

## Cosa significano questi termini?

- **Anemia**  
Condizione in cui un individuo presenta una quantità di globuli rossi o di emoglobina inferiore ai valori normali, con conseguente sensazione di affaticamento
- **Derma**  
Strato interno della pelle
- **DNA**  
Unità base che consente la trasmissione delle informazioni genetiche da una generazione alla successiva e contenente le istruzioni, o codice, per la formazione delle proteine
- **Epidermide**  
Strato esterno della pelle
- **Esofago**  
Tubo che parte dalla bocca, passa attraverso la gola e arriva allo stomaco
- **Gene**  
Parte di un cromosoma di una cellula, trasferita dal genitore ai figli, che influenza i tratti ereditari
- **Mutazione**  
Errore permanente nel codice del DNA
- **Riflusso**  
Flusso che riporta il contenuto dello stomaco nell'esofago
- **Carcinoma a cellule squamose**  
Tipo di tumore della pelle

## Per saperne di più

Rivolgersi ad un medico o un infermiere. Per meglio comprendere l'EB, è possibile ottenere assistenza e informazioni dalle seguenti risorse aggiuntive\*:

- **Debra Italia Onlus**, Associazione Italiana per la ricerca sull'Epidermolisi Bollosa ([www.debraitalia.com](http://www.debraitalia.com))
- **Debra International**, Associazione Internazionale per la ricerca sull'Epidermolisi Bollosa ([www.debra-international.org](http://www.debra-international.org))
- **Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma**, Centro Multidisciplinare EB, tel. 06.68592509 ([www.ospedalebambinogesu.it](http://www.ospedalebambinogesu.it))
- **Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano**, Centro Multidisciplinare EB, tel. 02.55092450 ([www.policlinico.mi.it](http://www.policlinico.mi.it))
- **Policlinico di Bari**, Clinica Dermatologica, Ambulatorio Malattie Rare Cutanee, tel. 080.5592626 ([www.dermatologia.uniba.it](http://www.dermatologia.uniba.it))
- **Istituto Dermatopatico dell'Immacolata (IDI)**, IRCCS, Fondazione Luigi Maria Monti, Centro Malattie Dermatologiche Rare, Roma. Tel 06.6646-2010 h. 7:30/13:30 ([www.idi.it/malattie-rare.aspx](http://www.idi.it/malattie-rare.aspx))

\*Tenere presente che le opinioni espresse dalle suddette organizzazioni non riflettono necessariamente quelle di Amicus. Amicus non sostiene e non è responsabile del contenuto delle comunicazioni delle organizzazioni elencate o dei relativi siti web.

Amicus | ©Amicus Therapeutics, Inc. Cranbury, NJ.  
NP/NPS/01/6260/GL0916

debra  
Italia Onlus.

# GUIDA

VISIVA

ALLA COMPrensIONE DELLA

EPIDERMOLISI BOLLOSA



INFORMAZIONI PER LE  
PERSONE AFFETTE DA  
EPIDERMOLISI BOLLOSA  
(EB) E I FAMILIARI



## Che cos'è l'epidermolisi bollosa (EB)?

L'EB è una famiglia di **rari disturbi di carattere genetico a carico della pelle e dei tessuti simili**, il cui sintomo comune è rappresentato dalla formazione di lesioni

# epidermolisi bollosa

si riferisce allo strato esterno della pelle (epidermide)      significa rottura      tipo di vescicola

Le persone affette da EB hanno la **pelle estremamente fragile** e sono soggette a continua formazione di vescicole o lacerazioni della pelle che possono provocare lesioni difficili da guarire. Queste vescicole e lesioni sono causate da **alterazioni delle proteine** che contribuiscono a tenere uniti gli strati di pelle e supportano la struttura cutanea

Le vescicole e le lesioni possono essere causate da **attrito**, ad esempio qualcosa che sfrega o graffia la pelle o il tessuto. Possono formarsi ovunque sulla pelle e talvolta anche all'interno del corpo, ad esempio nella mucosa del cavo orale

Esistono 4 tipi di EB:

