

EPIDERMOLIZA BULOASĂ DISTROFICĂ. APRECIEREA SEVERITĂȚII PATOLOGIEI

Natalia Vițu, Mircea Bețiu, Iulia Emeț, Vasile Sturza

Conducător științific: Mircea Bețiu

Catedra de dermatovenerologie USMF "Nicolae Testemițanu"

Introducere. Cea mai severă expresie a epidermolizei buloase congenitale (EBC) este forma distrofică, caracterizată prin bule ce produc cicatrici, prezente pe piele și mucoase, frecvent complicată cu suprainfecție, anemie, mutilații periferice și sepsis. **Scopul lucrării.** De a evalua particularitățile clinico-paraclinice și evolutive a epidermolizei buloase distrofice într-un eșantion din Republica Moldova. **Material și metode.** Studiul a inclus 16 pacienți, cu EBC distrofică, dintre care, 9 - cu forma dominantă, 7 - cu forma recesivă, spitalizați în cadrul SDMC în perioada 2012-2024. Examinarea obiectivă, dermatologică, de laborator și prelucrarea statistică a datelor efectuată prin intermediul softurilor Excel și R. **Rezultate.** Mediana vârstei - 19 ani, cu variația între 2-57 ani, maladia manifestându-se în prima lună de viață la toți 16 pacienți. Transmitere autozomal-dominantă a fost presupusă la 10 și cea autozomal-recesivă la 6 pacienți respectiv. După proveniență geografică: 8 (50%) subiecți sunt originari din Centrul țării, 4 de la nord, și alți 4 din sud. Conform manifestărilor clinice 9 (62.4%) din 16 subiecți diagnosticați cu forma dominantă severă, 6 (37.5%) cu cea recesivă severă și 1 (0.06%) persoana cu forma recesivă localizată. Mediana suprafeței afectate (BSA) la subiecți studiați a constituit 55.0, cea a indicelui masei corporale (IMC) 14.5. Din complicații: fuziuni interdigitale constatate la 3 (18.7%) pacienți, disfagia moderată spre severă fiind diagnosticată la 4 (25%), cea severă la 2 (12.5%) subiecți. Anemia evidențiată la 8 (50%) pacienți, forma severă prezentă la 4 (25%). Mediana proteinei totale a constituit 74.5 mmol/l, 3 (18.7%) subiecți având hipoproteinemie. Mediana proteinei C reactive (PCR) a fost de 16.62 UI/l. S-a constatat o relație directă puternică ($\rho = 0.74$, $p = 0.05$) între IMC și nivelul hemoglobinei. Corelația între IMC și PCR fiind una moderat negativă ($\rho = -0.52$, $p = 0.05$). **Concluzii.** Forma distrofică a EBC la subiecții din eșantionul studiat a fost transmisă preponderant dominant, afectând în mediu 55% din suprafața cutanată și fiind asociată cu anemie și hipoproteinemie. La majoritatea subiecților examinați IMC a fost unul scăzut corelat direct cu anemie și negativ cu proteina C-reactivă. **Cuvinte-cheie:** Epidermoliza buloasă distrofică, complicații, examen de laborator

DYSTROPHIC EPIDERMOLYSIS BULLOSA. ASSESSMENT OF THE SEVERITY OF THE PATHOLOGY

Natalia Vițu, Mircea Bețiu, Iulia Emeț, Vasile Sturza

Scientific adviser: Mircea Bețiu

Department of Dermatovenerology, Nicolae Testemițanu University

Introduction. The most severe expression of congenital epidermolysis bullosa (CEB) is the dystrophic form, characterized by mucocutaneous blisters healed with scars, often complicated by superinfection, anemia, peripheral mutilations, and sepsis. **Objective:** To evaluate the clinical, paraclinical, and evolutionary characteristics of dystrophic CEB in a sample from the Republic of Moldova. **Material and methods.** The study included 16 patients diagnosed with dystrophic CEB, of whom 9 had the dominant form and 7 the recessive form, hospitalized at SDMC between 2012 and 2024. Objective, dermatological examination and laboratory tests were performed, statistical analysis done with Excel and R. **Results.** The median age was 19 years, ranged between 2-57 years, with disease onset in the first month of life in all patients. Dominant transmission is presumed in 10 patients, and recessive in 6. Geographically, 8 (50%) patients originated from the central country region, 4 from north, and another 4 from south. Clinically, 9 (62.4%) subjects diagnosed with severe dominant, 6 (37.5%) with severe recessive, and 1 (0.06%) with localized recessive form. The median BSA index was 55.0 and BMI 14.5. Complications included interdigital fusion in 3 (18.7%) subjects, moderate to severe dysphagia in 4 (25%), and severe dysphagia in 2 (12.5%) patients. Anemia was diagnosed in 8 (50%) patients, severe grade established in 4 (25%). The median of total protein was 74.5 mmol/L, with 3 (18.7%) subjects having hypoproteinemia. Median of C-reactive protein (CRP) was 16.62 UI/L. A strong direct relationship ($\rho = 0.74$, $p = 0.05$) was detected between BMI and hemoglobin. Moderately negative correlation ($\rho = -0.52$, $p = 0.05$) estimated between BMI and CRP. **Conclusions.** Dystrophic CEB in the studied sample had a dominant transmission, affecting on average 55% of BSA and being associated with anemia and hypoproteinemia. In most of examined subjects, BMI was low, correlating directly with anemia and negatively with CRP. **Keywords:** dystrophic inherited epidermolysis bullosa, complications, laboratory examination.