

Enfermedad de Darier segmentaria tipo 1: una enfermedad infrecuente

Segmental Darier disease type 1: an infrequent disease

Gonzalo Blasco-Morente
Cristina Garrido-Colmenero
Israel Pérez-López
Antonio Martínez-López
Ricardo Ruiz-Villaverde

Unidad de Gestión Clínica Dermatología Médico Quirúrgica y Venereología, Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España.

La enfermedad de Darier es una genodermatosis autosómica dominante producida por una de las 140 mutaciones descritas en el gen ATPA2A.¹ Este gen codifica una bomba de Ca⁺⁺, responsable de los síntomas de la enfermedad,²⁻⁴ que excepcionalmente se manifiesta siguiendo un patrón segmentario.¹ Comunicamos un caso de enfermedad de Darier segmentaria tipo 1.

Un paciente masculino de 33 años, sin antecedentes personales de interés, consultó por erupción cutánea levemente pruriginosa de cuatro años de evolución, que cursaba en brotes estivales. Había recibido tratamiento con corticoesteroide tópico, sin mejoría. En el examen físico destacaban pápulas eritematosas de 0.2-0.3 cm, algunas excoriadas, de predominio folicular y distribución blaschkoide en la región lumbar derecha (Figura 1). La biopsia cutánea mostró acantólisis suprabasal con cuerpos redondos y granos, así como moderado infiltrado inflamatorio en la dermis superficial (Figura 2), por lo que se diagnosticó enfermedad de Darier segmentaria. Se trató con tretinoína 0.025% por las noches con mejoría progresiva de los síntomas (Figura 3).

La enfermedad de Darier es una enfermedad poco frecuente, que se distingue por queratinización alterada de la piel, las uñas y las mucosas debido a pérdida de adhesión entre las células de la epidermis.⁴ El inicio de las manifestaciones clínicas suele ser entre los 6 y 20 años de edad y su prevalencia se estima en 1 por cada 30,000-100,000.⁵ En términos clínicos se manifiesta con pápulas hiperqueratósicas eritematoparduzcas, localizadas principalmente en áreas seboreicas de manera simétrica.^{1,4} De manera ocasional se acompaña de queratosis punctata palmo-

Correspondencia: Dr. Gonzalo Blasco Morente
Hospital Universitario Virgen de las Nieves
Avenida de las Fuerzas Armadas 2
18014 Granada, España.
gonzaloblascomorente@gmail.com



Figura 1. Pápulas eritematosas de 0.2-0.3 cm, algunas excoriadas, de predominio folicular y distribución blaschkoide en la región lumbar derecha. **Dermatoscopia:** pápulas hiperqueratósicas eritematoparduzcas excoriadas.

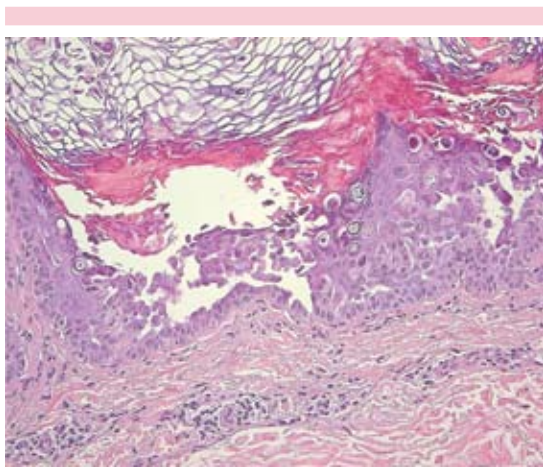


Figura 2. Acantólisis suprabasal con cuerpos redondos y granos, así como moderado infiltrado inflamatorio en la dermis superficial (hematoxilina-eosina, 40 aumentos).



