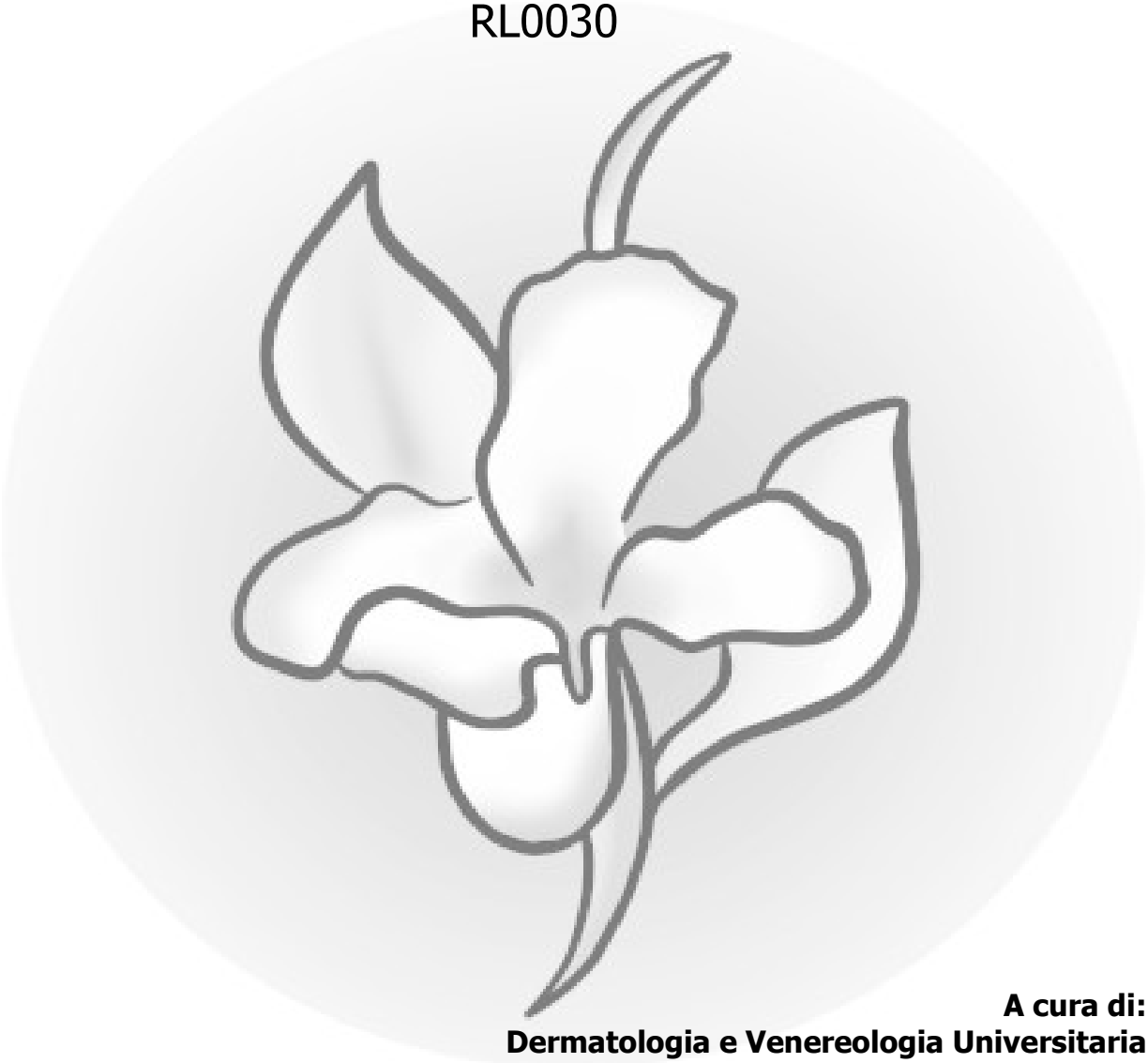
AReSS
Agenzia Regionale per la Salute ed il Sociale
Regione Puglia

CoReMaR
Coordinamento Regionale
Malattie Rare
Puglia

Scheda Percorso Organizzativo Malattia Rara

MALATTIA DI HAILEY HAILEY

RL0030



A cura di:
Dermatologia e Venereologia Universitaria
A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"

AREA INNOVAZIONE DI SISTEMA E QUALITÀ
Coordinamento Malattie Rare
Lungomare Nazario Sauro, 33 - 70121 Bari
Telefono: +39.80.540.3421
mail: coordinamento.malattierare@regione.puglia.it
https://www.aress.puglia.it

REGIONE PUGLIA

BREVI CENNI SULLA PATOLOGIA

La Malattia di Hailey-Hailey (o Pemfigo familiare benigno) è una rara genodermatosi a trasmissione autosomica dominante con penetranza completa ed espressione variabile dovuta a mutazioni del gene ATP2C1 che codifica per una pompa cationica SPCA1. Tale alterazione genera una perdita di funzione dell'adesione intercellulare portando ad acantolisi e discheratosi. Tale patologia presenta un'incidenza di circa 1/50,000 e insorge tra la terza e la quarta decade di vita. Le manifestazioni cliniche sono correlate ad alcuni fattori scatenanti quali traumi meccanici, sudorazione, fotoesposizione e infezioni.

Segni clinici e classificazione

La malattia di Hailey-Hailey si caratterizza per la presenza di vescico-bolle che possono insorgere su cute sana o eritematosa; la rottura di tali bolle esita in aree erosive, eritematose ed essudanti, associate talvolta a fissurazioni, che corrispondono alle lesioni maggiormente rappresentate. Tali manifestazioni insorgono a livello del collo, dell'area inguino-genitale, ascellare e sottomammaria.
A differenza della Malattia di Darier, le unghie e le mucose vengono risparmiate.
La Malattia di Hailey-Hailey presenta un decorso cronico-recidivante e le complicanze più frequenti sono le sovrainfezioni virali (HSV1 e 2).

