

LA VITA QUOTIDIANA CON L'EPIDERMOLISI BOLLOSA

Indice

1. Introduzione.....	2
2. Generalità.....	4
2.1. Adattamento dell'abitazione e del posto di lavoro.....	4
2.2. Abbigliamento e calzature.....	4
2.3. EB e sport.....	5
2.4. Animali domestici.....	6
2.5. Vacanze.....	6
2.6. Hobby.....	7
2.7. Medicina complementare.....	7
2.8. Costi.....	7
3. Sezione relativa all'età.....	8
3.1. Neonati.....	8
3.1.1. Genitori.....	8
3.1.2. Il neonato.....	9
3.1.3. Allattamento.....	9
3.1.4. Dimissioni dall'ospedale.....	10
3.2. Età prescolare.....	11
3.2.1. Sviluppo motorio.....	11
3.2.2. Sviluppo delle capacità intellettive.....	12
3.2.3. Informazioni sulla malattia.....	12
3.2.4. Sostituzione della medicazione.....	12
3.3. Periodo scolastico.....	13
3.3.1. Inserimento a scuola.....	13
3.4. Adolescenza.....	15
3.5. Età adulta.....	16
3.5.1. Scelta della professione.....	16
3.5.2. Patente.....	17
3.5.3. Relazioni sentimentali e sessualità.....	17
3.5.4. Visite mediche preventive.....	18
4. Note conclusive.....	18
5. Informazioni.....	18

1. Introduzione

Le sfide poste dalla vita con l'EB dipendono naturalmente dalla gravità della malattia e dalle manifestazioni secondarie associate tra cui, ad esempio, concrescenze delle mani o problemi di assunzione del cibo. Soffrire di una forma lieve della malattia non significa però accusare disturbi solo di lieve entità e di facile rimedio; anche in questi casi possono infatti comparire manifestazioni secondarie particolarmente gravi, che si ripercuotono, ad esempio, nella scelta della professione, in ambito scolastico ecc.

I problemi dovuti alla natura manifesta della malattia possono variare da moderati a decisamente seri, a partire da sguardi curiosi, da non interpretare necessariamente come gesti di cattiveria ma che possono comunque risultare altamente discriminanti, a commenti particolarmente maligni e sprezzanti, che possono essere decisamente offensivi, portando così il soggetto malato a ritrarsi sempre più. Informazioni e delucidazioni sul tipo di malattia possono in questi casi essere spesso utili, concorrendo inoltre, in tante occasioni, a far sì che i soggetti affetti godano di grande rispetto – del tutto meritato!

Vivere con l'EB significa vivere con una condizione particolare e, al contempo, condurre un'esistenza del tutto normale con alti e bassi, successi e delusioni, desideri e nostalgie, debolezze e punti di forza. Dato che ogni singola forma di EB ha i propri problemi peculiari e che ogni soggetto è diverso dall'altro, non si possono in questa sede fare asserzioni di validità generale. Il presente quadro d'insieme è pertanto una sintesi dei compiti e delle sfide che dobbiamo affrontare presso il nostro ambulatorio e che non rappresentano problematiche di carattere prettamente medico.

La vita con questa malattia è continuamente intervallata da infortuni, affezioni, infezioni o interventi indispensabili e, di conseguenza, degenze ospedaliere. Stare in piedi o camminare ma anche stare semplicemente seduti o sdraiati sono tutte azioni che possono provocare forti dolori. In caso di interessamento delle mucose, a causa di lesioni bollose particolarmente dolorose nella zona oculare, il soggetto affetto, spesso per giorni interi, non riesce a vedere nulla; possono altresì insorgere anche gravi problemi di assorbimento del cibo nonché disturbi digestivi. Questi disturbi medici e impedimenti hanno ovviamente un'incidenza notevole sulla vita quotidiana dei soggetti colpiti. L'impossibilità di partecipare alla vita familiare, il poter condividere le tante attività del tempo libero, che per altre persone sono scontate, solo in modo limitato nonché le lunghe e frequenti assenze da scuola o dal lavoro hanno ovviamente delle ripercussioni. Nella vita di tutti i giorni si è inoltre costretti a perdere parecchio tempo per lunghe operazioni di medicazione delle ferite, per terapie, per la preparazione dei

pasti, per l'assunzione del cibo e per la cura del corpo. In questi casi si tratta di trovare la giusta misura, poiché non tutto ciò che sarebbe auspicabile in termini di cura e terapia è realmente attuabile e opportuno. Un lasso temporale adeguato per terapie e cure dovrà sempre essere programmato ma, alla fine, non è tutto fattibile ciò che è possibile. Ci si deve pertanto limitare a fare il meno possibile ma tutto ciò che è necessario. Nel singolo caso, ciò può spesso porre genitori e assistenti dinanzi a decisioni difficili. Tuttavia, è necessario trovare tempo per tutto. Oltre all'impegnativa sostituzione della medicazione, occorre trovare il tempo da dedicare alla scuola e al lavoro, al tempo libero e agli amici nonché a tutte quelle piccole e grandi cose che riempiono la vita di tutti i giorni dandole un senso. Più facile a dirsi che a farsi, certo, ma questa è la realtà e un'agenda relativamente più fitta è ormai una consuetudine per la maggior parte delle famiglie con un soggetto EB.