Figura 3. Mejoría clínica a tres meses del inicio del tratamiento con tretinoína 0.025% aplicada por las noches.

plantar, muesca en “V” y estrías longitudinales rojas y blancas ungueales, así como pápulas blanquecinas en la mucosa oral y sialoadenitis obstructiva.^{1,3} Suelen producirse brotes con la exposición solar, calor, sudoración, ansiedad, posparto e infecciones.^{2,6} Existen dos variantes de enfermedad de Darier segmentaria, producidas por mosaicismos cutáneos y caracterizadas por la aparición de lesiones clínicas e histológicamente típicas de enfermedad de Darier con distribución unilateral siguiendo las líneas de Blaschko.^{5,7} La tipo 1 o nevo epidérmico acantolítico y disqueratósico (nombre que recibe cuando las lesiones son lineales) se debe a una mutación en el gen que codifica la bomba de Ca^{++} producida después de la formación del cigoto afectando a las células germinales de un segmento corporal, y la tipo 2 afecta difusamente la superficie corporal y de manera más extensa un segmento corporal, debido a la pérdida de heterocigosidad en el gen que codifica la bomba de Ca^{++} en ese segmento.^{5,7,8} El diagnóstico de enfermedad de

Darier segmentaria es clínico e histológico; se observan áreas de acantólisis focal con separación, fisuración (o ambas) entre las células epidérmicas suprabasales y disqueratosis con cuerpos redondos y granos, al igual que en la enfermedad de Darier.⁵ El diagnóstico diferencial debe incluir la enfermedad de Grover segmentaria y el nevo epidérmico verrugoso inflamatorio lineal.¹ Al igual que en la enfermedad de Darier, no existe un protocolo de tratamiento óptimo contra la enfermedad de Darier segmentaria; se recomiendan los queratolíticos y retinoides tópicos, como tazaroteno o adapaleno, así como los retinoides orales en casos extensos.^{7,9} En nuestro caso administramos tretinoína con buena respuesta. También se han prescrito análogos de la vitamina D, como tacalcitol y fotoprotectores con buenos resultados.⁹ Hasta la fecha no se ha descrito la transmisión de enfermedad de Darier a la descendencia de un paciente con enfermedad de Darier segmentaria tipo 1, lo que sería posible si el mosaicismo es gonadal, por ello se requiere más investigación clínica y básica que explique los enigmas de esta enfermedad.⁸

REFERENCIAS

1. Fuente Meira S, Conejero del Mazo R, Ara Martín M, Felipo Berlanga F. Segmental Darier disease. Report of 2 cases. *Piel (Barc)* 2014;29:455-4556 .
2. Álvarez López MA, Garnacho Saucedo G, Salido Vallejo R, Rangel Mendoza Y, et al. Segmental Darier disease type 1. *Med Cutan Iber Lat Am* 2011;39:187-189.
3. Ruiz-Villaverde R, Blasco Melguizo J, Menéndez García Estrada AC, Jiménez Cortes MC, Díez García F. Unilateral type 1 segmental Darier disease. *An Pediatr (Barc)* 2004;60:92-94.
4. Ponti L, Peroni DS, Nogales M, Cervini AB, et al. Darier's Disease. *Dermatol Argent* 2011;17:457-460.
5. Sanderson EA, Killoran CE, Pedvis-Leftick A, Wilkel CS. Localized Darier's disease in a Blaschkoid distribution: two cases of phenotypic mosaicism and a review of mosaic Darier's disease. *J Dermatol* 2007;34:761-764.
6. Tomková H, Vaňková L, Pock L, Šternberský J. Segmental Darier's disease postpartum and following tubal ligation. *Acta Dermatovenerol Alp Pannonica Adriat* 2010;19:31-33.
7. Ruiz-Villaverde R, Blasco J, Romero J, Jiménez MC, Díez F. Acantholytic dyskeratotic epidermal nevus. *Actas Dermosifiliogr* 2004;95:111-112.
8. de la Hera I, Chico R, Llamas R, Vanaclocha F. Linear Darier disease. *Actas Dermosifiliogr* 2011;102:299-301.
9. Abe M, Yasuda M, Yokoyama Y, Ishikawa O. Successful treatment of combination therapy with tacalcitol lotion associated with sunscreen for localized Darier's disease. *J Dermatol* 2010;37:718-721.