

Foglio informativo per i pazienti affetti da

PEMFIGOIDE BOLLOSO

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 fornirle informazioni sul **Pemfigoide Bolloso (PB)**. Non sostituisce un consulto medico. Il suo scopo è quello di promuovere il dialogo con il suo medico e/o con il suo dermatologo: non esiti a chiedergli di specificare eventuali punti che non le sembrano sufficientemente chiari e di richiedere ulteriori informazioni sul suo caso specifico. Infatti, alcune delle informazioni contenute in questo foglio illustrativo potrebbero non essere adatte al suo caso: è importante ricordare che ogni paziente è diverso. Solo il suo medico e/o il suo dermatologo può fornire informazioni personalizzate e adatte a lei.

LA MALATTIA

Cos'è il pemfigoide bolloso?

Il Pemfigoide Bolloso (PB) è una malattia cutanea autoimmune: succede che l'organismo, a seguito di un'alterazione del sistema immunitario*, produce anticorpi contro componenti della propria pelle (autoanticorpi). Colpisce principalmente le persone di età superiore ai 70 anni. Le lesioni sono generalmente limitate alla pelle (molto raramente interessano le mucose) e sono caratterizzate dalla comparsa di vescicole o bolle insorgenti su chiazze rosse (placche eritematosi), localizzate principalmente sugli arti; spesso causano un intenso prurito, il quale può comparire anche molto prima delle lesioni cutanee.

***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 PB 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?

A volte è una malattia grave, che richiede un trattamento per diversi mesi o addirittura anni. Tuttavia, generalmente guarisce

Da cosa è causata?

Il pemfigoide bolloso è una malattia autoimmune, causata da autoanticorpi che impediscono il funzionamento dei sistemi di adesione tra i primi due strati della pelle (epidermide e derma). Le cause del PB non sono ancora ben note, ma è accertata una base genetica, sulla quale

influirebbero vari fattori scatenanti, come farmaci (p.e. gli antidiabetici della famiglia delle gliptine), malattie degenerative del sistema nervoso, stress, raramente neoplasie.

Chi può essere colpito?

Il pemfigoide bolloso colpisce principalmente le persone di età superiore ai 70 anni. In casi eccezionali, possono essere colpiti anche i giovani adulti o persino i bambini. Possono essere colpiti entrambi i sessi, anche se nelle donne è leggermente più frequente

Quante persone sono affette dal PB

Il PB è la meno rara tra tutte le malattie bollose autoimmuni.

La sua incidenza (numero di nuovi casi all'anno) è di circa 2-30 casi per milione di persone all'anno. Questa incidenza è molto più elevata tra gli anziani: raggiunge i 190-312 casi per milione di abitanti all'anno tra le persone di età superiore ai 70 anni.

Come spieghiamo i sintomi?

Il pemfigoide bolloso è una malattia autoimmune causata da autoanticorpi diretti contro due proteine (AgPB230 e AgPB180), normalmente presenti alla giunzione tra derma ed epidermide (giunzione dermo-epidermica), che sono i primi due strati della pelle (vedi schema sotto). Questi autoanticorpi sono responsabili della malattia, perché causano il distacco tra l'epidermide (verso l'alto) e il derma (verso il basso) e, di conseguenza, la formazione di vesciche contenenti un liquido trasparente. Il prurito è invece dovuto alla produzione di istamina e di altri fattori solubili prodotti dalle cellule che sono implicate nello sviluppo della malattia (soprattutto granulociti neutrofili ed eosinofili e mastociti)

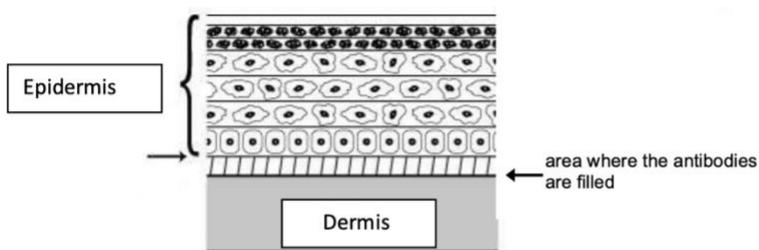


Diagram representing the epidermis (surface layer of the skin) and the dermis (deep layer).

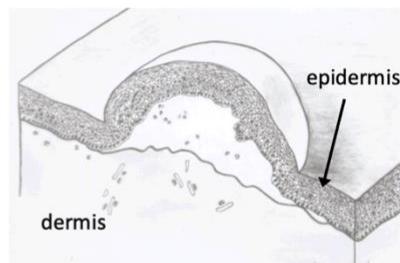


Diagram representing a blister.
C. Prost-Squarcianni

Excerpt from the International Pemphigus Foundation website
<http://www.pemphigus.org>

È contagiosa?

No, questa malattia non è contagiosa.

