

Resumen # 1078

Enfermedad de Darier, variante inusual comedoniana. Presentación de un caso

<sup>1</sup>Pets E, <sup>1</sup>Volmaro K, <sup>1</sup>Rodríguez N, <sup>1</sup>Moyano Crespo G, <sup>1</sup>Martínez M, <sup>1</sup>Meza Vetanzo Z, <sup>2</sup>Castaño MB, <sup>3</sup>Herrero MV

<sup>1</sup>III Cátedra de Patología Hospital Pediátrico; <sup>2</sup>Servicio de Dermatología Hospital Córdoba; <sup>3</sup>III Cátedra de Patología Hospital Pediátrico y Servicio de anatomía patológica Hospital Córdoba

**Persona que presenta:**

Pets E, evelinpets@gmail.com

**Área:**

Básica

**Resumen:**

La Enfermedad de Darier es una genodermatosis poco frecuente de transmisión autosómica dominante causada por la mutación del gen ATP2A2 localizado en el cromosoma 12q23-24.1, que codifica la ATPasaCA+2 retículo sarco endoplásmico (SERCA2). Se caracteriza en la forma clásica por lesiones papuloqueratósicas costrosas, pruriginosas principalmente foliculares, que predominan en las zonas seboreicas y que afecta las extremidades con estriaciones longitudinales ungueales características. Es una enfermedad crónica en la que se observa episodios de sobreinfecciones bacterianas o víricas y exacerbada por efecto del calor, la exposición solar, sudoración y medicamentos. Se distinguen variantes atípicas inusuales como la vesicoampollar, hipertrófica, hemorrágica, discrómica y comedoniana. El objetivo del presente trabajo es comunicar un caso familiar de la variante inusual comedoniana de Enfermedad de Darier, de la cual existen pocos casos publicados.

El caso es un paciente de sexo masculino de 57 años que consultó por presentar pápulas y placas hiperqueratósicas con comedones sobre base eritematosa en región frontal, malar, infraclavicular, esternal, en extremidades superiores e inferiores y región sacra, muy pruriginosas y mal oliente de más de 10 años de evolución, desencadenadas por el calor y la humedad destacando dentro de los antecedentes familiares a una hermana con enfermedad de Darier. Se le suministró múltiples tratamientos con corticoides locales sin mejoría. Se realizó biopsia cutánea, la cual se fijó en formol al 10%, se incluyó en parafina y se coloreó con técnicas de hematoxilina/eosina. Los cortes histológicos mostraron compromiso folicular prominente con infundíbulos foliculares dilatados conteniendo restos de queratina con paraqueratosis, acantósis suprabasal y células disqueratósicas con cuerpos redondos, granos conformando vellosidades con proyecciones papilares.

La enfermedad de Darier en su forma comedoniana es inusual y difiere de la forma clásica por el compromiso folicular prominente con formación de grandes comedones, tanto abiertos como cerrados. Nuestro aporte es la comunicación de un caso familiar de esta variante inusual.

**Palabras Clave:**

piel; darier; proteína atp2a2

Darier's disease, unusual comedonian variant. A case presentation

<sup>1</sup>Pets E, <sup>1</sup>Volmaro K, <sup>1</sup>Rodríguez N, <sup>1</sup>Moyano Crespo G, <sup>1</sup>Martínez M, <sup>1</sup>Meza Vetanzo Z, <sup>2</sup>Castaño MB, <sup>3</sup>Herrero MV

<sup>1</sup>III Cátedra de Patología Hospital Pediátrico; <sup>2</sup>Servicio de Dermatología Hospital Córdoba; <sup>3</sup>III Cátedra de Patología Hospital Pediátrico y Servicio de anatomía patológica Hospital Córdoba

**Persona que presenta:**

Pets E, evelinpets@gmail.com

**Abstract:**

Darier's disease is a rare autosomal dominant genodermatosis caused by the mutation of the ATP2A2 gene located on chromosome 12q23-24.1, which encodes ATPaseCA + 2 endoplasmic sarcoid reticulum (SERCA2). It is characterized in the classical form by crusty papulokeratotic lesions, mainly follicular pruritic, which predominate in seborrheic areas and affects the extremities with characteristic longitudinal striations. It is a chronic disease in which episodes of bacterial or viral overinfections are observed and exacerbated by the effects of heat, sun exposure, sweating and medications. Unusual atypical variants such as vesicoampollar, hypertrophic, hemorrhagic, dyschromic and comedonian are distinguished. The aim of the present work is to report a family case of the unusual Comedonian variant of Darier's Disease, of which there are few published cases.

The case is a 57-year-old male patient who consulted for presenting papules and hyperkeratotic plaques with comedones on the erythematous base in the frontal, malar, infraclavicular, sternal region, in the upper and lower extremities, and the sacral region, very itchy malodorous of more than 10 years of evolution, triggered by heat and humidity highlighting within a family background a sister with Darier's disease. A multiple treatments with local corticosteroid was given, without improvement. Skin biopsy was performed, which was fixed in 10% formalin, included in paraffin and colored with hematoxylin / eosin techniques. The histological sections showed prominent follicular involvement with dilated follicular infundibles containing keratin residues with parakeratosis, suprabasal acantholysis and dyskeratotic cells with round bodies, grains forming villi with papillary projections.

Darier's disease in its comedonian form is unusual and differs from the classical form by the prominent follicular involvement with formation of large comedones, both open and closed. Our contribution is the communication of a familiar case of this unusual variant.

**Keywords:**

skin, Darier, protein