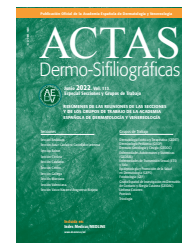




ACTAS Derma-Sifiliográficas

www.actasdermo.org



RESÚMENES DE LAS COMUNICACIONES ORALES Y PÓSTERES DEL GRUPO ESPAÑOL DE DERMATOLOGÍA PEDIÁTRICA

32 Reunión del Grupo Español de Dermatología Pediátrica de la Academia Española de Dermatología y Venereología (AEDV) Virtual, 26 y 27 de febrero de 2021

Comunicaciones orales

01 UTILIDAD DE LA TERMOGRAFÍA EN EL SÍNDROME MC-MAV

M.T. Monserrat García^a, J.A. Leñero Bardallo^b, J. Ortiz Álvarez^a, N. López Ibáñez^c, J. Conejo-Mir^a y J. Bernabeu Wittel^a

^aHospital Universitario Virgen del Rocío. ^bInstituto de Microelectrónica de Sevilla IMSE CNM-CSIC. ^cInstituto Hispalense de Pediatría, Sevilla. España.

Introducción. La termografía es una tecnología no invasiva que permite cuantificar objetivamente la temperatura de un área, la cual está directamente relacionada con el flujo sanguíneo local, y que ha demostrado utilidad para diferenciar anomalías vasculares de alto o de bajo flujo. El síndrome malformación capilar-MAV (MC-MAV) fue descrito en 2003. Es debido a mutaciones heterocigotas inactivantes de RASA1 o EPHB4 y consiste en la presencia de múltiples malformaciones capilares atípicas, también denominadas máculas rosadas, asociadas a lesiones de alto flujo (malformación AV o fístula AV). Existe controversia acerca de la naturaleza de las máculas rosadas de este síndrome, siendo la teoría más aceptada en la actualidad la que afirma que se trata de verdaderas malformaciones AV incipientes, a pesar de que no muestren alto flujo detectable en la ecografía doppler, como apoyan los hallazgos histológicos e inmunohistoquímicos.

Caso clínico. Niña de 2 años sin antecedentes familiares ni personales de interés, con múltiples lesiones cutáneas vasculares asintomáticas de distribución generalizada, algunas presentes al nacimiento y otras de aparición progresiva, que consisten en máculas eritematotelangiectásicas lenticulares u ovaladas generalizadas con halo blanquecino. Malformación arteriovenosa raquídea extramedular pendiente de valoración por Neurocirugía. Portadora de mutación en heterocigosis de significado incierto c.2117T>G (p.L706R) en el gen RASA1.

Resultados. Se tomaron imágenes de las lesiones cutáneas con cámara termográfica infrarroja, objetivándose aumento significativo de temperatura local en comparación con la piel perilesional.

Discusión. Presentamos un caso de MC-MAV donde las máculas rosadas mostraron una emisión térmica elevada, indicando que hemodinámicamente presentan alto flujo, apoyando la hipótesis de que

se trata de MAV incipientes. Proponemos la termografía como una herramienta adicional en el diagnóstico y seguimiento de las lesiones cutáneas asociadas al síndrome MC-MAV. Es una tecnología no invasiva, de acceso inmediato, coste-efectiva y con una curva de aprendizaje rápida, con utilidad en el diagnóstico y monitorización de lesiones vasculares superficiales, permitiendo diferenciar entre anomalías vasculares de alto o bajo flujo, monitorizar respuestas a tratamientos o predecir recidivas tras tratamiento.

02 CASO EXCEPCIONAL DE SOLAPAMIENTO ENTRE HEMANGIOMA CONGÉNITO PARCIALMENTE INVOLUTIVO Y HEMANGIOMA EN PENACHO

M. Ivars Lleó^a, P. Boixeda de Miguel^b, M.J. Beato Merino^c, R. Carrillo Gijón^d y J.C. López-Gutiérrez^e

^aDepartamento de Dermatología. Clínica Universidad de Navarra.

^bDepartamento de Dermatología. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Departamento de Anatomía Patológica. ^cHospital

Universitario La Paz. ^dHospital Universitario Ramón y Cajal.

^eDepartamento de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario

La Paz. Madrid. España.

Introducción. El hemangioma congénito rápidamente involutivo (RICH) es un tumor vascular benigno que está completamente desarrollado al nacimiento. Suele presentarse como una masa rosada con telangiectasias gruesas rodeada por un halo blanquecino. Su involución suele ser completa a los 14 meses. Puede asociar trombocitopenia y/o coagulopatía leve y transitoria. Se ha asociado a mutaciones somáticas en GNAQ y/o GNA11. El hemangioma en penacho es un tumor vascular benigno que generalmente se desarrolla en la primera infancia, aunque suele estar presente al nacimiento. Se presenta como una placa o nódulo infiltrado rojo-violáceo que puede asociar hipertrichosis e hiperhidrosis. El fenómeno de Kasabach-Merritt es una complicación potencialmente mortal. Se ha asociado a mutaciones somáticas en GNA14.

Caso clínico. Presentamos el caso de un niño con un fenotipo clínico único. Es valorado por primera vez a los pocos días de vida por tumoración rosada en rama mandibular derecha, rodeada de un halo blanquecino periférico que presentó una lenta y progresiva

involución a lo largo de un año. El diagnóstico clínico e histológico fue de RICH. A partir de los 4 meses de vida, se detectó en sucesivas visitas una nueva lesión vascular adyacente a la primera, constituida por múltiples máculas eritematosas confluyentes que se extendían desde región hemifacial derecha hasta región pectoral. Dada la evolución clínica atípica y la resistencia al tratamiento con láser PDL se realizó una biopsia cuyo diagnóstico histológico fue de hemangioma en penacho. El estudio genético está pendiente.

Discusión. Las mutaciones responsables de la expresión y actividad aberrante de los receptores acoplados a proteínas G (GPCR) como GNA11, GNAQ y GNA14 se asocian frecuentemente con procesos de diferenciación y proliferación celular. Presentamos un caso excepcional de solapamiento entre dos tumores vasculares: un RICH y un hemangioma en penacho. No hemos encontrado un caso similar en la literatura.

O3 ESPECTRO DE SOBRECRECIMIENTO RELACIONADO CON PIK3CA (PROS): EXPERIENCIA EN NUESTRO CENTRO

J.À. Baldó^a, X. Soria Gil^a, E. Baselga Torres^b, F. Paredes Carmona^c, E. Canal García^a y R.M.^a Martí Laborda^a

Servicio de Dermatología. ^aHospital Universitari Arnau de Vilanova. Lleida. ^bHospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona). ^cServicio de Pediatría. Hospital Universitari Arnau de Vilanova. Lleida. España.

Introducción. El espectro de sobrecrecimiento relacionado con PIK3CA (PROS) abarca un grupo heterogéneo de trastornos genéticos raros que cursan con sobrecrecimiento y anomalías vasculares cutáneas en la mayoría de los casos, causado por mutaciones somáticas en el gen fosfatidilinositol-4,5-bisfosfato 3-quinasa, catalítico de la subunidad alfa (PIK3CA).

Materiales, métodos y resultados. Se recogieron los pacientes con diagnóstico de PROS de nuestro servicio. Se obtuvieron 6 pacientes, 4 hombres y 2 mujeres, todos pediátricos, con edad promedio de 5,2 años (2-12 años). El estudio genético se realizó en 3 casos, se encontró mutación en PIK3CA en 2 de ellos, uno se encuentra pendiente de resultado. Todos los pacientes presentaban malformaciones capilares, aunque de diferentes características y distribución (4 segmentarias; una generalizada y línea media facial; una solo línea media facial). Cuatro casos (66,7%) presentaban megalencefalia y 4 (66,7%) sobrecrecimiento asimétrico de extremidades y/o hemicuerpo. Cuatro de los 6 pacientes (66,7%) presentaron alguna alteración digital (macroductilia y/o sandal gap). Todos los pacientes con megalencefalia desarrollaron algún grado de retraso psicomotor, 3 pacientes requirieron derivación ventrículo-peritoneal, uno de ellos presentó epilepsia. Ningún caso desarrolló neoplasias durante el seguimiento.

Discusión. Desde la introducción del término PROS en 2014, el conocimiento de esta entidad ha tenido una trayectoria ascendente. Este acrónimo englobaría más de una decena de fenotipos, con características clínicas a menudo solapadas, como hemihipertrofia, macroductilia, macrocefalia o anomalías vasculares. Además de estas alteraciones se han descrito un posible mayor riesgo de tumores, sobre todo tumor de Wilms, fenómenos trombóticos o alteraciones endocrinológicas. La categorización de estos pacientes es importante por la implicación terapéutica que podrían tener, ya que se podrían beneficiar de terapias diana frente la vía PI3K/AKT/mTOR.

O4 ANGIOMATOSIS BACILAR POR BARTONELLA QUINTANA EN UNA NIÑA CON TRASPLANTE RENAL

B. Udondo González del Tánago^a, M. Aguirre Meñica^b, L. Zaldumbide Dueñas^c, Ó. Martínez Expósito^d, I. Méndez Maestro^e y M.^aR. González Hermosa^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Pediatría. ^cServicio de Anatomía Patológica. ^dServicio de Microbiología. Hospital de Cruces. Barakaldo (Vizcaya). España.

Introducción. La angiomatosis bacilar (AB) es una infección bacteriana infrecuente, causada por *Bartonella henselae* y *Bartonella quintana* que puede afectar a múltiples órganos (piel, ganglios linfáticos, huesos y médula ósea). Ocurre en inmunocompetentes e inmunodeprimidos, más frecuente en infectados por el VIH y raro en trasplantados de órganos. Su diagnóstico se basa en el análisis serológico, biología molecular e histopatología. El tratamiento son los antibióticos sistémicos.

