

Le domande più frequenti

Cosa è l'epidermolisi bollosa (EB)?

EB è un gruppo di malattie genetiche che causano la formazione di vesciche e rottura della pelle anche con la minima frizione.

Cosa significa il nome?

Epidermolisi , significa letteralmente rottura della pelle , ma anche delle mucose. Bollosa , si riferisce alla tendenza di formare bolle, vesciche e scollamenti della cute e delle mucose, che si riempiono di siero, dovuti a traumi e frizioni minime.

Cosa causa la malattia?

Tutte le forme di EB sono di origine genetica. I geni per le tre forme principali e le venti sottoclassi sono stati identificati. Questa malattia è ereditaria e non è trasmissibile per contatto.

Quali sono i sintomi dell'epidermolisi bollosa?

EB può essere classificata in tre grandi categorie Simplex, Giunzionale (che in alcuni casi può essere letale) e Distrofica. I sintomi in tutte le sue forme causano vesciche e rottura delle pelle, in alcune forme le aree del corpo maggiormente interessate sono soprattutto le mani e i piedi. In alcune forme lievi le vesciche e le bolle guariscono senza lasciare danni permanenti. Alcune forme di EB Giunzionale possono essere letali nel periodo neonatale.

EB colpisce solo la pelle?

No. Certamente le manifestazioni cutanee sono quelle più visibili ma altre parti del corpo sono colpite come le mucose interne (bocca, occhi e gola) che possono causare vesciche dando problemi di deglutizione e alimentazione.

EB è contagiosa?

No. Non è contagiosa e non è trasmissibile. Non ci sono rischi nello svolgere normali attività come nuotare o avere contatti corporei.

Quanto è comune EB?

1 persona su 227 ha un gene difettoso che causa l' EB. La media mondiale è di uno su 17.000 e colpisce ambo i sessi e indifferentemente tutti i gruppi etnici, per un totale di circa 500 mila malati. Fortunatamente si tratta di una malattia "rara", che in Italia colpisce un bambino su circa 82.000 nati.

L'EB è ereditaria?

Sì, l'EB è ereditaria ed è trasmessa da genitore a figlio, questo può avvenire in diversi modi, per esempio, solo un genitore può trasmettere una copia difettosa del gene (forma dominante), oppure, in alcuni casi tutti e due i genitori possono trasmetterla (forma recessiva con genitori portatori sani). Dal momento che ognuno di noi ha due copie di ogni gene in alcuni casi non c'è la trasmissione del gene difettoso al nuovo nato.

Le persone a rischio possono essere testate?

Sì, è possibile per le persone che sanno di essere a rischio di ricevere una diagnosi prenatale durante la gestazione a 8-10 settimane per accertare se l'EB è stata trasmessa.