

Gestione dei bambini con Epidermolisi Bollosa: Educazione terapeutica



European
Reference
Networks



Bambino Gesù
OSPEDALE PEDIATRICO

Indice

Scopo di questo opuscolo	1
Introduzione	2
Cura del neonato e del bambino con EB	4
Bagno	6
Medicazioni	8
Come riconoscere un'ulcera infetta	15
Gestione delle ulcere croniche	16
Idratazione cutanea	17
Cura del cavo orale	18
Nutrizione	19
Abbigliamento	21
Calzature	22
Vaccinazioni	23
Attività sportiva	24
Supporto psicologico	25

Scopo di questo opuscolo

L'epidermolisi bollosa ereditaria (EB) ha un grande impatto sulla vita dei pazienti, dei membri della famiglia e del personale sanitario, con significative sfide emotive e fisiche. La cura quotidiana richiede un enorme impegno da parte del paziente e dei familiari.

Il contenuto di questo opuscolo, validato dalla Rete Europea per le Malattie Rare e non diagnosticate della cute (ERN-Skin), è stato sviluppato per guidare, chiarire e offrire un supporto specializzato ai pazienti, alle loro famiglie e a professionisti sanitari, fornendo una guida aggiornata e consigli sulla cura quotidiana dei pazienti con EB.

L'obiettivo è quello di rendere i pazienti e le famiglie autonomi nella gestione quotidiana della malattia, pur mantenendo il contatto regolare e il follow-up presso il centro di riferimento.



Introduzione

L'epidermolisi bollosa (EB) è un grande gruppo di malattie genetiche della cute. Ci sono molti tipi diversi, ma il fattore comune è la fragilità della cute e delle mucose con formazione di vescicole/bolle anche dopo un minimo trauma.

La classificazione più recente distingue quattro gruppi principali: EB semplice (EBS), EB giunzionale (EBG), EB distrofica (EBD) e Kindler EB (KEB).



La diagnosi del sottotipo di EB dovrebbe essere stabilita il più presto possibile. Richiede il prelievo di un piccolo campione di pelle (biopsia) che viene esaminato con diverse tecniche: la microscopia ottica standard può escludere altre malattie; una tecnica più specifica chiamata immunofluorescenza mostra quale componente della pelle è ridotta o assente; la microscopia elettronica, se disponibile, può essere utile per la diagnosi di alcuni sottotipi di EB. Un campione di sangue dovrebbe anche essere prelevato dal paziente e dai genitori per i test genetici al fine di confermare la diagnosi, consentire la consulenza genetica e, se necessario, permettere la diagnosi prenatale.

La presenza di lesioni multiple e dolorose così come la loro persistenza e recidiva, rende complicato il trattamento.

Non esiste ancora una cura per l'EB, anche se sono in corso numerosi studi e progetti di ricerca. Tuttavia, una buona gestione quotidiana può migliorare la qualità della vita e prevenire e/o ritardare le complicanze della malattia.



Cura del neonato e del bambino con EB

Essenzialmente,
i bambini con EB
dovrebbero essere trattati
come i bambini sani,
ma naturalmente
sono necessarie
misure specifiche
e un aiuto.



Per sollevare il bambino senza traumatizzare la pelle, bisogna mettere una mano dietro il collo e la testa e l'altra sotto le natiche, lasciare che il bambino rotoli indietro verso di voi e poi sollevarlo.

Evitare di sollevare il bambino tenendolo sotto le ascelle perché questo può causare traumi e bolle. Un'altra tecnica è quella di stendere il bambino su un cuscino, un materasso, un lenzuolo o una medicazione avanzata in schiuma e di sollevarlo facendo scorrere le mani sotto il materasso o il lenzuolo.

L'allattamento al seno dovrebbe essere incoraggiato per due ragioni principali:

- Il latte materno fornisce importanti nutrienti, che rafforzano l'immunità del bambino
- Lo stretto contatto fisico è benefico sia per la madre che per il bambino (kangaroo care).

