



**Figura 4-4. Distribuția leziunilor de ihtioză vulgară** Punctele indică zone de cheratoză pilară.

## Ihtioză X-linkată (XLI) ICD-9: 701.1 ◦ ICD-10: Q 80.1

■ Apare la bărbați și are transmitere X-linkată recesivă – locusul genetic  $X_{p22.32}$ .

■ Deficit de steroid-sulfatază. Acumularea de colesterol-sulfat conduce la hipercheratoză de retenție asociată cu proliferare normală a epidermului.

■ Incidență 1:2000 – 1:6000.

Debut la scurt timp după naștere.

■ Pe gât, extremități, trunchi și fese apar scuame mari de culoare cafeniu-murdar (Fig. 4-5).

■ Este afectat și tegumentul din zonele de flexie (Fig. 4-6).

■ Nu afectează palmele și plantele.

■ La 50% din pacienții adulți apar opacități comeene stromale în formă de virgulă (asimptomatice). Aceste leziuni sunt prezente și la unele femei purtătoare.

■ Investigații de laborator: creșterea nivelului de colesterol-sulfat; creșterea mobilității electroforetice a  $\beta$ -lipoproteinelor. Steroid-sulfataza se găsește la concentrații scăzute sau este absentă.

Dermatopatologie: hipercheratoză și prezența stratului granular.

■ Diagnostic prenatal: amniocenteză, nivel scăzut de steroid-sulfatază în eşantioanele de vilozități coriale.

■ Evoluție: nu se ameliorează cu vârsta. Severitate mai mare în zonele cu climă temperată și în timpul iernii.

■ Tratament: constă în hidratarea stratului cornos și folosirea de agenți cheratolitici, la fel ca pentru ihtioza vulgară. Ameliorare marcată după administrarea sistemică de retinoizi (acitretin și isotretinoin) – tratamentul se face intermitent, monitorizând pentru a identifica semnele de toxicitate.

- Apar la adulți.
- Asociate cu afecțiuni maligne (boală Hodgkin, dar și limfoame non-Hodgkin sau alte tumori maligne).
- Asociate cu SIDA.
- Asociate cu sarcoidoză.
- Asociate cu lupus eritematos sistemic, dermatomiozită, boală mixtă de țesut conjunctiv și fasciită eozinofilică.
- Asociate cu boală grefă-contra-gazdă.
- Asociate cu medicamente (acid nicotinic, triparanol, butirofenonă, dixirazină, nafoxidină).
- Apar la băutorii de Kava: *dermopatie Kava*.

## Cheratermii ereditare palmo-plantare ICD-10: Q 82.2

- Cheratermiile palmo-plantare (PPK) reprezintă tulburări de cheratinizare rare și variabile.
- Există peste 20 tipuri diferite de PPK, acestea afectează doar palmele și plantele, produc concomitent leziuni (similare) și în alte regiuni ale corpului, sau sunt componente ale unor sindroame mai complexe.
- Baza genetică a majorității PPK este reprezentată de mutații ale genelor care codifică cheratine sau a genelor pentru conexină sau proteine desmozomale.
- Clasificarea clinică diferențiază mai multe forme de PPK: difuză (Fig. 4-17), punctată (Fig. 4-18), striată (Fig. 4-19) și focală (leziuni hipercheratozice circumscrie cu aspect de calozități).
- Distincția între PPK epidermolitice și PPK non-epidermolitice se realizează pe criterii histologice.
- Simptomele variază de la inconveniență minoră până la impotență funcțională. Atât durerea plantară cât și hiperhidroza pot fi invalidante.
- PPK nu se ameliorează cu vârsta și persistă pe toată durata vieții.
- Tratament: debridarea fizică, aplicarea topică de agenți cheratolitici, tratamentul sistemic cu acitretin, sau administrarea de isotretinoin pot fi asociate cu sensibilitate crescută și dificultăți la muncă și mers, mai ales în formele epidermolitice de PPK.