

LIBRO  
BIANCO

epidermolisi  
bollosa



PACINI EDITORE MEDICINA



© Copyright 2022 by Pacini Editore Srl – Pisa

ISBN 978-88-3379-468-6

*Realizzazione editoriale*  
Pacini Editore srl  
Via A. Gherardesca  
56121 Ospedaletto (Pisa)  
[www.pacinieditore.it](http://www.pacinieditore.it)  
[info@pacinieditore.it](mailto:info@pacinieditore.it)

*Sales Manager*  
Fabio Poponcini

*Responsabile editoriale*  
Lucia Castelli

*Progetto grafico e impaginazione*  
Massimo Arcidiacono

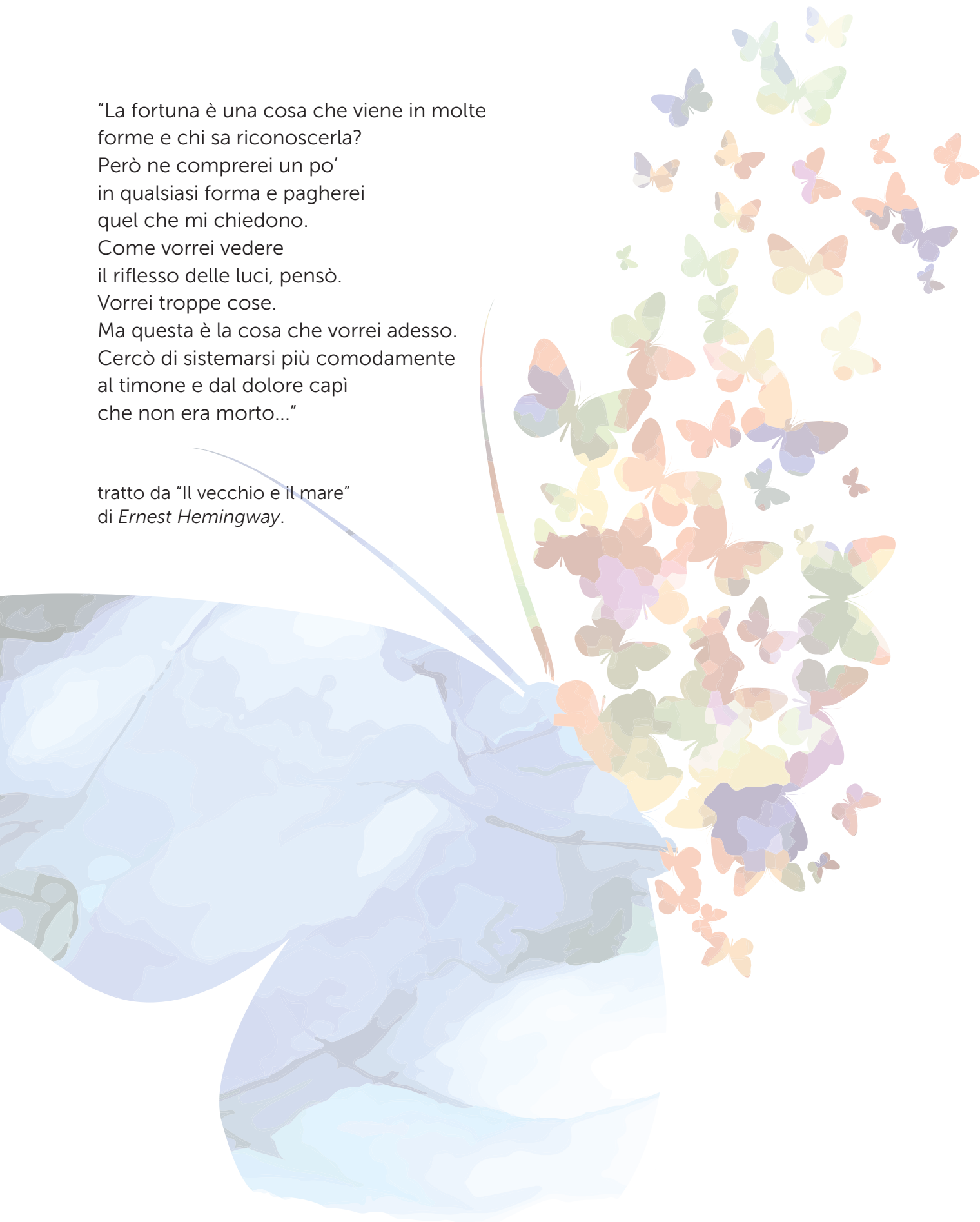
*Stampa*  
**IGP** Industrie Grafiche Pacini

L'editore resta a disposizione degli aventi diritto con i quali non è stato possibile comunicare e per le eventuali omissioni.

Le fotocopie per uso personale del lettore possono essere effettuate nei limiti del 15% di ciascun volume/fascicolo di periodico dietro pagamento alla SIAE del compenso previsto dall'art. 68, commi 4 e 5, della legge 22 aprile 1941 n. 633. Le riproduzioni effettuate per finalità di carattere professionale, economico o commerciale o comunque per uso diverso da quello personale possono essere effettuate a seguito di specifica autorizzazione rilasciata da AIDRO, Corso di Porta Romana n. 108, Milano 20122, e-mail [segreteria@aidro.org](mailto:segreteria@aidro.org) e sito web [www.aidro.org](http://www.aidro.org)

“La fortuna è una cosa che viene in molte  
forme e chi sa riconoscerla?  
Però ne comprerei un po’  
in qualsiasi forma e pagherei  
quel che mi chiedono.  
Come vorrei vedere  
il riflesso delle luci, pensò.  
Vorrei troppe cose.  
Ma questa è la cosa che vorrei adesso.  
Cercò di sistemarsi più comodamente  
al timone e dal dolore capì  
che non era morto...”

tratto da “Il vecchio e il mare”  
di *Ernest Hemingway*.





# Indice

6 Nota dell'autore

.....  
8 PREFAZIONE  
Li chiamano bambini farfalla...  
fragili e preziosi, insostituibili

.....  
12 INTRODUZIONE  
Le Epidermolisi Bollose ereditarie

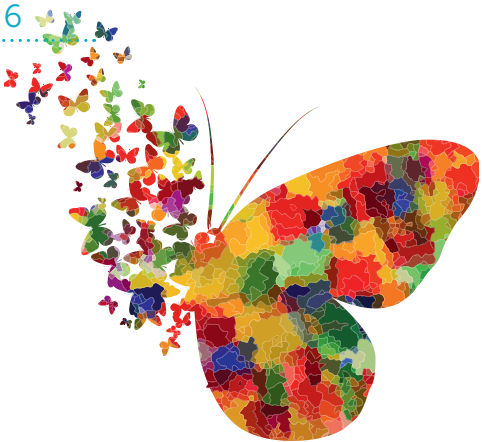
.....  
16 CAPITOLO I  
L'Epidermolisi Bollosa:  
di cosa parliamo

.....  
21 CAPITOLO II  
L'Epidermolisi Bollosa,  
le testimonianze

.....  
36 CAPITOLO III  
Centri di riferimento:  
la presa in carico

.....  
52 CAPITOLO IV  
L'Associazionismo,  
un'alleanza tra pubblico e privato

.....  
60 CAPITOLO V  
Epidermolisi Bollosa e l'impegno  
per un maggior equilibrio regionale



# Nota dell'autore

di Claudio Barnini

Quando ho sentito parlare dei "ragazzi farfalla" mi sono subito incuriosito. Era già un po' di tempo che mi occupavo di Malattie Rare, un tema a me caro in quanto anche io colpito da una vicenda personale che lega mia figlia a una forma di osteogenesi imperfetta. Ho letto libri, sentito persone, come si dice in gergo, ho fatto il cronista. Volevo capire la storia di questi ragazzi, ma anche bambini e adulti. Cosa li rende "rari", cosa li rende "delicati".

L'Epidermolisi Bollosa riguarda la pelle, e purtroppo spesso non ha molti... riguardi. Anzi, l'attacca, la rompe, la rovina. Nelle varie forme di gravità di questa malattia rara la pelle ovviamente subisce maggiori o minori "devastazioni", e quando dico maggiori il rischio che arrivino anche complicanze agli altri organi del nostro corpo, ad esempio alle ossa, è notevole. Ma questo l'ho scoperto attraverso alcune storie di pazienti. Come molti, pensavo che in quanto malattia della pelle la "EB" (questa la sigla con cui si evidenzia la Epidermolisi Bollosa) riguardasse solo la nostra epidermide. Non era, e non è, naturalmente così. Una cosa però l'avevo ben chiara. Chi soffre di EB vive non solo disagi e dolori fisici ma anche difficoltà psicologiche, interiori che sono spesso devastanti come e più di quelle visibili a occhio nudo.

Già, perché la EB non puoi nascondertela più di tanto, gli altri ti vedono e capiscono che sei malato. E se sei una ragazza arrivi a coprirti fino all'inverosimile per non dover sopportare il peso di certi sguardi.

Con questo libro vogliamo raccontare però esperienze positive: testimonianze di persone che convivono con la loro malattia, la presenza di un associazionismo forte e attivo, tanti centri di riferimento dislocati nel nostro Paese pronti ad aiutare pazienti e familiari. Condividere storie ed emozioni aiuta i malati a non sentirsi soli, a essere squadra con altri, ad avere speranza per il futuro.

Il futuro. Nessuno ha il diritto di illudere le persone e tanto meno voglio io regalare chimere a chicchessia. Oggi la EB si combatte con terapie e farmaci innovativi, alcuni presenti, altri in arrivo con

prospettive eccellenti. Questo è il presente e il futuro prossimo dei malati di EB. La ricerca poi farà magari passi da gigante negli anni a venire, ma oggi è importante non far vivere di sola speranza le persone bensì condividere con loro consigli utili che possano aiutarle a vivere meglio. Anche, e soprattutto, nelle piccole cose della vita quotidiana.

La pandemia del Covid, del resto, ci ha spinti a rivalutare tante situazioni che prima eravamo portati a sottovalutare. La voglia di stare insieme, condividere emozioni, un abbraccio. Ecco, proprio un abbraccio vorrei regalare ai nostri malati di EB. Senza pensare se si può o no, se fa male o no. Perché per tutti la vita merita di essere goduta pienamente. E sentendo gli altri vicini.

Un'ultima considerazione. Non ci sono malati di serie A e serie B, ci sono i malati. Se partiamo da qui anche per le patologie rare potremo ottenere atteggiamenti migliori da parte di chi di dovere.



PREFAZIONE

# Li chiamano bambini farfalla... fragili e preziosi, insostituibili

di Paola Binetti

*Membro della XII Commissione permanente Igiene e Sanità  
e Presidente dell'Intergruppo Parlamentare Malattie*

Sono bambini speciali, fin dalla nascita: bellissimi nella loro perfezione eppure fragilissimi, perché tutto può causare dolore a quella loro pelle sottile e delicata, che li avvolge e ne custodisce l'identità e l'intimità. Sono i "bambini farfalla". In questo caso il nome attribuito alla malattia sembra evocare una sensazione di fragilità particolarmente preziosa, accompagnata alla leggerezza e alla bellezza delle farfalle. Alle farfalle sono legati i bei ricordi dell'infanzia: appaiono tra la primavera e l'estate, con il profumo dell'aria e il calore di un clima che scalda, annunciano che il freddo inverno se ne sta andando. Parlano di speranza e di cambiamento positivo. Le farfalle ci sorprendono sempre per i loro colori e per la velocità intelligente con cui si sottraggono alla nostra voglia di afferrarle, che potrebbe compromettere la loro stessa vita.

I "bambini farfalla" sembrano richiamare alcune di queste note caratteristiche, sono, soprattutto da piccoli, talmente delicati che in alcuni casi non si può neppure accarezzarli senza temere di far loro del male; meno che mai si può trattarli bruscamente, distrattamente. Richiedono attenzione e un approccio colmo di tenera premura. Non si può strapazzarli, neppure con un abbraccio troppo intenso. Vien fatto di dire: guardare e non toccare! Eppure come tutti i bambini desiderano quella naturale dose di coccole, di intimità fisica che restituisca loro la sicurezza delle braccia forti del padre e della



madre. Sono bambini che hanno una malattia particolare: sulla loro pelle appaiono con facilità bolle, più o meno grandi, più o meno profonde, che possono rompersi e, peggio ancora, infettarsi, con pesanti conseguenze per tutto l'organismo. Si tratta di una patologia chiamata Epidermolisi Bollosa.

Epidermolisi Bollosa (EB) è il nome generico dato a un gruppo di malattie genetiche in cui la cute e i tessuti di rivestimento delle mucose vanno incontro, spontaneamente o in seguito a traumi minimi, a scollamento e formazione di bolle e ulcerazioni dolorose. Si tratta di una malattia ereditaria che può colpire entrambi i sessi senza apparenti differenze di etnia, di cui si riconoscono quattro forme principali: semplice, distrofica, giunzionale e la Sindrome di Kindler. Queste a loro volta sono suddivise in ulteriori sottotipi in base al tipo di mutazione genetica, alla trasmissione genetica recessiva o dominante, alla gravità delle lesioni e delle manifestazioni cliniche.

I primi sintomi possono manifestarsi fin dalla nascita; nelle forme semplici, in cui è coinvolto solo lo strato più superficiale della pelle, le bolle guariscono quasi senza lasciare cicatrici, ma la complicazione principale resta l'infezione delle lesioni. Nelle forme più gravi, in cui le lesioni sono più profonde, le bolle sono più estese e spesso interessano anche le mucose sottostanti. Ci sono infine forme gravissime in cui le lesioni sono molto profonde e possono coinvolgere anche la lingua, gli occhi, l'esofago ecc. In altri termini, a seconda dei geni interessati, il quadro clinico può mutare da forme in cui la vita normale è possibile, sia pure con una serie di accorgimenti preventivi, a forme che finiscono con l'essere letali.

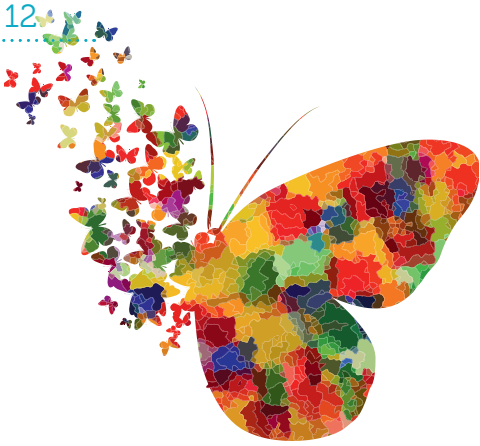
Inoltre, quando le malattie sono rare e mancano i farmaci di riferimento specifico, i medici che si prendono cura di queste persone, spesso giovanissime se la malattia insorge già alla nascita, sviluppano una creatività inventiva a caccia di ciò che ancora non c'è. Ritrovano quella straordinaria capacità di fare ricerca mentre si cura, superando la divisione tra medici e ricercatori e ricomponendo le diverse ma complementari funzioni, alla scoperta delle soluzioni migliori per venire incontro alle necessità dei malati. Ma in questo caso non c'è solo bisogno di integrare attività di ricerca e attività di assistenza; occorre fare un passo in più e integrare attività di ricerca-assistenza e modelli organizzativi, sapendo superare la dicotomia non solo tra assistenza e amministrazione, ma anche tra pubblico e privato.

