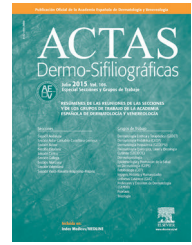


# ACTAS Derma-Sifiliográficas

www.actasdermo.org



RESÚMENES DE LAS COMUNICACIONES DE LAS REUNIONES DEL GRUPO DE TRABAJO DE DERMATOLOGÍA PEDIÁTRICA (GEDP)

## Reunión del Grupo de Trabajo de Dermatología Pediátrica (GEDP)

A Coruña, 24 y 25 de enero de 2014

### Comunicaciones orales

#### 1. ACANTOSIS NIGRICANS NEVOIDE O “RAVEN” (ROUNDED AND VELVETY EPIDERMAL NEVUS): DOS NUEVOS CASOS EN LA EDAD PEDIÁTRICA

M. Casals<sup>a</sup>, N. Fernández<sup>a</sup>, A. Sáez<sup>b</sup>, J. Romaniá<sup>a</sup>, M. Sàbat<sup>a</sup>, L. Leal<sup>a</sup>, J. Herrerías<sup>a</sup>, M. Ribera<sup>a</sup> y J. Luelmo<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari de Sabadell. Universitat Autònoma de Barcelona. Sabadell. Barcelona. España.

**Introducción:** Hemos observado dos casos de una dermatosis este-reotipada que mezcla aspectos clínicos tanto de la acantosis nigricans como del nevus epidérmico. Sus peculiares características se comparan con otras observaciones similares comunicadas en la literatura.

**Casos clínicos:** Dos varones de 7 años, sin antecedentes familiares ni personales de interés, y sin historial de sobrepeso ni de endocrinopatía, consultaron por dos placas hiperocrómicas, no pruriginosas, localizadas en el hemitórax y el costado izquierdo y la región dorso-lumbar media de la espalda respectivamente. Estas lesiones, aparecidas 5 meses antes en el primer caso y 4 años antes en el segundo, se han mantenido estables tras su consolidación. Su superficie aparecía discretamente papulosa, con un aspecto que recordaba al terciopelo tanto a la vista como al tacto; los contornos eran netos, policíclicos y la disposición claramente lineal. La histología mostraba en ambos casos una epidermis discretamente acantósica y sobre todo papilomatosa, con la superficie festoneada e hiperortoqueratósica, con elongación de las crestas epidérmicas junto a un discreto adelgazamiento del techo de las papilas dérmicas así como una hiperpigmentación de la capa basal de la epidermis.

**Discusión:** Las remarcables características de las lesiones observadas en nuestros pacientes las distinguen de otras variedades de nevus epidérmico (aparición tardía, forma redondeada y superficie aterciopelada) como de las formas habituales de acantosis nigricans (distribución lineal y ausencia de contexto endocrino o neoplásico).

En la literatura hemos encontrado referencias de unos 15 casos, la mayoría de ellos en edad pediátrica. Los términos recomendados para referirse a esta entidad son acantosis nigricans nevoide o bien el acrónimo “Raven” (rounded and velvety epidermal nevus).

#### Bibliografía

Petit A, Lemarchand-Venencie F, Pinquier LL, Lebbe C, Bourrat E. Acanthosis nigricans naevoide o “RAVEN” (rounded and velvety epidermal nevus): trois cas. Ann Dermatol Venerol. 2012;139:183-8.

#### 2. ALOPECIA FAMILIAR PROGRESIVA

L. Curto-Barredo<sup>a</sup>, S. Segura<sup>a</sup>, G. Martín-Ezquerria<sup>a</sup>, B. Lloveras<sup>b</sup>, M. Sendra<sup>c</sup>, F. Gallardo<sup>a</sup> y R.M. Pujol<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Patología. Hospital del Mar-Parc de Salut Mar. Barcelona. <sup>c</sup>Servicio de Dermatología y Patología. CAP Drassanes. Barcelona. España.

**Introducción:** Los efluvios son un motivo de consulta muy frecuente en la práctica clínica habitual. La realización de un tricograma o tricoscopia permite diferenciar de forma rápida y sencilla un efluvio telógeno de un efluvio anágeno.

**Caso clínico:** Se trata de una niña de 12 años natural de Pakistán que consultó por presentar un cuadro gastrointestinal agudo seguido de parestesias y dolor intenso en extremidades inferiores. Tres semanas más tarde desarrolló una alopecia difusa de cuero cabelludo y una hiperqueratosis plantar discreta. En la exploración física se observaron cabellos cortados a distintos niveles y pilotracción positiva. Las exploraciones complementarias practicadas (hemograma, bioquímica, estudio hormonal) no detectaron alteraciones. Al realizar el tricograma se observó el predominio de cabellos en anágeno. Quince días antes su madre, una mujer de 39 años, también había consultado por dolores atípicos en las extremidades inferiores y caída súbita del cabello. Ante la sospecha de intoxicación por talio, se solicitaron niveles de talio en sangre y orina que resultaron extremadamente elevados. El estudio del cabello con luz polarizada mostró cabellos distróficos en anágeno con pigmentación negra en la raíz y bandas transversales oscuras.

**Discusión:** El talio es un metal pesado cuyas sales son incoloras, inodoras e insípidas por lo que se ha utilizado históricamente como un veneno letal. Puede encontrarse como contaminante en algunas hierbas chinas y en rodenticidas usados en países subdesarrollados. Se absorbe a través de la piel, tracto gastrointestinal y tracto respiratorio. Las intoxicaciones por talio suelen ser crónicas por exposiciones repetidas. El cuadro clínico típico consiste en manifestaciones gastrointestinales y neurológicas (parestesias y dolores muy intensos en extremidades) seguidas, a las tres semanas, por una alopecia difusa, hiperqueratosis palmoplantar y, ocasionalmente, una erupción acneiforme perioral. Posteriormente, a los 2 ó 3 meses aparecen las líneas de Mees en las uñas. El tratamiento consiste en soporte vital y administración del antídoto, el azul de Prusia. Hasta un 50% de los pacientes desarrollan secuelas (sobre todo neurológicas y oculares) y la mortalidad es elevada.

**Conclusiones:** Un efuvio anágeno obliga a descartar causas farmacológicas (quimioterapia), endocrinológicas, estados carenciales y sustancias tóxicas. En el diagnóstico de la intoxicación por talio, el papel del dermatólogo puede ser vital, ya que la sintomatología clínica junto con la simple exploración de los folículos pilosos puede ayudar a establecer una sospecha diagnóstica. En nuestro caso se demostró intoxicación crónica con intención homicida.

#### Bibliografía

- Lu CI, Huang CC, Chang YC, et al. Short-term thallium intoxication: dermatological findings correlated with thallium concentration. *Arch Dermatol.* 2007; 143:93-8.
- Tromme I, Neste DV, Dobbelaere F, et al. Skin signs in the diagnosis of thallium poisoning. *British Journal of Dermatology.* 1998;138:321-5.

### 3. ANGIOMAS EN PENACHO EN LA INFANCIA. UNA SERIE DE DIEZ CASOS

A.M. Victoria Martínez, L. Cubells Sánchez, J. Gracias Ladaria, M.T. Rico Fernández, I. Febrer Boch y V. Alegre de Miquel

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

**Introducción:** El angioma en penacho o tufted angioma (TA) es una tumoración vascular benigna poco frecuente. Su aparición es más frecuente en la infancia, y pueden ser congénitos. Su nombre deriva de su apariencia histopatológica caracterizada por pequeños "penachos" de capilares y lóbulos angiomasos en dermis.

**Material y métodos:** Revisamos los casos de TA en menores de 15 años diagnosticados mediante biopsia en los últimos 20 años. Los datos recogidos fueron: sexo, edad de inicio, localización, diagnóstico clínico, estudios de imagen, revisión de la histopatología, tratamiento y evolución.

**Resultados:** En total recogimos 10 casos, observando una mayor prevalencia de mujeres (70%). La presentación clínica fue variable, predominando placas o nódulos eritematovioláceos, infiltrados, firmes, de bordes imprecisos. Según la edad de inicio podemos clasificar los TA en congénitos, tempranos (comienzo de la clínica en pacientes menores de 1 año de vida) y adquiridos (mayores de 1 año). Encontramos 8 pacientes con TA congénitos, 1 paciente con TA temprano y 1 paciente con TA adquirido. Las localizaciones más frecuentes fueron miembros superiores, seguido de tronco y muslos. El diagnóstico clínico fue de angioma en penacho únicamente en 3 de los casos, siendo el resto diagnosticados mediante biopsia. En el estudio histológico con H-E se observó múltiples lóbulos de capilares de pequeño tamaño, distribuidos en la dermis reticular con un patrón típico en "bala de cañón". En el estudio inmunohistoquímico la tinción para GLUT-1 fue negativa y la tinción para podoplanina fue positiva en los linfáticos del estroma y parcialmente en los capilares de los lóbulos, lo que demuestra su diferenciación parcial linfática. Ninguno de nuestros pacientes presentó el fenómeno de Kasabach Merritt, trombocitopenia, anemia hemolítica y

coagulopatía de consumo que se ha descrito en el 10% de los pacientes con TA. Durante el seguimiento 5 pacientes mostraron involución espontánea sin tratamiento, 4 de ellos congénitos; en 1 paciente la lesión fue extirpada sin recidiva; en 2 pacientes se dio tratamiento con propranolol oral sin encontrar resultados significativos en la respuesta; 1 paciente con TA asociado a malformación arteriovenosa precisó tratamiento con corticoides orales debido a dolor e infamación local y en 2 pacientes hubo pérdida del seguimiento.

**Conclusiones:** Presentamos una serie de 10 casos de angioma en penacho en la infancia, 8 de ellos congénitos. A diferencia de las otras series descritas en la literatura observamos mayor prevalencia en mujeres y predominio en miembros superiores. Observamos involución espontánea frecuente en TA congénitos o tempranos, por lo que, en el caso de no existir otras complicaciones, la vigilancia sería una buena opción de manejo.

#### Bibliografía

- Browning J, et al. Congenital, Self-regressing Tufted Angioma. *Arch Dermatol.* 2006;142:749-51.
- Osio A, et al. Clinical Spectrum of tufted Angiomas in Childhood. *Arch Dermatol.* 2010. p. 146.
- Wong SN, et al. A Report of Five Cases. *Pediatric Dermatology.* 2002;5:388-93.

### 4. APLASIA CUTIS, DEFECTO CRANEAL, CARDIOPATÍA CONGÉNITA Y ANOMALÍAS EN PABELLONES AURICULARES: ¿SÍNDROME DE FINLAY-MARKS?

A. Bauzá Alonso<sup>a</sup>, E. Jubert Steve<sup>a</sup>, N. Knöpfel Capelinh<sup>a</sup>, C. Saus Sarries<sup>b</sup>, N. Izquierdo Herce<sup>a</sup>, J. Escalas Taberner<sup>a</sup>, J. del Pozo Hernando<sup>a</sup> y A. Martín-Santiago<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Son Espases. Palma de Mallorca. España.*

**Introducción:** El síndrome de Finlay-Marks (scalp-ear-nipple syndrome) se caracteriza por la asociación de aplasia cutis congénita, ausencia o hipoplasia de pezones y anomalías en las orejas. Desde su descripción inicial en 1978, han sido reportados unos 15 casos con otros rasgos adicionales: lipomatosis subcutánea, telecanto, anomalías en uñas y dientes, pelo escaso, anomalías cardíacas, alteraciones oculares, renales y sindactilia. Se postula una transmisión AD en la mayoría de casos y en otros AR o esporádicos. Recientemente se ha descrito la presencia de mutaciones en KCTD1 en 10 familias afectas.

**Caso clínico:** Niña 2 años sin AF de interés que debuta al nacimiento con una tetralogía de Fallot intervenida quirúrgicamente en Hospital Vall d'Hebron y es remitida a dermatología para valoración de aplasia cutis extensa en vértex con defecto de calota y anomalías en primeras uñas de ambos pies. A la exploración física la paciente presenta los siguientes hallazgos: pelo fino, escaso y rizado, tumoración blanda en zona interiliar (intervenida con diagnóstico de lipoma), telecanto y fisuras palpebrales estrechas, punta nasal plegada al philtrum con columela ausente, puente nasal bajo, orejas pequeñas, bajas y rotadas superiormente, primera y quinta uñas de pies distróficas, dientes y colmillos coniformes con separación entre incisivos superiores, frenillo alveolar superior-medio muy marcado, genitales globalmente hipoplásicos, sindactilia dedos pies, rícosquis (entropion y queratitis) y nistagmus. Las areolas y los pezones son normales. El desarrollo psicomotor e intelectual es normal. A los 3 años de edad debuta con un vitiligo en dorso de manos. Entre las exploraciones complementarias se realiza una RNM cerebral que muestra lesiones corticostriatales hemorrágicas crónicas con signos de atrofia focal en lóbulos parietales como zonas de encefalomalacia con algunas áreas quísticas. Se realiza cariotipo 46 XX normal y MLPA sondas subteloméricas normal. El TAC facial muestra estenosis de coanas y la ecografía abdominal y renal es normal. Estudio de MO de pelo que muestra un cabello

atigrado. La paciente ha sido intervenida del lipoma glabelar y se ha realizado exéresis de la zona ulcerada de aplasia cutis cubriéndose el defecto con Integra y cobertura de la dermis con autoinjerto cutáneo fino obtenido de muslo con buena evolución.

**Conclusiones:** Nuestra paciente está afecta de un síndrome polimalformativo que presenta la mayoría de los rasgos característicos del síndrome de Finlay-Marks excepto la ausencia de pezones, la presencia de tetralogía de Fallot y el pelo atigrado, hallazgos no previamente descritos. Se discute el diagnóstico diferencial con otros síndromes que cursan con aplasia cutis como el síndrome de Adams-Olivier o la Lipomatosis encefalocraneocutánea.

#### Bibliografía

- Marneros AG, Beck AE, Turner EH, et al. Mutations in KCTD1 cause scalp-ear-nipple syndrome. *Am J Hum Genet.* 2013;92:621-6.
- Plessis G, Le Treust M, Le Merrer M. Scalp defect, absence of nipples, ear anomalies, renal hypoplasia: another case of Finlay-Marks syndrome. *Clin Genet.* 1997;52:231-4.

### 5. CALCINOSIS CUTIS IATROGÉNICA TRATADA CON TIOSULFATO SÓDICO TÓPICO

R. López López<sup>a</sup>, J. Bernabeu Wittel<sup>a</sup>, E. García García<sup>b</sup>, C. Álvarez del Vayo<sup>c</sup> y J. Conejo-Mir Sánchez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología y Venereología Médico-Quirúrgica.

<sup>b</sup>Servicio de Pediatría. <sup>c</sup>Servicio de Farmacia Hospitalaria. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. España.

**Introducción:** Presentamos el caso de un niño de 6 años que tras una crisis hipocalcémica tratada con gluconato cálcico intravenoso desarrolló una calcinosis cutis.

**Caso clínico:** Varón de 6 años que pertenece a una familia portadora de la mutación del protooncogén RET, que predispone al síndrome de neoplasia endocrina múltiple (MEN 2A). El padre fue intervenido de un carcinoma medular de tiroides y nuestro paciente fue tiroidectomizado en 2010 de forma profiláctica. En diciembre de 2012 tuvo una crisis hipocalcémica aguda que precisó tratamiento con gluconato cálcico intravenoso. Debido a la aparición de signos compatibles con flebitis se inició la perfusión del fármaco en el brazo contralateral, apareciendo la misma sintomatología. Fue dado de alta con tratamiento analgésico, con el que presentó mejoría inicial. En una revisión posterior se detectó un importante endurecimiento de la piel a nivel antecubital y en los brazos, por lo que nos consultaban, así como febrícula y un síndrome constitucional, sospechando inicialmente un cuadro séptico. En la exploración física destacaban la limitación de la movilidad de ambos miembros superiores, unas placas eritematovioláceas en huecos antecubitales y en la cara anterior de ambos brazos, algunas con un área amarillenta central y extrusión de un material amarillento, pétreas a la palpación; así como afectación del tejido celular subcutáneo, con formaciones pétreas de trayecto lineal. Con el diagnóstico clínico de calcinosis cutis iatrogénica se inició tratamiento con tiosulfato tópico una vez al día. Tras pocos días de tratamiento se notó la mejoría, y tres meses después presentaba movilidad completa, lesiones residuales en la piel y desaparición de las calcificaciones a nivel radiológico.

**Discusión:** La calcinosis cutis consiste en el depósito de sales de calcio en la piel y el tejido subcutáneo. Se clasifica en distrófica, metastásica, tumoral, idiopática e iatrogénica<sup>1</sup>. La resolución espontánea es poco frecuente. Se han utilizado múltiples tratamientos como warfarina, bifosfonatos, esteroides intralesionales, colchicina, minociclina, bloqueantes de los canales de calcio y láser de CO<sub>2</sub>, con una efectividad limitada. El tiosulfato sódico IV se ha utilizado con éxito en el tratamiento de la calcifilaxis y calcinosis tumoral en pacientes en tratamiento con diálisis renal. De forma tópica se utilizaba en el pasado de forma segura para el tratamiento de la pitiriasis versicolor. En los últimos años se han publicado

varios casos de calcinosis cutis tratadas con tiosulfato tópico con muy buenos resultados y sin efectos adversos<sup>2,3</sup>.

#### Bibliografía

1. Moss J, Syrengelas A, Antaya R, Lazova R. Calcinosis cutis: a complication of intravenous administration of calcium gluconate. *J Cutan Pathol.* 2006;33 Suppl 2:60-2.
2. Bair B, Fivenson D. A novel treatment for ulcerative calcinosis cutis. *J Drugs Dermatol.* 2011;10:1042-4.
3. Wolf EK, Smidt AC, Laumann AE. Topical sodium thiosulfate therapy for leg ulcers with dystrophic calcification. *Arch Dermatol.* 2008;144:1560-2.

### 6. CUTIS MARMORATA TELANGIECTÁSICA CONGÉNITA: A PROPÓSITO DE UN CASO

N. López-Ibáñez, M. Silla-Prósper, A. Ruiz-De Casas, B. García-Bravo y F.M. Camacho-Martínez

Departamento de Dermatología. UGC Dermatología. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla. España.

**Introducción:** Presentamos el caso de un recién nacido con cutis marmorata telangiectásica congénita, entidad poco frecuente y que en ocasiones se asocia a distintas anomalías sistémicas.

**Caso clínico:** Varón de 3 meses de edad, con antecedente familiar de madre hipotiroidea; nacido a término mediante parto natural en eufórica, con adecuado peso y talla para su edad y test de Apgar normal al 1,5 y 10 minutos del nacimiento. La exploración física del neonato fue normal, a excepción de máculas violáceas ramificadas, que adoptaban una configuración semejante a un retículo, distribuidas fundamentalmente en el hemicuerpo derecho y que se intensificaban con el frío y con el llanto. Las lesiones aparecieron desde el nacimiento. Se estableció el diagnóstico de cutis marmorata telangiectásica congénita. Debido a la asociación de esta patología con distintas malformaciones orgánicas, se realizó una ecografía hepática y cerebral, que no mostraron hallazgos de interés. A los dos meses de edad, el Pediatra objetivó hipotrofia del miembro inferior izquierdo y asimetría, con alteración de la movilidad de miembros inferiores, por lo que fue derivado a Rehabilitación, donde se comprobó tortícolis derecha y resistencia a la abducción de cadera izquierda, así como asimetría de pliegues inguinales y dismetría de miembros inferiores. Con el fin de descartar displasia congénita de cadera, se realizó una ecografía, que no mostró hallazgos significativos. El paciente acude a revisiones cada tres meses con el objetivo de valorar la evolución del cuadro y realizar diagnóstico precoz de las distintas anomalías asociadas en caso de que las presentase.

**Resultados:** El cutis marmorata telangiectásica congénita es una infrecuente malformación vascular cutánea, que puede adoptar un patrón localizado o generalizado, por lo general asimétrico, consistente en máculas reticuladas eritematosas o violáceas que simulan el veteado del mármol. Está presente desde el nacimiento en el 90% de los casos. El pronóstico es bueno, regresando la mayoría de las lesiones en la adolescencia, aunque un 50% se asocian a anomalías extracutáneas, entre las que caben destacar la asimetría corporal, otras anomalías vasculares, alteraciones oculares, defectos esqueléticos y alteración neurológica, fundamentalmente en forma de retraso psicomotor.

**Conclusiones:** Se trata de un caso de cutis marmorata telangiectásica congénita extensa, asociado por el momento a asimetría en miembros inferiores por hipotrofia del miembro inferior izquierdo, al que revisamos cada 3 meses con el fin de valorar la evolución del cuadro y la aparición de nuevas manifestaciones sistémicas.

#### Bibliografía

- Del-Boz-González J, Serrano-Martín MM, Vera-Casaño A. Cutis marmorata telangiectásica congénita. Revisión de 33 casos. *An Pediatr.* 2008;69:557-64.

Devillers AC, De-Warrrd-Van-Der-Speck FB, Oranje AP. Cutis marmorata telangiectatica congénita. Clinical features in 35 patients. *Arch Dermatol.* 1999;135:34-8.

## 7. DERMATITIS ARTEFACTA COMO SIGNO GUÍA PARA EL DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS ASOCIADO A DEFICIENCIA DE TENASCINA-X

M. Lova-Navarro<sup>a</sup>, D.J. Godoy-Díaz<sup>a</sup>, A. Vera-Casaño<sup>a</sup> y R. Gómez-Ríos<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Complejo Hospitalario Carlos Haya. Málaga. <sup>b</sup>Unidad de Psicología Clínica. Complejo Hospitalario Carlos Haya. Málaga. España.

**Descripción del caso:** Mujer de 12 años, de origen armenio, que se encuentra de vacaciones en Málaga con sus padres adoptivos italianos. La paciente es derivada desde urgencias a nuestro servicio de dermatología por presentar lesiones de un día de evolución en la zona anterior del tronco.

**Exploración y pruebas complementarias:** A la exploración se aprecian lesiones de morfología estrellada y coloración purpúrica que no ceden a la vitropresión. El número de plaquetas es normal y el estudio rutinario de coagulación no presenta alteraciones.

**Juicio clínico:** Dermatitis artefacta.

**Evolución del caso:** Se deriva a la unidad de salud mental, confesando la autoría de las lesiones como forma de centrar la atención de los padres ya que desea regresar a Italia para estar con sus amigos. La paciente muestra a la psicóloga como se autolesiona y llama la atención que mediante una leve presión tangencial sobre la piel con los dedos pulgar e índice de ambas manos, surge en segundos una equimosis estrellada. Nos planteamos la posibilidad de la existencia de una enfermedad del tejido conectivo, enviándonos por sorpresa la psicóloga al mismo tiempo una foto de la paciente en la que aparece con la pierna detrás de la nuca.

**Diagnóstico final:** Forma recesiva de Síndrome de Ehlers-Danlos (SED) asociado a deficiencia de Tenascina-X (TNX).

**Comentario final:** El SED asociado a deficiencia de TNX es una raro tipo de SED que se caracteriza por facilidad para la aparición de moratones ó equimosis, hiperextensibilidad cutánea e hipermovilidad articular de forma similar al SED clásico, pero con dos diferencias fundamentales, ausencia de cicatrices atróficas y herencia autosómica recesiva.

### Bibliografía

Hendriks AG, Voermans NC, Schalkwijk J, Hamel BC, van Rossum MM. Well-defined clinical presentation of Ehlers-Danlos syndrome in patients with tenascin-X deficiency: a report of four cases. *Clin Dysmorphol.* 2012;21:15-8.

O'Connell M, Burrows NP, van Vlijmen-Willems MJ, Clark SM, Schalkwijk J. Tenascin-X deficiency and Ehlers-Danlos syndrome: a case report and review of the literature. *Br J Dermatol.* 2010;163:1340-5.

## 8. DERMATITIS PERIORAL GRANULOMATOSA INFANTIL: A PROPÓSITO DE UN CASO

J.M. Rojo García, M.L. Martínez Barranca, E. Romero Sillero, G.F. Osorio Gómez, C. Begines Cabeza, A. Pérez Gil y J. Escudero Ordoñez

UGC de Dermatología. Hospital Universitario Nuestra Señora de Valme. Sevilla. España.

**Introducción:** Puede considerarse una variante granulomatosa de la dermatitis perioral, presentando una serie de características que la diferencian de esta entidad: aparición en la infancia, lesiones monomorfas no inflamatorias, granulomas y escasa respuesta al tratamiento. La primera descripción de esta enfermedad la realizó Gianotti et al en 1970, al presentar a 5 niños con una erupción pe-

rioral asintomática granulomatosa. Pero fueron Knautz y Leshner los primeros en utilizar el término Dermatitis Perioral Granulomatosa Infantil (DPGI), basándose en la localización de las lesiones. Aunque la etiopatogenia es desconocida, se ha relacionado con la aplicación de corticoides tópicos o irritantes, pudiendo tratarse de una respuesta inflamatoria granulomatosa inespecífica. Las lesiones son asintomáticas, monomorfas y sin inflamación. Consisten en pequeñas pápulas amarillentas que pueden confluir formando placas y que se ubican en la zona centroracial (perioral, perinasal y ocular). Las localizaciones extrafaciales son infrecuentes. Histopatológicamente se caracteriza por granulomas epitelioides sin necrosis caseificante peri o parafolliculares, con células gigantes multinucleadas y linfocitos. En ocasiones el infiltrado es más difuso y los granulomas no se aprecian. El curso de la enfermedad es autolimitado, aunque las lesiones pueden tardar años en regresar, sin secuelas cicatriciales.

**Caso clínico:** Niña de 5 años de edad con asma bronquial en tratamiento con corticoides inhalados de forma habitual, que consulta por lesiones peribucales asintomáticas de 3 meses de evolución y curso fluctuante. A la exploración se observan pápulas eritematosas con tendencia a confluir, junto con alguna micropústula aislada y grado variable de descamación. No había respondido a eritromicina oral ni metronidazol tópico.

**Conclusiones:** Poco frecuente, proceso benigno y autolimitado. El uso prolongado de esteroides tópicos inhalados puede inducirlo o exacerbarlo y es fundamental su retirada para la curación, además de tratamiento prologado con antibióticos. El diagnóstico diferencial se debe establecer prioritariamente con la sarcoidosis, también con la rosácea, el lupus miliar diseminado facial, la histiocitosis céfalica benigna, la granulosis *rubra nasi*, eccema de contacto, dermatitis atópica o impétigo.

### Bibliografía

Calzado L, Galera CM, Arrue I, Rodríguez-Peralto JL, Guerra A, Vanaclocha F. Dermatitis perioral granulomatosa infantil. *Actas Dermo-Sifilográficas.* 2004;95:580-2.

Torrelo A, Mediero IG, Zambrano A. Dermatitis perioral granulomatosa infantil. *Actas Dermosifiliogr.* 1996;87:626-8.

## 9. ERITEMA MULTIFORME MAYOR POR MYCOPLASMA PNEUMONIAE EN UNA ADOLESCENTE. ¿QUÉ PAPEL TUVO EL IBUPROFENO?

I. Marín, I. Betlloch, F.J. de León, A.M. Bouret, M. Leiva, M. Blanes y J.F. Silvestre

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

**Introducción:** La infección por *Mycoplasma pneumoniae* se encuentra entre los desencadenantes de un eritema multiforme (EM) y en ocasiones puede producir importante afectación sistémica y de mucosas como en el caso que describimos, en que además se plantea el posible papel inductor del ibuprofeno.

**Caso clínico:** Mujer de 15 años de edad que acude a urgencias por malestar general, fiebre, tos y expectoración acompañado de lesiones máculopapulares eritemato-edematosas en diana, localizadas en cara, miembros, palmas y plantas, así como erosiones necróticas en mucosa oral y genital, edema palpebral bilateral, hiperemia conjuntival y secreciones legñosas abundantes. La paciente había recibido tratamiento con ibuprofeno y Augmentine® sin mejoría. Negaba antecedente de Herpes simple. Exploraciones complementarias: En la analítica destacó una PCR de 8,96; y una leucocitosis (12.620) con neutrofilia (85%). La Rx de tórax mostró un infiltrado pulmonar en LID compatible con condensación neumónica. En el estudio microbiológico se detectó una serología *Mycoplasma IgM* positiva, siendo negativos el resto de serologías, cultivos de esputo y antigenuria. En la biopsia cutánea se observó una ampolla subepidérmica con necrosis epidérmica concluyente y un infiltrado linfo-

cítico perivasculares en dermis. La paciente fue diagnosticada de eritema multiforme mayor con afectación de mucosa oral, genital y conjuntival; probablemente secundario a infección por *Mycoplasma pneumoniae* sin poder descartar que fuera secundario a fármacos, dado el antecedente de toma de ibuprofeno. La paciente recibió tratamiento antibiótico, corticoterapia sistémica y curas locales resolviéndose el cuadro respiratorio y cutáneo. Fue intervenida quirúrgicamente de sinequias en ambos ojos permaneciendo secuelas leves a largo plazo. La paciente no ha vuelto a tomar AINE ni ha presentado nuevas lesiones de eritema multiforme. Está pendiente de realizarle pruebas epicutáneas.

**Discusión:** El eritema multiforme (EM) es un cuadro autolimitado o recurrente caracterizado por la aparición abrupta de pápulas eritematosas en diana de predominio acrofacial en adolescentes o adultos jóvenes. Se puede dividir en menor y mayor. Hablamos de EM mayor (EMM) cuando hay afectación sistémica y de mucosas importante y no debe confundirse con el Síndrome de Stevens Johnson con distintas características clínicas, etiológicas y pronósticas y habitualmente de causa farmacológica. El principal factor predisponente del EMM es infeccioso, siendo el virus herpes simple y el *Mycoplasma pneumoniae* los agentes causantes más frecuentemente asociados. Aunque menos de un 10% de casos se atribuye a fármacos, sobre todo al ibuprofeno, no podemos descartar que este fármaco haya podido tener algún papel en la enfermedad de nuestra paciente. El consejo farmacológico es difícil en estos casos y las pruebas epicutáneas con el fármaco sospechoso podrían ayudar a establecer el diagnóstico.

## 10. ERITRODERMIA GRAVE EN UN LACTANTE

I. Zarzoso<sup>a</sup>, F.A. Gemigniani<sup>a</sup>, B. Ferrer<sup>b</sup>, I. López-Lerma<sup>a</sup>, G. Aparicio<sup>a</sup>, J. Mollet<sup>a</sup> y V. García-Patos<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona. España.

**Introducción:** Las eritrodermias infantiles son infrecuentes, pero a menudo suponen un verdadero reto diagnóstico y terapéutico, llegando a ser una amenaza para el desarrollo correcto del niño e incluso para su vida. Como etiología de estas eritrodermias se incluyen diversas dermatosis, infecciones, medicamentos, inmunodeficiencias primarias y metabopatías, predominando unos u otros procesos en función de la edad de inicio. Presentamos nuestra experiencia con un caso complejo y grave de eritrodermia infantil que gracias a los avances en el diagnóstico molecular tuvo un final feliz.

**Caso clínico:** Presentamos el caso de un niño, hijo de padres no consanguíneos y con un hermano sano de 6 años de edad, que estando previamente sano, presentó a los 9 meses de vida una anemia hemolítica autoinmune acompañada de hepatoesplenomegalia y adenopatías. Recibió tratamiento con corticoides, gammaglobulinas, ciclosporina, mofetil micofenolato, rituximab, sirolimus y requirió varias transfusiones sanguíneas. En el curso de estos tratamientos apareció una eritrodermia afectando el 100% de la superficie corporal, con eritema, descamación y prurito muy intensos, lo que motivó el traslado a nuestro centro 5 meses después, donde también desarrolló alopecia. Las biopsias cutáneas pusieron de manifiesto una dermatitis psoriasiforme. El resto de exploraciones fueron normales o mostraron resultados inespecíficos, de difícil interpretación en el contexto de todos los tratamientos realizados (hemograma, bioquímica, estudios de metabopatías e inmunodeficiencias, niveles elevados de inmunoglobulina E, etc.). La respuesta a los tratamientos convencionales (medidas de soporte, hidratación, corticoides tópicos y sistémicos y antihistamínicos) fue escasa. Ante la sospecha de una inmunodeficiencia primaria se solicitaron estudios genéticos.

**Resultados:** Los estudios genéticos confirmaron la presencia de una mutación en homocigosis en el gen RAG1, diagnóstica de síndrome

de Omenn. Se realizó un trasplante de progenitores hematopoyéticos de sangre de cordón umbilical con mejoría clínica progresiva de la sintomatología general y cutánea.

