

CASO CLÍNICO

Enfermedad de Darier asociada a Cutis Verticis Gyrata

Dra. Karina Ojeda,* Dr. Patricio Freire, Dr Santiago Palacios*****

* R2 Postgrado Dermatología de la Universidad Tecnológica Equinoccial de Quito

** Director de postgrado de Dermatología Universidad Tecnológica Equinoccial Dr. Patricio Freire

*** Director del Centro de la PIEL "CEPI" Dr. Santiago Palacios

Correspondencia:
karinae23@outlook.com

Palabras clave: Enfermedad de Darier, Genodermatosis, Cutis verticis gyrata

RESUMEN

La enfermedad de Darier (ED) es una genodermatosis autosómica dominante con manifestaciones cutáneas características que varían desde pápulas queratósicas en la parte superior del tronco hasta eritroniquia longitudinal.

Cutis Verticis Gyrata también conocida como paquidermia verticis gyrata, es un trastorno cutáneo benigno raro que se caracteriza por pliegues contorneados, hipertrofia e hiperlaxitud de la piel generando surcos profundos del cuero cabelludo que imitan a las circunvoluciones cerebrales.

Se describe el caso de un paciente masculino de 34 años de edad sin antecedentes patológicos de importancia ni alteraciones neuropsiquiátricas que acude al centro de la piel por presentar desde la infancia pápulas queratósicas en tórax anterior, posterior, cuello y regiones intertriginosas, a partir de la pubertad presenta un crecimiento de pliegues longitudinales en cabeza que se extienden en sentido anteroposterior abarcando aproximadamente el 80% de su superficie, sin alteraciones acompañantes en piel cabelluda dicha presentación podría ser una asociación o una coincidencia sumamente rara.

Se realizó biopsia cutánea para estudio histológico cuyo reporte indicó hallazgos compatibles con enfermedad de Darier, en piel cabelluda no existen alteraciones histopatológicas.

La relevancia del presente caso clínico radica en la asociación de patologías poco frecuentes.

INTRODUCCIÓN

Cutis Verticis Gyrata es una condición poco común benigna de etiología desconocida caracterizada por la presencia de crestas y surcos profundos que imitan los surcos cerebrales en cuero cabelludo, estos pliegues pueden generar maceración y sobreinfección cutánea. Se la clasifica en primaria y secundaria según las características de su presentación.¹

La enfermedad de Darier también conocida como disqueratosis folicular es una genodermatosis rara caracterizada por la presencia de pápulas y placas hiperqueratósicas que afectan las áreas seboreicas, presenta expresividad variable por lo que su clínica puede ser discreta y llevar a errores diagnósticos.²

CASO CLÍNICO

Presentamos el caso de un paciente masculino de 34 años de edad sin antecedentes patológicos de importancia ni alteraciones neuropsiquiátricas que acude al centro de la piel por presentar desde la infancia pápulas queratósicas en tórax anterior, posterior, cuello y regiones intertriginosas, (Figura 1) a partir de la pubertad presenta un crecimiento de pliegues longitudinales (anterior a posterior) en piel cabelluda que afecta aproximadamente el 80% de su superficie (Figura 2) sin alteraciones acompañantes, pero que generan discomfort social.

Se realiza biopsia cutánea de lesiones de tórax anterior cuyo estudio histopatológico reporta disqueratosis acantolítica focal con la presencia de queratinocitos acantolíticos redondos grandes de ubicación predominante en estrato espinoso y granuloso, además de la presencia de células alargadas acantolíticas en el estrato corneo, y hendiduras suprabasales (Figura 3), además se realiza biopsia de piel cabelluda en la que no existen alteraciones histopatológicas.

Por las características clínicas e histopatológicas se estableció el diagnóstico de Enfermedad de Darier con coexistencia de Cutis Verticis Gyrata, la patología disqueratósica se encontraba bien controlada por lo que se implementan medidas de cuidado general uso de syndets y emolientes, al informar del carácter benigno de la patología en piel cabelluda el paciente decide no adoptar ninguna medida terapéutica.

DISCUSIÓN

La enfermedad de Darier también conocida como disqueratosis folicular fue descrita en 1889 por el dermatólogo francés Jean Darier del Hospital Saint-Louis de París y James C. White.^{1,3}

Esta patología afecta a ambos sexos por igual y se establece en la primera a segunda década de la vida.⁴

Es una genodermatosis con herencia autosómica dominante cuya causa deriva de la pérdida de adhesión celular de los queratinocitos por ruptura del complejo desmosómico debido a mutación del gen ATP2A2, en el cromosoma 12q23-12q24, encargado de codificar una bomba de Ca^{2+} ATPasa del Retículo endoplásmico (SERCA2) cuya función es transportar Ca^{2+} del citosol a su luz, su alteración conduce a la deficiencia de Ca^{2+} en la membrana



Figura 1. Pápulas hiperqueratósicas en tórax anterior.



Figura 2. Pliegues longitudinales (antero posteriores) en piel cabelluda.

