**Desafios encontrados no seguimento de um paciente com Doença de Darier: um relato de caso**

Gabriela Borges Carias¹, Jonas Eduardo Nunes Franco Neto¹, Nathalye Stefanny Resende Carrilho¹, Pedro Augusto Figueiredo Drudi¹, Lara Ludmilla da Silva Silvestre², Thalita Lima Ferreira²,

1- Acadêmicos do curso de Medicina Da Faculdade Ceres – FACERES de São José do Rio Preto (SP).

2- Dermatologista titular da Sociedade Brasileira de Dermatologia. Docente do curso de Medicina Da Faculdade Ceres – FACERES de São José do Rio Preto (SP).

Introdução: A Doença de Darier é uma genodermatose rara, na qual a pele é o principal órgão afetado. Patologia autossômica dominante de baixa prevalência, causada pela mutação do gene ATP2A2 no cromossomo 12q23-24 e frequentemente subdiagnosticada. Apresenta-se na forma de pápulas queratósicas, por vezes crostosas, eritematosas à acastanhadas ou agrupadas em placas. A exposição à luz solar e artificial, calor, transpiração, fricção e infecções podem exacerbá-la principalmente nas zonas seborréicas do tronco e margens do couro cabeludo, face e laterais do pescoço. O acometimento das flexuras, apresentação de pápulas nas superfícies dorsais das mãos e dos pés, bem como as anomalias das unhas são prevalentes e sugestivas. No entanto, a gravidade da doença é variável e por isso é necessária uma consulta com avaliação dermatológica e cardíaca.

Relato de caso: CMC, 51 anos, hipertensa, diabética, residente de São José do Rio Preto-SP, foi atendida na Dermatologia do Ambulatório de Especialidades do Santo Antônio da FACERES por lesões em dorso desde a infância. No exame físico há presença de queratose folicular com crostas em rosto, dorso, palma das mãos, planta dos pés e acentuada em regiões de dobras, com presença de intensa hiperemia e descamação, associado a prurido e exacerbação na exposição solar, indolor e inodora. Relatou também que mãe, irmã e filho possuem lesões semelhantes. Portanto, a paciente foi orientada a informar aos familiares sobre o caráter genético da doença, a evitar fatores de exacerbação e também se atentar às manifestações neuropsicológicas. Posteriormente, foi encaminhada para o Hospital de Base, referência da região para genodermatoses, pois além do tratamento convencional deve ser investigado a predisposição para insuficiência cardíaca, associação recentemente descoberta em estudo de caso-controle publicado em 2020 pela Revista Nature. Contudo, foi realizada a contra-referência para seguimento ambulatorial. Na doença grave, o tratamento mais eficaz é a acitretina (retinóide oral), mas os efeitos adversos devem ser monitorizados.

Considerações finais: O caso desperta a discussão da necessidade do aconselhamento genético, visto que a Doença de Darier é uma doença genética que afeta a pele e a autoestima dos pacientes, além de poder estar associadas à alterações cardíacas e distúrbios neuropsiquiátricos. Seu curso clínico é crônico e imprevisível, e o seu tratamento é desafiador.