Prima della poppata, bisogna applicare un lubrificante come la paraffina morbida sui capezzoli della madre e sul viso del bambino. Se il bambino ha difficoltà a succhiare, estrarre il latte materno e darlo in un biberon con una tettarella ammorbidita in acqua calda o di silicone morbido, o un biberon Haberman, che ha una tettarella lunga per ridurre la suzione e il trauma al naso. È anche possibile allargare il foro della tettarella per diminuire lo sforzo della suzione. In alternativa, mettere il latte in una tazza e somministrarlo con un cucchiaino di silicone morbido. Evitare assolutamente le cannuce.

Il pediatra curante deve pianificare un follow-up al paziente.



Bagno

Il bagno è molto importante per le seguenti ragioni: (i) pulisce e riduce il rischio di infezioni; (ii) rimuove croste e squame; (iii) riduce il prurito; e (iv) permette di controllare tutte le lesioni. Tuttavia, può essere doloroso, quindi l'analgésico prescritto deve essere somministrato prima. Il bagno richiede un ambiente tranquillo, ben illuminato e con animazione disponibile e adeguata all'età per calmare e distrarre il bambino.



La frequenza del bagno dipende dal tipo di lesione e dalle medicazioni utilizzate. Il bagno quotidiano è raccomandato se ci sono ferite infette o quando le medicazioni sono attaccate alla pelle.

Prima di fare il bagno, preparate tutto il necessario in una zona pulita: asciugamano morbido, detergente a base di emolliente/olio (per pelle secca e lesioni ipercheratotiche) o detergente antisettico delicato (per infezioni cutanee diffuse), e medicazioni.

Inoltre, sarebbe opportuno foderare l'interno della vasca da bagno con schiuma o con un asciugamano morbido, controllare la temperatura dell'acqua. Rimuovere le medicazioni esterne e mettere il bambino nella vasca con le medicazioni primarie ancora in posizione in modo che possano essere ammorbidite e delicatamente rimosse.



Tamponare la cute con un asciugamano morbido e tamponare il bambino per evitare la formazione di bolle e procedere con la medicazione.

Medicazioni

Principi generali

Le bolle compaiono in seguito a piccoli traumi e durante la stagione calda. Sono ricorrenti e possono trasformarsi in ulcere dolorose e talvolta croniche.

Le medicazioni sono quindi essenziali per ridurre i sintomi (dolore e prurito), e per prevenire complicanze cutanee e sistemiche (ad esempio, infezioni, cronicità, cicatrici, contratture, malnutrizione e sviluppo di tumore della pelle). Pertanto vale la pena di impegnarsi il più possibile. Lo sforzo del paziente e della famiglia è più che compensato dal benessere e dal miglioramento della salute.

I genitori/accompagnatori vengono solitamente formati presso il centro di riferimento per la gestione delle lesioni.

Le medicazioni sono dolorose e l'analgescico prescritto dovrebbe essere somministrato prima di qualsiasi procedura sul paziente (ad esempio bagno, medicazione).



La frequenza delle medicazioni varia a seconda del tipo di lesione e della medicazione utilizzata e sarà indicata dal vostro specialista EB.

Si raccomanda l'uso frequente di emollienti per idratare la pelle, rimuovere le squame, ridurre il prurito e prevenire l'ipercheratosi (squame e croste spesse) che può mascherare le ferite croniche e ritardare la diagnosi di un possibile carcinoma a cellule squamose (una complicanza di alcuni sottotipi di EB).

I palmi delle mani e piante dei piedi dovrebbero essere controllati in quanto le bolle e l'ipercheratosi causano dolore e difficoltà alla deambulazione.

Non esitare a consultare il medico o l'infermiere del centro di riferimento per qualsiasi dubbio o preoccupazione.