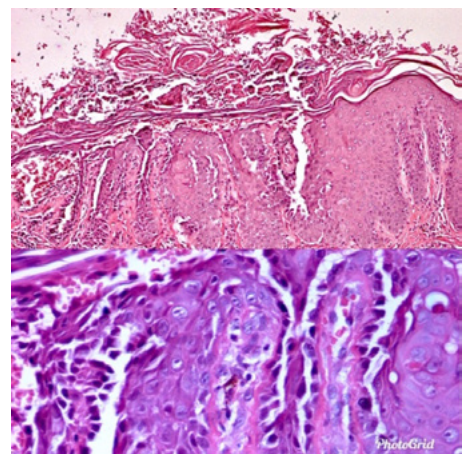


Figura 3. Disqueratosis acantolítica focal con la presencia de queratinocitos acantolíticos redondos de ubicación predominante en estrato espinoso.

celular desmosómica generando alteración de la adhesión celular e inducción a la apoptosis.^{3,2,5}

Esta patología se caracteriza clínicamente por la presencia de múltiples pápulas hiperqueratósicas, muchas veces costrosas de color marrón o rojo pardo que muestran una distribución de preferencia en áreas seborreicas como cabeza, cara, sienes, cuello y tronco, además de las manifestaciones clásicas las lesiones en rostro de larga data sin tratamiento pueden desarrollar engrosamiento de la piel con múltiples pápulas y placas hiperqueratósicas confluyentes.^{3,4,6}

En la piel cabelluda se observan costras gruesas que simulan seborrea. En el dorso de las manos y los pies se observan discretas pápulas clínicamente indistinguibles de la acroqueratosis verruciforme de Hopf. Los cambios ungueales incluyen bandas longitudinales rojas o blancas de grosor variable, con terminación patognomónica de muesca en “v” o “y” en el borde libre, así como onicorrexis e hiperqueratosis subungueal dolorosa.⁴

Las lesiones son a menudo asociadas a picazón y mal olor, en particular aquellas que se desarrollan en sitios de fricción, además la maceración y la infección secundaria pueden generar mal olor fuerte.⁶

Existen variantes clínicas topográficas: la forma generalizada con las características clásicas y la forma localizada o segmentaria, que aparece de manera tardía en 10% de la población, lo que constituye un fenómeno de mosaicismo genético.⁴

Además de las variantes topográficas, existen variantes morfológicas atípicas que constituyen en orden de frecuencia, las siguientes: pápulo-costrosa diseminada, pústulo-ampollar, hipertrófica, acral y hemorrágica.⁴

Las manifestaciones histopatológicas características de la ED son la presencia de disqueratosis (queratinización precoz) con presencia de células disqueratósicas (cuerpos redondos y granos) en el estrato de Malpighi superior y capa córnea, clivaje suprabasal, pérdida de la adhesión epidérmica (acantólisis), proyección irregular

de las papilas dérmicas hacia arriba dentro de las lagunas del clivaje (vellosidades) e hiperqueratosis.⁷

Dentro de los diagnósticos diferenciales que nos planteamos tenemos a la dermatitis seborréica, acantosis nigricans y acroqueratosis verruciforme de Hopf patologías que fueron descartadas por los hallazgos clínicos e histopatológicos.^{6,8}

El tratamiento de esta patología debe ser integral incluyendo cuidados generales de la piel así como manejo tópico o sistémico, sin embargo la patología tiende a persistir toda la vida con períodos de remisión parcial. Las exacerbaciones son frecuentes por calor, sudor, humedad e infecciones bacterianas. Los retinoides orales (acitretina, isotretinoína y alitretinoína) son la base del tratamiento ya que disminuyen la hiperqueratosis, sin embargo sus efectos secundarios limitan su uso.⁹

En nuestro paciente la disqueratosis se encontraba controlada por lo que se implementó el uso de syndets y emolientes para el control óptimo de su patología además de medidas generales de cuidado para evitar las exacerbaciones de la misma.

El cutis verticis gyrata también conocida como paquidermia verticis gyrata fue descrita por primera vez en 1843 por Robert como un trastorno cutáneo benigno caracterizado por la formación de surcos y pliegues en piel cabelluda, como resultado de esto con el tiempo el cuero cabelludo toma una apariencia similar a las circunvoluciones cerebrales. Se reporta una prevalencia de uno en cien mil en hombres y de 0.026 en cien mil mujeres, relación 5:1.^{10,11}

Fue clasificada en 1953 por Polan y Butterworth basados en la evaluación de la enfermedad en primaria (esencial o no esencial) y secundaria. La forma no esencial primaria a menudo se asocia con anomalías (neurológicas y oftalmológicas), al igual que la forma secundaria, mientras que la forma esencial primaria ocurre sin comorbilidades asociadas. Su etiología es desconocida y es cinco veces más frecuente en hombres.^{10,12}

Clínicamente suele aparecer en la pubertad y se manifiesta por la presencia de 2 a 30 pliegues, de 0.5-2 cm de ancho con profundidad aproximada de 1 cm, que suelen encontrarse típicamente en la región occipital y a nivel del vertex, pero puede existir daño en toda la piel cabelluda.^{11,12}

En la presentación primaria de cutis verticis gyrata los pliegues tienden a ser simétricos con sentido antero-posterior, mientras que los de la secundaria suelen ser asimétricos con disposición variable.¹¹

En la histopatología, la forma primaria presenta hallazgos de piel normal o engrosamiento dérmico con hipertrofia de anexos. En las variantes secundarias los hallazgos están relacionados con el proceso de base.¹¹

En el presente caso el paciente no presentó trastornos osteoarticulares, trastornos hormonales ni psiquiátricos, tuvo las manifestaciones clásicas de la patología a pesar de presentar una coexistencia con la enfermedad de Darier pertenece a la forma esencial primaria ya que en revisión de la bibliografía no se han encontrado reportes de asociación clínica.