Caso clínico. Niña etíope de 12 años, trasplantada renal en tratamiento inmunosupresor, remitida por lesiones cutáneas de 3 meses de evolución. Además, presenta astenia y artralgias severas. En la exploración física destacan adenopatías cervicales, más de cien lesiones cutáneas de distribución generalizada y una lesión en mucosa oral. Las lesiones son de tres tipos: pápulas rosado-violáceas, nódulos subcutáneos y pápulas pediculadas con centro costroso crateriforme. La biopsia muestra una proliferación de vasos de pequeño calibre con endotelios hiperplásicos y un infiltrado inflamatorio con negatividad para VHH8; con la tinción de Warthin-Starry se observan agregados de bacilos. Ante la sospecha clínica de AB se pauta doxiciclina 100 mg/12 h con rápida mejoría sintomática y disminución de las lesiones. Para confirmar el diagnóstico solicitamos una serología y una PCR en piel y ganglio. La serología es positiva para *Bartonella henselae* y *Bartonella quintana* y se aísla *Bartonella quintana* en ambas muestras. Con el diagnóstico definitivo de AB se completan 3 meses con doxiciclina.

Discusión. *Bartonella quintana* es una bacteria emergente desde finales del siglo XX con la epidemia del sida. Su reservorio es el humano y se transmite por contacto con piojos, siendo más frecuente en personas con poca higiene. Presentamos este caso porque la AB por *Bartonella quintana* es una infección muy infrecuente en pacientes pediátricos trasplantados. La extensión, el elevado número de lesiones cutáneas, la afectación ganglionar y articular no han sido descritas. También, destacamos la excelente respuesta al tratamiento.

O5 XANTOMAS VERRUCIFORMES TRATADOS CON CREMA DE LOVASTATINA Y COLESTEROL

H. Muñoz González^a, B. Pinilla Martín^b, M.^a Penalba Torres^a, A. López Valle^a, M. Puerta Peña^a y S.I. Palencia Pérez^a

Servicio de Dermatología. ^aHospital Universitario 12 de Octubre. ^bFundación Jiménez Díaz. Madrid. España.

El xantoma verruciforme (XV) es una lesión benigna de etiología desconocida con unos hallazgos histológicos característicos. Estas alteraciones pueden observarse también en las lesiones cutáneas del síndrome CHILD o hemidisplasia congénita con eritrodermia icteriosiforme y malformaciones en las extremidades. Presentamos a una paciente de 14 años con lesiones en ambas axilas desde la infancia con ligero crecimiento progresivo, presentando placas eritematoamarillentas de aspecto papilomatoso con un trayecto lineal. No refería otra sintomatología ni antecedentes personales de interés. Se realizó una biopsia cutánea, observándose acantosis, papilomatosis marcada con hiperqueratosis ortoqueratósica y paraqueratósica, abundantes polimorfonucleares neutrófilos en la capa córnea y colecciones de histiocitos xantomizados en las papilas dérmicas, compatible con XV. Se realizó estudio del gen NSDHL, detectándose un cambio en la secuencia previamente descrito como una variante benigna. Se inició tratamiento con fórmula magistral de lovastatina al 2% y colesterol al 2% con disminución del tamaño de las lesiones. Aunque las lesiones han presentado nuevamente crecimiento, la respuesta terapéutica se ha mantenido en sucesivas reaplicaciones. El síndrome CHILD se caracteriza por eritema y engrosamiento cutáneo de distribución unilateral desde el periodo neonatal que se atenúan durante la infancia, observándose placas de superficie verrucosa y distribución lineal con una histología similar al XV. Asocia anomalías esqueléticas e hipoplasia de otros órganos. Se debe a mutaciones en el gen NSDHL localizado en

el cromosoma X que codifica para una enzima que interviene en la síntesis del colesterol. El tratamiento tópico referido ha sido previamente utilizado en pacientes con síndrome CHILD con buenos resultados. Si bien no se ha podido confirmar dicho diagnóstico en nuestra paciente, la presencia de similares alteraciones histológicas, así como la posibilidad de expresividad variable asociada a variantes alélicas y la inactivación del cromosoma X por la hipótesis de Lyon nos llevaron a plantear dicho tratamiento con buena respuesta terapéutica.

06 MELANOCITOSIS DÉRMICA EN LA GANGLIOSIDOSIS TIPO 1

A. Arrieta Vinaixa^a, I. Bielsa Marsol^a, A. Plana Pla^a, E. Cortès Saladelafont^b y J.M. Carrascosa Carrillo^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Pediatría. Hospital Universitario Germans Trias i Pujol. Badalona (Barcelona). España.

Las melanocitosis dérmicas son lesiones congénitas maculares azuladas que asientan en la región lumbosacra y tienden a desaparecer en los primeros años de vida. Siendo consideradas lesiones benignas, se ha descrito su asociación con enfermedades de depósito lisosomal, pudiendo ser en estos casos la pista para el diagnóstico. Exponemos el caso de una paciente con gangliosidosis (GM1) tipo1 y una melanocitosis dérmica extensa. Lactante de 12 meses con retraso global grave sin la adquisición de ningún hito del neurodesarrollo desde los 2 meses, con fenotipo toscó, ingresada en el Servicio de Pediatría para estudio. Es hija de padres consanguíneos sanos y con otra hija mayor sana. En la exploración física se observaron unas manchas azuladas que se extendían hasta la extremidad inferior izquierda, hepatoesplenomegalia, soplo cardíaco y disfagia. Se realizó un fondo de ojo que fue normal y un tac craneal que mostró falta de mielinización y asimetría del sistema ventricular. En la biopsia cutánea se observaron melanocitos fusiformes dispersos por la dermis. El despistaje de las enfermedades de depósito lisosomal mostró un déficit profundo de beta-galactosidasa, que, junto al perfil de oligosacáridos y glucosaminoglicanos en orina, confirmaba la GM1 tipo1, pendiente de estudio molecular. La gangliosidosis es una enfermedad lisosomal, autosómica recesiva, con 3 fenotipos descritos según la edad de presentación y la gravedad clínica. La paciente padece una GM1 tipo1, con una esperanza de vida inferior a 3 años y una neurorregresión grave a partir de los 6-12 meses. El déficit de la enzima beta-galactosidasa produce el acúmulo tóxico de gangliósidos, causando este trastorno. La mitad de los pacientes que lo padecen presentan lesiones cutáneas, en forma de angioqueratomas o melanocitosis dérmicas atípicas. A diferencia de las melanocitosis dérmicas comunes, en los pacientes con trastornos metabólicos, estas lesiones no suelen atenuarse, son más oscuras, de más de 10 cm, múltiples y/o con lesiones satélites y se extienden más allá de la región lumbosacra. Esta asociación fue descrita por primera vez en 1981, desde entonces se han documentado múltiples casos. La detección de dermatosis melanocíticas atípicas obligaría al despistaje de enfermedades lisosomales, su diagnóstico precoz permite el adecuado asesoramiento familiar e instaurar cuidados paliativos.

07 LESIONES CUTÁNEAS EN EL SÍNDROME HEMOFAGOCÍTICO. ¿QUÉ INDICAN LOS QUERATINOCITOS NECRÓTICOS SUPERFICIALES?

A. Botía Paco, A. González Ruiz, G. Juan Carpena, M.^a Niveiro de Jaime, P. Alcalá Minagorre e I. Betlloch Mas

Hospital General Universitario. Alicante. España.

El síndrome hemofagocítico (SHF) está causado por una respuesta inmune exagerada ante diversos estímulos, desencadenando una

liberación anómala de citocinas. Asociado a él se han descrito distintos tipos de lesiones cutáneas. Presentamos el caso de una paciente que desarrolló un SHF secundario a una infección por tuberculosis (TBC) precisando de ingreso en UCI, y que presentó unas lesiones atípicas con hallazgos histológicos peculiares.

Caso clínico. Niña de 13 años, que ingresa en nuestro hospital derivada para estudio por un cuadro de fiebre de hasta 40 °C, vómitos, citopenias, artralgias, hepatoesplenomegalia y adenopatías palpables, desde hacía 6 días. A las 24 h de su hospitalización, la paciente sufrió un shock séptico que precisó de ingreso en UCI, donde se comprobó que cumplía criterios de SHF. Se cursaron pruebas para filiar el posible origen del SHF, destacando la presencia de adenopatías mediastínicas bilaterales en el tac torácico que plantearon el diagnóstico diferencial entre proceso linfoproliferativo o TBC. A los 3 días del ingreso, tras recibir el alta de la UCI, consultaron a dermatología por un exantema macular no confluyente, de predominio en extremidades, llamando la atención la presencia de lesiones lineales y costrosas en tronco y nalgas, que plantearon como opción diagnóstica una enfermedad de Still (ES). El examen histológico reveló paraqueratosis con queratinocitos necróticos en capas superficiales de la epidermis, hallazgos descritos en la ES y asociados a mal pronóstico. Sin embargo, la paciente no cumplía criterios de ES, y ni la evolución, ni el resultado de las pruebas genéticas apoyaron este diagnóstico. En el resto de pruebas complementarias, se detectó un Quantiferón+, que junto a los antecedentes de convivientes con TBC latente, llevaron al diagnóstico final de SHF secundario a TBC. La paciente recibió tratamiento anti-TBC, evolucionando favorablemente.

Discusión. En el SHF se han descrito diversos tipos de lesiones cutáneas, pero no las que presentaba nuestra paciente. Las lesiones cutáneas lineales con queratinocitos necróticos se han relacionado con la ES de mal pronóstico, si bien esto suele ser por el desarrollo de un SHF. Nuestra hipótesis es que en realidad estas lesiones pueden ser consideradas como una manifestación cutánea del SHF independientemente de su etiología, y que estarían causadas por la tormenta de citocinas.

08 ERUPCIÓN VESICULOAMPOLLOSA GENERALIZADA: UN RETO DIAGNÓSTICO

V. Amat Samaranch^a, H. Iznardo Ruiz^a, A. Mozos Rocafort^b, S. Brio Sanagustín^c, L. Puig Sanz^a y E. Roé Crespo^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Anatomía Patológica. ^cServicio de Pediatría. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España.

Introducción. La necrólisis epidérmica tóxica (NET) en población pediátrica está principalmente causada por infecciones o fármacos. En un 1-5% de los casos puede asociarse a patología autoinmune.

Caso clínico. Varón de 10 años natural de China con antecedente de púrpura trombótica trombocitopénica (PTT) inmunomediada, tratada con plasmaféresis y corticoterapia. Un mes después inicia lesiones cutáneas dianiformes y formación de ampollas, tras pico febril e inyección conjuntival bilateral. Progresó a un cuadro ampolloso generalizado, con mínima afectación mucosa, requiriendo ingreso en unidad de cuidados intensivos. No se identifican fármacos desencadenantes.

