

PRESENTATION OF A CLINICAL CASE OF FOLICULAR DISKERATOSIS - DARIER'S DISEASE

Bețiu Mircea¹, Sturza Vasile¹, Gogu Vladislav¹, Ungureanu-Chirvas Elena¹, Ștefaniuc Ina¹

Scientific adviser: Bețiu Mircea¹

¹Department of Dermatovenerology, Nicolae Testemitanu University.

Background. Darier's disease - hereditary autosomal dominant acantholytic dermatosis, affecting the ATP2A2 gene (necessary for the synthesis of the enzyme SERCA2, which controls the level of intracellular Ca^{2+}), and the result altered tonofilament-desmosomes and keratinization in the hair follicles. **Objective of the study.** Presentation of a clinical case - patient, age 48, with wide-spread papules on scalp, neck, armpits, chest, abdominal flanks, lumbar region, groin and palms. **Material and Methods.** From medical history, the disease started at the age of 26. Over the years, the lesions have spread, but without affecting the mucous membranes. Family history - his grandmother, father, and sister had similar lesions. The physical examination showed widespread, itching papules and nail changes. **Results.** The clinical features on this patient were presented by papules, some confluent in larger lesions, covered with follicular plugs, yellow brown, accompanied by severe permanent itching, sometimes local pain. The nail lesions showed white and brown longitudinal stripes, the V-shaped nick at the free edge of the nail, subungual keratosis. Small pits on the palms, hyperkeratosis were observed. Skin biopsy revealed an epidermal and superficial dermal inflammatory process, suprabasal acantholysis, dyskeratosis, corps ronds with small pyknotic nuclei, a perinuclear clear halo and eosinophilic cytoplasm; perivascular lymphocytic infiltrate. **Conclusion.** The diagnosis of Darier's disease is based on clinical data, family history, skin biopsy, genetic testing. The combination of oral and topical retinoids is the most effective treatment, with reduction of symptoms in 90% of affected people.

Keywords: Darier's disease, seborrheic areas, folds, palmar, nails, dyskeratosis.

PREZENTAREA UNUI CAZ CLINIC DE DISKERATOZA FOLICULARĂ - BOALA DARIER

Bețiu Mircea¹, Sturza Vasile¹, Gogu Vladislav¹, Ungureanu-Chirvas Elena¹, Ștefaniuc Ina¹

Conducător științific: Bețiu Mircea¹

¹Catedra dermatovenerologie, USMF „Nicolae Testemitanu”.

Introducere. Boala Darier – dermatoză acantolitică ereditară autosomal dominantă, cu afectarea genei ATP2A2 (necesară sintezei enzimei SERCA2, ce controlează nivelul Ca^{2+} intracelular), cu alterarea legăturii tonofilament-desmozom și tulburarea keratinizării la nivelul foliculului pilos. **Scopul lucrării.** Prezentarea unui caz clinic – pacient, vârsta 48 ani, cu papule diseminate pe scalp, regiunea cervicală, axile, toracele anterior, flancurile abdominale, regiunea lombară, regiunea inghinală și palme. **Material și metode.** Din anamneză boala a debutat la 26 ani. Pe parcursul anilor, leziunile au extins, dar cu respectarea mucoaselor. Anamneza heredocolaterală – bunica, tatăl și sora prezentau leziuni asemănătoare. Examenul local a evidențiat papule pruriginoase diseminate, cât și modificări unghiale. **Rezultate.** Pacientul clinic a prezentat papule diseminate, unele confluențe în placarde, acoperite de dopuri keratozice, de culoare galben-brună, însoțite de prurit permanent intens, pe alocuri dureri locale. Leziunile unghiale prezentau striuri longitudinale albe și maronii, despicarea marginii libere a unghiei în „forma de V”, keratoza subunghială. Palmar se observau depresiuni palmare, hiperkeratoza. Biopsia cutanată relevă un proces inflamator în epiderm și dermul superior, acantoliza suprabazală, diskeratoza, corpi rotunzi cu nucleu mic picnotic, halou clar perinuclear și citoplasma eozinofilică; infiltrat limfocitar perivascular. **Concluzii.** Diagnosticul bolii Darier se bazează pe datele clinice, istoricul familial, biopsie cutanată, testarea genetică. Asocierea dintre retinoizii orali și topici este cel mai eficient tratament, cu reducerea simptomelor la 90% dintre persoanele afectate.

Cuvinte cheie: Boala Darier, arii seboreice, pliuri, palmar, unghii, diskeratoză.