La vera speranza per i pazienti affetti da EB è proprio questa singolare unità di intenti, alla luce di una collaborazione aperta e leale, in cui

anche le associazioni di pazienti esercitano un ruolo fondamentale per mantenere alta la tensione di tutti verso la possibile soluzione di problemi che se considerati solo dalla propria singolare esperienza appaiono del tutto insormontabili. Ragionare in termini di storia naturale della malattia, della sua evoluzione, degli strumenti necessari per affrontarla uscendo dallo stereotipo che definisce una malattia rara e incurabile, e sviluppando un surplus di fantasia creativa che diventa essenziale per trovare soluzioni dove altri vedono solo problemi: è questa la sfida del futuro, che ha anche forti, fortissime implicazioni sul piano etico. Non c'è dubbio che le terapie in gioco siano costose e costosissime; non c'è dubbio che occorra individuare anche nuovi modelli di farmaco-economia, ma il problema non è mai solo quanto costa o chi paga... Il vero problema è comprendere quanta conoscenza si ricava da questa esperienza in termini di sapere umano, scientifico, tecnico, relazionale e fino a che punto si può considerare un sapere traslazionale, applicabile a nuovi ambiti e nuovi contesti, come un vero e proprio fattore di moltiplicazione, per dare una speranza concreta e scientificamente fondata laddove sia maturata una profonda convinzione del valore infinito della vita al punto da meritare qualsiasi investimento per essere resa più vivibile e più bella. In data 3 novembre, in sede della XII Commissione Igiene e Sanità del Senato, è stata approvata la [Legge quadro sulle Malattie Rare](#). Una legge attesa da decenni, con un approccio ade-



guato ad affrontare i problemi nei termini di maggiore efficacia e appropriatezza rispetto alle soluzioni oggi disponibili. La storia dell'EB è emblematica, con i tentativi necessari per giungere a una diagnosi certa nel modo meno invasivo possibile e quindi meno rischioso per questi bambini; con la ricerca di terapie adeguate, sapendo sfruttare al massimo le sintomatiche e magari sperando in qualche rimedio in grado di "ricucire" le ferite profonde e così dolorose che questa patologia rara provoca in tutti i pazienti che ne sono affetti; con l'impresa, letteralmente titanica, di mettere insieme direzione amministrativa, direzione clinica, fonti di risorse economiche pubbliche e private, per raggiungere un modello organizzativo-gestionale in cui si sentano e si muovano a loro agio familiari e pazienti; personale sanitario e ricercatori avanzati, amministratori e imprenditori delle multinazionali: tutti insieme appassionatamente. E infine i costi oggettivamente esorbitanti se misurati solo con il criterio dell'efficienza legata al rapporto costi-benefici, che però diventano plausibili e accettabili se misurati in rapporto al valore della vita e della conoscenza... Ecco, la nuova Legge quadro sulle Malattie Rare cerca di dare risposta a tutti questi interrogativi, un po' come ha fatto il team di quanti si sono dedicati allo studio dell'EB per giungere tutto sommato a risultati davvero interessanti, ancorché aperti a nuovi sviluppi e nuove aperture d'orizzonte. Una buona sinergia anche in questo caso tra una legge e la narrazione dell'evolversi di una malattia.



INTRODUZIONE

# Le Epidermolisi Bollose ereditarie

di **Domenica Taruscio**

*Direttrice del Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS)*

Le Epidermolisi Bollose (EB) ereditarie sono un gruppo di Malattie Rare, molto eterogenee da un punto di vista sia genetico che clinico, caratterizzate da fragilità della cute e delle mucose e dalla formazione di lesioni bollose in seguito a traumi anche lievi.

Clinicamente, come si è detto, comprendono numerose forme che differiscono per età di esordio, estensione delle lesioni cutanee e delle mucose, gravità degli esiti cicatriziali e delle manifestazioni associate, primitive o secondarie, a carico della cute (per esempio, cheratodermia palmo-plantare o fotosensibilità) e degli annessi cutanei, dei denti e di diversi apparati quali quelli gastro-enterico, respiratorio, genito-urinario e muscolo-scheletrico. Lo spettro clinico delle EB varia quindi da forme precocemente letali ad altre con un'aspettativa di vita normale. Alla variabilità clinica corrisponde una notevole eterogeneità genetica: sono tutte malattie monogeniche, ma possono essere trasmesse con modalità autosomica dominante o recessiva e sono dovute a mutazioni in geni diversi.

Nel corso degli ultimi anni, nuove conoscenze molecolari e più accurate ricerche cliniche hanno migliorato l'approccio diagnostico e aperto inedite prospettive terapeutiche. Tuttavia, a fronte dei progressi della ricerca scientifica, la rarità delle EB incide ancora sulla possibilità di eseguire tempestivamente una diagnosi appropriata in tutti i pazienti.

È necessario, pertanto, continuare a formare i medici, in primo luogo neonatologi e pediatri, affinché possano avere gli elementi conoscitivi per formulare il sospetto diagnostico di EB e indirizzare il



più precocemente possibile i pazienti nei centri di expertise della Rete Nazionale Malattie Rare.

Accanto alla formazione, è fondamentale realizzare campagne di informazione e sensibilizzazione nazionali per far conoscere queste patologie. Un passo in avanti importante per rispondere ai bisogni di formazione e informazione saranno le azioni previste dal Testo Unico *Disposizioni per la cura delle malattie rare e per il sostegno della ricerca e della produzione dei farmaci orfani* (art. 14) recentemente approvato dal Parlamento.

Senza dubbio molto è stato realizzato dall'Associazione per la Ricerca sull'Epidermolisi Bollosa DEBRA Italia Onlus (<https://debraitalia.com>), sin dal 1990, anno della sua fondazione.

Il Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) è da sempre a fianco delle associazioni dei pazienti, sostenendo le loro attività e realizzando progetti congiunti. In particolare nel 2011, in collaborazione con

DEBRA e un panel multidisciplinare di esperti, il CNMR ha realizzato la *Linea guida per la Diagnosi delle Epidermolisi Bollose ereditarie* ([https://www.malattierare.gov.it/linee\\_guida/dettaglio/5](https://www.malattierare.gov.it/linee_guida/dettaglio/5)).

Infatti, anche nelle EB – come in tutte le altre Malattie Rare – è importante che le conoscenze disponibili vengano sistematizzate e diffuse attraverso linee guida, la quali rappresentano un valido strumento per il trasferimento delle conoscenze elaborate dalla ricerca biomedica e sociosanitaria nelle pratiche assistenziali.

Nel caso delle EB la linea guida ha fornito risposte essenziali: la diagnosi e la gestione dei pazienti coinvolgono diverse figure professionali (neonatologi, pediatri, dermatologi, genetisti medici, ginecologi, anatomopatologi e medici di medicina generale); le EB possono presentare nel periodo perinatale manifestazioni cliniche simili, a fronte di prognosi radicalmente differenti; necessitano di specifici esami di laboratorio per una diagnosi accurata e tempestiva; richiedono un approccio terapeutico diverso a seconda della forma di malattia; infine, la conferma diagnostica a livello genetico ha implicazioni importanti per la valutazione del rischio di ricorrenza della malattia nella famiglia e per la diagnosi prenatale.

Alla realizzazione di questo documento ha contribuito in modo rilevante DEBRA Italia nella figura dell'attuale presidente Cinzia Pilo e nella figura della sua fondatrice, Paola Zotti, prematuramente scomparsa.

Le linee guida rappresentano la sintesi di un processo di revisione sistematica della letteratura scientifica sull'argomento e dei pareri di panel multidisciplinari di esperti. Secondo la metodologia della loro elaborazione, condivisa in ambito internazionale, è opinione comune che un documento contenente raccomandazioni fondate su pareri di esperti sia da considerare una linea guida con un livello di forza debole. Riteniamo, invece, che nello specifico ambito delle Malattie Rare, proprio a causa dell'esiguità di informazioni scientifiche basate su alti livelli di prova, le linee guida possano costituire un valido strumento per garantire l'appropriatezza clinica e l'equità assistenziale. Pertanto, considerando il valore della *Linea Guida sulla diagnosi delle Epidermolisi Bollose ereditarie* come strumento per trasferire conoscenze scientifiche alla pratica diagnostica e clinica, si rende necessario potenziarne tanto la diffusione e l'utilizzo quanto il processo di revisione e aggiornamento.





# L'Epidermolisi Bollosa: di cosa parliamo

*L'impatto sulla mia qualità della vita  
di malato è tanto maggiore  
quanto maggiori sono le cose  
che non riesco a fare  
a causa proprio della patologia*

Che cosa è l'Epidermolisi Bollosa (EB)? Chi colpisce? Come si cura? Quali conseguenze comporta per i malati? A queste e tante altre domande cercheranno di rispondere alcuni dei medici che nel nostro Paese sono in prima fila nella lotta a questa patologia.

La senatrice Binetti, laureata in Medicina, sottolinea che: "la diagnosi a oggi si basa sull'esame obiettivo, la raccolta dell'anamnesi personale e familiare, l'analisi immunopatologica, ultrastrutturale e, in casi selezionati, istopatologica effettuata su biopsia cutanea, e successivamente confermata dalle indagini genetiche. Se nei genitori è già stato identificato il difetto genetico alla base della malattia, è possibile effettuare la diagnosi prenatale in gravidanza. Un genitore malato ha il 50% di probabilità di trasmettere la patologia ai propri figli, se si tratta di una forma autosomica dominante; mentre se si tratta di una forma autosomica recessiva, i genitori portatori sani di EB hanno una probabilità del 25% che il figlio ne sia affetto. Laddove sussista una certa familiarità, può essere molto utile ricorrere a un'indagine genetica già durante la gravidanza, per essere certi di assicurare al bambino fin dal primo momento della nascita le migliori cure possibili, anche in termini preventivi e precauzionali".

Non si può che essere d'accordo, ma, entrando nel dettaglio della



gestione clinica, da Padova il contributo della prof.ssa **Anna Belloni Fortina** presso il Dipartimento di Medicina DIMED dell'Università è significativo. Affrontare la EB per la prof.ssa è sempre una grande sfida. E si sa che per combattere meglio il "nemico" è bene conoscerlo al meglio. "Le Epidermolisi Bollose ereditarie sono un gruppo di malattie – afferma la professoressa – caratterizzate da un'estrema fragilità della cute e dalla tendenza alla formazione di bolle e ulcerazioni su cute e mucose in risposta a traumi anche minimi. L'incidenza di questi disordini è stimata attorno ai 500.000 casi in tutto il mondo, ragion per cui parliamo di Malattie Rare. I piccoli pazienti affetti vengono spesso chiamati 'bambini farfalla', dal momento che la fragilità della loro pelle risulta paragonabile a quella delle ali di una farfalla. I geni coinvolti nello sviluppo dei sintomi sono almeno 20 e portano informazioni necessarie alla corretta funzione non solo della cute ma anche degli apparati gastro-intestinale, respiratorio, uro-genitale e scheletrico, facendo delle Epidermolisi Bollose malattie riguardanti l'intero organismo. Essendo questo gruppo di malattie clinicamente e geneticamente eterogeneo, per maggiore semplicità se ne riconoscono quattro sottotipi in base alla profondità in cui avviene la frattura della pelle (Epidermolisi Bollosa simplex, Epidermolisi Bollosa giunzionale, Epidermolisi Bollosa distrofica e Sindrome di Kindler). Anche la varietà di manifestazioni cutanee spazia dalla presenza di piccole erosioni nelle zone cronicamente esposte a traumatismi a partire dall'adolescenza, sino a un interessamento diffuso di tutto il corpo presente già alla nascita. Come la presentazione clinica, altresì le possibili complicanze sono variabili e includono: infezione di ferite aperte e piaghe, gravi cicatrici che possono causare deformità e restrizione nel movimento, malattia parodontale, danni congiuntivali e cecità. Inoltre, per i sottotipi distrofica e giunzionale, caratterizzati da un esordio di malattia precoce e da un decorso più severo, si possono riscontrare anche problematiche nella deglutizione con conseguente malnutrizione e necessità di integrazione vitaminica o calorica. In casi rari, le sequele possono arrivare sino all'amputazione di arti, allo sviluppo di tumori o alla morte in età precoce. La diagnosi di queste patologie inizia dalla presentazione clinica, passa per l'esame di un frammento di cute prelevato al margine di una bolla (biopsia cutanea) e si conclude con l'analisi genetica volta all'individuazione della specifica mutazione. Il successivo trattamento dell'Epidermolisi Bollosa può risultare, a sua volta, complesso: l'obiettivo principale rimane la prevenzione nella formazione delle bolle, seguita dalla promozione della guarigione



e dalla terapia delle complicanze, il tutto in ottica di miglioramento della qualità di vita del paziente”.

Sul tema delle complicanze della patologia la dott.ssa **Lucia Lo-spalluti** dell’Ospedale di Bari afferma che le principali “specialmente nella gestione di lungo termine del paziente affetto da Epidermolisi Bollosa sono certamente quelle di natura psicologica. In particolar modo, il paziente è costretto giornalmente a gestire la propria malattia, il dolore che deriva dalle medicazioni, le difficoltà ad alimentarsi. Piccoli gesti quotidiani che possono apparire normali come svegliarsi, lavarsi, vestirsi o fare colazione richiedono a questi pazienti sforzi enormi. Ogni paziente ha poi il proprio carattere e un approccio personale a cui sia noi che il caregiver, familiare e non, dobbiamo rispondere. C’è l’ansioso, l’innovativo, l’estroso, il Peter Pan, il pessimista così come l’ottimista a oltranza”.

“In genere noi medici diamo una disponibilità che va ben oltre il turno lavorativo o la normale prescrizione di visite specialistiche e farmaci. Il rapporto medico-paziente è uguale per tutti ma cucito

come un abito sartoriale su ognuno. Le cure gastro-enterologiche, ortopediche, ortodontiche o oculistiche per i pazienti che sviluppano cicatrici corneali sono di notevole impatto sulla qualità di vita del paziente. Inoltre, anche se abituato da una lunga storia di malattia a confrontarsi con la gestione di medicazioni quotidiane, il malato di EB può trovarsi invece impreparato di fronte all'insorgenza di carcinomi squamocellulari, che non solo richiedono un approccio multidisciplinare (chirurgico, oncologico medico) ma inficiano anche la prognosi quoad vitam".

Anche il prof. **Biagio Didona**, coordinatore del Centro Malattie Rare dell'IDI (Istituto Dermopatico dell'Immacolata) che ha acquisito una vasta esperienza nella cura di queste patologie, ci parla delle complicanze psicologiche, ortopediche, ortodontiche che impattano maggiormente chi è affetto da questa patologia: "I pazienti con forme semplici di EB hanno difficoltà a vivere una vita normale generalmente fino alla pubertà: da quel momento in poi le bolle tendono a evidenziarsi più raramente. Certamente i pazienti affetti da forme gravi incontrano diverse problematiche: dal punto di vista psicologico a causa della difficoltà se non impossibilità di vivere normali rapporti interpersonali, come anche dell'impossibilità di praticare attività di movimento se non in modo molto limitato; dal punto di vista fisico, sono importanti i problemi ortopedici, poiché la malattia nelle forme più gravi può determinare anchilosi e fusione delle dita delle mani e dei piedi, blocchi articolari a gomiti e ginocchia e osteoporosi. In alcune forme i disturbi dentari sono gravi e anche le lesioni al cavo orale, le quali limitano l'alimentazione con conseguenze importanti. L'impossibilità di essere autonomi nei gesti più quotidiani aggrava ulteriormente il senso di impotenza".

Ogni paziente fa storia a sé ovviamente, ma anche la dott.ssa **Sophie Guez**, presso l'UOSD Pediatria Alta Intensità di Cura, diretta dalla prof.ssa **Paola Marchisio**, della Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore a Milano, indica quanto di non visibile ma di altrettanto grave ci sia nella EB. Sottolinea infatti come siano "diverse le complicanze: psicologiche, per l'enorme carico familiare e del bambino a causa dell'accettazione dei limiti, del dolore derivante dalla patologia e dell'insufficiente supporto sul territorio; ortopediche, causate da retrazioni delle grosse articolazioni con successiva difficoltà alla deambulazione o con possibile pseudo-sindattilia (e quindi con la necessità di ricorrere alla chirurgia della mano); ortodontiche/gastro-enterologiche, ad esempio le lesioni dentali e della mucosa

orale con anchiloglossia e ridotta apertura buccale che, associata alle frequenti lesioni esofagee, può comportare anche complicanze nutrizionali/ematologiche. In questo caso, e non solo, il possibile e probabile quadro di malnutrizione e anemia carenziale poco responsiva alla supplementazione orale richiede talvolta di procedere a confezionamento di gastrostomia. Poi ci sono le frequenti lesioni in regione perianale con conseguente stipsi; le complicanze oculistiche come lesioni corneali, con possibile evoluzione in calo del visus; quelle endocrinologiche, con conseguente ritardo di crescita e ritardo puberale, e ridotta mineralizzazione ossea; e infine le complicanze di carattere dermatologico/infettivo (infezioni cutanee, possibile insorgenza di carcinomi cutanei), da tenere sempre monitorate”.