Resultados. La biopsia muestra abundantes queratinocitos necróticos, degeneración vacuolar y vesiculación subepidérmica, con depósito de mucina en dermis papilar. Se inicia tratamiento de soporte, manteniéndose hemodinámicamente estable sin repercusión sistémica. Análiticamente destacan elevación de reactantes de fase aguda, ANA 1/160 y anti-Ro (208 U/mL) positivos. Además destaca serología de *Mycoplasma pneumoniae* positiva.

Discusión. Las infecciones son la causa más frecuente de NET en la infancia, principalmente por herpes virus y *Mycoplasma pneumoniae*. En este contexto, la primera opción diagnóstica planteada es

una NET por infección aguda por *Mycoplasma pneumoniae*, aunque llama la atención la mínima afectación mucosa. El cuadro clínico plantea como diagnóstico diferencial una manifestación NET-like de un lupus eritematoso sistémico (LES). A favor, encontramos la presencia de ANA y anti-Ro, el antecedente de PTT inmunomediada (asociada a LES en 0,5-22%) y la presencia de mucina en la biopsia. Se requiere un seguimiento estrecho a largo plazo, ante la posibilidad de desarrollar en un futuro clínica de LES. Ante cuadros ampollasos generalizados debe considerarse, aunque es infrecuente, la posible asociación a enfermedades autoinmunes.

09 PENFIGOIDE DE MUCOSAS VULVAR EN LA INFANCIA: UN CUADRO RARO, PERO TÍPICO. CASO CLÍNICO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

I. Martí Martí, S. Gómez Armayones, J.M. Mascaró Galy, P. Aguilera Peiro, M.^ªT. Estrach Panella y M.^ªP. Irazo Fernández

Servicio de Dermatología. Hospital Clínic de Barcelona. Universitat de Barcelona. Barcelona. España.

Las enfermedades ampollares autoinmunes en la infancia suponen un reto diagnóstico debido a su baja incidencia, su complejo diagnóstico diferencial y sus manifestaciones clínicas. Presentamos una niña de 11 años, sin antecedentes patológicos de interés, que desde la infancia presentaba brotes recurrentes de erosiones e irritación vulvar. Había consultado a diferentes servicios de urgencias sin establecerse un diagnóstico, siendo remitida a la unidad de violencia sexual de la Policía Nacional, donde aconsejaron valoración por dermatología. A la exploración presentaba erosiones en el introito vulvar junto con zonas blanquecinas periféricas y sutil fusión de los labios menores. El examen anatomopatológico mostró una dermatitis espongiótica liquenificada, el estudio de inmunofluorescencia directa, depósitos intensos de IgG y C3 y débiles de IgA y fibrinógeno a lo largo de la membrana basal. La inmunofluorescencia indirecta con piel separada con cloruro sódico 1M, mostró depósitos de IgG en la parte epidérmica de la membrana basal, el estudio ELISA e Inmunoblot fue negativo para los anticuerpos anti-BP180, anti-BP230, antilaminina332 y anticógeno VII. Se realizó el diagnóstico de penfigoide de mucosas (PM) vulvar y se inició propionato de clobetasol en crema al 0,5 mg/g una aplicación/día y dapsona vía oral 25 mg/día. La respuesta fue satisfactoria, a los 3 meses se cambió el tratamiento tópico a tacrólimus pomada al 0,1% para evitar atrofia y a los 18, se retiró la dapsona. Tras un seguimiento de 3 años permanece en remisión. Se han descrito aproximadamente 20 casos de PM en la infancia, de los cuales 3 niñas y un niño presentan afectación exclusiva genital. Se han documentado, además, 12 casos semejantes diagnosticados de penfigoide ampolloso (PA) por no presentar cicatrización. Creemos que se tratan todos ellos de un mismo proceso y es una cuestión semántica denominarlo PA o PM, ya que el PM no siempre tiene carácter cicatricial. En conclusión, a pesar de su rareza, parece existir una forma diferenciada de PM en la infancia de afectación exclusivamente genital y de predominio femenino. El diagnóstico diferencial debe plantearse con otras enfermedades ampollares autoinmunes, herpes, abuso infantil y liquen escleroatrófico. Por ello, debe realizarse una exploración cutaneomucosa, biopsia e inmunofluorescencia, dada la trascendencia del diagnóstico de abuso infantil.

010 SÍNDROME SAPHO CON ACNÉ SEVERO CRÓNICO EN LA ADOLESCENCIA: UNA ENTIDAD INFRADIAGNOSTICADA DE DIFÍCIL MANEJO. REPORTE DE TRES CASOS

A. Sánchez Velázquez, D. Falkenhain López, F. Tous Romero, R. Rivera Díaz, M.^ªC. Postigo Llorente y S.I. Palencia Pérez

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

Introducción. El síndrome SAPHO (sinovitis, acné, pustulosis, hiperostosis y osteítis) engloba una serie de dermatosis neutrofílicas en asociación con afección osteoarticular aséptica. Debido a lo heterogéneo de esta entidad y su baja prevalencia, no han sido propuestos criterios diagnósticos ni guías terapéuticas validadas. La clínica cardinal comprende la afectación osteoarticular (sinovitis, artritis, osteítis, hiperostosis) y cutánea (pustulosis, palmoplantar, acné, hidradenitis supurativa, etc.). Nos centramos en aquellos pacientes que presentan clínica de acné severo, ya que son los que con más frecuencia suelen comenzar en la adolescencia y están altamente infradiagnosticados. Resaltamos la evolución crónica y refractaria que presentan, en contraposición con aquellos del espectro de las pustulosis palmoplantares, siendo más resistentes incluso a terapias biológicas.

Casos clínicos. Exponemos los casos de tres varones que presentaron manifestaciones clínicas compatibles con síndrome SAPHO en la adolescencia, asociando clínica de acné severo crónico y recidivante. De forma paradójica, dos de ellos comenzaron con acné fulminans tras inicio de isotretinoína para tratamiento de acné vulgar asociando sacroileítis.

Resultados. Todos los pacientes han precisado numerosos tratamientos sistémicos que han incluido anti-TNF, anti-IL17 o apremilast, para el manejo de las lesiones cutáneas; sin embargo, han presentado un mejor control de la clínica osteoarticular.

Discusión. Si bien está ampliamente descrito el desarrollo de acné fulminans tras el inicio de isotretinoína; el desarrollo de un síndrome SAPHO (con criterios de acné fulminans de difícil control, asociado a afectación osteoarticular característica) desencadenado por isotretinoína, está poco reportado en la literatura. Queremos resaltar la importancia de sospechar un síndrome SAPHO en pacientes que presentan acné severo refractario, ya que está descrito un retraso diagnóstico de años desde el inicio de los síntomas. Debe preguntarse activamente por clínica osteoarticular, debido a que muchas veces es insidiosa o paucisintomática, y realizar precozmente pruebas de imagen, para identificar una posible afectación e iniciar tratamiento de forma temprana.

011 FIBROMA DE CUERPOS DE INCLUSIÓN DIGITAL DE PRESENTACIÓN SUBCUTÁNEA

R. Alcalá García^a, E. Zorraquino Pina^b, L. García Maset^c y L. Blasco González^c

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Anatomía Patológica. ^cServicio de Pediatría. Hospital de Sagunto. Valencia. España.

Introducción. La fibromatosis digital infantil se presenta como una pápula o tumoración única o múltiple, rosada y protuberante que afecta a la región dorsolateral distal de los dedos de los pies o las manos. La mayoría de los casos afectan a menores de 2 años y el 30% son de aparición congénita.

Caso clínico. Niña de 7 años de edad con un nódulo subcutáneo doloroso a la palpación localizado en cara lateral externa del cuarto dedo de la mano derecha de 4 meses de evolución. La piel suprayacente era ligeramente eritematosa sin otros hallazgos relevantes. La ecografía de partes blandas solicitada informó de una tumoración hipoecoica bien delimitada de 1 cm de diámetro no adherida a otras estructuras subyacentes. Se realizó una biopsia punch de la lesión que evidenció la presencia de una proliferación nodular dérmica e hipodérmica de miofibroblastos fusiformes redondeados formando fascículos inmersos en un estroma colágeno. Como hallazgo llamativo, se observaron inclusiones citoplasmáticas eosinofílicas de localización paranuclear en las células fusiformes. El diagnóstico fue compatible con un fibroma de cuerpos de inclusión (FCI).

Discusión. En la literatura se emplea el término de fibromatosis digital infantil para describir la presentación clásica en forma de pápulas protuberantes en áreas distales de los dedos. Aunque la

mayoría de los casos ocurren en niños menores de 2 años, existen descripciones en niños de mayor edad, adultos y en localizaciones extradigitales. Para estas formas de presentación atípica, algunos autores consideran más adecuado utilizar el término FCI, si bien la presencia de las inclusiones no es exclusiva de esta entidad y, por otro lado, pueden no encontrarse en lesiones evolucionadas con mayor grado de fibrosis. La evolución de estas lesiones es benigna y regresan espontáneamente en 2 o 3 años. La exéresis quirúrgica se recomienda solo si hay compromiso funcional dada la posibilidad de recurrencia tras la cirugía. Las características de nuestro caso (nódulo bien definido limitado a dermis e hipodermis con localización digital) indican que podríamos estar ante una variante subcutánea de la forma digital infantil de una FCI. Proponemos una nueva nomenclatura que facilite la clasificación de los diferentes fenotipos clínicos de la FCI.

O12 HAMARTOMA COLÁGENO Y FOLICULOQUÍSTICO (HCFQ) DEL COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA Y PECOMA: UN RARO TUMOR DE COLISIÓN MESENQUIMAL

C. Alarcón Pérez^a, A. Vicente Villa^a, M. Suñol Capella^b, C. Prat Torres^a, M. Evole Buselli^c y E. Baselga Torres^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona). ^cServicio de Dermatología. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia. España.

Introducción. El hamartoma colágeno y foliculoquístico es una entidad rara, descrita en el complejo esclerosis tuberosa (CET). Por otro lado los PEComas son tumores mesenquimales raros que también se observan en pacientes con CET.

