

ASPECTELE ETIO-PATOGENETICE, CLINICE ȘI DIAGNOSTICO-TERAPEUTICE ÎN IHTIOZĂ

Irina Cîvîrjic

(Conducător științific, Dr. în medicină, conf. univ., Grigore Morcov)

Summary

Etiopathogenetic, clinical, diagnostic and therapeutic aspects in ichthyosis

Each year, more than 16 000 children affected by a form of ichthyosis are born in the world.^[8] This pathology can affect people of any age, nationality gender or racial type. The most commonly encountered forms of this disease are ichthyosis vulgaris the incidence being reported as 1 case per 250 population and the X-linked ichthyosis with a frequency of 1 per 6 000 population.^[1,9]

The ichthyosis is a rare but a difficult disease. According to the study on 45 patients from the Public Medical-Sanitary Institution Republican Dermatovenerologic Dispensary (RDVD) during the years 2009-2011, the most common type encountered in Moldova is ichthyosis vulgaris (64%) and the most frequently detected age period of impairment is from 11 to 20 years (42%). An important factor for exacerbations symptoms was revealed as the climate factor, the addressability percent increasing in spring (35%) and in winter (26.6%). This pathological condition gives an ugly aspect of the skin, and once damaged facial skin, the psychological consequences are imposing.

Rezumat

În fiecare an în lume se nasc peste 16 000 de copii afectați de o careva formă de ihtioză.^[8] Această patologie poate afecta persoane de orice vîrstă, naționalitate, sex sau statut social. Cele mai frecvent întîlnite forme de ihtioză sunt ihtioza vulgară cu o incidență raportată în lume de 1 caz la 250 persoane și forma X-linkată cu o frecvență de 1 caz la 6 000 de populație.^[1,9]

Studiind aspectele ihtiozei în Republica Moldova pe un lot de 45 pacienți internați în Dispensarul Dermatovenerologic Republican (DDVR) în perioada 2009-2011, s-a observat o pondere a ihtiozei vulgare estimate la 64%, perioada de vîrstă cel mai frecvent întîlnită în acutizări fiind între 11 și 20 ani (42%). Un factor important ce determină apariția exacerbărilor bolii este factorul climateric, din care cauză, în acest studiu procentul adresabilității crește în sezonul de primăvară (35%) și iarna (26.6%). Pe lîngă aceste momente, aspectul estetic al acestei boli este unul decisiv, deoarece impactul psihologic al afectării pielii în ihtioză este masiv, în special în urma implicării în proces al pielii feței.

Actualitatea

Ihtioza reprezintă un grup de dermatoze congenitale sau dobîndite caracterizate prin dezvoltarea la nivelul pielii a unor scuame uscate, suprapuse, ce amintesc solzii de pește, asociate sau nu cu o atrofie cutanată.^[1] Astfel această patologie reduce atît calitativ cît și cantitativ formarea și eliminarea secretului glandelor sudoripare și sebacee.

Persoanele cu ihtioză sunt mai sensibili la schimbările de temperatură decît restul populației, atît la căldură cît și la frig, însă mai periculoase pentru ei sunt supraîncălzirile.^[7] Vremea caldă, exercițiile fizice extenuante care induc organismul la o reacție fiziologică de răcire – transpirația, reprezintă o problemă pentru bolnavii cu ihtioză, care au dereglări marcate de formare și eliminare a transpirației, insuficientă pentru a micșora temperatura corpului pînă la normal. Din acest motiv bolnavii cu ihtioză sunt limitați în activități fizice mai mari, în plimbările pe timp călduros și cu umiditatea înaltă.

Conform dărilor de seamă ale DDVR, în Republica Moldova pe anul 2011 stau la evidență 176 persoane cu diferite forme de ihtioză, morbiditatea generală a bolii constituind 1:20 000.

Scopul

Evaluarea aspectelor patogenetice, clinice și diagnostic-terapeutice a diverselor tipuri de ihtioză în vederea abordării complexe în plan de diagnostic și de tratament al acestei afecțiuni.

Materiale și metode

Această lucrare a implicat studierea reviuului literaturii în problema ihtiozei (ghiduri, articole, baze de date electronice – OMIM, Medscape, PubMed, MedLine, DermQuest, Galderma), analiza retrospectivă, metoda statistică, metoda comparativă cât și metoda grafică.

În studiul dat, retrospectiv, monocentric, descriptiv au fost analizate 60 de fișe medicale, dintre care pentru anul 2009 – 17 fișe, anul 2010 – 25 fișe, anul 2011 – 18 fișe. Astfel, din aceste 60 fișe, incluzînd atât cazuri noi cât și internări repetate, a fost obținut un lot de 45 pacienți cu diverse forme de ihtioză spitalizați în Clinica de Dermatovenerologie al Instituției Medico-Sanitare Publice Dispensarul Dermato-venerologic Republican (DDVR) din perioada anilor 2009-2011.