1. Lavarsi accuratamente le mani prima di iniziare.
2. Preparare tutto il materiale necessario per la medicazione su una superficie pulita, tagliando le medicazioni secondo necessità.
3. Somministrare una terapia analgesica come indicato dallo specialista.
4. Creare un ambiente piacevole adatto all'età e ai desideri del paziente (musica, video, gioco, chat...).
5. Non avere fretta con l'esecuzione della medicazione e controllare frequentemente se il paziente è turbato, a disagio o se avverte dolore.
6. Assicurarsi che la posizione del paziente sia comoda applicando un'adeguata protezione delle zone sottoposte a pressione (schiena e glutei), prima che la persona si sdrai o si sieda.
7. Osservare attentamente la cute e tutte le lesioni quando si rimuovono le medicazioni per controllare se vi sono bolle nuove da rompere, il letto e il bordo della ferita, l'odore, la quantità di secrezioni e la temperatura della zona interessata. Valutare inoltre la durata delle ulcere.

8. La scelta degli agenti topici e delle medicazioni dipende dal tipo di lesione, non dal tipo di EB, e deve tenere conto dell'efficacia e della sicurezza del prodotto, dell'accettazione da parte del paziente e del costo.
9. Detergere le lesioni come consigliato dallo specialista EB, tamponando delicatamente.
10. Rompere il tetto delle bolle, usando un ago sterile monouso o una lancetta pungi dito, e drenare. Il tetto della bolla dovrebbe essere lasciato in sede per migliorare la cicatrizzazione e ridurre il rischio di infezione e il dolore.
11. Applicare agenti topici come prescritto dallo specialista EB.
12. Idratare la cute sana e quella secca senza bolle.
13. Le medicazioni devono essere fissate con bende tubolari di varie dimensioni a seconda della zona del corpo interessata, assicurandosi che non limitino la circolazione o il movimento. I nastri adesivi non devono essere applicati sulla pelle.
14. In alcuni sottotipi di EB, medicare le dita delle mani e dei piedi separando un dito dall'altro per prevenire o ritardare la pseudosindattilia (fusione).
15. Per i pazienti con cute diffusamente danneggiata, gli indumenti di seta antimicrobici possono essere di grande aiuto.

Raccomandazioni specifiche

Lesioni non/o leggermente essudanti:

- Medicazioni in poliammide con uno strato di silicone morbido o con uno strato di contatto lipido-colloide, da cambiare ogni 2-4 giorni.
- Medicazioni sottili in schiuma di poliuretano con uno strato di silicone morbido, da cambiare ogni 2-4 giorni.
- Medicazioni in idrogel devono essere cambiate ogni giorno.
- Le medicazioni possono essere applicate direttamente sull'ulcera o dopo l'applicazione di prodotti antimicrobici topici (come prescritto dallo specialista EB).
- Coprire la medicazione con materiale morbido adatto alla sede della lesione. Lo stesso materiale può essere usato anche per proteggere la pelle sana nelle zone suscettibili di trauma.



Ulcere essudanti o molto essudanti:

- Medicazioni in poliammide con uno strato di silicone morbido su entrambi i lati.
- Medicazioni sottili e super assorbenti in schiuma di poliuretano con uno strato di contatto in silicone morbido.
- Medicazioni composte da idrogel o alginati che richiedono una medicazione secondaria di schiuma o idrocolloide.
- Idrofibre gelificanti.
- Membrane polimeriche.
- Uso concomitante di prodotti antimicrobici topici se consigliato dallo specialista EB.

Ulcere colonizzate o infette:

- Un tampone dovrebbe essere inviato al laboratorio, ed iniziare il trattamento antibiotico in attesa del risultato della coltura e del test di sensibilità (antibiogramma).
- Detergere e disinfettare con antisettici.
- Applicare antimicrobici topici evitando, se possibile gli antibiotici di cui vi è la formulazione per uso sistemico per ridurre il rischio di resistenze.
- Creme e medicazioni contenenti argento sono indicate in entrambi i tipi di ulcere. Tuttavia, la potenziale tossicità dell'argento dovrebbe essere presa in considerazione, e il suo uso su grandi aree per lunghi periodi e nei bambini piccoli dovrebbe essere evitato.

- Usare le stesse medicazioni sopracitate per le ulcere fortemente essudanti da cambiare però quotidianamente.

Lesioni ipercheratosiche e/o croste:

- Fare il bagno o immergere la zona interessata almeno due o tre volte alla settimana.
- Rimuovere delicatamente le croste/squame spesse dopo ripetute applicazioni di agenti idratanti o vaselina.
- Applicare regolarmente creme emollienti per prevenire la recidiva di squame o croste.