E per il futuro? Risponde la dott.ssa **Lospalluti**: “Attualmente non esistono ancora cure risolutive per l’Epidermolisi Bollosa. La ricerca è in continuo progresso. Speriamo anche che la formazione continua e la ricerca restino come ora fondamentali in Medicina, essendo, a maggior ragione, cruciali in una patologia invalidante e così di nicchia come l’Epidermolisi Bollosa. Il confronto è fondamentale. Con la pandemia e quindi con l’utilizzo di videoconferenze e webinar dedicati il mondo è diventato più piccolo, paradossalmente la comunicazione è diventata più efficace e veloce. Ne conseguono un confronto e una trasmissione di esperienze e di dati immediati che sicuramente possono aiutare il clinico a gestire in maniera più adeguata e personalizzata il singolo paziente”.

## CAPITOLO II

# L'Epidermolisi Bollosa, le testimonianze



*“Sorrیدete e amate sempre la vita nonostante tutto, ve lo dice una a cui avevano dato qualche mese di vita e sono passati 38 anni”*

**CLAUDIA**

*Il mio sorriso vi sommergerà*

“Quando si nasce con una malattia ‘addosso’ si inizia a convivere da subito. Prima magari sono soprattutto i genitori a vivere tutte le problematiche, ma poi il ‘problema’ diventa per gran parte del paziente. E quando si tratta di una patologia che non ha una terapia risolutiva occorre davvero tanta forza, pazienza e voglia di vivere per accettare ogni giornata che viene”.

La testimonianza di Claudia, ragazza sarda di 38 anni, è un racconto quasi a perdifiato che abbiamo deciso, lei e io, di lasciare così, senza modifiche particolari. Quanto mai utile sia per capire la gravità dell'Epidermolisi Bollosa (EB) che l'ha colpita in forma distrofica, sia come testimonianza per tutti gli altri che vivono la sua condizione.

“I miei genitori hanno scoperto l'EB dopo pochi mesi dalla mia nascita. Era maggio del 1983, mi raccontano che era un mese particolarmente caldo. Ero un piccolo fagottino, con un visino dolce e delicato, mi raccontano che il naso sembrava un puntino. All'apparenza ero una bimba come tante, ma in realtà ero rara come poche. I miei genitori infatti si allarmarono subito, ero completamente senza pelle, non mi si poteva toccare, i medici dissero loro di battezzarmi in fretta perché non si sapeva quanto avrei vissuto. Erano

davvero molto spaventati, ma non sapevano che quel fagottino così delicato in realtà aveva tanta voglia di vivere e un bel caratterino. La malattia all'epoca non la si conosceva quasi per niente, ma dopo un mesetto arrivò a Sassari un luminare da Roma che finalmente disse ai miei genitori cosa avevo: Epidermolisi Bollosa. *Una malattia rara della pelle che così si nasce e così si muore, te la porti addosso tutta la vita che tu voglia o no.*

“Da lì iniziò il mio e nostro calvario, perché io la malattia l'avevo addosso ma le persone che mi volevano bene soffrivano con me e si vedevano impotenti di fronte a questo dolore. In realtà già da piccola si vide subito il mio caratterino. Il mio motto era dire sempre no. La mia passione... le scarpe. Fin dai nove anni andavo al negozio di scarpe del mio paese (da sola), dicevo che mi avevano mandato i miei genitori a comprare scarpe (non era vero) e chiedevo di poterne avere qualche paio da portare a casa per farle vedere ai miei genitori, così avrebbero scelto quali comprarmi. Tornavo a casa, ma in realtà prendevo solo una grande sgridata, e allo stesso prezzo andavo a riportare indietro le scarpe, senza averne acquistato nemmeno un paio, ma non mi arrendevo, ogni tanto ritentavo e qualche volta, credo per sfinimento, i miei me le hanno comprate. Ancora prima c'era la passione degli orecchini, avevo 8 anni, prendevo 10mila lire dal borsellino di mia mamma e andavo di nascosto a bucare le orecchie, questo per sei volte, perché ogni volta venivo scoperta e mi facevano togliere gli orecchini temendo per la pelle, alla fine alla settima volta mi era anche presa un'infezione e a quel punto mi sono spaventata e ho lasciato perdere”.

“Amavo giocare con mio fratello, lui è più grande e quindi lo prendevo come esempio, mi piaceva giocare a pallone e anche fare alla lotta, la malattia non fermava il mio essere un po' maschiaccio e la mia voglia di sfidare tutto e tutti. Ovviamente le prendevo sempre io, ma non mi arrendevo. Da grande ci si è persi un po', ma non si cambia quel che si ha dentro. All'età di 13 anni iniziò per me la mia prima grande battaglia, perché se la malattia fino a quell'età non mi aveva dato grossi problemi, allora arrivò il peggio. Una brutta infezione, la scabbia, si era impadronita della mia pelle, ci vollero un bel po' di mesi per capire cosa avessi, nel frattempo la mia pelle e il mio sistema immunitario vennero messi a dura prova. Iniziarono le medicazioni in tutto il corpo, che duravano anche quattro ore, era davvero un calvario. Mi portarono dopo qualche mese a Roma,

ci rimasi tre settimane e con una biopsia scoprirono cosa avessi, e mi dissero che ero l'unico caso al mondo di Epidermolisi Bollosa con scabbia. Durante il ricovero, scoprirono che la malattia mi aveva causato anche due stenosi esofagee, ragione per cui fin dall'età di tre anni mangiavo poco e quasi nulla, perché il cibo mi si bloccava nell'esofago, passavo anche giornate intere senza mangiare e senza bere, perché quando è così non passa nemmeno l'acqua. A quel punto, da lì mi portarono in ambulanza al Bambin Gesù, per farmi la dilatazione, e da allora ogni qual volta ne ho bisogno, mi devo sottoporre a questo intervento, e mangiare rimane sempre un calvario, soprattutto se vado a pranzo o cena con persone che non conosco e non so come spiegare la situazione”.

“Le cure mi creavano tanto dolore, una mattina mentre ero ancora in ospedale mi ritrovai completamente nuda davanti a 12 medici arrivati da tutto il mondo, quella situazione mi segnò molto, sono rimasta anni con il terrore di medici e ospedali. Quelle tre settimane mi misero in una camera di isolamento, perché purtroppo era una malattia



contagiosa. Mi ricordo che avevo una radiolina, all'epoca ancora non c'erano i cellulari, ascoltavo sempre una canzone, *La forza della vita*, e io lì ne ho avuto tanta di forza. Da quell'anno tutto è cambiato, anche la mia famiglia; mia madre aveva deciso che forse non riusciva più a compiere tutti i doveri di un genitore in una situazione come la mia, e una mattina di dicembre se ne andò di casa. Decisi così di andare a vivere con i miei nonni materni, che abitavano sopra casa mia, anche mio padre aveva bisogno del suo spazio per riprendersi da tutte queste dure prove a cui ci aveva sottoposto la vita. Mia nonna materna a quel punto mi fece da mamma, il nostro era un grande amore, ma purtroppo quando avevo 18 anni a causa di una malattia fulminante lei venne a mancare. Insomma, piano piano tutti i miei affetti più cari venivano a mancare e io avevo il dolore non solo della malattia ma anche della mancanza di affetto, di quell'amore che dicono curi ogni cosa. È stata tosta, ma mi sono rimboccata le maniche e ho continuato ad andare avanti con gli insegnamenti che mia nonna mi aveva lasciato. Continuai a vivere in quella casa con mio nonno fino a quando anche lui venne a mancare. Avevo 26 anni”.

“Nel mentre mio padre ritrovò la felicità con una nuova compagna, Francesca, ero contenta per lui, perché la sua felicità per me era importante, il nostro rapporto ogni tanto veniva messo a dura prova, ma un legame così forte tra un padre e una figlia come eravamo noi si poteva incrinare ma mai spezzare e così è stato finché purtroppo lo scorso anno è venuto a mancare anche lui. Solo io so quanto mi manca, anche perché tutto avrei pensato nella mia vita tranne vivere senza di lui. Insomma, in un modo o nell'altro non ho mai smesso di lottare, sia per la malattia sia per i miei cari”.

“Io nel mentre ero una ragazza/donna diventata grande prima del tempo, mi presi la patente e subito una macchinina tutta mia, uscivo alle spiagge, andavo a ballare, avevo tanti amici e ho avuto anche qualche storia, non andata poi a buon fine, ma, si sa, nella vita tutto fa esperienza, e una come me non potrà mai essere di chi si ferma solo all'apparenza, e all'estetica. Mi sono sempre fatta conoscere per Claudia caratterialmente, non per Claudia con la malattia della pelle, ho sempre cercato di non far pesare alle mie amicizie la malattia, perché quando esco di casa, i miei problemi rimangono là dentro. Cercavo di vivere sempre una vita più normale possibile, iniziai anche a viaggiare da sola, con appresso il mio bagaglio di medicazioni, ed ero fiera delle mie piccole grandi conquiste. Finché a 30 anni arrivò un altro duro colpo”.



“Nell’Epidermolisi Bollosa può capitare in età adulta che alcune ferite si trasformino in carcinomi e così purtroppo è successo a me. Questo non mi è stato riconosciuto subito, quando si è capito cosa fosse era già tardi, rischivo di perdere l’arto inferiore sinistro ma nonostante tutto si è provato a salvarlo con interventi di asportazione e di elettro-chemioterapia, purtroppo per me senza risultato. Ho sentito dentro da subito quale sarebbe stata la fine e in quei due anni di lotta ho cercato di prepararmi psicologicamente, da sola, chiedendomi cosa preferissi... morire o perdere l’arto? Senza dubbio la seconda, io amo troppo vivere, nonostante sapessi che tutto sarebbe cambiato, ma non importava, almeno ero viva. Una scelta sofferta, anche perché mio padre non voleva, per lui sarebbe stata l’ennesima sofferenza, perché certo la malattia l’avevo io, ma la sofferenza di un genitore è tantissima, sei impotente, puoi solo abbracciare e stare vicino a tuo figlio, ma la battaglia è la sua, e io quella battaglia volevo vincerla. E ad agosto 2015 è arrivato l’intervento di amputazione. Nel mentre ero andata a vivere da sola, diciamo che forse si pensava che questa mia esigenza fosse un capriccio, ma non era così. Con l’aiuto di mio padre e Francesca avevo fatto una piccola casetta tutta per me, quando andai a vivere da sola avevo già il carcinoma, ma non avevo mai smesso di credere che quel mio sogno si sarebbe avverato, era gennaio 2015, ero felicissima, come potevo mi occupavo di me e della casa, questa cosa mi rendeva orgogliosa, soffrivo per la mia salute, ma ero felice per la mia indipendenza, quell’indipendenza che mi ero costruita nonostante nessuno credesse in me, perché una persona ammalata non può avere sogni, non può realizzarli, ma io c’ero riuscita nonostante tutto e tutti. Quando tornai a casa dopo l’intervento di amputazione, la prima notte dormii da sola, poi i giorni seguenti iniziai a stare male, ero molto debole, e a quel punto i miei familiari a turno vennero a dormire da me, così per un mesetto, perché io ahimè sono tanto testarda e anche se mio padre mi voleva per un periodo a stare da loro io dissi no, perché Claudia non torna indietro, io vado solo avanti con le mie scelte, anche se soffro, ma stringo i denti e vado avanti. Dopo qualche mese, capii che la mia situazione era molto pesante, e presi una ragazza per aiutarmi in casa e con le medicazioni, perché senza l’arto e in sedia a rotelle tutto si complicava, non avevo più quell’indipendenza che mi ero guadagnata con tanta fatica e non volevo far pesare il tutto alla famiglia, perché anche loro avevano la loro vita e i loro impegni. Ora ho una persona che mi assiste in settimana, e una nel fine settima-



na. La prima è da me ormai da sei anni, ha imparato a conoscere tutto di me, a sopportarmi e supportarmi in tutto e per tutto, da quando non ho più mio padre è lei che mi accompagna anche alle visite e ai ricoveri fuori Regione. La vita in carrozzina crea anche molta solitudine, perché non sempre gli amici o la famiglia possono venire a trovarmi, o portami a svagarmi un po' e questo fa male. I medici prima dell'amputazione mi dissero che a causa della pelle non avrei mai potuto mettere una protesi, e questo mi faceva capire che da quella sedia non mi sarei mai alzata, ma siccome sono testarda ci ho provato dopo qualche anno dall'intervento, e purtroppo effettivamente non è andata bene, ma lo scorso anno dopo la morte di mio padre ho capito che avrei dovuto darmi ancora una possibilità, e grazie a un centro protesi di Genova ci sono riuscita. Dopo 5 anni, che non camminavo, mi sono sentita una bimba ai miei primi passi, non mi reggevo in piedi, non riuscivo a fare un passo, io volevo farcela da sola, come sempre, ma ho capito che non sarei riuscita, così ho chiamato una ragazza del mio paese, che insegna pilates, e grazie a lei piano piano stiamo riuscendo a rimettere in piedi la Claudia di prima. Certo non ci posso fare lunghe camminate, o portarla tutto il giorno, ma quel poco che riesco

a fare per me è già tanto, ed è una bella risposta ai medici che mi dicevano che la protesi non l'avrei mai messa... ma io l'ho messa e continuerò sempre più forte”.

“Questo per farvi capire che, sì, i medici studiano la malattia, ma sta a noi capire fin dove riusciamo e come possiamo aiutarci, perché non c'è miglior medico di sé stessi. Come avrete capito, non è facile vivere con questa patologia, però con il passare degli anni ci si abitua, diventa una routine, spesso pesante, le medicazioni vanno fatte ogni giorno, non ci sono giornate libere, è un 'lavoro' che non ti scegli, ma che ogni giorno devi compiere, lo devi fare prima di tutto per te stessa e anche per chi ti sta intorno, perché già alcune volte le medicazioni dalla mattina alla sera creano odore, figuriamoci se lasciate qualche giorno. Ci sono giornate che, appena mi sveglio e penso a quello che mi aspetta, non ne ho voglia, non ho voglia di farlo, non ho voglia di soffrire, ma si fa, lo devo a me stessa. Poi ci sono gli sguardi della gente, che alcune volte non sono piacevoli, la loro pietà nei miei confronti si vede nei loro occhi e fa male, ti ricorda come sei e tu magari per un momento ti eri dimenticata la tua diversità. Ci sono domande scomode, ma che io rendo semplici rispondendo con un sorriso. Non sopporto la pietà, preferisco che mi si dica che sono stronza ma non che sono poverina. Claudia prima della malattia ha una testa e un cuore, un cuore grande, ha due occhi grandi che parlano da soli e dicono tanto di me”.

“Ho ancora tanti sogni e se avessi la bacchetta magica cosa farei? Cosa vorrei? Ecco, la Claudia dei miei sogni, impegnata nel campo della moda o nel teatro, con una famiglia che si è creata lei e che l'aspetta ogni giorno quando rientra stanca dal lavoro, in una casa dove regna solo amore e nessuna malattia. Una casa piena di risate e niente lacrime. Nel tempo libero mi piacerebbe aiutare i meno fortunati. Vorrei poter fare nuovamente il bagno al mare. Vorrei raccontare ai miei figli la mia storia, ma quella della me sognatrice dove tutto è bello. Vorrei alzarmi la mattina e farmi una doccia veloce, preparare la colazione per la famiglia e scappare al lavoro, quel lavoro che mi sono scelta e che amo. Insomma, se avessi la bacchetta magica vorrei un mondo senza Epidermolisi Bollosa, lo vorrei per me e per tutte le persone che ne soffrono”.

