

## *Incontinentia pigmenti* – cazuri clinice în 3 generații

\*Grigore MORCOV, Vasile ȚĂBĂRNĂ, Diana TINCU

Catedra Dermatovenerologie, Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie “Nicolae Testemițanu”  
Chișinău, Republica Moldova

\*Autor corespondent: grigore.morcov@usmf.md

**Generalități.** *Incontinentia pigmenti* sau sindromul Bloch-Sulzberger este o afecțiune genetică, cu transmitere dominant X-lincată, caracterizată prin leziuni cutanate cu evoluție stadială, asociate cu anomalii ale sistemului nervos central, oftalmologice, dentare, care se manifestă doar la nou-născuții de sex feminin, întrucât produșii de concepție de sex masculin nu supraviețuiesc până la naștere.

**Scopul lucrării.** Evidențierea originii genetice a maladiei, mai exact transmiterea dominantă, legată de cromozomul X.

**Material și metodă.** Este prezentat cazul clinic al unei paciente în vârstă de 6 ani, diagnosticată cu *incontinentia pigmenti*, care acuză leziuni cutanate (macule hiperpigmentate, însoțite de fenomene de hiperkeratoză) și retard mental. Mama și bunica fetei suferă de aceeași maladie. Mama, în vârstă de 35 de ani, prezintă anamneză obstetricală patologică: o sarcină extrauterină și un avort spontan la 12 săptămâni de gestație.

**Concluzie.** *Incontinentia pigmenti* este o afecțiune genetică, cu transmitere dominant X-lincată. Așadar, gena care produce boala este legată de cromozomul X, responsabil de sexul individului uman. Pentru sexul masculin, patologia este letală (97%), produsul de concepție murind încă în perioada de dezvoltare intrauterină.

**Cuvinte-cheie:** *Incontinentia pigmenti*, afecțiune genetică, cromozomul X.

## *Incontinentia pigmenti* – clinical cases in 3 generations

**Generalities.** *Incontinentia pigmenti* or Bloch-Sulzberger syndrome is a genetic disorder X-linked dominant transmitted, characterized by skin lesions evolving stage, associated with central nervous system abnormalities, ophthalmic, dental, manifested only to newborns sex femenin, whereas products of conception male do not survive to birth.

**Objectives.** To determine the genetic origin of disease, specifically linked to chromosome X. dominant transmission.

**Materials and methods.** Presented clinical case of a patient aged 6 years old, diagnosed with *incontinentia pigmenti*, showing skin lesions (patches of increased pigmentation, accompanied by phenomena hyperkeratosis) and mental retardation. The girl's mother and grandmother suffer from the same malady. The mother, aged 35, presents obstetric pathological history: an ectopic pregnancy and a miscarriage at 12 weeks of gestation.

**Conclusion.** *Incontinentia pigmenti* is attributed to the X-linked genetic disease transmitted by dominant gene that causes the disease and by it is linked to the X chromosome, responsible for sex of a human individual. For males, the pathology is fatal (97%), the offspring will die during the period of intrauterine development.

**Key words:** *Incontinentia pigmenti*, genetic disorder.

## Patologia unghiei în lichen plan

Alexandru BALTĂ, Ina MACOVSCAIA, Petru GUTIU, Rodica BODRUG

Spitalul Dermatologie și Maladii Comunicabile, Chișinău, Republica Moldova

Autor corespondent: congres.dermato.2016@gmail.com

**Generalități.** Lichenul plan – dermatoză cunoscută ca termen și mai puțin cunoscută în plan etiologic și patologic. Primele descrieri apar în 1870. Se manifestă mai des la vârstnici, mai puțin la copii și constituie între 0,5-1% din totalul afecțiunilor cutanate. Afectează aproximativ egal ambele sexe. Etiologia lichenului plan nu este cunoscută exact, însă conform datelor existente este o boală plurietiologică. Lichenul plan prezintă o varietate largă de forme clinice. Sunt cunoscute formele clasice, întâlnite mai des, și formele mai puțin frecvente, cum ar fi afectarea unghială, care pune probleme de diagnostic și tratament.

