

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, melilen blau 2% soluție apoasă, silimarin 140, Vit. B₁, B₆, B₁₂, 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.