



ANPPI

Associazione Nazionale
Pemfigo/Pemfigoide Italy



VADEMECUM

**PER I
PAZIENTI
AFFETTI DA
MALATTIE
BOLLOSE
AUTOIMMUNI**



Istituto Dermopatico dell'Immacolata
(IDI) IRCCS

INDICE

- pag. 5 INFORMAZIONI DI BASE
- pag. 7 INDAGINI DIAGNOSTICHE
- pag. 9 APPROCCIO TERAPEUTICO
- pag. 10 MEDICAZIONE DELLE LESIONI
- pag. 12 PRECAUZIONI PARTICOLARI
- pag. 15 DIRITTI
- pag. 15 QUALITÀ DI VITA



L'Associazione Nazionale Pemfigo/Pemfigoide Italy (ANPPI) è una Organizzazione di Volontariato (ODV), fondata nell'ottobre del 2009. Finalità principale è quella di migliorare la qualità di vita delle persone con malattie bollose autoimmuni.

L'ANPPI ha sede a Roma ma è presente su tutto il territorio nazionale e collabora con istituzioni, centri specializzati, medici e aziende farmaceutiche.

Le principali attività dell'associazione consistono nella diffusione delle informazioni su queste rare patologie, nel supporto ai pazienti e ai loro familiari, nella raccolta fondi per sostenere la ricerca.

L'ANPPI è parte attiva dell'Alleanza Italiana Malattie Rare, accordo tra l'Intergruppo Parlamentare Malattie Rare e l'Osservatorio Farmaci Orfani (OSSFOR) ed è membro di Eurordis, Federazione Europea di Associazioni Malati Rari.

Visita il nostro sito **www.pemfigo.org**

Scrivici **miracconto@pemfigo.org**

Presidente **Patrizia Maione**

Vicepresidente **Alessandra Scarabello**



Gruppo facebook
PEMFIGO ASSOCIAZIONE

IL VADEMECUM

Questo vademecum è **dedicato** a tutti gli ammalati di una malattia bollosa autoimmune e a chi sta loro vicino, i quali, per la prima volta, si trovano dinanzi ad una patologia rara e quasi sconosciuta e sono sopraffatti da domande e dubbi e hanno desiderio di conoscere in maniera più approfondita la patologia.

I volontari ANPPI hanno raccolto le domande che con maggior frequenza vengono poste dai pazienti ed hanno interpellato dermatologi, ricercatori e infermieri coinvolti quotidianamente nella diagnosi e cura di queste patologie.

Lo scopo principale di questo Vademecum è quello di fornire informazioni basilari, affinché ognuno possa affrontare con consapevolezza e serenità l'iter terapeutico e superare il senso di smarrimento che, in maniera quasi inevitabile, insorge successivamente alla diagnosi.

Altro obiettivo è quello di favorire la gestione della malattia attraverso la promozione della collaborazione tra l'associazione dei pazienti e gli operatori sanitari.

Nota: tutti i temi brevemente accennati sul presente vademecum sono descritti in maniera approfondita sul sito **www.pemfigo.org**.



INFORMAZIONI DI BASE

Pemfigo e pemfigoide sono malattie contagiose?

Pemfigo e Pemfigoide, malattie bollose autoimmuni, NON sono contagiose.

Sono malattie ereditarie?

Non sono ereditarie, ma sono stati descritti e osservati pochissimi casi familiari. Tuttavia ognuna di esse ha evidenziato alcuni caratteri geneticamente determinati che sono associati alla malattia.

Si può quindi parlare di una predisposizione genetica alla malattia che non ne determina automaticamente l'insorgenza.

Qual è la loro causa?

La causa generalmente è sconosciuta, anche se in alcuni casi, farmaci, virus, o particolari alimenti, possono agire da fattori scatenanti.

A cosa è dovuta la comparsa di una malattia bollosa?

La comparsa di una malattia bollosa autoimmune è principalmente dovuta allo sviluppo, nel nostro organismo, di autoanticorpi diretti contro alcune strutture della cute e/o delle mucose (tra questi desmogleine (Dsg)1 e (Dsg)3 nel pemfigo, BP180 e BP230 nel pemfigoide).

Qual è la differenza tra pemfigo e pemfigoide?