**Conclusiones:** Las inmunodeficiencias primarias pueden acompañarse de eritrodermia, que habitualmente aparecen en los primeros meses de la vida. El debut tardío de las manifestaciones cutáneas, como ocurrió en nuestro paciente, no es lo habitual. La instauración de tratamientos inmunosupresores antes de tener un diagnóstico definitivo hizo imposible realizar estudios inmunológicos fiables. Los estudios genéticos son clave en estos casos para llegar a un diagnóstico de certeza y poder instaurar un tratamiento con finalidad curativa.

### Bibliografía

- Leclerc-Mercier S, Bodemer C, Bourdon-Lanoy E, Larousserie F, Hovnanian A, Brousse N, Fraitag S. Early skin biopsy is helpful for the diagnosis and management of neonatal and infantile erythrodermas. *J Cutan Pathol.* 2010;37:249-55.
- Pruszkowski A, Bodemer C, Fraitag S, Teillac-Hamel D, Amoric JC, de Prost Y. Neonatal and infantile erythrodermas: a retrospective study of 51 patients. *Arch Dermatol.* 2000;136:875-80.
- Sillevis Smitt JH, Kuijpers TW. Cutaneous manifestations of primary immunodeficiency. *Curr Opin Pediatr.* 2013;25:492-7.

## 11. ¿EXÓSTOSIS U OSTECONDROMA SUBUNGUEAL? A PROPÓSITO DE TRES CASOS

C. Vila Sava<sup>a</sup>, M. Silla Prósper<sup>a</sup>, M. Perea Cejudo<sup>a</sup>, J. Ríos Martín<sup>b</sup>, L. Ferrándiz Pulido<sup>a</sup> y F. Camacho Martínez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Unidad de Gestión Clínica de Dermatología; <sup>b</sup>Departamento de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla. España.

**Introducción:** La exostosis subungueal representa el 1% de las tumoraciones óseas benignas. Existe cierto predominio femenino y afecta fundamentalmente a adultos jóvenes. Aparece principalmente en la falange distal del primer dedo del pie, causando alteración de la uña suprayacente y de los tejidos periungueales. Puede asociarse a antecedentes traumáticos. Generalmente son lesiones solitarias aunque puede formar parte de síndromes. La radiología es la principal prueba complementaria para el diagnóstico diferencial con otras proliferaciones y tumores óseos benignos y malignos, pero en ocasiones es difícil diferenciar la exostosis del osteocondroma. Lo mismo ocurre con el examen histológico. El tratamiento es quirúrgico, con curetaje de la base para evitar la recidiva. Presentamos tres casos de pacientes con esta entidad.

**Casos clínicos:** Dos mujeres de 12 y 14 años, con tumoración subungueal en primer y cuarto dedos del pie respectivamente, y un varón de 13 años con afectación del segundo dedo de la mano. Se trataba de lesiones dolorosas de varios años de evolución, sin antecedente traumático conocido en ningún caso. Ante la sospecha de exostosis subungueal vs osteocondroma se realizó estudio radiológico y extirpación quirúrgica posterior.

**Resultados:** Las pruebas de imagen mostraron la presencia de prolongaciones de densidad ósea en la falange distal de las localizaciones descritas, rodeadas por material de menor radiolucencia sugestivo de cartilago. El examen anatomopatológico demostró la existencia de tejido óseo rodeado de tejido cartilaginoso, ambos maduro y sin atipias citológicas.

**Conclusiones:** Presentamos tres casos de neoformaciones subungueales, tanto en dedos de la mano como de los pies, en los que la radiología y la histología no han permitido diferenciar la exostosis del osteocondroma. Ambos pueden considerarse como tumores óseos benignos poco frecuentes, que suelen aparecer en la infancia. Tanto las pruebas de imagen como el estudio anatomopatológico son esenciales para tratar de confirmar el diagnóstico y descartar un tumor maligno.

**Bibliografía**

- Davis DA, Cohen PR. Subungual exostosis: case report and review of the literature. *Pediatr Dermatol.* 1996;13:212-8.
- Laralde M, Boggio P, Abad ME, Pagotto B, Castillo A. Subungual exostosis in a 14 years old boy. *Arch Argent Pediatr.* 2009;107:347-52.
- Messeguer F, Agusti-Mejias A, Pedrón G, Febrer I, Alegre V. Subungual exostosis, an entity to be consider in a nodule. *Piel* 2012; 27:224-30.

**12. HEMANGIOMAS CUTÁNEOS MÚLTIPLES DE APARICIÓN TARDÍA SOLAPADOS POR PROPRANOLOL**

C. Hernández Ibáñez<sup>a</sup>, J. del Boz González<sup>a</sup>, J. Navarro Morón<sup>b</sup>, L. Padilla España<sup>a</sup>, M.J. Bravo Sayago<sup>b</sup>, L.M. Briones López<sup>c</sup> y M. de Troya Martín<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Pediatría; <sup>c</sup>Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital Costa del Sol. Marbella. Málaga. España.

**Introducción:** Aunque el término “hemangiomatosis” ha sido usado sin consenso claro, habitualmente refiere la aparición de al menos 5 hemangiomas cutáneos, cuya aparición se produce en las primeras semanas de vida.

**Caso clínico:** Presentamos el caso de un niño varón con antecedentes de parto prematuro (35 semanas) tras embarazo no controlado que al nacimiento presenta hydrops fetalis con derrame pleural y distrés respiratorio que precisa ventilación mecánica prolongada desarrollando posteriormente una displasia broncopulmonar. Es diagnosticado en periodo neonatal de Toxoplasmosis Congénita (por serología y PCR en sangre), shunt portosistémico intrahepático congénito y una miocardiopatía hipertrófica asimétrica con ligera insuficiencia aórtica asociada. Por esta última desde la segunda semana de vida es tratado mediante propranolol (con dosis habitual de 5 mg/kg/día). Debido a todos estos problemas no recibe el alta hospitalaria hasta los 3 meses de vida. Desde entonces, presenta evolución tórpida a nivel respiratorio con frecuentes reagudizaciones en relación a infecciones víricas precisando en múltiples ocasiones valoración urgente y varios ingresos (incluso en UCI) a pesar de su tratamiento de base con broncodilatadores (salbutamol, budesonida) y de oxigenoterapia domiciliar. Debido a dichas complicaciones respiratorias se decide retirada del propranolol con casi 8 meses de vida. Desde una semana después presenta la aparición de múltiples hemangiomas cutáneos (más de 20) afectando cara, tronco y miembros, con rápido crecimiento de los mismos (aunque sin afectación hepática asociada según repetidas ecografías), decidiéndose tras valoración multidisciplinar retomar propranolol a dosis menores (2 mg/kg/día) con excelente respuesta de las lesiones, y ya sin reagudizaciones respiratorias asociadas.

**Discusión:** Este excepcional caso con aparición de hemangiomas de forma “solapada” por el propranolol nos demuestra que el propranolol presenta un efecto no solamente terapéutico respecto a los hemangiomas infantiles, sino también potencialmente profiláctico. Ello podría apoyar la posible utilidad de este fármaco en la prevención del crecimiento y diseminación de diferentes neoplasias de gran potencial angiogénico, como puede ser el melanoma, avalando estudios que ya sugieren al propranolol como factor que se relacionaría a mejor pronóstico en estos pacientes. Por otro lado, si consideramos este cuadro dentro del concepto de “hemangiomatosis benigna”, este sería el primer caso en que se comunica su tratamiento con propranolol.

**Bibliografía**

De Giorgi V, Grazzini M, Gandini S, Benemey S, Asbury CD, Marchioni N, Geppetti P. B-adrenergic-blocking drugs and melanoma: current state of the art. *Expert Rev Anticancer Ther.* 2012;12:1461-7.

Glick ZR, Frieden IJ, Garzon MC, Mully TW, Drolet BA. Diffuse neonatal hemangiomatosis: an evidence-based review of case reports in the literature. *J Am Acad Dermatol.* 2012;67:898-903.

**13. HEMOTÓRAX ASOCIADO A LESIÓN VIOLÁCEA NODULAR PROFUNDA EN PARRILLA COSTAL**

T. Martínez-Menchón<sup>a</sup>, J.L. Fuster Soler<sup>b</sup>, N.A. Méndez Aguirre<sup>b</sup>, J.C. López Gutiérrez<sup>c</sup>, P. Sánchez-Pedreño Guillén<sup>a</sup>, R. Corbalán Vélez<sup>a</sup>, A. Clemente Ruiz de Almirón<sup>a</sup>, J. Martínez Escribano<sup>a</sup>, E. Martínez Barba<sup>d</sup> y J. Frías Iniesta<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Pediatría (Oncología, Cirugía Pediátrica); <sup>c</sup>Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital La Paz. Madrid. España. <sup>d</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. España.

**Introducción:** La presentación de un tumor vascular en el periodo neonatal en un niño que se manifiesta por derrame pleural es un acontecimiento infrecuente, que precisa de un amplio diagnóstico diferencial.

**Caso clínico:** Lactante de 45 días de vida que ingresó por cuadro de dificultad respiratoria. Presentaba hemotórax izquierdo que motiva ingreso en UCI y toracocentesis evacuadoras de repetición durante 16 días. Tras toracoscopia con biopsia pleural se objetivó una mejoría progresiva del cuadro permitiendo alta de UCI. Durante la exploración clínica se detectó un nódulo en parrilla costal izquierda de color eritematovioláceo. En la biopsia cutánea se observó una proliferación neoplásica de naturaleza vascular que se dispone constituyendo agregados nodulares y también de forma laxa entre las fibras de colágeno configurando hendidas, la proliferación era positiva para CD31, CD34 y D2-40 siendo negativa para Glut 1 compatible con hemangioendoteloma kaposiforme. El paciente reingresó posteriormente por crecimiento importante de la lesión asociado nuevamente a empeoramiento de su función respiratoria. Recibió 20 dosis de vincristina, asociado a aspirina y ticlopidina, pero, tras el cese de la misma por efectos secundarios digestivos se objetivó nueva progresión de las lesiones. Acontecimientos recientes obligan a un nuevo diagnóstico diferencial.

**Discusión:** Aunque nuestro diagnóstico fue de hemangioendoteloma kaposiforme, los nuevos hallazgos osteolíticos costales nos hacen replantear el diagnóstico considerando como nuevas posibilidades diagnósticas el síndrome de Gorham-Stout y la linfangiomatosis kaposiforme. Este caso demuestra la necesidad de un abordaje multidisciplinario debido a la dificultad diagnóstica y terapéutica de los tumores vasculares.

**Bibliografía**

Fernández-Pineda I, López Gutiérrez JC, Chocarro G, Bernabeu-Wittel J, Ramírez Villar GL. Long-term outcome of vincristine-aspirin-ticlopidin (VAT) therapy for vascular tumors associated with Kassabach-Merrit phenomem. *Pediatr Blood Cancer.* 2013;60:1478-81.

Leite I, Hernández-Martín A, Colmenero I, López Gutiérrez JC, Torreló A. Invasive lymphatic malformation (Gorham-Stout) of the pelvis with prominent skin involvement. *Pediatric Dermatol.* 2013;30:374-8.

**14. HIDROCISTOMAS ECRINOS MÚLTIPLES**

A. Veà, S. Moreno, M.R. García, R.M. Martí, J.M. Casanova y X. Soria

Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Arnau de Vilanova de Lleida. Universitat de Lleida. España.

**Introducción:** El hidrocistoma ecrino es una lesión quística, la mayoría de las veces única, propia de individuos adultos. Presentamos el caso de una niña con hidrocistomas ecrinos múltiples nasales.

**Caso clínico:** Niña de 6 años sin antecedentes médicos de interés, que presentaba desde los dos años de vida múltiples pápulas grises, situadas en el dorso, la punta y las alas nasales. El número y el tamaño de las lesiones habían ido en aumento de forma progresiva, siendo las más grandes de unos 2 mm de diámetro. Con el diagnóstico de comedones abiertos, su pediatra había prescrito diferentes cremas antiacnéicas sin mejoría. En la dermatoscopia se observaba unas estructuras redondeadas de márgenes mal delimitados con un patrón homogéneo de color gris pálido-azulado. Se planteó realizar una biopsia para estudio histológico, pero los padres declinaron esta opción por motivos estéticos. Ante la sospecha diagnóstica de hidrocistomas ecrinos múltiples, se prescribió tratamiento con hexacloruro de aluminio al 20%, 1 aplicación/día. No obstante, la paciente no realizó el tratamiento al mejorar de forma espontánea con la llegada de invierno. Así mismo, también fue valorada la abuela de la paciente, que mostraba lesiones de iguales características en párpados inferiores desde la adolescencia.

**Discusión:** El hidrocistoma ecrino aparece en individuos adultos con cierta predilección por el sexo femenino. Las lesiones suelen ser únicas, en forma de pápulas y/o vesículas grisáceas, de pequeño tamaño, localizadas principalmente en la porción cefálica y en especial en la región periorbitaria. Se ha descrito que estas lesiones pueden incrementar su tamaño en verano o después de ejercicio físico y mejorar o incluso remitir en invierno. En el estudio histopatológico destaca la presencia de una o más estructuras quísticas uniloculadas localizadas próximas a glándulas ecrinas en la dermis. La pared del quiste está constituida por células mioepiteliales y células secretoras en las que se puede observar el fenómeno de decapitación. Aunque está descrito, el hidrocistoma ecrino múltiple es una entidad poco frecuente y en concreto, sólo hemos encontrado dos casos descritos en la edad pediátrica. Dada su excepcionalidad, hemos decidido presentar este caso.

#### Bibliografía

- Nam JH, Lee GY, Kim WS, Kim KJ. Eccrine Hidrocystoma in a Child: An atypical Presentation. *Ann Dermatol.* 2010;22:1.  
 Poppe H, Kneitz H, Weyandt G, Bröcker EB. Multiple translucent papules on the nose of a 5-year-old boy. Diagnosis: multiple eccrine hidrocistomas. *Pediatr Dermatol.* 2011;28:53-4.

### 15. ICTIOSIS CONGÉNITA SINDRÓMICA

M.T. López Villaescusa<sup>a</sup>, J.M. Azaña Defez<sup>a</sup>,  
 M.L. Martínez Martínez<sup>a</sup>, M. Rodríguez Vázquez<sup>a</sup>  
 y R. González Sarmiento<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. España. <sup>b</sup>Unidad de Medicina Molecular. Universidad de Salamanca. España.

**Introducción:** Las ictiosis hereditarias son trastornos mendelianos de la queratinización que se caracterizan clínicamente por descamación y/o hiperqueratosis generalizadas. Desde 2009 se clasifican de acuerdo con la clínica en no sindrómicas, con manifestaciones limitadas a la piel y sindrómicas, en las que la enfermedad se presenta en la piel y otros órganos.

**Caso clínico:** Niña nacida prematura (34 semanas) de padres sanos no consanguíneos. Desde el nacimiento, presentó descamación generalizada con eritema subyacente, sin formación de ampollas. El eritema fue desapareciendo en el primer año mientras que la descamación persistió con hiperqueratosis en grandes pliegues, abdomen y superficie lateral de pies con queratodermia moderada; asociaba prurito, fotofobia e hipohidrosis. El estudio histopatológico mostró hallazgos inespecíficos. A lo largo de los dos primeros años de vida desarrolló de forma progresiva clínica neurológica: paresia espástica en miembros inferiores con incapacidad para la marcha y déficit intelectual con retraso en el lenguaje. Con el diagnóstico de ictiosis sindrómica con trastorno neurológico asociado se realizaron estudios de neuro-imagen que mostraron afectación de

la sustancia blanca periventricular. La exploración oftalmológica no mostró alteraciones en fondo de ojo. Con la sospecha diagnóstica de síndrome de Sjögren-Larsson (SSL), se realizó estudio genético del gen de la enzima deshidrogenasa de aldehídos grasos (FALD-H3A2) mediante PCR y secuenciación automática, detectándose una mutación en homocigosis c.317T>G; p.L106R en el exón 3, descrita como patogénica. El manejo multidisciplinario de la paciente incluyó tratamiento tópico dermatológico, con mejoría del prurito y la descamación, fisioterapia junto con ortesis funcionales de miembros inferiores que ha permitido la movilidad, si bien reducida, y técnicas de estimulación y logopedia, además de controles neurológicos y oftalmológicos.

**Discusión:** El síndrome de Sjögren-Larsson es un trastorno neurocutáneo hereditario, autosómico recesivo, caracterizado por ictiosis congénita, di o tetraplejía y retraso mental. Raro y de distribución mundial, es más común en Suecia (prevalencia de 0,4 por 100.000). La ictiosis, con las características que presenta nuestra paciente, se manifiesta desde el nacimiento, si bien con severidad variable pese a ser un síndrome genotípicamente muy homogéneo. Sin embargo, el diagnóstico puede retrasarse hasta la aparición de la clínica neurológica. Es causado por mutaciones en el gen de la enzima deshidrogenasa de aldehídos grasos, que cataliza la oxidación de aldehídos alifáticos de cadena larga en ácidos grasos, vía importante en la síntesis de lípidos epidérmicos y en el catabolismo de fosfolípidos y esfingolípidos en el cerebro, lo que explica sus manifestaciones clínicas. Estas mutaciones, más de 70, se han detectado en todos los pacientes con SSL. Una vez diagnosticado requiere un manejo pluridisciplinario.

#### Bibliografía

- Gånemo A, Jagell S, Vahlquist A. Sjögren-larsson syndrome: a study of clinical symptoms and dermatological treatment in 34 Swedish patients. *Acta Derm Venereol.* 2009;89:68-73.  
 Oji V, Tadini G, Akiyama M, Blanchet Bardon C, Bodemer C, Bourrat E, 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.

### 16. IMPACTO DE UNA NUEVA CONSULTA ESPECÍFICA DE DERMATOLOGÍA PEDIÁTRICA EN NUESTRA ÁREA DE REFERENCIA

M. Pico, M.A. Romero Cabrera, A. González Cabrerizo,  
 D. del Ojo Cordero y J.C. Armario Hita

Unidad de Dermatología, UCG "Bloque Quirúrgico". Hospital Universitario de Puerto Real. Universidad de Cádiz. España.

**Introducción:** El objetivo de este estudio es describir y cuantificar los pacientes atendidos en la consulta de Dermatología Pediátrica durante el primer año de actividad del Proceso Dermatología Pediátrica en el Hospital Universitario de Puerto Real (Cádiz).

**Material y métodos:** Se trata de un estudio descriptivo y retrospectivo de 729 pacientes nuevos atendidos en la consulta de Dermatología Pediátrica de la Unidad de Dermatología del Hospital Universitario de Puerto Real (Cádiz) durante su primer año de funcionamiento, desde febrero de 2012 a febrero de 2013 derivados desde 20 Centros de Salud diferentes.

**Resultados:** Se atendió a un total de 729 pacientes nuevos durante 12 meses, con una media de 15 pacientes nuevos/día. De estos, 217 pacientes eran mayores de 14 años. La edad media de los pacientes menores de 14 años fue 7,78 años. La distribución entre ambos sexos, a razón mujer/hombre, fue de 1,34. El diagnóstico más frecuente correspondió a nevus (n = 127), seguido de eccemas (n = 87), y verrugas víricas (n = 52).

**Conclusiones:** El registro adecuado es fundamental para conocer la actividad realizada y poder comparar con otros centros. Nuestros resultados nos permiten afirmar que la Dermatología Pediátrica desempeña un papel relevante dentro del ámbito hospitalario, así

como definir las características de la patología dermatológica de la población pediátrica en el área de referencia de nuestro centro.

### 17. INCONTINENTIA PIGMENTI: ESTUDIO RETROSPECTIVO (1999-2013)

M. Feito<sup>a</sup>, N. Pastora<sup>b</sup>, R. Maseda<sup>a</sup>, R. Paz<sup>a</sup>, P. Lapunzina<sup>c</sup>, M. Beato<sup>d</sup> y R. de Lucas<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Oftalmología; <sup>c</sup>Genética e INGEMM; <sup>d</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

**Introducción:** La *incontinentia pigmenti* (IP) es una genodermatosis infrecuente que sigue un patrón de herencia dominante ligado a X. Mutaciones en el gen *IKBKG/NEMO*, localizado en el cromosoma X(Xq28), son las responsables de la enfermedad. La IP compromete fundamentalmente a la piel, ojo y sistema nervioso. Los hallazgos cutáneos están bien descritos y son muy característicos, por lo que son los que proporcionan el diagnóstico en la gran mayoría de pacientes. Sin embargo, las manifestaciones oculares y las neurológicas son las que marcan el pronóstico de los pacientes afectados. Son muchos los artículos publicados recientemente sobre las distintas esferas que están comprometidas en esta patología, e incluso en este mismo año se han revisado los criterios establecidos y se ha propuesto una actualización de los mismos.

**Material y métodos:** Nuestro estudio incluye todos los pacientes diagnosticados y/o en seguimiento en las Consultas de Dermatología, Oftalmología y Neurología Pediátrica de nuestro hospital en el periodo 1999-2013, con hallazgos clínicos, histológicos y/o moleculares de *incontinentia pigmenti*.

**Resultados:** Se presentarán las características clínicas cutáneas y extracutáneas y los hallazgos moleculares, así como tratamiento, evolución y pronóstico de los pacientes afectados por esta enfermedad. Además, se revisará la literatura más reciente publicada hasta el momento y se comparará nuestra serie con otras series publicadas.

**Discusión:** El abordaje multidisciplinar de la IP permite detectar precozmente alteraciones tratables, como las oftalmológicas, las cuales dejadas a su evolución natural pueden conducir a ceguera irreversible. Los estudios moleculares no sólo confirman el diagnóstico de los casos con clínica más típica y posibilitan el consejo genético, sino que permiten además diagnosticar casos dudosos.

#### Bibliografía

- Miniç S, Trpinac D, Obradović M. Incontinentia pigmenti diagnostic criteria update. *Clin Genet*. 2013. p. 26.
- Miniç S, Trpinac D, Obradović M. Systematic review of central nervous system anomalies in incontinentia pigmenti. *Orphanet J Rare Dis*. 2013;8:25.
- O'Doherty M, McCreery K, Green AJ, Tuwir I, Brosnahan D. Incontinentia pigmenti-ophthalmological observation of a series of cases and review of the literature. *Br J Ophthalmol*. 2011;95:11-6.

### 18. INMUNOTERAPIA CON ANTÍGENO DE CANDIDINA PARA EL TRATAMIENTO DE VERRUGAS EN NIÑOS: EXPERIENCIA EN 5 AÑOS

F. Muñoz-Garza, M.E. Hernández-Ruiz, E. Roé-Crespo, M. Torres-Pradilla, P. Aguilera, S. Balta y E. Baselga-Torres

*Clínica de Dermatología Multidisciplinar Dermik. Barcelona. España.*

**Introducción:** Las verrugas virales son una de las infecciones más frecuentes en la edad pediátrica. El manejo de las verrugas en niños es un reto terapéutico, ya que en ocasiones es dolorosa con los métodos originales, en especial si son múltiples o recalcitrantes. La inmunoterapia con el antígeno de candidina intralesional implica la

activación del sistema inmune, el cual al ser activado destruye todas las lesiones cutáneas, en lugar de ofrecer el tratamiento localizado en cada lesión.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo de pacientes pediátricos tratados con candidina intralesional en una clínica dermatológica privada de enero 2008 a julio 2013. Se realizó una aplicación de 0,2 ml del antígeno de candidina (*Candida albicans* skin test 50 mcr/ml; 2 ml, Laboratorios LETI S.L.U. Barcelona, España) utilizando una jeringa de 1 ml y una aguja de 30 G en la lesión predominante, con un espacio entre cada sesión de 3 semanas.

**Resultados:** Un total de 220 pacientes han sido tratados mediante este método. 110 mujeres y 110 hombres entre 3-21 años. 156/220 (70,9%) tuvieron resolución completa de las lesiones, 37/220 (16,8%) una resolución parcial y 27/220 (12,2%) no tuvieron mejoría. El promedio de aplicaciones fue de 2,73 inyecciones por paciente. 177/220 (80,4%) tenían verrugas recalcitrantes tratadas previamente con múltiples tratamientos tópicos, crioterapia y criofeitado de los cuales el 70% presentaron respuesta completa con el tratamiento intralesional. La mayoría de las lesiones se encontraban en manos y pies. Un total de 34/220 pacientes tenían lesiones a distancia 16/34 (47%) mostró una resolución completa de las lesiones y un 35% una mejoría parcial. Dentro de los efectos secundarios reportados, todos experimentaron dolor durante la aplicación. Solo 21/220 presentaron otros signos, pero ninguna reacción exagerada, ampolla, edema, descamación, reacción febril y dolor intenso en los días posteriores a la aplicación.

**Conclusiones:** La aplicación de inmunoterapia intralesional puede ser considerada como tratamiento de primera línea en niños con verrugas grandes, múltiples o recalcitrantes a la terapia convencional. A pesar de ser un poco dolorosa a la aplicación, es una opción tolerada por los niños, sin efectos secundarios importantes ni incapacidad para realizar actividades cotidianas, disminuyendo el uso de tratamientos tópicos diarios. Nuestra experiencia sugiere que el uso de candidina intralesional representa una opción terapéutica para el tratamiento de verrugas virales en niños de una manera segura, económica y efectiva.

### 19. LACTANTE CON LESIONES MACULOSAS ERITEMATOSAS Y ACRÓMICAS

C. Rubio Flores<sup>a</sup>, O. López-Barrantes González<sup>a</sup>, I. Prats Caelles<sup>a</sup>, S. Salinas Moreno<sup>b</sup>, T. Sanz Sánchez<sup>a</sup>, R. Valverde Garrido<sup>a</sup> y R.M. Díaz Díaz<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Sección de Dermatología; <sup>b</sup>Sección de Anatomía Patológica. Hospital Infanta Sofía. San Sebastián de los Reyes. Madrid. España.

**Introducción:** Presentamos un caso de difícil diagnóstico clínico en un varón de 4 meses sin antecedentes de interés. Las dermatosis neonatales suponen en algunas ocasiones un reto diagnóstico y terapéutico, y debemos apoyarnos en un alto índice de sospecha de cuadros propios de esta edad y en las pruebas complementarias que confirmen el diagnóstico.

**Caso clínico:** Un varón de 4 meses, sin antecedentes personales ni familiares de interés, con un hermano mayor de 2 años sin dermatosis previa, consultó por la aparición, desde los 3 meses de vida, de lesiones en los miembros, y más tenues en tronco y cara, que iban aumentando progresivamente, de carácter asintomático. Presentaba áreas amplias de eritema, inicialmente sin descamación, en los 2 tercios distales de los miembros, de manera simétrica, con cierta disposición livedoide en la periferia, y en el seno de estas máculas lesiones maculosas acrómicas de aspecto "en gotas". El resultado de la analítica fue clave para el diagnóstico, confirmando la presencia de autoanticuerpos ANA y anti Ro. Su madre fue estudiada, con el hallazgo de ser portadora asintomática de ANA, antiRo y anti La. La biopsia de las lesiones mostró una dermatitis de patrón liquenoide compatible con el diagnóstico de lupus eritematoso. Se



descartó afectación extracutánea. Se instauró tratamiento con protección solar y corticoide tópico de mediana potencia, con rápida mejoría del componente eritematoso, no así de las máculas acrómicas, que se extendieron produciendo un cuadro similar a un vitiligo extenso. Con el paso de los meses, los títulos de autoanticuerpos han ido disminuyendo, y de una manera más tardía, también han ido mejorando las lesiones vitiligoideas, sin haberse resuelto por completo a los 18 meses de edad.

**Discusión:** El lupus eritematoso neonatal, producido por la transmisión transplacentaria de autoanticuerpos maternos, muestra una gran variabilidad clínica en sus manifestaciones cutáneas, pero hasta el momento, no conocemos ningún caso bien documentado con lesiones vitiligo-like como las que tenía nuestro paciente. En principio los autoanticuerpos inductores de lesiones inflamatorias en el lupus son diferentes de los autoanticuerpos contra los melanocitos, pero la fisiopatología de estos trastornos autoinmunes en el neonato no está muy clara, implicando fenómenos complejos de apoptosis celular, microquimerismo materno, mimetismo molecular (inmunidad cruzada), fenómenos relacionados con receptores "Toll-like" y aumento de la expresión de receptores inhibidores en células del sistema inmune responsables de la tolerancia inmunológica. Es difícil predecir la evolución de las lesiones vitiligoideas, que a pesar de haber mejorado en gran medida con el aclaramiento de los autoanticuerpos maternos, podrían persistir en el futuro.

**Conclusiones:** El lupus eritematoso neonatal comprende un amplio espectro de manifestaciones cutáneas, entre las que podríamos incluir lesiones "vitiligo-like", no descritas hasta el momento.

## 20. NEONATO CON LESIONES CUTÁNEAS MÚLTIPLES Y ALTERACIONES PLACENTARIAS. A PROPÓSITO DE 2 CASOS

R. Pigem<sup>a</sup>, J. Ferrando<sup>a</sup>, A. Vicente<sup>d</sup>, M.D. Salvia<sup>b</sup>, F. Botet<sup>b</sup>, L. Garriga<sup>b</sup>, M.A. Díaz<sup>c</sup>, L. Alòs<sup>c</sup>, A. Nadal<sup>c</sup>, J.A. Bombí<sup>c</sup>, M.A. González-Enseñat<sup>d</sup> y T. Estrach<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Neonatología; <sup>c</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Clínic. Barcelona. <sup>d</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. Barcelona. España.

**Introducción:** La histiocitosis de células de Langerhans (HCL) congénita es una entidad, poco frecuente con presentación clínica y evolución muy heterogénea. En la hemangiomatosis neonatal debe descartarse la afectación hepática y cerebral. El estudio de posibles alteraciones placentarias puede en ciertos casos contribuir a un diagnóstico precoz.

**Casos clínicos:** Caso 1: neonato varón con antecedente de prematuridad de 32 semanas. Embarazo controlado con parto eutócico y peso de 1.720 g. Presentó al nacer múltiples pápulas y nódulos violáceo-negruzcos en cabeza, tronco, extremidades, plantas y palmas. En las ecografías transfontanelares se observó hemorragia de la matriz germinal sin signos de progresión. La ecografía abdominal fue normal. La biopsia cutánea realizada al tercer día de vida mostró un infiltrado en dermis de células histiocitarias positivas para S-100, CD1a y langerina compatible con HCL. Al mes de vida la mayoría de las lesiones cutáneas habían involucionado espontáneamente dejando cicatrices atróficas. A los 3 meses de vida no muestra evidencia de afectación sistémica. Caso 2: neonato mujer con antecedente de prematuridad de 33 semanas y corioamnionitis. Durante el seguimiento ecográfico se detectó polihidramnios y macroplacenta. Al nacer presentó doce lesiones cutáneas de crecimiento progresivo durante las primeras semanas de vida. En las exploraciones complementarias realizadas a los dos meses de vida se detectó anemia, alteraciones en el eje tiroideo y lesiones hepáticas.

**Discusión:** Presentamos dos casos de neonatos prematuros que clínicamente mostraron lesiones cutáneas tipo "magdalena de arán-

danos" (*Blueberry muffin baby*). El diagnóstico diferencial inicial en estos casos es amplio, por lo que el diagnóstico precoz es importante para orientar las pruebas complementarias e iniciar, si es posible, tratamiento específico. Estos dos casos reflejan la utilidad del estudio de la placenta en neonatos que presentan múltiples lesiones cutáneas congénitas. En el primer caso el estudio histopatológico de la placenta, macroscópicamente normal, ya mostraba acúmulos de células de Langerhans (CD1a positivas) en el estroma vellositario; mientras que el estudio histopatológico de la placenta del segundo caso evidenciaba una corangiomasitosis difusa, alteración que se ha asociado con angiomasitosis neonatal<sup>2</sup>. Por ello, sería útil incorporar de forma sistemática el estudio histopatológico de la placenta en estos casos ya que puede ayudar a acelerar el diagnóstico y a orientar mejor las pruebas complementarias pertinentes según la orientación clínica.

### Bibliografía

1. Terry J, Pluchinotta FR, Sanders SP, Vergilio JA, Hyde SR, Boyd TK. Congenital Langerhans Cell Histiocytosis with placental involvement. *Pediatr Dev Pathol*. 2013;16:224-8.
2. Hoeger PH, Maerker JM, Kienast AK, Syed SB, Harper JI. Neonatal haemangiomas associated with placental chorioangiomas: report of three cases and review of the literature. *Clin Exp Dermatol*. 2009;34:78-80.