2. Generalità

2.1. Adattamento dell'abitazione e del posto di lavoro

Nell'abitazione e nel posto di lavoro è necessario compiere diversi interventi di adattamento. Pertanto, occorrerebbe in ogni caso allestire un posto tranquillo per la sostituzione della medicazione, preferibilmente in una stanza da bagno dotata di vasca con possibilità di fare la doccia, al fine di consentire il distacco delle medicazioni adesive nel modo meno doloroso possibile e agevolare l'impegnativa cura quotidiana del corpo. Il piano su cui si compie la sostituzione della medicazione dovrebbe inoltre essere adeguatamente imbottito nonché regolabile in altezza, in modo tale che l'assistente possa eseguire le necessarie operazioni mantenendo una postura corretta. Può essere altresì utile disporre di un televisore, di una radio o di uno stereo, in modo tale da creare una distrazione dalla lunga e spesso anche dolorosa procedura di medicazione.

In caso di grossi limiti motori, i soggetti affetti hanno spesso necessità di una sedia a rotelle; l'abitazione deve quindi essere priva di barriere architettoniche, il che può risultare decisamente costoso in caso di interventi di adattamento compiuti a posteriori. I vari posti a sedere devono essere imbottiti con materiali morbidi; in casa sono inoltre convenienti pavimenti antiscivolo. Altri accorgimenti variano a seconda delle condizioni di vita individuali.

2.2. Abbigliamento e calzature

Un apposito capitolo è dedicato all'abbigliamento, in quanto i vestiti devono essere particolarmente morbidi, non devono generare punti di compressione dovuti a bottoni o cuciture e capi di abbigliamento troppo caldi dovrebbero essere assolutamente evitati. A tal riguardo, sono particolarmente indicati materiali quali il cotone, la viscosa e la seta; esistono inoltre alcuni nuovi materiali in grado di mantenere un clima della pelle particolarmente adeguato. Nei punti facilmente vulnerabili si può tentare di applicare delle bende protettive al di sotto dei vestiti per evitare, in tali sedi, un ulteriore attrito e la conseguente formazione di bolle. Nel caso dei neonati è talvolta utile far indossare loro il capo di abbigliamento con il lato esterno rivolto all'interno, poiché in questo modo si generano meno punti di compressione dovuti alle cuciture. Man mano che si cresce, anche l'estetica dell'abbigliamento riveste sempre più importanza e la ricerca di capi idonei ma comunque gradevoli risulta spesso piuttosto difficile a seconda della località in cui si abita.

Occorre inoltre assicurarsi che anche le calzature siano idonee, dato che è particolarmente difficile prevenire la formazione di lesioni bollose causate dalle scarpe. Queste non devono infatti essere né troppo grandi né troppo piccole e devono essere confezionate con materiali morbidi ma comunque risultare ben aderenti. Il sudore dovrebbe essere assolutamente prevenuto, poiché intensifica la formazione di lesioni bollose e la soletta deve essere adatta alla conformazione dei piedi. Ciò richiede di fatto parecchio tempo nonché risorse economiche per reperire sempre calzature adeguate.

Oggi esistono alcune aziende che realizzano scarpe di alta qualità ma quasi sempre piuttosto costose. Talvolta sono necessarie anche scarpe ortopediche, per le quali i soggetti affetti dovrebbero ricevere ogni tipo di sostegno. Ai fini della libertà di movimento le scarpe rappresentano un fattore assolutamente determinante, di cui però ci si rende conto solo se, a causa di materiali inadeguati, insorgono problemi gravi tra cui persino l'abasia.

2.3. EB e sport

Movimento e sport sono necessari ai fini dello sviluppo della muscolatura e delle ossa, del mantenimento della funzionalità corporea, della fiducia in se stessi e di una percezione positiva del proprio corpo. È noto che lo sport è anche salutare in termini generali e concorre alla prevenzione di complicanze in presenza di una malattia di base. Ciò vale ovviamente anche per i soggetti affetti da EB. Tuttavia, a causa della facile vulnerabilità della pelle, l'attività sportiva è spesso praticabile solo in modo assai limitato; ciò nonostante è necessario assicurarsi che il soggetto affetto faccia quantomeno del moto in misura sufficiente.

In età prescolare, periodo nel quale l'istinto naturale a muoversi va supportato il più possibile, bende protettive applicate in punti del corpo particolarmente a rischio possono rivelarsi decisamente utili. Il bambino non può e non deve essere eccessivamente limitato nella propria libertà di movimento; ciò gli consentirà di apprendere i propri limiti e di migliorare la propria percezione del corpo. Di fatto, una percezione negativa del corpo provocherà in seguito una mobilità ridotta, generando quindi insicurezza con un conseguente maggior rischio di lesioni.

Movimento e sport, anche in età adulta, devono far parte della vita con l'EB. La scelta del tipo di attività motoria più idonea dipende a sua volta dalla particolare forma di EB di cui si è affetti. Nella maggioranza dei casi sono idonei ogni tipo di ginnastica, andare in bicicletta (eventualmente anche sulla cyclette), un leggero allenamento con

manubri, l'equitazione pedagogica-terapeutica, il volteggio, la danza, il nuoto e il ping-pong. Si possono naturalmente praticare anche altre discipline sportive; a tal proposito il soggetto affetto dovrebbe fare varie prove per rendersi conto di ciò che è in grado di fare e dove sussistono i propri limiti. In questo ambito, una consulenza individuale riveste particolare importanza a seconda del livello di gravità della malattia ma dovrebbe essere garantita in ogni caso.

