

Informazioni più approfondite presso:

DEBRA International. (Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association)

13 Wellington Business Park

Dukes Ride, Crowthorne

Berks. RG45 6LS

Gran Bretagna

Tel: +44 (0)1344 771 961

Fax: +44 (0)1344 762661

Email debra.uk@btinternet.com

Website www.debra-international.org.uk

Sede Italiana:

ASSOCIAZIONE DEBRA ITALIA

Via dei Gerani, 23 Belsito - 95045 - Misterbianco (CT)

Tel: 095 512330 / 095 515737

Fax. 095 512330

Centro di riferimento diagnostico:

ISTITUTO DERMOPATICO DELL'IMMACOLATA

Laboratorio di Biologia Molecolare e Cellulare

00167 ROMA - Via Monti di Creta, 104

Tel: 06 66464738

Fax: 06 66464705

Ulteriori informazioni si possono richiedere a:

Mölnlycke Health Care srl

21013 Gallarate (VA) / Italy

Via Marsala 40/c

Tel: +39 0331 71.40.11

Fax: +39 0331 70.17.48

debra

**Il trattamento dei neonati affetti da
Epidermi Bollosa
Informazioni di base
Jacqueline Denyer**

Il presente fascicolo è stato sponsorizzato dalla Mölnlycke srl e ideato da DEBRA International, registrazione n. 284754

Mölnlycke 
Health Care

Trattamento dei neonati affetti da Epidermolisi Bollosa (EB).

Informazioni di base

Cos'è la Epidermolisi Bollosa?

L'Epidermolisi Bollosa costituisce un insieme di malattie epidermiche causate da fattori genetici. Il loro comune denominatore è la tendenza a formare vesciche e scollamenti della cute e delle mucose dovuti a traumi o a sfregamenti anche minimi.

L'epidermolisi bollosa può essere ereditata in due modi:

1. Come fattore ereditario dominante trasmesso da uno dei genitori già affetto dalla malattia. In questo caso la probabilità che una nascita sia affetta da epidermolisi bollosa è pari al 50%. E' possibile che il fattore ereditario sia generato da una nuova mutazione genetica: in questo caso i genitori sono sani e la malattia compare per la prima volta in uno o più figli.

2. Come fattore ereditario recessivo. In questo caso entrambi i genitori sono portatori sani di un gene associato all'epidermolisi bollosa. La probabilità che entrambi i genitori trasmettano il gene 'malato' ad un figlio, e che di conseguenza il bambino sia affetto dalla malattia, è di uno a quattro.



Le forme di epidermolisi bollosa

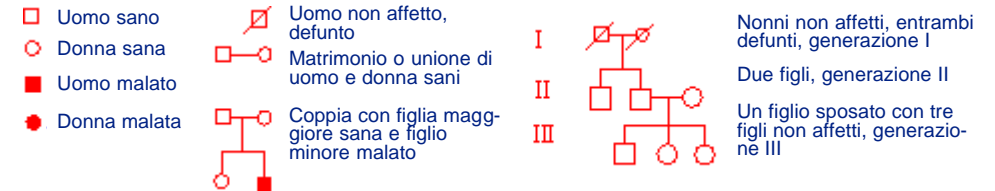
Le forme principali di epidermolisi bollosa sono tre: la semplice, la giunzionale (o atrofica) e la distrofica (o dermolitica). Ognuna di queste forme si suddivide in diverse sottospecie. Ogni caso di epidermolisi bollosa può presentare sintomi molto variabili, da lievi a estremamente seri.

Non è possibile che in una famiglia una forma d'epidermolisi si muti in una forma diversa.