“Concludo ricordandovi che anche se vivete una malattia veramente crudele e se avete una famiglia non proprio unita cercate la forza in voi stessi, in fondo al vostro cuore troverete sempre una ragione per

vivere, anche se sembra non ce ne sia nemmeno una, voi non perdetevi mai la speranza, i primi a crederci dovete essere voi”.

“A volte si va avanti per inerzia, l’importante è non lasciarsi andare, non è facile perché anche io crollo, ma mi asciugo le lacrime e continuo, ho imparato anche a sdrammatizzare e questo fa tanto, bisogna anche ridere di noi stessi altrimenti ci si ammala peggio”.

*“Sorrیدete e amate sempre la vita nonostante tutto, ve lo dice una a cui avevano dato qualche mese di vita e sono passati 38 anni”.*

## LUCA

### *52 anni di convivenza con la EB*

A vederlo, Luca, cinquantaduenne della Provincia di Bari, non si direbbe sia un malato. Prestante, disponibile, simpatico. Eppure anche lui, ed è quasi un record considerata appunto l’età, è un paziente affetto da EB distrofica dalla nascita.

“I miei genitori – racconta oggi Luca – si sono accorti subito che c’era qualcosa che non andava, avevo circa una settimana di vita. Da lì è cominciato tutto. Per fortuna ho trovato medici bravissimi, prima il dottor Mario Lospalluti e poi la figlia Lucia, oggi mia referente per tutto”.

Una vita anche per lui scandita dai ritmi di cura che detta la malattia, anche se la sua dottoressa, quando lo riceve, spesso sorridendo gli dice di andar via, che è tutto a posto. Sicuramente Luca non ha la forma più grave della EB, ma comunque resta condizionato fortemente da essa, sia fisicamente che psicologicamente.

“Una delle cose che non sopporto e che mi è difficile superare è rappresentata dal mangiare – afferma Luca –. È diventato complicato. Soprattutto da quando tempo fa ho perso tutti i denti e sono costretto a mangiare cibi passati, liquidi, frullati. La fame c’è, manca la possibilità di mangiare come uno desidera e vuole”.

Certo, condizionamenti e discriminazioni restano. Nella vita di tutti i giorni, lavorativa, affettiva, sociale. “Io sono ancora single e non lavoro, in quanto percepisco una pensione – precisa Luca, che vive ancora con i genitori, ora anziani –. Ho avuto storie con donne ovviamente ma quasi sempre quando la relazione si va facendo seria, magari ti aspetti di sposarti e mettere su famiglia, ecco che sorgono i problemi. Probabilmente l’impegno con questa malattia spaventa

molte. Certo mi piacerebbe lavorare, avevo una passione: diventare calciatore. Ma è impossibile e quindi per tenermi in forma faccio un po' di jogging, gioco a ping-pong".

Un ruolo fondamentale è quello della famiglia. "La mia è stata eccezionale – afferma Luca – ma ho visto e vedo spesso comportamenti poco adatti a un ragazzo o una ragazza affetti da EB. Soprattutto le donne soffrono tanto per questa patologia, che limita molto la voglia di apparire, di mostrarsi magari con la gonna. Eppure, alcuni genitori come soluzione trovano che la migliore sia quella di non far uscire di casa affetti da EB. Meglio dentro che fuori ad avere problemi. Ma non è così: la vita va vissuta comunque. Da malato e non".

Luca fa comunque anche un po' di mea culpa. "Per anni sono stato un playboy – dice sorridendo – e d'estate mi piaceva abbronzarmi per rendermi ancora più interessante. Ma questo impegno negli anni mi si è ritorto contro, avendo finito per rovinarmi la pelle già compromessa dalla malattia. Oggi, aspettando un giorno una cura efficace e risolutiva, mi curo soprattutto facendo un giorno sì e uno no un bagno in vasca con amuchina diluita".



Anche Luca come tutti ha un sogno nel cassetto. "Mi piacerebbe lavorare. Cosa? Non so esattamente. Ma lavorare".

Noi glielo auguriamo.

## SARA

### *Convivere con la malattia è la vera sfida di tutti i giorni*

Sara (il nome è di fantasia) ha 28 anni, è nata e vive in Molise e nella vita le piacerebbe affermarsi come commercialista. Tutto normale per una ragazza normale. Solo che da sempre convive con una brutta compagna di viaggio: l'EB nella forma più complessa, quella distrofica.

Una convivenza che, come precisa Sara, c'è "dalla nascita" e comporta una serie di complicazioni e implicazioni fisico-psicologiche non indifferenti. In primis, il dover "fare medicazioni quotidianamente, spesso con sedute molto lunghe. E anche molto snervanti se consideriamo che non sono autonoma e non posso gestirmi da sola proprio dal punto vista fisico nella vita di tutti i giorni. Ho seri problemi motori e di deglutizione. Tutto questo mi costa molto, mi pesa dal punto di vista psicologico non poter fare affidamento sulle mie forze ma dover dipendere sempre da qualcun altro. Oltre il tormento quotidiano delle medicazioni".

Una vita insomma scandita dalla malattia. È l'EB che detta i tempi della vita di Simona e che inevitabilmente, oltre al disagio delle conseguenze intrinseche della patologia (le ferite, i rischi che comporta per gli organi, le medicazioni ecc.), implica una serie di coinvolgimenti per tutto il mondo che ruota attorno. Come dice Sara, avere l'EB le impedisce "di avere autonomia, di mangiare come vorrei, anzi di mangiare con difficoltà, non riuscire a camminare, a muovermi...".

Anche per Sara c'è la famiglia a fare da supporto, i genitori sono coinvolti in toto nella gestione della malattia: "innanzitutto per il discorso autonomia e medicazioni, c'è sempre qualcuno che deve aiutarmi e questo va a limitare anche la libertà degli stessi familiari".

Fortunatamente la malattia ha influenzato molto la sua voglia di studiare e affermarsi. Si è diplomata al Liceo Scientifico, poi si è laureata in Economia e successivamente ha preso l'abilitazione a esercitare la professione di dottore commercialista. Non solo; la EB non le ha impedito di avere delle passioni o hobby che dir si voglia. Le piace molto, ad esempio, leggere e vedere la Tv.

Come tutti i malati di EB si aspetta dal futuro un trattamento miracoloso. "Se avessi la bacchetta magica cosa farei? Sembra banale, ma vorrei rinascere senza questa malattia o almeno che questa malattia non esistesse o che ci fosse una cura definitiva per poter iniziare a vivere una vita *normale*".

## GIUSEPPINA ANNICHIARICO

### *Con gli occhi di una madre*

La dott.ssa Annichiarico, oltre a essere il riferimento pugliese per le Malattie Rare quale coordinatore regionale Malattie Rare dell'Agenzia Regionale per il Sanitario e il Sociale in Puglia, è la mamma di un paziente affetto da EB e anche in tale ruolo porta la propria esperienza.

#### **La nascita di nostro figlio, 1992: un giro di boa.**

La felicità di averlo e il dolore per il suo dolore. La tensione emotiva e fisica per una cura che continua sempre giorno e notte fino allo sfinimento, durante la settimana e nei giorni di festa senza tregua e così sarà per tutta la vita.

"Mio marito lascia la vela e ci porta in vacanza in montagna. Il caldo tropicale delle nostre spiagge non si addice al nostro bambino, la pelle si disfa e la sabbia penetra nelle ferite. Il nostro bambino EB... EB, le sue iniziali".

"Madre, giovane pediatra, al Sud... alla scoperta di un nuovo mondo. Lo decido quando mio figlio, tre mesi, mi rivolge un sorriso speciale immerso in un caldo raggio di sole settembrino... non posso tradirlo".

"E la malattia rara innesca dei meccanismi solidali che ormai ho visto tante volte. Le famiglie con gli stessi bisogni speciali si cercano per non sentirsi sole. Nascono tra loro e con i medici delle relazioni umane che diventano storie di grande amore e amicizia. In quegli anni (inizio anni '90) la cura dell'EB risente favorevolmente di un'importante scuola di Dermatologia pediatrica italiana e la Puglia di quel periodo diventa trainante rispetto a quelli che in futuro si sarebbero delineati come elementi portanti per la gestione dei bambini e delle persone con Malattie Rare: la concentrazione di competenza specifica in centri di riferimento per la diagnosi più veloce e per le cure più appropriate, l'interdisciplinarietà, il valore del confronto tra i centri italiani e del confronto internazionale

della ricerca in termini di innovazione terapeutica ed equità di cura per il superamento delle disuguaglianze tra Nord e Sud. A Bari, in una serie di riunioni annuali tra il '95 e il '98, si ritrovano per la prima volta i medici esperti di EB italiani, gli inglesi e anche i ricercatori della *Stanford University*".

"All'inizio degli anni '90 sono ancora in uso le medicazioni vaselinate a maglie larghe: la crosta delle ferite si insinua tra le maglie del bendaggio e la rimozione determina sanguinamento e dolore: l'EB colpisce neonati e bambini piccoli e medicazioni quotidiane e dolorose comportano esiti devastanti sulla serenità del bambino e della famiglia oltre che grave anemia per perdita continua di sangue. Alla fine di quella decade, al ritorno da un congresso di DEBRA che si tenne a Marsiglia, portai in Italia le garze siliconate le cui caratteristiche riducevano dolore nella rimozione del bendaggio, che esitava in un'escara regolare invece che esuberante e sanguinante come con i vecchi ausili. È la vera svolta nella vita quotidiana degli ammalati. I bambini possono andare a scuola senza temere di avere gli abiti sporchi di vaselina".





“Ma tutti i cambiamenti impattano anche sul piano sociale per la singola famiglia, le garze hanno un costo troppo alto per essere sostenuto dalla singola famiglia. Impattano anche sull'organizzazione di sanità pubblica, una macchina organizzativa troppo grande per inseguire velocemente le specifiche necessità assistenziali di una malattia rara o ultra-rara”.

“Nel 2001 vengono emanate due norme nazionali. Una che sancisce finalmente l'elenco delle Malattie Rare e i diritti esigibili che scaturiscono per quegli ammalati e l'altra che stabilisce i Livelli Essenziali di Assistenza (LEA). Le garze avanzate: extra LEA! Come far comprendere agli interlocutori del Sistema Sanitario Nazionale, alla categoria a cui io stessa appartengo, che quei bambini hanno dei bisogni speciali a causa dell'alto impatto favorevole delle medicazioni e dei medicinali più avanzati sulla vita quotidiana? Questo è stato il mio personale e gravoso impegno sin da quegli anni. Solo nel 2017, grazie a un intenso lavoro cui ho contribuito come componente del Tavolo Tecnico Interregionale MR della Conferenza degli Assessori alla Salute delle Regioni Italiane, sono state riconosciute tra i LEA le medicazioni avanzate necessarie per la vita quotidiana degli ammalati di EB. Fino ad allora erano state extra LEA e le famiglie italiane avevano dovuto sopperire con risorse proprie, soprattutto nelle regioni in piano di rientro non autorizzate dallo Stato a erogare con fondi pubblici quanto necessario ai malati e non elencato nei LEA. Finalmente dal 2017 le famiglie EB hanno visto riconosciuto il loro diritto alla medicazione più avanzata dei propri ammalati”.

“I farmaci di fascia C, protesi e ausili, dietetici non compresi nei LEA, parafarmaci, off label (molto diffusi in età pediatrica), farmaci dati ambulatorialmente non in commercio in Italia (spesso sono farmaci che erano in commercio e che non vengono distribuiti in Italia perché a basso prezzo, che non si possono importare salvo altra indicazione, che se importati possono essere distribuiti solo in regime di ricovero e non più per via ambulatoriale), tutti non sostituibili per i malati rari, sono nel 2021 un problema ancora aperto, in quanto non ancora considerati parte dei Livelli Essenziali di Assistenza, insomma non sono LEA”.

“Con la nascita di mio figlio, da giovane specializzanda di Pediatria, ho percepito nell'immediato il carico sulla famiglia: sono diventata l'ombra di mio figlio, ogni caduta può trasformarsi in tragedia. Un paio di cadute... scivola e con lui scivola la pelle del dito di una mano

e io pronta lì a recuperare il lembo di pelle e re-inserirlo sul piccolo dito come un guanto grazie a una soluzione inventata al momento... da giovane medico. Si affoga...vomita e tira fuori anche la mucosa esofagea, come un budello... chi avrei potuto chiamare? Avrei potuto portarlo al Pronto Soccorso? Avrei trovato qualcuno che conoscesse la malattia di mio figlio?”.

“Io l’ombra di mio figlio... mia madre la mia ombra, accanto a me e mio marito e mia sorella nelle sapienti medicazioni quotidiane”.

“I bisogni di una famiglia si deducono di conseguenza: da una parte la necessità di aiuto quotidiano, dall’altra la necessità di risorse economiche consistenti. La famiglia, se c’è e ha competenze affettive ed economiche (e può accadere che non le abbia), serra i ranghi intorno al bambino e alla persona con bisogni speciali”.

“Tre decenni di strenua battaglia per combattere una delle più dolorose e crudeli malattie al mondo: li ho conosciuti tutti i volti di coloro che questa guerra l’hanno vissuta, i medici, le madri e i padri persi, i figli bambini, i figli accompagnati a morire, la balia per sempre e amorevole di mio figlio, il suo OSS migliore amico... e poi arriva il Covid, che ci insegna che per trovare la terapia subito occorre investire in denaro e idee, che i malati non muoiono se curati meglio e magari a casa loro, ma ci insegna anche che la Madre Terra è vendicativa, è spietata, è estrema”.

“Così, gli ultimi trent’anni di Malattie Rare ci insegnano che il delirante pensiero degli scienziati negli anni ‘90 e nel primo decennio del nuovo millennio di poter controllare il DNA, l’anima della vita, deve lasciare spazio al nuovo filone di ricerca che ha spinto molti scienziati nel mondo a occuparsi di RNA e anche di ricerca traslazionale, quella che risolve i singoli problemi, che aiuta a vivere meglio, che aiuta non solo i malati che verranno, ma quelli di oggi innanzitutto, quella ricerca che piuttosto che soggiacere a una visione d’organo si rivolge al malato e lo guarda nella sua interezza”.

“Fu così che nel 2009, insieme al mio maestro e grazie a lei (è una donna), quando mio figlio fu colpito da una gravissima forma di vasculite emorragica, trovammo un indizio straordinario che ha aperto scenari nuovi: l’EB cela in sé una componente autoimmune. La nostra pubblicazione è datata 2013 e oggi l’EB è classificata come una genodermatosi autoimmune perché altri in Italia e nel mondo hanno confermato i nostri dati. Il tempo dei malati non è quello della scienza. E se oggi abbiamo curato meglio i bambini, abbia-



mo dato loro il ferro per prevenire per tempo le anemie per non vederli morire all'improvviso e dissanguati, abbiamo curato meglio l'intestino contrastando il malassorbimento e, a cascata, abbiamo protetto i reni dalla progressiva insufficienza cui andavano incontro, abbiamo contrastato le morti precoci, ora dobbiamo concentrarci sulle terapie del dolore, sulla cura avanzata delle ferite, sul ruolo dell'infiammazione cronica nella genesi dei tumori e sull'efficienza dei protocolli di terapia chirurgica e di terapia medica avanzata dei carcinomi squamocellulari. Le ricadute sulla popolazione generale saranno, oltretutto, di vastissima portata considerato che si tratta di tumori tanto diffusi tra la gente comune".

