

IL NEONATO AFFETTO DA EPIDERMOLISI BOLLOSA (EB)

1. Introduzione

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, nutrimento, vicinanza e di un ambiente stimolante. Inoltre, a causa della vulnerabilità della sua pelle, ha anche bisogno di assistenza medica e di cure. Le prime fasi della relazione che si instaura con un neonato sono sempre eccitanti e al tempo stesso pregne di incertezze, specialmente nel caso di un bambino nato con una malattia come l'EB. La presente sezione intende agevolarvi nell'affrontare questa fase iniziale con tutti i suoi alti e bassi. Il nostro auspicio e augurio è che possiate rapidamente familiarizzare con questa situazione nuova e inattesa. Comunque, grazie a una certa dose di aiuto e di supporto, sarete ben presto capaci di provvedere adeguatamente al vostro piccolo e a tutte le sue specifiche esigenze.



Nozioni principali

- **Protezione, sicurezza e amore sono la cosa più importante anche per un bambino affetto da EB.**
- **Il vostro bebè può e deve essere toccato, mettendo in conto l'eventuale insorgenza di una qualche bolla ("bolla da coccole").**
- **Qualora occorra indossare dei guanti, ad esempio durante la sostituzione della medicazione, è necessario frizionarvi sopra una crema fortemente ricca di grassi o della vaselina.**
- **Anziché sollevare il bebè afferrandolo sotto le braccia, si consiglia di stenderlo prima su una coperta morbida, quindi di sollevarlo con cautela.**
- **Assicurarsi che i vestiti non creino alcun punto di pressione sulla pelle.**
- **L'allattamento è spesso possibile anche nel caso dell'EB.**
- **Non tutti i bebè affetti da EB provano dolore; un'attenta osservazione consente di distinguere tra dolore e altre cause di malessere.**
- **In presenza di dolore, occorre predisporre una specifica terapia dietro controllo medico.**
- **Predisponete la vostra abitazione ad accogliere il vostro bebè mentre si trova ancora in ospedale.**
- **Cercate rapidamente un pediatra o un medico di famiglia di fiducia presso il vostro luogo di residenza.**

2. Generalità

Nel momento in cui inizierete a leggere il presente testo, avrete forse già alle spalle un periodo particolarmente intenso fatto di alti e bassi, durante il quale avrete dovuto far fronte a una situazione per voi presumibilmente del tutto inaspettata e nuova: nel caso di vostro figlio (o forse di quello di parenti o amici) è stata sospettata un'epidermolisi bollosa. Desideriamo pertanto fornirvi il nostro supporto nell'affrontare questa nuova situazione.

Qualora non sappiate ancora con sicurezza se si tratta realmente di EB o di un'altra malattia, vi invitiamo ad aspettare prima di tutto gli esiti delle analisi mediche. L'EB è una patologia dalle molteplici varianti e sfaccettature; all'inizio è molto difficile raccogliere e mettere in ordine tutte le informazioni disponibili al riguardo e, forse, leggerete tante notizie che non hanno alcuna rilevanza per la variante di EB di cui è affetto vostro figlio. Dato però che la diagnosi o il sospetto di un'EB non sono ancora certi, con il presente capitolo desideriamo aiutarvi a superare con facilità questa prima fase di incertezza. Nel caso in cui venga in seguito stabilito che si tratta effettivamente di EB, nel primo periodo di vita di vostro figlio, per tutte le forme di EB valgono pressoché le stesse misure precauzionali, mentre se non si tratta di EB non avrete certo commesso un errore nell'adottarle.

Il presente documento informativo non può e non deve sostituire in nessun caso i necessari colloqui con i terapeuti esperti di EB. Dovreste però compiere uno sforzo minimo per ottenere quanto prima tutte le informazioni che vi occorrono per acquisire sicurezza nella gestione del vostro piccolo neonato. Ottenere informazioni e spiegazioni sulla malattia nonché istruzioni adeguate e chiare relative alle necessarie fasi successive è secondo noi indispensabile affinché, come genitori, possiate assistere in modo adeguato, amorevole e sicuro dapprima il vostro bebè, quindi il vostro bambino.

Potete stare certi che, così come tanti altri genitori e tante altre famiglie, riuscirete senza problemi ad essere sempre presenti per vostro figlio, provvedendo a tutte le sue specifiche esigenze, e a stargli vicino per tutta la vita con cura e amore.

