

# PEMPHIGUS

## Deuxième fiche d'information pour les malades

*Les fiches d'informations ont été rédigées en collaboration par les 2 centres de référence des maladies bulleuses auto-immunes et l'association de patients Pemphigus-Pemphigoïde France.*

***Madame, Monsieur :** Cette fiche est destinée à vous informer sur le pemphigus. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.*

---

### **La maladie**

*Qu'est-ce qu'un pemphigus ?*

Les pemphigus sont des maladies auto-immunes de la peau et des muqueuses (structures qui tapissent la bouche, les narines, la gorge, l'œsophage, les muqueuses génitales ou anales). Elles se caractérisent par l'apparition de bulles (appelées couramment « ampoules », « phlyctènes » ou « cloques ») et de plaies douloureuses.

*La maladie est-elle grave ?*

Il s'agit d'une maladie parfois grave nécessitant un traitement durant plusieurs années.

*Combien de personnes sont-elles atteintes de la maladie ?*

Le pemphigus est une maladie rare qui touche environ 1 à 2 personnes par million d'habitants et par an en France.

*Qui peut être atteint ?*

Le pemphigus touche les personnes de tout âge, origine ethnique et sexe. Néanmoins, les personnes de 50 à 60 ans et les populations habitant sur le pourtour méditerranéen sont plus souvent touchées. Il n'y a pas de différence entre hommes et femmes.

### *Comment se transmet la maladie ?*

Le pemphigus est une maladie non contagieuse et non héréditaire. Le pemphigus n'est pas une maladie héréditaire bien qu'il existe une prédisposition génétique. Ce qui se transmet par les gènes est en quelque sorte « l'autorisation » ou non de faire la maladie.

Le risque reste extrêmement faible chez les personnes qui ont les gènes capables de déclencher la maladie (adéquats). On note par exemple, que chez des jumeaux vrais ayant donc les mêmes gènes, l'un peut développer la maladie et l'autre non.

Les formes familiales sont donc rarissimes et il n'y a aucune raison d'inquiéter les membres de la famille à ce sujet. Aucun test génétique n'est à faire.

Les facteurs déclenchants de cette maladie ne sont pas aujourd'hui connus. On sait cependant qu'un « stress » violent ainsi que, plus rarement la prise de certains médicaments peuvent favoriser son apparition.

### *Quelles sont les manifestations de la maladie ?*

Tous les pemphigus se caractérisent par la formation de bulles. Les manifestations sont cependant différentes en fonction de la forme du pemphigus (cf. schéma):

- Le pemphigus « vulgaire » ou profond se manifeste par des bulles qui se percent quasi immédiatement après leur apparition et laissent des plaies souvent douloureuses. Il touche les muqueuses et toutes les zones de la peau (en particulier le thorax et le cuir chevelu au début de la maladie). C'est la forme la plus courante en Europe.
- Le pemphigus foliacé ou superficiel se manifeste par des bulles qui s'assèchent rapidement et qui sont donc rarement visibles. Apparaissent alors plutôt des croûtes ou des plaies qui peuvent démanger. Cette forme ne touche que la peau.
- Le pemphigus paranéoplasique est une forme extrêmement rare qui n'apparaît que chez les malades souffrant de certains cancers rares.

Ces manifestations peuvent occasionner des gênes, en particulier :

- Les lésions sur les muqueuses buccales sont douloureuses, gênantes pour l'alimentation, entraînant un amaigrissement parfois important.
- Les lésions sur les muqueuses génitales gênent les rapports sexuels.
- Les érosions cutanées peuvent parfois s'infecter.

### *Comment expliquer les symptômes ?*

Les symptômes, c'est-à-dire les cloques et les bulles, sont le résultat d'un dérèglement du système immunitaire. L'organisme produit des anticorps anormaux (ou auto-anticorps) qui altèrent des protéines normales de la peau dont la fonction est de souder entre elles les cellules de l'épiderme. Ainsi, les cellules vont se détacher les unes des autres, entraînant la formation de bulles.

### *Quelle est son évolution ?*

La guérison, c'est-à-dire la disparition des lésions plusieurs mois après l'arrêt du traitement, est obtenue dans la majorité des cas.

Le pemphigus reste cependant une maladie sérieuse et son traitement dure en général plusieurs années.

En l'absence de traitement adapté, la maladie peut avoir des complications graves qui altèrent la qualité de vie du patient. Tout arrêt intempestif ou trop précoce du traitement se solde habituellement par une rechute de la maladie nécessitant la reprise du traitement.

