



## Enfermedad de Darier

Darier disease

Albadio Samir Pérez López<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-1201-4720>

Antonio Gaspar Díaz Ramos<sup>2\*</sup> <https://orcid.org/0000-0002-9231-7747>

Yusimy Davas Andrade<sup>3</sup> <https://orcid.org/0000-0002-6961-0064>

<sup>1</sup>Hospital Dermatológico Especializado "Guillermo Fernández Hernández- Baquero", Departamento de Anatomía Patológica. La Habana, Cuba.

<sup>2</sup>Hospital General Docente "Enrique Cabrera Cossio", Departamento de Cirugía Maxilofacial. La Habana, Cuba.

<sup>3</sup>Hospital General Docente "Enrique Cabrera Cossio", Departamento de Dermatología. La Habana, Cuba.

\* Autor para la correspondencia: [antogd@infomed.sld.cu](mailto:antogd@infomed.sld.cu)

### Cómo citar este artículo

Pérez López AS, Díaz Ramos AG, Davas Andrade Y. Enfermedad de Darier. Arch Hosp Univ "Gen Calixto García". 2024;12(3):e1267. Acceso: 00/mes/2024. Disponible en: <http://revcalixto.sld.cu/index.php/ahcg/article/view/1267>

## RESUMEN

**Introducción:** La enfermedad de Darier es una genodermatosis infrecuente, con herencia autosómica dominante. Su prevalencia es variable. Desde el enfoque clínico, se caracteriza por la presencia de pápulas hiperqueratósicas foliculares. En la histología se observa un patrón acantolítico-disqueratósico.

**Objetivo:** Presentar un caso de enfermedad dermatológica poco frecuente.

**Caso clínico:** Se presenta un paciente masculino de 62 años, que acudió a la consulta de Dermatología del Hospital General Docente "Enrique Cabrera Cossio" de La Habana, por presentar pápulas foliculares hiperqueratósicas, iniciadas desde la adolescencia, ligeramente pruriginosas en áreas seboreicas. Se estableció el diagnóstico de enfermedad de Darién, mediante biopsia de piel. Se indicó tratamiento con cremas emolientes y vaselina salicílica, y se obtuvo una mejoría parcial de las lesiones.

**Conclusiones:** El caso clínico presentado, una vez establecido el diagnóstico y aplicado el tratamiento, tuvo una mejoría clínica. Se remitió a seguimiento en consulta externa.

**Palabras clave:** Enfermedad de Darier; queratosis seboreica; poroqueratosis.

---

## ABSTRACT

**Introduction:** Darier disease is a rare genodermatosis, with autosomal dominant inheritance. Its prevalence is variable. Clinically, it is characterized by the presence of hyperkeratotic follicular papules. In histology, an acantholytic-dyskeratotic pattern is observed.

**Objective:** To present a new case of genodermatosis of rare observation in our environment.

**Clinical case:** A 62-year-old male attended the dermatology outpatient clinic of the "Enrique Cabrera Cossio" Hospital in Havana complaining of slightly pruritic hyperkeratotic follicular papules located in seborrheic areas, which started since adolescence. The diagnosis of Darier disease was established by skin biopsy. Treatment with emollient creams and salicylic vaseline was indicated, obtaining partial improvement of the cutaneous lesion.

**Conclusions:** The clinical case presented here had an important clinical improvement once established the diagnosis and applied the treatment. Is being followed-up in the outpatient consultation.

**Keywords:** Darier disease; ceratose seboreica; porokeratosis.

---

## INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Darier, fue descrita en primera vez en 1886, por *Morrow*<sup>(1)</sup> y con posterioridad, por *Darier y White*<sup>(2)</sup> en 1889, quienes la denominaron como "psoroespermosis folicular vegetante" y "queratosis folicular".

s una genodermatosis infrecuente, con herencia autosómica dominante, causada por una mutación del gen ATP2A2 (12q23-24.1), que codifica para una bomba de calcio ATPasa de tipo 2, del retículo



endoplasmático denominada SERCA2b, que conduce a una queratinización anormal y pérdida de la adhesión intercelular de los queratinocitos.<sup>(3,4,5)</sup>

Su prevalencia es muy variable, con un caso estimado entre 55 000 a 100 000 habitantes.<sup>(6,7,8)</sup>

Las características clínicas se caracterizan por la presencia de pápulas hiperqueratósicas, foliculares y perifoliculares, localizadas por lo general, en áreas seboreicas. Son acompañadas de queratosis punteada palmoplantar, distrofia ungueal y compromiso mucoso. En la histopatología se observa un patrón acantolítico disqueratósico.<sup>(9,10)</sup>

Resultó de interés clínico este tipo de dermatosis, por ser precisamente infrecuente en la práctica diaria, así como describir las características individuales del paciente aquejado. De ahí el objetivo de presentar un caso con enfermedad dermatológica poco frecuente.

