

EPIDERMOLISI BOLLOSA SIMPLEX

1. Introduzione

L'espressione Epidermolisi Bollosa Simplex è l'iperonimo di tutte le forme di EB in cui la formazione di lesioni bollose interessa lo strato della pelle più superficiale. La denominazione "simplex" induce talvolta a ritenere che si tratti di forme semplici e quindi lievi di EB. Non è affatto così. È vero che alcune forme di EB, rispetto ad altre, hanno conseguenze più lievi, ma anche l'EB simplex significa una vita caratterizzata da limitazioni, le quali hanno o vengono percepite con vari gradi di intensità da soggetto a soggetto. Esistono inoltre alcune forme di EB simplex che, pur essendo invero assai rare, hanno ripercussioni particolarmente gravi sulla vita di chi ne è affetto e vanno assolutamente annoverate tra le forme gravi di EB. Anche in caso di sospetta EBS, è pertanto molto importante conoscere la diagnosi esatta in modo da potersi preparare al futuro decorso della malattia.



Nozioni principali

- **l'espressione Epidermolisi Bollosa Simplex è l'iperonimo di tutte le forme di EB in cui la formazione di lesioni bollose interessa l'epidermide;**
- **l'EBS è causata da mutazioni in diversi geni;**
- **"Simplex" non è sinonimo di "semplice".**

2. EBS generalizzata grave

Un'EBS generalizzata grave è causata da mutazioni nei geni che codificano per la cheratina 5 o 14. Viene ereditata con modalità autosomica dominante; nella maggioranza dei casi la malattia è pertanto già nota in famiglia. Si registrano però casi di nuove patologie indotte da cosiddette mutazioni spontanee; informazioni dettagliate sono riportate nel capitolo "Genetica".

L'EBS generalizzata grave esordisce quasi sempre già poco dopo la nascita. Le lesioni bollose compaiono su tutto il corpo, il più delle volte, inizialmente, in siti del corpo soggetti a traumi meccanici. Nell'EBS generalizzata grave sono particolarmente tipiche bollicine più piccole formantisi a gruppi. Talvolta sembrano essere disposte in fila o anche in cerchio. Altrettanto tipica è la frequente presenza di tali bollicine nella mucosa orale.

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 lievi disturbi della corneificazione nelle superfici interne delle mani e delle piante dei piedi, che col tempo possono risultare particolarmente fastidiosi.

In alcuni soggetti affetti si osservano inoltre depigmentazioni cutanee 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.

Un prurito intenso è una fastidiosa manifestazione secondaria che si osserva molto spesso nell'EBS generalizzata grave e che per i soggetti affetti risulta particolarmente sgradevole.

Un'altra peculiarità dell'EBS generalizzata grave è il fatto che la maggior parte dei soggetti affetti, malgrado l'elevato numero di bolle, preferiscono non applicare fasciature nei punti del corpo interessati. Riferiscono infatti una sudorazione eccessiva nella zona al di sotto delle fasciature, la quale accentua la formazione delle lesioni bollose; anche ai lati delle fasciature compaiono spesso nuove bollicine. Se tali bollicine vengono ignorate anche se prive di fasciature, regrediscono quasi

sempre in modo rapido e senza particolari esiti. Tale aspetto va assolutamente contemplato nella cura delle ferite!

La prognosi, nel caso dell'EBS generalizzata grave, è in generale piuttosto buona. Per motivi ancor'oggi ignoti, in parecchi casi lo stato della pelle nell'EBS generalizzata grave migliora durante la pubertà. Non è sempre così però e non è neppure prevedere quali saranno gli sviluppi nei singoli casi. In linea di massima, è comunque un dato di fatto che anche un'EBS generalizzata grave accompagnerà per tutta la vita coloro che ne sono affetti.

I pazienti hanno per il resto un'aspettativa di vita normale; nel caso di questa forma non si registrano di norma altri disturbi causati dalla malattia.