## **Le diagnostic**

### *Comment fait-on le diagnostic de pemphigus ?*

3 examens réunis permettent de poser le diagnostic de pemphigus:

- L'examen visuel : il permet d'identifier les patients potentiellement atteints (par exemple, ceux présentant des bulles ou des croûtes sur la peau ou des plaies des muqueuses).
- La biopsie cutanée : c'est une analyse au microscope de petits morceaux de peau ou de muqueuse prélevés sur les lésions. Elle permet d'affirmer le diagnostic. L'analyse de la peau ou de la muqueuse par histologie standard montre le décollement entre les cellules de l'épiderme ( cf schéma en fin de document); l'analyse par immunofluorescence directe permet de montrer que des auto-anticorps sont présents (de façon anormale) entre les cellules
- L'analyse du sang : elle permet de mesurer le taux d'auto-anticorps présents et d'apprécier ainsi la gravité de la maladie. Ces mesures sont faites par plusieurs techniques comme l'immunofluorescence indirecte, l'immuno-empreinte ou l'ELISA.

D'autres examens complémentaires (radiographies, analyses d'urines...) ou des consultations spécialisées (ophtalmologiste, ORL, gynécologue, proctologue...) peuvent également être pratiqués pour évaluer l'étendue des lésions et anticiper les complications possibles de la maladie et des traitements.

### *Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ?*

A son début la maladie peut être trompeuse. L'atteinte des muqueuses ressemble à des aphtes et c'est souvent ce diagnostic qui est porté initialement. Les formes cutanées ressemblent volontiers à des maladies banales : impétigo, psoriasis. Quand on suspecte le diagnostic de pemphigus, il peut être posé avec certitude grâce à l'ensemble des examens indiqués ci-dessus.

### **Le traitement, la prise en charge, la prévention.**

*Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ? Quels sont les bénéfices et les risques du traitement ? Quelles seront les conséquences pour la vie quotidienne ?*

Le traitement principal du pemphigus est la corticothérapie (appelée communément « cortisone » ou corticoïdes). La prescription se fait par voie générale, en comprimés ou plus rarement en injections.

Des traitements complémentaires peuvent être également prescrits :

- Des traitements locaux par corticoïdes en crème ou bains de bouche pour accélérer l'amélioration et le confort du patient.
- La prescription d'immunosuppresseur afin de diminuer l'activité du système immunitaire et donc de réduire la production d'anticorps inappropriés. Les plus utilisés sont : l'Imurel® (azathioprine), le Cellcept® (mycophénolate mofétil) et le Méthotrexate® et Novatrex® (méthotrexate). L'immunosuppresseur peut être aussi prescrit en cas de contre indication aux corticoïdes.
- Des traitements antalgiques en cas de douleur.
- Plus rarement, en cas de pemphigus foliacé un traitement par Disulone® peut être essayé.

Le traitement se déroule en général en 2 phases :

- Un traitement initial (ou dit d'attaque) : traitement avec habituellement des doses fortes de médicaments pour arrêter la progression de la maladie et obtenir la cicatrisation des lésions.
- Un traitement de contrôle de la maladie : ce traitement permet de maintenir la rémission (absence de rechute).

Les principaux risques associés au traitement sont :

- Les effets secondaires des médicaments à cause des doses élevées prescrites en début de traitement. Par exemple : un risque accru d'infections, une fatigabilité et une atrophie des muscles, une déminéralisation des os (ostéoporose), une prise de poids, une hypertension artérielle, un dérèglement de la glycémie (diabète induit), une interruption transitoire des règles, une aggravation d'une cataracte... Aussi, dans le but d'éviter les effets secondaires de ce traitement, il est nécessaire de suivre un régime alimentaire très rigoureux en réduisant sel et sucres « rapides » et d'avoir une activité physique pour entretenir les muscles et prévenir l'ostéoporose.
- Une diminution des défenses de l'organisme contre les infections dans le cas de prise d'immunosuppresseur

Quand un traitement par cortisone générale à fortes doses a été donné sur plusieurs mois, il est nécessaire avant d'arrêter le traitement de vérifier le fonctionnement des glandes surrénales par une prise de sang: il s'agit du test au **synacthène**. Cela consiste en une première prise de sang le matin vers 8 heures puis à renouveler 30 minutes puis 1 heure après . En effet, les glandes surrénales sécrètent naturellement du cortisol (= hormone ayant des effets identiques à la cortisone). Le fait d'apporter de la cortisone par le biais des traitements peut mettre transitoirement ces glandes au repos. En fonction du résultat de ce test au synacthène, le médecin sera éventuellement amené à prescrire une supplémentation par hydrocortisone le temps que les surrénales reprennent leur activité normale.

*Un soutien psychologique est-il souhaitable ?*

Un soutien psychologique peut être envisagé dans les formes sévères de la maladie qui ont un fort retentissement sur la qualité de vie du malade.

*Comment se faire suivre ?*

Il est important de se rendre dans un service de dermatologie dans un centre hospitalier. Il existe en France des centres de référence pour ce type de pathologies. Un suivi multidisciplinaire est souvent utile (dermatologue, généraliste, nutritionniste, kinésithérapeute et le cas échéant : rhumatologue, ORL, stomatologue).

*Peut-on prévenir cette maladie ?*

On ne peut pas prévenir l'apparition de la maladie.