**Material și metodă.** Lotul cuprinde 3 pacenți: 2 bărbați (40 și 47 de ani), 1 femeie (56 de ani).

**Rezultate.** Debutul maladiei – lent, de la 4-6 luni. Examine de laborator: analiza sumară a sângelui, probe hepatice desfașurate, test Hep-C, Hep-B, CSR, HIV, glicemie statică și dinamică, microradiografie pulmonară, examen histopatologic. Tratament efectuat: antimalarice (placvenil, 1 pastilă x 2 ori pe zi, timp de 20 de zile, 1 pastilă – o dată pe zi, 30 de zile), corticoterapie sistemică (prednisolon 0,5 – câte 30 mg zilnic, cu suspendarea unei pastile la fiecare 7 zile), antihistaminice (loratadină, suprastină), antidepressante (xanax), vitaminoterapie, corticosteroizi topici, criodistrucție superficială, metilen blau 2% soluție apoasă, silimarina 140, Vit. B<sub>1</sub>, B<sub>6</sub>, B<sub>12</sub>, Omega-3.

**Concluzii.** Lichenul plan este o maladie multifactorială, care necesită un tratament în colaborare cu medicii internist, infecționist, neurolog. Are o evoluție benignă, cu tendință la persistență, evoluează cronic până la câțiva ani, cu vindecare uneori spontană, recidive relativ frecvente. Implicarea unghiei în lichenul plan poate pune probleme de diagnostic, însă examenul histopatologic, prezintă erupții tipice în forme atipice, ceea ce permite stabilirea corectă a diagnosticului.

**Cuvinte-cheie:** lichen plan, patologia unghiei.

## Nails' pathology in lichen planus

**Overview.** Lichen planus known and less known name in the etiology and pathological level. The first description appears in 1870. It represents less than 0.5-1% among skin diseases. It occurs approximately equally in both sexes, more often in adults, rarely in children. Lichen planus is considered a cell mediated immune response of unknown origin. Lichen planus has a wide variety of clinical forms. There are the classical forms, more often encountered and the uncommon forms that pose diagnostic and treatment problems.

**Material and method.** The study group includes 3 patients: 2 Men (40 and 47 years old), 1 Female (56 years old).

**Results.** The onset of the disease was slow, preceding the presentation with 4-6 months. Laboratory examination: Summary analysis of the blood, transaminases, hep-C test, hep-B, CSR, HIV, Static and dynamic blood glucose, X-ray of the chest, histopathology. Treatment: antimalarials: 150 mg/pill-plaquenil x 2 for 20 days and then 1 pill a day for 30 days. Systemic corticosteroids: prednisolone 5mg/tb, 30mg daily, suspend a pill every 7 days, antihistamines (loratadine 0.1, suprastin 0.1), antidepressants (xanax), topical corticosteroids, superficial cryotherapy, methylene blue 2% aqueous solution, silimarin 140, Vit. B1, B6, B12, Omega-3.

**Conclusions.** Lichen planus requires combined treatment after consulting the internist, infectious disease and neuropathology physicians. It has a benign evolution with great tendency to persist for several years, sometimes with spontaneous healing but relatively frequent recurrences. Along with atypical lichen eruptions, typical rash was detected in all cases, leading, together with histopathology, to a correct diagnosis.

**Key words:** lichen planus, nails' pathology.

## Pilitortoza – cazuri clinice

Elena URSU, Ina MACOVSCAIA

Spitalul Dermatologie și Maladii Comunicabile, Chișinău, Republica Moldova

Autor corespondent: congres.dermato.2016@gmail.com

**Cazul clinic nr. 1.** Prezentăm cazul clinic al unui copil de 2,5 ani, sex feminin, din mediul rural, care este consultat ambulator. Din spusele mamei, după ce a tuns copilul la vârsta de 1 an, părul a început să crească foarte greu, fiind fragil, cu aspect inestetic. A administrat multiple tratamente, la locul de trai, pentru stimularea creșterii părului, atât sistemice (polivitamine, tratamente antiparazitare), precum și local (tratamente naturiste cu suc de ceapă etc.), dar fără niciun efect pozitiv. Astfel, se observă fire de păr uscate, aspre, care se rup spontan, aproape de punctul de emergență. Firele de păr sunt rupte la distanțe diferite, fiind afectată întreaga suprafață a scalpului. Nu se atestă anomalii dentare sau de keratinizare. De menționat faptul că la pacientă se constată și anomalii neurologice (retard intelectual).

