

TRATTAMENTO DEL PAZIENTE AFFETTO DA EPIDERMOLISI BOLLOSA

C. NOVELLI, S. VECCHI, F. SETTEMBRINI, C. PAROLO, C. BERNARDIS, G. PAJARDI

Istituto di Chirurgia Plastica - Università degli Studi di Milano, U.O. di Chirurgia della Mano
Policlinico MultiMedica IRCCS

Management of epidermolysis bullosa

SUMMARY

Purpose: *The recessive dystrophic epidermolysis bullosa creates severe hand deformities with disabling functional limitations. Hand surgeon should perform surgery when deformity inhibit function, in order to restore the pinch.*
Materials and method: *We present our experience on 38 patients and 48 operated hands, with the following schema: hand degloving, grafting of the first web and intraoperative dynamic splinting.* **Results:** *In 26 patient with an 8 years follow up, 23 had had good or excellent results, while the 3 remaining show early recurrence.* **Conclusion:** *Association of a correct surgical approach to an adequate intra and post-operative rehabilitation improves hand function and a slows down inevitable recurrence.* Riv Chir Mano 2006; 2: 144-147

KEY WORDS

Epidermolysis bullosa, degloving, dynamic intraoperative splinting

RIASSUNTO

Scopo: *L'epidermolisi bollosa distrofica recessiva crea importanti deformità alle mani che ne limitano la funzione. Il chirurgo della mano è tenuto ad intervenire nel momento più adatto per ripristinare, attraverso la chirurgia, la funzione di presa.* **Materiali e metodi:** *Presentiamo la nostra esperienza su una casistica di 38 pazienti per un totale di 48 mani operate, con il seguente metodo: sguantamento, innesto al primo spazio e tutore dinamico intraoperatorio.* **Risultati:** *Dei 26 pazienti con follow up maggiore di 8 anni, 23 presentano risultati buoni o eccellenti e solo 3 hanno avuto una recidiva in breve tempo.* **Conclusioni:** *L'associazione di un corretto trattamento chirurgico associato ad una riabilitazione incisiva intra e post operatoria migliorano la funzione dei pazienti e ritardano l'inevitabile recidiva*

PAROLE CHIAVE

Epidermolisi bollosa, sguantamento, tutore dinamico intraoperatorio

INTRODUZIONE

Epidermolisi Bollosa (EB) si riferisce a un gruppo eterogeneo di malattie, per lo più ereditarie, la cui caratteristica comune è una suscettibilità dei te-

gumenti alla frizione, con formazione di lesioni bollose in seguito a traumi modesta entità (1).

Pearson nel 1971 fu il primo a classificare le diverse forme di EB (2). Nel 2002 il secondo Convegno Riunito Internazionale (3) ha riveduto la clas-

sificazione con la creazione di 3 gruppi. EB simplex (EBS), in cui la sede di clivaggio si trova all'interno dello strato epidermico; EB giunzionale (JEB), in cui la sede di formazione delle bolle si trova immediatamente superficialmente alla lamina basale; EB distrofica o dermolitica (DEB), in cui la sede di formazione delle lesioni è immediatamente al di sotto della lamina basale, quindi la forma in cui la guarigione delle lesioni comporta la formazione di cicatrici.

La biologia molecolare rappresenterebbe la carta vincente per tale patologia, in quanto la sostituzione del gene malato con un gene sano sarebbe l'unica possibilità di cura. Quello che è possibile affermare è che in seguito agli studi del 1966 di Eisen confermati da Bauer nel 1980 (4, 5) che sostenevano che la patologia fosse da attribuirsi a un difetto nel gene che codificava per la collagenasi, studi più recenti del 1991 (6), hanno definitivamente dimostrato che la RDEB è associata a mutazioni multiple nel cromosoma 3p21 a livello del sito per il gene COL7A1 che codifica per la proteina del collagene VII.

Nella RDEB il coinvolgimento delle mani è un dato pressoché sicuro. Esse si presentano chiuse a pugno, con pollice flesso e addotto, pseudosindattilia delle dita, assenza degli annessi ungueali e delle falangi distali, obliterazione del primo spazio (7, 8).

Le lesioni bollose si presentano su tutto il corpo ed anche a carico del sistema gastrointestinale, quindi con microstomia, stenosi cicatriziale della mucosa esofagea e anale. Tali reperti conducono a malnutrizione per malassorbimento e ad anemia, con successivo ritardo di crescita.

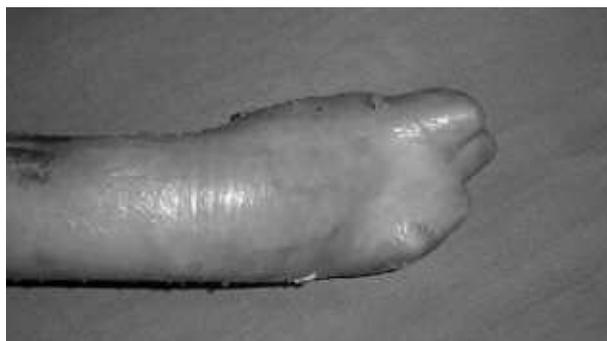


Figura 1. Condizione clinica pre-operatoria.

I pazienti affetti da RDEB sono a maggior rischio di sviluppare carcinomi squamocellulari (9), rispetto alla popolazione normale, e questa è una frequente causa di decesso.

