

TUMORI CUTANEI nell'EB distrofica (EBD)

1. Introduzione

Una delle complicanze particolarmente gravi nel caso di alcune forme di EB è la possibilità di sviluppo di una determinata forma di tumori cutanei. Le relative cause non sono ancora state del tutto chiarite ma le ripercussioni per i soggetti colpiti sono spesso drammatiche. **Prima si riconoscono i sintomi di un tumore, maggiore è la possibilità di guarigione!** Ciò vale anche per il tanto temuto tumori cutanei nel caso dell'EB. Dal momento che, a tal riguardo, occorrono un'attenzione particolare e misure di prevenzione, nel presente capitolo vi illustriamo i segnali che dovete osservare, oltre a fornirvi una breve panoramica delle varie possibilità terapeutiche. Soprattutto con riguardo a questo capitolo, vi consigliamo di soffermarvi unicamente sulla forma di cui voi siete affetti o lo è un vostro parente. Solo questa sezione è realmente importante per voi.



Nozioni principali

- **Rischio di tumori cutanei**
 - decisamente elevato nel caso dell'EB distrofica,
 - elevato nel caso dell'EB giunzionale,
 - modestamente elevato nel caso dell'EBS generalizzata grave,
 - in tutte le altre forme non è superiore a quello di soggetti dalla pelle sana
- **La diagnosi precoce è di importanza vitale (per la sopravvivenza)**
- **Prevenzione: visite mediche periodiche dell'intera superficie cutanea ogni 6 mesi**
- **Segnali:**
ferite
 - la cui cicatrizzazione risulta particolarmente lunga
 - che in un certo senso presentano caratteristiche "diverse"
 - che sono particolarmente dolorose
- **Possibilità terapeutiche: prevalentemente l'asportazione chirurgica**

2. Generalità

Tumore – già la sola parola fa rabbrivire la maggior parte delle persone. Il motivo per cui un tumore si sviluppa in alcune - di gran lunga non in tutte!! - forme di EB non è ancora del tutto spiegabile. Ad oggi si sa solo pochissimo sugli esatti meccanismi cellulari e molecolari che, nel tempo, causano la comparsa di un tumore. Si può però immaginare che, nel caso dell'EB, i meccanismi riparatori delle cellule cutanee vengono particolarmente sollecitati per una vita intera. A quanto pare, il funzionamento di tali meccanismi riparatori può venire limitato con l'avanzare dell'età. Può pertanto accadere che, prima o poi, si formino cellule di tumori cutanei. Una caratteristica sostanziale di una cellula tumorale è la sua crescita inarrestabile. Quando una cellula di questo tipo si moltiplica, il corpo non è più in grado di interrompere tale processo. Dopo alcune settimane sono già presenti talmente tante cellule di tumori cutanei che il punto interessato risulta visibile. [Prima tale punto viene notato, migliori saranno le possibilità che la terapia abbia successo!](#) Ignorare semplicemente il pericolo che si sta correndo di certo non aiuta. È decisamente più efficace affrontarlo consapevolmente per poter [reagire rapidamente](#) nell'evenienza e [sfruttare tempo prezioso](#).

Nell'EB vanno distinti [diversi tipi di tumori di cutanei](#). Nella [maggioranza](#) dei casi compare un cosiddetto [carcinoma squamocellulare](#), costituito dalle [cellule degli strati della pelle superficiali](#). Questo tipo di tumori cutanei è quello più temuto in assoluto. Si tratta di un tumore [maligno](#), che cresce in modo distruttivo e rapido partendo da un punto e diffondendosi nel tessuto circostante e che spesso, dopo qualche tempo, metastatizza, formando appunto delle metastasi.

Questa forma di tumore compare con maggior frequenza in soggetti affetti da [EB distrofica generalizzata grave](#). Può però insorgere anche in [altre forme di EB distrofiche](#) nonché, [occasionalmente, nell'EB giunzionale](#). Con l'avanzare dell'età aumenta anche il rischio di contrarre un tumore; per questo motivo [visite mediche preventive](#), in occasione delle quali viene esaminata [l'intera superficie cutanea](#), sono sempre più importanti. Proprio negli adolescenti è già stato purtroppo riscontrato in singoli casi un tumori cutanei; visite mediche almeno semestrali dovrebbero pertanto essere la norma. Se è già stato accertato un tumori cutanei, le visite mediche devono invece essere eseguite più frequentemente, all'incirca ogni due o tre mesi.

