

## ENFERMEDAD DE DARIER-WHITE

### Presentación de una Familia

Pérez, María Mercedes; Correa, Alvaro; Fuentes, Jairo; De León, Lesbia;  
Pérez, Jesús; Pérez, Mario; Romero, Oscar; Mozo, Javier

#### RESUMEN

Presentamos una familia con cinco miembros afectados en forma generalizada, por pápulas cubiertas por escamocostras pardas, queratodermia plantar, mutilaciones en ambos pies y onicodistrofia total.

Con base en la clínica, antecedentes familiares y biopsias se hizo diagnóstico de enfermedad de Darier-White, iniciándose tratamiento con etretinato 1 mg/kg día, obteniéndose notable mejoría clínica.

**Palabras Clave:** Enfermedad de Darier autosómica dominante, Etretinato.

#### INTRODUCCION

La enfermedad de Darier-White es una genodermatosis de herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta y expresividad variable, en la que existe un desorden de la queratinización debido a alteraciones del complejo tonofilamentos-desmosomas.

Clínicamente presenta pápulas queratósicas cubiertas de costras pardas, las cuales tienen predilección por las áreas seboreicas, pudiendo coalescer para formar placas verrucosas, papilomatosas y malolientes. El compromiso de las palmas y plantas va desde escasas queratosis punteadas, hasta una queratodermia plantar severamente incapacitante.<sup>1</sup>

En las mucosas, un 15% de los pacientes presentan pápulas blanquecinas con imagen en empedrado en paladar, lengua, mucosa, oral y otras superficies mucosas.

María Mercedes Pérez, Médica Dermatóloga, Docente adjunto de Dermatología, Universidad del Norte, Barranquilla.

Alvaro Correa, Médico Dermatólogo, Docente adjunto de Dermatología, Universidad Libre, Barranquilla.

Jairo Fuentes, Médico Dermatólogo, Docente adjunto de Dermatología, Universidad Libre, Barranquilla.

Lesbia de León, Médica Dermatóloga, Docente adjunto de Dermatología, Universidad Libre, Barranquilla.

Jesús Pérez, Patólogo Docente adjunto de Patología Universidad Libre, Barranquilla

Mario Pérez, Estudiante de Medicina

Oscar Romero, Estudiante de Medicina

Javier Mozo, Estudiante de Medicina.

Las alteraciones ungueales suelen ser la primera manifestación. Consisten en bandas longitudinales blancas y eritematosas con escotadura en forma de V en el borde libre, hiperqueratosis subungueal y onicodistrofia total.

Se han reportado cambios quísticos óseos.<sup>2</sup> Las alteraciones mentales no siempre están presentes y no es posible concluir que el gen de la enfermedad sea el responsable de la anormalidad mental.<sup>3</sup>

En el cuero cabelludo las costras simulan seborrea, siendo la alopecia excepcional. Pueden existir numerosas máculas pequeñas de leucodermias en el tronco y las extremidades.<sup>4</sup>

Este es un padecimiento crónico, iniciado en la primera o segunda décadas de la vida, con exacerbaciones frecuentes tras la exposición solar y elevada incidencia de infecciones por herpes, piógenas y micóticas.<sup>5</sup>

El cuadro histológico es:

1. Fisura o laguna suprabasal con células acantolíticas disqueratósicas libres en su interior.
2. Cuerpos redondos en el estrato granuloso y granos en la capa córnea.
3. Proliferación irregular de papilas revestidas por una capa única de células basales.
4. Acantosis e hiperqueratosis.<sup>6</sup>

El tratamiento consiste en evitar la exposición solar, emolientes tópicos, queratolíticos. En los casos graves es eficaz el etretinato 0.5-1 mg/kg día.<sup>7</sup>

#### HISTORIA CLINICA

##### Paciente No. 1

Madre, 54 años de edad. Dermatitis eritrodérmica con pápulas hipertróficas descamativas, color marrón sucio, malolientes que coalescen en placas y son asintomáticas; onicodistrofia total sin queratodermia (Fig. No. 1).

