



ACTAS Dermo-Sifiliográficas

www.elsevier.es/ad



RESÚMENES DE LAS COMUNICACIONES DE LAS REUNIONES DEL GRUPO DE TRABAJO DE DERMATOLOGÍA PEDIÁTRICA

XXIII Reunión del Grupo Español de Dermatología Pediátrica

Palma de Mallorca, 27 y 28 de enero de 2012

Comunicaciones

1. SÍNDROME PENS

A. Nuño, E. Rodríguez-Díaz, P. Gonzalvo, I. Colmenero, A. Hernández-Martín y A. Torrelo

Hospital de Cabueñes. Gijón. Hospital del Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción: PENS (Papular Epidermal Nevus with 'Skyline' basal cell layer), es una variante de nevus epidérmico recientemente descrito en niños por lo demás normales. Se presenta como pápulas queratósicas aisladas, en número y forma variable, cuya histología muestra una peculiar hiperqueratosis, acantosis rectangular y una marcada empalizada de las células basales, con una amplia franja citoplasmática supranuclear.

Caso clínico: Un niño de 13 años tenía 4 lesiones cutáneas desde el nacimiento, en forma de pápulas hiperqueratósicas descamativas poligonales, de hasta 20 mm de diámetro. Asociaba, además, acortamiento bilateral del tendón de Aquiles, hipoacusia moderada izquierda, leve retraso psicomotor y bajo rendimiento escolar. Presentaba una facies peculiar con raíz nasal ancha, hipertelorismo y queratosis folicular extensa. Una TAC craneal, ECG y ecocardiograma fueron normales. La biopsia cutánea fue compatible con PENS.

Conclusiones: La asociación de PENS con manifestaciones extracutáneas sugiere la posibilidad de un nuevo tipo de nevus epidérmico, para el que proponemos el término síndrome PENS

Bibliografía

Torrelo A, Colmenero I, Kristal L, et al. Papular epidermal nevus with "skyline" basal cell layer (PENS). *J Am Acad Dermatol.* 2011;64:888-92.

2. LAS MUTACIONES EN EL ONCOGÉN HRAS SON FRECUENTES EN EL NEVUS SEBACEO DE JADASSOHN

A. Toll, B. Bellosillo y R.M. Pujol

Departamento de Dermatología y Anatomía Patológica. Hospital del Mar. Barcelona. España.

Introducción: Los nevus sebáceos son hamartomas congénitos, habitualmente desarrollados en cabeza y de etiología desconocida. Histológicamente se caracterizan por la presencia de acantosis, papilomatosis (similares a lo observado en nevus epidérmicos) y un aumento de glándulas sebáceas y apocrinas. Recientemente se ha descrito la presencia de mutaciones en el oncogen HRAS en lesiones benignas acantóticas como la queratosis seborreica y el nevus epidérmico. Tuvimos la oportunidad de demostrar la presencia de una mutación en G12V en HRAS en biopsias obtenidas de nevus epidérmico sistematizado y nevus sebáceo en un mismo paciente.

Material y métodos: Se seleccionaron retrospectivamente muestras parafinadas de 14 nevus sebáceos de 14 pacientes. Se estudiaron mutaciones en los locus G12, G13 y Q61 mediante técnica de Secuenciación Sanger.

Resultados: Se hallaron mutaciones en HRAS en 7/14 muestras (50%), correspondiendo a G12V (n = 1), G13R (n = 5), G12A (n = 1).

Discusión: Los nevus sebáceos se suman al grupo de lesiones epiteliales benignas en las que la presencia de mutaciones en el oncogen HRAS jugaría un papel etiopatogénico. Deberían estudiarse series más amplias de casos, así como la presencia de estas mutaciones en los tumores que se desarrollan sobre nevus sebáceos, como el sirinocistoadenoma papilífero. Asimismo, la demostración del papel de las mutaciones en HRAS en el desarrollo de nevus sebáceos debería ser complementada mediante estudios funcionales de las vías de señalización de MAPK y PI3K/AKT.

Bibliografía

Hafner C, Toll A, Fernández-Casado A, Earl J, Marqués M, Acquadro F, Méndez-Pertuz M, Urioste M, Malats N, Burns JE, Knowles MA, Cigudosa JC, Hartmann, A, Vogt T, Landthaler M, Pujol RM, Real FX. Multiple oncogenic mutations and clonal relationship in spatially distinct benign human epidermal tumors. *Proc Natl Acad Sci USA.* 2010;107:20780-5.

Hafner C, Toll A, Real FX. HRAS mutation mosaicism causing urothelial cancer and epidermal nevus. *N Engl J Med.* 2011;365:1940-2.+

3. ESTUDIO DESCRIPTIVO DEL DERMATOFIBROSARCOMA PROTUBERANS INFANTIL EN LA COMUNIDAD DE MADRID

M. Valdivielso-Ramos, A. Torrelo, V. Parra, R. Gamo, M. Feito y J.L. Rodríguez-Peralto

Infanta Leonor. Hospital Niño Jesús. Hospital Gregorio Marañón. Hospital Fundación Alcorcón. Hospital La Paz. Hospital 12 de Octubre. Madrid. España.

Introducción: El dermatofibrosarcoma protuberans (DFSP) es un sarcoma de partes blandas de grado intermedio de malignidad, caracterizado por un alto índice de recurrencias locales, y una baja capacidad metastásica. Es muy infrecuente en la infancia, con tan solo un 6% de estos tumores diagnosticados en la edad pediátrica.

Material y métodos: El objetivo de este estudio es el de conocer la incidencia real del DFSP en la edad infantil, así como el de analizar las peculiaridades y similitudes encontradas con respecto a la población adulta. Se realiza un estudio retrospectivo en los hospitales de la Comunidad de Madrid, para conocer la incidencia de esta neoplasia en los últimos 11 años (2000-2011) en la población de menos de 18 años de edad. Se recogen datos epidemiológicos, clínicos, histopatológicos, genéticos, terapéuticos y de supervivencia de estos pacientes.

Resultados: Se discuten los resultados obtenidos.

Discusión: Aunque todos los autores están de acuerdo en que el DFSP es un tumor muy infrecuente en la edad pediátrica, son escasas las publicaciones epidemiológicas infantiles. Gooskens en una revisión en el año 2010, recoge tan solo 166 casos publicados en la literatura. La presentación clínica, las características histopatológicas e inmunohistoquímicas y la traslocación entre los cromosomas 17 y 22, y su asociación con el producto de fusión COL1A1-PDGFB en la infancia son similares a las observadas en los adultos. Sin embargo en los niños se ha descrito una mayor frecuencia de localización de las lesiones en las extremidades inferiores y en las zonas acras, una menor incidencia de recurrencias tumorales, y la existencia de metástasis como algo excepcional. Es importante recalcar la dificultad diagnóstica de este tumor en la fase no-protuberante, que junto a su rareza en los niños, hace que en ocasiones el diagnóstico no se realice hasta la edad adulta. La media clínica para llegar a un diagnóstico definitivo en algunas series infantiles es de unos 5 años, con casos de hasta 14-15 años.

Bibliografía

Gooskens SL, Oranje AP, Adrichem ANA, y cols. Imatinib mesylate for children with dermatofibrosarcoma protuberans. *Pediatr Blood Cancer.* 2010;55:369-73.

Iqbal CW, Peter SS, Ishitani MB. Pediatric dermatofibrosarcoma protuberans: multi-institutional outcomes. *J Surg Research.* 2011;170:69-72.

Monnier D, Vidal C, Martin L. Dermatofibrosarcoma protuberans: a population-based cancer registry descriptive study of 66 consecutive cases diagnosed between 1982 and 2002. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2006;20:1237-42.

4. HISTIOCITOMA FIBROSO MALIGNO. APORTACIÓN DE UN CASO

M.C. Fraile^a, V. Almeida^a, A. Martínez de Salinas^a, M. Julià^a, I. García^a y V. Moreno^b

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital de Txagorritxu. Vitoria. España.

Introducción: Los tumores fibrohistiocitarios agrupan a un conjunto de entidades, tanto benignas como malignas, que se caracterizan por la producción de colágeno y/o la presencia de fibroblastos o

células de tipo fibroblasto formando parte del tumor. El histiocitoma fibroso maligno (HFM) se incluye dentro de este tipo de tumores. Es el sarcoma de partes blandas más frecuente en los adultos, siendo raro el asiento en piel. Esta entidad es aún más infrecuente en la edad pediátrica.

Caso clínico: Niña de 11 años, que a los 9 años presentó una tumoración de pequeño tamaño, engastada, delimitada y dura, en cara anterior de hombro izquierdo. No lo relaciona con desencadenantes previos. Con diagnóstico clínico sugestivo de pilomatrixoma, la lesión experimentó un crecimiento progresivo lento (2 cm) en 2 años, por lo que es extirpada. El análisis histológico mostró una tumoración no encapsulada, aparentemente bien delimitada compuesta por fascículos entrecruzados de células fusiformes, entremezclados con células y mitosis atípicas en un fondo de colágeno hialinizado y dispuestos en una matriz mixoide. Las tinciones inmunohistoquímicas fueron positivas para vimentina, CD68, CD 99 y CD10, llegando al diagnóstico de histiocitoma fibroso maligno. Se realizó estudio de extensión, que descartó afectación sistémica y se adoptó una conducta conservadora con ampliación de márgenes quirúrgicos, incluyendo fascia y seguimiento periódico.

Conclusiones: Sólo un 5% de los HFM ocurren en la edad pediátrica y fundamentalmente asientan en partes proximales de extremidades, más en inferiores, afectando a tejidos blandos profundos y músculo estriado. El aspecto clínico es variable. Histológicamente se reconocen 5 subtipos: pleomórfico, angiomatoide, mixoide, de células gigantes e inflamatorio; con formas superpuestas. El pronóstico depende del tamaño, variante histológica y localización, siendo frecuentes las recidivas y metástasis. Ni la supervivencia está claramente establecida, ni la actitud terapéutica protocolizada en la literatura, debido a la infrecuencia de esta entidad en la edad pediátrica. Consideramos, por tanto, que es fundamental pensar en este tipo de tumor para su diagnóstico y tratamiento precoz.

Bibliografía

Rothman AE, Lowitt MH, Pfau RG. Pediatric cutaneous malignant fibrous histiocytoma. *J Am Acad Dermatol.* 2000;42:371-3.

Tumores y proliferaciones tumorales de los tejidos fibrosos y afines. Weedon, en *Piel Patología.* Ed. Marban. 2002;34:759-86.

5. MIOFIBROMATOSIS MULTICÉNTRICA SIN AFECTACIÓN VISCERAL

M.D. Fernández^a, M. Lova^a, J.M. Segura^a, D.J. Godoy^a, A. Sanz^b y A. Vera^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Materno-Infantil. Complejo Hospitalario Carlos Haya. Málaga. España.

Introducción: La miofibromatosis es un proceso tumoral benigno de origen mesenquimal. Es una patología poco frecuente y propia de la infancia. Dentro de la miofibromatosis infantil se distinguen tres formas clínicas: solitaria, multicéntrica sin afectación visceral y generalizada. En la miofibromatosis infantil sin afectación visceral los nódulos afectan a la piel y pueden afectar en ocasiones a músculos y huesos, pero siempre tiene un buen pronóstico desapareciendo las lesiones de forma espontánea.

Caso clínico: Recién nacido varón con antecedente de parto a término sin incidencias, peso 2.800 g. Al nacimiento presentaba varios nódulos color piel asintomáticos y diferentes tamaños (0,5-4 cm) distribuidos por espalda, brazo derecho, abdomen y miembros inferiores; destacaba su consistencia dura y algunos de ellos estaban adheridos a planos profundos, además se apreciaban 2 pápulas eritematosas de 0,5 cm en pierna derecha. Los múltiples nódulos eran asintomáticos. No asociaba ningún síntoma sistémico. Se tomaron 2 biopsias, de uno de los nódulos y de una de las pápulas eritematosas, coincidiendo en ambos casos la anatomía patológica en la que destacaba la presencia en dermis profunda y tejido subcutáneo un nódulo tumoral constituido por una proliferación de células fusiformes me-

senquimales que se distribuían en forma de fascículos que se entrecruzaban, con ausencia de atipias y de mitosis. Con técnicas de inmunohistoquímica se evidencia positividad citoplasmática por la actina. Como pruebas complementarias se realizó una analítica de rutina que fue anodina, una ecografía de los nódulos, ecocardiografía, tomografía computerizada de tórax y abdominopélvica, resonancia magnética nuclear del sistema nervioso central, sin encontrar lesiones viscerales en ninguna de ellas. Se hicieron radiografía de huesos largos descartando la existencia de lesiones líticas óseas. Solo se evidenció un nódulo en el músculo recto anterior. La evolución fue satisfactoria, con una regresión espontánea de los nódulos que se inició a los 4 meses de vida, siendo completa a los 9 meses de edad, sin requerir ningún tratamiento.

Discusión: La etiología de la miofibromatosis es desconocida. El 80% de los casos son congénitos y el resto suele presentarse a lo largo de los 2 primeros años de vida. Su aparición es esporádica, aunque se han descrito casos de herencia autosómica dominante y recesiva. Cuando no hay afectación visceral, como en nuestro caso, el pronóstico es excelente debido a que en la infancia los miofibromas regresan de forma espontánea; sin embargo la forma generalizada en la que existe afectación visceral ensombrece el pronóstico por la obstrucción que puede ocasionar en el órgano afectado, a pesar de que también tienden a la regresión espontánea.

Bibliografía

Larralde M, V. Hoffner M, Boggio P, Abad M, Luna P, Correa N. Infantile Myofibromatosis: Report of Nine Patients. *Pediatr Dermatol*. 2010;27:29-33.

Matín JM, Jordá E, Calduch L, Monteagudo C, Pereda C, Villalón G. Self-healing infantile myofibromatosis. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2008;22:235-8.

6. SÍNDROME PROGEROIDE PARA DIAGNÓSTICO

V. Ruiz^a, E. Baselga^a, E. Roé^a, P. Gallano^b, A. Capdevila^c y L. Puig^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Genética; ^cServicio de Radiodiagnóstico. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España.

Introducción: Los síndromes progeroides son un conjunto de enfermedades que se caracterizan por tener hallazgos clínicos que simulan una vejez fisiológica pero a una edad temprana y son causados bien por mutaciones en genes que codifican proteínas implicadas en la reparación del ADN o por mutaciones que codifican las laminas nucleares A/C (LMNA) u otras proteínas implicadas en el desarrollo de su actividad. Presentamos un paciente de fenotipo progeroide para diagnóstico. El aspecto clínico del paciente no corresponde a ninguno de los cuadros progeroides revisados. No se ha detectado mutación en el gen LMNA, por lo que continúa pendiente de estudio genético.

Caso clínico: Varón de 12 años, sin antecedentes familiares de interés, con fenotipo progeroide desde la infancia. Entre sus antecedentes médicos destaca el desarrollo de una hidrocefalia a los 2 meses de edad, que requirió una válvula de derivación ventriculoperitoneal. A la exploración física destacaba una facies alargada con nariz aguileña, discreto exoftalmos, retrognatia, microstomía y dientes hipoplásicos. La piel era de aspecto atrófico y transparente. En dorso de manos y rodillas se observaban cicatrices blancas y estrías. No existía laxitud de articulaciones ni hiperelasticidad cutánea. Las manos eran pequeñas con dedos cortos y anchos. El examen oftalmológico mostró la presencia de cataratas bilaterales siendo la exploración auditiva normal. No se observaron alteraciones en el desarrollo psicomotor y la inteligencia era normal. Exploraciones complementarias: Las radiografías de manos, mandíbula y clavículas fueron normales. La radiografía de tibia objetivó la presencia de una hipodensidad ósea circunscrita epifisaria y submetafisaria proximal, bilateral y simétrica. La angi resonancia magnética cerebral mostró hallazgos inespecíficos como lesiones

pseudoquísticas a nivel cerebeloso y del cuerpo caloso, sin evidenciarse lesiones compatibles con eventos isquémicos a nivel del parénquima cerebral. Las analíticas de sangre practicadas no han mostrado hiperglicemia, hiperlipemia ni otras alteraciones. Con la sospecha diagnóstica de un síndrome progeroide se llevó a cabo el análisis genético de mutaciones en el gen LMNA que fue negativo, descartando así el síndrome de Hutchinson-Gilford o progeria clásica. Actualmente el estudio genético continúa en búsqueda de mutaciones en genes asociados a síndromes que podrían ser compatibles con nuestro caso.

Discusión: Los síndromes progeroides mejor caracterizados y estudiados son el síndrome de Hutchinson-Gilford o progeria clásica (mutación en el gen LMNA), otras laminopatías progeroides y el síndrome de Werner. En nuestro caso, el estudio genético inicial ha descartado la existencia de una progeria clásica y otras laminopatías progeroides. La historia natural y algunos de los hallazgos fenotípicos de nuestro paciente son compartidos por varios síndromes como el síndrome de Werner, la displasia mandibuloacral, el síndrome progeroide de solapamiento, la acrogeria, síndrome de Ehlers-Danlos tipo progeroide y el síndrome de Néstor-Guillermo, por lo que debería realizarse el diagnóstico diferencial con todos ellos, quedando pendiente el diagnóstico definitivo.

Bibliografía

Mazereeuw-Hautier J, et al. Hutchinson-Gilford progeria syndrome: clinical findings in three patients carrying the G608G mutation in LMNA and review of the literature. *Br J Dermatol*. 2007;156:1308-14.

Wormana HJ, Bonneb G. "Laminopathies:" a wide spectrum of human diseases *Exp Cell Res*. 2007;313: 2121-33.

7. DISQUERATOSIS CONGÉNITA DIAGNOSTICADA POSTRASPLANTE ALOGÉNICO DE PROGENITORES HEMATOPOYÉTICOS

H. Hilari^a, F. Kennedy^a, I. Zarzoso^a, G. Aparicio^a, J. Mollet^a, T. Repiso^a, M. Martínez-Gallo^b, T. Vendrell^c, M. del Campo^c, C. Díaz^d, R. Perona^d y V. García-Patos^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Inmunología; ^cServicio de Genética; ^dServicio de Oncohematología Infantil. Hospital Vall d'Hebron. Barcelona. España.

Introducción: La disqueratosis congénita (DC) es una genodermatosis originada por el acortamiento prematuro de los telómeros que se caracteriza por el fallo de la médula ósea y la triada de alteraciones ungueales, hiperpigmentación reticulada y leucoplasia oral. El único tratamiento curativo de la insuficiencia medular es el trasplante alogénico de progenitores hematopoyéticos (TAPH), que conlleva riesgos sustanciales como el rechazo o la enfermedad del injerto contra el huésped (EICH). Las manifestaciones clínicas de la DC pueden ser muy similares a las de la EICH crónica, suponiendo un verdadero reto hacer un diagnóstico diferencial en pacientes en los que se realiza el TAPH en los primeros años de la vida, cuando las manifestaciones dermatológicas aún no han aparecido y/o identificado.

Material y métodos: Realizamos un estudio retrospectivo de dos pacientes con DC, diagnosticados en nuestro centro a los 2 y a los 11 años después de un TAPH.

Casos clínicos: Caso 1: niño que a los 3 años recibió un TAPH por una aplasia medular no filiada. A los 3 meses consultaron por diarrea, erosiones mucosas, onicodistrofia y pterigium ungueal, planteándose un diagnóstico diferencial entre una DC y una EICH crónica. Las biopsias cutáneas e intestinales fueron compatibles con una EICH y fue tratado con inmunosupresores con mejoría de la clínica cutánea, pero falleció a los 6 años de edad por complicaciones respiratorias. Dos meses después se confirmó el diagnóstico de DC, detectándose una mutación en el gen TINF2 en sangre del paciente pre-TAPH. Caso 2: niña con diarreas crónicas e infecciones

de repetición fue diagnosticada de una inmunodeficiencia no filiada asociada a insuficiencia medular por la que recibió un TAPH a los 3 años de vida. A lo largo de los siguientes años aparecieron alteraciones ungueales, hiperpigmentación reticulada en las flexuras, leucoplasia en el paladar y pelo ralo y escaso. La biopsia cutánea no mostró alteraciones sugestivas de EICH y el estudio genético puso de manifiesto un acortamiento de los telómeros en el cultivo de fibroblastos cutáneos y la presencia de una mutación en TERT en sangre pre-TAPH.

Discusión: Las manifestaciones cutáneas de la DC pueden aparecer y/o ser motivo de consulta meses o años después del fracaso medular tratado mediante TAPH. En este contexto, las similitudes clínicas e histológicas entre la EICH crónica y la de la DC pueden dificultar el diagnóstico diferencial entre ambas entidades. Para confirmar el diagnóstico de DC es preciso realizar estudios genéticos en fibroblastos o en sangre periférica del paciente pre-TAPH.

Bibliografía

Ivker RA, Woosley J, Resnick SD. Dyskeratosis congenita or chronic graft-versus-host disease? A diagnostic dilemma in a child eight years after bone marrow transplantation for aplastic anemia. *Pediatr Dermatol.* 1993;10:362-5.

Phillips RJ, Judge M, Webb D, Harper JL. Dyskeratosis congenita: delay in diagnosis and successful treatment of pancytopenia by bone marrow transplantation. *Br J Dermatol.* 1992;127:278-80.

8. SÍNDROME DE ROTHMUND-THOMSON: DIAGNÓSTICO PRECOZ EN UNA LACTANTE

M.P. Arribas, I. Betlloch, P. Soro, L. Francés y M. Leiva

Hospital General Universitario de Alicante. España.

Introducción: La presencia de lesiones de poiquilodermia en un lactante pueden ser la primera manifestación de varios síndromes infrecuentes con importante compromiso sistémico.

Caso clínico: Niña de 10 meses remitida a consulta por lesiones faciales persistentes de 4 meses de evolución. Como principal antecedente personal había sido diagnosticada de Enfermedad inflamatoria intestinal mediante biopsia de recto. A la exploración presentaba unas lesiones telangiectásicas simétricas malares con mínima descamación y con retículo vascular dilatado evidente en la dermatoscopia. Se planteó diagnóstico diferencial entre varias entidades que asocian telangiectasias y/o poiquilodermia como Ataxia-telangiectasia, Síndrome de Bloom, Síndrome de Rothmund-Thomson o Lupus. Se solicitó estudio de autoinmunidad y biopsia cutánea. Destacaba a la exploración un fenotipo característico con talla baja, abombamiento frontal, nariz en silla de montar. En su evolución la niña sufrió fractura de fémur espontánea, radiológicamente se observó una anomalía de osificación metafisaria sugerente de osteogénesis imperfecta. Se objetivó la aparición progresiva de máculas hipo e hiperpigmentadas en tronco. La exploración oftalmológica fue normal. El estudio genético reveló una mutación y una delección en el gen RECQL4 que confirmó el diagnóstico de Síndrome de Rothmund-Thomson.

Discusión: El Síndrome de Rothmund-Thomson se trata de una genodermatosis muy infrecuente con herencia autosómica recesiva caracterizada por hallazgos dermatológicos tempranos tales como eritema y edema que evolucionan a lesiones de poiquilodermia en mejillas, pabellones auriculares, cuello, parte superior del tronco, manos y tercio inferior de piernas combinadas con lesiones maculosas hipo e hiperpigmentadas. La mayoría de los pacientes presentan fotosensibilidad. Otras manifestaciones dermatológicas son alopecia de cejas y/o pestañas, cabello débil y distrofia ungueal. Presentan un fenotipo característico y alteraciones óseas osteogénicas y fracturas. Las cataratas tempranas son un hallazgo frecuente y aparecen a la edad de 4-7 años. El desarrollo intelectual suele ser normal. Nuestra paciente, además de las manifestaciones dermatológicas, presentó fractura espontánea de fémur y una alteración en

la osificación, estos antecedentes suponen un aumento en la probabilidad de desarrollar un osteosarcoma que es la complicación más grave del síndrome y la que marca el pronóstico vital y obliga a un seguimiento estricto de estos enfermos. Existen complicaciones inusuales en otros órganos, destacamos el cuadro intestinal que se presentó de manera precoz en nuestra paciente y que se autolimitó. Podemos ver otras alteraciones como criptorquidia, hipogonadismo o hiperlaxitud articular.

Conclusiones: Presentamos el caso de una paciente con Síndrome de Rothmund-Thomson con diagnóstico genético confirmado gracias a la sospecha temprana por la aparición de lesiones dermatológicas. La mayoría de los pacientes con esta entidad son diagnosticados tardíamente, incluso en adolescencia o edad adulta tras la aparición de las manifestaciones sistémicas.

9. CUTIS LAXA DE HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE: DESCRIPCIÓN DE UNA FAMILIA Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

J. Galve, P. Iranzo y T. Estrach

Servicio de Dermatología. Hospital Clínico.

Universitat de Barcelona. España.

Introducción: La cutis laxa (CL) es un trastorno del tejido conjuntivo caracterizado por piel inelástica con formación de pliegues que confieren al paciente un aspecto envejecido. Existen formas adquiridas y formas congénitas. Describimos el caso de un niño con CL congénita con antecedentes de esta enfermedad en las dos generaciones anteriores, que presentaban una mutación conocida del gen de la elastina.

Caso clínico: Niño de 15 meses de edad, nacido de embarazo normal y parto a término sin antecedentes de consanguinidad. Antecedentes familiares, abuela y padre con manifestaciones cutáneas típicas de CL, enfisema pulmonar, valvulopatía mitral y aórtica que requirió doble recambio valvular en el caso de la abuela, y en el padre valvulopatía mitral y tricuspídea leve instaurada durante el seguimiento; éste presentaba además osteopenia detectada a los 25 años de edad. En ambos familiares se había demostrado una mutación en el gen de la elastina consistente en una delección de un aminoácido en la posición 2292 (2292delC). El paciente presentaba piel laxa generalizada con formación de pliegues faciales siendo el resto de la exploración física así como el desarrollo psicomotor normales. El ecocardiograma practicado no mostró alteraciones. Está en curso el estudio genético.

Discusión: Las formas congénitas de CL pueden ser de herencia autosómica dominante, recesiva ó ligada al cromosoma X. Las formas dominantes, se consideran más benignas que las formas recesivas, que suelen tener un inicio más precoz, peor pronóstico y frecuentes alteraciones cardiovasculares; sin embargo las formas dominantes también pueden presentar manifestaciones cardiovasculares y enfisema. Presentamos el caso de un niño con CL congénita, miembro de una tercera generación con cutis laxa autosómica dominante.

Conclusiones: Si bien se ha descrito como infrecuente la afectación pulmonar y cardiovascular en las formas congénitas dominantes de CL, la afectación en la abuela y el padre (en éste instaurada durante su seguimiento) indican la importancia del control evolutivo de nuestro paciente, para la detección precoz de manifestaciones pulmonares y/o cardíacas y la prevención de posibles complicaciones.

Bibliografía

Rodríguez-Revenga L, Iranzo P, Badenas C, Puig S, Carrió A, Milà M. A novel elastin gene mutation resulting in an autosomal dominant form of cutis laxa. *Arch Dermatol.* 2004;140:1135-9.

Graul-Neumann LM, Hausser I, Essayie M, Rauch A, Kraus C. Highly variable cutis laxa resulting from a dominant splicing mutation of the elastin gene. *Am J Med Genet A.* 2008;146:977-83.

Callewaert B, Renard M, Huchtagowder V, Albrecht B, Hausser I, Blair E, Dias C, Albino A, Wachi H, Sato F, Mecham RP, Loeys B, Coucke PJ, De Paepe A, Urban Z. New insights into the pathogenesis of autosomal-dominant cutis laxa with report of five ELN mutations. *Hum Mutat.* 2011;32:445-55.

10. CARCINOMAS BASOCELULARES CONGÉNITOS EN EL SÍNDROME DE GORLIN

F. Kennedy, H. Hilari, I. Zarzoso, P. Bassas, D. Bodet, C. Ferrándiz-Pulido, J. Mollet, G. Aparicio, C. Pascual, B. González-Llavona, I. López-Lerma, T. Repiso, B. Ferrer, M.A. González-Ensenyat, M. Suñol, M. Planagumà, M.A. Vicente y V. García-Patos

Servicio de Dermatología; Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Vall d'Hebron. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

Introducción: El síndrome de Gorlin (SG) es una genodermatosis autosómica dominante, con penetrancia completa, cuya prevalencia oscila entre 1/50000 y 1/160000 individuos. Los pacientes presentan características fenotípicas como macrocefalia, hipertelorismo, frente prominente, deformidades esqueléticas, hoyuelos (pits) palmo-plantares, carcinomas basocelulares múltiples, quistes odontogénicos, calcificación de la hoz del cerebro y riesgo de meduloblastoma. En un 85% de pacientes con SG se detectan mutaciones germinales en el gen PTCH1 (cromosoma 9q22.3), que actúa como supresor tumoral en la vía de señalización de Sonic Hedgehog.

Material y métodos: Revisamos las historias clínicas de dos niños con antecedentes familiares de SG con carcinomas basocelulares desde el nacimiento, asociados a otras características fenotípicas típicas de este síndrome.

Casos clínicos: Caso 1: niño de 2,5 años, con padre afecto de SG, tenía carcinomas basocelulares desde el nacimiento, localizados en los dedos de los pies y en el tórax. Otras manifestaciones de la enfermedad incluían: hoyuelo palmar derecho, quiste mandibular, quiste aracnoideo, pólipos fibroepiteliales en mejilla y párpado inferior izquierdo y apéndice preauricular izquierdo. Tanto el padre como el niño tenían mutación del gen PTCH1. Caso 2: niño de 1 año, con madre afecto de SG, fue visitado por carcinomas basocelulares desde el nacimiento en el dorso de manos y pies, palma y muslo. Además tenía hoyuelos en ambas plantas, malformación costal, macrocefalia y ventriculomegalia con quistes de los plexos coroideos. En el estudio genético de la madre no se detectó mutación del gen PTCH1.

Discusión: Las manifestaciones más tempranas del SG son los hoyuelos palmo-plantares, la calcificación de la hoz cerebral y los rasgos fenotípicos. Los carcinomas basocelulares suelen aparecer entre la segunda y tercera décadas de la vida. Sorprende la presencia de estos tumores al nacer, apuntando que la pérdida de heterocigosis se puede producir de forma muy temprana, incluso intraútero, en ausencia de fotoexposición. Los nuevos medicamentos que corrigen defectos en la vía Sonic Hedgehog son una alternativa terapéutica prometedora para los tumores (carcinomas basocelulares y meduloblastomas) que pueden desarrollar estos pacientes.

Bibliografía

- De Zwaan SE, Haass NK. Genetics of basal cell carcinoma. *Austral J Dermatol.* 2010;51: 81-94.
- Parren LJ, Frank J. Hereditary tumour syndromes featuring basal cell carcinoma. *Br J Dermatol.* 2011;165:30-4.
- Karalis A, Tischkowitz M, Millington GWM. Dermatological manifestations of inherited cancer syndromes in children. *Br J Dermatol.* 2011;164:245-56.

11. ESTUDIO RETROSPECTIVO DE LOS HALLAZGOS CLÍNICOS, HISTOLÓGICOS, INMUNOLÓGICOS Y GENÉTICOS DE LOS PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE INCONTINENTIA PIGMENTI EN LAS ISLAS BALEARES ENTRE LOS AÑOS 2001 Y 2011

M. Pascual-López^a, N. Martínez-Pomar^b, E. Villegas^b, D. Heine^c, I. Torné^d y A. Martín-Santiago^e

^a*Servicio de Dermatología. Hospital de Manacor. Palma de Mallorca.* ^b*Servicio de Inmunología; cServicio de Genética. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca.* ^d*Servicio de Dermatología. Hospital Son Llàtzer. Palma de Mallorca.* ^e*Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca. España.*

Introducción: La incontinencia pigmenti (IP) es una rara enfermedad genética que afecta la piel y asocia frecuentemente alteraciones neurológicas, oftalmológicas y dentales. La enfermedad tiene una herencia dominante ligada al cromosoma X, siendo la delección de los exones 4-10 del gen NEMO la mutación más común que da lugar a la IP.

Material y métodos: Realizamos un análisis retrospectivo de 8 casos de IP diagnosticados en las Islas Baleares, remitidos para estudio genético entre los años 2001 y 2011. Revisamos datos clínicos, histológicos, inmunológicos y genéticos (mutaciones del gen NEMO e inactivación del cromosoma X).

Resultados: Encontramos 7 pacientes de sexo femenino y 1 de sexo masculino. Una de las pacientes era fruto de un matrimonio consanguíneo. Dos pacientes sufrieron amaurosis de un ojo. En dos casos se evidenció afectación neurológica, en un paciente solo a nivel radiológico y en el otro con afectación radiológica y clínica. En el caso del varón no se detectó ninguna mutación del gen NEMO en el estudio de DNA de sangre periférica y fibroblastos. En 3 pacientes se detectó la delección común de los exones 4-10 del gen NEMO y en otras 2 pacientes se detectaron otras mutaciones del gen. Dos pacientes están pendientes del resultado de la secuenciación del gen. En un caso se evidenció inactivación tardía del cromosoma X e inmunodeficiencia.

Conclusiones: Remarcar la importancia de un diagnóstico genético para ofrecer un consejo genético correcto en estos casos. Recordar que la IP acostumbra a ser letal en varones, pero puede ocurrir en casos de distribución limitada debido posiblemente a una mutación postcigótica o un mosaicismo somático. Recalcar la importancia de controles oftalmológicos frecuentes en los primeros meses de vida, ya que es posiblemente la única alteración que pueda beneficiarse de un diagnóstico y tratamiento precoz. No olvidar la posibilidad de una inmunodeficiencia y alteraciones neurológicas asociadas a la IP. Consideramos que la RMN cerebral debe realizarse en función de la afectación clínica del paciente.

Bibliografía

- Martínez-Pomar N, Muñoz-Saa I, Heine-Suner D, et al. A new mutation in exon 7 of NEMO gene: late skewed X-chromosome inactivation in an incontinencia pigmenti female patient with immunodeficiency. *Hum Genet.* 2005;118:458-65.