In casi **rari** si può assistere anche alla formazione di **altri tipi di tumori cutanei**. A tal riguardo, si opera una distinzione soprattutto tra il **carcinoma a cellule basali**, detto comunemente "tumore della pelle bianco" e il **melanoma**, detto "tumore della pelle nero". Per quanto oggi noto, non esiste però in questo caso alcuna correlazione diretta con l'EB. Ad oggi non esiste peraltro alcuna indicazione circa il fatto che l'incidenza di tali tipi di tumore in soggetti affetti da EB sia maggiore rispetto a soggetti dalla pelle sana. L'unica eccezione è rappresentata dall'EBS generalizzata grave, nella quale il rischio di tumore della pelle bianco sembra essere leggermente più alto.

Naturalmente, per ogni individuo esiste la possibilità che, nel corso della vita, si sviluppi una qualche forma di tumore della pelle e, ovviamente, anche nel caso di soggetti affetti da EB. Complessivamente, la frequenza di insorgenza a livello mondiale sta aumentando e ognuno di noi dovrebbe conoscere i segnali per il riconoscimento precoce del "tumore della pelle nero" (melanoma) e del "tumore della pelle bianco" (basalioma). In sintesi: in caso di nei aventi una pigmentazione scura, che cambiano, sono asimmetrici, che hanno più di una tonalità di marrone o che iniziano a sanguinare occorre essere prudenti. Lo stesso dicasi per zone della pelle rossastre e ruvide presenti in testa o sul volto o anche per punti di difficile cicatrizzazione in cui si formano di continuo delle croste. Sulla pelle si formano talvolta anche dei noduli che lentamente si ingrossano. Nel caso in cui riscontraste uno di questi **segnali di riconoscimento precoce**, dovrete sottoporvi a una **visita medica**.

Anche per i soggetti affetti da EB valgono le stesse **misure di prevenzione** adottate per **tutti gli individui**: evitare un'eccessiva esposizione ai raggi solari – soprattutto scottature – applicare un'ottima protezione contro i raggi UV ed eseguire periodici controlli dei nei.

In questa sede è necessario citare anche i cosiddetti "**nevi EB**". Si tratta delle cosiddette **alterazioni pigmentarie tipiche dell'EB**, le quali, in base all'aspetto, possono venire paragonate il più delle volte a nei. Si formano spesso nell'area delle lesioni bollose, possono divenire piuttosto grandi e mutano nella forma e nelle dimensioni. Talvolta regrediscono del tutto e scompaiono. Anche questi nevi EB devono essere sempre esaminati in occasione delle visite dermatologiche. Non è stato sinora descritto alcun caso in cui una tale voglia abbia assunto un carattere

maligno ma, dato che questi nei possono talvolta essere simili agli stadi precoci di un tumore della pelle nero, dovrebbero essere anch'essi controllati. In tal modo si è certi che non celino mai un tumore della pelle maligno.

Per tutte queste forme tumorali vale quanto segue: visite dermatologiche periodiche non possono di fatto impedire l'insorgenza di un tumore ma, in presenza di una diagnosi precoce, la relativa terapia ha in parecchi casi esito positivo.

EBD:

Nel caso delle forme distrofiche dell'EB, purtroppo, sussiste il massimo rischio di insorgenza del tumori cutanei tipico dell'EB, il **carcinoma squamocellulare**. Nel corso della vita di un numero significativo di pazienti affetti da questa forma di EB si sviluppa un carcinoma squamocellulare quale conseguenza della loro malattia principale. I carcinomi squamocellulari si concludono in un periodo variabile da mesi ad anni e colpiscono o distruggono anche strutture tissutali profonde in presenza di malattie a lungo decorso. Ad oggi si sa ancora pochissimo sui meccanismi cellulari e molecolari all'origine della comparsa di questo tipo di tumore. Ne sono colpiti **in particolare** soggetti affetti dalla **forma generalizzata grave** ma può interessare **anche** le cosiddette **forme più lievi** dell'**EB distrofica**. In alcuni casi di soggetti adolescenti è già stata formulata questa diagnosi grave; in generale la frequenza d'insorgenza del tumori cutanei aumenta comunque con l'avanzare dell'età. Nel caso di questa forma di EB è pertanto particolarmente importante essere vigili.