Caso clínico. Niño de 3 años afecto de CET que desde los primeros meses de vida presenta dos tumores grandes y dolorosos en el tronco. En el contexto de su enfermedad presenta además: angiomiolipomas renales, linfangiectasia intestinal y un astrocitoma de células gigantes subependimario. A la exploración física se observan en ambos flancos dos tumores firmes de superficie irregular con múltiples quistes con contenido amarillento.

Resultados. En la RM se aprecia una lesión polilobulada, heterogéneamente hiperintensa en T2, en relación con componente quístico, centrada en la región costal derecha que infiltra el tejido celular subcutáneo, musculatura intercostal y serratos, así como las costilla. Asimismo, se observan múltiples lesiones nodulares en ambos riñones sugestivas de angiomiolipomas renales. De forma adicional, se visualiza un engrosamiento mural difuso de asas de intestino delgado. El estudio genético confirma mutación en sangre del gen TSC2 (c.1832G > A; p.Arg611Gln). La biopsia del tumor cutáneo mostró una epidermis compuesta por quistes epiteliales y reacción inflamatoria con células gigantes multinucleadas de tipo cuerpo extraño. En dermis se aprecia una proliferación de células fusiformes, difusas, formando haces entrecruzados y alrededor de estructuras vasculares las cuales tienen paredes engrosadas y colagenizadas. La inmunohistoquímica expresa positividad para HMB45, TFE3, desmina, D2-40 y cyclina D1. Es negativa para ALK, MyoD1, miogenina, CD31, CD34, AE1/AE3, CD1a y SOX10. Indica Ki67 del 10%.

Discusión. Los PEComas son tumores compuestos por células epiteloides perivasculares que expresan marcadores melanocíticos y musculares. Se han asociado al CET. En el grupo de PEComas se incluyen los angiomiolipomas, la linfangioleiomatosis, el tumor de células claras "de azúcar" pulmonar y el tumor de células claras miomelanocítico del ligamento falciforme. Por otro lado, el hamartoma colágeno y foliculoquístico del CET también se describe en el CET desde el 2012. La coexistencia de ambos tumores no ha sido descrita, por lo que presentamos el primer caso de un raro tumor de colisión mesenquimal compuesto por estas dos proliferaciones.

O13 PENFIGOIDE AMPOLLOSO INFANTIL: MÁS ALLÁ DE LOS CORTICOSTEROIDES Y LA DAPSONA

M. Velasco Guidonet^a, L. Curto Barredo, S. Segura Tigell^b, V. Pérez Beltrán^a, T. Repiso Montero, Á. Gómez Tomás^a, L. Nussenbaum, M. López Corbeto^a y V. García Patos^a

^aHospital Universitario Vall d'Hebrón. ^bHospital del Mar. Barcelona. España.

Introducción. El penfigoide ampolloso es una enfermedad poco frecuente en la infancia y asociada en general a buen pronóstico. Se han descrito dos picos de incidencia, durante primer año y hacia los 8 años de vida. El tratamiento sistémico de elección son los corticosteroides que pueden asociarse a dapsona. La afectación acral es frecuente, así como la asociación con la administración de vacunas como factor desencadenante.

Casos clínicos. Presentamos dos casos de penfigoide ampolloso infantil de difícil manejo que han requerido múltiples escalones terapéuticos. Ambos casos presentaron anticuerpos anti-BP 180 positivos y biopsia compatible con ampolla subepidérmica y depósito lineal de C3 e IgG en membrana basal. El primer caso es un niño de 8 años que fue derivado a nuestro centro por empeoramiento progresivo y afectación cutánea generalizada a pesar de tratamiento con corticosteroides sistémicos y dapsona, habiendo presentado además un episodio de broncospasmo durante la infusión de rituximab. Se realizaron cinco sesiones de inmunoadsorción asociadas a inmunoglobulinas intravenosas, así como cuatro nuevas dosis de rituximab con buena tolerancia y tratamiento sistémico con mofetil micofenolato y pauta descendiente de corticosteroides. La respuesta fue excelente con rápida resolución de las lesiones y sin rebrote hasta la fecha. El segundo caso es un lactante de 6 meses de vida. Fue valorado por primera vez a los 2 meses de vida por lesiones ampollas en palmas y plantas de aspecto dishidrosiforme que fueron progresando con aparición de lesiones urticariformes generalizadas. Se inició corticoterapia sistémica y dapsona pero el paciente presentaba un mal control de la enfermedad con aparición recurrente de nuevas ampollas. Dado el difícil manejo y la extensión de las lesiones finalmente se inició mofetil micofenolato y se realizaron tres sesiones de gammaglobulinas intravenosas con buena evolución, reiniciando posteriormente el calendario vacunal habitual.

Discusión. Presentamos dos casos de penfigoide ampolloso infantil que han representado un reto terapéutico en nuestro servicio. Destacamos el difícil manejo de los fármacos inmunosupresores en niños y especialmente en lactantes, a lo que se le añade la situación de pandemia actual. Por otro lado, nos gustaría resaltar los excelentes resultados de la inmunoadsorción en nuestro primer paciente.

O14 DERMATITIS ATÓPICA Y COMORBILIDADES PSIQUIÁTRICAS

L. Blanch Rius, A. Lobato Izagirre, I. Gainza Apraiz, M. Meruelo Ruano, I. Arévalo Ortega y R.M.^a Izu Belloso

Hospital de Basurto. Bilbao (Vizcaya). España.

La dermatitis atópica (DA) es la enfermedad cutánea inflamatoria más frecuente de la infancia, con una prevalencia global del 15-20% en la edad pediátrica. La evolución natural de la enfermedad hace que la prevalencia disminuya con la edad, afectando alrededor de un 5% de la edad adulta. Es bien conocida la asociación de la DA con comorbilidades orgánicas (asma, rinitis y síndrome metabólico) pero en ocasiones está subestimada su relación con alteraciones psiquiátricas. Los síntomas principales de la DA (prurito, lesiones en áreas visibles, alteraciones del sueño, etc.) disminuyen considerablemente la calidad de vida del paciente y pueden contribuir a la aparición de ansiedad, depresión e ideación suicida. También se postula que ciertas alteraciones en el perfil de citoquinas pueden estar implicadas en el riesgo aumentado de depresión. Presentamos

dos casos clínicos de pacientes con DA severa desde los primeros meses de vida con comorbilidad psiquiátrica grave asociada en la adolescencia. El primero se trata de un varón de 13 años que presentó un intento autolítico en el contexto de un proceso depresivo y que llevaba años sin control de su proceso cutáneo por parte de dermatología. El segundo caso es el de un varón de 14 años que precisó varios ingresos en psiquiatría por depresión e ideación suicida en relación con una dermatitis atópica resistente a múltiples tratamientos. Epidemiológicamente existe una relación entre la severidad de la DA y las alteraciones psiquiátricas descritas anteriormente, por lo que es importante detectar a tiempo estas comorbilidades en nuestros pacientes de cara a poder evitar la aparición de eventos psiquiátricos graves. Con nuestra experiencia, creemos que hay que tener especial atención en los pacientes adolescentes, ya que a su enfermedad cutánea se suma una época vital de transición con alto riesgo de alteraciones psiquiátricas.

O15 EXPERIENCIA CON DUPILUMAB EN DERMATITIS ATÓPICA PEDIÁTRICA

M. Feito Rodríguez, K. Magaletsky, G. Servera Negre, N. Hernández Cano, P. Herranz Pinto y R. de Lucas Laguna

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

Introducción. Existen pacientes pediátricos con dermatitis atópica recalcitrante a múltiples tratamientos sistémicos, sin olvidarnos de la toxicidad y efectos adversos específicos e inmunosupresión ligadas a todos ellos. Fármacos nuevos como dupilumab y los inhibidores de JAK están llegando a nuestro arsenal terapéutico. Dupilumab es un anticuerpo monoclonal que se une a la subunidad alfa que comparten el receptor de la IL4 y IL13, inhibiendo la señalización Th2 implicada en esta patología. A día de hoy tiene aprobación en Estados Unidos y Europa para dermatitis atópica grave (en mayores de 6 años) o moderada-grave (en mayores de 12 años) y en asma grave en mayores de 12 años.

Objetivos. Describir nuestra experiencia con dupilumab en pacientes pediátricos con dermatitis atópica moderada o severa.

Resultados. Presentaremos los datos de 9 pacientes de edades comprendidas entre 2-17 años tratados con este fármaco en nuestra Unidad, en términos de eficacia y seguridad. Se expondrá el manejo de los pacientes tratados desde un punto de vista práctico, revisando además la literatura más reciente publicada hasta el momento.

Discusión. La entrada de fármacos nuevos en dermatitis atópica pediátrica supone una ventana de oportunidad y nos sitúan en una posición privilegiada, ya que un control y tratamiento precoz de la enfermedad podría repercutir/alterar sobre la historia natural de la enfermedad. Diversos estudios han evidenciado una mejoría significativa en el tratamiento de síntomas y signos de dermatitis atópica en pacientes mayores de 6 años con formas moderadas o graves. Dupilumab es un fármaco bien tolerado, y los datos de seguridad son consistentes con el perfil de seguridad observado en adultos. No obstante, son necesarios estudios sobre la eficacia y seguridad a largo plazo en población pediátrica.

O16 SÍNDROME DE GOLTZ Y LÁSER

N. Martínez Campayo^a, C. García Salinero^a, S. Paradelo de la Morena^a, Á. Fernández Flores^b, J. del Pozo Losada^a y E. Fonseca Capdevila^a

^aComplejo Hospitalario Universitario. A Coruña. ^bHospital El Bierzo. Ponferrada (León). España.

Introducción. El síndrome de Goltz o hipoplasia dérmica focal es una rara enfermedad congénita con herencia ligada al cromosoma

X (locus Xp11.23; gen PORCN). Tiene un alto nivel de penetrancia y una expresión clínica muy variable, afectando a los tejidos derivados del mesoectodermo.