L'Ereditarietà dell'epidermolisi bollosa

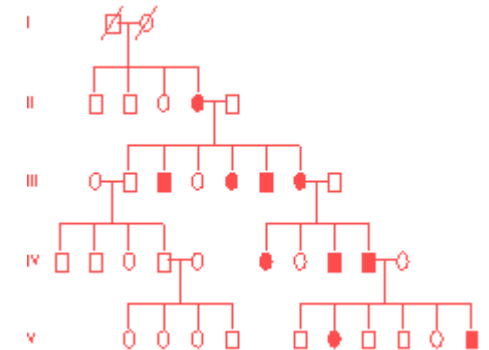
Per poter capire come l'epidermolisi bollosa si manifesta in una famiglia, e come si trasmette di generazione in generazione, bisogna tener presente che la malattia è causata da fattori ereditari che possono essere o dominanti o recessivi. Lo schema dell'ereditarietà è dunque differente, come è mostrato da quanto segue:

Simboli utilizzati per disegnare l'albero genealogico



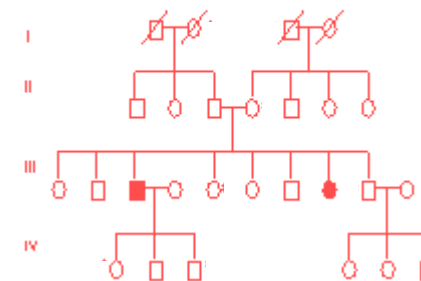
Fattori ereditari dominanti

Il dato fondamentale da ricordare sui fattori di ereditarietà dominante è che la trasmissione del fattore è sempre visibile perché il portatore è sempre malato, e che un individuo malato ha una probabilità su due di avere un figlio malato. In famiglie con membri affetti da fattori ereditari dominanti, gli individui sani (senza sintomi visibili), non trasmettono la malattia ai figli.



Fattori ereditari non dominanti

Nel caso di fattori ereditari non dominanti, il portatore può non essere malato. Dall'unione di due portatori sani c'è solo una probabilità su quattro che il figlio erediti la malattia. Ma c'è una probabilità su due che il figlio sia portatore sano, e che dunque possa trasmettere la malattia ai suoi discendenti. C'è pertanto una probabilità su quattro di avere un figlio che non sia portatore del fattore che causa l'EB.



Diagnosi

La diagnosi si effettua esaminando piccoli frammenti (biopsie) di pelle. Si raccomanda di rivolgersi a centri ospedalieri specializzati nella diagnosi dell'epidermolisi bollosa.

Per identificare le mutazioni genetiche associate all'epidermolisi bollosa, si deve analizzare il DNA estratto dal sangue dei bambini malati e da quello dei loro genitori.

Trattamento

Il neonato non deve essere messo in incubatrice salvo per motivi specifici, come una nascita prematura. Nella culla, il bambino deve essere adagiato su un materassino soffice che dovrà essere utilizzato anche come mezzo per trasportare o spostare il bimbo in modo da limitare le manipolazioni ed evitarne danni alla pelle che è estremamente fragile.

Se il bambino deve essere sollevato dal materasso, bisogna ruotarlo prima su un fianco, posizionare le mani dietro la nuca e sotto i glutei, rigirarlo nuovamente sulla schiena, accoglierlo nelle braccia e sollevarlo.

Non sollevare mai il bambino afferrandolo sotto le braccia. Ricordare che sfregamenti e graffi causano formazione di vesciche e lo scollamento della pelle. Una pressione sulla pelle senza sfregamenti è del tutto innocua.

Vesciche

Devono essere perforate con un ago sterile. Se non controllate si estenderebbero. La pelle della vescica non deve essere rimossa. Dopo la perforazione non è necessaria alcuna medicazione.



Analgesici

Devono essere somministrati analgesici idonei, al momento del cambio della medicazione e ogniqualvolta sia necessario per un migliore comfort.

Ferite

Devono essere medicate con una medicazione non aderente. La scelta delle medicazioni è limitata in quanto molte medicazioni definite non aderenti non sono adatte a una pelle affetta da epidermolisi bollosa.

Mepilex (Mölnlycke) crea le condizioni ideali per la guarigione della ferita e non causa danni alla cute al momento della rimozione.