**Cazul clinic nr. 2.** Prezentăm și cazul clinic al unui copil de 1,5 ani, sex masculin, din mediul urban, de asemenea, consultat ambulator. Din spusele tatălui, copilul acuză o cădere și o rărire a părului în regiunea occipitală, asociată cu erupții cutanate la acest nivel, fără senzații subiective. De asemenea, a administrat multiple tratamente, sistemice și locale (inclusiv pentru rahitism), fără niciun efect terapeutic. Se observă fire de păr aspre, iar în regiunea occipitală ușor decolorate, rupte la distanțe diferite, cu aspect distrofic. Se constată, la acest nivel, și numeroase keratoze foliculare. Alte anomalii nu se atestă. Copilul crește și se dezvoltă conform vârstei.

În ambele cazuri, diagnosticul s-a stabilit în baza tabloului clinic și a examenului dermatoscopic al firelor de păr. Dermatoscopia, în aceste cazuri, relevă o răsucire și aplatizare neregulată a tijeii firului de păr (cu aspect de frânghie).

**Discuții.** Pilitortoza (*pili tori*) este o afecțiune genetică, caracterizată printr-un defect al dezvoltării firelor de păr, acestea fiind turtite și, pe alocuri, răsucite în jurul axei longitudinale, până la 180°, fenomenul ducând la o rupere spontană, cu aspect distrofic, al podoabei capilare. Este constatată o afecțiune genetică, cu transmitere autosomal-recesivă, evoluția fiind favorabilă, boala ameliorându-se spontan la pubertate. Orice tratament este inefficient.

**Concluzii.** Cazurile sunt propuse spre discuție pentru raritatea afecțiunii și posibilitățile diagnostice moderne. Examenul dermatoscopic efectuat a simplificat substanțial stabilirea diagnosticului, astfel evitând tratamentele ulterioare inutile.

**Cuvinte-cheie:** *pili torti*, copii, boală rară.

## Pili torti – clinice cases

**Clinical case No 1.** We present the clinical case of a child 2,5 years, female, rural, presented to ambulatory consultation. According to her mother after the baby haircut at the age of 1 year, hair began to grow very hard, being fragile with unaesthetic appearance. The child received multiple treatment, at place of living, to stimulate hair growth, both systemic (multi-vitamins, anti-parasitic treatments) and local (natural treatments with onion juice, etc.), but without positive effect. Clinically is observed hair dry, rough, which break spontaneously, almost to the point of emergence. The hairs are broken at different distances and located all over the scalp. There were no dental or keratinization abnormalities. It is necessary to mention that the patient has associated neurological abnormalities (intellectual delay).

**Clinical case No. 2.** We also present the clinical case of a child 1.5 years old, male, urban, also consulted ambulatory. According to his father, the child has a fall and thinning of hair in the occipital region, associated with rash at this location without subjective sensations. He has also received multiple treatments, systemic and local (including rachitis) without any therapeutic effect. Clinically is observed harsh hair, and slightly discolored, broken at different distances, with dystrophic aspect in the occipital region. Multiple follicular keratosis is also observed. Other anomalies are not observed. The child grows and develops according to his age. In both cases the diagnosis was established on the basis of clinical examination and dermoscopy of hair. Dermoscopy shows irregular twisting and flattening of the hair shaft (imitation of rope).

**Discussions.** Pili torti is a genetic disorder characterized by defective development of the hair, which is flattened and twisted around the longitudinal axis by 180 degrees, this fact leads to spontaneous rupture of the hair with dystrophic aspect. Etiopathogenesis unknown, it is considered a genetic disorder with autosomal recessive transmission. This disorder has a favorable evolution, the condition improves spontaneously at puberty. Any treatment is ineffective.

**Conclusions.** Cases are highlighted for the rarity of the condition and possibilities of modern diagnostics. Dermoscopic examination facilitates substantially diagnosis, thus avoiding further unnecessary treatments.

**Key words:** *pili torti*, children, rare disease.