2.4. Animali domestici

Nulla (se non forse la presenza di un'allergia) osta a che soggetti affetti da EB possano tenere animali domestici. Anzi, il rapporto che si instaura con un animale domestico può avere un effetto estremamente benefico sulla gioia di vivere e sullo sviluppo, oltre a riflettersi in maniera decisamente positiva sull'autostima. L'amicizia, la fedeltà e l'amore che l'animale mostra al proprio possessore possono rendere più sopportabile la vita quotidiana spesso difficile. Qualora si abbiano tempo, denaro, spazio, pazienza, amore nonché la volontà di assumersi delle responsabilità, l'idea di prendere un animale domestico dovrebbe essere presa in seria considerazione. L'ideale sarebbe naturalmente un cane addestrato ma ogni altro tipo di animale è comunque indicato a seconda delle predilezioni e delle possibilità del soggetto affetto.

2.5. Vacanze

Per quanto riguarda le vacanze è indispensabile un'adeguata programmazione. In linea di massima si possono fare tante cose; tuttavia, occorre valutare con attenzione ciò che per il soggetto stesso così come per tutti gli altri membri della famiglia rappresenta una reale distrazione e uno stacco dalla vita quotidiana. Ciò dipende naturalmente in larga misura dalle risorse economiche, dall'età dei bambini e dalla situazione familiare. L'unico aspetto di cui tenere conto è il fatto che condizioni climatiche estreme come, ad esempio, un intenso calore asciutto o freddi siberiani hanno ripercussioni negative nel caso dell'EB; tutto il resto può essere scelto con grande libertà. Se si programma una vacanza al sud, si consiglia di non andarci in piena estate e di assicurarsi in ogni caso che i locali siano adeguatamente climatizzati. Benché sia da prediligere un clima piuttosto moderato, anche una vacanza all'insegna del sole, della sabbia e del mare può riflettersi in maniera decisamente positiva sullo stato della pelle. Qualora si visiti una città, occorre servirsi di mezzi di trasporto comodi, poiché nella maggioranza dei casi lunghi percorsi a piedi non sono fattibili; visite a città così come a musei devono pertanto essere compiute solo dopo un'attenta pianificazione. L'ausilio temporaneo o permanente di una sedia a rotelle è quindi spesso irrinunciabile.

2.6. Hobby

Proprio per coloro la cui libertà decisionale è fortemente limitata da una malattia gli hobby rivestono un'importanza particolare. Una vita quotidiana quasi sempre organizzata in modo piuttosto rigido a causa delle numerose necessità associate alla malattia esige un bilanciamento nonché l'occasione per rilassarsi, cosa che anche un hobby può offrire. Ci si può quindi dedicare all'arte, alla pittura, al collezionismo, alla lettura, all'apprendimento di uno strumento musicale, al canto e a tante altre attività che i soggetti affetti praticano tra l'altro con grande passione.

2.7. Medicina complementare

Nel caso di tutte le malattie croniche, per le quali non esiste alcuna cura, genitori e famigliari, ma anche i malati stessi, cercano prima o poi di incidere positivamente sul decorso della malattia ricorrendo a metodi complementari. A questo riguardo numerosi sono gli esempi che vengono adottati con un diverso livello di successo, oggettivo e soggettivo. Per il personale di assistenza medico e infermieristico, la reale apertura e disponibilità anche rispetto a metodi insoliti rappresentano il presupposto indispensabile per essere informati sui metodi adottati dai soggetti affetti. A tal riguardo esistono già numerose esperienze, estremamente differenti l'una dall'altra, che si profilano però per lo più come racconti personali. Sarebbe utile e opportuno trovare il modo per raccogliere e analizzare tutte queste singole esperienze, in modo tale da individuare forse per il futuro un qualche nuovo approccio terapeutico o per conseguire almeno un miglioramento della qualità di vita di una più ampia cerchia di pazienti.

2.8. Costi

La situazione economica rappresenta un problema particolarmente serio nel caso di una malattia cronica, la quale richiede un dispendio in termini di assistenza e di materiali decisamente elevato nonché un adeguamento degli spazi vitali: chi paga i materiali occorrenti, chi si accolla i costi di tutto ciò che non è magari vitale per la sopravvivenza ma che può comunque agevolare notevolmente la vita di tutti i giorni? Nel nostro paese, fortunatamente, le assicurazioni sanitarie sono un fatto assodato, mentre in altri paesi i problemi insorgono proprio in questo ambito, poiché spesso i costi dei materiali di medicazione appropriati o dei trattamenti e degli interventi necessari non vengono coperti dallo stato o, in alcuni paesi, non sono neppure disponibili o possibili per i soggetti affetti. Anche in quei paesi in cui il sistema assicurativo sanitario include le persone affette da malattie croniche non è chiaro che

cosa venga o meno riconosciuto dalle assicurazioni e che cosa debba pertanto essere finanziato dalle famiglie stesse. Le particolari esigenze dei pazienti EB non sono facili da integrare nel nostro attuale sistema assicurativo; occorrono pertanto soluzioni personalizzate relativamente all'assunzione dei costi da parte degli enti assicurativi. Peraltro, anche quelle spese volte al miglioramento della qualità di vita e che non vengono coperte direttamente o lo sono solo in minima misura dagli enti assicurativi come, ad esempio, diversi ausili per la casa, mobili adeguati, alimenti di supplemento e sedute terapeutiche devono in qualche modo venire finanziate. Le famiglie colpite necessitano di un supporto urgente per quanto riguarda la ricerca di risorse economiche; esistono infatti notevoli differenze tra i vari stati federati. A questo riguardo è necessario coinvolgere assistenti sociali altamente qualificati. In alcuni paesi, così come anche in Austria, l'aiuto finanziario può venire fornito da parte di gruppi di autoaiuto ma anche questo tipo di informazione deve essere trasmessa ai famigliari. Redigere un quadro d'insieme sulle differenti opportunità nei singoli paesi sarebbe pretenzioso e, pertanto, tutte le persone coinvolte nell'assistenza di tali famiglie sono sollecitate a ottenere il miglior supporto finanziario possibile nel rispettivo luogo di residenza dei soggetti affetti.

