

**MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA  
HOPITAL PROVINCIAL UNIVERSITARIO  
“CARLOS MANUEL DE CÉSPEDES”  
BAYMO - GRANMA**

**Enfermedad de Darier. Presentación de una familia**

**Darier´s disease. Presentation of a family**

*Irene Ayala Rosales<sup>1</sup>; Alicia La O Cabrera<sup>2</sup> ; Electra Guerra Domínguez<sup>3</sup> ; Yadira La O Ayala<sup>4</sup>; Maria Esther Martínez Guerra<sup>5</sup> .*

**Resumen**

La Enfermedad de Darier es un trastorno autonómico dominante, por queratinización alterada de la epidermis, uñas y mucosas. Se caracteriza clínicamente por la presencia de lesiones papuloqueratósicas, principalmente foliculares que predominan en zonas seboreicas. Se presenta una familia que sigue este patrón de herencia con casos referidos y dos confirmados por la clínica y la histología con expresividad muy similar en sus características clínicas y evolución tórpida con cuadros de agudización frecuente. Caso 1- ROB (III-11), de 45 años de edad y el caso 2- DOR (IV- 8) de 14 años de edad, tratándose de padre e hija. Se realiza revisión bibliográfica de la entidad.

**Descriptores DECS: QUERATOSIS FOLICULAR /genética; QUERATOSIS FOLICULAR /diagnóstico; BIOPSIA; PIEL / patología; ENFERMEDADES DE LA PIEL/ patología**

**Abstract**

Darier´s disease is a dominant autosomal disorder, by altered keratinization of the epidermis, nails and mucosa; it is clinically characterized by the presence of papulokeratotic lesions, mainly folliculars, that predominate in seborrhoeic zones. It was presented a family that have followed this heritage model with refered cases and two confirmed by the clinic and the histology with very similar expressions in the clinical characteristics and torpid evolution with symptoms of

---

frequent aggravated symptoms. Case 1 ROB (III-11) of 45 years old and the Case 2 DOR (IV-8) of 14 years old, both father and daughter, it was made a bibliographic revision of the entity.

**Descriptores en Ingles: KERATOSIS FOLLICULARIS /genetics; KERATOSIS FOLLICULARIS /diagnosis; BIOPSY; SKIN / pathology; SKIN DISEASES /pathology**

## Introducción

En 1989 Darier y White describieron por primera vez la enfermedad. Darier la denominó "Psorospermosis folicular vegetante" y White "Queratosis folicular". Es una genodermatosis poco frecuente de transmisión autonómica dominante, son frecuentes las mutaciones nuevas y la penetrancia es muy alta, superior al 95%.<sup>1-5</sup>. Su prevalencia es de 1/100,000. Se calcula una incidencia de 4 nuevos casos por millón de habitantes cada 10 años. (1,2,3, 4, 5)

La enfermedad de Darier es un desorden progresivo y raro de la piel, que ocurre con igual frecuencia en hombres que, en mujeres, caracterizada por la presencia de pápulas hiperqueratósicas en la piel e histológicamente por la acantólisis (estado caracterizado por la disminución de la adherencia entre las células de una de las capas de la piel: la capa de Malpighio, que favorece la formación de ampollas) y por alteraciones de la queratinización. Se inicia generalmente entre los 6 y los 20 años con la aparición sobre las zonas seboreicas (surcos naso genianos, frente, cuello, cuero cabelludo, parte superior del tórax y genitales) de lesiones papulosas (las pápulas son elevaciones pequeñas de la piel) que inicialmente son pequeñas, duras y carnosas y no siempre son de localización folicular.

Con el tiempo las lesiones se recubren con una costra amarilla, escamosa y maloliente que al desprenderla deja una depresión. (6,7,8)

Por confluencia, se forman placas exudativas y malolientes, de aspecto grisáceo como sucio, que se distribuyen de forma simétrica y afectan preferentemente cara, cuello, hombros, tórax, espalda y zonas de flexión de las extremidades.

