

INFORME DE CASO

Enfermedad de Darier-White de la vulva. Presentación de una paciente

Darier-White disease of the vulva. Presentation of a patient

MSc. Dra. Mabel González Escudero¹

Dra. Amelia Betancourt Pérez²

Dra. Dayren Peraza Cruz²

¹ Máster en Educación Universitaria en Ciencias de la Salud. Especialista de I Grado en Medicina General Integral y de II Grado en Dermatología. Profesora Asistente de la Universidad de Ciencias Médicas "Lidia Doce", Sagua la Grande. Hospital "Mártires del 9 de abril", Sagua la Grande, Villa Clara, Cuba.

² Especialista de I Grado en Medicina General Integral y en Dermatología. Profesor Instructor Universidad de Ciencias Médicas "Dr. Serafín Ruiz de Zárate Ruiz", Santa Clara. Hospital Clínico Quirúrgico "Arnaldo Milián Castro", Santa Clara, Villa Clara, Cuba.

³ Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Residente de 2do año de Dermatología. Hospital Clínico Quirúrgico "Arnaldo Milián Castro", Santa Clara, Villa Clara, Cuba.

RESUMEN

La enfermedad de Darier-White es una genodermatosis poco frecuente, de transmisión autosómica dominante, caracterizada por lesiones papuloqueratósicas con afectación en las mucosas y las uñas; pueden aparecer pápulas en la vulva, específicamente. Se cree que los síntomas de la enfermedad son causados por una anomalía en el complejo filamentos desmosomo-queratina. Se presenta una paciente de 34 años de edad con diagnóstico histológico de enfermedad de Darier-White en la piel y la mucosa vulvar.

Palabras claves: enfermedad de Darier

ABSTRACT

The Darier-White disease is an uncommon genodermatosis, the transmission of autosomal dominant, characterized by lesions involving papulokeratotic mucosal and nails; may appear papules on the vulva, specifically. It is believed that the disease symptoms are caused by an abnormality in the complex filamentous desmosome-keratin. A 34 years old with histologically confirmed Darier-White disease in the vulvar skin and mucosa is presented.

Key words: Darier disease

En 1889 los Especialistas en Dermatología Ferdinand-Jean Darier (francés) y James Clark White (norteamericano) describieron, de forma independiente, la enfermedad: Darier la denominó psorospermosis folicular vegetante y White queratosis folicular.

Es un raro padecimiento cutáneo con patrón de herencia autosómica dominante, con una alta penetrancia -superior al 95%-, pero de expresividad variable. Son frecuentes las mutaciones nuevas y es causado por la mutación en el gen ATP2A2 del cromosoma 12q 23-24.^{1,2} Desde el punto de vista clínico hay pápulas y placas hiperqueratósicas en las áreas seboreicas y en los pliegues de flexión.²

PRESENTACIÓN DE LA PACIENTE

Mujer de 34 años, blanca, con historia personal y familiar de enfermedad de Darier-White; fumadora inveterada que padece sepsis urinaria. Fue valorada por el Especialista en Dermatología por lesiones cutáneas y mucosas, en particular vulvares y, además, alteraciones ungueales.

Al examen cutáneo y de mucosa exhibía:

- Lesiones papulosas, queratósicas, amarillentas, duras, firmes y grasosas que tendían a unirse y a formar placas verrucosas simétricas y masas papilomatosas que se distribuían en la cara, el tronco y en los pliegues (figura 1); además se observó un quiste sebáceo de gran tamaño (5x5cm) en labio mayor derecho.
- Pápulas blanquecinas, con depresión central, que afectaban los carrillos, el paladar blando y el duro, las encías y la mucosa vulvar.
- Muecas triangulares en el borde libre de las uñas, fragilidad ungueal e hiperqueratosis subungueal (manos y pies) que pueden afectar todas las uñas o varias de ellas (figura 2).



Figura 1. Pápulas hiperqueratósicas en la región vulvar. Quiste sebáceo de 5x5cm en la vulva (labio derecho)



Figura 2. Muecas triangulares en el borde libre de las uñas (manos)

Se realizó una biopsia de piel y de mucosa vulvar y se concluyó como enfermedad de Darier-White. Actualmente se mantiene en tratamiento y seguimiento por el Especialista en Dermatología.

