

CZU: 616-006.39-039.42:617.7

BOALA ERDHEIM – CHESTER. CAZ CLINIC**Valeriu Cușnir¹, Groppa Stanislav³, Lilia Dumbrăveanu¹, Rodica Mindruța-Stratan², Valeriu Cușnir³, Tavifa Pavlovschi¹**¹*Catedra de Oftalmologie și Optometrie, Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”*²*Catedra de Neurologie nr. 2, Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemițanu”*³*Departamentul Chirurgia capului și gâtului, IMSP Institutul Oncologic***Summary*****Erdheim - Chester disease. Clinical case****Valeriu Cușnir¹, Stanislav Groppa³, Lilia Dumbrăveanu¹, Rodica Mindruța-Stratan², Valeriu Cușnir³, Tavifa Pavlovschi¹*¹*Department of Ophthalmology and Optometry, State University of Medicine and Pharmacy “Nicolae Testemițanu”*²*Department of Neurology no. 2, “Nicolae Testemițanu” State University of Medicine and Pharmacy*³*Department of Head and Neck Surgery, IMSP Oncological Institute*

Erdheim–Chester disease (ECD) is an extremely rare disease characterized by the abnormal multiplication of a specific type of white blood cells called histiocytes, or tissue macrophages (technically, this disease is termed a non-Langerhans-cell histiocytosis). It was declared a histiocytic neoplasm by the World Health Organization in 2016. We presented a clinical case with a patient with Erdheim Chester disease, who was investigated in complex and ophthalmological.

Keywords: *Erdheim-Chester disease, histiocytes, histiocytic neoplasm*

Actualitatea temei. Boala Erdheim – Chester (BEC) este o patologie rară, caracterizată prin multiplicarea anormală a unui tip specific de celule albe din sânge, numite histiocite (această boală este denumită și histiocitoză cu celule non-Langerhans). A fost declarată neoplasm histiocitar

de către Organizația Mondială a Sănătății în 2016. Până în prezent, în literatura de specialitate au fost raportate aproximativ 500 de cazuri de boală Erdheim–Chester. Această boală afectează în special adulții, cu vârsta medie de 53 de ani. Implicarea osoasă cuprinde în totalitate sistemul osos la

pacienții cu boala Erdheim-Chester, fiind bilaterală și simetrică. În mai mult de 50% de cazuri, patologia se dezvoltă și în afara sistemului osos. Aceasta poate include creierul, hipofiza, rinichii, pielea, afectarea pulmonară, mai rar țesutul retroorbital, inima și, foarte rar, ochii. Opțiunile actuale de tratament conțin: terapie cu doze mari de corticosteroizi, ciclosporină, imunomodulatoare: interferon α , chimioterapie, vemurafenib, terapie cu radiații, alcaloizii vinca, antracilinele și tratament chirurgical. Boala Erdheim-Chester are o rată înaltă de mortalitate. În 2005, rata de supraviețuire a fost mică de 50% după trei ani de la diagnostic. Rapoartele recente ale pacienților tratați cu terapie cu interferon descriu o supraviețuire generală de 68% în următorii 5 ani. Speranța de viață a acestor pacienți a crescut în prezent, deși această constatare nu este reflectată în literatura de specialitate.

Scopul studiului. Prezentarea cazului clinic de boală Erdheim-Chester cu afectarea multisistemică, inclusiv a ochilor.

Materiale și metode. Pacienta G., de sex feminin, 43 de ani, domiciliată în mun. Chișinău, s-a adresat în septembrie 2019 la Spitalul Clinic Municipal din Chișinău „Sfânta Treime” pentru o consultație oftalmologică, acuzând scăderea marcată a acuității vizuale (AV).

Anamneza. Din spusele pacientei, a fost consultată și examinată în Turcia în mai 2019, unde a urmat un șir de investigații, apoi a primit tratament cu Roferon și Puls și terapie cu corticosteroizi. La examenul AV OD/OS=1,0/pmm.

Biomicroscopic: OD - exoftalmie nedureroasă,

protruzia globului ocular=30mm; conjunctiva - normală; corneea - transparentă; C/A-medie; umoarea apoasă - transparentă; irisul - normal; pupila - rotundă, 2 mm, reactivă; cristalinul - transparent; FO-PNO - roz pală, conturată, excavația - 0,5, arterele - ușor spasmate, venele - de calibru normal. OS - exoftalmie nedureroasă, protruzia globului ocular = 33 mm; conjunctiva - normală; corneea - transparentă; C/A - medie; umoarea apoasă - transparentă; irisul - normal; pupila - rotundă, 2mm, reactivă; cristalinul - transparent; FO-PNO - roz pală, conturată, excavația - 0,4-0,5; arterele - spasmate, venele - tortuoase.

Rezultate și discuții. Rezultatele examenelor de laborator, clinice, patomorfologice, imagistice au fost sugestive pentru constatarea afectării orbitale, asociate cu afectarea retinei și a nervului optic, trunchiului cerebral și ambelor emisfere în boala Erdheim-Chester.

Concluzii.

◆ Boala Erdheim-Chester este o maladie xantogranulomatoasă rară. Aceasta prezintă o patologie sistemică ce apare frecvent cu dureri osoase, simptome de disfuncție multisistemică a organelor și afectare oculară.

◆ Implicarea oculară se poate manifesta prin afectarea retinei și a nervului optic, leziuni orbitale, leziuni ale pleoapelor, proptoză, durere și scăderea esențială a acuității vizuale.

◆ Prin urmare, oftalmologii pot juca un rol important în diagnosticul bolii Erdheim-Chester.

Cuvinte-cheie: boala Erdheim-Chester, histiocite, neoplasm histiocitar