En las manos pueden apreciarse lesiones queratósicas (de la capa córnea o superficial de la piel), a modo de verrugas conocidas como acroqueratosis verruciforme de Hopf y en las uñas se produce un desprendimiento distal (más alejado de un centro tronco o línea media) de la lámina ungueal (de las uñas) en forma de Y. También pueden afectarse las mucosas tanto oral como genital, e incluso la esofágica y es frecuente la fotosensibilización con el sol, puede existir prurito intenso y también infecciones secundarias. Puede ocasionalmente manifestarse como una forma segmentaria, pues aunque el gen de este transtorno se localiza en el brazo largo del cromosoma 12 (12q23-24.1) existen 2 fenotipos cuyas diferencias genéticas se han identificado en los últimos años: (9, 10, 11)

- Fenotipo I: Existe una afectación localizada o segmentaria y la piel restante es completamente normal. Se debe a una mutación que ocurre en un estadio muy inicial de la formación del embrión y se presenta como un mosaicismo.

- Fenotipo II: Existe una afectación localizada o segmentaria, en combinación con otra difusa. En esta forma segmentaria la mutación aparece en las células germinales, lo que explica una mayor extensión de la enfermedad.

La etiología se desconoce pero el estudio microscópico sugiere que la anomalía esencial es un defecto de la síntesis, organización, o maduración del complejo tono filamento-esmosoma, que controla la queratinización anormal. (12, 13, 14)

La enfermedad de Darier no debe confundirse con la dermatitis seboreica ni con las verrugas planas juveniles. El diagnostico de confirmación se hace mediante biopsia donde se observan alteraciones típicas que consisten en hiperqueratosis, separación intraepidérmica con formación de hendiduras suprabasales y células epidérmicas disqueratósicas. (15,16)

No existe un tratamiento específico, algunos pacientes responden a dosis altas de vitamina A o a la aplicación local de ácido retinóico, generalmente empeoran durante el verano. (16, 17)

## Método

En el Servicio de Dermatología del Hospital Carlos Manuel de Céspedes se diagnostica un paciente con la enfermedad de Darier, nos refiere la misma sintomatología en la hija, que es confirmada al conocer el carácter hereditario de esta enfermedad. Se confecciona el árbol genealógico, de aproximadamente 64 descendientes, observándose tres generaciones con 5 afectados más (Anexo 1), que llevan seguimiento en su provincia de origen, por nuestra parte se decide presentar los dos casos índices.

## Resultados

**Caso: 1** – ROB (III-11) de 45 años de edad y procedencia rural. Refiere que hace varios años le salen en la piel ronchitas duras, claras primero y luego más oscuras que le aparecieron el la frente y sienes, que se acompañaban de picazón y posteriormente las lesiones se hicieron más extensas, apareciendo en el resto de la cara, cuello, brazos y tronco, algo húmedas con heriditas en la comisuras de la boca, uñas muy gruesas y deformadas. (Anexo 2)

**Caso: 2** – DOR (IV- 8) de 14 años de edad, procedencia rural. Refiere que hace unos meses comenzó con salida de granitos duros en la cara y sienes acompañados de picazón escasa y que posteriormente se han ido extendiendo a cuello; se siente ansiosa porque tiene a su papá con lesiones muy extendidas en la piel, las cuales empezaron igual a las de ella. (Anexo 2)

## Signos de enfermedad en la literatura revisada

Signos	Caso 1(III-11)	Caso 2 (IV- 8)
Pápulas hiperqueratósicas	x	x
Escamas	x	x
Costras amarillentas	x	x
Pápulas en mucosa	-----	-----
Fisuras	-----	-----
Costras	x	-----
Uñas con distrofia ungueal e hiperqueratosis	x	-----
Hiperqueratosis palmo-plantar	-----	-----
Prurito variable	x	x
Histológicamente: hiperqueratosis, separación intraepidérmica con formación de hendiduras suprabasales y células epidérmicas diteratósicas	x	x

## Conclusiones

Por la genealogía presentada y la transmisión de la enfermedad con un carácter autonómico-dominante, con las características clínicas y la biopsia confirmativa en ambos pacientes se define esta familia como una genodermatosis- enfermedad de Darier dándose orientaciones para su prevención y apoyo a los individuos afectados.

