

Foglio informativo per i pazienti affetti da

PEMFIGO

Queste schede informative sono state redatte in collaborazione con i Centri di riferimento ERN per la Dermatologia

Gentile Signore/a,

questo foglio illustrativo ha lo scopo di fornirvi informazioni sul **pemfigo**. Non sostituisce un consulto medico: il suo scopo è quello di promuovere il dialogo con il vostro medico e/o con il vostro dermatologo. Non esitate a chiedergli di specificare eventuali punti che non vi sembrano sufficientemente chiari e di chiedere ulteriori informazioni sul vostro caso specifico. Alcune delle informazioni contenute in questo foglio illustrativo potrebbero infatti non essere adatte al vostro caso: è importante ricordare che ogni paziente è diverso dagli altri. Solo il vostro medico e/o il vostro dermatologo può fornire informazioni personalizzate.

Cos'è il pemfigo?

Il pemfigo comprende un gruppo di rare malattie bollose della pelle e delle mucose di origine autoimmune; questo significa che l'organismo, a seguito di una disfunzione del sistema immunitario*, produce anticorpi (autoanticorpi) contro la propria pelle e/o le proprie mucose. È caratterizzato dalla comparsa di vesciche dolorose e ferite superficiali (erosioni) sulla pelle e/o sulle mucose (bocca, narici, gola, occhi, esofago, mucosa genitale, ano). Non tutte le zone della pelle e delle mucose sono necessariamente colpite nello stesso momento

***Sistema immunitario:** l'insieme delle difese di un organismo (inclusi globuli bianchi e anticorpi), che normalmente gli consente di riconoscere ciò che appartiene al suo corpo e di difendersi da ciò che gli è estraneo (ad esempio, i microbi). Nel pemfigo il sistema immunitario erroneamente riconosce come estranei alcuni componenti della pelle e delle mucose e quindi produce autoanticorpi contro tali microstrutture.

La malattia è grave?

Spesso è una malattia grave e comunque richiede un trattamento per tutta la durata della vita: i casi che guariscono sono pochissimi.

Da cosa è causata?

Esiste una predisposizione genetica, ma spesso non si evidenzia un fattore scatenante. Tuttavia, alcuni farmaci, infezioni, vaccini, forte stress, interventi odontoiatrici possono favorire la comparsa del pemfigo in soggetti predisposti geneticamente.

Chi può essere colpito?

Il pemfigo colpisce persone di tutte le età, etnie e generi. Tuttavia, le persone di età compresa tra 50 e 60 anni e le popolazioni che vivono intorno al Mediterraneo sono più spesso colpite. Uomini e donne sono colpiti in eguale misura

Quante persone sono affette dalla malattia?

Il pemfigo è una malattia molto rara, la cui incidenza (numero di nuovi casi all'anno) varia da 1 a 2 persone per milione di abitanti; in alcune etnie la incidenza è più alta.

Esistono diversi tipi di pemfigo?

Sì, esistono tre forme principali di pemfigo:

1- PEMPHIGUS VULGARIS

Il termine "vulgaris" significa "comune". Il pemfigus vulgaris è la forma più comune di pemfigo in Europa. Può colpire sia le mucose (la forma più frequente) sia la pelle e le mucose, raramente la pelle isolata. Si manifesta con vescicole che si rompono quasi immediatamente dopo la loro comparsa e lasciano ferite superficiali (erosioni) spesso dolorose. Il viso, il cuoio capelluto e il torace sono spesso colpiti. Tutte le mucose (bocca, narici, gola, occhi, esofago, mucosa genitale, ano) possono essere colpite, ma è la bocca ad essere colpita più frequentemente e più precocemente.

2- PEMPHIGUS FOLIACEUS (O PEMPHIGUS SUPERFICIALIS)

Nel caso del pemfigo superficiale, non si verificano danni alle mucose, ma solo la pelle è interessata. Ferite crostose o vesciche fragili ed erosioni compaiono solitamente su viso e cuoio capelluto, su torace, schiena, braccia e gambe.

