

Zlokalizowana postać choroby Dariera

Localized Darier's disease – case report

Martyna Sławińska¹, Michał Sobjanek¹, Wojciech Biernat², Aleksandra Sejda², Roman Nowicki¹

¹Katedra i Klinika Dermatologii, Wenerologii i Alergologii Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego

²Katedra i Zakład Patomorfologii Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego

STRESZCZENIE

Zlokalizowana postać choroby Dariera jest rzadko występującym, miejscowym wariantem klasycznej postaci choroby. Charakteryzuje się ograniczeniem zmian skórnych oraz brakiem współwystępowania objawów paznokciowych i śluzówkowych. Przedstawiono przypadek 83-letniego mężczyzny, u którego obserwowane od kilkunastu lat blaszki i grudki umiejscowione w okolicy krzyżowej okazały się zlokalizowaną postacią choroby Dariera.

Forum Derm. 2016; 2: 3, 123–125

Słowa kluczowe: zlokalizowana postać choroby Dariera, akantoliza, dyskeratoza

ABSTRACT

Localized Darier's disease is a rare variant of the disorder, characterized by limited extent of the skin lesions as well as the absence of unguinal and mucosal changes. We present a case of an 83-year-old man with cutaneous plaques and papules in the sacral area diagnosed as a localized Darier's disease.

Forum Derm. 2016; 2: 3, 123–125

Key words: localized Darier's disease, acantholysis, dyskeratosis

OPIS PRZYPADKU

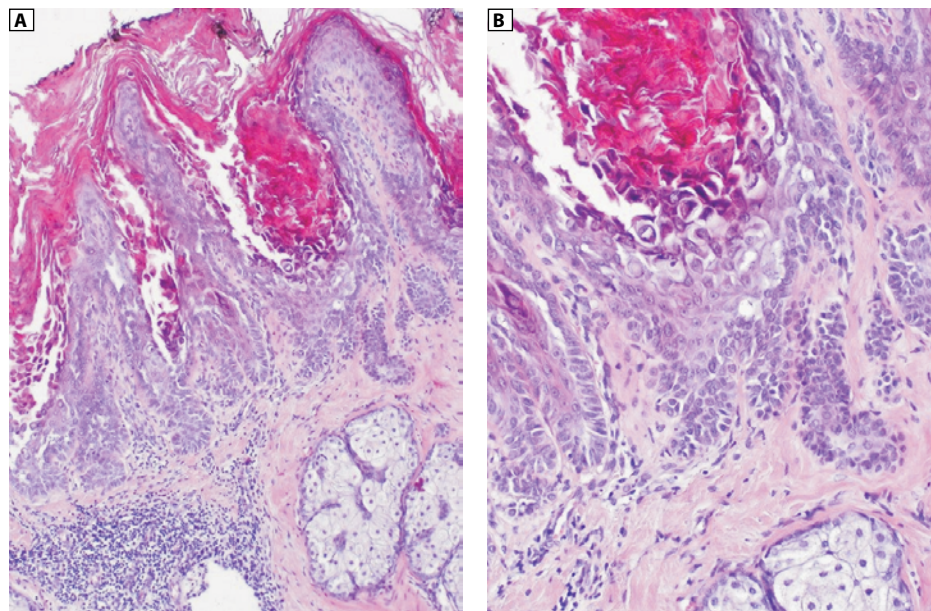
Osiemdziesięcioletniego pacjenta konsultowano z powodu obecnych od kilkunastu lat kilku sąsiadujących ze sobą czerwono-brunatnych hiperkeratycznych grudek i blaszek o układzie linijnym umiejscowionych na skórze okolicy krzyżowej (ryc. 1). Pacjent był wcześniej leczony miejscowymi preparatami glikokortykosteroidowymi — bez efektu. Okresową poprawę obserwowano po zabiegach krioterapii. Błony śluzowe oraz paznokcie nie były zmienione chorobowo. Wywiad rodzinny w kierunku chorób skóry był ujemny. W podstawowych badaniach laboratoryjnych nie obserwowano nieprawidłowości. W obrazie histopatologicznym bioptatów stwierdzono ogniska ponadpodstawnego rozwarstwienia naskórka z wykładnikami dyskeratozy (ryc. 2). Całość obrazu klinicznego pozwoliła na rozpoznanie zlokalizowanej postaci choroby Dariera. Po zastosowanym leczeniu miejscowym tretynoiną obserwowano jedynie niewielkie spłaszczenie wykwitów. Wobec braku dolegliwości — po wyjaśnieniu choremu istoty choroby — odstąpiono od dalszego leczenia.



Rycina 1. Zlokalizowana postać choroby Dariera — obraz kliniczny

Adres do korespondencji:

lek. Martyna Sławińska, Katedra i Klinika Dermatologii, Wenerologii i Alergologii, Uniwersytet Medyczny w Gdańsku, ul. Kliniczna 1a, 80–402 Gdańsk, e-mail: mslawinska@gumed.edu.pl



Rycina 2. Obraz histopatologiczny. **A.** Biopsja zmiany z widoczną akantolizą z tworzeniem szczelin ponad warstwą podstawną naskórka oraz pogrubiałą warstwą rogową. **B.** Dyskeratotyczne komórki, tzw. ciała okrągłe (fr. *corps ronds*), widoczne powyżej warstwy bazalnej

OMÓWIENIE

Choroba Dariera (rogowacenie mieszkowe dyskeratyczne) należy do rzadkich genodermatoz dziedzicznych w sposób autosomalny dominujący. Objawy chorobowe dotyczące skóry, błon śluzowych oraz paznokci są efektem mutacji genu *ATP2A2* umiejscowionego na chromosomie 12q-24.1. Wspomniany gen odpowiada za prawidłowe funkcjonowanie pompy wapniowej (ATP-azy SERCA2) w retikulum endoplazmatycznym, a jego defekt prowadzi do dysfunkcji desmosomów i utraty łączności pomiędzy keratynocytami, czego efektem jest akantoliza. Choroba ma charakter przewlekły i manifestuje się występowaniem hiperkeratotycznych grudek i blaszek umiejscowionych głównie w okolicach łojotokowych i wyprzeniowych. Na skórze dłoni i stóp obserwuje się punktowe ogniska rogowacenia. Charakterystyczne są także zmiany paznokciowe (karbowanie dystalnej części płytki paznokciowej, podpaznokciowe rogowacenie, biało-różowe podłużne prążki) oraz śluzówkowe (obraz kostki brukowej) [1, 2].