Rezultate

Primul aspect abordat din acest lot de pacienți este apartenența sexuală (masculin, feminin). În așa fel s-a obținut: 24 pacienți sunt de sex masculin și 21 – de sex feminin, cu indicile bărbați – femei de 1,14:1.

De asemenea, s-a mai cercetat în studiu care tip de ihtioză prevalează și în ce proporție. Astfel, ihtioza vulgară s-a determinat în 64% cazuri, eritrodermia ihtioziformă congenitală nebuloasă (NBCIE) Broq – 18%, ihtioza congenitală – 7%, eritrodermia ihtioziformă buloasă – 4%, ihtioza X-linkată – 5% și ihtioza lamelară – 2%. Numerele absolute reflectă că de ihtioză vulgară suferă 29 persoane, NBCIE – 8 persoane, ihtioza congenitală – 3 persoane, eritrodermia ihtioziformă buloasă și ihtioza X-linkată – câte 2 persoane, iar ihtioză lamelară - 1 persoană.

Pentru a determina care grupe de vîrstă au necesitate mai mare de îngrijiri medicale, au fost repartizați pacienții după vîrstă, din momentul internării lor în staționar. S-au obținut următoarele rezultate: 0-1 an - 2%, 2-5 ani - 9%, 6-10 ani - 33%, 11-20 ani - 42%, 21-30 ani - 2%, 31-50 ani - 7% și peste 50 ani - 5%.

Studiind fișele medicale ale celor 45 pacienți incluși în studiu s-a cercetat un alt criteriu, cel al anului nașterii fiecărui pacient, care ar avea o valoare relativă în suspectarea prezenței unor factori predispozanți naturali, de mediu sau a celor medicali. Astfel, repartizarea pacienților în dependență de anul nașterii marchează că începînd cu anul 1950 și pînă în anul 2011, au fost stabilite 6 perioade a câte 10 ani. În așa mod, în perioada 1950-1960 au fost înregistrați 3 pacienți, adică 6.6%; în perioada 1961-1970, 1971-1980 doar câte 1 pacient sau câte 2.2% pentru fiecare perioadă; pentru anii 1981-1990 sunt 2 pacienți sau 4.4%; în perioada 1991-2000 înregistrîndu-se 21 persoane – 46.6% și pentru anii 2001-2011 au fost descrise 17 persoane născute cu ihtioză din cei 45 pacienți din studiu sau în procente 37.7%.

Considerînd factorul climateric ca un factor declanșator important al acutizărilor în ihtioză, s-a studiat la acest lotul de studiu adresabilitatea în dependență de luna anului sau anotimp. Cercetînd acele 60 fișe s-au obținut următoarele rezultate: pentru lunile de iarnă : decembrie – 2 ori, ianuarie – 5 ori, februarie – 9 ori; lunile de primăvară : martie – 9 ori, aprilie – ori, mai – 8 ori, lunile de vară : iunie – 7 ori, iulie – 2 ori, august – 2 ori, lunile de toamnă : septembrie – 2 ori, octombrie – 8 ori, noiembrie – 2 ori. La sumarea numerelor de cazuri divizate pe anotimp, din 60 de fișe studiate, a fost determinată adresabilitatea: iarna – de 16 ori (26,6%); primăvara – de 21 ori (35%); vara – de 11 ori (18,3%) și toamna – de 12 ori (20%).

Pentru a observa dacă există o prevalare a ihtiozei în unele regiuni ale Republicii Moldova, fiind posibilă implicarea factorului teritorial sau/și a celui familial-educativ, s-a determinat morbiditatea regională la cei 45 pacienți pe raioanele republicii. Repartizarea cazurilor în acest mod este relativ uniformă, câte 1 caz înregistrîndu-se în Cahul, Comrat, Criuleni, Fălești, Hîncești, Nisporeni, Ocnița, Rîșcani, Sîngerei, Șoldănești, Soroca, Taraclia, Telenești; câte 2 cazuri în Anenii-Noi, Ceadr-Lunga, Cimișlia, Ialoveni, Rezina, Ungheni; câte 3

cazuri în Cantemir și Strășeni; 4 cazuri în Leova și câte 5 cazuri în capitală - Chișinău și în municipiul Chișinău.

Mulți dintre pacienții bolnavi de unele tipuri grave de ihtioză pot prezenta diverse grade de invaliditate, în urma leziunilor corporale severe și incapacității de muncă stabilite. Astfel 8 pacienți din 45 (17,7%) prezintă grade de invaliditate: gradul I – 2 persoane, gradul II – 5 persoane, gradul III – 1 persoană.