Non è affatto semplice distinguere punti della pelle a rischio da altre aree lese problematiche. Esistono però dei **segnali** a cui voi stessi potete prestare attenzione. Numerosi punti in cui si è formato il tumori cutanei vengono individuati per primi dai **pazienti** stessi! Essi **conoscono** infatti **la loro pelle** e il "normale" **processo di guarigione delle loro ferite** assai bene e si accorgono subito se accade qualcosa di diverso.

Già questo è il primo e principale segnale: se una **ferita presenta caratteristiche diverse dalle altre**, nei **giorni successivi** dovrete **osservarla attentamente**. Può darsi che la cicatrizzazione in un determinato punto subisca **un forte rallentamento**. Con forte rallentamento s'intende che, trascorso circa il doppio del consueto periodo di cicatrizzazione delle altre vostre ferite, non si riscontra ancora una guarigione della

ferita in questione. Può anche significare che la **ferita provoca un dolore insolitamente pungente** o duole **in modo insolito**. Anche la formazione di una **crosta persistente**, non eliminabile con i metodi abituali, è un altro segnale. Occorre prestare attenzione anche nel caso in cui la base della ferita subisca variazioni o compaia una qualche proliferazione tissutale.

Ciò non significa però che la comparsa di un tale segnale equivalga sempre alla presenza di un tumori cutanei! Nella maggioranza dei casi si tratta di cause fortunatamente più innocue, responsabili di tali cambiamenti. Tuttavia è spesso complicato riconoscere con esattezza ad occhio nudo se si tratta di una mutazione innocua o maligna. Per questo motivo dovrete consultare quanto prima il vostro medico affinché **esamini** il punto in questione. Spetterà a lui decidere se è il caso di aspettare ancora **tenendolo sotto osservazione** oppure se è già necessario eseguire un **prelievo di campioni** ai fini di un **esame istologico**. In caso di dubbio vale il seguente principio: meglio un prelievo in più che uno in meno!

Come viene eseguito questo tipo di prelievo di campioni?

In generale è sufficiente un'**anestesia locale**. Con una siringa (piccolissima e sottile!) viene iniettato un anestetico in uno o più punti sotto la pelle in cui si devono prelevare i campioni di tessuto. Si può avvertire un leggero bruciore che svanirà però in breve tempo grazie all'azione particolarmente rapida dell'anestetico. Dopo alcuni minuti vengono prelevati o asportati con un'incisione campioni di circa 4-6 mm dal punto sospetto. In caso di aree lese particolarmente ampie si devono spesso prelevare più campioni; a volte può infatti accadere che solo una parte circoscritta del punto in questione abbia già assunto un carattere maligno e occorre averne la certezza. Una volta eseguito il prelievo vengono arrestate eventuali piccole emorragie; talvolta può essere necessaria anche una sutura. È però quasi sempre sufficiente l'applicazione di una benda.

A volte non è possibile eseguire un prelievo di campioni in anestesia locale: ad esempio se il punto sospetto è troppo esteso o se si trova in un'area del corpo particolarmente inaccessibile o sensibile. Può quindi essere necessario eseguire il prelievo in **anestesia totale**. Rappresentando però un ulteriore sovraccarico per il corpo, si cerca possibilmente di evitarla.

Il campione prelevato viene immediatamente inviato a un laboratorio, nel quale potrà essere eseguito l'esame istologico al microscopio. È particolarmente importante che l'autore dell'esame abbia già **esperienza** nella **diagnosi del**

tumori cutanei nell'EB, dato che questo presenta al microscopio delle peculiarità che occorre riconoscere!

L'esame richiede alcuni giorni; non appena si dispone dell'esito si potranno pianificare le successive misure da adottare. Se è tutto regolare, si continuerà a curare la ferita, apportando forse qualche cambiamento alle procedure di gestione. Qualora invece vengano riscontrate **cellule tumorali**, occorrerà **pianificare rapidamente i passi successivi**. La questione deve in ogni caso essere approfonditamente discussa con il paziente. L'**asportazione chirurgica** è assai spesso possibile ma, in caso di aree estese, occorre procedere con particolare meticolosità. In alcuni casi sono sufficienti interventi di minima entità, in altri si generano successivamente ferite più estese e, a seconda della relativa sede, l'intervento chirurgico può risultare o più semplice o più complicato.