Zlokalizowana postać choroby Dariera jest rzadko występującym wariantem klasycznej postaci schorzenia [2]. Jest efektem mozaicyzmu komórkowego — defekt genetyczny dotyczy jedynie okolic skóry wykazujących zmiany chorobowe, natomiast nie występuje w obrębie skóry niezmięnionej. Pierwszy tego typu przypadek został opisany przez Kreibicha w 1906 roku [3]. Od tego czasu w literaturze anglojęzycznej ukazało się ponad 40 opisów schorzenia i wyodrębniono kilka odmian zlokalizowanej postaci choroby — jednostronną, liniową, segmentalną, półpaścopodobną

[4, 5]. W zlokalizowanej postaci choroby hiperkeratotyczne blaszki i grudki często układają się w sposób liniowy lub wirowaty, wzdłuż linii Blaschko. Średni wiek wystąpienia zmian chorobowych przypada na okres wczesnej dorosłości, jednak opisywano przypadki ujawnienia się choroby w starszym wieku [6]. Podobnie jak w klasycznej postaci choroby Dariera, zmiany skórne wykazują tendencję do zaostrzeń pod wpływem ekspozycji na światło słoneczne, wilgoć, po rozgrzaniu skóry. W postaci segmentalnej zmiany w obrębie błon śluzowych i paznokci zwykle nie występują, a wywiad rodzinny jest ujemny [4, 5, 7, 8].

Zarówno w klasycznej, jak i w zlokalizowanej postaci choroby Dariera obserwuje się charakterystyczny obraz histopatologiczny skóry zmienionej chorobowo, wykazujący cechy akantolizy oraz dyskeratozy. Podobne cechy w obrazie mikroskopowym obserwowane są w przypadku choroby Grovera, *warty dyskeratoma* oraz *acanthoma acantholyticum dyskeratoticum* — pojedynczej zmiany wielkości do 1 cm imitującej niemelanocytowe nowotwory skóry [9–11].

W leczeniu zlokalizowanej postaci choroby Dariera zalecane jest unikanie czynników prowokujących oraz stosowanie retinoidów miejscowych. Według obserwacji autorów niniejszego artykułu skuteczność tego rodzaju leczenia jest niewielka. W przypadku zmian podrażnionych korzystne wydaje się stosowanie miejscowych glikokortykosteroidów oraz emolientów. Część autorów wskazuje na skuteczność miejscowo stosowanych inhibitorów kalcyneuryny [12]. Przypadek prezentujemy ze względu na rzadkość występowania oraz nietypowy obraz kliniczny, które bywają przyczyną trudności diagnostycznych.

PIŚMIENICTWO

1. Cooper S.M., Burge S.M. Darier's disease: epidemiology, pathophysiology, and management. *Am. J. Clin. Dermatol.* 2003; 4: 97–105.
2. Medeiros P.M., Alves N.R.M., Trujillo J.M., Silva C.C., Faria P.C.P., Silva R.S. Segmental Darier's disease: a presentation of difficult diagnosis. *An. Bras. Dermatol.* 2015; 90: 62–65.
3. Kreibich K. [Essentials regarding Darier's disease (psorospermosis)]. *Arch. Dermatol. Syph.* 1906; 80: 367.
4. Reese D.A., Paul A.Y., Davis B. Unilateral segmental Darier disease following Blaschko lines: a case report and review of the literature. *Cutis.* 2005; 76: 197–200.
5. Gupta L.K., Garg A., Khare A.K. i wsp. A case of zosteriform Darier's disease with seasonal recurrence. *Indian Dermatol. Online J.* 2013; 4: 219–221.
6. Sartori-Valinotti J.C., Peters M.S., Wieland C.N. Segmental type 1 Darier disease: a case series highlighting late-onset disease. *Br. J. Dermatol.* 2015; 173: 587–589.
7. Milobratović D., Vuničević J. Localized Darier's disease. *Acta Dermatovenerol APA.* 2011; 20: 213–215.
8. Erkiert-Polguj A., Omulecki A., Waszczykowska E. Segmental Darier's disease — case report. *Post. Dermatol. Alergol.* 2008; 1: 34–37.
9. Parsons J.M. Transient acantholytic dermatosis (Grover's disease): a global perspective. *J. Am. Acad. Dermatol.* 1996; 35: 653–666.
10. Omulecki A., Lesiak A., Narbutt J. i wsp. Plaque form of warty dyskeratoma — acantholytic dyskeratotic acanthoma. *J. Cutan. Pathol.* 2007; 34: 494–496.
11. Goldenberg A., Lee R.A., Cohen P.R. Acantholytic dyskeratotic acanthoma: case report and review of the literature. *Dermatol. Pract. Concept.* 2014; 4: 25–30.
12. Pérez-Carmona L., Fleta-Asín B., Moreno-García-Del-Real C. i wsp. Successful treatment of Darier's disease with topical pimecrolimus. *Eur. J. Dermatol.* 2011; 21: 301–302.