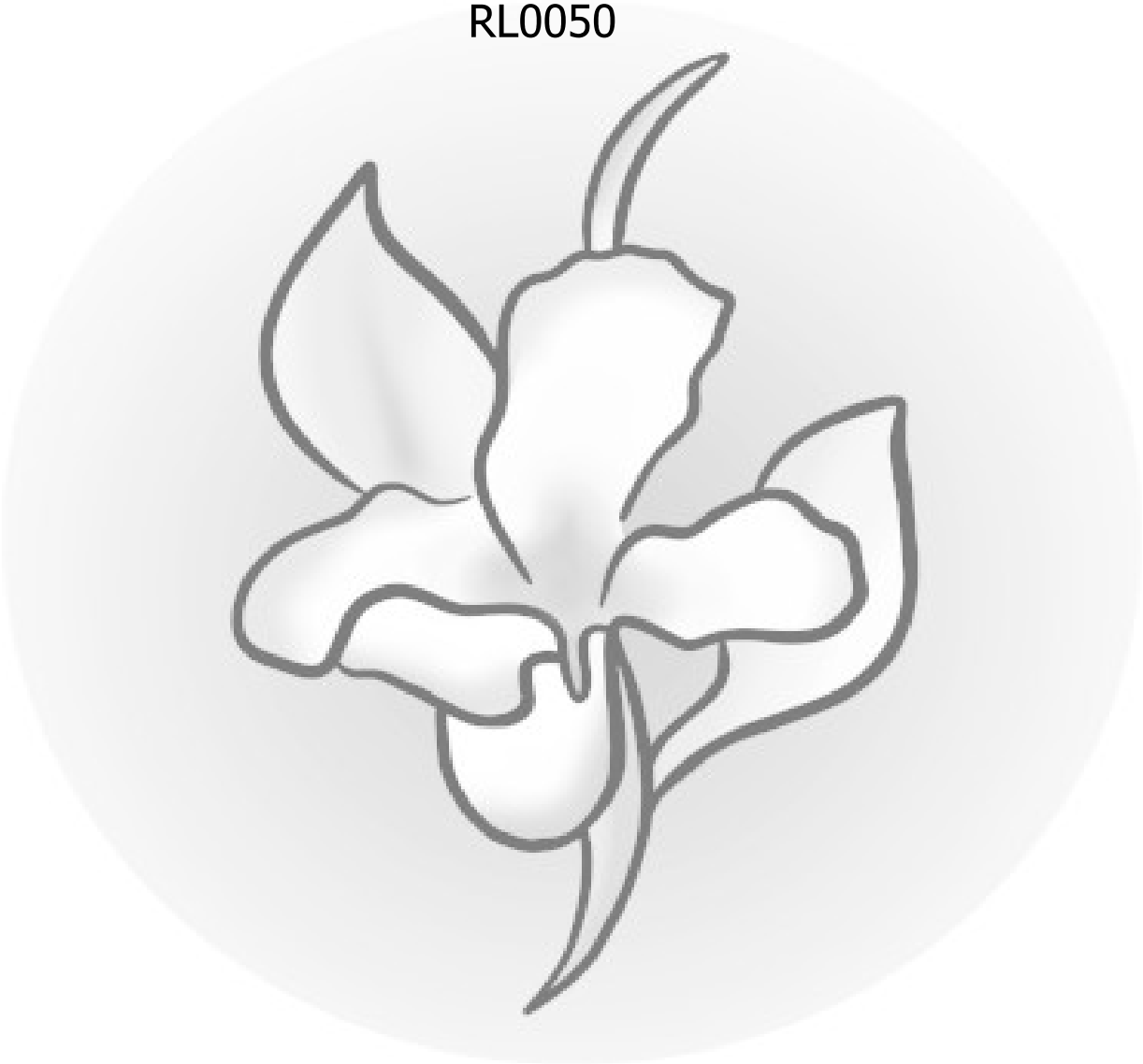
Scheda Percorso Organizzativo Malattia Rara

PEMFIGOIDE DELLE MUCOSE

RL0050



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

BREVI CENNI SULLA PATOLOGIA

Il pemfigoide delle mucose è una malattia autoimmune cronica caratterizzata dalla formazione di bolle e lesioni cicatriziali sulle mucose del corpo. Colpisce principalmente gli adulti, in particolare quelli di età compresa tra i 60 e i 80 anni. Le aree comunemente coinvolte includono la mucosa orale, la congiuntiva, le narici, l'esofago, la laringe, i genitali e il retto.

Sintomi:
Lesioni bollose e cicatriziali che colpiscono principalmente le mucose. Le lesioni orali sono molto comuni e possono variare da erosioni lievi a ulcere estese e dolorose. Le lesioni oculari possono causare cicatrici e cecità. Altre lesioni possono includere epistassi, odinofagia, disfagia e lesioni genitali dolorose.

Classificazione:
- **Orale:** Coinvolgimento limitato alla mucosa orale.
- **Oculare:** Coinvolgimento limitato alla congiuntiva.
- **Ano-genitale:** Lesioni limitate alla vulva, tipicamente nelle giovani ragazze.
- **Generalizzato:** Coinvolgimento di più mucose e della pelle.

Team Adulti:
I pazienti adulti sono generalmente seguiti da un team multidisciplinare che include dermatologi, oftalmologi, otorinolaringoiatri e gastroenterologi.

Team Pediatrico:
I casi pediatrici richiedono un approccio multidisciplinare che coinvolga dermatologi pediatrici e specialisti in pediatria.

CENTRI REGIONALI DGR 1062/2024

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

U. O. Capofila
Odontoiatria

UU.OO. afferenti
Dermatologia e Venereologia Universitaria
Oftalmologia Universitaria

DIAGNOSI

- Anamnesi e clinica
- Ricerca di anticorpi anti-BP180 e anti-BP230 mediante ELISA.
- Immunofluorescenza diretta su biopsia perilesionale: ricerca della deposizione lineare di IgG e/o C3 lungo la giunzione dermo-epidermica.
- Biopsia per esame istologico in formalina
- Immunofluorescenza indiretta.

Indagini genetiche eventualmente estese ai familiari:

- Non di routine.

Consulenze specialistiche:

- Dermatologia
- Immunologia
- Oftalmologia
- Otorinolaringoiatria
- Gastroenterologia
- Pediatria (per i casi pediatrici)
- Altre specialità in base alle comorbidità presenti

TERAPIA

- Corticosteroidi sistemici e topici
- Immunosoppressori
- Antibiotici sistemici in caso di sovrainfezione

FOLLOW UP

Accertamenti (laboratorio e imaging) tipologia e cadenza:

- Esami del sangue periodici per monitorare i livelli di anticorpi e la risposta al trattamento.
- Visite dermatologiche e oftalmologiche regolari.

Consulenze specialistiche: tipologia e cadenza:

- Pianificate almeno ogni 3-6 mesi, o più frequentemente in caso di riacutizzazioni della malattia.
- Monitoraggio oculare regolare per valutare e gestire eventuali complicanze.

GESTIONE URGENZE EMERGENZE

Le urgenze nel pemfigoide delle mucose includono infezioni secondarie delle lesioni cutanee e mucose, stenosi laringea o esofagea potenzialmente letali e progressione delle lesioni oculari che possono portare alla cecità. È fondamentale un accesso rapido a consulenze specialistiche e un piano di trattamento predefinito per le emergenze.