- 1 **EBS** (EB simplex)  
EB semplice
- 2 **JEB** (Junctional EB)  
EB giunzionale
- 3 **DEB** (Dystrophic EB)  
EB distrofica, che include DEB dominante (Dominant DEB, DDEB) e DEB recessiva (Recessive DEB, RDEB)
- 4 **Sindrome di Kindler**

## Alcuni elementi importanti sull'EB



## L'EB è una condizione genetica. Cosa significa?

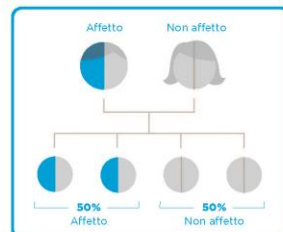


## Come si eredita l'EB?

- A volte l'EB si manifesta **spontaneamente** in un individuo a causa di una nuova mutazione genetica non presente nei genitori
- Ma, solitamente, l'EB si **eredita** da uno o entrambi i genitori che soffrono di EB o sono portatori di un gene EB mutato

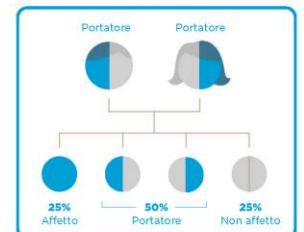
### DOMINANTE (EBS, DDEB)

- Se 1 genitore è affetto da EB e 1 genitore no, esiste una probabilità del 50% circa che ogni figlio possa sviluppare l'EB
- Un figlio che non eredita un gene mutato da un genitore malato non svilupperà l'EB o non la trasmetterà ai propri figli



### RECESSIVA (JEB, RDEB, SINDROME DI KINDLER)

- Per esserne affetto, un figlio deve ereditare 2 copie di un gene mutato recessivo
- Se entrambi i genitori sono portatori di un gene mutato ma non sono affetti da EB, esiste una probabilità del 25% circa che ogni figlio possa sviluppare l'EB
- Se un individuo eredita solo 1 copia di un gene mutato, diverrà portatore



**Quali potrebbero essere gli effetti manifestati da un individuo affetto da EB?**

**EFFETTI MANIFESTATI DA INDIVIDUI AFFETTI DA EB:**



Fragilità della pelle Vescicole Prurito Dolore

I sintomi compaiono generalmente nei bambini e nei neonati, ma talvolta si manifestano nell'adolescenza

I sintomi possono variare da lievi a gravi

Possono essere colpite tutte le aree della pelle, sia all'interno che all'esterno del corpo

I segni e i sintomi variano in base al tipo di EB, ma tutti i tipi possono causare dolore acuto e cronico

**STRUTTURA DELLA PELLE: SEDI DI FORMAZIONE DELLE VESCIOLE PRIMARIE**

**EBS**

- I sintomi variano da lievi a gravi
- Le vescicole si formano sullo strato superiore della pelle, chiamato epidermide
- Le vescicole compaiono tipicamente su mani e piedi, ma possono diffondersi su tutta la pelle

**JEB**

- I sintomi variano da lievi a gravi
- Le vescicole si formano tra l'epidermide e il derma
- Le vescicole possono manifestarsi sulla pelle e all'interno del corpo, ad esempio nella mucosa del cavo orale e nell'esofago

**DEB**

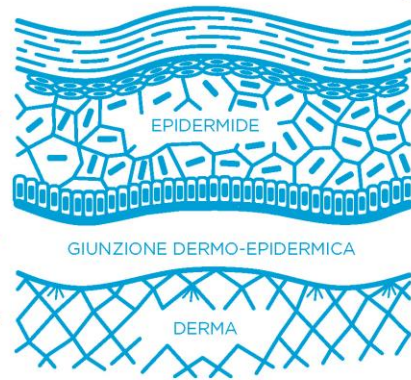
- I sintomi variano da lievi a gravi
- Le vescicole si formano nel derma
- Esistono 2 tipi di DEB:

**1 DOMINANTE**

Le lesioni appaiono su mani, gomiti, ginocchia e piedi

**2 RECESSIVA**

Formazione estesa di vescicole e cicatrici e aumento del rischio di un tipo di tumore della pelle, chiamato carcinoma a cellule squamose



Adattato con il permesso dell'Associazione americana per la ricerca sull'epidermolisi bollosa distrofica (Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association of America, Debra of America).

