

# La displasia ectodermica

Guida per i genitori



Dalla tesi di Laurea in Infermieristica:

**"EDUCAZIONE SANITARIA AI GENITORI DEL BAMBINO CON  
DISPLASIA ECTODERMICA"**

di Lorena Bennici, relatore Cristina Angelini, correlatore Nadia Salvoni

Cari genitori,

questo opuscolo nasce dall'intento di fornire informazioni su come comportarsi a riguardo delle principali problematiche della displasia ectodermica.

Il paziente displasico, e la famiglia, si trovano ogni giorno a doversi confrontare con notevoli difficoltà pratiche cercando di garantirsi un adeguato standard qualitativo di vita.

Il bambino displasico, come tutti i bambini, ha difficoltà a capire ciò che è meglio per lui, e i genitori se non opportunamente informati sull'argomento, spesso, non riescono a comprendere ciò che si nasconde dietro un pianto di sofferenza.

In questo opuscolo sono presenti piccoli accorgimenti per rendere un po' più serena sia la vita del piccolo che quella della famiglia.

## **INDICE**

Che cos'è la displasia ectodermica	4
Segni clinici	5
Come prendersi cura di un bambino displasico	6
La temperatura corporea	6
La respirazione	9
La pappa	12
L'eliminazione	15
Il bagnetto	17
Gli occhi	19
La nanna	21
Accettare la diversità	22
Non più soli	22
Enti di Riferimento	24
Bibliografia	25

## Che cos'è la displasia ectodermica?

La displasia ectodermica è una malattia genetica caratterizzata da uno sviluppo anomalo o ridotto dell'ectoderma.

L'ectoderma è responsabile della formazione della pelle e dei suoi annessi quali peli e unghie, delle ghiandole esocrine, dei denti e di alcune parti del sistema nervoso.

Tali anomalie di crescita dell'ectoderma sono dovute a difetti genetici ereditati e quindi non più modificabili.

Non si guarisce dalla displasia, ma si possono correggere o alleviare i difetti oramai sviluppati.



## Segni clinici

Fin dalla nascita i bambini displasici possono presentare:

- Pelle ruvida, poco pigmentata, non elastica
- Capelli inesistenti o rari, ma fini e biondi
- Denti completamente assenti o rari
- Ghiandole sudoripare assenti o rarissime
- Setto nasale generalmente piatto e senza ghiandole esocrine
- Occhi arrossati o secchi per mancanza o riduzione della lacrimazione
- Cavo orale secco per la diminuzione delle ghiandole salivari
- Aspetto vecchieggiante
- Bozze frontali pronunciate
- Fronte alta e squadrata
- Perdita dell'altezza verticale del viso
- Labbra inspessite
- Mento prominente
- Orecchie grandi a impianto basso

## Come prendersi cura di un bambino displasico

Esaminiamo in dettaglio le caratteristiche cliniche per capire come risolvere i problemi che ne derivano.

### LA TEMPERATURA CORPOREA

Uno dei problemi principali di un bambino con displasia ectodermica (DE) è la mancanza di controllo della temperatura corporea dovuto all'assenza o ridotto funzionamento delle ghiandole sudoripare.<sup>1</sup>

L'assenza di sudorazione determina rialzi termici che molto spesso vengono scambiati per febbre di un'altra natura, quindi si tende a coprire il bambino.

Uno dei segnali che la temperatura corporea è in aumento si deduce dal loro comportamento e dall'aspetto.

---

<sup>1</sup> Ghiandole sudoripare: ghiandole in grado di produrre il sudore.

Infatti diventano dirompenti, disubbidienti e non collaborativi; per quanto riguarda l'aspetto le orecchie si arrossano, il corpo impallidisce e la testa è calda al tatto.



Al bambino deve essere permesso di rinfrescarsi giorno e notte in modo da regolare la propria temperatura corporea.

La temperatura di una casa d'inverno, per essere confortevole al bimbo, non deve superare i 22°C; è abbastanza difficile per il resto della famiglia, ma loro a differenza posso coprirsi o stare vicino a stufette per riscaldarsi.

Pertanto i bambini vanno tenuti obbligatoriamente in un ambiente fresco, si devono impiantare a casa condizionatori o climatizzatori, a scuola dovranno essere messi lontano dalle finestre e dai caloriferi.

Inoltre le maestre devono essere informate riguardo la displasia ectodermica, affinché permettano al bambino di agire in autonomia in base ai suoi bisogni fisiologici (rinfrescarsi, bere in continuazione).

Per quanto riguarda la stagione estiva bisogna fronteggiarla cercando di non uscire nelle ore più calde e attuare delle piccole strategie, come utilizzare la macchina dotata di condizionatore, portare sempre con sé termos con acqua fresca e stare nelle zone d'ombra ed areeggiate.