"Tornare al dolore come punto di partenza, concentrarci sul contrasto alla sofferenza, condividere con gli scienziati nel mondo e con i pediatri di famiglia, primi interlocutori delle giovani famiglie e sentinelle del Sistema Sanitario Pubblico, faciliterà fortunate e nuove soluzioni di contrasto anche alla solitudine sociale cui questi malati vanno incontro".



# Centri di riferimento: la presa in carico

## TRENT'ANNI DI EPIDERMOLISI BOLLOSA TRA STORIA PUBBLICA

Come detto, nel mondo dell'Epidermolisi Bollosa (EB) un ruolo importante è rivestito anche dalla dott.ssa **Giuseppina Annichiarico**, responsabile nazionale del Gruppo di Studio Malattie Rare FIMP (<https://fimp.pro/malattie-rare>), coordinatore regionale Malattie Rare dell'Agenzia Regionale per il Sanitario e il Sociale - Puglia (<https://www.sanita.puglia.it/web/aress/coordinamento-malattie-rare>), nonché componente del Comitato Scientifico di Fondazione REB.

L'EB è una di quelle affezioni più rappresentative per raccontare la storia delle Malattie Rare in Italia e nel mondo degli ultimi trent'anni. Una storia che apparteneva a pochi – pochi pazienti e pochi medici, i dermatologi. Era la fine degli anni '80 quando nascevano le prime forme associative di volontariato in Inghilterra e negli Stati Uniti sotto l'onda propulsiva di una moderna "genetica" che dava un nome certo, una mutazione genetica certa a una malattia devastante della pelle che avvinghia il bambino che ne è affetto sin dalla nascita in una dolorosa morsa e lo pervade per tutta la vita. In particolare nacque in Inghilterra DEBRA UK, leader di un mondo associativo che andò sviluppandosi nei vari paesi europei e che sarebbe stato da lì a qualche anno, insieme ad altre associazioni di Malattie Rare, elemento di innovazione nell'organizzazione sanitaria in Europa grazie alla costituzione di **Eurordis, Federazione delle Associazioni Europee di Malattie Rare**. Alla fine degli anni '90 vennero sottoscritte le prime raccomandazioni europee che avrebbero inciso con forza sulle organizzazioni sanitarie dei singoli paesi della Comunità EU, grazie alle quali l'Italia emanò nel 2001 la prima norma che sancì i diritti esigibili dei bambini e delle persone affette da patologie rare, il Decreto Ministeriale 279. Un numero rimasto impresso per decenni nella mente di quei molti pazienti e di coloro che si spendevano, e si

Il **Co.Re.Ma.R.** è istituito presso l'Agenzia Regionale per la Salute ed il Sociale (AreSS); Sezione Innovazione di Sistema e Qualità  
Dirigente Responsabile:  
dott. Ettore Attolini;  
Coordinatrice Co.Re.Ma.R.:  
dott.ssa Giuseppina Annichiarico  
800 893434,  
dal lunedì al giovedì  
ore 11:00-13:00  
080 9188139,  
martedì e venerdì  
ore 11:00-13:00  
coordinamento.  
malattierare@regione.puglia.it  
annichiarico.  
giuseppina@gmail.com

**FIMP**  
Via Parigi 11,  
00185 Roma  
<https://fimp.pro/>

spendono, per curarli come unica fonte di garanzia di cura. Veniva finalmente riconosciuto il diritto alla considerazione per chi soffriva di patologie la cui caratteristica comune era, per la prima volta, un elemento distintivo di natura epidemiologica accompagnato a una scarsa conoscenza della storia naturale della malattia. Nel 2001 vennero finalmente identificati anche i diritti esigibili dei bambini e delle persone con EB, malattia presente fin da allora nell'elenco allegato al Decreto Ministeriale 279, cui veniva attribuito finalmente il [codice RN0570](#). Lo Stato italiano riconobbe per la prima volta la nascita di centri di riferimento esperti e individua nei registri regionali e nel [Registro Nazionale Malattie Rare \(istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità\)](#) lo strumento che avrebbe consentito finalmente di tracciare i bisogni reali delle persone ammalate attraverso dati provenienti in maniera omogenea da tutti i territori italiani e avrebbe anche consentito ai decisori di definire modelli organizzativi innovativi capaci di dare risposte a malati affetti da entità nosologiche numerosissime e molto diverse fra loro, dotate di un'intrinseca specificità e complessità assistenziale (Orphanet, organismo scientifico europeo dedicato alle Malattie Rare, ne riconosce circa 7.000). La decisione dello Stato ha trovato sviluppo all'interno delle regioni italiane che nei diversi territori hanno selezionato i propri centri costruendo delle vere reti con, nelle realtà più avanzate del Paese, nodi collegati funzionalmente, a garanzia di cure interdisciplinari e multidimensionali. Vent'anni di articolato e complesso lavoro grazie al quale l'Italia ha potuto garantire l'ingresso dei propri ospedali nella Rete di Assistenza Europea [ERN \(European Reference Network\)](#) e che ha connotato di "valore" il sistema universalistico italiano. La storia dell'EB è rappresentativa di tutto questo. All'inizio degli anni '90 forme collaborative tra i medici esperti e le varie associazioni presenti sul territorio nazionale hanno determinato lo sviluppo di collaborazioni all'interno del Paese tra i tre centri di Dermatologia tradizionalmente noti come esperti della malattia; in particolare il **Centro del Policlinico di Bari** ha avviato collaborazioni sul piano scientifico col gruppo inglese del *St Thomas Hospital* di Londra e con la *Stanford University* di Palo Alto in California e, sul versante associativo, con DEBRA UK e con DEBRA International. In questa malattia il Sud assume un insolito ruolo e valore di evidenza a causa del maggior numero di ammalati residenti sulle coste bagnate dal Mar Mediterraneo, aree dell'antica Magna Grecia, e tale bisogno genera attività umane scientifiche e di sanità pubblica.

#### **Centro del Policlinico di Bari**

**Azienda Ospedaliero  
Universitaria  
Consorziale  
Policlinico**

Piazza G. Cesare 11,  
70124 Bari  
800 349 349  
Centralino:  
080 5591111  
urp.policlinico.bari@  
pec.rupar.puglia.it

**Ospedale Pediatrico  
Giovanni XXIII  
(Ospedaletto)**

Via Amendola 207,  
70123 Bari  
080 5591111  
direzionemedicaxxiii@  
policlinico.ba.it



Nascono vicende umane che si intrecciano attorno a una speranza che accomuna tutti, quella dello sviluppo di strategie che possano contrastare il dolore incessante che piega la vita di questi bambini, delle persone ammalate e delle loro famiglie. La fiduciosa attesa di una terapia capace di entrare nei meccanismi del DNA, nel nucleo della vita, vede l'EB tra le prime malattie in cui gli scienziati si cimentano con sperimentazioni avanzate.

L'Italia, come è noto, è un Paese con una struttura sanitaria nazionale che delega a tutte le regioni la piena autonomia sulla propria realizzazione. Ed è così che abbiamo diverse realtà, alcune punte di eccellenza altre meno, su tante malattie.

La **senatrice Binetti** sottolinea che, anche nel caso della EB, "la presa in carico del paziente consiste in quello che viene comunemente definito come il 'ciclo delle tre T': si parte dal *Testing*: testare, cercare di capire quale sia il quadro genetico responsabile delle manifestazioni bollose, la sua gravità e quindi la prognosi che se ne può ricavare; poi il *Tracing*: tracciare l'andamento delle bolle, il loro approfondirsi nelle mucose sottostanti, monitorando attentamente il loro andamento e quello delle ferite che si producono; e infine la T di *Treatment*: trattare la pelle e le mucose di questi soggetti non solo con interventi locali, uno a uno, ma anche con una presa in carico globale del soggetto, attraverso la gestione delle complicanze a livello dei vari apparati e un sistematico potenziamento delle sue difese immunitarie".

Così sul fronte dell'EB siamo andati alla ricerca dei centri di riferimento per la cura di questa patologia, anche in prospettiva di quello che potrebbe accadere a breve con l'arrivo di nuove e, speriamo, decisive terapie. Siamo andati alla scoperta di ciascun centro cercando di trovare punti di comunanza e incontro, utili anche per i pazienti, purtroppo numerosi, costretti ai cosiddetti "viaggi della speranza",

viaggi che intraprendono perché impauriti, poco informati, qualche volta scettici ma soprattutto lontani da istituti famosi e riconosciuti.

Siamo partiti dall'[Ospedale Pediatrico del Bambin Gesù di Roma](#), un nome che è spesso il primo riferimento per tante mamme e papà di tutta Italia alle prese con le malattie dei propri figli. La prof.ssa **Maya El Hachem** è la responsabile UOC di Dermatologia ed è un nome di riferimento sul fronte dell'EB.

“Questo Centro – ci racconta – nasce nel 1990 grazie alla tenacia della Signora **Paola Zotti** che è diventata poco dopo presidente di DEBRA Italia (associazione pazienti EB). L'istituzione di un Centro con il sostegno dalla Direzione Sanitaria del Bambino Gesù ha previsto un percorso lungo e molto articolato.

Inizialmente è stata predisposta la formazione di un dermatologo e di un'infermiera affinché diventassero specialisti della patologia, figure professionali in grado di trasferire poi le conoscenze agli altri colleghi della UO di Dermatologia; successivamente si è investito sulla formazione di un patologo e un tecnico di Istologia. A questo punto è stata automatica la creazione di un team multidisciplinare dedicato con individuazione di 1-2 specialisti per branca e loro formazione specifica, in particolare neonatologo, anestesista, chirurgo plastico, chirurgo digestivo, pediatra, terapista del dolore, nutrizionista, odontoiatra, dietista, psicologo, fisioterapista, ematologo, endocrinologo.

Da qui è iniziata la definizione del percorso ospedaliero per:

1. attivazione della diagnosi: immunofluorescenza, microscopia elettronica e diagnosi genetico-molecolare;
2. creazione con il supporto di DEBRA Italia di una stanza di degenza attrezzata per i pazienti con EB;
3. elaborazione di un protocollo di cura e di un piano terapeutico condiviso con gli altri specialisti;
4. creazione di un registro informatizzato;
5. attività scientifica e partecipazione a trial clinici.

L'attivazione di corsi di formazione e congressi sulla malattia rivolti a medici e personale infermieristico italiano nonché la partecipazione ad attività internazionali di cura e formazione di colleghi presso il nostro mesocomio o ospiti dei centri esteri hanno permesso all'Ospedale Pediatrico del Bambin Gesù di diventare un Centro di riferimento regionale per la patologia e di entrare a far parte del Team di Coordinamento del [Network Europeo per le Malattie Rare della Cute \(ERN-Skin\)](#).

Il Centro ha seguito complessivamente 215 pazienti di cui, a oggi,

### Ospedale Pediatrico Bambin Gesù

#### Gianicolo

Piazza Sant'Onofrio 4,  
Roma  
Padiglione Salvati -  
Piano -2  
Day Hospital  
e prestazioni  
ambulatoriali  
complesse inerenti  
il melanoma, le  
anomalie vascolari e  
epidermolisi bollose

#### Baldelli

Viale Baldelli 41,  
Roma  
Ambulatorio  
e Chirurgia  
Ambulatoriale -  
Piano 1

#### Palidoro

Via della Torre  
di Palidoro snc,  
Fiumicino  
Padiglione Paolo VI -  
Ambulatorio

dermatologia@opbg.  
net  
06 6859 2509/2549  
Fax: 06 6859 2300

ne ha presi in carico circa 170. La presa in carico avviene con una modalità di accesso preferenziale, ossia i pazienti contattano direttamente la Dermatologia, l'infermiera dedicata effettua una prima intervista conoscitiva, identifica i bisogni e pianifica il percorso successivo previo confronto con il dermatologo. Il trattamento è sintomatico, ogni specialista prescrive le cure che ritiene necessarie e il dermatologo, assumendo il ruolo di case-manager del paziente, si fa portavoce delle indicazioni da dare alla famiglia definendo anche il programma di follow-up".

Sicuramente, un Centro molto attivo e presente. Ma quali sono le problematiche maggiori che vengono riscontrate nell'attività clinica verso questa patologia?

Intervistando la prof.ssa El Hakem si evidenzia che "le problematiche sono multiple. Il problema maggiormente sentito è la difficoltà di integrare l'attività del Centro con il supporto clinico possibile sul territorio di origine della famiglia per il rilascio dei presidi di supporto e dei trattamenti topici per i pazienti. Poi c'è anche la necessità di garantire il follow-up adeguato ad alcuni pazienti che talvolta mancano all'appuntamento di controllo a causa della stanchezza familiare derivante dalla gestione di una malattia cronica, dolorosa e particolarmente invalidante, altre volte semplicemente per le difficoltà derivanti dalla distanza rispetto al nostro Centro di riferimento. E poi ci sono altri due aspetti che ancora richiamano la nostra attenzione: l'assenza, a oggi, di una terapia curativa; la mancata conoscenza della patologia da parte di altri specialisti, compresi il pediatra e il medico di famiglia, non sempre facilmente raggiungibili per un'adeguata presa in carico. In genere, qualsiasi problema del paziente affetto da EB viene delegato al Centro di riferimento per semplicità, per timore o semplicemente per non conoscenza".

"Purtroppo conosco storie di pazienti che si rivolgono a noi provenendo da tante parti d'Italia, affrontando tanti disagi logistici ed economici che si sommano alle difficoltà di questa patologia".

Restando nella Capitale c'è un altro punto di eccellenza, il [\*\*Centro Malattie Rare dell'IDI \(Istituto Dermopatico dell'Immacolata\)\*\*](#) che da anni rappresenta un riferimento essenziale per i malati di EB. Il coordinatore, il prof. **Biagio Didona**, ha molte storie da raccontare. "All'IDI – dice – c'è sempre stata un'attenzione specifica per le Malattie Rare, soprattutto di tipo genetico, poiché il nostro Maestro, il prof. **Rino Cavalieri**, oltre che essere un ottimo dermatologo, era anche genetista. Pertanto, si svolgeva settimanalmente un ambula-

Istituto  
Dermoterapico  
Italiano (IDI)  
Ambulatorio Malattie  
dermatologiche rare  
Via dei Monti di Creta  
104, 00167 Roma  
Ufficio relazioni  
con il pubblico:  
06.66464449  
urp@idi.it



torio dedicato alle malattie genetiche rare. Il Centro delle Malattie Rare dell'IDI, così come è strutturato ora, nasce quando la Regione Lazio ha deciso di creare dei centri di riferimento per le Malattie Rare. Il Centro è strutturato su diversi settori interconnessi tra loro: l'ambulatorio, che viene svolto tre volte a settimana; il Reparto di degenza, nel quale i malati vengono ricoverati in caso di necessità; i Laboratori di Ricerca, dove si eseguono approfonditi e sofisticati studi sui pazienti. Attualmente il nostro Centro segue oltre 5.000 pazienti affetti da Malattie Rare, di cui circa 50 con EB. I pazienti possono [prenotarsi per una visita telefonando](#) a un numero dedicato: l'infermiera addetta prenota la visita del paziente, attivando una prima consulenza con un clinico di riferimento. Durante la visita, il paziente viene valutato, viene prescritta una terapia personalizzata e viene redatto un percorso terapeutico. Se fosse necessario eseguire una biopsia o un prelievo ematico, anche questa attività viene fatta subito. Successivamente, i pazienti vengono presso il nostro Centro per controlli periodici”.

Insomma, un bel Centro funzionale nel quale non mancano però, come in tutti gli ospedali del resto, difficoltà quotidiane da affrontare. “Le problematiche maggiori – racconta il prof. Didona – che



riscontriamo nella gestione di questi pazienti sono la difficoltà o l'impossibilità di ricovero, dovuta al fatto che la Regione Lazio non paga i ricoveri per le EB; la difficoltà nella prescrizione medica, poiché le ASL hanno difficoltà a elargire i farmaci necessari a causa di diversi approcci regionali dovuti all'attuale normativa vigente che delega alle regioni alcune scelte di approvazione di presidi detti extra LEA; la mancanza, purtroppo, di farmaci veramente efficaci".

