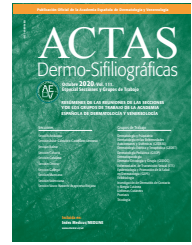




# ACTAS Dermo-Sifiliográficas

www.actasdermo.org



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

### Reunión del Grupo Español de Dermatología Pediátrica (GEDP) Bilbao, 25-26 de enero de 2019

#### Comunicaciones orales

##### CO1. SÍNDROME DE ICTIOSIS-PREMATURIDAD

A. Perea Polak, S. Simonsen, A. Andamoyo Castañeda, J. Godoy Díaz, Á. Vera Casaño y P.L. Martínez

Hospital Regional Universitario de Málaga. Málaga. España.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un recién nacido pretérmino de sexo femenino, nacida en la semana 31 por cesárea por sospecha de corioamnionitis, que al nacer presentaba escasa vitalidad y mala coloración por lo cual requiere ingreso en la unidad de cuidados intensivos de neonatología. Presentaba distrés respiratorio agudo que precisó de soporte ventilatorio. A nivel cutáneo, destacaba la presencia de una hiperqueratosis generalizada con presencia de vérnix caseoso y una intensa hiperqueratosis palmo-plantar. Además, presentaba unos marcados pliegues cutáneos y piel macerada a nivel de espalda, glúteo y parte posterior de extremidades inferiores. A nivel analítico destacaba leucocitosis con eosinofilia. Los hallazgos clínicos y analíticos eran sugestivos de síndrome de ictiosis-prematurnidad, pendiente de confirmación con estudio genético. Se inició tratamiento con vaselina líquida en todo el cuerpo y vaselina salicilica al 8% en las zonas de mayor hiperqueratosis. A los pocos días, presentó signos de isquemia distal a nivel de dedos de manos y pies, llegando a presentar necrosis en falanges distales, secundario a la intensa hiperqueratosis palmo-plantar. Se decide tratamiento conservador para su isquemia, con incisiones de descarga, perfusión de Iloprost, bloqueo simpático axilar y fisioterapia para mejorar la movilidad de los dedos con lo que se consigue reperfundación completa y conservación de todos los dedos. Tras el alta, seguimos a la paciente en consulta, con buena evolución, persistiendo leve hiperqueratosis, más acentuada a nivel de cuero cabelludo. Tras el estudio genético, se confirmó el diagnóstico de síndrome ictiosis-prematurnidad con mutación en homocigosis en el gen *SLC27A4*, siendo ambos padres portadores sanos del gen.

**Discusión.** El síndrome ictiosis-prematurnidad es una ictiosis congénita autosómica recesiva, poco frecuente que forma parte del grupo de las ictiosis síndromicas. Se debe a una mutación en los genes *FATP4* o *SLC27A4* que juegan un papel en el transporte de ácidos grasos que son esenciales para el mantenimiento de la barrera epi-

dérmica. A nivel clínico, se caracteriza por la presencia de prematuridad (con antecedente de polihidroamnios y/o corioamnionitis), distrés respiratorio agudo, eosinofilia y cambios a nivel cutáneo característicos. Dichos cambios consisten en hiperqueratosis generalizada macerada que simula un vérnix caseoso, siendo más intensa en el cuero cabelludo y a nivel palmo-plantar, así como redundancia de pliegues cutáneos que recuerdan a los perros de raza Shar Pei. A pesar de la llamativa clínica cutánea al nacer, esos pacientes suelen presentar buena evolución, persistiendo a los meses de vida una ictiosis leve. Existe un riesgo aumentado de muerte perinatal a causa de la insuficiencia respiratoria aguda, provocada por la presencia de tapones de material epidérmico que obstruyen las vías respiratorias. Sin embargo, si se supera ese periodo, los pacientes presentan buen pronóstico, siendo la complicación más común a largo plazo la presencia de dermatitis atópica y alergias alimentarias.

##### CO2. INTERCONSULTA DE MEDIODÍA RECIÉN NACIDA CON EROSIONES Y SINDACTILIA

E. Hernández Ruiz<sup>a</sup>, M.A. González Enseñat<sup>b</sup>, A. Vicente Villa<sup>b</sup>, C. Jou<sup>c</sup>, R. Porta<sup>d</sup> y V. García Patos<sup>a</sup>

*Servicio de Dermatología. <sup>a</sup>Hospital Universitari Vall d'Hebron. <sup>b</sup>Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. <sup>c</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Dexeus. <sup>d</sup>Servicio de Neonatología. Hospital Universitari Dexeus. Grupo Quirón Dexeus. Barcelona. España.*

**Introducción.** La hipoplasia dérmica focal o síndrome de Goltz es una genodermatosis de herencia ligada al X, ocasionada por mutaciones en el gen *PORCN*. Los pacientes afectados suelen ser mujeres, aunque se han descrito casos en varones (10%, en formas mosaico). Es un trastorno multisistémico en el que pueden verse afectadas estructuras derivadas del ectodermo (piel, ojos, uñas, SNC) y mesodermo (huesos).

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña recién nacida, fruto de la primera gestación de unos padres sanos. En la semana 28 de gestación se detectó un retraso de crecimiento intrauterino. En la última ecografía, a las 37 semanas de gestación, se detectó alteración del registro doppler fetal, por lo que se programó cesárea. Al nacer la niña presentó hipodinamia respiratoria, que precisó reani-

mación con presión positiva y CPAP, hipotonía axial y lesiones cutáneas. La niña presentaba grandes áreas erosivas en ambos pliegues axilares y lesiones papulares de aspecto pseudovesiculososo, a lo largo de ambas extremidades inferiores. En la cara posterior de ambas piernas presentaba unos nódulos eritematosos de tacto gomoso. También eran evidentes malformaciones óseas en EEII y en pies, con uñas triangulares y estrías. En el resto de la exploración llamaba la atención una placa de aplasia cutis en el vértex y atrofia del labio superior derecho. Se practicó una biopsia cutánea de una lesión vesiculosa en rodilla derecha.

**Resultados.** La biopsia cutánea mostraba una epidermis normal, dermis muy adelgazada y nidos de tejido adiposo casi a nivel de epidermis. La orientación clínica fue de hipoplasia dérmica focal, pero la paciente sigue pendiente de confirmación mediante estudio genético.

**Discusión.** La presencia de pequeñas áreas de piel de aspecto atrófico en los laterales del tórax fueron la clave para sospechar que la paciente padecía un síndrome de Goltz o hipoplasia dérmica focal. Las grandes áreas erosivas en axilas se curaron con antibióticos tópicos y han dejado áreas de piel de aspecto atrófico. Presentamos el caso por ser muy ilustrativo de una entidad clínica poco frecuente.

### CO3. HIPOPLASIA DÉRMICA FOCAL. A PROPÓSITO DE UN CASO

S. Esteban Terradillos<sup>a</sup>, I. Vicente Sánchez<sup>a</sup>, I. Llano Rivas<sup>b</sup>, I. Ocerín Guerra<sup>a</sup> y M.R. González Hermosa<sup>a</sup>

*Servicios de <sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Genética. Hospital Universitario Cruces. Barakaldo. Bizkaia. España.*

**Introducción.** La hipoplasia dérmica focal o síndrome de Goltz es una genodermatosis con herencia dominante ligada a X. Está relacionada con mutaciones en el gen *PORCN* (locus Xp11.23) que originan errores en la señalización de las proteínas Wnt, lo que afecta al desarrollo del ecto-mesodermo. Esto se traduce clínicamente en defectos cutáneos, ungueales, oculares, dentales, bucales, esqueléticos y de tejidos blandos.

**Caso clínico.** Se presenta el caso de una niña de 3 años y su madre, que consultan por lesiones cutáneas congénitas de características similares. Son lesiones con zonas de hipo- e hiperpigmentación de distribución lineal siguiendo las líneas de Blaschko. Además, se observa afectación ungueal con onicólisis parcial. Se lleva a cabo el estudio histológico en la madre y genético en ambas, que confirman el diagnóstico de hipoplasia dérmica focal. Durante el seguimiento no muestran alteraciones en otros órganos, salvo la madre, a quien se le diagnostica un carcinoma lobulillar infiltrante de mama.

**Discusión.** El dermatólogo juega un papel fundamental en el diagnóstico y seguimiento del síndrome de Goltz debido a la afectación cutánea. Aunque, hasta la fecha, no se ha demostrado la asociación de este síndrome con neoplasias, sí que se ha observado que alteraciones en la vía de secreción y señalización de las proteínas Wnt están relacionadas con el cáncer. Presentamos este caso para resaltar la importancia del seguimiento de estos pacientes.

### CO4. INCONTINENCIA PIGMENTI: 12 CASOS Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

C. Salas Márquez<sup>a</sup>, Á. Vera Casaño<sup>b</sup>, S. Ocaña Jaramillo<sup>c</sup>, D. Rodríguez Barón<sup>a</sup>, C. García Harana<sup>a</sup> y J. del Boz González<sup>a</sup>

*Servicio de Dermatología. <sup>a</sup>Hospital Costa de Sol. Marbella. <sup>b</sup>Hospital Regional Universitario de Málaga. <sup>c</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Costa del Sol. Marbella. Málaga.*

**Introducción.** La incontinencia pigmenti es una genodermatosis poco frecuente, de herencia ligada al cromosoma X, que afecta a

tejidos derivados del ectodermo y neuroectodermo. El gen mutado responsable de la enfermedad es el *IKBKG*.

**Caso clínico** Se ha realizado un estudio retrospectivo, recogiendo datos clínicos-analíticos valorados a nivel multidisciplinar de pacientes diagnosticados en la edad pediátrica de incontinencia pigmenti, mediante estudio genético y/o criterios clínicos modificados por Minic et al. desde el año 2004 a 2018.

**Resultados.** Se incluyeron un total de 12 pacientes diagnosticados de incontinencia pigmenti; todos fueron mujeres. Se realizó estudio genético en todas ellas, apareciendo en la mayoría deleciones de los exones 4 a 10 del gen *IKBKG* y un caso la variante p.Gln268Ter. Se observó afectación extracutánea relacionada con la enfermedad a nivel neurológico, oftalmológico, odontológico y hematológico.

**Discusión.** Nuestro estudio incluye la serie con más casos de incontinencia pigmenti en España, donde se recoge toda la evolución clínica que tienen por las distintas especialidades médicas. Es importante estructurar un plan de seguimiento completo a lo largo de la vida del paciente, con la finalidad de detectar los signos y patologías asociadas a IP, y así plantear un tratamiento dirigido lo más precoz posible y evitar complicaciones; sobre todo, las alteraciones del SNC y oftalmológicas, que son las que determinan el pronóstico de la enfermedad.

### CO5. SÍNDROME DE ROTHMUND-THOMPSON: PRESENTACIÓN DE 2 CASOS

C. Cortés<sup>a</sup>, M.A. González<sup>b</sup>, A. Vicente<sup>b</sup>, F. Vilardell<sup>c</sup>, C. Prat<sup>d</sup> y X. Soria<sup>a</sup>

*Servicio de Dermatología. <sup>a</sup>Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.*

*<sup>b</sup>Hospital Universitari Arnau de Vilanova. Lleida. <sup>c</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.*

*<sup>d</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Arnau de Vilanova. Lleida. España.*

**Introducción.** El síndrome de Rothmund-Thompson (SRT) es una rara genodermatosis de herencia autosómica recesiva. Se caracteriza por presentar lesiones de poiquilodermia, sobre todo faciales, asociadas a cataratas juveniles, anomalías esqueléticas y predisposición a ciertos cánceres. Presentamos 2 pacientes, no consanguíneos, de esta infrecuente enfermedad.

**Casos clínicos.** Caso 1: paciente de 10 meses, sin antecedentes personales ni familiares, que consultó por lesiones cutáneas faciales desde los 3 meses de vida. En la exploración física se observó áreas de poiquilodermia en mejillas, pabellones auriculares y extremidades superiores. El estudio histopatológico mostró una dermatitis liquenoide con daño vacuolar de la basal, atrofia epidérmica e hiperqueratosis con paraqueratosis. La analítica, que incluyó ANA, y la serie ósea resultaron normales. Con la sospecha clínica de síndrome de SRT, se realizó estudio genético mediante PCR del gen *RECQL4* en sangre periférica que mostró las mutaciones c.2269C>T (p.Gln787\*) y c.2542\_2548del (p.Phe850Profs\*33) en heterocigosis. Caso 2: paciente de 22 años con antecedentes de talla baja y múltiples malformaciones esqueléticas de las 4 extremidades que han requerido diversas intervenciones quirúrgicas. A la exploración cutánea destacaba una poiquilodermia generalizada de predominio en las zonas fotoexpuestas, asociado a hipotricosis de cuero cabelludo y cejas. En la anatomía patológica se observaba hiperqueratosis e hiperpigmentación irregular de la capa basal epidérmica. Se sospechó un SRT, por lo que se realizó estudio genético del gen de la helicasa *RECQL4* que mostró mutaciones en el exón 14 (c.2269>T) y exón 15 (c.2542\_2543del IGT).

**Discusión.** El SRT es una genodermatosis infrecuente, con cerca de 400 casos descritos en la literatura. Según las manifestaciones clínicas y el análisis molecular, el SRT se clasifica en dos subtipos: el tipo I, de etiología aún desconocida, que se presenta con poiquilodermia, displasia ectodérmica y cataratas juveniles. El tipo II, ca-

racterizado por poiquilodermia, pelo y pestañas escasos, estatura baja, alteraciones esqueléticas y un mayor riesgo de osteosarcoma. En este último, su origen se ha determinado en mutaciones del gen de la helicasa tipo 4 de RecQ (*RECQL4*) único gen cuyas alteraciones deletéreas se han detectado hasta en un 70% de los casos de SRT. Uno de los aspectos más importantes de este síndrome, es la predisposición al desarrollo de diversas neoplasias malignas, sobre todo osteosarcomas, pero también carcinoma de células escamosas cutáneo y linfoma de Hodgkin, cuya aparición es el principal factor pronóstico de la enfermedad. El manejo del SRT incluye medidas de fotoprotección, controles oftalmológicos anuales, estudio radiológico en caso de dolor óseo, claudicación o fracturas (indicadores de osteosarcoma) y consejo genético de los pacientes y sus familiares. El pronóstico del RTS es variable: la esperanza de vida es normal en ausencia de neoplasias malignas, sin embargo, la evolución de estos pacientes depende de un diagnóstico precoz y tratamiento adecuado de sus complicaciones.

### CO6. POIQUILODERMIA CONGÉNITA: UN RETO DIAGNÓSTICO

G.M. Garnacho Saucedo, R. Salido Vallejo, J.L. Sanz Cabanillas, J.L. Hernández Romero, J.C. Moreno Giménez y A. Vélez García Nieto

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

**Introducción.** La poiquilodermia congénita se define como un rash cutáneo que suele debutar en los primeros meses de la vida (aunque existen casos de aparición en años posteriores) y se caracteriza por eritema, edema y vesículas de localización preferente a nivel facial, pero que posteriormente suele extenderse. El rash es persistente y a lo largo del tiempo (años) sufre fases de agudización (en ocasiones en relación a la exposición solar), seguidas de una fase crónica en la que predominan las telangiectasias, áreas reticuladas de despigmentación, hiperpigmentación y atrofia puntiforme. Este hallazgo cutáneo puede acompañar a un importante número de genodermatosis como: síndrome Rothmund-Thomson, acrogeria o síndrome de Gottron, poiquilodermia hereditaria esclerosante, disqueratosis congénita, síndrome de Kindler, xeroderma pigmentoso, poiquilodermia con neutropenia o síndrome de Bloom entre otros. La mayoría de estos síndromes se caracterizan por otros hallazgos sistémicos: aparición de cáncer, alteraciones oculares, alteraciones dentarias, dismorfia facial, alteraciones del cabello que hacen que nos podamos orientar hacia un diagnóstico concreto. Sin embargo, en los casos de niños de corta edad con escasa expresión de síntomas y signos, el diagnóstico definitivo se convierte en un auténtico reto y no es más que la cronología de las lesiones y el seguimiento estrecho de los pacientes a largo plazo lo que consigue llegar al diagnóstico clínico-genético.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña con poiquilodermia congénita que fue atendida por primera vez en nuestro servicio a la edad de 2 años, pero que no fue diagnosticada hasta la edad de 7 años con confirmación genética de síndrome de Rothmund-Thomson. Presentamos el seguimiento a lo largo de todo este tiempo, así como las peculiaridades del estudio genético y la correlación genotipo-fenotipo.

**Discusión.** El síndrome de Rothmund-Thomson es una rara genodermatosis caracterizada por poiquilodermia congénita asociada a talla baja, alteraciones en el cabello, ausencia de pestañas y/o cejas, cataratas precoces, anomalías esqueléticas y predisposición a cáncer. La prevalencia es desconocida y existen aproximadamente unos 400 casos descritos en la literatura. Se debe a mutaciones en el gen *RECQL4*.

**Conclusiones.** Presentamos el seguimiento y estudio genético de un caso de síndrome de Rothmund-Thomson, así como el diagnóstico diferencial de la poiquilodermia congénita.

### CO7. SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS: NUESTRA EXPERIENCIA

O. Corral Magaña, J. Boix Vilanova, D. Ramos, A. Giacaman, A. Bauzá y A Martín Santiago

*Servicio de Dermatología. Hospital Universitari Son Espases. Palma de Mallorca. España.*

**Introducción.** El síndrome de Ehlers-Danlos (SED) engloba un conjunto de enfermedades congénitas con afectación del colágeno. Típicamente se caracterizan por la triada de hiper movilidad articular, fragilidad cutánea y piel hiperextensible. En 2017 se propuso la nueva clasificación basándose en criterios clínicos y genéticos que engloba 13 subtipos diferentes. Presentamos la experiencia con el SED en nuestro servicio.

**Metodología.** Estudio transversal con recogida retrospectiva de datos clínicos, histológicos, analíticos y genéticos de los pacientes en nuestro centro con sospecha de SED. Todos los pacientes fueron reevaluados mediante historia clínica y examen físico.

**Resultados.** Un total de 12 pacientes cumplieron criterios clínicos y/o genéticos de SED; 5 hombres y 7 mujeres. La mediana de edad fue 25 años. En 4 se realizó estudio genético; uno presentó mutación para *PLOD1*; otro fue negativo; uno está pendiente de exoma y en el último paciente se han ampliado los genes a estudio. Dos pacientes tienen diagnóstico definitivo para *PLOD1* y SED hiper móvil (hSED), respectivamente. Los hallazgos no dermatológicos más frecuentes fueron disautonomía y luxación en 2/3 de los pacientes seguido de molestias gastrointestinales (58%) y alteraciones de la columna, fracturas y/o hipotonía muscular (50%). Los hallazgos dermatológicos más frecuentes fueron los pseudotumores (75%), los hematomas, las cicatrices atróficas (58%) y la hiperlaxitud cutánea (50%). Un paciente presentó una rotura espontánea de la arteria femoral y otro fue diagnosticado concomitantemente de homocisteinemia.

**Discusión.** Los diferentes subtipos de SED muestran elevada variabilidad y solapamiento clínico, hecho que dificulta la distinción entre ellos, así como la confusión con otras enfermedades del tejido conectivo como la cutis laxa, el síndrome de Marfan o el síndrome de Loeys-Dietz entre otros. Por ello es necesario el correcto estudio genético de los pacientes. La detección del subtipo de SED determinará el seguimiento y manejo del paciente, siendo importante el abordaje multidisciplinar.

### CO8. LA PIEL COMO CLAVE DIAGNÓSTICA EN LA MIOPATÍA CONGÉNITA MEGACONIAL

J. Piqueras García<sup>a</sup>, I. Torres Navarro<sup>a</sup>, F. Martínez Castellanos<sup>b</sup> y M. Évole Buselli<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Genética. Hospital Universitari i Politècnic La Fe. Valencia. España.*

**Introducción.** Existen tres tipos de distrofias musculares congénitas (DMC) que se acompañan de lesiones cutáneas: las miopatías secundarias a mutaciones en el colágeno VI, que presentan cicatrices queloides o atróficas, exceso de pliegues palmoplantares e hiperqueratosis pilar; la DMC asociada a epidermolisis bullosa simple y la DMC megaconial que cursa con lesiones cutáneas ictiosiformes. Presentamos el caso de un niño diagnosticado de DMC megaconial, en el que la presencia de las lesiones cutáneas fue decisiva para su diagnóstico.

**Caso clínico.** Varón de 3 años, hijo único de padres no consanguíneos, que fue remitido a la consulta de dermatología pediátrica para la valoración de lesiones cutáneas generalizadas presentes desde el nacimiento. Las lesiones cursaban a brotes y eran muy pruriginosas. El paciente, además, asociaba una hipotonía congénita y retraso psicomotor, por lo que estaba siendo estudiado en la consulta de neuropediatría. A la exploración dermatológica se observaron grandes placas eritematosas confluentes muy bien delimitadas, con discreta descamación, que cambiaban de forma y localización en cada brote. Con el tiempo, los brotes han sido de

menor intensidad y más espaciados, persistiendo solo escamas de gran tamaño en el cuero cabelludo actualmente.

**Resultados.** Con los datos clínicos anteriores, la sospecha diagnóstica fue de DMC megalocitica, por lo que se remitió muestra de sangre a genética para el estudio de secuenciación del gen *CHKB* (colina cinasa beta). En el ADN del paciente se detectaron dos variantes genéticas patológicas en heterocigosis en dicho gen. Ninguna de ellas ha sido descrita previamente en la literatura como causante de la enfermedad.

**Discusión.** La DMC megalocitica es una enfermedad rara de la cual existen publicados menos de 30 casos y cuyo rasgo más característico es el agrandamiento mitocondrial en la periferia de las fibras musculares y la pérdida de mitocondrias en el centro.

Clínicamente se caracteriza por debilidad muscular proximal progresiva, retraso psicomotor, cardiomiopatía y lesiones cutáneas, que se describen en la literatura como ictiosis-like, aunque en ninguna de las publicaciones revisadas se reportan las imágenes de las mismas. Es una enfermedad genética de herencia autosómica recesiva, que se produce por mutaciones en el gen *CHKB*. Este gen codifica la enzima colina cinasa beta, que es clave en la biosíntesis de la fosfatidilcolina. El déficit de este fosfolípido es el responsable de la alteración estructural y funcional de las mitocondrias musculares característica de esta enfermedad. Asimismo, se le atribuye un papel relevante en el desarrollo de la discapacidad intelectual que presentan estos pacientes y es posible que también sea el responsable de las manifestaciones cutáneas de la enfermedad.

**Conclusión.** En los pacientes diagnosticados de distrofia muscular congénita, la presencia de lesiones cutáneas puede ser muy importante en el diagnóstico de la enfermedad como en este caso. Además, nuestro paciente presenta dos mutaciones en heterocigosis, que no han sido descritas previamente, por lo suponen una contribución relevante al espectro mutacional de esta enfermedad.

#### CO9. SÍNDROME DE BUSCHKE-OLLENDORFF Y NEVUS DE TEJIDO CONECTIVO EN PLACA CON PRESENCIA DE ELASTORREXIS

R. Velasco Huici, B. Vázquez Fernández, A. Estébanez Corrales, J.M. Martín Hernández, M.D Ramón Quiles y C. Monteagudo Castro  
*Hospital Clínico Universitario de Valencia. Valencia. España.*

**Introducción.** El síndrome de Buschke-Ollendorff (SBO) es una genodermatosis que asocia lesiones cutáneas y óseas y está causada por mutaciones en el gen *LEMD3*.

**Caso clínico.** Varón de 7 años que consulta por lesiones cutáneas asintomáticas, unas presentes desde los 2 años en la región lumbar izquierda formando una placa del color de la piel normal, y otras en tronco y piernas a modo de pápulas amarillentas. Además, presentaba estrabismo, sordera, tortícolis y criptorquidia congénitas. Su madre había sido diagnosticada de osteopoiquilosis en la juventud. Presentaba una lesión cutánea atrófica en el muslo derecho. La hermana del paciente, de 4 años, tenía una lesión similar a la de su madre en la nalga.

**Resultados.** Se realizó una biopsia de la lesión lumbar que mostraba un incremento de las fibras elásticas engrosadas que compartimentaban las fibras de colágeno. En la radiografía de manos se apreciaban lesiones redondeadas radiopacas en falanges y carpo. Las biopsias de las lesiones de la hermana y de la madre revelaron un llamativo descenso y fragmentación de fibras elásticas en dermis reticular. La radiografía simple de la niña fue normal.

**Discusión.** El SBO es una entidad autosómica dominante caracterizada por nevus del tejido conectivo y lesiones óseas escleróticas. Se ha asociado con mutaciones en el gen *LEMD3* que condicionan la alteración de una proteína que regula las vías de señalización del desarrollo óseo. Las lesiones cutáneas más características son los elastomas. Aparecen en la infancia y su incidencia desciende con la edad. Son lesiones asintomáticas en forma de placas o nódulos, del

color de la piel o amarillentos. La expresividad fenotípica de la enfermedad puede variar ampliamente.

El estudio histopatológico muestra unas fibras elásticas engrosadas que compartimentan el colágeno. A nivel óseo destacan unas lesiones esclerosas, redondeadas conocidas como osteopoiquilosis. Al contrario que las cutáneas, suelen aparecer desde la adolescencia. Además de estas manifestaciones, se ha descrito la asociación con otras menos frecuentes como talla baja, retraso mental, sordera, criptorquidia y estrabismo, como ejemplifica nuestro paciente en el que encontramos las tres últimas.

**Conclusión.** Presentamos una familia con SBO con ciertas peculiaridades. En primer lugar, destacamos la posible heterogeneidad fenotípica del síndrome, incluso en pacientes pertenecientes a la misma familia. Además, nuestro paciente aúna varias manifestaciones poco frecuentes asociadas al síndrome haciendo que, aunque sea una entidad benigna, pueda acarrear ciertas repercusiones. En referencia al estudio histopatológico, destacamos la presencia de elastorrexis como característica esencial de dos de las lesiones que describimos. Se trata de un hallazgo histológico no relacionado hasta este momento con elastomas en este contexto. Esta reducción y fragmentación de elásticas es característica de otras entidades que cursan con lesiones papulares, como es la elastorrexis papulosa. Por último, subrayamos que la aparición de lesiones induradas atróficas no nos debe excluir la posibilidad de encontrarnos frente a un SBO, sobre todo cuando existen otros familiares afectados.

La aparición de este tipo de lesión en zonas de roce como el muslo y la nalga podría apuntar a la presión como posible desencadenante.

#### CO10. ESCLERODERMIA LINEAL Y SÍNDROME DE BUSCHKE-OLLENDORFF. UNA ESTRECHA RELACIÓN

I. Torres Navarro<sup>a</sup>, J. Piqueras García<sup>a</sup>, M. Salom Taverner<sup>b</sup> y M. Évole Buselli<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Traumatología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe. Valencia. España.

**Introducción.** El síndrome de Buschke-Ollendorff (SBO) es un trastorno autosómico dominante poco frecuente que se caracteriza por múltiples nevus elásticos cutáneos y osteopoiquilosis. En algunas ocasiones puede acompañarse de melorreostosis (1). La melorreostosis es una displasia ósea esclerosante rara que afecta tanto al hueso cortical como a las estructuras de tejido blando adyacentes, en una distribución esclerotómica, y que se observa con mayor frecuencia en los huesos largos de las extremidades inferiores. Presentamos un caso de SBO en el que la primera manifestación de la enfermedad fue la esclerosis del tejido subcutáneo que se manifestó en forma de esclerodermia lineal.

**Caso clínico.** Niña de 8 años remitida a la consulta de dermatología para la valoración de esclerodermia lineal localizada en la pierna izquierda, refractaria a tratamiento inmunosupresor. La lesión se inició a los 3 años en la región glútea y progresivamente se extendió hasta el pie. No presentaba otras manifestaciones clínicas y la analítica con autoinmunidad estaba dentro de los límites de la normalidad. A la exploración se observó una placa indurada que afectaba a la piel, tejido celular subcutáneo y músculo, que se extendía desde la región lumbar izquierda hasta la cara lateral externa del pie izquierdo. En la región lumbar la lesión sobrepasaba la línea media y se propagaba hacia la región lumbar derecha. En bipedestación, la lesión provocaba un flexo de la rodilla izquierda, así como una marcada escoliosis. Además, llamaban la atención tres placas amarillentas de consistencia elástica en el hemiabdomen izquierdo y otras dos en el hemiabdomen derecho, que se correspondían clínicamente con nevus del tejido elástico.

**Resultados.** Con la sospecha de SBO, se realizó un estudio radiológico óseo que reveló la presencia de lesiones puntiformes en los huesos de las manos, pies y rodillas, diagnósticas de osteopoiquilosis; una marcada esclerosis medial del hueso ilíaco compatible con melorreostosis

y un acortamiento de 2 cm del miembro inferior izquierdo. La resonancia magnética nuclear de la pierna afectada mostró engrosamiento de la cintilla ileotibial izquierda en toda su extensión. Se remitió muestra de sangre para estudio de secuenciación del gen *LEMD3*.

**Comentario.** La melorreostosis puede presentarse de forma esporádica o asociada a SBO, osteopatía *striata* u osteopoiquilosis. Su presentación de forma aislada es lo más frecuente. Cuando se relaciona con el SBO, se considera parte del mismo síndrome debido a mutaciones que generan pérdida de función del gen *LEMD3* (2). Sin embargo, en las formas esporádicas no se ha demostrado dicha mutación. Empero, la presencia de dos tipos diferentes de displasias óseas poco frecuentes, en los pacientes con SBO, sugieren que se podría producir una segunda mutación poscigótica que daría lugar a la aparición de melorreostosis. La melorreostosis afecta a los tejidos blandos adyacentes esclerosándolos, y produciendo sintomatología limitante, como en nuestra paciente, lo que puede dar lugar a un diagnóstico erróneo. Clásicamente, se han realizado cirugías para tratar las deformidades óseas y las contracturas de los tejidos blandos, pero las recurrencias son muy frecuentes, empeorando incluso su evolución (3). Por ello, se tiende a un tratamiento conservador empleando bifosfonatos nitrogenados para el alivio sintomático del dolor.

### CO11. DISPLASIA ECTODÉRMICA-FRAGILIDAD CUTÁNEA. DOS CASOS DE DIFÍCIL DIAGNÓSTICO Y MANEJO

J. Bernabéu Wittel<sup>a</sup>, M. T. Monserrat García<sup>a</sup>, J. J. Domínguez Cruz<sup>a</sup>, M. A. González Enseñat<sup>b</sup>, M. Suñol Capella<sup>c</sup> y A. Vicente Villa<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Unidad de Dermatología Pediátrica. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. <sup>b</sup>Unidad de Dermatología. <sup>c</sup>Unidad de Anatomía Patológica. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

**Introducción.** El síndrome de displasia ectodérmica-fragilidad cutánea (DEFK-MIM604536) es una enfermedad autosómica recesiva causada por una mutación de pérdida de función en *PKP1* que codifica la proteína desmosómica placofilina-1. Clínicamente se caracteriza por fragilidad cutánea con erosiones superficiales generalizadas, placas eritematosas y descamativas con fisuración en tronco y miembros, fisuras periorales y labiales, inflamación, hipotricosis que persiste a lo largo de la vida, hiperqueratosis palmoplantar con fisuración dolorosa y otras alteraciones ectodérmicas como onicodistrofia, etc. Los niños con esta enfermedad tienen un retraso en el desarrollo ponderoestatural, situándose con frecuencia por debajo del percentil 3 de peso y talla. Fue la primera enfermedad genética descrita sobre alteraciones de las uniones desmosómicas y actualmente se clasifica como una forma específica suprabasal de epidermolísis ampollosa simple autosómica recesiva. El primer caso fue descrito por McGrath et al. en 1997 y desde entonces se han descrito 14 casos en la literatura. La histopatología de la piel muestra típicamente hiperqueratosis y acantosis con un ensanchamiento de los espacios existentes entre los queratinocitos, especialmente en el estrato espinoso. Ultraestructuralmente se aprecia una reducción en el número, tamaño y una alteración en la forma de los desmosomas. Aunque el aspecto es de acantólisis, el verdadero plano de clivaje o debilidad es en la placa desmosómica en el interior del queratinocito. La práctica totalidad de los casos descritos presentó mutaciones en homocigosis para el gen *PKP1* con pérdida total de la función, pero en un caso se describió una forma más leve del síndrome.

**Caso clínico.** Presentamos a dos pacientes hermanas que pocos después de nacer fueron atendidas en el Hospital San Joan de Déu de Barcelona y debido a que la familia vive de la venta ambulante con frecuentes cambios de domicilio, también ha sido seguida en el Hospital Infantil Virgen del Rocío de Sevilla. Durante su infancia, el seguimiento, el abordaje terapéutico y el diagnóstico fue especialmente difícil por su situación socio-familiar. Ambas presentaban hipotricosis, lesiones erosivas periorales y múltiples placas eritematosas y descamativas generalizadas con erosiones y fisuración, onicodistrofia, hipotricosis, alteraciones dentarias y queratodermia

palmoplantar. Las lesiones a menudo sufrían sobreinfecciones que requerían tratamiento antibiótico sistémico e ingreso hospitalario. **Resultados.** Ambas presentaron una mutación c.455>T (p.Ala152Val) en homocigosis con pérdida total de la función en el exón 3 de *PKP1*. **Discusión.** Nos gustaría destacar la rareza de la enfermedad, su clínica característica, su dificultad de seguimiento por las circunstancias sociales acompañantes y la posibilidad de haber realizado un diagnóstico clínico y genético complejo, y un manejo terapéutico adecuado gracias al trabajo en red.

### CO12. SÍNDROME TELANGIECTASIA-DISPLASIA ECTODÉRMICA DEBIDO A MUTACIONES HETEROCIGOTAS DE NOVO EN PROTEÍNA KINASA D1

A. Torreloa, I. Colmenero, S. Alterb, R. Fölster-Holstc y J. Fischerb

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Infantil Niño Jesús. Madrid. España. <sup>b</sup>Institute of Human Genetics. Medical Center-University of Freiburg. Faculty of Medicine. University of Freiburg. Alemania. <sup>c</sup>Department of Dermatology. Christian-Albrechts University Kiel & University Hospital Schleswig-Holstein. Kiel. Alemania.

**Caso clínico.** Dos pacientes no emparentados muestran características clínicas similares, que incluyen telangiectasias difusas, braquidactilia, pelo ralo y rizado, nariz ancha, anomalías dentarias y cardiopatía congénita leve. Estudios de laboratorio: mediante secuenciación del exoma completo en los tríos, se identificaron mutaciones heterocigotas *de novo* en la proteína quinasa D1 (PRKD1) en ambos pacientes. PRKD1 es un miembro de la familia de la proteína quinasa D (PKD) de proteínas quinasas serina-treonina y participa en diversos procesos celulares como la diferenciación, proliferación y migración celular, así como transporte de vesículas y angiogénesis. Se identificaron las dos mutaciones sin sentido c.1774GC, p.(Gly592Arg) y c.1808GA, p.(Arg603His). El análisis funcional con análisis de quinasa *in vitro* de proteínas recombinantes demostró que la mutación c.1808GA, p.(Arg603His) representa una mutación de ganancia de función que codifica una enzima con una actividad catalítica constitutiva, independiente del lípido. La mutación c.1774GC, p.(Gly592Arg) muestra un defecto en la fosforilación del sustrato que representa una mutación de la pérdida de función.

**Discusión.** Anteriormente, se han descrito mutaciones heterocigotas *de novo* en PRKD1 en 3 pacientes de una cohorte de 610 pacientes con defectos congénitos sindrómicos del corazón (Sifrim et al., 2016). Las anomalías cardíacas de nuestros pacientes son similares a los reportados en dos de los tres pacientes portadores de mutaciones heterocigotas *de novo* descritas por Sifrim et al., (2016). El fenotipo esquelético parece estar presente en los pacientes de Sifrim et al., aunque esto no puede determinarse claramente basado en la información disponible. Las telangiectasias difusas, sin embargo, no se han descrito previamente. Los presentes casos, por tanto, representan un nuevo síndrome, que proponemos denominar telangiectasia-displasia ectodérmica, causado por la mutación heterocigótica *de novo* en *PRKD1*.

### CO13. XERODERMA PIGMENTOSO: CARACTERÍSTICAS FENOTÍPICAS Y GENOTÍPICAS DE UNA SERIE DE 22 PACIENTES

J. Riera<sup>a</sup>, P. Aguilera<sup>a</sup>, S. Puig<sup>a</sup>, T. Estrach<sup>a</sup>, M. A. González<sup>b</sup> y A. Vicente<sup>b</sup>

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

**Introducción.** El xeroderma pigmentoso (XP) es una genodermatosis provocada por un defecto en la reparación del ADN frente al daño

producido por la radiación ultravioleta. Su presentación clínica dermatológica, así como las alteraciones extracutáneas varían según la mutación subyacente y el grupo de complementación (A-G, V).

**Objetivo.** Descripción fenotípica y correlación genotípica de los pacientes afectados de XP en la unidad integrada Hospital Clínic y el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona.

**Material y métodos.** Estudio retrospectivo clínico y molecular de una cohorte retrospectiva de pacientes diagnosticados de XP desde 1990 hasta la actualidad en un centro de referencia.

**Resultados.** Se incluyeron 22 pacientes (13 varones, 8 mujeres, mediana de edad 14 años, rango 2-47), el 22,7% procedentes de Marruecos. La consanguinidad de los progenitores se encontró en el 27,3% de los casos. Los grupos de complementación más frecuentes fueron: 65% XP-C, 25% XP-V. El estudio genético y seguimiento estuvo disponible en 19 casos. Los hallazgos clínicos más frecuentes fueron: léntigos en áreas fotoexpuestas (100%), hipopigmentación (73,6 %) y fotosensibilidad aguda en forma de eritema tras breve exposición solar (26,3%). El 52,6% desarrollaron cáncer cutáneo. Nueve pacientes (47,4%) presentaron carcinomas basocelulares (mediana de 3 tumores, rango 1-14). Seis casos (31,6%) presentaron carcinoma escamoso. Nueve casos (47,4%) desarrollaron melanoma (mediana 7 melanomas, rango 1-21). Dos pacientes debutaron con melanoma metastásico al diagnóstico. Los dos niños con melanoma se diagnosticaron a los 7 y 10 años. Cuatro pacientes (18,2%) presentaron afectación neurológica (1 XP-A, 1 XP-C, 1 XP-D y 1 complejo XP-Sd Cockayne) con retraso en el desarrollo y 2 pacientes sordera neurosensorial. La mediana de tiempo de aparición de las alteraciones en el neurodesarrollo fue de 2 años. El 50% de los pacientes desarrolló afectación oftalmológica: hiperemia conjuntival 58,3%, fotofobia 50,0%, melanosis intraconjuntival 25%, ectropión 25%, y un caso carcinoma escamoso conjuntival.

**Discusión.** El estudio de esta serie amplia de pacientes con XP en un área mediterránea (incluyendo Marruecos) sugiere que el grupo de complementación más frecuente es el XP-C, forma más habitual en Europa. Las variantes XP-C, E y V tienen menor fotosensibilidad aguda en forma de quemadura solar exagerada. Por este motivo, podrían sufrir mayor retraso en el diagnóstico, hecho que explicaría por qué algunos estudios apuntan que paradójicamente estos pacientes tienen más riesgo de desarrollar cáncer cutáneo. En nuestra serie, todos los pacientes presentaban ya lesiones de daño actínico al momento del diagnóstico, excepto en un caso con diagnóstico prenatal. El cáncer más frecuente fue en la misma proporción carcinoma basocelular y melanoma: dos niños desarrollaron melanoma a los 7 y 10 años, edad muy inferior a la mediana descrita en la literatura (22 años). El retraso en el diagnóstico de XP y, por tanto, en la instauración de medidas de fotoprotección extrema, incrementa el riesgo de cáncer cutáneo. Las complicaciones neurológicas y oftalmológicas deterioran también la calidad de vida de estos pacientes, por lo que es de suma importancia disponer de equipos multidisciplinares.

#### CO14. MANCHAS CAFÉ CON LECHE Y LÉNTIGOS GENERALIZADOS

M. Pico, M.A. Romero, J.C. Armario, L. Ossorio, C. Ceballos y A. González

Hospital Universitario Puerto Real. Cádiz. España.

Las manchas café con leche están asociadas clásicamente a neurofibromatosis tipo 1, una de las más frecuentes genodermatosis. La neurofibromatosis en una RASopatía, enfermedad con mutaciones que afectan a las vías de regulación RAS/MAPK (*mitogen activated protein kinase*). Las proteínas de esta vía desempeñan un papel fundamental en la proliferación, diferenciación, supervivencia y muerte celular. Estas RASopatías como el síndrome de Legius, síndrome LEOPARD, síndrome de Noonan, síndrome de Costello y síndrome cardio-facio-cutáneo, presentan manifestaciones comunes a

todas ellas, a veces superpuestas que hacen complicado su diagnóstico diferencial.

Presentamos el caso de una niña de 14 años con manchas café con leche en tronco, axilas y miembros inferiores, léntigos generalizados, raíz nasal ancha, acortamiento del 4.º metacarpiano y episodios de taquicardia desde la infancia. El estudio genético mostró una mutación en el gen *PTPN11* que confirmó el diagnóstico de síndrome LEOPARD (léntigos, alteraciones en el electrocardiograma, hipertelorismo ocular, estenosis pulmonar, anomalías genitales, retraso en el crecimiento y sordera neurosensorial, deafness, en inglés). La existencia de múltiples manchas café con leche en un paciente debe hacernos plantear el diagnóstico diferencial entre RASopatías, como el síndrome LEOPARD, nuestro caso. En este síndrome, la cardiomiopatía hipertrófica generalmente es posterior a la aparición de las lesiones cutáneas, por lo que un alto índice de sospecha es útil para diagnosticar precozmente esta enfermedad y ayudar a prevenir complicaciones cardíacas que pueden influir en su pronóstico.

#### CO15. SÍNDROME PROGEROIDE CON CICATRICES Y LESIONES ACRALES: MUTACIÓN EN EL *PDGFRB* Y POSIBLE DIANA TERAPÉUTICA

H. Iznardo Ruiz<sup>a</sup>, L.M. Falla<sup>a</sup>, S. Bernal<sup>b</sup>, V. Ruiz-Salas<sup>a</sup>, E. Roé<sup>a</sup> y E. Baselga<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Genética. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España.

**Introducción.** Los síndromes progeroides de la infancia incluyen un grupo de entidades caracterizadas por un aspecto envejecido, sin asociar necesariamente una muerte prematura. En él se incluye el síndrome de Penttinen, descrito inicialmente en 1997. Estos pacientes presentan un fenotipo característico, pero no asocian retraso del crecimiento ni alteraciones intelectuales. Los hallazgos comunes son lipoatrofia, atrofia cutánea con lesiones hipertróficas similares a queloides en zonas de roce, cabello escaso y fino, proposis, hipoplasia de huesos malares, retrognatia, retraso en la dentición definitiva y acroosteolisis. En 2015 se identificó la mutación causal de este síndrome. Exponemos el caso de un varón de 21 años que se presentó en esta reunión en el año 2012 como caso para diagnóstico, y que finalmente ha sido diagnosticado genéticamente como síndrome de Penttinen.

**Caso clínico.** Varón de 21 años, hijo de padres no consanguíneos y con un hermano de 26 años sano. Presentó aspecto normal al nacimiento, pero a los 6 meses de vida requirió derivación ventriculoperitoneal por hidrocefalia progresiva en contexto de quiste aracnoideo retrocerebeloso. En los años siguientes ha desarrollado lesiones lineales pseudocicatriciales en el dorso de las manos, pies, codos y rodillas; piel seca y atrófica con plexo venoso visible, lipoatrofia, retraso en la erupción de dentición definitiva y una facies característica con ojos saltones, nariz aguileña y puntiaguda, labios finos, micrognatia y cabello fino, todo ello otorgándole un aspecto envejecido. Presentó un retraso en el cierre de la sutura sagital, prognatismo que requirió corrección quirúrgica, hiperlordosis lumbosacra, incurvación de tibias con moderada osteopenia, braquidactilia, rigidez articular, talla alta y cataratas bilaterales. No se evidenció hipogonadismo ni alteraciones intelectuales. Se realizó un amplio estudio genético con negatividad para laminopatías primarias (LMNA) y otros síndromes progeroides (RECQL2, ZMPSTE24 y BANF1). Finalmente, el estudio genético para el síndrome de Penttinen confirmó el diagnóstico. El estudio fue negativo en sus familiares, objetivando una mutación *de novo* en el paciente.

**Discusión.** El síndrome de Penttinen está causado por la mutación en heterocigosis pV665A en el gen del *PDGFRB*. Esta produce una ganancia de función, con activación constitutiva del mismo en ausencia de ligando. Hasta la fecha se han descrito 5 casos de este síndrome, sin incluir el de nuestro paciente. Además del síndrome de Penttinen, otras mutaciones en este gen causan la calcificación idiopática de los

ganglios basales tipo 4, la miofibromatosis infantil autosómica dominante y el síndrome de sobrecrecimiento de Kosaki. Los inhibidores de la tirosinquinasa, como el imatinib, interfieren con los PDGFRA y PDGFRB activados constitutivamente. Recientemente se ha publicado un paciente con una nueva mutación en el *PDGFRB* (pN666H), con fenotipo mixto entre síndrome de Penttinen y miofibromatosis infantil, con buena respuesta y tolerancia al tratamiento con imatinib. Estos resultados plantean la posibilidad de tratamiento dirigido en una entidad previamente huérfana, por lo que hemos propuesto iniciar imatinib en nuestro paciente. En conclusión, presentamos un caso de síndrome progeroide en seguimiento desde los 11 años al que pudimos diagnosticar como síndrome de Penttinen por estudio genético, pendiente de iniciar tratamiento con imatinib.

