

Rezumat

Epidermoliza buloasă reprezintă un grup heterogen de boli cu determinism genetic caracterizate prin apariția de bule pe tegumente și mucoase. Există trei mari subtipuri de EB: simplă, joncțională și distrofică – fiecare cu aspecte clinice distincte. Aducem în discuție cazurile a doi pacienți cu EB distrofică, respectiv EB joncțională care au fost internați în Clinica II Dermatologie a Spitalului Clinic Colentina.

Cazul 1. Pacient în vârstă de 18 ani care s-a prezentat pentru ulcere largi la nivelul membrelor superioare și inferioare, leziuni erozivo-buloase, însoțite de febră, vărsături, stare generală alterată; la nivelul mâinilor și picioarelor prezenta sinechii. Din istoric amintim utilizarea zilnică timp de 3 ani de clobetazol propionat pe întreg tegumentul; la întreruperea bruscă a tratamentului leziunile s-au agravat, de asemenea statusul general a avut o evoluție negativă. Intervenția terapiei intensive a putut echilibra funcțiile hemodinamice și hidroelectrolitice.

Cazul 2. Pacientă în vârstă de 29 ani care prezenta EB generalizată atrofică benignă (GABEB) de la naștere; examinarea tegumentelor a evidențiat leziuni erozive multiple, preponderent la nivelul toracelui posterior, mâini și picioare, hiperkeratoză palmoplantară și alopecie cicatriceală. Evoluția unui pacient cu GABEB este în general favorabilă, leziunile se ameliorează cu vârsta.

Concluzii. Terapia de susținere este singura care se poate aplica în cazul acestor pacienți. Terapia genică, cea în măsură să "repare" defectul molecular oferă perspective promițătoare în viitor.

Cuvinte cheie: epidermoliză distrofică, epidermoliză joncțională, clivaj, terapie genică.

Summary

Epidermolysis bullosa (EB) is a group of genetically determined disorders characterized by blistering of the skin and mucosae. There are three major forms – simple, junctional and dystrophic – and each has several varieties. We report 2 cases, one of dystrophic EB and one of junctional EB, admitted in our department of dermatology on several occasions.

Case 1. An 18 year-old boy who attended our clinic for large ulcers on his legs and arms, erosions and serous blisters, associated with fever, malaise and vomiting; feet and hands synechiae and growth retardation. For three years, he had been using clobetasole propionate daily for the entire body surface and after giving up this therapy the lesions had worsened and his overall status deteriorated. The intensive care unit could rehabilitate the patient; meanwhile the cutaneous lesions had slowly ameliorated under antibiotics, emollients and cicatrization therapy.

Case 2. A 29 year-old female with Generalized Atrophic Benign EB (GABEB) with the onset at birth; skin examination showed multiple bullae and vesicles all over the body with severe back, hands and legs involvement, palmoplantar hyperkeratosis and scarring alopecia. Patients like her generally have a normal lifespan, blistering improves with age, growth is normal.

Conclusions. Therapy for EB is by necessity supportive, as currently available therapies cannot correct the underlying molecular defect. There are gene therapy research trials in work, which show promising results for the future.

Key words: epidermolysis dystrophic, epidermolysis junctional, split, gene therapy.