COMENTARIO FINAL

Aunque se conoce desde 1989, el gen responsable fue mapeado en 1993. Afecta por igual a ambos sexos,³ su prevalencia es de 1/100000 y se calcula una incidencia de cuatro nuevos casos por millón de habitantes cada 10 años;^{4,5} otros autores informan una prevalencia estimada entre un caso por 30000 y un caso por 100000.¹⁻⁴

Los signos aparecen a partir de los 11 años, aunque la mayoría de los pacientes presentan lesiones en la tercera y la cuarta décadas de la vida -esta paciente comenzó a presentar lesiones a los 10 años de edad-. Los síntomas de la mayoría de los pacientes empeoran durante el verano debido al calor y la humedad; otros factores que inciden son la luz ultravioleta, el traumatismo mecánico, la ingestión de litio, el fenol y el aerosol con cloruro de etilo. La ocurrencia frecuente de herpes simple y otras infecciones bacterianas pueden exacerbar la enfermedad.^{6,7}

La incidencia varía en las membranas mucosas del 15 al 50%; las pápulas blanquecinas con depresión central afectan la mucosa de las mejillas, la del paladar blando, la del paladar duro y las de las encías. También se han informado lesiones en la mucosa rectal, en la vulva, en las glándulas salivales, en la hipofaringe, en la laringe y en el esófago; se observan como lesiones en empedrado.⁶⁻⁸ Otros autores han informado casos de lesiones localizadas exclusivamente en la vulva. Las lesiones ungueales incluyen líneas longitudinales rojas o blancas que se extienden desde la base de la lúnula, y a través de ella, hasta el margen libre de la uña, una muesca triangular en el borde libre, fragilidad ungueal e hiperqueratosis subungueal.^{9,10}

La enfermedad de Darier-White se asocia, con una alta frecuencia, con trastornos, sobre todo con los del tipo afectivo como el bipolar, la esquizofrenia, la psicosis y la tendencia suicida;¹⁰ otras enfermedades asociadas son raras, predominan la epilepsia, el retraso mental, la encefalopatía y la atrofia cerebral.^{5,8,10} Otros autores señalan la asociación con la queratodermia plantar circunscrita, los múltiples quistes epidérmicos, la hiperqueratosis palmoplantar filiforme, el dermatofibroma protuberans, las verrugas múltiples, el cutis verticis gyrata, la lepra dimorfa y la ginecomastia.

Aunque no constituye una enfermedad predisponente de tumores malignos ha sido descrita su asociación con el carcinoma de células basales. Dolci y colaboradores, en 2004, publicaron el primer caso de enfermedad de Darier-White y carcinoma espino celular, ambos en la mucosa oral.⁹ Hasta la fecha no se ha encontrado un tratamiento efectivo: los casos leves requieren emolientes y protectores solares y los moderados y graves pueden requerir desde esteroides o retinoides hasta dermoabrasión, láser de dióxido de carbono o intervención quirúrgica -estos tratamientos se han probado con éxito limitado-.⁶⁻⁹ Moya Alonso y colaboradores señalan el uso de calcipotriol tópico, sin efectos secundarios evidenciables.³

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Rodríguez Acar M, Aparicio Gracilazo C, Ramos Garibay A. Enfermedad de Darier. Presentación de un caso. Rev Cent Dermatol Pascua. 2004;13(3):150-3.

2. López Ibarra M, Pulido Díaz N, Rentería Cámara I. Enfermedad de Darier, informe de un caso familiar y revisión bibliográfica. *Dermatología Rev Mex*. 2010;54(4):206-9.
3. Eimer L, Lagodin Bonavia P, Stringa M, Rébora I, Okay J. Enfermedad de Darier. *Arch Argent Pediatr*. 2011;109(4):50-6.
4. Pérez Armas R. Enfermedad de Darier. Presentación de un caso. *Rev Ciencias Méd Hab*. 2006;5(2):1-6.
5. Novales J, Rodríguez M, Estrada I. Enfermedad de Darier. Presentación de un caso. *Rev Cent Read Dermatol Pascua*. 2010;16(1):14-8.
6. Awad Readi P, Urbina González P. Casos para diagnóstico. Pápulas pruriginosas estivales y alteraciones ungueales. *Piel*. 2007;22(2):83-5.
7. Casos para diagnóstico. Lesiones cutáneas papulosas de distribución blaszkoides. *Piel*. 2005;20(5):245-7.
8. Pomar-Morante RA, Larrea-Gallegos D, Ayaipoma-Nicolini A, Chian-García C. Epidermodysplasia verruciformis: report of a case. *Dermatol Peru*. 2013;23(1):55.
9. Santamona González V, Cervantes Acevedo AM, Barrios Ganem A. Dermatitis con eliminación transepidermica clásicas. *Rev Cent Dermatol Pascua*. 2002;11(1):40-8.
10. Barchino Ortiz R, Suárez Fernández R, Ochaita PI. Vulvar inflammatory Dermatitis. *Actas Dermosifiliogr*. 2012;103(4):260-75.

Recibido: 9-12-13

Aprobado: 30-1-14

Mabel González Escudero. Hospital "Mártires del 9 de Abril". Carretera Circuito Norte a Quemado de Güines km 2 ½. Sagua la Grande, Villa Clara, Cuba. Código Postal: 52300 Teléfono: (53)(42) 66 3011. Correo electrónico: direccion@hospisag.vcl.sld.cu