12. TRATAMIENTO CON LÁSER DE LOS NEVUS MELANOCÍTICOS CONGÉNITOS

D. Brualla, J.M. Mir, A. Vicente y M.A. González Enseñat

Departamento de Dermatología. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona INCADE. Institut Català de Dermatologia i Cirurgia Plàstica. Barcelona. España.

Introducción: Los nevos melanocíticos congénitos (NMC) son un motivo frecuente de consulta que y el objetivo de su tratamiento es conseguir eliminar la mayor cantidad de células melanocíticas névicas posibles, y así evitar sus dos complicaciones fundamentales: mayor riesgo de malignización y problemas estéticos. Sin em-

bargo, su manejo es muy complejo, especialmente en los que son de gran tamaño.

Material y métodos: Se incluyen 10 pacientes con nevus melanocíticos congénitos que han sido tratadas con sistemas laser; Q-switched (QS), CO₂ e IPL.

Resultados: Hemos tratado en nuestro centro nevus de distintos tamaños y localizaciones. Algunos sólo con sistemas laser y otras combinado con cirugía. El control a largo plazo no ha objetivado malignización. La observación de efectos secundarios ha sido baja, siendo la mayoría de carácter leve.

Discusión: La experiencia en nuestro centro, así como la de otros autores, demuestra que el tratamiento de NMC mediante sistemas QS y otras fuentes de luz representa un método útil y a considerar. Los sistemas láser QS han sido utilizados en el tratamiento de diferentes lesiones pigmentadas, entre las que destacan el nevus de Ota, lentigos, manchas café con leche y NMC. Debido a la corta duración pulso de pulso (1-100 ns), estos láseres destruyen selectivamente las células cargadas de pigmento, preservando el tejido contiguo. Los sistemas actuales han demostrado ser seguros y eficaces, aunque las recurrencias no son infrecuentes y varias sesiones pueden ser necesarias. La selección de casos debe ser minuciosa y en ningún caso se deben tratar lesiones sospechosas de malignidad. Hemos valorado la eficacia de los sistemas QS, así como la posible utilidad de otros equipos.

Bibliografía

Kono T, et al. Comparison study of a Q-switched alexandrite laser delivered with versus without compression in the treatment of dermal pigmented lesions. *J Cosmet Laser Ther.* 2007;9:206-9.

Hague JS, Lanigan SW. Laser treatment of pigmented lesions in clinical practice: a retrospective case series and patient satisfaction survey. *Clin Exp Dermatol.* 2008;33:139-41.

Mariwalla K. The use of lasers in the pediatric population. *Skin Therapy Lett.* 2005;10:7-9.

13. SÍNDROME DE COWDEN ASOCIADO A MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA DE ALTO FLUJO. TRATAMIENTO CON RAPAMICINA

B. de Unamuno, R. Ballester, R. García, J.L. Torregrosa, J.V. Bagan, I. Febrer y V. Alegre

Servicio Dermatología. Hospital General Universitario de Valencia. España.

Introducción: Presentamos el caso de una paciente afecta de síndrome de Cowden asociado a la presencia de una malformación arteriovenosa de alto flujo en miembro inferior izquierdo.

Caso clínico: Paciente de 10 años sin antecedentes de interés, que consultaba por la aparición de lesiones en cavidad oral. En la exploración se objetivaban en ambos labios, encías y lengua, múltiples lesiones papulosas que daban a la mucosa un aspecto en empedrado. Además se objetivaba la presencia de una lesión localizada en muslo izquierdo, de gran tamaño, de aspecto vascular, indurada y caliente a la palpación. El estudio histopatológico de dos de las lesiones de la cavidad oral fue compatible con angiofibroma en la lengua y fibroma en labio superior. El estudio de la lesión del muslo mediante resonancia magnética vascular, mostró un conglomerado de vasos en tercio distal y medial del muslo izquierdo con aporte inicial de la arteria femoral superficial. La exploración con Eco-Doppler reveló la existencia de una malformación arteriovenosa de alto flujo. Con estos datos se realizó el diagnóstico de sospecha de síndrome de Cowden. En el estudio genético se objetivó una variante genética en heterocigosis en el exón 5 del gen PTEN. (c.422A>C;p.His141Pro). Las pruebas genéticas realizadas en los progenitores resultaron normales, lo que permitió establecer el carácter de novo de la variante encontrada. Se completó el estudio de extensión mediante una colonoscopia en la que se hallaron pólipos gástricos y en ileon, una ecografía de tiroides demostrando nódulos tiroideos

en ambos lóbulos, y una ecografía pélvica con presencia de quistes en ambos ovarios. En tres ocasiones se ha realizado tratamiento endovascular de la lesión del muslo sin obtener respuestas satisfactorias, persistiendo alto flujo y asociando intenso dolor e impotencia funcional.

Discusión: El síndrome de Cowden es una genodermatosis rara con un patrón de herencia autonómico dominante. Se caracteriza por la aparición de múltiples hamartomas localizados en órganos y tejidos derivados de las tres hojas embrionarias. Se debe a la mutación de un gen supresor tumoral, el PTEN, cuya alteración induce a la proliferación descontrolada de los tejidos, a través de la vía de la señalización mTOR. Es considerada una entidad preneoplásica dada la posibilidad de malignización de algunas de las lesiones, especialmente en mama, tiroides y tracto genito-urinario. En el caso de la paciente que presentamos el síndrome de Cowden se asocia a la presencia de una malformación vascular de alto flujo. Este hecho es relevante, dado que la paciente podría beneficiarse del tratamiento con rapamicina por vía oral, habiéndose descrito como una modalidad terapéutica eficaz para el control de los pacientes con síndrome de Cowden, así como para el tratamiento de las malformaciones vasculares.

Bibliografía

Squarize CH, Castilho RM, Gutkind JS. Chemoprevention and treatment of experimental Cowden's disease by mTOR inhibition with rapamycin. *Cancer Res.* 2008;68:7066-72.

Hammill AM, Wentzel M, Gupta A, Nelson S, Lucky A, Elluru R, Dasgupta R, Azikhan RG, Adams DM. Sirolimus for the treatment of complicated vascular anomalies in children. *Pediatr Blood Cancer.* 2011;57:1018-24.

Rosner M, Hanneder M, Siegel N, Valli A, Fuchs C, Hengstschläger M. The mTOR pathway and its role in human genetic diseases. *Mutat Res.* 2008;659:284-92.

Sansal I, Sellers WR. The biology and clinical relevance of the PTEN tumor suppressor pathway. *J Clin Oncol.* 2004;22:2954-63.

14. COMPORTAMIENTOS, ACTITUDES Y CONOCIMIENTOS RELACIONADOS CON LA EXPOSICIÓN SOLAR EN LOS ADOLESCENTES DE LA COSTA DEL SOL

T. Fernández-Morano^a, L. Padilla-España^a, F. Rivas-Ruiz^b, J. del Boz^a, M. González-Carrascosa^a y M. de Troya^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Investigación. Hospital Costa del Sol. Marbella. Málaga. España.

Introducción: La etapa de la adolescencia es la de mayor riesgo para el desarrollo de cáncer de piel debido principalmente a los hábitos de exposición solar, y es la que más se beneficia de las medidas de prevención primaria. El objetivo de nuestro estudio fue conocer los comportamientos, actitudes y conocimientos relacionados con la exposición solar en los adolescentes.

Material y métodos: Se realizó un estudio transversal descriptivo dónde se incluyeron durante el primer semestre del año 2011 a 270 adolescentes escolarizados de educación secundaria en institutos, seleccionados al azar, pertenecientes al área de cobertura de la Agencia Sanitaria Costa del Sol. Se utilizó el "Cuestionario a pie de playa" validado que recogía en 40 ítems: datos demográficos, color de piel, fototipo, hábitos de exposición solar, quemaduras solares (QS), prácticas, actitudes y conocimientos relacionados con el sol, previa solicitud de un consentimiento informado. Se realizó análisis descriptivo.

Resultados: Participaron 270 alumnos de 11 colegios con edades comprendidas entre 14 y 17 años. El 50,4% eran mujeres, siendo el grupo más representado el de 14 años (43,7%), y de nacionalidad española (85,9%). El color de piel predominante fue clara (49,3%). De los hábitos de exposición solar destacó que el 71% acudía más de 16 días a tomar el sol en la playa, el 62,2% estaba más de una hora en la franja central del día y el 74,4% tuvo una QS el verano pasado.

La práctica de protección solar más usada fue la crema, y la menor, llevar ropa de manga o pantalón largo. Respecto a las actitudes, el 60,7% referían sentirse mejor estando bronceados y en cuánto a conocimientos el 43% no respondieron correctamente al menos 6 de los 7 ítems.

Discusión: En nuestro estudio los adolescentes presentan malos hábitos, destacando el alto porcentaje de QS. El uso de crema es la medida de protección solar más habitual, cómo se describen en otros artículos, pero no siempre son una medida eficaz y pueden asociar un mayor riesgo de QS al prolongar el tiempo de exposición. En cuanto a las actitudes relacionadas con el sol, predominan las negativas ya que la mayoría de los adolescentes encuestados les gusta tomar el sol y consideran el bronceado cómo sinónimo de belleza. En general no tienen un adecuado nivel de conocimientos y no son conscientes de los riesgos de la exposición solar. Por todo ello es necesario saber los conocimientos y comportamientos para poder planificar una adecuada campaña de prevención primaria en adolescentes.

Bibliografía:

- MacNeal RJ, Dinulos JG. Update on sun protection and tanning in children. *Curr Opin Pediatr.* 2007;19:425-9.
- Sambandan DR, Ratner DJ. Sunscreens: an overview and update. *Am Acad Dermatol.* 2011;64:748-58.
- De Troya-Martín M, Blázquez-Sánchez N, Rivas-Ruiz F, et al. Validación de un cuestionario en español sobre comportamientos, actitudes y conocimientos relacionados con la exposición solar: "Cuestionario a pie de playa". *Actas Dermosifiliogr.* 2009;100:586-95.

15. CARACTERIZACIÓN DERMATOSCÓPICA DE LOS NEVUS DE SPITZ/REED EN EDAD PEDIÁTRICA

P. Zaballo, A. Pizarro, P. Bañuls, C. Medina, A. Llambrich, G. Argenziano, I. Zalaudek, S. Puig y J. Malvehy

Departamento de Dermatología. Hospital de Sant Pau i Santa Tecla. Tarragona. Departamento de Dermatología. Hospital Universitario La Paz. Madrid. Departamento de Dermatología. Hospital Universitario. Alicante. Departamento de Dermatología. Hospital Universitario de Gran Canaria "Dr Negrín". Canarias. Departamento de Dermatología. Hospital de Son Llàtzer. Palma de Mallorca. Departamento de Dermatología. ASMN Hospital. Reggio Emilia. Departamento de Dermatología. Hospital Universitario. Graz. Departamento de Dermatología. Hospital Clínic. Barcelona. España.

Introducción: Los nevus de Spitz y de Reed son lesiones melanocíticas que plantean dudas diagnósticas desde el punto de vista clínico. La dermatoscopia permite la identificación de estructuras y patrones característicos de estos nevus por lo que ha demostrado incrementar nuestra precisión diagnóstica en este tipo de lesiones.

Material y métodos: Se llevará a cabo un estudio multicéntrico en el que se han recogido de manera retrospectiva una gran serie de casos diagnosticados histológicamente de nevus de Spitz y de Reed en pacientes menores de 18 años y se realizará un estudio de las estructuras y patrones dermatoscópicos observados en dichos casos. También se analizará el diagnóstico diferencial dermatoscópico que se realizó previamente a la exéresis de las lesiones.

Resultados: Los nevus de Spitz y de Reed de nuestro estudio presentan diferentes patrones (patrón reticulado, reticulado invertido, globular, homogéneo, en estallido de estrellas y atípico) y estructuras dermatoscópicas características. La precisión diagnóstica con dermatoscopia de los nevus de Spitz y de Reed es mayor que la referida sin la técnica en la literatura.

Discusión: La dermatoscopia es una técnica diagnóstica útil en el diagnóstico clínico de los nevus de Spitz y de Reed.

Bibliografía

- Ferrara G, et al. The spectrum of Spitz Nevi. A clinicopathologic study of 83 cases. *Arch Dermatol.* 2005;141:1381-7.

Ferrara G, et al. Pediatric Atypical Spitzoid neoplasms: a review with emphasis on Red (Spitz) Tumors and Blue (Blitz) Tumors. *Dermatology.* 2009;220:306-10.

16. HIPERQUERATOSIS NEVOIDE DEL PEZÓN Y LA AREOLA. TRATAMIENTO CON TAZAROTENO TÓPICO

J.M. Rojo^a, M.L. Martínez^a, E. Romero^a, C. Begines^a, A. Pérez^a, J.M. Conde^b, G. Osorio^a y J. Escudero^a

^a*Servicio de Dermatología;* ^b*Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Virgen de Valme. Sevilla. España.*

Introducción: La hiperqueratosis del pezón y de la areola es una condición poco frecuente y de etiología desconocida que se caracteriza por la presencia de engrosamiento verrugoso e hiperpigmentación de la areola y el pezón. Fue descrita por primera vez por Tauber en 1928.

Caso clínico: Paciente de 12 años de edad que acude a consulta por presentar una dermatosis de 2 años de evolución que afecta ambas mamas a nivel de la areola, el pezón y la piel circundante, constituida por una placa ovalada, verrugosa, hiperqueratósica e hiperpigmentada de 2,3 cm de diámetro que asienta sobre una mácula de color café que se acompaña de prurito ocasional.

Resultados: En 1938, Levy-Frankel clasificó esta condición. El primer grupo es aquella que se produce como una extensión de un nevus verrugoso, el segundo grupo es la que se relaciona a otras dermatosis (ictiosis, enfermedad de Darier, linfomas), el tercer grupo es el tipo nevoide o idiopático, el cuarto grupo tiene que ver con aspectos metabólicos. Hasta la fecha, no existe ningún tratamiento recomendado para esta patología, aunque se han utilizado queratolíticos, esteroides, tretinoína tópica, calcipotriol, criocirugía y cirugía con resultados variables.

Conclusiones: Consideramos de interés este caso clínico ya que es una patología poco frecuente, siendo el sexo femenino 4 veces más candidato a padecerlo que el sexo masculino. Sabemos de algunos autores que han utilizados los análogos de la vitamina D como tratamiento, aunque no existen reportes en la literatura con este medicamento, por lo que proponemos utilizarlo como otra posible opción terapéutica.

Bibliografía

- Puig L, Moreno A, Noguera X, De Moragas JM. Hiperqueratosis nevoide de la areola. *Actas Dermosifiliogr.* 1987;78:37-9.
- Pérez JM, Vilata JJ, Sánchez JL, Gargallo E, Millán F, Aliaga A. Retinoic acid treatment of nipple hyperkeratosis. *Arch Dermatol.* 1990;126:687-8.
- Ruiz-Villaverde R, Sánchez-Cano D, Pacheco Sánchez Lafuente FJ. Hiperqueratosis nevoide del pezón y la areola. *An Pediatr (Barc).* 2006;64:180-1.

17. OSTEOMAS CUTÁNEOS EN PACIENTE CON HIPOTIROIDISMO Y FENOTIPO PECULIAR

S. Moreno^a, X. Soria^a, J. Bosch^b, M. Plana^b, A. Bugués^a y J.M. Casanova^a

^a*Sección de Dermatología;* ^b*Servicio de Pediatría. Hospital Universitari Arnau de Vilanova. Lleida. España.*

Introducción: Osteoma cutis es el término que designa la formación de tejido óseo en la dermis o hipodermis. Se trata de una condición inusual que suele ser secundaria a procesos inflamatorios, tumorales o traumáticos. Existen cuatro síndromes de osificación primaria bien definidos entre los que se encuentra la osteodistrofia hereditaria de Albright (OHA).

Caso clínico: Niña de 35 meses con antecedentes de hipotiroidismo congénito diagnosticada con anterioridad de pilomatrixomas múltiples por presentar nódulos subcutáneos indurados asintomáticos a nivel lumbar y primer dedo de la mano derecha. Tiempo después

acudió a urgencias por un traumatismo en el brazo izquierdo y se realizó una radiografía que mostró calcificaciones de la bursa subacromial. Se valoró en nuestro servicio, objetivándose un fenotipo peculiar con fascies redonda, sobrepeso, braquidactilia, hipodontia y leve retraso del desarrollo psicomotor además de las lesiones cutáneas anteriormente citadas. El estudio analítico mostró una hipocalcemia con elevación de la PTH y la biopsia de la lesión lumbar fue compatible con un osteoma cutis. Con estos hallazgos se hizo el diagnóstico de OHA en el contexto de un pseudohipoparatiroidismo tipo Ia. El estudio genético reveló la presencia de una delección en el exón 7 (c.565_568delGACT; p.Asp189fs) del gen GNAS1.

Discusión: La OHA es un trastorno hereditario con herencia autosómica dominante y expresión variable que se debe a una inactivación heterocigota del gen GNAS1. Se caracteriza por presentar una estatura corta, braquidactilia, obesidad, cara redonda, osteoma cutis y retraso mental. Se han descrito varias entidades con clínica de OHA, en función de los parámetros bioquímicos y el mecanismo subyacente a la resistencia hormonal. Su variabilidad fenotípica se explicaría por un mecanismo de imprinting paterno. De esta forma, la OHA con resistencia hormonal (PHP tipo Ia) sólo ocurriría en caso de transmisión materna. En nuestro caso, la madre de la paciente presentaba obesidad, fenotipo peculiar y una lesión indurada subcutánea tricipital en brazo derecho, hallazgos que nos llevan a pensar en una transmisión materna del trastorno. La presencia de osteomas ocurre en un 42% de los pacientes con pseudohipoparatiroidismo Ia. Suelen ser múltiples y aparecen en la infancia en forma de pápulas, placas o nódulos de consistencia pétrea y coloración azulada. En su diagnóstico diferencial se deben contemplar las diferentes causas de calcinosis cutáneas, principalmente el pilomatricoma por ser frecuente su presentación en la niñez, así como el resto de síndromes osificantes primarios.

Conclusiones: Presentamos una niña con osteomas cutáneos secundarios a un pseudohipoparatiroidismo Ia con fenotipo clásico de OHA. Si bien la presencia de múltiples calcificaciones/osificaciones en la piel no constituye un motivo de consulta frecuente en dermatología pediátrica, su presencia en éste caso junto a las características dismórficas asociadas, permite el diagnóstico diferencial con otros trastornos osificantes y calcificantes de la piel.

Bibliografía

- Ki-Heon J, Bark-Lynn L, Woo-Young S. Osteoma cutis as the presenting feature of Albright Hereditary Osteodystrophy associated with pseudopseudohypoparathyroidism. *Annals of Dermatology*. 2009;21:154-8.
- Stieler K, Schnabel D, Atugoda S, Sterry W, et al. Albright Hereditary Osteodystrophy. *Pediatric Dermatology*. 2011;28:135-7.

18. PLACA ESCLERODERMIFORME COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE LINFANGIOMATOSIS CUTANEOVISCERAL

A. Hernández-Núñez^a, J.C. Tardío^b, D. Martínez-Sánchez^a, P. Espinosa^a y J. Borbujo^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario de Fuenlabrada. Madrid. España.

Introducción: La linfangiomatosis es un trastorno poco frecuente que afecta especialmente a niños y adultos jóvenes. El espectro clínico es variado y la afectación cutánea está poco descrita en la literatura. Presentamos un caso de linfangiomatosis en un paciente de 15 años con amplia afectación cutánea como forma de presentación.

Caso clínico: Varón de 15 años de edad. Los padres referían la aparición a los 8 años de unas lesiones induradas subcutáneas en costado izquierdo, con posterior pigmentación de la piel suprayacente. La lesión había aumentado progresivamente de tamaño afectando el brazo izquierdo y produciendo una retracción de los tejidos y un hábito escoliótico con dificultad para la abducción del brazo izquierdo. Dos años antes había tenido un derrame pleural izquierdo

de etiología no filiada tratado mediante pleurodesis química. A la exploración física presentaba una aparente hipoplasia hemitorporal izquierda y una placa eritematomarrónacea indurada en el costado con cambios similares incipientes en el brazo ipsilateral. La piel del abdomen tenía un ligero tinte icterico y estaba empastada a la palpación. Se realizó una biopsia que mostraba piel, tejido subcutáneo y músculo esquelético con una proliferación vascular con características histológicas compatibles con linfangiomatosis. El TC y la RM mostraron una extensa lesión infiltrativa difusa de pared torácica y abdominal que se extendía hacia brazo izquierdo afectando piel, tejido subcutáneo y planos musculares, con progresiva afectación en los meses sucesivos de pleura y tejido pulmonar bilateral. A los 6 meses el paciente acudió con un cuadro de astenia intensa y palidez, objetivándose una anemia importante, progresión del proceso infiltrativo en las pruebas de imagen y un patrón restrictivo severo en las pruebas de función respiratoria, que en pocas horas precisó ingreso en la UCI por taponamiento pericárdico. Una vez superado el compromiso hemodinámico, se inició tratamiento con rapamicina oral, con buena respuesta hasta el momento.

Discusión y conclusiones: La linfangiomatosis es una enfermedad rara, benigna desde el punto de vista histológico, resultado de un anormal desarrollo y proliferación del sistema linfático. La linfangiomatosis cutáneovisceral se considera dentro del espectro del síndrome de Gorham-Stout o del "hueso fantasma", donde además se produce una destrucción ósea por el proceso infiltrativo. El pronóstico viene determinado por la afectación pulmonar y hematológica, que pueden acabar con la vida del paciente. Dada su baja incidencia, el tratamiento no está estandarizado: se han descrito mejorías con cirugía, escleroterapia, interferón sistémico, bifosfonatos, radioterapia, propranolol, bevacizumab y rapamicina, solos o en combinación. Presentamos un caso con una clínica excepcional y evolución rápida que por el momento parece responder a rapamicina oral.

Bibliografía

- Faul JL, Berry GJ, Colby TV, et al. Thoracic lymphangiomas, lymphangiectasis, lymphangiomas, and lymphatic dysplasia syndrome. *Am J Respir Crit Care Med*. 2000;161:1037-46.
- Aviv RI, McHugh K, Hunt J. Angiomatosis of bone and soft tissue: a spectrum of disease from diffuse lymphangiomas to vanishing bone disease in young patients. *Clin Radiol*. 2001;56:184-90.
- Reinglas J, Ramphal R, Bromwich M. The successful management of diffuse lymphangiomas using sirolimus: a case report. *Laryngoscope*. 2011;121:1851-4.

19. SÍNDROME DE MACROCEFALIA-MALFORMACIÓN CAPILAR. PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

M.R. González^{a,b}, S. Gómez^b, M.A. Arregui^c, J. Gardeazabal^b, I. Ocerin^b, B. Mateos^d y N. Agesta^{a,b}

^aComité de Anomalías Vasculares; ^bServicio de Dermatología. Hospital Universitario Cruces. Bizkaia. España. ^cServicio de Dermatología. Hospital Universitario Donostia. España. ^dServicio de Radiodiagnóstico. Hospital Universitario Cruces. Bizkaia. España.

Introducción: Presentamos dos nuevos casos del síndrome de Macrocefalia-Malformación Capilar (MMC), entidad recientemente reconocida.

Casos clínicos: Caso 1: varón de 2 meses de vida que presentaba desde el nacimiento lesiones cutáneas formando un retículo fino eritematovioláceo no sobreelevado que se extendía de forma generalizada respetando parte del tronco y la extremidad inferior izquierda. Asociada, existía una macrocefalia congénita con abombamiento frontal e hidrocefalia y una hipertrofia de la extremidad inferior derecha. A los 3 años se detectó un hemangioma leptomeníngeo y a los 4 años, comenzó con crisis comiciales y un

glaucoma bilateral. En una resonancia magnética se objetivó la existencia de una atrofia cerebral con calcificaciones múltiples. Caso 2: niña de 3 años que desde el nacimiento presentaba una dismorfia facial con abombamiento frontal y macrocefalia. A la exploración, se observaban lesiones cutáneas en forma de placas no sobreelevadas eritematosas, reticuladas y confluentes que se extendían por las extremidades y zona genital. Además existía una hipertrofia de la extremidad inferior derecha y de la mano izquierda. Se realizó una resonancia magnética, una serie ósea, una ecografía abdominal y una exploración oftalmológica sin detectarse ninguna otra alteración.

Resultados: El síndrome M-MC es un trastorno genético raro, de etiología desconocida. Anteriormente, los pacientes que padecían estas alteraciones eran diagnosticados de macrocefalia-cutis marmorata telangiectásica congénita (M-CMTC) pero en la actualidad se sabe que no se trata de una verdadera CMTC sino de una malformación capilar. Se han propuesto diferentes criterios diagnósticos pero las características clínicas principales son la existencia de un perímetro craneal aumentado asociado a lesiones cutáneas tipo malformación capilar.

Conclusiones: Presentamos dos nuevos casos de este raro síndrome, apoyando la nueva nomenclatura y analizando sus características clínicas principales.

Bibliografía

González ME, Burk CJ, Barbooth DS, Connelly EA. Macrocephaly-capillary malformation: a report of three cases and review of the literature. *Pediatr Dermatol.* 2009;26:342-6.

20. IMPACTO DE LA TELEDERMATOLOGÍA EN EL MANEJO CLÍNICO DE LOS HEMANGIOMAS INFANTILES

J. Bernabeu^a, J. Domínguez^a, A. Lorente^a, R. Corbi^a, J.R. Canela^b, M.A. Tarilonte^b y J. Conejo-Mir^a

^aUnidad de Dermatología Pediátrica. Hospital Universitario Virgen del Rocío. ^bDistritos Sevilla y Aljarafe de Atención Primaria. Sevilla. España.

Antecedentes: Los hemangiomas infantiles son los tumores más frecuentes de la infancia con una incidencia estimada del 3 al 10% de los niños hasta el primer año de vida. Su evolución es característica, con una fase proliferativa inicial de rápido crecimiento seguida de una lenta involución espontánea. En torno al 80% alcanzan su tamaño máximo a los 5 meses de vida, causando en esta fase inicial una mayor morbimortalidad. En la mayoría de las series publicadas los pacientes llegan a la consulta especializada con una media de edad de 6 o más meses de vida. Por ello es imprescindible desarrollar estrategias para una atención precoz de estos pacientes. La teledermatología asíncrona ha demostrado ser una herramienta efectiva, fiable y válida para el abordaje cotidiano de pacientes con cáncer de piel o lesiones pigmentarias, con altas tasas de concordancia diagnóstica y terapéutica comparada con la consulta física. Recientemente se ha descrito que esta tecnología aplicada a los hemangiomas infantiles puede ser una herramienta muy efectiva para acortar el tiempo de demora de la primera consulta especializada.

Objetivos: Analizar la efectividad clínica de la teledermatología en pacientes con hemangiomas infantiles.

Metodología: Estudio de intervención sanitaria cuasiexperimental. Se incluyeron todos los pacientes diagnosticados de hemangiomas infantiles y atendidos en la consulta de dermatología pediátrica del Hospital Universitario Virgen del Rocío mediante teleconsulta en el brazo de teledermatología y mediante consulta física en el brazo control, nacidos desde el 1 de agosto de 2008, con un periodo de seguimiento mínimo de un año.

Resultados: Se incluyeron 198 pacientes con 272 hemangiomas. La mayoría de los pacientes presentó una única lesión y el 99,6% presentó menos de 6 lesiones. La edad media de atención especializa-

da fue de 3,76 meses en el brazo teleconsulta frente a 8,37 en el brazo consulta física siendo esta diferencia estadísticamente significativa ($p < 0,0005$). Hubo una clara predominancia del sexo femenino (67%). El 17,2% de los pacientes tuvo antecedentes familiares de anomalías vasculares, fundamentalmente de HI y cerca de un tercio de los pacientes presentó antecedentes obstétricos de interés, sobre todo bajo peso al nacer, prematuridad y gestación múltiple. La mayoría de los HI fueron focales, mixtos, asentaron en el polo cefálico, comenzaron durante el primer mes de vida, alcanzaron su tamaño máximo antes de los 5 meses de vida e involucionaron a partir de los 12 meses de vida. La complicación más frecuente fue la ulceración (8%), sobre todo en los hemangiomas de mayor tamaño o los superficiales, presentando estos últimos un riesgo 6 veces mayor que los mixtos o profundos. Las complicaciones más graves fueron el compromiso visual y de vía aérea. Un tercio de los hemangiomas segmentarios o indeterminados faciales asoció síndrome PHACE y el único hemangioma indeterminado lumbar asoció síndrome PELVIS. El tratamiento empleado con mayor frecuencia fue el propranolol oral (70%) que demostró ser una alternativa terapéutica efectiva y segura, con unos efectos adversos leves y predecibles en su mayoría. Más de la mitad de los hemangiomas (57,4%) desarrollaron secuelas. La mayoría fueron secuelas leves, especialmente en el brazo de teleconsulta. La teledermatología se comportó como un factor protector ante la aparición de secuelas (RR 0,071; IC 95% 0,038-0,133). Estos resultados fueron estadísticamente significativos ($p < 0,0005$). La reducción absoluta del riesgo en los hemangiomas del brazo teledermatología fue 0,55. El número necesario a tratar fue 1,81. El valor del índice kappa en el estudio de concordancia intraobservador fue 0,826 (IC 95% 0,7-0,94; $p < 0,0005$). La evaluación de la teledermatología como herramienta diagnóstica de hemangiomas infantiles presentó una sensibilidad del 96,7% y una especificidad del 97,8%. El VPP fue del 99,3% y el VPN del 90,2%. La razón de probabilidad positiva del test fue de 40,25 y la razón de probabilidad negativa del test fue de 0,038. La eficacia global de la teledermatología como prueba diagnóstica de hemangiomas infantiles fue del 95,86%.

Conclusiones: La teledermatología ha demostrado ser una herramienta válida para el diagnóstico de los hemangiomas infantiles, con una excelente sensibilidad y especificidad. Asimismo el estudio de concordancia demostró una muy alta fiabilidad, precisión y exactitud del diagnóstico. La teledermatología ha demostrado ser una herramienta efectiva en el manejo clínico de los hemangiomas infantiles, consiguiendo una reducción significativa de los tiempos de demora de la primera atención especializada y de la demora diagnóstica de estos tumores. Asimismo ha demostrado ser efectiva para reducir de la morbilidad de los HI, disminuyendo la complejidad terapéutica requerida en su manejo clínico y reduciendo en un 55% el riesgo de secuelas.

21. URTICARIA VASCULITIS COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO

C. Rubio^a, O. López-Barrantes^a, V.M. Leis^a, C. Garrido^a, A. Navarro^b y R.M. Díaz^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Infanta Sofía. San Sebastián de los Reyes. Madrid. España.

Introducción: La urticaria vasculitis es una forma de vasculitis leucocitoclástica muy poco frecuente en la infancia, que puede presentarse en asociación a lupus eritematoso sistémico.

Caso clínico: Una niña de 12 años, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que consultó por la presencia de placas eritematoedematosas pruriginosas generalizadas, no evanescentes, aunque cambiantes a lo largo de varios días, asociado a artritis moderada en varias articulaciones de las manos. La biopsia de las lesiones cutáneas reveló la existencia de una vasculitis leucocito-

clástica. Entre los hallazgos analíticos destacó la presencia de ANA positivos a título 1/2.560, niveles disminuidos de C3 y C4 y aumento de velocidad de sedimentación globular. Se instauró tratamiento con un ciclo de corticoides orales, con muy buena respuesta. Sin embargo, 4 meses después la paciente sufrió un nuevo brote, que en esta ocasión se acompañó de proteinuria, con el hallazgo de una glomerulonefritis proliferativa y positivización de anticuerpos antiDNAs, cumpliendo criterios para el diagnóstico de lupus eritematoso sistémico. Al no obtenerse suficiente respuesta terapéutica con la asociación de hidroxicloroquina y corticoides orales, fue tratada con micofenolato mofetil, con mejoría progresiva.

Discusión: La urticaria vasculitis hipocomplementémica es un trastorno excepcional en niños, que se manifiesta con afectación multisistémica severa, curso crónico y asociación a lupus eritematoso sistémico con mayor frecuencia que en los adultos. Además de las lesiones cutáneas urticariales no evanescentes características, los pacientes pueden presentar dolor abdominal, sangrado gastrointestinal, artritis, episcleritis, uveítis, enfermedad pulmonar obstructiva crónica, proteinuria, hematuria y fracaso renal. Su patogenia y relación con el lupus eritematoso sistémico no está clara, habiéndose postulado que se trate de una entidad precursora o de una enfermedad del tejido conectivo en sí misma. En los escasos casos pediátricos descritos en la literatura se han propuesto diversos tratamientos, como antihistamínicos, corticoides orales, antimaláricos, sulfona, colchicina, azatioprina, ciclosporina, ciclofosfamida, micofenolato mofetil, inmunoglobulinas intravenosas o rituximab.

Conclusiones: La urticaria vasculitis hipocomplementémica en la infancia puede comenzar como un cuadro aparentemente banal con manifestaciones fundamentalmente cutáneas, pero en muchos casos evoluciona a un cuadro grave con afectación multisistémica y necesidad de manejo multidisciplinar.

22. LIQUEN PLANO PENFIGOIDE EN NIÑA DE 5 AÑOS

M.D. Mendoza-Cembranos^a, E. Conde-Montero^a, M.C. Ceballos-Rodríguez^a, A. Pulido-Pérez^a, C. Horcajada-Reales^a, V. Parra-Blanco^b, R. Suárez-Fernández R^a y M. Campos^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

Introducción: El liquen plano penfigoide es una enfermedad ampollosa autoinmune poco frecuente en la población general y excepcional en niños, caracterizada por la aparición de vesículas y ampollas en pacientes con liquen plano activo.