**Vivre avec**

*Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne ?*

Avant diagnostic ou lors du traitement initial, la qualité de vie peut être très altérée rendant parfois indispensable une hospitalisation. En effet les douleurs cutanées et muqueuses peuvent être importantes nécessitant des traitements et soins locaux spécifiques. Les douleurs buccales peuvent parfois gêner considérablement l'alimentation. La gêne esthétique ressentie à cause des lésions est variable selon les personnes et est souvent corrélée à l'étendue et la localisation des lésions.

Une fois le traitement initial terminé et lorsque la maladie est contrôlée grâce au traitement, la vie quotidienne des personnes est quasiment inchangée. Seuls un régime et de l'activité physique sont nécessaires en cas de corticothérapie. Il existe une fiche annexe regroupant des conseils pour la vie quotidienne des personnes présentant une maladie bulleuse auto-immune.

## En savoir plus

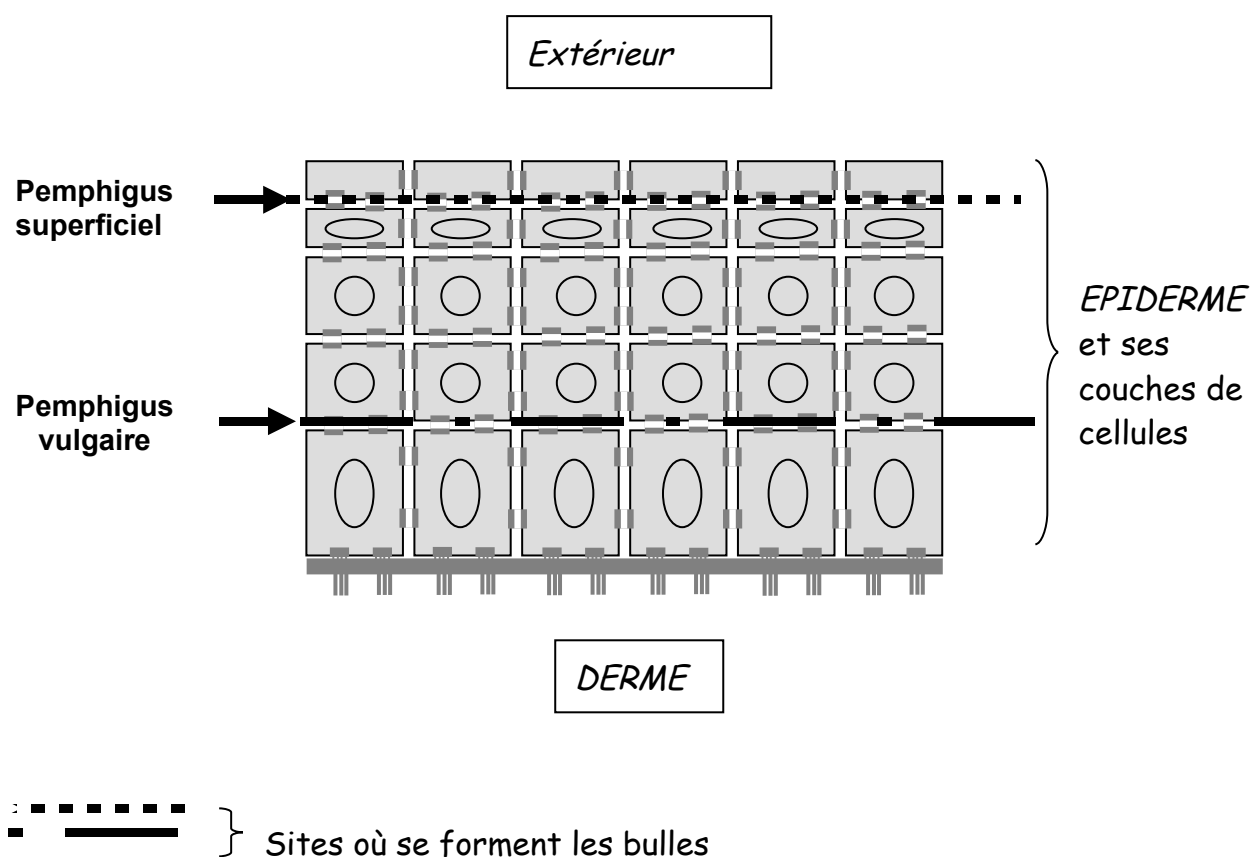
*Où en est la recherche ?*

Des études sur l'épidémiologie, les outils diagnostiques et thérapeutiques et sont en cours en France où il existe des groupes de recherche particulièrement actifs sur cette maladie. Sites des centres de référence des maladies bulleuses auto-immunes : <http://www.chu-rouen.fr/crnmba/>

*Où obtenir des informations complémentaires ? Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la maladie ?*

Il existe une association de patients « pemphigus-pemphigoïde France » créée par des malades et leurs familles en mars 2005. Adresse web : [www.pemphigus.asso.fr](http://www.pemphigus.asso.fr)

Téléphone : 01 60 74 80 70



*Schéma d'après C Prost-Squarcioni*