

Il trattamento dei neonati affetti da Epidermolisi Bollosa

Informazioni di base

Jacqueline Denyer

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 diventi-si muti in una forma diversa.

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 prime

settimane 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, una delle manifestazioni più gravi dell'epidermolisi di epidermolisi bollosa giunzionale si rivelano mortali nelle prime settimane di vita o nelle 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 già alla appena dopo la nascita. Questa forma recessiva si accompagna d'invalidità più o meno di gravità variabile, dovuta alla formazione di cicatrici deformanti.

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 evitare limitare di toccare il bambino le manipolazioni ed evitare provocare danni alla pelle che e' estremamente fragile.

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

Non sollevarlo sollevare mai il bambino afferrandolo sotto le sue 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.

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.

Analgesici

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

Abbigliamento

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

Nutrizione

~~Ove~~ Se possibile, è preferibile incoraggiare la nutrizione per via orale. Se la bocca è in cattivo stato e dolorante, è raccomandato l'uso 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'accrescita 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~~ così sfregamenti sulla pelle.

L'Ereditarietà dell'epidermolisi bollosa

Per poter capire come l'epidermolisi bullosa 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

Uomo sano	Uomo non affetto, defunto	Nonni non affetti, entrambi defunti, generazione I
Donna sana	Matrimonio o unione di uomo e donna sani	Due figli, generazione II
Uomo malato	Coppia con figlia maggiore sana e figlio minore malato	Un figlio sposato con tre figli non affetti, generazione III
Donna malata		

Fattori ereditari dominanti

Il dato fondamentale da ricordare sui fattori di ereditarietà dominante è che la trasmissione del fattore è sempre visibile perchè 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.

Tipica ereditarietà dominante – (*Illustration caption*)

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'epidermolisi bollosa.

Ereditarietà tipicamente recessiva – (*Illustration caption*)

Informazioni più approfondite presso:

DEBRA International. (Dystrophic Epidermolysis Bollosa Research Association)
13 Wellington Business Park
Dukes Ride, Crowthorne
Berks. RG45 6LS
United Kingdom.
Tel: +44 (0)1344 771 961
Fax: +44 (0)1344 762661
Email debra.uk@btinternet.com
Website www.debra-international.org.uk

DEBRA mette a disposizione infermiere specializzate, che forniscono informazioni telefoniche e aiuto pratico in Gran Bretagna, che visitano le famiglie con bambini affetti da epidermolisi bollosa per spiegare, con dimostrazioni pratiche, le cure e le tecniche di trattamento più idonee.

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

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