#### CO16. LACTANTE CON PSORIASIS PUSTULOSA GENERALIZADA

C. López-Sánchez<sup>a</sup>, L.M. Falla<sup>a</sup>, E. Roé Crespo<sup>a</sup>, J.I. Arostegui<sup>b</sup>, A. Mozos<sup>a</sup> y E. Baselga Torres<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. <sup>b</sup>Hospital Clínic, Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer. Barcelona. España.

**Introducción.** La psoriasis pustulosa generalizada (PPG) es una variante rara y grave de psoriasis que cursa en forma de brotes con afectación sistémica y cuyo tratamiento es a menudo un desafío. Los resultados de estudios genéticos apoyan una etiología distinta a la de la psoriasis vulgar. La identificación en esta última década de mutaciones en el antagonista del receptor de IL36 (IL36RN), en el *CARD14* y en el *AP153* aporta evidencia genética de una etiología autoinflamatoria, acuñando el término de psoriasis monogénicas. Sin embargo, el hecho de que algunos portadores de mutaciones de IL36RN presenten variantes en el *CARD14* o *AP153* apunta a un modelo de herencia más complejo y a la existencia de otros factores necesarios para el desarrollo de la enfermedad.

**Caso clínico.** Paciente lactante con antecedentes de prematuridad y enfermedad de membrana hialina, que presentaba desde los dos meses de edad brotes de placas eritematosas inflamatorias generalizadas con presencia de múltiples pústulas. Asociaba malestar e irritabilidad, así como leucocitosis y elevación de reactantes de fase aguda. No había antecedentes familiares de psoriasis ni otras dermatosis.

**Resultados.** La biopsia cutánea mostró cambios psoriasiformes con acúmulos de polimorfonucleares en la capa córnea e infiltrado linfocitario perivascular en dermis superficial. El estudio genético de la paciente identificó la presencia de dos mutaciones en heterocigosis en el gen *IL36RN* (c.227C>T) y en el gen *CARD14* (c.956G>A). Dichas mutaciones se encontraron también en heterocigosis de forma aislada en la madre y el padre de la paciente, respectivamente. El estudio bioinformático de las mismas predijo un funcionamiento perjudicial de la mutación de IL36RN y benigno en el caso de la mutación en el *CARD14*. Ante dichos hallazgos se llegó al diagnóstico de síndrome por déficit del antagonista del receptor de IL36 (DITRA). La paciente fue tratada inicialmente con anakinra sin mejoría. Finalmente se inició tratamiento con secukinumab, con una resolución completa de las lesiones y de los síntomas, que se mantiene siete meses después del inicio del mismo.

**Discusión.** El síndrome DITRA fue descrito en 2011 por Marrakchi et al. en un subgrupo de pacientes con PPG, que presentaban mutaciones de pérdida de función en homocigosis en el IL36RN, un inhibidor de la vía de señalización de IL36. En los últimos años, sin embargo, se han identificado casos de pacientes portadores de la mutación asociado o no a otras variantes raras en el *CARD14* y *AP153* y manifestaciones compatibles con PPG. En consecuencia, se apunta a un mecanismo de herencia más complejo que, asociado a otros factores, conllevaría la aparición de manifestaciones clínicas. Característicamente, los pacientes portadores de mutaciones en IL36RN, tanto en hetero- como en homocigosis, comienzan durante la infancia tem-

prana en forma de brotes con placas eritematosas generalizadas y pústulas puntiformes asociados a síntomas sistémicos. La literatura acerca del tratamiento de elección en estos pacientes es limitada y con resultados controvertidos. Presentamos el primer caso de PPG asociada a mutación en el gen IL36RN (c.227C>T), tratado con éxito con secukinumab en una paciente lactante.

#### CO17. SERIE DE CASOS DE DIVERSOS TIPOS DE MORFEA EN UNA POBLACIÓN PEDIÁTRICA

A. Seoane Cea<sup>a</sup>, C. Alegría Medina<sup>a</sup>, J. Suárez Hernández<sup>b</sup> y R. Fernández de Misa Cabrera<sup>b</sup>

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

**Introducción.** La morfea o esclerodermia localizada es una enfermedad inflamatoria que afecta principalmente a la dermis y se extiende en ocasiones a fascia subcutánea, músculo y/o hueso, produciendo engrosamiento y endurecimiento de la piel por exceso de deposición de colágeno, así como alteraciones en la pigmentación. Rara vez cursa con afectación sistémica. Es poco frecuente en la edad pediátrica. Se describen las siguientes formas: lineal (la más frecuente), circunscrita, generalizada, profunda y mixta. Cursa con marcada reacción inflamatoria inicial, fibrosis y atrofia. El diagnóstico es principalmente clínico. En caso de dudas se recomienda biopsia cutánea. Suele ser benigna, aunque con pronóstico variable en función de la extensión, profundidad y localización de las áreas afectadas.

**Casos clínicos.** El primer caso es una mujer de 2 años con lesiones de morfea profunda posvacunal tras la triple vírica en muslo y pierna izquierdos; posteriormente, tras la vacuna contra el *Haemophilus influenzae* tipo b y 2 años más tarde secundario a un traumatismo en la zona abdominal, evidenciando en la biopsia afectación profunda a nivel muscular. Presenta mejoría parcial con corticoides orales. El siguiente caso es una mujer de 5 años con morfea en placas generalizadas, que afecta a áreas pretibiales, antebrazos y zona dorsolumbar, sin afectación de manos ni cara, presentando progresión rápida por lo que se añade metotrexato al tratamiento corticoideo oral. Otro caso es una mujer de 11 años con morfea lineal *blaskoide* que afecta al hemicuerpo izquierdo y que también ha precisado tratamiento inmunosupresor sistémico para su control. En último lugar presentamos a un varón con morfea lineal desde los 2 años en zona escapular, cara interna de los brazos, área cubital del dorso de la mano y cuarto y quinto dedos, donde la atrofia es más evidente, pero sin llegar a causar retracción, con lesiones simétricas en ambas extremidades. Ha sido necesario tratamiento con corticoides y metotrexato, con buena respuesta.

**Discusión.** La causa de la morfea es incierta y la historia natural todavía no está clara. Se observa hasta en la mitad de los casos remisión espontánea en los primeros años; sin embargo, las secuelas pueden permanecer durante más tiempo. La forma profunda puede ocasionar discapacidad.

**Conclusiones.** Es importante conocer la heterogeneidad clínica para evitar retraso en el diagnóstico y el tratamiento. Se recomienda intensificar el tratamiento en lesiones activas y profundas.

#### CO18. ESCLERODERMIA LINEAL Y VITÍLIGO COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE EICH CRÓNICA EN PACIENTE TRASPLANTADO DE MÉDULA ÓSEA

R. Aragón Miguel, A. Calleja Algarra, J.J. Andrés Lencima, F. Tous Romero, C. Postigo Llorente y S.I. Palencia Pérez

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

**Introducción.** La enfermedad injerto contra huésped (EICH) es una complicación importante secundaria al trasplante de progenitores

hematopoyéticos en la población pediátrica. El órgano más frecuentemente implicado es la piel. Las manifestaciones cutáneas son muy variables, pudiendo expresarse como una erupción eritematosa en las formas agudas hasta lesiones escleróticas progresivas en los casos crónicos más graves.

**Caso clínico.** Paciente varón de 9 años, natural de Pakistán, con antecedente de betatalasemia mayor tratado con un trasplante de células hematopoyéticas alogénico de hermana HLA idéntica en 2012. Tras el trasplante, presentó episodio hiperagudo de EICH con afectación exclusivamente cutánea y buena respuesta a corticoides orales. Consultó por progresión de lesiones cutáneas acrómicas por las que fue diagnosticado de vitiligo en el año 2014. Por otra parte, desde hace un año, refería aparición de una lesión lineal en miembro inferior izquierdo. A la exploración se observaban manchas acrómicas de bordes bien delimitados, localizadas en región peribucal, manos y pies. Asimismo, presentaba en la cara interna de muslo y la pierna izquierda una placa de morfología lineal, de aspecto brillante y nacarado, indurada, con algo de hiperpigmentación en periferia. Sobre esta placa, en la zona inferior, se observaba una úlcera de bordes irregulares con costra hemática en la superficie. Se realizó ecografía cutánea de la placa de esclerosis en la que se apreciaba un engrosamiento homogéneo dérmico (1,1 mm) en comparación con la piel normal (0,86 mm), sin actividad doppler. Ante la sospecha de una EICH crónica en forma de esclerodermia lineal y vitiligo, se inició tratamiento con metotrexato 7,5 mg semanales y clobetasol tópico sobre las lesiones escleróticas y tacrolimus 0,1% tópico sobre las lesiones de vitiligo.

**Discusión.** El 15-20% de los individuos con EICH crónica desarrollan lesiones esclerodermiformes que pueden asociarse a otras manifestaciones cutáneas. Se pueden diferenciar según el grado y la profundidad de la fibrosis tisular, siendo los casos más superficiales en forma de placas hipopigmentadas parecidas al liquen escleroso o placas más profundas como la morfea. Estas lesiones pueden progresar hasta afectar el tejido celular subcutáneo, dando como resultado condiciones similares a la esclerodermia. Otras manifestaciones menos frecuentes de EICH crónica son las alteraciones de la pigmentación, observándose lesiones similares a las del vitiligo en el 5-8% de pacientes. A pesar de que las manifestaciones cutáneas pueden ser muy variadas, el diagnóstico de EICH cutánea en niños con trasplante de médula ósea es principalmente clínico, siendo útil la biopsia cutánea en los casos más difíciles. Las consecuencias a largo plazo de las lesiones más profundas incluyen alopecia irreversible, contracturas articulares, mialgias y dolor, y restricción de movilidad, por lo que es importante el diagnóstico y tratamiento tempranos.

**Conclusión.** La piel es el órgano más comúnmente afectado en la EICH. Las manifestaciones cutáneas de la EICH crónica son muy variables, presentándose en forma de vitiligo o de lesiones escleróticas profundas en algunos casos. Tanto el diagnóstico como el tratamiento temprano en pacientes pediátricos son importantes para evitar secuelas graves e irreversibles.

#### CO19. LIQUEN NITIDUS: ESTUDIO DESCRIPTIVO DE UNA SERIE DE 26 CASOS EN LA EDAD PEDIÁTRICA

M. Munera Campos<sup>a,b</sup>, L. Rosende<sup>a</sup>, M.A. González Enseñat<sup>a</sup>, I. Bielsa Marsol<sup>b</sup>, C. Rovira<sup>c</sup> y A. Vicente Villa<sup>a</sup>

*Servicio de Dermatología. <sup>a</sup>Hospital Universitari Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. <sup>b</sup>Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Universitat Autònoma de Barcelona. Badalona. <sup>c</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Barcelona. España.*

**Introducción.** El liquen nitidus (LN) es una entidad inflamatoria cutánea que aparece con mayor frecuencia en niños y adultos jóvenes. Se caracteriza por pápulas puntiformes del color de la piel normal o rosadas, de superficie plana y brillante. Las lesiones, a

menudo, aparecen agrupadas en los antebrazos, el abdomen, el pene y las nalgas. La erupción suele ser asintomática. Son pocas las series de casos de LN publicadas en la literatura. Este trabajo tiene como objetivo describir las características epidemiológicas, clínicas e histológicas de una serie de pacientes con LN diagnosticado en la edad pediátrica.

**Material y método.** Se realizó un estudio retrospectivo y descriptivo de los casos con diagnóstico de LN, desde enero de 2004 hasta septiembre de 2018 de 2 hospitales universitarios. Se incluyeron un total de 26 casos: 16 pertenecían al Hospital Sant Joan de Déu y 10 al Hospital Universitari Germans Trias i Pujol de Barcelona. En 18 de los 26 casos se había realizado biopsia cutánea. Se recogieron las características epidemiológicas y clínicas de las lesiones, y se revisaron los hallazgos histopatológicos.

**Resultados.** De los 26 pacientes, 16 (61,5%) eran varones. La edad media al diagnóstico fue de 6,9 años (intervalo de 3-14 años). El 80,8% de los casos se diagnosticó antes de los 9 años de edad. Las lesiones fueron localizadas multifocales en 19/26 pacientes (73,1%), generalizadas en 5/26 pacientes (19,2%) y localizadas unifocales en 2/26 (7,7%). El lugar de afectación predominante fue el tronco (80,8%), seguido por las extremidades superiores (57,7%), las extremidades inferiores (53,9%), la cara y el cuello (23,1%) y el pene (19,2%). Solo un paciente presentaba afectación ungueal asociada. La duración media de la erupción fue de 16,8 meses (intervalo de 2-64 meses). Un 46,2% presentaba prurito leve. El fenómeno de Koebner estaba presente en 16/26 (61,5%) de los pacientes. Entre las comorbilidades asociadas se encontraron: dermatitis atópica (14 pacientes), síndrome de Down (2), leucemia linfoblástica aguda (2), vitiligo segmentario (1), alopecia areata (1), hipoplasia renal (1), artritis idiopática juvenil en tratamiento con adalimumab (1), VHB (1), nefropatía C1q (1) y 1 caso de lesiones concurrentes de liquen plano clásico. Dos pacientes eran hermanos mellizos que habían iniciado las lesiones en el mismo espacio temporal. Los hallazgos histopatológicos en los 18 casos biopsiados mostraron paraqueratosis (14/18), degeneración vacuolar de la capa basal (15/18) y atrofia epidérmica (15/18). La imagen en “tenazas de cangrejo” estaba presente en todos los casos de LN biopsiados.

**Discusión y conclusiones.** El LN es una enfermedad inflamatoria infrecuente con una clínica característica. Las lesiones son, con mayor frecuencia, multifocales. La afectación ungueal y de la mucosa oral son infrecuentes, aunque posiblemente estén infraestimadas y deban explorarse específicamente. Los hallazgos histopatológicos son distintivos y se recomienda biopsiar aquellos casos dudosos o de posible concurrencia con otras lesiones. Los pacientes pueden presentar comorbilidades, entre las que destaca la dermatitis atópica. En la mayoría de los casos, su curso asintomático y su pronóstico favorable y con tendencia a la resolución espontánea permiten seguir una actitud expectante.

#### CO20. TRES CASOS DE DEFICIENCIA DE ADENOSÍN-DEAMINASA 2

I. Spanoudi-Kitrimi<sup>a</sup>, M. Morren<sup>b</sup> y A. Torrelo<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Hospital Universitario Infantil Niño Jesús. Madrid. España. <sup>b</sup>UZ Leuven. Bélgica.*

La deficiencia de adenosín-deaminasa 2 (DADA2) es una enfermedad autosómica recesiva debida a mutaciones con pérdida de función en el gen de la ADA2. La ADA2 no es importante en la proliferación y diferenciación de los macrófagos, así como para la integridad endotelial. La DADA2 conduce a tres manifestaciones principales:

1. Una vasculopatía inflamatoria de las arterias pequeñas y medianas.
2. Manifestaciones hematológicas como citopenias o aplasia medular.
3. Manifestaciones inmunológicas como hipogammaglobulinemia o inmunodeficiencia variable común.

Las manifestaciones cutáneas características incluyen livedo racemosa y nódulos subcutáneos, pero también se ha descrito púrpura,



urticaria, erupción maculopapular y ulceraciones. Presentamos tres pacientes con DADA2 y diferentes manifestaciones clínicas.

**Casos clínicos.** *Caso 1.* Un paciente presentaba eritroblastopenia transitoria de la infancia, anemia, linfopenia e hipogammaglobulinemia en los primeros años de vida. Desarrolló más tarde síntomas neurológicos (ataxia y hemorragia subaracnoidea), colitis y de ileítis. Fue tratado con trasplante alogénico de células madre. La exploración cutánea reveló livedo racemosa en extremidades, eritema de las palmas y edema de la cara. *Caso 2.* Una paciente presentaba fiebre recurrente, dolor abdominal e infecciones urinarias recurrentes. También presentaba una mínima deficiencia de IgG2. En la exploración se observaron pápulas infiltradas en brazos y piernas y livedo racemosa, con una histología similar al síndrome de Sweet. *Caso 3.* Un paciente presentaba nódulos dolorosos en las piernas y elevación de la PCR. La biopsia cutánea demostró una imagen de poliarteritis nudosa con vasculitis de vasos pequeños y medianos. El estudio genético reveló una deficiencia de ADA2 en los tres pacientes.

**Conclusión.** La DADA2 es una entidad recientemente descrita con un espectro de presentación clínica muy variable. La razón de esta variabilidad fenotípica es desconocida. Es importante pensar en DADA2 en pacientes con signos dermatológicos como livedo inexplicable con fiebre recurrente y especialmente periarteritis nudosa en niños pequeños.

#### CO21. EL DIARIO DE NOA

R. de Lucas Laguna, M. Feito Rodríguez, S. Murias, R. Maseda Pedrero, D. Nieto y C. Chiloeches

*Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.*

Nuestra protagonista es una niña de 18 meses que fue remitida en 2012 a nuestro hospital por lesiones cutáneas dolorosas en vulva desde hacía 3 meses, que evolucionaron a una ulceración resistente a tratamientos. La paciente no presentó ninguna otra patología acompañante articular ni intestinal, salvo una coriorretinitis inespecífica en el primer año de vida. Con el diagnóstico inicial de ectima, AP inespecífica y RM con hallazgos compatibles con fascitis necrosante se realizó tratamiento con AB sistémica y terapia VAC con pobres resultados. Nuestra paciente siguió un desarrollo normal, sin evidencia de enfermedad sistémica. Los estudios analíticos repetidos solo revelaron elevación ocasional de reactantes de fase aguda y una prueba positiva para HLA B51. Las lesiones vulvares evolucionaron de forma dramática, interesando también otras regiones. Tras varios estudios se descartaron la etiología infecciosa, pioderma gangrenoso, enfermedad de Crohn, aftosis idiopática, trastornos autoinmunes y autoinflamatorios e incluso etiología facticia. Finalmente, pensamos en la enfermedad de Behcet probable/incompleta después de la presencia de ulceraciones genitales e inguinales, lesiones papulopustulosas, coriorretinitis y una prueba positiva para HLA B51. Dada la gravedad de las úlceras en la ingle y la vulva, que podrían conducir a la destrucción labial, la falta de mejoría con los esteroides sistémicos y la intolerancia a la colchicina, se administró etanercept en combinación con una dosis reducida de esteroides y las lesiones experimentaron una mejoría marcada después de dos meses de tratamiento. Dos años más tarde, la paciente presentó ulceraciones en el cuello lo que asociado a un episodio de encefalitis aguda hizo pautar anakinra, debido a sus resultados prometedores en la enfermedad de Behcet pediátrica, pero con una ausencia contundente de respuesta. A los treinta meses de vida se decide el inicio de adalimumab, pero a los seis meses se demuestran autoanticuerpos y una reacción urticarial. La paciente recibió posteriormente infliximab, que hubo que suspender por reacción infusional grave. Después de retirar la terapia biológica, los síntomas autoinflamatorios reaparecieron, reiniciando terapia con esteroides orales. Tras reestudiar el caso, se decidió el inicio de tratamiento con tocilizumab, con el consiguiente control

de los síntomas sistémicos. El estudio genético de nuestra paciente reveló una deficiencia de ISG15 que involucra la vía del interferón; este hallazgo puede sugerir que se deben tomar en cuenta diferentes dianas terapéuticas, como los inhibidores de JAK, que se ha usado con éxito en varias interferonopatías. Con este caso, raro y complejo, queremos ilustrar el espíritu del dermatólogo pediátrico; el estudio, el seguimiento y la innovación en genética han sido los catalizadores que han ayudado a resolver un caso de años de evolución.

#### CO22. ENFERMEDAD INJERTO CONTRA HUÉSPED CUTÁNEA: EXPERIENCIA CLÍNICA EN UN HOSPITAL PEDIÁTRICO DE TERCER NIVEL

C. González Cruz, T. Repiso, J. Mollet, V. Cabezas, A. Navarro y V. García Patos

*Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona. España.*

**Introducción.** El trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH) es el tratamiento estándar de algunas neoplasias, sobre todo hematológicas, y otras enfermedades no neoplásicas. La enfermedad injerto contra huésped (EICH) es una complicación frecuente, ocasionando importante morbimortalidad. Su incidencia es menor en niños que en adultos, suponiendo un verdadero reto su diagnóstico y tratamiento, claves para reducir las secuelas de la EICH crónica. Nuestro objetivo es aportar la experiencia clínica de nuestro hospital pediátrico de tercer nivel.

**Materiales y métodos.** Estudio descriptivo retrospectivo de los pacientes pediátricos (< 18 años) con diagnóstico codificado de EICH por anatomía patológica entre los años 2006-2018 o en el informe de alta desde enero a noviembre del 2018 de nuestro hospital. Se estudiaron las características clínicas de los pacientes, la enfermedad que motivó el trasplante, el tipo de trasplante, el tipo de EICH y la mortalidad de los pacientes.

**Resultados.** Se incluyeron 51 pacientes, con una edad mediana de 6 años. La leucemia linfoblástica aguda (15; 29,4%), la aplasia medular (7; 13,7%) y la leucemia mieloide aguda (6; 11,7%) fueron las causas más frecuentes de TPH. En un 70% se utilizó médula ósea de donante. Un 70,6% (36) de pacientes padecieron EICH cutánea aguda (EICHCA), sobre todo de grado II. Una cuarta parte han tenido EICH cutánea crónica (EICHCC) liquenoide (4/13) y/o esclerodermiforme (4/13); 41 (80%) pacientes tuvieron afectación digestiva y/o hepática y, de estos, tan solo 3 no tuvieron afectación cutánea; 7 pacientes tuvieron afectación pulmonar, 5 de ellos asociada a EICHCC. Los tratamientos empleados en la EICHCA fueron corticoides tópicos y orales y ciclosporina, con buena respuesta. En la crónica se han empleado además fotoaféresis y, más recientemente, ruxolitinib con respuestas discretas. Solo un tercio fueron valorados por dermatólogos y se realizó biopsia cutánea en 11 casos (21,6%). **Discusión.** La afectación cutánea más frecuente en los pacientes con TPH con EICH de nuestra serie fue la forma aguda. Su diagnóstico es clínico en la mayoría de los casos. La EICH cutánea crónica fue menos frecuente. El tratamiento de las formas agudas es más eficaz que el de las formas crónicas.

#### CO23. DERMATOSIS IGA LINEAL DE LA INFANCIA: ESTUDIO MULTICÉNTRICO

A. Vila Payeras<sup>a</sup>, A. Vicente Villa<sup>a</sup>, M. Sol Díaz<sup>b</sup>, C. Prat Torres<sup>a</sup>, M.A. González Enseñat<sup>a</sup> y M. Larralde<sup>c</sup>

*Servicio de Dermatología. <sup>a</sup>Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España. <sup>b</sup>Hospital Ramos Mejía. <sup>c</sup>Hospital Alemán. Buenos Aires. Argentina.*

**Introducción.** La dermatosis IgA lineal de la infancia (DAIL), también conocida como dermatosis ampollosa crónica infantil, es una

enfermedad autoinmune, adquirida, crónica y poco frecuente que se caracteriza por la presencia de ampollas subepidérmicas y depósitos lineales de IgA a lo largo de la membrana basal visibles por inmunofluorescencia directa. Se considera la enfermedad ampollosa autoinmune más frecuente en edad pediátrica. El objetivo de este trabajo es conocer las características demográficas, presentación clínica, asociaciones, hallazgos histológicos e inmunológicos, respuesta terapéutica y evolución de la DAIL en pacientes pediátricos de 4 centros de España y Argentina. Además, se comparan los resultados con otras series y/o casos aislados publicados en literatura.

**Material y métodos.** Se realizó un estudio retrospectivo, observacional y descriptivo de una serie de 18 pacientes recogidos entre 2003 y 2018, procedentes del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona y de los Hospitales Ramos Mejía, Dr. Orlando Alassia y Británico de Argentina. Los datos se obtuvieron a partir del análisis de historias clínicas y archivo fotográfico.

**Resultados.** En el estudio se incluyeron 18 pacientes, con edades al diagnóstico comprendidas entre 7 meses y 7 años, con un predominio de sexo masculino (66%). Todos presentaban afectación cutánea y 3 de ellos también mucosa. En un paciente, destacaba historia de un año de evolución de afectación oftalmológica previa a la clínica cutánea. Se encontró asociación con otros procesos autoinmunes en 2 de ellos, uno con hepatitis autoinmune y alopecia areata en el otro. Todos los casos fueron confirmados mediante histopatología e inmunofluorescencia directa. En cuanto a la evolución, 7 pacientes presentaron rebrotes con compromiso perioral, 6 precedidos por procesos infecciosos intercurrentes y uno coincidiendo tras administración de vacuna antigripal. Respecto al tratamiento, la dapsona fue el de elección en 17 pacientes, 9 de ellos asociando corticoides orales y 3 corticoides tópicos.

**Conclusión.** La dermatosis IgA lineal es una enfermedad ampollosa autoinmune, que suele comprometer la piel y menos frecuentemente las mucosas. En ocasiones, su diagnóstico puede demorarse debido a la confusión con otras entidades, principalmente cuando el compromiso mucoso precede a las manifestaciones cutáneas. Por ello, remarcamos la importancia de conocer esta entidad ya que, si bien el pronóstico es bueno, su diagnóstico tardío puede comportar secuelas. Además, queremos destacar la importancia de los estudios multicéntricos en el conocimiento y estudio de enfermedades que como la DAIL son poco frecuentes.

#### CO24. NIÑA DE 7 AÑOS CON LIVEDO RETICULARIS Y FENÓMENO DE RAYNAUD

L.M. Nieto Benito, A.M. Rosell Díaz, A. Sánchez Herrero, A. Mateos Mayo, V. Parra Blanco y M. Campos Domínguez

*Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.*

**Introducción.** La livedo reticularis se define como la presencia de una coloración rojoviolácea que adquiere la morfología de una red que aparece en la piel, preferentemente de las extremidades, secundaria a una alteración orgánica y/o funcional de la vascularización dérmica. Algunos autores distinguen entre livedo reticular, cuando las lesiones adquieren una morfología de círculos regulares y completos, y livedo racemosa, cuando no forman círculos completos sino lesiones lineales irregulares; esta última forma siempre se considera secundaria a alteraciones orgánicas de la vasculatura.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña de 7 años que consulta por la aparición de livedo reticular y fenómeno de Raynaud, de inicio en manos y pies, con progresión proximal a miembros superiores e inferiores de 6 meses de evolución. Como único antecedente personal destaca un leve retraso ponderoestatural y retraso en el aprendizaje. Con el fin de descartar vasculitis, se decide realización de biopsia cutánea y estudio analítico de autoinmunidad. Histopatológicamente, se observa la presencia de trombosis en una

arteriola dérmica, sin presencia de imágenes de necrosis fibrinoide, émbolos ni depósitos de material extraño. Las determinaciones de autoanticuerpos y la detección de crioglobulinas fueron negativas, a excepción de una positividad *borderline* para anticoagulante lúpico, con una segunda determinación confirmatoria negativa. Fue valorada por el servicio de Reumatología, donde no se objetivaron signos clínicos de colagenosis y se realiza una capilaroscopia sin hallazgos patológicos. Por la presencia simultánea de livedo y Raynaud, se realizó estudio genético del gen *ADA2*, con resultado negativo. Posteriormente, ante la negatividad de las pruebas complementarias realizadas hasta el momento, la paciente fue valorada por Hematología donde se realiza estudio de hemostasia y trombofilia, con resultados en rango de normalidad, incluidos el gen *F2* (protrombina) y *F5* (factor V Leiden). Se halla la presencia de mutación 667C>T del gen *MTHFR* heterocigoto (variante no patológica) con niveles de homocisteína normales. Se completa el estudio con valoración por parte de los servicios de Oftalmología, Cardiología y Radiología, con realización de resonancia magnética cerebral, sin alteraciones. En las sucesivas revisiones, se objetivan mediciones de tensión arterial tanto sistólica como diastólica elevadas. Ante la negatividad de todas las pruebas realizadas y la presencia de hipertensión arterial, se plantea como opción diagnóstica el síndrome de Sneddon. Se decide inicio de tratamiento con ácido acetilsalicílico a dosis de 100 mg diarios, con mejoría sintomatológica y clínica.

**Discusión.** El síndrome de Sneddon fue descrito por primera vez en 1965 como la asociación de livedo reticular/racemosa persistente, hipertensión lábil y enfermedad cerebrovascular, principalmente isquémica. Es más frecuente en mujeres, con edades comprendidas entre la tercera y la cuarta década de la vida. La clínica cutánea suele preceder varios años a la clínica neurológica, asociándose de forma variable (0-85%) a la presencia de anticoagulante lúpico.

#### CO25. TRATAMIENTO DEL FENÓMENO DE RAYNAUD PRIMARIO Y SECUNDARIO CON TOXINA BOTULÍNICA A: SERIE DE 8 CASOS

L. Quintana, M. Feito, C. Chiloeches, D. Nieto, A. Rodríguez y R. de Lucas

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

**Introducción.** El fenómeno de Raynaud es la isquemia digital transitoria generada por vasoconstricción de arterias y arteriolas de manos y pies, desencadenado normalmente por exposición al frío o estrés emocional. Esta respuesta vasoespástica genera dolor, incapacidad funcional, úlceras isquémicas e isquemia digital crónica. Los tratamientos médicos y quirúrgicos reportados hasta la fecha muestran resultados variables y no exentos de morbilidades. Las formas leves no suelen precisar tratamiento farmacológico, pero para las formas moderadas-severas se ha probado con fármacos vasodilatadores (antagonistas del calcio, análogos de las prostaciclina, inhibidores de la fosfodiesterasa 5), antiagregantes plaquetarios, terapia antitrombótica e incluso la simpatectomía quirúrgica para casos más severos y refractarios. Numerosos estudios recientes avalan la eficacia y seguridad del uso de toxina botulínica en población adulta diagnosticada de fenómeno de Raynaud, en términos de disminución del dolor y mejoría de flujo sanguíneo en las manos tratadas, logrando además efectos mantenidos en el tiempo. No obstante, queda todavía por definir la dosis óptima así como la técnica de inyección más adecuada. El objetivo de este trabajo es evaluar la eficacia del tratamiento mediante inyecciones de toxina botulínica A en pacientes menores de 18 años con diagnóstico de fenómeno de Raynaud primario y secundario.

**Caso clínico.** Se realizó un estudio prospectivo de 8 pacientes con edades comprendidas entre 14 y 17 años, diagnosticados de fenó-

meno de Raynaud primario y secundario. En cada uno de los pacientes, se inyectaron 36 UI de toxina botulínica por mano, repartiendo 8 UI en cada espacio interdigital y 4 UI a cada lado de la articulación metacarpofalángica del primer dedo y en la cara radial del segundo dedo, sin necesidad de sedación o anestesia previa. Se cuantificó, tanto previa como posteriormente al tratamiento, el dolor a través de la escala visual analógica y la sensibilidad al frío mediante escalas específicas.

**Resultados.** En todos los pacientes se observó una disminución del dolor tras el tratamiento con toxina botulínica. Todos mostraron una disminución de la sensibilidad al frío, salvo uno de los pacientes que no objetivó ningún cambio. Ninguno de los pacientes refirió debilidad de la pinza del pulgar-índice tras el tratamiento.

**Discusión.** Presentamos una serie de casos de pacientes pediátricos con fenómeno de Raynaud tratados mediante inyecciones de toxina botulínica A, siendo la serie más larga reportada hasta el momento actual. El tratamiento con toxina botulínica en población pediátrica con fenómeno de Raynaud primario y secundario parece ser una opción eficaz en la disminución del dolor, mostrando escasas complicaciones en su uso. La mejoría sintomática parece obtenerse de forma inmediata y mantenida en el tiempo. La frecuencia del número de episodios totales de vasoespaso no se redujo con el tratamiento. Se precisan estudios bien diseñados que permitan establecer esquemas óptimos en cuanto a dosis, intervalos de tratamiento, técnica e indicaciones terapéuticas.

#### CO26. CALCINOSIS CUTIS IDIOPÁTICA EN UN VARÓN DE 9 AÑOS

A. Casulleras González, M. Casals Andreu, V. Expósito Serrano, M. Sàbat Santandreu, P. Garbayo Salmons y J. Luelmo Aguilar

*Servicio de Dermatología. Hospital Universitari de Sabadell. Barcelona. España.*

**Introducción.** La calcosinosis cutis o calcosinosis cutánea es un raro trastorno, con escasos casos descritos en niños, caracterizado por el depósito progresivo de cristales de fosfato cálcico (hidroxiapatita) en la piel de diversas partes del cuerpo. Está causada por una amplia variedad de etiologías y se clasifica como metastásica, distrófica, yatrogénica e idiopática. La patogénesis de esta condición es desconocida y probablemente multifactorial.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un niño de 9 años, sin antecedentes, que consultó por la presencia de múltiples nódulos subcutáneos con coloración blanco-amarillenta, de unos 6 meses de evolución y localizados de forma exclusiva en el dorso de los codos. El examen radiológico mostró la presencia de calcificaciones amorfas en los tejidos blandos alrededor de las articulaciones, pero sin afectar a estas o al hueso. En la ecografía se observó que las calcificaciones estaban localizadas en el tejido graso bajo la piel, pero no alcanzaban a los tejidos más profundos o el músculo. No se encontraron evidencias de enfermedades del tejido conectivo o anomalías del metabolismo fosfocálcico. Por todo ello, el paciente fue diagnosticado de calcosinosis cutis idiopática y, hasta ahora, la única posible causa que encontramos fue la práctica de judo como deporte escolar. Dada la afectación local, se optó por recomendar la suspensión de la práctica de esta actividad e iniciar tratamiento tópico con tiosulfato sódico al 10%.

**Discusión.** La calcosinosis cutis idiopática aparece en tejidos aparentemente normales en ausencia de daño tisular conocido, efecto metabólico sistémico, enfermedad vascular del colágeno o exposición percutánea al calcio. Nuestro paciente no parecía presentar una calcificación metastásica, puesto que los hallazgos radiológicos y bioquímicos descartaban la presencia de una enfermedad sistémica primaria. Más aún, los niveles de calcio y fosfato séricos se encontraban dentro de la normalidad. De igual

manera, no se demostró la presencia de infección o enfermedad del tejido conectivo conocida que ocasionara una calcificación distrófica. Por todo ello, se orientó el caso como calcosinosis cutis idiopática y se estableció una posible relación con la práctica de judo en la escuela. Destacamos la rareza de esta entidad, sobre todo en los niños, y la respuesta positiva al tiosulfato sódico al 10%.

#### CO27. INFECCIÓN POR VIRUS HERPES SIMPLE EN NEONATO CON MADRE ASINTOMÁTICA

M.J. Sánchez Pujol<sup>a</sup>, P. Lloret<sup>b</sup>, A. Docampo<sup>a</sup>, I. Poveda<sup>a</sup>, L. Sanguino<sup>c</sup> e I. Betlloch<sup>a</sup>

*Servicio de Dermatología. <sup>a</sup>Instituto de Investigación ISABIAL-Hospital General Universitario de Alicante. <sup>b</sup>Hospital San Juan de Alicante. <sup>c</sup>Servicio de Pediatría. Instituto de Investigación ISABIAL-Hospital General Universitario de Alicante. Alicante. España.*

**Introducción.** El herpes neonatal es una entidad infrecuente, adquirida en la mayoría de los casos por transmisión vertical en el periodo periparto, cuyo diagnóstico y tratamiento tardío puede asociar una elevada morbimortalidad.

**Caso clínico.** Presentamos el caso clínico de una neonata de 15 días, con antecedente de embarazo controlado normo-evolutivo y rotura prematura de membranas, nacida por parto vaginal asistido con vacuum extractor. Ambos progenitores se encontraban sanos, asintomáticos y sin lesiones cutáneas en la exploración física. A los 5 días de vida la paciente comenzó a presentar vesículas agrupadas sobre base eritematosa que se distribuían de manera bilateral en la frente y en el cuero cabelludo, habiendo recibido antibioterapia sin mejoría. La paciente presentaba buen estado general, estaba afebril y el resto de la exploración física y neurológica no reveló hallazgos de interés. Con la sospecha clínica de infección por herpes simple, fue ingresada, realizándose una analítica sanguínea que no evidenció alteraciones. En el estudio microbiológico se solicitó la PCR para virus herpes simplex (VHS) en exudado de las lesiones cutáneas así como en sangre y en ambos casos resultó positiva para VHS tipo 1. Se realizó una biopsia de las lesiones en cuero cabelludo, que mostró abundantes queratinocitos necróticos, con positividad en el estudio inmunohistoquímico para VHS. La punción lumbar reveló un líquido cefalorraquídeo con bioquímica y citología dentro de la normalidad siendo la PCR para VHS negativa. La exploración oftalmológica no objetivó hallazgos patológicos. La exploración ginecológica de la madre no evidenció lesiones, sin embargo en el exudado vaginal la PCR fue positiva para VHS tipo 1. La paciente recibió tratamiento intravenoso con aciclovir durante 2 semanas, permaneciendo estable y sin clínica neurológica durante el ingreso y con resolución de las lesiones cutáneas. Al alta hospitalaria continúa tratamiento oral con aciclovir durante 6 meses.

**Discusión.** En España, la infección genital por VHS-1 es menos frecuente y presenta menos riesgo de recidivas que la infección por VHS-2. Puede ser asintomática en hasta 2/3 de las mujeres, de manera que hasta en el 80% de los casos de transmisión vertical no existe historia previa de herpes genital. Entre el 0,2% y el 0,39% de todas las embarazadas excretan VHS a nivel genital en el periodo periparto, siendo la incidencia de infección herpética neonatal entre 1,6 y 8,4 por 100.000 nacidos vivos. Los factores de riesgo para la transmisión vertical incluyen la primoinfección materna, la rotura de membranas prolongada, el serotipo VHS-1, y el uso de monitorización o instrumentación que pueda deteriorar la barrera cutánea del neonato. En este caso la paciente adquirió la infección mucocutánea por VHS-1 por transmisión vertical de madre asintomática. Hasta el momento, no existe un *screening* de la infección VHS materna asintomática que haya mostrado ser coste-efectivo en la reducción de infección neonatal. La prevención de la infección

materna así como el diagnóstico y tratamiento tempranos de la infección son las principales medidas de las que se dispone para la prevención de la transmisión maternoinfantil de la infección por VHS.

### CO28. RETO DIAGNÓSTICO: ¿MICOSIS FUNGOIDE, PITIRIASIS LIQUENOIDE O AMBAS?

L. Blanch, B. Ramos, N. González, A. Lobato, I. Gainza y R. Izu

*Hospital Universitario Basurto. Bizkaia. España.*

Niña de 9 años de edad sin antecedentes de interés. Consultó por la aparición en el último año de lesiones papulosas eritematodescamativas de pequeño tamaño en tronco y extremidades superiores. Las lesiones eran levemente pruriginosas, mejoraban con la exposición solar y curaban con hipopigmentación residual. Con la sospecha de una pitiriasis liquenoide crónica se realizó una biopsia cutánea que confirmó el diagnóstico. Durante 6 años presentó brotes de lesiones y realizó tratamiento con eritromicina oral y fototerapia con UVB-NB con buen control de la enfermedad. A los 15 años, en uno de sus controles, objetivamos que además de sus lesiones habituales habían aparecido placas eritematodescamativas más pruriginosas que no mejoraban con corticoide tópico. Se realizó una biopsia de las nuevas lesiones con el resultado de micosis fungoide con reordenamiento TCR monoclonal. La pitiriasis liquenoide es un trastorno linfoproliferativo cuyo potencial de malignización es controvertido. Son raros los casos publicados de niños diagnosticados de pitiriasis liquenoide que progresan con el tiempo a un linfoma cutáneo de células T. Por otro lado, se han publicado casos tanto en adultos como en niños de micosis fungoide pitiriasis liquenoide-like. Estos datos hacen que tengamos que hacer una buena correlación clínico-patológica y seguir a largo plazo a estos pacientes, tanto por su posible evolución a linfoma cutáneo de células T, como por la posibilidad de que en algún caso sea desde el inicio una MF de presentación atípica.

### CO29. VALORACIÓN DE SECUELAS ESTÉTICAS EN PACIENTES CON HEMANGIOMAS RESIDUALES TRATADOS Y NO TRATADOS CON PROPRANOLOL

A. Arana Raja, B. Pérez García, M. Molins Ruiz y P. Boixeda de Miguel

*Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid. España.*

**Introducción.** En este estudio pretendemos comparar las secuelas estéticas de pacientes con hemangiomas infantiles residuales tratados con propranolol y aquellos sin tratamiento previo.

**Caso clínico.** Se escogieron 49 pacientes del Hospital Ramón y Cajal de Madrid con hemangiomas residuales en la región facial en la unidad de láser en los últimos 10 años, que habían recibido tratamiento con hemangiol (propranolol) o que no habían recibido ningún tipo de tratamiento, descartándose los que recibieron timolol tópico, cirugía o corticoides sistémicos. En un 76% se había iniciado propranolol a partir de los 4 meses. Se utilizó una escala del 0 al 4 (siendo 4 la máxima puntuación), para valorar las secuelas estéticas con cinco parámetros: eritema, telangiectasias, discromía, cicatriz y tejido fibroadiposo. Así, fueron puntuadas las secuelas de cada paciente por dos dermatólogos, para lograr mayor concordancia y menor grado de subjetividad.

**Resultados.** Se realizó el test U de Mann Whitney para analizar si había diferencias significativas entre el grupo control y el experimental respecto a las variables cuantitativas, resultando no significativo (mayor de 0,05) para todas las variables, pudiendo aceptar la hipótesis de que no había diferencias estadísticamente significativas entre el grupo control y el experimental en ninguna de nues-

tras variables. Es decir, no había diferencias en las secuelas estéticas entre los pacientes que fueron tratados con propranolol y los que no.

**Discusión.** La decisión de tratar debe ser individualizada, sopesando los riesgos y los beneficios. Con frecuencia es conveniente mantener una actitud expectante, pero es necesario tratar sin demora los casos en los que exista riesgo vital o funcional o para prevenir las complicaciones. En muchos casos, la indicación de tratamiento es más discutible, especialmente en los que la indicación es porque dejarán una secuela inestética, lo que no siempre es fácil de predecir. El propranolol es el tratamiento de elección de los hemangiomas infantiles. Sin embargo, solo el 7,3% de los casos recobran su aspecto normal. En la mayoría de los estudios que evalúan la eficacia del hemangiol solo tienen en cuenta la reducción del tamaño y la disminución de la coloración, sin tener presente el resto de secuelas estéticas. Además, cada vez más, se recomienda utilizarlo a edades más tempranas, pudiendo evitar así deformidades y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

**Conclusión.** Mediante un estudio comparativo y retrospectivo, concluimos que las secuelas estéticas en niños con hemangiomas infantiles tratados con propranolol no eran menores que las de los niños que no recibieron ningún tratamiento. Es decir, no está clara la indicación de propranolol para disminuir las secuelas estéticas simplemente, aunque esto podría tener que ver con el inicio tardío del tratamiento. Por eso también pretendemos reforzar la teoría de iniciar tratamiento lo antes posible.

### CO30. HEMANGIOMAS HEPÁTICOS CONGÉNITOS UNIFOCALES. UNA SERIE DE 13 PACIENTES

A. Giacaman<sup>a</sup>, P. Triana Junco<sup>b</sup>, J.A. Salinas Sanz<sup>c</sup>, E. Amador González<sup>d</sup>, A. Martín Santiago<sup>a</sup> y J.C. López Gutiérrez<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Departamento de Dermatología. Hospital Universitari Son Espases. Palma de Mallorca. <sup>b</sup>Departamento de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

<sup>c</sup>Departamento de Hematología y Oncología pediátrica.

<sup>d</sup>Departamento de Radiología. Hospital Universitari Son Espases. Palma de Mallorca. España.

**Introducción.** Los hemangiomas son los tumores hepáticos benignos más frecuentes en la infancia. Se clasifican en hemangioma hepático infantil y hemangioma hepático congénito.

**Objetivo.** Presentar una serie de pacientes con hemangiomas hepáticos congénitos unifocales.

**Material y métodos.** Revisión retrospectiva de los hallazgos clínicos, histológicos y radiológicos de pacientes con hemangiomas hepáticos congénitos unifocales, atendidos en dos centros hospitalarios entre los años 1991 y 2018.

**Resultados.** Trece pacientes con edades comprendidas entre un día y cinco meses fueron incluidos. Un paciente fue prematuro (36 semanas), y once nacieron a término. Siete pacientes eran de sexo masculino (54%). El diagnóstico en seis de ellos se realizó durante la primera semana de vida y en otros seis durante los primeros tres meses. El signo guía que motivó el estudio fue hepatomegalia en cuatro pacientes (31%), distensión abdominal en tres pacientes (23%), e insuficiencia cardiaca en un paciente (8%). Se trató de un hallazgo casual en cinco pacientes (38%). La resolución del hemangioma hepático congénito fue total en tres pacientes (23%) y parcial en siete (54%). En cinco casos se realizó estudio histológico de la lesión, que no evidenció signos sugestivos de malignidad y fue informado de hemangioma hepático GLUT-1 negativo. Durante la evolución cinco pacientes presentaron complicaciones como hemorragias, plaquetopenia e insuficiencia cardiaca. En cuatro pacientes se realizó una intervención quirúrgica, tres pacientes (23%) fueron tratados con propranolol y uno con corticoides (8%). En cinco pacientes (38%) se hizo seguimiento sin requerir intervención.