3. Sezione relativa all'età

3.1. Neonati

3.1.1. Genitori

La nascita di un bambino con sospetta EB scatena di norma una serie di reazioni. Soprattutto per i genitori è normale avvertire forti cambiamenti nello stato d'animo durante i primi giorni di vita del neonato. Dal momento in cui viene loro comunicato che "qualcosa non va" nel loro piccolo fino alla diagnosi definitiva, si manifestano comprensibilmente stati di insicurezza e di paura difficili da sopportare per i genitori, qualunque sia alla fine la diagnosi medica. Molto dipende in questo caso dalle circostanze in cui il bambino è venuto al mondo; ad ogni modo i genitori necessitano urgentemente in questa fase di supporto emotivo, di un aiuto economico nonché di comprensione da parte del personale di assistenza medico e infermieristico. Di norma, per tutti i soggetti coinvolti, l'ideale è ottenere il più rapidamente possibile una diagnosi esatta al fine di adottare le successive misure opportune. Non appena viene formulata la diagnosi esatta, ai genitori deve essere spiegata l'importanza della stessa per la vita del loro bambino. In questi casi non bisogna rimandare la comunicazione di diagnosi anche gravi, poiché i genitori hanno tutto il diritto di sapere da quale patologia è affetto loro figlio. Occorre a tal fine scegliere necessariamente un "setting"

che consenta di dialogare indisturbati e di disporre di tempo sufficiente per la famiglia e per tutte le domande del caso. La cosa non può certo esaurirsi in un'unica occasione; occorre pertanto pianificare lo spazio e il tempo per altri incontri. In questa fase, comprensibilmente, i genitori si trovano assai spesso in uno stato d'emergenza e, una volta comunicata loro la diagnosi, sono in grado di assorbire solo pochissime informazioni, mentre di solito hanno tantissimi quesiti da porre. Ecco perché sono quasi sempre necessari diversi incontri. Ai genitori va spiegato con la dovuta sensibilità ma in modo onesto di quale malattia soffre loro figlio nonché le relative cause e ripercussioni. In tale sede non bisogna mai tralasciare il fatto che nessuno è in grado di prevedere nel singolo caso come si profilerà la vita con l'EB per questa piccola creatura, affetta da EB, appena nata. La speranza va sempre coltivata! I genitori vanno dunque trattati con rispetto e sostenuti nel riuscire ad accettare il proprio bambino così com'è. Informazioni esaustive e corrette sono fondamentali per trasmettere ai genitori quel senso di sicurezza e di fiducia di cui necessitano per poter gestire una situazione di vita inaspettata e del tutto nuova.

3.1.2. Il neonato

Un bambino appena nato a cui è stata diagnosticata l'EB o si sospetta ne sia affetto, proprio come qualsiasi altro bambino, necessita soprattutto di protezione, sicurezza, vicinanza e di un ambiente stimolante (colori, immagini, mobili...). Inoltre, a causa della vulnerabilità della sua pelle, ha però anche bisogno di assistenza medica e infermieristica professionale. Per questo motivo è indispensabile contattare terapeuti e assistenti qualificati. I genitori dovrebbero imparare velocemente a prendersi cura del proprio bambino nonché a trasmettergli protezione e a stargli fisicamente vicino senza procurargli ferite. Ad esempio, il neonato non deve mai essere sollevato afferrandolo per le ascelle, poiché proprio la pelle in quel punto è estremamente vulnerabile. Per sollevarlo l'ideale è servirsi di cuscini o di una coperta. Inoltre, occorre evitare tassativamente l'impiego di materiali adesivi; in questi casi è necessario reperire materiale di medicazione appropriato. Anche l'uso di elettrodi adesivi è da evitare, a meno che, per qualche motivo, non sia assolutamente inevitabile ai fini della sopravvivenza del bambino. A tal riguardo, però, grazie alle più recenti medicazioni autoadesive si può spesso evitare l'incollaggio diretto, assolutamente sconsigliato.

3.1.3. Allattamento

Qualora possibile, l'allattamento è sempre vantaggioso. L'allattamento è infatti auspicato sia per motivi fisiologici nutrizionali sia per lo sviluppo di un legame positivo tra madre e figlio, che può risultare complicato a causa della gravosa situazione

iniziale. Anche nel caso di forme gravi di EB e di interessamento delle mucose, l'allattamento rappresenta la possibilità più delicata per l'assorbimento del cibo. Nel caso in cui, per qualsiasi motivo, l'allattamento non sia possibile, non ne deve comunque conseguire alcuno stress, cosa indubbiamente non facile in questa situazione. Ovviamente, il bambino affetto da EB può venire nutrito anche con alimenti per lattanti. A questo proposito, nel caso di forme gravi con interessamento delle mucose, si consiglia l'impiego di biberon speciali (biberon Habermann®). La madre deve venire assistita in merito da una consulente nutrizionale esperta.

