

Epidermolisi bollosa

Codice di esenzione: **RN0570**

Sintesi della condotta assistenziale in emergenza malattie rare

L'epidermolisi bollosa è una **patologia genetica ereditaria** caratterizzata da una particolare fragilità della pelle e delle mucose, con scarsa resistenza agli insulti meccanici che portano alla formazione di bolle, che evolvono in ferite e cicatrici. Le lesioni possono insorgere su tutte le regioni cutanee, in particolare nelle pieghe e nelle regioni interne (cavo orale, esofago, stomaco, genitali, ano).

Anche in caso di interventi salvavita bisogna fare attenzione alla fragilità di cute e mucose, dando la priorità al supporto delle funzioni vitali.

In caso di intubazione possono insorgere delle complicanze (formazione di bolle, sanguinamenti, preesistenti restringimenti del cavo orale, perdita di denti).

Prediligete un tubo di diametro inferiore (-0,5, possibilmente non cuffiato e lubrificato) e utilizzate una lama adeguata (ridotta apertura della bocca). Prediligete metodi non adesivi per il fissaggio del tubo.

In caso di utilizzo di defibrillatore/monitor, prediligete piastre manuali non adesive con gel.

Prestate attenzione alla fragilità della pelle e delle mucose in occasione di ogni esame e trattamento.

Manovre da non effettuare

L'intubazione può risultare particolarmente complicata in soggetti affetti da gravi forme di epidermolisi bollosa; utilizzate un laringoscopio adeguato e tanto lubrificante.

Fissate il tubo per la respirazione con una fascia di garza (se possibile evitate il fissaggio con cerotti).

- **Evitate attriti e scivolamenti** durante la mobilizzazione del paziente: adagiamento su sedia/lettino/barella, cambio di posizione, sbarellamento, indagini diagnostiche (RX, TC, ecc)
- **Non utilizzate cerotti** e altri materiali adesivi (ad esempio elettrodi adesivi), perché alla rimozione di tali dispositivi la pelle fragile vi rimane attaccata creando lesioni. Il fissaggio può essere effettuato con materiali aderenti ma non adesivi (ad esempio Mepitac, Mepilex). In casi di emergenza si possono fare eccezioni ma prestate molta attenzione durante la rimozione dei cerotti usati. Rimuoveteli con l'ausilio di una soluzione per la rimozione degli adesivi medicali senza alcol (ad esempio Niltac) o lasciateli in sede e contattate esperti di epidermolisi bollosa.
- Applicare le stesse cautele per **cateteri venosi periferici**. Effettuate il fissaggio con materiali aderenti ma non adesivi (ad esempio Mepitac, Mepilex) e con rete elastica. Qualora

sia possibile solo un fissaggio con cerotti, in sede di rimozione procedete come descritto in precedenza.

- Potete eseguire **prelievi di sangue e iniezioni**, durante la disinfezione dell'area di iniezione il disinfettante per la pelle deve essere spruzzato o applicato picchiettando delicatamente, evitate frizioni.

Una volta estratto l'ago, non applicate alcun cerotto nel punto del prelievo; è più indicata una fasciatura di compressione leggera.

- Potete eseguire **esami ecografici** ma occorre assicurarsi che il manipolo dell'ecografo eserciti il minore attrito possibile.

- In caso di applicazione di **bracciali per sfigmomanometri e di lacci emostatici** procedete con molta delicatezza.

- Qualora occorra un **intervento**, distendete delicatamente il paziente evitando punti di pressione. Le ferite da intervento guariscono generalmente senza problemi; i punti di sutura dovrebbero essere applicati in profondità, poiché a livello superficiale o persino intracutaneo non presentano una tenuta efficace.

- La tecnica del **bendaggio** è in linea di massima la stessa per tutte le ferite, siano esse causate dall'epidermolisi bollosa o da un incidente.

Tecnica di bendaggio (prima assistenza su carne viva)

- Delicata pulizia/irrigazione della ferita

- Medicazione diretta: garza per ferite non adesiva (con o senza vaselina); se disponibile, può essere utilizzato anche Mepilex, un'efficace medicazione in morbida schiuma di poliuretano adatta alla pelle con Epidermolisi bollosa

- Imbottitura: utilizzate morbide compresse in tessuto non tessuto

- Fissaggio: con una morbida fascia di garza elastica o eventualmente con un bendaggio tubolare o meglio rete elastica.

Attenzione: curate le consuete ferite da epidermolisi bollosa adottando il metodo che il paziente utilizza quotidianamente.

Non appena possibile, si consiglia di prendere contatto con il centro di epidermolisi bollosa presso cui il paziente è noto.

In caso di sospetto Covid-19: non eseguite tampone nasale ma solo faringeo da effettuarsi con estrema delicatezza; può essere eseguito test sierologico sul sangue.

Interazioni con i farmaci

I pazienti con epidermolisi possono essere in trattamento con terapia marziale, antinfiammatori steroidei e non, antidolorifici/oppioidi, vitamina D, gastroprotettori, terapia per osteoporosi.

Comorbilità possibili

Anemia, nefropatia, tumori cutanei, osteoporosi, sindattilia secondaria, ipoalbuminemia, stenosi dell'esofago, disfagia, sanguinamento gastrointestinale.

Condotta assistenziale

Considerate l'elevata fragilità di pelle e mucose:

- In caso di intubazione utilizzate un tubo di diametro inferiore e un laringoscopio ben lubrificato e lama adeguata
- Fissate il tubo con una fascia di garza (evitate il fissaggio con cerotti) o con Mepilex (i pazienti ne sono generalmente provvisti)
- Disinfettate picchiando o spruzzando, evitate frizionamento. Dopo prelievo comprimete senza utilizzare cerotti. Usate rete elastica e Mepilex
- Suturate in profondità, irrigate delicatamente le ferite sporche

Manovre da non effettuare

- Evitate forze da taglio e da attrito (posizionamento sfigmo, barella, tavoli operatori, esami diagnostici, ecc.)
- Non utilizzate ove possibile cerotti/adesivi (elettrodi). Rimuovete quelli usati con soluzioni non alcoliche tipo Niltac. Si a bendaggio tubolare, rete elastica e Mepilex
- Non eseguite tampone nasale, limitarsi al tampone faringeo (da effettuarsi con estrema delicatezza) o test sierologico sul sangue

Interazioni con farmaci

Possibile terapia in corso:

terapia marziale, antinfiammatori steroidei e non, antidolorifici/oppioidi, vitamina D, gastroprotettori, terapia per osteoporosi

Comorbilità possibili

- Anemia
- Nefropatia
- Tumori cutanei
- Osteoporosi grave
- Sindattilia secondaria
- Ipoalbuminemia
- Stenosi dell'esofago
- Disfagia
- Sanguinamento gastrointestinale