El tratamiento de esta patología requiere un adecuado diagnóstico, para determinar la etiología subyacente en casos de Cutis Verticis Gyrata secundaria. Para la patología primaria el tratamiento se limita a garantizar una adecuada higiene del cuero cabelludo, especialmente dentro de los surcos para prevenir acumulación de secreciones.¹³

El tratamiento quirúrgico solamente es necesario por razones estéticas y problemas psicológicos causados por la enfermedad e implica desde simples escisiones hasta la expansión de tejidos e injertos de piel dependiendo del tamaño y ubicación de las lesiones.^{12,14}

CONCLUSIONES

La enfermedad de Darier es una patología rara bien definida en la cual sus complicaciones se relacionan con

procesos inflamatorios, sobreinfección y mal olor, en algunos casos puede tener una presentación extensa más allá de sus hallazgos habituales afectando en diferentes grados la calidad de vida de quienes la padecen.

La bibliografía no reporta vinculación entre estas patologías hasta el momento por lo que no se conoce la magnitud ni la naturaleza intrínseca de su asociación así como tampoco un nexo fisiopatológico de las mismas sin embargo es importante mencionar que las dos entidades independientemente están asociadas a alteraciones neuropsiquiátricas por lo que es importante su estudio.

BIBLIOGRAFÍA

1. Parlak M, Erdem T, Karakuzu. Darier's Disease Seen with Cutis Verticis Gyrata. *Acta Derm Venereol*. 2000;81.
2. Beiu C, Giurcaneanu C, Mihai M, Popa LG, Hage R. Darier Disease – A Clinical Illustration of Its High Variable Expressivity. *Cureus*. 2019;11(12).
3. Kositkuljorn C, Suchonwanit P. Darier's Disease: Report of a Case with Facial Involvement. *Case Rep Dermatol*. 2019;11(3):327–33.
4. García-Ramírez DG, González-Cabello D, Navarrete-Solís J. Enfermedad de Darier-White. *Dermatologia Rev Mex*. 2016;60(2):142–8.
5. Rácz E, Kornseé Z, Csikós M, Dobos M, Salacz P, Kárpáti S. Darier's disease associated with cutis verticis gyrata, hyperprolactinaemia and depressive disorder. *Acta Derm Venereol*. 2006;86(1):59–60.
6. Takagi A, Kamijo M, Ikeda S. Darier disease. *J Dermatol*. 2016;43(3):275–9.
7. Castaño M, Litvack D, Consigli, Javier MVDL. Enfermedad de Darier Presentación en dos hermanos. *ArgentDermatol*. 2016;66(6):182–6.
8. V, Shwetha S S, B K, Yashoda Devi N R, T, Pavan kumar R P, Krishnamurthy yashaswi. Spectrum of features in Darier's disease: A case report with emphasis on differential diagnosis. *J Oral Biol Craniofacial Res*. 2019;9(2):215–20.
9. Sondhi M, Vashist S. Case Report Darier's Disease – Response to Oral Vitamin A: Report of a Case and Brief Review. *Indian Dermatol Online J*. 2020;11(1):72–8.

10. Aslam C, Tan O, Hosnuter M, Isik D. Primary Cutis Verticis Gyrata Simple Resolution With Maxillary O-Ring Attachment Overdenture. *J Craniofac Surg*. 2015;26(3):974–5.
11. Escobar K, Díaz J. Cutis verticis gyrata primaria esencial: reporte de dos casos y revisión de la literatura. *Dermatología Cosmética, Médica y Quirúrgica*. 2019;17(1):21–4.
12. García-Arpa M, Flores-Terry MA, González-Ruiz L, Franco-Muñoz M, Calvo-García M. Primary essential cutis verticis gyrata: A scalp condition that may appear in various disorders. *Sultan Qaboos Univ Med J*. 2018;18(4):e560–2.
13. Rallo MS, Nosko M, Agag RL, Xiong Z, Al-Mufti F, Roychowdhury S, et al. Neurosurgical and Scalp Reconstructive Challenges During Craniotomy in the Setting of Cutis Verticis Gyrata. *World Neurosurg* [Internet]. 2019;125:392–7. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.wneu.2019.01.217>
14. Mutlu Ozay, Colak O, Canli, Mert, Akcay A. Scalp reconstruction with free latissimus dorsi flap in a patient with giant cutis verticis gyrata. *J Craniofac Surg*. 2016;27(6):e553–4.