## 21. LINFOMA CUTÁNEO PRIMARIO DE CÉLULAS B DE LA ZONA MARGINAL: PRESENTACIÓN DE UN CASO PEDIÁTRICO

L. Gómez-Recuerdo Muñoz<sup>a</sup>, B. Lozano Masdemont<sup>a</sup>, V. Parra Blanco<sup>b</sup>, A. Pulido Pérez<sup>a</sup>, R. Suárez Fernández<sup>a</sup> y M. Campos Domínguez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

**Introducción:** Los linfomas primariamente cutáneos de células B de la zona marginal (LPCBZM) ocurren fundamentalmente en adultos. Su aparición en la edad pediátrica es excepcional. Presentamos un caso de LPCBZM en una niña de 13 años en el que se documentó una historia previa al diagnóstico de siete años de evolución. Fue tratada mediante cirugía y no ha presentado recaídas en un seguimiento de dos años.

**Caso clínico:** Niña de 13 años sin antecedentes familiares ni personales de interés que consultó por lesiones en la cara posterior del muslo izquierdo, asintomáticas, de años de evolución. La familia refería frecuentes excursiones al campo pero no recordaba picaduras en la zona. En la exploración se objetivaron varios papulonódulos eritematovioláceos, algunos confluentes, en la cara posterior del muslo izquierdo. Se descubrió que había sido sometida a dos biopsias por un equipo diferente 7 años antes. En la primera se objetivó un infiltrado inflamatorio dérmico constituido por linfocitos T y B, células plasmáticas e histiocitos, mientras que en la segunda se describía un infiltrado granulomatoso (plasmáticas, linfocitos e histiocitos). Se habían iniciado diversos tratamientos sin mejoría. Se decidió repetir la biopsia. Los datos histopatológicos, inmunohistoquímicos y moleculares confirmaron el diagnóstico de LPCBZM. Tras este diagnóstico, se estudió la clonalidad del gen IgH y del TCR-gamma en las biopsias antiguas, con el hallazgo de policlonalidad. El estudio de extensión consistente en analítica de sangre (con lactato deshidrogenasa y  $\beta 2$ -microglobulina), ecografía ganglionar y PET-TC fue negativo. Al tratarse de una lesión localizada, se plantearon distintas alternativas terapéuticas y la familia optó por la exéresis quirúrgica. La paciente se mantiene en remisión completa desde hace dos años.

**Discusión:** El LCBZM es un linfoma indolente que forma parte de un grupo heterogéneo de linfomas de células B primariamente cutáneos (LCBPC), dentro del cual es el segundo más frecuente tras el

linfoma centrofolicular. Supone un 25% de todos los linfomas primarios cutáneos. Se clasifica dentro del grupo de los linfomas B de la zona marginal extranodales, originados en el tejido linfoide asociado a la piel (SALT). Se presenta como pápulas, placas o nódulos eritematosos o violáceos solitarios o múltiples localizados en tronco, miembros superiores o cabeza y afecta sobre todo a varones de mediana edad. El diagnóstico diferencial se plantea con lesiones de urticaria, picaduras, leucemia cutis y pseudolinfomas. Se han descrito en la literatura menos de 20 casos de LPCBZM en menores de 20 años, todos con historia natural similar a la observada en adultos. Esta baja incidencia puede estar subestimada por la menor tasa de biopsias en niños. El LPCBZM tiene baja tasa de afectación sistémica. En lesiones localizadas los tratamientos más empleados son la radioterapia y la cirugía. No se ha demostrado superioridad de ninguna de ellas. También se emplean infiltraciones de rituximab o corticoides. Ante afectación ganglionar o sistémica se plantea tratamiento con quimioterapia. La supervivencia a los 5 años es de un 99%, pero las recaídas son frecuentes, incluso hasta 10 años después, por lo que es necesario un seguimiento a largo plazo.

#### Bibliografía

- Fink-Puches R, Chott A, Ardigó M, Simonitsch I, Ferrara G, Kerl H, Cerroni L. The spectrum of cutaneous lymphomas in patients less than 20 years of age. *Pediatr Dermatol.* 2004;21:525-33.
- Sharon V, Mecca PS, Steinherz PG, Trippett TM, Myskowski PL. Two pediatric cases of primary cutaneous B-cell lymphoma and review of the literature. *Pediatr Dermatol.* 2009;26:34-9.
- Suárez AL, Pulitzer M, Horwitz S, Moskowitz A, Querfeld C, Myskowski PL. Primary cutaneous B-cell lymphomas: part I. Clinical features, diagnosis, and classification. *J Am Acad Dermatol.* 2013;69:329.e1-13.

## 22. LUPUS ERITEMATOSO INFANTIL. ¿LA MISMA ENFERMEDAD DEL ADULTO?

L. Maroñas Jiménez, C. Gutiérrez García-Rodrigo, F. Vanaclocha Sebastián y A. Guerra Tapia

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

**Introducción:** El lupus eritematoso sistémico (LES) es la forma más frecuente de LE en la población pediátrica (LEp). A propósito de un caso reciente en nuestras consultas, repasamos las principales peculiaridades del LE infantil.

**Caso clínico:** Se trata de una niña asiática de 10 años de edad, sin antecedentes médico-quirúrgicos conocidos, que consultó por un cuadro de lesiones en ambas manos relacionadas con la exposición al frío de varios años de evolución, asociadas a la aparición en el último mes de lesiones faciales asintomáticas, no fotosensibles, y edemas acrales. A la exploración, presentaba un eritema violáceo en el dorso de ambas manos, que respetaba las articulaciones interfalángicas, pápulas eritematoedematosas bilaterales en región malar y placas eritemato-violáceas descamativas muy polimorfas en ambos muslos. Además, se objetivaron edemas acrales incipientes y fenómeno de Raynaud. Los estudios analíticos iniciales mostraron una marcada hipoalbuminemia con alteración generalizada del perfil hepático y ligera plaquetopenia. El sedimento de orina evidenció frecuentes cilindros hialino-granulosos con proteinuria en rango nefrótico en la orina de 24 horas. El consumo de complemento y la positividad de los estudios de autoinmunidad (ANA, anti-DNA nativo, anti-Sm, anti-SSA/Ro) permitieron confirmar el diagnóstico de LES. La biopsia renal fue compatible con glomerulonefritis proliferativa difusa.

**Discusión y conclusiones:** Aunque se considera el equivalente infantil a la enfermedad del adulto, el LEp presenta importantes diferencias epidemiológicas, clínicas y en relación al pronóstico que deben tenerse en cuenta. Como enseñanza práctica del caso, concluimos que las lesiones cutáneas de LE en los niños deben valorar-

se como un signo clínico visible de organicidad grave subyacente, al menos, hasta que se demuestre lo contrario.

#### Bibliografía

- Hiraki L, et al. Prevalence, incidence and demographics of systemic lupus erythematosus and lupus nephritis from 2000 to 2004 among children in the US Medicaid beneficiary population. *Arthritis and Rheumatism.* 2012;64:2669-76.
- Hoffman E, et al. Juvenile-onset systemic lupus erythematosus: different clinical and serological pattern than adult-onset systemic lupus erythematosus. *Ann Rheum Dis.* 2009;68:412-5.
- Malattia C, Martini A. Pediatric-onset systemic lupus erythematosus. *Clin Rheumatol.* 2013;27:352-62.

## 23. MANIFESTACIONES DERMATOLÓGICAS DE LA FENILCETONURIA

J.J. Domínguez-Cruz<sup>a</sup>, M.A. Bueno-Delgado<sup>b</sup>, J. Bernabeu-Wittel<sup>a</sup>, C. Delgado-Pecellin<sup>c</sup> y J. Conejo-Mir<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología y Venereología Médico-Quirúrgica;

<sup>b</sup>Unidad de Metabolopatía de la UGC de Pediatría; <sup>c</sup>UGC

Bioquímica Clínica. Hospital Universitario Virgen del Rocío.

Sevilla. España.

**Introducción:** El *screening* neonatal de la Fenilcetonuria (PKU, OMIM 261600) ha permitido un diagnóstico y tratamiento precoz. Se ha observado como la instauración temprana del tratamiento evita el retraso mental y otras complicaciones neurológicas. Sin embargo, ningún estudio ha evaluado las manifestaciones dermatológicas de los pacientes PKU tratados precozmente

**Material y métodos:** Los pacientes fueron valorados y tratados en la Unidad de Metabolopatía del Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla. Todos los pacientes con PKU con diagnóstico por *screening* neonatal fueron evaluados por un dermatólogo de la Unidad de Dermatología Pediátrica desde el 1 de Enero al 31 de Diciembre de 2011. A cada paciente con PKU se le realizó una exploración dermatológica completa, con especial atención a si presentaban alguno de los criterios de Hanifin y Rajka para el diagnóstico de dermatitis atópica. Los pacientes con PKU fueron clasificados en función a los niveles de fenilalanina (Phe) al diagnóstico y/o a la tolerancia a la dieta a los 5 años en 2 grupos: 1) Baja tolerancia a Phe (BTP); 2) Moderada-alta tolerancia a Phe (MATP).

**Resultados:** Se incluyeron 143 pacientes con PKU que fueron evaluados dermatológicamente. La edad media fue de 10,02 años (mediana de 7 años) y se observó un predominio, no significativo, del sexo femenino (53,1% vs 46,9%). 94 pacientes (65,7%) fueron clasificados como BTP y 49 (34,3%) como MATP. El pelo claro (rubio o pelirrojo) se observó en 17 pacientes (11,8%) y el pelo oscuro en 126 (n = 88,2%). Color de: 12,6% (n = 18) tenían los ojos claros (azules o verdes) y el 87,4% (n = 125) ojos oscuros. Se observó un predominio de los fototipos II and III. No se observaron diferencias estadísticamente significativas entre el fototipo, el color de ojos y de pelo entre los pacientes con BTP y con MATP. Alteraciones dermatológicas fueron observadas en el 94,4% de los pacientes con PKU. Siguiendo los criterios de Hanifin y Rajka, el 23,1% (n = 33) de los pacientes fueron diagnosticados de dermatitis atópica (DA). Algún criterio de Hanifin y Rajka fue observado en el 85,3% (n = 122) de la muestra. Se observó cómo el grupo de BTP presentó un mayor porcentaje de pacientes con DA (29,8% vs 10,2%, p < 0,05; Odds Ratio (OR) = 2,64) y presentaron con más frecuencia algunos de los criterios de DA para el diagnóstico (94,1% vs 66,7%, p < 0,05; OR = 1,41). La xerosis (70,6% vs 33,3%) y el prurito (47,1% vs 22,2%) fueron los dos únicos criterios significativamente más frecuentes en el grupo de BTP.

**Conclusiones:** Los pacientes con PKU con BTP presentaron con mayor frecuencia DA. Son necesarios futuros estudios para aclarar la causa de estas diferencias en función de la tolerancia a la Phe y sus posibles implicaciones en el resto de pacientes con DA sin PKU.

**Bibliografía**

- Aldámiz-Echevarría L, Bueno MA, Couce ML, Lage S, Dalmau J, Victoria I, Andrade F, Blasco J, Alcalde C, Gil D, García MC, González-Lamuño D, Ruiz M, Peña-Quintana L, Ruiz MA, González D, Sánchez-Valverde F. Anthropometric characteristics and nutrition in a cohort of PAH-deficient patients. *Clin Nutr*. 2013. [Epub ahead of print].
- Bueno MA, González-Lamuño D, Delgado-Pecellín C, Aldámiz-Echevarría L, Pérez B, Desviat LR, Couce ML. Molecular epidemiology and genotype-phenotype correlation in phenylketonuria patients from South Spain. *J Hum Genet*. 2013;58:279-84.
- Pimentel FB, Alves RC, Costa AS, Torres D, Almeida MF, Oliveira MB. Phenylketonuria: Protein content and amino acids profile of dishes for phenylketonuric patients. The relevance of phenylalanine. *Food Chem*. 2014;149:144-50.

#### 24. N-ACETILCISTEÍNA EN EL TRATAMIENTO DE LA TRICOTILOMANÍA EN EDAD PEDIÁTRICA. MECANISMO DE ACCIÓN Y SERIE DE CASOS

D.J. Godoy-Díaz, M. Lova-Navarro y A. Vera-Casaño

*Servicio de Dermatología. Complejo Hospitalario Carlos Haya. Málaga. España.*

**Introducción:** La tricotilomanía (TTM) es una alopecia traumática ocasionada por el propio paciente al tirar de sus cabellos o vellos con el fin de arrancarlos o partílos. Clasificada actualmente como un trastorno del control de los impulsos (TCI) según la DSM-IV. La N-acetilcisteína (NAC) es un precursor del aminoácido cistina, el cual actúa, entre sus múltiples funciones, de modulador del sistema glutamatérgico, pudiendo ejercer un efecto terapéutico sobre síndromes psiquiátricos que se caracterizan por síntomas impulsivos o compulsivos, como es el caso de la TTM.

**Casos clínicos:** Presentamos diez casos de TTM en edad pediátrica, cinco niños y cinco niñas, con edades comprendidas entre 9 y 15 años. Cuatro de los casos presentaban un trastorno psiquiátrico de base: un caso de trastorno ansioso-depresivo, un caso de síndrome de Gilles de la Tourette y dos casos de trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH). Las dosis empleadas de NAC fueron desde 600 mg/24 h hasta 1.800 mg/24 h, con un efecto dosis dependiente. En nueve de los diez de los casos se resolvió la TTM, persistiendo la alopecia areata en los casos en los que coexistían la alopecia areata y la TTM. Solo un paciente desarrolló epigastralgia leve secundaria a NAC, no objetivándose efectos secundarios a NAC en el resto de los pacientes. Todos los niños fueron derivados a la unidad de salud mental pediátrica donde recibieron terapia cognitivo-conductual (TCC) coadyuvante.

**Discusión:** NAC proporciona cistina, sustrato para el transportador glutamato-cistina situado en la membrana de las células gliales del núcleo accumbens. El incremento de cistina en el espacio extracelular aumenta el paso de esta al espacio intracelular, teniendo como contrapartida la elevación de la concentración de glutamato basal en el espacio extracelular, y como consecuencia se reduce la liberación sináptica del principal neurotransmisor del SNC, mediante mecanismo de feedback negativo a través de los receptores presinápticos de glutamato mgluRs 2 y 3. Hasta la fecha el estudio más prometedor sobre el uso de NAC en el tratamiento de la TTM fue el realizado por Grant et al en 2009, que incluyó a cincuenta pacientes adultos con TTM, donde se objetivó que el 56% de los pacientes del grupo tratado con NAC presentaron una gran mejoría, respecto a tan solo el 16% del grupo tratado con placebo. Resaltar que NAC actualmente ha desbancado a los inhibidores de la recaptación de serotonina (ISRS) como primera línea de tratamiento farmacológico de la TTM, con efectos secundarios generalmente leves, pero sin olvidar la importancia coadyuvante de la TCC. También destacar la evolución de los dos pacientes con TDAH y TTM que desarrollaron AA, argumentando

que ambas entidades pueden coexistir e incluso que la AA pueda ser secundaria a TTM.

**Bibliografía**

- Franklin ME, et al. Trichotillomania and its treatment: a review and recommendations. *Expert Rev. Neurother*. 2011;11:1165-74.
- Grant JE, et al. N-Acetylcysteine, a Glutamate Modulator, in the Treatment of Trichotillomania. *Arch Gen Psychiatry*. 2009;66:756-63.

#### 25. NEVUS ANÉMICOS EN LA NEUROFIBROMATOSIS 1: UNA ASOCIACIÓN FRECUENTE

A. Hernández Martín<sup>a</sup>, F.J. García Martínez<sup>b</sup>, A. Duat<sup>c</sup>, I. López Martín<sup>d</sup>, L. Noguera<sup>a</sup> y A. Torreló<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Infantil del Niño Jesús. Madrid. <sup>b</sup>Servicio de Dermatología. Hospital del Sureste. Arganda. Madrid. <sup>c</sup>Servicio de Neurología. Hospital del Niño Jesús. Madrid. <sup>d</sup>Centro de Salud Soto del Real. Soto del Real. Madrid. España.*

**Introducción:** Los nevus anemicus (NA) son anomalías cutáneas caracterizadas por parches de piel bien delimitados de tono blanquecino que no se vascularizan cuando se frota la zona. Aunque su asociación a la neurofibromatosis I (NF 1) es conocida, hasta muy recientemente apenas han recibido atención en la literatura médica.

**Objetivos:** Conocer la prevalencia y características clínicas del los NA en los pacientes con NF 1.

**Pacientes y métodos:** Hemos realizado un estudio prospectivo con el objetivo de detectar la presencia de NA en los pacientes con NF 1 atendidos en nuestra consulta desde el 1 de enero de 2012 al 31 de julio de 2013. Solamente se incluyeron pacientes que presentaban criterios de NF 1 distintos de máculas café con leche y efélides exclusivamente, a menos que existiera diagnóstico genético de la enfermedad. Adicionalmente, hemos revisado y analizado tres series de pacientes con NF1 y NA publicadas en el año 2013.

**Resultados:** 68 de los 99 pacientes que habían sido diagnosticados de NF 1 en el Servicio de Neurología presentaban criterios de inclusión; de ellos, 34 (50%) presentaron uno o más NA. La localización más frecuente fue la pared torácica anterior (29%). En el resto de los estudios la prevalencia fue del 8,85%, 25,5% y el 51% respectivamente. En dos de los trabajos ya publicados la localización preferente también fue la región anterior del tórax.

**Discusión:** Los estudios prospectivos detectan una elevada prevalencia de NA en los enfermos con NF 1. Aunque las lesiones pueden localizarse en cualquier parte del cuerpo, la región torácica anterior parece ser la localización más frecuente.

**Limitaciones:** La recogida de datos no fue homogénea en todos los estudios.

**Conclusiones:** Los NA son un hallazgo muy frecuente en los pacientes con NF1, y su presencia puede ayudar en el diagnóstico de la enfermedad, principalmente en niños pequeños con máculas café con leche como único criterio diagnóstico. Aunque la sutil apariencia clínica de los NA dificulta su detección, los dermatólogos debemos conocer su posible existencia.

**Bibliografía**

- Ferrari F, Masurel A, Olivier-Faivre L, Vabres P. Juvenile Xantho-granuloma and Nevus Anemicus in the Diagnosis of Neurofibromatosis Type 1. *JAMA Dermatol*. 2013.
- Marque M, Roubertie A, Jaussent A, Carneiro M, Meunier L, Guillot B, Pinson L, Pinson S, Bessis D. Nevus anemicus in neurofibromatosis type 1: a potential new diagnostic criterion. *J Am Acad Dermatol*. 2013;69:768-75.
- Tadini G, Brena M, Pezzani L, Gelmetti C, Santagada F, Boldrini MP. Anemic nevus in neurofibromatosis type 1. *Dermatology*. 2013; 226:115-8.

## 26. PIEL, GLÁNDULAS Y HUESOS. ¿GNAS O NO GNAS?

J. Suárez<sup>a</sup>, V. García-Nieto<sup>b</sup>, J.M. Rial<sup>b</sup>, N. Hernández<sup>a</sup> y R. Fernández de Misa<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife. España.

**Introducción:** El síndrome de McCune-Albright cursa con displasia fibrosa poliostótica, pigmentación en piel del tipo “café con leche” y pubertad precoz y se debe a una mutación activante en forma de mosaicismo del gen GNAS. El pseudohipoparatiroidismo (PHP) cursa con resistencia tisular a la PTH. El PHP-Ia se asocia a alteraciones hormonales, osteodistrofia hereditaria de Albright (AHO) y está causado por mutaciones inactivantes del gen GNAS.

**Casos clínicos:** Caso 1: niño con máculas hiperpigmentadas, asimétricas, extensas e irregulares, desde su nacimiento y múltiples fracturas patológicas. Acné desde los 5 años. La biopsia de las lesiones cutáneas muestra una leve hiperpigmentación de la basal y esporádicos melanófagos perivasculares. Las radiografías óseas muestran displasia fibrosa y fracturas patológicas. Caso 2: niña con obesidad precoz importante, lesiones cutáneas calcificadas y alteraciones endocrinológicas múltiples, incluyendo aumento de PTH sérica.

**Discusión:** Presentamos dos niños con manifestaciones cutáneas, óseas y endocrinológicas presentes desde su nacimiento. Uno presenta un mosaicismo cutáneo hiperpigmentado y graves fracturas patológicas que han condicionado su calidad de vida que presenta un Síndrome de McCune-Albright. Otro, con calcificaciones cutáneas dispersas (posibles osificaciones), obesidad y alteraciones endocrinas presenta un fenotipo de AHO.

**Conclusiones:** La expresión fenotípica de las mutaciones GNAS es compleja y varía en función de su origen parental, así como del tejido donde se producen. La ausencia de alteraciones en el locus GNAS en pacientes con fenotipo similar al fenotipo AHO y/o resistencia plurihormonal debe dirigir el estudio hacia *PPKAR1A* y *PDE4D*.

**Palabras clave:** Genodermatosis. Mutaciones del GNAS. McCune-Albright. Osteodistrofia hereditaria de Albright. Pseudohipoparatiroidismo. Osificación heterotópica.

### Bibliografía

- Collins MT, Singer FR, Eugster E. McCune-Albright syndrome and the extraskelatal manifestations of fibrous dysplasia. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2012;7 Suppl 1:S4.1-14.
- Mantovani G. Pseudohypoparathyroidism: Diagnosis and Treatment. *J Clin Endocrinol Metab*. 2011;96:3020-30.
- Weinstein LS, Liu J, Sakamoto A, Xie T, Chen M. Minireview: GNAS: normal and abnormal functions. *Endocrinology*. 2004;145:5459-64.

## 27. IMPACTO DE LAS PRUEBAS EPICUTÁNEAS EN EL MANEJO DE LAS DERMATITIS EN LA INFANCIA

J.M. Sánchez Schmidt<sup>a</sup>, A.M. Giménez-Arnau<sup>a</sup>, M.A. Vicente Villa<sup>b</sup>, M.A. González-Ensenyat<sup>b</sup> y R. Pujol Vallverdú<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital del Mar. Barcelona. <sup>b</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

**Introducción:** La dermatitis alérgica de contacto (DAC) en la infancia ha tomado relevancia clínica en las últimas décadas y es importante su correcta identificación mediante las pruebas epicutáneas (PE) por las posibles consecuencias negativas a lo largo de la vida. Aunque la incidencia de DAC es baja en los primeros años de vida, entre los 10 y 14 años se equipara a la de la edad adulta y llega a afectar al 13-24% de la población pediátrica. Los principales sensibilizantes descritos hasta ahora en la infancia son similares a los de la edad adulta: metales, gomas y fragancias. Presentamos nuestra experiencia de las PE aplicadas en la edad pediátrica.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo de las PE realizadas en el servicio de Dermatología de un hospital de tercer nivel desde enero de 2009 hasta noviembre de 2013. Selección de pacientes con edad igual o menor a 18 años a los que se les había aplicado la serie GEIDAC y complementarias si correspondía. Descripción de las características epidemiológicas y clínicas. Análisis de los resultados de las pruebas epicutáneas.

**Resultados:** Se identificaron 133 pacientes, 52 varones y 81 mujeres, con edades comprendidas entre los 4 meses y 18 años, que representaron el 6.2% del total de PE realizadas durante el período en estudio. Los principales motivos de estudio fueron la dermatitis atópica (19,3%), eczemas en general (13,6%), la sospecha de dermatitis de contacto (8,6%) y los eczemas de localización palmar y/o plantar (8,6%). Se obtuvieron positividad en las PE en 68 pacientes (51%), de los que 41 presentaron positividad a más de un alérgeno. Los principales alérgenos implicados en dichas positividad fueron con diferencia el sulfato de níquel (32,3%) y el tiomersal (32,3%), seguidos del cloruro de cobalto (20,6%), el bálsamo de Perú (14,7%), la metilcloroisotiazolinona/metilisotiazol (10,3%) y la mezcla de fragancias (7,3%).

**Conclusiones:** El porcentaje de positividad en las PE de nuestra serie coincide con lo descrito previamente en la literatura (14,5-70,3%). Destacamos de nuestros resultados en comparación con series publicadas previamente, el elevado porcentaje de positividad a tiomersal, equiparándose al sulfato de níquel y superando al cloruro de cobalto. Se discutirá el origen de dichas sensibilizaciones y la relevancia de las positividad en el manejo de los pacientes.

### Bibliografía

- Allergic contact dermatitis in children -strategies of prevention and risk management. Kütting B et al. *Eur J Dermatol*. 2004;14:80-5.
- Contact sensitivity to metals (chromium, cobalt and nickel) in childhood. Toledo Brandao MH et al. *An Bras Dermatol*. 2012;87:269-76.
- Prevalence of contact allergy in children suffering from atopic dermatitis, seborrheic dermatitis and in healthy controls. Silny W. et al. *Annals of Agricultural and Environmental Medicine*. 2013;1:55-60.

## 28. SOLAPAMIENTO DE XANTOGRANULOMA JUVENIL E HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS EN UN MISMO PACIENTE

A. Martín-Gorgojo, J.M. Martín-Hernández, M. Gavrilova, C. Monteagudo-Castro, A. Allende-García, L.G. Beteta-Gorriti y E. Jordá-Cuevas

Servicio de Dermatología. Hospital Clínico Universitario de Valencia. Universidad de Valencia. España.

**Introducción:** La coexistencia de xantogranulomas juveniles (XGJ) con histiocitosis de células de Langerhans (HCL), dos entidades con orígenes celulares aparentemente diferentes, se ha descrito de forma muy excepcional.

**Caso clínico:** Niño de 10 años de edad que acudió a consulta por presentar una tumefacción de aparición reciente en la mejilla derecha asociada a una lesión gingival de aspecto hemorrágico. Una tomografía computarizada mostró un aumento de tamaño de la parótida derecha, asociado a una lesión lítica periodontal y a múltiples adenopatías cervicales. El estudio histopatológico de dos punciones de la tumoración parotídea demostraron abundantes células de aspecto histiocitoide con núcleos hendidos y aspecto en grano de café, con expresión de CD1a, hallazgos compatibles con el diagnóstico de HCL. El hemograma y la bioquímica fueron normales y una serie ósea no mostró otras alteraciones líticas. En la exploración física se apreciaron, además, lesiones papulosas de coloración amarillenta localizadas en los párpados, y lesiones pápulo-nodulares eritemato-marrónáceas en axilas e ingles, que habían surgido de forma progresiva desde hacía 3 años, y que en las ingles provo-

caban la aparición de fístulas. Una biopsia de una lesión axilar demostró una infiltración de la dermis mayoritariamente constituida por histiocitos CD68 y CD163-positivos (75%), indicativa de xantogranuloma juvenil, así como expresión en parte de la celularidad (25%) de CD1a y S100. Una nueva biopsia de una de las lesiones inguinales mostró una inversión de las poblaciones celulares (CD1a+ y S100+ mayoritarias) y (CD163+ y CD68+ minoritarias). Ante el aumento progresivo de tamaño de la tumoración parotídea, se inició quimioterapia con vinblastina endovenosa y prednisona oral, que se mantuvo durante 25 semanas. Dicho tratamiento obtuvo una disminución rápida y posterior desaparición de la tumoración parotídea derecha. Las lesiones cutáneas axilares e inguinales, a su vez, presentaron una lenta mejoría, y las lesiones palpebrales permanecieron estables. Desde entonces, el paciente ha presentado nuevas lesiones de los diferentes tipos descritos, que ha precisado distintas líneas de tratamiento.

**Discusión:** En este caso se observa un solapamiento de lesiones de XGJ y HCL, con una presentación eruptiva, con afectación multifocal, con predilección por las flexuras y los párpados, y sin estar asociada a la típica involución espontánea de las lesiones. Se trata de un solapamiento tanto clínico (con distribución de las lesiones más típico de HCL) como histológico. En la revisión de la literatura se han podido encontrar algunos casos con características clínico-patológicas similares al que se ha presentado. Se considera esta presentación como una forma de trastorno histiocitario-dendrocitario clínico-patológicamente distintiva, con lesiones cutáneas clínicamente diferentes de las habituales de XGJ, con una histología en la que se solapan células con características propias tanto de XGJ como de HCL. Este caso apoyaría la hipótesis que sugiere que XGJ y HCL comparten una histogénesis común.

## 29. TUMORES VASCULARES Y OSTEÓLISIS. PRESENTACIÓN DE 4 CASOS

J. del Pozo<sup>a</sup>, J.C. López Gutiérrez<sup>b</sup>, M. Gómez-Tellado<sup>c</sup>, F. Sacristán<sup>d</sup> y C. Peña Penabaz<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Unidad de Anomalías Vasculares Pediátricas. CHU A Coruña. España. <sup>b</sup>Servicio de Cirugía Pediátrica. HU La Paz. Madrid. España. <sup>c</sup>Servicio de Cirugía Pediátrica. Unidad de Anomalías Vasculares Pediátricas; <sup>d</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Unidad de Anomalías Vasculares Pediátricas. CHU A Coruña. España.

**Introducción:** Se ha descrito osteólisis asociada a diversas malformaciones vasculares de tipo venoso, linfático o malformaciones arteriovenosas, pero el estímulo que genera este cambio en el hueso es desconocido. Los osteoclastos, las células que reabsorben hueso, juegan un papel de gran importancia en la remodelación ósea, pero los mecanismos moleculares por los que se activan y como se van formando las áreas líticas son poco conocidos.

**Material y métodos:** Presentamos 4 niños (2, 4, 5 y 11 años respectivamente) con osteólisis del humero (2), tibia y escápula en el contexto de hemangioendotioma kaposiforme/angioma en penacho de tejidos blandos. Dos de ellos desarrollaron un fenómeno de Kasabach Merritt con buena respuesta a vincristina, aspirina y ticlopidina. La osteólisis apareció de forma tardía focal en 3 pacientes y multifocal en uno, originando fracturas patológicas en dos casos (húmero y tibia/peroné). No se observó regeneración ósea en ningún caso a pesar de la buena evolución clínica que presentaron.

**Conclusiones:** La osteólisis suele tener una presentación muy agresiva en las malformaciones vasculares (síndrome de Gorham-Stout o linfangiomatosis), sin embargo en los pacientes con tumores vasculares el proceso osteolítico es tardío y lentamente progresivo. Los avances en la investigación linfática han identificado varias vías linfangiogénicas que pueden jugar un papel relevante en la osteólisis

## 30. EXPERIENCIA DE UNA UNIDAD MULTIDISCIPLINAR DE ATENCIÓN INTEGRAL DE LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO II. PAPEL DEL DERMATÓLOGO

I. Bielsa Marsol<sup>a</sup>, A. Plana Pla<sup>a</sup>, C. Carrato Moñino<sup>b</sup>, M.T. Fernández-Figueras<sup>b</sup> y C. Ferrándiz Foraster<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Badalona. Universitat Autònoma de Barcelona. España.

**Introducción:** Las lesiones cutáneas en la neurofibromatosis tipo II (NF2) son, a diferencia de la neurofibromatosis tipo I, menos frecuentes y numerosas y, por ende, menos conocidas. La NF2 suele diagnosticarse en la edad adulta joven (segunda o tercera década de la vida) cuando aparecen los neurinomas del VIII par craneal u otros pares craneales, si bien los tumores cutáneos y las anomalías oculares suelen ser las primeras manifestaciones clínicas presentes, con frecuencia, desde la infancia. A pesar de ello, el diagnóstico de la enfermedad en esta fase de la vida es difícil debido, en parte, a la escasa expresividad de las lesiones cutáneas, pero también debido a su limitado conocimiento. Se describen las características clínicas y microscópicas de las lesiones observadas en los pacientes que, afectados de una NF2, se han atendido en una unidad multidisciplinar de atención integral de NF2, creada hace 3 años en nuestro centro hospitalario.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo y prospectivo en el que se ha realizado la revisión sistemática de la piel en todos los pacientes que afectados de una NF2 se han visitado en la unidad multidisciplinar, desde enero de 2010. Siguiendo una base de datos previamente diseñada, se han recogido los datos clínicos (número, tamaño y localización) de las manchas café con leche y lesiones sospechosas de corresponder a proliferaciones de origen neural. Algunas de estas lesiones se biopsiaron/extirparon y se analizaron los hallazgos microscópicos.