Caso clínico: Presentamos a una niña de cinco años de edad, con antecedentes de atopía y sensibilización a varios alimentos que presentaba lesiones pruriginosas de inicio en piernas, con posterior extensión a antebrazos, espalda y abdomen de tres semanas de evolución. Con el diagnóstico de presunción de liquen plano se pautó corticoterapia tópica. Una semana después, al no evidenciarse mejoría se inició un ciclo de corticoterapia oral. Tres semanas después, además de la ausencia de respuesta al tratamiento pautado presentó vesículas y ampollas tensas en región pretibial izquierda y pulpejos de los dedos. En la exploración física presentaba placas y pápulas eritematovioláceas con superficie brillante, morfología poligonal y aspecto liquenoide en abdomen, piernas, flexuras de muñecas, dorso de ambos pies, palmas y plantas. También presentaba ampollas tensas en región pretibial y pulpejos de los dedos, algunas en zonas de piel sana. Se realizaron dos biopsias de una de las pápulas y de la región perilesional de una de las ampollas. A la espera del resultado de las biopsias se pautó tratamiento con metilprednisolonaaceponato tópico. La biopsia de la pápula presentó las características histológicas habituales del liquen plano y la inmunofluorescencia directa mostró positividad lineal para IgG y C3 en membrana basal. La analítica mostró anticuerpos anti-BP180 positivos mediante ELISA. Se realizó el diagnóstico de liquen plano penfigoide. Las lesiones se resolvieron

tras 3 semanas de tratamiento tópico. A los 4 meses del inicio de la clínica no ha presentado recidivas.

Discusión: El liquen plano penfigoide es una entidad poco frecuente en la población general y excepcional en niños. Tan sólo se han descrito catorce casos pediátricos en la literatura. La etiología es desconocida aunque se postula que pueda estar relacionada con la diseminación de epítomos que se produce tras el daño en la unión dermoepidérmica secundaria a la inflamación producida. Se caracteriza por la aparición de ampollas sobre zonas de piel sana semanas después del inicio de las lesiones de liquen plano. Las ampollas son característicamente tensas y la distribución preferente en extremidades. La inmunofluorescencia es característica y muestra depósitos de IgG y C3 de distribución lineal en membrana basal. Existen múltiples opciones terapéuticas entre las que se incluyen corticoides orales y tópicos, azatioprina, tetraciclinas con nicotina-mida y dapsona. Los más utilizados son los corticoides. Se recomienda iniciar tratamiento tópico y cambiar a sistémico si no se evidencia mejoría. Generalmente no recidiva tras el tratamiento.

Bibliografía

- Cohen DM, Ben-Amitai D, Feinmesser M, Zvulunov A. Childhood lichen planus pemphigoides: a case report and review of the literature. *Pediatr Dermatol*. 2009;26:569-74.
- Hofmann-Wellenhof R, Salmhofer W, Kerl H. Lichen planus pemphigoides in a 9-year-old child: Successful treatment with topical corticosteroids. *Pediatr Dermatol*. 1999;16:70-1
- Mignogna MD, Fortuna G, Leuci S, Stasio L, Mezza E, Ruoppo E. Lichen planus pemphigoides, a possible example of epitope spreading. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod*. 2010;109:837-43.

23. MORFEA GENERALIZADA

F. Robuschi, C. Pérez-Hortet, A. Lapresta, C. Cardona, R. Martín, A. Sánchez-Moya y D. García

Hospital Virgen de la Salud. Toledo. España.

Introducción: Presentamos un caso de un paciente con morfea generalizada con buena respuesta al tratamiento.

Caso clínico: Varón de 9 años que acudió a nuestra consulta por placas marronáceas asintomáticas en región abdominal e inguinal de 3-4 meses de evolución y dificultad para cerrar las manos. No presentaba síndrome de Raynaud, ni esclerodactilia, ni telangiectasias periungueales, ni otras manifestaciones sistémicas. En la exploración física se observaban 4 placas en abdomen y 3 en región inguinal de 2 a 3 cm de diámetro, con coloración marrón, centro nacarado y atrófico, borde violáceo y muy induradas. Refería dificultad para la flexión de las manos y se objetivaba empastamiento del dorso de manos. Se realizó una biopsia que se informó de: dermis engrosada, compuesta por colágeno esclerótico, que se extiende al tejido celular subcutáneo; presencia de engrosamiento de la pared de pequeños vasos e inflamación crónica perivascular difusa en dermis inferior y tejido celular subcutáneo, compatible con Morfea. Se solicitó analítica evidenciando anticuerpos antinucleares negativos, electromiograma dentro de límites normales, proteína C reactiva 16 y eosinofilia leve. La capilaroscopia fue negativa. En las siguientes semanas aparecieron más placas induradas a nivel abdominal inferior y cara volar de muñecas. Valorado conjuntamente con reumatología se decidió inicio con Metotrexato 10 mg por día y corticoides orales (Prednisona 1 mg/kg/día), ya que había presentado escasa respuesta a tratamiento con corticoides tópicos. En cuanto a la evolución presenta mejoría de las lesiones en abdomen con disminución de áreas induradas y desaparición de las molestias en dorso manos.

Resultados: La morfea generalizada (MG) es un subtipo de morfea que representa entre 7-13% de las morfeas en la edad pediátrica, según las distintas series publicadas¹⁻³. Algunos autores la definen como la presencia de placas que comprometen más del 30% de la

superficie corporal³. y otros cuando existen 4 o más placas induradas de más de 3 cm y que afectan al menos 2 de 7 sitios anatómicos (cabeza-cuello, miembros superior derecho, miembro superior izquierdo, miembro inferior derecho, miembro inferior izquierdo, tronco anterior y tronco posterior)⁴. Los pacientes con MG tienen más frecuentemente ANA positivos y síntomas sistémicos como mialgias, artralgias, fatiga y contracturas⁵.

Conclusiones: La morfea generalizada es una patología poco frecuente y que puede ocasionar contracciones discapacitantes con gran repercusión en el desarrollo y calidad de vida del paciente pediátrico.

Bibliografía

- Zulian F, Athreya BH, Laxer R, Nelson AM, Feitosa de Oliveira SK, Punaro MG, et al. Juvenile localized scleroderma: clinical and epidemiological features in 750 children: an international study. *Rheumatology (Oxford)*. 2006;45:614-20.
- Chung L., Lin J., Furst D, et al. Systemic and localized scleroderma. *Clinics in Dermatology*. 2006;24,374-92.
- Christen-Zaech S, Hakim M, et al. Pediatric morphea (localized scleroderma) Review of 136 patients. *J Am Acad Dermatol*. 2008;59:385-96.
- Zulina F. Systemic Sclerosis and localized Scleroderma in Childhood. *Rheum Sis Clin N Am*. 2008;34;239-55.
- Fett N, et al. Update on morphea Part I Epidemiology, clinical presentation, and pathogenesis. *J Am Acad Dermatol*. 2011;64:217-28.

24. APLASIA CUTIS CONGÉNITA DEL CUERO CABELLUDO

C. Méndez, B. García-Bravo y F. Camacho

Servicio de Dermatología. Hospital Virgen de la Macarena. Sevilla. España.

Introducción: La aplasia cutis supone la ausencia congénita de la epidermis y a veces de las otras capas de piel llegando incluso a afectar al hueso subyacente, lo que sucede en el 20% de los casos. El proceso aparece en el 0,03% de los recién nacidos y el 85% de casos se localiza en cuero cabelludo, especialmente en el vértice, cerca de la línea media, o sobre los parietales, en forma de una úlcera que cura rápidamente, a veces intraútero, causando alopecia cicatricial. También pueden aparecer úlceras en cara, tronco y extremidades. En la actualidad la aplasia cutis congénita se subdivide en los nueve tipos de Frieden, de conformidad con el patrón de ausencia cutánea, presencia de malformaciones asociadas y modo de herencia.

Material y métodos: Presentamos una serie de casos de aplasia cutis diagnosticados en el Departamento de Dermatología del Hospital Virgen Macarena en el periodo 2000-2011 que destacan por alguna característica especial. En concreto un caso asociado a sinus pilonidal, otro caso familiar y un último en el contexto del síndrome de Conradi-Hünemann-Happle. A pesar de la frecuencia de asociación que, según la literatura, existe entre la aplasia cutis con el síndrome de Adams-Oliver en nuestra casuística no hemos tenido ningún caso.

Discusión: Aunque la aplasia cutis congénita del cuero cabelludo es una patología poco frecuente es importante conocer sus formas de presentación, las posibles malformaciones asociadas y la posibilidad de que pueda estar englobada dentro de un síndrome. Además la existencia en un alto porcentaje de casos de defectos óseos subyacentes aumenta el riesgo de estos niños de sufrir hemorragias o meningitis. El único tratamiento es quirúrgico mediante extirpación de la lesión y cierre del defecto con colgajos en la mayoría de las ocasiones.

Bibliografía

- Frieden, IJ. Aplasia cutis congenita: a clinical review and proposal for classification. *J Am Acad Dermatol*. 1986;14:646-60
- Benjamín LT, Trowers AB, Schachner LA. Giant aplasia cutis congenita without associated anomalies. *Pediatr Dermatol*. 2004;21:150-3.

Sánchez-Pedreño P, Rodríguez Pichardo A, Camacho F. Aplasia cutis congénita. *J Am Acad Dermatology*. 1985;13:429-33.

25. ENFERMEDAD DE COLE

Y. Gilaberte, M.A. Marigil, M.P. Frías, I. Hausser, H. Traupe y V. Oji

Unidad de Dermatología y Sección de Anatomía Patológica. Hospital San Jorge. Huesca. España. Departamentos de Dermatología de los Hospitales Universitarios de Heidelberg y Muenster. Alemania.

Introducción: La enfermedad de Cole es una genodermatosis autosómica dominante caracterizada por máculas hipopigmentadas y queratodermia palmoplantar. Hasta el momento tan solo 3 casos, 2 de ellos familiares han sido publicados.

Caso clínico: Niña de 3 años de edad que presentaba maculas hipopigmentadas en piernas desde el nacimiento. En la exploración física se apreciaban dichas máculas no solo en piernas sino también en antebrazos. Tres meses más tarde aparecieron pápulas hiperqueratósicas en palmas y plantas. Su madre presentaba máculas hipo e hiperpigmentadas en extremidades además de las mismas pápulas hiperqueratósicas palmo-plantares. Preguntando por el resto de la familia, el abuelo de la niña, así como 2 primos hermanos de la madre presentaban el mismo tipo de lesiones. El estudio histológico de las máculas de la madre mostró áreas de hipomelanosis alternando con otras con densidad normal de melanocitos. La microscopía electrónica reveló un número normal de melanocitos, aunque reducido respecto a la piel hiperpigmentada. Los melanocitos contenían melanosomas en todos los estadios pero también algunos muy grandes, además de presentar una reducción de dendritas en número y tamaño. La microscopía óptica y electrónica de una lesión palmar fue compatible con queratodermia palmoplantar no específica.

Resultados: La enfermedad de Cole es una genodermatosis excepcionalmente comunicada de la que se desconoce su base genética y su etiopatogenia. Los hallazgos ultraestructurales apoyan la existencia de una alteración en el transporte de los melanosomas de los melanocitos a los queratinocitos que podría ser debido tanto a una alteración en unos como de otros. Distintos estudios celulares y moleculares están en marcha para intentar dilucidar estas cuestiones.

Conclusiones: Presentamos una nueva familia con enfermedad de Cole, hasta el momento la que cuenta con un mayor número de miembros afectados.

Bibliografía

- Moore MM, Orlov SJ, Kamino H, Wang N, Schaffer JV. Cole disease: guttate hypopigmentation and punctate palmoplantar keratoderma. *Arch Dermatol*. 2009;145:495-7.
- Vignale R, Yusin A, Panuncio A, et al. Cole disease: hypopigmentation with punctate keratosis of the palms and soles. *Pediatric Dermatol*. 2002;19:302-6.

26. SÍNDROME DE DESCAMACIÓN DE LA PIEL ACRAL

J. Suárez^a, C. Rodríguez^a, V. Díaz^a, R. Fernández^a, A. Perera^b y C. Has^c

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife. España. ^cUniversitäts-Hautklinik, Friburgo. Alemania.

Introducción: El síndrome de la descamación de la piel acral, es una enfermedad cutánea rara que se hereda de forma autosómica recesiva y se caracteriza por una descamación superficial indolora de la piel afectando principalmente al dorso de las manos y de los pies. Las lesiones se agravan por el calor, la humedad y los traumatismos. Microscópicamente, el despegamiento se localiza en la epidermis superficial entre el estrato granuloso y el estrato córneo. Se han encontrado mutaciones en el gen del transglutaminasa 5 (gen

TGM5) en pacientes con jóvenes con este síndrome que simulan clínicamente una epidemólisis ampollosa. Sólo se han publicado unos 15 casos desde 1997 hasta 2010.

Caso clínico: Niña de 7 años de edad que es enviada a nuestro Servicio por presentar lesiones cutáneas de repetición desde los 11 meses de edad. Las primeras lesiones fueron notadas en los dedos de las manos y fueron atribuidas a succión. Pronto aparecieron lesiones en los pies que fueron atribuidas al roce de los calcetines y al uso del calzado cuando empezó a caminar. Las lesiones no son pruriginosas, aunque le producen ardor y escozor con el agua salada y la arena. Se desencadenan y empeoran con el roce, el calor, el sudor y la humedad. Previamente fue diagnosticada de dermatosis plantar juvenil. Sin embargo, nunca se observó mejoría con el tratamiento tópico con esteroides o inhibidores de la calcineurina. A la exploración en la visita inicial se ven áreas eritematosas y descamación epidérmica en dorso, talones y plantas de ambos pies y en la mano derecha. En la siguiente visita, a la que acude tras haber estado caminando con calcetines y zapatos cerrados durante un par de horas, se observan claramente lesiones ampollasas en el dorso de los pies (más claras en el pie derecho) y también en los talones. Las pruebas epicutáneas estándar (TRUE TEST) fueron negativas a los 3 años y nuevamente a los 6 años. La primera biopsia fue informada con piel sin cambios significativos, aunque esto se atribuyó a la caída y pérdida del techo epidérmico de la ampolla biopsiada. Una segunda biopsia mostró una ampolla subcórnea intraepidérmica sin cambios inflamatorios sugestivos de eczema ni acantolisis. Con el diagnóstico provisional de Síndrome de despegamiento de la piel acra; se le ha recomendado únicamente tratamiento con medidas generales. Está pendiente del estudio genético (Dra. Cristina Has, Friburgo, Alemania).

Discusión: Presentamos un nuevo paciente con los hallazgos fenotípicos e histopatológicos característicos de esta rara genodermatosis.

Conclusiones: Su conocimiento por los dermatólogos puede adelantar el diagnóstico y evitar pruebas complementarias innecesarias.

Palabras clave: Genodermatosis. Acral Peeling Skin Syndrome. Enfermedades ampollasas hereditarias. Mutaciones del gen TGM5.

27. PREVALENCIA DE LAS ICTIOSIS CONGÉNITAS AUTOSÓMICAS RECESIVAS EN ESPAÑA: UN ESTUDIO POBLACIONAL USANDO EL MÉTODO DE CAPTURA-RECAPTURA

A. Hernández-Martín^a, I. García-Doval^b, B. Aranegui^c, P. de Unamuno^d, L. Rodríguez-Pazos^e, M.A. González-Enseñat^f, A. Vicente^g, A. Martín-Santiago^h, B. García-Bravo^h, M. Feitoⁱ, E. Baselga^j, S. Círia^k, R. de Lucas^l, M. Ginarte^e, R. González-Sarmiento^o y A. Torrelo^a

^aServicio de Dermatología. Hospital Infantil del Niño Jesús, Madrid. España. ^bServicio de Dermatología. Complejo Hospitalario de Pontevedra (CHOP), SERGAS. Pontevedra. España.

^cServicio de Dermatología. Hospital de Leganés. Madrid. España.

^dDepartamento de Dermatología. Complejo Hospitalario de Salamanca. España.

^eDepartamento de Dermatología. Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela (CHUS). SERGAS. Santiago de Compostela. A Coruña. España.

^fServicio de Dermatología. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

^gServicio de Dermatología. Hospital Son Espases. Palma de Mallorca. España.

^hDepartamento de Dermatología. Hospital Virgen Macarena. Sevilla. España.

ⁱServicio de Dermatología. Hospital La Paz. Madrid. España.

^jDepartamento de Dermatología. Hospital Santa Creu y Sant Pau. Barcelona. España.

^kUnidad de Medicina Molecular-Departamento de Medicina e IBMCC.

^lUniversidad de Salamanca y CSIC. Salamanca. España.

Introducción: Las ictiosis son un grupo de trastornos mendelianos de la queratinización cuya clasificación ha sido recientemente re-

sada por un grupo consensado. De acuerdo con la nueva clasificación, ictiosis congénitas autosómicas recesivas (ICAR) incluyen un grupo de ictiosis no sindrómicas dentro de las que se encuentra la ictiosis laminar clásica/eritrodermia ictiosiforme congénita, el bebé colodión autorresolutivo, el bebé colodión autorresolutivo acral, la ictiosis en bañador y el feto arlequín. Los datos disponibles sobre la prevalencia de las ICAR están basados en bases de datos de origen único, como por ejemplo listas de miembros de asociaciones de pacientes. Por este motivo, estos datos suelen ser incompletos.

Objetivos: Describir la prevalencia de las ICAR en España

Material y métodos: Hemos recolectado los datos procedentes de tres fuentes diferentes (10 servicios de dermatología, 2 laboratorios de diagnóstico molecular y la asociación española de ictiosis [ASIC]). Hemos combinado los datos de estas tres fuentes incompletas usando el método de captura-recaptura.

Resultados: Hemos identificado 144 pacientes vivos con ICAR. De ellos, el 62.5% tenían ictiosis laminar clásica, y el 30,6% sufrían eritrodermia ictiosiforme congénita. La prevalencia de ICAR en pacientes menores de 10 años fue de 16.2 casos por millón de habitantes (95% CI: 13,3 a 23,0). Según el método de captura-recaptura, el 71% de los pacientes no son atendidos en unidades de referencia, el 92% carece de diagnóstico genético, y el 78% no pertenecían a la asociación de pacientes.

Conclusiones: La prevalencia de ICAR en España es mayor de lo descrito en estudios previos. En España, la mayoría de los pacientes con ICAR no son atendidos en centros de referencia, carecen de diagnóstico genético y no pertenecen a ASIC, lo cual sugiere que hay grandes posibilidades de mejorar su atención. Los datos obtenidos sugieren una reducción de solicitud de demanda de cuidados y apoyo sociosanitario con la edad, e incluso pudieran implicar una esperanza de vida disminuida.

Bibliografía

Oji V, Tadani G, Akiyama M, Blanchet Bardon C, et al. Revised nomenclature and classification of inherited ichthyoses: results of the First Ichthyosis Consensus Conference in Sorèze 2009. *J Am Acad Dermatol.* 2010;63:607-41.

Matthias an der H. RECAP: Stata module to perform capture-recapture analysis for three sources with Goodness-of-Fit based confidence intervals. In: *Statistical Software Components S456859*, Boston College Department of Economics, revised 07 Jul 2009. Incidence of ichthyosis. Available at www.firstskinfoundation.org.

28. LA CICLOSPORINA COMO HERRAMIENTA TERAPÉUTICA EN EL SÍNDROME DE OMENN

V. Sanz-Motilva^a, A. Guerra-Tapia^a, V. Alegría-Landa^a, G.H. Petiti-Martín^a, L.I. González-Granado^b, J.L. Rodríguez-Peralto^c y F. Vanaclocha-Sebastián^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Pediatría; ^cServicio de Anatomía Patológica. Hospital 12 de Octubre. Madrid. España.

Introducción: El síndrome de Omenn es un tipo de inmunodeficiencia combinada severa caracterizado por eritrodermia, hepatoesplenomegalia, linfadenopatías, infecciones de repetición, estancamiento pondo-estatural, eosinofilia en sangre periférica y aumento de IgE. El proceso inflamatorio implicado en esta entidad se cree relacionado con la presencia de un clon de linfocitos T que en ausencia de una normal regulación por el sistema inmune, secreta determinadas citoquinas que promueven el proceso inflamatorio. Su causa se ha atribuido a diversas mutaciones entre las que destacan la de los genes de recombinación activadores 1 y 2, adenosin desaminasa, receptor de la IL-2 α , DNA ligasa 4, entre otros.

Caso clínico: Describimos el caso de una niña que nació sana y a los 2 meses de vida comenzó con un cuadro clínico de diarrea crónica, estancamiento pondo-estatural, otitis media supurativa y lesiones cutáneas que fueron inicialmente confundidas con dermatitis atópica y se fueron generalizando posteriormente hasta abocar en una eritro-

dermia descamativa con fiebre, hepatoesplenomegalia y adenopatías axilares, cervicales e inguinales. Se realizó un estudio completo clínico-analítico-histológico que demostró la presencia de una inmunodeficiencia severa combinada B-T-NK+, con linfocitosis en el hemograma e hipoalbuminemia en el estudio bioquímico. Se tomaron varias biopsias que mostraban una dermatitis psoriasiforme con dermatitis de interfase focal. El estudio de quimerismo en sangre periférica y piel descartó enfermedad injerto contra huésped materno-fetal. Se estableció el diagnóstico de síndrome de Omenn y se realizaron estudios de histocompatibilidad con los padres que resultaron no compatibles. El exantema se trató con ciclosporina a dosis de inicio de 5 mg/kg/día y de mantenimiento de 2,5 mg/kg/día con buena respuesta, objetivándose aclaramiento significativo de las lesiones y disminución de la fiebre. En el momento en que se halló un donante compatible la paciente recibió un trasplante de médula ósea y actualmente permanece libre de enfermedad.

Conclusiones: Debemos sospechar un síndrome de Omenn en un lactante ante la presencia de afectación cutánea generalizada, retraso pondero-estatural, infecciones de repetición, hepatoesplenomegalia y/o linfadenopatías. La mayor parte de los síndromes de inmunodeficiencia requieren como terapia definitiva un trasplante de médula ósea pero hasta obtener el donante compatible se deben de tratar las complicaciones asociadas. En el caso de las lesiones cutáneas, recomendamos el uso de emolientes y la administración de ciclosporina oral.

Bibliografía

Fraitag S, Bodemer C. Neonatal erythroderma. *Curr Opin Pediatr.* 2010;22:438-44.

Meyer-Bahlburg A, Haas JP, Haase R, Eschrich U, Wawer A, Frank L, Marsch WCh, Burdach S, Horneff G. Treatment with cyclosporine A in a patient with Omenn's syndrome. *Arch Dis Child.* 2002;87:231-3.

Aleman K, Noordzij JG, De Groot R. Reviewing Omenn Syndrome. *Eur JPediatr.* 2001;160:718-25.

29. HISTORIA DE UNA PACIENTE CON SÍNDROME HIPER-IGE

R. de Lucas^a, M. Feito^a, J. Leal^b, P. Maldonado^a, L. Noguera^a, C. Vorlicka^a, A. Rodríguez^a y R. Moreno^a

^aServicio de Dermatología; ^bDepartamento de Pediatría. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Introducción: El síndrome de Job o hiper-IgE se define por una marcada elevación de los niveles de IgE acompañado de infecciones recurrentes. La piel se afecta frecuentemente, tanto por infecciones como con lesiones inflamatorias que recuerdan a la dermatitis atópica.

Caso clínico: Niña de 7 años de edad sin AF de interés que desde los primeros meses de vida presenta lesiones cutáneas eczematosas y episodios sucesivos de infecciones cutáneas por candida y estafilococo. Además varios cuadros de bronquiolitis, infección respiratoria, neumonía y artritis séptica. Requiere varios ingresos hospitalarios. Las cifras de IgE estaba discretamente elevadas en los primeros años, posteriormente la elevación fue franca. Se realizó el diagnóstico clínico y genético de síndrome hiperIgE tipo 1. Se inicia tratamiento con gammaglobulina en 2008, hasta la actualidad. En agosto de 2011 ingresa de nuevo con lesiones cutáneas generalizadas y disfgia. A raíz de este ingreso nos replanteamos la historia de nuestra paciente.

Discusión: El síndrome de Job suele presentarse en la infancia remediando una dermatitis atópica. La clínica cutánea suele ser florida y se manifiesta principalmente por infecciones cutáneas (abscesos fríos) y sistémicas (pulmonares) de repetición de origen estafilocócico y candidiásico y por niveles de IgE elevados (> 2000). Asocia otra serie de defectos como son la escoliosis, alteraciones dentarias, osteopenia, hipertelorismo, asimetría facial, frente prominente etc. El tratamiento con gammaglobulina, los frecuentes

ingresos, pueden interferir en el desarrollo global del niño y asociar otro tipo de patologías que compliquen el manejo del paciente.

30. ENFERMEDAD INJERTO CONTRA HUESPED: PRESENTACIÓN DE 2 CASOS CON MANIFESTACIONES CUTÁNEAS POCO FRECUENTES

A. Bauzá, A. Martín-Santiago, C. Gómez, N. Izquierdo, J.A. Salinas y M. Guiberalde

Servicio de Dermatología, Anatomía Patológica y Pediatría. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca. España.

Introducción: La enfermedad injerto contra huésped (EICH) presenta en la edad pediátrica una incidencia menor que en la edad adulta que va en aumento debido al uso creciente de células stem de sangre periférica y donantes no relacionados. Las manifestaciones cutáneas más frecuentes son el exantema en la forma aguda y las lesiones liquenoides y esclerodermiformes en la forma crónica. Presentamos 2 casos clínicos de EICH con manifestaciones cutáneas poco frecuentes.

Casos clínicos: Caso 1: varón de 13 años con antecedentes de leucemia mieloide aguda no promielocítica. Recibe trasplante de progenitores hematopoyéticos alogénico de hermano HLA idéntico el 22 de octubre de 2010. Ingresa el 4 de marzo por alteración de la función hepática y renal (hematuria) y enrojecimiento palmar diagnosticado clínicamente de EICH que desaparece con aumento de dosis de corticoides orales y tacrólimus tópico. El 14 de marzo (100 días postrasplante) avisa a dermatología por la presencia de lesiones ictiosiformes de aparición espontánea en tronco y extremidades, asintomáticas, de 1 mes evolución, asociado a leve disfunción hepática. Niega antecedentes personales ni familiares de ictiosis. La biopsia cutánea es compatible con EICH grado 1. Caso 2: paciente de 14 años con antecedentes de leucemia linfoblástica aguda. Recibe trasplante de médula ósea alogénico emparentado HLA idéntico el 14 de febrero de 2011. Ingresa en marzo de 2011 por insuficiencia respiratoria con crecimiento en los cultivos de lavado broncoalveolar de *Fusarium* y *Cladosporium*. Durante el ingreso debuta con múltiples lesiones micropapulosas dispersas con resolución posterior. Biopsia cutánea compatible con EICH grado 1.

Resultados: Las manifestaciones cutáneas de la EICH pueden simular otras enfermedades dermatológicas como la ictiosis o las reacciones liquenoides. Los dermatólogos podemos contribuir al diagnóstico precoz de esta enfermedad de elevada morbi-mortalidad en los pacientes trasplantados, para la que las estrategias preventivas y terapéuticas obtienen resultados subóptimos y en las que el tratamiento precoz contribuye a mejorar estos resultados.

Conclusiones: Hemos presentado 2 casos de manifestaciones cutáneas poco frecuentes de EICH. La presencia de cualquier tipo de lesión cutánea, en un paciente sometido a un trasplante, debería obligarnos a descartar la posibilidad de una manifestación cutánea de una EICH.

Bibliografía

Baird K, Cooke K, Kirk R, Schultz. Chronic graft versus host disease in children. *Pediatr Clin North Am.* 2010;57:297-322.

Huang J, Pol-Rodríguez M, Sivers D, et al. Acquired ichthyosis as a manifestation of acute graft versus host disease. *Pediatric Dermatology.* 2007;24:49-52.

31. PANICULITIS LOBUILLAR NEUTROFÍLICA COMO PRESENTACIÓN DE UNA LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA EN UN NIÑO DE 10 AÑOS

G. Nieto-González, M. González, L.C. Sáez, A. Santos-Briz, E. Fernández-López y P. de Unamuno-Pérez

Departamento de Dermatología. Complejo Hospitalario de Salamanca. Salamanca. España.

Introducción: La afectación cutánea en pacientes con leucemia mieloide crónica o síndrome mielodisplásico puede deberse tanto a

lesiones propias de su proceso, como a lesiones inespecíficas. Suelen aparecer en estadios avanzados, siendo un marcador de mal pronóstico y con frecuencia asociado a transformación a leucemia aguda. Más raramente son la primera manifestación de la enfermedad. Presentamos un niño de 10 años de edad diagnosticado de leucemia aguda que debutó con la aparición de lesiones nodulares en extremidades inferiores e histología de paniculitis lobulillar neutrofílica.

Caso clínico: Niño de 10 años de edad, que acude a Urgencias por un cuadro de 4 semanas de evolución consistente en lesiones nodulares, eritematosas y dolorosas en cara posterior de extremidades inferiores. Un mes más tarde comienza con fiebre, vómitos, epixtasis así como persistencia y generalización de las lesiones cutáneas, en forma de placas eritematoedematosas en tronco y miembros superiores. Se realiza un análisis de sangre en el que se objetiva anemia y plaquetopenia, por lo que es ingresado para estudio. Tras frotis de sangre periférica y biopsia de médula ósea es diagnosticado de leucemia mielode aguda con displasia multilineal. El estudio histológico de las lesiones cutáneas nodulares evidenció una paniculitis lobulillar neutrofílica sin imágenes de vasculitis, infiltración neoplásica o infección. Dichas lesiones se resolvieron en pocas semanas tras la introducción de corticoides sistémicos.

Discusión: La paniculitis neutrofílica es una entidad rara que forma parte del espectro de las dermatosis neutrofílicas, entre las que se incluye el síndrome de Sweet. Estos trastornos frecuentemente están asociados a otras enfermedades sistémicas, especialmente síndrome mielodisplásico y leucemia mielode aguda, siendo raros los casos comunicados en niños. Presentamos un caso de paniculitis lobulillar neutrofílica en un niño de 10 años, posteriormente diagnosticado de una leucemia mielode aguda. Dada su frecuente asociación con leucemia mielode aguda, así como el espectro clínico de las lesiones de nuestro paciente, consideramos que estamos ante un caso de síndrome de Sweet subcutáneo, en el que el infiltrado neutrofílico está confinado únicamente en el lobulillo, por lo que esta posibilidad debería incluirse en el diagnóstico diferencial de las paniculitis lobulillares neutrofílicas.

32. MÁCULAS CONGÉNITAS DE DISTRIBUCIÓN LINEAL

R. Alfonso^a, A. Lucas^a, N. Pastor^a, L. García^a, C. Mas^a, F. Ribón^a y A. Torreló^b

^aSección de Dermatología; ^bSección de Anatomía Patológica. Hospital General de Elda. Hospital Niño Jesús. Madrid. España.

Caso clínico: Varón de 4 meses de vida remitido a nuestra consulta por máculas congénitas de distribución lineal en extremidad inferior derecha. Con la sospecha diagnóstica de manchas café con leche VS atrofodermia lineal, se realizó biopsia de la lesión con diagnóstico histológico de "Piel normal, sin alteraciones histológicas". Se siguió la evolución de las lesiones con sucesivas revisiones cada 6 meses, y ante el cambio tan llamativo del cuadro cutáneo se realiza nueva biopsia a la edad de 17 meses con la sospecha diagnóstica de poroqueratosis de Mibelli. En esta ocasión el diagnóstico histológico fue de "Liquen estriatus".

Discusión: No encontramos correlación clínico-patológica en ninguna de las 2 ocasiones, por lo que decidimos seguir la evolución antes de concluir en un diagnóstico definitivo. Se plantean varios diagnósticos diferenciales en cada momento evolutivo, atendiendo a los cambios clínicos del cuadro y al patrón histológico, y se realiza discusión de los mismos, llegando a una conclusión diagnóstica que nos parece definitiva. Este caso ilustra la dificultad diagnóstica de muchos cuadros cutáneos cuando la histología no es la esperada y la variabilidad en la forma clínica de manifestarse una misma entidad, en cada paciente y en cada momento.

Bibliografía

Atherton DJ. Naevi and other developmental defects. En: Champion RH, Burton JL, Burns DA, Breathnach SM, editors. Rook/Wilkin-

son/Ebling Textbook of Dermatology. 6nd ed. Oxford: Blackwell Science, 1998. p. 519-616.

Ackerman AB. Histologic diagnosis of inflammatory skin diseases. 2nd ed. Baltimore: Williams and Wilkins, 1997. p. 515-7.

33. PSORIASIS PUSTULOSA GENERALIZADA DE LA INFANCIA. TRATAMIENTO CON ACITRETÍN ORAL

A. Martorell-Calatayud^{a,b}, F. Messeguer^b, B. Echeverría^b, A. Jaka^c y E. Nagore^b

^aHospital de Manises. Valencia. ^bInstituto Valenciano de Oncología. Valencia. España. ^cHospital de Donostia. Donostia. España.

Introducción: La psoriasis pustulosa generalizada es poco frecuente en la infancia. Se caracteriza por una evolución tórpida, un difícil control a largo plazo y posibles complicaciones, como sobreinfecciones bacterianas, deshidratación o sepsis. No se ha establecido cuál debe ser el tratamiento de elección de la psoriasis pustulosa generalizada infantil.

Caso clínico: Estudio retrospectivo que incluye 10 niños (8 varones, 2 mujeres) con psoriasis pustulosa generalizada. La edad de inicio de la enfermedad osciló entre el 1º y el 6º año de vida. No se detectó artropatía psoriásica previa ni en la evolución de la psoriasis pustulosa en ningún caso. Todos fueron tratados con acitretín oral. Se alcanzó el control inicial de la enfermedad en todos los casos con dosis de 0,7 mg/kg/día. El control a largo plazo se mantuvo en 9 casos con el mismo fármaco a dosis de 0,3-0,5 mg/kg/día, y 1 caso precisó del uso de biológicos para el control de la enfermedad. Tras una media de seguimiento de 6 años, los pacientes han mostrado un buen control de la enfermedad, con brotes de lesiones excepcionales controlados de forma satisfactoria con corticoterapia tópica.