3.1.4. Dimissioni dall'ospedale

Non appena i genitori si sentono in grado di provvedere alla cura del proprio bambino sarà possibile dimetterlo dall'ospedale e portarlo a casa. A tal fine è indispensabile un'adeguata gestione del trasferimento. I genitori necessitano di referenti che, nella fase iniziale, devono essere sempre disponibili. Occorre altresì mettersi in contatto con un pediatra o un medico di famiglia operante presso il luogo di residenza, il quale prenda dimestichezza con la malattia sin dall'inizio. Spesso è necessario adattare l'ambiente domestico al fine di poter eseguire correttamente le operazioni di cura delle ferite. Occorre al riguardo tenere altresì presente che la cura di un neonato affetto da EB assorbe spesso parecchio tempo e, pertanto, è necessario provvedere a che il personale di assistenza disponga di uno spazio operativo idoneo alla sostituzione della medicazione. Se è in qualche modo possibile predisporre un'assistenza domiciliare, è assolutamente necessario provvedervi già nella fase iniziale. Anche se ciò non fosse possibile, occorre assicurarsi che sin dall'inizio anche altre persone, oltre alla mamma o ai genitori, facenti parte della cerchia della famiglia e/o degli amici imparino le procedure atte alla cura di un bambino affetto da EB. Un'ottima opportunità di sostegno consiste anche nel mettere i genitori a contatto con altri genitori di bambini con l'EB.

L'esperienza insegna che, nei primi tempi a casa, il problema principale per i genitori e le persone che si occupano dell'assistenza è imparare a distinguere quali problemi del neonato sono causati dall'EB, quali sono semplicemente dovuti al suo essere appena nato e quali sono invece correlati alle qualità caratteriali peculiari del singolo bambino. A questo riguardo rivestono estrema importanza un'attenta osservazione da parte dei genitori e degli assistenti nonché un'ottima comunicazione tra i medici curanti e la famiglia.

Nel lettino del neonato è inoltre opportuno stendere una base morbida (ad esempio una pelliccia di agnello) e ricoprire le pareti laterali con materiali altrettanto morbidi

onde evitare che il piccolo si ferisca. Un altro consiglio importante è che il lettino non venga mai usato come piano di medicazione, poiché dovrebbe rappresentare per il neonato un luogo sicuro e, negli anni, un luogo in cui il bambino può rifugiarsi, sentirsi bene e protetto da contatti spiacevoli o procedure dolorose, come ad esempio la sostituzione della medicazione.

3.2. Età prescolare

3.2.1. Sviluppo motorio

Nell'età prescolare, genitori e assistenti sono posti di fronte a nuove sfide. Il bambino continua a crescere, inizia a stare seduto e tenta di muoversi. In tal caso, soprattutto all'inizio, si possono naturalmente verificare incidenti di entità minore o maggiore che, nel caso di un bambino affetto da EB, causano nuove lesioni bollose e ferite, accompagnate in seguito da dolore. È più che naturale che i genitori desiderino evitare il più possibile ogni tipo di dolore al proprio bambino, proteggendolo al meglio delle loro possibilità. Per il bambino è altrettanto importante però fare le proprie esperienze, imparando a conoscere i propri limiti fisici e le proprie capacità. Per questo motivo occorre trovare un equilibrio adeguato per genitori e bambino tra il senso di protezione e la necessità di mettersi alla prova. Si tratta di una grossa sfida per entrambe le parti coinvolte e, a questo riguardo, i genitori devono venire incoraggiati – a seconda della vulnerabilità della pelle del proprio figlio, quindi in base alla forma di EB di cui questi è affetto– a concedere al bambino la massima libertà possibile. Naturalmente, devono inoltre venire informati circa le misure protettive possibili e opportune, come ad esempio l'applicazione di bende protettive sulle ginocchia, quando il bambino gattona, o sui piedi, quando impara invece a camminare.

Si consiglia in tal caso una consulenza tempestiva con un fisioterapista e un ergoterapeuta. In tal modo si sarà in grado di reagire per tempo agli schemi di movimento particolari e a eventuali disturbi motori di un bambino affetto da EB. Nonostante i limiti esistenti, si promuove così uno sviluppo fisico del bambino più adeguato possibile. In caso di forme di EB caratterizzate da una crescente limitazione della mobilità delle dita e delle mani, nonché delle dita dei piedi e della bocca, occorre sin da subito iniziare nel modo più giocoso possibile almeno a procrastinare tali limiti attraverso esercizi di moto mirati. L'esperienza insegna purtroppo che non è possibile evitare completamente i limiti motori ma la mobilità può quantomeno venire conservata più a lungo. Al fine di conservare la mobilità della bocca, fare smorfie davanti allo specchio, fare bolle di sapone e soprattutto cantare rappresentano esercizi ottimi e idonei che, tra l'altro, divertono quasi tutti i bambini.

3.2.2. Sviluppo delle capacità intellettive

Per il futuro del bambino è particolarmente decisivo che vengano sviluppati il più possibile tutti i sensi, quindi che vengano individuate e promosse, oltre a quelle fisiche, anche le capacità intellettive del singolo bambino. Ciò che il bambino è in grado di fare va posto in primo piano; negli anni successivi queste speciali capacità o talenti bilanceranno i limiti associati a disturbi fisici.

