

ASPECTE CLINICE ȘI GENETICE ÎN DIAGNOSTICUL SINDROMULUI CHANARIN- DORFMAN: IHTIOZA ȘI ANOMALIA JORDAN

Delia Minchevici

Conducător științific: Sanda Buruiană

Disciplina de hematologie, USMF „Nicolae Testemițanu”

INNOVATIVE CLINICAL AND GENETIC ASPECTS IN THE DIAGNOSIS OF CHANARIN-DORFMAN SYNDROME: ICHTHYOSIS AND JORDAN'S ANOMALY

Delia Minchevici

Scientific adviser: Sanda Buruiană

Hematology Discipline, Nicolae Testemițanu University

Introducere. Sindromul Chanarin-Dorfman (SCD), o tulburare genetică rară, manifestată prin piele uscată, solzoasă (ihtioză) și acumularea de picături lipidice în diverse țesuturi, reprezentând o fascinantă intersecție între dermatologie și genetică. **Scopul lucrării.** Evidențierea aspectelor clinice și genetice ale sindromului Chanarin-Dorfman, precum și implicațiile acestora pentru diagnostic, tratament și cercetare. **Material și metode.** Studiul a prevăzut revizuirea literaturii medicale din PubMed, precum și consultarea de resurse online (atlase de hematologie), pentru a obține informații actualizate despre sindromul Chanarin-Dorfman. **Rezultate.** Analiza statistică a 147 de pacienți diagnosticați cu SCD a relevat o predominanță masculină (52%), cu vârsta mediană de 9 ani. Etnicitatea turcă a fost cea mai frecventă (32%), urmată de cea indiană (15%) și italiană (10%, în special siciliană). Consangvinitatea a fost observată în 43% dintre cazuri, cu o prevalență semnificativ mai mare în rândul pacienților turci (70%). Simptomele majore includ ihtioza, cu constatări fizice comune de hepatomegalie (60%), ectropion bilateral (29%) și enzime hepatice crescute (ALT 71%, AST 72%). Implicarea hepatică a fost semnificativă, cu 85,9% prezentând ficat gras și 11,3% ciroză, în timp ce miopatia a fost prezentă în 59% cazuri. **Concluzii.** Rezultatele obținute subliniază importanța unui diagnostic precoce și a managementului adecvat în SCD, evidențiind necesitatea unei abordări multidisciplinare și a sprijinului continuu pentru pacienți și familiile lor. **Cuvinte-cheie:** sindrom Chanarin-Dorfman, ihtioză, picături lipidice, consanguinitate, prevalență, hepatomegalie, miopatie.

Background. Chanarin-Dorfman syndrome (CDS), a rare genetic disorder, manifests through distinctive features such as dry, scaly skin (ichthyosis) and the unusual accumulation of lipid droplets in various tissues, offering a fascinating intersection of dermatology and genetics. **Objective of the study.** Examine and highlight the clinical and genetic aspects of Chanarin-Dorfman syndrome, as well as their implications for diagnosis, treatment, and research. **Material and methods.** The methods and materials used involved reviews of medical literature, with a focus on articles from PubMed, as well as consulting online resources such as hematology atlases, to obtain updated information about Chanarin-Dorfman syndrome. **Results.** Statistical analysis of 147 patients diagnosed with CDS revealed a male predominance (52%), with a median age at presentation of 9 years. Turkish ethnicity was the most common (32%), followed by Indian (15%) and Italian (10%, particularly Sicilian) origins. Consanguinity was observed in 43% of cases, notably higher in Turkish patients (70%). Major symptoms included ichthyosis in all patients, with common physical findings of hepatomegaly (60%), bilateral ectropion (29%), and elevated liver enzymes (ALT 71%, AST 72%). Liver involvement was prominent, with 85.9% showing fatty liver and 11.3% cirrhosis, while myopathy was present in 59% of cases. **Conclusion.** The findings underscore the importance of early diagnosis and proper management in CDS, highlighting the necessity of a multidisciplinary approach and ongoing support for patients and their families. **Keywords:** Chanarin-Dorfman syndrome, ichthyosis, lipid droplets, consanguinity, prevalence, heterogeneity, hepatomegaly, myopathy.