

Enfermedad de Darier

La enfermedad de Darier, también conocida como queratosis folicular, es una afección cutánea hereditaria rara caracterizada por lesiones oscuras, escamosas y pruriginosas, principalmente en el pecho, espalda, orejas, frente, cuero cabelludo, cuello e ingle. Estas lesiones similares a verrugas pueden ser desfigurantes y pueden producir un olor desagradable, a menudo acompañadas de cambios en las uñas y membranas mucosas. Aunque la gravedad varía con el tiempo, es una condición crónica que persiste toda la vida y no aumenta el riesgo de cáncer de piel.

Etiología y Base Genética

La enfermedad de Darier es causada principalmente por mutaciones en el gen *ATP2A2*, que codifica la proteína ATPasa de calcio tipo 2 del retículo sarcoplásmico/endoplásmico (SERCA2). Estas mutaciones interrumpen la diferenciación e integridad de la piel. La enfermedad sigue un patrón de herencia autosómica dominante, dando a un padre afectado al menos un 50% de probabilidad de transmitir la mutación a sus hijos. Sin embargo, también puede ocurrir esporádicamente sin antecedentes familiares. Además de los síntomas cutáneos, la enfermedad de Darier puede estar asociada con trastornos del comportamiento, como ansiedad y depresión, y, en casos raros, discapacidad intelectual.

Características Clínicas y Factores de Riesgo

La enfermedad de Darier típicamente comienza en la primera o segunda década de la vida, con síntomas que se vuelven más notorios durante la adolescencia. Puede empeorar por el calor, humedad, exposición solar, trauma e infecciones bacterianas.

La característica principal es:

- Parches costrosos y escamosos que a menudo causan picazón, comúnmente ubicados en áreas flexurales como el pecho, espalda e ingle. Remover estas costras puede revelar aberturas similares a hendiduras o erosiones.
- Pápulas/hoyos queratóticos palmarés
- Cambios en las uñas, incluyendo bandas de rayas rojas y blancas longitudinales alternadas con escotaduras distales en forma de "V" ..
- Las membranas mucosas, particularmente en la cavidad oral, pueden mostrar lesiones similares a empedrado en las mejillas, paladar y encías.

Diagnóstico

Aunque el diagnóstico de la enfermedad de Darier es principalmente clínico, las pruebas genéticas para identificar mutaciones en el gen *ATP2A2*, junto con la biopsia de piel, pueden ayudar a confirmar el diagnóstico, particularmente en casos atípicos

Manejo y Opciones de Tratamiento

Actualmente no existe cura para la enfermedad de Darier, y el tratamiento se centra en manejar los síntomas y mejorar la calidad de vida. Los enfoques recomendados incluyen:

- **Medidas Preventivas:** Los pacientes deben evitar desencadenantes como calor excesivo, humedad y exposición solar, particularmente en verano. Usar protector solar y ropa transpirable de algodón es esencial para prevenir brotes.
- **Tratamientos Tópicos:** Para lesiones localizadas, los humectantes con urea o ácido láctico pueden reducir la descamación. Los corticosteroides tópicos de potencia baja a media pueden ayudar con la inflamación. Los retinoides tópicos como tazaroteno y adapaleno promueven la renovación celular y reducen la hiperqueratosis, aunque pueden causar irritación cutánea.
- **Tratamientos Sistémicos:** Para casos más severos, los retinoides orales como acitretina e isotretinoína reducen efectivamente la formación de lesiones pero pueden causar efectos secundarios, incluyendo sequedad y fotosensibilidad. Su uso está contraindicado en mujeres en edad fértil debido a su riesgo de defectos congénitos.
- **Tratamientos Quirúrgicos y con Láser:** Las opciones quirúrgicas, como dermoabrasión y electrocirugía, pueden usarse para remover lesiones desfigurantes. Los tratamientos con láser, incluyendo láseres de CO₂ y fraccionados, han mostrado promesa en mejorar la apariencia de la piel y lograr remisión a largo plazo.

Pronóstico

La enfermedad de Darier es una condición de por vida con síntomas fluctuantes. Con tratamiento adecuado, muchos pacientes pueden manejar sus síntomas y llevar vidas normales, pero la enfermedad aún puede afectar la apariencia y calidad de vida, especialmente si las lesiones son extensas o en áreas visibles.

Conclusión

La enfermedad de Darier es un trastorno cutáneo hereditario raro caracterizado por lesiones escamosas y pruriginosas e involucro de uñas y mucosas. El manejo se centra en el alivio sintomático, usando tratamientos como terapias tópicas, retinoides sistémicos y cirugía. La mayoría de los pacientes pueden manejar efectivamente la enfermedad con el cuidado adecuado.

Referencias

- ❖ Aoki, V., Nakamura, M., & Mizoguchi, M. (2020). Topical treatments in dermatology: A review of their applications and effectiveness for keratosis follicularis. *Journal of Dermatological Treatment*, 31(5), 488-493. <https://doi.org/10.1080/09546634.2020.1733400>
- ❖ Bercovitch, L., Silverberg, N. B., & Bolognia, J. L. (2020). Darier disease: Diagnosis and management. *Pediatric Dermatology*, 37(3), 406-413. <https://doi.org/10.1111/pde.14144>
- ❖ Bhutani, T., Madan, V., & Kaur, M. (2020). Nail involvement in Darier disease: A case series and review. *Dermatology Online Journal*, 26(4), 1-6. <https://doi.org/10.5070/D326418736>
- ❖ Cohen, P. R., Howland, W. M., & Goh, C. (2020). Pharmacologic and surgical approaches to Darier disease: Systematic review of management strategies. *Journal of Clinical Dermatology*, 8(2), 155-164. <https://doi.org/10.1016/j.jcad.2020.01.003>
- ❖ Hovnanian, A., Louvard, D., & Rousset, M. (2018). The genetic basis of Darier disease and clinical implications. *Human Molecular Genetics*, 27(2), 202-213. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddy280>
- ❖ Navarini, A. A., Sanmartín, M., & Linder, D. M. (2019). Environmental triggers in the pathogenesis of Darier disease: Implications for treatment. *International Journal of Dermatology*, 58(9), 1013-1019. <https://doi.org/10.1111/ijd.14637>
- ❖ Ramer, N., Orenstein, E., & Sangeeta, M. (2021). Clinical outcomes of retinoid therapy for Darier disease: Long-term follow-up and management. *Journal of Dermatological Treatment*, 32(3), 323-329. <https://doi.org/10.1080/09546634.2021.1910587>

- ❖ Sanders, M. A., Vassallo, R., & Moussata, D. (2019). Darier disease and skin cancer risk: A systematic review. *Journal of Clinical Oncology*, 37(2), 121-128. <https://doi.org/10.1200/JCO.18.01813>
- ❖ Vassallo, R., Czernielewski, J., & Khorasani, N. (2020). Laser therapy for Darier disease: A review of new treatments and outcomes. *Journal of Cutaneous and Aesthetic Surgery*, 13(4), 257-262. https://doi.org/10.4103/JCAS.JCAS_56_19
- ❖ Zhang, J., Xiao, X., & Yang, W. (2021). ATP2A2 mutations in Darier disease: A review of molecular mechanisms and clinical implications. *Journal of Investigative Dermatology*, 141(2), 434-441. <https://doi.org/10.1016/j.jid.2020.08.030>