3.2.3. Informazioni sulla malattia

È utile insegnare al bambino già in età prescolare a spiegare anche alle altre persone in termini semplici la vulnerabilità della propria pelle. Già all'asilo si troverà spesso a dover rispondere a domande e ad affrontare incomprensioni da parte degli altri e più il bambino ne è consapevole meglio potrà reagire a tali quesiti o insicurezze e più rapidamente l'ambiente stesso in cui agisce potrà abituarsi a questa insolita situazione. Il contatto con i coetanei è importante sin da subito e disporre di informazioni appropriate su questa malattia rara della pelle è importante affinché genitori e bambino apprendano a gestire reazioni più o meno appropriate dell'ambiente che li circonda. Sostenere il bambino nello sviluppare un'immagine di sé positiva è uno dei compiti più importanti per le persone che lo assistono e un presupposto fondamentale per la vita con una malattia cronica grave come l'EB.

3.2.4. Sostituzione della medicazione

Proprio nell'età prescolare aumentano le difficoltà che si incontrano durante la sostituzione della medicazione, poiché si tratta di una procedura spesso dolorosa e lunga. Dolore e malessere possono causare uno stato di ansia nei bambini. Può affiorare una sensazione di impotenza e di assoggettamento altrui, da cui possono derivare gesti di rabbia e impeti di collera, gestibili solo con difficoltà. A tal riguardo è necessaria un'adeguata consulenza relativa alle manifestazioni dolorose; inoltre, alla persona che assiste il soggetto affetto va chiarito che deve essere fatto solo quel tanto che è necessario. Normalmente diventa impossibile rispettare un trattamento ottimale della ferita, seguendo magari un programma ben definito degli interventi. I genitori devono essere incoraggiati nel sapere che stanno facendo la cosa giusta e negli anni precedenti devono avere acquisito la sicurezza interiore necessaria per eseguire una medicazione integrale del bambino più volte alla settimana. Sono naturalmente concessi tutti quegli stratagemmi volti a distrarre il bambino; fiabe (narrate a voce o audiofiabe) e video o DVD si sono rivelati molto utili. Sono inoltre auspicabili per tutti i

bambini (ma anche per i genitori!) tecniche di rilassamento; esistono oggi numerose possibilità per impararle.

3.3. Periodo scolastico

3.3.1. Inserimento a scuola

Il periodo di inserimento a scuola è accompagnato da parecchi timori e parecchie preoccupazioni. Oltre alle esigenze scolastiche, si pongono anche quesiti sul fatto che il bambino sia ben accetto dai propri compagni, che trovi degli amichetti ma anche sulle condizioni architettoniche dell'istituto scolastico. Il bambino deve ad esempio compiere lunghi percorsi, per spostarsi magari da un'aula all'altra? Vi sono punti pericolosi nell'aula e nella scuola in generale dove si potrebbe ferire?

Vi sono spazi più tranquilli in cui appartarsi durante gli intervalli? Gli insegnanti sono comprensivi? Esistono momenti di svago per gli insegnanti, in modo che, oltre ai loro altri obblighi, possano investire più energie nell'assistenza di un bambino con esigenze particolari? Tutti questi aspetti possono venire chiariti solo se sussiste una stretta interazione tra genitori e scuola, motivo per il quale insegnanti e compagni/genitori devono essere assolutamente informati preventivamente per consentire al bambino affetto da EB di affrontare in modo adeguato il passaggio al periodo scolastico. Dato che l'EB è una malattia realmente rara, il bambino in questione è quasi sempre il primo della scuola ad avere questa problematica e tutti i soggetti coinvolti sono chiamati a trovare la miglior soluzione possibile presso il luogo di residenza del bambino.

Una domanda fondamentale è quale tipo di scuola sia indicata per questo bambino speciale e soprattutto quali possibilità esistono in loco. Se possibile, è di norma da preferire l'inserimento in una scuola ordinaria. Nel caso di alcuni bambini, però, istituti scolastici speciali, se presenti, possono rappresentare la soluzione ideale. Alcuni bambini affetti da EB se la cavano benissimo da soli, altri necessitano in alcuni ambiti di un supporto, altri ancora riescono a gestire la vita scolastica quotidiana solo con l'aiuto di un accompagnatore fisso. Ciò dipende da un lato dalla forma esatta di EB di cui si è affetti, dall'altro dalle qualità caratteriali speciali e dallo sviluppo individuale sperimentato da questo bambino speciale.

Occorrerebbe anche affrontare la questione relativa al fatto che il bambino debba/possa prendersi il pasto con sé a scuola. Nel caso di bambini le cui mucose sono

interessate dalla malattia, i pasti devono essere appositamente preparati, poiché non è detto che ogni scuola possa soddisfare queste particolari esigenze.

L'inserimento a scuola anche di bambini affetti da forme gravi della malattia avviene molto spesso con facilità, se non addirittura senza particolari problemi. Farsi degli amici non è sempre facile, poiché la natura manifesta della malattia, le limitazioni per quanto riguarda le attività del tempo libero nonché lo status di "persona particolare" possono costituire in questo caso degli ostacoli. La personalità del bambino gioca però un ruolo del tutto fondamentale al riguardo e maggiore è la naturalezza con cui il bambino affronta la propria malattia, più adeguatamente è egli stesso informato e migliore sarà la sua integrazione. La maggior parte dei bambini affetti da EB sono perfettamente in grado di instaurare rapporti di amicizia autentici e solidi. Per quanto si sia maggiormente informati, le offese e gli sguardi curiosi non possono però venire del tutto evitati nella nostra società; a tal riguardo genitori, insegnanti e compagni sono sollecitati a sostenere il bambino malato.