Il mare può sembrare un'idea negativa, ma se si evita l'ora più calda il problema non sussiste, purchè il bambino si rinfreschi di continuo in acqua.

Per chi volesse fare sport è doveroso sceglierne uno che disperda il calore accumulato o che sia in un ambiente adatto (nuoto, sci..). Permettere ai bambini di provare vari tipi di sport, consente loro



di capire se amano lo sport, come gestire la loro difficoltà a sudare e quando capire che certe attività possono richiedere più di quanto i loro corpi possono dare.

Nel caso si presenti una febbre persistente bisogna in ogni caso rivolgersi al proprio pediatra.



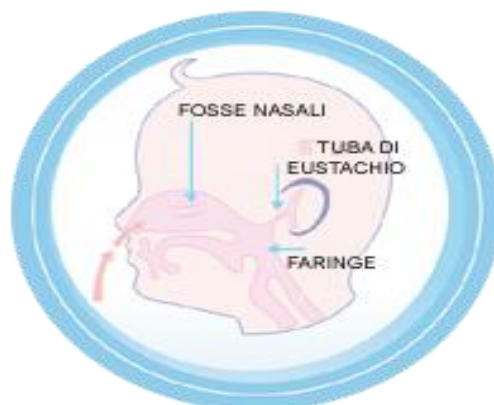
## LA RESPIRAZIONE

Nelle persone affette da displasia ectodermica la respirazione nasale spesso è insufficiente per diverse cause:

- diminuzione delle fosse nasali,
- assenza delle ghiandole mucose del tratto respiratorio.

Il naso, normalmente, agisce da filtro, in più riscalda, umidifica e diffonde l'aria, favorendo la corretta funzionalità dell'apparato respiratorio.

Tutte le vie aeree comunicano fra loro, perciò il ristagno di muco nelle fosse nasali può causare complicazioni: risalire verso l'orecchio (otite) oppure scendere verso i bronchi (bronchite).



Per questo nei bambini con DE sono frequenti le infezioni delle vie aeree e le riniti<sup>2</sup> con possibile evoluzione cronica\crostosa.

Le incrostazioni nasali sono responsabili di episodi di epistassi.<sup>3</sup>

Per prevenire ciò è necessario far vivere il bambino in ambienti umidificati ed eseguire lavaggi nasali con soluzione fisiologica o acqua di Sirmione, che aiutano a umidificare la mucosa nasale e rimuovere le secrezioni.

#### Consigli pratici:

- 1) Distendere il bambino o farlo sedere se l'età lo consente;



---

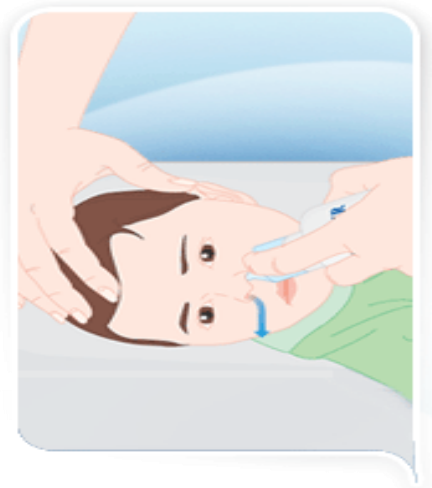
<sup>2</sup> Rinite: infiammazione della mucosa nasale, caratterizzata da abbondante secrezione.

<sup>3</sup> Epistassi: sanguinamento della cavità nasale.

2) Vaporizzare la soluzione un po' nell'aria per trasformare l'operazione in gioco; Ruotare (inclinare se seduto) la testa del bambino su un lato, mai all'indietro;



3) Introdurre l'erogatore anatomico bene in fondo. Per rimuovere il muco accumulato nelle fosse nasali, tenere premuto l'erogatore finché la soluzione esce pulita dall'altra narice (circa 3 secondi).



Eseguire una corretta igiene nasale, oltre a garantire un'efficace respirazione e a evitare episodi di epistassi, aiuta a prevenire in parte i problemi di sordità di tipo ostruttivo, in quanto le fosse nasali e l'orecchio medio sono strettamente correlati.

## LA PAPPA

L'alimentazione dei bambini displasici è ostacolata da diversi problemi che sono caratteristici della patologia.



Nel bambino displasico i denti sono assenti completamente o ne presentano pochi di forma conica, e per questo il bimbo dovrà necessariamente nella sua vita usare protesi mobili per correggere sia la morfologia facciale, sia la fonazione<sup>4</sup> che la masticazione.