Anche il prof. Didona, come tanti colleghi, si attende grandi novità dalla ricerca nonostante sappia bene che a oggi "purtroppo per quasi tutte le malattie genetiche non esiste una terapia ottimale". Per l'EB, comunque, "sono molti i tentativi di approcci terapeutici messi in atto in questi ultimi dieci anni".

Sicuramente una via di successo può essere il confronto con gli altri paesi e un approccio quanto più scientifico e formativo. "Ormai in ogni Nazione – dice infatti il professore – esistono gruppi di studiosi che si cimentano nel trovare nuove terapie per la EB: molti di essi lavorano in concerto tra loro. In Europa, per esempio, sono state istituite le [ERN \(European Reference Networks\)](#): una rete di centri di riferimento siti nelle varie nazioni (di cui l'IDI fa parte) che mirano a studiare le Malattie Rare per capire i loro meccanismi patogenetici, sviluppare nuove terapie e diffondere le conoscenze. In questo modo si potranno raggiungere nuovi obiettivi e risolvere le problematiche che queste malattie presentano".

Uno sguardo diverso arriva dal Nord Italia, Milano per l'esattezza. Presso la [Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico](#) c'è una struttura guidata dalla dott.ssa **Sophie Guez**, l'**UOSD Pediatria Alta Intensità di Cura** della quale è direttrice la prof.ssa **Paola Marchisio**. Qui si "combatte" la EB anche grazie al supporto da quasi dieci anni del prof. **Gianluca Tadini**, dermatologo. Il Centro, infatti, come ci racconta la dott.ssa Guez, "è nato in risposta alle necessità di una famiglia milanese con un bambino affetto da EBDR che, dovendo recarsi al Centro EB di Roma periodicamente per i controlli clinici del bambino, ha chiesto di poter avere un centro di riferimento e di poter essere seguita anche a Milano, nella città di origine". E allora, proprio per venire incontro a questa famiglia e a tutte quelle nelle stesse condizioni e limitare i viaggi complessi, è sorto un nuovo punto di riferimento nazionale che a oggi conta circa 70 pazienti in cura su un totale di un centinaio che hanno fatto ricorso alle prestazioni del nosocomio milanese.

#### Fondazione IRCCS Ca' Granda

Ospedale Maggiore  
Dermatologia  
Pediatria  
dott. Gianluca Tadini,  
dott.ssa Michela Brena  
*Segreteria:* Padiglione  
Secondo, PT  
Via Pace 9  
*Ambulatori*  
Via Pace, Padiglione  
Primo, Milano  
02 5503 2368  
02 55032368

UOSD Pediatria  
Alta Intensità di Cura  
prof.ssa Paola  
Giovanna Marchisio,  
dott.ssa Sophie Guez  
*Clinica Mangiagalli*  
via Commenda 12  
(PT), Milano  
02 55032368

“La presa in carico avviene in occasione del primo controllo in Day Hospital – precisa Sophie Guez – su richiesta della famiglia o su invio da parte di colleghi, prevalentemente dermatologi, o da parte di centri minori. A ogni controllo il bambino viene visitato da un'équipe composta da pediatra, dermatologo, dietista, ai quali si aggiungono le figure della psicologa, della fisioterapista, dell'assistente sociale secondo necessità. Inoltre diversi specialisti sono a disposizione per rispondere alle problematiche specifiche presentate dal paziente. Vi è poi naturalmente la possibilità di eseguire esami ematici o strumentali ed eventualmente di ricoverare i piccoli pazienti in reparto pediatrico. Successivamente ogni appuntamento viene concordato di volta in volta in base all'età del paziente e alle problematiche attive. Durante la visita, si controllano le lesioni cutanee e le mucose dei malati, si verificano le modalità di medicazione utilizzate dalla famiglia, oltre alle terapie di supporto che vengono poi prescritte sul PT. All'occorrenza vengono eseguite applicazioni di gel piastrinico, trasfusioni di sangue o infusioni di ferro”.

Quasi dieci anni di attività nella cura della EB hanno portato il Centro meneghino a una posizione di eccellenza nel campo, anche se alla fine alcune problematiche sono comuni a tutti gli altri centri nazionali. “Quello che maggiormente insiste – afferma la dott.ssa Guez – è l'assenza di una cura che possa portare alla guarigione della malattia e questo comporta l'impossibilità di prescrivere terapie risolutive, e non solo sintomatiche. Inoltre, da parte delle ATS (Agenzia di Tutela della Salute) ci sono sempre maggiori difficoltà a fornire gratuitamente tutte le medicazioni prescritte, oltre ai disagi per le famiglie che necessitano delle cure fondamentali quali supporto psicologico e percorso fisioterapico di assistenza. Questo fa sì che le stesse famiglie decidano poi di fare riferimento ad altri centri, che richiedono magari lunghi spostamenti, anche fuori Regione”.

La situazione sanitaria nel Nord Italia forse è migliore che nel resto del Paese, ma per la EB, asserisce Sophie Guez, “tale difficoltà si verifica in tutta Italia, con situazioni più gravi in alcune regioni e/o province”.

Nell'attesa che nel prossimo futuro possa arrivare “una cura che permetta una vita normale ai piccoli pazienti”, Sophie Guez lancia una speranza, e cioè che nel breve periodo si possa arrivare a una terapia che porti a tutti i pazienti “un miglioramento della qualità di vita”.

Dal Nord Ovest passiamo al Nord Est dove a Padova è attivo un altro Centro di riferimento molto importante nella sfida alla EB. Qui,



Azienda Ospedaliera  
di Padova  
Clinica  
Dermatologica  
prof.ssa Anna Belloni  
Fortina  
Via Giustiniani 2  
35128 Padova  
049 8212901

presso il [Dipartimento di Medicina DIMED dell'Università di Padova](#), c'è un team guidato dalla prof.ssa **Anna Belloni Fortina**, coadiuvata dalla dott.ssa **Elisa Milan**, che svolge un'attività di cura e ricerca di primo livello. La prof.ssa Belloni Fortina è anche la responsabile del Centro Regionale di Dermatologia Pediatrica e Genodermatosi. "Dall'esigenza di centralizzazione e di ottimizzazione terapeutica per i pazienti affetti da Malattie Rare e spesso misconosciute – dice Anna Belloni Fortina – circa trent'anni fa nasce il Centro di riferimento per Malattie Rare di Padova, dove la maggior parte dei pazienti affrisce da centri territoriali di tutto il Triveneto, spesso con una storia di malattia datata e dopo molteplici consulti specialistici. La presa in carico avviene con una normale prescrizione per visita dermatologica come accade in tutto il territorio italiano, effettuata dal medico o dal pediatra di base, anche se l'identificazione delle forme più gravi si verifica spesso a pochi giorni di vita del paziente quando il consulente dermatologo viene chiamato in terapia intensiva neonatale per quadri di eritrodermia e disepitelizzazione diffusa del neonato. Una volta effettuata la diagnosi presso il nostro Centro, i pazienti sono inseriti nel Registro delle Malattie Rare e viene for-

nita loro un'esenzione, nel caso delle EB corrispondente al [codice RN0570](#), che permetterà di eseguire visite di controllo specialistiche gratuitamente. Al certificato d'esenzione è associato un piano terapeutico, ovvero un documento redatto dai medici specialisti che hanno in carico il soggetto nel quale vengono inseriti tutti i trattamenti e gli ausili di cui il paziente ha bisogno e per i quali può essere fatta richiesta gratuitamente o altre volte, a seconda delle rispettive regioni di residenza, solo a pagamento, con conseguenti disparità di trattamento quindi. Tale differenza è dovuta alla diversa gestione locale dei costi detti extra LEA, gestione sottoposta ai vincoli di bilancio regionali e agli eventuali piani di rientro. In Veneto, ad esempio, un 'bambino farfalla', tramite esenzione e piano terapeutico, ha diritto a visite dermatologiche, oculistiche e ortopediche periodiche, nonché alla fornitura del fabbisogno mensile di creme antibiotiche, garze e calzature adeguate.

Il ruolo del Centro per Malattie Rare – prosegue Belloni Fortina – non si esaurisce nella diagnosi e nel follow-up clinico di questi pazienti, ma consiste anche nell'essere il punto di riferimento per una gestione multidisciplinare e ultra-specialistica.

Al momento attuale la Clinica Dermatologica di Padova segue circa una trentina di malati e si configura per questi pazienti come primo contatto nel caso di insorgenza di qualsiasi problema medico e come centro coordinatore fondamentale nell'indirizzarli verso il medico specialista più adeguato a ciascuna problematica".

Fra le criticità nella presa in carico dei soggetti affetti da EB vi è sicuramente il costante sforzo di collaborazione fra specialisti. Tema fondamentale nella gestione di queste patologie, data la loro complessità, è infatti proprio il concetto di team multidisciplinare. Medici dermatologi, ortopedici, odontostomatologi, oculisti e psicologi prendono in carico il paziente a 360 gradi in un'ottica di collaborazione e lavoro di squadra. Crescente importanza sta assumendo anche il supporto psicologico a questi pazienti e a genitori e famiglie, spesso presi per mano in un percorso che parte dall'accettazione della malattia, orienta a prendere in considerazione un piano di studi con sbocchi in mestieri non manuali e accompagna nella gestione delle complicanze quotidiane. Espressione della necessità di centri di riferimento per Malattie Rare e di informazione collettiva sulla loro esistenza e relative problematiche sono anche le diverse associazioni di malati presenti con sede fisica nelle grandi città, ma anche virtualmente tramite i siti internet. L'informazione con le nuove tecnologie risulta fondamentale anche vista la scarsità dei centri di riferimento per Malattie

**Azienda Ospedaliero  
Universitaria  
Consorziale  
Policlinico**

Piazza G. Cesare 11,  
70124 Bari  
800 349 349  
Centralino:  
080 5591111  
urp.policlinico.bari@  
pec.rupar.puglia.it

**Ospedale Pediatrico  
Giovanni XXIII  
(Ospedaletto)**

Via Amendola 207,  
70123 Bari  
080 5591111  
direzionemedicaxxiii@  
policlinico.ba.it

**Policlinico  
Consorziale  
Dermatologia  
Pediatrica (0-15 aa)**

prof. Domenico  
Bonamonte  
dott.ssa Lospalluti  
Per informazioni:  
080 5478994/6994

Rare in Italia, presenti nemmeno in tutti i capoluoghi di Provincia, e l'inevitabile diffusione dei pazienti affetti su tutto il territorio nazionale. Non è infatti raro per un centro del Nord assistere pazienti provenienti dall'Italia centrale o meridionale che, per scelta o molto spesso per mancanza di ospedali di riferimento nei luoghi di residenza, decidono di affidare il proprio iter diagnostico-terapeutico a centri lontani, con relative difficoltà logistiche e anche economiche.

E dal Nord passiamo al Sud per vedere quanto cambiano l'attesa, la diagnosi, la cura di questi "bambini farfalla".

A Bari ci attende una storia molto interessante, fatta di efficienza e preparazione grazie a persone speciali. Come la dott.ssa **Lucia Lospalluti** alla quale ci ha delegato il prof. **Bonamonte** proprio per il racconto di questo ospedale di prima importanza. ["Il Centro di riferimento per l'EB del Policlinico di Bari"](#) – esordisce Lucia – nasce nei primi anni '90 dall'incontro tra il prof. **Bonifazi**, professore associato di Dermatologia pediatrica, e la dott.ssa **Annicchiarico**, pediatra con una particolare sensibilità personale verso questa patologia, attualmente coordinatrice nazionale per le Malattie Rare FIMP e coordinatrice regionale Malattie Rare (CoReMaR) per l'ARESS della Puglia.

In seguito, al prof. Bonifazi sono succeduti Bonamonte, professore associato di Dermatologia presso l'Università di Bari, e la sottoscritta, dott.ssa Lucia Lospalluti, dirigente medico di I livello presso l'[UO di Dermatologia del Policlinico di Bari](#).

Nel corso degli anni ci siamo occupati innanzitutto dell'aspetto dermatologico: gli studi si sono concentrati soprattutto sul ruolo dell'infiammazione cutanea e sistemica e sul carcinoma squamocellulare, una delle complicanze più gravi cui possono andare incontro i soggetti affetti da EB, con particolare attenzione al ruolo giocato nel suo sviluppo dall'infiammazione cutanea e sistemica.

Allo stato attuale, in carico al nostro Centro risultano 25 pazienti con EB, di cui la maggioranza adulti, affetti dalla forma distrofico-recessiva. La presa in carico avviene generalmente nei primi mesi di vita, mediante la segnalazione della Neonatologia che, nel sospetto di EB, richiede il consulto dermatologico, al quale fa immediatamente seguito l'inizio dell'iter diagnostico, in cui, per l'approfondimento genetico, il nostro Centro si avvale della collaborazione dell'équipe dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma. Successivamente il paziente pediatrico e adulto con diagnosi definitiva di EB viene preso in carico dal nostro Centro e nel corso degli anni seguito am-

bulatorialmente con visite dermatologiche periodiche presso l'ambulatorio di Malattie Rare.

Per accedere al nostro Centro è sufficiente che i pazienti, in possesso di un'impegnativa rilasciata dal medico curante o inseriti nel percorso terapeutico dal personale stesso del Centro, procedano alla prenotazione di una visita, con diverse modalità:

- telefonicamente, al numero 080 559 2442 attivo dal lunedì al venerdì dalle 12.30 alle 13.30;
- tramite mail, all'indirizzo: dermatologia.prenotazioni@policlinico.ba.it.

### **Il Sistema Informativo Malattie Rare della Regione Puglia (SIMaRRP)**

è la piattaforma informativa che la nostra Regione utilizza per supportare l'assistenza ai malati rari. L'infrastruttura logica è condivisa con altre sette regioni italiane (tra cui il Veneto, quindi il Centro di Padova) ed è lo strumento di supporto al percorso assistenziale del malato, consente la registrazione delle specifiche diagnosi e dei piani terapeutici personalizzati che, prescritti dal Centro ai propri assistiti, vengono letti in linea dal Distretto Socio-Sanitario di residenza dell'assistito. Il SIMaRRP facilita la comunicazione tra ospedale e territorio che, in tal modo, trasforma quanto prescritto dal Centro in assistenza reale. La tutela della privacy è assicurata ai pazienti grazie al rilascio di un PIN che li rende proprietari esclusivi dei dati custoditi dal Sistema".

"Sin dall'inizio, il Centro di Bari collabora con **DEBRA Italia Onlus**, un'associazione non a scopo di lucro con la *mission* di diffondere le conoscenze e promuovere assistenza sociosanitaria e ricerca sull'EB. Di questa cooperazione è frutto l'istituzione di un registro di malattia, che prende il nome di REB - Registro Epidermolisi Bollosa (del quale ci parlerà nel suo intervento anche la dott.ssa Anni-chiarico, ndr), in cui sono state raccolte nel corso degli anni tutte le informazioni cliniche riguardanti l'andamento della patologia dei pazienti in carico al nostro Centro, per favorire non solo la gestione terapeutica dei malati, ma soprattutto la ricerca scientifica".

Ovviamente non mancano anche qui le problematiche. "L'EB è una malattia multi-sistemica che richiede un approccio multidisciplinare. Sebbene la gestione più strettamente medica e l'affiancamento del paziente nel percorso terapeutico riescano a non rappresentare più un problema grazie all'esperienza maturata nel corso degli anni, chiaramente esiste una rete di professionisti in Italia che si occupano della malattia, limitando i viaggi della speranza e incrementando i contatti con altri professionisti iper-specialistici nel resto dell'Italia".