Entrambe sono malattie bollose autoimmuni, provocate da autoanticorpi diretti contro strutture diverse della cute e delle mucose. Nel pemfigo sono attaccate le strutture più superficiali (pemfigo foliaceo) e/o profonde (pemfigo volgare) della cute e/o delle mucose; nel pemfigoide quelle relative alla giunzione tra derma ed epidermide (nella cute) o tra corion ed epitelio (nelle mucose).

Si può guarire da queste malattie?

Si tratta di malattie generalmente croniche da cui in diversi casi si può guarire. In ogni caso con cure opportune si può godere di lunghi periodi di remissione.

Avere una malattia autoimmune, può essere condizione favorevole affinché ne insorga un'altra, ugualmente autoimmune?

In alcuni casi è possibile la coesistenza di altre malattie autoimmuni. Bisogna però sapere che la presenza di una patologia autoimmune non ne favorisce un'altra, ma è la disregolazione del sistema immunitario che potrebbe facilitarne l'insorgenza.

Sono malattie invalidanti?

Dipende dalla gravità del quadro clinico e, nei casi severi, potrebbero esserlo.

Si muore di pemfigo/pemfigoide?

Generalmente no. La mortalità delle malattie bollose si è notevolmente ridotta negli anni, grazie all'utilizzo degli steroidi e di nuove terapie farmacologiche.

Qual è il centro specializzato nella cura del pemfigo e pemfigoide?

Queste patologie devono essere curate in centri dermatologici specializzati. In Italia ci sono vari centri specializzati per la cura delle malattie bollose autoimmuni reperibili in questo link: <http://www.pemfigo.it/centri-di-riferimento-malattie-rare-in-italia/>



INDAGINI DIAGNOSTICHE

Come si diagnosticano il pemfigo o il pemfigoide?

Gli esami diagnostici fondamentali sono: l'immunofluorescenza diretta e indiretta e il dosaggio degli autoanticorpi circolanti (anti-Dsg 1 e 3 per il pemfigo, anti-BP180 e BP230 per il pemfigoide).

Cosa è la biopsia cutanea?

La biopsia cutanea è un piccolo intervento chirurgico effettuato in anestesia locale durante il quale si preleva una piccola parte di cute. Il prelievo riguarderà la lesione se si intende eseguire l'esame istologico e/o la cute sana adiacente alla lesione per eseguire l'immunofluorescenza diretta.

Cosa è l'immunofluorescenza diretta?

E' un esame che viene eseguito attraverso una biopsia cutanea e può evidenziare il deposito di anticorpi sul tessuto del paziente.

Si tratta di un saggio essenziale per confermare la diagnosi di malattia bollosa autoimmune.

Cosa è l'immunofluorescenza indiretta?

E' un esame che viene eseguito utilizzando un prelievo di sangue del paziente e come l'ELISA ma in maniera meno specifica, misura la presenza di anticorpi circolanti tipici della malattia.

Cosa sono gli anticorpi anti-Dsg 1 e 3 e gli anti-BP180 e -BP230 e collagene VII?

Con questi nomi si indicano gli autoanticorpi che determinano l'insorgenza del pemfigo (anti-Dsg), del pemfigoide (anti-BP180 e -BP230) e dell'epidermolisi bollosa acquisita (un'altra patologia autoimmune in cui gli autoanticorpi si rivolgono verso il collagene VII).

Come si possono dosare?

Si possono dosare attraverso un semplice prelievo ematico; tuttavia, il titolo (la quantità) di questi anticorpi non è sempre correlato alla severità della malattia.

La titolazione (dosaggio tramite prelievo ematico) può essere eseguita in diversi centri ospedalieri: si può trovare quello più vicino attraverso il seguente link <http://www.pemfigo.it/esami-antidesmogleine-pemfigo/>

Ho i valori degli anticorpi anti-Dsg alti ma mi sento bene e non ho lesioni: cosa devo fare? devo preoccuparmi?

No, ma sarebbe opportuno eseguire una visita dermatologica di controllo ed in generale eseguirne una ogni 6 mesi.

Ho i valori degli anticorpi anti-Dsg bassi/negativi ma presento lesioni attive: cosa significa?

Potrebbe trattarsi di un caso in cui gli autoanticorpi si rivolgono verso altri antigeni.