**Resultados:** Se ha recogido un total de 20 pacientes afectados de una NF2, 9 (45%) varones y 11 (55%) mujeres, con una edad media de 42 años (18-62 años). En 18 (90%) casos se identificó alguna lesión cutánea, 11 (55%) de los cuales presentaron manchas café con leche (como media, 2 por paciente), 14 (70%) tumores y 4 (20%) placas. Los tumores fueron nódulos subcutáneos que se localizaron con más frecuencia en las extremidades (62%). Las lesiones tipo placa de color de la piel, superficie algo abollonada y tacto blando, predominaron en el tronco (75%). En 5 (36%) casos con tumores y en los 4 (100%) con placas, estas lesiones aparecieron por debajo de los 18 años. Se analizaron microscópicamente un total de 19 lesiones (15 tumores y 4 placas) procedentes de 10 pacientes que correspondieron a 6 schwannomas y 13 tumores híbridos/hamartomas de origen neural.

**Discusión:** En nuestra experiencia, un elevado número de pacientes con NF2 presentaron manifestaciones en la piel en forma de tumoraciones subcutáneas y placas, estas últimas presentes desde la infancia. Estas lesiones correspondieron a proliferaciones benignas de células de Schwann, a veces claros schwannomas y, con más frecuencia, tumoraciones más complejas que definimos como tumores híbridos/hamartomas. En estos pacientes, la localización anatómica (SNC) del resto de tumores que desarrollan comporta una gran morbilidad y una muerte temprana. Sin embargo, la supervivencia puede mejorar gracias al diagnóstico precoz de la enfermedad y a un mejor tratamiento de la misma en centros especializados. Un mejor conocimiento de las manifestaciones cutáneas por parte de los dermatólogos puede ayudar en este diagnóstico precoz.

### Bibliografía

Asthaigiri AR, Dilys MP, Butman JA, Kim HJ, et al. Neurofibromatosis type 2. *Lancet*. 2009;6:1974-86.

Evans DG. Neurofibromatosis type 2: a clinical and molecular review. *Orphanet J Rare Dis*. 2009;19:16

### 31. ¿Y DESPUÉS QUÉ?

R. de Lucas Laguna, M. Feito Rodríguez, P. Maldonado Cid, R. Paz Pérez, R. Maseda Pedrero, K. Vorlicka y A. Rodríguez Bandera

*Servicio de Dermatología. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.*

**Introducción:** La práctica de la dermatología pediátrica es una disciplina que a menudo exige un esfuerzo diagnóstico, en especial en el caso de las genodermatosis y de los síndromes complejos. La actualización en nuestros conocimientos y la medicina basada en la evidencia. El proceso diagnóstico en ocasiones representa un verdadero desafío y puede "agotar" nuestros esfuerzos. El manejo a largo plazo del paciente con un síndrome o una genodermatosis sin tratamiento curativo representa, en mi opinión el verdadero desafío.

**Casos clínicos:** Se presenta una serie de pacientes con patologías de difícil diagnóstico, genodermatosis o síndromes cuyas manifestaciones clínicas o complicaciones suponen una grave disminución de la calidad de vida del paciente. Se proponen soluciones o terapias al margen de lo farmacológico, cuyo resultado ha sido claramente satisfactorio.

**Discusión:** Nuestros casos han representado un verdadero desafío diagnóstico o terapéutico, las secuelas de los tratamientos, las manifestaciones clínicas y/o las repercusiones psicológicas nos hicieron buscar alternativas. Quizás lo más importante es humanizar la relación médico paciente, la respuesta a la pregunta ¿y después qué? la vamos a contestar entre todos.

## Pósteres

### 1. ACANTOSIS NIGRICANS NEVOIDE

M.L. Martínez<sup>a</sup>, J.M. Azaña<sup>a</sup>, M.T. López<sup>a</sup>, M. Gómez<sup>a</sup> y L. Iñiguez de Onzoño<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital General de Villarrobledo y Hospital General Universitario de Albacete. España.

**Introducción:** El término acantosis nigricans nevoide también conocido con el acrónimo RAVEN ("rounded and velvety epidermal nevus") hace referencia a una rara forma de nevus epidérmico pero con características clínicas de acantosis nigricans. Presentamos un caso clínico de esta entidad.

**Caso clínico:** Nuestra paciente es una niña de 4 años de edad sin antecedentes personales ni familiares de interés derivada por la aparición de una lesión asintomática en espalda presente desde el primer año de vida, con crecimiento progresivo posterior. A la exploración física se observaba en la región superior derecha de la espalda una placa marróncea redondeada de borde policíclico e hiperpigmentado con tacto aterciopelado y distribución lineal. Se realizó biopsia de la lesión donde se observaba hiperqueratosis, acantosis y papilomatosis. Con los hallazgos clínicos e histológicos se llegó al diagnóstico de acantosis nigricans nevoide o RAVEN. La analítica de sangre, incluyendo determinación de glucemia, fue normal. Tras un año de evolución la lesión permanece estable y no han aparecido nuevas lesiones similares.

**Discusión:** Los nevus epidérmicos constituyen un grupo de lesiones hamartomatosas benignas que habitualmente aparecen al nacimiento o durante la infancia temprana. Raramente, pueden simular clínica e histológicamente una acantosis nigricans distribuida según las líneas de Blaschko, constituyendo lo que se ha llamado acantosis

nigricans nevoide o RAVEN ("rounded and velvety epidermal nevus"). A diferencia de la acantosis nigricans típica que aparecería como placas aterciopeladas hiperpigmentadas de predominio en pliegues, la acantosis nigricans nevoide se caracterizaría por placas anulares hiperpigmentadas, en ocasiones policíclicas de disposición lineal, sin relacionarse con patologías endocrinas, neoplasias, síndromes o toma de medicación. En la histología aparece hiperqueratosis, acantosis y papilomatosis, sin otros hallazgos de interés. Las lesiones parecen mantenerse estables en el tiempo, con una evolución benigna, sin existir tratamiento satisfactorio hasta el momento actual a excepción de la cirugía, limitada por el tamaño y la distribución que presentan.

**Conclusiones:** Pese a presentar hallazgos clínicos e histológicos comunes con las lesiones de acantosis nigricans típicas, la entidad catalogada como RAVEN se correspondería con un nevus epidérmico de presentación atípica.

#### Bibliografía

- Das JK, Sengupta S, Gangopadhyay A. Nevoid acanthosis nigricans. Indian J Dermatol Venereol Leprol. 2008;74:279-80.
- Ersoy-Evans S, Sahin S, Mancini AJ, Paller AS, Guitart J. The acanthosis nigricans form of epidermal nevus. J Am Acad Dermatol. 2006;55:696-8.
- Mendoza Cembranos MD, Suárez Fernández R, Cieza-Díaz DE, et al. RAVEN (rounded and velvety epidermal nevus). Poster presentado en el 12<sup>th</sup> World congress of Pediatric Dermatology, Madrid 2013.
- Rogers M, McCrossin I, Commens C. Epidermal nevi and the epidermal nevus syndromes: a review of 233 cases. Pediatr Dermatol. 1992;9:342-4.

### 2. ANGIOFIBROMAS FACIALES UNILATERALES

B. González<sup>a</sup>, F. Liuti<sup>a</sup>, H. Morales<sup>a</sup>, D. Islas<sup>a</sup>, L. Borrego<sup>a</sup>, T. Montenegro<sup>b</sup>, J. Rodríguez<sup>a</sup>, Z. Hernández<sup>a</sup>, E. Soler<sup>a</sup>, Y. Peñate<sup>a</sup>, D. Luján<sup>a</sup>, P. Melwani<sup>a</sup>, P. Almeida<sup>a</sup> y J. Hernández<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno-Infantil de Gran Canaria. Las Palmas. España.

**Introducción:** Los angiofibromas faciales son lesiones cutáneas que suelen seguir una distribución bilateral, y se han asociado tradicionalmente a diferentes síndromes neurocutáneos, fundamentalmente la esclerosis tuberosa. Los casos unilaterales son menos frecuentes y su etiopatogenia no ha sido totalmente aclarada. Su histología es indistinguible de las pápulas fibrosas de la nariz, de aparición en la edad adulta.

**Caso clínico:** Paciente mujer de 10 años de edad, sin antecedentes familiares de interés, y con antecedentes personales de dermatitis atópica y asma, así como cirugía de dedo supranumerario del primer dedo de la mano derecha. Acudió a nuestro servicio en noviembre de 2011, refiriendo lesiones cutáneas faciales desde los cuatro años de edad, asintomáticas, que habían aumentado en número progresivamente. En la exploración física se apreciaban en la hemifacia izquierda, múltiples pápulas eritematosas, milimétricas, agrupadas, no infiltradas. El estudio histológico confirmó el diagnóstico de angiofibroma. Se realizó una ecografía renal, un estudio ecocardiográfico y un estudio oftalmológico que no presentaron hallazgos patológicos. No había antecedentes de convulsiones y el examen neurológico fue normal.

**Discusión:** Los angiofibromas faciales aparecen en el 42%-90% de los pacientes con esclerosis tuberosa, habitualmente con una distribución bilateral. Hasta la fecha, se han descrito 22 casos de pacientes con angiofibromas faciales unilaterales. De estos, solo siete tenían otros criterios diagnósticos de esclerosis tuberosa (Conferencia de Consenso sobre la Esclerosis Tuberosa de 1998), y solo cuatro cumplían los criterios clínicos suficientes para hacer el diagnóstico de Esclerosis Tuberosa. Algunos de estos casos presen-

taron anomalías en órganos internos como angiomiolipomas renales y calcificaciones cerebrales. Entre las hipótesis sobre la etiopatogenia de los angiofibromas faciales unilaterales, la mayoría de autores apunta hacia un posible mosaicismo genético que genere una forma segmentaria de esclerosis tuberosa, como ocurre en otros síndromes neurocutáneos como la neurofibromatosis. Otros sugieren que podría tratarse de una entidad clínica diferenciada.

#### Bibliografía

Bordel-Gómez MT, Monteagudo Sánchez B, Álvarez-Fernández JC. Multiple unilateral facial angiofibromas: description of a new case. *Actas dermatosifilio*. 2008;99:824-7.

Gutte R, Khopkar U. Unilateral multiple facial angiofibromas: a case report with brief review of literature. *Indian J. Dermatol*. 2013;58:159.

Sener S, Sasmaz S. Segmental tuberous sclerosis in a patient presenting as unilateral facial angiofibromas, periungual fibromas and Shagreen patch. *Rev Euro Med Pharm Sci*. 2011;15:980-2.

### 3. ANGIOQUERATOMAS DE MIBELLI

M. Valdivielso-Ramos<sup>a</sup>, A. Burdaspal<sup>b</sup>, S. Galiano<sup>a</sup>, C. Mauleón<sup>a</sup>, E. Chavarría<sup>a</sup>, C. Silvente<sup>a</sup> y C. de la Cueva<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Infanta Leonor. Madrid. España.

**Introducción:** El angioqueratoma (AQ) acral o de Mibelli fue descrito por Mibelli en 1889. Está constituido por múltiples pápulas de 2-5 mm de diámetro, de color rojo-púrpura, de superficie hiperqueratósica, que se localizan de forma simétrica en el dorso de los dedos de manos y pies, y con menor frecuencia en codos, rodillas y pabellones auriculares.

**Caso clínico:** Paciente de 14 años de edad sin antecedentes de interés, que acude a la consulta de dermatología pediátrica para valoración de lesiones puntiformes eritemato-purpúricas de aparición lentamente progresiva en las caras laterales de los dedos de ambas manos, asintomáticas. No presentaba lesiones en otras localizaciones. Se descartó la existencia de acrocianosis, perniosis, ulceraciones o de traumatismos digitales crónicos. No había historia familiar de lesiones similares. El estudio histopatológico mostró la presencia de pequeños vasos dilatados congestivos en la dermis papilar, junto a hiperplasia epidérmica, acantosis, e hiperqueratosis ortoqueratósica. La inmunotinción con D2-40 resultó negativa.

**Discusión:** El término de AQ define aquellas malformaciones vasculares constituidas por vasos dilatados en la dermis superficial junto a una hiperplasia de la epidermis suprayacente, y debe reservarse para aquellas lesiones adquiridas. Se reconocen cuatro variantes clínicas: AQ solitario, AQ de Fordyce, AQ de Mibelli, y AQ corporal difuso. El AQ de Mibelli es un trastorno hereditario que se transmite con carácter autosómico dominante y representa un 3% del total. Es más frecuente en mujeres, y suele aparecer durante la infancia o la adolescencia. Se ha asociado con perniosis y acrocianosis. Las lesiones siguen un curso progresivo, con aparición de ocasional ulceración. Un subgrupo de estas lesiones se asocia a conectivopatías. Recientemente se ha descrito la utilidad del láser de Nd:YAG de pulso largo para tratamiento del AQ.

#### Bibliografía

Del Pozo J, Gómez-Tellado M, López-Gutiérrez JC. Malformaciones vasculares en la infancia. *Actas Dermosifilog*. 2012;103:661-78.

Requena L, Sanguenza OP. Cutaneous vascular anomalies. Hamartomas, malformations, and dilatation of pre-existing vessels. *J Am Acad Dermatol*. 1997;37:523-49.

Sommer S, Merchant J, Sheehan-Dare R. Severe predominantly acral variante of angiokeratoma of Mibelli: response to long-pulse Nd:YAG (1064 nm) laser treatment. *J Am Acad Dermatol*. 2001. p. 764-6.

### 4. BEBÉ COLODIÓN. PRESENTACIÓN DE TRES CASOS

A. Batalla<sup>a</sup>, A. Flórez<sup>a</sup>, C. Posada<sup>a</sup>, L. Rodríguez-Pazos<sup>b</sup>, E. Rosón<sup>a</sup> y C. de la Torre<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Xestión Integrada Pontevedra-Salnés. Complejo Hospitalario de Pontevedra. España. <sup>b</sup>Servicio de Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. A Coruña. España.

**Introducción:** El bebé colodión se caracteriza por una membrana brillante que cubre la totalidad de la piel del recién nacido. Se trata de un proceso infrecuente debido a una alteración en el desarrollo epidérmico intraútero<sup>1</sup>.

**Casos clínicos:** Presentamos tres casos de bebé colodión vistos en el Servicio de Dermatología del Complejo Hospitalario de Pontevedra. Se evalúan sus características clínicas, tratamientos, complicaciones, pruebas complementarias realizadas y diagnóstico final. En lo que respecta a este último punto, dos de los pacientes evolucionaron a una ictiosis lamelar, mientras que el tercero de los casos evolucionó hacia una ictiosis congénita con mejoría espontánea.

**Discusión:** La mayoría de los niños que presentan esta membrana colodión desarrollan ictiosis. Lo más frecuente es que el bebé colodión evolucione a eritrodermia ictiosiforme congénita, seguida, a cierta distancia, de la ictiosis lamelar y la ictiosis vulgar. No existen características clínicas ni histológicas que sirvan de guía para predecir el diagnóstico final<sup>1</sup>. Estos niños presentan complicaciones debido a alteraciones de la función barrera de la piel, como deshidratación hipernatrémica, hipotermia, o infecciones cutáneas y sistémicas. Sin embargo el pronóstico ha mejorado en los últimos años debido a los cuidados intensivos neonatales<sup>1,2</sup>.

**Conclusiones:** A pesar de que el bebé colodión es un fenotipo infrecuente, destacamos la importancia de conocer su tratamiento, el de sus complicaciones, así como los diferentes procesos a los que puede dar lugar.

#### Bibliografía

1. Van Gysel D, Lijnen RL, Moekti SS, de Laat PC, Oranje AP. Colloidion baby: a follow-up study of 17 cases. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2002;16:472-5.

2. Serra-Torres M, García-Patos Briones V. Colloidion baby. *Piel*. 2009;24:440-5.

### 5. CARCINOMAS BASOCELULARES ERUPTIVOS TRAS RADIOTERAPIA EN UN NIÑO PREVIAMENTE NO DIAGNOSTICADO DE SÍNDROME DE GORLIN: UN RETO TERAPÉUTICO

F.J. García-Martínez<sup>a</sup>, A. Hernández-Martín<sup>b</sup>, L. Noguera<sup>b</sup>, D. Ruano<sup>c</sup>, E. Bueno<sup>d</sup> y A. Torrelo<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital del Sureste. Arganda del Rey. Madrid. <sup>b</sup>Servicio de Dermatología; <sup>c</sup>Servicio de Oncología. Hospital Infantil del Niño Jesús. Madrid. España. <sup>d</sup>Unidad de Medicina Molecular. Departamento de Medicina. Universidad de Salamanca. España.

**Introducción y objetivos:** El síndrome de Gorlin o síndrome del carcinoma basocelular nevoide es un trastorno hereditario caracterizado por el desarrollo de diferentes anomalías clínicas y una marcada predisposición al desarrollo de neoplasias, fundamentalmente carcinomas basocelulares (CBC).

**Caso clínico:** Un varón de 7 años de edad fue valorado en nuestras consultas por la aparición de numerosas lesiones asintomáticas en cuello, espalda y abdomen de 6 meses de evolución. Entre sus antecedentes se incluían la macrocefalia y un meduloblastoma grado IV recientemente tratado con quimioterapia y radioterapia. En la exploración destacaba la presencia de numerosas lesiones papulosas en la cara anterior y posterior del cuello, así como en la región media de la espalda y el abdomen. Los hallazgos dermatoscópicos e histopatológico confirmaron el diagnóstico de CBC. El estudio ge-

nético mostró una mutación en el exon 3 (c.402C > T; p.R135X) del gen PTCH1, estando ausente dicha mutación en ambos progenitores. Dado el elevado número de lesiones, se indicó tratamiento local con Imiquimod al 5% en crema y acitretino oral como quimioprevención, observándose buena tolerancia al tratamiento y regresión de gran número de lesiones.

**Discusión:** El síndrome de Gorlin es el trastorno hereditario asociado al CBC más frecuente. Desde el punto de vista clínico nuestro paciente cumplía un criterio diagnóstico mayor (más de 2 CBC en un paciente de menos de 20 años de edad) y dos criterios menores (macrocefalia y meduloblastoma). Sin embargo, no fue diagnosticado hasta la aparición repentina de los CBC desencadenados por la radioterapia. La cirugía y el resto de técnicas ablativas del CBC suelen ser la primera línea de tratamiento, salvo que conlleven procedimientos deformantes o incapacitantes. Aunque los retinoides sistémicos han sido utilizados como agentes quimioprolifácticos para el cáncer cutáneo no melanoma en otros grupos etarios, no existen directrices sobre el tipo, la dosis y la duración del mismo en la edad pediátrica.

**Conclusiones:** La radioterapia debe utilizarse con extrema precaución en los pacientes con síndrome de Gorlin. El manejo de los CBC múltiples en los niños es complejo, principalmente debido a la falta de la experiencia. La quimioterapia tópica y la quimioprevención con retinoides orales parecen ser una buena alternativa, pero se necesitan ensayos clínicos que permitan evaluar su eficacia.

#### Bibliografía

- Bettoli V, Zauli S, Virgili A. Retinoids in the chemoprevention of non-melanoma skin cancers: why, when and how. *J Dermatolog Treat.* 2013;24:235-7.
- Van der Geer S, Ostertag JU, Krekels GA. Treatment of basal cell carcinomas in patients with nevoid basal cell carcinoma syndrome. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2009;23:308-13.

## 6. CICLOSPORINA ORAL DE FIN DE SEMANA: UNA NUEVA OPCIÓN TERAPÉUTICA EN PACIENTES CON DERMATITIS ATÓPICA GRAVE

E. Martínez García, C. Garrido Colmenero, G. Blasco Morente, C. Martínez Peinado, I. Valenzuela Salas, P. Nogueras Morillas y J. Tercedor Sánchez

*Unidad de Gestión Clínica de Dermatología y Venereología. Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada. España.*

**Introducción:** El tratamiento de la dermatitis atópica (DA) grave es un reto terapéutico, en el cual empleamos, entre otros, la ciclosporina A (CyA). Sin embargo, su uso no puede mantenerse a largo plazo porque se ha asociado con efectos adversos graves. La pauta de fin de semana ha sido usada para minimizar los riesgos sin pérdida de beneficio clínico. Presentamos una serie de 5 pacientes tratados con CyA en pauta de fin de semana.

**Casos clínicos:** Presentamos 5 pacientes, cuatro varones y una mujer (edad media 13,8 años), con DA grave que habían precisado tratamiento con CyA 5 mg/kg/día durante más de un año con buena respuesta y tolerancia. Para evitar la toxicidad farmacológica de la pauta diaria de CyA pasamos a una pauta intermitente de 5 mg/kg/día los sábados y domingos. En la exploración física de los pacientes a los tres meses se evidenció el mantenimiento de la respuesta terapéutica en todos, salvo uno, el cual tuvo que volver a la pauta diaria con CyA. La ciclosporinemia se mantuvo en niveles inferiores a los observados en tratamientos con pauta continua.

**Discusión:** El éxito de la pauta de CyA de fin de semana podría explicarse por su rápido efecto sobre las células inflamatorias y endoteliales. Además, la CyA, que es sustancialmente soluble en su formulación en microemulsión, se somete a una amplia distribución fuera de la circulación sistémica con la acumulación en el tejido adiposo, lo que garantiza un reservorio de CyA en la hipodermis y por tanto una mayor biodisponibilidad del fármaco en la epidermis,

donde los lípidos constituyen el 30% del espesor de la capa córnea. La toxicidad renal asociada con la CyA está relacionada con la dosis y se produce casi exclusivamente con la exposición prolongada a dosis  $\geq 5$  mg/kg/día. Para disminuir la toxicidad del uso de este fármaco a largo plazo y dado que la suspensión del tratamiento con este conlleva una recaída en el 75% de los casos, decidimos modificar la pauta de administración de la CyA a fines de semana en base a un estudio reciente que describía su utilidad en pacientes con psoriasis, reduciendo de esta manera la dosis acumulada y ciclosporinemia.

**Conclusiones:** Nuestra serie de casos sugiere que la CyA en pauta de fin de semana podría ser una nueva opción terapéutica en pacientes con dermatitis atópica grave con falta de respuesta a tratamientos tópicos y necesidad de suspensión de tratamientos continuos con CyA.

#### Bibliografía

- Fernandes IC, Torres T, Selores M. Maintenance treatment of psoriasis with cyclosporine A: comparison between continuous and weekend therapy. *J Am Acad Dermatol.* 2013;68:341-2.
- Ronzi G, Moggio E, Grasso V, et al. Ciclosporina-A e week-end therapy nella psoriasi a placche: la nostra esperienza. *Boll Soc Med Chir Pavia.* 2011;124:217-25.
- Ryan C, Amor KT, Menter A. The use of cyclosporine in dermatology: part II. *J Am Acad Dermatol.* 2010;63:949-72.

## 7. CRIOGLOBULINEMIA MIXTA ESENCIAL EN LA EDAD PEDIÁTRICA

C. Prat Torres<sup>a</sup>, M. García Font<sup>a</sup>, N. Curcú Botargues<sup>a</sup>, P. Vives Vila<sup>a</sup>, M.A. González-Enseñat<sup>b</sup>, X. Tarroch<sup>c</sup>, H. Riera<sup>d</sup>, E. Iglesias<sup>e</sup>, J. Antón<sup>e</sup> y A. Vicente<sup>b</sup>

*<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitari Mútua de Terrassa. Barcelona. <sup>b</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. <sup>c</sup>Servicio de Anatomía Patológica; <sup>d</sup>Servicio de Reumatología. Hospital Universitari Mútua de Terrassa. Barcelona. <sup>e</sup>Servicio de Reumatología. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. España.*

**Introducción:** La crioglobulinemia mixta (CM) o vasculitis crioglobulinémica es una vasculitis de pequeño vaso que afecta principalmente a la piel, las articulaciones, el sistema nervioso periférico y los riñones. El 80% de las crioglobulinemias mixtas están causadas por el VHC pero también se han asociado a otras infecciones, enfermedades autoinmunes y procesos linfoproliferativos de células B. Cuando no existe ninguna causa asociada se denomina crioglobulinemia mixta esencial (CME). Existen muy pocos casos reportados de CM en la edad pediátrica.

**Caso clínico:** Niña de 11 años que inicia un cuadro de lesiones purpúricas e intenso dolor en ambos tobillos. No presentaba antecedentes de sangrados ni diátesis hemorrágica. En el estudio analítico y de coagulación, únicamente destacaba un TTPA ligeramente alargado (48,3). La niña continuaba presentado brotes de lesiones purpúricas en extremidades inferiores por lo que se amplía el estudio analítico y se realiza una biopsia cutánea. En la analítica se detecta una crioglobulinas elevadas 30 mg/100 ml a expensas de IgM e IgG policlonales. La biopsia cutánea presenta una vasculitis leucocitoclástica. Ante la sospecha de crioglobulinemia se solicita: una analítica general con PCR normal; un sedimento de orina sin alteraciones; serologías: VHB, VHC, HIV negativos; inmunología: ANA, ENA, ANCA negativos y Ac anticardiolipinas IgM en el límite alto de la normalidad, FR elevado 302 UI/ml y complemento normal; estudio de subpoblaciones linfocitarias B, T y NK normales; eco abdominal normal y el control de las crioglobulinas a los 3 meses sigue elevado. Con todos estos hallazgos se diagnostica de CME. El manejo terapéutico de la niña es complicado, recibe tratamiento con corticoides orales a dosis de 1 mg/Kg/día con mejoría del cuadro clínico pero con frecuentes brotes de vasculitis al intentar reducir



la dosis. Se inicia tratamiento con colchicina con poca respuesta clínica y se introduce metotrexato oral a dosis de 0,5 mg/kg/día, el cual controla parcialmente la enfermedad, requiriendo tratamientos puntuales con corticoides orales.

**Conclusiones:** La CM es una entidad muy infrecuente en la edad pediátrica; por este motivo la determinación de las crioglobulinas no se realiza de forma rutinaria ante un cuadro de vasculitis infantil a diferencia de lo que sucede en el adulto. Las manifestaciones cutáneas de la crioglobulinemia mixta aparecen en el 100% de los casos, por lo que es importante tenerla siempre presente aunque estemos delante de un paciente pediátrico. El curso clínico es desconocido pero parece ser tórpido, como en el adulto y con importantes dificultades terapéuticas.

#### Bibliografía

- Benjamin T, et al. Cryoglobulinemia vasculitis: an update. *Curr Opin Rheumatol*. 2013;24:10-18.
- Clodoveo F. Mixed cryoglobulinemia. *Orphanet journal of rare diseases*. 2008;3:25.
- Ricardo B, et al. Cutaneous vasculitis in children and adults. 303 patients. *Medicine*. 1998;77:403-18.

## 8. DERMATOFIBROSARCOMA PROTUBERANS EN LA INFANCIA

R. Fernández-Torres<sup>a</sup>, R. Iglesias Conde<sup>a</sup>, M. Avellaneda Oviedo<sup>b</sup>, J.A. Vázquez Bueno<sup>c</sup>, S. Paradelo<sup>a</sup>, M.T. Yebra-Pimentel<sup>c</sup>, W. Martínez Gómez<sup>a</sup> y E. Fonseca<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Departamento de Dermatología; <sup>b</sup>Departamento de Cirugía Plástica; <sup>c</sup>Departamento de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña. España.

**Introducción:** El dermatofibrosarcoma protuberans (DFSP) es un tumor fibrohistiocitario de grado intermedio de malignidad, relativamente infrecuente en la infancia, con alrededor de 200 casos descritos en la literatura. Presentamos un nuevo caso de DFSP en la edad pediátrica.

**Caso clínico:** Paciente varón de 9 años de edad que presentaba una lesión macular, anular, eritemato-violácea y ligeramente indurada, de 2 años de evolución, en la región torácica izquierda. Con la sospecha clínica de morfea o lesión vascular se realizó una biopsia cutánea donde se observó una epidermis sin alteraciones y un infiltrado densamente celular, con células fusiformes, en la dermis media y profunda, extendiéndose al tejido celular subcutáneo, con presencia de alguna figura de mitosis aislada. El estudio inmunohistoquímico fue positivo para CD34 y el índice de proliferación celular (MIB1/Ki67) del 10%. Con el diagnóstico de DFSP se realizó una extirpación con 3 cm de margen perilesional y en profundidad hasta la fascia, incluyendo en la resección la fascia anterior del pectoral mayor. Se reconstruyó el defecto con un injerto laminar procedente de la piel del muslo. En el estudio histológico se observaron los mismos hallazgos que en la biopsia, una proliferación fusocelular muy infiltrativa, tanto en horizontal como en profundidad, llegando hasta el tejido celular subcutáneo pero alejada del margen quirúrgico. Se realizó un estudio citogenético donde se observó una traslocación entre los cromosomas 17 y 22.

**Discusión:** Las características clínicas e histológicas del DFSP infantil son similares a las del adulto, sin embargo, debido a que es un tumor infrecuente y que la forma de presentación puede ser heterogénea, resulta difícil de diagnosticar en estadios iniciales, con un tiempo medio para llegar a un diagnóstico definitivo de 5 años en algunas series de casos infantiles. El estudio inmunohistoquímico confirma el diagnóstico, siendo positivo con CD34 y vimentina y negativo para S100, factor XIIIa, desmina y actina del músculo liso. La anomalía citogenética característica en el 70-90% de casos es un anillo cromosómico supernumerario o la traslocación entre los cromosomas 17 y 22, que produce la fusión del gen COL1A1 (cadena  $\alpha$ 1 del colágeno tipo 1) con el gen PDGFB (cadena  $\beta$  del factor de

crecimiento derivado de las plaquetas). Esta anomalía permite diferenciarlo del hamartoma dendrocítico dérmico, una entidad benigna con células CD34 positivas pero sin la expresión de COL1A1-PDGFB en los estudios moleculares. Aunque tiene un bajo potencial de metástasis y la tendencia a la recurrencia después de la extirpación quirúrgica es menor que en los adultos, el tratamiento de elección es la extirpación con márgenes amplios.

**Conclusiones:** Dado que el DFSP es un tumor infrecuente en la infancia es necesario un alto índice de sospecha, y realizar estudios inmunohistoquímicos y moleculares para diagnosticarlo precozmente y diferenciarlo de otros procesos benignos.

#### Bibliografía

- Kornik RI, Muchard LK, Teng JM. Dermatofibrosarcoma protuberans in children: an update on the diagnosis and treatment. *Pediatric Dermatol*. 2012;29:707-13.
- Valdivielso-Ramos M, Hernanz JM. Dermatofibrosarcoma protuberans en la infancia. *Actas Dermosifiliogr*. 2012;103:863-73.

## 9. DERMATOMIOSITIS CON MDA5 POSITIVO, UN ANTICUERPO TEMIDO

F. Robuschi<sup>a</sup>, M. Feito-Rodríguez<sup>b</sup> y R. de Lucas-Laguna<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Virgen del Valle. Toledo. España. <sup>b</sup>Servicio de Dermatología Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

**Introducción:** Presentamos un caso de dermatomiositis con determinación positiva para un anticuerpo recientemente descrito, el MDA5 (anticuerpo anti diferenciación de melanoma asociado al gen 5).

**Caso clínico:** Niña de 15 años que acude a la consulta por lesiones de 3 meses de evolución en cara, área del escote y miembros superiores. La paciente refería artralgiyas de miembros inferiores, dedos de manos y codos, además de pérdida de 8 kg de peso en los últimos dos meses. En el momento de la consulta, se encontraba afebril, sin debilidad muscular asociada. A la exploración se objetivaron diferentes lesiones: a) placas eritematosas en mejillas y puente nasal; b) placas descamativas de coloración blanquecina en codos y rodillas; c) Lesiones sugerentes de pápulas de Gottron sobre articulaciones de mano derecha e izquierda y d) eritema periungueal. Por otro lado, también fue evidenciada una artritis de codo derecho, carpos e interfalángica proximal de mano derecha e izquierda. Entre las pruebas complementarias destacaba una CPK 152 IU/L, GOT 106 UI/L y GPT 107 UI/L. El hemograma, así como el resto de la bioquímica, inmunoglobulinas, factor reumatoide y complemento eran normales, sin alteraciones significativas. Los anticuerpos (ac) antinucleares, ac anti dsDNA, ac anti Ro/SS-A, ac anti Sm, ac anti RNP, ac anti Jo-1, IgM e IgG anticardiolipina, anticoagulante lúpido, eran negativos. Radiografía de tórax normal. Con diagnóstico de dermatomiositis se inició tratamiento con hidroxicloroquina diaria, gammaglobulina i.v semanal, corticoides orales, corticoides tópicos y tacrólimus tópico. También requirió ciclos de ciclofosfamida, presentando mejoría de las lesiones y desaparición de la artritis y as-tenia. Para completar la valoración se solicitó anticuerpo anti MDA5 el cual resultó positivo. Por ello, fue derivada al Servicio de Neumología, el cual solicitó una espirometría que fue normal con buena función pulmonar. Actualmente está estable, y está siendo tratada con micofenolato mofetilo, hidroxicloroquina y prednisona.