**Discusión.** Presentamos los datos registrados en dos hospitales, en los que podemos ver diferencias en el seguimiento y tratamiento de estos pacientes de acuerdo a los conocimientos disponibles.

### CO31. HEMANGIOMAS CONGÉNITOS NO INVOLUTIVOS: ¿ES SIEMPRE NECESARIA LA BIOPSIA?

B. Vázquez, R. Velasco, E. Silva, A. Estébanez, J.M. Martín y M.D. Ramón

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

**Introducción.** Los hemangiomas congénitos no involutivos (*noninvoluting congenital hemangiomas* o NICH, por sus siglas en inglés) son tumores vasculares plenamente desarrollados al nacimiento, que no sufren regresión espontánea durante los primeros meses de vida, persistiendo estables de forma indefinida.

**Casos clínicos.** Cinco pacientes en edad pediátrica fueron evaluados por la presencia de lesiones de aspecto vascular presentes desde el nacimiento. Todos ellos habían nacido a término y con normopeso. Las lesiones eran asintomáticas y no habían presentado cambios significativos en su tamaño tras el nacimiento. Clínicamente se correspondían con placas calientes, no pulsátiles, bien delimitadas, de coloración violácea o azulada con un halo blanquecino periférico. Algunas de las lesiones presentaban telangiectasias en su superficie. En la ecografía de todas ellas se observaron masas hipoecoicas bien delimitadas, de localización subcutánea y no infiltrantes, que en su estudio mediante doppler mostraban flujos venosos y arteriales de baja resistencia. En base a estos hallazgos se estableció el diagnóstico de NICH, y se realizó seguimiento clínico con controles ecográficos periódicos.

**Resultados.** En el seguimiento de los pacientes, comprendido entre los 6 meses y los 5 años (media: 2,45 años), todas las lesiones mostraron un crecimiento acorde al del paciente, y en las ecografías-doppler sucesivas no se observaron cambios en sus características.

**Discusión.** Los hemangiomas congénitos son tumores vasculares que aparecen completamente desarrollados al nacimiento, sin crecimiento notorio posnatal, negativos para el marcador GLUT-1 en su histología y con diferentes grados de involución subsecuente. En función de esta última característica se clasifican fundamentalmente en rápidamente involutivos o no involutivos, respondiendo respectivamente a las denominaciones de RICH (*rapidly involutiving congenital hemangioma*) o NICH. Si bien los RICH experimentan regresión en el primer año de vida, los NICH permanecen estables a lo largo del tiempo, aumentando en tamaño de forma proporcional al crecimiento del paciente. No obstante, algunos autores distinguen una tercera entidad, parcialmente involutiva (*partially involutiving hemangioma* o PICH), en la que tras una involución inicial la lesión se estabilizaría. Clínicamente, los NICH aparecen como máculas, placas o nódulos de coloración violácea, halo periférico blanquecino y telangiectasias superficiales, así como vasos profundos dilatados en grado variable. En el estudio ecográfico, la lesión aparece como una masa subcutánea heterogénea o isoecoica, similar a un hemangioma infantil, y el estudio doppler muestra una alta densidad de vasos venosos y arteriales, microshunts y altas velocidades de flujo. Tal y como sucede con la clínica, los hallazgos de la ecografía-doppler se mantendrán constantes en el seguimiento, persistiendo los altos flujos y las bajas resistencias que, sin embargo, desaparecerán en el hemangioma infantil o los RICH. Aunque los hallazgos de la ecografía no sean patognomónicos, los hallazgos clínicos y radiológicos compatibles y la ausencia de regresión durante el primer año de vida podrían ser suficientes para el diagnóstico. Presentamos así cinco casos de hemangiomas congénitos no involutivos donde la clínica y la ecografía-doppler permitieron alcanzar el diagnóstico, sin necesidad de la realización de biopsias.

### CO32. MALFORMACIONES CAPILARES DEL TRONCO. CLAVES PARA LA IDENTIFICACIÓN PRECOZ DE ANOMALÍAS VASCULARES

M. Ivars<sup>a</sup>, L. Rodríguez Laguna<sup>b</sup>, V. Martínez González<sup>b</sup> y J.C. López Gutiérrez<sup>c</sup>

*<sup>a</sup>Clínica Universidad de Navarra. <sup>b</sup>Sección de Malformaciones Vasculares. Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM-IdiPAZ). Hospital Universitario La Paz. <sup>c</sup>Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.*

**Introducción.** Aunque la mayoría de las malformaciones capilares (MC) sean casos aislados, en ocasiones pueden estar asociadas a otras malformaciones vasculares, esqueléticas o de tejidos blandos, dando lugar en algunos pacientes a síndromes con patrones fenotípicos repetidos y reconocibles que sugieren un mecanismo fisiopatogénico común. En los últimos años se han identificado algunas de las bases genéticas implicadas en estos síndromes, y la mayoría están relacionadas con mutaciones activadoras en la vía Ras-MAP-Kinasa o la vía de la PI3K. La importancia de las MC reside en su capacidad de ser potenciales señales de alerta que permitan un diagnóstico temprano de posibles malformaciones asociadas. En situaciones en las que el hallazgo de una MC sea sospechosa (sea por su localización, extensión o asociación con otras alteraciones) se requiere de pruebas complementarias para un diagnóstico y tratamiento adecuados. Nuestro objetivo fue analizar las características clínicas de las MC del tronco de una serie de pacientes y valorar su posible relación con otras anomalías subyacentes.

**Casos clínicos.** Se realizó un estudio descriptivo retrospectivo. Se incluyeron todos los pacientes (38) con una MC localizada en el tronco que habían sido valorados en un centro de referencia en los últimos 10 años. Se analizaron como variables los datos demográficos, los antecedentes personales y las características clínicas de las malformaciones (morfología, color, distribución cutánea, evolución, malformaciones asociadas, etc.). Se dividió a los pacientes en 2 grupos: uno de 20 pacientes –que no presentaban malformaciones asociadas– y otro de 18 pacientes –que sí las presentaban–. Se disponía de iconografía clínica de todos los pacientes y a todos se les realizó una prueba complementaria en el momento del diagnóstico (un eco-doppler y en ocasiones se complementó con resonancia magnética). Se identificaron unas características clínicas comunes en el subgrupo de pacientes con malformaciones asociadas que hacen referencia a la forma, localización y color siendo altamente indicativo de presentar una malformación venolinfática subyacente el hallazgo de una MC unilateral que no cruza la línea media y con un patrón de color homogéneo.

#### **Discusión.**

1. Los patrones que rigen la forma, disposición y color de las MC en el tronco no son aleatorios y nos orientan hacia la posibilidad de descubrir precozmente anomalías subyacentes, siendo específicos y característicos en los pacientes que presentan malformaciones venolinfáticas asociadas.
2. Aunque se requiere de estudios adicionales para su caracterización genética, muy probablemente estos pacientes pertenezcan al espectro PROS (PIK3CA-Related Overgrowth Spectrum).
3. Ante una MC localizada en el tronco, el especialista debe valorar la posibilidad de otras anomalías asociadas, según el patrón de presentación clínica de esta.

### CO33. A PROPÓSITO DE UNA FAMILIA CON UNA NUEVA MUTACIÓN RASA1

M. Valdivielso-Ramos<sup>a</sup>, R. García-Leal<sup>b</sup>, Y. Ruiz<sup>b</sup> y P. de la Cueva<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Hospital Universitario Infanta Leonor. <sup>b</sup>Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.*

**Introducción.** El síndrome de malformación capilar-malformación arteriovenosa (SMC-MAV) se caracteriza por la presencia de man-

chas rosadas múltiples, en muchos casos rodeadas de un halo blanquecino, que se asocian con malformaciones arteriovenosas en un tercio de los pacientes, localizadas en la piel, hueso, músculo, cerebro y/o médula espinal.

**Caso clínico.** Se presentan 2 generaciones de una familia con varios miembros afectados, con la presencia de una malformación arteriovenosa espinal y de un síndrome de Parkes-Weber.

**Discusión.** En la práctica clínica diaria se tiene la sensación de que el SMC-MAV es una entidad infradiagnosticada: en ocasiones, por la falta de conocimiento o de reconocimiento de las lesiones características por parte de los profesionales implicados; y en otras ocasiones porque los pacientes no consultan sobre ellas debido a la ausencia de sintomatología. Ante la posibilidad de malformaciones de alto flujo asociadas, se ha recomendado la realización de una resonancia magnética cerebral y espinal a todos los pacientes afectados. Los estudios que se han realizado hasta el momento actual no han conseguido correlacionar ningún dato clínico con la presencia de malformaciones de alto flujo asociadas. Este dato permitiría poder realizar los estudios de imagen solo en aquellos sujetos con un riesgo más elevado de complicaciones.

### CO34. UTILIDAD DE LA ECOGRAFÍA CUTÁNEA EN LA EVALUACIÓN DE LAS LESIONES SUBCUTÁNEAS EN LA INFANCIA

A. March Rodríguez y J.M. Sánchez Schmidt

*Hospital del Mar-Parc de Salut Mar. Barcelona. España.*

La ecografía cutánea es una herramienta útil en la práctica de la dermatología pediátrica, altamente aceptada por los pacientes y sus padres, que permite tomar decisiones *in situ* en determinadas situaciones, como la patología subcutánea. El diagnóstico diferencial de las lesiones subcutáneas en la infancia incluye patología de causas de origen muy diverso, fundamentalmente tumoral, malformativo o inflamatorio. En ocasiones, la imagen ecográfica es diagnóstica. Otras veces, el estudio ecográfico no es diagnóstico, pero las características ultrasonográficas, el patrón de la imagen y el estudio doppler permite establecer una orientación de la etiología del proceso, pudiendo tomar decisiones de forma más precisa sobre la ampliación del estudio de la lesión (bien con otras pruebas de imagen, bien con la toma de una muestra de biopsia), sobre la realización o abstención de un tratamiento quirúrgico, o sobre el seguimiento ecográfico de la lesión. Se presentan diferentes situaciones clínicas de lesiones subcutáneas en las que el estudio ecográfico modificó la impresión diagnóstica inicial o ayudó en la decisión de la conducta a seguir.

## Pósteres

### P01. XANTOGRANULOMAS JUVENILES MÚLTIPLES EN PACIENTE CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

J. Castiñeiras González, C. Prada García, P. Fernández Canga, C.C. Olmos Nieva, S. Delgado Vicente y M.Á. Rodríguez Prieto

*Complejo Asistencial Universitario de León. España.*

**Introducción.** La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es una genodermatosis producida por mutaciones en el gen de la neurofibromina, ubicada en el cromosoma 17q11.2. Su prevalencia se estima en 1 de cada 2.600-3.000 recién nacidos vivos. Se hereda de forma autosómica dominante, con una evolución más grave si la herencia es materna; sin embargo, en el 50% de los casos se ocasiona por mutaciones de novo. Presentamos un caso de NF1 asociado a la presencia de xantogranulomas múltiples.

**Caso clínico.** Varón de 16 meses, con madre y hermana diagnosticadas de NF1, que presentaba múltiples manchas café con leche, mayores de 5 mm de diámetro, distribuidas en tronco y raíz de miembros, de un año de evolución. Además asociaba numerosas lesiones papulonodulares amarillento-anaranjadas, asintomáticas, que comenzaron en región cefálica y progresaron a tronco y extremidades superiores de aproximadamente 4 meses de evolución. Hasta la actualidad, su desarrollo neurológico y ponderoestatural ha sido normal. Se practicó una biopsia escisional de una de las lesiones nodulares, que confirmó la sospecha clínica de xantogranuloma juvenil (XGJ). El paciente se encuentra en seguimiento por nuestro servicio, pendiente de resultados del estudio genético.

**Discusión.** El diagnóstico de la NF1 se realiza clínicamente en presencia de dos criterios mayores. Nuestro paciente cumplía dos de ellos: más de seis manchas café con leche mayores de 5 mm de diámetro y antecedentes de NF1 en familiar de primer grado. El XGJ es un trastorno proliferativo, benigno, de curso habitualmente involutivo, englobado dentro de las histiocitosis de células no Langerhans. Se manifiesta como una o varias pápulas rojo-amarillentas, de 2 a 20 mm de diámetro, firmes, con telangiectasias en superficie, que se distribuyen con predilección por cabeza, cuello y región superior de tronco. En el 7% de los casos pueden ser múltiples y la afectación extracutánea es posible, siendo la ocular la más frecuente (0,4%), por lo que se debe llevar a cabo un estudio oftalmológico. Se observa aparición simultánea de manchas café con leche y XGJ en el 20% de los pacientes con XGJ papular, lo cual puede ser considerado un excelente marcador de NF1 durante los primeros años de vida. Por otro lado, la prevalencia de XGJ en pacientes con NF1 es del 10-30% y, en estos casos, se debe descartar la presencia de una leucemia mielomonocítica juvenil (LMMJ). La concurrencia de la tríada de NF1, XGJ y LMMJ es un hallazgo raro; sin embargo, los niños afectados por NF1 y XGJ corren un riesgo 20-30 veces mayor de LMMJ que los pacientes con NF1 no acompañada de XGJ. Aunque esta asociación ha sido motivo de debate, se recomienda el seguimiento y monitorización del hemograma en busca de signos que hagan sospechar la aparición de una LMMJ.

### P02. XANTOGRANULOMA JUVENIL EN EL DIAGNÓSTICO DE LA NEUROFIBROMATOSIS 1

M.<sup>a</sup> T. López Giménez<sup>a</sup>, I. Abadías<sup>b</sup>, J. Sánchez<sup>b</sup>, F. Ramos<sup>b</sup> y M. Ara<sup>b</sup>

*<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza. España.*

**Introducción.** El diagnóstico de la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) se establece por la presencia de al menos 2 de los 7 criterios clínicos establecidos por la conferencia de consenso del "National Institutes of Health" (NIH). No obstante, excepto las manchas café con leche (MCCL) y las efélides, tienen un valor limitado en niños menores de 5 años. El xantogranuloma juvenil aparece precozmente y se observa con frecuencia en niños con neurofibromatosis, por lo que podría considerarse como clave diagnóstica.

**Caso clínico.** Niño de 18 meses, hijo de padres sanos, no consanguíneos, que presenta desde el nacimiento múltiples MCCL. A la exploración física se contabilizan hasta 42 MCCL y una pápula amarillenta en región frontal derecha, sugestiva de xantogranuloma, que involucionó posteriormente. Se solicitó estudio molecular del gen NF1.

**Resultado.** Se detecta en heterocigosis una duplicación de C 8C.3822dupC que, a nivel de la proteína, produce un cambio en la pauta de lectura y la aparición de un codón de parada prematura. Este cambio no se ha descrito previamente en la bibliografía y bases de datos consultadas, pero dado el efecto deletéreo sobre la proteína, lo más probable es que se trate de un cambio patógeno.

**Discusión.** Se ha constatado que el 50% de los niños con NF1 esporádica antes de los 2 años de edad solo presentan un criterio NHI, generalmente MCCL múltiples, sugestivas pero no específicas de

NF1, retrasándose el diagnóstico. También se ha observado que niños con MCCL y lesiones de xantogranuloma desarrollaron NF1 posteriormente. Por tanto, es posible que la asociación de MCCL y xantogranuloma juvenil pueda considerarse orientativa de NF1.

### PO3. ULERITEMA OFRIÓGENES Y QUERATOSIS PILAR EXTENSA COMO SIGNOS GUÍA PARA DIAGNOSTICAR UN SÍNDROME LEOPARD

B. Lozano Masdemont, I. Polimón Olabarrieta, S. Marinero Escobedo, B. Pérez Tato y M.<sup>a</sup> T. Darnaude-Ortiz

Hospital Universitario de Móstoles. Madrid. España.

**Introducción.** Las rasopatías comparten un grado variable de retraso mental, trastornos cardíacos, dismorfismo facial, anomalías cutáneas y, en algunas formas, predisposición al cáncer. Están producidas por mutaciones germinales en las proteínas de la vía RAS/MAPK y se incluyen: el síndrome de Noonan, el síndrome de Costello, la neurofibromatosis 1, el síndrome LEOPARD, el síndrome cardio-facio-cutáneo y el síndrome de Legius. Estas anomalías en el desarrollo del individuo dependen específicamente del gen afectado, pero se superponen clínicamente.

**Caso clínico.** Niña de 15 años, que consultaba por eritema malar persistente y piel áspera generalizada. Entre sus antecedentes patológicos destacaba una estenosis valvular pulmonar congénita, por la que ya no precisaba seguimiento, y duplicidad pielouretal incompleta del riñón derecho. Desde la infancia había sufrido retraso escolar. Los antecedentes patológicos familiares no resultaron relevantes, salvo casos de talla baja en la familia paterna. En la exploración física se observó uleritema ofriógenes, hiperqueratosis folicular extensa, más de 100 nevus melanocíticos distribuidos por toda la superficie cutánea, un *nevus spilus*, una mancha café con leche, pelo ensortijado y talla baja. El estudio genético reveló la variante c.1403 C>T (p.Thr486Met) en heterocigosis en el gen *PTPN11*, variante asociada al síndrome LEOPARD. Tras este resultado, se solicitó una valoración auditiva que fue normal.

**Discusión.** El síndrome LEOPARD es un trastorno de herencia autosómica dominante cuyo nombre es un acrónimo de las principales manifestaciones clínicas: léntigos, anomalías electrocardiográficas, hipertelorismo ocular, estenosis pulmonar, anomalías genitales, retraso del crecimiento y sordera neurosensorial (deafness). Se debe a mutaciones del gen *PTPN11*. Por su parte, en el síndrome de Noonan, autosómico recesivo, se han descrito mutaciones en los genes *PTPN11*, *SOS1*, *KRAS*, *RAF1* y *BRAF*. Los rasgos fenotípicos incluyen anomalías faciales, cardíacas congénitas, talla baja, trastornos de coagulación y retraso cognitivo. Las cutáneas son, sobre todo, manchas café con leche, nevus melanocíticos adquiridos, linfedema de extremidades inferiores, cabello corto rizado, eritema y alopecia de cejas. En el síndrome cardio-facio-cutáneo, autosómico dominante, se han descrito mutaciones en los genes *BRAF*, *MAP1K1*, *MAP2K2* y *KRAS*. Típicamente, los hallazgos fenotípicos a menudo se superponen con los del síndrome de Noonan, aunque las anomalías ectodérmicas son significativas, por lo que orientan en el diagnóstico diferencial. Estas son pelo corto, escaso y rizado, descamación ictiosiforme, hiperqueratosis folicular generalizada y uleritema ofriógenes. En el caso presentado las anomalías ectodérmicas eran llamativas, pero el análisis genético descartó el síndrome cardio-facio-cutáneo, ya que en este no hay mutaciones en el gen *PTPN11*.

**Conclusión.** Este caso manifiesta el solapamiento, menos conocido, del síndrome LEOPARD y el cardio-facio-cutáneo. A pesar de los diferentes problemas que la paciente fue manifestando a lo largo de la vida (anomalías cardíacas y urológicas congénitas, retraso en el aprendizaje, talla baja) fueron las manifestaciones epidérmicas las que repercutían en su vida y llevaron finalmente al diagnóstico.

### PO4. CONSTITUTIONAL MISMATCH REPAIR DEFICIENCY (CMMRD)

A. Sagraera<sup>a</sup>, S. Ponce<sup>a</sup>, B. Roque<sup>a</sup>, D. Islas<sup>a</sup>, A. Molinés<sup>b</sup> y J. Hernández<sup>a</sup>

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

**Introducción.** El síndrome de deficiencia constitucional de la reparación de errores de apareamiento (ORPHA:252202-OMIM#276300) –Constitutional Mismatch Repair Deficiency (CMMRD)– es un síndrome raro de herencia autosómica recesiva que predispone al cáncer infantil y fue descrito por primera vez con ese nombre en 1999. Está causado por la mutación bialélica en uno de los cuatro genes que forman parte del sistema de reparación de errores durante la replicación del ADN (*MLH1*, *MSH2*, *MSH6* y *PMS2*).

**Caso clínico.** Lactante de dos meses que presenta desde el nacimiento múltiples máculas café con leche, algunas de ellas mayores de 1 cm, con contornos irregulares y bordes poco netos junto con otras hipocrómicas. Como antecedentes relevantes presenta agenesia del cuerpo calloso y padres consanguíneos. Con un año se le diagnostica un linfoma T linfoblástico mediastínico. Dada la coexistencia de esta neoplasia en edad pediátrica junto con un fenotipo similar al de la neurofibromatosis tipo 1 (NF1), se realizó el estudio genético que confirmó mutación en el gen *MSH6*, diagnosticándose de CMMRD. Se realizó también el estudio a los padres y a la hermana siendo todos portadores (síndrome de Lynch).

**Discusión.** El síndrome de CMMRD a nivel cutáneo se caracteriza fundamentalmente por múltiples manchas café con leche y otras características típicas de la NF1, solapándose ambos fenotipos. No siempre se supera el número de seis de estas manchas. Las neoplasias se manifiestan en la edad pediátrica y las que se asocian principalmente a este síndrome son las hematológicas, las del sistema nervioso central y los carcinomas asociados al síndrome de Lynch. Otras características son áreas de hipopigmentación, déficit de inmunoglobulinas, agenesia del cuerpo calloso y otras malformaciones congénitas. El diagnóstico incluye la inmunohistoquímica y/o el análisis de inestabilidad de microsatélites en tejido tumoral como prueba previa al análisis de mutación, que sería la prueba confirmatoria. La historia familiar a menudo no ayuda pues, aunque ambos padres son portadores obligados, pueden no presentar clínica debido a la baja penetrancia de las mutaciones más frecuentes (*PMS2* y *MSH6*) en estado heterocigoto. El pronóstico es muy malo, con una supervivencia media después del diagnóstico del primer tumor menor de 30 meses. El asesoramiento genético y la planificación familiar son importantes dado el riesgo de desarrollo de neoplasia en los padres y de recurrencia en próximos hijos (25%).

**Conclusión.** Las máculas café con leche y otros signos de NF1 en un paciente pediátrico con neoplasias, especialmente si los padres son consanguíneos, nos debe plantear la sospecha diagnóstica. Dada la gravedad de este síndrome, destaca la necesidad de su detección precoz para establecer la vigilancia y diagnosticar la malignidad en una etapa temprana, mejorando así el pronóstico.

### PO5. DE ESPALDAS A LA LUZ

C. Alegría Medina<sup>a</sup>, Á. Seoane Cea<sup>a</sup>, J. Suárez Hernández<sup>b</sup>, F. Rodríguez García<sup>b</sup>, G. Marrero Alemán<sup>b</sup> y N. Hernández Hernández<sup>b</sup>

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

**Introducción.** El xeroderma pigmentoso (XP) es una rara enfermedad genética de herencia autosómica recesiva caracterizada por una sensibilidad extrema a la luz ultravioleta y alto riesgo de desa-

rrollo de neoplasias derivado de un defecto en la reparación del ADN dañado. Existen ocho variantes (XPA-XPG y V) dependiendo de la mutación presente, con expresividad clínica diferente.

**Caso clínico.** Se presenta el caso de dos hermanas de 13 y 3 años de edad, naturales de Marruecos, fruto de padres consanguíneos (4.º grado). La hermana mayor comenzó a los 18 meses con lesiones en cara y antebrazos. En la actualidad presenta numerosas lesiones maculares lentiginosas en áreas fotoexpuestas (cara, cuello, escote y antebrazos) junto con lesiones maculares hipopigmentadas confluyentes de predominio en piernas. A los 9 años presentó molestias oculares, observándose una tumoración conjuntival que fue extirpada en su totalidad, cuyo diagnóstico histopatológico fue displasia severa compatible con carcinoma intraepitelial. La hermana menor presenta máculas hipopigmentadas en región facial y dorso de antebrazos desde los 8 meses de edad, que actualmente se suman en cuello, escote y piernas. Se realiza estudio genético de ambas pacientes, identificándose la variante patogénica c.1643\_1644del, p.Val548Alafs\*25 en estado homocigoto, confirmando el diagnóstico de XP, variante C. Se lleva a cabo una vigilancia clínica estrecha y se indica fotoprotección estricta total y permanente que les ha sido recomendada. Hasta el momento no presentan lesiones cutáneas sospechosas de transformación maligna.

**Discusión.** La mutación en cualquiera de los ocho genes relacionados con la transcripción/reparación del ADN genera un déficit enzimático que provoca acumulación de daños en el ADN que promueve la muerte celular, contribuyendo al envejecimiento acelerado de la piel y la transformación celular, resultando en el desarrollo de cáncer. Clínicamente se caracteriza por la aparición de efélides en áreas fotoexpuestas en edad temprana. El XP es una genodermatosis de herencia autosómica recesiva, por lo que la consanguinidad tiene un fuerte papel en su aparición; esto explica la elevada prevalencia que existe en el norte de África.

**Conclusiones.** El XP es una enfermedad genética producida por un defecto en la reparación del ADN dañado por la luz ultravioleta. Este daño es acumulativo e irreversible, lo que provoca un fotoenvejecimiento acelerado y da lugar a la expresión clínica característica de esta enfermedad: lesiones cutáneo-mucosas y neoplasias de aparición temprana. Es de vital importancia un diagnóstico precoz para implementar estrategias centradas en minimizar la radiación ultravioleta, identificar y extirpar lesiones potencialmente malignas a tiempo y así aumentar la esperanza de vida.

#### P06. UN NUEVO CASO DE MUTACIÓN DE *PHF6* EN UNA NIÑA

V. Fatsini Blanch, A. Sáenz Aguirre, F.J. de la Torre Gomar, P. Rosés Gibert, Z. Martínez de Lagrán Álvarez de Arcaya y R. González Pérez

*Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Araba. Vitoria-Gasteiz. España.*

**Introducción.** El gen *PHF6*, localizado en Xq26, codifica para *PHF6*, una proteína implicada en el crecimiento y proliferación celular. El cuadro clínico más frecuentemente asociado a mutaciones en este gen es el síndrome de Borjeson-Forsman-Lehmann (SBFL), que cursa con retraso cognitivo, fenotipo peculiar, obesidad e hipogonadismo. Las mujeres portadoras suelen ser asintomáticas aunque de forma menos frecuente pueden desarrollar la enfermedad, generalmente de forma leve. Recientemente se han descrito casos de pacientes femeninas con mutaciones en *PHF6* y manifestaciones clínicas muy características, algunas de ellas solapadas con las del SBFL, otras superponibles a las del síndrome de Coffin-Siris e hiperpigmentación cutánea.

**Caso clínico.** Niña remitida a Dermatología a los 5 años de edad desde Neurología Pediátrica, que presentaba lesiones hiperpigmentadas de distribución lineal y en espiral siguiendo las líneas de Blaschko en extremidades inferiores, flancos y axilas. Asociaba pelo

escaso y deslustrado, fragilidad ungueal, clinodactilia, malposición y agenesia de varias piezas dentales y un fenotipo peculiar. Además, presentaba hipoacusia neurosensorial y retraso psicomotor global. Con la sospecha inicial de *incontinentia pigmenti*, se realizó biopsia cutánea y análisis del gen NEMO, cuyos resultados no fueron compatibles con este diagnóstico. Con el paso de los años, los rasgos faciales se fueron haciendo más toscos, con voz gangosa, obesidad troncular y amenorrea secundaria. Se revaloró el caso, decidiéndose solicitar estudio genético del *PHF6* que demostró una mutación en heterocigosis (p.Gln308Ter).

**Discusión.** En los últimos años se han descrito en la literatura las manifestaciones clínicas producidas en pacientes femeninas por mutaciones *de novo* en *PHF6*. Estas consisten en fenotipo facial característico, alteraciones dentales, en los dedos y las uñas, hiperpigmentación cutánea y retraso intelectual. Consideramos este caso de interés por tratarse de una entidad infrecuente y porque la valoración dermatológica ha sido clave para alcanzar el diagnóstico.

#### P07. PAQUIONIQUIA CONGÉNITA CON DOLOR PLANTAR INCAPACITANTE TRATADA EXITOSAMENTE CON INFILTRACIONES DE TOXINA BOTULÍNICA

L.M. Falla, C. Morales, C. Alarcón, E. Roé y E. Baselga

*Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España.*

**Introducción.** La paquioniquia congénita (PC) es una genodermatosis rara causada por una mutación autosómica dominante en uno de los cinco genes que codifican las queratinas (K6a, K6b, K6c, K16 y K17). Se caracteriza por la presencia de distrofia ungueal y queratodermia plantar dolorosa. El dolor plantar es un síntoma prominente, que altera la calidad de vida de los pacientes y es de difícil manejo. Presentamos el caso de un paciente masculino de 19 años con PC manejado exitosamente del dolor crónico plantar con infiltraciones repetidas de toxina botulínica tipo A (TBA).

**Caso clínico.** Varón de 19 años con PC diagnosticada en la infancia, con una mutación en el gen *KRT6a* (K6aN171D). A la exploración física presentaba distrofia ungueal de las 20 uñas, queratodermia plantar en los puntos de apoyo y ampollas plantares; queratosis folicular y leucoqueratosis oral. Las lesiones plantares eran extremadamente dolorosas, impidiendo la actividad física y la deambulación, por lo que requirió escolarización en casa con el consiguiente aislamiento social y desarrollo de una obesidad. Había recibido tratamientos tópicos con queratolíticos, antisudorales, tratamiento sistémico con acitretina, simvastatina, rapamicina, pregabalina 150 mg 2 veces al día e ibuprofeno para el manejo del dolor, sin mejoría significativa. Hace 2 años inició tratamiento con infiltraciones de TBA, 100 U en cada planta del pie, bajo sedación, con una respuesta satisfactoria. Tras la primera infiltración logró disminuir la dosis de pregabalina a 150 mg diarios y en la puntuación de la escala numérica del dolor pasó de 10 a 6 puntos, aumentó la actividad física, y en la actualidad ha disminuido 15 kg de peso y ya no toma pregabalina. En total se le han realizado 5 sesiones, con una periodicidad media de 6 meses, sin evidenciarse efectos adversos o taquifilaxia.

**Discusión.** El dolor crónico plantar es el síntoma más prominente y debilitante en la PC, se presenta especialmente en las zonas de apoyo, y empeora con la humedad. El origen del dolor se desconoce, aunque se cree que es neuropático. Estudios histológicos han encontrado alteraciones en la inervación sensorial. El tratamiento del mismo es difícil y se han usado analgésicos neuropáticos, rapamicina sistémica o tópica, simvastatina, y estrategias de terapia diana como el ARN pequeño de interferencia. Recientemente, se ha reportado la eficacia de las infiltraciones con TB en pacientes con PC. Se cree que esta actúa inhibiendo las glándulas sudoríparas ecninas, reduciendo la hiperhidrosis, la maceración y la formación de ampollas. La TB también resulta beneficiosa en pacientes sin



hiperhidrosis y sin ampollas, lo que puede explicarse por un efecto directo en las fibras C nociceptivas, inhibiendo la liberación de neuropéptidos de los axones nerviosos sensoriales; y probablemente disminuyendo la liberación de mediadores del dolor. En conclusión, las infiltraciones de TB son una opción terapéutica efectiva y segura en pacientes con PC y dolor severo que no han mejorado con medicamentos analgésicos y medidas tópicas.

#### PO8. PAQUIONIQUIA CONGÉNITA ASOCIADA A NUEVA MUTACIÓN DE *KRT6A*

S.I. Palencia Pérez, C. Vico Alonso, R. Aragón Miguel, L. Maroñas Jiménez, C. Postigo Llorente y F. Tous Romero

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

**Introducción.** La paquioniquia congénita (PC) engloba un grupo de genodermatosis, con herencia autosómica dominante, poco frecuentes, con presentaciones clínicas variables. Se caracteriza por distrofia ungueal, hiperqueratosis de palmas y plantas sobre los sitios de presión (a veces con ampollas dolorosas), hiperhidrosis palmoplantar, leucoqueratosis oral y pápulas queratósicas foliculares. **Caso clínico.** Presentamos un niño de 8 años, nativo de Rumanía, sin antecedentes familiares de interés, remitido a nuestro departamento para la evaluación de lesiones en las uñas de manos y pies presentes desde los 3 meses de edad, asociadas con lesiones en codos y rodillas desde los 2 años. Además, en los últimos meses habían aparecido lesiones en ambas plantas, con formación ocasional de ampollas. El examen físico general mostró engrosamiento simétrico de todas las uñas de los pies y las uñas con hiperqueratosis subungueal, placas amarillentas gruesas con fisuras en ambas plantas, pápulas hiperqueratósicas foliculares en codos y rodillas, queilitis y leucoqueratosis oral. No presentaba otras alteraciones.

**Resultados.** Con el diagnóstico clínico de PC, se realizó estudio genético, que demostró mutaciones patógenas en heterocigosis en el gen *KRT6A*, transición de una G a una A (c.1417G>A). Esta mutación no se ha descrito previamente en la literatura, aunque el cambio producido –el cambio del ácido glutámico de la posición 473 a una lisina (p.E473K)– en la proteína expresada, hace muy probable que sea una mutación patógena. Los padres no presentaban mutaciones.

**Discusión.** Descrita por Müller en 1904, la PC se ha dividido clásicamente en 2 tipos principales: PC-I (tipo Jadassohn Lewandowsky) y PC-II (tipo Jackson-Lawler). En los años siguientes, se agregaron otros 2 tipos: PC tarda / tipo III (tipo Shafer-Brunauer), y PC-IV. En el Simposio IPC 2010 se propuso una nueva clasificación, basada en los genes mutados, que es la más utilizada hoy en día. Incluye PCK6a (causada por mutación de *KRT6A*), PC-K6b (por mutación de *KRT6B*), PC-K6c (por mutación de *KRT6C*), PC-K16 (por mutación de *KRT16*) y PC-K17 (por mutación de *KRT17*). PC-U se utiliza en los casos en los que se sospecha de PC, pero no se ha encontrado ninguna mutación (o no se ha buscado). Se estima que la PC afecta de 5.000-10.000 personas en todo el mundo. Alrededor del 45% de los casos surgen espontáneamente en pacientes sin antecedentes familiares (como nuestro caso). Los datos muestran que los individuos con una mutación *KRT6A* tienen el inicio promedio más temprano de uñas engrosadas, con una afectación característica de un mayor número de uñas (más de 10). La queratodermia plantar es más frecuente que la queratodermia palmar en este tipo de PC, y la leucoqueratosis oral también es más frecuente y tiene un inicio más temprano en comparación con los otros tipos. La hiperqueratosis folicular ocurre en el 80% de los individuos con PC debido a un *KRT6A*. En resumen, presentamos un nuevo caso de PC producida por una mutación genética, *de novo*, no descrita anteriormente. Enfatizamos en la importancia de tener en cuenta esta entidad en pacientes con distrofia múltiple de uñas y queratodermia.

#### PO9. BEBÉ COLODIÓN LEVE COMO PRESENTACIÓN DE QUERATODERMIA POR LORICRINA

E. Muñoz Aceituno, L. Noguera, A. Torrel y A. Hernández Martín

*Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.*

**Introducción.** La loricrina es una proteína importante en la diferenciación epidérmica. La queratodermia por loricrina es una genodermatosis autosómica dominante clínicamente caracterizada por queratodermia palmoplantar de aspecto cribiforme e ictiosis generalizada sin ninguna otra manifestación sistémica asociada.

**Caso clínico.** Un paciente varón de 12 días de vida fue derivado a nuestra consulta tras nacer con la piel apergamada y brillante, con áreas superficialmente fisuradas en muñecas, tobillos, axilas y pliegues abdominales. El pelo, las palmas y las plantas eran normales. Su madre tenía una deficiencia de proteína S, mientras que su padre refería una larga historia de dermatitis atópica y queratodermia palmoplantar, también presente en una tía paterna y la abuela paterna. En la exploración física se observaban extensas áreas corporales cubiertas por una película fina y brillante en tronco y extremidades. El padre presentaba una descamación generalizada fina y blanquecina, así como una hiperqueratosis difusa en palmas y plantas de aspecto cribiforme, con extensión a la cara palmar de las muñecas y cara lateral de los pies. La secuenciación del ADN de sangre periférica en el padre identificó una variante patógena en heterocigosis del gen LOR en c.684dup (p.ser229Valfs\*107). Al cabo de un año de seguimiento, el paciente ha comenzado a desarrollar hiperqueratosis difusa en palmas y plantas, con el mismo aspecto cribiforme o en panal de abejas que su progenitor.

**Discusión.** La membrana colodión es una forma de presentación frecuente de las ictiosis autosómicas recesivas, pero también puede ser el comienzo de otros tipos de ictiosis. La presencia de una membrana colodión poco expresiva es característica de la queratodermia por loricrina, una forma infrecuente de ictiosis no sindrómica de herencia autosómica dominante que cursa con una discreta descamación generalizada y una queratodermia palmoplantar transgrediens típicamente cribiforme. Describimos un caso neonatal de queratodermia por loricrina resaltando el aspecto atípico de la membrana colodión y la importancia de la exploración de palmas y plantas en los progenitores.

#### P10. SÍNDROME SAM, EVOLUCIÓN DURANTE CINCO AÑOS

A. Rodríguez Tejero<sup>a</sup>, L. Salvador Rodríguez<sup>a</sup>, A. Bueno Rodríguez<sup>a</sup>, J. Aneiros Fernández<sup>b</sup> y J. Tercedor Sánchez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. *Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada. España.*

En el diagnóstico diferencial de eccema moderado-grave difuso y elevación analítica de la IgE hay varios síndromes complejos entre los que se encuentra el síndrome SAM (*Severe dermatitis, Allergies and Metabolic wasting*). Se trata de una genodermatosis autosómica recesiva que aparece por mutaciones en el gen *DSG1*. Nuestro caso es una niña que desde el segundo día de vida presenta extensas áreas cutáneas eritematoxeróticas y descamativas, de predominio en región facial y pliegues. En el seguimiento, se encuentra elevación analítica de IgE y eosinófilos junto a hipogammaglobulinemia, y se va definiendo una dermatitis erosiva grave, con marcada afectación perioral, hiperqueratosis palmoplantar, escasa ganancia ponderal e inmunodeficiencia. De manera multidisciplinar se deciden distintas opciones de tratamiento sistémico (corticoides, infusión de inmunoglobulinas, infliximab, adalimumab y ciclosporina), pero todas ellas consiguen discreta mejoría. El estudio genético encontró en heterocigosis dos variantes patogénicas del gen *DSG1*, cambios que se hallan en posición trans de acuerdo al estado de portador confirmado para ambos progenitores, y que son compatibles con el síndrome SAM. En la actualidad, la paciente tiene 5 años, y de forma paralela a la mejoría de la dermatitis, se

ha acentuado la hiperqueratosis palmoplantar, por lo que se encuentra en tratamiento con emolientes y acitretino a dosis bajas. Ante una dermatitis refractaria, con antecedentes de eritrodermia congénita ictiosiforme y descamación intermitente, debemos pensar sobre todo en tres entidades. En las tres aparece exfoliación no infecciosa de la epidermis y alteración de su función barrera, con incremento de respuestas inmunológicas Th2 y consecuente desarrollo de múltiples alergias. Se trata del síndrome de Netherton, el síndrome de la piel exfoliada tipo B y el síndrome SAM. Además de dermatitis grave, las manifestaciones características del síndrome SAM a nivel de piel y anejos son la presencia de hipotricosis y una constante hiperqueratosis palmoplantar estriada. Por otro lado, las frecuentes infecciones y alergias alimentarias, sumadas a las pérdidas calóricas por una función barrera defectuosa, y el habitual desarrollo de esofagitis, podrían explicar el desgaste metabólico y retraso en el crecimiento de estos pacientes, sin poderse excluir, además, que asocien cierto grado de enteropatía. El diagnóstico se confirma por el estudio genético, aunque la biopsia cutánea podría reforzar una sospecha clínica, y la inmunofluorescencia directa suele mostrar una distribución anómala de la desmogleína 1. El pronóstico está marcado por la inmunodeficiencia y mayor riesgo de sepsis, sobre todo respiratoria o cutánea. El manejo se basa en medidas sintomáticas, control multidisciplinar de procesos intercurrentes y consejo genético.

#### P11. ERITRODERMIA DEL LACTANTE SECUNDARIA A DÉFICIT ZAP-70

G. Ochando Ibernón, J.M. Azaña Defez, J.L. Agudo Mena, M. López Nieto, M. del Pozo Carlavilla y M.ª I. Buedo Rubio

*Hospital General Universitario de Albacete. España.*

**Introducción.** La eritrodermia en el lactante es una condición infrecuente cuyo manejo y pronóstico dependerá del correcto diagnóstico de la causa subyacente. El diagnóstico se basa en la clínica, la biopsia cutánea, los resultados analíticos y, en ocasiones, estudios genéticos. Presentamos un caso de eritrodermia en un lactante como primera manifestación de un síndrome de inmunodeficiencia relacionada con mutación ZAP70.

**Caso clínico.** Un varón de raza negra de 3 meses de edad, nacido a término tras embarazo controlado y sin incidencias, hijo de padres no consanguíneos procedentes de Mali, fue remitido al Servicio de Urgencias de Dermatología por lesiones cutáneas generalizadas de 10 días de evolución no asociadas a clínica sistémica ni fiebre. A la exploración se objetivó eritrodermia descamativa con pápulas confluentes en mejillas, cara extensora de extremidades, glúteos, palmas y plantas, con afectación intensa, exudativa en pliegue cervical y lesiones blanquecinas en mucosa oral que se desprendían al raspado. El pelo era de aspecto ralo, sin fragilidad y las uñas normales. La biopsia cutánea mostró un discreto infiltrado linfocitario perivascular superficial con focos de espongiosis y exocitosis focal asociado a hiperqueratosis ortoqueratósica compacta y focos de paraqueratosis, sin observarse microorganismos. La analítica sanguínea reveló hipogammaglobulinemia IgG e IgA con hipergammaglobulinemia IgM, neutropenia y anemia normocítica. Se realizó citometría de flujo que objetivó una disminución de células T CD3+/CD8+. El estudio genético confirmó el déficit de ZAP-70. Posteriormente el paciente ha presentado múltiples episodios de candidosis mucocutánea, aftas orales, lesiones cutáneas eccematosas con buena respuesta a corticoides tópicos, infecciones del tracto urinario y bacteriemia por *E. coli* e infecciones respiratorias. Se encuentra en tratamiento con inmunoglobulinas periódicas y está pendiente de trasplante de progenitores hematopoyéticos.

**Discusión.** La eritrodermia descamativa y exfoliativa del lactante puede ser secundaria a múltiples causas, entre ellas alteraciones de la queratinización, inmunodeficiencias y alteraciones metabólicas. Ante un paciente con eritrodermia congénita o de instauración en los

primeros meses de vida, que presenta manifestaciones extracutáneas graves como diarrea, fallo de medro, adenopatías, alopecia e infecciones debemos sospechar una inmunodeficiencia primaria. La infección cutánea generalmente muestra un patrón eccematiforme con necrosis de queratinocitos. Las inmunodeficiencias combinadas se caracterizan por alteraciones de la inmunidad celular y humoral secundarias a disfunción en las células T y B. ZAP-70 tirosinasa es una proteína requerida para el desarrollo tímico de las células T y la función correcta del receptor antigénico de célula T. La disfunción de esta proteína es secundaria a varias mutaciones descritas en el gen ZAP-70 y tiene una presentación clínica muy heterogénea no siempre con manifestaciones cutáneas. El tratamiento incluye el trasplante alogénico de progenitores hematopoyéticos.

#### P12. CARACTERIZACIÓN MOLECULAR DE DELECCIONES QUE INCLUYEN EL GEN STS; CORRELACIÓN DEL GENOTIPO CON EL FENOTIPO DERMATOLÓGICO Y NEUROLÓGICO

M. García-Legaz Martínez Á. Martínez Doménech, C. Guzmán Luján, V. Ballesteros Cogollos, R. Rodríguez López y A. Esteve Martínez

*Hospital General Universitario de Valencia. España.*

**Introducción.** La ictiosis ligada al X es una enfermedad debida a la deficiencia de la enzima esteroide sulfatasa. La sensibilidad progresiva de la técnica de hibridación genómica mediante array de SNPs/CNVs, define con exactitud los genes contiguos al STS incluidos en la región delecionada. La caracterización molecular exhaustiva, asociada a la descripción con nomenclatura *Human Phenotype Ontology* (HPO) de los rasgos fenotípicos dermatológicos y neurológicos de cada paciente portador, permitirá prever la afectación. El objetivo final es programar en niños con ictiosis un seguimiento y atención individualizados, basados en el ejercicio de una verdadera medicina de precisión.

**Caso clínico.** Presentamos la correlación genotipo-fenotipo de 5 varones portadores (3 no emparentados) de deleción que incluye el gen STS (OMIM:300747). Las conclusiones obtenidas fundamentaron el consejo genético en una gestante que resultó portadora de una deleción solapante, tras indicación de análisis prenatal mediante array por detección de clinodactilia en la semana 20.

**Discusión.** La haploinsuficiencia del gen STS es recurrente entre los casos de pacientes afectados de ictiosis ligada al X, siendo mayoritariamente la sintomatología de la piel su única característica clínica. En un porcentaje no despreciable de pacientes, se observan ciertos rasgos de discapacidad intelectual y otros trastornos neurológicos más complejos, especialmente el trastorno por déficit de atención e hiperactividad. Estos signos y síntomas se han asociado a la inclusión en la deleción de los genes contiguos; se ha especulado especialmente acerca de la capacidad deletérea del gen VCX3A. Correspondiéndose el fenotipo de los mismos y la afectación neurológica con el tamaño de la deleción, debido a que los genes cercanos al STS están relacionados. La ictiosis ligada al X se caracteriza por la aparición, durante los primeros meses de vida, de escamas poligonales no eritematosas, poco adheridas, generalizadas. Estas escamas posteriormente evolucionan a placas grisáceas o negruzcas adheridas localizadas en el tronco, cuello y caras extensoras y flexoras de las extremidades, sobre todo, las inferiores. Los pliegues cutáneos, las palmas y las plantas no suelen estar afectados. Otros hallazgos físicos asociados son las opacidades corneales, criptorquidia, condrodisplasia punctata y síndrome nefrótico. El consejo genético adecuado tras la detección casual de la deleción en una gestante precisa realizar árbol familiar, y el estudio genético de la gestante mediante array de máxima precisión en regiones exónicas CytoScan® XON; la densidad del array CytoScan® Optima en las regiones flanqueantes del gen STS no asegura la inclusión o no de los genes contiguos.

