

EPIDERMOLISI BOLLOSA

1. Introduzione

La **pelle umana** è costituita da diversi strati. Tra questi, l'epidermide rappresenta lo strato più esterno. L'aggettivo "bollosa" significa "caratterizzata da bolle" e il suffisso "-lisi" significa "dissoluzione", "separazione". Ecco perché il termine **epidermolisi bollosa** potrebbe essere tradotto letteralmente come "distacco dell'epidermide correlato alla presenza di bolle".

Il concetto di epidermolisi bollosa non designa soltanto un'unica malattia della pelle, bensì racchiude un vasto gruppo di malattie clinicamente e geneticamente distinte. Il fattore che le accomuna è rappresentato dalla formazione di lesioni bollose già in seguito a leggere sollecitazioni meccaniche sulla pelle e/o sulle mucose. Esistono molteplici sottotipi di epidermolisi bollosa che differiscono l'uno dall'altro proprio a seconda dello strato della pelle in cui avviene la formazione di bolle e in base al punto esatto nel quale possa essere individuata la causa genetica. Inoltre, in relazione ad alcune specifiche varianti, insorgono disturbi collaterali e si osservano particolari caratteristiche.



Nozioni principali

- **Un fattore comune fra tutte le varianti di EB è la formazione di lesioni bollose già in seguito a leggere sollecitazioni meccaniche sulla pelle**
- **A causa di mutazioni genetiche viene a mancare, per ciascuna singola variante di EB, un particolare elemento costitutivo dell'ancoraggio reciproco degli strati della pelle oppure tale elemento non è del tutto funzionante**
- **Le singole varianti di EB si possono suddividere**
 - > **a seconda dello strato di pelle nel quale si formano le bolle**
 - > **a seconda della molecola proteica mancante**
 - > **a seconda del punto esatto in cui avviene la mutazione genetica**
 - > **a seconda del livello di gravità e**
 - > **a seconda di disturbi collaterali, anch'essi causati dalla molecola mancante**
- **Nonostante i nomi possano sembrare simili, le singole varianti di EB possono essere di fatto molto diverse l'una dall'altra!**

2. Informazioni generali

La pelle umana è un complesso meccanismo ricco di funzioni, costituito da numerosi diversi strati, componenti e sostanze intermedie. Affinché la pelle possa svolgere correttamente tutte le sue funzioni, i singoli elementi costitutivi (o "mattoncini") devono essere presenti esattamente nella giusta quantità e devono lavorare in perfetta armonia reciproca. Se viene a mancare un solo componente, o se quest'ultimo è presente in quantità insufficiente, oppure ancora se presenta delle caratteristiche diverse rispetto a quelle che dovrebbe avere, il funzionamento dell'intero meccanismo è a rischio. A seconda che si tratti di una sostanza costitutiva particolarmente importante oppure di una meno rilevante, insorgono problematiche di carattere più o meno grave.

In caso di EB, a causa di **variazioni genetiche** (anche note come "mutazioni") determinate **molecole proteiche**, necessarie e importanti per **l'ancoraggio dei singoli strati della pelle, non vengono più** prodotte oppure vengono prodotte in modo **non completamente funzionale** dalle cellule del corpo. Ciò comporta un ancoraggio incompleto tra i singoli strati cutanei. In caso di azione meccanica, come ad esempio mediante sfregamento, tali **strati di pelle si staccano** l'uno dall'altro proprio dove l'ancoraggio è più debole. Pertanto, il **liquido interstiziale** può penetrare nello **spazio intraepidermico**, espandersi, con la conseguenza che lo spazio intraepidermico si estende ulteriormente, facendo quindi penetrare una quantità ancora maggiore di liquido interstiziale - ecco che sulla pelle compare una **bolla** piena di siero. Ne consegue la formazione di bolle e lesioni su tutto il corpo, in alcuni casi non solo sullo strato più esterno della pelle, ma ad esempio anche nelle mucose della bocca e dell'apparato digerente oppure nella zona degli occhi.

Inoltre, alcuni elementi costitutivi non svolgono la loro funzione solamente in relazione alla pelle, ma anche in altri punti del corpo. Se il progetto costruttivo di questi "mattoncini" viene modificato, anche altre funzioni possono essere compromesse, cosicché in presenza di alcune varianti di EB, oltre alle tipiche manifestazioni a carico della pelle, possono insorgere disturbi secondari, che illustreremo in seguito nell'ambito della spiegazione delle singole varianti.

Le diverse varianti e i diversi livelli di gravità dell'EB vengono determinati anche in base alla specifica mutazione genetica in atto in ciascun determinato caso. L'esatta funzione e la tipologia dell'elemento costitutivo mancante oppure non sufficientemente funzionante determinano manifestazioni di maggiore o minore entità.