Ulcere con tessuto di granulazione esuberante:

- Usare per brevi periodi corticosteroidi topici o prodotti a base di argento secondo indicazione del curante e monitoraggio costante per evitare effetti collaterali.

Come riconoscere un'ulcera infetta?

I segni di infezione sono:

- allargamento dell'ulcera
- alone rosso intorno all'ulcera
- aumento delle secrezioni (la medicazione a contatto dell'ulcera più sporca del solito)
- cambiamento del colore delle secrezioni
- odore sgradevole
- aumento del dolore/prurito

Quando le ulcere infette sono multiple e/o estese, il paziente può essere febricitante. In questo caso, lo specialista EB deve essere consultato immediatamente per avviare accertamenti e terapie specifiche.



Gestione delle ulcere croniche

Un'ulcera che impiega più tempo a guarire rispetto alle altre nonostante le medicazioni appropriate è considerata cronica.

Queste ulcere sono talvolta mascherate da croste spesse. È importante essere consapevoli di queste lesioni, prevenirle, pulirle correttamente rimuovendo squame e croste e monitorarle perché, in alcuni sottotipi di EB, sono a rischio di trasformazione nel tempo in tumore della pelle.

In caso di ulcera cronica o di sospetto di un tumore della pelle, il dermatologo deve essere consultato il prima possibile.



Idratazione cutanea

È importante mantenere la pelle ben idratata seguendo le istruzioni dello specialista EB.

La pelle secca causa e/o peggiora il prurito, che a sua volta porta all'aumento delle lesioni e della sofferenza (circolo vizioso). Ovviamente, l'idratazione da sola non può controllare il prurito, ma è un supporto importante.



Cura del cavo orale (bocca)

La mucosa orale è colpita in molti sottotipi di EB. Dall'età di 3-6 mesi, il bambino dovrebbe essere visitato regolarmente da un dentista e un igienista orale, per avviare precocemente l'igiene del cavo orale e per educare i genitori alla gestione autonoma. Un regolare follow-up odontoiatrico è essenziale con una frequenza variabile, da concordare con il dentista e lo specialista EB.

Si raccomanda quanto segue:

- un batuffolo di cotone, un tampone di cotone o un guanto per pulire le gengive e i denti sensibili.
- uno spazzolino a setole morbide.
- uno spazzolino con una testina piccola per i pazienti con microstomia (bocca piccola); il manico potrebbe richiedere adattamenti se le dita del bambino sono fuse.



- un dentifricio di gusto appropriato per i bambini per incoraggiare la pulizia dei denti.
- dieta a basso contenuto di zucchero per ridurre il rischio di carie.
- prodotti locali a base di fluoro.
- agenti antisettici come prescritto dal dentista referente.

Nutrizione

Le bolle e le ulcere del cavo orale e dell'esofago causano dolore e spesso diventano un motivo per rifiutare di mangiare. Quindi, è importante fornire cibo morbido, tenendo conto della qualità e della quantità per garantire un adeguato apporto nutrizionale.



Il paziente dovrebbe essere seguito regolarmente da un dietologo e da un nutrizionista per ottimizzare lo stato nutrizionale e la crescita. Si raccomanda di:

- Includere il paziente nei pasti della famiglia fin dall'infanzia.
- Fornire multivitamine e integratori alimentari per aumentare l'apporto calorico.
- Somministrare molti liquidi.
- Evitare l'eccesso di sale e di condimenti piccanti che possono irritare la mucosa orale.
- Ridurre al minimo i dolci per prevenire la carie.

Per i pazienti con un significativo coinvolgimento della bocca e/o dell'esofago:

- Non offrire cibo duro e croccante.
- Suggestire alimenti passati, in purea.
- Offrire pasti piccoli e frequenti.
- Consultare lo specialista EB in caso di persistenti ulcere in bocca o di difficoltà di deglutizione.

Abbigliamento

L'abbigliamento dovrebbe essere comodo e morbido. Le cuciture ruvide possono causare attrito e bolle, quindi gli indumenti intimi possono essere indossati al rovescio.

