

Vademecum per le persone con MALATTIA DI HAILEY HAILEY



Associazione Nazionale
Pemfigo Pemfigoide Italy

www.pemfigo.org

INDICE

pag. 5	INFORMAZIONI DI BASE
pag. 7	APPROCCIO TERAPEUTICO
pag. 9	MEDICAZIONI DELLE LESIONI DA HDD
pag. 10	PRECAUZIONI PARTICOLARI
pag. 11	RICONOSCIMENTI
pag. 11	QUALITA' 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

Giuseppe Formato **presidente@pemfigo.org**

Vicepresidente

Carola Pulvirenti **carolapulvi@gmail.com**

Consigliera e Coordinatrice dei Referenti Regionali

Annalisa Satta **annalisasatta@gmail.com**



Associazione Nazionale Pemfigo/Pemfigoide Italy

IL VADEMECUM

Questo vademecum è dedicato a tutti gli ammalati di Hailey-Hailey Disease e a chi sta loro vicino, i quali 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 questa patologia.

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

Il pemfigo familiare benigno o malattia di Hailey-Hailey è contagioso?

La malattia di Hailey-Hailey NON è contagiosa.

E' una malattia ereditaria?

Sì, è una malattia ereditaria, ma non tutti i discendenti vengono colpiti dalla malattia, nella maggioranza dei casi il rischio con un genitore affetto può essere del 50%; si parla di malattia genetica ereditaria a penetranza incompleta.

Qual'è la causa del HHD?

La causa è dovuta a mutazioni del gene ATP2C1, localizzato sul braccio corto del cromosoma 3, che codifica per una pompa del calcio.

Qual è la differenza tra Pemfigo Volgare e Pemfigo Cronico Familiare Benigno?

Il pemfigo volgare è una malattia acquisita, autoimmune (produzione di autoanticorpi), mentre il pemfigo cronico familiare benigno o malattia di Hailey-Hailey è una rara malattia genetica dovuta a mutazioni del gene ATP2C1, senza quindi presenza di autoanticorpi, dove la perdita di aderenza fra le cellule è dovuta ad un difetto genetico nel trasferimento intracellulare del calcio.

Si può guarire dal pemfigo familiare benigno (morbo di Hailey-Hailey)?

Si tratta di malattia cronica da cui non si può guarire. In ogni caso con cure opportune si può godere di lunghi periodi di remissione. Non è comunque da considerarsi una malattia mortale.

Come si presenta l'insorgere della malattia?

Il pemfigo familiare benigno insorge in genere tardivamente, dopo l'adolescenza, verso la terza-quarta decade di vita ed è caratterizzato dalla comparsa di vescicole ed erosioni con evoluzione crostosa localizzate prevalentemente a livello delle pieghe (ascellari, inguinali, sottomammarie, antecubitali e cavi poplitei), al collo e al torace (meno frequentemente).

E' una malattia invalidante?

Dipende dalla gravità del quadro clinico e, nei casi severi e/o nei periodi di particolare recrudescenza senza dubbio lo è, con un peggioramento della qualità di vita, con difficoltà nei rapporti umani e sociali.

Qual è il centro specializzato nella cura del pemfigo di Hailey-Hailey?

Queste patologie devono essere curate in centri dermatologici specializzati per la cura del HHD reperibili in questo link: <http://www.pemfigo.org/centri-diagnostici>

Come si diagnostica l'HHD?

La diagnosi è clinico-anamnestica, confermata dalla biopsia cutanea con esame istologico e dalla indagine genetica per verificare la presenza della mutazione del gene ATP2C1.

Cos'è la remissione?

E' la completa assenza di segni o sintomi di malattia e può avvenire anche spontaneamente, in assenza di terapia farmacologica.

Cos'è la recidiva?

La ripresa della malattia dopo la remissione.

APPROCCIO TERAPEUTICO

Ad oggi, quali terapie sono disponibili per la cura del pemfigo familiare benigno?

Al momento non sono disponibili terapie specifiche la cui efficacia sia stata dimostrata in ampie casistiche, ma esistono vari trattamenti, che possono determinare un miglioramento delle manifestazioni.

Nelle forme lievi si preferisce l'utilizzo di corticosteroidi topici di bassa-media potenza, per ridurre il processo infiammatorio, si usano anche gli inibitori topici della calcineurina, gli antibiotici topici; i preparati a base di ossido di zinco.

Nelle forme più gravi ed estese e quando sono presenti sovra-infezioni micotiche, batteriche o entrambe, talvolta è necessario ricorrere all'uso di antibiotici e antimicotici per via sistemica.

Altri trattamenti sistemici sono rappresentati dai retinoidi e dagli immunosoppressori, quali la ciclosporina e il metotrexato. Recentemente dalla letteratura americana è emersa l'efficacia in alcuni pazienti dell'utilizzo del naltrexone.

Infine, un altro possibile approccio nelle forme più severe e resistenti è rappresentato dai trattamenti fisici, tra cui la terapia fotodinamica, il laser CO2, la dermoabrasione o l'escissione chirurgica per le lesioni vegetanti.



Alcune pubblicazioni hanno descritto risultati soddisfacenti ottenuti attraverso la Terapia Fotodinamica (PDT) su pazienti con HHD: dopo la PDT le erosioni dolorose si sono trasformate in lievi eritemi asintomatici e, durante il trattamento, non è stata rilevata alcuna infezione.

Tuttavia tali studi hanno delle limitazioni: il numero esiguo dei pazienti coinvolti, la mancanza di uniformità nelle procedure di esecuzione della PDT, la mancanza di scale per la valutazione obiettiva dei risultati.

