

## Rezumat

Pemfigusul cronic benign familial sau boala Hailey-Hailey este o boală ereditară rar întâlnită, transmisă autosomal dominantă afectând în mod egal ambele sexe. Ea a fost descrisă de frații Howard și Hugh Hailey în 1939. Prezentăm cazul unei femei de 42 de ani și a unui bărbat de 38 de ani suferind de boala Hailey-Hailey. Discuții Boala debutează de obicei în adolescență sau la maturitate și nu este niciodată prezentă la naștere. Are o evoluție cronică cu exacerbări acute și remisiuni pe perioade mai lungi. Caracterul familial al bolii se întâlnește la 70-75% din cazuri, restul cazurilor fiind considerate mutații sporadice. Se cunoaște că defectul genetic se situează pe gena ATP2C1, care se localizează pe cromosomul 3 în intervalul 3q 21-24. Această genă codifică proteina SPCA1 (Secretory Pathway Calcium/manganese-ATPase) care este o enzimă a pompei de Ca/Mn(2+). Particularitatea cazurilor a constat în lipsa caracterului familial al bolii, considerând cazurile prezentate ca mutații sporadice. Aspectul clinic și localizarea în special în zonele intertriginoase pot pune probleme de diagnostic diferențial cu alte dermatoze intertriginoase. De aceea în dermatoze localizate în zonele intertriginoase trebuie să ne gândim și la existența pemfigusului cronic benign familial.

**Cuvinte cheie:** pemfigus, Hailey-Hailey, genodermatoză.

## Summary

Familial benign chronic pemphigus or Hailey-Hailey disease was described by Howard and Hugh Hailey in 1939. It is a rare, autosomal dominantly inherited disease. Both sexes are affected equally. We present the case of a 42-years-old female patient and a 38-years-old male patient suffering from Hailey-Hailey disease. The disease often manifests in the late teenage years or in adulthood and never occurs in newborns. Chronic evolution with acute exacerbations and remissions is characteristic. Approximately 70-75% of patients have a family history of the disorder, sporadic mutations occur in the rest of the cases. It is well known that the genetic defect is in ATP2C1, a gene localized on 3q 21-24 interval on chromosome 3. This gene encodes the SPCA1 protein (Secretory Pathway Calcium/manganese-ATPase), which is a Ca/Mn(2+) pump enzyme. The absence of family history suggests the possibility of sporadic mutations and motivates the particularity of the presented cases. The clinical appearance, the localization on intertriginous areas request differentiation from other intertriginous dermatoses. For this reason in dermatoses of intertriginous areas we have to consider the possibility of familial benign chronic pemphigus.

**Keywords:** pemfigus, Hailey-Hailey, genodermatosis.