● Centri di riferimento



## L'ATTUALE PROSPETTIVA DI TRATTAMENTO

La prof.ssa **Belloni Fortina** sottolinea che “per quanto riguarda il primo obiettivo il medico e l’infermiere svolgono un ruolo essenziale nell’educare paziente e familiari a evitare manovre brusche, a utilizzare abiti ampi, possibilmente in seta, e infine proteggere le aree soggette a sfregamento.

Per i piedi, ovvero l’area cronicamente sottoposta a maggiori traumi, si consiglia l’uso di scarpe larghe e comode, di plantari su misura e di distanziatori a livello delle dita.

Per ciò che concerne le medicazioni, vanno evitati cerotti adesivi e favoriti presidi in silicone o schiuma assorbente (ad esempio Mepilex o Mepitel).

Anche lo stesso ambiente casalingo va adattato ai pazienti farfalla eliminando possibili ostacoli, utilizzando giocattoli morbidi e garantendo una temperatura ambientale non eccessiva.

Ritornando al trattamento prettamente medico, le lesioni richiedono un’attenta igiene quotidiana volta a evitare sovra-infezioni e a proteggere le ferite e, al fine di evitare che il contenuto delle bolle diventi purulento o maleodorante, è consigliato l’utilizzo di antibiotici topici (acido fusidico, sulfadiazina).

In aggiunta, secondo alcuni studi, la terapia con corticosteroidi sistemici sembrerebbe migliorare il risultato durante le riacutizzazioni. In associazione a quest’ultimi o in monoterapia si può far uso di agenti antinfiammatori quali dapsona, fenitoina, colchicina, oppure immunosoppressori quali methotrexate, azatioprina, ciclofosfamide e ciclosporina, anche se i risultati raggiunti risultano spesso scarsi. In un numero limitato di pazienti sono state utilizzate altre modalità di trattamento con un certo successo, tra cui plasmateresi, terapia con immunoglobuline per via endovenosa e un anticorpo monoclonale anti-linfociti B”.

Dalla ricerca è possibile attendersi grandi sviluppi nei prossimi anni, se non mesi. “La ricerca negli ultimi anni si è focalizzata su nuove terapie – ricorda Belloni Fortina – come il calcipotriolo topico, che in uno studio osservazionale si è dimostrato in grado di regolare la catelicidina, peptide antimicrobico normalmente prodotto dal nostro organismo per contrastare le infezioni, configurandosi quindi come uno strumento utile a promuovere la guarigione delle ferite e limitare le complicanze. Ulteriori ricerche hanno evidenziato alti livelli di IL-1beta nei cheratinociti dei pazienti con EB simplex severa generalizzata e si sono concentrate, quindi, su inibitori topici di que-

sta interleuchina come la diacereina, una piccola molecola derivata dalla radice di rabarbaro. La diacereina si è così dimostrata in grado di ridurre l'attività dell'IL1beta e gli effetti infiammatori in studi di fase 2 e 3. Ma lo sforzo terapeutico della ricerca non è terminato qui. Concludendo, la ricerca nel campo delle EB ha fatto passi importanti negli ultimi anni, così come la gestione delle ferite e del dolore". "Il coinvolgimento di diverse discipline oltre a quella dermatologica si è rivelato da un lato essenziale per fornire cure comprensive, e dall'altro una vera e propria sfida per i clinici che hanno in cura questi pazienti. Le sfide aperte rimangono innumerevoli come le entusiasmanti scoperte che si spera, in un futuro non troppo lontano, consentiranno a questi pazienti di spiccare il volo".

L'avviso della dott.ssa **LoSpalluti** è che vi sia stato un "notevole beneficio con l'avvento dell'immunoterapia con farmaci anti PD1 da impiegare come trattamento terapeutico nel carcinoma squamocellulare localmente avanzato e metastasico, che, a oggi, rappresenta la principale causa di mortalità nelle forme severe di epidermolisi bollosa".

Nessun dubbio per la prof.ssa **El Hachem** su cosa attendersi dalla ricerca e dal futuro prossimo. "In primis, una terapia curativa in attesa di trattamenti più efficaci di quelli in uso, quindi una maggior diffusione delle conoscenze di questa malattia, attività di informazione che con pubblicazioni scientifiche e corsi di formazione sta facendo l'ERN-Skin, la Rete che riunisce i principali esperti nel campo delle malattie cutanee rare dei bambini e degli adulti per lo scambio di conoscenze, l'aggiornamento e lo sviluppo di linee guida sulle migliori pratiche, il miglioramento della formazione professionale e l'educazione del paziente".

Ovviamente anche per la lotta alla EB l'approccio scientifico e formativo è importante. "Direi che è indispensabile – prosegue El Hachem –, infatti organizzo ogni anno con il mio Centro il Congresso *Giornate di Malattie Rare in Dermatologia pediatrica* avente un'impostazione didattica e non congressuale, in cui vi è sempre almeno una presentazione sull'EB, oltre a numerosi corsi di aggiornamento sulla malattia organizzati direttamente all'interno dell'ospedale. Infine attualmente stiamo collaborando con la rete ERN per la preparazione e somministrazione di un training online, che sarà pronto a breve".

Inoltre c'è anche l'utile confronto con altri paesi, che può regalare nuovi strumenti e conoscenze. "Abbiamo già dei contatti con alcuni paesi in cui vi è carenza nella gestione e offriamo supporto specifico a pazienti che si rivolgono al nostro Centro chiedendo di essere

accompagnati da un infermiere o medico che poi li prenderà in carico. Con altri paesi, prevalentemente europei, abbiamo una collaborazione per la stesura di articoli scientifici o per la partecipazione a trials clinici o ancora per organizzare corsi/congressi su Malattie Rare compresa l'EB".





# L'Associazionismo, un'alleanza tra pubblico e privato

Cinzia Pilo e DEBRA Italia

Nel mondo dell'Epidermolisi Bollosa (EB) c'è una figura importante, quella di **Cinzia Pilo**, che oggi rappresenta l'associazione dei pazienti di EB, **DEBRA Italia Onlus**, e ha fondato, nel 2017, la **Fondazione REB Onlus**, focalizzata sulla ricerca scientifica. Quando si parla di Cinzia si parla di una persona che vive l'esperienza della patologia da familiare, visto che a esserne colpito è suo figlio. Grazie al suo attivismo e al team da lei attualmente guidato, oggi tutti i malati di EB possono contare su un punto di riferimento importante come DEBRA Italia Onlus e Fondazione REB Onlus, con sede a Milano.

Alcuni dati. DEBRA Italia Onlus è un'associazione senza scopo di lucro che sin dal 1990 si occupa di EB, una malattia genetica rara e cronica per la quale non esiste a oggi alcuna cura e che, secondo le stime ufficiali di Orphanet riportate anche nel sito di DEBRA, in Italia sembra colpire 1 bambino su 82.000 nuovi nati per un totale di circa 1.500 persone affette. DEBRA Italia si batte per assicurare che tutte le persone affette da EB abbiano accesso ai migliori trattamenti e al supporto medico su tutto il territorio italiano. Scopo dell'associazione è anche estendere la conoscenza della malattia a un vasto pubblico e accrescere la formazione e la specializzazione di medici e professionisti dedicati alla malattia. A tal fine, DEBRA Italia promuove e finanzia la formazione e l'aggiornamento di diversi specialisti, anche all'estero, e favorisce la nascita di network e collaborazioni tra i medici. DEBRA Italia Onlus è l'unico referente italiano di DEBRA International, l'associazione che, a livello mondiale, rappresenta le istanze e difende i diritti dei malati di EB nel mondo. L'attuale presidente di DEBRA Italia, Cinzia Pilo, è stata presidente di DEBRA International.



## Debra Onlus

Via Podgora, 11

20122 Milano

+39 02 3984 3633

+39 331 60 85 065

Segreteria: dal lunedì  
al venerdì dalle ore 9.00  
alle ore 13.00

[info@debraitalia.com](mailto:info@debraitalia.com)

<https://debraitalia.com>

E qui torniamo al punto di partenza. Cinzia entra nell'associazione nel 2012 e nello stesso periodo fonda, assieme all'allora responsabile della Pediatria ad alta intensità di cura, la prof.ssa Susanna Esposito, il centro multidisciplinare sull'EB anche a Milano, presso la clinica De Marchi dell'Ospedale Maggiore Policlinico. Negli anni poi si sono via via affermati una serie di centri pre-esistenti, alcuni mono-disciplinari nelle città di Torino (Odontoiatria) e Catania (Chirurgia). Altri hanno avuto ulteriore sviluppo, come il Centro multidisciplinare di Bari. Sempre con Cinzia, DEBRA Italia ha dato altresì avvio alla realizzazione del primo Registro italiano delle persone affette da EB, attraverso la [Fondazione REB Onlus](#) nel 2017. Il Registro è oggi un prezioso contributo per la raccolta di informazioni statistiche sulla malattia, l'avanzamento della ricerca scientifica nel trattamento dei sintomi e la promozione di studi per lo sviluppo di una cura definitiva.

La sua testimonianza è dunque preziosa, considerato anche che ha a cuore un concetto importante nel mondo dell'associazionismo, quello della "centralità del paziente".

"Partiamo da una considerazione – dice subito Cinzia – chi si avvicina al sostegno della ricerca di una certa malattia è spesso proprio chi ne è colpito, o direttamente o attraverso un suo stretto familiare. Questo è importante per capire che capita che queste persone non siano particolarmente informate. Spesso sono individui che non hanno formazione medico-scientifica e quindi possono trovarsi in difficoltà a comprendere l'impatto clinico, ma capiscono bene quello umano, psicologico e sociale. Per questo le associazioni di malati, soprattutto nel passato, erano composte principalmente da persone che si univano per avere maggiori notizie su quella malattia e darsi supporto. Dunque, una comunità di persone con un interesse comune: trovare aiuto. Oggi la situazione sta cambiando. Diciamo che c'è stata una naturale evoluzione, fondamentale dovuta a due fattori. In primis, le associazioni dei malati più evolute hanno un approccio manageriale e spesso capita che si affidino a dei professionisti in grado di dirigere più efficacemente l'associazione stessa. L'altro aspetto è che c'è sempre maggiore attenzione al mondo dei pazienti da parte sia dei medici che degli enti che presiedono all'autorizzazione di nuove terapie o nuovi farmaci. Ora i rappresentanti delle associazioni dei malati più competenti vengono coinvolti nella ricerca e nei percorsi di approvazione dei farmaci, sono considerati parte attiva del processo. Infatti i comitati che approvano nuovi pro-

tocolli, nuove terapie sono divisi per aree tematiche e frequentemente questi gruppi comprendono anche i rappresentanti dei malati, i quali hanno sicuramente un punto di vista diverso rispetto a quello clinico, soprattutto per quanto riguarda la qualità della vita. Questo spinge le associazioni ad avere esponenti di livello in grado di dialogare con il mondo dei medici e delle istituzioni. Io stessa ho visto una grande evoluzione nel mondo delle associazioni da quando ne faccio parte, ormai oltre 10 anni. Oggi ai vertici di molti enti ci sono persone in grado di rapportarsi efficacemente con gli esponenti del mondo scientifico". Cinzia è convinta del resto che "le associazioni dei malati siano fondamentali, rappresentino l'unica voce autorevole sulla qualità di vita di un paziente perché sono gli unici a conoscerla per esperienza. Sono in grado di portare un contributo importante nell'area clinica, scientifica, farmacologica. Probabilmente stiamo diventando anche interlocutori più preparati. Una volta magari c'era solo una mamma che portava avanti le istanze di suo figlio malato e bisognoso di cure, oggi quella mamma è una manager competente di materie giuridiche ed economiche che porta avanti battaglie globali. E in grado di fare comunicazione e rete molto più di prima. Un esempio su tutti: quando a causa del COVID-19 abbiamo cominciato a vaccinarci tutti, i primi a farlo sono stati i cosiddetti pazienti fragili, che inizialmente erano stati ignorati. Ma se questo è avvenuto, è perché noi come associazioni di pazienti ci siamo mossi in tal senso. E io in particolare per l'EB in Italia assieme a tanti esponenti di altre associazioni ho scritto al Ministro della Salute Speranza, coinvolgendo decine e decine di deputati, e siamo stati ascoltati. Questo magari anni fa non sarebbe mai successo. Quando ci si muove ora, ci si muove in maniera strutturata e consapevole. E questo è il ruolo delle associazioni serie ovviamente. Ovvero quelle che affrontano battaglie per i propri rappresentati, i malati".

C'è poi il tema dell'appropriatezza delle cure e di una diagnosi sempre più precoce. Quanto può fare l'associazione DEBRA Italia su questi aspetti?

"Quando nasce un bambino colpito da una malattia (nel caso dell'EB si aggiunga anche il fatto che è 'rara') la famiglia, posso affermarlo personalmente, viene colpita dalla peggiore delle disgrazie perché nessuno vorrebbe che il proprio bambino avesse problemi di salute. È la peggiore delle condanne, lo dico da persona coinvolta come madre prima che come presidente degli enti che se ne occupano. Un dolore psicologico a cui si aggiunge spesso la mancanza di in-

formazioni e di assistenza medica competente. La diagnosi arriva in molti casi dopo lungo tempo. Per l'EB può essere più veloce perché spesso può essere sufficiente l'osservazione del bambino da parte di un dermatologo esperto. Dall'avvio dell'indagine genetica si ottiene la diagnosi certa della patologia. Si tende a pensare che prima arrivi la diagnosi, prima arrivino la cura e la terapia adeguata. Ma purtroppo anche questo non avviene per le Malattie Rare. Insomma, anche di fronte a una diagnosi i medici possono non sapere bene cosa fare.

Ed è quello che è successo a mio figlio, ad esempio.

Pur essendo nato a Milano, in una città che è sinonimo di eccellenza sanitaria, e pur avendo ricevuto la diagnosi di EB distrofica recessiva abbastanza celermente, per due mesi è stato ricoverato in terapia intensiva senza ricevere alcun beneficio perché i medici e il personale paramedico, pur sapendo cosa avesse, non sapevano come guarire la malattia. La conseguenza è stata che mio figlio è stato inutilmente sottoposto a un doloroso e inutilmente prolungato ricovero perché non esistono trattamenti per curare la patologia. Certo si tratta di una malattia rara e non c'era, ieri più di oggi, una precisa formazione in merito.



Eppure eravamo a Milano, immagino come potesse essere la situazione in altre parti d'Italia.

Purtroppo all'epoca esisteva solo un Centro pediatrico di riferimento per la EB in Italia, a Roma al Bambino Gesù, e quindi si doveva essere fortunati a essere nati e curati lì. Avendo una formazione di tipo manageriale, ho avuto le capacità per approfondire la problematica della malattia, ma non nego di aver vissuto come un incubo la scoperta della EB. Inaspettata, sconosciuta e incurabile. Nessuno ha saputo prospettare a me e mio marito una soluzione per nostro figlio, che dopo due mesi di terapia intensiva era praticamente considerato morto. Più passava il tempo e più peggiorava, le sue condizioni erano precipitate dalla nascita. Non aveva più un lembo di pelle attorno al corpo. Veniva tenuto sotto morfina 24 ore su 24, era completamente atonico. Questo choc è stato talmente forte che mi ha dato la spinta ad attivarmi affinché questa cosa non capitasse più né a mio figlio né a nessun altro. Grazie alla mia esperienza professionale, ho iniziato ad approcciare medici, politici, avvocati, ho potuto intraprendere un cammino che ha portato nel 2012 alla nascita del Centro di riferimento multidisciplinare della EB a Milano. E poi al consolidamento dei centri specialistici in altre città con l'intento di coprire tutta l'Italia: Nord, Centro, Sud."

Il ruolo fondamentale di un'associazione pazienti resta quello di rappresentare un punto di riferimento per malati e familiari. Anche in questa fase di evoluzione è ancora così?