Il sospetto di un'EB sussiste quando sulla pelle di un bebè, subito dopo la nascita o nelle prime ore e nei primi giorni di vita, si osservano [bolle e/o ferite](#). Può darsi che siano presenti solo piccole bollicine del tutto isolate oppure che estese aree del

corpo siano ricoperte di bolle e ferite. In alcuni casi sembra anche che la pelle manchi completamente in un determinato punto del corpo; ciò accade di continuo soprattutto nella zona dei piedi. All'inizio, tale evento causa ai genitori, all'ostetrica e al personale medico un forte sgomento e colpisce quasi tutte le persone coinvolte in modo del tutto inatteso. In occasione delle analisi preliminari di routine durante la gravidanza, non è possibile riscontrare tali problemi della pelle; questi, di norma, insorgono infatti in modo imprevisto.

Nel giro di pochissimo tempo, presumibilmente anche nel caso di vostro figlio, verranno predisposti svariati [test e controlli medici](#), allo scopo di individuare che cosa manca al vostro bambino. Qualora vi troviate a leggere il nostro manuale EB, presupponiamo che i medici curanti abbiano già escluso tutte le altre malattie aventi sintomi analoghi. Vi sarà quindi stato comunicato che, nel caso di vostro figlio, si sospetta un'epidermolisi bollosa, una malattia rara di cui, sinora, non avrete forse mai sentito parlare. In queste pagine cerchiamo pertanto di fornirvi informazioni che potranno esservi utili per comprendere meglio che cosa stia accadendo a vostro figlio e come potete prendervi cura di lui nel migliore dei modi. Abbiamo illustrato le caratteristiche tipiche dell'EB e le relative cause in un apposito capitolo ["Informazioni generali sull'EB"](#).

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.

Questo periodo può protrarsi finché non si sarà in grado di comunicarvi con esattezza con quale forma di EB avete a che fare. Il solo aspetto esteriore di vostro figlio (presenza di tante o poche bolle, ferite piccole o estese...) non può comunque condurre mai alla diagnosi definitiva. Bebè con vaste aree lese dopo la nascita possono essere affetti da forme più lievi di EB; al contempo, in alcuni casi una forma all'inizio apparentemente lieve può rivelarsi alla fine particolarmente grave. Persino i terapeuti EB esperti possono in questi casi venire ingannati. Alla luce di ciò, vi invitiamo ad aspettare l'esito definitivo delle analisi, per quanto sia difficile e la vostra pazienza possa essere messa a dura prova. In alcuni casi, le indagini diagnostiche possono essere molto rapide, mentre in altri, per svariati motivi, possono protrarsi a lungo. In singoli casi possono persino durare mesi fino

all'accertamento della forma esatta di EB. Da un lato esistono in tutto il mondo solo pochi laboratori in grado di eseguire questo tipo di indagini diagnostiche, dall'altro può risultare particolarmente difficile individuare l'esatta mutazione genetica responsabile della malattia nel singolo caso.

Esistono **oltre 30 diverse forme di EB**, tutte descritte nel nostro manuale. Vi consigliamo però vivamente di leggere queste informazioni solo una volta che saprete esattamente quale forma di EB è stata effettivamente diagnosticata a vostro figlio. Ovviamente potete leggere le informazioni generali relative all'EB in qualsiasi momento.

Qualunque sia il sottotipo di EB, è vostro figlio ad esserne affetto e **vostro figlio ha bisogno di voi** e di tutto **l'amore e le premure** di cui siete capaci. Nessuno può nel singolo caso prevedere come si profilerà esattamente la vita con l'EB per questo nuovo piccolo essere umano. Solo il tempo lo dirà. Nonostante ciò o proprio per questo occorre essere consapevoli che è venuto al mondo un esserino che, oltre alla **cura medica della pelle** e al **soddisfacimento dei bisogni primari** (quali nutrimento, calore, ecc.), necessita soprattutto di **protezione, sicurezza e amore**.

Mentre i medici si adoperano per formulare la diagnosi esatta, voi dovrete anzitutto concentrarvi ad accogliere il vostro bebè, anche se siete stati colti alla sprovvista da questa sfida inattesa. Benché sussista il sospetto dell'EB, **potete e dovete toccare il vostro bebè**, anche se la sua pelle è fortemente lesa. Ciò vale anche se il vostro piccolo deve restare nell'incubatrice, il che deve accadere solo in casi opportunamente motivati dal punto di vista medico (ad esempio dopo un parto prematuro), in quanto il calore può intensificare la formazione di lesioni bollose.