Per ferite non essudanti, o per le ferite di pazienti affetti da epidermolisi bollosa semplice che reagiscono male alle medicazioni spesse, Mepitel (Mölnlycke) è la medicazione più adatta. La medicazione secondaria può essere cambiata ogni giorno per rimuovere gli essudati ed ispezionare la ferita. Cambiare la medicazione Mepitel ogni 4 - 7 giorni, a seconda della necessità.

Abbigliamento

I bambini colpiti da epidermolisi bollosa tendono a danneggiare la pelle scalciano e sfregando le braccia sul petto. Per questa ragione si suggerisce di vestire il bambino con una tutina intera molto morbida.



Nutrizione

Se possibile, è preferibile incoraggiare la nutrizione per via orale. Se la bocca è in cattivo stato e dolorante, è raccomandato l'utilizzo di un biberon speciale, ideato per i bambini con lesioni gravi alle labbra o al palato, che non necessita una forte suzione per l'uscita del latte. I bambini con estese perdite di pelle possono avere bisogno di un apporto calorico

supplementare per permettere una guarigione ed un'acrescita ottimale.

Suggerimenti di cura e trattamento

- Assicurarsi che ogni persona che si prende cura del bambino sappia esattamente come deve essere trattato.
- Alla nascita, per evitare la formazione di vesciche, chiudere il cordone ombelicale con una benda, non usare pinze.
- Evitare l'uso di bracciali d'identificazione in plastica.
- Non applicare mai alcun tipo di cerotto adesivo sulla pelle del bambino. Utilizzare strisce di Mepitel/Mepiform (Mölnlycke) per immobilizzare le cannule.
- Scoraggiare l'uso del succhiotto.
- Evitare l'utilizzo di supposte e non praticare clisteri.

- Per la protezione temporanea della pelle, dopo il bagno utilizzare un film di plastica trasparente per alimenti.



- Selezionare vestiti con cuciture piatte o mettere gli abiti rivoltati in modo che le cuciture siano all'esterno ed evitare così sfregamenti sulla pelle.

Epidermolisi bollosa semplice



E' generalmente causata da fattori ereditari dominanti, anche se esistono rarissimi casi di epidermolisi bollosa semplice ereditata in modo recessivo.

Esistono due tipi principali di epidermolisi bollosa semplice

1. La Weber Cockayne, che generalmente colpisce mani e piedi e causa i problemi maggiori nei mesi estivi.
2. La Dowling Meara, che causa una eruzione di vesciche molto estesa, in particolare sui bambini molto piccoli. I neonati colpiti da epidermolisi bollosa di tipo Dowling Meara restano in condizioni precarie durante le primesettimane di vita, ma la maggior parte sopravvive e i problemi cutanei si risolvono gradualmente. La formazione di vesciche e di una pelle spessa sulle palme delle mani e ai piedi può causare problemi a lungo termine.

Epidermolisi bollosa giunzionale

E' causata da mutazioni ereditarie recessive. L'epidermolisi bollosa giunzionale si può presentare come una forma lieve, che a lungo termine causa disagi e problemi a volte limitati. Tuttavia manifestazioni più gravi di epidermolisi bollosa giunzionale si rivelano mortali nelle prime settimane di vita o durante la prima infanzia.

Epidermolisi bollosa distrofica

L'epidermolisi bollosa distrofica può essere causata da fattori ereditari sia dominanti sia recessivi. Analogamente alla maggior parte delle malattie genetiche, la forma causata da fattori ereditari dominanti spesso presenta sintomi leggeri. Invece, l'epidermolisi bollosa distrofica dovuta a fattori ereditari recessivi, si manifesta con sintomi di gravità variabile, che vanno da disturbi di entità minima a ingenti scollamenti di pelle appena dopo la nascita. Questa forma recessiva si accompagna d'invalidità di gravità variabile, dovuta alla formazione di cicatrici deformanti.