

Morbus Darier

prof. MUDr. Zdeněk Doležel, CSc.¹, MUDr. Blanka Pinková², MUDr. Hana Bučková, Ph.D.²,
MUDr. Pavlína Autratová²

¹Pediatrická klinika LF MU a FN Brno

²Dětské kožní oddělení Pediatrické kliniky LF MU a FN Brno

Klíčová slova: Darierova choroba, akantolytická dyskeratóza, extrakutánní postižení.

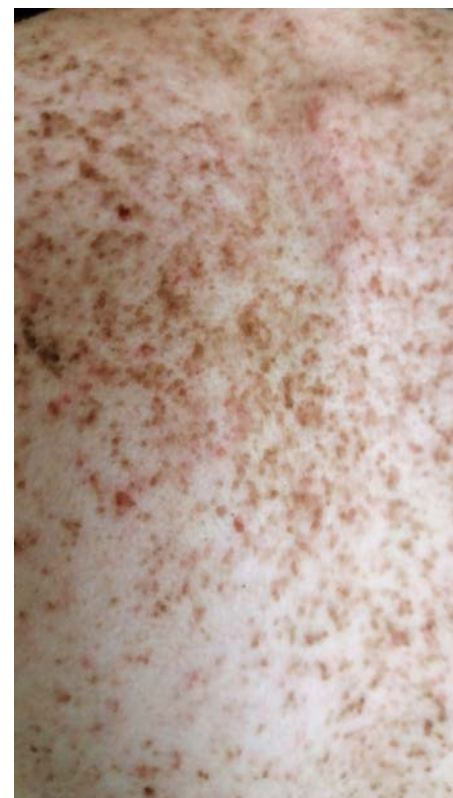
Key words: Darier disease, acantholytic dyskeratosis, extracutaneous manifestation.

Dvanáctiletý chlapec byl vyšetřen dermatologem pro papulózni morfy s maximem na ventrální straně trupu. Podle anamnestických údajů se tyto morfy poprvé objevily již asi před 2–3 lety na zádech, ale rodina nevyhledala žádné lékařské vyšetření. K tomu došlo až s postupným šířením kožních eflorescencí na přední plochu hrudníku a břicha. Dermatolog nález na kůži popsal jako diseminované drobné drsné papuly, kónického tvaru, hnědavě zbarvené, ložiskově splývající. Příp. změny v oblasti kožní adnex nebyly přítomny a ostatní fyzikální nález byl bez odchylek. Pro nejednoznačnou diagnózu byla doporučena kožní biopsie. Ta byla pro non-compliance rodiny provedena s odstupem 1,5 roku, kdy identické kožní změny byly na ventrální a dorzální straně trupu, na laterálních partiích krku a částečně i na obou pažích. Histologické vyšetření prokázalo povrchovou hyperkeratózu, epidermis byla akantolyticky rozšířená s papilomatózou a parabazálními akantolytickými štěrbinami; ve stratum granulosum a corneum byly přítomny četné dyskeratocyty charakteru corps ronds (= kulaté keratinocyty s pyknotickým jádrem) a grains (= malé, oválné keratinocyty s pyknotickým jádrem a porušenou integritou mitochondrií). Histologický nález přesvědčivě dokládal diagnózu morbus Darier (MD). Následné výzvy, aby se chlapec dostavil k dalším nezbytným vyšetřením a léčbě rodina ignorovala. Spontánní kontakt rodiny s pracovištěm autorů nastal za 10 měsíců po histologické verifikaci

Obr. 1. Splývající keratotické papuly na přední ploše trupu



Obr. 2. Morbus Darier – detail ložisek na zádech



MD a to proto, že u chlapce došlo ke zvýraznění kožních eflorescencí. Při přijetí k hospitalizaci dominoval na kůži krku a na ventrální i dorzální ploše trupu diseminovaný nález identických morf jako při prvotním výše uvedeném vyšetření dermatologem (obr. 1 a 2). Výrazně menší nález kožních změn byl v oblasti obou ramen a na ventrální ploše proximální partie steh. Na dlaních

měl chlapec bodovité hyperkeratózy s centrální vkleslinou, změny na nehtech přítomny nebyly. Po doplňujícím spektru vyšetření byla léčba MD zahájena podáváním retinoidů.

Darierova choroba je vzácná genodermatóza s poruchou rohovění kůže. Incidence nemoci je asi 1 : 50 000, častý je familiární výskyt, v dětském věku se nejčastěji manifestuje v ob-



KORESPONDENČNÍ ADRESA AUTORA: prof. MUDr. Zdeněk Doležel, CSc.
Dolezel.Zdenek@fnbrno.cz, Pediatrická klinika LF MU a FN Brno
Černopolní 9, 613 00 Brno

Převzato z: Pediatr. praxi. 2018; 19(2): 107–108

dobí 8.–15. r. života. MD je podmíněna mutací genu *ATP2A2* (chromozom 12q23–24), který kóduje protein SERCA 2 – ATPázu (SERCA2) lokalizovanou v membráně endoplazmatického retikula (ER). Za fyziologické situace je SERCA2 intracelulární vápníkovou pumpou, která udržuje nízkou hladinu Ca^{++} v cytoplasmě tak, že Ca^{++} transportuje do ER. Keratinocyty využívají SERCA2 a při její dysfunkci dochází k poruše vyzrávání a soudržnosti těchto pokožkových buněk. Dědičnost MD je autosomálně dominantní. Výrazná variabilita genu *ATP2A2* se promítá do velmi rozdílné interindividuální manifestace. Typickým klinickým nálezem na kůži jsou kónické papuly s drsnými, hnědočervenými keratotickými čepy, papuly často splývají ve větší ložiska. Na dlaních a ploskách bývají projevy keratodermie s drobným dolíčkováním.

Někteří nemocní mívají na nehtech longitudinální erytronychie a distální zářez tvaru „V“ na nehtové ploténce, což jsou patognomonické projevy MD. Bývá postižena nezřídka také sliznice dutiny ústní, genitálu a konečníku. Rozsah kožních projevů může být řídký, ale i diseminovaný, bakteriální superinfekce přispívá ke zhoršení nálezu. Exacerbaci choroby umocňuje teplo, pocení, vlhko či slunění. Projevy na kůži v počátečním stadiu někdy připomínají těžší seboroickou dermatitidu nebo akné, protože jsou lokalizovány na čele, ve kštici, na spáncích. Rozhodující pro diagnózu MD je histologické vyšetření z kožní biopsie. Kauzální léčba nemoci neexistuje, celkově je obtížná a patří plně do kompetence erudovaného dermatologa. MD má obvykle chronický průběh, v důsledku těžkého postižení kůže trpí kvalita života a řada

nemocných mívá psychické potíže. Ty mohou být navíc zvýrazněny tím, že MD je často asociována s neuropsychiatrickým onemocněním (epilepsie, bipolární afektivní porucha), s tyreopatiemi nebo s vrozenými anomáliemi urogenitálního traktu (renální/testikulární ageneze, podkovovitá ledvina, polycystóza ledvin; u našeho pacienta jsme prokázali zdvojený dutý systém levé ledviny s obstrukčním typem nefrográmu).

Stručné doplnění k non-compliance rodiny: a) nerespektování doporučené léčby chlapce jeho rozvedenými rodiči, b) nízký hygienický standard domácnosti, v níž hoch vyrůstal, c) léčba matky pacienta pro závislost na návykových látkách, navíc pravděpodobně měla na kůži projevy MD (zemřela v blíže neurčeném období po kožní biopsii syna).