La **pelle** è composta principalmente da 3 diversi strati:

- **epidermide**
- **derma**, anche noto come corion e
- **ipoderma**, anche noto come tela sottocutanea

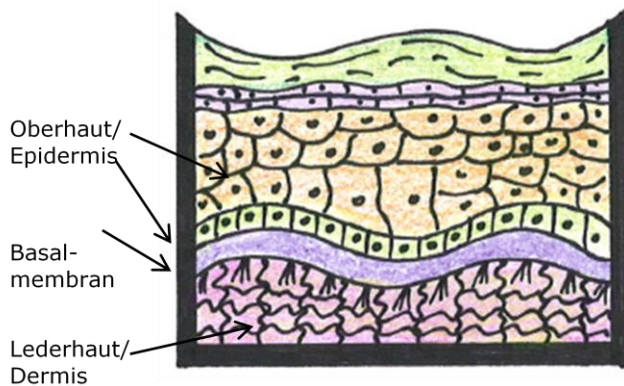


Fig. 1: A. Waldhör, Casa EB Austria

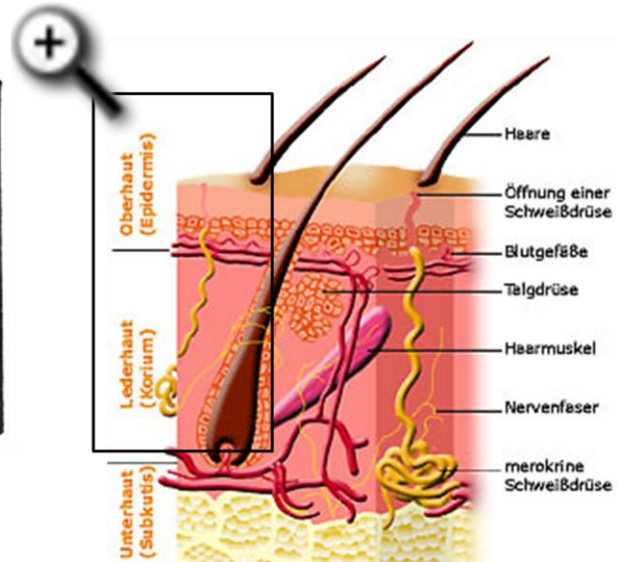


Fig. 2: <http://www.qualimed.de/haut.html>

Le diverse varianti di EB si possono distinguere in base a vari fattori, ovvero se le bolle si formano in uno degli strati più superficiali della pelle oppure in uno più profondo, se compaiono su tutta la superficie del corpo o in particolare nelle zone più soggette a sollecitazioni (come ad esempio mani e piedi) e, infine, se il componente mancante svolge una funzione importante non correlata esclusivamente alla pelle. Per molti anni l'EB è stata classificata in base allo strato in cui compaiono le lesioni bollose, suddividendola in tre ampie tipologie.

I tre gruppi principali sono:

- I) EB simplex o epidermolitica (formazione di lesioni a livello dell'epidermide)
- II) EB giunzionale (formazione di lesioni tra epidermide e derma/corion)
- III) EB distrofica o dermolitica (formazione di lesioni a livello del derma)

Ciascuna di queste tre ampie tipologie è stata a sua volta ulteriormente suddivisa in sottotipi, individuando così oltre 25 diverse varianti. Vi è tuttavia un'altra malattia che non rientra nei tre tipi principali sopra indicati, ma che viene comunque considerata una variante di EB.

Pertanto, esiste ora una quarta tipologia:

IV) la [sindrome di Kindler](#).

Nel 2008 esperti in EB da tutto il mondo si sono riuniti e hanno cercato di riclassificare - e in parte anche di rinominare - tutte le varianti conosciute di EB. Una panoramica di tale nuova denominazione è disponibile qui ([H. Schuhmann, EB – ein Update, Hautarzt 2009](#)). Presumibilmente, attraverso il progresso dell'analisi genetica e della diagnostica, nei prossimi anni verranno scoperte ulteriori varianti di EB finora sconosciute.

Se non sapete ancora con certezza con quale variante di EB avete a che fare, informatevi su quale possa essere più probabilmente la variante di vostro interesse prima di leggere le nostre informazioni relativamente a una specifica variante. Non lasciatevi persuadere dal pensiero che diagnosi apparentemente simili abbiano un decorso altrettanto simile. In particolare, le abbreviazioni attualmente in uso possono spesso condurre ad ambiguità e confusione: ad esempio una "EB-giunzionale generalizzata grave" presenta delle caratteristiche completamente diverse rispetto a una "EB giunzionale generalizzata intermedia".

Nel caso in cui voi stessi o un vostro familiare soffriate di una variante di EB molto rara, nuova oppure ad oggi non ancora precisamente classificabile, mettetevi in contatto con un centro specializzato in EB per ottenere informazioni dettagliate. Nonostante tutti i progressi nella diagnostica e tutti gli sforzi profusi, vi è tuttavia ancora una percentuale non esigua di pazienti in relazione ai quali l'apparenza fa pensare a una determinata variante di EB, tuttavia finora non è stato ancora individuato nessun riscontro genetico in merito. Questo stato di incertezza rappresenta una sofferenza in primo luogo per i pazienti, ma anche per i loro medici curanti. Per il momento, purtroppo, è una realtà con la quale è necessario imparare a convivere. Speriamo con tutto il cuore che in futuro, grazie alla ricerca e allo sviluppo delle tecnologie, sia possibile risolvere un numero sempre maggiore di casi finora rimasti irrisolti!