Quando è piccolo andranno messe protesi mobili ma una volta terminata la crescita ossea, cioè ad una età di circa 18-20 anni, si potranno fare impianti fissi.

Inoltre nelle persone affette da DE vi è quasi sempre carenza di salivazione, che si traduce in senso di secchezza del cavo orale, difficoltà nella deglutizione, ma anche nella maggior facilità a contrarre infezioni nel cavo orale.

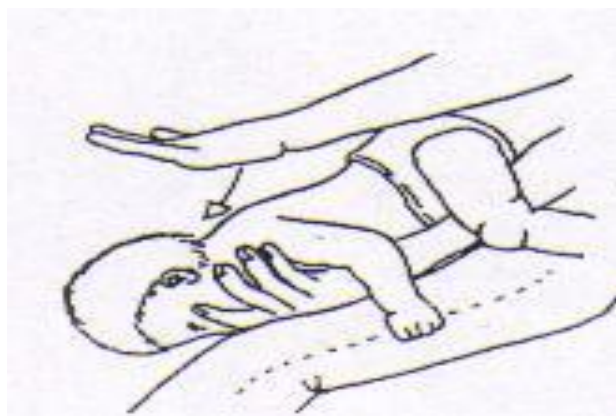
---

<sup>4</sup> Fonazione: processo che forma la voce e il linguaggio articolato

Considerando queste problematiche bisogna far seguire al bambino una corretta alimentazione con cibi pressoché frullati e liquidi. Durante il pasto porre il bambino in posizione seduta in modo da facilitare il transito del bolo alimentare. Per evitare la secchezza del cavo orale è necessario bere tanto, ma a piccoli sorsetti in modo da mantenere la cavità orale lubrificata, il che riduce le infezioni e allo stesso tempo garantisce una buona idratazione.

Nel caso in cui il bambino mangi degli alimenti con una consistenza che potrebbe causare difficoltà nella deglutizione, bisogna sapere come comportarsi in caso di soffocamento:

Il bambino va tenuto prono sulle ginocchia con la testa a una altezza più bassa del torace e si danno dei colpi sulla schiena tra le scapole.



Nei bambini più grandi bisogna mettersi alle spalle dell'infortunato e cingerlo tenendo il pugno chiuso alla bocca dello stomaco, tra lo sterno e l'ombelico. A questo punto si preme più volte, in modo rapido e forte, esercitando una pressione dentro l'addome e verso l'alto e provocando l'espulsione del corpo estraneo.



## L'ELIMINAZIONE

I bambini displasici possono presentare assenza delle ghiandole della mucosa intestinale, ciò causa, soprattutto nella prima infanzia, possibili episodi diarroici o tendenza alla stitichezza.

In caso di diarrea, lo scopo è quello di reidratare il piccolo con acqua e zucchero o con soluzioni reidratanti.

Un discorso a parte meritano i fermenti lattici: non è provato che aiutino durante la diarrea acuta, e se lo fanno, devono essere dati in alte dosi. Sono probabilmente utili durante il periodo successivo per ristabilire la flora batterica depauperata<sup>5</sup>.

La stitichezza (stipsi) consiste invece nella difficoltà di emettere feci o di evacuare ad intervalli superiori ai 2 giorni.

La cosa migliore da fare è assumere una dieta varia e ricca di frutta e verdura, associata ad una adeguata assunzione di liquidi.

---

<sup>5</sup> Flora batterica depauperata: flora batterica impoverita

Andrebbero inoltre evitati gli alimenti troppo calorici, tipo merendine, che saziano molto e riducono il desiderio di introdurre cibi adeguati.

Se in occasioni del tutto particolari si dovesse far ricorso a un lassativo, si dovrebbe dare preferenza al glicerolo in supposte o al lattulosio, ma sempre su consiglio del pediatra.



## IL BAGNETTO

La pelle di un bambino con displasia ectodermica è molto secca.

Il bagnetto deve essere fatto più volte al giorno, sia per permettere l'idratazione della pelle sia per consentire al bambino di regolare la temperatura corporea.

Il bagno viene consigliato con i cosiddetti “oli da bagno” o detergenti molto delicati che hanno un'azione emolliente protettiva e che ricostituiscono il film idrolipidico naturale, utile per pelle sensibile e disidratata.

Dopo aver eseguito il bagnetto bisogna fare attenzione ad asciugare la cute del bambino tamponando con l'asciugamano, evitando di frizionare la cute.

Inoltre la secchezza cutanea deve essere trattata con preparati semplici, per evitare il rischio di reazioni allergiche, come le creme base, possibilmente più volte al giorno.

Per quanto riguarda i denti, come già detto i bambini possono presentarne pochi e con forma conica e con problematiche di carie,



ma nonostante ciò si tende a preservare i denti presenti e

è quindi necessaria una corretta igiene orale dopo ogni pasto.



