

Entlang der Blaschko-Linien: segmentaler Morbus Darier

Anna Giordano-Rosenbaum¹, Christian Hallermann²

¹Klinik und Poliklinik für Dermatologie und Venerologie, Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, ²Dermatopathologisches und Pathologisches Einsendelabor Hamburg-Niendorf

Fallbericht

Ein 20-jähriger Patient stellte sich mit seit etwa vier Monaten bestehenden, juckenden Hautveränderungen vor, die streng auf die linke Hälfte des Rumpfes begrenzt waren. Keines seiner Familienmitglieder wies ähnliche Hautveränderungen auf. Topische Glukokortikoiden der Klassen II führten zu keiner Besserung. Zur weiteren Abklärung erfolgt die Entnahme einer Probebiopsie unter den Verdachtsdiagnosen eines Lichen striatus und einer Blaschkitis.



Abbildung 1: Multiple, konfluierende, hyperkeratotische, nicht follikulär gebundene, teil verkrustete, rötlich-bräunliche Papeln, mit Anordnung entlang der Blaschko-Linien in linearer, metamerer Verteilung auf der linken Thoraxseite.

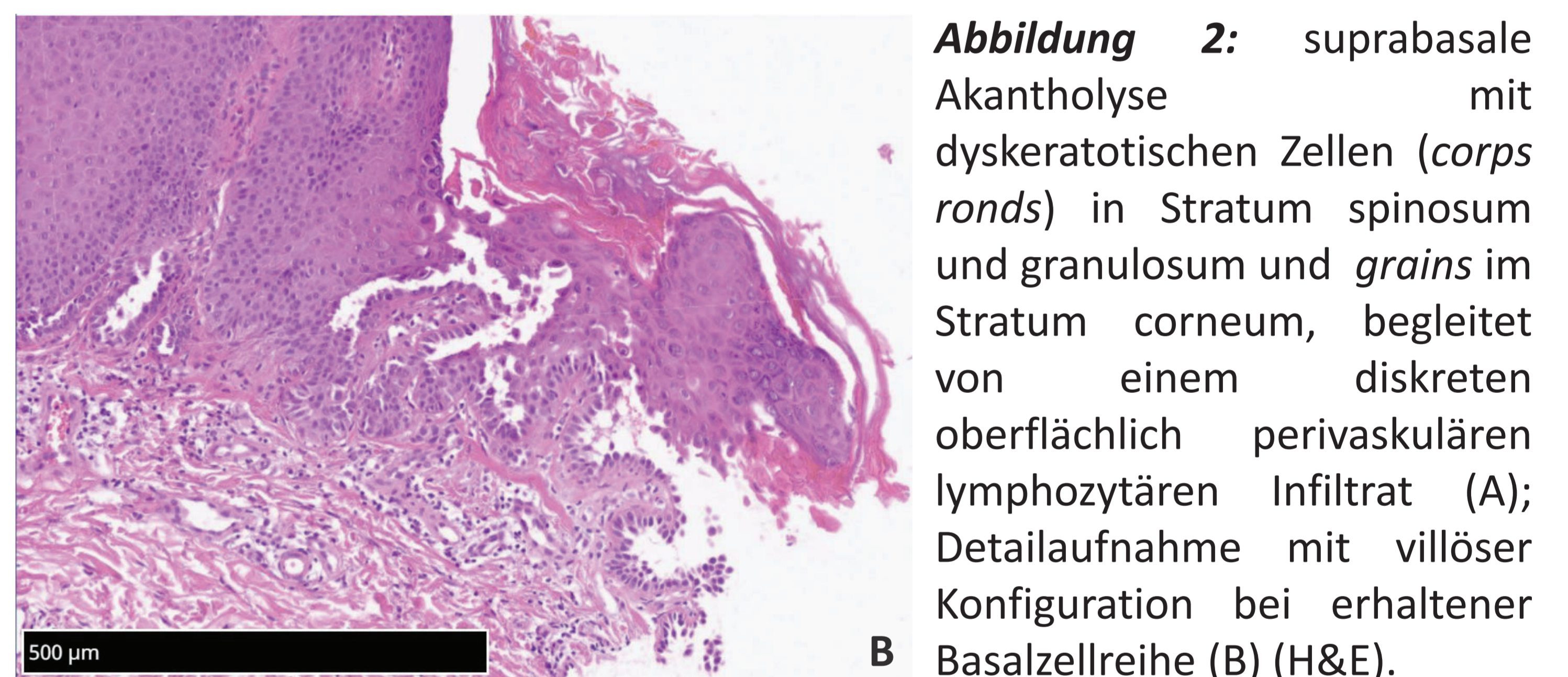
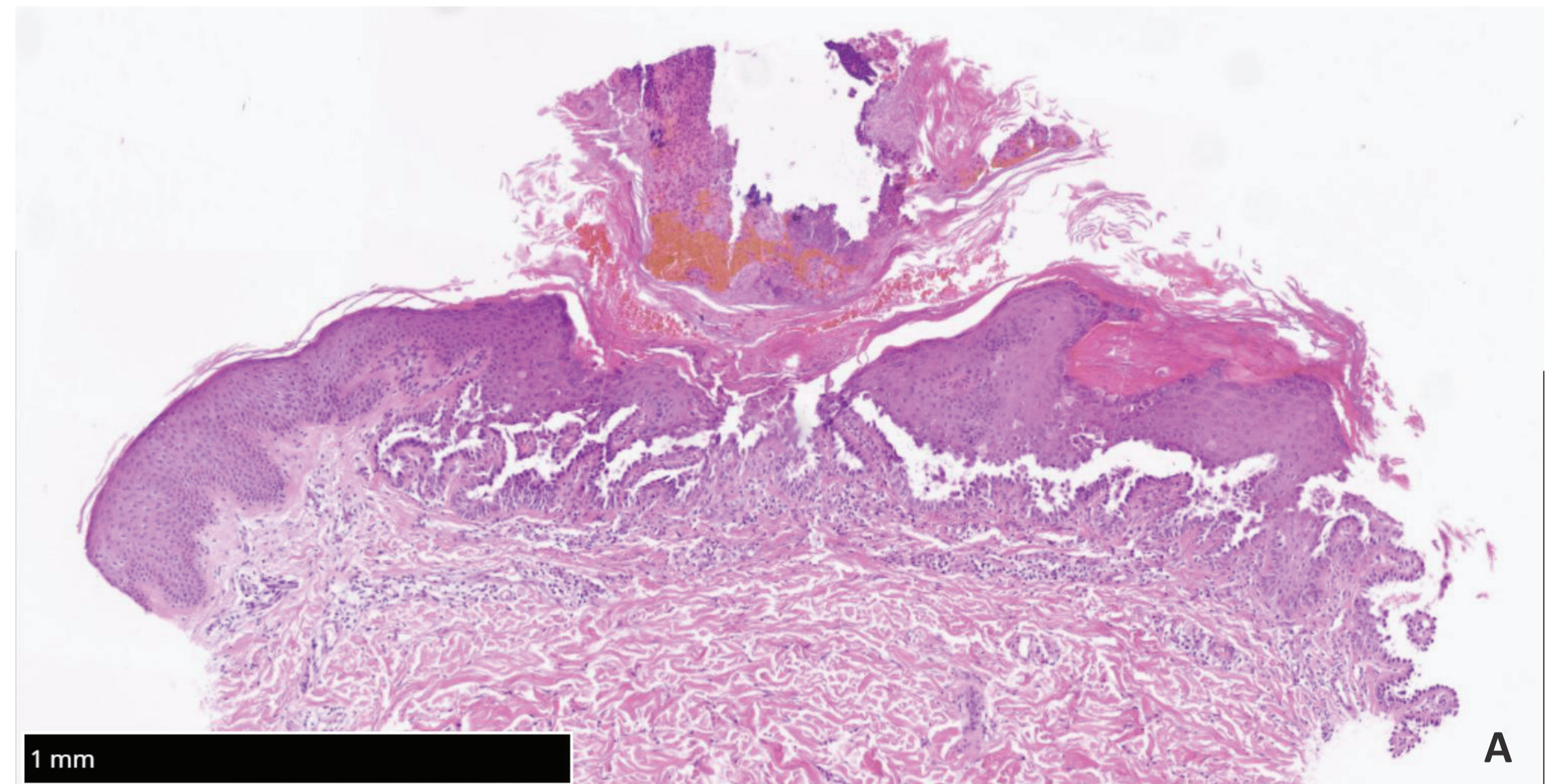