"Sicuramente sì. Noi come associazione veniamo contattati dai familiari di tutti coloro che nascono con questa patologia. E forniamo subito delle indicazioni precise. Indirizziamo le persone nei centri più vicini, chiediamo e informiamo regolarmente su aggiornamenti ed eventuali cambiamenti di sedi dei centri o delle persone di riferimento. Tutti i centri italiani seri collaborano con noi, sono il paziente e la sua famiglia che poi scelgono".

"La frammentazione regionale resta però un vero problema... In Italia si delega la salute alle regioni e quindi la differenziazione nasce in fondo da qui. Esistono anche delle differenze di tipo economico che vanno a incidere su scelte e investimenti. È comunque una discriminazione inaccettabile, perché a seconda della Regione in cui si vive si ha un tipo diverso di assistenza".

"In Lombardia il servizio infermieristico domiciliare, per esempio, è più o meno garantito nell'ambito delle necessità della malattia, si



consideri che la EB richiede medicazioni quotidiane di almeno due ore al giorno. Non è cosa da poco, basti pensare che se non fosse stato disponibile questo servizio io o mio marito avremmo dovuto lasciare il lavoro in quanto avremmo dovuto occuparci direttamente noi dell'assistenza infermieristica. Questo perché la malattia coinvolge tutta la famiglia. Inoltre incide molto anche sull'aspetto economico, che diventa uno di quelli più importanti. Tra l'altro le medicazioni avanzate richieste per un paziente di EB sono assai costose. Debra stima che il costo per ogni malato di EB in medicazioni, garze e altri presidi indispensabili sia di almeno 50mila euro l'anno".

"In Italia è urgente che il Servizio Nazionale Sanitario intervenga per ridurre questa disparità di trattamento tra regioni e tutta la spesa altrimenti in carico alle famiglie. Occorre inoltre considerare altri costi che non rientrano nei piani terapeutici e comunque sono affrontati dalle famiglie. Mi riferisco, ad esempio, ai cosiddetti viaggi della speranza che molte famiglie devono affrontare perché non risiedono vicino ai centri di riferimento".

"Trasporto, vitto e alloggio sono normalmente a carico completo delle famiglie, per diversi giorni. Noi come DEBRA Italia forniamo agevolazioni supportando l'alloggio gratuito per le famiglie che devono recarsi presso i centri di riferimento principali, ma sono consapevole che ciò non basta. Ho scritto negli anni e tuttora scrivo tante lettere a esponenti e rappresentanti regionali su questi disagi delle famiglie. Per fortuna, con il lavoro che è stato fatto, e che abbiamo continuato a fare, la EB adesso è una delle patologie riconosciute nei codici di esenzione sanitari grazie alla creazione di un codice di Livello Essenziale di Assistenza (LEA) specifico ([RN0570](#)). Questo è un importante passo avanti, soprattutto per quanto riguarda i presidi medici, quelle che noi familiari chiamiamo medicazioni. Questo inserimento nei LEA, per cui abbiamo lottato, è alla base del diritto alla rimborsabilità dei piani terapeutici per l'EB. Senza la nostra attività i malati di EB, oggi, dovrebbero pagare di tasca propria tutte le medicazioni. Per quanto riguarda l'assistenza clinica, chiaramente più centri riusciamo a creare, più concorrenza abbiamo e maggiori scelte lasciamo ai pazienti per curarsi. Contrariamente a quello che pensano alcuni malati e alcuni medici, io sono convinta che la numerosità e la concorrenza dei centri può solo portare dei benefici per la ricerca e per il trattamento della malattia e in generale per il bene stesso dei malati".

Insomma, oggi il futuro per i pazienti è un po' più radioso?...

“Io penso proprio di sì. Ho assunto il ruolo di presidente di DEBRA Italia nel 2015, da allora molte cose sono cambiate soprattutto con la creazione di Fondazione REB nel 2017 (il nostro braccio della ricerca scientifica), società senza scopo di lucro dei medici dei centri di riferimento che, incontrandosi regolarmente in un Comitato Scientifico, discutono insieme del futuro della EB. Il nostro obiettivo è riunire tutti quelli che si occupano di questa patologia all’interno della Fondazione in modo da creare un tavolo comune coordinato da noi pazienti o caregivers e quindi dai portatori di interesse. Questo significa centralità del paziente, centralità dell’associazione. Il vero traguardo che abbiamo raggiunto consiste nella raccolta e condivisione dei dati, l’effettivo gap che spesso esiste nelle Malattie Rare. Con il Registro che è stato implementato i dati sono a portata di mano per la ricerca scientifica, in tempo reale. La creazione della Fondazione è un punto fondamentale per l’avanzamento della ricerca in Italia e nel mondo, data la necessità di un centro di raccordo privo di conflitti di interesse e super partes che possa mettere d’accordo i ricercatori e i clinici sulla condivisione, ma allo stesso tempo protezione, dei dati dei pazienti”.

“In questo modo stiamo costruendo la storia naturale della malattia, unici al mondo a farlo, attraverso proprio la raccolta dei dati e l’arruolamento dei pazienti con il consenso informato, ovviamente”.

“DEBRA e Fondazione REB sono contattate regolarmente per questo motivo, ci citano negli studi e siamo tra i promotori del Registro Internazionale della EB. Ora che il Registro è nato e che i pazienti attraverso i centri vengono arruolati al suo interno, stiamo avviando progetti di ricerca e sperimentazione sulla EB in Italia, attirando i ricercatori e le case farmaceutiche da tutto il mondo, che ci contattano perché siamo tra i pochi in grado di farlo. Portare la ricerca scientifica in Italia era il mio principale obiettivo e sono felice che ora stia finalmente accadendo”.

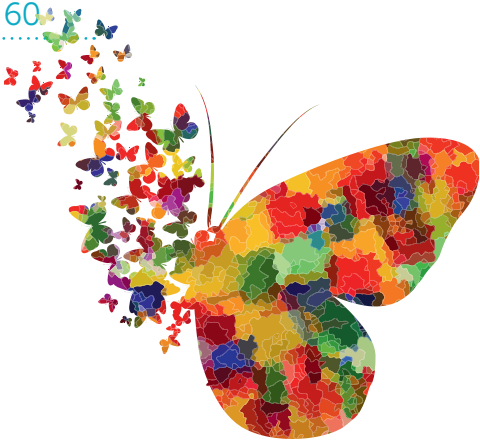
*“Un’altra attività che stiamo implementando è la creazione di un questionario sulla qualità di vita (Quality of life, QOL) dei pazienti creato dai pazienti stessi”.*

“Nell’ambito della letteratura sulla qualità della vita dei malati di EB esistono ricerche fatte attraverso questionari creati dai medici, ma non dai malati. Noi abbiamo pensato bene di invertire questo approccio facendo parlare direttamente i malati e chiedendo a loro quali ambiti ritengono debbano essere indagati per determinare la

qualità della loro vita. Così abbiamo costruito un questionario costruito dai malati, utilizzando metodologie statistiche e scientifiche mai sperimentate sulle malattie”.

“Il medico è sicuramente più interessato al decorso delle ferite, alla loro numerosità e alle medicazioni giornaliere svolte, mentre il paziente è interessato ad altro. Ad esempio, a riuscire ad aprire un barattolo di cioccolata senza fatica e dolore, oppure, per un bambino, a dare un calcio a un pallone. *L'impatto sulla qualità della vita di un malato è tanto maggiore quanto maggiori sono le azioni che egli non riesce a compiere a causa della patologia.* Questo sulla qualità della vita è un progetto a cui stiamo dedicando molto tempo e che sta suscitando grande interesse. Vorremmo nel futuro farne uno con i caregivers. Intanto nel 2022 lo somministreremo in tutta Italia e ne faremo uno studio che verrà pubblicato a livello internazionale a beneficio di tutti, ovviamente”.





# Epidermolisi Bollosa e l'impegno per un maggior equilibrio regionale

di Annalisa Scopinaro,

*presidente UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare*

**UNIAMO**, la **Federazione delle Associazioni di Malattie Rare**, è nata nel 1999 per tutelare la comunità delle persone con Malattia Rara.

Fin da subito è stato evidente, infatti, come la voce di una singola associazione, con pochi pazienti dispersi su tutto il territorio nazionale, fosse quasi inudibile nel vociare confuso delle richieste che le persone con patologie di vario genere fanno quotidianamente.

Occorreva quindi un portavoce che amplificasse quei segnali flebili che arrivavano, per fare da megafono nel rivelare la complessità e la necessità di una presa in carico davvero globale per le persone con Malattia Rara.

Nel corso degli anni, l'autorevolezza della sua attività di advocacy ha portato la Federazione a essere rappresentante della sua comunità in tutti i tavoli dove si parla di Malattie Rare, forte della rappresentatività data dal sempre crescente numero di associazioni affiliate, ma soprattutto dalle modalità di raccolta continua dei bisogni delle persone e dei loro familiari/caregiver.

Quali le forme di raccolta? Attraverso il Servizio di Ascolto, Informazione e Orientamento; con la condivisione e l'esame congiunto di documenti, testi di legge, emendamenti, proposte di interrogazioni; con il lancio di indagini specifiche. A titolo di esempio: in tempo di pandemia da COVID-19 la Federazione ha lanciato una survey, in

**UNIAMO**  
Federazione Italiana Malattie Rare

**UNIAMO FIMR ONLUS**

Via Nomentana 133

00161 Roma

+39 06 4404773

segreteria@uniamo.org

<https://uniamo.org>

collaborazione con l'Istituto Superiore di Sanità - Centro Nazionale Malattie Rare, pubblicata successivamente come Rapporto Covid n. 39; è stata svolta un'indagine sulla situazione vaccinale delle persone con malattia rara; i risultati dell'indagine sui bisogni sociosanitari e assistenziali, svolta dalla fine del 2020, sono stati presentati durante la RDD 2021.

I nostri obiettivi, confrontati costantemente con la nostra base e riassunti nel piano strategico, riguardano le tante problematiche che ancora oggi, a 20 anni dalla Legge 279/2001 che ha delineato la rete, istituito il Registro e sollecitato i PDTA (piani diagnostici terapeutico assistenziali), affliggono le persone con malattia rara.

Problemi di diagnosi precoce; di competenza necessaria da parte dei clinici per assistere, curare e trattare al meglio la patologia, in linea con le sempre nuove scoperte della scienza; necessità di prossimità per i trattamenti quotidiani o settimanali; team multi-stakeholders che comprendano anche le persone responsabili per l'atterraggio sul quotidiano (trasporti, scuola, terapia domiciliare, assistenza, trattamenti riabilitativi, inserimenti lavorativi ecc.).

Servono azioni politiche che consentano di strutturare davvero la rete intorno alle persone e forniscano al sistema anche i giusti finanziamenti per poterlo fare: questo è il nostro lavoro quotidiano.

In questa descrizione non possiamo dimenticare che esiste anche un ambito europeo dal quale arrivano quotidianamente stimoli e che bisogna monitorare per non trovarci leggi, regolamenti e direttive non in linea con il nostro sentire. Il lavoro di concerto con [Eurordis, la Federazione europea per le Malattie Rare](#), spinge Uniamo da un lato a essere stimolo alla costruzione delle nuove legislazioni (pensiamo ai recenti progetti Rare 2030, ai tavoli di discussione su Terapie avanzate e innovative, Regolamento Europeo sui farmaci orfani, regolamenti attuativi sulle sperimentazioni cliniche), dall'altro a riportare quello che ci arriva dall'Europa (la transfrontaliera, le priorità ecc). Fondamentale il ruolo che l'Italia può giocare su questi tavoli internazionali, tenuto conto delle tante eccellenze che sono presenti nel nostro Paese. Recentissima la campagna lanciata perché il nostro Governo si faccia promotore di un'azione europea di allargamento dello screening neonatale: l'Italia ha il più alto numero di patologie screenate e ha strutturato un vero e proprio percorso sullo SNE, che parte dal pre-concepimento per seguire nella presa in carico il bambino positivo allo screening. Queste eccellenze vanno valorizzate e diffuse.

*I problemi delle persone con Epidermolisi Bollosa (EB) sono trasversali a molte altre patologie: è proprio su questa trasversalità che la Federazione può agire per cercare di ottenere un'equità che riguardi tutti, in tutte le regioni.*

Siamo perfettamente consapevoli di come, a fronte di pochi centri davvero competenti, ci sia necessità di cure quotidiane che gravano spesso solo sulla famiglia, i cosiddetti caregiver, che sopportano un carico di lavoro, responsabilità e assistenza senza alcun riconoscimento da parte dello Stato. Nel caso dell'EB la quotidianità, fatta di cure e trattamenti ripetuti infinite volte nel corso dei giorni che si susseguono, è particolarmente impattante sulla vita di tutti i componenti della famiglia.

L'attenzione della Federazione va quindi a 360 gradi su quello che può migliorare la *qualità di vita* della persona con malattia rara e della sua famiglia: disponibilità e accessibilità di cure, terapie e trattamenti ordinari e innovativi; costruzione di un sistema sociale che sia realmente di supporto alla vita quotidiana e riconosca da un lato il lavoro di assistenza e dall'altro la necessità di eliminare le barriere che impediscono una vita piena; stimolo e incentivi alla ricerca, per rendere disponibili sempre più trattamenti e dispositivi medici. Dobbiamo fare i conti con 21 sistemi sanitari diversi e almeno 8.000 (tanti quanti sono i comuni italiani) sistemi sociali che danno garanzie diverse a seconda delle decisioni di bilancio delle singole amministrazioni. Ci stiamo quindi spendendo perché, analogamente con quanto succede per i LEA, siano disponibili i LIVEAS, i Livelli Essenziali di Assistenza Sociale, per garantire anche in questo campo un'uniformità di base che sia più equa per tutti.

La funzione delle associazioni specifiche è unica e insostituibile; solo al loro interno le famiglie possono trovare l'accoglienza, il senso di vicinanza e di appartenenza che le aiutano ad affrontare al meglio la quotidianità. Le associazioni sono inoltre fondamentali per creare la rete di specialisti indispensabile per trattare le patologie, per spingere alla formazione, per sensibilizzare sui bisogni.

Allo stesso modo la Federazione è e dovrebbe rappresentare sempre di più la "casa" dove tutte le associazioni e le singole persone con Malattia Rara trovano un orecchio attento ai loro bisogni e una risposta concreta alle loro istanze. La voce di tutta la comunità che diventa un coro unico per smuovere davvero l'attenzione politica, istituzionale, della cittadinanza.

Lavorando insieme, con l'obiettivo di migliorare sempre di più la vita dei nostri cari, siamo sicuri che potremo ottenere molto, anche se i tempi a volte sembrano sempre troppo lunghi per chi ha un bisogno concreto, immediato, cogente. Ma se ci guardiamo indietro e leggiamo, anno dopo anno, il rapporto MonitoRare che viene pubblicato dalla Federazione proprio per evidenziare quanto viene fatto e ancora manca nel percorso delle persone con malattia rara, possiamo constatare, dati alla mano, che qualche progresso c'è stato e continua a esserci, nonostante la mancanza di finanziamenti dedicati.

Sta a noi cercare di stimolare sempre più l'attenzione pubblica e agire, come sempre abbiamo fatto, come paradigma di sanità: precursori, data la nostra specificità, apripista, pionieri che costruiscono percorsi in grado di dare poi benefici a tutta la cittadinanza che impatta sulla sanità.

*"Se si risolvono i problemi per i rari, si risolvono per tutti".*

Finito di stampare nel mese di Maggio 2022  
presso le Industrie Grafiche della Pacini Editore Srl  
Via A. Gherardesca • 56121 Ospedaletto • Pisa  
Telefono 050 313011 • Telefax 050 3130300  
[www.pacinimedicina.it](http://www.pacinimedicina.it)





*in collaborazione con*



Debra Onlus  
Via Podgora, 11 - 20122 Milano (MI)  
info@debraitalia.com  
+39 02 3984 3633 - +39 331 60 85 065



UNIAMO  
Via Nomentana, 133 - 00161 Roma  
segreteria@uniamo.org  
+39 06 4404773

*con il contributo incondizionante di*