### P13. SÍNDROME DE DESCAMACIÓN CUTÁNEA ACRAL (ACRAL PEELING SKIN SYNDROME) POR UNA MUTACIÓN EN EL GEN DE LA CORNEODESMOSINA (CDSN)

A. Docampo Simón, M.<sup>a</sup>J. Sánchez Pujol, I. Poveda Montoyo, L. Schneller-Pavelescu, M. Gutiérrez e I Betloch Mas

Hospital General Universitario de Alicante. España.

**Introducción.** Los síndromes de descamación cutánea (*peeling skin syndrome*, PSS) son un espectro de enfermedades genéticas caracterizadas por la descamación de la capa córnea de la epidermis. Presentamos un caso de descamación cutánea acral asociado a un cuadro polimalformativo con una mutación en heterocigosis en el gen de la corneodesmosina (*CDSN*) no descrita previamente.

**Caso clínico.** Niña de 7 años con antecedentes de truncus arterioso tipo 2, interrupción del arco aórtico y válvula mitral tetracúspide. Epilepsia criptogénica, hemiparesia izquierda y retraso psicomotor. Hipoplasia renal y dermatitis atópica. Presenta un cuadro recurrente de meses de evolución de descamación en láminas asintomática de palmas, plantas y dorso de manos y pies. La descamación se precede de lesiones eritematoedematosas.

**Resultados.** Se realizó una biopsia-punch de una de las lesiones palmares descamativas. En la histología se apreció una separación entre las capas córnea y granulosa de la epidermis compatible con un PSS. No se observó infiltrado inflamatorio ni otras alteraciones. Se realizó un análisis genético de los genes *CDSN*, transglutaminasa 5 (*TGM5*) y cistatina A (*CSTA*). Se detectó una variante en heterocigosis en el gen *CDSN* (c.1302C>A) no recogida previamente en la literatura. La predicción *in silico* sugirió un cambio patogénico.

**Discusión.** Los PSS aparecieron por vez primera en la literatura en los años ochenta del pasado siglo. Clásicamente se han dividido en 3 fenotipos: acral, generalizado inflamatorio y generalizado no inflamatorio. Se han encontrado 6 mutaciones genéticas causantes de este cuadro, cada una de ellas asociada a uno de los fenotipos. Todas ellas presentan un patrón de herencia autosómico recesivo. La forma acral se ha asociado a mutaciones en *TGM5* y *CSTA*, pero nunca en *CDSN* como en el presente caso. La corneodesmosina que codifica es una proteína constituyente del corneodesmosoma que permite la unión entre los corneocitos de la capa superior de la epidermis. Las mutaciones *CDSN* se han descrito en pacientes con forma generalizada inflamatoria, no presentando ningún caso en la literatura descamación exclusivamente acral. Todas las mutaciones fueron en homocigosis o heterocigosis compuesta, nunca en un solo alelo como en nuestro caso. Las mutaciones en *CDSN* asocian incremento de IgE y atopia, y en nuestra paciente explicarían la alteración de la barrera cutánea. Ni este ni otros PSS se han relacionado con malformaciones u otra clínica sistémica. El caso que se presenta constituye, pues, una novedad al asociar una mutación en *CDSN* en heterocigosis a un PSS acral y un síndrome poliformativo no filiado.

### P14. PENS: TRES NUEVO CASOS

D. Rodríguez Barón<sup>a</sup>, C. Pardo<sup>b</sup>, J. del Boz González<sup>a</sup>, R. Fúnez Liébana<sup>c</sup>, C. García Harana<sup>a</sup> y C. Salas Márquez<sup>a</sup>

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

**Introducción.** El PENS es una variante de nevus epidérmico que se presenta como pápulas queratósicas aisladas, variables en número y morfología, con histología característica. Algunos de los casos publicados asocian anomalías extracutáneas (entre ellas neurológicas), lo que se conoce como síndrome PENS.

**Casos clínicos.** Presentamos tres casos: *Caso 1.* Niño de un año, sin antecedentes de interés, remitido al presentar lesiones cutáneas en extremidades percibidas por sus padres desde el nacimiento y que se habían mantenido estables desde entonces. *Caso 2.* Niña de un año, con antecedente de aplasia de riñón derecho, remitida al presentar

lesiones cutáneas que aprecian sus padres al mes de vida en brazo, costado derecho y ambas piernas. *Caso 3.* Niña de 9 años de edad remitida al presentar desde el nacimiento múltiples lesiones cutáneas en tronco y extremidades, estables y asintomáticas a lo largo de los años. **Discusión.** La asociación de PENS con anomalías extracutáneas se conoce como síndrome PENS, término propuesto en la XXIII Reunión del Grupo Español de Dermatología Pediátrica en 2012. Probablemente esta entidad se encuentre infradiagnosticada, por lo que es importante para su diagnóstico conocer la forma de presentación de la misma y sus posibles anomalías asociadas.

**Conclusión.** Presentamos tres nuevos casos de PENS, entidad de reciente diagnóstico y cuyo conocimiento es importante dada la posibilidad de asociación con otras anomalías, especialmente a nivel neurológico.

### P15. SÍNDROME CHILD PAUCISINTOMÁTICO: RESOLUCIÓN DE LESIONES CUTANEOMUCOSAS MEDIANTE SIMVASTATINA TÓPICA AL 2% EN MONOTERAPIA

J. Company Quiroga, S. Alique García, D. Martínez Sánchez, A. Hernández Núñez, C. Martínez Morán y J. Borbujo

Hospital Universitario de Fuenlabrada. Madrid. España.

**Introducción.** El síndrome CHILD (acrónimo inglés de *Congenital Hemidysplasia, Ichthyosiform erythroderma and Limb Defects*) es una genodermatosis dominante ligada a X causada por la mutación del gen *NADPH steroid dehydrogenase-like*, que codifica una proteína responsable de la biosíntesis de colesterol. Las alteraciones cutáneas y extracutáneas son consecuencia tanto del acúmulo de los metabolitos intermedios previos al bloqueo distal de la vía como del déficit del producto final.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña guineana de 11 años, sin antecedentes familiares ni personales de interés, con lesiones cutáneas molestas en axila y margen perianal derechos de años de evolución, fluctuantes en intensidad en ausencia de tratamiento. Negaba sintomatología sistémica. Su hermana no presentaba lesiones. A la exploración se apreciaba una placa costroqueratósica amarillenta en axila derecha, exudativa, de distribución lineal. En margen perianal derecho se objetivaba una placa blanquecina de superficie papilomatosa hiperqueratósica, muy bien definida. Más sutil era la agrupación papulosa queratósica amarillenta en comisura bucal derecha. La lateralidad y la morfología de las lesiones orientaron a un trastorno de la queratinización. El estudio histopatológico de la lesión axilar reveló una dermatitis psoriasisiforme. La ecografía abdominal fue anodina, mientras que la serie ósea evidenció una escoliosis dorsolumbar. Ante la alta sospecha de un síndrome CHILD incompleto se decidió instaurar una fórmula magistral de simvastatina al 2% en crema, en espera del estudio genético. Tanto las lesiones cutáneas como mucosas resolvieron en apenas dos meses.

**Discusión.** La afectación cutánea de la paciente era discreta, pero lo suficientemente característica (morfología ictiosiforme, unilateral, pticotropismo) como para establecer un diagnóstico de presunción. La lateralidad derecha (más frecuente por la mayor letalidad que conlleva la afectación izquierda cuando asocia afectación orgánica subyacente) y el sexo femenino también reforzaron la sospecha diagnóstica. En espera de estudio genético, se prescribió la fórmula tópica descrita en base a un enfoque terapéutico basado en la patogenia de la enfermedad. Paller y colaboradores fueron los primeros en describir resultados favorables de este prometedor abordaje patogénico (combinación de lovastatina y colesterol), basado en suplir el déficit de colesterol y contrarrestar los efectos tóxicos de la acumulación de metabolitos intermedios. La administración tópica solventaría el inconveniente del paso hepático, además del difícil acceso a los queratinocitos cuando estatinas y colesterol son administrados por vía sistémica. Diferentes autores han descrito variantes de este tratamiento con buena respuesta en lesiones estrictamente cutáneas.

**Conclusión.** Presentamos un caso de síndrome CHILD paucisintomático y, por tanto, de difícil diagnóstico, con buena respuesta al tratamiento con simvastatina tópica en monoterapia en lesiones mucosas.

### P16. NEVUS DE BECKER MÚLTIPLES Y SÍNDROME DE NEVUS DE BECKER: PRESENTACIÓN DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

G. Pita da Veiga<sup>a</sup>, A. Vicente<sup>a</sup>, V. Oliva<sup>a</sup>, Q. Rodríguez Jato<sup>a</sup>, M. Suñol Capella<sup>b</sup> y M.A. González Enseñat<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Departamento de Dermatología. <sup>b</sup>Departamento de Anatomía Patológica. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

**Introducción.** El síndrome de nevus de Becker (SNB) se describe como la asociación de nevus de Becker y otras alteraciones cutáneas o musculoesqueléticas.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un adolescente de 17 años, que consultaba por la aparición, a los 7-9 años de edad, de unas lesiones marrones cada vez más oscuras en tórax y extremidades inferiores (EEL). Como antecedentes patológicos destacaba una dismetría de EEL pendiente de alargamiento quirúrgico de fémur derecho y una discapacidad psíquica por un déficit en el lenguaje. A la exploración presentaba 3 lesiones pigmentadas sobre zona mamaria derecha, cara anterior de muslo izquierdo y pierna izquierda, de color marrón, con pelo terminal negro en superficie. En costado derecho presentaba una pápula rosada indurada compatible clinicopatológicamente con nevus de Spitz. Además, se evidenciaba una discreta asimetría torácica y un aumento del perímetro de muslo izquierdo respecto al derecho. La telemetría de EEL mostraba una balanza pélvica de 2,9 cm a expensas del fémur izquierdo, y la resonancia magnética torácica descartaba otras alteraciones de partes blandas o musculoesqueléticas asociadas salvo una discreta asimetría de uniones condrocostales, más prominentes en lado izquierdo.

**Resultados.** La presencia de 3 nevus de Becker asociados a una leve asimetría torácica, dismetría de EEL y discapacidad intelectual llevó al diagnóstico de SNB.

**Discusión.** El nevus de Becker es un hamartoma cutáneo que se manifiesta como placas hiperpigmentadas con pelos terminales en superficie. Suele diagnosticarse en adolescentes como lesiones únicas en tórax o raíz de extremidades superiores. Sin embargo, raramente pueden presentarse como múltiples lesiones, sumando 15 los casos publicados en la literatura hasta el momento. De ellos, 7 (47%) presentan alguna alteración cutánea o musculoesquelética asociada, llevando al diagnóstico de SNB. Esto nos llevaría a pensar que las probabilidades de que los nevus de Becker asocien alteraciones de tejidos blandos o musculoesqueléticas son mayores cuando se trata de lesiones múltiples. Presentamos, por tanto, un caso de SNB con múltiples nevus de Becker asociados a dismetría de extremidades inferiores, asimetría torácica y déficit de lenguaje. Es preciso descartar anomalías estructurales subyacentes ante el diagnóstico de un nevus de Becker, sobre todo si aparecen lesiones múltiples, pues en muchos casos las alteraciones pasan desapercibidas.

### P17. EPIDERMÓLISIS BULLOSA PRURIGINOSA: PRESENTACIÓN DE UN CASO

A. Vila Payeras<sup>a</sup>, A. Vicente Villa<sup>a</sup>, J.M. Marcaró Galy<sup>b</sup>, C. Rovira Zurriaga<sup>c</sup>, M. del Río<sup>d</sup> y M.<sup>a</sup>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. Barcelona. <sup>c</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

<sup>d</sup>Centro de investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas. Madrid. España.

**Introducción.** La epidermólisis bullosa (EB) pruriginosa (EBP) es un subtipo infrecuente de EB distrófica (EBD) descrita por primera vez

por McGrath en 1994, con menos de 100 casos publicados. Se debe a defectos genéticos en el gen del *COL7A1*, uno de los mayores componentes de las fibrillas de anclaje a la unión dermoepidérmica, con varias mutaciones descritas.

**Caso clínico.** *Anamnesis:* varón de 15 años que desde los 2 años de edad presenta lesiones en tercio distal de extremidades muy pruriginosas y erosiones con ampollas ocasionales que curan dejando cicatrices. No antecedentes en su familia relevantes. *Exploración cutánea:* placas y nódulos hiperqueratósicos junto a excoriaciones por rascado localizadas preferentemente a nivel pretibial de ambas extremidades inferiores. Distrofia ungueal de los primeros y quintos dedos de ambos pies. No alteraciones en mucosas ni dentarias. *Biopsia hematoxilina-eosina lesiones pretibiales:* epidermis con hiperplasia psoriasisiforme, hiperqueratosis ortoqueratósica y dermis con leve infiltrado inflamatorio linfocitario perivascular superficial con discreta fibrosis. Hallazgos tipo liquen simple crónico. *Mapeo antigénico:* inmunofluorescencia directa con normalidad en la expresión de integrina alfa-6, integrina beta-4, laminina 332, colágeno IV y colágeno VII. En un corte se observa una epidermis separada en la que el anticuerpo dirigido contra el colágeno IV teñía la parte epidérmica de la membrana basal. Hallazgos compatibles con epidermólisis ampollosa distrófica dominante. *Estudio genético molecular:* identificación mutación c.6861A>G en heterocigosis en el exón 87 del gen *COL7A1*, no previamente descrita, pero con mutaciones similares asociadas a EBD siguiendo un patrón de herencia dominante. Ambos progenitores no eran portadores de la misma, indicando la posibilidad que hubiera aparecido de novo o que alguno de los mismos la presentara en mosaicismo en línea germinal. *Tratamiento:* tópico con corticoides de alta potencia y doxepina 5% junto antihistamínicos orales sin clara mejoría, consiguiendo control parcial de la sintomatología y mejoría de las lesiones con tacrolimus tópico al 0,1%.

**Comentario.** La EBP, subtipo infrecuente de EBD causada por mutaciones en el gen del *COL7A*, se caracteriza por asociar prurito intenso junto a lesiones pretibiales liquenificadas o similares a prurigo nodular, cicatrices lineales, ampollas ocasionales inducidas por traumatismos, quistes de milium y distrofia ungueal, entre otros. La variabilidad en la clínica e histología y la similitud a otras enfermedades cutáneas inflamatorias pueden dificultar su diagnóstico, que debe establecerse tras mapeo antigénico y estudio genético definitivos. Respecto a su manejo, uno de los objetivos es el control sintomático del prurito que induce a lesiones por rascado. Se han reportado casos con buena respuesta a corticosteroides, antihistamínicos, tacrolimus, crioterapia, ciclosporina y talidomida, entre otros. Presentamos un caso de EBP en un paciente de 15 años, que supuso un reto diagnóstico y terapéutico, con relativa buena respuesta a tacrolimus tópico.

### P18. QUERATODERMIA PALMOPLANTAR Y FRAGILIDAD CUTÁNEA ASOCIADA A MUTACIÓN EN EL GEN *KRT1*

P.A. Cerro Muñoz<sup>a</sup>, A.M. Palma Ruiz<sup>a</sup>, M.<sup>a</sup>L. Zubiri Ara<sup>a</sup>, I. Serrano Viñuales<sup>b</sup>, N. Torrecilla Idoie<sup>c</sup> e Y. Gilaberte Calzada<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Pediatría. <sup>c</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España.

**Introducción.** La ictiosis epidermolítica (IE), antes llamada hiperqueratosis epidermolítica o eritrodermia ictiosiforme ampollosa congénita, es un trastorno de la queratinización poco frecuente, que se hereda de forma autosómica dominante. Es causada por mutaciones en los genes de la queratina 1 y 10 (*KRT1* y *KRT10*), proteínas que confieren integridad estructural a los queratinocitos suprabasales. Los pacientes con IE se caracterizan por presentar al nacer eritrodermia, ampollas y/o fragilidad cutánea, pudiendo desarrollar posteriormente escamas gruesas en las flexuras y/o queratodermia palmoplantar. Esta última es más común en pacientes con mutaciones en la *KRT1*.

**Caso clínico.** Un varón de un mes de vida presentaba desde el nacimiento lesiones vesículoampollosas y erosiones extensas en nalgas, muslos y zona perioral. Se realizó cultivo para bacterias y virus que fueron negativos. La biopsia cutánea mostró una ampolla subcórnea, con IFD negativa. A los dos meses de vida comenzó a presentar hiperqueratosis palmoplantar y lesiones descamativas en zonas de roce del pañal. La madre tenía lesiones erosivas en zonas de traumatismos y roces e hiperqueratosis palmoplantar. El tío materno y la abuela materna también presentaban hiperqueratosis palmoplantar. Se realizó biopsia de piel a la madre, que mostró una ampolla intraepidérmica en las capas superficiales. La microscopia electrónica fue compatible con IE. El estudio genético evidenció una mutación en heterocigosis, en el exón 2 del gen *KRT1*, p.Val198Glu; c.593>A, no descrita previamente.

**Discusión.** Se describe una nueva mutación p.Val198Glu; c.593>A, en el exón 2 del gen *KRT1* que condiciona fragilidad cutánea y queratodermia palmoplantar. Este caso apoya la hipótesis propuesta por Smith et al. en 2018 de que las distintas mutaciones en el gen *KRT1* producen diferentes fenotipos, con diversos niveles de gravedad, generando un espectro de cuadros clínicos variados, que van desde la queratodermia palmoplantar aislada a la aparición de ampollas, ictiosis franca o fragilidad cutánea.

### P19. INFUSIÓN DE CÉLULAS MADRE MESENQUIMALES DERIVADAS DE TEJIDO ADIPOSO PARA EL TRATAMIENTO DE LA EPIDERMÓLISIS BULLOSA DISTRÓFICA RECESIVA

R. Maseda Pedrero<sup>a</sup>, L. Martínez Santamaría<sup>a,b</sup>, N. Butta<sup>b</sup>, M. del Río Nechaevsky<sup>b</sup>, R. de Lucas Laguna<sup>c</sup> y M<sup>a</sup>.J. Escámez Toledano<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitario La Paz.

<sup>b</sup>Departamento de Bioingeniería. Universidad Carlos III de Madrid. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras. Unidad de Medicina Regenerativa. CIEMAT. IIS-FJD.

<sup>c</sup>Servicio de Hematología. Hospital Universitario La Paz-Idipaz. Madrid. España.

**Introducción.** La epidermolisis bullosa (EB) representa un grupo heterogéneo de patologías hereditarias caracterizadas por una marcada fragilidad de la piel y las mucosas, que desencadena la formación de ampollas de forma espontánea o en respuesta a mínimos traumatismos, dando lugar a heridas crónicas y carcinomas epidermoides agresivos. La EB distrófica (EBD) se debe a mutaciones en el gen que codifica para el colágeno VII (C7): *COL7A1*. La EBD recesiva severa generalizada (EBDR) es la forma más grave de EB, y se caracteriza por una marcada disminución o ausencia completa de C7.

**Caso clínico.** Paciente de 18 años con EBDR confirmada mediante estudio genético. Presentaba erosiones y úlceras dolorosas, de predominio en la mucosa oral, refractarias a tratamientos convencionales, asociados a una intensa microstomía anquiloglosia, con un gran impacto en su calidad de vida. Se solicitó un uso compasivo para el tratamiento de la paciente con células mesenquimales (MSC) alogénicas derivadas de tejido adiposo administradas por inyección intravenosa.

**Resultados.** Por primera vez, se ha empleado el tejido adiposo como fuente de obtención de MSC para el tratamiento sistémico de la EBDR. Se expondrán de forma detallada los resultados obtenidos en la evaluación de la seguridad y eficacia preliminar mediante seguimiento clínico y analítico. En resumen, se obtuvo una mejoría significativa en el porcentaje de área afectada, así como en las escalas de prurito, dolor y calidad de vida, no habiendo aparecido ningún evento adverso grave relacionado con la medicación. Cabe destacar que, durante el tratamiento, disminuyó la dosis de fármacos administrados a la paciente para control del dolor.

**Discusión.** Los enfoques actuales para el tratamiento de la EBDR centran su interés en la restauración de la expresión del colágeno

tipo VII (C7) a través de técnicas de terapia génica y terapia celular. En esta última línea, una de las opciones terapéuticas más prometedoras es el empleo de células de donantes sanos que son bien toleradas por el sistema inmune del paciente cuando se administran de forma alogénica y, además, son capaces de producir C7. Las MSC podrían ser unas candidatas idóneas para el tratamiento de pacientes con EBDR ya que, cuando son administradas de forma sistémica, tienen una especial habilidad para mitigar las alteraciones implicadas en la cronificación de las heridas mediante la producción de factores pleiotrópicos que inducen la regeneración del tejido lesionado. Una vez administradas, podrían desplegar todo su potencial terapéutico modulando el comportamiento de las células implicadas en la cicatrización, estimulando la remodelación dermoepidérmica, reduciendo la fibrosis y las cicatrices y, quizá, mejorando la adhesión dermoepidérmica. Sin embargo, los efectos beneficiosos son transitorios, por lo que están en marcha nuevos estudios para mejorar la supervivencia de las células en el organismo.

### P20. PILI TORTI Y SORDERA NEUROSENSORIAL

A.M. Rosell Díaz, L.M. Nieto Benito, V. Parra Blanco, A. Mateos Mayo, P.T. Vilas Boas y M. Campos Domínguez

Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

**Introducción.** El denominado pili torti constituye una alteración del tallo piloso con presencia de aplanamiento y giros sobre su propio eje. Esta anomalía da lugar al desarrollo de pelo frágil, quebradizo y de tonalidad clara. Puede aparecer de manera aislada, aunque no es infrecuente su presencia en síndromes genéticos junto con manifestaciones como sordera, retraso del crecimiento, síntomas neurodegenerativos, ictiosis o distrofias ungueales.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un varón de 5 años, con antecedentes de hipoacusia neurosensorial bilateral (diagnosticada a los 2 años de edad, sin causa conocida, no acompañada de otras alteraciones y con necesidad de implante coclear) derivado a nuestras consultas debido a la presencia de fragilidad capilar y alopecia de meses de evolución. Se descartó la mutación en el gen *GJB2* (que codifica para la conexina 26) como causa de hipoacusia. A la exploración se observa la presencia de cabello rubio, con pérdida de densidad de manera difusa aunque con mayor intensidad a nivel parietooccipital. En la tricoscopia se objetiva la presencia de estructuras blanquecinas y vainas peripilares, así como un tallo piloso con áreas retorcidas. Se realiza análisis microscópico del pelo que confirma la presencia de signos compatibles con pili torti; la biopsia realizada muestra datos de inflamación inespecíficos. Con el diagnóstico de pili torti en un paciente con sordera neurosensorial no filiada se deriva a Genética para la realización de estudio pertinente en relación con posible mutación en gen *BSCL1*. A espera del resultado genético se instaura tratamiento con minoxidil al 2% con escasa mejoría.

**Discusión.** La asociación de alteraciones de la estructura del tallo piloso, en forma de pili torti, y sordera neurosensorial congénita constituyen el denominado síndrome de Björnstad. Se trata de una entidad transmitida mediante herencia autosómica recesiva y producida por una mutación en el gen *BSCL1* presente en el cromosoma 2q35. Dicho gen codifica para una proteína de la familia de las ATPasas que desempeña un importante papel en la cadena respiratoria mitocondrial. Su mutación, implicada en diferentes síndromes clínicos, se ha relacionado con un aumento de las especies reactivas de oxígeno y el consiguiente daño tisular. Hasta el momento actual no existe un tratamiento dirigido; su manejo consiste en paliar las complicaciones asociadas como puede ser la implantación de un implante coclear o el uso de minoxidil. Con este caso se pone de relevancia la necesidad de realizar un correcto diagnóstico en el estudio de alteraciones capilares y un cribado clínico de las posibles complicaciones asociadas.

## P21. ANEMIA DISERITROPOYÉTICA CONGÉNITA TIPO I: LA IMPORTANCIA DE LAS UÑAS

E. García Zamora<sup>a</sup>, E. Naz Villalba<sup>a</sup>, A. Pampín Franco<sup>a</sup>, M. Vela Ganuza<sup>a</sup>, F.J. García Íñigo<sup>b</sup> y J.L. López Estebanz<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología y Análisis Clínicos. <sup>b</sup>Servicio de Genética. Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Madrid. España.

**Introducción.** Las anemias diseritropoyéticas congénitas (ADC) son un grupo de trastornos hereditarios caracterizados por una eritropoyesis ineficaz y el desarrollo de hemocromatosis secundaria. Los pacientes con ADC presentan diferentes grados de anemia, desde formas asintomáticas a la presencia de *hidrops* fetal, grados variables de anemia hiporregenerativa con alteración en la cifra de reticulocitos y distintos grados de hemólisis. En muchos casos el diagnóstico de esta enfermedad se realiza durante la edad adulta, cuando los pacientes presentan complicaciones derivadas del acúmulo férrico por las transfusiones realizadas.

**Caso clínico.** Un lactante de 6 meses de vida sin antecedentes familiares conocidos fue derivado a la consulta de dermatología pediátrica para valoración de una hipoplasia ungueal de varios dedos de las manos. Como antecedentes personales destacaba una ictericia neonatal con colestasis asociada que se resolvió en pocos días con fototerapia. Además había sido ingresado en tres ocasiones por episodios infecciosos (pielonefritis y celulitis preseptal) y había presentado dos episodios de anemia aguda que requirieron transfusión sanguínea. A la exploración física presentaba una hipoplasia de las tablas ungueales del tercer dedo de la mano derecha y del cuarto dedo de la mano izquierda, junto con un acortamiento de la falange distal y una leve sindactilia de dichos dedos. En los pies mostraba una completa sindactilia del cuarto y quinto dedos derechos y una polidactilia mesoaxial en pie izquierdo. El estudio genético confirmó nuestras sospechas diagnósticas, el paciente presentaba dos mutaciones distintas en heterocigosis para el gen *CDAN1*. El estudio genético de sus progenitores confirmó que cada uno de ellos era portador de una de las mutaciones en heterocigosis, confirmándose así el diagnóstico de anemia diseritropoyética congénita tipo I.

**Discusión.** La ADC tipo I está causada por mutaciones en el gen *CDAN1*, localizado en el cromosoma 15. Se trata del tipo de ADC más frecuente y tiene la característica de que el 10% de los afectados asocian alteraciones esqueléticas y ungueales características como es el caso de nuestro paciente, permitiendo así un diagnóstico más precoz. El papel del dermatólogo pediátrico tiene una gran importancia en el diagnóstico de enfermedades genéticas incluso cuando, como en nuestro caso, las manifestaciones puramente dermatológicas sean muy leves.

## P22. REACCIONES ACNEIFORMES POR INHIBIDORES DE MEK. DESCRIPCIÓN DE DOS CASOS

A. Sánchez Herrero<sup>a</sup>, A. Mateos Mayo<sup>a</sup>, Á.M. Rosell Díaz<sup>a</sup>, C. Mata Fernández<sup>b</sup>, C. Garrido Colino<sup>b</sup> y M. Campos Domínguez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Oncología Infantil. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

**Introducción.** Las terapias dirigidas han supuesto un gran avance en el tratamiento de las neoplasias sólidas, hematológicas e incluso de algunas genodermatosis. Sin embargo, estas no están exentas de efectos secundarios. En los últimos años se han descrito múltiples efectos adversos cutáneos por el uso de estas terapias. Las reacciones acneiformes se encuentran entre las más frecuentes. Describimos dos casos de reacciones acneiformes por inhibidores de MEK en la edad pediátrica.

**Caso clínico 1.** Un paciente varón de 15 años con neurofibromatosis tipo 1 es derivado urgente desde Oncología Pediátrica por presen-

tar lesiones papulopustulosas faciales y en cuero cabelludo que se inician en los 15 días siguientes al inicio de la administración de selumetinib a dosis de 20 mg/m<sup>2</sup>/12 h. Este paciente se encontraba desde hacía años en tratamiento con sirolimus diario para aminorar el crecimiento de un neurofibroma plexiforme hemifacial izquierdo gigante, pero el tratamiento se modifica después de una reconstrucción parcial del defecto facial. Se pauta doxiciclina 100 mg diarios con mejoría evidente de las lesiones con algún rebrote leve posterior al aumentar la dosis del selumetinib. Tras dos meses y medio, se puede reducir la dosis de doxiciclina a la mitad, tratamiento con el que se ha conseguido controlar la aparición de las lesiones en los últimos seis meses sin efectos secundarios relevantes.

**Caso clínico 2.** Una niña de 15 años con diagnóstico de un glioma pilocítico del III ventrículo diseminado *BRAF* negativo inicia tratamiento de tercera línea con el inhibidor de MEK trametinib. A las tres semanas del inicio del tratamiento comienza a presentar lesiones acneiformes faciales que no mejoran pese al uso de antihistamínicos por lo que se deriva a Dermatología donde se prescribe tratamiento con doxiciclina 50 mg con buena evolución.

**Discusión.** Los inhibidores de MEK (selumetinib, trametinib y cobimetib) son fármacos empleados cada vez más en el tratamiento de varios tipos de tumores. Entre ellos, destaca el uso pediátrico del selumetinib en el tratamiento del neurofibroma plexiforme inoperable, cuya utilidad ha sido demostrada recientemente en un estudio fase I. En este ensayo, se ha visto que en todos los casos el volumen del tumor se estabiliza y en muchos casos disminuye siendo la media de esta reducción un 31% del volumen. Estos resultados son prometedores si se compara con el uso de interferón pegilado o imatinib en estos tumores. Otros inhibidores de MEK como trametinib han mostrado resultados prometedores en el tratamiento de gliomas pediátricos diseminados. La toxicidad cutánea en adultos asociada a estos tratamientos es conocida por su uso en el melanoma metastásico, pero en niños la experiencia es más escasa. En estudios retrospectivos en adultos se ha visto que es muy frecuente el desarrollo de lesiones acneiformes en zonas seboreicas en las primeras semanas de tratamiento. Estas lesiones responden bien al tratamiento con antibióticos tópicos o doxiciclina oral pero recurren al cesar su uso si el paciente sigue utilizando el fármaco. Otros efectos de estos fármacos son xerosis, prurito, fisuras y paroniquia.

## P23. PENFIGOIDE AMPOLLOSO POSVACUNACIÓN EN LACTANTE

R. Moreno Alonso de Celada<sup>a</sup>, M.<sup>a</sup>J. Moreno de Vega Haro<sup>a</sup>, N. Barrientos Pérez<sup>a</sup>, P. Abajo Blanco<sup>a</sup>, S. Nieto Llanos<sup>b</sup> y J.D. Domínguez Auñón<sup>a</sup>

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

**Introducción.** Se presenta el caso de una niña de 4 meses que desarrolla un cuadro de penfigoide ampuloso a los dos días de la administración de vacunas, y se discuten sus especiales características clínicas y su relación etiológica con la vacunación previa.

**Caso clínico.** Niña de 4 meses traída a urgencias por la aparición de ampollas en palmas, plantas y dorso de pies, inicialmente interpretada como enfermedad boca-mano-pie. Dos días antes había recibido la administración de las vacunas del rotavirus y hexavalente (difteria, tétanos, pertussis, poliomieltitis, hepatitis B y *Haemophilus influenzae* B). Durante su ingreso desarrolló lesiones ampulosas de base eritematosa en extremidades y placas eritematosas de borde sobrelevado "en collar de perlas" en el abdomen. Se realizó biopsia con inmunofluorescencia de las lesiones ampulosas. Las biopsias mostraron un denso infiltrado rico en eosinófilos en dermis papilar con formación de hendiduras suprabasales en epidermis. La inmunofluorescencia directa mostró depósitos lineales de IgG y C3 subepidérmicos que confirmaron el diagnóstico de pen-

figoide ampolloso. Se decidió tratamiento con prednisolona oral con una rápida remisión de las lesiones desde su inicio.

**Discusión.** El penfigoide ampolloso es una enfermedad autoinmune, caracterizada por la presencia de placas eritematoedematosas con formación de ampollas subepidérmicas, frecuente sobre todo en ancianos, siendo los casos infantiles excepcionales. En lactantes tiene una distribución predominantemente acral con respeto de las mucosas y el área genital. Además, el “signo del collar de perlas” (placas edematosas circinadas con pseudovesículas alineadas anularmente en su borde), se ha definido como característico del penfigoide ampolloso a esta edad. Es característica la buena respuesta del tratamiento a la corticoterapia oral. Se han publicado unos 100 casos de penfigoide ampolloso en pacientes de esta edad, por lo general relacionados en el tiempo con la administración de la vacuna tétanos, difteria, tos ferina y polio sola o en combinación con otras. La administración de la siguiente dosis de la vacuna asumida como desencadenante puede producir la recidiva del cuadro. En el diagnóstico diferencial de esta entidad hay que considerar, por su distribución acral, la enfermedad boca-mano-pie, aunque el penfigoide del lactante no suele producir lesiones en boca, y la dermatosis ampollosa IgA lineal que produce lesiones edematosas con vesículas en anillo, aunque esta afecta con frecuencia a nalgas y genitales, lo cual es excepcional en el penfigoide ampolloso posvacunal.

**Conclusión.** Presentamos el caso de una niña de 4 meses que desarrolló un penfigoide ampolloso dos días después de recibir la administración de la vacuna hexavalente, con buena evolución del cuadro y rápida respuesta al tratamiento.

#### P24. PENFIGOIDE AMPOLLOSO EN LA EDAD PEDIÁTRICA CON BUENA RESPUESTA A DOSIS ALTAS DE CORTICOIDES Y AZATIOPRINA

S. Alique García, J. Company Rodríguez-Quiroga, C. Martínez Morán, B. Echeverría García, A. Hernández Núñez y J. Borbujo Martínez

*Hospital Universitario de Fuenlabrada. Madrid. España.*

**Introducción.** El penfigoide ampolloso es una enfermedad ampollosa autoinmune, de diagnóstico frecuente en edad avanzada, pero raramente descrito en la edad pediátrica.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un varón de 14 años, sin antecedentes personales de interés, que acude a urgencias de nuestro hospital por cuadro de aproximadamente 2 meses de evolución de lesiones cutáneas diseminadas pruriginosas que se han tratado en otro centro con prednisona oral y sulfona, sin resolución, con diagnóstico de enfermedad ampollosa autoinmune a filiar. No se asocia a fiebre, ni otra sintomatología sistémica. No ha presentado cuadros infecciosos intercurrentes. No toma ninguna medicación de forma habitual. A la exploración se observan en tronco, abdomen y extremidades placas eritematoedematosas infiltradas, de morfología anular o policíclica, algunas de las cuales presentan borde de aspecto vesiculoso, de hasta 3 cm de diámetro mayor. Con sospecha de enfermedad ampollosa autoinmune se ingresa al paciente para estudio y tratamiento. Al ingreso se decide retirar la sulfona y continuar con una pauta de corticoides sistémicos a dosis de 0,5 mg/kg/día. A las 24 h de la retirada de sulfona comienzan a aparecer francas lesiones vesiculosas y ampollas de contenido claro. Se realiza biopsia con IFD en la que se describe una dermatitis ampollosa intra- y subepidérmica con numerosos eosinófilos, compatible con el diagnóstico de penfigoide ampolloso. Se realiza estudio de extensión, que incluye amplia analítica y ecografía abdominal, sin hallazgos destacables. Se continúa tratamiento con corticoterapia sistémica hasta conseguir control de la enfermedad a dosis de 1 mg/kg/día con atenuación progresiva de las lesiones. Al alta se inicia tratamiento con azatioprina (ajustado a TMPT) como fármaco ahorrador de corticoides, manteniendo prednisona en pauta des-

cedente durante 8 semanas. Finalmente, a los 4 meses del inicio de azatioprina se suspende el tratamiento por buen control de la enfermedad. Desde entonces no ha presentado recidivas y se mantiene totalmente asintomático.

**Discusión.** El penfigoide ampolloso es una dermatosis ampollosa autoinmune subepidérmica caracterizada por un depósito lineal de IgG y C3 a lo largo de la unión dermoepidérmica. En la literatura existen escasas descripciones en la edad pediátrica, por lo que su incidencia es desconocida. El mecanismo fisiopatogénico no está aclarado, habiéndose descrito casos tras vacunaciones o desencadenados por infecciones. Los corticoides sistémicos (a dosis de 1-2 mg/kg/día) constituyen el tratamiento de elección también en la edad pediátrica. La respuesta a dicho tratamiento suele ser rápida, alcanzando la remisión completa en pocos meses. Raramente existe recurrencia tras el tratamiento. En los casos resistentes pueden emplearse otros fármacos como sulfona, azatioprina, ciclosporina, micofenolato, rituximab e inmunoglobulinas intravenosas.

**Conclusión.** Presentamos un caso de penfigoide ampolloso en la edad pediátrica con buena respuesta a altas dosis de corticoides y azatioprina. Es importante considerar su diagnóstico a edades tempranas, a pesar de su baja prevalencia, para realizar un correcto diagnóstico y tratamiento.

#### P25. DERMATITIS HERPETIFORME CON DEPÓSITO IGA FIBRILAR, EN UN NIÑO DE ORIGEN JAPONÉS

M.<sup>a</sup>I. García Briz<sup>a</sup>, E.M.<sup>a</sup> Sánchez Martínez<sup>a</sup>, M.<sup>a</sup>A. Vicente Villa<sup>b</sup>, J.M. Mascaró Galy<sup>c</sup> y A. Mateu Puchades<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Hospital Universitario Doctor Peset. Valencia. <sup>b</sup>Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. <sup>c</sup>Hospital Clínic. Barcelona. España.*

**Caso clínico.** Niño de 15 años de origen japonés que acude al servicio de Dermatología por la aparición de brotes de lesiones generalizadas e intensamente pruriginosas de 6 años de evolución. Clínicamente las lesiones son polimorfas, con la presencia de pápulas generalizadas de predominio en tronco y, en algunas ocasiones, presentan un aspecto urticariforme. Se realiza un despistaje de celiaquía mediante técnicas serológicas, que resulta negativo. A su vez no se identifican alteraciones en el estudio genético de síndromes autoinflamatorios. En el estudio histológico se observa un infiltrado dérmico de predominio neutrofílico junto con eosinófilos aislados. En cuanto la técnica de inmunofluorescencia directa, destaca un depósito de IgA siguiendo un patrón fibrilar. Tras la instauración de nuevo del tratamiento con dapsona, presenta una rápida respuesta con resolución completa de las lesiones.

**Discusión.** La dermatitis herpetiforme es una enfermedad ampollosa autoinmune infrecuente en la población japonesa. Clínicamente se caracteriza por la aparición de lesiones vesiculoampollas pruriginosas sobre superficies extensoras, con distribución bilateral y simétrica. Los hallazgos histológicos son variables. Por ello, la técnica diagnóstica de referencia es la inmunofluorescencia directa, que permite visualización de los depósitos granulares de IgA. Sin embargo, existen casos en los que no se identifica este patrón, como sucede con frecuencia en los pacientes japoneses. En este grupo, además, es común observar manifestaciones clínicas atípicas, así como la negatividad de los marcadores serológicos utilizados para el despistaje de la enfermedad celíaca.

#### P26. ÁREAS CICATRICIALES PERIAREOLARES Y EN EL TRONCO DE UN NIÑO ATÓPICO DE 3 AÑOS

A. Azon, C. Grau, V. Morente, I. Gil y L. Abal

*Hospital Sant Joan de Reus. Tarragona. España.*

**Introducción.** El progreso de la neonatología ha permitido mejorar el pronóstico de los niños prematuros, aunque para ello se requiere

el uso de cuidados que implican maniobras diagnósticas y terapéuticas que son fuente de yatrogenia. La piel de estos niños, aún en maduración, es la que recibe mayor número de agresiones. La mayoría se resuelve, aunque algunas lo hacen con secuelas que permanecen en el tiempo. En niños mayores pueden sospecharse si se obtiene una buena historia clínica.

**Caso clínico.** Paciente varón de 3 años de edad que fue remitido por un cuadro de dermatitis atópica generalizada sintomática (SCORAD 40,8) de un año de evolución. *Antecedentes personales:* nacido prematuro (24 SG, 700 g) fruto de embarazo gemelar. Ingresado en UCI pediátrica del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona 12 semanas. Retinopatía de prematuridad en seguimiento oftalmológico. Episodios de apneas e hipotonía. Alergia al huevo. Ligeramente retrasado del desarrollo psicomotor en seguimiento en centro de desarrollo infantil y atención precoz (CDIAP). *Exploración física:* tras el tratamiento de su dermatitis pudimos objetivar la presencia de áreas hipocromas cicatriciales de aspecto cribiformes en ambas áreas areolares y en zona de abdomen donde eran lisas, brillantes y más dispersas. No observamos lesiones de aspecto anetodérmico. Otros hallazgos fueron hipertrichosis leve frontal y sinofrisis. El resto de la exploración cutaneomucosa fue normal. Se realizó una biopsia de una zona areolar que mostró una epidermis fina, sin papilas, fibras colágenas gruesas hialinizadas con presencia e incluso aumento también de fibras elásticas y clara ausencia de anejos, todo ello compatible con cicatriz. Obtuvimos además imágenes del niño por su paso en UCI pediátrica.

**Resultados.** En un inicio, la presencia de dermatitis atópica moderada, lesiones cicatriciales cribiformes, fenotipo peculiar y cierto retraso psicomotor nos orientó hacia un cuadro sindrómico. Sin embargo, tras el conocimiento más profundo de su historia clínica, la biopsia y las imágenes aportadas por los padres de su paso por UCI pediátrica durante varias semanas, concluimos que las lesiones cutáneas eran secuelas cicatriciales inducidas por los electrodos de monitorización cardíaca y otros apósitos adhesivos usados durante su ingreso.

**Discusión.** Actualmente el aumento en la supervivencia de los neonatos muy prematuros por su paso en las UCI pediátricas conlleva también riesgos en las actuaciones médicas o de enfermería sobre las que hay que actuar para reducir su aparición y secuelas posteriores que en algunos casos, como el nuestro, serán permanentes. Repasaremos los distintos tipos de yatrogenias cutáneas agudas y tardías que se han descrito en estos pacientes.

## P27. REVISIÓN DE LA CASUÍSTICA DE MASTOCITOSIS EN PEDIATRÍA EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO MIGUEL SERVET DE ZARAGOZA ENTRE LOS AÑOS 2012-2017

A.M.<sup>a</sup> Palma Ruiz, P.A. Cerro Muñoz, M.<sup>a</sup>L. Zubiri Ara, A. Morales Callaghan, N. Porta Aznárez y Y. Gilaberte Calzada

*Servicio Dermatología. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España.*

**Introducción.** Las mastocitosis constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades caracterizadas por la proliferación anormal clonal de mastocitos en distintos órganos, siendo la localización cutánea la más frecuente. Se trata de una entidad poco frecuente y afecta a todos los grupos de edad si bien suele aparecer en la primera década de la vida o entre la segunda y la quinta década de la vida, con una distribución similar por sexos con ligera prevalencia en varones. La Organización Mundial de la Salud (OMS) clasifica las mastocitosis cutáneas en mastocitomas, mastocitosis maculopapulosas y mastocitosis cutánea difusa.

**Material y métodos.** Se ha realizado una revisión de la casuística de mastocitosis cutáneas observadas en la edad pediátrica desde el nacimiento hasta los 18 años entre los años 2012-2017 en el Hospital Universitario Infantil Miguel Servet de Zaragoza. Se han recogido las variables de 22 pacientes diagnosticados: sexo, edad actual,

edad al diagnóstico, edad en la última revisión clínica, biopsia, triptasa sérica al diagnóstico y en la última revisión, tratamiento recibido y evolución.

**Resultados.** La distribución por sexos resultó ser: el 59,09% varones y el 40,91% mujeres. La distribución de edad en el momento del diagnóstico: el 40,91% entre los 12 meses y 2 años, el 31,81% entre 6 meses-12 meses y el 13,64% en los 6 primeros meses. La distribución de edad en la última revisión era: el 36,36% entre 12 meses-2 años, el 31,81% entre 2-5 años, el 13,63% entre 5-10 años. Al 31,9% se les realizó biopsia y en el 68,18% restante el diagnóstico fue clínico. El 72,72% resultó ser urticaria pigmentosa y el 18,18% mastocitomas solitarios; cabe destacar que solo el 18,18% de los casos fueron formas congénitas. El 40,91% de los pacientes tenía unos niveles de triptasa sérica al diagnóstico entre 6-8 µg/l, y el 68,18% presentaba niveles de triptasa sérica en la última revisión entre 2-4 µg/l. En lo que respecta al tratamiento: el 46,15% fueron tratados solo con antihistamínicos, el 13,63% con combinación con antihistamínicos y corticoides, el 13,63% recibieron otros tratamientos y el 7,64% recibió corticoides de baja potencia de forma aislada.

