

## **Informační list pro pacienty se slizničním pemfigoidem (jizvící pemfigoid, získaná epidermolysis bullosa, lineární IgA dermatóza s postižením sliznic)**

Vážená paní, vážený pane,

tento informační list má za cíl poskytnout Vám informace o slizničním pemfigoidu. Nenahrazuje lékařskou konzultaci. Jeho účelem je podpořit dialog mezi Vámi a Vaším lékařem. Neváhejte lékaře požádat o vysvětlení bodů, které Vám nejsou dostatečně jasné, a o doplňující informace týkající se Vašeho konkrétního případu.

Informace obsažené v tomto letáku nemusí být plně přizpůsobeny Vaší situaci. Je důležité si uvědomit, že každý pacient je jiný. Pouze Váš lékař může poskytnout informace přizpůsobené Vašemu zdravotnímu stavu.

### **ONEMOCNĚNÍ**

#### **CO JE SLIZNIČNÍ PEMFIGOID ?**

Pojem slizniční pemfigoid zahrnuje několik úzce příbuzných onemocnění, jako jsou jizvící pemfigoid (CP) očí a sliznic, obdobné příznaky má i získaná epidermolysis bullosa (EBA) nebo lineární IgA dermatóza s postižením sliznic.

Jedná se o autoimunitní onemocnění, což znamená, že tělo v důsledku poruchy imunitního systému\* vytváří protilátky namířené proti vlastním sliznicím nebo kůži (autoproti látky).

\* Imunitní systém: soubor obranných mechanismů organismu (zejména bílé krvinky a protilátky), které za normálních okolností umožňují rozpoznat vlastní tkáň a bránit se cizorodým vlivům (např. mikroorganismům). U tohoto onemocnění se imunitní systém mýlí a chybně napadá kůži a/nebo sliznice.

#### **JSOU TATO ONEMOCNĚNÍ ZÁVAŽNÁ?**

Závažnost závisí na tom, které sliznice jsou postiženy. Postižení očí, hrdla nebo jícnu může být velmi vážné. Ve všech případech je nutná **dlouhodobá léčba**.

## **JAKÉ JSOU PŘÍZNAKY SLIZNIČNÍHO PEMFIGOIDU ?**

### **1 – Aktivní léze**

Jak již název napovídá, projevy se u slizničního pemfigoidu vyskytují převážně nebo výhradně na jedné či více sliznicích. Sliznice jsou postiženy v tomto pořadí podle četnosti: dutina ústní, spojivky očí, oblast ORL (ucho-nos-krk / hltan-hrtan), konečník, genitální oblast, jícen, močová trubice a průdušnice.

Příznaky závisí na postižené sliznici, například:

- nehojící se afty,
- krvácení, nepohodlí při čištění zubů a/nebo při jídle při postižení ústní sliznice,
- bolestivé polykání,
- suchý kašel a změna hlasu při postižení hrdla (hrtanu),
- v očích bývá onemocnění často nebolestivé a zpočátku může připomínat prostý zánět spojivek

Na kůži se obvykle objevují napjaté puchýře, obklopené normální kůží. Někdy jsou velmi malé. Tyto větší či menší puchýře mohou někdy rychle prasknout a pacient si jich ani nemusí všimnout, zůstávají pouze ranky (eroze).

### **2 – Jizvy**

Projevy se hojí za vzniku jizev (fibrózy), které mohou někdy trvale poškodit postiženou sliznici. Tyto jizvy mohou mít závažné následky, zejména v oblasti očí a hrdla (hrtanu). Na kůži zůstávají po zhojených projevech světlejší, vkleslé jizvy, někdy s drobnými bílými cystami (milia).

## **JAKÁ JE PŘÍČINA?**

Slizniční pemfigoid je autoimunitní onemocnění způsobené autoprotilátkami, které narušují funkci spojovacích struktur mezi povrchovými vrstvami kůže a sliznic. Příčiny této poruchy imunitního systému nejsou dosud přesně známy. Vzácně mohou rozvoj onemocnění vyvolat některé léky.

## **KDO MŮŽE BÝT POSTIŽEN?**

Slizniční pemfigoid může postihnout osoby jakéhokoliv věku, etnického původu i pohlaví.

## **JAK ČASTÉ JE TOTO ONEMOCNĚNÍ?**

Jedná se o velmi vzácná onemocnění (přibližně 1 nový případ na milion obyvatel ročně ve střední a západní Evropě).

## **JAK SI VYSVĚTLUJEME PŘÍZNAKY?**

Struktura kůže je velmi podobná struktuře sliznic vystylajících ústa, hrdlo, jícen, víčka, zevní genitál, konečník a u některých pacientů také nos a hrtan. Nejsvrchnější vrstva kůže

se nazývá epidermis, pod ní se nachází dermis. Slizniční pemfigoid je autoimunitní onemocnění způsobené autoprotilátkami. Tyto protilátky vyvolávají oddělení pokožky (epidermis) od dermis, což vede ke vzniku puchýřů naplněných tekutinou. Tyto puchýře vznikají v místě zvaném dermoepidermální junkce, nebo také oblast bazální membrány.

## **JSOU TATO ONEMOCNĚNÍ NAKAŽLIVÁ?**

Ne, tato onemocnění nejsou nakažlivá.

## **JSOU DĚDIČNÁ?**

Slizniční pemfigoid není dědičný, i když existuje genetická predispozice. Některé geny mohou vytvářet náchylnost k rozvoji onemocnění, avšak i u jejich nositelů je riziko vzniku nemoci velmi nízké. Výskyt u více členů rodiny je extrémně vzácný a není důvod znepokojovat rodinné příslušníky. Genetické testování není nutné.

