

Neonato con erosioni cutanee alle estremità. Cosa può essere?

Rubrica [A colpo d'occhio](#)



POSSIBILI DIAGNOSI

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

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.