

EPIDERMOLISI BOLLOSA SIMPLEX

1. Introduzione

L'espressione **Epidermolisi Bollosa Simplex** è l'iperonimo di tutte le forme di EB in cui la **formazione di lesioni bollose interessa lo strato della pelle più superficiale**. La denominazione "simplex" induce talvolta a ritenere che si tratti di forme semplici e quindi lievi di EB. Non è affatto così. È vero che alcune forme di EB, rispetto ad altre, hanno conseguenze più lievi, ma anche l'EB simplex significa una vita caratterizzata da limitazioni, le quali hanno o vengono percepite con vari gradi di intensità da soggetto a soggetto. Esistono inoltre alcune forme di EB simplex che, pur essendo invero assai rare, hanno ripercussioni particolarmente gravi sulla vita di chi ne è affetto e vanno assolutamente annoverate tra le forme gravi di EB. Anche in caso di sospetta EBS, è pertanto molto importante conoscere la diagnosi esatta in modo da potersi preparare al futuro decorso della malattia.



Nozioni principali

- **l'espressione Epidermolisi Bollosa Simplex è l'iperonimo di tutte le forme di EB in cui la formazione di lesioni bollose interessa l'epidermide;**
- **l'EBS è causata da mutazioni in diversi geni;**
- **"Simplex" non è sinonimo di "semplice".**

2. Altre forme di EBS generalizzate intermedia

Appartengono a questo gruppo tutte le varianti di EBS in cui le [lesioni bollose](#) compaiono [su tutto il corpo](#) e le [mutazioni genetiche](#) interessano i geni che [codificano per la cheratina 5](#) o [la cheratina 14](#). La [modalità di trasmissione ereditaria](#) può essere dominante o recessiva. Informazioni dettagliate sono riportate nel capitolo "[Genetica](#)".

Le varianti di EBS [generalizzate intermedia](#) esordiscono alla [nascita](#) o nelle [prime settimane di vita](#) con una [formazione di lesioni bollose generalizzata](#) indotta da [traumi meccanici](#) e [dal calore](#). Possono inoltre manifestarsi un'[intensa corneificazione](#) a carico delle [piante dei piedi](#) e una [sudorazione eccessiva \(iperidrosi\)](#); anche [alterazioni della morfologia delle unghie](#) e l'occasione interessamento della [mucosa orale e nasale](#) rientrano spesso nel quadro clinico della malattia.

Durante i caldi mesi estivi, quasi tutti i soggetti affetti lamentano una [formazione di lesioni bollose più intensa](#). Il [calore](#) così come il [sudore](#) stimolano la formazione di lesioni bollose; ecco perché in questo periodo dell'anno, più che in altri, si assiste alla successiva comparsa di [ferite aperte](#) e [croste](#). Possono inoltre manifestarsi una [sudorazione eccessiva \(iperidrosi\)](#) a [carico dei piedi](#) e lievi [disturbi della corneificazione](#) nelle [superfici interne delle mani](#) e delle [piante dei piedi](#), che col tempo possono risultare particolarmente fastidiosi.

In alcuni soggetti affetti si osservano inoltre [depigmentazioni cutanee](#), presumibilmente causate da discromie nelle aree di formazione delle lesioni bollose. Tali alterazioni pigmentarie, benché di per sé innocue, risultano spesso fastidiose per i soggetti affetti, in quanto causano la formazione di macchie sulla pelle.

La prognosi, nel caso delle forme di EBS generalizzate intermedia, è in generale piuttosto buona. Una volta appreso come affrontare questa malattia da parte delle persone affette e dei rispettivi famigliari, la necessità di terapie mediche è rara. Occorre però assicurarsi che anche questo gruppo di pazienti disponga in misura sufficiente del materiale occorrente per la cura della pelle e delle ferite e che, in caso di disturbi, sia disponibile un referente medico.

Per motivi ancor'oggi ignoti, [in alcuni casi](#) lo [stato della pelle](#) nell'EBS generalizzata

intermedia **migliora** durante la **pubertà**. Non è sempre così però e non è neppure possibile prevedere quali saranno gli sviluppi nei singoli casi. In linea di massima, è comunque un dato di fatto che anche un'EBS generalizzata intermedia accompagnerà per tutta la vita coloro che ne sono affetti.

I pazienti hanno per il resto un'**aspettativa di vita normale**; nel caso dell'EBS generalizzata intermedia non si registrano di norma altri disturbi causati dalla malattia.