Conclusiones: El tratamiento con acitretín es seguro y eficaz en la psoriasis pustulosa generalizada infantil, y resulta útil como terapia de primera línea de esta enfermedad, además de tener un bajo coste.

Bibliografía

Toyomi S, Maragno L, Arnone M, et al. Generalized pustular psoriasis in childhood. *Pediatr Dermatol.* 2010;27:349-54.

Ergin S, Ersoy-Evns S, Sahin S, et al. Acitretin is a safe treatment option for infantile pustular psoriasis. *J Dermatol Treat.* 2008;19:341-3.

34. LESIONES ANULARES Y SÍNDROME FEBRIL

C. Rodríguez, I. Bielsa, M. Vilavella, A. Plana, A. Boada y C. Ferrándiz

Hospital Germans Trias i Pujol. Badalona. Barcelona. España.

Introducción: Se presenta el caso de una paciente con un cuadro sugestivo de enfermedad de Kawasaki asociado a lesiones anulares. Este tipo de lesiones constituyen una forma de presentación poco habitual, pero descrita en la literatura, de dicho síndrome.

Caso clínico: Niña de 4 años que ingresa en nuestro hospital por fiebre de 39-40º con escasa respuesta a los antitérmicos, de 5 días de evolución, asociado a deposiciones diarreicas, irritabilidad, fofobia y lesiones cutáneas. Dichas lesiones consistían en placas eritematoedematosas, la mayoría de morfología anular, distribuidas en el tronco y las extremidades, sin afectación acral. Además, presentaba en ambos párpados superiores una coloración eritemato-violácea. Por otra parte llamaban la atención una hiperemia conjuntival sin exudado, unos labios eritematosos y secos sin erosiones, una glositis moderada y adenopatías laterocervicales bilaterales menores de 1'5cm. En la analítica destacaban 12.700 leucocitos con neutrofilia y una elevación de la PCR y de la VSG. Los hemocultivos, la antiestreptolisina O y las serologías (citomegalovi-

rus, virus de Epstein-Barr, parvovirus B19) resultaron negativos, así como el estudio virológico y bacteriológico en heces y aspirado nasofaríngeo. Habiendo descartado otros procesos y ante las características del cuadro, se orientó como una enfermedad de Kawasaki. Se inició tratamiento con inmunoglobulinas endovenosas y ácido acetilsalicílico a dosis altas. A las 48 h del inicio del tratamiento remitió la fiebre y las lesiones cutáneas fueron desapareciendo progresivamente, sin descamación. Las ecocardiografías realizadas de forma seriada hasta la fecha han sido normales.

Discusión: La enfermedad de Kawasaki (EK) se diagnóstica, a día de hoy, por una serie de criterios clínicos, tres de los cuales constituyen manifestaciones mucocutáneas. Sin embargo, hay que tener en cuenta que la sensibilidad y la especificidad del diagnóstico por criterios clínicos son limitadas. De hecho, es bien conocida la existencia de un amplio número de casos que no cumplen todos los criterios requeridos, los cuales reciben la denominación de EK incompleta¹. Nuestro caso puede englobarse dentro de este grupo, pues no presentó alteraciones acrales y las adenopatías eran inferiores a 1,5 cm. El diagnóstico se llevó a cabo teniendo en cuenta por una parte las características de las lesiones cutáneas y por otra, el resto de manifestaciones clínicas, sugestivas de una EK. El desarrollo de lesiones anulares en pacientes con EK ha sido descrito recientemente², así como el eritema de los párpados superiores, el cual se ha señalado como hallazgo frecuente³.

Conclusiones: La EK se presenta en muchas ocasiones de una forma incompleta. Por otra parte hay que tener en cuenta que, aunque el exantema más habitual es el maculopapular o el morbiliforme, existen formas de presentación atípicas, siendo una de ellas las lesiones anulares. No hay que olvidar estas formas clínicas, pues el pronóstico de la EK empeora notablemente sin tratamiento.

Bibliografía

1. Falcini F, Capannini S, Rigante D. Kawasaki syndrome: an intriguing disease with numerous unsolved dilemmas. *Pediatr Rheumatol*. 2011;9:17-24.
2. Ming A, Wargon O. Annular lesions in Kawasaki disease: a cause of confusion. *Australas J Dermatol*. 2008;49:207-12.
3. Chakrabarty S, Pramanik S, Thapa R. Difficulties in the diagnosis of Kawasaki disease. *Indian Pediatr*. 2006;43:728-31.

35. MUCINOSIS PAPULAR DE LA INFANCIA: UNA CAUSA EXCEPCIONAL DE PÁPULAS EN EL NEONATO

J.M. Mir, A. Vicente, M. Suñol, X. Soria y M.A. González

Departamento de Dermatología y Anatomía Patológica. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. Barcelona. España. Departamento de Dermatología. Hospital Universitari Arnau de Vilanova. Universitat de Lleida. España.

Introducción: Presentamos un caso excepcional de mucinosis papular de la infancia (MPI) de presentación congénita.

Caso clínico: Niña de 4 meses de edad que acudió a nuestra consulta por presentar una placa asintomática en el muslo derecho desde el nacimiento, habiendo aparecido más lesiones generalizadas durante los 2 últimos meses. Se observaban incontables pápulas menores de 4mm eritematosas y amarillentas, que a la palpación eran firmes y bien definidas. Se reconocían dos patrones de distribución de las lesiones: unas dispersas en tronco, cuello y extremidades, y otras agrupadas en placas infiltradas en muslos, lateral izquierdo del tórax y región lumbar. El signo de Darier fue negativo. El estudio histológico reveló la presencia de abundante depósito de un material eosinófilo en dermis papilar y reticular, que disecaba los haces de colágeno. Mediante las tinciones de azul Alcian (pH 2,5) y hierro coloidal se confirmó que se trataba de mucina. Todos los estudios analíticos fueron normales, descartándose gammapatía monoclonal. Sorprendentemente, durante su seguimiento algunas lesiones han involucionado espontáneamente, mientras nuevas lesiones han aparecido continuamente.

Discusión: La mucinosis papular (sinónimo: liquen mixedematoso) es un trastorno idiopático caracterizado por pápulas, placas o nódulos causados por un depósito dérmico de mucina. Para su diagnóstico, es necesario descartar disfunción tiroidea. Sólo la forma generalizada (escleromixedema) se asocia a la presencia de gammapatía monoclonal. Por su parte, Rongioletti et al clasificaron en 2001 las formas localizadas en 5 tipos. Presentamos un caso excepcional de MPI, ya que hasta la fecha sólo se han reportado 7 casos. Además, sólo 2 de ellos eran congénitos. Debido a su baja incidencia, su clasificación ha sido controvertida. Los casos publicados demuestran que la PMI incluye un amplio espectro clínico, ya que puede presentar afectación generalizada o focal, acral o troncular, lineal o agrupada, congénita o adquirida, y persistente o autoinvolutiva. Además, se han comunicado casos de posible herencia familiar. El diagnóstico diferencial debe incluir el nevus mucinoso y la mucinosis cutánea autoinvolutiva. Este caso es interesante debido a su inesperado diagnóstico. La revisión de la literatura, así como nuestra experiencia, nos permite sugerir que la MPI puede seguir un curso clínico benigno, muy variable y que no precisa tratamiento. El dermatólogo debe considerar la MPI en aquellos casos de múltiples pápulas en el recién nacido o lactante.

Bibliografía

- Rongioletti F, Rebora A. Updated classification of papular mucinosis, lichen myxedematosus, and scleromyxedema. *J Am Acad Dermatol*. 2001;44:273-81.
- Gonzalez-Ensenat MA, Vicente MA, Castella N, Vila J, Arimany J. Self-healing infantile familial cutaneous mucinosis. *Pediatr Dermatol*. 1997;14:460-2.
- Chen CW, Tsai TF, Chang SP, Chen YF, Hung CM. Congenital cutaneous mucinosis with spontaneous regression: an atypical cutaneous mucinosis of infancy? *Clin Exp Dermatol*. 2009;34:804-7.

36. REACCIÓN URTICARIFORME SECUNDARIA A TERAPIA FOTODINÁMICA CON METILAMINOLEVULINATO EN NIÑOS

A. Miguélez, A. Martín-Santiago, A. Bauzá, N. Izquierdo y Y. Gilaberte

Hospital del Sureste. Madrid. España. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca. España. Hospital San Jorge. Huesca. España.

Introducción: La Terapia Fotodinámica (TFD) consigue la producción de especies reactivas del oxígeno y radicales libres que inducen la fotooxidación de materiales biológicos, mediante la administración de un fotosensibilizante que se activa con la iluminación¹. La TFD con metilaminolevulinato (MAL) está indicada en el cáncer cutáneo no melanocitario, aunque se ha empleado con más o menos éxito en otras patologías cutáneas. Su uso en adultos es amplio y los efectos adversos bien conocidos, sin embargo se emplea escasamente en la infancia.

Casos clínicos: Presentamos dos pacientes pediátricos que al ser tratadas con TFD desarrollaron una reacción urticariforme. Caso 1: niña de 11 años con Síndrome de Gorlin que presenta abombamiento frontal, hipertelorismo, orejas de pequeño tamaño, sindactilia, pits palmares y numerosas lesiones papulosas pediculadas localizadas en el cuello, axilas, ingles y huesos poplíteos, con histología de Carcinoma Basocelular (CBC), que habían sido tratadas previamente con crioterapia, electrocoagulación e imiquimod. Se realiza TFD con MAL de las lesiones localizadas en parte superior de cuello y espalda con la pauta habitual (3 h de incubación de MAL e iluminación con Aktilite, 37 J.cm²). A los 3 min del inicio aparecen habones de morfología semicircular en la zona tratada por lo que se interrumpió el tratamiento. Las lesiones desaparecen en unas horas sin tratamiento y sin recurrencia. Caso 2: niña de 4 años con Poroqueratosis blaschkoide previamente tratada con corticoides y retinoides tópicos con respuesta discreta. Se decide el empleo de TFD con MAL según el protocolo previamente expuesto aunque sin realizar

curtaje previo a la aplicación del fotosensibilizante. A los 2 min de la iluminación, se objetiva presencia de lesiones eritemato-edematosas de gran tamaño en la zona tratada, motivo por el cual se interrumpe la exposición. Las lesiones desaparecen sin tratamiento en unas horas y sin recurrencia.

Discusión: La reacción urticariforme por TFD se ha descrito en la literatura con la aplicación tanto de MAL como de ácido 5-aminolevulínico²⁻⁴. Su prevalencia se estima en el 0,9% de los pacientes tratados⁴. Se manifiesta durante el primer minuto de iluminación, en forma de picor intenso y habones. Su aparición está en relación con el número de tratamientos recibidos, siendo su prevalencia del 3,8% cuando estos son más de 7⁴. En cuanto a la etiopatogenia de este tipo de reacción, se ha postulado que sea una reacción mediada por IgE, con liberación de histamina de los gránulos de los mastocitos de dermis; esta hipótesis concuerda con la naturaleza recurrente de las reacciones en los siguientes tratamientos, la aparición de urticaria inmediata en áreas no tratadas previamente con TFD y su buen control con administración de antihistamínicos como cetirizina⁴. Sin embargo, las reacciones de nuestros pacientes fueron algo diferentes ya que la desarrollaron en el primer tratamiento y los habones no se extendieron fuera del área iluminada. Dada la edad de los pacientes y la intensidad de la reacción, no se ha vuelto a realizar el tratamiento. No hemos encontrado ningún caso de Síndrome de Gorlin con una reacción similar por tratamiento con TFD, a pesar de ser una técnica cada vez más empleada en estos pacientes⁵⁻⁷. Tampoco ningún caso similar en poroqueratosis^{8,9}. Por otro lado, no hemos encontrado reacciones adversas similares por TFD en niños. En cuanto al posible mecanismo de esta reacción en nuestros pacientes, podría deberse a la respuesta inmune no específica, mediada por neutrófilos y mastocitos, que forma parte del daño indirecto de la TFD¹.

Conclusiones: Presentamos dos casos de reacción urticariforme por TFD en dos pacientes pediátricos. Dadas las escasas referencias en la literatura al uso de TFD en niños desconocemos si puede ser una reacción adversa propia de esta edad. A pesar de ser una reacción infrecuente, debe ser conocida por los dermatólogos, para interrumpir la exposición en el caso de su aparición, y controlarla si es preciso, mediante el empleo de antihistamínicos.

Bibliografía

1. Gilaberte Y. Terapia Fotodinámica. Aula Médica 2008.
2. Yokoyama S, Nakano H, Nishizawa A, Kaneko T, Harada K, Hanaoka K. A case of photocontact urticarial induced by photodynamic therapy with topical 5-aminolevulinic acid. *The Journal of Dermatology*. 2005;32:843-7.
3. Kerr AC, Ferguson J, Ibbotson SH. Acute phototoxicity with urticarial features during topical 5-aminolevulinic acid photodynamic therapy. *Clinical and Experimental Dermatology*. 2007;32:201-2.
4. Kaae J, Philipsen PA, Haedersdal M, Wulf HC. Immediate whealing urticaria in red light exposed areas during photodynamic therapy. *Acta Derm Venereol*. 2008;88:480-3.
5. Leger M, Quintana A, Tzu J, Yee H, Kamino H, Sanchez M. Nevroid basal cell carcinoma syndrome. *Dermatol Online J*. 2011;17.
6. Segura S, Puig S, Carrera C, Lecha M, Borges V, Malveyh J. No invasive management of non-melanoma skin cancer in patients with cancer predisposition genodermatosis: a role for confocal microscopy and photodynamic therapy. *J EADV*. 2011;25:819-27.
7. Pauwels C, Mazereeuw-Hautier J, Basset-Seguín N, Livideanu C, Viraben R, Paul C, Meyer N. Topical methyl aminolevulinic acid photodynamic therapy for management of basal cell carcinomas in patients with basal cell nevus syndrome improves patient's satisfaction and reduces the need for surgical procedures. *J EADV*. 2011;25:861-64.
8. García-Navarro X, Garcés JR, Baselga E, Alomar A. Linear Poroqueratosis: excellent response to photodynamic therapy. *Arch Dermatol*. 2009;145:526-7.
9. Sim JH, Kang Y, Kim YC. Verrucous epidermal nevus successfully treated with photodynamic therapy. *EJD*. 2010;20:814-5.

37. ERUPCIONES FACIALES TARDÍAS ASOCIADAS AL TRATAMIENTO DE LA LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA INFANTIL

A. Jaka, A. Lassaletta, A. Hernández-Martín, B. Bonniaud, P. Vabres y A. Torrelo

Hospital del Niño Jesús. Madrid. España. CHU de Dijon. Francia.

Introducción: Describir el aspecto de las erupciones faciales que suceden durante el tratamiento de la leucemia linfoblástica aguda (LLA) infantil con 6-mercaptopurina y metotrexate.

Métodos: Se presentan 19 pacientes con erupciones faciales asociadas a LLA en tratamiento con 6-MCTP y MTX; 14 pacientes fueron atendidos en el Hospital del Niño Jesús de Madrid, y 5 en el CHU de Dijon.

Resultados: Las erupciones faciales aparecieron de forma tardía, bien durante el tratamiento o bien al terminar el mismo. Se trata de una erupción pápulo-pustulosa, que recuerda a una rosácea infantil, aunque a veces parece asociar fotosensibilidad. La erupción puede ser recurrente en cada ciclo de tratamiento. El cuadro evoluciona a la resolución pasadas unas semanas, espontáneamente o con metronidazol tóxico.

Conclusiones: La patogenia de esta erupción es, probablemente, multifactorial, implicándose posiblemente la proliferación de de inmunosupresión o la fotosensibilidad por 6-MCTP o MTX, o bien por el restablecimiento inmunológico tras suspender el tratamiento.

Bibliografía

Kirk JA, Rogers M, Menser MA, Bergin M, Dalla-Pozza L, Stevens MM. Unusual skin rash following withdrawal of oral 6-mercaptopurine in children with leukemia. *Med Pediatr Oncol*. 1987;15:281-4.
Shaw NJ, Eden OB. Skin rash after completion of therapy for leukemia in childhood. *Pediatr Hematol Oncol*. 1989;6:31-5.

38. BEBÉ COLODIÓN AUTORRESOLUTIVO. PRESENTACIÓN DE DOS CASOS CON ESTUDIO GENÉTICO

M. Blanes^a, I. Betlloch^b, R. González^c, N. Latorre^b y J. Mataix^a

^aUnidad de Dermatología. Hospital Marina Baixa. Villajoyosa. Alicante. ^bSección de Dermatología. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante. España. ^cUnidad de Medicina Molecular. Departamento de Medicina. Universidad de Salamanca. España.

Introducción: Un 10% de los niños nacidos como bebés colodión experimentan una resolución espontánea de este trastorno cutáneo sin mostrar posteriormente datos de ictiosis. En la etiología de esta entidad, conocida como bebé colodión autorresolutivo (BCAR), se han implicado mutaciones en los genes TGM1, ALOX12B y con menos frecuencia en ALOXE3, aunque su espectro genotípico no ha sido determinado por completo.

Casos clínicos: Presentamos dos casos de BCAR, a los que les fue realizado el estudio genético del gen TGM1. El primer paciente se trataba de una niña nacida a término sin historia familiar de patología cutánea. El segundo caso correspondía a un varón nacido en la semana 35 + 6 de gestación, que tenía el antecedente de una hermana mayor actualmente sana, la cual había nacido también como bebé colodión. La clínica fue típica en ambos pacientes, con la característica membrana hiperqueratósica y apergaminada envolviendo toda la superficie corporal. La resolución de la misma se produjo espontáneamente en las semanas subsiguientes, dejando piel sana en la primera paciente y una mínima descamación en el segundo. La exploración de la hermana de este último mostró así mismo la presencia de xerosis y descamación leve generalizada. El estudio genético realizado en la Unidad de Medicina Molecular de la Universidad de Salamanca detectó en la primera paciente dos variantes en el gen TGM-1 de significado desconocido: c.1061C>T;p.A354V (exón 7) y IVS6-2A>G, ambas en heterocigosis. En el segundo caso y

en su hermana se detectó en el exón 11 del gen de la TGM-1 la mutación en heterocigosis c.1559A>G;p.E520G, descrita anteriormente como patogénica en la ictiosis lamelar.

Conclusiones: El espectro genético del BCAR es amplio y está todavía por determinar, tal y como se deduce de los resultados del estudio realizado a la primera paciente. Por el contrario, la mutación detectada en los dos hermanos refuerza la hipótesis señalada anteriormente por otros autores de que el BCAR pueda tratarse de una forma de expresión mínima de la ictiosis lamelar, de carácter benigno y autolimitado. En nuestra opinión el estudio genético es de interés en estos pacientes al permitir detectar mutaciones implicadas en formas más graves de ictiosis y poder proporcionar consejo genético a sus familias.

39. VALIDACIÓN DE UNA HERRAMIENTA DESARROLLADA PARA EVALUAR LA SEVERIDAD Y RESPUESTA AL TRATAMIENTO DE ANGIOFIBROMAS FACIALES

R. Salido^a, J. Ruano^a, G. Garnacho^a, E. Godoy^b, D. Llorca^c, C. Gómez-Fernández^d, M.A. Álvarez-López^a, E. Casas^a y J.C. Moreno-Giménez^a

^aServicio de Dermatología. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. ^bServicio de Dermatología. Hospital Clínico. Salamanca. ^cInstituto Valenciano de Oncología. Valencia. España. ^dHospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Introducción: El complejo de la esclerosis tuberosa (TSC) es un trastorno neurocutáneo autosómico dominante que se caracteriza por el desarrollo multisistémico de tumoraciones hamartomatosas. Recientemente, el uso del sirolimus tóxico ha sido propuesto como un potencial tratamiento para los angiofibromas faciales asociados a esclerosis tuberosa.

Objetivos: Validar una escala reproducible para la evaluación de la severidad clínica y la respuesta al tratamiento en pacientes con angiofibromas faciales.

Material y métodos: El índice de severidad de angiofibromas faciales (FASI) se desarrolló para evaluar el grado de eritema, tamaño y extensión de los angiofibromas faciales. Treinta fotografías diferentes de pacientes con angiofibromas faciales asociados a esclerosis tuberosa fueron mostradas a 56 dermatólogos en cada evaluación. Se realizaron 3 evaluaciones usando la misma serie de fotografías en diferente orden aleatorio, separadas por una semana cada una. Se realizaron test y retest de concordancia y reproducibilidad interobservadores.

Resultados: Los resultados mostraron un buen acuerdo entre observadores. El grado de concordancia mostró una correlación fuerte con coeficientes de correlación inter-observador para el FASI superiores a 0,98 (0,97-0,99). El índice Kappa global estimado para el grado de acuerdo intraobservador (test-retest) fue de 0,94 (0,91-0,97).

Conclusiones: El FASI es una herramienta válida y reproducible para la estimación del grado de severidad de los angiofibromas faciales asociados a esclerosis tuberosa que puede ser aplicada en la práctica clínica de forma sencilla y rápida para evaluar la respuesta al tratamiento en estos pacientes.

40. DERMATITIS DE CONTACTO EN LA EDAD PEDIÁTRICA

M. Pico, M.C. Carranza, M.D. Jiménez, A. González, M.A. Romero y J.C. Armario

Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Puerto Real. Universidad de Cádiz. España.

Introducción: La dermatitis de contacto en la infancia es tan posible como en adultos y los porcentajes de positividad a distintos alérgenos varían entre el 13% y el 56%. La DAC representa el 20% de todos los casos de dermatitis en niños, y su incidencia varía depen-

diendo de la edad del grupo estudiado. Los principales alérgenos son el níquel, gomas, perfumes y mercuriales.

Material y métodos: Hemos realizado un estudio retrospectivo de 10 años sobre el grupo de pacientes menores de 15 años, con sospecha clínica de dermatitis de contacto, estudiados en la Unidad de Alergia Cutánea. Se realizaron pruebas epicutáneas según las normas del GEIDC.

Resultados: Las localizaciones más afectadas eran eczemas de distribución difusa y de manos. Encontramos al menos una respuesta positiva en aproximadamente la mitad de los casos. Los alérgenos más frecuentes fueron thiomersal, mercurio y níquel. Hemos encontrado una asociación significativa entre edad menor de 15 años y respuesta positiva a thiomersal y mercurio.

Conclusiones: La DCA tiene una alta prevalencia en la infancia. Los alérgenos más frecuentes en la infancia son los mercuriales (para los que existe una asociación estadísticamente significativa), níquel y gomas. En grupos de mayor edad, el níquel sustituye a los mercuriales como principal alérgeno, y así se mantendrá en la edad adulta.

Pósters

1. ENFERMEDAD DE KIKUCHI-FUJIMOTO ASOCIADA A LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA

P. Soro, P. Arribas, N. Latorre, A. Monteagudo, R. Ramón e I. Betlloch

Servicio de Dermatología y Venereología. Hospital General Universitario de Alicante. España.

Introducción: La enfermedad de Kikuchi Fujimoto o linfadenitis necrotizante no granulocítica se caracteriza por la presencia de linfadenopatías, fundamentalmente laterocervicales, y síndrome febril prolongado, en ausencia de infección activa. Los hallazgos clínicos cutáneos de esta enfermedad son inespecíficos.

Caso clínico: Varón de 8 años de edad, procedente de Colombia, sin antecedentes de interés, que ingresó para estudio de un síndrome febril de 6 días de evolución acompañado de cefalea, artromialgias, linfadenopatías laterocervicales y un exantema maculopapuloso morbiliforme de distribución generalizada. En el diagnóstico de sospecha se incluyeron los exantemas víricos, una infección faringocervical bacteriana, hipersensibilidad a fármacos (había tomado amoxicilina/clavulánico), linfoma, y con menos probabilidad un lupus eritematoso sistémico. En las pruebas complementarias destacaba una leucopenia con neutropenia severa, anemia, elevación de enzimas hepáticas y de PCR. Los hemocultivos y la serología para virus exantemáticos fueron negativos. En el aspirado de médula ósea se identificó hipoplasia de las tres series celulares con focal presencia de células inmaduras. Se realizó una biopsia de piel que mostró una epidermis sin alteraciones y un leve infiltrado perivascular linfohistocitario en dermis superficial. En la biopsia de una linfadenopatía cervical se identificaron focos de necrosis paracortical con escasos neutrófilos rodeados por una población histiocítica con presencia de células linfoides activadas, por lo que se estableció el diagnóstico de enfermedad de Kikuchi Fujimoto. Tras 8 días de tratamiento con corticoesteroides intravenosos remitió por completo el cuadro clínico con recuperación progresiva de las alteraciones analíticas y resolución del exantema. Un mes después presentó de nuevo un síndrome febril con adenopatías y pancitopenia severa. Tras realizar los estudios pertinentes el niño fue diagnosticado de leucemia linfoblástica aguda B común y se pautó tratamiento según protocolo SHOP.

Discusión: La enfermedad de Kikuchi Fujimoto es más frecuente en adultos de edad media de sexo femenino y rara en la infancia. En el 40% de los casos aparecen manifestaciones cutáneas; la más frecuente de ellas es una erupción inespecífica, seguida de máculas, pápulas o placas eritematosas, eritema malar, úlceras orales, prurito, alopecia y fotosensibilidad. La etiología de esta enfermedad es desconocida, aunque se ha asociado a infecciones víricas (VEB, HVH 8, VIH, HTLV1, parvovirus B19) y a enfermedades autoinmunes, como Lupus eritematoso sistémico, por lo que muchos autores recomiendan despistaje de anticuerpos antinucleares en el momento del diagnóstico y durante el seguimiento. Sólo hay un caso descrito en la literatura de enfermedad de Kikuchi Fujimoto asociada a neoplasia linfoproliferativa, en concreto a leucemia mielomonocítica juvenil. Presentamos un caso pediátrico excepcional de enfermedad de Kikuchi Fujimoto con afectación cutánea asociada a leucemia linfoblástica aguda.

2. NEVUS CONGÉNITO SUBUNGUEAL Y PERIUNGUEAL CON HEMORRAGIA SUBUNGUEAL

R. Ballester, B. de Unamuno, A. Agustí, J. Garcías, I. Febrer y V. Alegre

Servicio de Dermatología. Hospital General Universitario de Valencia. España.

Introducción: Las lesiones pigmentadas subungueales perinatales son infrecuentes. Presentamos un caso de nevus congénito subungueal y periungueal asociado a hematoma subungueal perinatal.

Caso clínico: Lactante de un mes y medio de edad, primogénita, embarazo normal y parto a término por vía vaginal sin complicaciones, que presentaba desde el nacimiento una melanoniquia de toda la lámina ungueal de la tercera uña de la mano izquierda. La niña estaba sana y ni ella ni la madre habían tomado ningún fármaco. A la dermatoscopia se observaba una pigmentación marrón de fondo afectando a toda la lámina ungueal, con presencia de manchas y líneas marrón oscuro a nivel proximal, paralelas y con amplitud y forma irregular, junto con una coloración rojiza homogénea distal y signo de micro-Hutchinson. Realizamos el diagnóstico diferencial entre hemorragia subungueal, nevus melanocítico congénito subungueal o melanoma congénito del aparato ungueal. Un mes después la lesión se había modificado. Persistía una coloración marrón-rojiza de fondo, pero las manchas y líneas paralelas longitudinales marrón oscuras se había desplazado hacia la parte más distal de la lámina ungueal, lo que sugería que se tratara de un hematoma subungueal. Sin embargo habían aparecido glóbulos marrones en la cutícula, pliegues laterales e hiponiquio, más sugestivo de nevus melanocítico. Un mes más tarde se observaba un pigmento marrón de fondo con desaparición del color rojo, con líneas paralelas longitudinales marrones finas y regulares, manchas marrón oscuro-negro sólo en el borde libre y un patrón globular en cutícula, pliegue proximal y laterales y pulpejo. En este momento biopsiamos parte de la lesión localizada en el pulpejo, con diagnóstico histológico de nevus melanocítico juntural. El diagnóstico final fue de nevus melanocítico congénito subungueal y periungueal con hemorragia subungueal.

Discusión: El nevus congénito del aparato ungueal es una entidad poco frecuente. La melanoniquia total de una sola uña es infrecuente a cualquier edad y plantea un reto diagnóstico para el dermatólogo. Plantea la posibilidad de una lesión benigna como un hematoma subungueal, nevus o lentigo del aparato ungueal, o bien un melanoma acrolentiginoso del aparato ungueal. La dermatoscopia puede ayudarnos en el diagnóstico y en la toma de decisión para la realización de una biopsia, ya que el diagnóstico definitivo nos lo dará la histología. Sólo biopsiaremos lesiones dudosas o sugestivas de malignidad, ya que la biopsia de la matriz es dolorosa y produce en la mayoría de los casos una distrofia ungueal permanente. Por

ello en caso de realización deberemos elegir en el sitio adecuado para que ésta sea rentable.

Bibliografía

- Ronger S, Touzet S, Ligeron C, Balme B, Viillard AM, Barrut D, Colin C, Thomas. Dermoscopic examination of nail pigmentation. Arch Dermatol. 2002;138:1327-33.
- Braun RP, Baran R, Le Gal FA et al. Diagnosis and management of nail pigmentations. J Am Acad Dermatol. 2007;56:835-47.
- Coskey RJ, Magnell TD, Bernaki EG. Congenital subungual nevus. J Am Acad Dermatol. 1983;9:747-51.
- Gershtenson PC, Krunic A, Chen H, Konanahalli M, Worobec S. Subungual and periungual congenital blue naevus. Australas J Dermatol. 2009;50:144-7.

3. HIPERPLASIA ANGIOLINFOIDE CON EOSINOFILIA

L. Barchino^a, M. Fernández-Guarino^a, J.A. Avilés^a, D. Velázquez^a, N. Cano^a, C. Ciudad^a, J.A. Jiménez^b y P. Lázaro^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital de la Zarzuela. Madrid. España.

Introducción: La hiperplasia angioliñoide con eosinofilia (HALE) es una proliferación vascular benigna poco frecuente caracterizada por la aparición de pápulas y nódulos cutáneos eritemato-marrónáceos localizados en cabeza y cuello de forma predominante.

Caso clínico: Niña de 13 años, sin antecedentes de interés, que consulta por la aparición de una placa eritematosa asintomática en región cervical izquierda de 2 años de evolución y crecimiento centrífugo progresivo. Presentaba en dicha localización una placa eritematosa de 10 x 6 mm de diámetro, indurada e irregular, formada por la confluencia de varios nódulos eritematosos, brillantes y redondeados. No se palpaban adenopatías cervicales. Se llevó a cabo biopsia de la lesión. El estudio histológico mostraba en dermis una densa proliferación liñoide dispuesta en forma de agregados junto numerosos eosinófilos y acompañada de componente vascular endotelial que adoptaba una morfología nodular y capilar con proliferación endotelial sin atipia. Con el diagnóstico de HALE, se decidió extirpación quirúrgica de la lesión con resolución de la misma.

Discusión: La HALE es una proliferación vascular poco frecuente que suele aparecer en mujeres de edad media, siendo su aparición poco frecuente en niños. Fue descrita en 1969 por Wells y Whimsten como fase tardía de la enfermedad de Kimura, hipótesis actualmente descartada. Su etiología es desconocida. Para algunos autores se trata de un tumor vascular benigno mientras que para otros es un fenómeno de hiperplasia vascular reactiva frente a diferentes estímulos. Cursa con la aparición de una o varias pápulas y nódulos dérmicos o subcutáneos eritemato-marrónáceos, confluentes, que se localizan de forma preferente en cabeza y cuello, en especial en región periauricular, frente y cuero cabelludo. Suelen ser persistentes y asintomáticas aunque ocasionalmente pueden ser dolorosas, pulsátiles o pruriginosas. Puede aparecer eosinofilia periférica (20%). Histológicamente se caracteriza por la presencia de nódulos dérmicos o hipodérmicos con doble componente, vascular e inflamatorio. El primero está representado por vasos gruesos con endotelios de células epitelioides. Puede existir una comunicación arteriovenosa subyacente. El componente inflamatorio corresponde a un infiltrado linfocitario denso, con eosinófilos, mastocitos y ocasionalmente, depósitos de mucina. El diagnóstico diferencial debe realizarse con la enfermedad de Kimura, el linfoma cutáneo, el granuloma piogénico y el sarcoma de Kaposi. Las opciones terapéuticas son múltiples siendo importante el estudio individualizado. Se han descrito casos de regresión espontánea. La extirpación quirúrgica se considera de primera elección aunque aparecen recidivas entre un 33-50% de los casos. Entre otras opciones se han

propuesto la crioterapia, electrocoagulación, radioterapia, cortico-terapia sistémica, tópica o intralesional, terapia fotodinámica y el láser (CO₂, Argon y colorante pulsado).

Bibliografía

- Zaraa I, Mlika M, Chouk S, Chelly I, Mokni M, Zitouna M, Osman AB. Angiolymphoid hyperplasia with eosinophilia: a study of 7 cases. *Dermatol Online J.* 2011;17:1.
- Chen AY, Janik MP, Moad JC, Rubin MB. Multiple papules and nodules of the scalp. Angiolymphoid hyperplasia with eosinophilia (ALHE). *Arch Dermatol.* 2010;146:911-6.
- Palomo-Arellano A, Díaz-Sánchez E, Cervigón-González I, Torres Iglesias LM. Hiperplasia angioliñoide con eosinofilia. Un caso clínico y revisión de la literatura española. *Med Cut Iber Lat Am.* 2009;37:197-200.