Casos clínicos. *Caso 1.* Niña de 14 años con lesiones de atrofia, herniación grasa e hiperpigmentaciones de forma lineal en el lado izquierdo del cuerpo presentes desde el nacimiento. No lesiones ungueales ni viscerales. Las hiperpigmentaciones, localizadas sobre todo en piernas, fueron tratadas con láser de colorante con buen resultado. En los últimos años desarrolló, además, lesiones en labio superior de tipo "raspberrylike" papilomas, que fueron tratadas con láser de CO₂. *Caso 2.* Niña de 25 años con lesiones congénitas hiperpigmentadas lineales en tronco y extremidades, que en diversas áreas se tornan hiperqueratósicas y posteriormente erosivas. Planteó diagnóstico diferencial con una incontinencia de pigmento, pero la biopsia cutánea, la presencia de osteopatía estriada y el estudio genético confirmaron una hipoplasia dérmica focal. Las lesiones hiperpigmentadas están siendo tratadas con láser de colorante pulsado. Las lesiones erosivas no obtuvieron respuesta con terapia fotodinámica ni con láser de CO₂, pero sí con láser de colorante en varias sesiones.

Discusión. Gran parte de las lesiones cutáneas descritas en este síndrome son susceptibles de ser tratadas con láser o fuentes de luz:

1. Telangiectasias, con láser de colorante pulsado.
2. Hiperpigmentaciones lineales, con láser Q-Switched, de picosegundos o con PDL (no descrito previamente).
3. "Raspberry-like" papilomas en labio y mucosa oral, con láser de CO₂ quirúrgico (no descrito previamente).
4. Áreas erosivas con hiperplasia pseudoepiteliomatosa, que simulan carcinoma "in situ", con terapia fotodinámica o PDL (no descrito previamente).
5. Herniaciones grasas y áreas deprimidas, con láser fraccionado de CO₂.

Conclusión. El láser y fuentes de luz pueden ser de gran utilidad para el manejo de las manifestaciones cutáneas del síndrome de Goltz.

O17 ATENCIÓN DE LA POBLACIÓN PEDIÁTRICA A TRAVÉS DE TELEDERMATOLOGÍA DURANTE LA PANDEMIA COVID-19 EN EL COMPLEJO HOSPITALARIO DE TOLEDO

L. Alonso Naranjo, C. Peces Mateos, L. Luna Bastante, L. Carbonero Jiménez, D. Mateos Moreno y C. Pérez Hortet

Complejo Hospitalario Universitario. Toledo. España.

Introducción. Los meses de pandemia por coronavirus (SARS-CoV-2) ha dificultado el acceso a la atención médica de toda la población, incluida la población pediátrica. En este contexto las autoridades sanitarias han recomendado el empleo de sistemas de telemedicina como respuesta a los problemas de salud. En junio de 2020 la tele dermatología pasó a ser la vía de derivación única entre atención primaria y dermatología en toda Castilla la Mancha.

Material y métodos. Presentamos un estudio descriptivo y retrospectivo de los pacientes de edad pediátrica, entre 0 y 16 años de edad, atendidos por tele dermatología entre los meses de abril y diciembre de 2020.

Resultados. En este periodo se han atendido 1351 teleconsultas de pacientes pediátricos (un 16% del total). El tiempo medio de respuesta ha sido de 1,24 días con un rango de 0-7 días. La mayor parte de las consultas se resolvieron de forma telemática. En el 67,73% se indicó tratamiento y manejo por parte del pediatría o médico de atención primaria y un 25% se citó presencialmente. En el resto de los casos se indicó que se mejorase el informe de teleconsulta, una revisión telemática o se citó directamente en quirófano. La seguridad en el diagnóstico fue alta o muy alta en el 91,41% de las consultas y la calidad de la fotografías buena o muy buena en el 88%. Respecto a los diagnósticos, se definieron 12 categorías de las cuales 4 representan el 76,7% del total. Corresponden

a patología inflamatoria (21,6%), patología infecciosa (19,5%), lesiones eritematodescamativas (18%) y lesiones pigmentadas (17,6%). En un 4,8% de los casos no se pudo establecer un diagnóstico por parte del dermatólogo.

Discusión. Durante la pandemia por la COVID-19 la tele dermatología ha resultado esencial para mantener la atención médica de la población pediátrica con patología dermatológica en tiempos en los que muchas consultas se han visto limitadas. En el Complejo Hospitalario de Toledo se han atendido 1351 consultas de niños y niñas con una seguridad en el diagnóstico buena o muy buena en más del 90% de las ocasiones. Se ha realizado un manejo diferido en dos tercios de los casos, evitando traslados innecesarios que pudieran poner en riesgo la salud de pacientes y sanitarios y ha favorecido el cribado de la patología que requiere valoración presencial acortando los tiempos de espera.

O18 HAMARTOMAS RABDOMIOMATOSOS MÚLTIPLES, HIPERTRICOSIS CONGÉNITA E HIPERPIGMENTACIÓN BLASCHKOIDE. YA TENEMOS UN DIAGNÓSTICO

A. Giacaman, O. Corral-Magaña, D. Ramos Rodríguez, C. Saus Sarrias, J. Rosell y A. Martín-Santiago

Hospital Son Espases. Palma de Mallorca (Illes Balears). España.

Introducción. Revisamos el caso de un paciente presentado en la 29ª reunión del Grupo Español de Dermatología Pediátrica (GEDP) en 2018, en el que finalmente el estudio genético permitió establecer el diagnóstico.

Caso. Varón de 9 años, natural de Colombia, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que consultó por hipertricosis congénita lumbosacra y facial. A la exploración física destacaba la presencia de pelos gruesos y rizados a nivel lumbar, hipertricosis facial, y pápulas perioculares y en las alas nasales. El estudio histológico de una de las lesiones de la nariz fue diagnóstico de hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso. En el muslo izquierdo presentaba máculas hiperpigmentadas de distribución blaschkoide. La exploración oftalmológica, la serie ósea, la ecografía abdominal y la resonancia magnética de cerebro y columna fueron normales. El exoma demostró una mutación en el gen TWIST2, c.223G>Cp. (Glu75Gln), y se diagnosticó el síndrome de Barber-Say. A los 3 años de seguimiento, el paciente presentó placas psoriasisiformes en glúteos y región posterior de ambos muslos.

Discusión. La presencia de hamartomas rabdomiomatosos múltiples, así como la de hipertricosis congénita se han asociado a varios síndromes, sin embargo, la presentación simultánea de estos hamartomas, hipertricosis, mosaicismo pigmentario y placas psoriasisiformes no ha sido descrita previamente. En nuestro paciente el estudio genético permitió establecer el diagnóstico de síndrome de Barber-Say.

Conclusión. El síndrome de Barber-Say es una displasia ectodérmica poco frecuente y con escasos registros de los hallazgos clínicos. Aportamos un nuevo caso de síndrome de Barber-Say con un fenotipo no descrito previamente.

O19 EFICACIA DE LA ROPIVACAÍNA TÓPICA PARA EL CONTROL DEL DOLOR EN NIÑOS CON EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA

E. Moreno Artero^a, N. Schinkel^b, S. Chaumon^b, N. Bellon^b, C. Greco^b y C. Bodemer^b

^aClinica Universidad de Navarra. Madrid. España. ^bHôpital Necker-Enfants Malades. Paris (Ile-de-France). Francia.

Introducción. La epidermólisis ampollosa hereditaria (EAH) es una enfermedad genética que afecta a 1/20.000 recién nacidos. Se caracteriza por el desarrollo de ampollas cutaneomucosas y erosiones

ante traumatismos mínimos. Presentamos dos pacientes con epidermólisis ampollosa distrófica recesiva (EADR) a los que, durante una hospitalización para el control del dolor, se aplicó ropivacaína tópica al 0,2% antes del baño sobre las erosiones más dolorosas, y se cuantificó el nivel de dolor mediante la escala visual analógica y Face Legs Activity Cry Consolability (FLACC).

Caso clínico. La primera paciente es una recién nacida de un mes de vida, diagnosticada de EADR ante una extensa zona de aplasia cutis congénita de la extremidad inferior derecha. Tomaba haloperidol, diazepam y paracetamol antes del baño, con mal control del dolor y sintomatología ansiosa relacionada con el baño. La segunda paciente es una niña de 3 años con una EADR que conllevaba erosiones extensas generalizadas y la necesidad de administrar midazolam y morfina antes del baño.

Resultados. En el primer caso, la aplicación tópica de ropivacaína redujo en 4 puntos el nivel de dolor (FLACC) el primer día y en 7 puntos el quinto día de ingreso. En la segunda paciente, la escala FLACC se redujo a 0/10 desde el primer día de ingreso y la puntuación media en el domicilio fue de 0,3/10. En este caso, pudo retirarse midazolam como premedicación. No se notificaron efectos adversos y las concentraciones plasmáticas se mantuvieron dentro de los límites de seguridad.

Discusión. No existe, por el momento, un tratamiento curativo eficaz de las EAH, y las diferentes terapias sintomáticas y paliativas resultan, a menudo, en un control insuficiente del dolor e importantes efectos adversos. La ropivacaína tópica es un tratamiento eficaz en la reducción del dolor asociado al baño en los niños con EAH y con un mejor perfil de seguridad que otros anestésicos tópicos.

O20 QUERATODERMIA PALMOPLANTAR, PELO LANOSO Y MIOCARDIOPATÍA

P. García Piqueras^a, C. Lacasta Plasín^a, I. Balaguer Franch^a, R.M.^a Manzano Pablos^b, M. Camino López^a y M. Campos Domínguez^a

^aHospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

^bComplejo Hospitalario La Mancha Centro. Alcázar de San Juan (Ciudad Real). España.

Introducción. Las desmosomopatías son enfermedades causadas por alteración en los desmosomas. Los desmosomas pueden afectarse en enfermedades infecciosas, autoinmunes o genéticas. El síndrome de Carvajal es una desmosomopatía ocasionada por una mutación autosómica recesiva en el gen de la desmoplaquina que ocasiona la tríada de queratodermia palmoplantar, pelo lanoso y miocardiopatía.

Caso clínico. Se trata de una niña de 8 años de edad procedente de Castilla la Mancha que acude a nuestro centro para realización de un trasplante cardíaco por un cuadro de insuficiencia cardíaca de reciente desarrollo en contexto de síndrome de Carvajal. La paciente presentaba pelo lanoso, queratodermia palmoplantar, fragilidad cutánea y alteraciones del esmalte. El estudio genético demostró que era portadora en homocigosis de una variante patogénica en el gen de la desmoplaquina.