**Discusión.** De acuerdo con la literatura revisada, las mastocitosis son ligeramente más prevalente en sexo masculino, de forma similar a los hallazgos en nuestro centro. La edad de presentación más frecuente es entre el nacimiento y los 2 años de edad, algo similar a nuestros hallazgos al ser la franja etaria más prevalente de la primera consulta al dermatólogo entre los 12 meses y los 2 años. A pesar de que el diagnóstico de esta entidad es fundamentalmente clínico, a cerca de la mitad de los casos se les realizó biopsia para confirmarlo. No fue documentado ningún paciente con descripción de afectación sistémica, sin adenopatías, visceromegalias, ni flushing. En cuanto a la evolución observada: el 72,72% presentó una remisión completa y es que, aunque la evolución de la enfermedad en niños es impredecible, con frecuencia las lesiones desaparecen durante la infancia, en contraposición a lo que sucede en los adultos en los que la enfermedad tiende a persistir.

## P28. MASTOCITOSIS CUTÁNEA Y XANTOGRANULOMATOSIS JUVENIL EN LA EDAD PEDIÁTRICA: PRESENTACIÓN DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

L. Vergara de la Campa<sup>a</sup>, A.I. Sánchez Moya<sup>a</sup>, A. Matito Bernechea<sup>b</sup>, M. Recuero Pradillo<sup>c</sup>, A. Torrelo Fernández<sup>d</sup> y C. Pérez Hortet<sup>a</sup>

<sup>a</sup>*Servicio de Dermatología. Complejo Hospitalario de Toledo.*

<sup>b</sup>*Instituto de Estudios de Mastocitosis de Castilla-La Mancha.*

<sup>c</sup>*Servicio de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario de Toledo.*

<sup>d</sup>*Servicio de Dermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.*

El xantogranuloma juvenil y la mastocitosis cutánea son dos enfermedades ampliamente descritas en la literatura; sin embargo, su asociación ha sido establecida en escasas ocasiones. Se ha postulado tanto la posibilidad de la presencia de ambas enfermedades de forma concomitante, como la posibilidad de encontrarnos ante una variante asociada a la mastocitosis, descrita previamente en la literatura como mastocitosis de tipo nodular. Esta mastocitosis, es típica de las formas de inicio pediátrico, y definida como la presencia de múltiples nódulos de distintos tamaños y coloración parduzca o amarillenta, haciendo referencias a ella como "mastocitosis pseudoxantomatosa" o "mastocitosis xantelasmoidea", por su similitud con las lesiones cutáneas típicas del xantelasma. Se postula la posibilidad de ser este uno de los aspectos clínicos de la mastocitosis bien diferenciada, quizás ante la posibilidad de presentar histiocito y mastocito un progenitor común dentro de la estirpe mieloide, pero queda mucho por investigar.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un paciente varón de 7 años de edad, que desde los 13 meses presentaba de forma concomitan-



te lesiones compatibles con mastocitosis cutánea y xantogranulomatosis juvenil diseminada. El paciente presentó, por un lado, una mastocitosis cutánea maculopapular y nodular, con elevación de triptasa sérica basal y mutación D816V de KIT detectada en sangre periférica (sin afectación multilineal), sin manifestar síntomas secundarios a la liberación de mediadores mastocitarios. Se realizó estudio histológico de las lesiones sugestivas de mastocitosis, objetivando un infiltrado de mastocitos en dermis C-kit, triptasa y CD25 positivos. Por otro lado, el paciente presenta una xantogranulomatosis juvenil diseminada, sin manifestar afectación extracutánea; se realizó estudio de las lesiones xantelasmaideas, objetivando en una primera biopsia un infiltrado en dermis superficial de histiocitos espumosos CD68+, pero C-kit, triptasa y CD25 negativos; junto con escasos mastocitos C-kit, triptasa y CD25 positivos. La evolución fue hacia la resolución de las lesiones y la disminución de los niveles de triptasa.

Tras la revisión de publicaciones en las que coincide la presencia de ambas entidades, en las mastocitosis cutáneas pediátricas con lesiones cutáneas tipo xantelasmaideo o xantogranulomatoso, es necesario revisar los criterios histopatológicos descritos tanto para mastocitosis como para xantogranulomatosis con el fin de establecer el diagnóstico de cada entidad considerando que pueden coexistir, aunque sean infrecuentes. Se precisarán más estudios para determinar un posible nexo común entre ambas patologías.

### P29. PSORIASIS PUSTULOSA GENERALIZADA EN UN LACTANTE: RESPUESTA A ADALIMUMAB

M. Arteaga<sup>a</sup>, L. Noguera-Morel<sup>a</sup>, P. Zamberk<sup>b</sup>, F. Martín Dávila<sup>b</sup>, Á. Hernández-Martín<sup>a</sup> y A. Torrelo<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Hospital Universitario Infantil Niño Jesús. Madrid. <sup>b</sup>Hospital General Universitario de Ciudad Real. España.

**Introducción.** La psoriasis es una enfermedad compleja de base inmunológica con una prevalencia global estimada del 2%. En la edad pediátrica su prevalencia es menor, estimándose en un 0,7% en Europa. La psoriasis pustulosa generalizada se presenta como una variante poco común potencialmente grave y con importante afectación de la calidad de vida de los pacientes. Su tratamiento en la edad pediátrica resulta muchas veces controvertido ante la mayor ausencia de estudios comparativos.

**Caso clínico.** Paciente varón de 3 años con psoriasis pustulosa generalizada severa desde el mes y medio de vida. Había sido tratado con antibióticos tópicos y orales, corticoides tópicos potentes, metotrexato (5 mg a la semana), ciclosporina (5 mg/kg/día) y acitretino (hasta 20 mg al día), sin mejoría. Presentaba lesiones en forma de placas eritematosas extensas con múltiples pústulas en tronco, cuello y extremidades. No presentaba fiebre ni artralgias y los estudios genéticos para las mutaciones en *AP153*, *IL-36R* y *CARD14* resultaron negativos. Se decidió iniciar tratamiento con adalimumab a dosis de 20 mg a semanas alternas tras previa pauta de inducción con resolución completa de las lesiones a las tres semanas.

**Discusión.** Ante una psoriasis pustulosa en la infancia se han de identificar posibles factores desencadenantes como infecciones y fármacos, además de descartar otras entidades de mayor gravedad. Aunque la psoriasis se conoce ampliamente como una enfermedad multifactorial causada por la interacción entre determinados alelos y factores ambientales de riesgo, la secuenciación completa del exoma en los últimos años ha permitido la identificación de mutaciones en genes específicos en pacientes con psoriasis pustulosa generalizada. Adalimumab, un anticuerpo monoclonal humanizado que se une específicamente al TNF $\alpha$ , se presenta como una buena alternativa terapéutica en psoriasis pustulosa generalizada grave en edad pediátrica en aquellos casos resistentes a otros tratamientos sistémicos.

### P30. PSORIASIS PALMAR REFRACTARIA A TRATAMIENTO

L. Calzado Villarreal, J. Alcántara González, M. Andreu Barasoain, E. Sánchez-Largo Uceda, M. Herrero Moyano y M. Ruano del Salado

Hospital Universitario de Torrejón. Madrid. España.

**Introducción.** Un 4% de las dermatosis inflamatorias en la edad pediátrica corresponde a psoriasis en sus diferentes presentaciones, y, de forma general, la prevalencia de psoriasis en niños se estima en un 0,5-0,8% de la población pediátrica, cifra que aumenta con la edad. Un 4% de estos casos corresponden a formas palmo-plantares, como es el caso que presentamos.

**Caso clínico.** Se trata de un varón de 8 años, sin antecedentes de interés y con antecedentes familiares de psoriasis, que consulta por lesiones palmares, y en menor medida plantares y en tronco, compatibles con psoriasis, que presentaba desde los 3 años. La histología fue compatible con el diagnóstico clínico. En la radiología simple de ambas manos no se hallaron alteraciones. A lo largo de 6 años de seguimiento se ha intentado diversas líneas de tratamiento: clobetasol tópico, retinoides y fototerapia (6 meses), metotrexato (4 meses con mala tolerancia), ciclosporina (dosis plenas, 4 meses), etanercept (25 mg/semana, reacción local intensa), adalimumab 40 mg/2 semanas (5 meses), ustekinumab 45 mg (3 meses) y apremilast (4 meses con mala tolerancia digestiva). Todos ellos resultaron ineficaces. El paciente refería mejoría durante los meses de vacaciones escolares, donde habitualmente no recibía ningún tratamiento. De forma espontánea en el último año de seguimiento, con 14 años, y sin ningún tratamiento pautado, presentó a lo largo de pocas semanas una mejoría que ha resultado completa y mantenida.

**Discusión.** En 1980, Zaias acuñó el término "dermatitis psoriasiforme acral" para describir la presencia de lesiones psoriasiformes en dedos, en ocasiones con acortamiento de las láminas ungueales, y que característicamente mejoraban y desaparecían con el crecimiento. Poco casos han sido reportados *a posteriori*. Un caso como el que presentamos, con clínica tan concreta, tal refractariedad al tratamiento y una sorprendente desaparición con el desarrollo del paciente, nos ha hecho revisar estos casos similares.

### P31. PSORIASIS EN PLACAS EN VARÓN DE 12 AÑOS DE EDAD CON RESPUESTA A USTEKINUMAB

A. Hernández Núñez, J. Company Rodríguez-Quiroga, S. Alique García, B. Echeverría García, D. Martínez Sánchez y J. Borbujo Martínez

Hospital Universitario de Fuenlabrada. Madrid. España.

**Introducción.** La psoriasis es una enfermedad inflamatoria crónica con una incidencia mundial estimada del 3% (1-8,5% según las poblaciones). En los niños son más frecuentes las formas leves. No obstante, un pequeño porcentaje de pacientes pediátricos presentan formas extensas que suponen un reto terapéutico debido a la limitada existencia de datos de eficacia y seguridad de los tratamientos sistémicos en estas edades.

**Caso clínico.** Varón de 12 años de edad diagnosticado de psoriasis en placas a los 6 años de edad. Durante este tiempo realizó tratamiento con corticoides y corticoides más calcipotriol tópicos, con escasa respuesta. A la edad de 7 y 9 años tuvo brotes que se trataron con acitretino oral a dosis entre 10-20 mg/día con respuesta completa a los 2 y 3 meses, respectivamente. Con 11 años de edad presentó un brote más grave sin respuesta a acitretino a las 8 semanas, y sin respuesta a fototerapia con ultravioleta B tras 14 sesiones (dosis acumulada de 3,96 J/cm<sup>2</sup>). En este momento, dada la extensión (PASI 40, BSA 80%) y la ausencia de respuesta, se decidió iniciar tratamiento con ustekinumab a las dosis habituales (45 mg subcutáneo semanas 0 y 4, y posteriormente cada 12 semanas). Se decidió inyecciones. Tras 5 meses de tratamiento, el niño presentó un blanqueamiento completo, con hipopigmentación residual y excelente tolerancia.

**Discusión.** Las publicaciones sobre psoriasis pediátrica recalcitrante tratada con agentes biológicos son escasas, debido a que generalmente los ensayos no incluyen a este grupo poblacional, por lo que la mayoría de la evidencia disponible se basa en casos aislados o poco numerosos. Ustekinumab es un anticuerpo monoclonal humano IgG1k antiinterleucina (IL)-12/23, que está indicado en la psoriasis en placas de moderada a grave en adolescentes de edad igual o superior a 12 años, que hayan presentado una respuesta inadecuada o son intolerantes a otras terapias sistémicas o a fototerapia. Su principal efecto adverso es la nasofaringitis, aunque los casos publicados en adolescentes demuestran que en general es muy bien tolerado y con elevada tasa de respuestas.

**Conclusión.** Los casos descritos en la literatura y el actual muestran que el tratamiento de la psoriasis pediátrica y adolescente con agentes biológicos es prometedor. La ausencia de datos de seguridad a largo plazo en estos pacientes pone en evidencia la necesidad de estudios que incluyan a esta población en ensayos bien diseñados.

### P32. ESCLERODERMIA JUVENIL LOCALIZADA TRAS QUEMADURA. A PROPÓSITO DE UN CASO

S. Sáenz Guirado, C. Cuenca Barrales, B. Rueda Villafranca, J.J. Vega-Castillo, M.<sup>ª</sup>J. Naranjo Díaz y R. Ruiz Villaverde

*Hospital Universitario Campus de la Salud. Granada. España.*

Los síndromes de esclerodermia juvenil son enfermedades autoinmunes multisistémicas que presentan cambios cutáneos escleróticos en pacientes menores de 16 años. Su prevalencia es desconocida debido a la escasez de datos. Es más frecuente en niñas que en niños con una ratio de 2-3:1, siendo la morfea o esclerodermia juvenil localizada mucho más frecuente que la forma sistémica de la enfermedad. Presentamos el caso de una niña de 2 años de edad que acude a la consulta por presentar desde hacía 2 meses un endurecimiento de la piel, con imposibilidad para pellizcarla, en dorso de mano izquierda, coincidiendo con cicatriz por quemadura 2 años antes. Las lesiones se habían extendido desde entonces hacia el brazo del mismo lado, cuello, zona escapular, hombro contralateral, costado y zona pectoral derecha. Además, los padres habían notado un hundimiento a nivel frontal con algunas placas de alopecia en cuero cabelludo con disposición lineal. Se realizó biopsia de las lesiones con el diagnóstico de esclerodermia localizada. Dada la extensión de las lesiones y su rápida progresión, se inició tratamiento con bolos de corticoides intravenosos y metotrexato subcutáneo, con un buen control del cuadro. Aunque la etiopatogenia es desconocida, se manejan factores genéticos, ambientales, inmunitarios, vasculares como predisponentes y desencadenantes de este proceso, siendo los traumatismos uno de los antecedentes más frecuentes que se han reportado en la esclerodermia juvenil localizada. Así, se han descrito casos de morfea tras picaduras, radioterapia, cirugías, vacunas, infecciones siendo las quemaduras una causa poco descrita en el desarrollo de la enfermedad. En el tratamiento de la esclerodermia juvenil localizada se han usado múltiples opciones terapéuticas, al igual que en el adulto; una de las más usadas en los población infantil ha sido la fototerapia, tanto UVB-BE como UVA1 y el baño PUVA. Dentro del tratamiento tópico destacan los corticoides tópicos, derivados de la vitamina D e inmunomoduladores. En casos extensos, los corticoides orales y el metotrexato son los fármacos con mayor nivel de evidencia en esta enfermedad.

### P33. ADALIMUMAB PARA EL TRATAMIENTO DE LA AFTOSIS ORAL RECIDIVANTE

I. Latour Álvarez<sup>a</sup>, L. Noguera Morel<sup>a</sup>, Á. Hernández Martín<sup>a</sup>, D. de Perosanz Lobo<sup>b</sup>, M. Fernández Guarino<sup>b</sup> y A. Torrelo<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Hospital Universitario Infantil Niño Jesús. <sup>b</sup>Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid. España.

**Introducción.** La aftosis oral recidivante es una enfermedad que puede llegar a ser incapacitante. A pesar de que su etiología es desconocida, en su etiopatogénesis se ha propuesto un mecanismo de respuesta inmune en la que participan las células T-helper productoras de diversas citoquinas y de factor de necrosis tumoral alfa (TNF- $\alpha$ ). Puede aparecer en relación con otras enfermedades inflamatorias o ser la única manifestación clínica del paciente. Su tratamiento supone un reto para el dermatólogo ya que, clásicamente, no existen grandes opciones terapéuticas.

**Caso clínico.** Paciente de 17 años de edad, sin antecedentes personales ni familiares de interés, en seguimiento desde los 10 años de edad por aftosis oral recidivante. Las lesiones no se asociaban a ninguna otra manifestación clínica y la analítica sanguínea no mostraba alteraciones, incluyendo estudio inmunológico completo negativo. Durante su evolución, el paciente recibió tratamiento con corticoides tópicos, orales y colchicina con resultados poco satisfactorios. La intensidad de las lesiones en el último brote le imposibilitaba la ingesta, teniendo como resultado una disminución brusca de su peso corporal y un estado anímico muy afectado, por lo que se decidió iniciar tratamiento con adalimumab a dosis habituales (dosis de inducción de 80 mg subcutáneo y, posteriormente, 40 mg en semanas alternas).

**Resultados.** Tras 6 semanas de tratamiento, las lesiones se resolvieron, permitiendo la ingesta de alimentos y recuperando una buena calidad de vida. El paciente actualmente continúa en tratamiento en monoterapia con adalimumab 40 mg/15 días con buen control clínico y analítico, y sin sufrir ningún efecto secundario.

**Discusión.** Adalimumab es un anticuerpo monoclonal con inhibición selectiva del TNF- $\alpha$ , bloqueando parte de la cascada inflamatoria. Pese a que los fármacos biológicos no tengan una indicación directa para el tratamiento de la aftosis oral recidivante, se han descrito casos tratados con etanercept, infliximab y adalimumab, con buen control de las lesiones como el caso que presentamos.

**Conclusión.** Para el tratamiento de la aftosis oral recidivante grave resistente a tratamientos convencionales, los inhibidores del TNF- $\alpha$  deben considerarse una opción terapéutica válida por su alta respuesta y buen perfil de seguridad.

### P34. GRANULOMATOSIS EOSINOFÍLICA CON POLIANGITIS (GEPa): VASCULITIS POCO FRECUENTE EN LA EDAD PEDIÁTRICA

L. Berbegal<sup>a</sup>, S. Borraz<sup>b</sup>, A. Berghezan<sup>b</sup>, M. Sánchez<sup>b</sup>, J. Guarín<sup>c</sup> y Á. Pellicer<sup>d</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Pediatría. <sup>c</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Marina Salud. Dénia. Alicante. España.

**Introducción.** La granulomatosis eosinofílica con poliangitis (GEPa), anteriormente denominada síndrome de Churg-Strauss, es un trastorno poco frecuente, de etiología desconocida, caracterizado por una vasculitis necrosante que afecta a vasos de pequeño a mediano calibre. La GEPa es poco común en la infancia, y aunque es una vasculitis asociada a la presencia de anticuerpos anticitoplasma de neutrófilo (ANCA), en niños solo se encuentran en menos del 40% de los casos. La detección temprana de la enfermedad es importante, ya que un retraso en el diagnóstico puede llevar a la afectación orgánica de grado variable con resultados fatales. Presentamos el caso de una niña de 15 años de edad con asma de difícil control y deterioro de su estado general, que finalmente fue diagnosticada de GEPa.

**Caso clínico.** Paciente de 15 años con antecedentes personales de discapacidad intelectual, síndrome de ovario poliquístico, anomalías de los senos paranasales y asma. Ingresó en el hospital por diarrea, lesiones cutáneas, hipertensión arterial, artralgias y síndrome constitucional. En la piel presentaba livedo reticularis y placas eritematopurpúricas en miembros inferiores y superiores. El estudio histológico de una de las lesiones cutáneas reveló una vasculitis leu-

cocitoclástica con eosinófilos y con IFD negativa. En las exploraciones complementarias destacó una hipereosinofilia en sangre de 4,7 cél/mm<sup>3</sup> (VN 0-0,7), así como proteinuria y hematuria en el análisis de orina. Los ANCA fueron negativos y en la radiografía de tórax no se encontraron infiltrados pulmonares u otras alteraciones. Se diagnosticó a la paciente de GEPA y se inició tratamiento con metilprednisolona y rituximab con mejoría de las lesiones cutáneas. A pesar de los fármacos antihipertensivos, la hipertensión arterial fue refractaria al tratamiento. Durante el ingreso inició clínica neurológica y sufrió una hemorragia intraparenquimatosa y perdimos el seguimiento por traslado al servicio de neurocirugía de otro centro.

**Discusión.** La erupción en la piel es una de las características más comunes de la fase vasculítica de la GEPA, la cual refleja la participación de los vasos pequeños. Las lesiones cutáneas más frecuentes son la púrpura palpable, la livedo reticularis, la erupción eritematosa macular o papular, y los nódulos subcutáneos. Aunque la presentación clínica del caso era típica, fue necesaria la biopsia cutánea para llegar a su diagnóstico, cumpliéndose así cuatro de los criterios necesarios para el diagnóstico de esta entidad (asma, anomalías de los senos paranasales, eosinofilia en sangre periférica y eosinofilia extravascular). Ante pacientes asmáticos, eosinofilia importante, clínica sistémica y lesiones cutáneas es fundamental un diagnóstico histológico precoz para instaurar un tratamiento oportuno y adecuado.

### P35. SÍNDROME FEBRIL Y LESIONES CUTÁNEAS COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE ENFERMEDAD GRANULOMATOSA CRÓNICA

A.M. Victoria Martínez, T. Martínez Menchón, M. Lova, S. Alfayate, A. Menasalves y P. Sánchez Pedreño

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. España.

**Introducción.** Presentamos un caso de enfermedad granulomatosa crónica (EGC), una inmunodeficiencia poco frecuente, que se manifiesta en los primeros años de vida.

**Caso clínico.** Varón de 6 meses, sin antecedentes personales de interés, excepto infección urinaria por *E. coli* al mes de vida, que es ingresado para estudio en el servicio de pediatría por síndrome febril prolongado y lesiones cutáneas. Presentaba placas y nódulos eritematosos, con ulceración superficial en cara, tronco y miembros inferiores. Se realizó biopsia de piel y cultivo microbiológico, siendo compatible con una dermatitis granulomatosa necrosante y supurativa y un cultivo microbiológico positivo para *Serratia marcescens*. Durante el estudio se objetivó hepatoesplenomegalia, anemia severa, candidiasis por *C. parapsilosis*, miocarditis de probable origen vírico, infección por citomegalovirus, síndrome hipotónico y estancamiento pondoestatural. Ante sospecha de inmunodeficiencia se solicitó estudio inmunológico, detectándose ausencia de capacidad oxidativa de los neutrófilos mediante el test DHR. Con la sospecha de una enfermedad granulomatosa crónica se solicitó estudio genético.

**Discusión.** La EGC es una inmunodeficiencia primaria hereditaria clásica. Se caracteriza por el defecto en la actividad bactericida y fungicida de los fagocitos, debido a mutaciones en el complejo enzimático nicotinamida adenina dinucleótido fosfato (NADPH) oxidasa. Se presenta clínicamente con la aparición de infecciones (fundamentalmente ganglionares, hepáticas, pulmonares, óseas y cutáneas) y formación de granulomas (más frecuentes en sistema gastrointestinal y genitourinario). Estos pacientes tienen susceptibilidad a presentar infecciones por algunos patógenos determinados, entre los que se encuentran *Staphylococcus aureus*, *Burkholderia cepacia complex*, *Serratia marcescens*, *Nocardia* o *Aspergillus*. El diagnóstico de la EGC se realiza mediante el test DHR, el cual evalúa la funcionalidad de la enzima NADPH oxidasa de los neutrófilos por citometría de flujo. El diagnóstico definitivo lo da el estudio genético, detectando mutaciones en los 5 genes que codifican las subunidades del sistema NADPH oxidasa (NOX2). La forma

más frecuente de la enfermedad es recesiva ligada a X y ocurre por mutaciones en el gen CYBB, que codifica para la subunidad gp91-phox, localizado en el brazo corto del cromosoma X, existiendo, además, formas autosómicas recesivas. El manejo de estos pacientes consiste en profilaxis antibiótica, tratamiento médico-quirúrgico de las infecciones y complicaciones, y en trasplante de médula ósea. Es importante destacar que, ante todo paciente con infecciones infrecuentes, infecciones inusualmente graves o infecciones múltiples por diferentes microorganismos, se debe sospechar la EGC.

### P36. INFECCIÓN CUTÁNEA EN PACIENTE PEDIÁTRICO CON ENFERMEDAD GRANULOMATOSA CRÓNICA

I. Poveda Montoyo<sup>a</sup>, M.<sup>a</sup>J. Sánchez Pujol<sup>a</sup>, A. Docampo Simón<sup>a</sup>, T. Martínez Miravete<sup>b</sup>, L. del Moral<sup>c</sup> e I. Betlloch Mas<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Pediatría. <sup>c</sup>Laboratorio de Análisis clínicos. Instituto de Investigación ISABIAL-Hospital General Universitario de Alicante. España.

**Introducción.** La enfermedad granulomatosa crónica (EGC) es una enfermedad poco frecuente con un predominio de herencia ligada a X en nuestro medio. Su patogenia se basa en una alteración de la fagocitosis de los neutrófilos y monocitos que conlleva mayor riesgo de infecciones bacterianas y fúngicas. Su diagnóstico se basa en pruebas inmunológicas funcionales y un estudio genético. Las principales medidas para su correcto manejo comprenden una adecuada profilaxis antibiótica y antifúngica, así como el tratamiento de las infecciones activas. Su pronóstico es variable con una morbimortalidad no desdeñable. Presentamos el caso de un paciente con EGC y destacamos las manifestaciones cutáneas que asociaba su madre portadora de la enfermedad.

**Caso clínico.** Varón de 2 años de edad diagnosticado de EGC que es remitido a nuestro servicio para valoración de una lesión abscesificada con drenaje de material purulento en región pretibial derecha de un mes de evolución. Como antecedentes personales destacaba un episodio de sepsis neonatal y una colitis granulomatosa. El paciente estaba en tratamiento crónico con cotrimoxazol e itraconazol oral. Con la sospecha de un forúnculo abscesificado, se llevó a cabo el drenaje de la lesión y un cultivo del exudado en el que se aislaron *Enterobacter gergoviae* y *Klebsiella pneumoniae*. Se pautó tratamiento antibiótico oral con amoxicilina-clavulánico y ácido fusídico tópico con resolución de la lesión. Durante la consulta se observó que la madre del paciente presentaba unas lesiones faciales eritematosas en zonas fotoexpuestas. La mujer refirió que había sido diagnosticada previamente de lupus eritematoso con una biopsia compatible y actualmente estaba en tratamiento con inmunosupresores orales y corticoides tópicos. Además, se había confirmado su estado de portadora de EGC ligada a X. Este dato sugirió que las lesiones cutáneas presentes en la madre fueran compatibles con las manifestaciones lupus-like descritas en portadoras de la enfermedad.

**Resultados.** Las infecciones cutáneas, pulmonares y digestivas de repetición son bien conocidas en pacientes afectados con EGC. La manifestación cutánea más frecuente son los abscesos. Sin embargo, las madres portadoras de la enfermedad no tienen mayor riesgo de infecciones recurrentes, pero pueden presentar manifestaciones cutáneas o sistémicas similares al lupus, tanto subagudo como discoide, además de estomatitis aftosa, fenómeno de Raynaud, fotosensibilidad, artralgias o fiebre inexplicada. Frecuentemente estas pacientes no cumplen criterios para un diagnóstico definitivo de lupus eritematoso sistémico, los anticuerpos antinucleares suelen ser negativos y responden inadecuadamente a las terapias convencionales del lupus. **Discusión.** La aparición de infecciones de repetición en piel u otros órganos en edades tempranas orienta a un defecto hereditario de la inmunidad, por lo que debe descartarse la presencia de EGC u otras inmunodeficiencias. Es importante reconocer en madres portadoras de EGC la presencia de estas manifestaciones lupus-like, ya que pueden beneficiarse de manejo adecuado de las mismas. Por

otra parte, aunque sería de interés identificar a las pacientes portadoras no conocidas de EGC a partir de manifestaciones lupus-like, actualmente no hay marcadores clínicos o serológicos que permitan su diferenciación de otras pacientes con lupus cutáneo o lupus eritematoso sistémico sin diagnóstico definitivo.

### P37. PÁPULAS RECURRENTE EN CODOS Y RODILLAS: UNA FORMA PECULIAR DE ERUPCIÓN POLIMORFOLUMÍNICA

A. Lucas, I. Escandell, L. García, N. Pastor, I. Marín y S. Alonso

*Hospital General Universitario de Elda. Alicante. España.*

**Introducción.** Existe una forma localizada erupción polimorfa lumínica (EPL), descrita por Molina-Ruiz et al. en 2013, denominada erupción de los codos en primavera y verano (SSEE: *spring and summer eruptions of the elbows*). Esta entidad se caracteriza por papulovesículas pruriginosas recurrentes, localizadas exclusivamente y simétricamente en los codos. Las lesiones aparecen durante la primavera o el inicio del verano, después de la primera semana de exposición solar, y tienden a resolverse espontáneamente en 7-15 días, aunque pueden tratarse con corticosteroides tópicos o antihistamínicos orales por el prurito.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña de 12 años que acude a la consulta por referir brotes de pápulas que aparecen en codos y rodillas. Las lesiones producen prurito y desaparecen espontáneamente sin dejar cicatriz, en 5-7 días, tras la aplicación de corticoides tópicos. Los brotes de lesiones han aparecido durante varios años posteriormente, principalmente en primavera y verano aunque también en otoño. La histopatología de las lesiones muestra edema de la dermis papilar y un infiltrado denso linfocitario perivascular en la dermis media y superficial. No se observa dermatitis de interfase ni depósitos de mucina. La inmunofluorescencia directa de piel perilesional fue negativa. El hemograma y la bioquímica fueron normales, incluyendo ANA, anti-RO, anti-LA y Ac antitransglutaminasa negativos.

**Discusión.** La EPL es la forma más frecuente de fotodermatitis idiopática. Se han descrito varias variantes clínicas de EPL, entre ellas una forma que afecta únicamente los hélix de los pabellones auriculares (erupción juvenil primaveral). Existen casos de erupciones en los codos clínicamente similares a nuestro paciente, que son una manifestación de lupus eritematoso cutáneo (LEC). EPL y LEC pueden mostrar superposición en sus características histológicas, por lo que el diagnóstico puede ser difícil. La dermatitis vacuolar de interfase y los depósitos de mucina se suelen encontrar en el LEC, pero no son una característica de la EPL. La inmunohistoquímica puede ayudar en casos dudosos analizando la presencia y el patrón de distribución de las células dendríticas plasmocitoides (se pueden observar en agregados en pacientes con LEC y están ausentes o son escasas en EPL).

**Conclusión.** Presentamos un caso de EPL con afectación exclusiva de codos y rodillas. Existen artículos de EPL localizada en codos, pero la afectación de rodillas no ha sido descrita en la literatura. El mecanismo por el que las lesiones se localizan en estas áreas respetando otras zonas expuestas es desconocido.

### P38. PLACAS DISEMINADAS EN CONTEXTO DE SÍNDROME FEBRIL: SÍNDROME DE SWEET PEDIÁTRICO, UNA ENTIDAD A RECORDAR

C. Gómez Fernández<sup>a</sup>, M. Drake Monfort<sup>a</sup>, C. González Vela<sup>b</sup>, I. Navarro Fernández<sup>a</sup>, L. de la Rubia Fernández<sup>c</sup> y M. González López<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica.

<sup>c</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. España.

**Introducción.** El síndrome de Sweet es una entidad poco frecuente en la infancia. Su reconocimiento es determinante para poder descartar potenciales complicaciones, como las cardiovasculares, que pueden llegar a ser mortales.

**Caso clínico.** Niña de 2 años de edad sin antecedentes personales de interés, que fue llevada a urgencias por fiebre de hasta 39 °C de 48-72 h de evolución que no cedía con antitérmicos. La paciente no había presentado síntomas respiratorios, ni digestivos, ni de otros procesos infecciosos de manera previa al inicio de la fiebre. Coincidiendo con el inicio de la misma, aparecen lesiones cutáneas en extremidades y abdomen que fueron progresando en número y tamaño. La paciente fue ingresada, pautándose tratamiento antibiótico y medidas de soporte y se solicitó interconsulta a nuestro servicio para valoración. En la exploración física se apreciaban placas de aspecto inflamatorio y nódulos turgentes. Las lesiones eran muy numerosas en las extremidades inferiores y superiores y en el abdomen. Además presentaba otras lesiones más aisladas en cara y cuello. Cabe destacar el aspecto pseudopustuloso de algunas de las lesiones. Se realizó biopsia cutánea de una de las lesiones con hallazgos histológicos de dermatitis neutrofílica con paniculitis neutrofílica y sin vasculitis. En la analítica destacaba leucocitosis y aumento de los reactantes de fase aguda. En base a estos hallazgos se estableció el diagnóstico de síndrome de Sweet. Las lesiones cutáneas y la fiebre evolucionaron de manera muy favorable tras el inicio del tratamiento antibiótico, que fue suspendido una vez se confirmó el diagnóstico. Se optó por no iniciar tratamiento corticoideo por presentar lesiones residuales y buen estado general. Se mantiene a la paciente en seguimiento en consulta, habiéndose descartado la asociación a otras entidades y observándose que las lesiones cutáneas han curado sin dejar cicatriz.

**Resultados/Discusión.** El síndrome de Sweet se describió en 1964 y desde entonces la mayoría de los casos han sido recogidos en adultos. Su incidencia en la población infantil supone un 5-8% del total de los casos, con menos de 50 casos descritos en la literatura. La media de edad de los casos pediátricos descritos es 5 años con una predilección por el sexo masculino en menores de 3 años. En la población infantil las lesiones se localizan preferentemente en las extremidades y en la cabeza y con menor frecuencia en el tronco. En un tercio hay pústulas o vesículas en probable relación con edema dérmico. Las cicatrices postinflamatorias ocurren hasta en el 30% de los casos. Es habitual que se asocie a infecciones previas y hay que descartar alteraciones osteoarticulares, inmunodeficiencia asociada y neoplasias hematológicas. Es relevante que en el 15% de los pacientes pediátricos aparecen complicaciones cardiológicas con una mortalidad del 40%. Por ello, consideramos relevante que el pediatra y dermatólogo pediátrico conozca esta entidad para un diagnóstico temprano.

### P39. LUPUS PANICULITIS INFANTIL ASEMEJANDO TUMOR FIBROSARCOMATOSO COMO PRESENTACIÓN INICIAL

A. Andamoyo, D.J. Godoy, A. Perea, B. Moyano, A. Vera y L. Martínez

*Hospital Regional Universitario de Málaga. España.*

**Introducción.** Comunicamos un caso de lupus eritematoso profundo en edad pediátrica con una presentación inicial atípica.

**Caso clínico.** Varón de 10 años de edad derivado por lesión en brazo derecho de seis meses de evolución. Clínicamente presentaba una placa eritematosa infiltrada de aspecto fibromatoso, dura al tacto, caliente en zona proximal del brazo derecho. El estudio ecográfico mostró un engrosamiento marcado de la grasa subcutánea con aumento de ecogenicidad desde la raíz del brazo hasta la muñeca. Una analítica completa mostró hipertransaminasemia y triglicéridos elevados, siendo el perfil férrico normal y la autoinmunidad negativa. La biopsia de la lesión era compatible

con paniculitis lúpica. Se realizó tratamiento con hidroxicloroquina junto a prednisona durante tres semanas con remisión parcial de la lesión y aparición de nódulos; posteriormente se administró hidroxicloroquina durante tres meses más, con desaparición completa de la lesión, presentando lipoatrofia residual en la actualidad.

**Discusión.** La paniculitis lúpica o lupus eritematoso profundo es una forma infrecuente de lupus eritematoso que afecta al 2-5% de los pacientes. Se presenta en mujeres de edad media, siendo poco frecuente en edad pediátrica. El primer caso de paniculitis lúpica pediátrico fue descrito en 1970 por Cerimele. Las manifestaciones cutáneas consisten en nódulos, firmes, persistentes, bien delimitados confluyentes en placas cubiertas por piel normal que al curar dejan lipoatrofia. Las lesiones se localizan por frecuencia en cara, glúteos y raíz de extremidades. La histología de esta entidad consiste en un infiltrado de linfocitos, que se agregan en centros foliculares en los lobulillos y septos extendiéndose a dermis profunda, siendo diagnóstico de paniculitis lúpica la degeneración hialina, calcificación y agregados linfoides. Los tratamientos más utilizados en edad pediátrica son los corticoides y antimaláricos, aunque se han empleado otras terapias como corticoides tópicos y diversos inmunomoduladores.

#### P40. DERMATOMIOSITIS JUVENIL: EXPERIENCIA EN UN CENTRO HOSPITALARIO

J.L. Sanz Cabanillas, J.L. Hernández Romero, G. Garnacho Saucedo, P. Gómez Arias, B. Baleato Gómez y A. Vélez García Nieto

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

**Introducción.** La dermatomiositis juvenil (DMJ) es una enfermedad inflamatoria crónica autoinmune de etiología desconocida, que afecta principalmente al tejido muscular y a la piel. Además, se trata de la miopatía inflamatoria idiopática más frecuente en la infancia. El objetivo de este estudio consiste en evaluar las características demográficas, clínicas, diagnósticas, datos de laboratorio, diferentes tratamientos, así como la evolución de los pacientes con DMJ diagnosticados en los últimos años en el Hospital Universitario Reina Sofía (Córdoba).

**Caso clínico.** De manera retrospectiva, se recogieron los datos pertenecientes a los pacientes menores de 18 años diagnosticados de DMJ en los últimos 10 años en la Unidad de Dermatología Pediátrica del Hospital Universitario Reina Sofía (Córdoba). Se evaluaron las características clínicas, histopatológicas, analíticas, pruebas complementarias, tratamiento y evolución en dichos pacientes.

**Discusión.** Se obtuvieron un total de 6 pacientes (100% varones), la media de edad de aparición fue de 7 años y 8 meses. Los signos y síntomas más frecuentes de presentación fueron el rash heliotropo, las pápulas de Gottron y la debilidad muscular. A todos los pacientes se les solicitó analítica incluyendo enzimas musculares. También se solicitaron electromiografía, así como biopsia muscular. Los tratamientos más utilizados fueron corticoides sistémicos a dosis altas así como metotrexato. Tres casos experimentaron remisión temprana tras el tratamiento intensivo, mientras que dos de los cinco casos presentaron una evolución más tórpida con aparición de calcinosis diseminadas.

**Conclusiones.** La DMJ es un proceso que puede conllevar complicaciones potencialmente graves. El dermatólogo puede facilitar el diagnóstico y contribuir a detectar complicaciones sistémicas precozmente. El diagnóstico y la instauración de un tratamiento intensivo tempranos son muy importantes para reducir las complicaciones de la DMJ. No obstante, se requieren más estudios con el objetivo de conocer más sobre la etiopatogenia, diagnóstico y manejo clínico de esta patología.

#### P41. PLACA ATRÓFICA FACIAL PROGRESIVA ASOCIADA A ALTERACIONES NEUROLÓGICAS

J.L. Hernández Romero, P.J. Gómez Arias, G. Garnacho Saucedo, J.L. Sanz Cabanillas, B. Baleato Gómez y A. Vélez García Nieto

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

**Introducción.** La morfea lineal es la forma más común de morfea en la infancia y la juventud. Se caracteriza por lesión única unilateral de distribución lineal (L. Blaschko) y que puede localizarse en extremidades, cara y cuero cabelludo.

**Caso clínico.** Niña de 6 años sana sin patologías que consulta por placa atrófica facial localizada en la frente desde hacía un año, de progresión lenta y sin otros síntomas asociados. Ante la sospecha de morfea lineal se solicita biopsia (que rechaza), analítica y RM cerebral, así como interconsultas a oftalmología y neuropediatría. En la analítica se aprecian ANA+ a título de 1/160 y en la RM se describen alteraciones de sustancia blanca y gris, así como alteraciones tipo vasculitis ipsilaterales a la zona de la lesión cutánea. La paciente además comenzó con cefalea e hipersensibilidad en la zona. Se estableció tratamiento con dexametasona y metotrexato, pero la lesión continuó avanzando y por último el tratamiento combinado con mofetil micofenolato consiguió controlar finalmente el avance y mejoría de la clínica cutánea. Las lesiones neurológicas se mantienen estables en RM de control.

**Discusión.** La morfea lineal se caracteriza por lesiones superficiales consistentes en bandas de piel deprimida con trastorno de pigmentación (hiperpigmentación habitualmente), acompañadas de lesiones profundas que según localización pueden interferir en el crecimiento de una extremidad o producir deformidades por atrofia de músculo y hueso subyacente, así como contracturas articulares. En polo cefálico tienen preferencia por la región parietal y cuando afecta el cuero cabelludo se caracteriza por alopecia cicatricial lineal atrófica deprimida de piel lisa brillante marfileña endurecida y a veces pigmentada. Cuando afecta a la cara, en ocasiones, solo se aprecia leve hiperpigmentación de la piel, pero en profundidad puede ser responsable de deformidades del macizo facial, asimetrías y alteraciones en la implantación de los dientes. Se establece el diagnóstico diferencial con la hemiatrofia facial progresiva o síndrome de Parry-Romberg, sin embargo, hay quien habla de un solapamiento entre ambas entidades y que serían extremos de una misma enfermedad. Las manifestaciones neurológicas y hallazgos en pruebas de neuroimagen están bien descritas en la literatura, sin embargo aún existen puntos por aclarar.

**Conclusiones.** Presentamos un caso de morfea lineal facial asociada a manifestaciones neurológicas y alteraciones de pruebas de neuroimagen.

#### P42. MORFEA LINEAL SIMULANDO UNA MALFORMACIÓN CAPILAR ADQUIRIDA: PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

F. Tous Romero, A. Calleja Algarra, R. Aragón Miguel, C. Postigo Llorente, S. Palencia Pérez y L. Maroñas Jiménez

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

**Introducción.** La morfea y las malformaciones capilares son entidades distintas, con claras diferencias clínicas y evolutivas. Sin embargo, se ha descrito en raras ocasiones la aparición de morfeas con una apariencia clínica semejante a malformaciones capilares adquiridas, pudiendo suponer un reto diagnóstico en fases iniciales, sobre todo en morfeas líneas incipientes.

**Caso clínico.** Presentamos dos casos de morfea lineal cuya presentación clínica se pareció a una malformación capilar adquirida. *Caso 1.* Varón de 10 años, que a la edad de 7 comenzó con una mancha eritematosa en mentón-rama mandibular izquierdo, con progresión de la misma hacia zona preauricular izquierda. Se realizó una biopsia inicial, observándose únicamente un infiltrado linfocitario

perivasculares superficiales. En los meses siguientes, las lesiones evolucionaron hacia la esclerosis y aspecto nacarado, llegando al diagnóstico de morfea lineal. Se inició tratamiento con prednisona y metotrexato con control de la clínica. **Caso 2.** Varón de 14 años, que consultó por la aparición un año antes de máculas eritematovioláceas en pierna derecha, con distribución lineal. Una biopsia cutánea reveló la presencia de ligera fibrosis en dermis reticular alta con ausencia focal de anejos, siendo diagnóstica de morfea incipiente. Se pautó tratamiento con clobetasol tópico con control de la clínica.

**Resultados.** Dada la presentación clínica, la evolución y los hallazgos histológicos, en ambos se llegó al diagnóstico de morfea lineal presentados como malformación capilar adquirida.

**Discusión.** Las malformaciones capilares congénitas son bien conocidas, sin embargo, su aparición de forma adquirida es muy poco frecuente. La morfea es un desorden esclerótico de la piel, con diferentes variedades clínicas, siendo la morfea lineal la variedad más frecuente en la edad pediátrica. En fases iniciales de morfea se ha descrito un estadio inflamatorio con infiltración linfocítica, edema y aumento de la vascularización a nivel histológico. La inflamación asociada a los linfocitos T-helper y sus correspondientes citoquinas podrían ser claves en el inicio de la fibrosis. En la revisión de la literatura encontramos muy pocos casos de presentación de morfea como malformación capilar, correspondiendo la mayoría de estos a morfeas lineales en edad pediátrica. Algunos de ellos recibieron un diagnóstico posterior de morfea en "golpe de sable". En todos estos casos, la presentación fue en forma de lesiones inflamatorias con ausencia de hallazgos típicos de morfea, siendo en los meses o años posteriores cuando se produjo la evolución hacia la esclerosis. Remarcamos, por tanto, el reto diagnóstico que puede suponer en ocasiones la morfea en la edad pediátrica, siendo a veces solo posible el diagnóstico mediante biopsia cutánea o por la evolución clínica. Un diagnóstico precoz y un tratamiento adecuado pueden permitir evitar secuelas a largo plazo.

#### P43. PITIRIASIS LIQUENOIDE Y VARIOLIFORME AGUDA (PLEVA)

R. Peña Sánchez<sup>a</sup>, M.<sup>a</sup>L. Martínez Barranca<sup>a</sup>, J. Sánchez Santos<sup>b</sup>, A. Crespo Cruz<sup>a</sup>, A. Pérez Gil<sup>a</sup> y J. Escudero Ordóñez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Virgen de Valme. Sevilla. España.

**Introducción.** La pitiriasis liquenoide (PL) es una dermatosis adquirida, idiopática e infrecuente que fue descrita en 1894 por Neisser y Jadassohn. En base a las diferencias morfológicas de sus lesiones, se distinguen dos formas clínicas: la *pitiriasis lichenoides et varioliformis acuta* (PLEVA) y la pitiriasis liquenoide crónica (PLC).

**Caso clínico.** Varón de 11 años que consulta por una erupción morbiliforme de pápulas eritematodescamativas con mayor intensidad en tronco, sin afectación de polo cefálico, zonas palmoplantares ni mucosas. Muchas de las lesiones presentaban ulceración superficial y otras habían remitido, dejando una intensa hipopigmentación residual y cicatriz varioliforme. El cuadro se inició durante la estación estival, 2 meses antes de la consulta. Se acompañaba de buen estado general y era levemente pruriginoso. No refería antecedentes relevantes, ni toma de medicación previa, ni otras dermatosis. Se le realizó estudio histológico, analítica general y serología de ITS, VEB, CMV, VHS tipo 1 y 2, parvovirus y coxsackie que fueron negativas. El estudio histológico fue compatible con PLEVA.