4. SÍNDROME PAPILLON LEFÈVRE

B. Rubio, M. Castellanos, I. García, V. Alegría y C. Postigo

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

Caso clínico: Paciente de 8 años de edad, hijo de padres no consanguíneos cuya hermana falleció a los 11 años por un proceso febril de origen hepático. Desde el año de vida presenta lesiones en palmas, plantas codos y rodillas, así como pérdida progresiva de los dientes de leche. En la exploración presentaba placas eritematoanaranjadas con focos de hiperqueratosis punctata simétricas en plantas y palmas, con extensión a caras laterales. En codos, rodillas y articulaciones interfalángicas, áreas hipopigmentadas con descamación de aspecto psoriasiforme. En cavidad oral faltaban todas las piezas dentarias salvo el tercer molar. Entre las pruebas complementarias se realizó estudio genético que mostró mutación en homocigosis del gen que codifica la catepsina C. En el estudio inmunológico se apreciaba disminución de linfocitos TCD4, linfocitos B y linfocitos NK. Con respuesta a mitógenos y bioluminiscencia normal. JC: síndrome Papillon Lefèvre. Con el diagnóstico de Síndrome de Papillon Lefèvre se instauró tratamiento con Acitretino a con buena respuesta de las lesiones cutáneas y sin alteración del crecimiento del niño. Asimismo ha realizado tratamiento en unidad de periodoncia, apreciándose salida de dientes con control aceptable de la inflamación gingival.

Discusión: El síndrome PapillonLefèvre es un raro trastorno de la queratinización, autosómico recesivo, caracterizado por una queratodermia palmoplantar, aparición de placas psoriasiformes en codos y rodillas y enfermedad periodontal. La enfermedad suele debutar a los 3-4 años de edad, sin diferencias de incidencia en cuanto a edad y sexo. El diagnóstico diferencial se establece con otras queratodermias palmoplantares que asocian anomalías dentarias, como el Síndrome de Haim-Munk. Causado por distintas mutaciones en el gen de la catepsina C (11q14), que activa a serín proteasas lisosomales de células de la serie mielóide y linfóide, y se expresa altamente en células del sistema inmune y de tejidos epiteliales como palmas plantas y mucosa gingival. Esto podría ser responsable de una menor respuesta inmune a los microorganismos existentes en la placa dentaria. Se han descrito distintas disfunciones inmunitarias en estos pacientes, sobre todo una disminución de la citotoxicidad mediada por las células NK. Así padecen infecciones cutáneas y de tejidos viscerales de repetición, con formación de abscesos hepáticos. El tratamiento con retinoides (Acitretino) mejora espectacularmente la enfermedad cutánea, no altera el crecimiento y ayuda a controlar la enfermedad periodontal. Es imprescindible un manejo multidisciplinar de estos pacientes, con seguimiento por dermatólogo, odontólogo, e inmunólogo, para mejorar el pronóstico y prevenir posibles complicaciones infecciosas que puedan surgir durante el seguimiento.

5. MANIFESTACIONES CUTÁNEAS NEONATALES DEL SÍNDROME DE COSTELLO

A. Lucas^a, N. Pastor^a, L. García^a, R. Alfonso^a, C. Mas^a y J.L. Tarazona^b

^a*Servicio de Dermatología. Hospital General de Elda. Alicante.*

^b*Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante. España.*

Introducción: El síndrome de Costello (SC) es un trastorno esporádico de probable herencia autosómica dominante muy poco frecuente del que se han descrito unos 200 casos. HRAS, el único gen que se conoce como causante del SC, se descubrió en el año 2005. El SC fue el primer trastorno genético identificado consecuencia de una mutación germinal en la vía RAS.

Caso clínico: Gestante de 39 años que presenta un polihidramnios severo desde la semana 20 de su segundo embarazo, detectándose además macrosomía en el feto, con macrocefalia y acortamiento de huesos largos. En la semana 32, tras administrar indometacina como tratamiento del polihidramnios, se produce hydrops fetal e insuficiencia cardíaca del feto que se atribuye al cierre del ductus arterioso. Se descarta cardiopatía estructural y la insuficiencia cardíaca mejora progresivamente en las siguientes semanas, hasta que en la semana 36 se debe realizar cesárea urgente por bradiarritmia durante el primer amniodrenaje para el polihidramnios. En el neonato, se sigue descartando cardiopatía estructural pero se objetiva en el EKG una arritmia auricular politópica compleja. El resto de exploraciones complementarias fueron normales (incluyendo RMN cerebral, ecografía abdominal, serie ósea, fondo de ojo, CGH-array). En la exploración física se encontraron unos rasgos dismórgicos leves (macrocefalia, leve retrognatia, narinas antevertidas y orejas de implantación baja y rotadas). Además el niño tenía dificultades para realizar tomas de succión, requiriendo una sonda nasogástrica, presentaba hipotonía axial y tenía tendencia a la hipoglucemia. La presencia de pliegues palmares y plantares acentuados, la hiperlaxitud de los dedos con desviación cubital del 5º dedo, junto a las orejas bajas y con un lóbulo grueso, orientaron el diagnóstico clínico hacia el Síndrome de Costello. Este diagnóstico fue confirmado al detectarse la mutación Gly12Cys descrita en el SC.

Discusión: El SC se caracteriza por unos rasgos distintivos faciales, macrosomía prenatal y retraso en el crecimiento postnatal, retraso mental, lesiones papilomatosas faciales, anomalías cardíacas y predisposición a los tumores. El SC comparte características fenotípicas con otras rasopatías con las que hay que realizar el diagnóstico diferencial como son el síndrome cardiofaciocutáneo, el síndrome de Noonan y el síndrome de Leopard. Los hallazgos cutáneos más significativos del SC son el pelo rizado, escaso y corto, las lesiones papilomatosas periorificiales en la cara, la hiperpigmentación de los pliegues, la laxitud cutánea, la piel redundante en el dorso de las manos y los pies y la marcada acentuación de los pliegues palmoplantares. De todos estos hallazgos la acentuación de los pliegues palmoplantares y la presencia de orejas de implantación baja y rotadas con lóbulos gruesos pueden ser los únicos hallazgos en el periodo neonatal y la lactancia, ya que las lesiones papilomatosas aparecen más tarde. La evidencia del riesgo aumentado de malignidad hace aconsejable un protocolo de seguimiento de estos pacientes.

Conclusiones: El diagnóstico de SC puede ser difícil en el periodo neonatal. Sus manifestaciones cutáneas, unidas a otros rasgos fenotípicos en un neonato con polihidramnios, macrosomía, macrocefalia y arritmia, pueden ser clave para su sospecha diagnóstica.

Bibliografía

- Hernández-Martín A, Torrelo A. Rasopatías: trastornos del desarrollo con predisposición al cáncer y manifestaciones cutáneas. *Actas Dermosifiliogr.* 2011;102:402-16.
- Aoki Y, Niihori T, Kawame H, Kurosawa K, Ohashi H, Tanaka Y, et al. Germline mutations in HRAS proto-oncogene cause Costello syndrome. *Nat Genet.* 2005;37:1038-40.

Gripp KW, Lin AE, Stabley DL, Nicholson L, Scott Jr CI, Doyle D, et al. HRAS mutation analysis in Costello syndrome: genotype and phenotype correlation. *Am J Med Genet A*. 2006;140:1-7.

6. NEUROFIBROMAS EN LA EDAD PEDIÁTRICA: NO SOLO NEUROFIBROMATOSIS

E. Conde-Montero^a, M.D. Mendoza-Cembranos^a, D.E. Cieza-Díaz^a, P. Borregón-Nofuentes^a, V.J. Rodríguez-Soria^a, V. Parra-Blanco^b, C.A. Villanueva^a y M. Campos-Domínguez^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

Introducción: La diferenciación neural puede presentarse en lesiones hamartomatosas o tumorales infantiles. Presentamos cuatro casos de tumores y hamartomas con diferenciación neural, predominantemente de tipo neurofibroma en distintos contextos clínicos en la edad pediátrica

Casos clínicos: Caso 1: niño de 6 años con lesión congénita hemisférica izquierda que se extiende a la región periorbitaria. La lesión presenta coloración azulada. Consulta por aparición de nódulos subcutáneos en cuero cabelludo. En el estudio histopatológico los nódulos presentan la imagen típica de un neurofibroma plexiforme con células melánicas por lo que se realiza el diagnóstico de neurofibromapigmentado. Caso 2: niño de 2 años con nevusmelanocítico congénito gigante sobre el que aparecen progresivamente masas blandas en la región lumbosacra. De forma aguda, aparece una induración en una de las masas cuyo diagnóstico ecográfico es metástasis vs adenopatía tumoral. Al abrir la masa se encuentra un hematoma. Se expone el diagnóstico diferencial histológico entre el nevus congénito con diferenciación neural, el neurofibroma y el hamartomaneurocrístico. Caso 3: Niña de 8 años consulta por lesión congénita en antebrazo izquierdo. Se trata de una placa hiperpigmentada de 4 cm de longitud mayor y consistencia gomosa. No presenta afectación funcional. No presenta otras lesiones cutáneas, ni oculares, ni clínica neurológica. Se diagnostica mediante biopsia de neurofibroma mixoide. La resonancia magnética muestra una formación de límites mal definidos con lesiones satélites sin afectación de planos musculares compatible con neurofibroma plexiforme. Se realiza extirpación quirúrgica, que no pudo ser completa. El análisis de la pieza quirúrgica es diagnóstico de neurofibroma mixoide plexiforme. En un seguimiento de 3 años no ha presentado recrecimiento ni malignización y la función y sensibilidad regionales están intactas. Caso 4: niño de 4 años con neurofibromatosis tipo 1 que presenta lesión congénita en brazo derecho. En la resonancia magnética se observa cómo la lesión se extiende en piel y tejido subcutáneo y posteriormente acompaña el recorrido del nervio radial alrededor del húmero hasta el plexo braquial. En dos biopsias realizadas para el diagnóstico y posteriormente por aparición de induración se encuentra histología típica de neurofibroma plexiforme.

Discusión: La presencia de células fusiformes positivas para S100 plantea el diagnóstico diferencial entre células névicas o células nerviosas. El origen común de muchas de estas células hace que haya casos de solapamiento de ambas (hamartomaneurocrístico, nevusmelanocítico con diferenciación neuroide). Los neurofibromas no solo aparecen de forma adquirida en la neurofibromatosis, sino que pueden aparecer de forma solitaria, congénita y con manifestaciones clínicas infrecuentes como en el caso de neurofibroma pigmentado que se presenta.

Bibliografía

Fetsch JF, Michal M, Miettinen M. Pigmented (melanotic) neurofibroma: a clinicopathologic and immunohistochemical analysis of 19 lesions from 17 patients. *Am J Surg Pathol*. 2000;24:331-43.
Na CH, Song IG, Chung BS, Shin BS. Case of pigmented neurofibroma with hypertrichosis with no association to neurofibromatosis. *J Dermatol*. 2009;36:541-4.

Schaffer JV, Chang MW, Kovich OI, Kamino H, Orlow SJ. Pigmented plexiform neurofibroma: Distinction from a large congenital melanocytic nevus. *J Am Acad Dermatol*. 2007;56:862-8.

7. XANTOGRANULOMA JUVENIL GIGANTE EN UN LACTANTE

J. Pujol-Montcusí^a, P. Turégano-Fuentes^a, L. Pastor-Jané^a, M. Simó-Esqué^a, A. Soriano-Arandes^b, J.J. Sirvent-Calvera^c, C. Jou-Muñoz^d y A. Vicente-Villa^e

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Pediatría; ^cServicio de Anatomía Patológica. Hospital Joan XXIII. Tarragona. España. ^dServicio de Anatomía Patológica; ^eServicio de Dermatología. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

Introducción: El xantogranuloma juvenil (XGJ) es un trastorno histiocítico frecuente, que incide sobre todo en edad infantil y juvenil, y que se manifiesta por la presencia de nódulos cutáneos de una coloración rosado amarillenta y una histología característica. Suelen tener tendencia a la autoinvolución, y son raras las formas gigantes con tendencia a un incremento progresivo.

Caso clínico: Lactante, mujer, de 3 meses de edad, que nos es remitida por una lesión pseudotumoral que apareció al mes de vida con crecimiento progresivo en la zona cervical posterior derecha. Presentaba una lesión nodular polilobulada de 5 x 3 cm, de consistencia elástica y coloración eritemato-violácea o amarillenta. La biopsia de la lesión fue compatible con XGJ. Presentaba buen estado general, no se apreciaban adenopatías, y no se demostró afectación visceral o sistémica. Dado el crecimiento progresivo de la lesión, se optó por su exéresis quirúrgica, confirmando el diagnóstico de XGJ. La paciente hasta el momento ha presentado una evolución favorable, sin recidiva de la lesión ni presencia de otras manifestaciones.

Discusión: El XGJ es la forma más común de histiocitosis de células no Langerhans de predominio en edad infantil. Un 75% de los casos aparecen durante el primer año de vida, y un 15% están presentes al nacer. Su localización más frecuente es la cabeza y cuello, seguido por la parte superior de tronco y extremidades. Se describen infrecuentemente lesiones orales, queratóticas, pedunculadas, subcutáneas, en forma de placas, y formas gigantes con tumores de más de 2 cm. Las lesiones extracutáneas oculares o pulmonares, la afectación visceral, ósea y del SNC son formas de presentación poco habituales. El XGJ se puede encontrar asociado a manchas café con leche y NF-1. El estudio histológico muestra una imagen característica, con la presencia de un infiltrado histiocítico denso bien delimitado, con amplios citoplasmas eosinófilos, mostrando depósitos lipídicos su interior, adquiriendo un aspecto espumoso "xantomatoso", con la presencia de células gigantes tipo Touton. Todo ello acompañado por linfocitos, eosinófilos y células plasmáticas. El XGJ muestra marcaje para las tinciones HAM56, CD68 y factor XIIIa, negatividad para S100 y CD1a.

Conclusiones: Se presenta un caso poco frecuente de XGJ gigante, de crecimiento progresivo, sin afectación sistémica. Dado que la lesión afectaba al pliegue del cuello y no presentaba tendencia a la involución, sino que aumentaba gradualmente, se decidió su exéresis quirúrgica, presentando una buena evolución sin recidiva hasta el momento actual.

Bibliografía

Hernández-Martin A, Baselga E, Drolet BA, Esterly NB. Juvenile xanthogranuloma. *J Am Acad Dermatol*. 1997;36:335-68.
Goodman WT and Barret TL. Histiocitosis. In: *Dermatology*. Bologna JL, Jorizzo JL, Rapini RP ed, Mosby, London. 2003. p. 1436-8.
Chang 1999. Update on juvenile xanthogranuloma. Unusual cutaneous and systemic variants. *Sem Cut Med Surg*. 1999;18:195-205.

8. ELASTOSIS PERFORANTE SERPINGINOSA EXTENSA DE LOCALIZACIÓN ATÍPICA EN UN PACIENTE CON SÍNDROME DE DOWN

E. Hernández-Ruiz^a, A. García-Hernández^b, E. Navarra^c y J. Ferrando^{a,c,d}

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Clínic. Facultat de Medicina UB. ^cGabinete Dermatológico. Centro Médico. Fundación Síndrome de Down(d). Barcelona. España.

Introducción: Presentamos un caso de elastosis perforante serpiginosa, extensa y de localización atípica en un paciente con síndrome de Down.

Caso clínico: Varón de 19 años con síndrome de Down con antecedentes de pie de atleta y onicomiosis de las uñas de los pies (*trichophyton rubrum*). A la edad de 16 años inicia erupción psoriasiforme asintomática en cara anterior de muslos, en forma de placas múltiples confluentes, eritematosas, con centro deprimido y borde sobrelevado costroso. Se realizó una biopsia cutánea en la que se observó acantosis y depósitos de fibras elásticas en dermis papilar con eliminación a nivel transepidermico y que se teñían con orceína; sugestivo de elastosis perforante serpiginosa. Se realizó tratamiento con calcipotriol y betametasona tópicos en un gel de ácido glicólico y salicílico sin respuesta.

Discusión: La elastosis perforante serpiginosa (EPS) es una dermatosis caracterizada por la eliminación de material a nivel transepidermico, que aparece en jóvenes (6-20 años), asintomática. Dentro de la EPS se describen tres tipos: la forma idiopática, la secundaria a tratamiento con D-penicilamina en la enfermedad de Wilson y cistinuria, y las formas reactivas, asociadas a otras enfermedades sistémicas. Dentro de esta variante reactiva, se incluirían los pacientes con síndrome de Down. La incidencia real de EPS en estos pacientes es desconocida. Se presenta en forma de pápulas umbilicadas con centro hiperqueratósico arciformes, localizadas por orden de frecuencia en cuello, brazos y cara. Pueden remitir espontáneamente dejando cicatrices hipopigmentadas. La patogenia es desconocida y su asociación con el síndrome de Down se podría explicar por la alteración del tejido conectivo y de fibras elásticas que presentan estos pacientes, con envejecimiento prematuro de la piel y anetoderma frecuente tras foliculitis. Las formas idiopáticas son las más frecuentes, pero hasta en un 30% de los casos se asocia a otras enfermedades como el síndrome de Down, la osteogénesis imperfecta, el síndrome de Marfan, síndrome Ehlers-Danlos, enfermedad de Rothmund-Thomson, cutis laxa y pseudoxantoma elástico. En la histología se observa un aumento focal de fibras elásticas en dermis papilar y reticular que se eliminan a través transepitelial, transfolicular o parafolicular en forma de material basófilo. Se han empleado tratamientos tópicos como retinoides, calcipotriol e imiquimod, así como retinoides orales con escasa respuesta.

Conclusiones: Se trata de un caso de elastosis perforante serpiginosa en un paciente afecto de síndrome de Down con presentación clínica atípica, en localización inhabitual, extremidades inferiores, con escasa respuesta terapéutica.

Bibliografía

Vicente-Villa MA, Rueda-Muñoz A, González-Enseñat MA, Corretger-Rauet J, Medina M, Palou-Aymerich J. Elastosis perforante serpiginosa asociada al síndrome de Down. Presentación de dos casos. *An Esp Pediatr*. 1998;48:312-4.

Yáñez S, Val-Bernal JF, Riancho JA. Elastosis perforante serpiginosa en pacientes con síndrome de Down. *Med Cutan Iber Lat Am*. 2010;38:234-7.

9. LESIÓN NODULAR VERRUCOIDE DE CRECIMIENTO PROGRESIVO EN PACIENTE CON EPIDERMOLISIS AMPOLLOSA DISTRÓFICA RECESIVA

L. Curto^a, E. Rozas-Muñoz^a, C. Barranco^b, B. Bellosillo^b, A. Toll^a, O. Sanmartín^c y R.M. Pujol^a

^aDepartamento de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital del Mar. Barcelona. ^cDepartamento de Dermatología. Instituto Valenciano de Oncología. Valencia. España.

Introducción: El desarrollo de carcinomas escamosos cutáneos representa la complicación más grave de los pacientes adultos con epidermolisis ampollosa distrófica recesiva (EADR). Se considera que se desarrolla en un 7,5% y en un 90% de los pacientes con EADR de 20 y 55 años de edad, respectivamente. Dichos tumores presentan un comportamiento biológico más agresivo y la mayoría de pacientes suelen fallecer de enfermedad metastásica durante los primeros 5 años tras el diagnóstico. La observación de una lesión cutánea nodular de crecimiento progresivo en un paciente con EADR debe alertar al clínico sobre esta potencial complicación.

Caso clínico: Paciente de 23 años, afecto de epidermolisis ampollosa distrófica recesiva. Insuficiencia renal secundaria a glomerulonefritis mesangiocapilar + extracapilar tipo II, microhematuria, proteinuria, en tratamiento con corticoides orales y ciclosporina 6 mg/Kg/d, hipertensión arterial, anemia mixta en tratamiento con darbepoetina. Erosiones extensas generalizadas y persistentes en zona dorso lumbar y escapular. Desde hace unos 2 meses refiere la aparición de una lesión nodular de crecimiento progresivo en flanco derecho, blanda al tacto, de superficie verrucoide de 3 x 8 cm de diámetro. No lesiones similares en otras localizaciones. No se palpan adenopatías. Biopsias cutáneas (2): Cambios de hiperplasia pseudoepiteliomatosa con hiperqueratosis, paraqueratosis columnar y papilomatosis. Presencia de histiocitos espumosos en las papilas dérmicas. Amplificación VPH por PCR: Negativa. Captura híbridos: Negativa.

Discusión: El xantoma verruciforme (XV) es un proceso benigno que suele observarse con frecuencia en mucosa oral, piel de la región ano-genital y periorifical. Clínicamente se manifiesta por una placa solitaria de superficie verrucoide. Ocasionalmente se ha descrito su asociación con linfedema, traumatismos repetidos, pénfigo vulgar, enfermedad del injerto contra el huésped, síndrome CHILD y excepcionalmente en pacientes con EADR. En este grupo de pacientes un XV puede adoptar unas características clínicas similares a un carcinoma escamoso cutáneo y sólo un estudio histopatológico preciso permite establecer el diagnóstico. De forma excepcional se ha descrito la asociación de un XV con un carcinoma escamoso cutáneo. El conocimiento de esta posible asociación resulta importante para evitar errores diagnósticos que pueden conllevar actitudes terapéuticas agresivas inadecuadas.

Bibliografía

Huang KP, Mattoch IW, Sundram UN, Bruckner AL Warty plaque in a boy with recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *Pediatr Dermatol*. 2009;26:747-8.

10. MIOCARDIOPATÍA EN PACIENTES CON EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA HEREDITARIA

A. Batalla^a, A. Vicente^b, L. Rosende^b, J. Bartrons^c, F. Prada^c, L. Jiménez^c, M. Rissech^c, C. Fortuny^d, R. Pujol^e y M.A. González-Enseñat^b

^aServicio de Dermatología. Complejo Hospitalario de Pontevedra. Pontevedra. España. ^bServicio de Dermatología. Hospital San Joan de Déu. Universitat de Barcelona. ^cServicio de Cardiología. Hospital San Joan de Déu. Universitat de Barcelona. ^dServicio de Pediatría. Hospital San Joan de Déu. Universitat de Barcelona. ^eServicio de Dermatología. Hospital del Mar. Barcelona. España.

Introducción: Recientemente se ha descrito la asociación de la epidermolisis ampollosa (EA) con miocardiopatía dilatada (MD). Gene-

ralmente esta patología se detecta en fases ya avanzadas implicando un peor pronóstico.

Material y métodos: En este trabajo se revisan los pacientes con EA vistos en el Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona) desde mayo de 1986 a noviembre de 2011, con atención al tipo y subtipos mayores de EA y la existencia o no de MD.

Resultados: Se recogieron 68 pacientes con diagnóstico de EA. Sólo dos de ellos, ambos con EA distrófica recesiva (EADR) presentaron MD. Uno de ellos ha fallecido a consecuencia de un deterioro progresivo debido a las múltiples complicaciones de la EADR, mientras que el otro paciente recibe tratamiento con carvedilol, manteniéndose asintomático a pesar de una fracción de eyección ventricular del 45%.

Conclusiones: La MD puede ser una complicación en los pacientes con EA, mayoritariamente del subtipo de EADR, por lo que deben hacerse controles periódicos para su temprano diagnóstico y tratamiento.

Bibliografía

Lara-Corrales I, Mellerio JE, Martínez AE, et al. Dilated cardiomyopathy in epidermolysis bullosa: a retrospective, multicenter study. *Pediatr Dermatol*. 2010;27:238-43.

Fine JD, Hall M, Weiner M, Li KP, Suchindran C. The risk of cardiomyopathy in inherited epidermolysis bullosa. *Br J Dermatol*. 2008;159:677-82.

Sidwell RU, Yates R, Atherton D. Dilated cardiomyopathy in dystrophic epidermolysis bullosa. *Arch Dis Child*. 2000;83:59-63.

11. ICTIOSIS LAMELAR CONGÉNITA TRATADA CON ÉXITO CON N-ACETILCISTEÍNA TÓPICA Y UREA

P. Nogueras^a, I. Valenzuela^a, C. Martínez^a, E. Martínez^a, J. Hernández^b y J. Tercedor^a

^aServicio de Dermatología; ^bFarmacia Hospitalaria. Hospital Virgen de las Nieves. Granada. España.

Introducción: La ictiosis lamelar es una genodermatosis poco frecuente perteneciente al grupo de ictiosis congénitas no sindrómicas autosómicas recesivas. Se caracteriza por una alteración de la queratinización, manifestándose en forma de gruesas escamas hiperqueratóticas, intensa xerosis y un grado variable de eritema cutáneo. El tratamiento en la actualidad es fundamentalmente sintomático, basado en el uso de emolientes y queratolíticos tópicos, y en casos graves los retinoides orales. Aunque no existe actualmente una cura definitiva para la ictiosis lamelar, presentamos un tratamiento paliativo bien tolerado para este tipo de pacientes.

Caso clínico: Presentamos el caso de una paciente de 18 meses de edad con ictiosis lamelar desarrollada tras nacer con fenotipo de "bebé colodión". En la exploración clínica destaca leve eritema cutáneo, gruesas escamas hiperqueratóticas amarronadas e intensa xerosis. Tras recibir tratamiento con emolientes y queratolíticos tópicos durante meses, no se apreciaba mejoría de su cuadro cutáneo y sufría un intenso prurito, por lo que nos planteamos iniciar tratamiento con N-acetilcisteína 10% y urea 5% en emulsión W/O. El fármaco se aplicó 2 veces al día en el hemicuerpo derecho; en el hemicuerpo izquierdo únicamente se usó urea 5% en emulsión W/O. Durante las dos primeras semanas se produjo una mejoría significativa en la zona tratada con N-acetilcisteína con respecto al lado contralateral, observándose una reducción en la descamación, el eritema y el prurito. Tras cuatro meses de tratamiento la mejoría se mantiene y no se han encontrado efectos adversos, siendo bien tolerado.

Discusión: La N-acetilcisteína (NAC) es un tiol que se usa como agente mucolítico, antioxidante, nefroprotector y como antídoto en la sobredosis de acetaminofen. La NAC reacciona con especies reactivas de oxígeno, reponiendo la cistina intracelular necesaria

para la producción de glutatión, un antioxidante endógeno. Además la NAC inhibe la proliferación de queratinocitos y fibroblastos mediado por un bloqueo reversible del ciclo celular en fase G1, pero no por efecto citotóxico. Varios estudios han demostrado que la NAC es un eficaz inhibidor de la respuesta inflamatoria produciendo una disminución del edema.

Conclusiones: Dado que la NAC es un derivado aminoácido hipoalérgico, atóxico, sin absorción sistémica y con efectos secundarios locales leves y poco frecuentes, puede ser útil y seguro su uso en el tratamiento de enfermedades cutáneas hiperproliferativas, como la ictiosis lamelar.

Bibliografía

Bassotti A, Moreno S, Criado E. Successful treatment with topical N-Acetylcysteine in Urea in five children with congenital lamellar Ichthyosis. *Pediatric Dermatology*. 2011;28:451-5.

Gordon J, Wolanin P, González A, et al. Topical N-acetyl-S-farnesyl-L-Cysteine inhibits mouse skin inflammation, and unlike dexamethasone, its are restricted to the application site. *J Invest Dermatol*. 2008;128:643-54.

Redondo P, Bauzá A. Topical N-acetylcysteine for lamellar ichthyosis. *Lancet*. 1999;354:1880.

12. EVOLUCIÓN DE UNA ICTIOSIS ARLEQUÍN

C. Carranza, M. Pico, A. Cabrerizo, M.D. Jiménez, M.A. Romero y J.C. Armario

Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Puerto Real. Universidad de Cádiz. España.

Introducción: Las ictiosis constituyen un grupo heterogéneo de genodermatosis caracterizadas por un trastorno de la queratinización. De todas ellas la forma más severa es la Ictiosis Arlequín. Son niños prematuros, que al nacimiento presentan una piel gruesa y tensa en forma de coraza, con profundas fisuras sangrantes, ectropion y eclabium severos, malformación de los cartílagos auricular y nasal, edema distal en extremidades por compresión proximal, y pelo ausente en cejas y pestañas. Entre otros signos asociados pueden presentar malabsorción intestinal, ducto persistente y aplasia tiroidea. Hasta hace poco la supervivencia de niños era muy limitada y fallecían a nacer o poco después como consecuencia de la prematuridad o de su propio proceso. En la actualidad la esperanza de vida de estos niños ha aumentado debido al tratamiento precoz con retinoides orales (acitretino) y de los mejores cuidados prenatales. Con el tiempo la piel se asemeja a una eritrodermia ictiosiforme congénita severa. En general el crecimiento se ve afectado pero la inteligencia es normal.

Caso clínico: Presentamos la evolución de un caso de una ictiosis arlequín. Se trataba de una recién nacido prematuro que al nacimiento presentaba grandes placas de capa córnea tensas, con profundas fisuras rojas, ectropion y eclabio severos y malformación del cartílago auricular, sin presencia de cejas ni pestañas y escaso pelo en el cuero cabelludo. En el Hospital donde nació la paciente se inició tratamiento con acitretino mediante sonda y lubricantes locales. En la actualidad la niña tiene 4 años con excelente tolerancia a acitretino oral a dosis de 1-2 mg/kg/día y tratamientos tópicos con emolientes tipo lactato amónico al 12% y queratolíticos tipo ácido retinoico al 0,01%. Presenta un crecimiento por debajo del percentil correspondiente y alteraciones oculares con fotofobia y auditivas por la acumulación de queratina en CAE. No obstante la capacidad intelectual no se encuentra afectada.

Conclusiones: La Ictiosis Arlequín es un proceso dermatológico severo cuyo pronóstico depende de la valoración precoz del paciente, del inicio temprano de tratamiento sistémico con acitretino y de los cuidados de la piel. Es muy importante informar a los padres de forma correcta sobre los objetivos del tratamiento, sus posibles

complicaciones, la necesidad de un seguimiento y el pronóstico de la enfermedad.

13. SÍNDROME DE NETHERTON

Z. Pellicer-Oliver^a, A.J. González-Rodríguez^a, R. Bella-Navarro^a, E. Gutiérrez-Paredes^a, J.M. Martín-Hernández^a, C. Monteagudo-Castro^b y E. Jordá-Cuevas^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Clínico Universitario de Valencia. Universidad de Valencia. España.

Introducción: El síndrome de Cornèl-Netherton (SNT) es un trastorno autosómico recesivo, del que se han descrito unos 200 casos en la literatura. La incidencia podría alcanzar 1 caso por 50000 por problemas diagnósticos por una superposición clínica con otras ictiosis recesivas y la dermatitis atópica.

Caso clínico: Niño de 12 años, de origen asiático, que presenta alteraciones capilares, con abundante pelo corto de predominio en la línea de implantación del cabello; alteraciones cutáneas con eritema, descamación y liquenificación en cara y flexuras predominantemente, junto a placas anulares y policíclicas, eritematosas con descamación periférica con doble ribete en tronco y extremidades. Asocia además retraso mental ligero, alteraciones dentales y alergias alimentarias. Al nacimiento presentó una eritrodermia generalizada que fue mejorando hasta alcanzar la clínica actual, con brotes en invierno. Se realizan analítica completa con IgE y cromatografía de plasma que resultaron normales. En orina se observan abundantes cristales de oxalato cálcico. Histológicamente se trata de una ictiosis linear circunfleja, que asociado a la alteración morfológica de los pelos, tricorrexis invaginada, observado al microscopio, nos lleva al diagnóstico de Síndrome de Netherton.

Discusión: El SNT es una entidad rara, de herencia autosómica recesiva causada por mutaciones en el gen SPINK5 y caracterizado por la triada de ictiosis linear circunfleja, rasgos atópicos y alteraciones morfológicas del pelo (tricorrexis invaginada o pelo de bambú). Las alteraciones cutáneas se presentan desde el nacimiento o poco tiempo después en forma de eritrodermia exfoliativa generalizada, que puede perdurar durante toda la vida, o mejorar en la infancia, hasta convertirse en una situación intermedia llamada ictiosis linear circunfleja (ILC). Esta forma de ictiosis se presenta como una descamación serpinginosa o circinada y placas eritematosas migratorias rodeadas por una escama con doble ribete. La tricorrexis invaginada es un hallazgo característico del SNT. La atopía puede manifestarse como una dermatitis atópica o como un asma con elevación de la IgE. Estos pacientes pueden asociar aminoaciduria, retraso mental, trastornos inmunitarios, alteraciones hidroelectrolíticas, infecciones cutáneas... El tratamiento es sintomático y se ajustará a las necesidades específicas del paciente.

Bibliografía

- Goujon E, Beer F, Fraitag S, Hovnanian A, Vabres P. 'Matchstick' eyebrow hairs: a dermoscopic clue to the diagnosis of Netherton syndrome. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2010;24:740-1.
- Sun JD, Linden KG. Netherton syndrome: a case report and review of the literature. *Int J Dermatol.* 2006 Jun;45(6):693-7.
- Krol A, Krafchik B. The differential diagnosis of atopic dermatitis in childhood. *Dermatol Ther.* 2006;19:73-82.
- Yan AC, Honig PJ, Ming ME, Weber J, Shah KN. The safety and efficacy of pimecrolimus, 1%, cream for the treatment of Netherton syndrome: results from an exploratory study. *Arch Dermatol.* 2010;146:57-62.
- Chabchoub I, Ayadi L, Mejdoub I, Maalej B, Kamoun T, Boudawara T, Hachicha M. Alopecia, congenital ichthyosis, and growth delay, what is the diagnosis?. *Arch Pediatr.* 2010;17:1685-6, 1725-7.

14. EL SÍNDROME CANDLE SE DEBE A MUTACIONES EN PSMB8

A. Torrelo, A. Vera, A. Zlotogorski, A.S. Paller y R. Goldbach-Mansky

Hospital del Niño Jesús. Madrid. España. Hospital Carlos Haya. Málaga. España. Hadassah-Hebrew University Medical Center. Jerusalén. Northwestern University. Chicago. National Institutes of Health. Bethesda.

Objetivo: Investigar el fenotipo clínico, causa genética y disregulación inmunológica en el síndrome CANDLE (Chronic, Atypical, Neutrophilic Dermatitis with Lipodystrophy and Elevated temperature).