Discusión. Los desmosomas son uniones intercelulares presentes en varios tejidos, especialmente importantes en aquellos sometidos a mucho estrés mecánico, como la piel o el corazón. La alteración de proteínas desmosómicas comunes a ambos órganos puede dar lugar a síndromes cardiocutáneos. La desmoplaquina es la proteína desmosómica más abundante. Se han descrito aproximadamente 40 mutaciones en el gen de la desmoplaquina. Los fenotipos resultantes son muy variables pudiéndose afectar la piel; piel y pelo; piel, pelo y corazón; o solo corazón. Carvajal describe en 3 familias de Ecuador en 1998 la tríada de queratodermia palmoplantar, pelo lanoso y miocardiopatía; dos años más tarde se describe la mutación en el gen de la desmoplaquina que ocasionaba dicho síndrome. Desde entonces se han descrito más mutaciones en dicho gen que oca-

sionan diferentes fenotipos. Existen cuadros clínicos similares producidos por la mutación de otras proteínas desmosómicas como la enfermedad de Naxos ocasionado por la mutación en la placoglobina.

Conclusión. Algunas proteínas de los desmosomas se expresan tanto en piel como en corazón. Su afectación puede dar lugar a síndromes cardiocutáneos. Es evidente el reto que supone para los dermatólogos diferenciar los síndromes cardiocutáneos de aquellos puramente cutáneos. Por ello, se recomienda un seguimiento estrecho de todos los pacientes con alteraciones en piel y/o pelo que tengan una mutación en el gen de la desmoplacina en búsqueda de una posible cardiopatía.

O21 SÍNDROME ICTIOSIS-HIPOTRICOSIS. DESCRIPCIÓN FENOTÍPICA Y GENOTÍPICA DE UN NUEVO CASO

L. Haya Martínez^a, L. Carrasco Santos^a, I. Eraña Tomás^a, M.^aI. Lorda Sánchez^a, Á. Hernández Martín^b y L. Requena Caballero^a

^aFundación Jiménez Díaz. ^bHospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción. El síndrome autosómico recesivo ictiosis-hipotricosis fue descrito por primera vez en 1998. Desde el año 2007 se asocia con mutaciones en el gen ST14. Este gen codifica para la serinproteasa transmembrana matrisina, implicada en el metabolismo de los corneocitos. En los últimos años se han descrito cerca de diez mutaciones nuevas en distintas localizaciones de este gen que se relacionan con un espectro fenotípico que incluye ictiosis leve-moderada, anomalías en el pelo, atrofodermia, hipohidrosis y manifestaciones extracutáneas (anomalías dentales y oculares).

Caso clínico. Presentamos un nuevo caso de este síndrome. Se trata de un varón nacido a término tras un embarazo no controlado de una madre menor de edad y padre no conocido. Al nacimiento el neonato presentó engrosamiento cutáneo generalizado de aspecto en empedrado, sin afectación de anejos, ectropión ni eclabium, ni de otros órganos en ese momento. Se tomó una biopsia cutánea, en la que destacan acúmulos de hiperqueratosis ortoqueratósica con focos de paraqueratosis y papilomatosis, todo ello compatible con el diagnóstico de ictiosis. Asimismo, se realizó estudio genético con secuenciación completa del gen ST14, objetivándose en homocigosis la mutación c2479g>c (p. Gly827 Arg) en el exón 19, solo descrita previamente en una familia consanguínea israelí. Tras un mes de tratamiento con emolientes se consiguió una mejoría clínica muy significativa del componente ictiosiforme, pero se hizo evidente la pérdida de las cejas y pestañas del párpado inferior y el aspecto ralo, quebradizo y rizado del cabello.

Conclusión. Presentamos un nuevo caso de síndrome autosómico recesivo ictiosis-hipotricosis asociado a la mutación c2479g>c (p. Gly827 Arg) en el exón 19 y con un fenotipo acorde a los descritos en casos previos.

O22 EPIDERMÓLISIS BULLOSA JUNTURAL NEONATAL: SERIE DE TRES CASOS

L. Quintana Castanedo^a, R. Maseda Pedrero^a, M. Feito Rodríguez^a, M.^aJ. Escámez Toledano^b, M. del Río Nechaevsky^b y R. de Lucas Laguna^a

^aServicio de Dermatología. Hospital Universitario La Paz.

^bDepartamento de Bioingeniería. Universidad Carlos III. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (u714-CIBERER). Unidad de Medicina Regenerativa. CIEMAT. Madrid. España.

Introducción. La epidermólisis bullosa (EB) comprende un conjunto de enfermedades caracterizadas por un aumento de la fragilidad

cutánea y aparición de ampollas ante mínimos traumatismos, fricción o de forma espontánea. Las formas junturales son aquellas en las que la ampolla tiene lugar en la lámina lúcida de la membrana basal. Entre las formas con peor pronóstico, se encuentran la epidermólisis bullosa juntural (EBJ) grave, previamente conocida como EBJ tipo Hertlitz, y la EBJ con atresia pilórica. El manejo del recién nacido con EBJ, hasta que se asegure el diagnóstico, es un período difícil que acarrea diversos dilemas éticos, tanto para la familia como para los profesionales de la salud.

Caso clínico. Presentamos una serie de tres pacientes neonatos con EBJ. Dos de los pacientes fueron formas de EBJ graves (mutación confirmada en el gen que codifica para la proteína laminina 332) y uno de ellos EBJ con atresia pilórica (mutación en el gen que codifica para la proteína integrina $\alpha 6,4$). Los tres pacientes fueron atendidos desde los primeros días de vida en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales del Hospital La Paz.

Discusión y conclusiones. Las formas junturales graves y con atresia pilórica de EB suponen un reto de manejo diagnóstico y terapéutico para el dermatólogo. Se trata de variantes donde la mayoría de los pacientes tienen un pronóstico infausto, a pesar de su derivación precoz a unidades de cuidados intensivos neonatales de referencia. Existe un dilema ético a la hora de tomar decisiones terapéuticas invasivas en estos pacientes, puesto que la mayoría de ellas no ha demostrado mejorar el pronóstico. El uso compasivo de gentamicina intravenosa podría ser una opción a tener en cuenta en estos pacientes, al haber demostrado restaurar las mutaciones sin sentido causantes de la mayoría de los casos de esta enfermedad, dando lugar a la expresión de una proteína funcional.

O23 SÍNDROME DE INSENSIBILIDAD CONGÉNITA AL DOLOR CON ANHIDROSIS: A PROPÓSITO DE UN CASO

J.A. Llamas Carmona, I. López Riquelme, A. Andamayo Castañeda, D.J. Godoy Díaz, M.^aD. Fernández Ballesteros y Á. Vera Casaño

Servicio de Dermatología. Hospital Regional Universitario de Málaga. España.

Caso clínico. Niña de 10 años de edad, natural de Marruecos y de progenitores con consanguinidad. Los padres refieren desde los primeros meses de vida episodios febriles recurrentes sin aparente foco infeccioso, hiperpirexia, convulsiones, así como anhidrosis y ausencia de sensibilidad al dolor, dando lugar a fracturas múltiples, automutilaciones, heridas y úlceras sobreinfectadas. A nivel neurológico presenta retraso psicomotor con discapacidad cognitiva y alteración del lenguaje. En la exploración física se aprecia xerosis severa junto con lesiones tróficas en extremidades inferiores, úlceras y amputaciones en dedos, hiperqueratosis palmoplantar, alteración dentaria y lingual. A nivel neurológico la sensibilidad epicrítica era normal con ausencia de sensibilidad propioceptiva y termoalgésica. Con la sospecha de insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis (CIPA) se solicitó un estudio genético que confirmó la mutación en el gen NTRK1. La RMN craneal y el ENG-EMG realizados fueron normales. Actualmente la paciente se mantiene estable y en seguimiento conjunto por parte de neurología, cirugía y dermatología.

Discusión. La CIPA, o neuropatía sensorial y autonómica tipo IV, es un síndrome autosómico recesivo infrecuente que se origina por una mutación en el gen NTRK1, localizado en el cromosoma 1q21-22 y que codifica el receptor de alta afinidad del factor de crecimiento nervioso. Su comienzo ocurre en los primeros meses de vida y se caracteriza por insensibilidad al dolor, automutilaciones, múltiples fracturas indoloras, retraso mental y anhidrosis, con brotes repetidos de fiebre e hiperpirexia. El diagnóstico se basa en las manifestaciones clínicas y se confirma mediante estudio genético del gen NTRK1. La biopsia de piel revela disminución de fibras C y A-delta, así como hipoplasia de glándulas sudoríparas, sin inervación. Con relación al tratamiento, precisa un abordaje multidisciplinar para

lograr un mejor desarrollo, tratar las complicaciones y secuelas de forma adecuada. El pronóstico dependerá del grado de extensión de la enfermedad y la capacidad para controlar las complicaciones y secuelas.

024 SÍNDROME ICTIOSIFORME TIPO MEDNIK

J. Roca-Ginés^a, I. Torres-Navarro^a, F. Martínez-Castellano^b y M. Évole-Buselli^a

^aServicio de Dermatología. ^bUnidad de Genética. Hospital Universitario La Fe. Valencia. España.