##### Paciente No. 2

Hija, 33 años. Dermatitis generalizada constituida por pápulas descamativas con áreas hipertróficas, papilomatosas, fisuradas, sobreinfectadas; úlcera tórpida de 5 años de evolución en dorso de pie derecho; onico-



Fig. No. 1.

distrofia total. Mutilación de dedos de pies e imposibilidad para deambular (Fig. No. 2).

**Paciente No. 3**

Varón. 30 años. Pápulas cubiertas de escamocostras pardas, generalizadas; severa onicodistrofia; resorción metatarsal con pie en cubo; no deambula.

**Paciente No. 4**

Mujer. 27 años. Pápulas hipertróficas escamocostrosas que comprometen todo el tegumento; onicodistrofia total. Queratodermia plantar severa con mutilación de dedos e imposibilidad para la marcha.

**Paciente No. 5**

Varón. 22 años. Compromiso leve de piel y faneras, en forma diseminada por pápulo-costras con queratosis subungueal. Queratodermia plantar leve.

En todos, las lesiones se inician en la niñez. Son asintomáticas, no hay alteraciones neuropsiquiátricas; el nivel intelectual es normal. La enfermedad les impide una relación social adecuada.

**Histopatología**

Piel con severa hiperqueratosis y papilomatosis; epidermis con formación de extensas hendiduras suprabasales (lagunas) por acantolisis, con papilas dérmicas que se proyectan hacia las hendiduras revestidas por una capa de células (vellosidades). Presencia de frecuentes cuerpos redondos en la capa granular y gránulos en la capa córnea (Fig. No. 3). Dentro de las

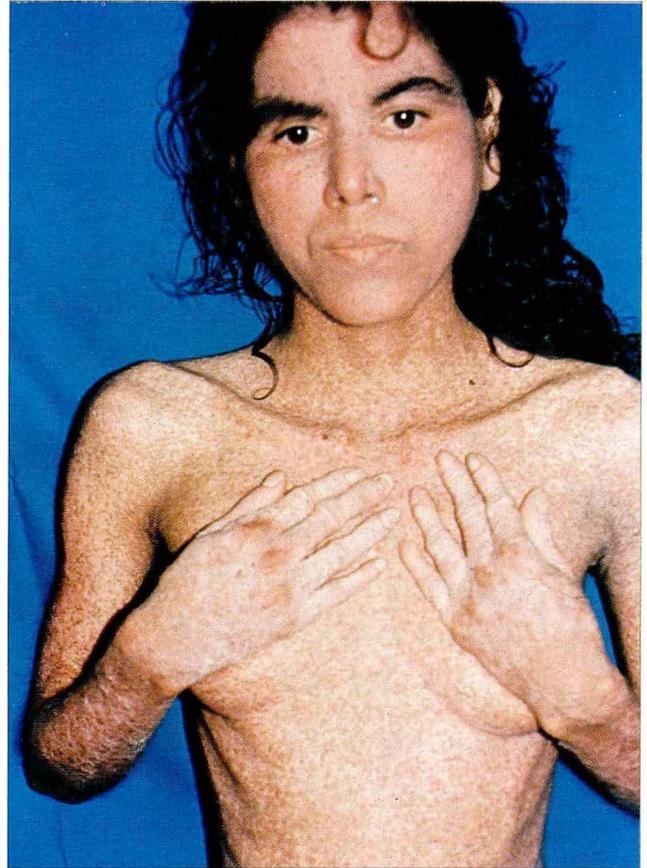


Fig. No. 2.

