



## **COSA E' L'EPIDERMOLISI BOLLOSA**

Spiegare cosa sia una patologia complessa come l'EPIDERMOLISI BOLLOSA (EB) non è compito affatto semplice.

Proviamo dunque a farlo partendo da qualche esempio.

Epidermolisi significa letteralmente rottura della pelle, ma anche delle mucose.

Bollosa si riferisce invece alla tendenza a formare bolle, vesciche e scollamenti della cute e delle mucose, che si riempiono di siero, dovuti a traumi o frizioni anche minimi.

Ciò significa che già alla nascita, in caso di parto naturale, il neonato presenta spesso grosse bolle ed estese lacerazioni della pelle, che guariranno solo dopo mesi di ricovero, con dolorose medicazioni quotidiane. Senza contare le difficoltà legate alla nutrizione, che impone l'uso di specifici biberon che non prevedano una suzione troppo intensa, e alla manipolazione, che consente il sollevamento dalla culla solo con particolari precauzioni.

Per tutta la vita un paziente EB deve fare i conti con diverse ore di medicazioni e bendaggi quotidiani, con continue terapie a base di antibiotici per combattere il pericolo di infezione delle ferite sempre aperte, con spesso ripetuti interventi di dilatazione esofagea e di ricostruzione delle mani (che soprattutto nella tipologia Distrofica della malattia, tendono in breve tempo a chiudersi impedendo quasi totalmente l'uso delle dita) oltre che con il rischio sempre in agguato dell'insorgenza di complicanze nefrologiche e di letali tumori della pelle.

Ogni nuovo giorno questi malati combattono una dura battaglia per la loro vita e il terreno di scontro è il loro stesso corpo. Spesso si parla, a proposito di Epidermolisi Bollosa, anche di "Sindrome dei bambini farfalla", facendo riferimento alla fragilità, che li accomuna con quella proverbiale delle ali della farfalla, che è diventata il simbolo di Debra International e di tutte le sue varie declinazioni nazionali.

Oltre agli aspetti medico-sanitari, non possiamo tralasciare le implicazioni psicologiche e sociali che contribuiscono a determinare la qualità della vita dei malati EB. Pensiamo semplicemente cosa debba significare per un bambino non poter essere abbracciato e coccolato come tutti gli altri, non poter correre e giocare, dover sempre mantenere una sorta di distanza di sicurezza dagli altri e dal mondo. Oltre alla difficoltà di convivere con una patologia che è sotto gli occhi di tutti, che attira la curiosità degli altri e trasforma la malattia in una "diversità" inaccettabile.

Fortunatamente si tratta di una malattia "rara", che in Italia colpisce un bambino su circa 82.000 nati (a fronte di una media mondiale di uno su 17.000, per un totale di circa 500 mila di malati), ma proprio

per questo anche “orfana” dal punto di vista degli investimenti per la ricerca, che si rivolgono invece a patologie più diffuse.

A complicare questo quadro contribuisce anche la complessità di varianti della malattia stessa, che si suddivide in tre tipologie principali (Simplex, Giunzionale e Distrofica), ciascuna a sua volta comprendente svariate sottotipologie.

Questo perché si tratta di una malattia genetica, che può anzitutto essere dominante (cioè trasmessa da un genitore malato) o recessiva (cioè trasmessa da entrambi i genitori portatori sani) e varia notevolmente a seconda del gene che subisce la mutazione.

Ciò significa anche che non si può dunque parlare di un'unica cura, ma di tante cure quante sono le tipologie di EB.

Per il momento, grazie al lavoro dell'equipe del Prof. Michele De Luca, dell'Università di Modena, è stato eseguito con successo il primo trapianto al mondo di pelle geneticamente modificata in un malato di EB Giunzionale, ma la strada da percorrere per aiutare tutti gli altri ammalati è purtroppo ancora lunga e impegnativa.

Per questo DEBRA ITALIA ONLUS, fondata nel 1990 da un gruppo di genitori, si rivolge interamente all'aiuto di privati per:

- garantire servizi e supporto ai malati e alle loro famiglie
- sviluppare trattamenti efficaci
- promuovere i protocolli migliori e più aggiornati nelle cure mediche
- promuovere il benessere e l'integrazione sociale dei malati
- promuovere la conoscenza professionale e sociale dell'EB.