**Discusión:** La dermatomiositis (DM) es una miopatía inflamatoria autoinmune que implica fundamentalmente la afectación en distintos grados del músculo, la piel, y el pulmón. La DM, como otras enfermedades autoinmunes, presenta autoanticuerpos que se asocian con distintos fenotipos clínicos, siendo útiles en el diagnóstico y en el pronóstico. En 2005, Sato et al identificaron un nuevo anticuerpo que reconocía una proteína de 140 kD en pacientes con DM y DM tipo amiopática (inicialmente denominado "CADM-140") y posteriormente identificado como anticuerpo anti diferenciación de

melanoma asociado al gen 5. El MDA5 es una helicasa ARN específica implicada en la eliminación de virus de ARN, cuya activación conduce a la producción de interferones tipo 1. La DM asociada al anticuerpo MDA-5 se ha relacionado con enfermedad intersticial pulmonar (EIP) progresiva y un fenotipo cutáneo distinto (especialmente úlceras y vasculopatía), con mínima o ausente inflamación y daño muscular. El anticuerpo MDA5 disminuye con el tratamiento sugiriendo que podría ser un marcador de severidad de la enfermedad. Nuestra paciente no ha presentado dicha clínica cutánea ni afectación pulmonar, lo cual atribuimos probablemente a que desde el inicio se ha tratado de forma intensiva.

**Conclusiones:** La EIP es una patología grave cuyo diagnóstico y tratamiento inmunosupresor precoz e intensivo es de importancia crítica para el pronóstico, por lo que remarcamos la importancia de solicitar el anticuerpo anti MDA5 en todo paciente con dermatomiositis.

#### Bibliografía

- Fiorentino D, Chung L, Zwerner J, et al. The mucocutaneous and systemic phenotype of dermatomyositis patients with antibodies to MDA5 (CADM-140): a retrospective study. *J Am Acad Dermatol.* 2011;65:25-34.
- Gono T, Kawaguchi Y, Satoh T, et al. Clinical manifestation and prognostic factor in anti-melanoma differentiation-associated gene 5 antibody-associated interstitial lung disease as a complication of dermatomyositis. *Rheumatology (Oxford).* 2010;49:1713-9.
- Sato S, Hirakata M, Kuwana M, et al. Autoantibodies to a 140-kd polypeptide, CADM-140, in Japanese patients with clinically amyopathic dermatomyositis. *Arthritis Rheum.* 2005;52:1571-6.

## 10. DEL DIAGNÓSTICO CLÍNICO AL GENÉTICO. EL DEVENIR DE LOS TIEMPOS EN DERMATOLOGÍA PEDIÁTRICA A PROPÓSITO DE UN CASO DE PROGERIA

V. López-Barrantes, A. González de Aledo, O. López-Barrantes y A. Zambrano

*Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Infanta Sofía. Madrid. España.*

**Introducción:** En los últimos años los dermatólogos pediátricos estamos asistiendo a importantes avances, con la descripción y el descubrimiento de las alteraciones genéticas en multitud de síndromes y trastornos que desde siempre encontrábamos en nuestras consultas. En la actualidad encontramos un gran apoyo con la colaboración de nuestros compañeros genetistas, con los que muchas veces trabajamos en estrecha relación. Eso no quita para que no olvidemos que debemos seguir viendo “enfermos” o “pacientes” y no solo “síndromes”.

**Caso clínico:** Queremos presentar en este póster-homenaje a Néstor, un niño canario que fue paciente del Servicio de Dermatología Pediátrica del Hospital del Niño Jesús de Madrid en el inicio de la década de los ochenta; era un niño que presentaba a sus 4 años de vida un retraso ponderoestatural con hábito dismórfico progeroide (nariz fina y acanalada en la punta, hipotriquia difusa, desproporción craneofacial, micrognatia, manos con piel atrófica y esclerodermiforme, con rigidez articular generalizada). Se le hizo el diagnóstico de Progeria y seguimiento varios años hasta que se perdió la pista. Años después, ya en el nuevo siglo, este paciente, ya adulto, se puso en contacto con el Dr López Otín (Departamento de Bioquímica y Biología Molecular, Instituto Universitario de Oncología, Universidad de Oviedo), al tener noticia de sus nuevos trabajos e investigación en trastornos del envejecimiento y cáncer. Ya para entonces se había descrito la Progeria como conjunto de trastornos genéticos ocasionados por la mutación puntual en el gen LMNA o en el gen ZMSPE24, que ocasionan una proteína prelaminina alterada y las consecuentes secuelas clínicas por su acúmulo<sup>1</sup>. En Asturias se le realizaron estudios genéticos y pese a que fenotípicamente Né-

stor presentaba los rasgos típicos de los cuadros progeroide, no había desarrollado, ni siquiera en la tercera década de la vida, alteraciones metabólicas ni cardiovasculares, características y muchas veces mortales en los niños con Progeria de Hutchinson-Gilford. Esto se corroboró con el diagnóstico genético, puesto que lo que se encontró fue una alteración en el gen BANF1. Gracias a este descubrimiento, que también se detectó en otro paciente con los mismos rasgos fenotípicos, se describió el cuadro progeroide denominado Síndrome Progeria de Néstor-Guillermo<sup>2</sup>. Néstor padeció de las secuelas físicas ocasionadas por la progresión de las malformaciones óseas y cutáneas y falleció recientemente, pero por causas ajenas a su enfermedad

**Discusión:** Con esta comunicación queremos rendir homenaje a tantos niños vistos en el pasado, en aquellos años de dermatología clínica ante los que en muchas ocasiones nos sentíamos huérfanos de información que poder transmitir a nuestros pacientes y sus familiares. Queríamos también añadir una referencia a las denominadas “enfermedades raras” que han sido objeto de campañas en los medios de comunicación durante este pasado año 2013, y hacer hincapié en que las “raras” son las enfermedades y no los enfermos, con los que muchas veces nos une una especial relación y complicidad dada la cronicidad y la dificultad, en muchas ocasiones, para llegar a un diagnóstico concreto. Hacer hincapié en el gran apoyo que nos supone, como clínicos, poder contar con nuestros compañeros investigadores a nuestro lado. De este modo conseguimos ayudar a muchos de estos niños, si bien no con la clínica, si en poder dar un correcto consejo genético y quién sabe si en algún futuro próximo incluso poder plantear terapias selectivas y dirigidas genéticas, como ya está ocurriendo en algunos tratamientos oncológicos.

#### Bibliografía

- Cabanillas R, Cadinanos J, Villameyide JAF, Pérez M, Longo J, Richard JM, et al. Nestor-Guillermo progeria syndrome: A novel premature aging condition with early onset and chronic development caused by BANF mutations. *Am J Med Genet Part A.* 2011;155A:2617-25.
- Eriksson M, Brown WT, Gordon LB, et al. Recurrent de novo point mutations in lamin A cause Hutchinson-Gilford progeria syndrome. *Nature.* 2003;423:293-29.

## 11. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE PLACAS HIPERPIGMENTADAS CONGÉNITAS ASINTOMÁTICAS ASOCIADAS A HIPERTRICOSIS

R. Salido Vallejo<sup>a</sup>, G. Garnacho Saucedo<sup>a</sup>, S. de la Corte Sánchez<sup>a</sup>, A. Rodríguez Martín<sup>a</sup>, A. Hernández Martín<sup>c</sup>, M. Feito Rodríguez<sup>d</sup>, J. Salvatierra Cuenca<sup>b</sup>, A. Vélez García-Nieto<sup>a</sup> y J.C. Moreno Giménez<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. España. <sup>b</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Niño Jesús. Madrid. España. <sup>c</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España. <sup>d</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. España.*

**Introducción:** El diagnóstico diferencial de lesiones en forma de placas hiperpigmentadas congénitas asociadas a hipertricosis es amplio y recoge gran número de entidades.

**Casos clínicos:** Presentamos cuatro casos clínicos que debutaron con la aparición de placas hiperpigmentadas asintomáticas presentes al nacimiento y que asociaban hipertricosis de instauración progresiva. Todas las lesiones eran asintomáticas y requirieron estudio histológico, diagnosticándose de cuatro diferentes entidades (angioma en penacho, nevus melanocítico congénito, mastocitoma solitario y hamartoma congénito de músculo liso). En el caso del paciente diagnosticado de angioma en penacho se realizó una resonancia magnética para valorar su extensión.

**Discusión:** El diagnóstico diferencial de lesiones congénitas hiperpigmentadas asociadas a hipertricosis incluye entidades de etiología muy diversa, lo que representa un reto diagnóstico para el dermatólogo. La ausencia de signos y síntomas específicos en algunos casos nos impide la realización de un diagnóstico clínico, por lo que el estudio histopatológico resulta fundamental para una correcta identificación del cuadro y la instauración de medidas diagnóstico-terapéuticas adecuadas en función de la naturaleza de la lesión. Se debe incluir dentro del diagnóstico diferencial a otras entidades como el neurofibroma plexiformes pigmentado, leiomioma, nevus del tejido conectivo y nevus de Becker congénito.

**Conclusiones:** El diagnóstico diferencial de las placas hiperpigmentadas congénitas asociadas a hipertricosis es complejo y engloba a diversas entidades con manejos muy diferentes. La realización de pruebas complementarias se hace indispensable en determinados casos en los que la clínica no aporta suficientes datos para hacer un diagnóstico específico.

#### Bibliografía

- Briley LD, Phillips CM. Cutaneous mastocytosis: a review focusing on the pediatric population. *Clin Pediatr (Phila)*. 2008;47:757-61.
- Happle R. The group of epidermal nevus syndromes Part I. Well defined phenotypes. *J Am Acad Dermatol*. 2010;63:1-22.
- Osio A, Fraitag S, Hadj-Rabia S, Bodemer C, De Prost Y, Hamel-Teillac D. Clinical spectrum of tufted angiomas in childhood: a report of 13 cases and a review of the literature. *Arch Dermatol*. 2010;146:758-63.

## 12. ECOGRAFÍA DERMATOLÓGICA EN PEDIATRÍA: UNA HERRAMIENTA ÚTIL Y RÁPIDA EN LA CONSULTA

B. Echeverría<sup>a</sup>, A. Hernández-Núñez<sup>a</sup>, F. Alfageme<sup>b</sup>, N. Puente de Pablo<sup>a</sup>, A. Freitas-Martínez<sup>a</sup>, M. Aguado<sup>a</sup>, H. Álvarez<sup>a</sup> y J. Borbujo<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Fuenlabrada. Madrid. <sup>b</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Puerta de Hierro. Madrid. España.

La ecografía es un exploración complementaria inocua, indolora y rápida, que al igual que en otras especialidades en Dermatología está cobrando un especial interés en los últimos 5 años. En dermatología pediátrica en concreto supone una herramienta rápida y segura para el dermatólogo, y en muchas ocasiones sirve para dirigir el tratamiento y tranquilizar a los padres. Su utilidad se puede ver en el diagnóstico de lesiones vasculares como malformaciones arteriales, venosas o formas más complejas como el síndrome de malformaciones capilares- malformaciones arteriovenosas asociado a mutaciones en el gen RAS. Puede ser de especial interés en la evaluación de lesiones en la cola de la ceja que puedan ser la expresión de quistes epidérmicos, quistes dermoides o de nuevo malformaciones arterio-venosas. Además puede contribuir a la diferenciación entre quistes epidérmicos y pilomatrixomas. En el caso de patología inflamatoria la ecografía puede delimitar lesiones del tejido conectivo, así como mostrar actividad o respuesta al tratamiento en casos de morfea. De forma ilustrativa se muestra nuestra experiencia en el uso de la ecografía en dermatología pediátrica y sus aplicaciones en la práctica clínica diaria.

## 13. ENFERMEDAD DE HECK POR VPH-16 TRATADA CON IMIQUIMOD

F.A. Gemigniani<sup>a</sup>, I. Zarzoso<sup>a</sup>, B. Ferrer<sup>b</sup> y V. García-Patos<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona. España.

**Introducción:** La infección de la mucosa oral por virus del papiloma humano (VPH) ocasiona verrugas, condilomas y un proceso peculiar, excepcional en nuestro ámbito geográfico, conocido como hiperpla-

sia epitelial focal (HEF) o enfermedad de Heck. Presentamos el caso de una niña de 11 años de edad, originaria de Haití, afecta de HEF por VPH serotipo 16 con una respuesta excelente al tratamiento con imiquimod.

**Caso clínico:** Una niña de 11 años fue remitida a Dermatología por múltiples "verrugas" asintomáticas en la muosa oral de un año de evolución y que no habían mejorado tras varias sesiones de crioterapia. Era natural de Haití y tenía un lupus eritematoso sistémico tratado con corticoides, hidroxicloroquina y ácido micofenólico. Al examen físico se observaban múltiples pápulas exofíticas, con superficie papilomatosa, de 3 a 5 mm de diámetro y coloración algo más pálido que la mucosa adyacente. Las lesiones afectaban extensamente las mucosas labiales inferior y superior, yugales, retrocomisurales y la punta lingual. No tenía lesiones en la piel ni en otras mucosas. La biopsia fue compatible con hiperplasia epitelial focal, identificándose VPH serotipo 16. Ante la falta de respuesta a crioterapia y ácido retinoico tópico, a los tres meses se pautó imiquimod 5%, 3 veces por semana durante un mes, seguido de 5 aplicaciones semanales asociado a ácido retinoico 0,1% en orabase las otras 2 noches durante 2 meses más. Además se indicó vacunación frente a serotipos de VPH de alto riesgo oncogénico. Las lesiones se resolvieron casi por completo, quedando verrugas aisladas en las zonas retrocomisurales, que continúan en tratamiento. El imiquimod fue bien tolerado y no se observaron efectos adversos.

**Discusión:** La hiperplasia epitelial focal (HEF) o enfermedad de Heck, es una forma clínica peculiar de infección de la mucosa oral por VPH que afecta a aborígenes americanos y esquimales. Parece existir una predisposición genética y estar favorecida por las condiciones precarias de vida (pobreza, mala alimentación) y la inmunodepresión (infección por VIH y tratamientos inmunosupresores). Normalmente aparece en la infancia y puede autorresolverse en meses, recurrir o persistir durante años. Con las técnicas actuales se han aislado VPH hasta en un 80% de casos. En un principio se asoció específicamente por los serotipos 13 y 32, pero también se ha relacionado con VPH 1, 6, 11, 16, 18 y 55. El desarrollo de lesiones malignas a partir de la infección por serotipos oncogénicos es excepcional. Como opciones terapéuticas para casos con lesiones extensas, antiestéticas y que dificultan la masticación se han propuesto técnicas ablativas (cirugía, crioterapia, láser, electrocoagulación) y tratamientos tópicos (ácido retinoico, podofilina e imiquimod) e intralesiones y sistémicos (interferones alfa y beta). El imiquimod parece una alternativa segura y eficaz para tratar estas lesiones orales.

#### Bibliografía

- Ponte P, Serrão V, Fiadeiro T. Focal epithelial hyperplasia (Heck's Disease) in two siblings: response to treatment with imiquimod 5% cream. *Eur J Dermatol*. 2010;20:248-9.
- Said AK, Leao JC, Fedele S, Porter SR. Focal epithelial hyperplasia - an update. *J Oral Pathol Med*. 2013;42:435-42.
- Yasar S, Mansur AT, Serdar ZA, Goktay F, Aslan C. Treatment of focal epithelial hyperplasia with topical imiquimod: report of three cases. *Pediatr Dermatol*. 2009;26:465-8.

## 14. ENTEROVIRUS: MÁS ALLÁ DEL MANO-PIE-BOCA

A. Márquez García<sup>a</sup>, A. Vicente<sup>a</sup>, C. Muñoz-Almagro<sup>b</sup>, J. Reina<sup>c</sup>, F. Yagüe<sup>d</sup>, A. Martín-Santiago<sup>e</sup> y M.A. González-Enseñat<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Sección de Dermatología Pediátrica; <sup>b</sup>Sección de Microbiología. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. España. <sup>c</sup>Servicio de Microbiología; <sup>d</sup>Servicio de Pediatría; <sup>e</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitari Son Espases. Mallorca. España.

El síndrome mano-pie-boca es una entidad bien conocida por pediatras y dermatólogos. Este síndrome se caracteriza por fiebre, lesiones orales y vesículas en manos, pies y glúteos. Recientemente se han publicado casos más graves y atípicos asociados a coxsackie A6,

concretamente Mathes et al describen 4 formas de presentación atípicas de esta entidad causadas por dicho agente: lesiones vesículo-ampollosas y erosivas generalizadas, eccema herpético denominado "eczema coxsackium" en zonas afectadas por dermatitis eczematosa, erupción similar a Gianotti-Crosti y una erupción petequeal o purpúrica.

**Objetivos:** Conocer los patrones de presentación de la infección por enterovirus en nuestro hospital.

**Material y métodos.** Estudio retrospectivo de los pacientes diagnosticados de enterovirus en el servicio de Dermatología. Se hizo una revisión de las historias clínicas, iconografía, anatomía patológica y datos microbiológicos. El diagnóstico microbiológico se realizó por PCR del contenido de las vesículas, exudado faríngeo, sangre, heces o piel perirrectal. Los pacientes se reclasificaron según los 4 patrones propuestos por Mathes. Se incluyen 3 casos aportados por el Hospital Universitario Son Espases (Palma de Mallorca).

**Conclusiones:** Presentamos la experiencia en nuestros hospitales de estas nuevas formas de presentación de infección por enterovirus. La presentación clínica del "eczema coxsackium" fue muy frecuente y similar al eccema herpético causado por el VHS 1 y 2, siendo frecuentemente esta la orientación clínica inicial. Es importante reconocer estas formas atípicas generalizadas, solicitar estudio microbiológico y pautar tratamiento sintomático. Para nosotros la realización de PCR para enterovirus fue de gran ayuda para confirmar el diagnóstico. Resaltamos la necesidad de incluir la infección por enterovirus como una causa de eccema herpético.

#### Bibliografía

Huang WC, Huang LM, Lu CY, Cheng AL, Chang LY. Atypical hand-foot-mouth disease in children: a hospital-based prospective cohort study. *Virology*. 2013;10:1-9.

Mathes, et al. "Eczema Coxsackium" and Unusual Cutaneous Findings in an Enterovirus Outbreak. *Pediatrics*. 2013;132:149-57.

Stewart CL, Chu EY, Introcaso CE, Schaffer A, James WD. Coxsackievirus A6 Induced Hand-Foot-Mouth Disease. *JAMA Dermatol*. 2013; doi: m10.1001/jamadermatol.2013.6777.

### 15. EXANTEMA LATEROTORÁCICO UNILATERAL RELACIONADO CON MYCOPLASMA

S. de la Corte-Sánchez, G. Garnacho-Saucedo, A. Rodríguez-Martín, C. Alcántara-Reifs, R. Salido-Vallejo, A. Vélez García-Nieto y J.C. Moreno-Giménez

*Servicio de Dermatología y Unidad de Dermatología Pediátrica. Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba. España.*

**Introducción:** El exantema laterotorácico unilateral (ELU) o periflejural asimétrico es una enfermedad de aparición epidémica o esporádica para la que aún no se ha encontrado un agente viral causal aunque todo los datos clínicos orientan hacia esta etiología. El más relacionado en la literatura es el VEB.

**Caso clínico:** Paciente de 13 años sin patologías de interés que acude para valoración de exantema unilateral localizado en zona posterior de hombro izquierdo extendiéndose hacia la zona lateral torácica respetando axila así como en zona posterior de muslo izquierdo. Refería cuadro gripal leve en días previos con fiebre, cefalea, odinofagia, artralgias y mucosidad abundante. Se realizó biopsia de la lesión siendo completamente inespecífica con presencia de infiltrado linfocítico perianexial así como analítica con serología para diferentes virus. La serología para VEB, CMV entre otros fue positiva y sin embargo encontramos Ig M positiva y elevada para Mycoplasma. En la radiografía de tórax no se objetivó compromiso de vías respiratorias altas. El paciente fue tratado de forma sintomática desapareciendo las lesiones a los 10 días.

**Discusión:** El ELU generalmente cursa sin fiebre y sin manifestaciones generales. Consiste en un eritema papuloso confluyente mínimamente vesiculoso y descamativo de distribución característica. Puede ser unilateral o bilateral siendo más intenso en un lado que

en el otro. Suele afectar la zona torácica lateral y la cara interna del brazo. También puede extenderse hacia la cara lateral del abdomen y la cara anterior del muslo. Puede acompañarse de adenopatías. Suele desaparecer de forma espontánea en el transcurso de 1 a 3 semanas tras una descamación transitoria y sin dejar secuela. Mycoplasma pneumoniae representa uno de los agentes etiológicos más frecuentes de las infecciones del tracto respiratorio. La mayoría de los pacientes tienen una enfermedad respiratoria leve y sólo un 5% desarrollan neumonía clínica. Se han publicado diferentes cursos atípicos de las infecciones por Mycoplasma así como numerosas complicaciones extrapulmonares siendo las alteraciones cutáneas de las más típicas.

#### Bibliografía

Dionisio D, Valassina M, Uberti M, Fabbri C, Parri F, Saffi EG. Mycoplasma pneumoniae non-pulmonary infection presenting with pharyngitis, polyarthritides and localized exanthem. *Scand J Infect Dis*. 2001;33:782-3.

Eshima N, Tokumaru O, Hara S, Bacal K, Korematsu S, Karukaya S, et al. Age-specific sex-related differences in infections: a statistical analysis of national surveillance data in Japan. *PLoS One*. 2012;7:e42261.

Stern MP, Schleiss MR. Cough, rash, and dysuria in a preadolescent female. *Clin Pediatr (Phila)*. 2000;39:545-8.

### 16. HAMARTOMA FIBROSO DE LA INFANCIA. REVISIÓN DE 21 CASOS

S. Machan<sup>a</sup>, L. Noguera-Morel<sup>a</sup>, I. Colmenero<sup>b</sup>, D. Azorín<sup>b</sup>, A. Hernández-Martín<sup>a</sup>, R. de Lucas Laguna<sup>c</sup> y A. Torrelo<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital del Niño Jesús. Madrid. <sup>c</sup>Servicio de Dermatología. Hospital La Paz. Madrid. España.*

**Introducción:** El hamartoma fibroso de la infancia (HFI) es un tumor infantil de tejidos blandos en el que se mezclan componentes fibroblástico-miofibroblástico, adiposo maduro y mixoide inmaduro. Presentamos una revisión de 21 casos de HFI en los que se cumplen los criterios diagnósticos histológicos de la lesión.

**Casos clínicos:** Revisamos 21 casos (15 niños, 5 niñas) de edades entre 2 meses y 5 años. En 5 casos la lesión era congénita, y en 15 se presentó antes de los 2 años de edad. La forma más habitual fue la de una masa de crecimiento rápido (13 pacientes). Se trató de lesiones solitarias, de entre 1 y 6 cm (media 2,7 cm) en 20 casos, y 2 nódulos en un solo paciente. Las localizaciones más frecuentes fueron la axila (5 casos) y zona lumbar (4 casos). Todas las lesiones eran asintomáticas. Todos los casos fueron tratados mediante extirpación quirúrgica menos en un caso, en que se decidió no realizar tratamiento. No se han producido recurrencias de la enfermedad en ningún caso. Se realizó estudio inmunohistoquímico en 4 casos, con resultados variables para actina, vimentina y CD34.

**Conclusiones:** El HFI se comporta como una lesión de bajo nivel proliferativo y de comportamiento indolente, con escasa tendencia a la recurrencia tras la extirpación. No se ha conseguido establecer un patrón inmunohistoquímico consistente de la lesión, lo que puede revelar su heterogeneidad.

#### Bibliografía

Carretto E, Dall'Igna P, Alaggio R, Siracusa F, Granata C, Ferrari A, et al. Fibrous hamartoma of infancy: an Italian multi-institutional experience. *Journal of the American Academy of Dermatology* [Internet]. 2006 May [cited 2013 Aug 26];54:800-3. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16635660>

Vecchio GM, Miano AE, Belfiore G, Giurato E, Amico P, Magro G. Fibrous hamartoma of infancy of the labium majus: a typical lesion in an unusual site. *Pathologica* [Internet]. 2010 Apr [cited 2013 Aug 26];102:71-4. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23596761>

## 17. HEMANGIOMA ABORTIVO DE LOCALIZACIÓN PERINEAL

M.P. Pérez-García<sup>a</sup>, C. Sanchis-Sánchez<sup>a</sup>, S. de Asís-Cuevas<sup>a</sup>, A. Mateu-Puchades<sup>a</sup>, A. Fuertes-Prosper<sup>a</sup>, N. Camarasa-Lillo<sup>b</sup> y A. Marquina-Vila<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia. España.

**Introducción:** El hemangioma es el tumor benigno más frecuente en la infancia, con una historia evolutiva característica, una fase de proliferación postnatal rápida, seguida de una involución espontánea lenta. Sin embargo, en algunos hemangiomas el crecimiento es mínimo, por lo que se han denominado hemangiomas mínimamente proliferativos, hemangiomas con crecimiento detenido o hemangiomas abortivos (HA).

**Caso clínico:** Presentamos un caso de HA de localización perineal atendido en nuestro servicio. Niña de ocho meses de edad, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que acude a nuestra consulta para valoración de lesiones en región perineal presentes desde el nacimiento. A la exploración presentaba en pliegue interglúteo, región perianal y en labios menores placa eritematosa de bordes mal definidos, con múltiples telangiectasias finas en periferia, sin ulceración. No se evidenciaron anomalías menores del desarrollo asociadas. El estudio histopatológico mostró la presencia de aisladas dilataciones vasculares a nivel de dermis papilar, con positividad de las células endoteliales para el marcador Glut-1. Con el diagnóstico de hemangioma abortivo, y debido a su localización, se realizaron una RMN de pelvis y de columna lumbo-sacra descartando la presencia alteraciones subyacentes. Desde entonces la paciente sigue controles periódicos, manteniendo estabilidad clínica.

**Discusión:** Los hemangiomas con crecimiento mínimo o abortivos<sup>1</sup>, son un tipo de hemangioma infantil caracterizados por la ausencia de fase proliferativa, o por presentar un componente proliferativo menor o igual al 25% de su superficie. Clínicamente se presentan a modo de una mácula eritematosa pálida con patrón reticulado, sobre la cual pueden asentar telangiectasias, localizándose en la mayoría de los casos en la mitad inferior del cuerpo, pudiendo en ocasiones ser confundidos con malformaciones vasculares capilares o incluso pasando desapercibidos. Mediante el estudio histológico y la expresión de GLUT-1 se ha demostrado que los HA son verdaderos hemangiomas<sup>2</sup>. Es fundamental descartar la presencia de anomalías subyacentes en aquellos segmentarios localizados en cara o región lumbosacra, al igual que en los hemangiomas infantiles clásicos, debido a su asociación con los síndromes PHACES y PELVIS<sup>3</sup>.

### Bibliografía

1. Suh KY, Frieden IJ. Infantile hemangiomas with minimal or arrested growth: a retrospective case series. *Arch Dermatol.* 2010;146:971-6.
2. Corella F, García-Navarro X, Ribe A, Alomar A, Baselga E. Abortive or minimal-growth hemangiomas: Immunohistochemical evidence that they represent true infantile hemangiomas. *J Am Acad Dermatol.* 2008;58:685-90.
3. Girard C, Bigorre M, Guillot B, Bessis D. PELVIS Syndrome. *Arch Dermatol.* 2006;142:884-8.

## 18. HEMANGIOMAS PERIORIFICIALES. TRATAMIENTO CON PROPRANOLOL

L. Cubells Sánchez, A.M. Victoria Martínez, I. Cebrián García e I. Febrer Bosch

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

**Introducción:** Presentamos 24 pacientes con hemangiomas periorificiales describiendo las características clínicas, antecedentes personales, antecedentes maternos y la respuesta al tratamiento recibido.

**Material y métodos:** Se trata de un estudio observacional, prospectivo, formado por una cohorte de 24 pacientes con hemangiomas infantiles de localización periorificial, recogidos durante el período de junio de 2008 hasta noviembre de 2013. Los datos fueron obtenidos a partir de la anamnesis realizada durante las visitas médicas, y documentados con las historias clínicas y fotografías digitales. Las variables analizadas fueron: edad al diagnóstico, sexo, semanas de gestación, edad materna, peso al nacimiento, antecedente de realización de pruebas invasivas, embarazo gemelaridad, localización del hemangioma, tamaño, presencia de ulceración, así como el tratamiento recibido, tiempo de tratamiento, respuesta obtenida y efectos secundarios.

**Resultados:** Del total de 80 hemangiomas tratados con Propranolol oral en nuestro servicio, el 26,3% son de localización periorificial. Dentro de estos, la localización más frecuente es la labial, seguida de la genital, y en tercer lugar y con la misma frecuencia, los nasales y orbitarios. El sexo más predominante, con diferencia, fue el femenino (3 de cada 4) y la edad media obtenida fue de 4,8 meses. De los 24 casos, 21 recibieron tratamiento con propranolol oral, 2 timolol tópico y en 1 se decidió vigilancia activa. Todos los pacientes presentaron respuesta al tratamiento con propranolol, calificándose de "rápida" en la mayoría de ellos, con un tiempo medio de duración del tratamiento de 10 meses. Además, fue muy bien tolerado, recogiéndose como único efecto secundario la inquietud nocturna leve, presente en un 38% de los casos. Como antecedentes de interés, destacan el parto por cesárea en un 31,8%, prematuridad en el 20,8% y la amniocentesis en el 16,6%. Otros datos obtenidos fueron gemelaridad en 3 de los 24 casos y fecundación por técnicas de reproducción asistida en 2 de ellos.

**Discusión:** Los hemangiomas periorificiales pueden producir complicaciones por lo que debe considerarse su tratamiento. El Propranolol es un tratamiento efectivo, muy bien tolerado y con una rápida respuesta. El sexo femenino, la prematuridad, el bajo peso y la realización de amniocentesis durante el embarazo, son algunos de los antecedentes significativos observados en nuestra cohorte que pueden tener relación con estos hemangiomas.

### Bibliografía

- Drolet BA, Frommelt PC, Chamlin SL, Haggstrom A, Bauman NM, Chiu YE, et al. Initiation and use of propranolol for infantile hemangioma: report of a consensus conference. *Pediatrics* 2013;131:128-40. doi: 10.1542/peds.2012-1691.
- Léauté-Labrèze C, Dumas de la Roque E, Hubiche T, Boralevi F, Thambo JB, Taïeb A. Propranolol for severe hemangiomas of infancy. *N Engl J Med.* 2008; 358:2649-51.

## 19. HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS CUTÁNEA CONGÉNITA

B. Lozano Masdemont<sup>a</sup>, L. Gómez-Recuero Muñoz<sup>a</sup>, V. Parra Blanco<sup>b</sup>, B. Moreno García<sup>c</sup>, M. Campos Domínguez<sup>a</sup> y R. Suárez Fernández<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica; <sup>c</sup>Servicio de Oftalmología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

**Introducción:** La histiocitosis de células de Langerhans se define como una proliferación clonal de células con características comunes a las de Langerhans. Se entiende como un espectro continuo de enfermedad que abarca desde la afectación exclusivamente cutánea o monosistémica a la afectación multisistémica.

**Caso clínico:** Se presenta el caso de un neonato de 2 semanas (nacido a término tras parto normal) con lesiones cutáneas desde el nacimiento. Se trataba de 10 pápulas y nódulos eritematomarrónceos de entre 3 y 8 mm con superficie costrosa, localizados en cuero cabelludo, ojo izquierdo, tronco, miembros superiores e inferiores. La de mayor tamaño era un nódulo ulcerado con pedículo en la conjuntiva del párpado inferior izquierdo. Se tomó una

muestra cutánea de 4 mm del antebrazo, en la que se encontró un infiltrado dérmico de células grandes con citoplasma amplio eosinófilo y núcleo vesiculoso, acompañado de un infiltrado inflamatorio de eosinófilos y células gigantes multinucleadas. La inmunohistoquímica fue positiva para CD1a y S100. Se realizó un estudio de extensión con hemograma, coagulación, bioquímica, análisis de orina, radiografía de tórax, serie ósea y ecografía abdominal que resultó normal. Se llegó al diagnóstico de histiocitosis de células de Langerhans cutánea congénita. La evolución a los 3 meses fue muy buena, con resolución de las lesiones y persistencia de pequeñas cicatrices atróficas hiperpigmentadas.