El síndrome MEDNIK es un trastorno neurocutáneo descrito por primera vez en 2008 por Montpetit et al. cuyo acrónimo engloba: retraso mental, enteropatía, sordera neurosensorial, ictiosis y queratodermia. Este síndrome se debe a mutaciones bialélicas en el gen AP1S1 que codifica la subunidad 1A del complejo de adaptación proteica tipo 1 (AP1), el cual participa en el transporte de proteínas transmembrana. Posteriormente, en 2019 se describieron mutaciones en el gen AP1B1, el cual codifica la subunidad del complejo AP1, como causantes de un cuadro clínico mayoritariamente superponible al síndrome MEDNIK. Este síndrome, denominado como síndrome MEDNIK-like presenta en su mayoría las mismas manifestaciones clínicas que el síndrome MEDNIK a excepción de la neuropatía. Otros autores han relacionado las mutaciones homocigotas en el gen AP1B1 con un cuadro clínico que se caracteriza por la presencia de ictiosis, fallo de medro, fotofobia, trombocitopenia y alopecia progresiva. Presentamos el caso de un niño de 4 años, hijo único de padres sanos no consanguíneos de origen marroquí, que fue remitido a la consulta de dermatología pediátrica al año de vida porque desde los 4 meses de vida presentaba eritrodermia y descamación difusa con hiperqueratosis palmoplantar. Asimismo, mostraba anomalías en la dentición, sin observarse alteraciones ungueales. Entre sus antecedentes destacaba prematuridad de 34 semanas, sordera neurosensorial bilateral congénita, hipotiroidismo y fisura velopalatina. Además, desde los primeros meses de vida presentaba retraso estatoponderal con episodios de diarrea y malabsorción. Bajo la sospecha clínica de un síndrome de MEDNIK versus síndrome ictiosiforme MEDNIK-like se solicitó un estudio genético en el que se detectó una variante genética c.1796+3G>T en homocigosis en el gen AP1B1. Se trata de una variante intrónica que no ha sido descrita previamente en la literatura ni en bases de datos. Pero el hecho de encontrarse en homocigosis, junto con los análisis in-silico, y el cuadro fenotípico del paciente, superponible al de otros casos descritos, corroboran la sospecha clínica de síndrome MEDNIK-like.

025 EROSIONES EN UN LACTANTE PRETÉRMINO

M. Gamissans Cañada, M. Casals Andreu, P. Garbayo Salmons, C. López Lluell y J. Luelmo Aguilar

Corporació Sanitaria Parc Taulí. Sabadell (Barcelona). España.

Introducción. La deficiencia transitoria de zinc en niños con lactancia materna exclusiva es un trastorno raro aunque probablemente infradiagnosticado. Se caracteriza por una dermatitis periorificial y acral, y al contrario que la acrodermatitis enteropática, los síntomas desaparecen al suspender la lactancia exclusiva.

Caso clínico. Una niña de 4 meses nacida de forma pretérmino a las 26 semanas de gestación consultó por aparición desde hacía dos semanas de lesiones periorificiales que habían sido tratadas con antifúngicos y corticosteroides tópicos sin mejoría. En la exploración física se objetivó una dermatitis erosiva formada por placas rojo brillantes de borde erosivo y bien delimitado que afectaban a áreas peribucales, periculares, cuero cabelludo y orejas sin afectación del área anogenital ni de flexuras. La paciente se encontraba

en lactancia materna exclusiva. Bajo la sospecha de una hipocinemia infantil se realizó una analítica que mostró bajos niveles de cinc en el suero de la lactante (< 8 valores de normalidad: 68-120b µg/dl). Se inició suplementación oral de zinc, consiguiéndose la resolución completa de las lesiones en 4 semanas.

Discusión. La deficiencia de zinc en lactantes es causada por un bajo nivel de zinc en la leche materna. Es más frecuente en niños prematuros dado el desbalance entre los bajos depósitos que presentan y los altos requerimientos de este oligoelemento. Las lesiones se asemejan a las causadas por la acrodermatitis enteropática aunque en este caso la clínica se inicia con el destete y se debe a un defecto en la absorción intestinal del zinc. El diagnóstico diferencial se debería realizar con alteraciones eritematodescamativas como la dermatitis seborreica o la candidiasis mucocutáneas así como también con la histiocitosis de células de Langerhans. Se debería considerar en todos los infantes que presenten una dermatitis periorificial y acral, especialmente si se acompaña de otros signos de enfermedad avanzada como son la alopecia y la diarrea.

Conclusión. La deficiencia sintomática de zinc puede ser fácilmente diagnosticada y tratada con suplementos orales de zinc hasta el destete, el retraso en el diagnóstico puede tener consecuencias graves como aparición de infecciones bacterianas y fúngicas o alteraciones ungueales.

026 PÚRPURA EN ANOREXIA GRAVE

A. Mateos Mayo^a, J. Anderson Vildósola^a, E. Escribano^b, I. Colmenero^c, A. Torrelo^a y Á. Hernández Martín^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Pediatría. ^cServicio de Anatomía Patológica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción. Los pacientes con anorexia nerviosa y desnutrición presentan frecuentemente manifestaciones cutáneas. Las lesiones purpúricas son poco frecuentes y habitualmente se relacionan con trombocitopenia, alteraciones de la coagulación o déficits vitamínicos. Existe un subtipo de púrpura, conocida como púrpura difusa reticulada, que se ha descrito únicamente asociada a anorexia nerviosa.

Casos clínicos. Presentamos tres pacientes adolescentes que ingresaron en el servicio de psiquiatría de nuestro centro por desnutrición grave y pérdida de peso debida a restricción alimentaria y ejercicio físico intenso. Dos de los pacientes, ambos varones, presentaban al ingreso un exantema purpúrico difuso de predominio en tronco y extremidades proximales con aspecto reticulado que respetaba de forma llamativa las prominencias óseas. La tercera paciente, de sexo femenino, presentó lesiones similares pero más localizadas en región distal de extremidades inferiores.

Resultados. Ninguno de ellos presentó trombocitopenia ni alteraciones significativas en la coagulación. Tampoco se objetivaron déficits vitamínicos. Dos pacientes presentaron elevación de las transaminasas y enzimas pancreáticas. La biopsia en uno de los pacientes mostró extravasación de eritrocitos sin signos de vasculitis. En todos los casos las lesiones cutáneas se resolvieron en pocos días tras el inicio de una alimentación adecuada.

Discusión. La púrpura difusa reticulada fue descrita por primera vez en 2003 en dos adolescentes con anorexia nerviosa. Posteriormente solo encontramos dos casos más en la literatura. Todos ellos comparten las mismas características: un exantema purpúrico difuso con patrón reticulado, respeto de prominencias óseas y resolución rápida con una alimentación correcta. En los tres casos en que se realiza biopsia se objetiva también extravasación eritrocitaria sin signos de vasculitis ni daño vascular. Aunque su etiopatogenia no está clara, la púrpura difusa reticulada se ha relacionado con fragilidad capilar y debilidad de las estructuras dérmicas de soporte. Las alteraciones analíticas son leves e inconstantes, por lo que no explicarían el cuadro. Nuestros pacientes habían estado realizando

ejercicio intenso previo a la aparición de las lesiones por lo que creemos que también podría desempeñar un papel en el desarrollo de la púrpura.

O27 MUCINOSIS PAPULAR INFANTIL: UN RETO DIAGNÓSTICO Y TERAPÉUTICO

A. Solá Truyols, C.A. Domínguez Mahamud, J. Adsuar Mas, J. Ibarra de la Rosa, R. Taberner Ferrer y C. Nadal Lladó

Hospital de Son Llätzer. Palma de Mallorca (Illes Balears). España.

Introducción. La mucinosis cutánea de la infancia se presenta en forma de pápulas firmes color piel, menores de 1 cm de diámetro. Pueden estar distribuidas de forma simétrica, siendo lesiones individuales, aunque pueden agruparse de forma lineal e incluso en placas, afectando tronco, cuello y extremidades de forma característica.

Caso clínico. Niña de 4 años, remitida por sospecha de molluscum contagiosum. Cursó con aparición progresiva de lesiones en tronco, de 2 años de evolución. A la exploración presentaba múltiples pápulas puntiformes color marrón y asintomáticas. En las visitas sucesivas desarrolló nuevas lesiones, un aumento del tamaño en las lesiones previas y también regresión de algunos elementos. Se llevó a cabo la biopsia de una de las lesiones, mostrando depósitos focales de mucina, bien localizados en dermis papilar y reticular además de un infiltrado mononuclear perivascular superficial. Los análisis de sangre, incluyendo proteinograma y perfil tiroideo, no mostraron alteraciones.

Discusión. La mayoría de las mucinosis cutáneas han sido descritas en la edad adulta, por lo que la mucinosis papular de la infancia es una entidad rara. En la literatura aparecen descritas asociaciones con la disfunción tiroidea y la gammapatía monoclonal, por lo que habrá que descartarlas. El diagnóstico diferencial clínico incluye el grupo de las histiocitosis, mastocitosis y dermatofibromas eruptivos entre otras. La mucinosis papular infantil tiene un curso benigno, aunque las lesiones tienden a persistir y actualmente no existe un tratamiento eficaz.

O28 TOXICODERMIA POR INMUNOGLOBULINAS: MÁS ALLÁ DE LA PIEL, ¿CUÁL ES EL SIGUIENTE PASO?

D. Ramos Rodríguez^a, J. Ramakers^b, J. Pons de Ves^c, A. Giacaman^a y A. Martín Santiago^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Pediatría. ^cServicio de Inmunología. Hospital Son Espases. Palma de Mallorca (Illes Balears). España.

Introducción. Las inmunoglobulinas endovenosas (IgEV) son una alternativa terapéutica en múltiples enfermedades. La frecuencia de reacciones adversas es escasa, y en la mayoría de los casos se presentan durante la infusión, aunque pueden aparecer con posterioridad.

Caso clínico. Presentamos un adolescente varón de 16 años con antecedentes de diabetes mellitus tipo 1, hipotiroidismo, dermatitis atópica grave, alopecia areata totalis, talla baja con resistencia a hormona del crecimiento, hipogonadismo y linfopenia grave con hipogammaglobulinemia en tratamiento sustitutivo con IgEV cada 4 semanas desde los 7 meses de edad; orientado como síndrome IPEX-like (Immunodysregulation Polyendocrinopathy Enteropathy X-linked) sin mutación en el gen FOXP3. Diez días tras de la última dosis de IgEV ingresó por deterioro brusco de la función renal por lo que se realizó una biopsia, que fue compatible con nefritis tubulointersticial. De forma simultánea desarrolló una erupción generalizada con intensa afectación palmoplantar y prurito. La biopsia cutánea fue compatible con toxicodermia. Tanto la función renal como las lesiones cutáneas mejoraron tras corticoides sistémicos recidivando ambas tras una nueva dosis de IgEV.