Material y métodos: Estudio de mutaciones en PSMB8 (subunidad beta5i del inmunoproteasoma) en ADN genómico de 8 pacientes con síndrome CANDLE. Estudio de niveles de citocinas en 4 pacientes. Se realizaron perfiles de microarray y fosforilación stat-1 en 4 y 3 pacientes, respectivamente.

Resultados: Un paciente fue homocigoto para una mutación 'nonsense' en PSMB8 (c.405C>A), que produce una proteína truncada; 4 pacientes fueron homocigotos y 2 heterocigotos para una mutación 'missense' (c.224C>T); 1 paciente no mostró mutaciones en PSMB8. Los pacientes mostraron unos niveles muy elevados de IP-10 y moderadamente elevados de MCP-1, IL-6 e IL-1Ra. Los perfiles de microarray y de activación stat-1 en monocitos sugieren una característica firma de señal de interferón, diferente a la de otros síndromes autoinflamatorios.

Conclusiones: El síndrome CANDLE es debido a mutaciones en el gen PSMB8. El interferón puede ser un mediador clave en la respuesta inflamatoria del síndrome, y puede representar una diana terapéutica.

Bibliografía

Torrelo A, Patel S, Colmenero I, et al. Chronic atypical neutrophilic dermatitis with lipodystrophy and elevated temperature (CANDLE) syndrome. *J Am Acad Dermatol.* 2010;62:489-95.

15. LINFANGITIS GRANULOMATOSA DE PENE Y ESCROTO

G.M. Garnacho^a, R. Salido^a, M. Álvarez^a, E. Casas^a, A. Rodríguez^a, J. Ruano^a, R. Jiménez^a, A. Vélez^a, J. Salvatierra^b y J.C. Moreno^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba. España.

Introducción: Presentamos un caso de linfangitis granulomatosa de pene y escroto, entidad poco frecuente en edad infantil. Revisamos la literatura así como el abordaje del edema genital infantil.

Caso clínico: Varón de 7 años sin antecedentes personales ni familiares de interés que consulta por edema asintomático progresivo en pene y escroto de 2-3 años de evolución. A la palpación se objetivaba edema sin fovea en prepucio y escroto, piel gruesa e infiltrada con zonas nodulares en profundidad no dolorosas con epidermis intacta. El paciente acudía desde cirugía pediátrica donde había sido derivado para realizar circuncisión por la fimosis que le producía el edema del prepucio. El paciente no asociaba ninguna sintomatología sistémica. Se realizó hematimetría y bioquímica siendo la función hepática, renal, lípidos, ECA, LDH y proteinograma estrictamente normal. El estudio de autoinmunidad fue negativo. En la radiografía de tórax, radiografía de abdomen y ECO abdominal no se apreciaron hallazgos valorables. Se realiza mantoux que fue negativo. Se realiza estudio anatomopatológico de la pieza extirpada en la circuncisión y de una biopsia punch de la zona escrotal observándose en ambas lesiones dermis y tejido celular subcutáneo muy edematosos con vasos linfáticos ectásicos y con infiltrado inflamatorio crónico. Se objetivaron granulomas no caseificantes tipo sarcoide y no se apreció necrosis, ni se identificaron cuerpos extraños ni microorganismos. Los cultivos para mycobacterias fueron negativos. El paciente fue derivado a gastroenterología pediátrica donde

se decidió no realizar exploraciones invasivas (colonoscopia) ante la ausencia de sintomatología sistémica y realizando revisiones periódicas cada 6 meses. Con estos datos se llegó al diagnóstico de linfedema granulomatoso de pene y escroto.

Discusión: Denominamos linfedema a la acumulación intersticial de linfa. Según la causa responsable se clasifica en primario, debido a anomalías anatómicas en el sistema linfático, o secundario, consecuencia de la destrucción u obstrucción de estructuras linfáticas por cirugía, radioterapia o enfermedad. La linfangitis granulomatosa de pene y escroto es una entidad poco frecuente en niños, siendo más típica en edades posteriores entre los 15 y los 35 años. Suele asociarse a queilitis granulomatosa y enfermedad de Crohn, siendo considerada esta entidad en publicaciones como enfermedad de Crohn metastásica. La enfermedad puede debutar antes o después del diagnóstico de Crohn y su curso es independiente de la enfermedad intestinal no existiendo un claro protocolo de despistaje. El tratamiento es crónico e ineficaz siendo la recidiva la norma tras el cese del mismo. Se han utilizado corticoides sistémicos, metronidazol, sulfasalazina, azatioprina e infliximab.

Conclusiones: La linfangitis granulomatosa es una entidad aún en discusión. Ciertos autores la consideran una forma "frusta" de enfermedad de Crohn o una forma de Crohn metastásico. Otros, por otro lado, consideran que se trata de una entidad similar a la queilitis granulomatosa orofacial de localización genital.

Bibliografía

- Hoque SR, Mortimer P, Cliff S. Penile and scrotal swelling in a child. *Clinical and Experimental Dermatology*. 2005;30:727-8.
- Murphy MJ, Kogan B, Carlson JA. Granulomatous lymphangitis of the scrotum and penis. Report of a case and review of the literature of genital swelling with sarcoidal granulomatous inflammation. *J Cutan Pathol*. 2001;28:419-24.
- Mor Y, Zaidi SZ, Rose DS, Ransley PG, Mouriquand PD. Granulomatous lymphangitis of the penile skin as a cause of penile swelling in children. *J Urol*. 1997;158:591-2.

16. PITIRIASIS RUBRA PILARIS JUVENIL MEDIADA POR SUPERANTÍGENOS

J. Spertino, M.P. Novoa-Candia, E. Baselga, E. Roé, Y. Castillo-Avila, M.I. Martínez de Pablo y L. Puig

Departamento de Dermatología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. Departamento de Pediatría y Dermatología. Hospital de Nens. Barcelona. España.

Introducción: La pitiriasis rubra pilaris (PRP) es una dermatosis inflamatoria poco frecuente de etiología desconocida. Se consideran como posibles factores desencadenantes las enfermedades autoinmunes, las infecciones y las enfermedades malignas. La pitiriasis rubra pilaris juvenil aguda exantemática (JAPRP) es una forma específica de PRP con una evolución aguda y autolimitada. Esta variante es considerada como una enfermedad mediada por superantígenos.

Caso clínico: Presentamos el caso de dos pacientes de 1 y 4 años de edad con JAPRP que inicialmente fueron diagnosticados de síndrome de la piel escaldada estafilocócica (SSSS) y recibieron tratamiento con antibióticos intravenosos sin mejoría. Tras un cuidadoso examen dermatológico y mediante biopsia cutánea se confirmó la sospecha clínica de JAPRP. Se inició tratamiento con retinoides orales con mejoría del cuadro clínico y sin recidiva de los síntomas después de un año de seguimiento.

Discusión: La pitiriasis rubra pilaris aguda exantemática juvenil frecuentemente es confundida con otras enfermedades pápuloescamosas y eritodérmicas como el síndrome de piel escaldada estafilocócica (SSSS), la psoriasis, la dermatitis seborreica, la dermatitis atópica y la enfermedad de Kawasaki entre otras. Un alto índice de sospecha junto con una anamnesis minuciosa, una exploración física completa y la realización de una biopsia cutánea contribuyen a

la realización del diagnóstico y a la elección del tratamiento correcto.

Bibliografía

- Ferrándiz-Pulido C, Bartralot R, Bassas P, Bodet D, Repiso T, Aparicio G, Mollet J, Serra M, García-Patos V. Acute postinfectious pityriasis rubra pilaris: a superantigen-mediated dermatosis. *Actas Dermosifiliogr*. 2009;100:706-9.
- Betlloch I, Ramón R, Silvestre JF, Carnero L, Albares MP, Bañuls J. Acute juvenile pityriasis rubrapilaris: a superantigen mediated disease? *Pediatr Dermatol*. 2001;18:411-4.
- Möhrenschlager M, Abeck D. Further clinical evidence for involvement of bacterial superantigens in juvenile pityriasis rubrapilaris (PRP): report of two new cases. *Pediatr Dermatol*. 2002;19:569.

17. ERITEMA PERINEAL RECURRENTE MEDIADO POR TOXINAS

C. Grau, I. Gil, I. Hidalgo y A. Azón

Servicio de Dermatología. Hospital Sant Joan de Réus. Tarragona. España.

Introducción: El eritema perineal recurrente mediado por toxinas (RTMPE) es una enfermedad cutánea causada por toxinas circulantes que funcionan como superantígenos, producidas por *Stafilococos* y *Streptococos*. La mayoría de estos casos se han publicado en adultos jóvenes.

Caso clínico: Niña de 4 años que ingresa por fiebre, placas eritematosas con descamación fina en tronco y área perineal, de bordes bien definidos, lengua aframbuesada, descamación peribucal asociado con faringoamigdalitis y buen estado general. Los análisis de laboratorio revelaron leucocitosis con neutrofilia. Serologías Influenza A y B, Parainfluenza 1 y 2, Adenovirus, Clamidias, *Mycoplasma* y VHS I negativas. Cultivo frotis faríngeo y lesiones cutáneas en labios: + *Streptococco Pyogenes*. En la historia clínica destaca que a los 3 años fue ingresada por exantema descamativo mucocutáneo con afectación de tronco y periné idéntico al actual que fue diagnosticado de dermatitis por superantígenos.

Discusión: Presentamos un caso de eritema perineal recurrente mediado por toxinas en la infancia. Esta entidad se clasifica dentro del grupo de enfermedades causadas por superantígenos y varían desde sus formas más graves como el síndrome del shock tóxico hasta la forma más benigna de RTMPE, pasando por el síndrome de Kawasaki. Es importante reconocer estas enfermedades en la práctica clínica, ya que un tratamiento correcto conlleva la rápida recuperación del paciente.

Bibliografía

- Patrizi A, Raone B, Savoia F, Ricci G, Neri I. Recurrent toxin-mediated perineal erythema: eleven pediatric cases. *Arch Dermatol*. 2008;144:239-43.
- Macías ES, Pereira FA, Rietkerk W, Safai B. Superantigens in dermatology. *J AM Acad Dermatol*. 2011;64:455-72.

18. REACCIÓN GRANULOMATOSA TRAS VACUNACIÓN CON BCG: DESCRIPCIÓN DE DOS CASOS

M.C. Montis, I. Trébol, T. Piqueres, L. Sánchez, S. Goula, R. González y R. Soloeta

Servicio de Dermatología. Hospital Santiago. Vitoria. España.

Introducción: El *Bacillus Calmette Guerin* (BCG) es una cepa de *Mycobacterium bovis* modificada para producir inmunidad frente a la tuberculosis. La vacuna BCG se prepara con bacterias vivas atenuadas a partir de esa cepa y se administra mediante inyección intradérmica. La OMS recomienda la vacunación en niños, en comunidades con alta prevalencia de tuberculosis. En el País Vasco

la vacunación con BCG está incluida en el calendario vacunal infantil.

Casos clínicos: Caso 1: niña de 6 meses sin antecedentes de interés que acude a consultas por la aparición de una lesión nodular de 1 cm de diámetro localizada en costado izquierdo, surgida tres meses después de la vacunación con BCG. No presentaba fiebre ni otra clínica sistémica. Biopsia cutánea con resultado de inflamación crónica granulomatosa necrotizante. No se encontraron bacilos ácido alcohol resistentes y el cultivo fue negativo para micobacterias. Caso 2: niña de 6 meses sin antecedentes de interés que consultó por una lesión eritematosa, longitudinal, supurativa y sobrelevada en región supraclavicular izquierda aparecida 3 meses después de la vacunación con BCG. La biopsia realizada mostró inflamación granulomatosa necrotizante a nivel dérmico. No se encontraron bacilos ácido-alcohol resistentes y el cultivo para micobacterias fue negativo.

Discusión: La vacunación con BCG se realiza de forma rutinaria en aquellos países donde la incidencia de tuberculosis es mayor al 1% o su prevalencia mayor del 10%, considerándose muy segura en pacientes inmunocompetentes. Entre las complicaciones locales más frecuentes se incluyen eritema, abscesos, ulceración, formación de ampollas y queloides, las cuales en su mayoría se resuelven sin secuelas. Las reacciones granulomatosas son muy raras y también se han visto en pacientes con melanoma y otras neoplasias que han recibido tratamiento con BCG. Con frecuencia los cultivos son negativos y no se encuentran bacilos ácido alcohol resistentes en las biopsias. En los casos extensos se recomienda realizar tratamiento con cirugía, claritromicina o fármacos antituberculosos.

Bibliografía

- Hoque SR, Cliff SH. A lesion at BCG vaccination site. *Clin Exp Dermatol.* 2008;34:117-8.
- Seishima M, Fujisawa T, Yamakana S, et al. BCG granuloma appearing more than 50 years after vaccination. *Arch Dermatol.* 2006;142:249-50.
- Ratón JA, Poncheville I, Vicente JM, et al. Disseminated Bacillus Calmette-Guerin Infection in an HIV-Infected Child. A Case with Cutaneous Lesions. *Pediatr Dermatol.* 1997;14:365-8.

19. INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA Y LESIONES VERRUCOSAS DISEMINADAS

V. Alegría-Landa, C. Postigo-Llorente, A. Guerra-Tapia, V. Sanz-Motilva, G.H. Petiti-Martín, B. Rubio-González, J. Sanz-Bueno y F. Vanaclocha-Sebastián

Servicio de Dermatología. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

Introducción: La epidermodisplasia verruciforme es una genodermatosis rara que se caracteriza por un aumento de la susceptibilidad a las infecciones diseminadas y persistentes por HPV. Clínicamente se caracteriza por la aparición de lesiones similares a la pitiriasis versicolor y verrugas planas que poseen potencial para la transformación maligna.

Caso clínico: Presentamos el caso clínico de un paciente de 18 años que debutó a los 2 meses de edad con un cuadro de vías aéreas superiores y candidiasis oral recurrente. Pocos meses después es diagnosticado de dermatitis atópica presentando diversos brotes desde entonces. E paciente fué visto finalmente por el servicio de inmunodeficiencia de nuestro hospital siendo diagnosticado de inmunodeficiencia combinada severa. El paciente fue derivado a dermatología en el año 2007 por un cuadro caracterizado por lesiones hiperqueratósicas y superficie descamativas en cuello y parte superior de hombros así como lesiones tipo mácula hipopigmentadas en área escapular bilateral y cara interna de miembros superiores. Se describe también la presencia de queilitis angular importante. Con la sospecha de pitiriasis versicolor y queilitis angular y candidiasis oral se solicita estudio microbiológico.

En el exudado orofaríngeo se cultivó *Candida albicans* y en las escamas de cuello no se cultivaron especies de *Malassezia* en el examen directo. Se realizó estudio anatomopatológico de una de las lesiones de hombro izquierdo objetivándose verrugas planas. Ante la sospecha de epidermodisplasia verruciforme se realizó búsqueda y tipificación de HPV encontrándose el serotipo 5. EL paciente ha realizado diversos tratamientos tópicos, terapia fotodinámica así como acitretino oral con respuestas diversas. El paciente en edad adolescente, muestra baja adherencia a los tratamientos aunque ha permanecido estable durante los últimos años. No ha presentado lesiones sospechosas de malignidad durante el seguimiento.

Discusión: La epidermodisplasia verruciforme es una enfermedad crónica muy rara que se caracteriza por infecciones cutáneas por un grupo de virus HPV. La enfermedad suele manifestarse durante la infancia con lesiones diseminadas polimórficas. Más de 25 serotipos específicos de HPV han sido descritos aunque los serotipos 5 y 8 se han asociado con mayor frecuencia en los casos de transformación maligna. Los tumores se caracterizan por un bajo potencial metastatizante. Los pacientes se presentan con lesiones diseminadas que clínicamente se asemejan a las verrugas planas y máculas hipopigmentadas que se parecen a las lesiones de pitiriasis versicolor. Los estados de inmunosupresión representan una asociación reconocida con esta patología.

Conclusiones: Queremos resaltar la importancia de considerar la epidermodisplasia verruciforme ante cuadros de lesiones polimórficas en áreas foto-expuestas en pacientes con inmunodeficiencia combinada severa.

Bibliografía

- Harwood CA, McGregor JM, Proby CM, Breuer J. Human papillomavirus and the development of non-melanoma skin cancer. *J Clin Pathol.* 1999;52:249-53.
- Rezaei N, Hedayat M, Aghamohammadi A, Nichols KE. Primary immunodeficiency diseases associated with increased susceptibility to viral infections and malignancies. *J Allergy Clin Immunol.* 2011;127:1329-41.
- Sri JC, Dubina MI, Kao GF, Rady PL, Tying SK, Gaspari AA. Generalized verrucosis: A review of the associated diseases, evaluation, and treatments. *J Am Acad Dermatol.* 2011.

20. EPIDERMODISPLASIA VERRUCIFORME ADQUIRIDA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON INFECCIÓN POR EL VIH

I. Pau-Charles^a, M.A. Vicente^a, C. Muñoz-Almagro^b, M.A. González-Enseñat^a, P. Cañadas^c, A. Noguera^d y C. Fortuny^d

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Microbiología; ^cGeneral Lab; ^dServicio de Pediatría. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. España.

Introducción: La epidermodisplasia verruciforme adquirida (EVA) es una entidad dermatológica infrecuente descrita en pacientes con alteraciones en la inmunidad celular, en especial en pacientes adultos con infección por el VIH. Se caracteriza por la presencia de múltiples lesiones cutáneas estables clínicamente sugestivas de infección por HPV, bien sean en forma de verrugas planas, lesiones tipo pitiriasis versicolor o pápulas liquenoides, que afectan de forma extensa la superficie corporal. Su descripción en pacientes en edad pediátrica es menos frecuente.

Material y métodos: Se incluyeron los pacientes con infección por VIH controlados en la unidad de Enfermedades Infecciosas del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, y que presentaban un cuadro clínico compatible con EVA. De los 98 pacientes controlados en la unidad, cinco cumplieron los criterios de inclusión. De ellos, se recogió información relativa a los datos demográficos, presentación clínica, estado inmunológico, tratamientos antiretrovirales, controles analíticos, PCR para VPH, evolución y respuesta a los tratamientos ensayados.

Resultados: Se estudiaron cinco pacientes (tres hombres y dos mujeres), tres de los cuales estaban afectados de infección por VIH de transmisión vertical, y dos de transmisión parenteral, con edades comprendidas entre los 9 y los 20 años, y con una media de edad en el diagnóstico de las lesiones de 8 años y 8 meses. Cuando se diagnosticó la EVA, el tiempo de evolución medio de la infección por VIH en los pacientes era de 7 años. La mejoría del estado inmunológico atribuible al tratamiento antiretroviral no ha seguido una evolución paralela a la evolución de las lesiones cutáneas en la mayoría de los pacientes. Se han ensayado múltiples tratamientos médicos (retinoides tópicos, queratolíticos tópicos, imiquimod tópico, cidofovir tópico), con poca respuesta.

Discusión/conclusiones: Describimos cinco casos de una patología muy poco frecuente en el paciente pediátrico. Como en el adulto, la EVA tiene tendencia a empeorar con el inicio del tratamiento antiretroviral, y la evolución de las lesiones cutáneas no guarda relación con el estado inmunológico. Aunque en la literatura se reportan casos con buena respuesta a los tratamientos tópicos, en nuestra experiencia la respuesta terapéutica no ha sido satisfactoria.

Bibliografía

- Darwich E, Darwich L, Cañadas MP, Klaustermeier J, Ercilla G, Alsina-Gibert M, Mascaró JM Jr. New human papillomavirus (HPV) types involved in epidermodysplasia verruciformis (EV) in 3 HIV-infected patients: response to topical cidofovir. *J Am Acad Dermatol.* 2011;65:e43-5.
- Moore RL, de Schaetzen V, Joseph M, Lee IA, Miller-Monthrope Y, Phelps BR, Lekalake SS, Ratcliffe SJ, Nguyen H, He Q, Rady P, Tyring S, Kovarik CL. Acquired Epidermodysplasia Verruciformis Syndrome in HIV-Infected Pediatric Patients: Prospective Treatment Trial With Topical Glycolic Acid and Human Papillomavirus Genotype Characterization. *Arch Dermatol.* 2011 Sep 19. [Epub ahead of print]
- Burger B, Kind F, Spoerri I, Rütten A, Battégay M, Häusermann P, Itin PH, Arnold AW. HIV-positive child with epidermodysplasia verruciformis-like lesions and homozygous mutation in TMC6. *AIDS.* 2010;24:2758-60.

21. ENCUESTA SOBRE FOTOPROTECCIÓN EN NIÑOS DE ENTRE 12 Y 15 AÑOS. ¿SABEN PROTEGERSE DEL SOL? INFLUENCIA Y PAPEL DEL DERMATÓLOGO

M. Salazar, M.J. Espiñeira y R. Naranjo

Servicio de Dermatología. Hospital Universitario San Cecilio. Granada. España.

Introducción: Los hábitos de fotoprotección en la infancia son cruciales para la prevención de enfermedades malignas de la piel en la edad adulta. Los objetivos del presente trabajo son estudiar las costumbres de protección solar en la población infantil entre 12 y 15 años de edad; analizar si la técnica, modo y forma de protegerse del sol es realmente eficaz o si se aplica de forma correcta; conocer si el hábito de fotoprotgerse procede de una recomendación médica, de campañas publicitarias o de educación sanitaria primaria o secundaria y analizar las razones por las cuales los niños se protegen o no del sol.

Material y métodos: Se ha realizado una encuesta con 10 preguntas clave sobre fotoprotección solar a un grupo de 142 niños de entre 12 y 15 años de edad. La muestra se ha obtenido de un colegio de ESO de Granada.

Resultados: Los niños entre 12-15 años conocen la importancia de protegerse del sol para evitar enfermedades malignas (67%). La mayoría usa crema protectora (79%), aunque de forma incorrecta (solo para ir a la playa el 80%, una sola aplicación el 63%). La mayoría conoce que exponerse al sol de 12 a 4 de la tarde en época estival es peligroso (94%), sin embargo se han quemado con el sol en varias ocasiones (62%). La influencia de protegerse del sol en su mayoría

bien por estímulos del padre y/o la madre, que a su vez han sido concienciados de ello a través de campañas publicitarias y un porcentaje menor por recomendación de un dermatólogo (19%). Los hábitos familiares influyen en el modo en que los niños perciben la importancia de la fotoprotección (el 76% asegura que en casa además de crema protectora se usa sombrilla y gorra).

Discusión: Este trabajo nos ha permitido concluir que la población infantil está cada vez mejor informada y concienciada sobre la importancia de la fotoprotección, pero a pesar de ello aún son muchos los niños que siguen experimentando quemaduras solares en la infancia, en su mayoría por mala técnica de protección solar y otros por rechazar el uso de cremas solares por resultar algo pesado e incómodo. Se deberían por tanto realizar más campañas de protección solar en los colegios y también desempeñar el propio dermatólogo desde su consulta una labor de prevención primaria a través de los padres.

Bibliografía

- Puech-Plottova I, Michel JL, Misery L, Cambazard F. Photodermatitis and photoprotection in children. *Arch Pediatr.* 2000;7:668-79.
- Solar radiation induced skin damage: review of protective and preventive options. Svobodová A, Vostálová J. *Int J Radiat Biol.* 2010;86:999-1030.
- The impact of topical photoprotectants intended for daily use on lifetime ultraviolet exposure. *J Cosmet Dermatol.* 2011;10:245-50.

22. HEMANGIOMAS SEGMENTARIOS DE LA INFANCIA: PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

M. Evole^a, M.J. Esteban^b y J. López^c

^aDermatología Pediátrica; ^bRadiología Pediátrica; ^cNeumología Pediátrica. Hospital Universitari i Politècnic La Fe. Valencia. España.

Introducción: Los hemangiomas infantiles (HI) son los tumores benignos más frecuentes de la infancia. Su evolución natural es hacia la regresión espontánea y, generalmente, no suelen presentar complicaciones asociadas. Dentro de los HI cutáneos existe un subgrupo, poco frecuente, que se caracteriza por una afectación segmentaria de la piel y/o de las mucosas. Suelen ser tipo placa y se localizan, preferentemente, en la región cervicofacial o en la región lumbosacra y/o perineal. Este tipo de HI tiene una mayor probabilidad de asociarse a malformaciones estructurales y/o hemangiomas profundos.

Casos clínicos: Presentamos dos casos de HI segmentario, uno localizado en la región mandibular izquierda y otro en la región sacra. Caso 1: niña de 4 meses de edad que ingresa en el hospital para estudio de estridor laríngeo. En la exploración clínica se observaron dos hemangiomas infantiles, uno localizado en labio inferior que se extendía a mucosa yugal izquierda y otro en la región torácica, una aplasia cutis preesternal y un rafe supraumbilical. La fibrobroncoscopia demostró la presencia de un hemangioma subglótico que obstruía la luz en un 60%. La RM cerebral fue normal. No se observaron alteraciones en la fosa posterior cerebral, ni anomalías cardíacas ni en los grandes vasos ni alteraciones oculares. Caso 2: niña de 3 meses de edad que consulta por un HI ulcerado localizado en el surco interglúteo derecho. En la RM se observó un lipoma del filum terminal, coxis hipoplásico y un hemangioma pélvico. Ambas pacientes fueron tratadas con corticoides v.o. y propranolol, observándose una rápida resolución de los hemangiomas viscerales.

Discusión: Los hemangiomas cervicofaciales segmentarios pueden asociarse a otras malformaciones recogidas con el acrónimo PHACES, (malformaciones de la fosa posterior, hemangiomas, anomalías arteriales, cardíacas, oculares (eyes), hendiduras esternales (sternum) y/o rafe supraumbilical. Nuestro primer caso creemos que corresponde a una forma fruste de este síndrome, ya que sólo pre-

sentaba un hemangioma segmentario facial y una malformación en la línea media ventral, que se extendía desde la región esternal hasta la región supraumbilical. Los HI segmentarios de la parte inferior del tronco suelen asociarse con malformaciones genitourinarias y del raquis. Se han publicado con al menos tres acrónimos diferentes (PELVIS, SACRAL y LUMBAR), según las malformaciones asociadas. Nuestra segunda paciente presentaba un hemangioma segmentario en el pliegue interglúteo, y un hemangioma pélvico. Aunque presentaba una alteración del raquis no se observó ningún tipo de malformación genitourinaria. Ante un HI segmentario localizado en las regiones cervicofacial o lumbosacro/perineal, debe realizarse una ecografía y/o una RM para descartar la presencia de malformaciones asociadas y/o hemangiomas profundos. Además debemos informar a los padres de los signos y síntomas clínicos que pueden aparecer ya que en algunos casos pueden presentar un hemangioma subglótico asociado.

Bibliografía

- Metry DW, Garzon MC, Drolet BA, et al: PHACE syndrome: current knowledge, future directions. *Pediatr Dermatol.* 2009;26:381-398.
- Chan Y-C, Eichenfield LF, Malchiodi J, Friedlander SF. Small facial haemangioma and supraumbilical raphe-a forme fruste of PHACES syndrome?
- Tatli MM, Kumral A, Duman N, et al: An unusual cutaneous lesion as the presenting sign of spinal dysraphism in a preterm infant. *Pediatr Dermatol.* 2004;21:664-6.
- Girard C, Bigorre M, Guillot B, Bessis D. PELVIS Syndrome. *Arch Dermatol.* 2006;142:884-8.
- Chan YC, Eichenfield L F, Malchiodi J, Friedlander, SF. Small facial haemangioma and supraumbilical raphe-a forme fruste of PHACES syndrome? *Br J Dermatol.* 2005;153:1053-7.

23. HEMANGIOMATOSIS NEONATAL DIFUSA

M. Armengot-Carbo, B. Rodrigo-Nicolás, R. Carmena, E. Quecedo, P. Molés, F. Millán, V. Pont, M. Velasco y E. Gimeno

Servicio de Dermatología. Hospital Arnau de Vilanova. Valencia. España.

Introducción: Los hemangiomas son neoplasias vasculares benignas que presentan una fase proliferativa inicial seguida de una fase involutiva. Lo más frecuente es que aparezcan en las primeras semanas o meses de vida, aunque algunos pueden estar presentes desde el nacimiento. La mayoría son lesiones únicas, pero un 30% de los pacientes presentan más de un hemangioma, y un 3% más de 51. La presencia de múltiples hemangiomas cutáneos puede acompañarse de hemangiomas viscerales constituyendo la denominada hemangiomatosis neonatal difusa. Presentamos un caso con afectación hepática multifocal y autoinvolución de las lesiones.

Caso clínico: Varón de un mes de edad remitido a nuestra consulta por haber desarrollado a lo largo de las semanas previas múltiples lesiones cutáneas. A la exploración se evidenció la presencia de 8 hemangiomas superficiales de pequeño tamaño distribuidos de forma dispersa (cuero cabelludo, manos, muslos, rodillas y pie). El estado general estaba conservado y presentaba un buen desarrollo pondero-estatural. Ante la clínica se solicitó una ecografía abdominal y cerebral así como una analítica con función tiroidea y un estudio de sangre oculta en heces. La ecografía hepática mostró imágenes hipodensas multifocales compatibles con hemangiomas, mientras que no se detectaron anomalías a nivel cerebral. Los estudios analíticos no mostraron alteraciones significativas y no se halló sangre oculta en heces. Valorado por el Servicio Digestivo Pediátrico, se le solicitó una resonancia magnética abdominal que confirmó la presencia multifocal de angiomas hepáticos de distintos tamaños (el mayor de 15 mm) sin afectación de otros órganos, y se estableció un seguimiento mensual con ecografía abdominal y análisis, sin ningún tratamiento. En los meses siguientes, el paciente

mantuvo un desarrollo normal y las lesiones cutáneas y hepáticas permanecieron estables. A los 6 meses de edad se inició una involución progresiva de todas las lesiones, con resolución prácticamente completa al cumplir los 16 meses.

Discusión: Los niños con múltiples hemangiomas cutáneos tienen riesgo de asociar afectación visceral, fundamentalmente hepática (aunque también sistema nervioso central, tubo digestivo y pulmones). Por ello, en los niños menores de 6 meses que presentan 5 o más hemangiomas cutáneos está indicado un cribado mediante ecografía abdominal^{1,2}. La afectación hepática se ha clasificado en 3 grupos: hemangiomas focales, multifocales y difusos². Aunque generalmente son asintomáticos y no requieren tratamiento¹, en algunos pacientes pueden dar lugar a hepatomegalia, insuficiencia cardíaca congestiva, hipotiroidismo (por degradación de hormonas tiroideas) o fallo hepático fulminante³. Por ello, hay que llevar a cabo un estrecho seguimiento clínico, atendiendo sobre todo a los parámetros de crecimiento y las dificultades en la alimentación, así como llevando a cabo una adecuada exploración física (incluyendo auscultación cardíaca y palpación abdominal). Un retraso del crecimiento puede ser manifestación de hipotiroidismo o compromiso cardíaco, y la fatiga y diaforesis pueden reflejar insuficiencia cardíaca³. En nuestro caso, la afectación hepática en su variante multifocal, con hemangiomas de pequeño tamaño y ausencia de manifestaciones clínicas, permitió mantener una actitud expectante con controles ecográficos mensuales² y finalmente todas las lesiones acabaron involucionando. En caso de precisar tratamiento, el propranolol está mostrando ser una opción eficaz y segura en recientes estudios³. Otras opciones son los corticoides sistémicos, el interferón o la vincristina³.

Bibliografía

- Horii KA, Drolet BA, Frieden IJ, Baselga E, Chamlin SL, Haggstrom AN, Holland KE, Mancini AJ, McCuaig CC, Metry DW, Morel KD, Newell BD, Nopper AJ, Powell J, Garzon MC. Hemangioma Investigator Group. Prospective study of the frequency of hepatic hemangiomas in infants with multiple cutaneous infantile hemangiomas. *Pediatr Dermatol.* 2011;28:245-53.
- Dickie B, Dasgupta R, Nair R, Alonso MH, Ryckman FC, Tiao GM, Adams DM, Azizkhan RG. Spectrum of hepatic hemangiomas: management and outcome. *J Pediatr Surg.* 2009;44:125-33.
- Mhanna A, Franklin WH, Mancini AJ. Hepatic infantile hemangiomas treated with oral propranolol--a case series. *Pediatr Dermatol.* 2011;28:39-45.

24. ANGIOMAS CON PROPRANOLOL

M.L. Martínez, E. Romero, J.M. Rojo, C. Begines, A. Pérez, G. Osorio y J. Escudero

Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Virgen de Valme. Sevilla. España.

Introducción: Los hemangiomas infantiles son los tumores benignos más frecuentes en la infancia y consisten en neoplasias vasculares benignas que crecen por una rápida proliferación celular a partir de las células endoteliales. Aproximadamente un 20% de los hemangiomas en el transcurso de su fase de crecimiento dan lugar a complicaciones, generalmente locales, como la compresión u obstrucción de estructuras importantes (ojos, nariz, boca, vía aérea, etc). Es conocida la reducción progresiva espontánea a partir de una determinada edad, por lo que solo es necesario tratar los hemangiomas de gran tamaño o con complicaciones. El tratamiento de elección clásico son los glucocorticoides. En los últimos años, han surgido algunas publicaciones sobre el uso del propranolol en el tratamiento del hemangioma infantil. Aunque no hay importantes ensayos clínicos publicados con respecto al tratamiento del hemangioma infantil con propranolol, si hay publicadas pequeñas series de casos de niños en los que se refleja un buen resultado con este tratamiento.

Casos clínicos: Presentamos 3 casos de angiomas tratados con propranolol en nuestro Servicio durante los años 2010 y 2011. Caso 1: niña de 6 semanas de vida con hemangioma infantil en mama izquierda de rápido crecimiento. Caso 2: niña de 8 semanas de vida con hemangioma infantil en raíz nasal cercano a canto interno izquierdo en fase de crecimiento intenso con afectación palpebral. Caso 3: niño de 12 semanas de vida con hemangioma facial extenso en lado derecho. Todos fueron tratados con propranolol por vía oral a dosis de 0,5 mg/kg/d repartidos en dos tomas diarias, con aumento progresivo de dosis hasta llegar a 2 mg/kg/d. No se presentaron efectos adversos y se obtuvieron muy buenos resultados.