## **JAK SE ONEMOCNĚNÍ DIAGNOSTIKUJE?**

Dermatolog hodnotí vzhled, počet a lokalizaci puchýřů a oděrek (klinické vyšetření). Postižení očí, úst a krku hodnotí oftalmolog, stomatolog a ORL lékař.

V lokální anestezii se odebírají dva vzorky kůže nebo sliznice (biopsie), které umožňují:

- určit hloubku oddělení vrstev sliznice/kůže a úroveň vzniku puchýře (histologické vyšetření),
- prokázat autoprotilátky napadající strukturu bazální membrány (přímá imunofluorescence) - vyšetření (pouze ve specializovaných laboratořích) umožňuje přesně lokalizovat autoprotilátky a odlišit jednotlivé typy autoimunitních puchýřnatých onemocnění.

Speciální krevní testy mohou stanovit typ a množství autoprotilátek – nepřímá imunofluorescence (nejčastěji metodou ELISA).

## **JAKÝ JE PRŮBĚH ONEMOCNĚNÍ?**

Onemocnění probíhá v opakovaných cyklech vzplanutí a klidu a bez léčby může být závažné. Po vymizení puchýřů zůstávají jizvy a někdy milia, která se mohou časem ztratit.

Po zahájení léčby (tzv. útočné/indukční léčbě) se během několika týdnů až měsíců přestanou tvořit nové puchýře a eroze. Onemocnění je poté považováno za kontrolované a dávky léků se postupně snižují. Udržovací léčba je nutná po několik let, někdy celoživotně, aby se předešlo návratu nemoci.

## **LÉČBA, PÉČE A SLEDOVÁNÍ**

### **Existuje účinná léčba?**

Ano, účinná léčba existuje. Léčba obvykle probíhá ve dvou fázích:

1. **Úvodní (indukční) léčba** – vysoké dávky léčiv k zastavení aktivity onemocnění
2. **Udržovací léčba** – dlouhodobé udržení klidové fáze onemocnění

Vzhledem k možnému postižení více sliznic je léčba multidisciplinární. Dermatolog koordinuje péči a spolupracuje s dalšími odborníky (oftalmolog, ORL, stomatolog, proktolog, gastroenterolog, gynekolog).

V celkové léčbě se používají tato léčiva:

- dapson (Disulone®)
- doxycyklin

Výše uvedená léčiva nezastaví tvorbu autoprotilátek, ale zmírňují zánětlivé postižení, které autoprotilátky vyvolávají.

U těžkých forem (zejména oční a laryngeální postižení) se přidávají **imunosupresiva** (rituximab, cyklosporin, mykofenolát mofetil), která dokáží zastavit tvorbu autoprotilátek.

Krátkodobě mohou být nutné systémové **kortikosteroidy**, zejména u těžkých případů s výrazným zánětlivým doprovodem či závažným postižením hrtanu a/nebo očí. Lokální kortikosteroidy (krémy, roztoky k výplachům, oční kapky) mohou zlepšit komfort pacienta. Vhodná je i léčba bolesti.

V počátečních fázích může být nutná hospitalizace.

### **JE VHODNÁ PSYCHOLOGICKÁ PODPORA?**

Ano, zejména na začátku onemocnění nebo u těžkých forem s významným dopadem na kvalitu života.

### **LZE ONEMOCNĚNÍ PŘEDCHÁZET?**

Ne, těmto onemocněním nelze předcházet.

### **ŽIVOT SE SLIZNIČNÍM PEMFIGOIDEM**

Projizvení očních spojivek je bohužel nevratné. Ale při včasné léčbě a dobré odpovědi na terapii nebývá každodenní život většinou omezen, kromě lokálního ošetřování a možných nežádoucích účinků celkové léčby.

Žádná současně podávaná léčba není vysloveně kontraindikována, ale je třeba kontrolovat možné interakce s kortikosteroidy a imunosupresivy.

Při postižení dutiny ústní je doporučena pečlivá ústní hygiena.

## KDE SE LÉČIT?

Léčba těchto onemocnění spadá do specializovaných center, která mají s příslušnými onemocněními zkušenosti. Obvykle se jedná o dermatologické pracoviště ve fakultní či krajské nemocnici. Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně je univerzitní pracoviště a specializované centrum pro diagnostiku a léčbu těchto onemocnění na evropské úrovni. Onemocnění často vyžaduje multioborovou spolupráci s jinými specialisty (oftalmolog, otorhinolaryngolog, stomatolog, gastroenterolog, gynekolog). Léčba může mít řadu nežádoucích účinků, proto je členem multidisciplinárního týmu i praktický lékař či internista. Někdy je vhodná spolupráce s fyzioterapeutem a dietní sestrou.

## KDE ZÍSKAT DALŠÍ INFORMACE?

### V rámci České republiky:

Centrum vysoce specializované péče pro vzácná a nedagnostikovaná kožní onemocnění

I. dermatovenerologická klinika, Fakultní nemocnice u sv. Anny v Brně, Pekařská 664/53, 602 00 Brno

(je součástí European Reference Network on Skin disorders (ERN Skin) - Evropská referenční síť pro vzácná a nedagnostikovaná kožní onemocnění)

### V rámci Evropy:

Francouzské patientské sdružení:  
**Association Pemphigus Pemphigoïde France**  
<http://www.pemphigus.asso.fr>

Weby o vzácných onemocněních:  
<http://www.orpha.net>  
<http://www.maladiesraresinfo.org>

Informace o léčbě kortikosteroidy:  
<http://www.cortisone-info.fr>

*Informační leták vznikl za spolupráce s Evropskou referenční sítí pro vzácná kožní onemocnění (European Reference Network for Rare Skin Diseases).*

*Zpracovali: Březinová E., Marvanová E., Karaba R., Jedličková H., 2026.*