**SINDROME DI KINDLER**

- È un raro tipo di EB
- La pelle è facilmente soggetta a scottature solari
- Le vescicole si formano su qualunque strato di pelle o organo interno
- Vi è un aumento del rischio di carcinoma a cellule squamose all'interno del cavo orale

**In che modo l'EB influenza la vita di tutti i giorni?**



**IMPATTO FISICO**



Ogni giorno, la cura delle lesioni può essere dolorosa e richiedere molto tempo e può comprendere bagni e la continua sostituzione delle medicazioni



Le lesioni e le vescicole possono manifestarsi su tutto il corpo e ciò può rendere difficile lo svolgimento delle attività quotidiane



Le lesioni croniche possono formare tessuto cicatriziale, che può portare a deformità delle mani e dei piedi tali da limitare la manualità e la mobilità



Il prurito è un problema comune che può portare a disturbi del sonno e della concentrazione. Durante il sonno, il grattarsi può provocare lesioni o peggiorarle



Lo strato trasparente esterno dell'occhio (cornea) può subire lesioni, con conseguente dolore o eccessiva produzione e fuoriuscita di lacrime



Problemi gastrointestinali e malnutrizione possono insorgere a causa di difficoltà a deglutire, restringimento dell'esofago dovuto al tessuto cicatriziale, reflusso, intolleranza al lattosio e costipazione



Anemia e affaticamento, i cui livelli possono variare in base al tipo di EB, possono essere la conseguenza di una malattia cronica oppure di fattori quali perdita cronica di sangue o malnutrizione



L'isolamento sociale può essere dovuto alla paura di procurarsi ulteriori traumi e dalla presenza di limiti fisici



Stress e depressione possono essere associati a cambiamenti dell'aspetto e ai limiti nelle attività quotidiane



**IMPATTO PSICOLOGICO**

**Un medico sospetta la presenza di EB. Cosa accade in seguito?**



**BIOPSIA DELLA PELLE**  
Un piccolo campione di tessuto cutaneo colpito viene prelevato da una lesione aperta o non guarita ed esaminato per verificare la carenza di proteine e difetti strutturali



**TEST GENETICO**  
Un campione di sangue viene prelevato per stabilire se la condizione è stata ereditata da uno o da entrambi i genitori



**TEST PRENATALE**  
In presenza di anamnesi familiare di EB, può essere eseguito un test prenatale

**Come viene trattata l'EB?**



I sintomi vengono gestiti tramite la cura e il bendaggio giornaliero delle lesioni, oltre alla prescrizione di farmaci per la gestione del prurito e del dolore



Prevenzione di infezioni, formazione di cicatrici e irrigidimento articolare

Al momento non esiste una cura per l'EB; sono tuttavia in fase di sperimentazione alcuni potenziali trattamenti:



Progressi nella cura delle lesioni



Sostituzione delle proteine



Trapianto di cellule staminali



Terapia genica

**Cosa potrebbe essere di aiuto?**

Sebbene si tratti di una condizione grave e in grado di modificare lo stile di vita, questi accorgimenti giornalieri possono aiutare a gestire i sintomi



Seguire le raccomandazioni del medico per la gestione delle lesioni



Tenere la pelle fresca evitando l'esposizione a temperature elevate



Proteggere le aree della pelle vulnerabili indossando guanti e imbottiture attorno a gomiti e ginocchia



Mantenere la pelle idratata per ridurre al minimo il prurito, ridurre l'attrito ed evitare screpolature della pelle



Evitare abiti attillati, scarpe dure, cuciture interne ed etichette per ridurre l'attrito



Alla comparsa delle vescicole, trattarle come raccomandato dal medico e usare bende e medicazioni non adesive



Imbottire gli occhiali per proteggere naso e orecchie



Dedicarsi a hobby e svolgere sport senza contatto per evitare il rischio di provocare traumi alla pelle



Seguire una dieta sana; un apporto supplementare di calorie e proteine è necessario per aiutare la cicatrizzazione della pelle