

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 per 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 localizzata (precedente denominazione: EBS di Weber-Cockayne)

Un'EBS localizzata 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 localizzata viene denominata quasi sempre sottotipo lieve. Benché possa essere vero rispetto ad altre forme di EB, anche questa variante, per le persone che ne sono affette, significa una vita caratterizzata da limitazioni. In confronto ad una pelle sana, tali limitazioni sono di fatto assai forti e gravose.

L'EBS, talvolta, esordisce già poco dopo la nascita ma può anche accadere che le prime lesioni bollose compaiano solo nei primi mesi di vita. In rari casi la formazione di lesioni bollose ha un esordio tardivo, ossia nell'infanzia o nell'adolescenza.

Tali bolle sono causate da un'azione meccanica esercitata nei siti del corpo a maggiore traumatismo. Le lesioni bollose compaiono pertanto soprattutto nella zona palmo-plantare, più raramente anche in altri punti del corpo. Anche nel caso dell'EBS, le bolle possono fondamentalmente interessare tutto il corpo; la formazione delle lesioni bollose è quindi quasi sempre correlata ad un'azione meccanica più intensa come accade, ad esempio, in caso di cadute e incidenti. Talvolta può bastare anche una cintura allacciata troppo stretta.

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.

La prognosi, nel caso dell'EBS localizzata, è in generale piuttosto buona. Una volta appreso come affrontare questa malattia da parte delle persone affette da EBS e dai rispettivi famigliari, la necessità di terapie mediche è rara. Occorre però assicurarsi che anche questo gruppo di pazienti disponga in misura sufficiente del materiale occorrente per la cura della pelle e delle ferite e che, in caso di disturbi, sia disponibile un referente medico.

Per motivi ancor'oggi ignoti, [in parecchi casi](#) lo [stato della pelle nell'EBS localizzata migliora](#) durante [la pubertà](#). Non è sempre così però e non è neppure possibile prevedere quali saranno gli sviluppi nei singoli casi. In linea di massima, è comunque un dato di fatto che anche un'EBS localizzata 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 variante non si registrano infatti altri disturbi causati dalla malattia.