E' opportuno eseguire una visita dermatologica ed in generale eseguirne una di controllo ogni 6 mesi.



APPROCCIO TERAPEUTICO

Ad oggi, quali terapie sono disponibili per la cura del pemfigo/ pemfigoide?

La terapia di queste malattie bollose è essenzialmente basata sull'utilizzo di farmaci immunosoppressori quali cortisonici, micofenolato di mofetile o sodico, azatioprina ed altri. In alcuni casi possono essere utilizzate immunoglobuline endovena.

Nell'ultimo decennio in Italia è stato approvato l'utilizzo del farmaco biologico anti-CD20 rituximab in pazienti affetti da pemfigo con malattia grave e refrattaria alle terapie convenzionali. Questo stesso farmaco può essere anche utilizzato nei casi resistenti alle terapie convenzionali di pemfigoide bolloso e pemfigoide delle mucose, oltre che nella epidermolisi bollosa acquisita. Altre terapie specifiche sono in fase sperimentale: per essere costantemente aggiornato consulta periodicamente il sito www.pemfigo.it

Quando si esegue la terapia con rituximab nel pemfigo?

In Italia, questo farmaco viene indicato in seconda linea nella terapia del pemfigo, ossia quando la terapia con immunosoppressori tradizionali non è stata efficace o ha comportato effetti collaterali (tossicità farmacologica, glaucoma, ulcera gastrica, osteoporosi severa, diabete mellito grave, sindrome di Cushing per la terapia steroidea) e quando sussistono delle controindicazioni a queste terapie.

Qual è la cura per il pemfigoide cicatriziale (o pemfigoide delle mucose con esiti cicatriziali)?

La cura del pemfigoide cicatriziale prevede l'utilizzo di farmaci immunosoppressori, come quelli già indicati. Nei casi più lievi può essere utile l'uso del dapsons, mentre nei casi più gravi è indicato l'uso della ciclofosfamide e del rituximab. Corticosteroidi topici e lacrime

artificiali possono alleviare i sintomi nel caso di coinvolgimento oculare. In questi pazienti, a volte può essere indicata la rimozione delle ciglia, per evitare sfregamenti e traumi della congiuntiva.

Cos'è la remissione?

E' la completa assenza di segni o sintomi di malattia e può avvenire in assenza di terapia farmacologica o in presenza di terapia minima. In alcuni casi periodi di remissione più o meno lunghi possono essere seguiti da recidiva.

Il cortisone bisogna prenderlo per tutta la vita?

In caso di remissione della malattia, che è possibile dopo terapia con farmaci immunosoppressori o con il rituximab, non è più necessario assumere il cortisone.

MEDICAZIONE DELLE LESIONI

La corretta gestione delle lesioni è fondamentale per favorire la guarigione, ridurre il dolore ed il rischio di infezione.

Per questo occorre seguire le indicazioni di un infermiere esperto e specializzato nel wound care e, per il cavo orale, seguire le indicazioni di un igienista dentale informato sui recenti protocolli di cura specifici per le malattie bollose.

LESIONI DELLA CUTE:

Si raccomanda la detersione con acqua tiepida pulita.

E' opportuno coprire le lesioni cutanee con medicazioni non aderenti.





Se vi è produzione di essudato (la ferita si bagna spesso) è possibile applicare medicazioni come idrofibre, alginati e schiume (anche con aggiunta di argento).

Se non vi è essudato (la ferita rimane asciutta) si possono applicare medicazioni a base di idrocolloidi e medicazioni da contatto siliconate.

Lo specialista potrà prescrivere pomate antibiotiche o a base di cortisone e soluzioni antisettiche.

Non applicare MAI cerotti o medicazioni aderenti sulla cute, ma coprire tutto con delle bende morbide.

Cosa fare con le bolle, è corretto pungerle?

In caso di quadri clinici limitati è possibile rompere la bolla, con strumenti sterili (ago sterile) e con successiva medicazione della lesione cutanea.

Il pemfigoide comporta tantissimo prurito, cosa prendere per alleviarlo?

Il dermatologo, dopo la visita, prescriverà l'eventuale terapia antistaminica indicata per il prurito. Essa purtroppo, nei casi più severi di pemfigoide, non è sempre sufficiente.