**Discusión.** La forma aguda de PL fue diferenciada de la crónica por Mucha en 1916, y denominada como pitiriasis liquenoide y varioliforme aguda (PLEVA) por Habermann en 1925, por ello también se conoce como enfermedad de Mucha-Habermann. Es una enfermedad muy poco frecuente, clasificada dentro del grupo de las parapsoriasis. Su etiología permanece aún desconocida, aunque la hipótesis más aceptada sugiere una reacción de hipersensibilidad

frente a un microorganismo, debido a la observación de brotes epidémicos, a la respuesta en muchos casos al tratamiento antibiótico y a la presencia de una posible lesión vascular mediada por inmunocomplejos. También se ha valorado una posible etiología medicamentosa, exposición a detergentes e insecticidas. En las escasas series de casos publicados existe un ligero predominio del sexo masculino y una edad media de presentación de 6-7 años. De curso habitualmente benigno y una duración media de 11 meses. Debido a algunos casos publicados de transformación, fundamentalmente a linfoma T cutáneo, se aconseja un seguimiento a largo plazo.

#### P44. LIQUEN NITIDUS GENERALIZADO CON AFECTACIÓN PERIORAL

A. Reolid, E. Muñoz Aceituno, L. Martos, P. Fernández Rico, J. Fraga y A. Miguélez

Hospital Universitario de La Princesa. Madrid. España.

**Introducción.** El liquen *nitidus* (LN) es una dermatosis inflamatoria liquenoide poco frecuente de etiología desconocida, caracterizada por la presencia de lesiones micropapulosas brillantes, generalmente asintomáticas, que se distribuyen de forma localizada en genitales, abdomen y flexuras de extremidades. La afectación facial es infrecuente, así como la distribución generalizada. Presentamos el caso de un varón de 16 años con un cuadro de LN generalizado con una afectación marcada del área perioral.

**Caso clínico.** Varón de 16 años, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que fue remitido a consultas de Dermatología por la aparición en los cuatro meses anteriores de múltiples micropápulas blanquecinas brillantes, ligeramente pruriginosas, iniciadas en la región perioral, con afectación posterior del tórax, abdomen, miembros superiores, genitales y raíz de miembros inferiores. Las lesiones se habían resuelto en axilas y espalda, persistiendo una hiperpigmentación residual. No refería ningún proceso infeccioso previo, ni otro posible desencadenante del cuadro. Con la sospecha clínica de LN generalizado, se realizaron dos biopsias que confirmaron el diagnóstico. La analítica realizada no mostró alteraciones de interés. Se pautó tratamiento con crema de aceponato de metilprednisolona tres veces por semana dada la sintomatología asociada, estando pendiente en la actualidad de valorar la respuesta clínica.

**Discusión.** El LN es habitualmente localizado, aunque existe una forma generalizada o diseminada poco frecuente a la que correspondería nuestro caso, probablemente infradiagnosticada por el carácter autolimitado y la ausencia de sintomatología asociada. Se han descrito casos persistentes, así como la asociación con dermatitis atópica, enfermedad de Crohn, síndrome de Down, artritis y disfunción tiroidea. Nuestro paciente no presentaba ninguna asociación clínica, y respecto a la evolución, queda pendiente la respuesta al tratamiento pautado. El diagnóstico del LN es fundamentalmente clínico, aunque en ocasiones debe descartarse la posibilidad de una dermatitis liquenoide por fricción, liquen escrofulosorum, liquen estriado y eccema papular, mediante estudio histológico, que se caracteriza por la presencia de paraqueratosis central con agranulosis, degeneración vacuolar dermoepidérmica y un denso infiltrado linfocitario que ocupa una papila dérmica, "abrazado" por las crestas epidérmicas adyacentes. En nuestro caso, la biopsia realizada confirmó el diagnóstico de sospecha. Respecto al tratamiento, puede plantearse una actitud expectante, dado su carácter involutivo en la mayoría de los casos. En casos persistentes, generalizados o sintomáticos, se han obtenido buenos resultados con corticoides tópicos o sistémicos, pimecrolimus, astemizol, acitretino, itraconazol, isoniazida, ciclosporina a dosis bajas y fototerapia. La respuesta en nuestro caso con corticoide tópico, dado el prurito asociado, queda pendiente de evaluación.

**Conclusión.** Presentamos un caso LN generalizado con la peculiaridad clínica de la afectación perioral, localización poco frecuente dentro de la práctica clínica habitual.

#### P45. HIDRADENITIS SUPURATIVA: PRESENTACIÓN DE DOS CASOS EN ADOLESCENTES CON BUENA RESPUESTA A ADALIMUMAB

L.M. Nieto Benito, A.M. Rosell Díaz, A. Mateos Mayo, P. Vilas Boas, C. Ciudad Blanco y M. Campos Domínguez

*Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.*

**Introducción.** La hidradenitis supurativa (HS) es una enfermedad inflamatoria crónica caracterizada por la presencia de lesiones inflamatorias, dolorosas y recurrentes en áreas glandulares apocrinas. Es una entidad en la que el diagnóstico precoz e instauración de tratamiento eficaz son fundamentales para mejorar la calidad de vida de los pacientes. Existen pocos datos sobre la epidemiología, clínica y terapéutica en HS en la infancia y adolescencia, lo que se traduce en la necesidad de extrapolar la evidencia en pacientes adultos a los pacientes pediátricos. El IHS4 (*International Hidradenitis Suppurativa Severity Score System*) es una escala dinámica y validada diseñada para la evaluación clínica y de la respuesta terapéutica.

**Casos clínicos.** *Caso 1.* Mujer de 15 años, obesa, con antecedentes de HS en padre y hermana, derivada por la aparición de lesiones dolorosas y supurativas, de varios meses de evolución, consistentes en varios nódulos inflamatorios, localizadas en axilas, región inguinal bilateral y pliegue intermamario, con la presencia de dos trayectos fistulosos en región axilar (IHS4: 12). La paciente había recibido varios ciclos de antibiótico oral, con mejoría parcial, pero posterior rebrote y persistencia de la sintomatología. Debido a la obesidad, se decide iniciar tratamiento con adalimumab (Humira®) a dosis de HS en adulto (40 mg semanal). A los dos meses de tratamiento, la paciente evoluciona muy favorablemente (IHS4: 5), con mantenimiento de la respuesta al año de tratamiento, sin efectos adversos. *Caso 2.* Varón de 13 años, sin antecedentes de interés, que consulta por la presencia de lesiones supurativas y dolorosas en ambas regiones genitales de 6 meses de evolución, con tratamiento previo con amoxicilina-clavulánico y doxiciclina, con persistencia de las lesiones. Presentaba un trayecto fistuloso en región inguinal izquierda, con supuración, acompañado de un absceso y presencia de varios nódulos inflamatorios bilaterales (IHS4: 11). Se inicia tratamiento con Humira® a dosis de 40 mg semanal, por peso elevado. A los tres meses de tratamiento, alcanza un IHS4: 5 y tras seis meses de tratamiento, mantiene una adecuada tolerancia sin eventos adversos.

**Discusión.** La HS se caracteriza por la presencia de nódulos, abscesos y trayectos fistulosos, exudativos y dolorosos, localizados en áreas intertriginosas (axilas, ingles, glúteos, región genital y mamaria). Se diagnostica en la segunda o tercera década de la vida con posible aparición de las lesiones años antes, en la pubertad o pospubertad inmediata. Los pacientes con HS de inicio precoz tienen con mayor frecuencia familiares afectos y evolucionan a una enfermedad más grave en la edad adulta. Se asocia a una mayor prevalencia de obesidad y síndrome metabólico sin asociarse de forma tan directa con el tabaco como sucede en adultos. Humira® es un fármaco eficaz en HS con un perfil de seguridad y tolerancia óptimo, avalado por los resultados en psoriasis pediátrica.

**Conclusión.** Se presentan dos casos de pacientes adolescentes con HS en tratamiento con adalimumab con buena tolerancia y respuesta terapéutica, con una reducción superior al 50% del IHS4.

#### P46. DERMATITIS ALÉRGICA DE CONTACTO A CLORHEXIDINA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS: SERIE DE CASOS

Á. Martínez Doménech, M. García Legaz Martínez, J. Magdaleno Tapial, I. Sierra Talamantes, V. Zaragoza Ninet y A. Esteve Martínez

*Hospital General Universitario de Valencia. España.*

La clorhexidina es un antiséptico ampliamente utilizado en nuestro medio. Si bien la dermatitis alérgica de contacto (DAC) a clorhexidina es relativamente común en adultos, no lo es en población pediá-

trica. Además, puede simular otras dermatosis frecuentes en la infancia y pasar desapercibida. Llegar a su diagnóstico es importante, pues puede asociar reacciones de hipersensibilidad tanto retardada como inmediata tras exposiciones sucesivas, con riesgo de anafilaxia. Presentamos 4 casos de DAC a clorhexidina en pacientes pediátricos diagnosticados en nuestro servicio en el último año. Los pacientes fueron 2 varones y 2 mujeres, de entre 2 y 7 años de edad. Existían antecedentes de dermatitis atópica en 3 pacientes. En un caso existía antecedente de intervención quirúrgica en la infancia temprana. La *repeated open application test* con producto propio fue útil para una aproximación diagnóstica en la primera visita de los 4 pacientes. Se realizaron pruebas epicutáneas con clorhexidina digluconato en agua al 0,5%, resultando positivas en todos los pacientes. En un caso se demostró cosensibilización a alcohol bencílico, excipiente de la presentación comercial extrahospitalaria de clorhexidina. Todos los pacientes fueron remitidos para estudio alergológico mediante prick-test, con resultados negativos. Destacamos el valor de parchar productos propios y conocer las distintas presentaciones de clorhexidina, recomendando parchar también los diferentes excipientes por separado pues pueden también provocar DAC. Además, debemos informar de que la clorhexidina se encuentra presente en algunos cosméticos. El empleo de clorhexidina al 0,5% en las pruebas epicutáneas parece suficiente para suscitar una respuesta y llegar al diagnóstico, con menor riesgo de reacción irritativa que la concentración del 1%. Se debe recordar el potencial riesgo de anafilaxia, siendo mandatorio remitir a estos pacientes para estudio alergológico. Cabe esperar que la DAC a clorhexidina continúe en aumento en relación con su uso cada vez más frecuente y precoz.

#### P47. HEPATOMEGALIA DE DIFÍCIL DIAGNÓSTICO EN UN LACTANTE

A.M. Rosell Díaz, L.M. Nieto Benito, P.T. Vilas Boas, A. Sánchez Herrero, A. Pulido Pérez y M. Campos Domínguez

*Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.*

**Introducción.** El diagnóstico de trastornos sistémicos en los primeros meses de vida reviste una enorme complejidad, ya que en múltiples ocasiones las manifestaciones clínicas son comunes a diferentes etiologías (infecciosas, neoplásicas, metabólicas o genéticas). A pesar de la continua descripción de nuevas entidades, no debemos olvidar viejas enfermedades que siguen presentes en nuestro medio, como en el caso que presentamos a continuación.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un paciente varón de tres meses de edad, sin antecedentes de interés, que ingresa en la unidad de cuidados intensivos debido a hepatomegalia masiva y distrés respiratorio grave. A la llegada a urgencias se realiza una analítica que muestra anemia marcada, leucocitosis, trombocitopenia, alteraciones de enzimas hepáticas y elevación de reactantes de fase aguda; la ecografía abdominal muestra la presencia de una masa hepática altamente vascularizada. Tras la sospecha inicial de posible origen tumoral se realizan numerosas pruebas complementarias sin obtener resultados concluyentes, planteando la necesidad de llevar a cabo estudios más invasivos como una biopsia hepática o de médula ósea. Sin embargo, la atención imprevista de la madre en urgencias debido a un exantema inespecífico da la clave diagnóstica al evidenciarse la presencia de una infección congénita por sífilis. Se realiza un estudio de extensión que objetiva la afectación del sistema nervioso central. Se inicia tratamiento con penicilina G acuosa y posteriormente penicilina G benzatina con mejoría clínica y serológica progresiva.

**Discusión.** La medidas preventivas, el cribado y tratamiento precoz de las gestantes hacen que la sífilis congénita sea algo excepcional en nuestro medio. Sin embargo, no debemos olvidarla; es necesario incluirla en el diagnóstico diferencial y descartarla ante la aparición de cualquier clínica neonatal no explicada. En nuestro caso, a pesar de presentar síntomas y signos clásicos no se sospechó. Esto quizás se deba a la existencia documentada de una gestación con-

trolada; un hecho que nunca nos puede descartar una sífilis congénita, puesto que existe posibilidad de una infección posterior al control serológico que haya pasado desapercibida. Todo ello pone de manifiesto la relevancia del dermatólogo para el diagnóstico y manejo de esta patología, ya que otros especialistas pueden pasar por alto los estigmas cutáneos en un contexto de gravedad clínica.

#### P48. TRES RECIÉN NACIDOS CON CANDIDIASIS CUTÁNEA

B. Bancalari, L. Noguera Morel, I. Latour, Á. Hernández Martín, R. Espínola y A. Torrelo

*Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.*

**Introducción.** La candidiasis cutánea neonatal (CCN) es una infección adquirida durante el parto o periodo posnatal, mientras que la candidiasis cutánea congénita (CCC) en el recién nacido es una infección adquirida *in utero* poco frecuente. La CCN presenta lesiones posteriores a la primera semana de vida, mientras que en la CCC pueden estar presentes al nacimiento o desarrollarse durante los primeros días de vida. La evolución puede variar desde una infección cutánea aislada a una afectación sistémica con sepsis y compromiso vital. Presentamos dos casos de CCC y uno de CCN.

**Casos clínicos.** Se trata de tres casos. Dos neonatos presentan desde el nacimiento una erupción papulopustulosa con base eritematosa en cara, tronco y extremidades, con extensión a palmas y plantas, mientras que el tercero presentó lesiones similares generalizada a la semana de vida. Los tres fueron recién nacidos de término con peso adecuado a la edad gestacional. Ninguno tenía factores de riesgo durante el embarazo. Ninguno presentó compromiso del estado general, fiebre, síntomas sistémicos, ni afectación de mucosas. En todos se realizó frotis de contenido vesicular con PAS en los que se evidenció esporas con gemación y pseudohifas, con posterior cultivo positivo para *Candida albicans*. Dos neonatos recibieron tratamiento con clotrimazol tópico durante 10 días, mientras que uno de los CCC recibió fluconazol oral, evolucionando todos favorablemente.

**Discusión.** Las etiologías propuestas para tanto la CCC como para la CCN derivan principalmente de infección secundaria a colonización en la pared vaginal materna. En la primera se propone que existe un ascenso del microorganismo al feto dentro del útero, mientras que en la segunda la infección ocurre durante el canal del parto o en el periodo neonatal. La clínica de la CCC suele cursar con pápulas, pústulas y vesículas, aunque también se ha descrito un eritema generalizado, descamación difusa, o placas erosivas, mientras que la CCN suele presentarse como primariamente como candidiasis intertriginosa, pudiendo extenderse a otras superficies. Como diagnóstico diferencial tenemos que tener en cuenta otras causas infecciosas como virus herpes simple, listeria, estafilococo, o estreptococo, o bien causas no infecciosas, tales como el eritema tóxico neonatorum, melanosis pustular neonatal y miliaria. Para el diagnóstico es muy útil la realización de frotis con PAS y cultivo cutáneo, así como hemocultivos para descartar afectación sistémica. El tratamiento va a depender de las características del recién nacido y los síntomas. Se recomienda vigilancia estrecha para los prematuros de peso menor de 1.500 g, o en aquellos que presenten síntomas sistémicos o compromiso del estado general, en los que puede plantearse de entrada tratamiento con antifúngico sistémico. En los neonatos que presenten afectación exclusivamente cutánea con buen estado general, el tratamiento indicado es idealmente antifúngico tópico, cursando en general con muy buena respuesta.

#### P49. MOLLUSCUM E HISTIOCITOSIS. MÁS QUE UNA CASUALIDAD

J. Boix Vilanova, A. Bauza, D. Ramos, O. Corral Magaña, M. Martínez Ortega y A. Martín Santiago

*Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca. España.*

**Introducción.** La histiocitosis por células de Langerhans (HCL) es una enfermedad rara con un pronóstico variable. Sus manifestaciones clínicas pueden ser muy variadas e incluso simular otras patologías. Existen casos descritos de infecciones asociadas a procesos reactivos histológicamente compatibles con HCL. Presentamos el caso de una niña con lesiones de *molluscum contagiosum* (MC) y lesiones de HCL.

**Caso clínico.** Una niña de 5 años sin antecedentes de interés consultaba por unas lesiones papulosas, algunas con costra y otras vesiculosas que curaban dejando una hipopigmentación residual. Algunas de estas lesiones presentaban una umbilicación central. Con la sospecha inicial de una pitiriasis liquenoide crónica o *molluscum* se le realizaron dos biopsias. En la primera se objetivaron acúmulos de células histiocíticas con núcleos indentados positivos para CD1a, S100 y CD68 que sugerían el diagnóstico de una histiocitosis. La mutación de *BRAF V600E* era negativa. En la otra biopsia se observaban cuerpos de inclusión muy sugestivos de *molluscum*. Se realizó un estudio de extensión y los resultados no mostraron signos de afectación sistémica. Las lesiones se resolvieron tras 6 semanas de tratamiento con corticoides tópicos y curetaje de algunas de las lesiones. Sin observarse recidiva tras 6 meses de tratamiento.

**Discusión.** Ante este caso nos planteamos si nuestra paciente tenía una HCL cutánea y además una infección por virus de *molluscum contagiosum* (VMC) o si la infección por VMC podría haber inducido una hiperplasia de células de Langerhans (CL). Se ha descrito un caso de una hiperplasia de CL secundaria a una infección por VMC en la que se detectó mediante PCR la presencia de ADN de VMC en una lesión de HCL. También se han publicado anteriormente casos de pacientes no diagnosticados de escabiosis con biopsias de HCL cuyas lesiones se resolvieron tras administrar tratamiento para la escabiosis. Por otro lado, también se ha descrito la asociación de HCL cutánea y sistémica asociada a infección por MC; los autores proponen que la presencia de MC podría estar favorecida por una inmunosupresión relativa provocada por la histiocitosis y si la infección por VMC podría haber reclutado células de histiocitosis, favoreciendo la formación de lesiones de HCL. Mejor conocida es la presentación atípica de HCL en forma de lesiones umbilicadas sugestivas de MC. Respecto a esto, se ha publicado una revisión de 7 pacientes con HCL cuyas manifestaciones cutáneas semejaban MC clínica pero no histológicamente.

**Conclusión.** Presentamos el caso de una paciente de 5 años con lesiones cutáneas con histología de HCL y otra de MC. Aunque no hemos podido realizar la determinación de ADN del VMC en las lesiones de HCL. En nuestra opinión, las 2 entidades estarían asociadas dada su coexistencia en el tiempo, la afectación exclusivamente cutánea y su rápida remisión. Sin embargo, continúa la duda de si nuestra paciente verdaderamente ha tenido una HCL cutánea asociada a *molluscum* o se trata de una hiperplasia de CL inducida por el VMC. En todo caso ¿hasta cuándo deberíamos hacer seguimiento y con qué pruebas complementarias?

#### P50. MOLLUSCUM CONTAGIOSUM Y SÍNDROME DE GIANOTTI-CROSTI: UNA ASOCIACIÓN INUSUAL

C. Cuenca Barrales, S. Sáenz Guirado, T. Ródenas Herranz, L. Linares González, J. Vega Castillo y R. Ruiz Villaverde

*Hospital Universitario San Cecilio. Granada. España.*

Presentamos el caso de un paciente de 3 años de edad, sin antecedentes de interés y correctamente vacunado, que acudió al servicio de urgencias por erupción cutánea pruriginosa de 2 semanas de evolución, sin respuesta a deflazacort y dextrofeniramina pautados en atención primaria. Dos días antes del comienzo del cuadro había iniciado tratamiento para un *molluscum contagiosum* (MC) en cara interna de brazo izquierdo. A la exploración se observaban pápulas eritematosas en dorso de codos, rodillas, cara, glúteos, dorso de manos y pies, que en abdomen y muslos confluían en placas po-



licíclicas con centro descamativo. Las serologías para virus de Epstein-Barr, virus herpes, hepatitis A, B y C, coxsackie y parvovirus fueron negativas. Se pautó tratamiento con antihistamínicos orales y lociones antipruriginosas condicionales, con resolución del cuadro al mes. El MC es una infección viral autolimitada causada por poxvirus cuya prevalencia hasta la adolescencia alcanza el 20% de la población pediátrica en países industrializados como Reino Unido o Japón. Se han descrito numerosas entidades inflamatorias asociadas al desarrollo de MC, que incluyen entre otros el cuadro denominado *molluscum dermatitis* o *eccema del molluscum*, que normalmente es factor pronóstico de resolución, o lesiones catalogadas como síndrome de Gianotti-Crosti-like. Sin embargo, en ocasiones el MC puede preceder a otras entidades virales como el auténtico síndrome de Gianotti-Crosti o acrodermatitis papulosa eruptiva infantil. Esta viriasis, causada principalmente por el virus de Epstein-Barr, se ha descrito asociada a hepatitis A, citomegalovirus, coxsackie, adenovirus, enterovirus, rotavirus, rubeola, parainfluenza, VIH, virus del herpes humano 6, echovirus, parvovirus, paperas, y sincitial respiratorio, así como a diversos tipos de inmunización. La patogenia que explique la sucesión de ambas viriasis no está perfectamente determinada, pero, a pesar de tratarse de un cuadro autolimitado y de buen pronóstico, se aconseja diagnóstico serológico. El tratamiento es principalmente sintomático.

#### P51. ERUPCIÓN ANÁLOGA AL SÍNDROME GIANOTTI-CROSTI SECUNDARIA A MOLLUSCUM CONTAGIOSUM

A. Estébanez, E. Silva, R. Velasco, B. Vázquez, J.M. Martín y M.D. Ramón

*Hospital Clínico Universitario de Valencia. Valencia. España.*

**Introducción.** El síndrome Gianotti-Crosti like (SGCL) es una respuesta inflamatoria exagerada secundaria a la infección por *molluscum contagiosum* (MC). Se trata de una entidad probablemente infradiagnosticada y poco frecuente.

**Casos clínicos.** Presentamos una serie de 5 pacientes de entre 4 y 10 años (tabla 1), 3 de ellos con antecedentes de dermatitis atópica. El motivo de consulta era una erupción cutánea intensamente pruriginosa de aparición súbita en las últimas 48-72 horas consistente en pápulas edematosas en áreas extensoras, en 3 casos limitadas a rodillas y codos. No había afectación del estado general, fiebre, cuadro infeccioso previo, introducción de medicación ni otro desencadenante aparente. Todos ellos tenían una consulta médica previa por MC y la aparición del exantema actual coincidía con la inflamación de los *molluscum* intuyéndose su probable relación causal. Las lesiones fueron tratadas con corticoide tópico u oral según la extensión e inflamación, resolviéndose en un plazo de 7 a 15 días.

**Discusión.** Existen varios tipos de respuestas inflamatorias en relación a la infección por MC siendo lo más frecuente la aparición de lesiones de *molluscum* sobre placas de eccema en pacientes con dermatitis atópica. Si nos referimos a la involución de los MC lo más frecuente es la inflamación local, en casos excepcionales se produce una respuesta inflamatoria extensa y generalizada como hemos descrito. El SGCL consiste en una reacción liquenoide de papulovesículas eritematosas distribuidas en rodillas, codos y nalgas que refleja la intensa respuesta inflamatoria a las lesiones de *molluscum*. La ausencia de fiebre, clínica sistémica y de otros desencadenantes como vacunación reciente o ingesta de fármacos descarta las causas más frecuentes de síndrome Gianotti-Crosti (VEB, hepatitis). La clave para el diagnóstico está en la apreciación de *molluscum* inflamados concomitantes al exantema descrito.

**Conclusión.** Presentamos una serie de 5 casos de SGCL probablemente secundario a la respuesta inflamatoria desencadenada frente a *molluscum contagiosum*.

#### P52. ERITEMA MULTIFORME EN RELACIÓN A PRIMAINFECCIÓN POR VIRUS DE EPSTEIN-BARR

O. López Barrantes, C. Rubio Flores, C. Garrido Gutiérrez, D. Arranz Sánchez, I. Prats Caelles y R.M. Díaz Díaz

*Hospital Universitario Infanta Sofía. Madrid. España.*

**Introducción.** El eritema multiforme es un proceso inflamatorio cutáneo agudo que puede afectar la piel y las mucosas y que característicamente se presenta en forma de lesiones dianiformes con componente central pseudovesiculoso o vesiculoso. Se considera que es debido a una reacción de hipersensibilidad secundaria a infecciones virales (sobre todo, infecciones por herpes virus tipo 1) o al uso de algunos fármacos, pero hasta en un 50% de los casos no se encuentra una etiología clara y el proceso se resuelve espontáneamente en la mayoría de los individuos sanos.

**Caso clínico.** Paciente mujer de 14 años remitida desde urgencias por un exantema generalizado de unos 2 días de evolución; una semana antes había presentado un cuadro urticariforme asociado a odinofagia, sin fiebre y no había tomado ningún antibiótico, aunque sí paracetamol. Presentaba lesiones generalizadas, pero más intensas en extremidades; eran elementos en pequeñas placas con centro pseudovesiculoso o incluso vesiculoso en algunas de ellas, con afectación importante de palmas y plantas y descamación de la mucosa labial y enantema en paladar blando, sin aftas en cavidad oral; sin evidencia de herpes labial evolucionado, sin síntomas sistémicos asociados (sin fiebre en ese momento, ni artralgias, ni disnea). Se diagnosticó de eritema multiforme y dada la intensa afectación se pautó un ciclo de prednisona oral. Se le realizaron Rx de tórax (que fue informada de normal), hemocultivos (negativos) y analítica con serologías virales, donde se encontró IgM e Ig G positivos y ac EBNA negativo, compatible con infección reciente por virus de Epstein-Barr (VEB); resto de serologías: citomegalovirus IgM (-), IgG (+), parvovirus IgM e IgG (-), virus herpes simple 1+2 IgM indeterminado, virus herpes tipo 6 IgM (-) IgG (+), mycoplasma IgG (-). Finalmente el diagnóstico fue de eritema multiforme secundario a primoinfección por virus de Epstein-Barr. Se resolvió el cuadro por completo en el plazo de 2 semanas.

**Discusión.** El VEB pertenece a la familia de los herpes virus; su transmisión es a través de la saliva, aunque también se ha encontrado en secreciones genitales y en leche materna; la primoinfección suele tener un curso clínico asintomático cuando se presenta en la primera infancia, dando paso a una infección latente posterior; cuando la primoinfección aparece en la adolescencia lo más frecuente es que se manifieste como una mononucleosis infecciosa, un cuadro generalizado con fiebre, faringitis, linfadenopatías y que puede presentar un exantema muy variado, sobre todo si erróneamente se le administran al paciente penicilinas. Pero además existen muchos otros cuadros clínicos cutáneos descritos en la literatura que pueden ser causados por la infección por el VEB: leucoplasia oral vellosa, acrodermatitis papulosa de la infancia, úlcera de Lipschutz, vasculitis purpúrica, síndrome de hipersensibilidad inducido por fármacos, hidroa vaciniforme y eritema multiforme. De este último existen pocos casos descritos en la literatura, como se comentaba en la introducción en los casos que se ha podido relacionar claramente con una infección, casi siempre se tratan de reactivaciones de herpes simple; otro virus de la misma familia que el VEB.

#### P53. ANETODERMIA SECUNDARIA A INFECCIÓN POR MOLUSCO CONTAGIOSO. COMUNICACIÓN DE UN CASO

C. García Millán<sup>a</sup>, S. González Rodríguez<sup>b</sup>, B. Pérez García<sup>b</sup>, S. Fernández Alonso<sup>c</sup>, I. Aldanondo Fernández de la Mora<sup>c</sup> y P. Jaén Olasolo<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Grupo de Dermatología Pedro Jaén. <sup>b</sup>Departamento de Medicina y Especialidades Médicas de la Universidad de Alcalá. Hospital Ramón y Cajal. Grupo de Dermatología Pedro Jaén. <sup>c</sup>Hospital Quirón San José. Grupo de Dermatología Pedro Jaén. España.

**Introducción.** La anetodermia es un trastorno cutáneo poco frecuente asociado a un defecto dérmico del tejido elástico, que clínicamente se caracteriza por la aparición de zonas focales de piel deprimidas que en ocasiones pueden herniarse. Puede tratarse de una entidad primaria, o secundaria a diversas dermatosis, incluyendo lupus eritematoso, pilomatrixoma, urticaria pigmentosa, amiloidosis, granuloma anular y varicela. Existen algunos casos descritos debidos a infección por moluscum contagioso.

**Caso clínico.** Presentamos un niño de 3 años, con eccema atópico de base que acudió a consulta de dermatología debido a la presencia de infección por moluscum contagioso en ambos flancos, de 3 meses de evolución. Las lesiones comenzaron a presentar signos de inflamación unos días antes, sin tratamiento. Se decide actitud expectante. El paciente acude a las cuatro semanas observándose lesiones deprimidas y atróficas en las zonas donde previamente se encontraban los MC. Algunas presentaban ligera herniación. La madre refería que tras inflamarse los MC se habían resuelto de forma espontánea, dejando estas zonas "cicatriciales".

**Discusión.** El virus de molusco contagioso es un virus de la familia Poxviridae. Las infecciones se producen tras contacto directo con personas infectadas u objetos contaminados. Existe una mayor incidencia en niños de 4 a 8 años y un segundo pico en los adultos jóvenes en la zona genital, considerándose una infección de transmisión sexual en estos casos. En pacientes con eccema atópico o inmunosupresión podemos ver infección más extensa con múltiples lesiones. La anetodermia secundaria es una afección poco frecuente, descrita con mayor frecuencia en mujeres de 20 a 40 años, tras algunas dermatosis inflamatorias. Se caracteriza por la aparición de máculas rosadas que gradualmente van evolucionando a máculas atróficas y deprimidas que ceden a la presión. La etiopatogenia es desconocida y la característica principal en la histología es un déficit focal de fibras elásticas dérmicas. La anetodermia focal secundaria se ha descrito asociada a diversas patologías como sífilis, lupus eritematoso y otras dermatosis inflamatorias. La patogenia exacta de anetodermia secundaria es desconocida y existen diversas hipótesis. La más aceptada es que la elastólisis focal se debe a la liberación de elastasas, por parte de los macrófagos, reclutados tras la activación del complemento, pero se desconoce el motivo por el que este fenómeno no es muy frecuente.

#### P54. QUERATOSIS SEBORREICAS EN LA INFANCIA: DESCRIPCIÓN DE 6 CASOS Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

B. Pinilla Martín<sup>a</sup>, A. Rodríguez Tejero<sup>b</sup>, D. López Delgado<sup>b</sup>, E. García Durán<sup>b</sup> y J. Tercedor Sánchez<sup>b</sup>

*Servicio de Dermatología. <sup>a</sup>Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. <sup>b</sup>Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada. España.*

**Introducción.** Las queratosis seborreicas (QS) son tumores benignos originados en la epidermis con alta prevalencia en la población, especialmente en mayores de 40 años. No hemos hallado ninguna serie descrita en la población pediátrica que pueda aproximarnos a la prevalencia de queratosis seborreicas en niños. Con el objetivo de que se considere esta lesión en el diagnóstico diferencial de las lesiones en pacientes pediátricos describimos una serie de 6 casos de pacientes con queratosis seborreicas vistos recientemente en nuestro servicio.

**Materiales y métodos.** Realizamos la recogida de datos de pacientes de edades comprendidas entre 0 y 16 años con diagnóstico de queratosis seborreicas diagnosticados y revisados en nuestras consultas durante los meses de septiembre y octubre de 2018. Se recogieron variables de edad, sexo, fototipo, antecedentes personales, antecedentes familiares de queratosis seborreicas, datos clínicos y dermatoscópicos de las lesiones en estudio y tratamiento recibido.

**Resultados.** Nuestra serie se compone de 6 pacientes (5 varones y 1 mujer), de edades comprendidas entre 7 y 14 años. Ninguno de

los pacientes de nuestra serie presenta antecedentes familiares de queratosis seborreicas. Dos pacientes presentaban antecedentes de verrugas vulgares, un paciente de dermatitis atópica y otro paciente estaba diagnosticado de artritis idiopática juvenil. Cinco pacientes presentaban una única queratosis seborreica, y un paciente presentaba dos lesiones. La totalidad de las lesiones se encontraban en el área facial y sus dimensiones oscilaban entre los 5 y los 11 mm de diámetro máximo. Clínicamente las lesiones se presentaban como pápulas queratósicas de coloración homogénea en cinco de los pacientes y como una lesión de coloración marrón tenue en el paciente restante. La dermatoscopia mostró patrones clásicos descritos de queratosis seborreicas: patrón cerebriforme de crestas y criptas y los denominados "fat fingers". En dos de los pacientes se decidió tratamiento conservador, en los cuatro restantes el tratamiento consistió en la aplicación de crioterapia con nitrógeno líquido con resultados satisfactorios.

**Discusión y conclusiones.** La prevalencia de queratosis seborreicas en la población de edad avanzada es prácticamente del 100%. Sin embargo, la literatura respecto a población pediátrica es escasa. En una serie de 170 pacientes realizada en población australiana, de edades comprendidas entre 15 y 30 años, se estimó una prevalencia de 23,5% de queratosis seborreicas en esta franja de edad sin observarse diferencias entre sexos. Por tanto, aunque no exista apenas bibliografía sobre la aparición de queratosis seborreicas en la infancia, es posible que no sean tan infrecuentes como hasta ahora se había dicho. Nuestra serie describe 6 pacientes pediátricos con estas lesiones y será preciso esperar más series para situar en su justa medida esta patología tan frecuente en adultos como en la infancia.

#### P55. SIRINGOMA ERUPTIVO TIPO MILIUM

M.T. Monserrat García, J.A. Lebrón Martín, J. Domínguez Cruz, T. de Zulueta Dorado, J. Bernabeu Wittel y J. Conejo Mir Sánchez

*Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. España.*

Presentamos el caso de una niña de 10 años de edad, entre cuyos antecedentes personales destacaba una dermatitis atópica leve. Consultaba por lesiones asintomáticas de menos de un año de evolución, que afectaban a las zonas de escote, abdomen y párpados inferiores, sin traumatismo local previo y sin respuesta a antibióticos y corticoides tópicos. A la exploración, se apreciaban pápulas redondeadas de 2-3 mm de coloración amarillenta, aunque algunas de ellas, en párpados y escote, eran blanquecinas y recordaban a los quistes de milium. El análisis histopatológico de una de las lesiones mostró estructuras quísticas en epidermis, en contacto con conductos de glándula ecrina, destacando la expresión en ambas estructuras de CEA, mediante técnicas de inmunohistoquímica. Se indicó tratamiento con tretinoína tópica al 0,025%, que suspendió por mala tolerancia. Por el momento, dado que las lesiones son asintomáticas, se ha decidido adoptar una actitud expectante. Los siringomas son tumores anexiales benignos, derivados de la porción ductal intraepidérmica de la glándula sudorípara ecrina. Por otro lado, los milium son estructuras quísticas pequeñas y superficiales, compuestas por queratina y que suelen localizarse en párpados y mejillas. El siringoma eruptivo tipo milium, es una entidad muy poco frecuente que combina estas dos entidades, descrita por primera vez por Friedman et al. en 1987. Hasta la fecha, existen 35 casos documentados en la literatura, destacando la serie de 12 casos publicada por Zhu et al. en 1988, aunque la mayoría de los pacientes presentaban una única lesión, en el contexto de un siringoma eruptivo clásico. Desde el punto de vista clínico, el cuadro predomina en mujeres jóvenes y adolescentes y se caracteriza por la presencia de pápulas milimétricas de aspecto firme, nacarado y brillante, que tienden a localizarse en cara, cuello, escote y miembros superiores. Se han descrito localizaciones menos habituales, como perianal o genital. Como hallazgos dermatoscópicos,

se han propuesto la existencia de retículo pigmentado en la periferia y estructuras en roseta en la zona central. Algunos autores han puesto de manifiesto una predilección étnica del cuadro, ya que la mayoría de casos reportados hasta el momento corresponden a mujeres de origen asiático. Se ha propuesto, además, la posibilidad de que exista una predisposición especial en pacientes con síndrome de Down, como ocurre con el siringoma clásico. En cuanto a la histopatología, los hallazgos fundamentales serán una estructura quística que contiene queratina en la parte superior de la epidermis, y que contacta en su parte inferior con los conductos de la glándula ecrina. Las tinciones IHQ específicas, serán positivas para CEA y negativas para Fontana- Masson. El tratamiento es a menudo insatisfactorio y con recidivas frecuentes, pudiendo optarse desde la abstención terapéutica, al tratamiento médico con retinoides o a terapéutica física mediante láser ablativo de CO<sub>2</sub> o crioterapia. A diferencia de los milium, no sería adecuada la incisión y extracción, de ahí la importancia de un correcto diagnóstico. En resumen, presentamos un caso de esta variante poco frecuente del siringoma eruptivo, siendo el nuestro, el primer caso descrito hasta el momento en la literatura europea.

### P56. AREOLAS VERDES COMO MANIFESTACIÓN DE QUISTES MAMARIOS

A. Mateos Mayo, P.T. Vilas Boas da Silva, Á. Rosell Díaz, Ll. Nieto Benito, R. Suárez Fernández y M. Campos Domínguez

*Servicio de Dermatología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.*

**Introducción.** Las lesiones mamarias tanto benignas como malignas muestran a menudo cambios en la piel suprayacente, que pueden ser clave en el diagnóstico. Los quistes retroareolares son lesiones mamarias benignas poco frecuentes, que se suelen presentar en la adolescencia y pueden dar lugar a cambios a nivel cutáneo.

**Caso clínico.** Niña de 10 años, sin antecedentes personales de interés, que acudió a nuestras consultas debido a la reciente aparición, coincidiendo con el inicio del desarrollo mamario, de una zona pigmentada en ambas areolas. En la exploración física objetivamos una mácula de coloración verdosa en la región lateral de ambas areolas de forma simétrica, sin hallazgos a la palpación. Realizamos una ecografía mamaria en la que se observaron varias lesiones hipoeoicas retroareolares bilaterales de entre 5 y 7 milímetros, compatibles con quistes simples. Se consultó al Servicio de Ginecología, que recomendó la observación de los mismos.

**Discusión.** Los quistes retroareolares se producen debido a la obstrucción del conducto de drenaje de los tubérculos areolares de Montgomery, que son las pequeñas proyecciones papilares que están presentes en el borde de la areola. Los quistes retroareolares pueden ser asintomáticos y constituir un hallazgo casual en la ecografía o pueden ser sintomáticos. El síntoma más frecuente es el dolor e inflamación debido a la sobreinfección. Cuando los quistes se localizan en la región más superficial pueden alterar la coloración de la piel y conferirle un color azulado o verdoso, como en el caso de nuestra paciente. Hasta el 80% se resuelven espontáneamente, por lo que se recomienda observación y evitar tratamientos agresivos.

### P57. TUMOR MIOFIBROBLÁSTICO EN PLACA CONGÉNITO

I. Aranguren López<sup>a</sup>, A. de Vicente Aguirre<sup>a</sup>, C. Rodríguez Caruncho<sup>a</sup>, A. Martínez Buil<sup>a</sup>, C. Lobo Morán<sup>b</sup> y J. Zubizarreta Salvador<sup>a</sup>

*Servicios de <sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitario Donostia. Donostia-San Sebastián. España.*

**Introducción.** Los tumores fibroblásticos y miofibroblásticos constituyen alrededor del 12% de los tumores de partes blandas en la

edad pediátrica, siendo la mayoría de ellos de comportamiento benigno. Presentamos un caso congénito de tumor miofibroblástico en placa (TMP), un tumor benigno propio de la infancia muy poco frecuente.

**Caso clínico.** Niño de 15 meses de edad, sin antecedentes de interés y con un desarrollo normal, presentaba en línea media de región lumbar una lesión marrónácea asintomática, que estaba presente desde el nacimiento y había crecido progresivamente. La exploración física reveló una placa relativamente bien delimitada de coloración rosada-marrónácea de 2 cm de diámetro, indurada, de aspecto fibrótico, sin ulceración ni lesiones satélite. El resto de la exploración física fue anodina. Se descartó disrafismo asociado mediante ecografía de partes blandas. Se practicó una biopsia de la lesión, observándose una proliferación celular fusiforme sin atipia ni mitosis en dermis reticular. Posteriormente se realizó una exéresis completa de la lesión. El estudio anatomopatológico demostró una proliferación fusocelular con disposición en remolinos en dermis reticular y tejido subcutáneo superficial, sin atipia ni mitosis. La lesión mostraba positividad para actina y factor XIIIa y negatividad para CD34 y S100. El estudio de translocación del gen COL1A1 fue negativo. Los márgenes quirúrgicos laterales y profundos resultaron libres de tumor. Con estos hallazgos, se llegó al diagnóstico de TMP; 6 meses después de la extirpación del tumor, no se observan recidivas.

**Discusión.** El TMP es una neoplasia benigna de estirpe miofibroblástica muy infrecuente, descrito por primera vez en 2007, con 12 casos publicados en la literatura hasta la fecha. Suele aparecer por debajo de los 4 años, afectando mayoritariamente al sexo masculino. No se encuentran casos congénitos de TMP en la literatura, conformando este el primero de estas características. Se presenta típicamente como una placa indurada de coloración rosada, eritematosa o marrónácea de gran tamaño (5 cm de media) y morfología irregular en región inferior de espalda, de lento crecimiento. El diagnóstico se basa en el análisis histopatológico, que muestra una lesión relativamente bien delimitada compuesta por abundantes células fusiformes dispuestas en fascículos cortos entre haces finos de colágeno, ocupando toda la dermis reticular y expandiéndose focalmente al tejido subcutáneo superficial.

El estudio inmunohistoquímico revela características de la estirpe miofibroblástica, mostrando positividad para actina de músculo liso y factor XIIIa, siendo negativas para CD34. El diagnóstico diferencial incluye otros tumores fibrohistiocitarios y miofibroblásticos de aparición en la infancia, como el dermatofibrosarcoma protuberans, la miofibromatosis infantil, el hamartoma fibroso de la infancia o los dermatofibromas múltiples agrupados. Este último formaría, según algunos autores, parte de un mismo espectro junto al TMP, dada su semejanza clínico-patológica. El tratamiento se basa en la cirugía con márgenes de seguridad, no observándose recurrencias en los casos en los que la escisión quirúrgica fue completa.

### P58. TUMOR FIBROSO SOLITARIO: DESCRIPCIÓN DE UN CASO PEDIÁTRICO

P. Vilas Boas, A. Sánchez Herrero, L.M. Nieto Benito, V. Parra Blanco, R. Suárez Fernández y M. Campos Domínguez

*Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.*

**Introducción.** El tumor fibroso solitario es una neoplasia rara de origen mesenquimal e histogénesis desconocida. Su descripción inicial fue en la pleura, pero posteriormente se han descrito casos en muchos otros órganos.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un niño de 14 años de edad sin antecedentes de interés remitido a nuestra consulta por una lesión en canto interno de ojo derecho de 4 años de evolución. Se realizó biopsia-extirpación de la lesión con la sospecha clínica de tumor aneural. En el estudio histológico se observó en dermis superficial

un nódulo bien delimitado no encapsulado compuesto por una proliferación fusocelular con un patrón bifásico. En su interior tenía áreas hipocelulares de estroma hialino y áreas de mayor celularidad constituidas por células con citoplasmas eosinófilos y núcleos elongados de cromatina fina. El estudio inmunohistoquímico demostró positividad para CD34 y STAT6 siendo esta proliferación celular negativa para actina de músculo liso, S100, desmina y CD68.

**Discusión.** El tumor fibroso solitario no tiene un patrón clínico específico o característico. Habitualmente se presenta como un nódulo dérmico de consistencia firme. Afecta con más frecuencia a adultos siendo los casos pediátricos raros. La región periorbitaria es la localización más frecuente cuando el tumor fibroso solitario afecta a la piel, aunque se han descrito lesiones en todas las localizaciones de la superficie cutánea. Histológicamente se caracteriza por un nódulo dérmico, bien delimitado, no encapsulado compuesto por áreas densamente celulares y áreas poco celulares. Citológicamente se caracteriza por células fusiformes con núcleo vesiculoso y citoplasma escaso. Con frecuencia, las células fusiformes se disponen alrededor de estructuras vasculares, patrón que recuerda al hemangiopericitoma. Hoy en día, muchos autores consideran que los hemangiopericitomas son en realidad tumores fibrosos solitarios densamente celulares. Inmunohistoquímicamente, las células se caracterizan por expresar CD34 y vimentina y son negativas para S100, actina de músculo liso y marcadores epiteliales. Los casos cutáneos son inmunofenotípicamente diferentes de los de la pleura, ya que los casos cutáneos resultan ser negativos para calretinina y HBME-I. Se trata de una neoplasia de comportamiento biológico benigno, en particular los casos cutáneos. La extirpación quirúrgica es el tratamiento de elección.

### P59. HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS SISTÉMICA CON MUTACIÓN BRAF TRATADA CON DABRAFENIB

S. Valenzuela Ubiña<sup>a</sup>, J.I. Gutiérrez Carrasco<sup>b</sup>, C. Collantes Rodríguez<sup>a</sup>, I. Villegas Romero<sup>a</sup>, D. Jiménez Gallo<sup>a</sup> y M. Linares Barrios<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología M-Q. y Venereología. Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz. <sup>b</sup>Servicio de Oncología Pediátrica. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. España.