TRATTAMENTO

I pazienti al di sotto dei 14 anni vengono operati in anestesia generale. In caso di medicazioni o in pazienti più adulti l'anestesia di plesso risulta più agevole (10). Il trattamento chirurgico prevede sguantamento (Fig. 1), apertura della prima commissura fino al piano muscolare, rilascio della cresta palmare con la distensione della metacarpo-falangea, della interfalangea prossimale e quando possibile della interfalangea distale, evitando l'esposizione tendinea (7). L'uso di innesti a tutto spessore è indicato per il primo spazio e raramente per la regione medio palmare (Fig. 2).

Nel corso degli anni abbiamo utilizzato tutti i mezzi di copertura, incluse le lamine di cheratinociti (11, 12). Tuttavia l'estrema fragilità delle lamine stesse ne ha ritardato l'utilizzo.

L'intervento si conclude con l'applicazione di uno splint dinamico (Fig. 3), consistente in una racchetta di materiale termoplastico cui si raccordano delle bande elastiche ancorate ad ogni segmento digitale attraverso una graffa metallica inserita nell'interfalangea distale (12). L'utilizzo di questo tutore dinamico intraoperatorio, permettendo la



Figura 2. Estensione delle dita e del pollice con innesto a tutto spessore alla prima commissura.



Figura 3. Tutore dinamico in estensione intraoperatorio.

progressiva distensione delle dita senza ricorrere all'estensione forzata intraoperatoria con inevitabile esposizione dell'apparato tendineo, pare migliorare significativamente i risultati. Inoltre facilita la gestione delle medicazioni del post operatorio. Successivamente inizia la riabilitazione, con il fine di combattere la retrazione preservando la cute appena generata. Appena la cute lo consente viene costruito un tutore dinamico dorsale.

La recidiva è la caratteristica dominante di questa patologia, tanto che i risultati vengono distinti in insufficienti quando essa avvenga prima di 2 anni ed eccellenti quando la recidiva compare a 4 anni. In realtà il concetto stesso di recidiva è difficilmente definibile in quanto una flessione del 5° dito è perfettamente compatibile con la funzionalità della mano mentre una restrizione del 1° spazio ne limita grossolanamente l'uso. L'attenzione del chirurgo dovrà assecondare l'evoluzione della patologia in rapporto all'esigenza del paziente.

La nostra casistica vede dal 1993 al 2004, 38 casi operati per un totale di 48 mani. Tutti i pazienti erano affetti da RDEB. Dei 26 casi con un follow up superiore a 8 anni, 23 hanno risultati buoni o eccellenti (Fig. 4).



Figura 4. Condizione clinica post-operatoria.

CONCLUSIONI

Le singole tecniche proposte in letteratura per il trattamento dell'epidermolisi bollosa congenita differiscono fondamentalmente per l'estensione "dell'aggressione chirurgica". In una patologia che condiziona in modo talvolta drammatico la qualità della vita riteniamo sia preferibile un approccio teso ad assecondare la principale esigenza del paziente, ovvero l'utilizzo anche grossolano della mano per una vita personale e di relazione.

BIBLIOGRAFIA

1. Cuono C, Finseth F. Epidermolysis bullosa: current concepts and management of the advanced hand deformity. *Plast Reconstr Surg* 1978; 62: 280-5.

2. Pearson RW, Fitzpatrick T. *Dermatology in general medicine*. New York: McGraw Hill Co, 1971.
3. Fine JD, Eady RA, Bauer EA, et al. Revised classification system for inherited epidermolysis bullosa: Report of the Second International Consensus Meeting on diagnosis and classification of epidermolysis bullosa. *J Am Acad Dermatol* 2000; 42: 1051-66.
4. Eisen AZ. Human skin collagenase: relationships to the pathogenesis of epidermolysis bullosa dystrophica. *J Invest Dermatol* 1969; 52: 449-53.
5. Bauer EA, Gedde-Dahl T Jr, Eisen AZ. The Role of human skin collagenase in epidermolysis bullosa. *J Invest Dermatol* 1977; 68: 119-24.
6. Parente MG, Chung LC, Ryyanen J, et al. Human type VII collagen: cDNA cloning and chromosomal mapping of the gene. *Proc Natl Acad Sci USA* 1991; 88: 6931-5.
7. Campiglio GL, Pajardi G, Rafanelli G. A new protocol for the treatment of hand deformities in recessive dystrophic epidermolysis bullosa (13 cases). *Ann Chir Main Memb Super* 1997; 16: 91-100.
8. Glicenstein J, Mariani D, Haddad R. The hand in recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *Hand Clin* 2000; 16: 637-45.
9. Gipson M. Squamous cell carcinoma in epidermolysis bullosa dystrophica. *Hand* 1975; 7: 179-82.
10. James I, Wark H. Airway management during anesthesia in patients with epidermolysis bullosa dystrophica. *Anesthesiology* 1982; 56: 323-6.
11. Donati L, Klinger M, Campiglio GL. Wound healing: an up to date. In Moody F, Montorsi W, Montorsi M: *Advances in Surgery*. New York: Raven Press, 1991.
12. Donati L, Magliacani G, Bormioli M, et al. Clinical experience with keratinocytes grafts. *Burns* 1992; 18 Suppl 1: S19-26.