LESIONI DEL CAVO ORALE:

Per le lesioni della mucosa orale è fondamentale eseguire una corretta igiene orale seguendo le indicazioni di un igienista dentale esperto. A casa è possibile utilizzare uno spazzolino a setole morbide che andrà sostituito ogni trenta giorni.

Il medico potrà prescrivere antisettici, steroidi topici e anestetici locali. E' importante riconoscere subito un'infezione da candida o un'infezione erpetica: pertanto è necessario rivolgersi al dermatologo, quando si notano lesioni non tipiche del pemfigo/pemfigoide.

PRECAUZIONI PARTICOLARI

E' possibile programmare una GRAVIDANZA essendo affetti da pemfigo/pemfigoide?

Sì, è possibile. Tuttavia è necessario consultare il proprio dermatologo ed il ginecologo, poiché alcune terapie, comportano dei rischi per il feto. Tra i cortisonici il prednisone è permesso, mentre gli immunosoppressori sono controindicati.

E' preferibile evitare l'uso del Rituximab in gravidanza.

Chi ha una patologia bollosa deve seguire una ALIMENTAZIONE particolare?

Non sono previste restrizioni dietetiche particolari perché le evidenze scientifiche sono ad oggi insufficienti. Alcuni studi hanno rilevato una correlazione fra l'assunzione di alcuni alimenti e il peggioramento dei sintomi del pemfigo. Fra questi alimenti ci sono ad esempio l'aglio e la cipolla, i broccoli e cavolfiori, alcuni additivi aromatizzanti come il pepe nero, il vino, i frutti rossi e il caffè. In base a tali studi, si può suggerire di valutare la reazione dell'organismo in seguito all'assunzione di determinati alimenti e soprattutto variare spesso la scelta quotidiana degli alimenti. In caso di terapia cortisonica prolungata e in presenza di lesioni del cavo orale è opportuno rivolgersi ad un nutrizionista specializzato e adottare uno stile alimentare sano.

Cosa non bisogna fare quando si è in trattamento con il Rituximab o con altri farmaci immunosoppressori?

Vaccinazioni: In corso di terapie immunosoppressive è controindicato l'uso di vaccini contenenti virus/microbi vivi o attenuati. Gli altri tipi di vaccini (contro l'influenza stagionale, l'H1N1, tetano e pneumococco) possono essere praticati, ma l'effetto protettivo potrebbe essere meno





efficace. Solo per i soggetti che hanno fatto terapia con rituximab o altri farmaci anti CD20 è necessario aspettare 4-6 mesi dopo l'ultima infusione prima di effettuare la vaccinazione.

Infezioni: Bisogna ricordare che durante il trattamento con i suddetti farmaci è più facile contrarre un'infezione. Pertanto è necessario seguire norme igienico/comportamentali che non aumentino i rischi di una possibile infezione.

Durante la terapia cortisonica, cronica o limitata, è opportuno assumere integratori o farmaci per prevenirne gli effetti collaterali?

Il medico potrà consigliare l'integrazione con vitamina D.

Nei pazienti a rischio di osteoporosi, in particolare le donne in post-menopausa e gli uomini di età superiore ai 50 anni sottoposti a terapie cortisoniche sistemiche prolungate (periodi maggiori di 3 mesi), lo specialista potrà prescrivere il trattamento anche con bifosfonati (cioè alendronato, risedronato).

Quando consigliato dallo specialista, si dovranno assumere antifunghi, antivirali e antibiotici, topici e/o sistemici

Assumendo dosi medio-alte di cortisone, quali indagini cliniche di routine occorre fare e quali valori controllare?

Emocromo, glicemia, sodio e potassio dovrebbero essere controllati periodicamente. Per pazienti diabetici è opportuno controllare anche l'emoglobina glicosilata.

Screening di base e profilassi dell'osteoporosi.

Valutazione oftalmologica.

L'uso di H2-bloccanti o inibitori della pompa protonica deve essere valutato dal medico in base alle caratteristiche del paziente.

Valutare con periodicità il rischio di trombosi.

Rivolgersi ad un fisiatra se è richiesta una terapia corticosteroidica prolungata.

Il cortisone causa disturbi del sonno?