3- PEMPHIGUS PARANEOPLASTICUS

Il pemfigo paraneoplastico è la forma più grave di pemfigo, ma è estremamente raro. Si verifica in persone a cui è già stato diagnosticata una neoplasia; ma in circa il 50 % dei casi il tumore si evidenzia dopo la comparsa delle manifestazioni del pemfigo; si tratta più spesso di malattie del sistema emolinfopoietico (linfomi, leucemie). Possono essere colpite la bocca, le altre mucose e la cute, quest'ultima con manifestazioni polimorfe che vanno da lesioni bollose ad aspetti papulosi di lichen planus; a differenza delle altre forme di pemfigo, può avere grave interessamento polmonare che spesso è la causa di morte.

Come spieghiamo le manifestazioni cliniche?

Le lesioni cutanee e mucose sono causate dalla presenza di autoanticorpi che colpiscono componenti dei desmosomi, strutture che sono deputate a mantenere la coesione tra le cellule dell'epidermide: pertanto queste cellule si staccano una dall'altra causando la formazione della bolla. (vedi diagramma sotto)

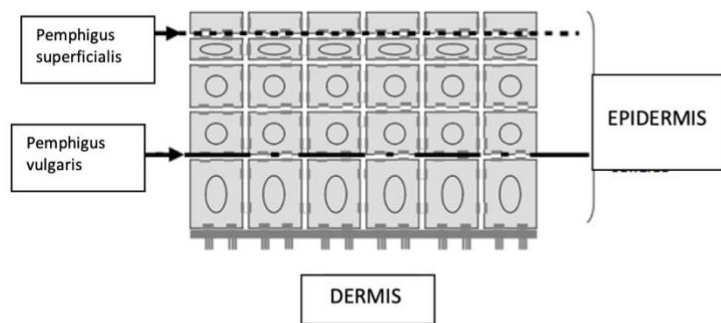


Diagram representing the epidermis (surface layer of the skin)
C. Prost-Squarcioni

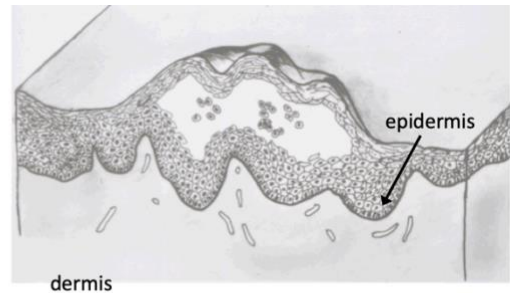


Diagram representing a blister.
C. Prost-Squarcioni

È contagiosa?

No, questa malattia non è contagiosa.

È ereditaria?

Il pemfigo non è una malattia ereditaria, sebbene esista una predisposizione genetica a svilupparla: certe espressioni di alcuni geni (che non sono mutazioni) trasmettono un terreno che predispone allo sviluppo del pemfigo; ma anche in queste persone il rischio di scatenare la malattia rimane estremamente basso. Le forme familiari sono quindi estremamente rare e non c'è motivo di preoccuparsi per i familiari: è comunque noto che nel sangue dei familiari ci sono anticorpi simili a quelli che hanno i malati di pemfigo, ma che non determinano l'insorgere della malattia. Non è richiesto pertanto alcun test genetico.

Come viene diagnosticata?

Il dermatologo esamina **l'aspetto clinico**: il numero e la posizione delle vesciche e delle piccole ferite lasciate dalle bolle (erosioni). In anestesia locale, preleva due campioni di piccoli frammenti di pelle (biopsie). Questo esame ci permette di vedere:

- con **l'esame istologico**, a quale profondità si trova il distacco tra epidermide e derma e dove si formano le vesciche, nonché le cellule presenti nella cute.
- con la **immunofluorescenza diretta**, la localizzazione degli autoanticorpi a livello della epidermide: nel pemfigo ha un aspetto a rete. Può essere eseguito un esame del sangue per determinare il tipo e la quantità degli autoanticorpi contro le desmogleine utilizzando il test ELISA. Il dosaggio di questi anticorpi può essere utilizzato per monitorizzare l'andamento della malattia

Come evolve la malattia ?