CENTRI REGIONALI DGR 1062/2024

OSPEDALE CAPOFILA
IRCCS "Casa Sollievo della Sofferenza" - San Giovanni Rotondo

U. O. Capofila
Dermatologia

OSPEDALE CAPOFILA
A.O.U. Policlinico di Bari - Ospedale Pediatrico "Giovanni XXIII"

U. O. Capofila (adulto)
Dermatologia e Venereologia Universitaria

UU.OO. afferenti
Odontoiatria

OSPEDALI/UU.OO AFFERENTI AL CENTRO CAPOFILA
Ente ecclesiastico Ospedale Generale regionale F. Miulli
- Acquaviva delle fonti - Bari
Dermatologia
Ente Ecclesiastico "Cardinale G. Panico" - Tricase
Medicina
Presidio Ospedaliero Centrale –
"SS. Annunziata - S.G. Moscati" – Taranto
Dermatologia

DIAGNOSI

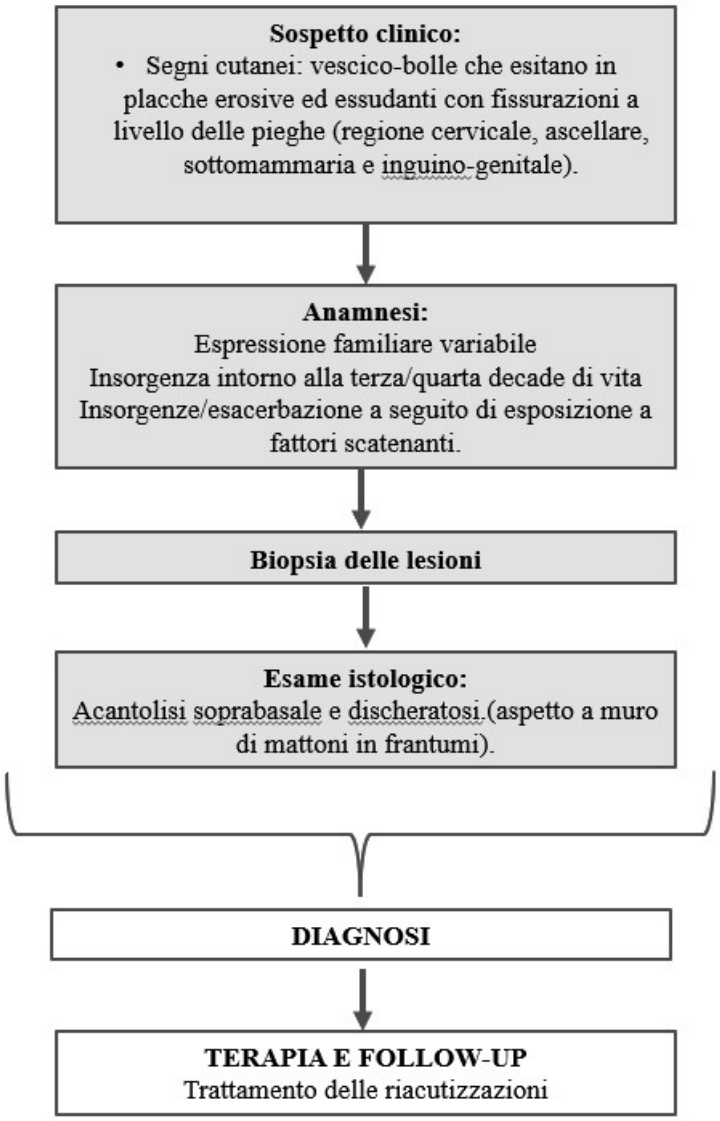
Test di screening di primo livello (laboratorio e imaging):
Esame istopatologico: discheratosi acantolitica con clivaggio soprabasale con aspetto dell'epidermide a "muro di mattoni in frantumi". Immunofluorescenza diretta negativa.

Test di screening di secondo livello (laboratorio e imaging):
Nessuno.

Indagini genetiche eventualmente estese ai familiari:
L'analisi genetica non è indicata poiché le manifestazioni cliniche e l'esame istopatologico sono sufficienti ai fini della diagnosi.

Consulenza specialistiche:
Consulenza dermatologica.

FLOW-CHART RIASSUNTIVA



TERAPIA

Terapia specifica autorizzata, e modalità di approvvigionamento, somministrazione, timing

- **Medicamenti topici:** farmaci antimicrobici topici (specialmente mupirocina) e raramente asportazione/ablazione delle aree affette, cortisonici.
- **Farmaci sistemici:**
- Doxiciclina 100 mg al giorno per 3 mesi, mantenimento a basso dosaggio se la risposta è incompleta
- Minociclina 100 mg due volte al giorno per 2 settimane, poi 100 mg una volta al giorno per 2 mesi. al giorno per 2 mesi
- Dapsone dose iniziale 100-200 mg al giorno, dose di mantenimento
- 50 mg al giorno
- Terbinafina 250 mg al giorno per 4 settimane
-

Altri farmaci o parafarmaci ritenuti essenziali (dati di letteratura)

Presidi necessari:
Nessuno.

FOLLOW-UP

Accertamenti (laboratorio e imaging): tipologia e cadenza
Nessuno.

Consulenze specialistiche: tipologia e scadenza
Nessuno.

GESTIONE URGENZE EMERGENZE

Nessuna