L'insonnia è un possibile effetto della terapia steroidea. Per questo motivo è consigliata l'assunzione del cortisone nelle ore mattutine. Nei casi di maggior disagio, si può ricorrere all'ausilio di blandi sedativi.

Avendo la cataratta, è possibile operarsi? Ci si può sottoporre ad un qualsiasi intervento chirurgico?

Prima di iniziare qualunque intervento è necessario consultarsi con il dermatologo perchè in alcuni casi può essere opportuno rimandare l'intervento o prendere particolari precauzioni.

Esistono precauzioni per le cure dentali?

Sì. E' necessario comunicare al proprio odontoiatra la patologia di cui si è affetti, in modo che possa mettere in atto le dovute precauzioni. In alcuni casi, il dermatologo potrà prescrivere una terapia steroidea nei giorni che precedono e seguono l'intervento sul cavo orale.

Se fosse necessario fare indagini cliniche che prevedano il mezzo di contrasto, ci sarebbero controindicazioni?

No.

È possibile fare tatuaggi?

E' controindicato fare tatuaggi nei pazienti affetti da malattie bollose, in particolare in fase attiva di malattia.

Si può prendere il sole ed andare al mare?

I pazienti affetti da malattie bollose autoimmuni devono esporsi con prudenza alla luce diretta del sole, evitando in maniera rigorosa l'arrossamento della pelle e l'esposizione durante gli orari critici. In caso di ridotti livelli ematici di vitamina D, il medico potrà prescrivere l'assunzione di calcifediolo o calcitriolo (vitamina D attivata).



DIRITTI

Con il pemfigo/pemfigoide, si ha diritto all'invalidità? Esiste un'esenzione per patologia?

L'invalidità per le malattie bollose è di pertinenza delle ASL, alle quali si può presentare una domanda allegando un certificato redatto dal dermatologo e altra idonea documentazione.

Esiste l'esenzione per patologia per il pemfigo ed il pemfigoide che è possibile richiedere nei centri identificati per la cura delle malattie bollose, successivamente alla visita dermatologica e alla conferma della diagnosi.

QUALITÀ DI VITA

I pazienti affetti da malattie bollose, in seguito ad una opportuna cura, possono tornare ad una vita normale?

In caso di forme lievi e/o con buona risposta ai farmaci, è sicuramente possibile. In molti casi infatti, le terapie riescono a mandare in remissione la malattia anche per periodi molto lunghi. Nei casi più severi invece, la qualità di vita dipende strettamente dalla risposta dell'organismo alle terapie somministrate.

Il sostegno psicologico, sia individuale che attraverso gruppi di sostegno reciproco, può rivelarsi un valido aiuto. Le malattie bollose infatti possono mettere a dura prova l'equilibrio emotivo e condividere le esperienze riguardo il proprio vissuto quotidiano può essere molto utile.

**QUESTO VADEMECUM
È STATO REALIZZATO DAI SOCI ANPPI:**

Grazie alla collaborazione scientifica
con l'**IDI-IRCCS:**

Medici:

Infermiere:

Ricercatori:

*Carola Pulvirenti
Annalisa Satta
Sara Schifano
Filippo Lattuca
Silvana Bonelli*

*Dott. Biagio Didona
Dott. Luca Fania
Dott.ssa Cinzia Mazzanti
Dott. Francesco Moro
Dott.ssa Alessia Provini
Dott.ssa Jo Linda Sinagra*

Gabriele Alvetreti

*Dott. Giovanni Di Zenzo
Dott.ssa Adele Salemme*

**La ricerca,
la sperimentazione clinica
e la definizione di nuovi
protocolli diagnostico-
terapeutici sono la
speranza per il futuro
dei pazienti, a queste
attività l'associazione
dedica tutte le sue risorse.**



Con il contributo di:



CENTRO MEDICO
POLISPECIALISTICO MULTIDISCIPLINARE
MISERICORDIA

È possibile sostenerle attraverso:

- versamento con C/C postale nr. 5911338
- bonifico postale
IBAN IT 67 D076 0104 0000 0000 5911 338
- bonifico bancario
BANCA PROSSIMA S.p.A. Gruppo INTESA
SANPAOLO
IBAN IT 8520 3069 0960 6100 0000 09050
- 5 x 1000 a favore di ANPPI,
Codice Fiscale 97573100589