## PRESENTACIÓN DE CASO

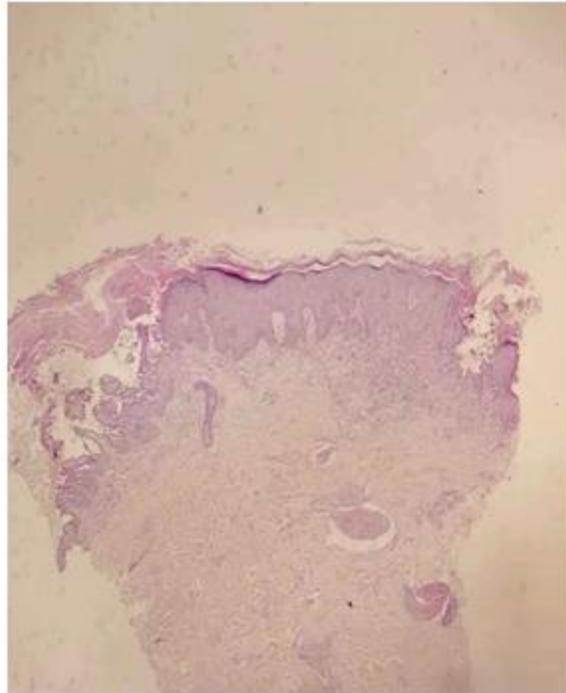
Paciente masculino de 62 años, de tez blanca, con antecedentes de salud, que acudió a la consulta de Dermatología del Hospital General Docente "Enrique Cabrera Cossio", de La Habana, por presentar lesiones cutáneas ligeramente pruriginosas, iniciadas desde la adolescencia, con empeoramiento en los meses de verano. Refirió además la presencia de afecciones similares en la piel del padre y del hermano. En el examen físico dermatológico, se observaron pápulas foliculares hiperqueratósicas pardo rojizas, distribuidas en cuello, tórax, espalda y región proximal de los miembros superiores (Fig. 1).



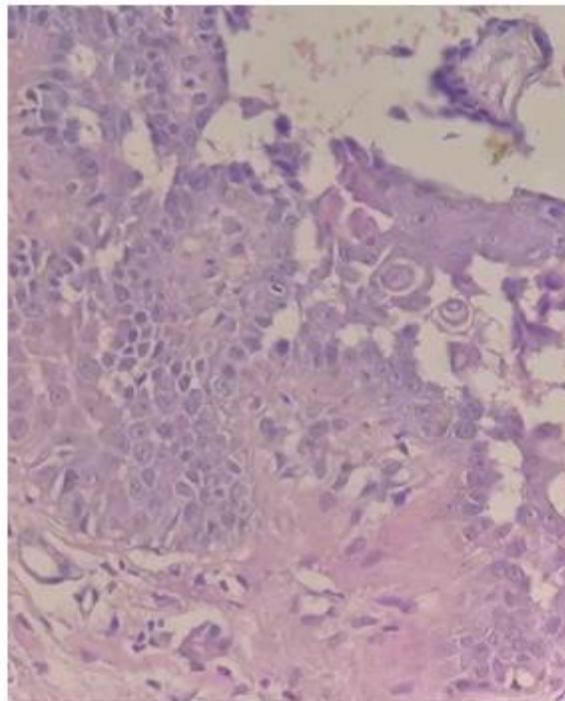


**Fig. 1.** Pápulas hiperqueratósicas foliculares en tronco y miembros superiores.

Se constató además queratosis punteada palmoplantar y escotadura en forma de "v" del borde distal de las uñas de manos y pies. En el estudio microscópico de una biopsia por ponche de 4 mm, obtenida de la piel del tórax, se identificaron hendiduras intraepidérmicas suprabasales acantolíticas, con disqueratosis en forma de "cuerpos redondos" y "granos" a nivel del estrato granuloso. Se apreció, además, hiperparaqueratosis en columnas e infiltrado inflamatorio mononuclear ligero, a nivel del plexo vascular superficial. (Fig. 2 y Fig. 3).