Dopo un inserimento (speriamo) ben riuscito, occorre sempre tenere presente che potrebbero insorgere altri problemi a cui non si è preventivamente pensato o che si sono manifestati solo col passare del tempo. Alcuni sono facilmente risolvibili, altri richiedono un impegno maggiore. A questo riguardo esistono parecchie idee e interessanti soluzioni individuali. A uno scolaro, ad esempio grazie alla dedizione di un insegnante, è stato consentito di seguire la lezione da casa in quei giorni in cui, a causa di forti dolori o di debolezza fisica, non era in grado di andare a scuola. Tutto ciò è stato possibile connettendo il proprio computer all'aula e a una webcam. Anche programmi di riconoscimento vocale possono essere utili se un bambino, a causa della concrescita delle dita, non è in grado di scrivere molto velocemente e non riesce a svolgere i compiti nei tempi previsti. Talvolta bastano anche cose più semplici, come matite speciali o forbici, per facilitare al bambino la partecipazione alle lezioni.

Può essere altresì utile consentire al bambino di uscire dalla classe 5 minuti prima del termine delle lezioni per comprare la merenda o per recarsi al guardaroba, in modo da evitare la ressa durante gli intervalli o il termine delle lezioni, rischiando di rimanere ferito. Anche ausili semplici come una pelliccia di agnello da stendere sulla sedia aiutano il bambino nella sua vita scolastica di tutti i giorni. Il bambino deve poter partecipare nel miglior modo possibile a tutte le attività, inclusa la lezione di educazione fisica, pur tenendo presente e rispettando i limiti cui è soggetto a causa dell'EB. Di tanto in tanto può manifestarsi una lieve spossatezza causata dall'anemia o da dolori. Il bambino deve poter decidere da solo che cosa sia o meno giusto per lui e

l'esperienza insegna in questo caso che i bambini colpiti dalla malattia imparano a valutarlo personalmente molto bene se viene loro consentito di farlo!

Incidenti di lieve entità non sono del tutto evitabili nella vita scolastica quotidiana. È pertanto importante preparare il personale scolastico a tali evenienze e fornire ad esempio un kit di pronto soccorso con materiale di medicazione idoneo. Questo deve essere sempre disponibile e al personale didattico vanno illustrate le procedure da adottare in caso di ferite nell'EB.

Il più delle volte, compagni e insegnanti imparano rapidamente quali sono le cose da fare e quali non nella convivenza con un bambino affetto da EB, cosicché il frequentare la scuola diviene in breve tempo un'ovvietà, naturalmente con tutti gli alti e i bassi che caratterizzano la vita scolastica di tutti i giorni.

3.4. Adolescenza

In questa fase della vita, gli amici sono sempre più importanti; si desidera fare parte della loro cerchia, sviluppare la propria autonomia e fare le proprie esperienze. Affiora il desiderio di avere una relazione sentimentale, il corpo si modifica e la pubertà crea non pochi problemi al soggetto affetto e ai suoi famigliari. I bambini affetti da EB attraversano questo periodo della loro vita esattamente come tutti gli altri; l'unica differenza risiede nei problemi correlati all'EB. Dato che il proprio aspetto esteriore acquista sempre più importanza, i limiti fisici nonché le manifestazioni a carico della pelle con la comparsa costante di bolle, ferite e cicatrici passano ancora più in primo piano. In questo caso, il contatto con altri soggetti affetti può talvolta essere utile, poiché testimonia che non si è gli unici al mondo a soffrire di questa malattia e di questi disturbi. Spesso, proprio in questo periodo, l'adolescente preferisce però evitare ogni contatto con altri soggetti affetti per non dare eccessiva importanza alla sua diversità; desidera piuttosto dimostrare – proprio come ogni altro adolescente – il proprio diritto alla sua unicità. Anche questa necessità merita rispetto. Autonomia, indipendenza e responsabilità propria devono essere assolutamente incoraggiate in questo momento della vita, non solo rispetto alla cura delle ferite, che, anche indipendentemente dai famigliari – di norma la madre – può sempre più venire compiuta dall'adolescente stesso e da altre persone, bensì proprio con riguardo anche ai progetti per l'avvenire e alla creazione di rapporti di amicizia. Anche se per i genitori di bambini affetti da malattie croniche è particolarmente difficile fare un passo indietro, i teenager devono poter prendere sempre più in mano la propria vita!

In questa fase della vita assume importanza anche la questione di un'adeguata formazione professionale. In questo caso, in base alla forma della malattia e al relativo grado di minorazione, è necessaria una consulenza personalizzata. Agli esperti è richiesto di elaborare insieme all'adolescente ciò che può essere realizzato, quali opportunità esistono nel luogo di residenza ed eventualmente altrove, chi può provvedere al sostegno di tale formazione e come conseguire di fatto l'obiettivo prestabilito. Oltre ai limiti imposti dalla malattia, a tal riguardo rivestono naturalmente importanza anche gli interessi specifici, le capacità e i talenti del singolo soggetto affetto.

3.5. Età adulta

In questa età, il desiderio di una vita autodeterminata e indipendente è in primo piano. Una propria casa, il conseguimento della patente di guida, un lavoro adeguato, una relazione sentimentale e una famiglia: questi desideri assolutamente normali, che chiunque nutre in misura diversa, per le persone affette da EB possono rappresentare svariati ostacoli e problemi.

