

---

## 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. Forme molto rare di EBS (altre forme di EBS)

Oltre alle forme di EBS più note, alle quali abbiamo dedicato un apposito capitolo, esistono anche forme che, nell'ambito di questo gruppo di malattie già rare, sono ancora più rare. In altre parole, ad esempio in Austria, si registrano solo uno o due casi; addirittura non si registra talvolta nessun caso di persone affette da questa speciale patologia. Di conseguenza non si può dire o scrivere più di tanto sul quadro clinico generale di queste malattie. In questo caso è particolarmente importante mettersi in contatto con un centro specializzato, presso il quale, attraverso contatti internazionali e letteratura scientifica, si cercherà di apprendere tutto quanto è noto su questa malattia. A volte è ben poco. Si può quindi solo cercare di assistere efficacemente il bambino e, quindi, il soggetto adulto, fissando controlli periodici e tenendolo sotto stretta osservazione. Grazie quindi a una diagnosi tempestiva e a lungimiranti processi di riflessione e di apprendimento di altre forme di EB è possibile assistere in modo sicuro anche queste famiglie.

Le seguenti forme di EBS, secondo la classificazione attualmente valida, rientrano in questo gruppo:

- [Forme di EBS basali:](#)
  - **EBS con distrofia muscolare (EBS-MD)**
  - **EBS con pigmentazione "mottled" (EBS-MP)**
  - **EBS con eritema circinato migrante (EBS-migr)**
  - **EBS di Onga (EBS-Ogna)**
  - **EBS con atresia pilorica (EGB-AP)**
- [Forme di EBS soprabasali:](#)
  - **EBS acantolica letale**
  - **EBS da deficit di placofilina-1**
  - **EBS superficiale (EBSS)**

Nel caso in cui a voi o a un vostro parente sia stata diagnosticata una di queste forme, vi preghiamo di mettervi in contatto con il centro EB più vicino, poiché in questa sede illustreremo tali varianti solo in modo alquanto generale.

Nella maggior parte delle forme rare di EBS, la formazione di lesioni bollose esordisce già alla nascita o nei primi mesi di vita. Tali bolle sono causate da un'azione meccanica esercitata nei siti del corpo a maggiore traumatismo ma possono anche comparire in zone meno sollecitate.

Nel caso delle cosiddette **forme di EBS basali** ve ne sono alcune aventi disturbi collaterali gravi e altre con un decorso nel complesso di minore gravità.

Indichiamo di seguito due esempio di EBS con disturbi collaterali gravi:

**EBS con distrofia muscolare:** in questo caso viene interessato un elemento costitutivo della pelle, il quale svolge un ruolo importante anche nella muscolatura. Negli anni si può quindi assistere a una crescente debolezza muscolare (miastenia) che, col tempo, può mettere in secondo piano i disturbi correlati alla formazione di lesioni bollose sulla pelle. Si consiglia in questo caso l'assistenza sin dall'esordio della malattia da parte di un centro di neurologia infantile. È però difficile prevedere nel singolo caso la futura entità di tale miastenia.

Nel caso dell'**EBS con atresia pilorica** il passaggio tra stomaco e intestino (il "piloro") è chiuso. Un disturbo di questo tipo viene quasi sempre rilevato già in fase prenatale. I bambini devono essere operati già poco dopo la nascita; in questo caso una programmazione previdente del parto è pertanto particolarmente importante al fine di garantire l'assistenza chirurgica per il neonato.

Per le cosiddette **forme di EBS soprabasali** vi sono ad oggi solo descrizioni di singoli casi. In questa sede preferiamo quindi non entrare nel dettaglio di queste varianti ma non possiamo neppure negare che questi casi abbiano chiaramente avuto esiti particolarmente drammatici; per questo motivo, la denominazione "simplex" è a nostro avviso del tutto fuorviante.

La cura della pelle e i provvedimenti di carattere medico, in tutte queste varianti di EBS, non si differenziano dalle varianti di EBS più note. Anche in questi casi occorre assicurarsi che questo gruppo di pazienti disponga in misura sufficiente del materiale occorrente alla cura della pelle e delle ferite e che sia in ogni caso disponibile un referente medico.

Sulla prognosi, nel caso delle forme molto rare di EBS, non si possono in generale fare particolari previsioni. In linea di massima, è comunque un dato di fatto che anche queste varianti rare di EBS accompagneranno per tutta la vita coloro che ne sono affetti.