**Fig. 2.** Hendiduras intraepidérmicas suprabasales, acantosis, hiperparaqueratosis. H/E X100.



**Fig. 3.** Acantólisis y disqueratosis en forma de "cuerpos redondos" y "granos". H/E X400.

Se estableció el diagnóstico de enfermedad de Darier y se indicó tratamiento con cremas emolientes, para mantener la piel hidratada. En este caso, se emplearon vaselina y aceite vegetal de forma mantenida, alternadas en dependencia de la disponibilidad, así como crema queratolítica para las áreas hiperqueratósicas, a base de ácido salicílico entre 2 y 3 %, por ciclos de hasta 12 semanas, en dependencia del estado de la piel, con evaluaciones mensuales por consulta externa de seguimiento. Se obtuvo una mejoría parcial de las lesiones al año del tratamiento.

## DISCUSIÓN

En el 47 % de los pacientes con enfermedad de Darier no existen antecedentes familiares, debido -tal vez- a mutaciones de novo o penetrancia incompleta.<sup>(8,9)</sup> El caso consultado difiere en este aspecto con el del paciente presentado, en el cual se identificaron afectados a familiares de primer grado de consanguinidad. No se constató compromiso de la mucosa bucal en el caso presentado, aunque dichas alteraciones han sido descritas,<sup>(1,2,5,7,9,10)</sup> caracterizadas por la presencia de pápulas aplanadas, blancas y rugosas localizadas en encías, lengua, paladar duro y blando. A través del microscopio, en la enfermedad de Darier se observa un patrón acantolítico y disqueratósico, representado por hendiduras intraepidérmicas suprabasales, con acantólisis de los queratinocitos y cornificación anormal prematura en forma de "cuerpos redondos" -queratinocitos con núcleos picnóticos, halo claro perinuclear y citoplasma eosinófilo- y "granos" -corneocitos con núcleos hiper cromáticos alargados-.<sup>(6,7,9,11)</sup>

El diagnóstico diferencial incluye otras entidades en las cuales se identifica el patrón histopatológico antes mencionado, como: la enfermedad de Grover, el pénfigo familiar benigno, el disqueratoma verrucoso y el acantoma acantolítico disqueratósico. En la enfermedad de Darier, las alteraciones epidérmicas son milimétricas, afecta pocas crestas interpapilares. Es asociada, además, a espongirosis, acantólisis, con similitudes a la de los pénfigos vulgares, foliáceos y familiares y a un infiltrado inflamatorio con numerosos eosinófilos.

El pénfigo familiar benigno se caracteriza por acantólisis extensa, con afectación de la mitad o más del grosor epidérmico y escasa disqueratosis. El disqueratoma verrucoso presenta una silueta crateriforme, con formación de vellosidades. El acantoma acantolítico disqueratósico es indistinguible de forma histopatológica de la enfermedad de Darier, pero en sus manifestaciones clínicas se identifica como un tumor solitario, localizado en el tronco de personas adultas, más frecuente entre la cuarta y sexta década de vida.<sup>(9,11)</sup>

## CONCLUSIONES

El caso clínico presentado, una vez establecido el diagnóstico y aplicado el tratamiento, tuvo una mejoría clínica. Fue remitido a seguimiento en consulta externa.

