

Rezumat

Boala Darier sau dyskeratoza foliculară descrisă de Darier și White în 1889 este o afecțiune genetică, rară, caracterizată prin tulburări de keratinizare, cu localizare principală la nivelul foliculului pilar. Glaucomul congenital este o afecțiune genetică rară, caracterizată prin creșterea semnificativă a presiunii intraoculare datorită dezvoltării improprie a sistemului de circulație intraoculară. Prezentăm cazul unei tinere în vârstă de 20 de ani suferind de glaucom congenital, depistată la vârsta de 3 ani și suferind și de boala Darier. Boala Darier este o boală genetică rară ce se transmite dominant, regulat sau neregulat, gena patologică fiind localizată pe cromosomul 12, zona 12q-23q-24.1. A fost asociată cu alte tulburări de keratinizare. Glaucomul congenital este o boală genetică rară la care sunt incriminate mai multe defecte genetice ca gene patologice situate pe cromosomul 1 regiunea 36 și cromosomul 2 regiunea 21, precum și mutații ale genei citochromului P4501B1. Glaucomul congenital a fost asociat cu boli sistemice și cu multiple afecțiuni oftalmologice. Atât boala Darier cât și glaucomul congenital sunt boli rare și cauzate de un substrat genetic, iar asocierea acestora nu am găsit-o publicată în literatura de specialitate studiată.

Cuvinte cheie: Darier, glaucom, genodermatoză.

Summary

Darier disease or dyskeratosis follicularis, described by Darier and White in 1889 is a rare genetic disorder, characterized by aberrant keratinization based mainly on hair follicles. Congenital glaucoma is a rare genetic disorder, characterized by elevated intraocular pressure, due to an abnormal development of the eye's aqueous outflow system. We present the case of a 20-years-old woman suffering from congenital glaucoma, diagnosed at 3 years of age and Darier disease. Darier disease is a rare, autosomal dominantly inherited genodermatosis with regular or irregular penetrance. The causative gene is located at chromosome 12, region 12q23-24.1. It was associated with other abnormalities in keratinization. Congenital glaucoma is a rare genetic disorder, multiple genetic abnormalities, abnormal genes on chromosome 1 region 36, chromosome 2 region 21 and mutations of the gene encoding cytochrome P4501B1 are linked to this condition. Congenital glaucoma was associated with systemic diseases and different ocular lesions. Darier disease and congenital glaucoma are both rare disorders occurring through genetic defects and no publications were found in the literature with this association.

Keywords: Darier, glaucoma, genodermatosis.