Prima della diagnosi e nell'intervallo tra l'inizio del trattamento e il controllo della malattia, è spesso necessario il ricovero ospedaliero. Infatti, le lesioni possono essere diffuse, infette e

responsabili di forte dolore cutaneo e delle mucose, che richiede un trattamento e una cura locale specifici; inoltre, l'alimentazione può essere resa difficile dalle lesioni della bocca e della gola. Quando la malattia è sotto controllo, il trattamento di follow-up viene effettuato durante una visita medica e/o in day hospital. Poiché il pemfigo è una malattia cronica, i pazienti devono essere seguiti per tutto l'arco della vita: pochissimi casi guariscono definitivamente.

Esiste un trattamento per questa malattia?

Con i farmaci attualmente in uso il pemfigo si cura generalmente con efficacia. La terapia si svolge praticamente in due fasi:

- **Trattamento iniziale** (trattamento d'attacco), che di solito prevede alte dosi di farmaci per arrestare la progressione della malattia e ottenere la guarigione delle lesioni.
- **Trattamento di mantenimento** della malattia per mantenere la remissione, solitamente continuato per diversi anni. Il trattamento d'attacco si basa sulla terapia corticosteroidea sistemica da sola o in associazione a un farmaco immunosoppressore (che blocca la produzione di autoanticorpi), il più delle volte rituximab (Mabthera® o biosimilari), più raramente micofenolato mofetile (CellCept® e i suoi generici), azatioprina e ciclofosfamide. Nei casi molto gravi o poco responsivi a questi trattamenti si associano le immunoglobuline endovena. Il trattamento viene poi ridotto molto gradualmente per evitare le ricadute. Medicazioni locali con antisettici e corticosteroidi in crema possono essere molto utili per accelerare la guarigione delle lesioni e migliorare il comfort. Colluttori a base di antisettici e di steroidi, nonché particolari preparazioni contenenti cortisonici possono alleviare la sintomatologia dolorosa a livello della bocca. Se il dolore diventasse intenso, si consiglia di utilizzare trattamenti analgesici. L'interruzione del trattamento di mantenimento deve essere discussa caso per caso e deve essere effettuata solo dopo aver consultato il dermatologo. Qualsiasi interruzione imprevista o troppo precoce della cura di solito provoca una recidiva della malattia, che richiede la ripresa del trattamento.

È auspicabile un supporto psicologico?

E' necessario sempre prendere in considerazione il supporto psicologico, soprattutto all'inizio della malattia, poiché il pemfigo determina un forte impatto sulla qualità della vita

È possibile prevenire questa malattia?

L'insorgenza della malattia non può essere prevenuta.

Vivere con il pemfigo

In generale, quando la malattia è sotto controllo attraverso il trattamento, la vita quotidiana del paziente rimane praticamente invariata, al di fuori dei limiti imposti dal trattamento e dai possibili effetti collaterali.

In caso di assunzione di altri farmaci è importante verificare la possibile interferenza con corticosteroidi e/o immunosoppressori.

Una scheda informativa dettagliata con consigli per la vita quotidiana dei pazienti con (igiene della pelle, abbigliamento, alimentazione, protezione solare, attività fisica, ecc.) è disponibile sul sito web dell'Associazione Pemfigo Pemfigoide Italia (ANPPI). Iscrivendosi a questa Associazione è possibile avere maggiori informazioni ed entrare in contatto con altri pazienti affetti dal pemfigo. In Italia ci sono Centri per le Malattie Rare in ogni regione, ai quali ci si può rivolgere per avere chiarimenti.

Esiste anche il sito web <http://www.orpha.net>, che è dedicato a tutte le malattie rare.