Abbildung 2: suprabasale Acantholyse mit dyskeratotischen Zellen (*corps ronds*) in Stratum spinosum und granulosum und *grains* im Stratum corneum, begleitet von einem diskreten oberflächlich perivaskulären lymphozytären Infiltrat (A); Detailaufnahme mit villöser Konfiguration bei erhaltener Basalzellreihe (B) (H&E).

Diskussion

Angesichts des klinischen Erscheinungsbildes sowie der charakteristischen histopathologischen Befunde konnte die **Diagnose eines segmentalen Morbus Darier** gestellt werden.

Der Morbus Darier ist eine seltene autosomal-dominant vererbte Genodermatose mit einer Prävalenz von etwa 1:30.000–100.000 und typischem Erkrankungsbeginn zwischen dem 6. und 20. Lebensjahr. Ursächlich sind Mutationen im ATP2A2-Gen auf Chromosom 12 (12q23–24.1), welches für die SERCA2-Calciumpumpe des endoplasmatischen Retikulums kodiert. Die hierdurch gestörte Calciumhomöostase führt zu einer beeinträchtigten Zelladhäsion zwischen Keratinozyten und resultiert in einer akantholytisch-dyskeratotischen Verhornungsstörung.

Klinisch zeigen sich hyperkeratotische rot-bräunliche Papeln in seborrhoischen Arealen, häufig begleitet von Pruritus, Malodor und bakteriellen Superinfektionen. Weitere Begleitmanifestationen umfassen Nagel- und Schleimhautveränderungen sowie palmare Grübchen.

Die segmentale beziehungsweise lineare Form stellt eine seltene Variante des Morbus Darier mit einer Inzidenz von etwa 1:1.000.000 dar und beruht auf einem kutanen Mosaizismus infolge postzygotischer Mutationen während der embryonalen Entwicklung, wodurch die Effloreszenzen typischerweise entlang der Blaschko-Linien angeordnet sind. Klinisch werden zwei Untergruppen unterschieden: Typ I mit unilateral linearem Befall auf ansonsten gesunder Haut, wie im dargestellten Fall, sowie Typ II mit segmentaler Verstärkung im Rahmen eines generalisierten Morbus Darier. Bei lokalisierten Formen fehlen häufig typische Zusatzmanifestationen wie Nagelveränderungen oder eine positive Familienanamnese.

Differentialdiagnostisch kommen insbesondere akantholytisch-dyskeratotische epidermale Nävi in Betracht. Therapeutisch wurde zunächst eine lokale Behandlung mit salicylsäure- und harnstoffhaltigen Externa eingeleitet. Bei ausgeprägten oder therapierefraktären Verläufen können systemische Retinoide oder interventionelle Verfahren (z.B. Dermabrasio) erwogen werden.

Referenzen:

- Jean L. Bologna, Julie V. Schaffer, Lorenzo Cerroni. *Dermatology*. 5th ed. Elsevier, 2024. p. 951–957.
- Helmut Kerl, Lorenzo Cerroni, Rok Kokol, Luis Requena, Heinz Kutzner, Dieter Metzke, Isabella Fried, Werner Stieber, Ingrid H. Wolf. *Diagnostic Cutaneous Pathology*. 1st ed. Dermatopathology Books, 2017 p. 187-198.