**Discusión:** La histiocitosis de células de Langerhans se clasifica en: afectación monosistémica (unifocal, multifocal), afectación multisistémica de bajo riesgo (piel, hueso, ganglios linfáticos e hipófisis) y de alto riesgo (pulmón, hígado, bazo y sistema hematopoyético) con o sin repercusión orgánica. La clínica exclusivamente cutánea se produce en un 10%. La morfología es variable: desde pequeñas pápulas y vesículas en pliegues y cuero cabelludo (diagnóstico diferencial con dermatitis seborreica o del pañal) o papulonódulos eritematomarrónáceos cubiertos de costra. La morfología de las lesiones no permite diferenciar las formas exclusivamente cutáneas de las multisistémicas ni predecir su evolución. En el estudio histológico se observa un infiltrado dérmico de células de núcleo reniforme y citoplasma abundante y ligeramente eosinófilo (Langerhans) CD1a+ y S100+. La visualización de gránulos de Birbeck al microscopio electrónico continúa siendo el gold standard, aunque no se realiza de rutina. La histología tampoco permite diferenciar aquellas formas cutáneas exclusivamente de aquellas con afectación multisistémica y ni predecir la tendencia a la resolución, por lo que el estudio de extensión es obligatorio en todos los casos. La evolución desde formas exclusivamente cutáneas a afectación multisistémica se ha descrito, de ahí que el seguimiento a largo plazo sea obligado.

#### Bibliografía

- Badalian-Very G, Vergilio JA, Degar BA, Rodriguez-Galindo C, Rollins BJ. Recent advances in the understanding of Langerhans cell histiocytosis. *Br J Haematol.* 2012;156:163-723.
- Favara BE, et al. Contemporary classification of histiocytic disorders. The WHO Committee On Histiocytic/Reticulum Cell Proliferations. Reclassification Working Group of the Histiocyte Society. *Med Pediatr Oncol.* 1997;29:157-66.
- Lau L, Krafchik B, Trebo MM, Weitzman S. Cutaneous Langerhans cell histiocytosis in children under one year. *Pediatr Blood Cancer.* 2006;46:66-71.

## 20. LIQUEN ESCLEROSO Y ENFERMEDADES AUTOINMUNES. ESTUDIO EN LA POBLACIÓN PEDIÁTRICA

M. García-Baldoví, M.A. Vicente y M. González-Enseñat

*Sección de Dermatología Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. España.*

**Introducción:** El liquen escleroso (LE) es una enfermedad inflamatoria crónica mucocutánea frecuente, de predominio femenino y presentación bimodal. La patogenia exacta es desconocida, aunque hay evidencias que orientan a un origen autoinmune. La asociación del LE y enfermedades autoinmunes ha sido poco estudiada en niños.

**Objetivos:** Determinar la prevalencia de enfermedad autoinmune en los pacientes con LE diagnosticados en nuestra unidad.

**Materiales y métodos:** Estudio retrospectivo de los pacientes diagnosticados de LE en el servicio de dermatología del hospital pediátrico de Sant Joan de Déu entre 1987 y 2013.

**Resultados:** Se revalúan los datos clínicos y parámetros serológicos indicativos de autoinmunidad de los casos diagnosticados de LE, incluyendo 56 niños (10 niños y 46 niñas; media de edad: 6,8; rango de edad de 3-13 años; ratio niña:niño 6:1), 46/56 (82,1%) tenían

afectación genital y 10/56 (18%) enfermedad extragenital. En nuestra serie el LE se asociaba con más frecuencia a enfermedades autoinmunes en niñas 7/56 (12,5%) que en niños 2/56 (3,6%), siendo la enfermedad más frecuente asociada la celiacía 3/9 (33,3%) en estos pacientes.

**Discusión:** Existe evidencia que orienta que LE tiene una etiología autoinmune. Los puntos que apoyan la hipótesis son una mayor prevalencia de enfermedades autoinmunitarias, la presencia de autoanticuerpos y antecedentes de familiares con enfermedad inmunológica en estos pacientes. Desde nuestros conocimientos este es el primer estudio que estudia la asociación del LE y enfermedades autoinmunes en niños. La presencia de un componente autoinmune implicado en su patogenia ayuda a entender su relación con otras enfermedades y la presencia de autoanticuerpos en estos pacientes. Nos gustaría resaltar la importancia de realizar un cribado inicial de procesos autoinmunes en los niños diagnosticados de LE.

#### Bibliografía

- Cooper SM, Ali I, Baldo M, Wojnarowska F. The association of lichen sclerosus and erosive lichen planus of the vulva with autoimmune disease: a case-control study. *Arch Dermatol.* 2008;144:1432-5.
- Kreuter A, Kryvosheyeva Y, Terras S, Moritz R, Möllenhoff K, Altmeyer P, Scola N, Gambichler T. Association of autoimmune diseases with lichen sclerosus in 532 male and female patients. *Acta Derm Venereol.* 2013;93:238-41.
- Meyrick Thomas RH, Ridley CM, McGibbon DH, Black MM. Lichen sclerosus et atrophicus and autoimmunity: a study of 350 women. *Br J Dermatol.* 1988;118:41-6.

## 21. LIQUEN NITIDUS GENERALIZADO CON RESPUESTA FAVORABLE A FOTOTERAPIA UVB DE BANDA ESTRECHA

C. Sanchis Sánchez, M.P. Pérez García, A. Zayas Gavilá, J.M. Sánchez Motilla, A. Mateu Puchades y A. Marquina Vila

*Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Doctor Peset. Valencia. España.*

**Introducción:** El liquen nitidus (LN) es una enfermedad inflamatoria crónica infrecuente, de etiología desconocida, que afecta fundamentalmente a niños y adultos jóvenes. Se caracteriza clínicamente por la presencia de múltiples pápulas de pequeño tamaño, brillantes, de coloración de la piel normal, y generalmente asintomáticas, aunque pueden cursar con prurito de intensidad variable. Habitualmente las lesiones se presentan de forma localizada, afectando a áreas circunscritas, aunque se han descrito casos, como el que presentamos, de distribución generalizada.

**Caso clínico:** Se trata de una niña de 7 años, sin antecedentes de interés, que acudió a la consulta por presentar múltiples pápulas de pequeño tamaño, agrupadas, pruriginosas, de coloración de la piel normal, localizadas en tórax, abdomen, espalda, miembros superiores e inferiores. El estudio histológico mostró una epidermis adelgazada, con crestas epidérmicas elongadas, que englobaban un denso infiltrado linfocitario localizado en la dermis superficial, siendo esta imagen denominada "ball and claw" característica del LN. Se pautó tratamiento con emolientes, corticoides tópicos, tacrólimus tópico y antihistamínicos orales, a pesar de lo cual las lesiones progresaron, persistiendo además el prurito, por lo que, tras revisar la bibliografía disponible al respecto, se decidió tratamiento con fototerapia UVB de banda estrecha. Al cabo de tres sesiones el prurito desapareció y tras un total de 17 sesiones, con una dosis acumulada de 10,723 J/cm<sup>2</sup> y muy buena tolerancia, las lesiones desaparecieron por completo.

**Conclusiones:** El curso clínico del LN es impredecible, pudiendo persistir durante años, o resolverse de manera espontánea, lo cual ocurre en la mayoría de los pacientes. Por ello, y al tratarse de una enfermedad benigna, de predominio en niños y generalmente poco

sintomática, es frecuente mantener una actitud conservadora, siendo innecesario habitualmente el tratamiento. Sin embargo, en los casos generalizados, persistentes o sintomáticos, está indicado el tratamiento, habiéndose utilizado una amplia variedad de opciones terapéuticas con resultados variables, entre las que destacan: antihistamínicos orales, corticoides tópicos, inhibidores de la calcineurina, retinoides orales y fototerapia. El caso que hemos presentado, así como otros publicados en la literatura, ponen de manifiesto que la terapia con UVB de banda estrecha puede ser un tratamiento alternativo efectivo en casos de LN generalizado, debiéndose evaluar de forma individualizada la relación riesgo/beneficio antes del inicio del tratamiento, sobre todo en niños.

#### Bibliografía

- Abóin González S, Fernández Guarino M, González García C, Gárate Ayastuy MT. Liquen nitidus: respuesta favorable a fototerapia UVB de banda estrecha. Presentación de dos casos. *Actas Dermosifiliogr.* 2010;101:179-80.
- Chan Kim Y, Dae Shim S. Two cases of generalized lichen nitidus treated successfully with narrow-band UV-B phototherapy. *Int J Dermatol.* 2006;45:615-7.
- Park JH, Choi JL, Kim WS, Lee DY, Yang JM, Lee ES, et al. Treatment of generalized lichen nitidus with narrow band ultraviolet. *B. J Am Acad Dermatol.* 2006;54:545-6.

## 22. LUPUS ERITEMATOSO NEONATAL

M.L. Martínez Barranca, E. Romero Sillero, A. Pérez Gil, G.F. Osorio Gómez, J.M. Rojo García, C. Begines Cabeza y J. Escudero Ordoñez

*UGC de Dermatología. Hospital Universitario Nuestra Señora de Valme. Sevilla. España.*

**Introducción:** En 1928 Alyward hace la descripción de un neonato con bloqueo cardíaco en una madre con enfermedad autoinmune. Pero no fue hasta 1954 cuando el lupus eritematoso neonatal (LEN) fue descrito por primera vez, por Mc Cuiston y Schoch asociando las lesiones cutáneas de un recién nacido al factor humoral transplacentario de una madre con lupus eritematoso sistémico. Y en 1981 se demostraron los anticuerpos maternos Ro asociados al LEN. Estos anticuerpos pueden iniciar su paso desde las 16ª semana de gestación. Las manifestaciones clínicas son variadas, destacando la afectación cutánea (30-50% de casos), la cardíaca y otras, menos constantes sistémicas, si bien la gravedad del cuadro viene determinada por la posibilidad de complicarse con bloqueo cardíaco congénito. Es una enfermedad que predomina en mujeres y tiene una incidencia de 1 por cada 12.000 - 20.000 nacidos vivos. El diagnóstico se basa en la clínica y en la demostración de los anticuerpos asociados en la madre o en el hijo.

**Caso clínico:** Niño de 20 días de vida que acude al Servicio de Urgencias por presentar máculas y placas eritematosas anulares en cara y tronco de 5 días de evolución, asintomáticas, afebril y con buen estado general. El estudio histológico y la positividad de anti-Ro y anti-La confirmaron la sospecha diagnóstica inicial, en ausencia de historial previo de lupus eritematoso materno.

**Conclusiones:** Aproximadamente el 40-60% de las madres son asintomáticas cuando se diagnostica un lupus neonatal. Es importante para el consejo genético conocer que el riesgo estimado de volver a tener otro hijo afecto es de un 25%, y en caso de producirse, las manifestaciones clínicas suelen coincidir con las del primer hijo. Estos pacientes deben ser vigilados en el tiempo por el posible desarrollo de enfermedad autoinmune en el neonato y en la madre.

#### Bibliografía

- Hon KL, Leung AK. Neonatal lupus erythematosus. *Autoimmune Dis.* 2012;2012:301274-80.
- Weiss JE. Pediatric systemic lupus erythematosus: more than a positive antinuclear antibody. *Pediatr Rev.* 2012;33:62-73.

## 23. LUPUS NEONATAL TRANSITORIO: DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE LESIONES ANULARES ERITEMATOSAS EN EL RECIÉN NACIDO

A. Rodríguez-Martín<sup>a</sup>, G. Garnacho-Saucedo<sup>a</sup>, S. de la Corte-Sánchez<sup>a</sup>, C. Alcántara-Reifs<sup>a</sup>, R. Salido-Vallejo<sup>a</sup>, J. Salvatierra<sup>b</sup>, A. Vélez García-Nieto<sup>a</sup> y J.C. Moreno-Giménez<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba. Unidad de Dermatología Pediátrica. Córdoba. España.*

**Introducción:** El lupus neonatal es una enfermedad poco común del recién nacido producida por el paso transplacentario de anticuerpos maternos (anti Ro y anti La). Las manifestaciones cutáneas constituyen el 50% de los casos siendo el otro 50% manifestaciones cardíacas en forma de bloqueo, y sólo un 10% de los pacientes presentan ambas alteraciones.

**Caso clínico:** Lactante de 2 meses de edad nacida a las 36 semanas mediante cesárea por hipertensión gestacional que es derivada a nuestra consulta de dermatología pediátrica para valoración de lesiones anulares en frente y cuero cabelludo de reciente aparición. Madre con lupus eritematoso sistémico sin lesiones cutáneas. En la analítica se detectó anemia y neutropenia con trombocitosis así como elevación de Ac anti Ro y anti La. En la biopsia se apreciaba una vacuolización de la basal con denso infiltrado inflamatorio crónico con linfocitos e histiocitos. El estudio cardiológico descartó afectación. Las lesiones desaparecieron tras la aplicación de corticoides de baja potencia así como medidas de fotoprotección adecuadas.

**Discusión:** Las lesiones cutáneas del lupus neonatal suelen presentarse antes de los 2 meses de edad con una localización típica periorbitaria en máscara, desapareciendo el cuadro a los 6-8 meses de edad. El diagnóstico es principalmente clínico y serológico y la biopsia cutánea permite confirmar el diagnóstico. Es importante la realización de ecocardiograma y electrocardiograma ya que las manifestaciones cardíacas afectan al 50% de los pacientes en forma de bloqueo auriculoventricular de tercer grado requiriendo la instalación de marcapasos. El tratamiento es la fotoprotección asociada en ocasiones a corticoides tópicos de baja potencia.

#### Bibliografía

- Bhatt TA, Fatani HA, Mimesh S. Congenital lupus erythematosus. *Indian J Dermatol.* 2011;56:734-6.
- Heelan K, Watson R, Collins SM. Neonatal lupus syndrome associated with ribonucleoprotein antibodies. *Pediatr Dermatol.* 2013;30:416-23.
- Palit A, Inamadar AC. Annular, erythematous skin lesions in a neonate. *Indian Dermatol Online J.* 2012;3:45-7.

## 24. PACIENTE CON MACROCEFALIA, LIPOATROFIA Y MUTACIÓN DEL GEN PTEN

M. Gilaberte<sup>a</sup>, J. Mellerio<sup>a</sup>, F. Connell<sup>b</sup> y R. Vara<sup>c</sup>

*<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. St John's Institute of Dermatology. London. <sup>b</sup>Servicio de Genética; <sup>c</sup>Servicio de Metabolopatías-Pediatría. St Thomas' Hospital. London. United Kingdom.*

**Introducción:** La mutación del gen PTEN (*phosphatase and tensin homologue*) da lugar al *PTEN hamartoma tumour syndrome (PHTS)*, el cual incluye los síndromes de Cowden, Bannayan-Riley-Ruvalcaba, Proteus y Proteus-like síndrome, existiendo una gran variabilidad en las manifestaciones clínicas entre las que figura la macrocefalia. El término lipodistrofia agrupa una serie de alteraciones del tejido adiposo caracterizadas por pérdida de grasa de diferentes etiologías.

**Caso clínico:** Nina de 8 años, sin antecedentes patológicos ni familiares de interés, hija de padres no consanguíneos, referida al departamento de dermatología para valoración de una lesión vascular congénita asintomática. En la exploración física se observó la pre-

sencia de una malformación capilar en la extremidad inferior izquierda y macrocefalia (perímetro craneal 58.5 cm). Dos años después la paciente desarrolló una lipoatrofia localizada en las extremidades superiores, inferiores y zona abdominal. En vista de la macrocefalia se realizó un estudio mutacional del gen PTEN que demostrándose la presencia de una mutación heterocigota missense c.202T>A (p.Tyr68Asn) en el exón 3. El estudio mutacional fue normal en los padres. Los estudios metabólicos realizados para filiar la posible causa de la lipodistrofia fueron normales. En el último control hace unos meses (edad de la paciente: 12 años) la lipodistrofia permanecía estable e incluso algo menos acentuada en la zona abdominal y la paciente estaba asintomática.

**Discusión:** El gen PTEN localizado en el cromosoma 10q23.31 codifica una proteína supresora tumoral que regula la cascada fosfoinosítide-3 quinasa (PI3K) involucrada en la regulación del ciclo celular, la angiogénesis y el crecimiento y proliferación celular y cuyas mutaciones dan lugar al *PTEN hamartoma tumour syndrome* caracterizado por manifestaciones extraintestinales y poliposis. PHTS se hereda de forma autosómica dominante y presenta una gran variabilidad fenotípica entre las que se ha descrito la macrocefalia, pero no la lipoatrofia. Existe un caso en la literatura de paniculitis atrófica con macrocefalia y material adicional en el cromosoma 10q26. El origen y desarrollo del tejido adiposo así como el mecanismo de redistribución del tejido adiposo es poco conocido, sin embargo recientemente a nivel experimental se observó que la alteración de PTEN causó lipomatosis y lipodistrofia parcial, lo cual podría explicar la presencia de lipoatrofia en nuestra paciente.

**Conclusiones:** Presentamos el caso de una paciente con macrocefalia y lipoatrofia, y destacamos dicha lipoatrofia como manifestación a considerar dentro del espectro clínico de las mutaciones del gen PTEN.

#### Bibliografía

- Paparo L, Rossi GB, Delrio P, Rega D, Duraturo F, Liccardo R, Debellis M, Izzo P, De Rosa M. Differential expression of PTEN gene correlates with phenotypic heterogeneity in three cases of patients showing clinical manifestations of PTEN hamartoma tumour syndrome. *Hered Cancer Clin Pract.* 2013;11:8.
- PTEN loss in the Myf5 lineage redistributes body fat and reveals subsets of white adipocytes that arise from Myf5 precursors. Sanchez-Gurmaches J, Hung CM, Sparks CA, Tang Y, Li H, Guertin DA. *Cell Metab.* 2012;16:348-62.

## 25. MÁCULA PIGMENTADA EN EL DORSO DE LA LENGUA DE UN NEONATO

L. Curto-Barredo<sup>a</sup>, A. Vicente<sup>a</sup>, C. Rovira<sup>b</sup>, E. García-Díez<sup>c</sup> y M.A. González-Enseñat<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Sección de Dermatología Pediátrica; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica; <sup>c</sup>Servicio de Cirugía Maxilofacial. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. España.

**Introducción:** Las lesiones pigmentadas en mucosa oral son infrecuentes en la infancia. Presentamos el caso de un neonato con una mácula pigmentada congénita en el dorso lingual.

**Caso clínico:** Varón caucásico de 1 mes de vida que presentaba lesión pigmentada en la lengua desde el nacimiento. Los padres negaban antecedentes de traumatismo, cirugía o exposición a fármacos. Se descartaron otras causas de pigmentación de mucosas. En la exploración física se objetivó mácula marrón claro de 4 x 3 mm en el dorso lingual. La lesión no estaba infiltrada y era asintomática. Se realizó exéresis completa. El estudio histopatológico mostró un cambio abrupto de la mucosa lingual por epitelio escamoso estratificado con hiperqueratosis ortoqueratósica, hipergranulosis e hiperpigmentación de la capa basal. En la dermis reticular se observó la presencia de glándulas sebáceas y folículos pilosos. Con todos estos hallazgos se llegó al diagnóstico de coristoma epidérmico.

**Discusión:** El término coristoma hace referencia a la presencia histológica de tejido normal en una localización atípica. Los coristomas de la cavidad oral pueden desarrollarse a partir de múltiples tejidos siendo el más frecuente el óseo. Es bien conocido que hasta un 80% de la población general presenta glándulas sebáceas ectópicas en la cavidad oral. Esta condición se ha denominado manchas de Fordyce. En nuestro paciente además de glándulas sebáceas pudimos observar la presencia de folículos pilosos. El coristoma epidérmico se caracteriza por la presencia de piel y anejos cutáneos normales en la cavidad oral. Se trata de una entidad muy infrecuente con solo 4 casos descritos en la literatura. Clínicamente se suele presentar como una lesión pigmentada en la mucosa oral. El diagnóstico diferencial debe plantearse sobre todo con las máculas pigmentadas linguales congénitas. Se trata de una lesión benigna y, en principio, no va a requerir tratamiento pero la exéresis completa y estudio histológico de la lesión es lo que nos va a permitir realizar el diagnóstico definitivo.

**Conclusiones:** Presentamos un nuevo caso de coristoma epidérmico en un neonato simulando una mácula melanótica lingual congénita. Se trata una entidad benigna muy rara caracterizada por presentar piel normal en la cavidad oral. Por las características histológicas que comparte con las manchas de Fordyce ambos procesos podrían corresponder a distintas expresiones fenotípicas de la misma entidad.

#### Bibliografía

- Azorin D, Enriquez de Salamanca J, de Prada I, et al. Congenital melanotic macules and sebaceous choristoma arising on the tongue of a newborn: Epidermal choristoma? *J Cutan Pathol.* 2005;32:251.
- Chi AC, Mapes IL, Javed T, et al. Epidermal choristoma of the oral cavity: Report of 2 cases of an extremely rare entity. *J Oral Maxillofac Surg.* 2010;68:451-5.
- Yoshioka I, Marutsuka K, Igawa K, et al. Epidermal choristoma arising on the midline gingiva as a congenital epulis: A case report. *Journal of Cranio-Maxillo-Facial Surgery.* 2012;40:812-4.

## 26. MÁCULAS HIPERPIGMENTADAS IDIOPÁTICAS EN LA CARA DE 25 NIÑOS PEQUEÑOS

A. Hernández Martín<sup>a</sup>, A.E. Gilliam<sup>b</sup>, E. Baselga<sup>c</sup>, A. Vicente<sup>d</sup>, J. Lam<sup>e</sup>, M.A. González-Enseñat<sup>d</sup>, D. Azorín<sup>f</sup> y A. Torrelo<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Departamento de Dermatología. Hospital Infantil del Niño Jesús. Madrid. España. <sup>b</sup>Departamento de Dermatología. Palo Alto Medical Foundation. Palo Alto. CA. USA. <sup>c</sup>Departamento de Dermatología. Hospital Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. <sup>d</sup>Departamento de Dermatología. Hospital San Joan de Déu. Barcelona. España. <sup>e</sup>Departamento de Pediatría y Dermatología. University of British Columbia. Vancouver. British Columbia. Canada. <sup>f</sup>Departamento de Anatomía Patológica. Hospital Infantil del Niño Jesús. Madrid. España.

**Introducción:** Las lesiones hiperpigmentadas adquiridas en los niños pequeños pueden ser la presentación de una enfermedad importante o carecer de importancia, pero siempre son motivo de preocupación en los padres que nos consultan.

**Objetivos:** Comunicamos una serie de 25 niños pequeños que consultaron por máculas hiperpigmentadas en la frente y la región temporal aparecidas abruptamente y sin signos inflamatorios previos.

**Métodos:** Estudio retrospectivo de 25 niños con hallazgos clínicos similares atendidos entre los años 2009 y 2013 en cinco centros hospitalarios de tres países distintos.

**Resultados:** Se recogieron 13 niños y 12 niñas de diversas razas y de edades comprendidas entre los 2 y los 24 meses (media 12.2 meses, mediana 6 meses). Las lesiones aparecieron abruptamente en verano (12 casos), primavera (5 casos), invierno (5 casos), otoño (2 casos), y no pudo ser especificada en 1 caso. El estudio histológico en



3 pacientes fue compatible con hiperpigmentación postinflamatoria. Tras un periodo de seguimiento de entre 3 meses y 5 años, las lesiones persisten con intensidad variable en los 19 casos en los que dicho seguimiento ha sido posible. Limitaciones: La edad de los pacientes ha impedido realizar pruebas de contacto o cualquier exploración invasiva.

**Discusión:** Las características clínicas y la prolongada evolución no se corresponden con ninguna causa conocida de hiperpigmentación facial adquirida en niños pequeños.

**Conclusiones:** Presentamos 25 niños pequeños con lesiones hiperpigmentadas de aparición brusca y localización exclusivamente facial en las que no se observa fenómeno inflamatorio previo pero cuyo estudio histológico orienta hacia el origen post-inflamatorio. El hecho de que todos los niños tienen un patrón clínico similar, pertenecen a distintas razas y proceden de distintos países nos hacen pensar que se trata de una nueva entidad.

## 27. MIOFIBROMATOSIS INFANTIL SOLITARIA

M.A. Martín Díaz<sup>a</sup>, M. Valdivielso-Ramos<sup>a</sup>, E. Balbín Carrero<sup>a</sup>, T. Aramendi<sup>b</sup>, D. Velázquez Tarjuelo<sup>a</sup>, C. Eguren Michelena<sup>a</sup> y P. de la Cueva Dobao<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Infanta Leonor. Madrid. España.

**Introducción:** La miofibromatosis infantil (MI) fue descrita por primera vez por Stout en 1954, y denominada fibromatosis generalizada congénita. En 1981 Chung y Enziguier sugirieron cambiar el nombre a miofibromatosis infantil. Aunque se considera una enfermedad rara, la MI constituye el tumor fibroso más frecuente de la infancia. Describimos un caso de miofibromatosis infantil, de aparición congénita, en el que se ha descartado afectación multiorgánica tras el estudio de extensión.

**Caso clínico:** Presentamos el caso de un varón nacido a término, de embarazo y parto normal, que fue valorado en nuestro servicio por una lesión tumoral, que fue observada al nacimiento. Se trataba de un nódulo de consistencia firme, de unos 2 cm, adherido a planos profundos en la región mentoniana izquierda. Tenía una coloración rojiza en la parte externa y blanquecina en la interna. No presentaba otras lesiones cutáneas similares, ni se palpaban visceromegalias. En la ecografía de partes blandas se halló un nódulo sólido inespecífico. La biopsia fue diagnóstica al encontrar una proliferación fusocelular con diferenciación muscular lisa. En el estudio de extensión se solicitaron ecografía abdominal, ecocardiografía, radiografía de tórax y serie ósea, siendo todos ellos normales. En el momento actual el niño tiene 6 meses. La lesión nodular ha ido involucionando progresivamente, por lo que se ha decidido adoptar un actitud expectante con revisiones periódicas.

**Discusión:** La MI es una enfermedad mesenquimal caracterizada por la presencia de tumores únicos o múltiples que puede afectar a la piel, los tejidos blandos, el hueso y los órganos internos. Habitualmente se manifiestan desde el nacimiento hasta los 2 años de vida. La mayoría de los casos de MI son esporádicos, aunque se han descrito casos familiares. Existen 3 patrones clínicos de presentación: la MI solitaria, que representa el 75% de los casos, es una lesión única afectando la piel y/o músculo de la cabeza, el cuello o el tronco. Es más frecuente en varones. La MI multicéntrica sin afectación visceral, y la MI multicéntrica con afectación visceral. El pronóstico depende de la implicación visceral. Para los nódulos solitarios o multicéntricos sin daño visceral, el pronóstico suele ser excelente con una regresión espontánea de las lesiones en 1-2 años. En estos tipos debe plantearse la actitud conservadora y expectante. Sin embargo, la presencia de lesiones viscerales se asocia con una elevada morbilidad y mortalidad.

## Bibliografía

Larralde M, Hoffner Mv, Boggio P, Abad ME, Luna PC, Correa N. Infantile myofibromatosis: report of nine patients. *Pediatr Dermatol*. 2010;27:29-33.

Marti Fajardo N, Ortega Monzo C, Navarro Hervas M. Tumor congénito ulcerado. *Actas Dermosifiliogr*. 2013;104:525-6.

## 28. MUCINOSIS CUTÁNEA DE LA INFANCIA. PRESENTACIÓN DE UN CASO

C.R. García Acebes<sup>a</sup>, M. García Martos<sup>b</sup> y M.A. Segurado Rodríguez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital del Sureste. Madrid. España.

**Introducción:** La mucinosis cutánea de la infancia (MCI) es una mucinosis cutánea primaria localizada de tipo degenerativo-inflamatorio. Es un trastorno caracterizado por la aparición de pápulas, también placas y nódulos por confluencia de las pápulas, firmes y persistentes, de color amarillento-marrónáceo, que afectan a los miembros superiores y el tronco. Las pápulas suelen aparecer en los primeros años de vida o en el nacimiento. Aparecen en brotes y se distribuyen de forma aislada, lineal o difusa. No existe afectación sistémica asociada, disfunción tiroidea o paraproteinemia.

**Caso clínico:** Paciente mujer de 8 años de edad, sin antecedentes personales de interés, que consulta por una lesión congénita localizada en la espalda y por la aparición de lesiones pruriginosas en la espalda y raíz de extremidades en el último año. A la exploración física presenta una placa en la zona dorsal izquierda con forma rectangular, ocupando un cuadrante, formada por placas de 1-2 cm de diámetro, color amarillento/piel normal, infiltradas a la palpación. Además, se observan otras placas similares aisladas de 0,5-1,5 cm de diámetro, color amarillento/piel normal, infiltradas a la palpación, de bordes bien delimitados, distribuidas en la raíz de miembros superiores, espalda y glúteos. Se realizó una biopsia de la placa congénita y otra de una placa de reciente aparición que mostraron alteraciones similares. En la anatomía patológica no se observan alteraciones en la epidermis ni en la unión dermoepidérmica. En la dermis reticular, y en menor medida en la dermis papilar, presenta un depósito de mucina moderado y difuso entre los haces de colágeno, sin afectación de los anejos. No se han objetivado alteraciones en las fibras de colágeno ni en las fibras elásticas. No se observa infiltrado inflamatorio. La analítica general, el estudio de hormonas tiroideas y el proteinograma fueron normales.

**Discusión:** Presentamos el caso de una MCI, que es una enfermedad excepcional de la que sólo existen 9 casos descritos en la literatura, estos presentan un amplio espectro clínico y evolutivo. Estas formas de mucinosis localizadas y limitadas a la piel parecen tener buen pronóstico y no precisan tratamiento, aunque la evolución es impredecible debido a los pocos casos existentes.

## Bibliografía

Podda M, et al. Cutaneous mucinosis of infancy: it is a real entity or thr paediatric form of lichen myxoedematosus (papular mucinosis)? *Br J Dermatol*. 2001;144:590-3.

Rongioletti F, et al. Cutaneous mucinosis. Microscopic criteria for diagnosis. *Am J Dermatopathol*. 2001;23:257-67.

## 29. MUCINOSIS PAPULAR DE LA INFANCIA. DESCRIPCIÓN DE UN CASO CON ESTUDIO DERMATOSCÓPICO

N. Knöpfel<sup>a</sup>, A. Martín-Santiago<sup>a</sup>, L.J. del Pozo<sup>a</sup>, C. Saus<sup>b</sup>, A. Bauzá<sup>a</sup>, E. Jubert<sup>a</sup> y J. Escalas<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca. España.

**Introducción:** La mucinosis papular (MP), tradicionalmente conocida como liquen mixodematoso, se caracteriza por la presencia de pápulas liquenoides, placas o nódulos debido al depósito de mucina

en dermis y a un grado variable de esclerosis en ausencia de gammapatía monoclonal u disfunción tiroidea.

**Caso clínico:** Niño de 1 año de edad, nacido a término, hijo de padres sanos sin antecedentes patológicos de interés que desde los 2 meses de vida presentaba pápulas de color rosado-anaranjado de superficie lisa. Eran asintomáticas y se localizaban en la región periaxilar de forma bilateral. Según los padres habían aumentado de tamaño en los últimos meses. En la dermatoscopia las pápulas aparecen con un tono homogéneo blancoamarillento rodeadas de fina retícula telangiectática (correspondiente al plexo subpapilar dilatado), y que en una de las lesiones adopta un aspecto “en bandera”. Las lesiones están surcadas transversalmente por finas estrías blanquecinas, que parecen corresponder a fibrosis-crisálidas. Con la sospecha de xantogranuloma juvenil u otra forma clínica de histiocitosis, se realizó biopsia cutánea donde se observó epidermis conservada y en dermis, la presencia de células de aspecto fibroblástico entre fibras de colágeno acompañando a un depósito abundante de mucina. El estudio anatomopatológico fue compatible con mucinosis papular de la infancia y las pruebas complementarias realizadas incluyendo proteínograma resultaron normales.