**Introducción.** Las histiocitosis constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades caracterizadas por la proliferación de células dendríticas que pueden infiltrar diversos órganos. En función de la afectación de uno o varios órganos, distinguimos entre enfermedad localizada o sistémica. Son trastornos infrecuentes con mayor prevalencia en niños. Históricamente se describieron tres formas de presentación diferenciadas: granuloma eosinófilo, enfermedad de Letterer-Siwe y enfermedad de Hand-Schüller-Christian. En la actualidad, esta clasificación se ha abandonado dado que la mayoría de los pacientes presentan formas combinadas. El pronóstico es variable, dependiendo de factores como edad del paciente, órganos afectados (hígado, bazo, médula ósea) o respuesta al tratamiento.

**Caso clínico.** Niño de 1 año de edad, sin alergias medicamentosas ni antecedentes de interés. Desde los 11 meses, dermatitis exudativa del área del pañal, incluyendo región perianal, pliegue interglúteo e ingles, catalogada como dermatitis seborreica. Había recibido múltiples tratamientos tópicos, sin mejoría. Se acompañaba de episodios de heces diarreas con moco, ulceraciones perianales y fiebre con decaimiento. Se solicitó analítica completa, frotis de sangre periférica, estudio de celiaquía, hemocultivos, ecografía abdominal, coprocultivos, parásitos y sangre oculta en heces, todas ellas sin alteraciones relevantes. Únicamente presentaba cultivo perianal positivo para *E. coli* y *Klebsiella*. Se decidió ingreso a cargo de dermatología para completar estudio. A la exploración, ligero retraso ponderoestatural, sin polidipsia ni poliuria, mostrando placas erite-

matovioláceas brillantes bien delimitadas que afectaban predominantemente a pliegues inguinales y perianal (menos llamativas a nivel axilar), con afectación del fondo de pliegues sin lesiones satélites. Además, pápulas rosadas de unos 2-3 mm de aspecto morbiliforme distribuidas por abdomen junto con lesiones eritematocostrosas adheridas en cuero cabelludo. Se realizó biopsia cutánea con diagnóstico anatomopatológico de histiocitosis de células de Langerhans con mutación V600 del gen BRAF. Dada la clínica digestiva asociada, se realizó endoscopia oral con toma de biopsia, con resultado anatomopatológico de histiocitosis de células de Langerhans también en intestino delgado y grueso. Se completó el estudio de extensión con radiografía de tórax, serie ósea y RM craneal que fueron normales, así como con ecografías (mostraron adenopatías reactivas) y biopsia de médula ósea. El paciente fue remitido a la Unidad de Oncología-Hematología Pediátrica del Hospital Universitario Virgen del Rocío, donde se inició tratamiento con vinblastina + prednisona, cambiándose posteriormente a prednisona + vincristina + citarabina, sin lograr el control de la enfermedad con empeoramiento progresivo (pancitopenia, síndrome hemofagocítico, fiebre prolongada, hepatoesplenomegalia, anorexia). Se decide entonces iniciar terapia dirigida con dabrafenib 30 mg cada 12 horas, con excelente respuesta clínica y analítica. Actualmente, ante la remisión mantenida de la sintomatología, se valora el descenso progresivo del tratamiento.

**Discusión.** Los órganos más frecuentemente afectados en la histiocitosis de células de Langerhans son los huesos, piel, ganglios linfáticos, médula ósea, hígado, bazo y SNC, presentando peor pronóstico la afectación multisistémica, la presencia de hepatoesplenomegalia y la afectación de médula ósea. Presentamos un caso de histiocitosis de células de Langerhans, destacando, junto a la cutánea, la afectación digestiva, con remisión de la sintomatología con dabrafenib (pese a factores de mal pronóstico y refractariedad al tratamiento quimioterápico).

### P60. DESCRIPCIÓN DE 2 CASOS DE HISTIOCITOSIS CEFÁLICA BENIGNA

E. Silva, A. Estébanez, B. Vázquez, C. Monteagudo, H. Velasco, J.M. Martín y M.D. Ramón

Hospital Clínico Universitario de Valencia. Valencia. España.

**Introducción.** La histiocitosis cefálica benigna (HCB) es un tipo de histiocitosis no Langerhans de etiología desconocida que aparece generalmente en niños menores de 3 años.

**Caso clínico.** Se presentan dos casos de HCB, el primero se trataba de un niño de 7 meses de edad, sin antecedentes de interés, consultó por lesiones maculosas de coloración eritematomarrónacea en zona facial de 3 meses de evolución. La madre refería cambio de coloración tras el roce. El segundo se trataba de un varón de 1 año que presentaba máculas eritematomarrónaceas en zona facial y que cambiaban a un tono más eritematoso con el llanto. En ambos casos se realizó una biopsia en la que se evidenció un infiltrado en dermis superficial de predominio macrofágico. Las técnicas inmunohistoquímicas demostraron positividad para CD163, CD68 y fueron negativas para c-KIT, CD1a, S100 y langherina. En los dos casos se descartó un compromiso a nivel de otros órganos.

**Discusión.** La HCB se caracteriza clínicamente por la aparición de múltiples máculo-pápulas eritematoamarillentas o eritematomarrónaceas de entre 2-8 mm de diámetro y ligeramente sobreelevadas, que generalmente se distribuyen en cabeza y cuello. Histológicamente se caracteriza por un infiltrado histiocitario circunscrito en dermis superficial y media, con IHQ positiva para CD68 y negativa para CD1a y S100. La HCB tiene un diagnóstico fundamentalmente clínico, pero se requiere de una confirmación histológica debido a que en su diagnóstico diferencial se incluyen entidades como la urticaria pigmentosa con compromiso facial, la sarcoidosis liquenoide, el xantogranuloma juvenil, el histiocitoma eruptivo generaliza-

do, entre otros. La HCB es una entidad rara, pero de buen pronóstico, ya que generalmente no tiene compromiso sistémico y cursa con resolución espontánea de las lesiones a los 2 o 3 años en la mayoría de los casos.

### P61. A CAMINO ENTRE EL XANTOGRANULOMA JUVENIL Y LA HISTIOCITOSIS NODULAR PROGRESIVA

J.J. Andrés Lencina<sup>a</sup>, R. Aragón Miguel<sup>a</sup>, A. Calleja Algarra<sup>a</sup>, V. Dávila<sup>b</sup>, L. Maroñas Jiménez<sup>a</sup> y S. Palencia Pérez

<sup>a</sup>Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

<sup>b</sup>Universidad Militar Nueva Granada. Bogotá. Colombia.

**Introducción.** Dentro del heterogéneo grupo de las histiocitosis no X encontramos entidades como el xantogranuloma juvenil (XGJ), más común y casos más raros como la histiocitosis nodular progresiva (HNP), entre otras entidades. Está en discusión si podrían formar parte de un espectro clínico y así se propone en algunos casos de la literatura. Presentamos el caso de una paciente de 10 años de edad con lesiones encuadrables en ambos subtipos.

**Caso clínico.** Mujer de 10 años de edad, sin antecedentes de interés, derivado desde atención primaria por aparición de lesiones desde el año de vida. Se trata de lesiones asintomáticas que la paciente relaciona con traumatismos en la zona, presentando lesiones sobre todo en codos, rodillas, manos. Se trata de lesiones papulosas/ nodulares eritematoanaranjadas, algunas más profundas de consistencia semiblanda localizadas en codos, rodillas y dorso de manos. En zona interdigital de primer y segundo dedo de mano derecha presenta una placa de pequeño tamaño de coloración amarillenta-anaranjada.

**Resultados.** Se realizó biopsia de la lesión de la mano derecha con resultado histológico compatible con XGJ y se derivó a cirugía plástica infantil para extirpación de la lesión nodular de la rodilla, por molestias en la zona. La pieza de extirpación fue compatible con una HNP.

**Discusión.** El XGJ y la HNP forman parte del grupo C de las histiocitosis como parte de la familia del xantogranuloma junto a otros como el reticulohistiocitoma solitario, la histiocitosis benigna cefálica, la histiocitosis eruptiva generalizada o el xantogranuloma en adultos. Aunque dentro de la misma familia, normalmente son consideradas dos entidades distintas. La HNP se caracteriza por dos tipos de lesiones: pápulas superficiales, de color amarillo rojizo hasta 10 mm de diámetro y nódulos dérmicos de 1 a 5 cm de diámetro, normalmente de aparición progresiva y no autorresolutiva con una histología caracterizada por un infiltrado dérmico compuesto de macrófagos con citoplasma abundante, vacuolado y claro y un número variable de células multinucleadas gigantes tipo Touton. El XGJ típico se suele presentar como una o varias pápulas y/o nódulos de 0,5 a 1,0 cm de diámetro presentes desde el nacimiento o con aparición durante los primeros 6 meses de vida. Son lesiones, que casi siempre, sufren resolución espontánea a los 2 o 3 años de edad y aunque puede ocurrir a otras edades e incluso en adultos, las lesiones regresan espontáneamente. La histología es muy similar a la del XGJ y puede ser indistinguible. Todo esto refuerza la idea de que puedan formar parte de un espectro y nuestro caso, al igual que otros publicados en la literatura, podrían apoyar esta hipótesis.

### P62. RASH ERITEMATOVIOLÁCEO PERSISTENTE COMO MANIFESTACIÓN DE LEUCEMIA CUTIS

R. Salido Vallejo, G. Garnacho Saucedo, J.L. Sanz Cabanillas, J.L. Hernández Romero, P.J. Gómez Arias y A. Vélez García Nieto

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

**Introducción.** La leucemia es la neoplasia más frecuente en la infancia, sobre todo la leucemia aguda mieloide y la linfoblástica y en un 25-64% de los pacientes las células leucémicas proliferan en la piel denominándose leucemia cutis. Existe hasta un 10% de leuce-

mia cutis aleucémica sin afectación de médula ósea y puede preceder o simultanearse a la enfermedad hematológica.

**Caso clínico.** Varón de 20 meses sano sin antecedentes de interés, que acudió por exantema papular de predominio en tronco de 3 semanas de evolución acompañado de fiebre sin foco y sin afectación del estado general. Se diagnosticó de posible exantema viral, la biopsia fue inespecífica, en la analítica se detectó una monocitosis con AST elevada y en el estudio serológico se detectó una IgG positiva para CMV. Se diagnosticó de mononucleosis por CMV y se pautó tratamiento sintomático. Sin embargo, el paciente empeoró de forma acusada, aumentaron el número de lesiones y apareció un prurito incoercible que mermaba de forma importante la calidad de vida del paciente. Además, comenzó con crisis de fiebre, diarrea, astenia, anorexia y pérdida de peso. Tras dos biopsias consecutivas se llegó al diagnóstico de infiltración de tumor maligno indiferenciado muy sugestivo de leucemia aguda mieloide monocítica CD68+. Se confirmó en medulograma una infiltración de un 86% de blastos de estirpe mieloide LAM-M5. Tras un ciclo de quimioterapia de inducción SHOP-07 sin respuesta, se realizó un trasplante de progenitores hematopoyéticos haploide del padre (por la premura) obteniendo un quimerismo completo inicial, pero pronto aparecieron células leucémicas, así que se realizó una infusión de linfocitos del donante que consiguió controlar la enfermedad.

**Discusión.** La leucemia cutis se caracteriza clínicamente por su polimorfismo, pápulas o nódulos violáceos infiltrados con prurito asociado, e histológicamente es un diagnóstico difícil debido a la gran variabilidad del infiltrado y siempre debe recurrirse al estudio inmunohistoquímico. Los pacientes suelen acompañarse de una clínica sistémica importante con fiebre, astenia, dolor, pérdida de peso, artralgias, anorexia, hepatoesplenomegalia, adenopatías

**Conclusiones.** Presentamos un paciente con leucemia cutis, que permitió el diagnóstico de leucemia en médula ósea. Enfatizar la importancia de insistir en un diagnóstico ante una clínica muy sugestiva de malignidad.

### P63. LINFOMA B MARGINAL CUTÁNEO PRIMARIO EN ADOLESCENTE DE 12 AÑOS: DESCRIPCIÓN CLÍNICA, PATOLÓGICA Y ECOGRÁFICA

A. de Dios Velázquez<sup>a</sup>, B. Aubán Pariente<sup>a</sup>, M. Mir Bonafé<sup>a</sup>, B. Gómez Vila<sup>a</sup>, M.P. González Gutiérrez<sup>a</sup> y V. Beteta Gorriti<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo. <sup>b</sup>Hospital Universitario de Cabueñes. Asturias. España.

**Introducción.** El linfoma B de zona marginal cutáneo primario (LBZ-MCP) es un linfoma de bajo grado que raramente afecta a la población pediátrica. Hay publicados 29 casos en pacientes menores de 20 años. Se suele manifestar como placas o nódulos asintomáticos de predominio en tronco y extremidades, especialmente en brazos. Es más frecuente en el sexo masculino. Su buen pronóstico permite distintas opciones de manejo como la observación, exéresis, infiltración o aplicación tópica de corticoides y radioterapia, aunque esta última no se recomienda en niños. En adultos se ha estimado que casi la mitad recidiva a largo plazo, sin embargo, la tasa de extensión extracutánea o el fallecimiento es muy baja.

**Caso clínico.** Una paciente de 12 años con antecedentes de dermatitis atópica consultó por la aparición de un nódulo subcutáneo en antebrazo derecho de 2 cm y consistencia firme, lobulado y translucencia azulada. Presentaba prurito en la piel suprayacente y refería que, tras la aplicación de corticoides tópicos, el nódulo disminuía de tamaño. Posteriormente aparecieron nódulos similares en antebrazos, brazos y cara, desapareciendo algunos de ellos de forma espontánea. No se palpaban adenopatías.

**Resultados.** En la ecografía se observaban unos nódulos lobulados hipocóicos, aislados, bien delimitados y con leve refuerzo posterior, algunos de ellos con escasa señal doppler interior y tendencia a la confluencia. Se realizó una biopsia incisional de la lesión del antebra-

zo derecho, mostrando en dermis y tejido celular subcutáneo un denso infiltrado en sábana, entre centros germinales, de linfocitos medianos con núcleos aberrantes y tinción CD79, CD20, IgM y BCL2 positiva y BCL6 negativa; con restricción de cadenas lambda. El estudio de extensión con biopsia de médula ósea y TC fue negativo, por lo que se estableció un estadio T3bN0M0. La analítica no presentaba alteraciones y las serologías de *B. burgdorferi* y *H. pylori* fueron negativas. La paciente se encuentra en remisión clínica completa 2 meses después tras infiltración intralesional de triancinolona.

**Conclusión.** Aportamos un caso LBZMCP en una adolescente de 12 años; dado el curso indolente pero recurrente, se plantea un seguimiento y tratamiento conservador. La ecografía es una prueba no cruenta que puede orientar el diagnóstico de lesiones subcutáneas inespecíficas. Un nódulo hipoecoico polilobulado con vascularización central es sugestivo de poseer un alto componente celular y, por tanto, precisa de estudio histológico.

#### P64. LINFOMA B CUTÁNEO PRIMARIO DE LA ZONA MARGINAL SIMULANDO GRANULOMA ANULAR EN UN PACIENTE DE 11 AÑOS

P.J. Gómez Arias, B. Baleato Gómez, G. Garnacho Saucedo, J.L. Sanz Cabanillas, J.L. Hernández Romero y A. Vélez García Nieto

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

**Introducción.** El linfoma B cutáneo primario de la zona marginal (LB-CPZM) ha sido raramente descrito en pacientes menores de 20 años.

**Caso clínico.** Paciente niño de 11 años de edad sin antecedentes médicos de interés que consulta por la aparición lenta, progresiva y asintomática de lesiones nodulares de escaso tamaño agrupadas en número de 2-3 lesiones con epidermis intacta salvo ligero color eritematoso y distribuidas en zonas de extensión de extremidades superiores en relación con el codo, así como lesión única aislada en zona lumbar. Aportaba analítica de rutina realizada por otro motivo completamente normal. Se plantea biopsia cutánea que la familia rechaza y ante la sospecha de granuloma anular se instaura tratamiento tópico con propionato de clobetasol diario. Las lesiones mejoran en un primer momento, pero recidivan rápido tras la suspensión del tratamiento. Ante la persistencia de las mismas y la aparición de nuevas lesiones en las mismas localizaciones se insiste y se realiza biopsia cutánea. Tras consultar el caso con el Dr. Piris se establece el diagnóstico de linfoma B cutáneo primario de la zona marginal. El paciente fue remitido a Hematología para estudio de extensión.

**Discusión.** El linfoma B cutáneo primario de la zona marginal es un tipo de linfoma B cutáneo muy poco común en la infancia, siendo frecuente la afectación de más de un área anatómica. Este tipo de linfoma no tiene predilección por sexo. El diagnóstico diferencial incluye lesiones inflamatorias como granuloma anular o linfocitoma cutis asociado a infección por *Borrelia* spp. El tratamiento comprende cirugía, radioterapia en las lesiones únicas, inyección intralesional de interferón alfa 2, rituximab o doxiciclina oral  $\pm$  clobetasol 0,05% tópico. El pronóstico en estos pacientes es excelente, al igual que en los casos de presentación en el adulto.

**Conclusión.** Aunque rara, debe considerarse la posibilidad de linfoma cutáneo en lesiones nodulares recalcitrantes al tratamiento y de evolución tórpida.

#### P65. LINFOMA B CENTRO FOLICULAR CUTÁNEO PEDIÁTRICO

L. Campos Muñoz, C. Gil López, M.L. González Morales, D. Llanos Pérez, A. Conde Taboada y E. López Bran

*Hospital Clínico San Carlos. Madrid. España.*

**Introducción.** El linfoma B centro folicular cutáneo es el linfoma B cutáneo más frecuente. Suele aparecer en varones de mediana

edad, como pápulas o tumoraciones localizadas en el cuero cabelludo, frente o espalda, como lesiones únicas o múltiples. Histológicamente, se caracteriza por una proliferación neoplásica de células centro foliculares, que pueden organizarse en patrón folicular o difuso, y que son positivas para los marcadores de células B CD19, CD20 y CD79a y algún marcador del centro folicular como bcl6.

**Caso clínico.** Paciente varón de 10 años sin antecedentes de interés, que consulta por una lesión cutánea asintomática localizada en el cuero cabelludo, que había remarcado un familiar de forma casual hacía un mes. A la exploración presentaba en la región frontoparietal izquierda una lesión subcutánea más palpable que visible, de unos 6 mm móvil algo indurada bajo un cuero cabelludo normal que conservaba el cabello. Se realizó una ecografía de la lesión, que mostró un nódulo de bordes mal definidos ligeramente más ecogénico que la grasa subcutánea, sin flujo Doppler color ni calcificaciones en su interior, la cual no se extendía a planos profundos.

**Resultados.** Como las características ecográficas eran inespecíficas, se realizó una biopsia de la lesión la cual mostró un infiltrado en dermis de células de talla grande y núcleo vesiculoso, frecuentemente de aspecto plegado, con alto índice mitótico, asociadas a un componente inflamatorio de linfocitos de pequeño tamaño. El infiltrado fue positivo para CD20, CD 79a y bcl6; CD30 mostró abundantes células positivas, CD 21 y CD23 positividad de patrón folicular; el estudio molecular resultó monoclonal. CD68, factor XIIIa, S-100, CD 1a, CD8, CD3, CD99, CD4, CD117, TdT, CD123, MUM1, CD5, bcl-2 y CD10 fueron negativos. Se realizó estudio de extensión con exploración física, analítica con beta2 microglobulina y frotis sanguíneo, citometría de flujo en sangre periférica, serologías de *Borrelia burgdorferi*, citomegalovirus, VCH, VHB, VEB, VIH, VHS6, VHS7, VHS8, TAC toracoabdominopélvico y aspirado de médula ósea con citometría de flujo de médula ósea resultando todo normal o negativo. El diagnóstico fue de linfoma B centro folicular cutáneo. Se ampliaron los bordes de la cicatriz y actualmente el paciente lleva 6 meses de seguimiento sin complicaciones.

**Discusión.** El pronóstico del linfoma B centro folicular cutáneo es excelente, con una supervivencia a los 10 años del 95%. La presentación en pacientes pediátricos es excepcional, habiendo encontrado en la literatura un único caso de un paciente varón de 8 años de edad que se manifestó como un nódulo de 2 cm en el cuero cabelludo, que tuvo un pronóstico favorable. Aunque se trate de una patología excepcional, recomendamos incluir los linfomas cutáneos en el diagnóstico diferencial de los nódulos subcutáneos localizados en el cuero cabelludo y la frente.

#### P66. NUEVO CASO DE NEVUS DIVIDIDO EN EL PENE

M. Utrera Busquets, J. Sánchez López, A. Soto, L. Angulo, E. Camacho y R.M. Manzano

*Hospital La Mancha Centro. Alcázar de San Juan. Ciudad Real. España.*

**Introducción.** El nevus dividido o "en beso" es una variante clínica rara de nevus melanocítico congénito, que se localiza en zonas contiguas del cuerpo. Se describió por primera vez en 1908 con localización en los párpados. En el pene estas lesiones son muy raras, con poco más de 20 casos descritos hasta la fecha.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un varón de 10 años de edad con una lesión pigmentada en el pene. Referían que la lesión era congénita, y que únicamente crecía acorde con el desarrollo del paciente. A la exploración, inicialmente destacaba una lesión maculosa marrón en región ventral izquierda del glande y prepucio, de 15 mm de diámetro mayor con un patrón globular. Destacaba también una anomalía en la abertura de la uretra, compatible con un hipospadias. El paciente lleva 3 años de seguimiento clínico y con dermatoscopia digital, con crecimiento progresivo de la lesión acorde con el crecimiento del paciente. Con el desarrollo del pa-

ciente la lesión se ha ido separando progresivamente. Fue remitido a Urología, y no ha precisado tratamiento quirúrgico del hipospadias.

**Discusión.** El nevus dividido ocurre en zonas adyacentes del cuerpo, que durante el desarrollo embrionario se separan. La localización más frecuente es en los párpados. Únicamente hay 22 casos publicados en la literatura con localización en el pene. Se cree que se origina alrededor de la semana 11 y 14 de gestación, cuando se forman los genitales externos, y quedará dividido en dos partes, glándula y prepucio, separados por el surco. Solo hay 5 casos publicados con descripción dermatoscópica, en los que observan dos patrones: el patrón globular o el retículo-globular. La dermatoscopia ahorra las biopsias y cirugías innecesarias en mucosa genital. No hemos encontrado ningún otro caso con anomalías en el aparato genital asociada, salvo la separación incompleta del surco coronal, que se considera una variable de la normalidad.

**Conclusión.** Presentamos un nuevo caso de nevus dividido en el pene, una entidad muy infrecuente, con la peculiaridad de tener un hipospadias asociado. Hemos observado que presenta un patrón de dermatoscopia muy similar a los descritos previamente, y creemos que es fundamental esta técnica para el seguimiento de lesiones en mucosa genital, para ahorrar técnicas innecesarias. Pensamos que el hipospadias pueda ser un hallazgo casual.

#### P67. ELEVACIÓN DE LA PROTEÍNA S-100 EN NIÑOS CON NEVUS MELANOCÍTICOS CONGÉNITOS: ESTUDIO DE CASOS Y CONTROLES

A. Tomás Velázquez<sup>a</sup>, J.C. López Gutiérrez<sup>b</sup>, C. Ceballos<sup>c</sup>, M. Ivars<sup>a</sup> y P. Redondo<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Clinica Universidad de Navarra. Pamplona. <sup>b</sup>Hospital Universitario La Paz. <sup>c</sup>Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Madrid. España.

**Introducción.** La S-100 es una proteína dimérica de unión al calcio que se encuentra en melanocitos, células neurales y otros tejidos como el músculo. Parece actuar en la diferenciación y proliferación celular. Las determinaciones séricas de la concentración de S-100 han sido empleadas en pacientes con melanoma como posibles marcadores de progresión de la enfermedad, con un nivel de corte establecido en 0,12 µg/L. Además, algunos autores han descrito que los niveles de esta proteína sérica podrían determinar la severidad y mortalidad de pacientes con accidentes cerebrales isquémicos y traumatismos craneoencefálicos severos. No hemos encontrado en la literatura estudios que determinen los valores de S-100 sérica en tumores melanocíticos distintos al melanoma. El objetivo principal de este estudio casos y controles, prospectivo, observacional, realizado entre dos centros, es determinar si los niveles de la proteína S-100 en suero están elevados en niños con nevus melanocíticos congénitos. Secundariamente, las posibles relaciones entre las características de los nevus y los niveles de S-100 serán enunciadas para profundizar en ellas en estudios diseñados con ese fin.

**Material y métodos.** Los pacientes con nevus melanocíticos congénitos (NMC) medianos, grandes o gigantes, atendidos en los departamentos de Cirugía Pediátrica y Dermatología del Hospital Universitario La Paz de Madrid y la Clínica Universidad de Navarra, respectivamente, fueron incluidos. Los NMC fueron caracterizados siguiendo las recomendaciones de Krengel et al. (indicando la localización, el tamaño, el número de lesiones satélite, el color predominante, la heterogeneidad, la rugosidad de la superficie, la presencia de nódulos y la hipertrichosis). Además, la afectación del sistema nervioso central, el fototipo Fitzpatrick's, la presencia de otros nevus melanocíticos congénitos significativos y la proporción del nevus que había sido extirpada cuando la determinación de S-100 fue realizada también se indican. Niños de características basales semejantes, sin enfermedades dermatológicas, fueron incluidos como controles. La extracción de sangre periférica se reali-

zó en los casos aprovechando que portaban vía periférica durante el tratamiento quirúrgico, almacenando una pequeña cantidad de suero en congelación. En los controles, el sobrante de suero de determinaciones analíticas solicitadas por indicación médica independiente fue almacenado en congelación. Las determinaciones se realizaron usando un método de inmunoensayo electroquimioluminiscente.

**Resultados.** Treinta pacientes con nevus melanocíticos congénitos medianos, grandes o gigantes y 30 controles fueron incluidos. Los niveles de S-100 se clasificaron en 4 grupos: < 0,12 µg/L, 0,12-0,2 µg/L, 0,2-0,4 µg/L y > 0,4 µg/L. Los pacientes con nevus melanocíticos congénitos presentan concentraciones séricas de S-100 mayores que los controles (p < 0,05). En la mayoría de los pacientes se realizó tratamiento quirúrgico. En varios pacientes en quienes se determinó la S-100 sérica en distintos momentos, se evidencia un descenso de los niveles de la proteína tras la cirugía. Sin embargo, en una paciente no susceptible a tratamiento quirúrgico, dos determinaciones evolutivas muestran un incremento en los niveles de S-100 sérica.

**Conclusión.** Los pacientes con nevus melanocíticos congénitos presentan concentraciones séricas de S-100 elevadas. Se necesitan estudios estadísticos adicionales para determinar la posible implicación clínica, pronóstica o terapéutica.

#### P68. GRANULOMA FACIAL ASÉPTICO: SEGUIMIENTO ECOGRÁFICO EN UN PACIENTE TRATADO CON IVERMECTINA ORAL Y TÓPICA

E. Roé Crespo, H. Iznardo Ruiz, L.M. Falla Quiñones, L. Puig Sanz y E. Baselga Torres

Servicio de Dermatología. Hospital Sant Pau. Barcelona. España.

**Introducción.** El granuloma facial aséptico (GAFI) es una entidad pediátrica de curso benigno descrita inicialmente como "pyodermitis froide du visage" en la literatura francesa. Se manifiesta como un nódulo eritemato-violáceo de consistencia elástica y asintomático localizado principalmente en las mejillas. Su etiología es aún desconocida, pero actualmente la hipótesis más aceptada es que pertenece al espectro de la rosácea infantil.

**Caso clínico.** Varón de 2 años de edad que acudió a urgencias de dermatología con una tumoración eritematosa asintomática en mejilla D de 2 semanas de evolución asintomática, sin signos flogóticos y elástica a la palpación. Asimismo, presentaba pápulas y pústulas eritematosas a nivel perioral y en margen libre de párpado inferior I. Se le realizó ecografía de alta frecuencia con sonda de 22 MHz de la lesión, observándose una imagen hipocóica localizada en dermis de 11 x 8 x 3 mm con eje mayor paralelo a la superficie y refuerzo posterior con doppler positivo perilesional e intralesional.

Con la orientación de GAFI en contexto de una dermatitis perioral, se le prescribió ivermectina oral en toma única a dosis de 200 µg/kg e ivermectina tópica 1 vez al día.

En el control al mes se observó desaparición de las lesiones papulares periorales y oculares, pero persistencia del nódulo de la mejilla, sin observarse cambios evidentes en el control ecográfico. Se aconsejó al paciente continuar la aplicación tópica de ivermectina. A los 5 meses se realizó un nuevo control clínico y ecográfico sin cambios significativos. En el control de los 9 meses se observó una mejoría clínica, pero persistía una cicatriz lineal blanquecina con una pápula anaranjada en la zona externa. Ecográficamente se observaba una lesión hiperecóica en dermis con halo hipocóico de 2,5 x 2,5 x 1mm doppler negativa.

**Conclusiones.** El GAFI es una entidad que tiende a la resolución espontánea sin cicatrices residuales en una media de 11 meses (2-24 meses), por lo que en general se recomienda un manejo no agresivo. Dado que recientemente se ha publicado el manejo de la rosácea infantil con ivermectina tópica y oral y hay un caso publicado de GAFI que mejora espectacularmente con ivermectina tópi-

ca, se decidió tratar al paciente. Con el tratamiento se observó una mejoría importante de la dermatitis perioral sin modificación del curso clínico del GAFI. El diagnóstico ecográfico del GAFI nos ayuda a descartar otras patologías que clínicamente pueden ser similares como los abscesos, los pilomatricomas, los quistes epidermoides y los tumores vasculares. Presentamos un caso ecográfico típico de GAFI con una evolución ecográfica no tan característica, en forma de lesión hiperecoica con halo hipoeicoico que podría simular un pilomatricoma o granuloma a cuerpo extraño.

### **P69. GRANULOMA ASÉPTICO FACIAL IDIOPÁTICO: HALLAZGOS CLÍNICOS, DERMATOSCÓPICOS Y ECOGRÁFICOS. A PROPÓSITO DE UN CASO**

J. Herrerías-Moreno, A. Álvarez-Abella, I. Zarzoso Muñoz, E. Masferrer Niubó, M. García Font y N. Curcó Botargues

*Servicio de Dermatología. Hospital Universitari Mútua Terrassa. Universitat de Barcelona. Terrassa. Barcelona. España.*

**Introducción.** El granuloma aséptico facial idiopático (GAFI) es característico de la edad pediátrica y se engloba dentro del espectro de la rosácea infantil. Presentamos un caso de GAFI que presentaba las características clínicas, dermatoscópicas y ecográficas que concordaban con las descritas recientemente en la literatura.

**Caso clínico.** Niña de 10 años, con antecedentes personales de dermatitis atópica que era remitida por una lesión asintomática en la mejilla izquierda de unos 8 meses de evolución. La paciente negaba picadura o traumatismo previo. Los padres aseguraban una disminución discreta del tamaño con el tiempo. Asimismo, refería episodios previos de blefaritis. A la exploración física se objetivó un nódulo eritematovioláceo de 6 milímetros de consistencia blanda en la región malar izquierda. La dermatoscopia reveló un fondo eritematoso difuso con vasos lineares en periferia y tapones foliculares blanquecinos, sin presentar estructuras melanocíticas (de hasta 18 MHz) que demostró una imagen dérmica ovalada hipoeicoica que abombaba hacia la hipodermis, con un borde profundo lobulado y cuyo eje mayor era paralelo a la superficie cutánea. No se evidenciaron calcificaciones ni cuerpos extraños intralesionales. La hipodermis subyacente destacaba por presentar leve aumento de la ecogenicidad. Se objetivó asimismo flujo perilesional focal en un lateral de la lesión. Dadas las características clínicas, los hallazgos dermatoscópicos y ecográficos orientamos el caso de GAFI.

**Discusión.** El GAFI es típica de la infancia y cursa con uno o pocos nódulos eritematovioláceos elásticos localizados en la mejilla. De etiología desconocida, muchos autores coinciden en integrarla en el espectro de la rosácea infantil pues comparten con esta hallazgos histológicos y por asociarse a signos de rosácea ocular. El diagnóstico es eminentemente clínico, reservándose la realización de biopsia en casos dudosos. Recientemente Lobato-Berezo et al. han descrito las características dermatoscópicas del GAFI y que concuerdan con los de nuestra paciente. Rodríguez-Bandera et al. han perfilado los hallazgos ecográficos del GAFI y los comparan con otras entidades con las que el GAFI puede ser difícil de distinguir clínicamente como son el absceso, el quiste epidermoide, el pilomatricoma y la leishmaniasis. Dichas características ecográficas son superponibles a las que presenta nuestra paciente. En conclusión, creemos que la dermatoscopia y la ecografía cutánea es de gran ayuda para reforzar el diagnóstico clínico de GAFI.

### **P70. PARAQUERATOSIS GRANULAR**

F. Millán Parrilla<sup>a</sup>, E. Bernia Petit<sup>b</sup>, J. San Juan Jiménez<sup>c</sup>, Á. Arnanis Muñoz<sup>a</sup>, J. Sabater Abad<sup>a</sup> y E. Quecedo Estébanez<sup>a</sup>

*Servicio de Dermatología. <sup>a</sup>Hospital Arnau de Vilanova-Liria. <sup>b</sup>IVO. <sup>c</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Arnau de Vilanova-Liria. Valencia. España.*

**Introducción.** La paraqueratosis granular es una entidad benigna poco frecuente. Se presenta un caso infantil.

**Caso clínico.** Varón de 3 meses de edad remitido a la consulta de dermatología por presentar unas lesiones a nivel inguinal y perianal. Sus padres refieren que ha recibido tratamiento para candidiasis sin mejoría. Entre los antecedentes personales destaca un parto prematuro que requirió estar en la UCI durante 2 meses, y al ser dado de alta es cuando se detectaron las lesiones cutáneas. A la exploración se observan unas pápulas puntiformes, blanquecinas, en región inguinal y perianal. La orientación diagnóstica fue: paraqueratosis granular, lesiones de milium y candidiasis. El estudio anatomopatológico de un rebanadobiopsia informó de cambios compatibles con paraqueratosis granular, afectando exclusivamente al infundíbulo folicular. Tras eliminar el uso de cremas barrera las lesiones desaparecieron.

**Discusión.** La paraqueratosis granular es un trastorno benigno de queratinización que se presenta como pápulas en áreas intertriginosas de manera uni o bilateral.

Aunque la etiología exacta es desconocida, se han implicado factores irritantes mecánicos y químicos, destacando el uso de cremas barrera con óxido de zinc en un ambiente húmedo, comprometiéndose la barrera epidérmica en personas predispuestas. Probablemente el defecto básico se encuentre en el procesamiento de proflagrina a filagrina con una proliferación y maduración epidérmica alterada. Se han descrito casos congénitos. Clínicamente se suele presentar como pápulas queratósicas, marronáceas, y menos frecuentemente en forma de lesiones puntiformes y blanquecinas, a nivel de los pliegues. El diagnóstico puede facilitarse mediante el examen citológico tras rascado superficial o rebanado que muestra paraqueratosis junto a una retención de gránulos de queratohialina dentro del estrato córneo engrosado con preservación del estrato granuloso. El diagnóstico diferencial incluye en la edad infantil las erupciones en área del pañal, especialmente en atópicos. La eliminación del agente irritante mejora el cuadro apoyando el papel de un patrón reactivo. Nos ha parecido interesante recordar este cuadro para pensar en él ante esta presentación clínica que no es la más frecuentemente comunicada, así como para evitar tratamientos tópicos (corticoides, antifúngicos), que son ineficaces si no se eliminan los factores irritantes como el uso de cremas barrera en el área del pañal.

### **P71. ALOPECIA AREATA. ¿HASTA DÓNDE LLEGAR PARA TRATARLA?**

C. Prat, A. Vicente, J. Piqueras, A. Talavera y M.A. González-Enseñat

*Servicio de Dermatología. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. Barcelona. España.*

A pesar de que la alopecia areata (AA) es una enfermedad benigna desde el punto de vista médico, supone un gran impacto a nivel emocional y psicológico y afecta de forma importante a la calidad de vida de los pacientes. Puede afectar la imagen personal, la autoestima, las relaciones sociales, el trabajo o las actividades escolares. En los casos pediátricos estas alteraciones emocionales no solo afectan a los niños sino también a sus padres o cuidadores. Se revisan los casos de AA tratados en el Hospital Sant Joan de Déu desde 2016 que presentaron efectos secundarios derivados de dichos tratamientos. Los diferentes tratamientos utilizados son: corticoides tópicos ± minoxidil 2 o 5%, antralina 1%, difenciprona, corticoides orales, metotrexato o ciclosporina. Los efectos adversos observados son: acné, dermatitis irritativa, pigmentación folicular, eccema "ide" a distancia, adenopatías reactivas e hipertrichosis. El gran impacto en la calidad de vida de estos pacientes hace que en muchos casos los pacientes y sus padres soliciten tratamientos a pesar de sus efectos adversos.



### P72. ALOPECIA AREATA UNIVERSAL DE LARGO TIEMPO DE EVOLUCIÓN TRATADA CON TOFACITINIB

D. Nieto Rodríguez, M. Feito Rodríguez, C. Chiloeches Fernández, L. Quintana Castanedo, R. Maseda Pedrero y R. de Lucas Laguna

*Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.*

**Introducción.** La alopecia areata es una entidad de etiología aún desconocida que puede suponer un importante problema a nivel social y emocional, sobre todo en la población pediátrica y en los adolescentes, y para la que no existen guías de tratamiento estandarizadas. Los inhibidores de JAK son un grupo de fármacos emergente con potenciales aplicaciones variadas en el ámbito de la Dermatología.

**Caso clínico.** Paciente de 17 años diagnosticada de alopecia areata universal desde los 5 años. Había recibido tratamientos previos con respuesta parcial o nula en todas las ocasiones con corticoides (tópicos, orales e intralesionales), minoxidil al 5%, varios ciclos de difenciprona tópica a dosis progresivamente ascendentes (desde 0,001% a 1%) y metotrexato semanal a dosis variables ajustadas a peso (desde 7,5 a 15 mg/semanales). Tras un año y medio sin tratamiento y dada la importante repercusión psicosocial y académica, se decide inicio de tratamiento con tofacitinib 5 mg/12 horas, previo screening habitual. A los 2 meses se objetivaba un tacto raso del cuerpo cabelludo con signos de folliculitis y a los 3 meses se objetivó una repoblación completa incluyendo cejas, pestañas y vello corporal, con una reducción del SALT del 100%. Esta respuesta se mantuvo a los 5 meses sin efectos secundarios asociados.

**Discusión.** Los inhibidores JAK se han demostrado útiles, aunque fuera de ficha técnica, en gran cantidad de patologías dermatológicas. Según estudios recientes, su efecto en la alopecia areata se relaciona con la disminución de la producción de linfocitos T NKG2D+ y bloqueando el efecto del interferón-gamma liberado por los mismos, previniendo la apoptosis de las células del epitelio folicular. Los estudios en población pediátrica objetivan recrecimientos significativos a partir de los 3 meses con reducción del SALT mayores del 50% con mínimos y reversibles efectos secundarios (infecciones respiratorias leves, elevación de transaminasas y elevación de colesterol). Al igual que en los adultos, las formas totales y universales y una evolución superior a 10 años han demostrado una potencial menor respuesta al tratamiento, por lo que usarlos en la adolescencia puede ser útil para evitar la irreversible pérdida del cabello. Sin embargo, existen aún controversias acerca de su seguridad a largo plazo y de la duración óptima del tratamiento.

**Conclusiones.** Presentamos el primer caso de alopecia areata en población adolescente tratada con tofacitinib en el Hospital Universitario La Paz con excelente respuesta a los 5 meses. Destacar el buen resultado obtenido a pesar del largo tiempo de evolución, un factor que se ha relacionado en la literatura con una peor respuesta al tratamiento con inhibidores de JAK.

### P73. SÍNDROME DE ANAGEN SUELTO EN DOS HERMANAS. NO SOLO EN CABELLO CLARO

P. Aguayo Carreras<sup>a</sup>, T. Ródenas Herranz<sup>a</sup>, L. Linares González<sup>a</sup>, A.C. Menéndez-García Estrada<sup>b</sup> y S. Sáenz Guirado<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Hospital Universitario San Cecilio. Granada. <sup>b</sup>Hospital Universitario Torrecárdenas. Almería. España.*

El síndrome del cabello en anágeno suelto es una entidad benigna y autolimitada que afecta clásicamente a niñas de pelo claro y se caracteriza por la presencia de un cabello corto y escaso que se extrae fácilmente del cuero cabelludo sin dolor a la pilotracción. En su patogenia parecen jugar un papel fundamental las alteraciones en el anclaje del cabello y se han descrito casos familiares con herencia autosómica dominante. Presentamos el caso de dos hermanas de 1 y 2 años de edad, de cabello moreno, que consultaron por alopecia difusa de aparición progresiva en los últimos meses y

mínima necesidad de cortar el pelo con crecimiento normal de las uñas. El estudio con microscopio óptico reveló que los cabellos desprendidos se encontraban en fase anágena en más del 50%, con bulbos deformados en ángulo agudo con forma de "palo de golf" y cutícula distal acanalada y deflecada "en calcetín arrugado" siendo estos hallazgos junto con la clínica concordantes con un síndrome del cabello en anágeno suelto.

### P74. HALO SCALP RING ALOPECIA SECUNDARIO A CAPUT SUCCEDANEUM: A PROPÓSITO DE UN CASO

A. Calleja Algarra, R. Aragón Miguel, J.J. Andrés Lencina, C. Postigo Llorente y S.I. Palencia Pérez

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

**Introducción.** El término Halo Scalp Ring Alopecia (HSR) hace referencia a un patrón de alopecia lineal en anillo que aparece en el periodo perinatal y se asocia a la presencia de un caput succedaneum. El conocimiento de esta entidad y su diagnóstico precoz van a ser fundamentales para evitar la realización de pruebas complementarias innecesarias o el empleo de tratamientos escasamente eficaces.

**Caso clínico.** Lactante de 2 meses, que acude a nuestro servicio por presentar desde el primer mes de vida, un área alopécica circular, bien delimitada a nivel de la región occipital y ambas zonas parietales. El test de tracción resultó negativo y a la exploración tricoscópica se observó una alopecia cicatricial con ausencia de orificios foliculares. Como antecedentes prenatales, la madre precisó realización de una cesárea de urgencia a las 36 semanas de gestación dada la falta de progresión de trabajo de parto. En los primeros minutos de vida, el recién nacido sufrió un distrés respiratorio y una hipoglucemia asintomática que precisaron ingreso en Unidad de Cuidados Intensivos, así como un extenso caput succedaneum sin repercusión sistémica.

**Discusión.** Dados los datos de la anamnesis y las características clínicas se estableció el diagnóstico de HSR alopecia secundaria a caput succedaneum. Este patrón de alopecia describe una alopecia lineal de morfología en anillo a nivel del cuero cabelludo de inicio en periodo perinatal o neonatal temprano y se atribuye a la presencia al nacimiento de un caput succedaneum. El caput succedaneum se define como una extravasación serohemática a nivel subcutáneo, presentando en general buena evolución, con resolución espontánea en pocos días. Su aparición se debe a una presión excesiva ejercida por la pelvis materna sobre el feto durante el parto y se relaciona con partos complicados o instrumentales. A consecuencia de esta presión mantenida, se produce la formación de esta zona alopécica que dibuja los márgenes del caput succedaneum. Como factores de riesgo para el desarrollo de HSR alopecia se encuentran: madres primigrávidas, ruptura prematura de membranas o feto con elevado peso para la edad gestacional como en el caso de nuestro paciente. En general, la evolución es buena, con repoblación completa de la alopecia, pero en casos de caput succedaneum extenso o necrótico se produce una disminución de flujo sanguíneo con daño isquémico y pérdida de tejidos con el consiguiente riesgo de sobreinfección. El diagnóstico diferencial de esta entidad debe incluir la aplasia cutis y alopecia cicatricial secundaria a procesos infecciosos o traumáticos. En cuanto al tratamiento, inicialmente se recomienda observación dado el buen pronóstico de la mayoría de los casos. En casos severos de alopecia cicatricial se puede plantear la extirpación de la zona alopécica tras expansión de tejidos.

**Conclusiones.** HSR alopecia es una forma peculiar de alopecia asociada a caput succedaneum, que no requiere realización de pruebas complementarias ni despistaje de anomalías congénitas asociadas. En general, se recomienda actitud expectante dado el buen pronóstico, reservándose el tratamiento quirúrgico para casos severos.

## P74 BIS. HETEROCROMÍA DEL PELO DEL CUERO CABELLUDO SIGUIENDO LAS LÍNEAS DE BLASCHKO

M. Matellanes Palacios<sup>a</sup>, E. Quecedo Estébanez<sup>a</sup>, J. Sabater Abad<sup>a</sup>, J. San Juan Jiménez<sup>b</sup>, V. Pont Sanjuan<sup>a</sup> y F. Millán Parrilla<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Arnau de Vilanova. Valencia. España.

**Introducción.** La heterocromía del pelo del cuero cabelludo sin cambios cutáneos asociados es rara. Presentamos el caso de un niño de 5 años con esta condición.

**Caso clínico.** Se trata de un varón de 5 años de edad que desde hacía 6 meses presentaba franjas de pelo de distinto color y densidad, dispuestos en forma de banda siguiendo las líneas de Blaschko. No existían antecedentes personales ni familiares de interés. Tampoco antecedente de traumatismo previo en el cuero cabelludo. La exploración física no mostró alteraciones a nivel cutáneo-mucoso ni de anejos cutáneos. No se observaron anomalías en el desarrollo psicomotor. El estudio analítico fue normal. La visión microscópica de los pelos obtenidos de las distintas zonas mostró diferencias de color y densidad, correlacionadas con el aspecto clínico.