## REFERENCIAS



1. García Valdés L, Salazar JJ, León Quintero G. Enfermedad de Darier. Presentación de un caso de diagnóstico tardío. *Dermatología Cosmética, Médica y Quirúrgica*. [Internet]. 2020;18(4):274-27. [acceso: 20/07/2024]. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=98021&id2=>
2. Machuca MV, Solís RA, Mercedes ES, Chian GC. Enfermedad de Darier. *Rev Dermatol Perú*. 2020;30(3):239-42. [acceso: 20/07/2024]. Disponible en: <https://sisbib.unmsm.edu.pe/BVRevistas/dermatologia/dermatologia.htm>
3. Villegas RI, Jiménez GD, Gutiérrez BL, Linares BM. Enfermedad de Darier: serie de 20 casos y revisión de la literatura. *Actas Dermo- Sifilográficas*. 2021;112(7):667-77. [acceso: 20/07/2024]. Disponible en: [https://www.actasdermo.org/es-enfermedad-darier-serie-20-casos-articulo-S0001731021001009&sa=U&ved=2ahUKEwjn4q2-k8qHAX4QjABUzXCXIQFnoECBsQAQ&usg=AOvVainzBMO\\_U1qJLDQHf](https://www.actasdermo.org/es-enfermedad-darier-serie-20-casos-articulo-S0001731021001009&sa=U&ved=2ahUKEwjn4q2-k8qHAX4QjABUzXCXIQFnoECBsQAQ&usg=AOvVainzBMO_U1qJLDQHf)
4. Orozco Peña FV, Arrieta Sanabria MJ, Yechivi Valverde MD. Enfermedad de Darier. *Rev Méd Sinerg*. [Internet]. 2023;8(7):e1077. [acceso: 29/07/2024]. Disponible en: <https://revistamedicasinergia.com/index.php/rms/article/view/1077>
5. Takagi A, Kamijo M, Ikeda S. Darier disease. *J Dermatol* [Internet]. 2016;43(3):275-9. [acceso: 20/07/2024]. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/1346-8138.13230&sa=U&sqi=2&ved=2aqhUKEwiCx93rlsqHAXU1QjABHf5jOSIQFnoECBQQAQ&usg=AOvVaw3PpmU>
6. Crowson AN, Magro CM, Piepkorn MW, Kutzner H, Desman GT, editors. *Barnhill's dermatopathology*. Vol 1. Ed. 4a. New York: McGraw Hill; 2020.
7. Bowzyc DM, Hoang MP, Dmochowski M. Subcorneal and intraepidermal immunobullous dermatoses. In: Hoang MP, Selim MA, editors. *Hospital based dermatopathology*. Vol 1. 1st ed. Switzerland: Springer; 2020. p. 378-80.
8. Morgan CM, Lozano A, Padilla CH, Ramírez RL, Cruzado DH. Enfermedad de Darier con afectación perianal: reporte de un caso. *Rev Dermatol Perú*. 2019;29(4):258-62. Disponible en: <https://sisbib.unmsm.edu.pe/PVRevistas/dermatologia/dermatologia.htm>
9. Calonje E, Brenn T, Lazar AL, Billings SD, editors. *McKee's pathology of the skin with clinical correlations*. Vol 1. 5th ed. London: Elsevier; 2020.
10. Ponti L, Peroni DS, Nogales M, Cevinni AB, Bocián M, Laterza A, et al. Enfermedad de Darier. *Rev Dermatol Argent*. 2011;17(6):457-60. [acceso: 20/07/2024]. Disponible en: <https://www.dermatolarg.org.ar/index.php/dermatolarg/index>
11. Patterson JW, Hosler GA, Prenshaw KL, editors. *Weedon skin pathology*. Vol 1. 5th ed. New York: Elsevier; 2021.



## Conflicto de interés

Los autores declaran no tener conflictos de interés.

## Contribuciones de los autores

Conceptualización: *Albadío Samir Pérez López.*

Curación de datos: *Albadío Samir Pérez López, Antonio Gaspar Díaz Ramos y Yusimy Davas Andrade.*

Análisis formal: *Albadío Samir Pérez López, Antonio Gaspar Díaz Ramos y Yusimy Davas Andrade.*

Adquisición de fondos: *Albadío Samir Pérez López.*

Investigación: *Albadío Samir Pérez López, Antonio Gaspar Díaz Ramos y Yusimy Davas Andrade.*

Metodología: *Albadío Samir Pérez López, Antonio Gaspar Díaz Ramos y Yusimy Davas Andrade.*

Administración del proyecto: *Albadío Samir Pérez López y Antonio Gaspar Díaz Ramos.*

Recursos: *Albadío Samir Pérez López.*

Software: *Antonio Gaspar Díaz Ramos.*

Supervisión: *Albadío Samir Pérez López y Antonio Gaspar Díaz Ramos.*

Validación: *Albadío Samir Pérez López y Antonio Gaspar Díaz Ramos.*

Visualización: *Albadío Samir Pérez López y Antonio Gaspar Díaz Ramos.*

Redacción - borrador original: *Albadío Samir Pérez López, Antonio Gaspar Díaz Ramos y Yusimy Davas Andrade.*

Redacción - revisión y edición: *Albadío Samir Pérez López, Antonio Gaspar Díaz Ramos y Yusimy Davas Andrade.*

Recibido: 01/08/2024.

Aprobado: 26/09/2024.

