

# La maladie de Darier

La maladie de Darier-White  
Dyskératose folliculaire

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur

Cette fiche est destinée à vous informer sur la maladie de Darier. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

## La maladie

### ● Qu'est-ce que la maladie de Darier ?

La maladie de Darier est une maladie rare et héréditaire de la peau. Elle évolue au long cours (maladie chronique) et par poussées.

Elle se manifeste par des papules sèches (petites lésions de la peau en relief, bien limitées et solides) sèches, qui atteignent habituellement la face, les tempes, les faces latérales du cou, le cuir chevelu, le tronc, les flancs, les grands plis (à l'aîne et aux aisselles) et les extrémités. Le regroupement des papules entraîne la formation de « nappes » épaisses, verruqueuses et brunâtres, pouvant dégager une odeur nauséabonde.

On parle également de maladie de Darier-White ou de dyskératose folliculaire.

### ● Combien de personnes sont atteintes de la maladie de Darier ?

Une à deux personnes sur 100 000 sont atteintes de cette maladie. Il s'agit donc d'une maladie rare.

### ● Qui peut en être atteint ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

La maladie de Darier débute habituellement autour ou après la puberté, dans la 2ème ou la 3ème décennie. Elle est présente partout dans le monde.

### ● A quoi est-elle due ?

La maladie de Darier est due à une anomalie génétique de l'adhérence entre elles des cellules de la peau (cohésion des cellules). Le gène en cause se nomme *ATP2A* et il est localisé sur le bras long du chromosome 12 dans la région 12q23-q24.1. Ce gène code pour une protéine qui est une pompe à calcium. Le calcium semblerait donc impliqué dans le processus de cohésion des cellules de la peau.

## ● Est-elle contagieuse ?

La maladie de Darier n'est pas une maladie contagieuse.

## ● Quelles en sont les manifestations ?

La maladie de Darier se manifeste par des papules de couleur brun-jaune recouvertes d'une croûte grisâtre. Le regroupement de ces papules aboutit à la formation de «nappes» épaisses avec des fissures, pouvant entraîner des suintements fétides. Une démangeaison (prurit) est souvent présente. Par ailleurs, les lésions peuvent se compliquer de surinfections bactériennes ou herpétiques.

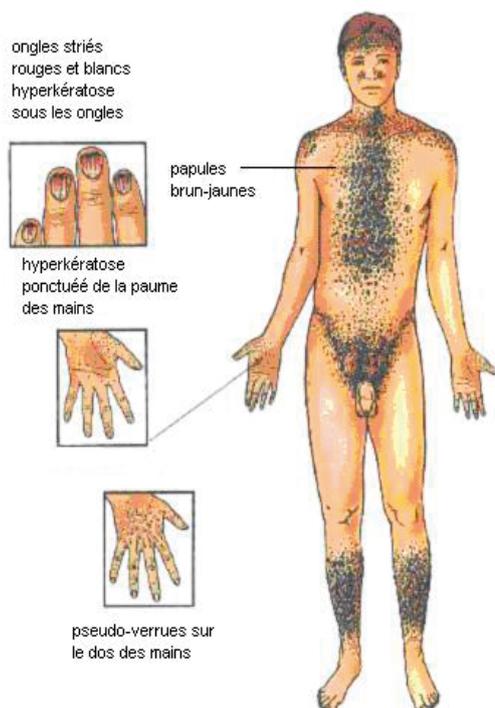
Les lésions cutanées se situent principalement dans les zones où il y a production de sébum (zones séborrhéiques) du visage, aux tempes, aux faces latérales du cou, au cuir chevelu, au tronc, aux flancs, aux grands plis (à l'aîne et aux aisselles) (Voir figure). L'atteinte est souvent symétrique.

L'atteinte des extrémités est un signe caractéristique de la maladie de Darier : elle se manifeste par la présence de papules de même couleur que la peau ayant un aspect de verrues planes sur le dos des mains. Un épaissement de la couche superficielle (cornée) de la peau (hyperkératose) ponctuée de minuscules puits est également observée sur les paumes de mains et les plantes de pieds.

Les atteintes des ongles sont également caractéristiques. Les ongles sont larges et présentent une alternance de bandes rouges et blanches. Le bord libre de l'ongle est souvent encoché et on note un épaissement de la peau sous les ongles.