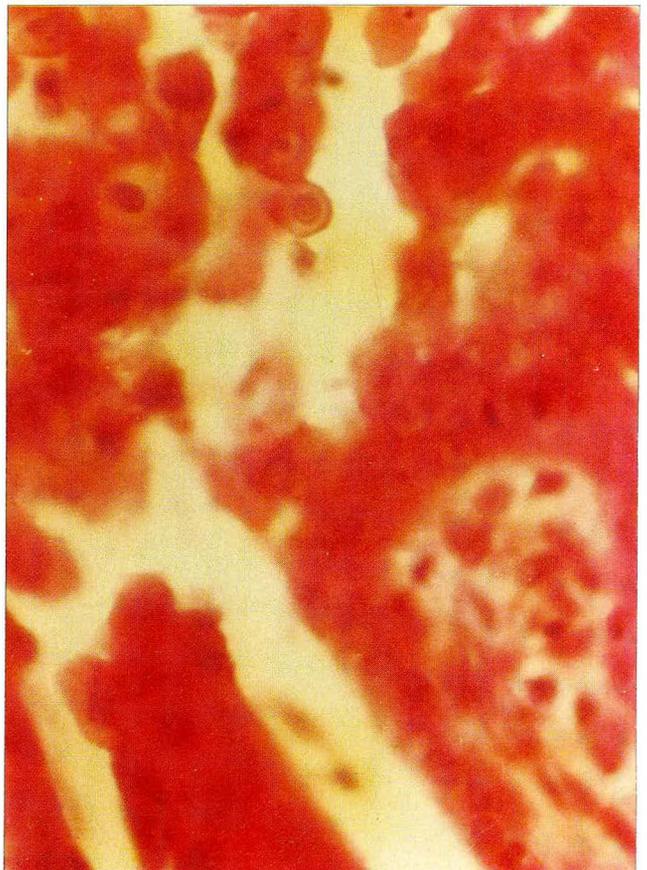


Fig. No. 3.

hendiduras se observan células acantolíticas descamadas. Escasos linfocitos y melanófagos perivasculares en dermis superficial.

DIAGNOSTICO: "Dermatitis acantolítica intraepidérmica suprabasal: Enfermedad de Darier".

## Descripción de la Terapia

Con base en el diagnóstico histológico, y previa mejoría de las complicaciones infecciosas, se inició tratamiento con etretinato 1 mg/kg día, obteniéndose marcada mejoría, sin que hasta la fecha se hayan presentado efectos secundarios.

## COMENTARIOS

En esta familia se demuestra la herencia autosómica dominante de la enfermedad.

Nuestros pacientes presentaron un compromiso severo del tegumento con lesiones papulosas cubiertas de escamocostras que les confieren un aspecto sucio; ésto, junto a la queratodermia plantar con mutilaciones de las falanges, hiperqueratosis ungueal con onicogriposis y la atrofia músculo-esquelética severa, les imposibilitan la marcha y las relaciones socioafectivas.

Ningún paciente presenta lesiones mucosas o alteraciones neuropsiquiátricas. Las infecciones bacterianas y las exacerbaciones tras la exposición solar son frecuentes, factores agravados por

el lugar donde residen y sus condiciones socioeconómicas. La respuesta de estos pacientes a los retinoides ha sido buena con pocos efectos indeseables.

## SUMMARY

We present five members of the same family affected by generalized brown papules with scaly crust, plantar keratodermia and total nail dystrophy. Based on the clinic and histologic features and the family history, we made the diagnosis of Darier's disease and started treatment with etretinate at 1 mg/kg day with significant improvement in the condition.

## BIBLIOGRAFIA

1. Cohen IK, Kraemer KH, Peck GL. Cornifying Darier's disease. A unique variant. Arch Dermatol 1976; 112: 504-506.
2. Arabi K, Girardin C, Bernadat JP, et al. Les lésions asseuses existentes-elles dans la maladie de Darier. Nouv Dermatol 1989; 8: 313-314.
3. Susan M Burge et al. Darier-White disease: A review of the clinical features in 163 patients. Am Acad Dermatol 1992; 27: 40-50.
4. Jack WK. Leucoderma macules in keratosis follicularis. Int J Dermatol 1992 Oct; 31(10).
5. Fitzpatrick. Textbook. 1988. Tomo 1.
6. Lever NF Schaumburg, Lever G. Histopatología de la piel. 1990: 68-69
7. American Academy of Dermatology. Retinoids Present and Future. December 1992.