Conclusiones: Los hemangiomas infantiles son los tumores vasculares benignos más frecuentes en la infancia, los cuales ocurren en su mayoría en los pacientes pretérmino y en un 80% afectan cabeza y cuello con serias complicaciones hasta en un 20% de los pacientes. Su ritmo evolutivo se caracteriza por una fase proliferativa y otra involutiva que pueden durar años. Presentamos una serie de 3 casos de pacientes con angiomas atendidos en consulta de dermatología pediátrica del Hospital Universitario de Valme, tratados con propranolol por vía oral a 2 mg/kg/d con muy buenos resultados.

Bibliografía

Bonifazi E, Acquafredda A, Milano A, Montagna O, Laforgia N. Severe Hypoglycemia During Successful Treatment of Diffuse Hemangiomas with Propranolol. *Pediatric Dermatology*. 2010;27:195-6.

Sánchez Pérez R, Cortes Mora P, González Rodríguez JD, Rodríguez Sánchez F, De la Peña de Torres J. Tratamiento del hemangioma infantil con propranolol. *An Pediatr*. 2010;72:152-4.

25. TELANGIECTASIA BENIGNA HEREDITARIA EN DOS GEMELAS SIN HISTORIA FAMILIAR

F. Liuti, N. Hernández, Z. Hernández, D. Islas, P. Almeida, T. Montenegro*, L. Borrego y J. Hernández

*Servicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Insular Universitario Materno Infantil. Las Palmas de Gran Canaria. España.

Introducción: Las malformaciones capilares (MC) son anomalías vasculares frecuentes en los recién nacidos. Sin embargo los casos adquiridos son relativamente raros y en la infancia se han asociado sobre todo a traumatismo previo. Se han comunicado familias que presentan estas malformaciones heredadas con carácter autosómico dominante. La telangiectasia benigna hereditaria (TBH) es un raro trastorno genético autosómico dominante considerado como la variante benigna de la telangiectasia hemorrágica hereditaria, que se presenta de manera adquirida en la infancia. Se caracteriza por manifestarse en pacientes sin historia de hemorragias u enfermedad sistémica, con una clínica cutánea muy polimorfa (desde máculas eritematosas a telangiectasias tipo araña vascular o puntiformes) respetando las mucosas.

Caso clínico: Presentamos el caso de dos niñas gemelas (monocoriales biamnióticas) de 3 años, sin antecedentes familiares ni personales de interés, que acudieron a consulta por la aparición casi simultánea de lesiones cutáneas asintomáticas aproximadamente un año antes, de crecimiento progresivo y que habían aumentado en número en ese tiempo. Los padres no referían antecedente de traumatismos previos y negaban la presencia de lesiones parecidas en la hermana mayor. A la exploración física presentaban máculas eritemato-rosadas con telangiectasias en la superficie, de bordes poco netos e irregulares, localizadas en distintas áreas de la superficie corporal y distribuidas al azar de manera bilateral y asimétrica. Las lesiones no desaparecían a la vitro-presión. No se observaron lesiones en mucosas. Con el juicio clínico de malformación capilar se procedió a la realización de una biopsia cutánea. El estudio histológico mostró una capa córnea y una epidermis normales, y en dermis superficial, capilares y vénulas post-capilares de pared fina

y luz dilatada. Seis meses después, las lesiones se mantenían estables y las niñas seguían asintomáticas.

Discusión: Las malformaciones capilares y la telangiectasia benigna hereditaria se han considerado como dos trastornos distintos por las diferentes manifestaciones clínicas cutáneas. Sin embargo el solapamiento entre estos dos fenotipos descrito en muchas familias, el descubrimiento que un mismo locus (CMC1) en el cromosoma 5 está implicado en ambas enfermedades y el hecho de que comparten los mismos hallazgos histológicos, sugiere la posibilidad de que MC y TBH sean en realidad distintas presentaciones de un único trastorno¹. Como diagnóstico de los casos que presentamos consideramos ambas entidades aunque por la presentación bilateral de las lesiones, la manifestación clínica, la ausencia de antecedentes de traumatismo previo y la aparición de las lesiones en ambas gemelas consideramos más plausible el diagnóstico de TBH. En la literatura hemos encontrado sólo dos casos descritos de TBH sin historia familiar^{2,3}; nosotros aportamos otro caso en dos gemelas monocoriales.

Bibliografía

1. Brancati F, et al. Autosomal dominant hereditary benign telangiectasia maps to the CMC1 locus for capillary malformation on chromosome 5q14. *J Med Genet*. 2003;40:849-53.
2. Nakajima I, et al. The first report of non-hereditary benign telangiectasia. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2006;20:1329-31.
3. Cai Lin, et al. Hereditary benign telangiectasia without family history in China. *Chinese Medical Journal*. 2011;124:795-6.

26. QUERATODERMIA PALMOPLANTAR HEREDITARIA TIPO VÖRNER EN UNA LACTANTE

A.F. Monteagudo^a, I. Betlloch^a, J.C. Pascual^b, N. Latorre^a, P. Soro^a y P. Arribas^a

^aSección de Dermatología. Hospital General Universitario de Alicante. ^bHospital General Universitario de Elche. Alicante. España.

Introducción: Las queratodermias palmoplantares (QPP) representan un grupo heterogéneo de alteraciones cutáneas que comparten la presencia de hiperqueratosis en palmas y plantas y que pueden ser hereditarias o adquiridas. Las QPP hereditarias se clasifican en base a la distribución de las lesiones (focal o difusa), tipo de herencia y hallazgos histopatológicos. La confirmación se puede obtener mediante el estudio genético.

Caso clínico: Presentamos el caso de una niña sana de un año de edad que desde los 6 meses presentaba un engrosamiento progresivo de la piel de palmas y plantas. A la exploración se observaba una piel engrosada con una hiperqueratosis de coloración discretamente anaranjada, de distribución bilateral y simétrica, delimitada de forma nítida de la superficie volar de manos y pies (no transgrediens). No tenía antecedentes de ampollas, fisuras ni dolor. La niña no presentaba alteraciones en los dientes, pelo ni en uñas, como tampoco hiperhidrosis, sordera u otros síntomas relacionados. Como antecedentes familiares destacaba que su padre y su abuelo paterno presentaban también una QPP, que no habían sido diagnosticadas y sólo tratadas con emolientes. En el caso del padre, la queratodermia tenía un carácter marcadamente hiperqueratósico, con fisuración importante a nivel de talones y sin ampollas. Tampoco presentaba otras alteraciones. Se tomó una biopsia de la palma de la mano de la niña y el padre. La histología mostró una hiperqueratosis epidermolítica con degeneración de queratinocitos en las capas espinosa y granular. Ambas biopsias eran prácticamente superponibles, salvo por una hiperqueratosis más marcada en el caso del padre. El diagnóstico final fue de queratodermia palmoplantar difusa epidermolítica (QPPE), Tipo Vörner. Se decidió completar la filiación del cuadro con el estudio de las queratinas 1 y 9.

Discusión: La QPPE, es la forma de queratodermia palmoplantar hereditaria más frecuente, con un patrón autosómico dominante. Clínicamente es indistinguible de la QPP difusa de Thost-Unna de la

que se diferencia por la histología y por la mutación en el gen que codifica las queratinas 1 y 9. Esta última forma está implicada estructuralmente en las capas suprabasales de la epidermis de plantas y palmas. La QPPE suele presentarse a los pocos meses del nacimiento como un engrosamiento progresivo de la piel de palmas y plantas de aspecto cerúleo que va adquiriendo una coloración amarillo anaranjada, con eritema en los bordes. Este engrosamiento afecta a cara lateral de dedos pero no dorso de manos y pies (no *transgrediens*). También puede asociar hiperhidrosis, hiperqueratosis puntada y tendencia a infecciones micóticas. El tratamiento consiste en queratolíticos, y en casos graves retinoides orales. Presentamos el caso de una lactante con diagnóstico de QPPE tipo Vörner de inicio temprano, en que la clínica y los antecedentes familiares permitieron orientar el diagnóstico, confirmado posteriormente mediante estudio histológico y pendiente de estudio genético. La correcta filiación de una QPP hereditaria es importante para asesorar las posibilidades terapéuticas y establecer un pronóstico.

Bibliografía

- Umegaki N, Nakano H, Tamai K, Mitsuhashi Y, Akasaka E, Sawamura D, Katayama I. Vörner type palmoplantar keratoderma: novel KRT9 mutation associated with knuckle pad-like lesions and recurrent mutation causing digital mutilation. *Br J Dermatol*. 2011;165:199-201. doi: 10.1111/j.1365-2133.2011.10317.x
- Requena L, Schoendorff C, Sanchez Yús E. Hereditary epidermolytic palmo-plantar keratoderma (Vörner type)--report of a family and review of the literature. *Clin Exp Dermatol*. 1991;16:383-8.

27. GRANULOMA ASÉPTICO FACIAL IDIOPÁTICO

A. Hiraldo^a, A. Vera^b, E. Gómez^b, J.M. Segura^b, M.D. Fernández^b, M. Lova^b y A. Sanz^c

^aUnidad de Dermatología. Hospital de Mérida. Badajoz. ^bServicio de Dermatología; ^cServicio de Anatomía Patológica. Hospital Regional Universitario Carlos Haya. Málaga. España.

Introducción: El granuloma aséptico facial idiopático (GAFI), es una entidad pediátrica caracterizada por la aparición de uno o más nódulos no dolorosos, eritematosos o violáceos en el área facial, preferentemente localizados en mejillas y/o párpados. Presentan un curso benigno que dura de pocos meses a un año y normalmente curan sin dejar cicatrices. El estudio anatomopatológico muestra una reacción inflamatoria granulomatosa similar a la observada en los granulomas producidos por cuerpos extraños o por agentes infecciosos como las micobacterias.

Caso clínico: Paciente de 2 años de edad, sin antecedentes médicos de interés, que es remitida a nuestra consulta por presentar, desde hace unos 2 meses, una lesión nodular asintomática en mejilla izquierda. A la exploración, podíamos observar un nódulo eritematovioláceo de aproximadamente 1 cm de diámetro, no doloroso y no fluctuante a la palpación. Se descartó etiología infecciosa, y se realizó una biopsia cutánea de dicha lesión. El estudio anatomopatológico mostraba una marcada inflamación de la dermis, constituida por histiocitos aislados o formando granulomas mal definidos acompañados de algunas células gigantes multinucleadas y entremezclados con linfocitos, células plasmáticas y neutrófilos, sin llegar a formar granulomas supurativos. Con estos hallazgos, pudo filiarse el cuadro como granuloma aséptico facial idiopático. Tras 4 meses de la primera visita, la lesión había desaparecido totalmente, persistiendo una leve coloración rosada en su lugar.

Conclusiones/discusión: No se conoce la etiología exacta del GAFI, se postula que pueda estar relacionada con un proceso granulomatoso alrededor de un resto embriológico, o que sea una manifestación incluida en el espectro de la rosácea granulomatosa en la infancia. El diagnóstico diferencial incluye tumores benignos, infec-

ciones bacterianas, fúngicas, o producidas por micobacterias o parásitos, principalmente *Leishmania*. Hemos querido presentar este caso para enfatizar la importancia de considerar el GAFI en el diagnóstico diferencial de nódulos faciales adquiridos en la edad pediátrica. Es importante informar sobre la benignidad de este proceso y se recomienda realizar un seguimiento hasta su resolución.

Bibliografía

- Martínez-Díaz GJ, Kim J, Bruckner A. A toodler with facial nodules: A case of idiopathic facial aseptic granuloma. *DOJ*. 2010;16:9.
- Boralevi F, Léauté-Labrèze C, Lepreux S, Barbarot S, Mazereeuw-Hautier J, Eschard C, Taïeb A. Idiopathic facial aseptic granuloma: a multicentre prospective study of 30 cases. *Br J Dermatol*. 2007;156:705-8.
- Roul S, Léauté-Labrèze C, Boralevi F, Bioulac-Sage P, Maleville J, Taïeb A. Idiopathic aseptic facial granuloma (pyodermitis froide du visage): a pediatric entity? *Arch Dermatol*. 2001;137:1253-5.

28. PIODERMITIS FRÍA, LA GRAN OLVIDADA

A.J. González-Rodríguez^a, E. Gutiérrez-Paredes^a, Z. Pellicer-Oliver^a, R. Bella-Navarro^a, J.M. Martín-Hernández^a, C. Monteagudo-Castro^b y E. Jordá-Cuevas^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Clínico Universitario de Valencia. Universidad de Valencia. España.

Introducción: La piodermitis fría es una entidad poco reportada aunque frecuente en la práctica clínica diaria. Aparece en la edad pediátrica y, aunque su etiología es desconocida, presenta una evolución benigna con resolución en el plazo de varios meses y sin necesidad de tratamientos agresivos.

Casos clínicos: Caso 1: niño de 7 años sin antecedentes de interés que presenta una lesión de dos meses de evolución localizada en mejilla derecha. A la exploración física se aprecia un nódulo rojo-violáceo, de 2,5 x 2 cm, bordes bien definidos, superficie blanda, asintomático y sin aumento de temperatura. Se inicia tratamiento con antisépticos y antibiótico tópico (ácido fusídico) con buena respuesta al mismo. Caso 2: niña de 13 años que consulta por una lesión de 1 mes de evolución localizada en mejilla derecha consistente en un nódulo violáceo, 2 x 2 cm, consistencia blanda, no doloroso, que se resolvió en 3 meses tras un tratamiento conservador con antisépticos y antibióticos tópicos (ácido fusídico y mupirocina).

Conclusiones: La piodermitis fría o "granuloma facial aséptico idiopático" se caracteriza por la aparición en cara (sobre todo, mejillas y párpados) de un nódulo rojo-violáceo, de consistencia blanda o elástica, no doloroso. Este cuadro es exclusivo de la infancia apareciendo entre los 8 meses y los 13 años. Su evolución es benigna persistiendo varios meses o un año hasta su resolución espontánea. La fisiopatogenia es desconocida; probablemente tenga relación con picaduras o mínimos traumatismos. Histológicamente, los hallazgos son similares a los de un granuloma a cuerpo extraño o por infecciones. En la ultrasonografía se aprecia una lesión dérmica sólida, bien delimitada e hipocóica. Los exámenes microbiológicos son negativos, salvo aquellos casos en que haya sobreinfección. Los antisépticos o antibióticos tópicos generalmente son suficientes para la resolución y en pocos casos se requiere la extirpación quirúrgica. Es importante llevar a cabo el diagnóstico diferencial con tumores benignos (pilomatricomas, quistes epidérmicos/dermoides), granulomas a cuerpo extraño, infecciones (piodermitis, leishmaniasis, micobacteriosis, tiñas), malformaciones o tumores vasculares y acné nódulo-quístico de la infancia.

Bibliografía

- Léauté-Labrèze C, Maleville J, Taïeb A. Dermatoses bactériennes. In: *Dermatologie et Maladies Sexuellement Transmissibles* (Saurat JH, Grosshans E, Laugier P, Lachapelle JM, eds), 3rd edn. Paris: Masson, 1999;114-21.

Boralevi F, Léauté-Labrèze C, Lepreux S, Barbarot S, Mazereeuw-Hautier J, Eschard C, Taïeb A. Idiopathic aseptic facial granuloma: a multicentre prospective study of 30 cases. *Br J Dermatol*. 2007;156:705-8.

Roul S, Léauté-Labrèze C, Boralevi F, Bioulac-Sage P, Maleville J, Taïeb A. Idiopathic aseptic facial granuloma (pyodermitis froide du visage): a pediatric entity?. *Arch Dermatol*. 2001;137:1253-5.

Martínez-Díaz GJ, Kim J, Bruckner AL. A toddler with facial nodules: a case of idiopathic aseptic facial granuloma. *Dermatol Online J*. 2010;16:9.

29. PITIRIASIS RUBRA PILARIS CIRCUNSCRITA JUVENIL

R. Bella-Navarro^a, Z. Pellicer-Oliver^a, A.J. González-Rodríguez^a, E. Gutiérrez-Paredes^a, J.M. Martín-Hernández^a, C. Monteagudo-Castro^b y E. Jordá-Cuevas^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Clínico Universitario de Valencia. Universidad de Valencia. España.

Introducción: La pitiriasis rubra pilaris (PRP) es una dermatosis poco frecuente de carácter inflamatorio y etiopatogenia desconocida. Se caracteriza por la presencia de pápulas foliculares sobre una base eritematosa y placas rojo-anaranjadas con islotes de piel sana. Se distinguen diferentes tipos, según la edad de inicio y la distribución de las lesiones. La mayoría de los casos son adquiridos, aunque se ha reportado algún caso familiar.

Caso clínico: Niña de 4 años de edad, sin antecedentes médicos de interés e historia familiar no conocida (adoptada), que es remitida por empeoramiento de lesiones palmares valoradas previamente, con sospecha diagnóstica de dermatitis de las piscinas, ya que únicamente presentaba una ligera descamación a nivel de los pulpejos de los dedos, coincidiendo con el inicio de un curso de natación como factor desencadenante. Actualmente a nivel palmoplantar se observan escamas adheridas, sobre un fondo de coloración asalmónada, superficie brillante y presencia de fisuras. Presenta además, en codos y rodillas, placas bien delimitadas, de superficie rugosa, compuestas por pápulas perifoliculares agrupadas (no presentes en el momento de la consulta inicial). Se realiza biopsia a nivel de codo y palma, con resultado anatomopatológico sugestivo de pitiriasis rubra pilaris por lo que se instaura tratamiento con emolientes, calcipotriol y tazaroteno tópicos, obteniendo una mejoría discreta de las lesiones.

Conclusiones: Presentamos el caso de una niña con PRP tipo IV/ juvenil circunscrita. Este tipo de PRP representa el 25% de los casos y se caracteriza por placas eritematosas con pápulas perifoliculares queratósicas de predominio en codos y rodillas. Puede asociar una queratodermia palmoplantar rojo-anaranjada. Histológicamente se caracteriza por una dermatitis psoriasisiforme con hiperqueratosis irregular y paraqueratosis alternante vertical y horizontal (patrón en damero o en escalera). Esta entidad suele aparecer entre los 3 y los 10 años de edad y desaparece a los 3 años de evolución aproximadamente, aunque su curso es incierto. Habitualmente no progresa hacia formas generalizadas. En general, el tratamiento para la PRP es empírico y en función de la extensión de la enfermedad se emplearán preparados tópicos y/o sistémicos. Dado que la forma circunscrita juvenil puede remitir de forma espontánea y que las terapias sistémicas pueden tener una elevada toxicidad, es preferible emplear tratamientos menos agresivos.

Bibliografía

Allison DS, El-Azhary RA, Calobrisi SD, Dicken CH. Pityriasis rubra pilaris in children. *J Am Acad Dermatol*. 2002;47:386-9.

Vila-Mas AT, García-Muret MP, Alomar-Muntañola A. Pitiriasis rubra pilar infantil. *Piel*. 2003;18:409-15.

Klein A, Landthaler M, Karrer S. Pityriasis rubra pilaris: a review of diagnosis and treatment. *Am J Clin Dermatol*. 2010;11:157-70.

30. PITIRIASIS LIQUENOIDE LOCALIZADA

V. López, J.M. Azaña, M.L. Martínez, M.T. López y L. Iñiguez

Servicio de Dermatología y Anatomía Patológica. Hospital Quirón Valencia y Hospital General Universitario de Albacete. España.

Introducción: La pitiriasis liquenoide es una dermatosis de etiología desconocida que se presenta con mayor frecuencia en niños y adolescentes. Aunque se han descrito dos formas clínicas, la aguda y la crónica, ambas pueden coexistir y considerarse como dos extremos clínicos dentro del espectro de una misma enfermedad. Presentamos un caso con lesiones limitadas en una región corporal.

Caso clínico: Niña de 6 años de edad, sin antecedentes personales de interés, que consulta por la aparición de lesiones cutáneas en la raíz del miembro superior derecho y la zona pectoral. La madre refería la presencia de varios brotes de lesiones similares, asintomáticas en los últimos tres meses. A la exploración física se observaban pápulas eritematodescamativas en el brazo derecho y la zona pectoral. Se realizó una biopsia cutánea que junto con los hallazgos clínicos permitió establecer el diagnóstico de pitiriasis liquenoide localizada. Se empleó helioterapia con buena respuesta resolviéndose con una hipopigmentación residual de las zonas afectas. Durante los dos años de seguimiento ha presentado brotes ocasionales de menor intensidad, siempre localizados en la misma zona.

Discusión: Las formas localizadas de pitiriasis liquenoide son excepcionales, en su mayoría de localización acral, aunque también se han publicado dos casos con afectación en tronco, siendo uno en el abdomen y el otro de forma segmentaria en el hemitórax izquierdo. La patogenia de la pitiriasis liquenoide no se conoce con exactitud, aunque la hipótesis más aceptada sugiere una reacción inmunológica o de hipersensibilidad ante un agente infeccioso. El mecanismo por el cual estos pacientes presentan una afectación tan localizada todavía se desconoce.

Bibliografía

Kossard S. Acral pityriasis lichenoides. *Australas J Dermatol*. 2002;43:68-71.

Hernández-Martín A, Torrelo A, Vélez D, Colmenero I, Zambrano A. Localized pityriasis lichenoides. *Actas Dermosifiliogr*. 2007;98:47-9.

Halbesleben JJ, Swick BL. Localized acral pityriasis lichenoides chronica: report of a case. *J Dermatol*. 2011;38:832-4.

Cliff S, Cook MG, Ostlere LS, Mortimer PS. Segmental pityriasis lichenoides chronica. *Clin Exp Dermatol*. 1996;21:464-5.

31. ERITEMA MULTIFORME SECUNDARIO A PARAFENILENDIAMINA POR TATUAJE DE HENNA

M. Iglesias, C. Fischer, V. Expósito y P. Umbert

Departamento de Dermatología. Hospital del Sagrat Cor. Barcelona. España.

Introducción: La parafenilendiamina es una sustancia muy sensibilizante presente en muchas ocasiones en los tatuajes de henna natural. Presentamos un cuadro de eritema multiforme secundario a este tipo de tatuaje.

Caso clínico: Varón de 7 años de edad con lesiones pápulo-eritematosas, edematosas fijas algunas en forma de diana, predomina en extremidades superiores e inferiores. En su pierna derecha presentaba una lesión eritemato-eczematosas en forma de delfín, un mes antes se había realizado un tatuaje de henna en esa área. Presentaba un buen estado general sin historia reciente de herpes simple ni toma de fármacos. Con corticoides tópicos se resolvieron las lesiones dejando una hipopigmentación en la zona del tatuaje que se resolvió espontáneamente en el plazo de 3 meses. Las pruebas epicutáneas demostraron una reacción positiva moderada a la parafenilendiamina.

Discusión: La henna es un pigmento de origen vegetal con gran afinidad por los queratinocitos y por ello se utiliza para realizar tatuajes temporales, adquiriendo un tono rojizo. Estos tatuajes constituyen una práctica habitual entre niños y adolescentes en las épocas estivales. La henna apenas da problemas pero como le añaden para-fenilendiamina (PPD) para oscurecer el tatuaje y que este permanezca más tiempo en la piel, es cuando surgen más efectos secundarios. La PPD es un potente sensibilizante presente principalmente en cosméticos, tintes de cabello, gomas y tintas de impresión. Sobretodo se han descrito eccemas de contacto por tatuajes temporales atribuidos a la PPD y casos graves de incluso angioedema generalizado. El eritema multiforme también se ha descrito por sustancias tóxicas como los corticoides tópicos, la nitroglicerina o el imiquimod entre otros. En la literatura hay 4 casos similares al nuestro, creemos que se trata de una reacción mediada por complejos inmunes tipo III (eritema multiforme) asociada a una hipersensibilidad retardada tipo IV (la dermatitis de contacto). Es importante informar a los pacientes de la presencia de esta sustancia en la vida cotidiana e incluso avisar de posibles reacciones cruzadas con otros alérgenos como los parabenos.

Conclusiones: Dados los potenciales efectos secundarios de la para-fenilendiamina en estos tatuajes de henna deberían prohibir la adición de esta sustancia. Debemos conocer esta práctica para poder sospechar que la causa de los efectos secundarios puede ser este alérgeno y así poder avisar de otros posibles problemas con otros productos de uso cotidiano que también lo contienen.

Bibliografía

- Jappe U, Hausen BM, Petzoldt D. Erythema-multiforme-like eruption and depigmentation following allergic contact dermatitis from a paint-on henna tattoo, due to para-phenylenediamine contact hypersensitivity. *Contact dermatitis*. 2001;45:249-50.
- Sidwell RU, Francis ND, Basarab T, Morar N. Vesicular erythema multiforme-like reaction to para-phenylenediamine in a henna tattoo. *Pediatr Dermatol*. 2008;25:201-4.
- Neri I, Giacomini F, Raone B, Patrizi A. Generalized erythema multiforme after localized allergic dermatitis from dark henna tattoo. *Pediatr Dermatol*. 2009;26:496.

32. PÁPULAS UMBILICADAS EN EL PENE

B. Rodrigo-Nicolás^a, M. Armengot-Carbó^a, E. Gimeno^a, P. Molés^a, V. Pont^a, E. Quecedo^a, M. Velasco^a, F. Millán^a, R. Carmena^a y P. Navarro^b

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Arnau de Vilanova de Valencia. España.

Introducción: La hiperplasia sebácea (HS) es un aumento benigno del tamaño del lóbulo sebáceo alrededor del infundíbulo folicular, y por ello suele aparecer en áreas pilosas. Afecta a personas de edad media o avanzada, localizándose habitualmente en áreas con daño actínico como la cara. Por su llamativa clínica, y su localización y edad de presentación excepcionales, presentamos el caso de un niño de 12 años con HS en el pene.

Caso clínico: Un varón de 12 años fue remitido a nuestra consulta para descartar la presencia de lesiones de molluscum contagiosum o condilomas acuminados en el prepucio. A la exploración presentaba dos pápulas del color de la piel normal, de superficie no perlada, umbilicadas centralmente y asintomáticas. Junto a estas se apreciaban múltiples pápulas blanco-amarillentas de aproximadamente 1 mm de diámetro, sugestivas de gránulos de Fordyce. Con la sospecha clínica de HS se extirparon mediante rebanado las de mayor tamaño, cuyo estudio histopatológico confirmó el diagnóstico.

Discusión: Aunque no es localización típica, no es infrecuente que las glándulas sebáceas puedan presentarse en mucosa oral, vulva o pene. En éste pueden encontrarse los gránulos de Fordyce y las glándulas de Tyson como glándulas sebáceas modificadas. Existen

varios casos descritos de hiperplasias sebáceas de localización genital, algunos de ellos describiendo un patrón de distribución lineal típico. Sin embargo, se ha descrito como excepcional su aparición en edades tempranas. En conclusión, en niños la HS debería incluirse, junto con las infecciones víricas, entre los posibles diagnósticos ante la presencia de pápulas umbilicadas en el pene.

Bibliografía

- Vergara G, Belinchón I, Silvestre JF, Albares MP, Pascual JC. Linear sebaceous gland hyperplasia of the penis: a case report. *J Am Acad Dermatol*. 2003;48:149-50.
- Ena P, Origa D, Massarelli G. Sebaceous gland hyperplasia of the foreskin. *Clin Exp Dermatol*. 2009;34:372-4.
- Wang Q, Liu JM, Zhang YZ. Premature sebaceous hyperplasia in an adolescent boy. *Pediatr Dermatol*. 2011;28:198-200.

33. DERMATITIS PERIORIFICIAL DEL LACTANTE

A. Torrelo, L. Bagazgoitia y A. Hernández-Martín

Hospital del Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción: La dermatitis periorificial (DPO) cursa con pápulas y pústulas localizadas alrededor de la boca, nariz y ojos. Puede aparecer a cualquier edad, pero se ha descrito muy poco en lactantes.

Material y métodos: Presentamos una serie de 17 lactantes, menores de 24 meses de edad, con DPO. Se registran los datos clínicos y factores desencadenantes de la erupción.

Resultados: En la POD del lactante hay una baja tasa de extensión a regiones perinasal y periocular. No se recoge asociación con rosácea, pero hay una alta incidencia de eczema perioral coexistente. Se recogen numerosos factores irritativos que afectan a la región perioral. El tratamiento con tacrólimus 0,03% o pimecrólimus 1% fue eficaz en todos los pacientes, aunque en 3 la erupción reapareció tras su retirada.

Conclusiones: La DPO en lactantes muestra rasgos distintivos de la DPO de niños mayores y adolescentes.

Bibliografía

- Nguyen V, Eichenfield LF. Periorificial dermatitis in children and adolescents. *J Am Acad Dermatol*. 2006;55:781-5.
- Chamaillard M, Mortemousque B, Boralevi F, et al. Cutaneous and ocular signs of childhood rosacea. *Arch Dermatol*. 2008;144:167-71.

34. FOLICULITIS PSEUDOLINFOMATOSA

J.M. Segura^a, A.J. Ojeda^a, M.D. Fernández^a, M. Lova^a, D.J. Godoy^a, A. Vera^a y A. Sanz^b

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Carlos Haya. Málaga. España.

Introducción: La foliculitis pseudolinfomatosa (FP) fue descrita por primera vez en 1986 como una variante distinta de pseudolinfoma, caracterizándose por un denso infiltrado linfoide acompañado de hiperplasia de los folículos pilosos. Se presenta con mayor frecuencia en la cara como un nódulo solitario rojo o violáceo, no ulcerado. Por lo general, es de corta duración y, cuando no es totalmente extirpado, tiende a la regresión espontánea. No hay diferencia por sexos y, aunque hay un amplio rango de edad (2-67 años), es muy infrecuente en la edad pediátrica, ya que la mayoría de pacientes se encuentran en la cuarta década.

Caso clínico: Niña de 7 años que consultó por presentar desde hacía un mes un nódulo eritematoso infiltrado localizado en mejilla izquierda. No había antecedentes de picaduras de insectos ni ingesta reciente de medicamentos. Se realizó biopsia punch que fue informada de FP. Se pautó tratamiento con inyección intralesional de corticoide y tras una única infiltración la lesión desapareció totalmente. Tras 6 meses de seguimiento no se objetivó recidiva lesional.

Discusión: Aunque en la mayoría de los casos la etiología de la FP es desconocida, ocasionalmente puede existir una historia previa de picadura de insecto. El sorprendente y llamativo folículo centrismo de la población de células dendríticas sugiere que la condición representa más probablemente una reacción de hipersensibilidad exuberante a un antígeno folicular aún no identificado. La lesión se caracteriza por un denso infiltrado nodular o difuso foliculotropo, por lo general separado de la epidermis por una zona Grenz y a menudo afectando el tejido subcutáneo. El infiltrado se compone de linfocitos con un número variable de histiocitos, inmunoblastos y células plasmáticas. Los histiocitos se encuentran a menudo agrupados en torno a los folículos pilosos y glándulas sebáceas infiltradas. El depósito de mucina, por definición, está ausente. El infiltrado se compone de una población mixta de células T(CD3+yCD5+)yB(CD20+yCD79a+). Las células T CD8+ son escasas. Los histiocitos variablemente expresan CD68o proteína S-100yCD1a. Los estudios de reordenamiento genético son negativos.

Bibliografía

- Arai E, Shimizu M, Hirose T. A review of 55 cases of cutaneous lymphoid hiperplasia: reassessment of the histopathologic findings leading to reclassification of 4 lesions as cutaneous marginal zone lymphoma and 19 as pseudolymphomatous folliculitis. *Human Pathology*. 2005;36:505-11.
- Kazakov DV, Belousova IE, Kacerovska D, Sima R, Vanecek T, Vazmitel M, Pizinger K, Michal M. Hyperplasia of hair follicles and other adnexal structures in cutaneous lymphoproliferative disorders: a study of 53 cases, including so-called pseudolymphomatous folliculitis and overt lymphomas. *Am J SurgPathol*. 2008;32:1468-78.

35. FOLICULITIS EOSINOFÍLICA DE LA INFANCIA

B. Pérez^a, L. Alonso^a, C. González^b y P. Jaén^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Ramón y Cajal. Madrid. España.

Introducción: La foliculitis pustulosa eosinofílica de la infancia es una enfermedad inflamatoria de causa desconocida, que cursa con brotes recurrentes de lesiones pustulosas localizadas principalmente en el cuero cabelludo. El cuadro tiende a la resolución espontánea en el transcurso de varios meses o años.

Caso clínico: Paciente varón de 23 meses de edad que consulta por pústulas agrupadas sobre un fondo levemente eritematoso, localizadas en cuero cabelludo, con alguna lesión aislada en frente y tronco. Las lesiones eran pruriginosas. En los últimos 7 u 8 meses había presentado brotes de lesiones similares, si bien se localizaban exclusivamente en cuero cabelludo. Cada brote duraba entre 2 y 3 semanas. Ningún familiar presentaba lesiones. Se tomaron cultivos en dos ocasiones, que resultaron negativos. El paciente había sido tratado previamente con griseofulvina oral por sospecha de tinea capitis, sin mejoría. También había recibido mupirocina tópica y corticoides tópicos de mediana potencia. En el momento de la consulta se efectuó una analítica en la que se observó una eosinofilia periférica. Se tomó una biopsia del cuero cabelludo, en la que se observaba un infiltrado inflamatorio folicular, con predominio de eosinófilos. La tinción de PAS fue negativa al igual que el estudio inmunohistoquímico para CD1a. Con estos hallazgos se estableció el diagnóstico de foliculitis eosinofílica de la infancia, y se pautó tratamiento con corticoides tópicos de mediana potencia.