Il **modo ideale** per toccare vostro figlio è **a mani nude e senza indossare guanti**. **Qualora** ciò non dovesse essere inizialmente possibile **per ragioni mediche** (lo deve decidere il vostro medico!), potete in tal caso indossare anche i **guanti** in uso presso gli ospedali. In questo caso, però, **spalmate** sui guanti indossati **una crema fortemente ricca di grassi o della vaselina**. Proprio nei primi giorni di vita, la pelle, nel caso di alcuni neonati affetti da EB, può essere talmente sensibile che sussiste il rischio che parti di essa rimangano attaccate ai guanti. Dopo pochi giorni vi accorgete se è il caso di vostro figlio. Nella stragrande maggioranza dei casi risconterete che potete accarezzare e abbracciare vostro figlio senza problemi, seppur con cautela, e senza causargli alcun danno. Anche qualora dovesse comparire una qualche bolla a causa di un contatto improprio, non rimproveratevi.

Cercate di scoprire come sia accaduto e di trarne insegnamento. Non arrovellatevi per questo fatto: queste bolle si formano molto spesso anche senza un motivo apparente; fanno semplicemente parte di questa malattia. Non sarà mai infatti possibile prevenire la formazione di tutte le bolle già prima della loro insorgenza. Punti particolarmente sensibili vengono per questo protetti anche con apposite medicazioni. [Il contatto fisico e le coccole per un bebè affetto da EB sono vitali tanto quanto lo sono per un qualsiasi altro bambino](#) e sono sostanzialmente più importanti rispetto alla prevenzione di una qualche bolla. Una qualsiasi "bolla da coccole" danneggia vostro figlio in misura minore rispetto a quanto accadrebbe se si evitasse per paura il contatto fisico.

Dovreste [imparare](#) quanto prima a [prendervi personalmente cura del vostro bebè](#) e, inoltre, ad assicurargli protezione e vicinanza fisica senza causargli ferite.

Se possibile, [mettetevi in contatto con terapeuti esperti e personale di assistenza](#). Spesso tale contatto viene stabilito già attraverso l'ospedale presso cui è nato vostro figlio.

Nella [cura delle bolle e delle ferite](#), che si manifestano nell'EB, esistono alcune peculiarità di cui tener conto. Abbiamo pertanto dedicato a questo argomento un apposito capitolo "[Gestione delle ferite](#)".

Suggerimenti sulla gestione di bebè con pelle lesa

Oltre a quanto già esposto, esistono alcune possibilità e modalità per proteggere la pelle sensibile del vostro bambino che desideriamo illustrarvi in questa sede sottoforma di suggerimenti:

[i bebè affetti da EB non](#) devono anzitutto venire [sollevati afferrandoli sotto le braccia](#), poiché in tal modo si possono assai facilmente formare grosse bolle sotto le ascelle. Per alcuni bebè, malgrado l'EB, ciò è possibile in una fase successiva; dipende in larga misura dal sottotipo della malattia. Dato, però, che nella fase iniziale della vita non si può quasi mai affermare subito di quale forma si tratta, dovrete inizialmente agire sempre [con cautela](#). Col tempo scoprirete che cosa fa bene o male al vostro bambino!

Potete ad esempio stendere vostro figlio su una piccola [imbottitura morbida](#), come ad esempio una pelliccia di agnello, una coperta spessa, un cuscino o altro. In tal

modo, il bebè potrà essere sollevato insieme all'imbottitura sottostante evitando così ulteriori lesioni.

Se desiderate sollevare il vostro bebè senza l'imbottitura, giratelo con cautela dalla posizione supina a quella laterale, quindi infilate attentamente una mano sotto il sedere e l'altra sotto la testa o il collo e pian piano fate scivolare il bebè all'indietro sollevandolo quindi con cautela.

È richiesta cautela anche nell'uso di ciucci: si possono infatti formare bolle ai bordi della base del ciuccio così come nell'area delle labbra e della bocca. Tuttavia, anche in questo caso, può accadere che alcuni bebè, malgrado l'EB, non abbiano alcun problema o ne abbiano pochi.

Quanto al **vestiario di vostro figlio** dovete prestare attenzione a un paio di cose. I punti in cui un capo di vestiario presenta **bottoni, chiusure lampo o cuciture più spesse possono ledere la pelle di vostro figlio**. Per proteggere la pelle da tale evenienza, potete inizialmente **far indossare al bebè body morbidi o tutine per così dire al contrario**, quindi con il **lato interno rivolto verso l'esterno**. Si tratta di un accorgimento semplice ed efficace. Ulteriori suggerimenti sul vestiario sono riportati nell'apposito capitolo "Vestiario".