**Discusión:** Según la clasificación de Rongioletti y Debora publicada en 2001 las mucinosis cutáneas se dividen en 3 grupos: 1) Formas generalizadas con afectación sistémica, destacando la asociación a gammapatía monoclonal en ausencia de enfermedad tiroidea - Escleromixedema; 2) Formas localizadas en ausencia de afectación sistémica - Mucinosis papular o Liquen mixedematoso; 3) Formas atípicas, que comparten manifestaciones clínicas de los grupos anteriores, sin cumplir los criterios bien definidos para cada una de las entidades. A su vez, dentro de las formas localizadas se describen 5 variantes clínico-patológicas entre las que están la forma discreta de mucinosis papular, la mucinosis papular persistente acral, la mucinosis papular autoresolutiva, la mucinosis papular de la infancia (MPI) y por último la mucinosis papular nodular. Las lesiones de nuestro paciente eran escasas y adoptaban una distribución simétrica en el tronco, área más frecuentemente implicada en la MPI, junto con la localización proximal de ambas extremidades superiores. Ante la ausencia de afectación sistémica y el hallazgo histopatológico de depósito abundante de mucina en dermis en ausencia de proliferación fibroblástica, nuestro paciente cumple los criterios definidos para MPI. La aparición congénita de MPI plantea el diagnóstico diferencial con el nevus mucinoso que se caracteriza clínicamente por el menor tamaño de las lesiones que adoptan una disposición lineal u zosteriforme unilateral y en cuya histología es típico el depósito de mucina en dermis alta “en banda”.

**Conclusiones:** Se presenta un caso de mucinosis papular de la infancia, entidad clínico-patológica rara, con únicamente 5 casos publicados en la literatura, lo que no permite predecir su evolución. Se describen por primera vez los hallazgos dermatoscópicos de esta enfermedad.

#### Bibliografía

- 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.
- Rongioletti F, Rebora A. Updated classification of papular mucinosis, lichen myxedematosus, and scleromyxedema. *J Am Acad Dermatol.* 2001;44:273-81.
- Stokes KS, Rabinowitz LG, Segura AD, Esterly NB. Cutaneous mucinosis of infancy. *Pediatr Dermatol.* 1994;11:246-51.

### 30. NEUROMAS MUCOSOS COMO CLAVE DIAGNÓSTICA EN UN CASO DE NEOPLASIA ENDOCRINA MÚLTIPLE TIPO IIB

L. Padilla-España<sup>a</sup>, C. Hernández-Ibáñez<sup>a</sup>, J. del Boz<sup>a</sup>, R. Fúnez-Liébanas<sup>b</sup>, R. Porcel<sup>b</sup>, L. Tapia-Ceballos<sup>b</sup> y M. de Troya-Martín<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Costa del Sol. Marbella. Málaga. España.

**Introducción:** La neoplasia endocrina múltiple (MEN) se trata de un desorden neoplásico que afecta a varios órganos endocrinos. Se divide en cuatro categorías: tipo I, IIA y IIB y IV. En concreto, la MEN tipo IIB se caracteriza por manifestaciones endocrinas como son carcinoma medular de tiroides, feocromocitoma e hiperparatiroidismo, y extraendocrinas como hábito marfanoide, neuromas mucosos en lengua, labios y anomalías esqueléticas y dentales. Presentamos un caso de MEN tipo IIB con manifestaciones tiroideas, gastrointestinales y cutáneas.

**Caso clínico:** Se trata de una niña de 9 años con antecedentes de ictericia obstructiva al nacimiento que luego se resolvió espontáneamente, con buen desarrollo psicomotor, aunque proseguía en seguimiento por Pediatría por estreñimiento crónico desde la infancia. No presentaba antecedentes familiares de interés. Fue derivada a Dermatología para valoración de lesiones mucosas en punta lingual de aparición con 7 años de edad y posterior aparición de nuevas lesiones en labios y fosas nasales. A la exploración física se trataba de lesiones papulonodulares de color rosado de consistencia firme en las áreas comentadas, afectando predominantemente la mucosa lingual y labial. Además presentaba un hábito marfanoide con un aumento de volumen palpebral y ligera eversión de los mismos.

**Resultados:** Se realizó biopsia de una de las lesiones linguales confirmando el diagnóstico de neuromas mucosos. Se realizaron entonces estudio genético -que evidenció la mutación p.Met918Thr en el gen RET-, una resonancia magnética de las glándulas suprarrenales con resultado dentro de la normalidad, y una ecografía de tiroides en la que se evidenció la presencia de tres nódulos hipodensos. Con el diagnóstico de MEN tipo IIB se remitió a Cirugía Pediátrica para tiroidectomía confirmando la presencia de un carcinoma medular de tiroides, siguiendo desde entonces controles por parte de Oncología Pediátrica sin nuevas alteraciones asociadas un año después.

**Discusión y conclusiones:** La MEN tipo IIB se trata de un síndrome poco frecuente (1 de cada 200.000 recién nacidos vivos), de pronóstico sombrío debido al comportamiento agresivo del carcinoma medular de tiroides, que suele ser la primera neoplasia en desarrollarse, seguida del feocromocitoma. Dentro de las manifestaciones mucocutáneas de este síndrome, los neuromas mucosos representan el rasgo más característico, presente en la mayoría de los pacientes (85%). Se localizan fundamentalmente en la región centrofacial, principalmente en el tercio anterior de la lengua, mucosa labial y nasal, como en nuestro caso. Los neuromas mucosos son prácticamente patognomónicos de esta entidad, a menudo se trata del primer signo clínico en aparecer y en casos severos pueden ser congénitos o presentarse en el primer año de vida. Presentamos un caso de MEN tipo IIB en el que la presencia de neuromas mucosos fue la clave para llegar al diagnóstico.

#### Bibliografía

- Balachandran K, Kamalanathan S, Gopalakrishnan S, Muruganadham K. Multiple endocrine neoplasia 2B: delayed presentation, rapid diagnosis. *BMJ Case Rep.* 2013.
- Moline J, Eng C. Multiple endocrine neoplasia type 2: An overview. *Genetics in Medicine.* 2011;9:755-62.

### 31. NEVUS DE PELO LANOSO Y ENFERMEDAD DE GAUCHER

A. Allende, M. Gavrilova, E. Montesinos, I. Escandell, D. Ayala, J.M. Martín, C. Moreno y E. Jordá

Servicio de Dermatología y Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valencia. Universidad de Valencia. España.

**Introducción:** El nevus de pelo lanoso (WHN) es un trastorno infrecuente caracterizado por la presencia de pelo fino, rizado, de tacto

lanoso y más claro que el pelo normal en áreas circunscritas del cuero cabelludo. La enfermedad de Gaucher (EG) es una enfermedad metabólica por mutación en el gen de la glucocerebrosidasa que conlleva un depósito lisosomal consistente en la acumulación de glucosilceramida en los macrófagos.

**Caso clínico:** Presentamos el caso de una niña de 3 años que acude a nuestro Servicio por presentar en vértex y ambas regiones temporales áreas bien delimitadas de cabellos de color ligeramente más claro, fino, rizado, impenable y de tacto lanoso presentes desde el nacimiento. El resto del pelo era normal. No se observaron alteraciones cutáneas, dentarias ni ungueales así como clínica sistémica asociada. Dadas las características clínicas y las anomalías del cabello al estudio con microscopio electrónico de barrido se llega al diagnóstico de WHN y se deriva a la paciente a Neurología, Cardiología y Oftalmología para descartar patología sistémica asociada siendo todos los estudios negativos. Dos años más tarde la paciente presenta cuadro de fiebre y vómitos, motivo por el cual acude a Urgencias donde se observa una hepatoesplenomegalia. Es ingresada para estudio siendo diagnosticada de EG tipo I.

**Discusión:** El nevus de pelo lanoso fue descrito por Wise en 1927. Es la forma de pelo lanoso congénito más frecuente. Consiste en una o más áreas localizadas de pelo intensamente rizado, más claro y de aspecto lanoso entremezclado con pelo normal. Al microscopio electrónico pueden observarse pelos de diferentes tamaños, sección transversal del pelo ovalada y un canal longitudinal a lo largo del tallo. Se asocia en un 50% de los casos a nevus epidérmico verrucoso y puede asociarse también a otras anomalías cutáneas, oftalmológicas, neurológicas y cardiológicas. La EG es la más frecuente de las enfermedades por depósito lisosomal. Tiene una expresión clínica muy variable. Su manifestación más frecuente es la hepatoesplenomegalia y salvo por las equimosis normalmente no incluye manifestaciones cutáneas.

**Conclusiones:** Presentamos el caso de un niño con Nevus de pelo lanoso como posible manifestación asociada a la enfermedad de Gaucher no descrita hasta ahora en la literatura.

#### Bibliografía

- Martín-González T, del Boz-González J, Vera-Casaño A. Woolly hair nevus associated with an ipsilateral linear epidermal nevus. *Actas Dermosifiliogr.* 2007;98:198-201.
- Venugopal V, Karthikeyan S, Gnanaraj P, Narasimhan M. Woolly hair nevus: a rare entity. *Int J Trichology.* 2012;4:42-3. doi: 10.4103/0974-7753.96090.
- Mingyi Chen, Jun Wang. Gaucher Disease: Review of the Literature. *Archives of Pathology & Laboratory Medicine:* 2008;132:851-3.

### 32. NEVUS DE SPITZ CONGÉNITO ATÍPICO

E. Jubert<sup>a</sup>, N. Izquierdo<sup>a</sup>, J. del Pozo<sup>a</sup>, C. Saus<sup>b</sup>, A. Bauza<sup>a</sup>, N. Knöpfel<sup>a</sup>, J. Escalas<sup>a</sup> y A. Martín-Santiago<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitari Son Espases. Palma de Mallorca. <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Son Espases. Palma de Mallorca. España.

**Introducción:** El nevus de Spitz (NS) es una lesión melanocítica infrecuente, habitualmente adquirida, que puede ser confundida con el melanoma maligno (MM). Presentamos un niño con una lesión melanocítica congénita, clínica y dermatoscópicamente sugestiva de malignidad e histológicamente compatible con NS de la unión. **Caso clínico:** Varón de cuatro años que presentaba desde el nacimiento una lesión melanocítica negruzca, abigarrada, con bordes irregulares en dorso del pie, que había aumentado de tamaño acorde con su desarrollo pondoestatural. Dermatoscópicamente se observaba un patrón multicomponente con retícula fina que en algunas zonas se hacía gruesa, glóbulos y tonos que iban desde el marrón claro y oscuro al negro. Se observaba también color blanco y velo gris azulado. Ante la sospecha de malignidad se realizó exéresis completa de la lesión. El estudio histopatológico evidenció

una proliferación nevomelanocítica epitelioides localizada en la unión dermoepidérmica de arquitectura simétrica, con melanocitos dispuestos predominantemente en tecas, con hendiduras periféricas y también ocasionales cuerpos de Kamino sugestivos de NS junctional. En los controles clínicos sucesivos no se ha observado recidiva de la lesión.

**Discusión:** El NS es una lesión melanocítica benigna adquirida. Habitualmente aparece en las dos primeras décadas de la vida, muy pocos casos de NS congénitos han sido descritos en la literatura. Su presentación clínica más frecuente en la infancia es una pápula eritematosa solitaria en la mejilla. Ocasionalmente es pigmentada, y plantea el diagnóstico diferencial con el MM. Existe una variedad de patrones dermatoscópicos, siendo el patrón en estallido de estrellas el más frecuente. El patrón atípico o multicomponente del NS presente en nuestro caso no permite diferenciar estas lesiones de un MM. A pesar de los avances en dermatoscopia, inmunohistoquímica y biología molecular el diagnóstico de las lesiones spitzoides atípicas sigue siendo un reto y como se consideran de potencial maligno incierto, el tratamiento de elección es la exéresis completa.

**Conclusiones:** Una lesión melanocítica congénita, clínica y dermatoscópicamente atípica puede corresponder a un NS o a un MM, por lo que la conducta a seguir es su exéresis completa.

### 33. NEVUS MELANOCITICOS CONGÉNITOS GIGANTES. ESTUDIO RETROSPECTIVO

R. Pigem<sup>a,b</sup>, A. Vicente<sup>a</sup>, C. Carrera<sup>b</sup>, D. Brualla<sup>a</sup>, V. Martins<sup>b</sup>, S. Puig<sup>b</sup>, J. Malvehy<sup>b</sup> y M.A. González-Enseñat<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. <sup>b</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Clínic. Universitat de Barcelona. Barcelona. España.

**Introducción:** El manejo de los nevus melanocíticos congénitos gigantes (NMCG) en la práctica clínica es todavía controvertido. Existen distintas clasificaciones clínicas de estos tumores y factores predictivos del riesgo de melanoma o melanosis neurocutánea.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo de las bases de datos y fotografías de NMCG del Hospital de Sant Joan de Déu y del Hospital Clínic de Barcelona desde 1975 hasta 2013 de los pacientes que cumplían los criterios de NMCG recientemente propuestos por Krenzel et al<sup>1</sup>.

**Resultados:** Se han incluido un total de 32 casos de NMCG evaluables, que cumplían los criterios del estudio. La mediana de edad es de 16 años (1 mes-57 años) con un 34% de varones. Diecisiete pacientes se catalogaron según el diámetro como G1 y quince como G2. En referencia a la localización 15 casos estaban limitados al tronco, 8 en tronco y extremidades, 6 en cabeza y tronco y tan sólo 3 afectaban a cabeza, tronco y extremidades simultáneamente. Veinticinco pacientes presentaban lesiones satélites. Al estratificarlos en subgrupos encontramos 9 casos con < 20 lesiones (S1), 4 casos que tenían entre 20 y 50 lesiones (S2) y 12 pacientes con > 50 (S3) lesiones satélites. Los cuatro pacientes con melanosis neurocutánea presentaban un NMCG G2 (> 60 cm) localizado predominantemente en tronco, con heterogeneidad en el color, rugosidad, nódulos, pelo y lesiones satélites. Las manifestaciones neurológicas vienen derivadas de hidrocefalia o proceso expansivo (retraso psicomotor, crisis epilépticas, inestabilidad en la marcha y parálisis de los pares craneales). Dos de estos cuatro pacientes han fallecido por melanoma primario cerebral, a la edad de 12 y 28 años con una supervivencia desde el diagnóstico de 10 meses y 4 años respectivamente. Durante el seguimiento de los casos incluidos no se ha detectado ningún caso de melanoma cutáneo.

**Conclusiones:** La clasificación clínica de los NMCG, de una forma estandarizada para la comparación entre distintas series y su registro prospectivo es necesaria. Esto ayudará a conocer mejor la evolución natural, identificar los factores pronósticos de la enfermedad,

establecer unos protocolos de seguimiento y evaluar los resultados de los tratamientos.

#### Bibliografía

1. Krengel S, Scope A, Dusza SW, Vonthein R, Marghoob A. New recommendations for the categorization of cutaneous features of congenital melanocytic nevi. *J Am Acad Dermatol.* 2013; 68:441-51.
2. Your'h-Jourdain M, Martin L, Barbarot S. Large congenital melanocytic nevi: Therapeutic management and melanoma risk. *J Am Acad Dermatol.* 2013;68:493-8.
3. Paradela S, Fernández-Torres R, Fonseca E. Controversias en el nevus congénito. *Actas Dermosifilogr.* 2009;100:548-61.

### 34. PANICULITIS LOBULILLAR NEUTROFÍLICA ATROFIANTE INFANTIL

L. Rodrigues Fernandes de Oliveira<sup>a</sup>, L. Noguera-Morel<sup>a</sup>, D. Azorín<sup>b</sup>, I. Colmenero<sup>b</sup>, A. Hernández-Martín<sup>a</sup> y A. Torrelo<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Departamento de Dermatología; <sup>b</sup>Departamento de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

**Introducción:** Se han empleado términos diversos para denominar un tipo peculiar de paniculitis de la infancia que cursa con brotes recurrentes de nódulos inflamatorios subcutáneos seguidos de atrofia de la grasa en la zona afectada, principalmente los miembros inferiores. Dichos términos incluyen 'paniculitis lipofágica', 'paniculitis lipoatrófica infantil', 'paniculitis lipoatrófica de los tobillos' o 'paniculitis de Weber-Christian', entre otros. Presentamos 4 casos con esta entidad, y describimos sus hallazgos clínicos, evolutivos e histopatológicos.

**Casos clínicos:** 4 pacientes (3 niñas y 1 niño) de entre 5 y 8 años de edad presentaron nódulos inflamatorios subcutáneos principalmente en miembros inferiores, y en menor grado en miembros superiores y cara. Dichas lesiones evolucionaron en brotes, acompañados algunas veces de fiebre, astenia y malestar general. Las lesiones inflamatorias dieron paso a una lipoatrofia localizada permanente. Todos los pacientes fueron biopsiados en la fase inflamatoria de las lesiones, observándose una paniculitis predominantemente lobulillar sin vasculitis, con neutrófilos abundantes en el infiltrado inflamatorio, y en menor cuantía linfocitos e histiocitos; en algunas zonas, se apreciaban macrófagos, lipofagia y lipoatrofia. Los estudios analíticos descartaron causas conocidas de paniculitis, incluyendo lupus eritematoso y déficit de alfa-1-antitripsina. Los pacientes fueron tratados con prednisona oral y metotrexato, lográndose el control de la enfermedad y la ausencia de nuevos brotes. No se obtuvo ninguna mejoría en las lesiones lipoatróficas. Ningún paciente ha presentado complicaciones posteriores ni linfoma.

**Conclusiones:** Pese a que esta entidad es puesta en duda por muchos autores, nuestros casos avalan su existencia, e igualmente describimos hallazgos clínico-patológicos exclusivos de esta entidad, que no son compartidos por otros tipos de paniculitis infantiles. Por ello, proponemos que esta entidad sea denominada paniculitis lobulillar neutrofílica atrofiante infantil

#### Bibliografía

- Requena L, Sánchez Yus, Panniculitis E. Part II. Mostly lobular panniculitis. *Journal of the American Academy of Dermatology.* 2001;45:325-61; quiz 362-4. Retrieved from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11511831>
- Torrelo A, Hernández A. Panniculitis in children. *Dermatologic clinics.* 2008;26:491-500, vii. doi:10.1016/j.det.2008.05.010

### 35. QUELOIDES EN EL SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI

P. Borregón, L. Aguado, M. Pretel, M.C. Ceballos, B. Aranegui, M. Lera, M. Ivars, I. Bernard, I. Irazabal y A. España

*Servicio de Dermatología. Clínica Universidad de Navarra. Pamplona. España.*

**Introducción:** Existen algunas condiciones que predisponen a un paciente a desarrollar queloides. El síndrome de Rubinstein-Taybi es una enfermedad genética con variabilidad en su expresión clínica entre cuyas manifestaciones cutáneas destaca la tendencia a presentar queloides prominentes. Cursa además con retraso mental, pulgares y primeros dedos de los pies anchos, baja estatura, rasgos faciales característicos y grados variables de retraso mental. **Caso clínico:** Varón de 17 años con síndrome de Rubinstein-Taybi que consultó por queloides en pecho, espalda y hombros que aparecieron tras tratamiento con isotretinoína oral. Había recibido tratamiento con corticoides tópicos e infiltrados, láser de colorante pulsado e imiquimod tópico pero sin gran mejoría y las lesiones eran molestas y pruriginosas. A la exploración presentaba múltiples masas vegetantes, algunas de superficie cerebriforme y otras pediculadas, distribuidas en tórax, hombros y espalda, sobre todo a nivel escapular. Se realizó tratamiento de las lesiones mediante curetaje seguido de radioterapia

**Discusión:** El síndrome de Rubinstein-Taybi es un proceso polimalformativo definido por la asociación de retraso mental y motor, engrosamiento de las falanges distales de los primeros dedos de manos y pies, y facies característica. El rasgo más constante y característico es la presencia de un ensanchamiento de los pulgares y los dedos gruesos de los pies. Su incidencia en población general es de 1/300.000 a 1/720.000. La causa de este síndrome parece ser una mutación en el locus 16p13.3. Entre las alteraciones cutáneas que pueden manifestarse destacan la hipertrichosis y la tendencia a desarrollar queloides prominentes. El tratamiento de los queloides en estos pacientes suele ser difícil y poco eficaz.

#### Bibliografía

- Goodfellow A, Emmerson RW, Calvert HT. Rubinstein-Taybi syndrome and spontaneous keloids. *Clin Exp Dermatol.* 1980;5:369-71.
- Kurwa AR. Rubinstein-Taybi syndrome and spontaneous keloids. *Clin Exp Dermatol.* 1978;4:251.
- Requena C, Sanmartín O, Nagore E, Botella R, Guillén C. Síndrome de Rubinstein-Taybi con queloides múltiples: respuesta del prurito al tratamiento con láser de colorante pulsado. *Actas Dermosifilogr.* 2004;95:578-9.

### 36. QUISTE ARACNOIDEO SUPRACEREBELOSO ASOCIADO A NEVUS MELANOCÍTICO CONGÉNITO GIGANTE

F. de León<sup>a</sup>, I. Betlloch<sup>a</sup>, M.T. Martínez-Miravete<sup>b</sup>, I. Marín<sup>a</sup>, L. Berbegal<sup>a</sup>, L. Francés<sup>a</sup>, R. Ramón<sup>a</sup> y J. Bañuls<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante. España.

**Introducción:** Una de las complicaciones de los nevus melanocíticos congénitos gigantes (NMCG) gigantes es su posible asociación con una melanosis neurocutánea (MNC) caracterizada por un aumento de melanocitos en el sistema nervioso central (SNC). Asimismo se ha observado que los pacientes con NMCG pueden presentar anomalías no melanocíticas en el SNC que pueden cursar o no con síntomas neurológicos.

**Caso clínico:** Presentamos el caso de un niño de 2 años que presentaba desde las pocas semanas de vida un NMCG que ocupaba la región lumbar y la nalga derecha. La ecografía de la región lumbar que se practicó no fue concluyente dada la edad del paciente. Posteriormente, se realizó una resonancia nuclear magnética (RNM) en la que se evidenció una lesión quística en la cisterna supracerebelosa compatible con quiste aracnoideo, que producía un efecto masa sobre la cara superior del cerebelo y una hidrocefalia obstructiva. En los controles radiológicos se ha comprobado un crecimiento de la lesión que ocasiona un descenso de las amígdalas cerebelosas por debajo del agujero magno. El niño nunca ha presentado sinto-

matología neurológica y su desarrollo psicomotor es normal para su edad. Hasta el momento no se ha programado su intervención quirúrgica.

**Discusión:** Los quistes aracnoideos se encuentran entre las lesiones no melanocíticas del SNC asociadas a NMCG aunque con pocos casos descritos. La presencia de células névicas en uno de los casos publicados sugiere la posibilidad de que estas lesiones también formen parte del espectro de la MNC. La realización de una RNM precoz en pacientes con NMC de localización craneal o espinal se plantea como un método de screening no solo para detectar MNC si no también, otras lesiones no melanocíticas presintomáticas operables, como es el caso del quiste aracnoideo de nuestro paciente.

#### Bibliografía

Kinsler VA, Aylett SE, Coley SC, Chong WK, Atherton DJ. Central nervous system imaging and congenital melanocytic naevi. *Arch Dis Child.* 2001;84:152-5.

Morioa M, Hamada J, Ohmori Y, Kageshita T, Ushio Y. Spinal arachnoid cyst containing nevus cells in a patient with a large congenital melanocytic nevus: case report. *Neurosurgery.* 2004;55:983-4.

### 37. QUISTE HÍBRIDO FOLICULAR SOBRE NEVUS SEBÁCEO

B. Pérez García<sup>a</sup>, L. Bagazgoitia<sup>a</sup>, P. González<sup>a</sup> y C. Moreno<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Ramón y Cajal. Madrid. España.

**Introducción:** La aparición de tumores secundarios sobre nevus sebáceos es un hecho bien conocido. Presentamos un caso de quiste híbrido infundibular desarrollado sobre un nevus sebáceo en una niña de 12 años diagnosticada de un síndrome del nevus sebáceo. La aparición de este tipo de tumores sobre un nevus organoide es un hecho excepcional.

**Caso clínico:** Se trata de una niña de 12 años diagnosticada de un síndrome del nevus sebáceo, en seguimiento en nuestro servicio donde se le practica tratamiento con láser y con terapia fotodinámica para mejorar su apariencia estética. En Julio de 2013 se observó la aparición de una tumoración papulosa, bien delimitada, pigmentada, sobre el nevus sebáceo, en la zona frontal. La tumoración fue extirpada y el diagnóstico anatomopatológico fue de quiste híbrido infundibular con diferenciación pilomatricial.

**Discusión:** Se han identificado numerosos tipos de tumores cutáneos desarrollados sobre nevus sebáceos, y, aunque la mayoría son tumores benignos, la frecuencia real de carcinomas basocelulares sigue siendo motivo de controversia por su repercusión en cuanto a la actitud terapéutica a seguir en este tipo de lesiones. La aparición de un quiste híbrido infundibular sobre un nevus sebáceo es excepcional. Aunque clínicamente podría confundirse con un epiteloma basocelular, se trata también de un tumor de naturaleza benigna, apoyando la opinión que favorece la observación y el tratamiento por motivos cosméticos frente a la extirpación profiláctica de los nevus organoides.

#### Bibliografía

Miyake H, Hara H, Shimojima H, Suzuki H. Follicular Hybrid Cyst (trichilemmal cyst and pilomatricoma) arising within a nevus sebaceous. *Am J Dermatopathol.* 2004;26.

Rodins K, Baillie L. Hybrid follicular cyst (pilomatricial and infundibular) arising within a sebaceous nevus. *Pediatric Dermatology.* 2012;29:213-6.

### 38. SÍNDROME DE BOCA-MANO-PIE ATÍPICO: NUESTRA EXPERIENCIA

E. Manubens, E. Baselga, E. Roé, F. Muñoz, J. de la Torre y L. Puig

Servicio de Dermatología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. Clínica Dermatológica Dermik. Barcelona. España.

Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. España.

**Introducción:** El síndrome de boca-mano-pie (SBMP) es una infección propia de niños muy frecuente y de curso benigno bien conocida por dermatólogos y pediatras. Sin embargo en los últimos años se ha detectado a nivel mundial un aumento de casos ocasionados por una variante del virus coxsackie A16 con una presentación clínica atípica, extensa y en ocasiones severa. El objetivo de nuestro estudio es describir de forma retrospectiva los casos visitados en 2 centros de Barcelona.

**Material y métodos:** A partir del archivo fotográfico del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau y la Clínica Dermatológica Dermik de Barcelona se recuperaron todos los casos con diagnóstico de SBMP atípico entre enero de 2006 y noviembre de 2013. Para su inclusión los pacientes debían presentar una clínica de SBMP común con: extensión a zonas inusuales o morfología atípica.

**Resultados:** Se incluyeron un total de 14 pacientes (9 niños, 6 niñas) con una media de edad de 1,6 años. Se clasificaron en función de la clínica en: localización atípica (9), acentuación de las lesiones sobre eczemas previos (8), distribución Gianotti-Crosti like (2) y rash purpúrico/petequial (0). La localización extra-típica más frecuente fue la perioral seguido de las EEII. Ocho niños tenían antecedente de dermatitis atópica y los ocho presentaron lesiones en zonas de eccema previo. Se realizaron cultivos virológicos de frotis faríngeo y heces en 5 niños, resultando positiva en 2, y en 1 para adenovirus. Todos los niños evolucionaron favorablemente y solamente uno requirió tratamiento con corticoides tópicos y antihistamínicos.

**Discusión:** Recientemente Mathes et al publicaron una serie de 80 casos de SMPB atípico ocasionado por el virus Cocksackie A16 responsable de un brote ocurrido en EEUU en 2012. Al igual que nosotros, encontraron que la mayoría de pacientes presentaban lesiones extensas fuera de las localizaciones típicas con una especial apetencia por las zonas con eccema previo, un fenómeno que bautizaron como "eczema coxsackium" por su parecido con la variante producida por VHS1. También ellos observaron niños con ampollas siguiendo un patrón de distribución propio de Gianotti-crosti con serologías positivas para enterovirus. Independientemente de la clínica cutánea, ninguno presentó clínica sistémica severa y todos evolucionaron a la autorresolución. En conclusión, existen variantes atípicas de SBMP de distribución más extensa o con afectación preferencial en áreas previas de eccema ("eczema coxsackium") que son importantes de reconocer para evitar diagnosticarlas de varicela, herpes simple diseminado, eccema herpético o incluso penfigoide ampolloso.

#### Bibliografía

Mathes EF, Oza V, Frieden IJ, Cordoro KM, et al. "Eczema coxsackium" and unusual cutaneous findings in an enterovirus outbreak. *Pediatrics.* 2013;132:e149-57.

### 39. SÍNDROME DEL BABUINO: PRESENTACIÓN ATÍPICA Y SIMULTÁNEA EN DOS HERMANOS

M. Toro, C. Rodríguez, N. Rivera, A. Plana, I. Bielsa, J.M. Carrascosa y C. Ferrándiz

Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Germans Trias i Pujol. Badalona. Barcelona. España.

**Introducción:** El síndrome del Babuino es un tipo de dermatitis de contacto poco frecuente, con una clínica característica. Presentamos el caso de dos hermanos que desarrollaron este cuadro clínico, con la peculiaridad de que presentaron un predominio de lesiones de morfología anular.

**Caso clínico:** Dos hermanos, de 6 y 9 años, consultaron simultáneamente por unas lesiones pruriginosas de 7 días de evolución. A la exploración ambos presentaban un exantema distribuido por la región glútea, la porción proximal de las extremidades, los pliegues

inguinales y los huecos poplíteos. Dicho exantema en algunas áreas era confluyente y eritematovioláceo y en otras estaba formado por lesiones eritematoedematosas anulares. Como antecedente de interés 3 días antes se había roto un termómetro de mercurio en su hogar. El cuadro clínico fue orientado como síndrome del Babuino indicándose tratamiento con corticoides tópicos con lo que las lesiones se resolvieron a los pocos días. Para confirmar el diagnóstico de sospecha se realizaron pruebas epicutáneas que confirmaron la positividad al mercurio en ambos hermanos.

**Discusión:** El síndrome del Babuino es un tipo de dermatitis de contacto sistémica descrita primariamente en el contexto de hipersensibilidad al Mercurio, pero que también se ha asociado a otras sustancias o fármacos como el níquel, los corticoides, aminoglucósidos o algunas plantas. Clínicamente se presenta como una erupción eritematosa máculopapular confluyente y simétrica que afecta la región glútea, porción proximal de los muslos y pliegues mayores de la piel<sup>1,2</sup>. La aparición de lesiones anulares no es característica de este cuadro y no hemos encontrado en la literatura casos que describan este tipo de lesiones. Sí se ha descrito la afectación simultánea de varios miembros de una misma familia<sup>3</sup>. El diagnóstico se basa en la clínica y el antecedente de rotura de termómetro en el hogar, pudiendo realizarse pruebas epicutáneas para su confirmación. El pronóstico es bueno, con resolución de las lesiones antes de las 2 semanas en prácticamente todos los casos.

**Conclusiones:** Presentamos estos casos de síndrome del Babuino por la particularidad de haberse afectado simultáneamente ambos hermanos y por la presentación clínica atípica con aparición en ambos casos de lesiones de morfología anular.

#### Bibliografía

1. Miyahara A, Kawashima H, Okubo Y, Hoshika A. A new proposal for a clinical-oriented subclassification of baboon syndrome and a review of baboon syndrome. *Asian Pac J Allergy Immunol.* 2011; 29:150-60.
2. Morales J, Flea J, Ayerza A, de Diego V, Quevedo E, Yécora M et al. Síndrome del babuino. *An Pediatr (Barc).* 2008;68:486-9.
3. García Menaya JM, Cordobes Duran C, Bobadilla P, Lamilla A, Moreno I. Baboon syndrome: 2 simultaneous cases in the same family. *Contact Dermatitis.* 2008;58:108-9.

#### 40. SÍNDROME DE GARDNER-DIAMOND: A PROPÓSITO DE UN CASO

C. Albarrán, D. Jiménez, M. Linares, C. Arjona, A. Martínez y M. Salamanca

*UGC de Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología. Hospital Universitario Puerta del Mar. Servicio Andaluz de Salud. Cádiz. España.*

**Introducción:** Presentamos el caso de una paciente de 9 años que desarrolla hematomas espontáneos sin relación con causa alguna en ambos miembros inferiores.

