

EPIDERMOLISI BOLLOSA GIUNZIONALE (EBG)

1. Introduzione

L'espressione Epidermolisi Bollosa Giunzionale è l'iperonimo di tutte le forme di EB in cui le **lesioni bollose** si formano esattamente a livello della giunzione **dermo-epidermica**. L'aggettivo "giunzionale" deriva dal termine latino "iunctio", ossia "giunto". Questa area di giunzione è altrimenti detta membrana basale.

Nel caso dell'EBG, la **formazione di lesioni bollose** sulla pelle è di norma accompagnata da **disturbi collaterali**. Le singole forme di EBG si differenziano fortemente l'una dall'altra in base all'elemento costitutivo interessato dalla mutazione genetica. In caso di sospetta EBG, è pertanto particolarmente importante conoscere la diagnosi esatta in modo da potersi preparare al futuro decorso della malattia.



Nozioni principali

- **L'espressione Epidermolisi Bollosa Giunzionale è l'iperonimo di tutte le forme di EB in cui la formazione di lesioni bollose interessa la giunzione dermo-epidermica;**
- **L'EBG è causata da mutazioni in diversi geni; le singole varianti si differenziano fortemente l'una dall'altra;**
- **la formazione di bolle sulla pelle è quasi sempre accompagnata da disturbi collaterali.**

2. EPIDERMOLISI BOLLOSA GIUNZIONALE GENERALIZZATA GRAVA

Qualora venga diagnosticata un'epidermolisi bollosa giunzionale generalizzata grava, dovrete anzitutto chiedere se tale **diagnosi** è davvero certa al 100%. Una diagnosi di questo tipo è alquanto grave; proprio nel caso di questa variante della malattia è quindi **estremamente importante** avere la **certezza assoluta**.

Una volta certi della diagnosi, dovrete prepararvi ad affrontare un periodo difficile. A maggior ragione se siete un genitore di un bambino affetto da questa patologia. Benché non sia facile trovare le parole giuste per chiarirvi lo stato delle cose, occorre quantomeno provarci. **Ci preme comunque sottolineare che è indispensabile da parte vostra esaminare tutte le informazioni contenute nel presente manuale con uno specialista di EB e/o con il proprio medico di fiducia.**

L'**aspettativa di vita** di bambini affetti da epidermolisi bollosa giunzionale generalizzata grava è purtroppo estremamente **limitata**. Varia da poche settimane di vita ad alcuni anni; quasi mai i bambini affetti raggiungono i 2 anni di età. È naturalmente impossibile prevederlo con esattezza nel singolo caso; stando a rapporti di altri paesi vi sono evidentemente anche alcuni bambini che raggiungono un'età maggiore.

Naturalmente non si può mai prevedere nel singolo caso quanto durerà la vita; si sa solo che sarà molto limitata. Il compito che il medico e i genitori devono assolvere nel migliore dei modi è rendere questo periodo di vita per il bambino il più piacevole possibile. Malgrado tutti i comprensibili sentimenti che naturalmente si nutrono e che possono sopraffare, dovete essere consapevoli che il vostro **bambino**, finché sarà con voi, necessita di tutto **l'amore e la cura** di cui siete capaci. Proprio e soprattutto perché questo vostro tempo insieme sarà limitato, dovrete trascorrerlo con la massima intensità. Cercate di vivere alla giornata e di accogliere ogni giorno per quello che è. Godetevi le giornate positive e cercate di essere al fianco del vostro bambino nel migliore dei modi anche nei giorni difficili.

In questa sede desideriamo fornirvi alcune informazioni di carattere medico, in modo che possiate prepararvi ad affrontare i disturbi che potrebbero insorgere a causa di questa malattia. A fronte della gravità della malattia, gli aspetti fattuali

risultano freddi ma per essere adeguatamente preparati ad affrontare questa patologia occorre, a nostro avviso, disporre prima di tutto di informazioni semplici e precise. È questo il presupposto indispensabile per poter prendere in futuro decisioni giuste e rapide nell'interesse del bambino affetto dalla malattia e dei rispettivi familiari.

L'EBG generalizzata grava è causata da [mutazioni nei geni che codificano per la laminina](#). Viene [ereditata con modalità autosomica recessiva](#); informazioni dettagliate sono riportate nel capitolo "Genetica".

Nell'EBG generalizzata grava, la [formazione di lesioni bollose](#) esordisce già [alla nascita](#) o nei [primi giorni di vita](#). Inizialmente, tale formazione di bolle può essere assai lieve ma, nel corso dei primi mesi di vita, aumenterà notevolmente. Tali lesioni bollose possono regredire con [esiti cicatriziali superficiali](#); in parte si manifesta anche una leggera [riduzione del volume del tessuto](#) (atrofia) della pelle.

Durante i [caldi mesi](#) estivi o anche nel caso di [indumenti troppo caldi](#), analogamente a tutte le altre forme di EB si verifica spesso una [formazione di lesioni bollose maggiore](#).

La [mucosa orale e nasale](#) così come quella dell'intero [tratto intestinale](#) e, purtroppo, anche delle [vie respiratorie](#) vengono anch'esse colpite dalla malattia. Ciò può implicare [difficoltà](#) nella [nutrizione](#); nonostante ciò, anche nel caso di bambini affetti da EBG generalizzata grava l'[allattamento](#), almeno per un certo periodo, è [spesso possibile](#). L'interessamento delle mucose delle vie respiratorie spesso si palesa anzitutto attraverso un pianto rauco; in seguito possono anche insorgere infiammazioni alle vie respiratorie.

Le lesioni bollose possono formarsi anche nella zona degli [occhi](#).

Una caratteristica particolare dell'EBG generalizzata grava sono [ferite di difficile guarigione](#) e la [comparsa](#) eccessiva di [tessuto cicatriziale](#) sulle [punte delle dita](#), [all'interno o attorno](#) alla [bocca](#) così come nell'[area anale](#). Lo stato generale può essere inoltre aggravato da una perdita di liquidi e di proteine.

[Infezioni della pelle](#) così come dei [polmoni](#) insorgono inizialmente in modo sporadico, quindi sempre più spesso. Col tempo si manifestano anche altri disturbi tra cui [anemia](#), [problemi nutrizionali](#) o [ritardi nella crescita](#).

Un **bambino affetto da EBG generalizzata grava** deve pertanto essere **tenuto sotto stretta osservazione**, in modo da poter reagire in modo tempestivo e adeguato in caso di infezioni o di altre complicanze. Occorre comunque essere consci che, nonostante le varie possibilità di trattamento di tali disturbi, il problema principale, ossia l'EBG generalizzata grava, non è al momento curabile. Col tempo i disturbi si aggravano e non è sempre possibile trattarli ed eliminarli in modo efficace. Il **coinvolgimento di un team esperto di medicina palliativa** è pertanto **consigliabile sin dall'inizio**. Il motto del team recita: "Anche se in realtà non c'è più nulla da fare, si può ancora fare tanto".