

NEUROFIBROMATOSIS TYPE I (VON RECKLINGHAUSEN'S DISEASE) - REFLECTIONS ON A CLASSIC CASE

Ungureanu-Chirvas Elena

Scientific advisers: Betiu Mircea, Sturza Vasile, Emet Iulia
Department of Dermatovenerology, *Nicolae Testemitanu* SUMPh

Background. Neurofibromatosis type I - autosomal dominant multisystemic pathology, characterized by café-au-lait macules; axillary, inguinal freckles; cutaneous, plexiform neurofibromas; iris Lisch nodules; optic gliomas; tibia, fibula, sphenoid wing dysplasia; scoliosis; essential hypertension, vasculopathy. **Objective of the study.** Description of a classic case of a 13-year-old patient in whom most of the distinctive diagnostic criteria for type I neurofibromatosis were found. **Material and Methods.** The patient addressed with disseminated skin lesions. Anamnestic disease began at the age of 6 years old, but for 3 years the pathological process has progressed. Heredocolateral anamnesis - the father with neurofibromatosis. The patient was examined objectively, paraclinically (blood test, CT imaging, EcoDoppler of extra and intracranial vessels), consult of the ophthalmologist and neurologist. **Results.** The patient had hyperpigmented melanin macules (axillary and inguinal freckles, and in the body - lenticular / numular and café-au-lait). Painful subcutaneous neurofibromas were found in the neck, and in the left arm and popliteal fossa, in the left shoulder - painless skin neurofibromas. Contrast-CT scan of the brain has found 0.9x1.2 cm optic gliomas in the right eye; EcoDoppler examination - a mixed type of intra and extracerebral neurocirculatory dystonia. The ophthalmologist's examination revealed bilateral optic nerve atrophy; and the neurologist's - residual organic encephalopathy, intracranial hypertension, cognitive disorders. **Conclusion.** The diagnosis is based on clinical and imaging results. Annual monitoring of patients, monitoring of blood pressure, MRI for suspicions of intracranial or internal tumors, systematic consultations of specialists (ophthalmologist, neurologist, endocrinologist, cardiologist) is required.

Keywords: Neurofibromatosis type I (von Recklinghausen's disease).

NEUROFIBROMATOZA TIPUL I (CLASICĂ VON RECKLINGHAUSEN) – REFLECȚII PE MARGINEA UNUI CAZ CLASIC

Ungureanu-Chirvas Elena

Conducători științifici: Bețiu Mircea, Sturza Vasile, Emeț Iulia
Catedra de dermatovenerologie, USMF „Nicolae Testemițanu”

Introducere. Neurofibromatoza tipul I - patologie autozomal dominantă multisistemică, caracterizată prin macule café-au-lait; pistrui axilari, inghinali; neurofibroame cutanate, plexiforme; noduli Lisch; gliom optic; diplazia tibiei, fibulei, aripii sfenoidale; scolioză; hipertensiunea esențială și vasculopatie. **Scopul lucrării.** Descrierea unui caz clasic a unei paciente, în vârstă de 13 ani, la care au fost constatate majoritatea criteriilor diagnostice distinctive pentru neurofibromatoza tipul I. **Material și Metode.** Pacienta s-a adresat cu leziuni cutanate diseminate. Anamnestic, boala a debutat la vârsta de 6 ani, însă de 3 ani procesul patologic a progresat continuu. Anamneza eredocolaterală – tatăl bolnav de neurofibromatoză. A fost examinată obiectiv, paraclinic (examenul sângelui, CT cerebral cu contrast, EcoDoppler a vaselor extra și intracraniene), consultația oftalmologului și neurologului. **Rezultate.** Pacienta prezenta macule melanice hiperpigmentate (efelide miliare axilar și inghinal, iar la nivelul corpului – lenticulare/numulare și café-au-lait). La nivelul gâtului s-au depistat neurofibroame subcutanate dureroase, iar la nivelul antebrațului stâng și plicii poplitee, umărului stâng – neurofibroame cutanate indolore. Examenul CT cerebral cu contrast a depistat gliom optic 0,9x1,2 cm la nivelul ochiului drept; examenul EcoDoppler - o distonie neurocirculatorie intra și extracerebrală de tip mixt. Examinarea oftalmologului a relevat atrofie bilaterală de nerv optic; iar a neurologului - encefalopatie reziduală organică, hipertensiune intracraniană, tulburări cognitive. **Concluzii.** Diagnosticul e bazat pe datele clinice și imagistice. Se impune supravegherea anuală a pacienților, monitorizarea tensiunii arteriale, RMN în cazurile de suspiecții de tumori intracraniene sau interne, consultul regulat al specialiștilor (oftalmolog, neurolog, endocrinolog, cardiolog).

Cuvinte-cheie: neurofibromatoză tipul I (clasică von Recklinghausen).