**Discusión.** La heterocromía capilar implica la presencia de dos colores diferentes de pelo en el mismo individuo no inducidos artificialmente. Pueden deberse a anemia por deficiencia de hierro, mutaciones genéticas o mosaicismo, aunque a veces esta condición es fisiológica, especialmente cuando los mechones están distribuidos simétricamente. El patrón siguiendo las líneas de Blaschko en el cuero cabelludo ha sido descrito recientemente, y se cree que podría deberse al mosaicismo somático de uno o más genes involucrados en la pigmentación. Nos ha parecido interesante este cuadro ante la poca frecuencia de casos descritos en la literatura. Consideramos necesario el seguimiento del paciente, por si formase parte de un mosaicismo o mutación genética, que pueda debutar en un futuro con lesiones asociadas.

## P75. ¿QUÉ TIENEN LOS NIÑOS EN LA CABEZA?

P. Cordero Romero, M.A. Ronco Poce y A.I. Sánchez del Campo

Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Infanta Elena. Madrid. España.

Presentamos los casos de 3 niñas de 9, 11 y 12 años, remitidas a nuestra consulta desde Atención Primaria por caída del cabello de meses de evolución. En la primera de ellas observamos cabellos cortos de distintas longitudes en todo el cuero cabelludo, con presencia de cabellos más largos a nivel occipital. La segunda presentaba pérdida de cabello frontal y temporal anterior asociado a pérdida de pestañas. La tercera presentaba alopecia bitemporal y biparietal muy llamativa, con extensión occipital izquierda. La primera impresión diagnóstica fue de tricotilomanía en los 3 casos. Para reforzar esta sospecha, además de investigar el contexto sociofamiliar de las niñas, realizamos una tricoscopia. En los dos primeros casos apreciamos cabellos de distintas longitudes, puntos negros y el signo del tulipán. Sin embargo, la tricoscopia de la tercera niña mostró cabellos en sacacorchos y descamación fina, orientando entonces el caso hacia una tiña capilar. Iniciamos tratamiento con minoxidil 2%, cistina 500 mg cada 12 horas y N-acetilcisteína 600 mg al día en los dos primeros casos y, en el tercero, además asociamos terbinafina 125 mg al día y Ciclochem® solución 2 veces al día. Solicitamos una analítica sanguínea con bioquímica, hemograma, función tiroidea, zinc, hierro, ácido fólico y vitamina B12, que resultó normal en los 3 casos. El examen microbiológico fue negativo en los dos primeros casos y positivo en el tercero para *Trichophyton rubrum*. El caso 3 mostró una mejoría espectacular al mes de tratamiento, con resolución completa del cuadro y repoblación total en el seguimiento a los 4 meses. La niña del primer caso mostró mejoría a los 3 meses, coincidiendo con el periodo estival, con empeoramiento tras el inicio del año escolar. El 2.º caso no

mostró mejoría en la revisión. Ambas fueron remitidas a la Unidad de Salud Mental Infantil. La caída del cabello es un motivo de consulta frecuente en dermatología. Las causas más comunes de caída de cabello en niños son la alopecia areata, tiña capilar, alopecia por tracción y tricotilomanía. Otras menos frecuentes son las infecciones bacterianas y las enfermedades sistémicas como alteraciones tiroideas, anemia ferropénica, malnutrición y anomalías estructurales del pelo(1,2). El diagnóstico requiere una detallada anamnesis, exploración física de cabello y cuero cabelludo, examen microbiológico y analítica sanguínea con hemograma, niveles de hierro, zinc y test de función tiroidea. La tricoscopia es una herramienta diagnóstica no invasiva, que ofrece patrones útiles en el diagnóstico diferencial de algunos de estos procesos. Los hallazgos tricoscópicos de la tiña capilar son cabellos en coma, en sacacorchos, puntos negros y cabellos cortos rotos (1). En la tricotilomanía se aprecian cabellos con puntas deshilachadas, el signo del tulipán, rotura a diferentes longitudes, cabellos cortos y enrollados y residuos amorfos (1,4). Además, la tricoscopia se muestra como un medio útil para la discontinuación del tratamiento antifúngico en tiñas, alternativo al cultivo fúngico (5). Presentamos los casos de 3 niñas con pérdida de cabello, que clínicamente impresionaban de tricotilomanía. En todos ellos, la tricoscopia fue de gran ayuda, permitiendo reorientar el tercero hacia una tiña capilar.

## P76. PIERNAS ERITEMATOVIOLÁCEAS EN BIPEDESTACIÓN: UN SIGNO DE INTERÉS EN CARDIOLOGÍA PEDIÁTRICA

E.M. Sánchez Martínez, M.I. García Briz, H. Gegúndez Hernández, L.M. Moneva Léniz<sup>a</sup>, M.D. Fuertes Prosper y A. Mateu Puchades

Servicio de Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología. Hospital Universitario Doctor Peset. Valencia. España.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña de 12 años remitida desde Cardiología, donde estaba siendo estudiada por episodios de taquicardia sinusal de origen no filiado desde hace 1 año. Consultaba por eritema bilateral en piernas de varios meses de evolución, que aparecía con la bipedestación y desaparecía en decúbito. A la exploración física, se evidenciaba la aparición de las lesiones en ambas piernas con este cambio postural, que consistían en un fondo eritematoso sobre el que aparecían máculas hipocrómicas de bordes mal definidos que contenían otras máculas de menor tamaño rojo-anaranjadas. No presentaba lesiones en otras localizaciones. Se midieron tanto la tensión arterial como la frecuencia cardiaca en decúbito y tras 10 minutos de bipedestación, que pasaron de 97/63 mmHg a 106/71 mmHg y de 82 lpm a 103 lpm, respectivamente. Tras la realización de una analítica completa con perfil de autoinmunidad, ecocardiografía, Holter de electrocardiografía y ecografía doppler de miembros inferiores con resultados dentro de la normalidad, se llegó al diagnóstico de síndrome BASCULE (el acrónimo en inglés de 'Bieranemic spots, cyanosiswith urticaria-likeeruption').

**Discusión.** El síndrome BASCULE es una dermatosis vasomotora benigna de reciente descripción, que consiste en la aparición de máculas hipocrómicas con máculas o pápulas urticariales en el centro sobre un fondo cianótico en bipedestación mantenida. Su mecanismo fisiopatológico se relaciona con el efecto del estasis venoso y la hipoxia sobre la microcirculación. Aunque en los casos descritos en la literatura se procedió al estudio histológico de las lesiones urticariales, la baja especificidad y la discordancia entre los hallazgos hace innecesaria su realización en los casos en los que el cuadro clínico sea sugestivo. Se ha descrito la cianosis en miembros inferiores asociada a máculas de Bier como una manifestación del síndrome de taquicardia ortostática postural, así como un caso de síndrome BASCULE asociado a episodios sincopales. Por tanto, resulta de interés el conocimiento de este síndrome por parte de pediatras y cardiólogos, así como el despistaje de trastornos del ritmo cardiaco e intolerancia ortostática cuando detectemos estas lesiones.

### P77. NEUTROPENIA CONGÉNITA, DISMORFISMO FACIAL Y CIRCULACIÓN VENOSA PROMINENTE

A. Giacaman<sup>a</sup>, J.A. Salinas Sanz<sup>b</sup>, S. Navarro Noguera<sup>b</sup>, C. Díaz de Heredia Rubio<sup>c</sup> y A. Martín-Santiago<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Departamento de Dermatología. <sup>b</sup>Departamento de Hematología y Oncología Pediátrica. Hospital Universitari Son Espases. Palma de Mallorca. <sup>c</sup>Departamento de Hematología y Oncología Pediátrica. Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona. España.

**Introducción.** El fenotipo de los pacientes con mutaciones en G6PC3 (glucose-6-phosphatase, catalytic subunit 3) es amplio. Más del 75% de ellos presentan anomalías cardíacas. También se describen anomalías neurológicas como déficit cognitivo, hipoacusia neurosensorial y microcefalia. Otros hallazgos clínicos son anomalías urogenitales, dismorfismo facial y en un 65% de los casos se describe una circulación venosa prominente. El diagnóstico diferencial incluye el síndrome de Ehlers-Danlos, Wiskott-Aldrich, Kabuki, Cohen, Schwachman-Diamond, Di George y Fanconi entre otros. En general el pronóstico es bueno. El tratamiento depende de la gravedad de la neutropenia e incluye antibióticos profilácticos, factores estimuladores de colonias de granulocitos, transfusiones y trasplante de médula ósea. La abstención terapéutica podría ser fatal.

**Caso clínico.** Varón de 8 años, hijo de padres consanguíneos, con antecedente de neutropenia congénita y trombocitopenia cíclica, sepsis neonatal, aftas orales recurrentes e infecciones respiratorias de repetición. Además tenía antecedente de cardiopatía, criptorquidia, enfermedad renal crónica, retraso del desarrollo y fallo de medro. Fue remitido a nuestra consulta por una facies peculiar y venas dilatadas en el cuerpo. A la exploración física destacaba una cara triangular con labios prominentes, aftas orales y una circulación venosa prominente en tronco y extremidades. El cariotipo fue 46XY, y no se observaron mutaciones en ELANE, HAX1 y WAS. El aspirado de médula ósea reveló un retraso en la maduración de los granulocitos. Se confirmó una delección en homocigosis de 1bp en el exón 2. La misma mutación en heterocigosis fue detectada en su padre y hermano. Nuestro paciente persiste con neutropenia leve y se mantiene con tratamiento antibiótico profiláctico.

**Conclusión.** Los hallazgos clínicos de pacientes con mutaciones en G6PC3 están escasamente descritos en la literatura y pueden ayudar a realizar un diagnóstico precoz.

### P78. AFECTACIÓN HEPÁTICA EN LOS HEMANGIOMAS INFANTILES: ESTUDIO RETROSPECTIVO DE 28 CASOS

V. Cabezas Calderón, T. Repiso Montero, J. Mollet Sánchez, C. González-Cruz, E. Hernández Ruiz y V. García-Patos Briones

*Servicio de Dermatología. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona. España.*

**Introducción.** Los hemangiomas infantiles (HI) son tumores vasculares cutáneos que pueden proliferar y crecer durante los primeros meses de vida. La presencia de múltiples HI se ha asociado con la presencia de hemangiomas hepáticos y su detección precoz permite una mejor prevención de complicaciones de los mismos. No obstante, todavía existen controversias sobre cuándo debemos realizar este cribaje, aceptándose que estaría justificada su realización cuando existen más de 5 lesiones. El objetivo de este estudio es describir nuestra experiencia con esta entidad.

**Material y métodos.** Recogimos todos los pacientes con más de 1 HI a los que se le había solicitado una ecografía abdominal desde el servicio de dermatología pediátrica de nuestro hospital en los últimos 10 años.

**Resultados.** Se han identificado un total de 28 pacientes (8 varones) con presencia de múltiples HI (rango de 2 a 50). Nueve de ellos eran prematuros y en 3 pacientes se hizo el diagnóstico clínico de hemangiomatosis neonatal (HN). La mediana de edad a la que se solicitó la ecografía de cribado abdominal fue a los 6 meses. Solo en 2 pacientes se detectaron hemangiomas hepáticos, la primera una lactante

prematura con HN y más de 40 HI cupuliformes; la segunda otra lactante prematura con HN y más de 30 HI cupuliformes. El patrón de afectación hepática de todos los casos fue multifocal. No se detectaron HI en otros órganos. El tratamiento utilizado en ambos casos fue propranolol durante 9 y 14 meses, respectivamente, con la consiguiente involución de tanto hemangiomas hepáticos como cutáneos. Ningún paciente presentó complicaciones asociadas.

**Discusión.** La presencia de múltiples HI se ha asociado con la presencia de hemangiomas hepáticos, a menudo asintomáticos. En nuestra serie, el sexo femenino, la prematuridad y un número de HI superior a 30 (HN) fueron los factores comunes en los casos con afectación hepática. El propranolol también fue eficaz para los hemangiomas hepáticos en estos pacientes, como ya se apunta en otros estudios publicados.

### P79. HEMANGIOMA PAPILAR: CARACTERIZACIÓN ECOGRÁFICA E HISTOLÓGICA DE UN CASO PEDIÁTRICO

B. Bancalari<sup>a</sup>, I. Colmenero<sup>b</sup>, L. Noguera-Morel<sup>a</sup>, A. Torreló<sup>a</sup>, J. Enriquez de Salamanca<sup>c</sup> y Á. Hernández-Martín<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. <sup>c</sup>Servicio de Cirugía Plástica. Hospital Universitario Infantil Niño Jesús. Madrid. España.

**Introducción.** Los hemangiomas cutáneos suelen caracterizarse por presentar una clínica, evolución e histología características. Sin embargo, existen variedades infrecuentes difíciles de diagnosticar clínicamente, como es el caso del hemangioma papilar, el cual se encuentra en la categoría de tumores vasculares benignos dentro de la clasificación ISSVA para anomalías vasculares 2018. Presentamos el caso de una niña de 9 años con un hemangioma papilar facial estudiado ecográficamente e histológicamente.

**Caso clínico.** Mujer de 9 años con antecedente de tumor miofibroblástico intestinal extirpado a los 13 meses de vida, que consulta por presentar una lesión adquirida de 4 años de evolución y lento crecimiento adyacente a comisura labial derecha. En la exploración física se apreciaba una pápula violácea de 0,5 cm de diámetro, de bordes bien definidos y consistencia semisólida, ligeramente depresible. La ecografía cutánea demostró una lesión nodular dermohipodérmica focal con refuerzo posterior e intensa vascularización de alto flujo. El estudio histológico reveló una lesión dérmica profunda constituida por grandes lóbulos bien definidos compuestos por capilares ramificantes con revestimiento endotelial en tachuela, con inclusiones intracitoplasmáticas globulares eosinofílicas ocasionales, compatible con hemangioma papilar. La paciente permanece asintomática, sin signos de recidiva hasta la actualidad.

**Discusión.** El hemangioma papilar es una variante muy infrecuente de hemangioma que se presenta típicamente en cara y cuello, con predilección por varones. La mayoría de las lesiones se presentan en la edad adulta, con una mediana de 57 años, pero existen casos descritos en la infancia. La histología es característica y es el único modo de confirmación diagnóstica de certeza. Suele presentar un comportamiento benigno, donde la exéresis simple es el tratamiento de elección, tras la cual no se han descrito metástasis ni recurrencias, salvo un caso recurrente de comportamiento no agresivo. Destacamos la descripción ecográfica previamente descrita, que podría ser de utilidad para el diagnóstico prequirúrgico de estas lesiones en un futuro.

### P80. HALLAZGOS ECOGRÁFICOS DE LAS LESIONES CUTÁNEAS EN EL SÍNDROME DE MALFORMACIÓN CAPILAR-MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA: PRESENTACIÓN DE TRES CASOS

C. Chiloeches Fernández, A.I. Rodríguez Bandera, L. Quintana Castanedo, D. Nieto Rodríguez, M. Feito Rodríguez y C.R. de Lucas Laguna

*Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.*

**Introducción.** El síndrome malformación capilar-malformación arteriovenosa (MC-MAV) es una enfermedad genética, de herencia autosómica dominante, producida por mutaciones a nivel del gen RASA-1. Se caracteriza por la asociación de pequeñas manchas rosadas multifocales en la piel y de malformaciones arteriovenosas (MAV), fundamentalmente localizadas a nivel del sistema nervioso central, estas últimas presentes hasta en un 30% de los pacientes.

**Caso clínico.** Presentamos tres pacientes con MC-MAV, todos ellos con un cuadro clínico característico y uno de ellos confirmado genéticamente, en los que la ecografía de alta frecuencia (22 MHz) evidenció malformaciones vasculares de alto flujo bajo cada una de las manchas rosadas cutáneas.

**Resultados.** Demostramos mediante ecografía la presencia de malformaciones vasculares de alto flujo en las lesiones cutáneas de tres pacientes con MC-MAV.

**Discusión.** Desde la descripción de este síndrome, las lesiones cutáneas han sido interpretadas como malformaciones capilares (MC), tanto por el aspecto clínico como por los hallazgos histopatológicos. Sin embargo, la ecografía ha permitido detectar malformaciones de alto flujo en el tejido celular subcutáneo subyacente a las lesiones cutáneas y se ha postulado la teoría de que las máculas rosadas sean la expresión de MAV hipodérmicas. La presencia de capilares y venas dilatadas en la dermis que se objetivaron en los pocos estudios histopatológicos descritos en la literatura podrían interpretarse como parte de una malformación arteriovenosa más profunda. Con estos casos queremos apoyar la teoría de que las lesiones cutáneas en este síndrome son también MAV y no MC. Si esto fuera cierto, la ecografía podría jugar un papel clave en el diagnóstico de esta entidad.

### P81. MALFORMACIÓN CAPILAR DIFUSA CON SOBRECRECIMIENTO: ¿FORMA PAUCIEXPRESIVA DE MACROCEFALIA-MALFORMACIÓN CAPILAR?

V. Beteta Gorriti<sup>a</sup>, I. Vázquez Osorio<sup>b</sup>, Á. de Dios Velázquez<sup>a</sup>, M. Espasandín Arias<sup>a</sup>, Suárez<sup>a</sup> y E. Rodríguez Díaz<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Hospital Universitario de Cabueñes. Asturias. <sup>b</sup>Hospital Clínico Universitario de Santiago. <sup>c</sup>Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo. Asturias. España.

**Introducción.** El término “malformación capilar difusa con sobrecrecimiento” fue propuesto por Lee et al. en 2013 para designar aquellos pacientes con una malformación capilar reticulada extensa asociada a sobrecrecimiento, que no cumplían criterios diagnósticos para otras entidades bien establecidas de anomalías vasculares y sobrecrecimiento asimétrico, tales como el síndrome de Klippel-Trenaunay, cutis marmorata telangiectática congénita y macrocefalia-malformación capilar.

**Caso clínico.** Niña de 8 años que presenta desde el nacimiento una extensa malformación vascular superficial afectando a casi la totalidad del tronco y extremidades, y combinando un patrón reticulado principalmente en extremidades con un patrón homogéneo parcheado más difuso en tronco y plantas. Presenta además hemihipertrofia facial y de extremidades superior e inferior izquierdas, y sindactilia del 2.º y 3.º dedo de ambos pies. Subjetivamente impresiona un perímetro cefálico elevado. Asimismo, asocia retraso leve en el lenguaje, dificultades de aprendizaje y escoliosis. Como antecedentes familiares destacan sindactilia del 2.º y 3.º dedo de pies en su bisabuela materna y una prima materna.

**Resultados.** Mediciones del perímetro cefálico normales, alcanzando el percentil 88. Ecografías abdominales anuales normales. Resonancia magnética: malformación de Arnold-Chiari tipo I. Estudio genético de PIK3CA en sangre periférica: no se identifican variantes en la secuencia del gen.

**Discusión.** La malformación capilar difusa con sobrecrecimiento (MCDS) se caracteriza por una malformación capilar (MC) extensa, que abarca de forma contigua múltiples regiones anatómicas asociada a distintos grados de sobrecrecimiento.

La MC presenta una morfología reticulada y puede acompañarse de áreas homogéneas principalmente en localizaciones acrales. El sobrecrecimiento es progresivo y puede afectar cualquier área anatómica, siendo más frecuente la afectación de una sola extremidad, principalmente inferior. No existe correlación entre el área de sobrecrecimiento y la localización o intensidad de la MC. Sin embargo, sí se relaciona un mayor número de áreas afectadas por la MC con la presencia de hemipertrofia, lo cual se corrobora en nuestra paciente. La hemihipertrofia se relaciona con un riesgo aumentado de tumor de Wilms (TW); sin embargo, hasta la fecha no se ha reportado ningún caso de MCDS y TW2. En nuestra paciente las ecografías abdominales han sido hasta el momento normales. Se postula que la MCDS pueda representar una manifestación de menor expresividad clínica dentro del espectro de sobrecrecimiento relacionado con PIK3CA, al presentar una gran similitud fenotípica con el cuadro de macrocefalia-malformación capilar (M-MC). En nuestra paciente no se identificaron mutaciones en el gen PIK3CA en sangre periférica, lo cual no descarta mutaciones somáticas poscigóticas. Por otro lado, llama la atención el antecedente familiar de sindactilia por vía materna. Quizá más estudios puedan esclarecer una alteración genética subyacente concurrente responsable de esta manifestación.

**Conclusión.** Presentamos un caso de MCDS, una entidad dentro del espectro de los síndromes que asocian malformaciones vasculares y sobrecrecimiento, destacando la similitud entre este cuadro y el de M-MC.

### P82. PRESENTACIÓN DE UN CASO DE SÍNDROME CLAPO EN TRATAMIENTO CON RAPAMICINA ORAL

I. Vicente Sánchez<sup>a</sup>, E. Guerra García<sup>b</sup>, R. López Almaraz<sup>c</sup>, S. Esteban Terradillos<sup>a</sup> y M.R. González Hermosa<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicios de <sup>d</sup>Dermatología, <sup>b</sup>Neonatología y <sup>c</sup>Oncología Pediátrica. Hospital Universitario Cruces. Barakaldo. Bizkaia. España.

**Introducción.** El síndrome CLAPO es un síndrome infrecuente descrito por primera vez en 2008, caracterizado por la combinación de malformación vascular capilar en el labio inferior, malformación linfática de cabeza y cuello, asimetría y sobrecrecimiento parcial o generalizado. La manifestación clínica observada de forma constante en esta entidad es la malformación capilar en labio inferior, por lo que puede tener valor como dato guía; en cambio, otros hallazgos (sobrecrecimiento parcial/generalizado) han sido menos frecuentemente descritos. Recientemente se han sugerido como mecanismo etiológico mutaciones somáticas en mosaico, en concreto, mutaciones activadoras en PIK3CA presentes en el tejido afecto de estos pacientes.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un niño de 13 meses con clínica de malformación vascular capilar de labio inferior y malformación linfática afectando a lengua, zona submandibular y cuello que condiciona asimetría facial, sin sobrecrecimiento corporal asociado. Se planteó la posibilidad de tratamiento con rapamicina oral. Actualmente en tratamiento con rapamicina (iniciado con 19 días de vida), con evolución favorable del componente linfático en las pruebas de imagen (ecografía y resonancia) y estabilidad de la malformación vascular capilar de labio inferior. En base a los datos actuales, este síndrome parece formar parte del espectro de síndromes de sobrecrecimiento asociados a PIK3CA, en los que aparecen una serie de manifestaciones en consecuencia a variantes somáticas en los genes asociados con la vía de señalización de la fosfatidilinositol 3 kinasa (PI3K/ Akt). Existen muy pocos casos descritos en la literatura, por lo que a día de hoy no existe un tratamiento estandarizado. No obstante, exponemos el caso para sugerir la opción de tratamiento con rapamicina: plantemos la posible acción beneficiosa del uso de inhibidores de la ruta PI3K/AKT/mTOR en este síndrome a propósito de un caso con buena evolución con dicho tratamiento.

### P83. FACOMATOSIS MELANOROSEA + EPILEPSIA

F. García Souto, M.L. Martínez Barranca, Á. Navarro Gilabert, I. García Morales, M. Coronel Pérez y J. Escudero Ordóñez

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

**Introducción.** Las enfermedades neurocutáneas (EN) son trastornos determinados genéticamente que afectan selectivamente a órganos y tejidos derivados del ectodermo embrionario. La epilepsia suele ser una de las primeras manifestaciones, pasando muchas veces por alto las lesiones cutáneas. El síndrome de Lennox-Gastaut es una encefalopatía epiléptica infrecuente, de inicio en la edad preescolar o escolar y de pronóstico grave. Caracterizada por la triada de crisis epilépticas, EEG característico y retraso mental y/o de comportamiento. La facomatosis pigmento vascularis es la coexistencia de una malformación capilar extensa con diversas lesiones melano-cíticas. Tras la propuesta de clasificación de Happle en 2005, la facomatosis melanorosea quedaría incluida en el grupo de las clasificables, como la asociación de malformación capilar y manchas café con leche (mccl) única o múltiples metaméricas.

**Caso clínico.** Niña de 5 años de edad, en seguimiento por Dermatología desde el primer año de vida por presentar malformación capilar centrofacial (frente, párpados y labio superior) y en zona lumbosacra congénitas. La paciente presentaba crisis epilépticas generalizadas y frecuentes, de difícil control, desde los 10 meses, retraso psicomotor global con predominio del área del lenguaje y social. Diagnosticada de síndrome de Lennox-Gastaut por neurología pediátrica. La madre nos refiere la aparición, en el último año, de unas manchas marrones en zona deltoidea derecha. A la exploración, se observan más de 10 mccl, siendo solo una de ellas mayor de 5 mm. No presenta lesiones palpables, no nevus anémicos, no signo de Crowe ni nódulos de Lisch. Estudio genético de NF no disponible actualmente en nuestro hospital.

**Resultados.** La asociación de epilepsia y neurofibromatosis (NF) tipo I está bien documentada en la literatura, incluido casos asociados a epilepsia tipo Lennox-Gastaut y en NF segmentaria. Por tanto, la presencia de mccl obliga a descartar esta entidad, concretamente la NF segmentaria, al presentar las lesiones agrupadas y con distribución blascoide sin otros signos cutáneos. Actualmente carece de otros hallazgos de NF, ni de antecedentes familiares que permitan su diagnóstico. La paciente presenta, además, dos malformaciones capilares extensas de afectación centrofacial y lumbar con perímetro craneal normal. La coexistencia de lesiones pigmentadas y malformaciones capilares extensas se denomina facomatosis pigmento vascular. Concretamente, la presencia de mccl de distribución metamérica y una malformación capilar extensa es la entidad denominada facomatosis melanorosea, subtipo de facomatosis pigmento vascular, según la propuesta de clasificación de Happle en 2005.

**Discusión.** Presentamos un nuevo caso de facomatosis melanorosea, entidad de reciente descripción con muy pocos casos publicados en la literatura. Siendo el primer caso asociado a epilepsia. No podemos descartar con seguridad la existencia de una NF segmentaria cuya asociación a epilepsia sería posible, aunque infrecuente.

### P84. MANIFESTACIONES CUTÁNEAS DEL SÍNDROME DE DOWN

J. Ferrando<sup>a,b</sup> y C. Riquelme-Mc Loughlin<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Clínic de Barcelona. Universidad de Barcelona. <sup>b</sup>Fundación Catalana de Síndrome de Down. España.*

**Introducción.** Los pacientes con síndrome de Down (SD) manifiestan un fenotipo característico, alteraciones sistémicas heterogéneas y un aumento de la frecuencia de alteraciones dermatológicas. Aunque varias manifestaciones cutáneas son debidas principalmen-

te a la xerosis, como la dermatitis atópica, y de las mucosas como la queilitis fisurada, otras son propias de la edad (acné) agravadas o no por las características genéticas de la cromosomopatía o por las enfermedades asociadas (hipotiroidismo); sin embargo, presentan algunas manifestaciones cutáneas que les son propias.

**Objetivo.** Descripción de las manifestaciones dermatológicas asociadas a la enfermedad de Down.

**Método.** Revisión sistemática de la literatura para valorar la prevalencia de las manifestaciones más frecuentes en los pacientes con síndrome de Down.

**Resultados.** Los hallazgos dermatológicos más frecuentemente documentados son: la dermatitis atópica, queilitis, lengua fisurada, macroglosia, onicomiosis, tiña pedis (tipo tiña mocasín asociada a la onicomiosis), tiña cruris, xerosis y foliculitis crónica especialmente de la región glútea. Otras manifestaciones, aunque menos frecuentes, son más características o se presentan con mayor incidencia en el SD, como son los siringomas, la alopecia areata, la elastosis perforans serpiginosa o la calcinosis cutis milia-like.

**Conclusiones.** En la práctica clínica diaria es fundamental conocer las manifestaciones más frecuentes en los pacientes con síndrome de Down para ofrecerles un tratamiento personalizado y un seguimiento dermatológico estrecho si fuera necesario.

### P85. ¿TRAGO ACCESORIO MÚLTIPLE O NEVUS DEL FOLÍCULO PILOSO?

C. Carranza<sup>a</sup>, L. Campos<sup>a</sup>, N. Díez-Caballero<sup>a</sup>, A. Conde<sup>a</sup>, J.A. Cortés<sup>b</sup> y E. López-Bran<sup>a</sup>

*Servicios de <sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital Clínico San Carlos. Madrid. España.*

**Introducción.** El trago accesorio y el nevus del folículo piloso son lesiones muy similares clínica e histológicamente. Presentamos un caso con características similares a ambas entidades y discutimos el diagnóstico diferencial de estos procesos.

**Caso clínico.** Paciente recién nacida de sexo femenino fruto de un embarazo y partos normales con antecedentes familiares de madre con epilepsia. Consulta por lesiones cutáneas que se observan al nacimiento en el pabellón auricular izquierdo, las cuales parecían asintomáticas. A la exploración presentaba varias pápulas color piel pedunculadas de consistencia blanda, agrupadas en la región posterior del pabellón auricular izquierdo. Se realizó estudio histológico de una de ellas con resultado de espongirosis en epidermis, múltiples folículos pilosos en estadio de telogen y glándulas sebáceas en dermis.

**Resultados.** Se realizó exploración oftalmológica, otorrinolaringológica, ecografía abdominal, cervical y del canal vertebral, siendo todo normal. El diagnóstico fue de trago accesorio múltiple.

**Discusión.** El trago accesorio es una malformación congénita derivada embriológicamente del primer arco braquial. Este arco va migrando en el embrión desde el cuello hasta la región de la sien, para terminar dando lugar al pabellón auricular, de manera que pueden aparecer tragos accesorios a lo largo de todo el recorrido de este primer arco. Clínicamente se manifiesta como una o varias pápulas pedunculadas color piel, de consistencia blanda o elástica, en ocasiones cubiertas de vello. Suelen ser lesiones únicas y en raras ocasiones son múltiples. Histológicamente se caracteriza por la presencia en dermis de múltiples folículos pilosos pequeños, junto a glándulas sebáceas abundantes bajo las cuales suele observarse un tejido conectivo denso y en ocasiones una zona de cartilago maduro, el cual no siempre está presente. El nevus del folículo piloso es un hamartoma congénito de diferenciación folicular benigno, que suele manifestarse como lesiones solitarias pedunculadas color piel localizadas en la cara y el cuello. Las lesiones múltiples son todavía más raras. Histológicamente se caracteriza por numerosos folículos pilosos vellosos que pueden estar en distinta fase de maduración, localizados en dermis superior. Es complicado el diag-

nóstico diferencial del trago accesorio, nevus del folículo piloso y tricofolículo, de hecho, muchos autores piensan que son entidades de un mismo espectro que comparten una gran cantidad de folículos pilosos pequeños y maduros, con cantidades variables de tejido conectivo en el espacio subcutáneo.

En una revisión de 21 pacientes con lesiones de estas características, se llegó a la conclusión de que la presencia de cartilago y la localización próxima al pabellón auricular son más orientativas de trago accesorio; si la lesión presentaba un componente quístico central, el diagnóstico más acertado era de tricofolículo, y el resto de casos que no presentaba ninguna de las características anteriores fueron diagnosticados de nevus del folículo piloso.

## P86. CALLOSIDADES NODULARES EN DORSO DE PIES Y TOBILLOS EN NIÑOS

L.M. Falla, E. Roé, C. Alarcón y E. Baselga

*Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España.*

**Introducción.** Las callosidades nodulares en el dorso de los pies y los tobillos son lesiones hiperqueratóticas, circunscritas, unilaterales o bilaterales, causadas por un trauma repetido, fricción, o presión sobre las prominencias óseas del dorso del pie y del maléolo externo. Se han asociado a hábitos posturales, a la práctica deportiva y al uso de calzado que roza sobre los sitios afectados. Esta entidad, aunque es asintomática, genera gran preocupación en los padres y cuando se presenta es poco reconocida por el médico. Presentamos 4 casos con las características clínicas y ecográficas.

**Caso clínico.** Los 4 pacientes tenían lesiones asintomáticas, nodulares, hiperqueratóticas, en el dorso del pie y/o el maléolo externo.

Caso 1: es un niño de 4 años sin antecedentes de importancia, con una placa engrosada sobre la prominencia ósea talar del pie izquierdo de 1 año de evolución. La ecografía de tejidos blandos mostró un engrosamiento mal delimitado del tejido subcutáneo que no afectaba estructuras profundas. Caso 2: es un varón de 5 años, sin antecedentes de interés, con una lesión nodular de 2 cm, de similares características a la del caso anterior sobre la prominencia ósea talar del pie derecho, de tiempo de evolución desconocido. Caso 3: es un varón de 15 años, que practicaba fútbol con regularidad, con un nódulo sobre el maléolo externo derecho, de 1 año de evolución. La ecografía mostraba engrosamiento subcutáneo de la región maleolar, no había señal doppler ni cambios sugestivos de hiperemia o inflamación. Caso 4: es un varón de 10 años, que también jugaba a fútbol, con 3 lesiones nodulares sobre las prominencias óseas del maléolo externo y dorso del pie.

**Discusión.** Las callosidades nodulares de los tobillos también han sido descritas previamente como nódulos de los oradores, callosidades de las piernas cruzadas, callosidades nodulares por hábito postural, callosidades talares, nódulos de los atletas o del surfista, implicándose actividades que generan un trauma repetido sobre las prominencias óseas. En niños se ha visto con mayor frecuencia en aquellos que tienen laxitud ligamentaria y una preferencia por sentarse con las piernas cruzadas sin zapatos. Además de las localizaciones típicas sobre el maléolo y la prominencia talar, también pueden asociarse con callosidades más pequeñas sobre la base o cabeza del quinto metatarsiano u otra prominencia ósea en el pie. Al estudio histopatológico se han descrito cambios de liquen simple crónico, y aumento de las fibras de colágeno en dermis. Se considera a esta entidad como una variante clínica dentro del mismo espectro de los Knuckle pads y los nódulos de los ordeñadores, ya que comparten características clínico-histológicas, y se cree que son procesos reactivos producidos por el estímulo físico crónico que lleva al aumento de la producción de colágeno.

Esta entidad es poco conocida en niños, y aunque no tiene mayores implicaciones, debe tenerse en cuenta diagnósticos diferenciales, como el granuloma anular profundo, la psoriasis, el dermatofibro-

ma, los quistes sinoviales y los nódulos reumatoides. El manejo consiste en procurar eliminar la causa de roce o trauma repetido.

## P87. VARIANTE ATÍPICA DE SINUS AURICULAR

J. Sánchez López, M. Utrera Busquets, A. Soto Díaz, L. Angulo Martínez, E. Camacho Garrido y R.M. Manzano Pablos

*Complejo Hospitalario La Mancha-Centro. Alcázar de San Juan. Ciudad Real. España.*

**Introducción.** El sinus preauricular es una malformación congénita, frecuente, que se origina de una fusión incompleta de los 6 promontorios auriculares, derivados del primer y segundo arco branquial. La apertura del sinus está localizada, en la mayoría de los casos, en la parte anterior de la rama ascendente del hélix. Existen otras variantes, mucho más raras, donde el orificio de apertura puede estar localizado a lo largo de todo el hélix, el trago o el lóbulo y que pueden desembocar en la región retroauricular. Si es asintomático no precisa tratamiento, pero si hay infecciones de repetición, es necesario el tratamiento quirúrgico.

**Caso clínico.** Paciente de 15 años, sin antecedentes de interés, que consulta por lesión congénita, en pabellón auricular derecho, con deformidad asociada y secreción intermitente de material caseoso. No refiere episodios inflamatorios ni dolor. A la exploración, se aprecia una pequeña hendidura a nivel medio de hélix derecho, con surco y depresión cartilaginosa de distribución lineal en región retroauricular. Se realiza estudio complementario, con ecografía y fistulografía, objetivándose una cavidad o fondo de saco, sin orificio de salida, y sin ramificaciones ni formaciones quísticas asociadas.

**Resultados.** Dado que la lesión es asintomática, la paciente no desea tratamiento en el momento actual.

**Discusión.** Las variantes del sinus preauricular son infrecuentes, pero deben sospecharse, ante la presencia de deformidades en el cartilago auricular o ante quistes y/o abscesos retroauriculares de repetición. La ecografía y la fistulografía son técnicas diagnósticas muy útiles, porque permiten delimitar la longitud del sinus, así como detectar la presencia de ramificaciones y/o quistes asociados, y así delimitar de forma adecuada la lesión para un correcto tratamiento quirúrgico. En definitiva, presentamos un nuevo caso de sinus postauricular de localización atípica, en el que pruebas diagnósticas como la ecografía y la fistulografía han ayudado a delimitar correctamente la lesión y descartar complicaciones asociadas.

## P88. LUPUS ERITEMATOSO NEONATAL

M.P. Arévalo Bermúdez, R.M. Fernández Torres, C. García-Salineró, J. Fernández-Vázquez, H. Romero-Rey y E. Fonseca

*Complejo Hospitalario Universitario A Coruña. A Coruña. España.*

**Introducción.** El lupus eritematoso neonatal (LEN) es una entidad rara, debida al paso transplacentario de anticuerpos anti-Ro, anti-La o anti-RNP. Presentamos el caso de un recién nacido (RN) mujer con lesiones al nacimiento en cuero cabelludo, cara, cuello y tórax.

**Caso clínico.** Recién nacido mujer, bajo peso al nacer (1,980 kg), producto de 1.ª gestación y parto inducido (semana 37) por retraso del crecimiento intrauterino, que presenta costras que se desprenden fácilmente dejando placas eritematosas, descamativas, atróficas y con telangiectasias, en región facial, predominando en zonas periorbitarias, cuello, cuero cabelludo, brazos y tórax. Resto de la exploración normal. Antecedentes familiares: madre con fotosensibilidad y fenómeno de Raynaud (FR), con exploración física normal. Padre con FR. Se realizaron estudios para el despistaje infeccioso que resultaron negativos, pruebas inmunológicas con anticuerpos antinucleares (AAN) positivos 1/320, con anti-SSA/Ro 52 y 60 positivos, anti-SSB/La y anti-RNP negativos, C3 y C4 bajos. Los anti-

cuerpos antipliel fueron negativos. El estudio cardiológico inicial, EKG y ecocardiograma, fue normal, con ausencia de bloqueo auriculo-ventricular (BAV). La biopsia cutánea presentaba membrana basal (MB) con cambios hidrópicos muy focales, sin engrosamiento, leve infiltrado inflamatorio perivascular linfocitario en dermis papilar, con abundantes depósitos difusos de mucina en toda la dermis y grasa subcutánea (azul alcian). La inmunofluorescencia directa presentó leves depósitos granulares de C3, fibrina y C1q en MB. La madre presentó un estudio inmunológico similar, aunque con AAN más elevados (1/640). Reumatología le diagnosticó de conectivopatía indiferenciada posparto, e indicó solo fotoprotección. Con estos hallazgos clínicos, inmunológicos y anatomopatológicos se diagnosticó LEN, con seguimiento clínico e inmunológico periódico, evitar exposición solar y lámparas de fototerapia. En la evolución a los 1, 3 y 9 meses, las placas cutáneas muestran mejoría progresiva, persistiendo solo en frente eritema, telangiectasias y atrofia leve, y en tórax solo atrofia. Las evaluaciones por cardiología a los 3 y 6 meses presenta un EKG con bloqueo incompleto de la rama derecha (BIR-DHH), hemibloqueo anterior izquierdo (HARI) y ondas T negativas en V1-V2; con ecocardiograma con cavidades y función normal. A los 9 meses los anti-SSA/Ro 52 y 60 aún son positivos, con C3 y C4 normal.

**Discusión.** Los anticuerpos maternos que atraviesan la placenta originan el LEN. Las madres pueden ser asintomáticas o tener solo síntomas leves como ocurrió en nuestro caso, aunque tienen riesgo elevado para desarrollar una enfermedad autoinmune. Las manifestaciones cutáneas del LEN son más frecuentes en los primeros 2 meses de vida, aunque pueden estar presentes desde el nacimiento. Alrededor del 50% de los casos de LEN tiene lesiones cutáneas, y el otro 50% afección cardiaca, que pueden llegar a requerir marcapasos o ser letales. Un 10% presenta afección cutánea y cardiaca simultánea. Nuestra paciente con LEN solo presentó lesiones cutáneas, lo cual es de buen pronóstico, con mejoría significativa de las mismas, con persistencia de anti SSA-Ro positivos en los primeros 9 meses, como ocurre en el 10% de los casos informados en la literatura.

### P89. GRANULOMAS PIÓGENOS RECURRENTE Y CON SATELITOSIS DE 7 AÑOS DE EVOLUCIÓN

I. Escandell, I. Marín, L. García, N. Pastor, S. Alonso y A. Lucas

*Hospital General Universitario de Elda. Alicante. España.*

**Introducción.** El granuloma piógeno (GP) es una lesión vascular benigna que afecta a la piel o mucosas. Clínicamente, se trata de una pápula exofítica de tamaño variable, eritematoviolácea y con tendencia al sangrado ante mínimos roces, que por lo general aparece como lesión única. La presencia de granulomas piógenos recurrentes y con satelitosis se ha descrito en la literatura y se conoce como síndrome de Warner and Wilson-Jones. Estos casos suelen ocurrir sobre regiones afectadas por quemaduras, traumatismos, malformaciones vasculares o en tras tratamientos con retinoides o agentes quimioterápicos.

**Caso clínico.** Un paciente varón, con enfermedad celiaca como único antecedente de interés, acudió a nuestra consulta por primera vez a los 9 años de edad. Presentaba una pápula eritematosa y exofítica que, exceptuando la tendencia al sangrado tras mínimos roces, era completamente asintomática. La aparición de la lesión no se relacionaba con ningún traumatismo previo. Tras realizar exéresis quirúrgica, el resultado histológico fue compatible con GP. Sin embargo, sobre la cicatriz aparecieron dos nuevas lesiones milimétricas clínicamente sugestivas de GP. A lo largo de los 7 años posteriores han ido apareciendo lesiones satélite, localizadas en la

misma región de la escápula derecha y para cuyo tratamiento se han empleado cirugía o imiquimod, siempre con recidiva de las mismas.

**Resultados.** Dada la asociación de la patología con malformaciones vasculares, se solicitó una angio-RM que no demostró anomalías, y el paciente ha iniciado tratamiento con timolol tópico.

**Discusión.** Los granulomas piógenos recurrentes y con satelitosis son poco frecuentes, y hasta el momento se han presentado poco más de 50 casos. Generalmente suelen localizarse en el tronco y con más frecuencia en la región escapular. Los tratamientos más frecuentes son la exéresis quirúrgica, curetaje, electrocoagulación, láser ablativo CO<sub>2</sub>, láser de colorante pulsado, corticoides orales, retinoides e incluso actitud conservadora, pero la recidiva es habitual con todas las técnicas. Presentamos un nuevo caso de granulomas piógenos recurrentes y con satelitosis que ha seguido progresando a lo largo de 7 años y revisamos la literatura existente.

### P90. DERMATOSIS PURPÚRICA PIGMENTARIA DE DISTRIBUCIÓN SEGMENTARIA Y LIQUEN ESTRIADO: COEXISTENCIA EN UN MISMO PACIENTE

M.L. Arteaga Henríquez<sup>a</sup>, B. Bancalari<sup>a</sup>, I. Latour<sup>a</sup>, I. Colmenero<sup>b</sup>, L. Noguera Morel<sup>a</sup>, A. Torrelo<sup>a</sup> y A. Hernández Martín<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Dermatología y Anatomía Patológica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.*

**Introducción.** Las dermatosis purpúricas pigmentarias (DPP) son un grupo de enfermedades inflamatorias de naturaleza idiopática que raramente presentan distribución segmentaria en los niños. Por el contrario, el liquen estriado, mucho más frecuente que las DPP en la edad pediátrica, adopta una característica distribución blaschkoide lineal que facilita su reconocimiento clínico. No hemos encontrado descrito en la literatura la asociación de ambas enfermedades.

**Material y método.** Se realizó una revisión retrospectiva de los pacientes atendidos en nuestro servicio entre febrero de 2008 y octubre de 2018 con el diagnóstico de DPP. Una vez detectados los casos, se revisó individualmente la historia de cada paciente para detectar la asociación potencial con otras dermatosis.

**Resultados.** Se recogieron siete pacientes de entre 3 y 13 años de edad con diagnóstico de DPPS, en tres de los cuales también se observaron lesiones típicas de liquen estriado. En un paciente, la aparición de ambos tipos de lesiones fue simultánea y afectaba al mismo segmento corporal, mientras que en el resto, la aparición del liquen estriado precedió a la DPPS y no se localizó en el mismo segmento corporal.

**Discusión.** Existe una creciente evidencia de que las manifestaciones segmentarias son expresión del mosaicismo genético, el cual puede implicar no solo trastornos monogénicos congénitos, sino también enfermedades poligénicas inflamatorias adquiridas. La extirpe celular donde asienta la pérdida de heterocigosidad es determinante en su distribución corporal. Así, se piensa que las células responsables de las DPP se encuentran localizadas en la estructura de los vasos, lo cual daría lugar a la clínica característica y su ocasional distribución de forma segmentaria. En el caso del liquen estriado, su distribución a lo largo de las líneas de Blaschko apunta a un mosaicismo somático en los queratinocitos que les haría susceptibles, ante determinados factores precipitantes, a sufrir una reacción inmunológica responsable de la lesión cutánea. En nuestra serie de pacientes con DPP, casi la mitad de los mismos presentó lesiones de liquen estriado, e incluso en uno de ellos las lesiones se presentaron de manera concomitante y en la misma localización corporal, lo que sugiere un posible origen fisiopatológico común.