

## TUMORI CUTANEI nell'EBs generalizzata grave

### 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 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.

### **EBS generalizzata grave:**

Come già esposto, il rischio dello sviluppo di un "tumore della pelle bianco" (basalioma) in soggetti affetti da EBS generalizzata grave è **leggermente maggiore** rispetto ai soggetti dalla pelle sana. I basaliomi compaiono soprattutto in età adulta media e avanzata nelle aree maggiormente esposte ai raggi solari, ossia testa e volto. Qualora notaste una qualche alterazione della pelle superficiale visibile, diversa dalle consuete alterazioni tipiche dell'EB, dovrete mostrare tale punto al vostro **medico**. Tali alterazioni possono essere zone della pelle rossastre e ruvide oppure punti di difficile cicatrizzazione in cui si formano di continuo delle croste. Sulla pelle si formano talvolta anche dei noduli che lentamente si ingrossano.

La **visita medica** si svolge quasi sempre con l'ausilio di una speciale lampada da ingrandimento; talvolta è necessario il **prelievo di un campione di pelle**. Qualora dovesse effettivamente trattarsi di un basalioma, è importante che sappiate che i **basaliomi sono in generale trattabili in modo assai efficace, purché** vengano **diagnosticati per tempo**. Tra l'altro, solo in casi estremamente rari si sviluppano in altri organi e, pertanto, non formano alcuna metastasi. Quanto alla **terapia**, oltre all'**asportazione chirurgica** sono previsti anche vari **altri metodi**. Quale sia quello più idoneo deve essere valutato nel **singolo caso**.

Con riguardo agli **altri tipi di tumori cutanei** descritti, nel caso dell'**EBS generalizzata grave** non è stato sinora riscontrato **alcun rischio maggiore**. Ciò non esclude naturalmente il fatto che, come accade in soggetti dalla pelle sana, non si possa verificare almeno una volta lo sviluppo di un tale tumore cutanei. In tal caso valgono le stesse **misure di prevenzione valide per tutti i soggetti** e che sono già state innanzi descritte.