

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 INTERMEDIA

L'EBG generalizzata intermedia è causata da mutazioni nei geni che codificano per la laminina o per il collagene 17. Viene ereditata con modalità autosomica recessiva; informazioni dettagliate sono riportate nel capitolo "Genetica".

In questa forma di EB la formazione di lesioni bollose esordisce di norma alla nascita; le bolle si possono formare su tutto il corpo; in alcuni casi, però, si presentano solo in punti circoscritti. Tali lesioni bollose possono regredire con esiti cicatriziali superficiali; in parte si manifesta anche una leggera riduzione del volume del tessuto (atrofia) della pelle.

Le prime settimane di vita, a causa della formazione di lesioni bollose talvolta intensa, possono essere assai rischiose; un neonato con EBG generalizzata intermedia deve pertanto essere tenuto sotto stretta osservazione, in modo da essere in grado di reagire tempestivamente in caso di infezioni o di altre complicanze. Durante il successivo decorso della malattia possono manifestarsi altri disturbi tra cui anemia, problemi nutrizionali o ritardi nella crescita.

Il successivo decorso di questa forma di EB è quasi sempre caratterizzato da alterazioni della morfologia e/o dalla perdita delle unghie delle mani e dei piedi. Dato che in questa variante viene purtroppo danneggiata anche la struttura della dentina, i soggetti affetti presentano spesso anche evidenti difetti dello smalto dei denti. Per questo motivo, nel caso di questa variante, occorre prestare particolare attenzione ai denti.

Un disturbo insorgente assai di frequente è un'accentuata, talvolta anche totale, alopecia. Nelle varianti in cui è coinvolto il collagene 17, tale alopecia viene descritta con una certa frequenza. Specialmente (ma non solo) per i pazienti di sesso femminile si tratta di un disagio psichico importante. Non essendo ancora stato trovato alcun rimedio, la realizzazione di una o più parrucche con capelli veri è quasi sempre indispensabile.

Si può verificare anche un interessamento occasionale della mucosa orale e nasale, più raramente anche degli occhi. È altrettanto possibile un coinvolgimento della

mucosa nelle vie urinarie, come [vescica e uretra](#). Si tratta fortunatamente di una manifestazione rara ma per coloro che ne soffrono è estremamente fastidiosa.

In alcuni soggetti affetti si osservano inoltre depigmentazioni cutanee, presumibilmente causate da discromie nelle aree di formazione delle lesioni bollose.

Tali [alterazioni pigmentarie](#), benché di per sé innocue, risultano spesso fastidiose per i soggetti affetti, in quanto causano la formazione di macchie sulla pelle. Controlli periodici, soprattutto delle macchie pigmentate più scure, sono comunque necessari per essere certi che si celi nessuna alterazione maligna.

Durante i caldi mesi estivi, quasi tutti i soggetti affetti lamentano una formazione di lesioni bollose più intensa. Il [calore](#) così come [il sudore](#) stimolano la [formazione di lesioni bollose](#); ecco perché in questo periodo dell'anno, più che in altri, si assiste alla successiva formazione di [ferite aperte e croste](#). Possono inoltre manifestarsi una sudorazione eccessiva (iperidrosi) a carico dei piedi e [disturbi della corneificazione nelle superfici interne delle mani e delle piante dei piedi](#).

Nel caso dell'EBG generalizzata intermedia, nonostante tutti i disturbi, la prognosi e l'aspettativa di vita sono in generale piuttosto buone, anche se la malattia accompagnerà per tutta la vita coloro che ne sono affetti. Il decorso varia da caso a caso, passando da [forme](#) assai [lievi](#) a [forme più gravi](#), accompagnate da numerosi disturbi collaterali. Il più delle volte è impossibile fare previsioni esatte nel singolo caso; [per tutta la vita occorre](#) pertanto [disporre sempre di un'efficace assistenza medica](#).