## GLI OCCHI

Gli occhi dei bambini displasici sono arrossati e secchi per mancanza o riduzione della lacrimazione con conseguente scarsa eliminazione del pulviscolo presente nell'occhio. Questo comporta infiammazione infezioni degli occhi.

Per prevenire ciò è necessario idratare l'occhio con lacrime artificiali con cicli ripetuti durante il giorno.

Consigli pratici:

- Lavati sempre molto bene le mani, prima di cominciare,
- Prendi un batuffolo di cotone e immergilo in un po' d'acqua tiepida,
- Strizza un pochino il batuffolo di cotone e pulisci l'occhio del tuo bimbo, partendo dall'interno verso l'esterno,
- Fai lo stesso con l'altro occhio, utilizzando un batuffolo di cotone pulito,
- Abbassa la palpebra inferiore ed istilla le gocce nel sacco congiuntivale esterno inferiore,

- Esercita un leggera compressione sull'angolo nasale dell'occhio con un batuffolo di cotone pulito,
- Procedi con l'altro occhio.



## LA NANNA

Nel bambino un corretto riposo è molto importante perché, oltre a rigenerare i tessuti, rafforzare il sistema immunitario etc., stimola la secrezione dell'ormone della crescita (STH: somatotropina).

La nanna può suscitare preoccupazioni per i genitori di bambini displasici. Ci si pone un sacco di domande: se usare il pigiama e di che tessuto, quali lenzuola mettere, come dev'essere la temperatura della stanza e via dicendo.

Come già detto in precedenza bisogna sempre cercare di capire il bisogno del bambino.

La temperatura della stanza deve essere confortevole, non superare i 22/23°C. Se la temperatura supera i 23°C svestire il bimbo e rinfrescare l'ambiente, se invece scende sotto i 16/17°C far indossare un pigiamino e coprire il bambino con lenzuola, entrambi di cotone.



## ACCETTARE LA DIVERSITA'

Il bambino può presentare disturbi di ordine psicologico legati ai problemi inerenti alla propria immagine corporea e alle limitazioni imposte dalla malattia.

Il piccolo va compreso e soprattutto rispettato nella sua diversità ed individualità.

Non siate apprensivi e non colpevolizzate nessuno, il modo migliore per affrontare ogni situazione è dialogare.

Ricordate : c'è sempre qualcuno disposto a darvi un aiuto!

## NON PIU' SOLI...

Le difficoltà della patologia purtroppo non sono le uniche difficoltà da affrontare, spesso le più ardue sono quelle imposte dalla burocrazia.

È per tale motivo che il 24\11\1999 un gruppo di genitori che condivideva l'esperienza di avere figli affetti da Displasia Ectodermica ha dato vita all'ASSOCIAZIONE NAZIONALE DISPLASIA ECTODERMICA (A.N.D.E.).

Tale associazione non ha scopo di lucro, ma si propone esclusivamente finalità di solidarietà sociale, di assistenza e di tutela dei diritti civili dei malati di DE.

Tali finalità vengono perseguite attraverso la raccolta e la diffusione di informazioni relative alle terapie più idonee per queste sindromi, l'organizzazione e la promozione di convegni, pubblicazioni ed attività in genere destinate alla conoscenza, allo scambio di informazioni e allo studio di tale sindrome.

L'Ande vuole inoltre sensibilizzare l'opinione pubblica in merito all'esistenza della displasia ectodermica e soprattutto promuovere nei confronti di Enti pubblici iniziative di consulenza e di assistenza a favore dei malati e delle loro famiglie.



## ENTI DI RIFERIMENTO



Via Cascina Fidelina,19

20061-Carugate (Mi)

Tel 02/92150556

Cell 333 46 94 041

e-mail [associazione.ande@alice.it](mailto:associazione.ande@alice.it)

[www.assoande.it](http://www.assoande.it)

Centro di riferimento “Dipartimento di Pediatria A.O. L.Sacco”

Via G.B.Grassi, 74

20157 Milano

Tel. 02 39042234

[www.hsacco.it](http://www.hsacco.it)



## **BIBLIOGRAFIA**

**Bennici L.**, *Educazione sanitaria ai genitori di bambini con displasia ectodermica*, Università degli Studi di Milano, 2009

**Mancini E.G., Zambellini Artini M.**, *La displasia ectodermica*, Milano, 2004

**Perry D.**, *Living with x-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia*, England, 2005

## **SITOGRAFIA**

[www.assoande.it](http://www.assoande.it)

[www.ectodermaldysplasia.org](http://www.ectodermaldysplasia.org)

[www.nfed.org](http://www.nfed.org)