Rimuovere o evitare etichette, cerniere ed elastici che possono sfregare sulla pelle.

Scegliere indumenti facili da indossare e da togliere, senza sfregamenti sulla testa, sulle orecchie e sulle ascelle.

I pannolini usa e getta dovrebbero essere della giusta misura. Una crema a base di silicone sotto i bordi dei pannolini è raccomandata per proteggere la pelle.

Scegliere un materiale di cotone morbido per la biancheria da letto.



Calzature

La deambulazione va favorita. Pertanto è molto importante considerare il comfort in modo che il paziente possa muoversi correttamente, giocare e camminare.

Bisogna sempre ricordare che l'immobilizzazione favorisce le contratture articolari e l'osteoporosi precoce.

Si raccomandano per pazienti con alcuni sottotipi di EB calze e scarpe morbide, senza cuciture e facili da indossare; la misura delle scarpe deve tenere conto delle medicazioni.

Alcuni pazienti richiedono scarpe con un'ammortizzazione aggiuntiva specifica (ad esempio, solette in schiuma).



Vaccinazioni

L'EB non è una controindicazione alla vaccinazione. I programmi di immunizzazione per le malattie infettive dovrebbero essere seguiti normalmente; la vaccinazione contro la varicella è raccomandata. Ovviamente, è necessario prestare particolare attenzione durante la procedura:

- Il medico deve essere informato sulla fragilità della pelle.
- L'antisettico deve essere applicato tamponando per evitare comparsa di bolle.
- Il vaccino deve essere effettuato su pelle non affetta.
- Dopo l'inoculazione, nessuna medicazione adesiva deve essere applicata sulla pelle.



Attività sportiva

I pazienti con EB vanno incoraggiati a svolgere esercizio fisico, e dovrebbero essere informati sulle scelte sportive adeguate. I benefici dello sport sono:

- Divertimento, rilassamento, distrazione e socializzazione.
- Favoriscono la mobilitazione e riducono il rischio di osteoporosi (complicanza frequente in alcuni sottotipi di EB).
- Non fanno sentirsi diversi dai coetanei.

Tuttavia, certe precauzioni sono necessarie, in particolare per i pazienti con alcuni sottotipi di EB:

- Evitare sport traumatici o di contatto.
- Indirizzare fin da piccolo verso sport che incoraggino il movimento.
- Ripetere la medicazione se l'attività ha causato sudorazione, anche se non era prevista per quel giorno.



Supporto psicologico

Il supporto psicologico dovrebbe essere offerto dal centro di riferimento EB:

- Ai genitori del neonato con EB sin dal momento della comunicazione della diagnosi.
- Al paziente non appena consapevole della malattia.
- Agli operatori sanitari per migliorare l'empatia e le relazioni con i pazienti/caregivers.

Il supporto psicologico deve mirare a sostenere il paziente e la famiglia nella gestione della vita quotidiana, dell'integrazione scolastica e sociale, delle attività ludiche, ecc. Deve quindi essere appropriato ai bisogni di ogni paziente e della famiglia e adattarsi regolarmente ai cambiamenti delle circostanze e dell'età.

Il sostegno psicologico è un intervento positivo che permette di affrontare i problemi, superare le difficoltà e andare avanti. Se non si avverte il beneficio, considerare se un altro psicologo potrebbe essere più adatto a questa particolare situazione. La scelta dello psicologo deve inoltre tenere conto della distanza della abitazione.



Autori:

May El Hachem

Responsabile UOC di Dermatologia Pediatrica

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Rome

Validato e approvato dal Network Europeo per le Malattie Rare e non diagnosticate della Cute (ERN-Skin)

Lo scopo di questo piccolo opuscolo è quello di fornire uno strumento sintetico e pratico per i pazienti con epidermolisi bollosa ereditaria (EB) e le loro famiglie per la gestione quotidiana della malattia. Ovviamente, queste indicazioni non sostituiscono in alcun modo i suggerimenti e il piano di cura prescritti nel centro di riferimento dell'EB!