Les muqueuses peuvent également être touchées dans environ 15 % des cas, notamment les muqueuses buccale, de l'oesophage et ano-génitales. Les papules sont alors blanchâtres.

Des formes cliniques moins caractéristiques sont rarement observées. Elles se distinguent par une localisation différente des lésions : atteinte linéaire, unilatérale ou localisée (par exemple uniquement aux ongles et aux mains) ; ou par des lésions d'aspect différent : formes



vésiculeuses ou vésiculo-bulleuses, plaques saillantes de surface irrégulière en particulier dans le pli derrière l'oreille.

Par ailleurs, l'association avec d'autres manifestations notamment neurologiques et psychiatriques (telles que la psychose maniacodépressive) a également été rapportée.

## ● **Quelle est son évolution ?**

La maladie de Darier évolue dans le temps et par poussées.

Les poussées sont souvent déclenchées par la chaleur, la transpiration et l'exposition au soleil. Elles peuvent également être provoquées par les anesthésiques généraux et plus rarement par les règles ou la grossesse.

Les principales complications observées dans cette maladie sont les surinfections bactériennes, dues à des champignons (fongiques) ou virales.

Le pronostic est variable d'une personne à l'autre. Il dépend de l'importance de l'atteinte, de la durée de la maladie et des risques de surinfection. La maladie de Darier ne retentit pas sur l'espérance de vie.

## **Le diagnostic**

### ● **Comment fait-on le diagnostic de cette maladie ? En quoi consistent les tests diagnostiques et les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?**

Le diagnostic de la maladie de Darier se fait par un examen clinique de la personne atteinte. Les signes de la maladie sont en effet caractéristiques. Cet examen doit toujours être confirmé par un examen des tissus (examen histologique) suite à une biopsie de peau.

La biopsie de peau consiste en un prélèvement d'un petit fragment de peau (0,5 cm en moyenne) réalisé avec un bistouri et sous anesthésie locale. Ce fragment est ensuite analysé. Cet examen permet de mettre en évidence les signes spécifiques d'un défaut de cohésion des cellules de la peau.

Le diagnostic par la biologie moléculaire (par recherche du gène) n'est pas indiqué dans la maladie de Darier car les examens clinique et histologique sont suffisants pour poser le diagnostic.

### ● **Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?**

La maladie de Darier peut être confondue avec la maladie de Hailey-Hailey car l'étude microscopique des tissus (examen histologique) montre des anomalies proches pour ces deux pathologies. Cependant, l'atteinte des plis (aisselle, plis de l'aîne, cou) avec des fissures profondes (rhagades) est au devant de la scène dans la maladie de Hailey-Hailey. Inversement, les ongles ne sont pas atteints dans la maladie de Hailey-Hailey.

D'autres maladies, comme la dermatose acantholytique transitoire de Grover, le pemphigus et le dyskératome verruqueux présentent une anomalie proche histologiquement mais les manifestations cliniques sont différentes.

## Les aspects génétiques

### ● Quels sont les risques de transmission aux enfants ?

La maladie de Darier est une maladie héréditaire de transmission autosomique dominante, ce qui signifie qu'elle peut se transmettre de génération en génération. Un malade a un risque sur deux de transmettre la maladie à ses enfants, quelque soit leur sexe.

Une personne porteuse du gène muté développera obligatoirement la maladie (pénétrance complète), à un âge variable et parfois tardif ; cependant, 75% des personnes ont déjà développé la maladie à 20 ans. La maladie est d'expression variable ce qui signifie que les symptômes sont différents d'un malade à l'autre, même à l'intérieur d'une famille.

Environ un tiers des cas apparaissent dans une famille pour la première fois (cas sporadiques dus à une mutation nouvelle). Le risque de transmettre la maladie à ses enfants pour les cas sporadiques est le même que dans les formes familiales.

### ● Peut-on faire un diagnostic prénatal ?

Le diagnostic prénatal est possible techniquement par la biologie moléculaire, mais il n'est pas réalisé en pratique car il n'est pas possible de connaître à l'avance la gravité de la maladie, et le handicap est jugé trop modéré pour justifier un diagnostic prénatal.