În cadrul studiu retrospectiv evaluat în această lucrare nu s-a determinat o pondere asupra ihtiozei a unui sex, evidențiindu-se un raport bărbați-femei de 1,14:1. Predominarea unui gen asupra altuia este evidențiat în literatură și în studiu doar în cadrul ihtiozei X-linkate unde sunt afectați doar subiecții de sex masculin în 100%.^[3, 4]

De asemenea, s-a observat că ihtioza vulgară este cea mai frecvent întâlnită formă de ihtioză (64%), ceea ce se confirmă și în alte studii, incidența ihtiozei vulgare în acestea și în populația generală estimându-se la 1 caz la 250 persoane.^[1, 2, 5] A doilea tip de ihtioză, după numărul de cazuri întâlnit în studiul dat este eritrodermia ihtioziformă nebuloasă Broq (NBCIE) cu 18% din cazuri, pe când în literatură locul 2 după incidența în ihtioză îl ocupă ihtioza X-linkată^[3, 4, 9] care în cazul nostru deține doar 5% din cazuri. Dat fiind faptul că lotul este nesemnificativ pentru confirmarea sau infirmarea unor ipoteze, se recomandă cercetarea ulterioară pe un lot mai mare de pacienți.

Un alt aspect important este vârsta pacienților care se adresează la dermatolog pentru tratamentul exacerbărilor cutanate. Ulterior, numărul cel mai mare de pacienți din lotul total de 45 persoane include vârsta 11-20 ani – 42% și 6-10 ani – 33%. Acest fapt ar explica posibila involuție a leziunilor cutanate ihtiozice sau scăderea frecvenței exacerbărilor bolii odată cu înaintarea în vârstă.

Distribuția cazurilor în dependență de anul nașterii a evidențiat o creștere vizibilă a cazurilor de ihtioză congenitală în anul 1998 (5 cazuri) și 2003 (8 cazuri) restul cazurilor distribuindu-se uniform câte 1-2 persoane. Putem să menționăm că 84.3% din cei 45 pacienți sunt născuți în perioada 1991-2011. Această creștere poate fi datorată nu atât prezenței unor factori favorizanți naturali sau artificiali de destabilizare a aparatului genetic cu apariția schimbărilor mutagene specifice, ci mai mult poate fi explicată prin implimentarea unei strategii noi de diagnostic în medicină și de înregistrare a pacienților în cadrul bazelor de date electronice. Aceste schimbări esențiale introduse în perioada 1998-2003 în special prin intermediul CNAM au permis creșterea procentului de diagnosticare, ceea ce s-a și reflectat în rezultatele obținute.

Pentru studierea morbidității regionale pe raioanele Republicii Moldova este necesar de a implica în studiu toți pacienții ce stau la evidență cu una din formele de ihtioză congenitală. Însă, un rezultat preventiv poate fi prezentat după studierea lotului de 45 pacienți, care demonstrează o prevalare a cazurilor de ihtioză în cadrul municipiul Chișinău. Dacă ar fi să calculăm conform regiunii numărul de pacienți înregistrați în DDVR din lotul dat, atunci se observă că numărul maxim, 26 persoane, este pentru regiunea Centru a Republicii, zona Sudică cu 13 persoane, cea Nordică cu 6 persoane.

Un aspect considerat important în evoluția ihtiozelor congenitale este impactul factorilor climaterici, sezonieri, cu determinarea perioadelor de exacerbare a leziunilor cutanate ihtiozice. Astfel, din totalul de 60 fișe s-a observat o creștere a numărului de adresări-internări în DDVR în lunile februarie-martie (30%) cu procentul pentru sezonul de primăvară de 35% - 21 adresări și iarnă (26,6%) cu 16 cazuri.(Fig. 1.) Ponderea crescută a internărilor în lunile de iarnă se explică prin prevalarea în acest lot a formelor de ihtioză vulgară leziunile cutanate ale căreia se accentuează la clima uscată, rece, de iarnă. Pe când exacerbările în lunile de primăvară sunt caracteristice celorlalte tipuri de ihtioză, în special pentru NBCIE.