Alimentazione

Contrariamente a quanto si teme, l'**allattamento** di un **bebè affetto da EB** è **spesso possibile** e si dovrebbe quantomeno fare un tentativo. Da un lato, il latte materno è come sempre il nutrimento più idoneo per un bebè, dall'altro l'allattamento promuove naturalmente anche il legame positivo tra madre e figlio. L'allattamento è pertanto particolarmente auspicato anche nel caso di bambini con l'EB. Ciò vale per tutte le forme della malattia, poiché, anche in quelle gravi e in caso di interessamento delle mucose, l'allattamento è l'alternativa più delicata per l'assunzione del nutrimento. Una brava consulente sull'allattamento potrà essere in questo caso di notevole supporto, qualora abbia la pazienza di osservare attentamente il vostro bebè e di informarsi un minimo sull'EB.

Nel caso in cui, per qualsiasi motivo, l'allattamento non fosse possibile, ciò non deve comunque procurare alcun tipo di stress: il vostro bebè può ovviamente essere nutrito in modo ottimale anche attraverso gli alimenti per lattanti. Il legame madre-figlio può poi essere promosso anche in altri modi.

Dolore

Se siete costretti ad affrontare una malattia come l'EB, vi troverete a dover fare sempre i conti con un tema particolarmente serio: il tema del dolore. È un dato di fatto che esistono una serie di cause che possono provocare dolore nel caso dell'EB. Sappiate sin d'ora, però, che il dolore non compare sempre e soprattutto non ininterrottamente. L'esperienza insegna che soprattutto la [sostituzione della medicazione](#) rappresenta un momento che il bambino associa al dolore. Anche per questo motivo è importante ideare una modalità di sostituzione della medicazione confacente a vostro figlio. In tal caso, potete e dovete farvi aiutare quanto prima da persone esperte di EB!

Per esperienza, nei primi tempi non è assolutamente facile per i genitori di un neonato affetto da EB, ma anche per il personale medico, imparare a distinguere se un neonato con l'EB prova dolore o meno. Un bebè affetto da EB, che piange o strilla, lo fa per svariati motivi, proprio come i bebè dalla pelle sana. Inoltre, il comportamento di un bambino è naturalmente determinato anche dalle sue particolari qualità caratteriali. Alcuni bambini si lamentano più spesso a gran voce rispetto ad altri, alcuni sono tranquilli sin dall'inizio, altri sono impazienti e irrequieti, altri ancora sembrano la calma fatta persona ... In questi casi un'attenta [osservazione del bebè](#) e una [buona comunicazione tra i medici curanti e la famiglia](#) sono particolarmente importanti.

Parecchi sintomi che, nei bambini con l'EB, vengono interpretati come la manifestazione di dolore hanno in realtà origini ben diverse. Imparerete ben presto a scoprire se il vostro bebè prova effettivamente dolore o se le sue strilla sono semplicemente date dalla sua condizione di neonato e se, ad esempio, ha fame o se è da cambiare oppure se ha solo voglia di attenzioni. Se questo bebè è il vostro primo figlio, vi occorrerà forse un po' più di tempo rispetto a quanto accadrebbe se ne aveste già altri ma, anche voi, imparerete a conoscerlo così come è accaduto a tanti altri genitori e, di certo, più rapidamente di quanto non crediate!

Qualora venga appurato che un bebè prova in effetti dolore trattabile solo mediante una terapia farmacologica, la somministrazione di una quantità adeguata di analgesici non può essere ritardata. A tal riguardo esistono diverse possibilità. Un'assistenza medica nell'ambito della terapia del dolore è in questi casi indispensabile e una comunicazione efficace e franca tra genitori e medici curanti è il necessario presupposto affinché tale terapia abbia un esito positivo.

Primi preparativi per l'accoglienza in casa

Non appena fattibile dal punto di vista medico e non appena voi, come genitori, ve la sentite, si possono gradualmente pianificare le dimissioni dall'ospedale di vostro figlio e il suo conseguente arrivo a casa. A tal riguardo, **l'ideale è provvedere ai necessari preparativi già durante la degenza ospedaliera.**

Oltre a tutti gli altri preparativi a cui avrete già presumibilmente provveduto per il vostro bebè, dovete tener conto di alcuni altri accorgimenti.

È opportuno **stendere sul lettino una base morbida**, dato che i bebè trascorrono molto tempo dormendo. Ad esempio una pelliccia di agnello di buona qualità è in questo caso particolarmente indicata; sono altrettanto idonei anche una coperta morbida o un cuscino piatto. Forse avrete già scoperto in ospedale su quale base il vostro bambino si sente meglio; l'ideale è utilizzare questa stessa base o una simile anche a casa.

Probabilmente avete già acquistato o vi sono già stati regalati diversi **capi di vestiario**. Ricontrollateli tutti e selezionate quelli che sono **morbidi**, **non** hanno **cuciture troppo spesse** e non creano prima di tutto **alcun punto di pressione**. Alcuni capi possono essere indossati al contrario, mentre altri dovranno essere scartati.

