Neonato con erosioni cutanee alle estremità. Cosa può essere?

Rubrica *A colpo d'occhio*



POSSIBILI DIAGNOSI

1. Scalded skin symdrome da Stafilococco (SSSS)
2. Ustione da bagno in acqua calda
3. Pemfigoide bolloso
4. Aplasia cutis congenita
5. Epidermolisi bollosa, forma grave autosomica recessiva

© Le immagini dei quiz della rubrica "A colpo d'occhio" sono di proprietà dell'ACP e non possono essere estrapolate e/o riprodotte

Neonato con erosioni cutanee alle estremità. Cosa può essere?

DIAGNOSI CORRETTA

Neonato con epidermolisi bollosa, forma grave autosomica recessiva

L'epidermolisi bollosa è un gruppo di quattro malattie genetiche molto rare e i loro sottotipi (incidenza globale circa 20/milione di nati negli USA), da lievi a potenzialmente letali.
I difetti geneticamente mediati (gene COL7A1) nelle proteine di adesione epiteliale causano fragilità della pelle e delle mucose, che predispone l'epitelio alla facile formazione di bolle dopo traumi minori o, talvolta, spontaneamente. Esse si manifestano, di solito, alla nascita o nell'infanzia.
Le lesioni cutanee diffuse causano squilibri di liquidi e perdita di proteine e possono causare infezioni anche sistemiche. Il coinvolgimento delle mucose può causare malnutrizione e difficoltà di accrescimento, problemi respiratori e problemi genitourinari.
La forma grave autosomica recessiva si manifesta alla nascita con vescicole mucocutanee diffuse. L'intera superficie cutanea, la mucosa orale e gastrointestinale possono essere colpite. Spesso sono assenti ampie aree cutanee, che si sfaldano durante la nascita. Le cicatrici causano una varietà di complicanze esterne e interne (la pseudosindattilia si verifica quasi sempre).
La diagnosi si ottiene mediante biopsia cutanea e test genetico.
La terapia consiste in medicazioni specifiche avanzate e bendaggio per prevenire le infezioni, ridurre gli effetti dannosi dei traumi e limitare gli esiti cicatriziali; la prevenzione delle lesioni è fondamentale. È necessario un approccio multidisciplinare, a volte chirurgico e fisioterapico per gli esiti cicatriziali.

Bibliografia

- MedlinePlus. Epidermolysis Bullosa. Ultima revisione 11/30/2022
- Fine JD. Epidemiology of Inherited Epidermolysis Bullosa Based on Incidence and Prevalence Estimates From the National Epidermolysis Bullosa Registry. JAMA Dermatol. 2016 Nov 1;152(11):1231-1238.

© Le immagini dei quiz della rubrica "A colpo d'occhio" sono di proprietà dell'ACP e non possono essere estrapolate e/o riprodotte