## Referencias Bibliográficas

1. Darier J. La psorosperose folliculaire vegetante. Ann Dermatol Syphiligr 1889; 10: 597-612.
2. Jorda E, Revert A, Montesinos E, Zayas A. Unilateral Darier's disease. Int Dermatol 1996; 35: 288-289.
3. Fernández Hernández Vaquero G. Enfermedad de Darier. En; Dermatología. La Habana: Ed. Científico Técnica;1986, p.135-139.
4. Nakagawa T, Masada M, Morieue T, Takaiwa T. Comedo-like acantholytic dyskeratosis of the face and scalp: a new entity? Br J Dermatol 2000; 142: 1047-1048.
5. Katta R, Reed J. Wolf JE. Cornifying Darier's disease. Int Dermatol 2000; 39: 844-845.
6. Peterson CM, Leshner JL Jr, Sanguenza OP. A unique variant of Darier's disease. Int J Dermatol 2001; 40: 278-280.
7. Telfer NR, Burge SM, Ryan TJ. Vesiculo-bullous Darier's disease. Br J Dermatol 1990; 122: 831-834.
8. Hellwig B, Hesslinger B, Walden J. Darier's disease and psychosis. Psychiatry Res 1996; 64: 205-207.
9. Aleyda Urquiza, Leopoldina, Braulio Zayas y Eraidá Hernández. Acroqueratosis Verrusiforme diagnosticada en un adulto. Presentación de un caso. Rev Cuban Med Milit. 2002; 31(4).
10. Silvestre Martínez, Angel Vera. Carmen Eloy-García, Andrés Sanz, Vicente Crespo. Enfermedad de DarierLinial. Actas Dermosifiliogr. 2006; 97:139-41.
11. R Ruiz-Villaverde, J Blasco Melguizo, AC Menéndez García Estrada, MC Jiménez Cortés. F Díez García. Enfermedad de Darier unilateral y segmentaria tipo I.An Pediatr (Barc). 2004; 60:92-4.
12. Vínculos a catálogo McKusick: 124200 Código CIE-9-MC: 757.39
13. <http://www.fundacion1000.es/> consultado nov./ 2007.
14. info@enfermedades-raras.org  
<http://www.enfermedades-raras.org/es/default.htm>
15. Correo-e : eurordis@eurordis.org <http://www.eurordis.org>
16. Manssur I, Díaz Almeida. Genodermatosis. En: Díaz Almeida J. Dermatología. La Habana: Editorial Ciencias Médicas;2002, 48:50.
17. Eva Cavaría, José M Hernández. Placas erosivas y verrugosas en pliegues inguinales.

## Anexos

Figura 1

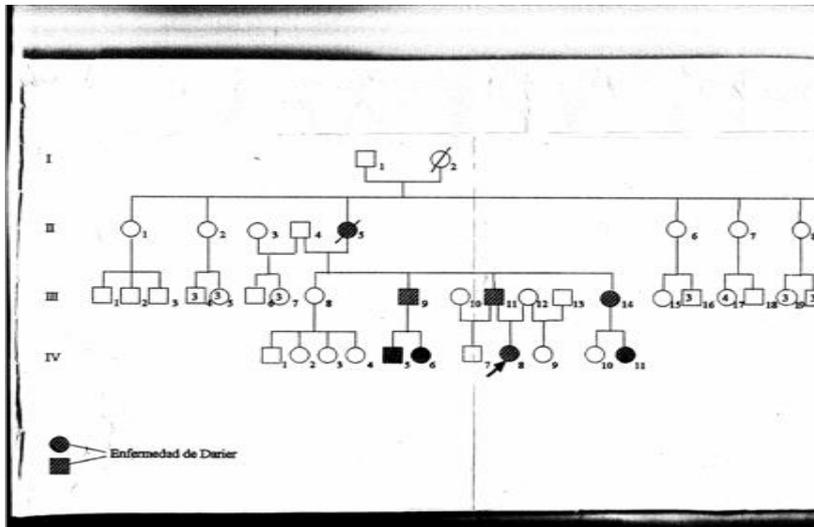


Figura 2



- <sup>1</sup> Especialista de I grado en Dermatología. Asistente
- <sup>1</sup> Especialista de I grado Genética Clínica. Asistente
- <sup>1</sup> Especialista de Primer Grado en Pediatría. Asistente

<sup>1</sup> Estudiante de 4to año de Medicina

<sup>1</sup> Estudiante de 6to año de Medicina