

## Imágenes

## Enfermedad de Darier-White en una paciente adulta joven

## Darier-white disease in a young adult patient

Juan Sebastian Theran León<sup>a,\*</sup>, Alberto Javier Vasquez Cadena<sup>b</sup>,  
Carlos Eduardo Rodriguez Bohorquez<sup>b</sup> y Miguel Fernando Garcia Brilla<sup>c</sup>

<sup>a</sup> Epidemiología, Universidad Autónoma de Bucaramanga, Bucaramanga, Colombia

<sup>b</sup> Universidad Autónoma de Bucaramanga, Bucaramanga, Colombia

<sup>c</sup> Universidad de Santander, Bucaramanga, Colombia

Una paciente de 21 años sin antecedentes de importancia, que consulta por un cuadro de 21 días, caracterizado por la aparición de pápulas eritematosas pruriginosas en el tronco y las regiones intertriginosas (pliegues inguinales y axilares) con extensión hasta la parte proximal de las extremidades. Posteriormente, las pápulas comenzaron a confluir hasta formar placas eritemato-pardas con descamación en collarín en su superficie, acompañadas de prurito intenso y sin mejoría con corticoide tópico y antihistamínico oral. Desde hace 7 días presentaba picos febriles de 38 grados centígrados y múltiples episodios eméticos asociados a astenia y adinamia. En el examen físico: fototipo de piel Fitzpatrick III presentaba múltiples pápulas queratósicas, confluentes predominantes en el abdomen, el tórax superior, la espalda y los pliegues axilares e inguinales y en menor medida en la región proximal de los miembros inferiores, de color eritematoparduzco (figs. 1 y 2), sin presencia de otras lesiones cutáneas, ungulares o en las mucosas. Los análisis indicaron hemograma, VSG, IgE y función renal dentro de los límites normales, VDRL negativo, KOH de seno derecho donde no se observan estructuras micóticas. En la biopsia de la piel se observó hiperqueratosis, acantosis, lagunas y hendiduras suprabasales con vellosidades cubiertas por una sola capa de células basales, así como cuerpos redondos y granos. Concluyéndose como característico de la enfermedad de Darier-White. Se indicó tratamiento con 100.000 UI/día de vitamina A, por vía oral, durante 2 meses, y grabado retinoico en crema al 0,1%, una vez al día, por las noches, obteniéndose remisión completa.

La enfermedad de Darier-White es una enfermedad rara de la piel, autosómica dominante. Es una queratosis que afecta la epidermis, las uñas y las membranas mucosas. Es causada por mutaciones en el gen ATP2A2 en el cromosoma 12q23-24.1, que juega un papel importante en la transducción de señales de calcio<sup>1</sup>. Esta enfermedad sigue un curso crónico y recidivante después de su aparición, que suele ocurrir durante la primera o la segunda décadas de la vida y puede agravarse con la edad. Las manifestaciones clínicas incluyen lesiones cutáneas focales, caracterizadas por pápulas queratósicas pruriginosas, con costras de color marrón rojizo, distribuidas en las áreas seboreicas del cuerpo<sup>2</sup>.

La prevalencia es de uno a 3 casos por cada 100.000 personas<sup>3</sup>. Es causada por una mutación heterocigótica en el gen transportador de  $Ca^{2+}$  del retículo endoplásmico/sarcoplásmico de la ATPasa (*ATP2A2*), que codifica el  $Ca^{2+}$  ATPasa 2 del retículo sarcoplásmico/endoplásmico



**Figura 1.** Múltiples pápulas queratósicas, confluentes y predominantes en el abdomen, el tórax superior, la espalda y en menor medida en la región proximal de los miembros inferiores, de color eritematoparduzco.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: jtheran554@unab.edu.co (J. S. Theran León).



**Figura 2.** Múltiples pápulas queratósicas, confluentes y predominantes en los pliegues axilares.

(SERCA2), responsable de bombear  $\text{Ca}^{2+}$  del citosol a la luz<sup>4</sup>. Las lesiones pueden ulcerarse, descamarse y tornarse grises, formar costras o fusionarse en lesiones más grandes. Pueden volverse dolorosos y malolientes si hay una infección superpuesta. Puede haber queratosis palmar y plantar, cambios en las uñas como fisuras, rayas y queratosis subungueal. Las lesiones orales y de otras mucosas pueden estar presentes hasta en un 15-20% de los pacientes<sup>5</sup>. Las características histopatológicas de la enfermedad de Darier-White incluyen acantólisis y disqueratosis representadas por los cuerpos redondos, que se localizan en la capa de las células granulares de la epidermis y presentan masas basófilas disqueratósicas redondas rodeadas por una zona

clara similar a un halo. La microscopia electrónica demuestra la pérdida de desmosomas, la ruptura de la unión del filamento intermedio de queratina y la agregación perinuclear de los filamentos intermedios de queratina<sup>5</sup>. No se ha encontrado un tratamiento curativo para la enfermedad de Darier-White, y se usan varios tratamientos diferentes. La aplicación tópica de corticosteroides o retinoides se considera como de primera línea. Los retinoides sistémicos podrían considerarse en los casos graves y extensos. Los protectores solares y los emolientes también son cruciales. Otras modalidades descritas en la literatura incluyen dermoabrasión, electrocirugía, láseres ablativos, terapia fotodinámica y escisión quirúrgica<sup>6</sup>.

En este caso, con una correlación clínico-patológica de esta forma de presentación inusual de la enfermedad de Darier-White, se consiguió remisión completa con el tratamiento instaurado.

### Financiación

No fue requerida.

### Conflicto de intereses

No existe ningún tipo de conflicto de interés por parte de los autores.

### Bibliografía

1. Peccerillo F, Longhitano S, Ferrari B, Bigi L, Pellacani G, Odorici G. A peculiar case of Darier disease in blaschkoid distribution. *Dermatology Practical & Conceptual*. [Internet] 2020; 10(4):e2020078. [consultado 13-Nov-2021]. Disponible en: /pmc/articles/PMC7588170/
2. Patel TS, Herrera-Martinez M. Darier Disease. *Mayo Clinic Proceedings*. 2021;96(3):688–9. Internet. consultado 13-Nov-2021. Disponible en: <http://www.mayoclinicproceedings.org/article/S0025619620313112/fulltext>.
3. Kumar PA, Paulraj S, Dutta S. Debilitating Darier's disease and its impact on the quality of life. *Cureus*. [Internet] 2020; 12(5). [consultado 13-Nov-2021]. Disponible en: /pmc/articles/PMC7294863/
4. Almeida A, Lurdes Lobo de M, Moura C, Rivera I. Darier disease: first molecular study of a Portuguese family. *Heliyon*. [Internet] 2019; 5(9):e02520. [consultado 13-Nov-2021]. Disponible en: /pmc/articles/PMC6819764/
5. Shwetha V, Sujatha S, Yashoda Devi BK, Rakesh N, Pavan Kumar T, Priyadharshini RYK. Spectrum of features in Darier's disease: a case report with emphasis on differential diagnosis. *Journal of Oral Biology and Craniofacial Research*. [Internet] 2019; 9(2):215. [consultado 13-Nov-2021]. Disponible en: /pmc/articles/PMC6562229/
6. Kositkuljorn C, Suchonwanit P. Darier's Disease: report of a case with facial involvement. *Case Reports in Dermatology*. [Internet] 2019; 11(3):327. [consultado 13-Nov-2021]. Disponible en: /pmc/articles/PMC6940465/