Farmaci come dapsonsone, metotrexato, talidomide, etretinato, ciclosporina e, più recentemente, il farmaco biologico Alefacept per via intramuscolare, hanno permesso un certo controllo della malattia, ma solo nelle forme lievi-moderate. Purtroppo per le forme più severe ancora bisogna affidarsi esclusivamente a terapie sintomatiche di supporto.

Se la malattia comporta tantissimo prurito, cosa prendere per alleviarlo?

Il dermatologo, dopo la visita, prescriverà l'eventuale terapia antistaminica sistemica indicata per il prurito e/o prodotti topici.



MEDICAZIONE DELLE LESIONI DA HDD

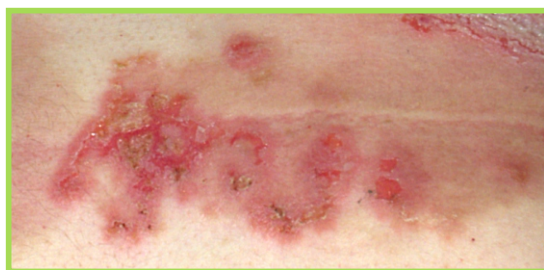
Come medicare localmente le lesioni?

La corretta gestione locale delle lesioni è fondamentale per favorire la guarigione, ridurre il dolore e il rischio di infezione. Per questo occorre seguire le indicazioni di un infermiere esperto.

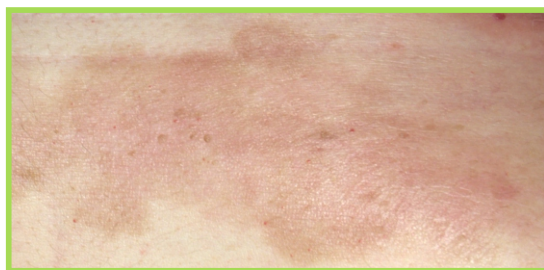
Per le erosioni della cute si raccomanda la detersione con acqua tiepida pulita.

Se vi è produzione di essudato (la ferita si bagna spesso o è situata nelle pieghe con importante sudorazione e macerazione) è possibile applicare medicazioni come idrofibre e polveri assorbenti.

Lo specialista potrà prescrivere prodotti antibiotici, antimicotici, antisettici, antinfiammatori, assorbenti e antiossidanti in funzione della situazione specifica e contingente.



HDD all'inizio della terapia fotodinamica



HDD dopo 4 sedute di PDT

PRECAUZIONI PARTICOLARI

Cosa peggiora la malattia HHD?

Lo STRESS PSICOFISICO sicuramente favorisce le ricadute e le recidive della malattia. Il SOLE non sembra rappresentare un fattore scatenante diretto della malattia, anche se lo stress cutaneo in caso di esposizione prolungata può favorire una recidiva. E' riportata una facilità alla riesacerbazione dei sintomi nel PERIODO PREMESTRUALE, come se la patologia fosse influenzata dagli ESTROGENI e dal TESTOSTERONE (miglioramento con farmaci agonisti LHRH).

E' possibile programmare una GRAVIDANZA essendo affetti da HHD?

Sì, è possibile. Tuttavia è necessario consultare il proprio dermatologo e il ginecologo, poiché alcune terapie, comportano dei rischi per il feto.

Chi ha l'HHD deve seguire una ALIMENTAZIONE particolare?

Non sono previste restrizioni dietetiche particolari perché le evidenze scientifiche sul ruolo della alimentazione sono ad oggi insufficienti. Tuttavia è fondamentale mantenere un regime dietetico salutare e tenere sotto controllo il peso. Difatti l'obesità, attraverso vari meccanismi biochimici, può indurre stress ossidativo sistemico una concausa delle erosioni dell'HHD. Inoltre in presenza di pieghe cutanee, tipiche del sovrappeso, il rischio di macerazione della pelle è aumentato. Inoltre gli studi hanno dimostrato che l'allenamento fisico moderato e regolare favorisce l'attività antiossidante nelle cellule.

Si può prendere il sole ed andare al mare?

I pazienti affetti da questa malattia devono esporsi con prudenza alla luce diretta del sole, soprattutto in caso di malattia in atto, evitando l'arrossamento della pelle e l'esposizione durante gli orari critici, in quanto l'esposizione solare potrebbe risultare un fattore irritante per la pelle e quindi favorire una ricaduta. In caso di ridotti livelli ematici di vitamina D, il medico potrà prescrivere l'assunzione di calciferolo o calcitriolo (vitamina D attivata).

ESENZIONI

Con l'HHD, si ha diritto all'invalidità? Esiste un'esenzione per patologia?

L'invalidità per l'HHD 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 affinità con il Pemfigo che è possibile richiedere nei centri identificati per la cura delle malattie bollose, successivamente alla visita dermatologica e alla conferma della diagnosi.

QUALITA' DI VITA

I pazienti affetti da HHD, 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. 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. L'HHD infatti può mettere a dura prova l'equilibrio emotivo e condividere le esperienze riguardo il proprio vissuto quotidiano può essere molto utile. Il fattore stress è determinante nello scatenare delle lesioni. Si è visto che nei periodi di grandi stress la malattia peggiora.

**QUESTO VADEMECUM
E' STATO REALIZZATO DA:**

Michaelle Cordeiro Martins e Aldo Casetta, Persone con HHD - Soci ANPPI

Prof. Emiliano Antiga, Università degli studi di Firenze

Dott. Roberto Maglie, Università degli studi di Firenze

Prof.ssa Alessandra Scarabello, Prof. Mauro Berta, Istituto Nazionale
Malattie Infettive Lazzaro Spallanzani - IRCCS - Roma

Carola Pulvirenti, Infermiera specializzata , Vicepresidente ANPPI

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



Con il contributo incondizionato di:

 **BLUFARMA**