3.5.1. Scelta della professione

In sede di scelta di un lavoro adeguato è importante evitare di concentrarsi sui deficit derivanti dall'EB ma individuare piuttosto le opportunità assolutamente esistenti! Anche in questo caso molto dipende dalla speciale forma di EB di cui si è affetti. In alcune forme, la scelta è pressoché illimitata; nella maggioranza dei casi, invece, non è tutto possibile, il che varia naturalmente da un soggetto all'altro. L'entità del limite rispetto alle possibilità di scelta, oltre che dal livello di gravità dell'EB, dipende anche dal grado di formazione acquisito e dalla personalità del soggetto affetto.

Una volta conseguita un'adeguata formazione professionale, occorre valutare se si può lavorare *full-time* o se il *part-time* rappresenta invece la soluzione ottimale.

Nel caso in cui, a causa di forti limiti fisici, non si possa fare diversamente, in alcuni paesi è prevista la pensione di invalidità. La si consiglia però solo in casi eccezionali, dato che il diritto al lavoro rientra, non senza motivo, nei diritti fondamentali dell'uomo. Una parte rilevante dell'autostima di una persona – con o senza minorazioni – dipende infatti dalla sua professione e dalla sua abilità al lavoro. Eventualmente ci si può dedicare almeno a un'attività non particolarmente impegnativa. Qualora non sia assolutamente possibile svolgere un lavoro regolare per motivi di salute, in alcuni casi anche dedicarsi più intensamente a un hobby rappresenta una sorta di bilanciamento.

3.5.2. Patente

Prendere la patente è quasi sempre possibile; nell'acquisto di un veicolo devono però essere eseguite a volte delle modifiche, come ad esempio specchietti più ampi (per disporre di una buona visuale senza movimenti repentini), un tasto sul volante (per la rotazione più facile eventualmente anche con una sola mano), alzacristalli elettrici, cambio automatico, sedili morbidi, chiusura delle portiere automatica e cinture di sicurezza imbottite.

3.5.3. Relazioni sentimentali e sessualità

Decisamente più complicate e soprattutto più delicate sono le questioni legate alle relazioni sentimentali e alla sessualità. Nella nostra società occidentale, nella quale solo chi è "ricco, giovane, sano e bello" può avere successo sociale e sentimentale, è particolarmente difficile sviluppare un'autostima quantomeno integra. A maggior ragione se la propria vita è soggetta a particolari condizioni, come ad esempio il tipo di pelle dovuto all'EB. Le norme sociali, fortunatamente, non sono però tutta la vita e ci si augura che sempre più persone, malgrado le consuetudini, non si fermino all'aspetto esteriore (ad esempio una malattia come l'EB), bensì vadano oltre e sappiano riconoscere che la persona affetta da una condizione particolare è comunque un individuo con svariate capacità, punti di forza nonché punti deboli, esattamente come chiunque altro. Sarà così possibile avvicinarsi apertamente l'uno all'altro e – se sussistono i presupposti – anche instaurare un rapporto e una relazione sentimentale che, in genere, si basa su fondamenta particolarmente solide. Vi sono al riguardo esempi incoraggianti in tutto il mondo.

Ciò nonostante, il desiderio di una relazione sentimentale rimane troppo spesso incompiuto e non solo nel caso delle cosiddette forme gravi di EB. La voglia di intimità è comunque presente e non è facile accantonare anche le esigenze sessuali. A questo riguardo, non è possibile proporre soluzioni di validità generale; sono pertanto necessari colloqui con il soggetto in questione da condurre con estrema sensibilità. Per i soggetti affetti stessi e anche per le persone che si occupano della loro assistenza è importante che queste esigenze vengano ascoltate e affrontate; solo così si potrà forse trovare con creatività e apertura mentale una qualche soluzione per soddisfare la necessità di tenerezza e sesso.

3.5.4. Visite mediche preventive

Nel caso di alcune forme gravi di EB, man mano che si cresce si assiste a una diminuzione delle capacità fisiche e alla comparsa di manifestazioni secondarie gravi, come ad esempio il melanoma. Sono pertanto necessarie visite periodiche della pelle, idealmente due volte all'anno.

Anche visite mediche preventive generali periodiche sono importanti, poiché non si deve dimenticare che le persone affette da EB possono soffrire anche di tutti gli altri problemi di salute possibili indipendenti dall'EB, che devono essere curati e che, in alcuni casi, associati all'EB, sono più difficili da trattare.

4. Note conclusive

L'obiettivo di tutti gli sforzi compiuti è di concorrere a far sì che le persone affette da EB possano sviluppare forti personalità, che conoscano a fondo le proprie risorse e vivano appieno la propria vita, siano adeguatamente informate, possano crearsi la loro rete di relazioni sociali e, malgrado tutte le problematiche e i limiti, possano condurre un'esistenza appagante e soddisfacente.

La realtà, però, troppo spesso è diversa e non è possibile fornire in questa sede vere e proprie linee guida. Pertanto, devono come sempre essere individuate soluzioni possibilmente personalizzate per ogni singolo caso attraverso maggiori sforzi e alla collaborazione tra tutti i soggetti coinvolti. Ognuno ha "la propria EB", ossia ogni persona affetta da EB ha la propria storia, la propria personalità e pertanto ognuno si vive la "propria" EB in modo diverso e individuale. Si profila quindi necessaria un'assistenza individuale e adeguata all'età del paziente di questo gruppo eterogeneo di pazienti e l'esperienza dimostra che ne vale la pena!

5. Informazioni

L'intero articolo (estratto da: Fine JD, Hintner H (eds.), Life with Epidermolysis Bullosa (EB). Etiology, Diagnosis, Multidisciplinary Care and Therapy. Springer, Wien, New York (2009) è contenuto in: ISBN 978-3-211-79270-4.