In questa sede occorre evidenziare con la dovuta onestà che, a volte, è necessario contemplare persino un'**amputazione** al braccio o alla gamba. Tale provvedimento va preso in esame se il tumore si è già formato in più punti o se un punto è già riuscito a diffondersi intaccando una superficie più ampia. Il nostro comune obiettivo è naturalmente quello di evitare possibilmente interventi di tale gravità; ecco perché occorre prendere con estrema serietà le **visite mediche preventive** e i **segnali di allarme!**

Nel caso dell'EB, oltre all'intervento chirurgico, sono stati nel frattempo adottati anche **altri metodi**, tra cui la radioterapia, la terapia antitumorale farmacologica (chemioterapia) o **trattamenti post-operatori** con determinate pomate. Sia nel caso della radioterapia (cura dei raggi) sia in quello della chemioterapia, i tentativi fatti hanno avuto sinora poco successo.

Per il **trattamento palliativo** e/o la **riduzione del dolore** queste forme di terapia possono però essere assolutamente importanti. In questi casi è sempre necessario che dermatologi, chirurghi, oncologi e terapeuti del dolore operino in stretta collaborazione tra loro.

Si fa inoltre notare in particolare che il coinvolgimento di esperti **psicologi** nell'ambito della terapia è assai utile e raccomandabile. Per poter affrontare meglio le sfide di una terapia antitumorale, i soggetti affetti e i famigliari necessitano di ogni tipo di supporto.

A discapito delle visite mediche preventive e delle possibilità chirurgiche, può giungere quel momento in cui ci si rende conto che un ulteriore intervento non è più

contemplabile e che anche tutte le altre possibilità terapeutiche sono esaurite. **Qualora** il progredire della **patologia tumorale non possa più essere arrestato** ma al massimo solo rallentato, sono maturi i tempi per adottare **misure di medicina palliativa**. Ciò significa che la cura non è più mirata alla guarigione ma a un **supporto fino al termine della vita**. Questo supporto comprende una terapia del dolore adeguata, un trattamento sintomatico (ad es. contro gli effetti collaterali dei farmaci, la formazione di odori ecc.) così come l'ausilio di un sostegno psicologico e spirituale. Nel caso in cui siate costretti ad affrontare questa evenienza, evitate di gestire in qualche modo la situazione da soli ma avvaletevi dell'aiuto di specialisti competenti operanti nella vostra zona di residenza. L'ideale sarebbe rivolgersi a un

team di medicina palliativa o a un **team di una struttura per malati terminali**. Molto spesso tale supporto viene fornito anche dai **medici di famiglia** e dagli **assistenti domiciliari**.

Nessuno può prevedere quanto tempo (settimane? Mesi? Anni?) durerà questo processo; il tempo in questi casi rappresenterà quindi un bene decisamente prezioso. Possiamo tutti impararlo da chi sa che il proprio tempo è limitato. In ultima analisi, però, nessuno su questa terra sa quanto tempo effettivamente gli rimane. Sfruttate quindi il vostro tempo indipendentemente dal fatto che siate in piena salute, siate affetti dall'EB o da un tumore. Riflettete continuamente su ciò che è importante per voi nella vita. Forse è possibile trasformare in realtà alcuni dei propri sogni. Dedicate tempo alla famiglia e agli amici e godetevi ogni singolo giorno. Secondo la medicina palliativa non è così importante vivere degli anni in più ma è invece fondamentale vivere gli anni con più vitalità!

Negli ultimi anni sono state indagate più a fondo le cause e le possibilità terapeutiche dei tumori cutanei nell'EB. Alcune idee sono sembrate promettenti, altre non hanno dato risultati particolarmente buoni. L'auspicio è che nei prossimi anni si possano compiere nuovi progressi. Qualora un giorno doveste trovarvi costretti ad affrontare seriamente questo tema, può darsi che esistano per allora nuove conoscenze che verranno certamente applicate al trattamento del tumore. Anche in futuro, però, l'aspetto più importante è rappresentato dall'individuazione precoce delle cellule tumorali. Visite dermatologiche periodiche e, in caso di dubbi, l'esecuzione di una biopsia dovrebbero divenire per voi un'abitudine. A tal fine occorre naturalmente anche il coraggio di affrontare la questione. Anziché far finta

di nulla per paura, siate vigili. Potrete così rendervi conto del momento in cui sarà necessario iniziare il trattamento, guadagnando in tal modo tempo prezioso!