**Caso clínico:** Mujer de 9 años valorada por presentar repetidos hematomas asintomáticos sin relación con traumatismo previo en ambos miembros inferiores de dos meses de evolución. No refería fiebre, dolor abdominal, artralgias ni hematuria. No existía tampoco sintomatología respiratoria ni neurológica. A su vez negaba la toma de medicamentos. Como antecedentes destacaba un neumomediastino espontáneo que requirió ingreso hace más de cinco años. A la exploración se observaban máculas eritematovioláceas que no desaparecían a la digitopresión de distribución bilateral en ambos miembros inferiores. Se solicitaron pruebas complementarias, entre ellas analítica con hemograma, bioquímica, estudio hepático, renal, coagulación y sistemático de orina sin encontrar hallazgos relevantes. Además se solicitó estudio de autoinmunidad dentro de las cuales ANA, inmunoglobulinas, proteinograma, crioglobulinas, complemento, antifosfolípidos siendo todos ellos negativos. Hormonas tiroideas y anticuerpos negativos. Serología VEB,

CMV, adenovirus, parvovirus B19 normales. Además se realizó una biopsia en la que no se observó signos de vasculopatía. Ante la sospecha de síndrome de Gardner-Diamond se realizó un test de sensibilización eritrocitaria que consistió en la inyección de 0,2 ml de eritrocitos lavados y 0,2 ml de suero control en ambos antebrazos. La lectura a las 24 h y 48 h fue positiva. Fue evaluada por psiquiatra infantil descartando patología.

**Discusión:** El síndrome de Gardner-Diamond, también llamado púrpura psicógena o síndrome de sensibilización autoeritrocitaria, es una reacción cutánea localizada que cursa con lesiones equimóticas sin encontrar causa orgánica que lo justifique. Afecta de forma predominante a mujeres jóvenes con desórdenes psiquiátricos, existiendo aisladas publicaciones de casos en varones<sup>1</sup>. Las primeras descripciones de esta enfermedad fueron hechas por Frank Gardner y Louis Diamond<sup>2</sup> en 1955. Se desconoce la causa de este infrecuente síndrome, se piensa que podría ser una vasculopatía autoinmunitaria con sensibilización a la fosfatidilserina, un componente del estroma del eritrocito<sup>3</sup>. Clínicamente se caracteriza por lesiones cutáneas inflamatorias y dolorosas que posteriormente progresan a equimosis localizadas predominantemente en extremidades. En la mayoría de los casos las lesiones aparecen tras un episodio de estrés emocional. Existen casos que describen síntomas prodrómicos<sup>2</sup> como cefaleas, astenia, malestar general y artralgias. Más de la mitad de los pacientes comentan síntomas gastrointestinales, hematuria, epistaxis y menorragia. Su asociación con alteraciones psiquiátricas es frecuente, entre ellas incluyen depresión, ansiedad, irritabilidad, trastornos obsesivos compulsivos, hipocondría y personalidad histérica<sup>3</sup>. Desde el punto de vista histológico se observa extravasación eritrocitaria, edema e infiltrado perivasculoso. No existen pruebas complementarias específicas salvo el test de inyección intradérmica de autoeritrocitos lavados. El diagnóstico diferencial incluye enfermedades que cursan con alteración de la coagulación, vasculitis, dermatitis artefacto, conectivopatías y púrpura de Schoenlein-Henoch. No existe tratamiento específico que sea claramente efectivo.

**Conclusiones:** Consideramos de interés incluir esta enfermedad dentro del diagnóstico diferencial de hematomas en la infancia sin causa que lo justifique. Es recomendable un manejo multidisciplinar que incluya hematólogos, dermatólogos y psiquiatras para un adecuado diagnóstico y manejo de este síndrome.

#### Bibliografía

1. Hagemeyer L, Schyma C, Zillhardt H, Noeker M, Bieber T, Madea B. Gardner-Diamond syndrome: a rare differential diagnosis of child abuse. *Br J Dermatol.* 2011;164:665-83.
2. Sawant NS, Singh DA. Antidepressant-induced remission of Gardner Diamond Syndrome. *Indian J Psychol Med.* 2012;34:388-90.
3. Silny W, Marciniak A, Czarnecka-Operacz M, Zaba R, Schwartz RA. Gardner-Diamond Syndrome. *Int J Dermatol.* 2009;49:1178-81.

#### 41. SÍNDROME DE GIANOTTI-CROSTI O ACRODERMATITIS PAPULAR DE LA INFANCIA

M. Salazar Nievas, R. Romero García, J.M. Rubio López y R. Naranjo Sintés

*Hospital San Cecilio de Granada y Complejo Hospitalario de Jaén. España.*

**Introducción:** Los exantemas en la infancia son un motivo de consulta médica frecuente en las Urgencias de Pediatría. La mayoría de ellos tienen una etiología viral y son de carácter leve, pero es importante que el dermatólogo esté familiarizado con su diagnóstico diferencial y manejo para descartar enfermedades potencialmente graves y establecer un correcto algoritmo diagnóstico-terapéutico.

**Caso clínico:** Se trata de una niña de 13 meses de edad que es traída a Urgencias por presentar erupción cutánea de 24 horas de evolución, rápidamente progresiva. La paciente se encontraba es-

table, con estado general conservado y sin síntomas asociados salvo febrícula de 37,3 °C. En la exploración física no se encuentra ningún hallazgo por órganos y aparatos. A nivel de piel lesiones eritematosas y papulosas, algunas de ellas papulo-vesiculosas y confluentes en placas localizadas a nivel de nalgas, periné, manos, pies y cara. No existían lesiones en otras localizaciones ni afectación de mucosas. Ante la sospecha de síndrome de Gianotti-Crosti se solicita hemograma, bioquímica y serología de VEB, hepatitis B y C, citomegalovirus, coxsackie A16 y adenovirus. Todas las pruebas fueron normales salvo adenovirus IgG positiva de seroconversión reciente. Se instauró tratamiento tópico con antisépticos y antibióticos tópicos para evitar la sobreinfección con buena evolución y resolución de la clínica en 3 semanas.

**Conclusiones:** La acrodermatitis papular de la infancia fue descrita en 1955 por Gianotti como una erupción papular de origen viral que afectaba a niños, distribuida simétricamente en la cara, nalgas y extremidades. Un año más tarde se redescribió conjuntamente con Crosti, y de ahí que se la conozca con el nombre de síndrome de Gianotti-Crosti. Afecta más frecuentemente a niños y niñas entre 1 y 6 años. Antes de la aparición de las lesiones cutáneas pueden observarse síntomas del tracto respiratorio superior, fiebre y adenopatías. La erupción se caracteriza por la presencia de pápulas monomorfas eritemato-edematosas y ocasionalmente con pápulo-vesículas, que se distribuyen simétricamente en cara y superficies extensoras de las extremidades. A veces las lesiones pueden agruparse formando grandes placas y más raramente, pueden aparecer lesiones purpúricas. En la mayoría de pacientes la erupción cutánea es asintomática, aunque algunas veces puede existir un prurito leve. La etiología viral en esta entidad se ha sospechado desde su descripción inicial, y aunque en 1970 dos grupos independientes confirmaron la asociación con el virus de la hepatitis B, con posterioridad se han implicado múltiples agentes víricos, que incluyen el virus de Epstein-Barr, citomegalovirus, Coxsackie, virus respiratorios (adenovirus, virus respiratorio sincitial, parainfluenza), parvovirus B19, rotavirus y herpes simple tipo 6. Hemos presentado un caso de Gianotti-Crosti asociado a infección por adenovirus y de carácter autorresolutivo a pesar de lo aparatoso del cuadro cutáneo inicial.

#### 42. SÍNDROME DE LEOPARD CON PRESENTACIÓN CLÍNICA INCOMPLETA: LA IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO GENÉTICO

P. Dávila Seijo<sup>a</sup>, E. Rosón López<sup>a</sup>, P. Espiño Lorenzo<sup>b</sup>, J. Freire Bruno<sup>b</sup>, F.J. Herrera Hermida<sup>b</sup> y C. de la Torre Fraga<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario de Pontevedra. Pontevedra. España.

**Introducción:** Las rasopatías son un grupo de enfermedades genéticas, de herencia autosómica dominante debidas a mutaciones germinales sobre genes de la vía RAS/MAPK. Todos los pacientes presentan alteraciones y rasgos dismórficos comunes o muy semejantes. Esta superposición clínica puede dificultar el diagnóstico diferencial entre dichas anomalías genéticas.

**Caso clínico:** Varón de seis años, derivado con tres años a consultas externas de pediatría para estudio por presentar facies peculiar (cara triangular, cuello corto, orejas grandes de implantación baja e hipertelorismo ocular), pectus excavatum y cuatro máculas café con leche, junto con retraso del lenguaje. Remitido a foniatría, detectaron problemas de praxias bucofonatorias, iniciando tratamiento logopédico. A los seis años consultó en el servicio de dermatología por aparición progresiva de pequeñas máculas parduscas (léntigos) en cara, cuello y parte superior de tronco, aunque en escaso número en ese momento. Ante este hallazgo, y junto a los ya presentes y descritos, la sospecha diagnóstica se centró en tres síndromes pertenecientes al grupo de las rasopatías que comparten características fenotípicas y máculas café con leche entre los ha-

llazgos cutáneos: síndrome de LEOPARD, Noonan y Neurofibromatosis tipo 1. El abordaje multidisciplinar no demostró otras anomalías sistémicas. El estudio genético detectó la mutación p.Arg498Trp. en el gen PTPN11, confirmando el diagnóstico de síndrome de LEOPARD. Se programó seguimiento del paciente, con evaluación cardiológica y auditiva anual, ofreciendo a los progenitores la posibilidad de estudio genético.

**Discusión:** El síndrome LEOPARD es una genodermatosis compleja, poco frecuente, que puede presentarse de forma aislada o heredarse en forma autosómica dominante, con alta penetrancia y expresividad variable. El 90% de los casos se deben a mutaciones en el gen PTPN11, describiéndose hasta el momento 11 mutaciones relacionadas con este síndrome, entre las que se encuentra el cambio p.Arg498Trp. Es importante reconocer las lesiones cutáneas características (en especial léntigos) así como otros signos físicos que orientarán al diagnóstico y a la realización de estudios que permitan diagnosticar tempranamente anomalías cardíacas y neurológicas con implicaciones pronósticas.

**Conclusiones:** Aunque el diagnóstico del síndrome de LEOPARD es clínico, un número importante de pacientes presentan fenotipos incompletos, que pueden dificultar el diagnóstico diferencial con otros síndromes familiares de lentiginosis y rasopatías, principalmente el síndrome de Noonan. En estos casos el estudio genético resulta de extrema utilidad para llegar a su confirmación diagnóstica. El diagnóstico correcto de este síndrome determinará el manejo apropiado de los pacientes, con evaluaciones de audición y cardiológica anuales, y el consejo genético.

#### Bibliografía

- Digilio MC, Lepri F, Baban A, Dentici ML, Versacci P, Capolino R, et al. RASopathies: Clinical Diagnosis in the First Year of Life. *Mol Syndromol.* 2011;1:282-9.
- Hernandez-Martín A, Torrelo A. Rasopathies: developmental disorders that predispose to cancer and skin manifestations. *Actas Dermosifiliogr.* 2011;102:402-16.
- Sarkozy A, Digilio MC, Dallapiccola B. Leopard syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 2008;3:13.

#### 43. TELANGIECTASIA HEREDITARIA BENIGNA Y SÍNDROME MALFORMACIONES CAPILARES-MALFORMACIONES ARTERIOVENOSAS. ¿MISMO ESPECTRO DE UNA ÚNICA ENTIDAD?

J.M. de la Torre<sup>a</sup>, E. Manubens<sup>b</sup>, F.Z. Muñoz<sup>b</sup>, E. Baselga<sup>b</sup>, E. Roé<sup>b</sup> y L. Puig<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. España. <sup>b</sup>Servicio de Dermatología. Hospital de la Santa Creu y Sant Pau. Barcelona. España.

**Introducción:** La telangiectasia hereditaria benigna (THB) ha sido considerada siempre como una entidad distinta a las malformaciones capilares (MC). Sin embargo existen fenotipos similares y superponibles en pacientes con THB y el síndrome malformaciones capilares-malformaciones arteriovenosas (MC-MAV) y se ha descrito el locus de la THB (5q14) próximo al del gen RASA1 (5q13.3) mutado en MC-MAV. Presentamos cuatro casos con diferentes diagnósticos que comparten este fenotipo de superposición.

**Casos clínicos:** Caso 1: paciente con antecedentes familiares (madre y prima) de MC que presenta MAV en antebrazo y múltiples MC y telangiectasias con halo blanquecino. Se detecta la mutación en el gen RASA-1 en la paciente y familiares. Caso 2: paciente con MC con halo blanquecino en antebrazo y múltiples telangiectasias con halo en tórax. Se detecta la mutación en el gen RASA-1 en la paciente y familiares. Caso 3: paciente con antecedentes familiares (padre y tía) de MC que presenta lesiones compatibles con MC atípicas en tórax y frente y telangiectasias puntiformes y máculas hipocrómicas en manos. Se estudia la mutación RASA-1 en ella y los familiares con resultado negativo. Caso 4: paciente con anteceden-

tes familiares (madre y abuelo materno) de MC atípicas que presenta telangiectasias con halo blanquecino en tórax y telangiectasias puntiformes en región facial.

**Discusión:** El síndrome MC-MAV, de herencia autosómico dominante, se caracteriza por la presencia de MC (clínicamente diferentes a las MC de aparición esporádica) en el 100% de los casos y anomalías vasculares de alto flujo en el 30%. En un 32% de los pacientes no se detecta la mutación RASA-1. En todos los pacientes se recomiendan pruebas de imagen para descartar la presencia de anomalías vasculares de alto flujo que podrían implicar un pronóstico fatal. Recientemente se han descrito entre sus manifestaciones cutáneas la presencia de telangiectasias puntiformes con halo blanquecino, con la porción roja apenas visible en ocasiones, similares a las presentes en la THB. La THB es una rara entidad caracterizada por la presencia de múltiples telangiectasias de diferente morfología y tamaño, con un patrón de herencia autosómico dominante. No asocia otras anomalías vasculares. Proponemos la hipótesis de encontrarnos ante dos manifestaciones clínicas/fenotípicas de una misma entidad con penetrancia incompleta. Esto implicaría cambios en el manejo evolutivo de los pacientes con THB de cara al pronóstico, ante la necesidad de precisar estudios genéticos y/o de imagen tales como angio-RMN.

#### Bibliografía

- Brancati F, Valente EM, Tadini G, Caputo V, Di Benedetto A, Gelmetti C, 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.
- Revenu N, Boon LM, Mendola A, Cordisco MR, Dubois J, Clapuyt P, et al. RASA1 Mutations and Associated Phenotypes in 68 Families with Capillary Malformation-Arteriovenous Malformation. *Hum Mutat.* 2013;34:1632-41.

#### 44. TRASPLANTE DE PRECURSORES HEMATOPOYÉTICOS DE MÉDULA ÓSEA COMO TRATAMIENTO CURATIVO DE LA PORFIRIA ERITROPOYÉTICA CONGÉNITA

C. Martínez Peinado<sup>a</sup>, P. Aguilera<sup>b</sup>, J. To-Figueras<sup>c</sup>, C. Garrido<sup>a</sup>, E. García<sup>a</sup>, I. Valenzuela<sup>a</sup>, G. Blasco<sup>a</sup>, P. Nogueras<sup>a</sup>, C. Herrero<sup>a</sup> y J. Tercedor<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Virgen de las Nieves. Granada. España. <sup>b</sup>Servicio de Dermatología; <sup>c</sup>Servicio de Bioquímica y Genética Molecular. Hospital Clínic de Barcelona. España.

**Introducción:** La porfiriaeritropoyética congénita o enfermedad de Günther es una rara y grave enfermedad causada por la deficiencia congénita autosómica recesiva de la enzima UROGENO III SINTETASA. La acumulación de las porfirinas de isómero I en los eritrocitos, el plasma, la piel y los huesos son los responsables de las manifestaciones clínicas. Es la porfiria más mutilante y los pacientes tienen una corta esperanza de vida. El tratamiento es limitado, preventivo y sintomático y sólo el trasplante de precursores hematológicos se considera curativo en los casos más graves. Presentamos el caso de un niño diagnosticado de PEC a los 4 meses, genotipo grave, que se sometió a trasplante alogénico de médula ósea a los 8 meses y evoluciona favorablemente tras 4 años de seguimiento.

**Caso clínico:** Recién nacido de cuatro meses se diagnostica de PEC tras un cuadro clínico complejo que se caracterizaba por fotosensibilidad cutánea grave temprana, fluorescencia rojo-rosada de orina con luz de Wood, hepatoesplenomegalia, plaquetopenia y anemia hemolítica grave. Se confirma la enfermedad de Günther tras estudio de porfirinas en orina y estudio genético de la mutación C73R en homocigosis. Se inicia tratamiento sintomático con fotoprotección estricta y transfusiones periódicas bisemanales que producen un deterioro progresivo del paciente y que no controlan los síntomas. Dada la gravedad clínica, bioquímica y genética se propone en comité interdisciplinar el trasplante autólogo de progenitores hema-

topoyéticos, que se lleva a cabo con régimen de acondicionamiento (Busulfan, Timoglobulina y Ciclofosfamida), profilaxis de EICH (Ciclosporina y Metrotexato) y antiinfecciosa (antibióticos, aciclovir, inmunoglobulina). Como complicaciones destaca: toxicidad hepática grave, enfermedad veno-oclusiva, infección por citomegalovirus y EICH aguda. Se constata el éxito del trasplante con quimerismo 100% y los controles analíticos muestran progresiva mejoría de las tres series hematológicas, manteniéndolas en los rangos de normalidad sin precisar transfusiones. La cuantificación postrasplante de las porfirinas en orina y sangre han reflejado una disminución progresiva en los 3 años de seguimiento, actualmente son indetectables en hematíes y ligeramente elevadas en orina, presenta eritrodoncia y lesiones cutáneas similares a las de la porfiria cutánea tarda debido al exceso de porfirinas sintetizadas en el hígado.

**Discusión:** Se han descrito en la literatura menos de 200 casos de enfermedad de Günther, 40 mutaciones distintas relacionadas con la enfermedad y sólo 20 casos tratados con trasplante de médula ósea que revisamos y comparamos. La indicación de este tratamiento debe ser individualizada, valorando cuidadosamente la relación riesgo/beneficio. Actualmente es la única terapia curativa conocida, aunque no exenta de importantes riesgos. Consideramos de interés estudiar y presentar la evolución de este caso, que ya fue presentado en el grupo a su diagnóstico, por la escasa bibliografía al respecto, el tratamiento tan novedoso y la favorable respuesta al mismo.

#### Bibliografía

- Dupuis-Girod S, Akkari V, Ged C, Galambrun C, Kebaili K, Deybach JC, et al. Successful match-unrelated donor bone marrow transplantation for congenital erythropoietic porphyria (Gunther disease). *Eur J Pediatr.* 2005;164:104-7.
- Faraci M, Morreale G, Boeri E, Lanino E, Dallorso S, Dini G, et al. Unrelated HSCT in an adolescent affected by congenital erythropoietic porphyria. *Pediatr Transplant.* 2008;12:117-20.
- Shaw PH, Mancini AJ, McConnell JP, Brown D, Kletzel M. Treatment of congenital erythropoietic porphyria in children by allogeneic stem cell transplantation: a case report and review of the literature. *Bone Marrow Transplant.* 2001;27:101-5.
- Singh S, Khanna N, Kumar L. Bone marrow transplantation improves symptoms of congenital erythropoietic porphyria even when done post puberty. *Indian J Dermatol Venereol Leprol* 2012;78:108-111.

#### 45. TRICOEPITELIOMAS DESMOPLÁSICOS EN DOS NIÑOS

A. Nuño González<sup>a</sup>, A. Hernández Martín<sup>b</sup>, I. Colmenero<sup>c</sup>, I. de Prada<sup>d</sup>, A. Martorell Calatayud<sup>e</sup>, L. Noguera<sup>b</sup> y A. Torrelo<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Rey Juan Carlos. Móstoles. Madrid. <sup>b</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Niño Jesús. Madrid. España. <sup>c</sup>Birmingham Children's Hospital NHS Foundation Trust. Reino Unido. <sup>d</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Niño Jesús. Madrid. España. <sup>e</sup>Servicio de Dermatología. Hospital de Manises. Valencia. España.

**Introducción:** El tricoepitelioma desmoplásico es una neoplasia anexial poco frecuente de diferenciación folicular. Se ha descrito muy raramente en la infancia. Presentamos dos niños con esta patología.

**Casos clínicos:** Caso 1: mujer sana de 13 años con lesión asintomática de crecimiento lento en mejilla derecha de 3 años de evolución. En la exploración física se apreciaba una lesión anular de bordes polilobulados y unos 6 mm de diámetro en región central de la mejilla derecha. Inicialmente fue diagnosticada de leishmaniasis pero el estudio histológico confirmó el diagnóstico de tricoepitelioma desmoplásico. Se extirpó la lesión completa. Caso 2: varón sano de 11 años con lesión asintomática en mejilla derecha desde los 7 años, de crecimiento lento pero progresivo. En la exploración física se apreciaba una lesión tumoral de aproximadamente 5 mm en



la zona paranasal de la mejilla derecha, de forma redondeada, centro deprimido y bordes sobreelevados. El estudio histológico confirmó un tricoepitelioma desmoplásico.

**Discusión:** El tricoepitelioma desmoplásico es una tumoración benigna y muy poco frecuente de diferenciación folicular en la que el estudio histológico revela una hilera de células basaloideas distribuidas entre haces de colágeno muy engrosados. Clínicamente son pápulas de borde sobreelevado y centro deprimido de color blanquecino localizadas generalmente en la mejilla de mujeres jóvenes. El diagnóstico diferencial histológico es con el epiteloma basocelular o el carcinoma microanexial quístico<sup>1</sup>. En niños es rara su aparición, y sólo hay un caso descrito de aparición congénita<sup>2</sup>, el diagnóstico suele ser histológico como en el caso de nuestros pacientes. Debido a que esta neoplasia es benigna y de lento crecimiento al comienzo con posterior estabilización su manejo debe ser conservador, siendo la observación o técnicas de curetaje o abrasión una opción adecuada<sup>3</sup>.

#### Bibliografía

1. Moynihan GD, Skrokov RA, Huh J, Pardes JB, Septon R. Desmoplastic trichoepithelioma. *J Am Acad Dermatol*. 2011;64:438-9.
2. Carter JJ, Kaur MR, Hargitai B, Brown R, Slator R, Abdullah A. Congenital desmoplastic trichoepithelioma. *Clin Exp Dermatol*. 2007;32:522-4.
3. Chuo CB, Slator R, Brown RM, Anderson KD. Management of desmoplastic trichoepithelioma in an infant. *J Plast Reconstr Aesthet Surg*. 2008;61:1241-4.

#### 46. TUMOR DE CÉLULAS GIGANTES DE LA VAINA TENDINOSA EN UN NIÑO DE 2 AÑOS

M. Gavrilova, A. Allende, J.M. Martín, A. Martín, L.G. Beteta, C. Monteagudo, J.M. Márquez y E. Jordá

*Servicio de Dermatología; Servicio de Anatomía Patológica; Servicio de Cirugía Plástica. Hospital Clínico Universitario de Valencia. Universidad de Valencia. España.*

**Introducción:** Presentamos el caso de un tumor de células gigantes de la vaina tendinosa en un niño de 2 años y realizamos diagnóstico diferencial con las entidades que cursan con un nódulo cutáneo solitario en la mano.

**Caso clínico:** Varón de 2 años de vida que acudió a nuestra consulta por un nódulo subcutáneo en palma derecha de 2 cm de diámetro, del color de la piel normal, no doloroso al tacto, bien delimitado y de consistencia dura de 4 meses de evolución. Se realizó exéresis completa de la lesión. El estudio histopatológico demostró un infiltrado compuesto por células monomorfas de núcleo vesiculoso y nucléolo pequeño, células fusiformes y células gigantes multinucleadas tipo osteoclasto.

**Resultados:** El tumor de células gigantes de vaina tendinosa es el segundo tumor benigno más frecuente de la mano después del ganglión. Existen dos formas clínicas: difusa, que afecta a grandes articulaciones, y localizada. Esta última debe ser incluida por el dermatólogo en el diagnóstico diferencial de los tumores que aparecen en la mano.

**Conclusiones:** Aunque el tumor de células gigantes de la vaina tendinosa es una entidad frecuente en los adultos, los casos pediátricos son excepcionales. El diagnóstico diferencial clínico en estos casos es extenso y se realizaría sobre todo con el fibrosarcoma, fibromatosis digital, ganglión y granuloma anular subcutáneo.

#### Bibliografía

- Gholve PA, Hosalkar HS, Kreiger PA, Dormans JP. Giant cell tumor of tendon sheath: largest single series in children. *J Pediatr Orthop*. 2007;27:67-74.
- Hulse N, Watson SJ. Giant cell tumour of tendon sheath in a child: a case report. *Hand Surg*. 2005;10:97-100.
- Weiss SW, Goldblum JR. Benign tumors and tumor-like lesions of synovial tissue. In: Weiss SW, Goldblum JR ed: *Enzinger and*

*Weiss's Soft Tissue Tumors*, 5th: St. Louis: Mosby. 2007;769-88.

#### 47. TUMOR FIBROHISTIOCÍTICO PLEXIFORME. A PROPÓSITO DE UN CASO

M. Pascual-López, B. González-Llavona, A. Tarongí, E. Jubert y C. Gómez

*Servicio de Dermatología. Hospital de Manacor. Baleares. Servicio de Dermatología; Servicio de Cirugía Plástica y Anatomía Patológica. Hospital Son Espases. Baleares. España.*

**Introducción:** El tumor fibrohistiocítico plexiforme es un raro tumor mesenquimal descrito por vez primera en 1988 con tendencia a la recurrencia local y capacidad metastatizante. Puede aparecer a cualquier edad pero es más frecuente en adultos jóvenes y niños, habiéndose descrito casos congénitos. Se manifiesta como una tumoración subcutánea habitualmente asintomática.

**Caso clínico:** Niña de 7 años de edad que presenta una lesión nodular subcutánea asintomática de unos 8 meses de evolución en hombro izquierdo. La lesión ha crecido progresivamente alcanzando unos 2 cm de diámetro con consistencia muy firme, adherida a la piel y desplazable sobre planos profundos. El estudio histopatológico de la pieza muestra una tumoración de apariencia plexiforme constituida por células de morfología fusiforme y otras epiteloides con áreas de focal atipia citológica y con dos mitosis por diez campos de gran aumento. En la base muestran un patrón infiltrativo entre el tejido adiposo e imágenes de infiltración perineural. No se observa invasión vascular. Con inmunohistoquímica las células neoplásicas son negativas para Ck mixta, desmina, CD34, melan A, S-100 y antígeno epitelial de membrana y muestran positividad para CD68 y tinción focal débil para actina de músculo liso. El índice de proliferación con Ki-67 es de 15/20%.

**Discusión:** A pesar de ser una neoplasia de grado intermedio de malignidad, el tumor fibrohistiocítico plexiforme tiende a la recurrencia local y se han descrito metástasis en ganglios linfáticos, ocasionalmente en pulmón y en un caso en piel. Puede ser difícil de diagnosticar por su baja frecuencia y también debido a que la biopsia por punch puede mostrar cambios muy sutiles o ausentes especialmente en las formas más fibrosas. El diagnóstico diferencial histológico incluye tumores benignos como el dermatofibroma y otros malignos. Es de especial atención que el neurotequeoma celular comparte con este tumor cambios histopatológicos e inmunohistoquímicos. El diagnóstico molecular no es posible a día de hoy debido a la falta de marcadores cromosómicos específicos. La exéresis amplia o la cirugía de Mohs, así como un seguimiento a largo plazo son necesarios ante este tipo de tumor.

#### Bibliografía

- Jacobson-Dunlop E, White CR Jr, Mansoor A. Features of plexiform fibrohistiocytic tumor in skin punch biopsies: a retrospective study of 6 cases. *Am J Dermatopathol*. 2011;33:551-6.
- Jafarian F, McCuaig C, Kokta V, et al. Plexiform fibrohistiocytic tumor in three children. *Pediatric Dermatology*. 2006;23:7-12.
- Lynnhum K, Achan A, Shingde M, et al. Plexiform fibrohistiocytic tumour: morphological changes and challenges in assessment of recurrent and metastatic lesions. *Histopathology*. 2012;60:1156-67.

#### 48. TUMORES DE ORIGEN ANEXIAL INFRECIENTES EN LA INFANCIA

N. Puente de Pablo<sup>a</sup>, A. Hernández-Núñez<sup>a</sup>, L. Nájera<sup>b</sup>, J.C. Tardío<sup>b</sup>, A. Freitas-Martínez<sup>a</sup>, D. Martínez<sup>a</sup>, B. Echeverría<sup>a</sup> y J. Borbujo<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario de Fuenlabrada. Madrid. España.*

**Introducción:** El tricoblastoma (o tricoepitelioma) y el tricofoliculoma son tumores de origen aneural infrecuentes en la infancia. Clínicamente son pápulas o nódulos del color de la piel o en ocasiones perladas, de pequeño tamaño y de crecimiento lento, solitarios en la mayoría de los casos. En ambos casos se han descrito lesiones congénitas, gigantes, múltiples, asociadas a otras lesiones cutáneas o de localización atípica. También se ha descrito transformación maligna.

**Casos clínicos:** Caso 1: niña de 10 años de edad sin antecedentes de interés. Consultó por una lesión en ala nasal izquierda de 2 años de evolución que drenaba material seroso de forma ocasional. A la exploración presentaba una pápula de color piel normal de 4 milímetros y aspecto translúcido. La biopsia escisional mostraba una lesión bien delimitada constituida por nidos de células basaloides con núcleos en empalizada en periferia y cuerpos mesenquimales papilares rodeados por estroma fibrótico, con diagnóstico de tricoepitelioma. Caso 2: niña de 4 años de edad con antecedente de asma en tratamiento con budesonida y montelukast. Consultó por una lesión en la región supraciliar derecha presente desde el nacimiento, con aumento de tamaño y dolor en el último mes. A la exploración física presentaba una pápula eritematoamarillenta e indurada de 3 mm. El estudio anatomopatológico mostraba un espacio quístico central del que radiaban folículos vellosos de variable madurez, con diagnóstico de tricofoliculoma. Tras 5 meses de seguimiento no se observaron datos de recidiva ni nuevas lesiones en ninguna de las pacientes.

**Resultados:** El tricoblastoma o tricoepitelioma es una neoplasia aneural benigna con posible origen en células pluripotenciales germinativas del folículo piloso. En la edad pediátrica se han descrito

pocos casos solitarios, ya que la mayoría son lesiones múltiples secundarias a mutaciones genéticas autosómicas dominantes. Su principal diagnóstico diferencial es el carcinoma basocelular. El tricofoliculoma es un hamartoma con diferenciación folicular. El diagnóstico clínico es difícil; en ocasiones se observa un manojito de pelos vellosos rubios saliendo por el orificio central de la lesión (signo de Pinkus), lo que orienta la sospecha. Se han descrito pocos casos solitarios en edad pediátrica. Entre sus diagnósticos diferenciales se encuentra también el carcinoma basocelular, y otras lesiones benignas como el quiste epidérmico, el molusco contagioso, el pilomatrixoma y la hiperplasia sebácea, entre otras. El tricoblastoma o tricoepitelioma y el tricofoliculoma son lesiones benignas. El tratamiento de elección es la extirpación quirúrgica. Otras alternativas son curetaje, electrocoagulación, crioterapia, dermoabrasión o tratamiento con láser. El pronóstico es excelente, con baja tasa de recurrencias.

**Conclusiones:** Presentamos dos pacientes pediátricos con lesiones solitarias benignas de estirpe folicular propias de edad adulta. Hay pocos casos similares descritos. Debemos considerar estos tumores ante la sospecha clínica de carcinomas epiteliales en la edad pediátrica.

#### **Bibliografía**

- Colmenares-Roldán LM, Gaviria C, Ruiz AC. Trichofolliculoma of early presentation. *CES Medicina*. 2012;26:243-7.
- Goldberg LH, Hick R. Trichoepithelioma, not Basal cell carcinoma, in an 8-year-old child. *Pediatr Dermatol*. 2013;30:278.
- Kang TW, Kang H, Kim HO, Song KY, Park YM. Trichoblastoma in a child. *Pediatr Dermatol*. 2009;26:476-7.