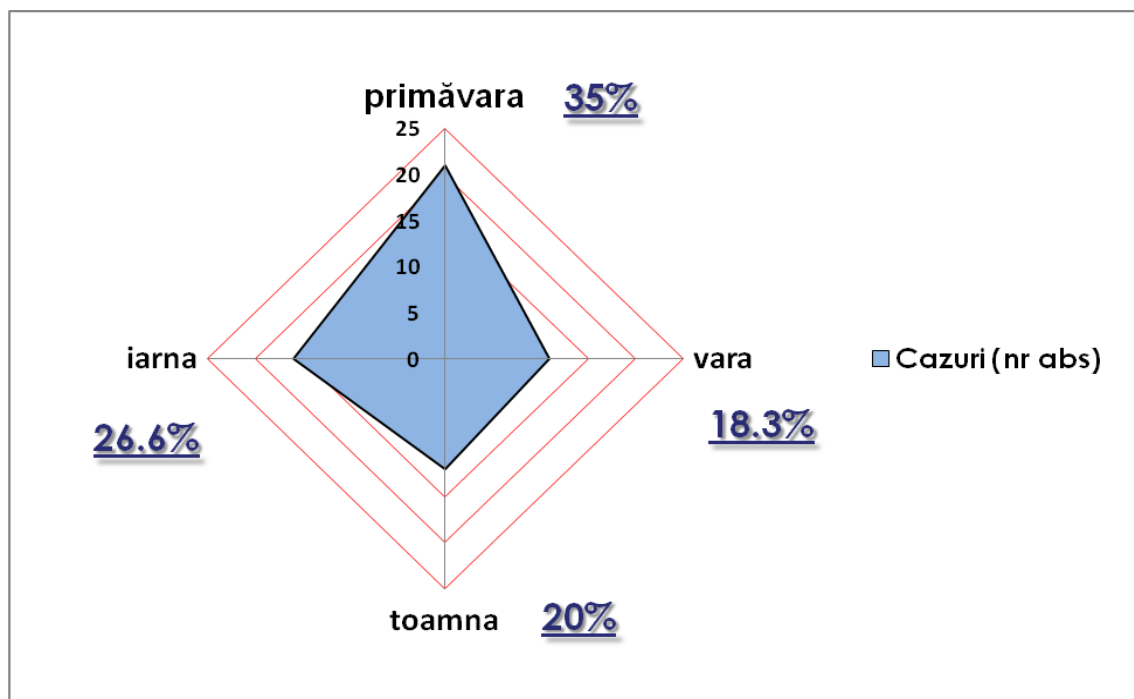


Fig. 1. Adresabilitatea conform sezonului, numere absolute și procente (DDVR,a.2009-2011)

Concluzii

Ihtioza este o boală rar întâlnită în populația generală, dar cu repercusiuni importante atât asupra aspectului fizic cât și asupra celui psihologic. Cel mai frecvent tip întâlnit de ihtioză conform studiului dat se consideră ihtioza vulgară (64%), iar perioada de vîrstă mai frecvent afectată fiind între 11 și 20 ani (42%). Un factor important al exacerbărilor patologiei date a fost determinat factorul climateric cu un impact maxim în lunile de primăvară (35%) și cele de iarnă (26.6%). Studiarea aspectului regional se determină o prevalare în studiu a cazurilor de ihtioză în regiunea Centru – 26 cazuri (57.7%), ponderea cea mai mare fiind înregistrată în municipiul Chișinău. Pe lângă aceste momente, aspectul estetic al acestei boli este unul decisiv, deoarece impactul psihologic al afectării pielii în ihtioză este masiv, în special în urma implicării în proces al pielii feței.^[6]

Conform dărilor de seamă ale DDVR, în Republica Moldova pe anul 2011 stau la evidență 176 persoane cu diferite forme de ihtioză, morbiditatea generală a bolii constituind 1:20 000.

Pentru studierea aprofundată a tuturor acestor aspecte ale ihtiozei din Republica Moldova este necesar de a implica în studiu toți pacienții ce stau la evidență cu oricare din formele de ihtioză congenitală. În acest fel vor putea fi obținute date mai exacte și va fi posibil de determinat prin metoda statistică datele incidenței și prevalenței ihtiozei congenitale în rîndul populației republicii.

Bibliografie

1. Bucur Gh., Opreș D.A. Enciclopedia Boli dermatovenerologice. // Ed. Medicală Națională 2002, p. 388-393.
2. Bodemer C. Inherited Ichthyosis: New Advances, New Objectives // Dermquest.com, Expert Opinions, Clinical Updates, December 2007.
3. Chiavérini C. Ichtyoses génétiques // Annales de Dermatologie et de Vénérologie, Déc. 2009, Vol.136, N12, p. 923-934.

4. Ingordo V., D'Andria G., Gentile C., Decuzzi M., et.al. Frequency of X-linked ichthyosis in coastal southern Italy: a study on a representative sample of a young male population // *Dermatology*. 2003, N207 (2), p. 148-150.
5. Hoffjan S., Stemmler S. On the Role of the Epidermal Differentiation Complex in Ichthyosis Vulgaris, Atopic Dermatitis and Psoriasis // *The British Journal of Dermatology*, 2007, N157 (3), p. 441-449.
6. Segre J.A. Epidermal barrier formation and recovery in skin disorders // *J Clin Invest* 2006, N116, p. 1150-1158.
7. Суворова К.Н., Антоньев А.А. Наследственные дерматозы. // изд. Медицина, Москва 1977, p. 60-85.
8. <http://www.firstskinfoundation.org/>
9. http://www.ichthyosis.com/Show_n_Tell.htm#Incidence_Rates