È ereditaria?

No, questa malattia non è ereditaria.

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, che nel PB è livello della membrana basale: si evidenzia pertanto con deposito lineare. Può essere eseguito un esame del sangue per determinare il tipo e la quantità degli autoanticorpi contro gli antigeni BP 180 e BP 230 utilizzando il test ELISA. Il valore degli anticorpi può essere utilizzato per valutare l'andamento della malattia

Come evolve la malattia?

Se non trattata, la malattia dura da diversi mesi a diversi anni, evolvendosi nel tempo e spesso con ricadute successive. Può essere grave se non trattata. Man mano che le vesciche scompaiono, a volte lasciano macchie di colore bruno e/o piccole cisti bianche (cisti di milio), ma non lasciano cicatrici. Con il trattamento somministrato all'inizio (trattamento d'attacco), vesciche e placche cessano di comparire in media in un periodo compreso tra 15 giorni e 1 mese. La malattia è considerata "controllata" e il trattamento viene gradualmente ridotto nell'arco di 2-3 mesi. È necessario un trattamento più leggero (trattamento di mantenimento) per diversi mesi (da 6 a 18 mesi) per evitare ricadute. Una guarigione definitiva è possibile entro 1-5 anni. Le forme diffuse e generalizzate della malattia spesso richiedono il ricovero in ospedale per iniziare il trattamento e migliorare le condizioni della pelle il più rapidamente possibile con cure locali appropriate. Per le forme più localizzate, il trattamento di follow-up può essere effettuato in day hospital o anche durante una visita (senza ricovero), se le condizioni della persona lo consentono, spesso con l'aiuto di infermieri domiciliari. È necessario eseguire un follow-up del paziente, con conteggio delle vesciche, per poter monitorare i progressi durante il trattamento. Anche il dosaggio degli anticorpi può dare una indicazione sull'andamento della malattia

Esiste un trattamento per questa malattia?

Esistono vari farmaci per la cura del PB, che vengono scelti in base alla gravità della malattia e alle condizioni cliniche del paziente. Nelle forme lievi può essere utilizzato un trattamento topico giornaliero a base di cortisonici in crema ed eventualmente un antistaminico per bocca per sedare il prurito. Nelle forme più estese la prima linea di trattamento sono i cortisonici per bocca e gli antistaminici, associati a terapia topica con creme steroidee. In alternativa al cortisone o in aggiunta a questo si possono utilizzare Dapsone, immunosoppressori (azatioprina, methotrexate, micofenolato mofetile) o tetracicline. Nelle forme resistenti sono ormai in uso i farmaci biologici, quali omalizumab, dupilumab e rituximab; recentemente sono stati utilizzati con successo anche i farmaci anti JAK chinasi. Si inizia la terapia con una dose di attacco e, ottenuta la remissione completa, il dosaggio dei farmaci viene ridotto lentamente fino ad una dose di mantenimento; essa dovrà essere somministrata per 10-12 mesi. Il valore degli autoanticorpi può essere utile per monitorare l'andamento della malattia.

E' importante sapere che le recidive sono possibili anche dopo remissioni lunghe

È auspicabile un supporto psicologico?

Il supporto psicologico può talvolta essere preso in considerazione all'inizio della malattia e nelle sue forme gravi, quando vi è un forte impatto sulla qualità della vita del paziente

Questa malattia può essere prevenuta?

L'insorgenza della malattia non può essere prevenuta, ma i soggetti diabetici che assumono gliptine e quelli che sono in trattamento con i farmaci check point inibitori hanno un alto rischio di sviluppare il PB.

Vivere con il Pemfigoide Boloso

Le persone affette dalla malattia possono presentare inappetenza, perdita di peso e insonnia, soprattutto a causa del prurito. Questo si verifica spesso all'inizio della malattia, quando non è ancora stata diagnosticata. In generale, quando la malattia viene controllata attraverso il trattamento, la vita quotidiana del paziente torna allo stato precedente, a parte i vincoli del trattamento e i possibili effetti collaterali. I trattamenti farmacologici abituali vengono continuati, ma è opportuno verificare la possibile interferenza con i farmaci usati per il PB. Una scheda informativa dettagliata con consigli per la vita quotidiana dei pazienti con PB (igiene della pelle, abbigliamento, alimentazione, protezione solare, attività fisica) si può

consultare sul sito <https://www.pemfigoide.org> o sul sito dell'Associazione Pemfigo Penfigoide Italia (ANPPI) o sul Portale Malattie Rare dell'IDI-IRCCS-Roma

Dove ci si può rivolgere per essere curati?

La cosa migliore è rivolgersi ai Centri dermatologici che trattano Malattie Rare, i quali sono situati soprattutto in Ospedali universitari o civili o in Centri dermatologici di ricerca: in Italia ogni regione ha dei Centri di riferimento per Malattie Rare