Dato che dovrete sempre sostituire la **medicazione**, di cui il vostro bebè necessita, vi occorre anche uno **spazio** nel quale poter eseguire tale operazione di **sostituzione della medicazione**. La cura di un bambino affetto da EB può richiedere spesso parecchio tempo; occorre pertanto assicurarsi che coloro che si occupano di tale cura (genitori, parenti, assistenti domiciliari...) dispongano di un luogo adeguato per la sostituzione della medicazione. Pensate a quale potrebbe essere il punto ottimale della vostra casa o dove potete eventualmente predisporre un nuovo piano adibito alla medicazione. Spesso corrisponde allo stesso luogo in cui si cambiano anche i pannolini. Verificate se sia voi sia un'altra persona potete sostare anche a lungo in tale luogo senza sollecitare la schiena o senza dovervi contorcere. Soprattutto all'inizio, avrete presumibilmente bisogno di aiuto nella sostituzione della medicazione; una seconda persona dovrebbe pertanto avere anch'essa uno spazio d'azione sufficiente.

Palpate la **base del fasciatoio** e verificate se è adatta a vostro figlio, altrimenti dovrete realizzarne una nuova. Nella maggioranza dei casi è sufficiente stendere sulla base del fasciatoio una coperta **morbida** o un asciugamano, sul quale sistemare eventualmente anche un pannolino in tessuto morbido. Oltre allo spazio per la medicazione vi occorre anche uno spazio in cui riporre il **materiale di medicazione**.

Evitate assolutamente di utilizzare il lettino del vostro bambino come luogo in cui eseguire la sostituzione della medicazione. Ve lo sconsigliamo vivamente sin d'ora, poiché il letto dovrebbe essere un posto sicuro per il bebè prima, per il bambino poi. Deve essere un luogo in cui potersi rifugiare, sentirsi bene e protetto da contatti spiacevoli o procedure dolorose, come ad esempio la sostituzione della medicazione.

Cercate quanto prima un pediatra o un medico di famiglia, disponibile ad assistere voi e vostro figlio, al quale potete rivolgervi e di cui avete fiducia. Trattandosi di una malattia molto rara, può accadere che non abbia ancora tanta esperienza o non l'abbia affatto con un bambino affetto da EB. Tale aspetto non è però fondamentale; è invece determinante la disponibilità ad affrontare insieme a voi questa nuova situazione, ad essere al vostro fianco come primo referente per domande e problemi, ad aiutarvi nel distinguere i disturbi causati dall'EB da altre problematiche dei neonati e insieme a voi – e a esperti specialisti EB - a individuare le procedure ideali per vostro figlio. È questo il presupposto fondamentale per il buon esito dell'assistenza medica di vostro figlio.

Sarebbe anche utile e opportuno individuare ben presto qualcuno, ad esempio tra la cerchia dei famigliari e/o degli amici, che, oltre ai genitori, possa fornire assistenza nella cura del bambino a casa. Proprio per il primo periodo a casa, è inoltre assai utile se viene predisposta un'assistenza domiciliare di cui avvalersi durante l'operazione di sostituzione della medicazione. Ciò non è sempre e ovunque possibile, poiché questo servizio esiste solo in alcune zone. Laddove però è presente bisognerebbe avvalersene!

Vi consigliamo inoltre di richiedere una consulenza sociale, in occasione della quale potrete venire informati sugli aiuti finanziari di cui potete eventualmente disporre e presso quali enti dovrete presentare la relativa richiesta. Sembra alquanto pragmatico e di fatto lo è. D'altronde la migliore assistenza possibile per vostro figlio non deve mettervi di fronte a problemi finanziari; pertanto potete e dovete informarvi adeguatamente sui vostri diritti!

Un primo quadro generale è illustrato nel nostro manuale nella sezione "Aspetti sociali", valida per l'Austria.

Siamo perfettamente consci che queste prime informazioni rappresentano solo l'inizio e che avete certamente ancora tante domande che riguardano il vostro bambino e il suo futuro. Ciò dipende in larga misura anche dal sottotipo di EB definitivamente diagnosticato; non possiamo quindi approfondire ogni singolo

aspetto che vi sta a cuore. Desideriamo dunque sollecitarvi a cercare referenti esperti, che saranno certamente disponibili a rispondere alle tante domande che ci si pone soprattutto all'inizio di una vita con l'EB e che vi aiuteranno a gestire in modo adeguato la vita con l'EB malgrado tutte le sfide!