

Rezumat

Diagnosticul de epidermoliză buloasă distrofică forma dominantă ar trebui luat în considerare în acele familii cu istoric de distrofie unghială, ca principală trăsătură clinică.

Vom prezenta cazul unui pacient în vârstă de 4 luni care prezenta distrofie unghială la nivelul degetelor de la picioare, eroziuni și milium la nivelul extremităților. Modificările unghiale au fost prezente și la alți membri ai familiei, precum tată, bunic și sora bunicului.

Am recoltat sânge atât de la copil, cât și de la tată și am efectuat analiza ADN.

În urma analizei moleculare am identificat o mutație heterozigotă, care constă în substituția glicinei cu arginina, în poziția 6100, la nivelul exonului 73. Mutația a fost pusă în evidență atât la tată cât și la fiu.

Cuvinte cheie: *epidermoliză buloasă distrofică, distrofie unghială, diagnostic molecular.*

Summary

The diagnosis of dystrophic epidermolysis bullosa autosomal dominant should be considered in those families with nail dystrophy history, as the prominent feature.

We will present the case of a 4-month old boy who displayed nail dystrophy at toes, and erosions and milium on the limbs. Dystrophic changes were present in others members of the family, as the father, grandfather and sister of his grandfather have been affected.

Blood was prelevated from the child and father and DNA analysis was performed.

Molecular analysis revealed a heterozygous mutation at nucleotide position 6100, in exon 73, that converts a glycine amino acid to arginine. The mutation was found in the DNA of the father and son.

Key words: *dystrophic epidermolysis bullosa, nail dystrophy, molecular diagnosis.*