## Le traitement, la prise en charge, la prévention

### ● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?

Il n'existe malheureusement pas de traitement curatif de cette maladie à l'heure actuelle. Les traitements existants ont pour but de traiter les lésions cutanées et prévenir les infections. Ils dépendent de la sévérité de l'atteinte.

### ● Quelles sont les différentes options thérapeutiques ? Quels bénéfices attendre des traitements ? Quels sont leurs risques ?

Le traitement de base de la maladie de Darier consiste en l'administration de rétinoïdes (acitrétine, isotrétinoïde). Il s'agit du traitement le plus efficace à l'heure actuelle. Cependant les rétinoïdes sont responsables d'effets secondaires et ne sont pas toujours bien supportés. Ils ne sont donc prescrits que dans les formes étendues et sévères, en cas d'échec des traitements locaux et la prescription est généralement limitée aux poussées ou à la période de l'été. Ils sont formellement contre-indiqués en cas de grossesse car ils peuvent provoquer des malformations foetales. Une contraception est donc obligatoire pendant le traitement. Une surveillance du cholestérol, des triglycérides et de la fonction hépatique, ainsi qu'un bilan osseux doivent également être effectués pendant le traitement.

Pour les formes légères ou localisées, il est important d'appliquer certaines règles d'hygiène de vie.

Il faut notamment éviter le plus possible le soleil, la chaleur et la l'humidité de la peau qui sont des facteurs déclenchants.

On propose également l'application d'antiseptiques, de crèmes très hydratantes ou de traitement locaux kératolytiques (substances qui dissolvent la kératine) à base d'urée. Les rétinoïdes sous formes de crème peuvent également être utilisés.

Dans les formes compliquées et notamment en cas de surinfection, on propose des soins antiseptiques et des antibiotiques par voie générale s'il y a une surinfection bactérienne, ou de l'aciclovir en cas de surinfection au virus de l'herpès.

### ● **Quelles sont les autres modalités de prise en charge de cette maladie ?**

Il existe des traitements plus « lourds » tels que la dermabrasion (« destruction » de l'épiderme par une meule abrasive), les lasers ou une chirurgie locale (résection ou exérèse) avec suture ou greffe de peau. Ces traitements n'empêchent cependant pas les récurrences au long terme.

### ● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

En fonction de la sévérité, cette maladie peut avoir un fort retentissement psycho-social; un suivi psychologique peut donc être souhaitable pour certaines personnes.

### ● **Quels sont les changements de mode de vie qui peuvent influencer les symptômes de la maladie ?**

Il est important d'éviter, dans la mesure du possible, l'exposition au soleil, à la chaleur et à l'humidité (source de macération). Les vêtements non occlusifs et écrans totaux sont donc un moyen utile de se protéger.

### ● **Comment se faire suivre ?**

En allant consulter un médecin dermatologue, spécialisé dans ce type de pathologie. Vous trouverez les adresses des consultations spécialisées en dans les maladies de la peau d'origine génétique sur le site Orphanet (<http://www.orpha.net>).

## Vivre avec

### ● **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?**

Le caractère chronique de la maladie, le préjudice esthétique et les éventuelles odeurs peuvent fortement retentir sur la vie sociale.

## ● ● ● En savoir plus

### ● **Où en est la recherche ?**

Des recherches sont effectuées pour essayer de comprendre les mécanismes de la maladie dans les formes associées à des troubles neurologiques.

## ● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

Il n'existe pas, à l'heure actuelle, d'association se consacrant spécifiquement à la maladie de Darier, en France.

Cependant, Orphanet en partenariat avec « Maladies Rares Info Services » propose un service de mise en contact avec des malades « isolés » souffrant de la même pathologie. Ce service a été validé par la CNIL (Commission Informatique et Libertés) et est entièrement anonyme. Il est accessible par Internet (en allant sur le site Orphanet [www.orpha.net](http://www.orpha.net)) ou en téléphonant à « Maladies Rares Info Services ».

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

### CONTACTEZ

Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36  
(Appel non surtaxé)

OU CONSULTEZ ORPHANET [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

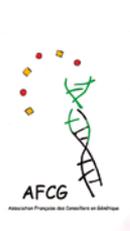
CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

*Pr Claudine Blanchet-Bardon*  
Service de Dermatologie  
Hôpital Saint-Louis - Paris

Fédération Française  
de la Peau  
Association Lupus Plus



Association Française des  
Conseillers en Génétique