Discusión: La foliculitis pustulosa eosinofílica es una enfermedad idiopática, poco frecuente, caracterizada por la aparición de pápulas y pústulas foliculares, estériles, con abundantes eosinófilos. La variante infantil fue descrita por Lucky en 1984, quien la consideró diferente de la forma del adulto descrita inicialmente por Ofuji. Se presenta en los primeros meses de vida y se caracteriza por la aparición de brotes recurrentes de pápulas y pústulas que se localizan sobre todo en el cuero cabelludo, aunque pueden aparecer lesiones

aisladas en la cara, el cuello, tronco y extremidades. Tienden a la resolución espontánea en varias semanas, aunque el tratamiento con corticoides tópicos y antihistamínicos orales puede reducir la duración del brote. La enfermedad tiende a remitir espontáneamente, aunque puede prolongarse varios años. Debe plantearse diagnóstico diferencial con foliculitis bacterianas, herpes simple, infección fúngica, escabiosis y acropustulosis infantil, así como histiocitosis de células de Langerhans. En los neonatos debe diferenciarse del eritema tóxico neonatal y la melanosis pustulosa. Los cultivos, la historia clínica y la histología permiten excluir estos diagnósticos. A menudo estos pacientes son tratados con antibióticos en repetidas ocasiones antes de llegar al diagnóstico, por lo que es importante considerar esta entidad para tranquilizar a los padres y evitar tratamientos intempestivos.

Bibliografía

- Taieb A, Bassan-Andrieu L, Maleville J. Eosinophilic pustulosis of the scalp in childhood. *J Am Acad Dermatol*. 1992;27:55-60.
- Larralde M, Morales S, Santos Muñoz A, Lamas F, Schroh R, Corbella C. Eosinophilic pustular folliculitis in infancy: report of two new cases. *Pediatr Dermatol*. 1999;16:118-20.
- Buckley DA, Munn SE, Higgins EM. Neonatal eosinophilic pustular folliculitis. *Clin Exp Dermatol*. 2001;26:251-5.

36. ALOPECIA AREATA UNIVERSAL EN MENORES DE 2 AÑOS

M.J. Espiñeira-Carmona, M.C. Salazar-Nievas, A. Almodóvar-Real, M.T. Gutiérrez-Salmerón y R. Naranjo-Sintes

Departamento de Dermatología. Hospital Universitario San Cecilio. Granada. España.

Introducción: La alopecia areata es una causa común de pérdida de cabello no cicatricial en niños y adultos. Muy pocos casos de alopecia areata universal en niños menores de 2 años de edad han sido descritos en la literatura. Se describen dos casos de alopecia areata universal en 2 niñas de 2 años de edad.

Casos clínicos: Caso 1: paciente de sexo femenino de 2 años de edad con alopecia areata universal desde el año de edad. Antecedentes familiares de dermatitis atópica en padres, no antecedentes de enfermedades autoinmunes ni tiroideas. No presenta dermatitis atópica, ni alteraciones ungueales. Realizó tratamiento sin éxito con corticoides tópicos y minoxidil, no se instauró tratamiento sistémico por indicación familiar. Actualmente sin tratamiento. Caso 2: paciente de sexo femenino de 2 años de edad con alopecia universal desde el año de edad. También presenta antecedentes familiares de atopia, madre con psoriasis, no antecedentes de enfermedades autoinmunes o tiroideas. Antecedentes personales de dermatitis atópica, presenta alteraciones ungueales. Se instauró tratamiento con corticoides tópicos y minoxidil, obteniéndose repoblación completa, pero a los 4 meses aparición de placas de alopecia, la madre suspendió el tratamiento y aparición de alopecia universal. Realizó tratamiento con corticoides orales sin mejoría, actualmente con tratamiento tópico.

Discusión: La alopecia areata es una enfermedad autoinmune con predisposición genética e influenciada por factores ambientales. La base genética se explica por una mayor incidencia familiar, con una historia familiar positiva en un 10 a 42% de los pacientes y la asociación con ciertos HLA. Poco se ha escrito sobre el curso clínico y la incidencia de la alopecia areata en los recién nacidos y niños muy pequeños. A pesar de la aparición de la alopecia areata en niños menores de 16 años de edad es común y se ha descrito en aproximadamente el 21 y 24% de los pacientes, el inicio antes de los 2 años se ha estimado que ocurre en sólo el 1-2% de los pacientes con alopecia areata, con muy pocos casos publicados de niños menores de 6 meses de edad. La forma más común de presentación son los parches circunscritos de alopecia, pero el caso de alopecia universal también se ha informado en un bebé. El inicio temprano de la

enfermedad es considerado como un marcador de enfermedad severa. Se ha observado que el 71% de los niños con inicio de AA antes de los 2 años de edad progresan a formas más severas como la alopecia total y la alopecia universal. Una historia familiar positiva de AA, la atopía, o enfermedades autoinmunes es más frecuente en este grupo de pacientes. Aportamos 2 casos de alopecia areata universal en edades menores de 2 años. Pensamos que la incidencia en este grupo de edad es más frecuente de lo que se supone.

Bibliografía

- Crowder JA, Frieden IJ, Price VH. Alopecia areata in infants and newborns. *Pediatr Dermatol.* 2002;19:155-8.
- Sandhu K, Kanwar AJ. Alopecia areata in infants: is it uncommon? *Pediatr Dermatol.* 2005;22:82-3.
- Lenane P, Pope E, Krafchik B. Congenital alopecia areata. *J Am Acad Dermatol.* 2005;52(2 Suppl 1):8-11.
- LaRow JA, Mysliborski J, Rappaport IP, et al. Alopecia areata universalis in an infant. *J Cutan Med Surg.* 2001;5:131-4.
- Serarslan G, Sava S N, Yenin JZ. Is atopy and autoimmunity more prevalent in patients with alopecia areata? A comparative study. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2011.

37. TRATAMIENTO DEL ACNÉ INFANTIL SEVERO CON ISOTRETINOÍNA

B. Echeverría^a, A. Martorell-Calatayud^a, E. Nagore^a y A. Torreló^b

^aInstituto Valenciano de Oncología. Valencia. España. ^bHospital del Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción: El acné infantil es una condición infrecuente y de difícil manejo, puesto que los tratamientos sistémicos de los que son subsidiarios conllevan alteraciones óseas y dentarias (tetraciclinas) o no están aprobados por el desconocimiento de su perfil de seguridad (isotretinoína).

Caso clínico: Seis niños, todos ellos varones, con acné infantil severo, fueron tratados con isotretinoína oral. Ninguno de ellos había mejorado con tratamientos tópicos y eritromicina oral. La media de edad de aparición de las lesiones fue de 6,2 meses y la de inicio del tratamiento con isotretinoína de 11,2 meses. La dosis pautaada osciló entre 0,5 y 0,66 mg/Kg/día. El resultado clínico fue excelente en los 6 casos. La tolerancia en general fue buena, mostrando como únicos efectos secundarios diarrea de tres semanas de duración en un paciente, sequedad de labios en dos pacientes, y sequedad cutánea los meses de verano en un paciente. Ningún paciente presentó alteraciones analíticas significativas.

Conclusiones: La isotretinoína oral es una opción terapéutica eficaz y segura para casos severos de acné infantil resistentes a la medicación habitual. Sin embargo se requieren series de casos más largas para confirmar el perfil de seguridad.

Bibliografía

- Torreló A, Pastor MA, Zambrano A. Severe acne infantum successfully treated with isotretinoin. *Pediatr Dermatol.* 2005;22:357-9.

38. LUPUS ERITEMATOSO NEONATAL CON AFECTACIÓN MULTISISTÉMICA

L. Padilla-España^a, T. Fernández-Morano^a, J. del Boz^a, M. González-Carrascosa^a, M. Garín^b, R. Díaz^b y M. de Troya^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Pediatría. Hospital Costa del Sol. Marbella. Málaga. España.

Introducción: El lupus eritematoso neonatal (LEN) es una enfermedad poco común del recién nacido causada por el paso transplacentario de autoanticuerpos maternos, cuyas manifestaciones clínicas más frecuentes son las lesiones cutáneas y el bloqueo cardíaco. Presentamos el caso de un recién nacido con LEN con afectación cutánea y multisistémica.

Caso clínico: Se trata de un varón de raza negra prétermino (36 semanas) que presenta de forma congénita a nivel facial múltiples lesiones eritemato-marronáceas descamativas de predominio en región periorcular y frente en "ojos de mapache" y de morfología anular confluentes en brazos y tronco. Además presentaba taquipnea ligera e hipertonia leve generalizada. Se planteó diagnóstico diferencial con procesos de etiología infecciosa y autoinmune y con la sospecha fundamental de LEN se realizó anamnesis dirigida a la madre del neonato que reconoció haber sido estudiada hace años por sospecha de conectivopatía y ANA positivos sin diagnóstico definitivo. Mediante analítica se objetivó una pancitopenia con trombopenia progresiva asintomática severa (hasta 18.000 plaquetas) con ANA positivos (1/320), Ac antiRo y antiLa también positivos. Por ecografía transfontanelar se apreció una leve leucoencefalopatía y en radiografía de tórax una neumonitis de patrón intersticial. Se biopsió una de las lesiones del brazo evidenciándose leve hiperqueratosis con mínimos cambios vasculares en capa basal epidérmica y abundante depósito de mucina en dermis. Con estos datos se llegó al diagnóstico de LEN con afectación multisistémica. Se realizó tratamiento con esteroides y antibióticos (profilácticos) intravenosos y precisó transfusiones de plaquetas. Asimismo, se recomendó fotoprotección extrema y aplicación tópica de corticoides. Con todo esto las lesiones cutáneas mejoraron notablemente, aunque persistiendo varios meses después hiperpigmentación residual y algunas lesiones cicatriciales atróficas. Los niveles de plaquetas se estabilizaron y el paciente se recuperó sin secuelas de la neumonitis intersticial y la leucoencefalopatía.

Discusión: Se estima que la incidencia del LEN se encuentra en torno a 1/10.000-20.000 recién nacidos. Se considera una enfermedad autoinmunitaria debida al paso trasplacentario de autoanticuerpos maternos aunque se cree que son necesarios otros factores para desarrollar la enfermedad ya que no todos los recién nacidos con estos anticuerpos la padecen. El 50% de los pacientes sintomáticos presentan manifestaciones cutáneas y el otro 50% manifestaciones cardíacas; ambos coexisten en el 10% de los casos. Otras asociaciones clínicas descritas son las alteraciones hepáticas (15-25%), hematológicas (10-15%) y más raramente neumológicas y neurológicas con un reducido número de casos publicados hasta el momento. Los recién nacidos con clínica cutánea suelen asociar más frecuentemente alteraciones hepáticas y hematológicas que los que presentan afectación cardíaca.

Conclusiones: Hemos presentado un caso de LEN con afectación cutánea, hematológica, neurológica y pulmonar, siendo excepcional la asociación de dichas manifestaciones.

Bibliografía

- Peñate Y, Luján D, Rodríguez J, Hernández-Machín B, Montenegro T, Alfonso JL, Borrego L. Lupus eritematoso neonatal: 4 casos y revisión clínica. *Actas Dermosifiliogr.* 2005;96:690-6.
- Elish D, Silverberg N. Neonatal Lupus Erythematosus. *Cutis.* 2006;77:82-6.
- Del Boz J, Serrano M, Gómez E, Vera A. Neonatal lupus erythematosus and cutis marmorata telangiectatica congénitalike lesions. *Int J Dermatol.* 2009;48:1206-8.

39. CANDIDIASIS CONGÉNITA CUTÁNEA

M. Valdivielso-Ramos^a, C. Muñoz^b, M.A. Martín^a, P. de la Cueva^a y J.M. Hernanz^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Pediatría. Hospital Infanta Leonor. Madrid. España.

Introducción: Los recién nacidos pueden desarrollar candidiasis neonatales, que se adquieren normalmente en el momento del parto. La candidiasis cutánea congénita es una entidad infrecuente a pesar de que aproximadamente un 20-25% de las mujeres embarazadas presentan colonización por cándida en el área vaginal, y es debida a una infección intrauterina ascendente desde el área vulvovaginal.

Caso clínico: Presentamos el caso de una recién nacida pretérmino (33 semanas de gestación) por parto espontáneo con rotura de la bolsa. La madre había sido tratada de candidiasis vaginal en el último mes de gestación con cotrimazol. La recién nacida presentaba un buen estado general, afebril, y un edema generalizado, más intenso en el miembro inferior derecho. Desde el nacimiento presentaba lesiones papulo-vesículo-pustulosas, de comienzo en tronco, y que posteriormente se generalizaron, incluyendo palmas y plantas, y que fueron descamándose de forma progresiva. Se realizó un hemograma y una bioquímica, con leve aumento de transaminasas sin otras alteraciones. Los cultivos de sangre y orina fueron negativos. Se realizó una toma de exudado de una de las pústulas donde se aisló *Candida albicans* y *Klebsiella pneumoniae*. La ecografía cerebral, abdominal y transfontanelar, y el estudio eco-Doppler de las extremidades inferiores fueron normales. La exploración oftálmica también fue normal. En el estudio placentario se objetivó una corioamnionitis aguda, con presencia de esporas e hifas micóticas sugestivas de candidiasis, que también se encontraron en un cultivo endometrial. Ante la sospecha de candidiasis congénita al quinto día de vida se inició tratamiento con fluconazol intravenoso y posteriormente oral durante 14 días, con resolución rápida de las lesiones.

Discusión: La candidiasis congénita puede causar afectación exclusivamente cutánea, o sistémica, causando sepsis e insuficiencia respiratoria graves. Desde el nacimiento o las primeras horas de vida se aprecia un exantema maculo-papuloso sobre una base eritematosa que afecta a palmas y plantas, que progresivamente se hace vesículo-pustuloso, con una importante descamación posterior. La prematuridad se ha descrito como un factor de riesgo para las infecciones diseminadas. En el diagnóstico es fundamental el aislamiento de la cándida en la madre y en el recién nacido. La candida se aísla de las lesiones cutáneas, y en las formas sistémicas en cultivos de sangre, orina y/o líquido cefalorraquídeo. Los antifúngicos tópicos suelen ser suficientes en el tratamiento de las formas exclusivamente cutáneas, y se han descrito casos de resolución espontánea. En prematuros o si existe afectación sistémica se recomienda el uso de anfotericina B o fluconazol intravenosos durante 14 días.

Conclusiones: La candidiasis cutánea congénita es una entidad infrecuente que debemos considerar en el diagnóstico diferencial de un recién nacido con lesiones vesículo-pustulosas generalizadas.

Bibliografía

Congenital Cutaneous Candidiasis: Clinical Presentation, Pathogenesis, and Management Guidelines. *Pediatrics*. 2000;105:438-44.
 Florens A, Maggiolino G, Kamat M, y cols. A full-term infant with rash at birth. *Pediatr An*. 2010;39:551-4.

Jagtap SA, Saple PP, Dhaliat SB. Congenital cutaneous candidiasis: A rare and unpredictable disease. *Indian J Dermatol*. 2011;56:92-3.

40. HERPES NEONATAL. A PROPÓSITO DE 2 CASOS

C. Nadal^a, R. Taberner^a, O. Cadevall^b, J. Castilla^b y F. Terrasa^c

^aUnidad de Dermatología; ^bServicio de Pediatría; ^cServicio de Anatomía Patológica. Hospital Son Llàtzer. Palma de Mallorca. España.

Introducción: La infección herpética congénita y el herpes postnatal son raros y la mayoría de infecciones se adquieren en el canal del parto. En cambio, las infecciones postnatales suelen contraerse por contacto con la madre u otros familiares con infección orolabial activa. El cuadro clínico de la infección intraparto o postparto se puede dividir en dos categorías cuyo pronóstico varía ampliamente: infección localizada y enfermedad diseminada

Casos clínicos: Caso 1: recién nacida de 4 días que ingresa por costra de aspecto necrótico en cuero cabelludo de 24 h de evolución. A las 48 h se observan lesiones vesiculosas en área adyacente

y a nivel retroauricular derecho. La madre refería haber sufrido molestias genitales los días previos al parto y se demostró la presencia de anticuerpos frente a VHS. El cultivo virológico fue positivo para VHS tipo 1. No se demostró infección diseminada (PL negativa) y la paciente recibió aciclovir ev durante 14 días con excelente respuesta. Caso 2: paciente varón de 4 días con lesiones vesículo-costrosas de disposición lineal en pierna derecha. No existía antecedente materno de infección genital y las serologías frente a VHS fueron negativas. El estudio histopatológico fue compatible con infección herpética y el paciente fue tratado con aciclovir ev, descartándose también la presencia de diseminación visceral.

Conclusiones: El herpes simple del recién nacido debe considerarse una urgencia pediátrica, debido a la alta incidencia de enfermedad diseminada concurrente. El tratamiento precoz con antivirales ev ofrece la posibilidad de supervivencia en el niño. Debido a la gravedad potencial de la infección herpética postnatal es recomendable controlar de forma exhaustiva a las pacientes con historia de herpes genital y procurar que tanto el personal sanitario como los familiares extremen las medidas de higiene e incluso usen mascarillas si tienen herpes labial activo.

Bibliografía

Corey L, Wald A. Maternal and Neonatal HSV Infections. *N Engl J Med*. 2009;361:1376-85.

Madkan V, Sra K, Brantley J, et al. Human Herpes viruses. In: *Dermatology* (Bologna JL, ed), 2nd edn, Vol. 1. Mosby Elsevier. 2008. p. 1199-204.

41. EFICIENCIA DE LA DERMOSCOPIA PEDIÁTRICA: ESTUDIO TRANSVERSAL

A. Molina-Leyva, M.A. Fernández-Pugnaire y R. Naranjo-Sintes

Servicio de Dermatología. Hospital Universitario San Cecilio. Granada. España.

Introducción: La dermoscopia es una técnica diagnóstica no invasiva complementaria a la exploración clínica dermatológica de especial utilidad en el diagnóstico de las lesiones pigmentadas. Analizar la concordancia entre diagnóstico clínico y dermoscópico y entre las lesiones extirpadas y el diagnóstico histopatológico en las condiciones reales de uso nos proporciona información relativa a la eficiencia de la prueba.

Material y métodos: Se revisan todas las historias clínicas de los individuos comprendidos entre 0 y 18 años que fueron derivados a la unidad de dermoscopia en el periodo comprendido entre el 01/01/2009 y el 31/01/2009. Se recogen datos referentes a diagnóstico clínico, diagnóstico dermoscópico, seguimiento, actitud terapéutica y diagnóstico histopatológico cuando se decidió biopsia o extirpación de la lesión.

Resultados: Se revisaron 63 registros identificando 83 lesiones. La edad media de los pacientes fue de 11,03 años. El principal motivo de derivación fue nevus congénito (40,9%). La correlación clínico-dermoscópica fue casi del 100% en el grupo de los nevus congénitos si bien la dermoscopia nos aportó además que la mayoría de los nevus congénitos presentaban un patrón de nevus compuesto (72,2%) con áreas azuladas en relación con la histología propia de estas lesiones (27,3%). El resto de las lesiones remitidas correspondían a nevus adquiridos (38,5%) y en este grupo la correlación clínico-dermoscópica fue menor en el nevus atípico y en el nevus fusocelular pigmentado de Reed. En un paciente que no se estableció el diagnóstico clínico con dermoscopia se descartó lesión de origen melanocitario y su estudio histológico fue compatible con hamartoma congénito de músculo liso. Se decidió tratamiento quirúrgico en 13 lesiones, de las cuales en sólo un caso la recomendación de la extirpación se debió a la imposibilidad de control dermoscópico por tratarse de un nevus congénito con presencia de áreas azul-gris. En los casos restantes la exéresis se debió a otros factores, entre los que destaca la presión de los padres (30,8%). La

concordancia del diagnóstico histológico-dermoscópico en las lesiones extirpadas fue del 100%.

Conclusiones: Las características dermoscópicas de los nevos congénitos evaluados son similares a las de otros estudios¹, con un predominio del patrón de nevus compuesto. El uso de la dermoscopia permite el control y seguimiento de los nevos congénitos de forma eficiente y disminuye el número de extirpaciones quirúrgicas (de nuestra serie sólo indicamos tratamiento quirúrgico en un caso de los 34 estudiados). Creemos por tanto que la dermatoscopia digital es una prueba complementaria útil en la edad pediátrica por ser una prueba no invasiva que nos permite un control adecuado de los nevos congénitos en la edad en la que el riesgo de malignización es mayor. Además evitamos en muchos casos intervenciones quirúrgicas, con todos los riesgos y el trauma que implican debido a la edad del paciente.

Bibliografía

1. Seidenari S, Pellacani G, Martella A, Giusti F, Argenziano G, Bucini P, et al. Instrument-, age- and site-dependent variations of dermoscopic patterns of congenital melanocytic naevi: a multi-centre study. *British Journal of Dermatology*. 2006;155:56-61.

42. LESIÓN INFLAMATORIA FACIAL PERSISTENTE: ¿CUÁL ES SU DIAGNÓSTICO?

O. López-Barrantes^a, C. Rubio^a, D. Arranz^a, I. Prats^a, R. Valverde^a, A. Navarro^b y R.M. Díaz^a

^aDermatología; ^bAnatomía Patológica. Hospital Infanta Sofía. San Sebastián de los Reyes. Madrid. España.

Introducción: Los dermatólogos, en los tiempos que corren, nos hemos vuelto muy dependientes de la dermatoscopia a la hora de evaluar lesiones pigmentadas, pero en ocasiones esto nos puede despistar a la hora de diagnosticar lesiones con características inflamatorias.

Caso clínico: Paciente de 11 meses de edad que consulta por lesión congénita temporal izquierda que mes y medio atrás había empezado a inflamarse, presentando costras y eritema perilesional, que no habían mejorado con antibiótico tópico (mupirocina). Se trataba de una lesión marrón parduzca de superficie costrosa, que en la dermatoscopia solo mostraba algún glóbulo salpicado de tamaño uniforme, sin claro patrón melanocítico, el signo de Darier era dudoso. Se pautaron diversos tratamientos tópicos con corticoides, fomentos con sulfato de cobre y antibióticos, sin mejoría de los datos inflamatorios locales. Se tomo biopsia de la lesión, obteniendo con ello la clave diagnóstica; se objetivaba un nevus compuesto con claros signos de dermatitis espongiótica, concordante con nevus de Meyerson.

Discusión: El fenómeno de Meyerson es una eccematización que se ocasiona entorno a una lesión névica preexistente o incluso entorno a lesiones no melanocíticas (queratosis seborreicas, epitelomas basocelulares,...). Frecuentemente la inflamación ocasionada en estas lesiones no responde al tratamiento con corticoides tópicos y es precisa su extirpación quirúrgica. Debido a los signos ocasionados por la inflamación local, en estas lesiones la dermatoscopia puede verse alterada y hacernos dudar del diagnóstico correcto.

43. DISTROFIA DE LAS VEINTE UÑAS DE LA INFANCIA CON PTERIGIUM UNGUEAL: PRESENTACIÓN DE UN CASO

S. Delgado-Vicente, L.M. Valladares-Narganes, E. Samaniego-González, C. Prada-García, M. Otero-Rivas, G. Pérez-Paredes e I. Ruiz-González

Servicio de Dermatología. Complejo Asistencial Universitario de León. España.

Introducción: El término "distrofia de las veinte uñas (DVU) de la infancia" es una entidad de etiología desconocida descrita en 1977

por Hazelrigg en seis niños que habían adquirido deformidades en las 20 uñas en ausencia de otras alteraciones en piel, pelo o dientes. En la actualidad, los cambios ungueales no necesariamente tienen que aparecer en la totalidad de las uñas de pies y manos para definir este cuadro. Generalmente aparece en la infancia precoz de forma aislada, siendo menos frecuente en adultos y la aparición de casos con agregación familiar. El término traquioniquia describe una rugosidad ungueal debido a la formación de crestas longitudinales excesivas donde las uñas afectadas son opacas (uñas lijadas) o tienen un aspecto brillante. Este signo es más frecuente en niños, pudiéndose presentar como síntoma aislado. Varias enfermedades cutáneas se han asociado con traquioniquia incluyendo la alopecia areata, liquen plano, psoriasis, dermatitis atópica y la DVU de la infancia. El curso de la enfermedad es muy variable y el tratamiento, a menudo, sin éxito.

Caso clínico: Presentamos el caso de una niña de 6 años de edad, sin antecedentes dermatológicos personales ni familiares de interés, con un historial de 3 años de evolución de deformidades en las uñas incluyendo estrías, traquioniquia, coiloniquia y pterigium en dos de ellas. No refería factores desencadenantes ni ingesta de fármacos. El examen físico no reveló ninguna enfermedad dermatológica en ese momento. La existencia de una onicomocosis se descartó con la obtención de cultivos que fueron negativos.

Conclusiones: En los casos descritos de DVU la mayoría presentan a nivel de lámina ungueal estrías longitudinales, fragilidad, onicorrexia, coiloniquia y traquioniquia con acentuación de las estriaciones y aspecto de uñas lijadas. En este caso, dos uñas presentaban pterigium ungueal. La opinión actual favorece la creencia de que la DVU no es una entidad clínica única, sino probablemente sea un signo físico de alguna otra enfermedad dermatológica localizada a nivel ungueal o malformación mucocutánea con afectación ungueal. En nuestro caso, la presencia de pterigium está a favor de que la DVU de la infancia es una forma de liquen plano, con participación ungueal únicamente.

Bibliografía

- Hazelrigg DE, Duncan WC, Jarratt M. Twenty-nail dystrophy of childhood. *Arch Dermatol*. 1977;113:73-5.
- Scher RK, Fischbein R, Ackerman AB. Twenty-nail dystrophy. A variant of lichen planus. *Arch Dermatol*. 1978;114:612.
- Schachner LA, Hansen RC. Nail and appendageal abnormalities: *Pediatric Dermatology* : 3 ed. Mosby. 2004. p. 567-9.

44. NEVO DE BECKER. EPIDEMIOLOGÍA. FORMAS DE PRESENTACIÓN NO HABITUALES

C. Méndez, C. Priego, B. García-Bravo y F. Camacho

Servicio de Dermatología. Hospital Virgen Macarena. Sevilla. España.

Introducción: El nevo de Becker es una mácula hiperpigmentada e hipertrichósica, unilateral, de bordes irregulares que localiza preferentemente en tórax, hombros y región escapular, y que se extiende por la extremidad superior adyacente. No obstante, existen casos de nevo de Becker en otras zonas aunque solo son el 3% del total.

Material y métodos: Presentamos una serie de casos de nevo de Becker de presentación atípica recogidos en el Departamento de Dermatología del Hospital Virgen Macarena del año 2000- 2010; en concreto, un caso bilateral, otro en pierna izquierda y varios casos con malformaciones mamarias asociadas (hipoplasia mamaria y pezón supernumerariosíndrome SNUB).

Discusión: El nevo de Becker se inicia como una mácula pigmentada que surge en la niñez o adolescencia y que aumenta con los años. La presencia de pelo es muy característica y suele aparecer a partir de la pubertad especialmente en varones. Son lesiones unilaterales y simétricas localizándose con mayor frecuencia en tórax, hombro y región escapular. Más del 80% de los casos son esporádi-

cos, y cuando son familiares suelen tener una herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta (paradominancia). Esta lesión suele presentarse de forma aislada pero a veces asocia otras alteraciones, pudiendo hablarse de 'síndrome del nevo de Becker' (hipoplasia mamaria, anomalías musculoesqueléticas y maxilofaciales) o 'síndrome SNUB' (pezones supernumerarios, uropatía y nevo de Becker). Como tratamiento, parece que el láser Er:YAG es el más eficaz.

Bibliografía

- Happle R. Paradominant inheritance: a possible explanation for Becker's pigmented hairy nevus. *Eur. J. Dermatol.* 1992;2:41-5.
- García- Hernández MJ, Camacho F. Nevo de Becker. Diagnóstico diferencial y asociaciones. *Piel.* 1998;13:513-7.
- Sciallis GF, Sciallis AP. Becker nevus with an underlying desmoids tumour. A case report and review including Mayo Clinic's experience. *Arch Dermatol.* 2010;146:1408-12.

45. LIQUEN NITIDUS EN UN NIÑO CON ARTRITIS IDIOPÁTICA JUVENIL DURANTE TRATAMIENTO CON ADALIMUMAB

L. Rosende^a, A. Vicente^a, A. Batalla^a, C. Rovira^b, J. Antón^c y M.A. González-Enseñat^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica; ^cServicio de Reumatología. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

Introducción: El liquen nitidus (LN) es una enfermedad poco frecuente de etiología desconocida caracterizada por pequeñas pápulas brillantes, agrupadas y bien definidas, que habitualmente se localizan en extremidades superiores, tronco y genitales. Presentamos un niño que desarrolló esta entidad tras recibir tratamiento con adalimumab por una artritis idiopática juvenil. A pesar de que se han descrito previamente reacciones liquenoides en pacientes tratados con fármacos anti-TNF α , en la literatura revisada no hemos encontrado ningún caso de liquen nitidus.

Caso clínico: Presentamos el caso de un niño de 9 años, diagnosticado 7 años antes de artritis idiopática juvenil oligoarticular ANA positivo, que acude a nuestra consulta por lesiones ligeramente pruriginosas en tronco y extremidades de aparición progresiva durante el último año, 6 meses después de iniciar tratamiento con adalimumab. La exploración física revelaba la presencia de pequeñas pápulas blanquecinas, brillantes, bien definidas y con tendencia a agruparse, con fenómeno de Koebner. La biopsia de una de las lesiones mostraba una epidermis adelgazada, con vacuolización de la membrana basal y presencia de un infiltrado linfocitario en la dermis, que aparecía abrazado por unas crestas epidérmicas elongadas, dando una imagen característica de "pelota y garra" que confirma el diagnóstico de liquen nitidus. Dado el buen control de la clínica articular y ocular, y que las lesiones cutáneas eran bien toleradas, decidimos no modificar el tratamiento sistémico y realizar tratamiento tópico únicamente con emolientes.

Discusión: El LN es una enfermedad cutánea inflamatoria de etiología desconocida, más frecuente en varones, que suele afectar a niños y adultos jóvenes. Se ha asociado a múltiples patologías (síndrome de Down, enfermedad de Crohn, dermatitis atópica, MEN2a e insuficiencia renal crónica) incluyendo un caso de artritis idiopática juvenil poliarticular ANA negativo, en el que las lesiones de LN aparecieron pocos meses después del inicio de la artritis y sin relación con fármacos. Por el contrario, en nuestro paciente, el diagnóstico de artritis idiopática juvenil oligoarticular ANA positivo se realizó 6 años antes, y la aparición de las lesiones cutáneas no se correlacionó ni con la clínica ocular ni con la articular, pero sí con el inicio del tratamiento con adalimumab 6 meses antes. Aunque en

la literatura revisada no hemos encontrado ningún caso de LN en pacientes tratados con fármacos anti-TNF α , es bien conocida la aparición en estos pacientes de reacciones liquenoides, que en general tienen buen pronóstico, incluso cuando no se suspende el fármaco causal. Si además tenemos en cuenta que en el LN las lesiones habitualmente son asintomáticas y que la tendencia es a la resolución espontánea, consideramos que en este caso no es necesario realizar un tratamiento específico ni modificar el tratamiento de su enfermedad de base.

Bibliografía

- Lapins NA, Willoughby C, Helwig EB. Lichen nitidus. A study of forty-three cases. *Cutis.* 1978;21:634-7.
- Asarch A, Gottlieb AB, Lee J, Masterpol KS, Scheinman PL, Stadecker MJ, Massarotti EM, Bush ML. Lichen planus-like eruptions: an emerging side effect of tumor necrosis factor-alpha antagonists. *J Am Acad Dermatol.* 2009;61:104-11.
- Bercedo A, Cabero MJ, García-Consuegra J, Hernado M, Yaez S, Fernández-Llaca H. Generalized lichen nitidus and juvenile chronic arthritis: an undescribed association. *Pediatr Dermatol.* 1999;16:406-7.

46. UN RECORRIDO POR LAS LÍNEAS DE BLASCHKO Y OTROS PATRONES DE MOSAICISMO CUTÁNEO

M. Feito^a, F. Santos^b, R. Moreno^a, L. Noguera^a, P. Maldonado^a, P. Lapunzina^b y R. de Lucas^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Genética Médica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Introducción: El término mosaico hace referencia a una composición de diferentes materiales; un ejemplo es el diseño resultante de la unión de pequeñas piezas de piedra o cristales de diferentes colores. A nivel médico, un organismo mosaico está compuesto de dos o más poblaciones celulares genéticamente bien diferenciadas, originadas en un cigoto genéticamente homogéneo. Los patrones cutáneos producidos por el mosaicismo genético no son aleatorios; el patrón blaschkoide es el más clásico. Otros patrones descritos posteriormente son: en damero o "tablero de ajedrez", filoide, parches sin separación en línea media y lateralizado. Los hallazgos cutáneos pueden presentarse de forma aislada o simultáneamente a otros defectos, como los neurológicos o los oftalmológicos, entre otros.

Resultados: Presentamos una recopilación de diferentes casos de mosaicismos cutáneos evaluados en nuestro servicio en la última década. Se hará énfasis en las diferentes características clinicopatológicas de las lesiones cutáneas, los diagnósticos diferenciales, las claves para un correcto diagnóstico (y una correcta clasificación), los hallazgos extracutáneos asociados y los estudios genéticos practicados.

Discusión: El fácil acceso a la piel supone una oportunidad única para visualizar y estudiar los diversos patrones de mosaicismo de un modo que no es posible para el resto de órganos internos. Aunque todavía se desconocen muchos de los mecanismos moleculares que subyacen a estos trastornos, los avances tecnológicos (como la hibridación genómica comparativa) proporcionarán las herramientas que permitirán ampliar el conocimiento de los mecanismos patogénicos responsables de estos mosaicismos cutáneos.

Bibliografía

- Happle R. Mosaicism in human skin. Understanding the patterns and mechanisms. *Arch Dermatol.* 1993;129:1460-70.
- Siegel DH. Cutaneous mosaicism: a molecular and clinical review. *Adv Dermatol.* 2008;24:223-44.
- Molho-Pessach V, Schaffer JV. Blaschko lines and other patterns of cutaneous mosaicism. *Clin Dermatol.* 2011;29:205-25.