Discusión. Aunque las toxicodermias por IgEV son poco frecuentes, se han descrito diferentes formas de presentación: erupciones ecematosas (dishidrosiformes), liquenoides, purpúricas, eritema multiforme-like, incluso pustulosas. La afectación palmoplantar suele ser frecuente al inicio. Puede presentarse hasta 10 días después de su infusión. La etiopatogenia es desconocida, se ha propuesto que las IgEV podrían actuar como superantígeno activando los linfocitos de forma selectiva tras su administración. Este caso representa un reto terapéutico ya que la toxicidad cutánea y renal secundaria a las IgEV son un factor limitante para la supervivencia de nuestro paciente. La sospecha, el diagnóstico y el manejo de las reacciones adversas graves a las IgEV y sus alternativas terapéuticas son cruciales en pacientes con tratamientos sustitutivos crónicos.

O29 MANCHAS ATRÓFICAS EN DOS RECIÉN NACIDOS

A. Torrelo Fernández^a, L.M. Pericet Fernández^b, M.^ªI. Hernández Surmann^b, L. Noguera Morel^a, Á. Hernández Martín^a e I. Colmenero Blanco^a

^aHospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. ^bHospital Universitario Príncipe de Asturias. Alcalá de Henares (Madrid). España.

Se atendieron dos pacientes con lesiones cutáneas presentes al nacer. El paciente 1 es un varón, que al nacer presentó lesiones cutáneas en pecho, espalda, muslos, glúteos y brazos, con un total de 29 lesiones. Consistían en máculas redondas, discretas, de 3-6 mm, de color violáceo con atrofia. No parecían seguir ningún patrón específico y no causaban síntomas. El niño se desarrolló con normalidad, sin ninguna otra afección, y actualmente tiene 10 años y es un niño completamente sano. El paciente 2 es un varón, que también nació con lesiones cutáneas, que se ubicaron en tronco, ingles, brazos y piernas, para un total de 23 lesiones. De nuevo, eran pápulas pequeñas, de 2-5 mm, discretas, violáceas, atróficas, que no producían síntomas. El niño estaba completamente sano a excepción de un testículo no descendido, que fue intervenido quirúrgicamente. El niño tiene actualmente un año y medio y se está desarrollando normalmente. Se tomaron biopsias de piel de ambos casos, mostrando características idénticas. La epidermis estaba ligeramente atrófica y la dermis ligeramente deprimida. La dermis contenía un mayor número de células fusiformes con citoplasma basófilo finamente granular. En la inmunohistoquímica, estas células fueron negativas para CD34 y S100, pero fuertemente positivas para actina, exhibiendo así un fenotipo miofibroblástico. Se consideraron varios diagnósticos, incluyendo máculas atróficas de neurofibromatosis, hipoplasia dérmica focal, anetodermia de la prematuridad, dermatofibrosis lenticularis diseminata o miofibromatosis macular. Sin embargo, ninguno parecía encajar en el marco clínico-patológico. Creemos que podría tratarse de una entidad de origen miofibroblástico no descrita previamente.

Discusión pósteres

P5 EXPOSICIÓN ACCIDENTAL A MINOXIDIL ORAL EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA

M. Sánchez Díaz, D. López Delgado, T. Montero Vélchez, A. Molina Leyva, S. Arias Santiago y J. Tercedor Sánchez

Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada. España.

Introducción. El minoxidil oral es un tratamiento aprobado para el tratamiento de la hipertensión arterial, que también es utilizado como fármaco "off-label" para el tratamiento de la alopecia en

pacientes adultos. El conocimiento sobre los efectos del minoxidil oral en la población pediátrica es todavía limitado.

Caso clínico. Se llevó a cabo un estudio retrospectivo de una serie de pacientes en edad pediátrica con el antecedente de exposición accidental a minoxidil oral por ingesta de lotes de omeprazol contaminados con minoxidil.

Resultados. Veinte pacientes de entre 2 meses y 13 años de edad fueron incluidos en el estudio. Habían recibido minoxidil oral durante una mediana de tiempo de 30 días. En el 65% de ellos apareció hipertrichosis, con una mediana de tiempo de latencia de 15 días, siendo la localización inicial más frecuente la zona facial. La duración del tratamiento se asoció con la aparición de hipertrichosis. Un 15% de los pacientes desarrollaron efectos adversos sistémicos que en ningún caso fueron graves.

Discusión. El presente estudio trata de aportar nueva información sobre el posible uso del minoxidil oral en población pediátrica. La relación entre la duración del tratamiento y la aparición de hipertrichosis, la mediana del tiempo de latencia de hipertrichosis de 15 días y la zona facial como la primera localización afectada son datos relevantes de cara a nuevos estudios.

P10 SINUS PERICRANII FRONTAL - 3 CASOS

N. Knöpfel^a, L. Weibel^a, R. Gnannt^b, E. Niemann^c, M. Theiler^a y S.J. Bayliss^c

^aDepartment of Dermatology. ^bDepartment of Diagnostic and Interventional Radiology. University Children's Hospital. Zurich. Suiza. ^cDivision of Dermatology. Washington University School of Medicine. Saint Louis. Missouri. Estados Unidos.

Introduction. Sinus pericranii (SP) is a rare vascular anomaly characterized by an abnormal communication between the extracranial venous system and the intracranial dural sinus through a calvarial defect. Typical clinical presentation consists of a soft non-pulsatile mass along or close to the midline that increases in size with Valsalva maneuvers. We report 3 cases of SP involving the midline scalp, forehead and nose, emphasizing its cutaneous presentation with diagnostic pitfalls.

Methods. Three patients presented at birth with a vascular lesion on the forehead who subsequently underwent magnetic resonance angiography.

Results. Three female patients with a median age of 9 months (6 months-14 years) were referred for the evaluation of a congenital vascular midline forehead lesion. The referral diagnoses were infantile hemangioma, Port-wine stain and localized scleroderma en coup de sabre. They all presented with erythematous telangiectatic to bluish discoloration of the skin involving the midline forehead and nose. Localized alopecia on the scalp and atrophic changes of the skin with indentation were noted in two. The 3-year-old patient showed a bluish nodule on the nose that increased in size with crying. Two children were asymptomatic whereas the 14-year-old girl reported occasional headaches and vertigo. In all of them contrast-enhanced MRI showed a prominent forehead vein with abnormal venous drainage, with suspected intracranial communication in one and increased intraosseous vascularization in another patient. All patients were discussed in a multidisciplinary vascular anomalies board. The 3-year-old patient underwent neurosurgical removal of communicating veins leading to scarce improvement of the cutaneous findings. Sclerotherapy with sodium tetradecyl sulphate 3% was then performed with good results. The remaining two patients remain asymptomatic and opted for no therapeutic intervention at this stage.

Conclusion. The cutaneous features of SP may be misinterpreted with other vascular anomalies such as port-wine stain, infantile hemangioma, arteriovenous malformation, but also as morphea en coup de sabre and developmental midline defects. We emphasize that specialists involved in vascular anomalies should be aware of

SP when evaluating vascular looking scalp-forehead-nose lesions for prompt diagnosis and appropriate management.

P13 HIDRADENITIS SUPURATIVA EN NIÑOS Y ADOLESCENTES: EXPERIENCIA DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO SON ESPASES

I. Gracia Darder^a, J. Garcias Ladaria^a, D. Ramos Rodríguez^a, A. Giacaman^a, G. Serra Soler^b y A. Martín-Santiago^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Endocrinología. Hospital Son Espases. Palma de Mallorca (Illes Balears). España.

Introducción. La prevalencia de la hidradenitis supurativa (HS) se estima alrededor del 1%. Suele diagnosticarse en la 2.^a o 3.^a década de la vida, no obstante, a menudo se inicia en la adolescencia. El carácter progresivo de la enfermedad y el hecho de que el tratamiento podría ser capaz de modificar su curso hace que el diagnóstico precoz sea de vital importancia.

Material y métodos. Se han revisado retrospectivamente los pacientes remitidos a la consulta de HS < de 18 años en los últimos 2 años. Por otra parte, de todos los pacientes en seguimiento, se ha comparado los que refieren un inicio de la HS antes de los 18 años respecto al resto, con el fin de determinar si el inicio más precoz implica diferencias en la gravedad y la presencia de comorbilidades.

Resultados. Se han recogido 10 pacientes pediátricos con HS, 9 mujeres, con un inicio de seguimiento a los 14 años de media. Cinco tienen antecedentes familiares de HS y entre las comorbilidades destaca la presencia de acné (8) y obesidad con resistencia a la insulina (4). Cinco de los pacientes tienen un estadio de Hurley I, y 5 estadio II, siendo la localización inguinal la más afectada (9), con una media de DLQI de 3 puntos. Los pacientes se trataron con antibióticos (incluyendo sulfonas) (7), metformina (3), isotretinoína (2), anticonceptivos (1), adalimumab (1), terapia fotodinámica intralesional (1) y 2 pacientes precisaron cirugía. De los 183 pacientes con HS en seguimiento en nuestro hospital, 82 (44,8%) refieren un inicio previo a los 18 años. Destaca entre estos pacientes una mayor frecuencia de antecedentes familiares, menor prevalencia de tabaquismo y mayor afectación inguinal. Existe una tendencia a la mayor gravedad (medida por las escalas de Hurley e IHS4) en los pacientes de inicio tardío, aunque no es estadísticamente significativa.

Discusión. En la serie de 10 pacientes pediátricos que presentamos destaca que la mitad de los pacientes tienen un Hurley II, a pesar de la corta duración de su enfermedad, y la presencia de obesidad y resistencia a la insulina en 4 pacientes, que condicionó el inicio de metformina en 3 de ellos para el control de la HS. La presencia de mayor proporción de antecedentes familiares en los pacientes de inicio precoz orienta a mayor carga genética, mientras que la mayor prevalencia de tabaquismo en el grupo de inicio tardío indica una mayor influencia de factores externos.

P14 LIQUEN ESCLEROSO GENITAL INFANTIL: SERIE DE CASOS

J. Aróstegui Aguilar, J. Sarriugarte Aldecoa-Otalora, I. Hiltun Cabredo, M. Fernández Parrado, M. Larrea García y J.I. Yanguas Bayona

Servicio de Dermatología. Complejo Hospitalario de Navarra. Pamplona. España.

Introducción. El liquen escleroso genital es una enfermedad autoinmune con una mayor prevalencia en mujeres, iniciándose con más frecuencia antes de la pubertad y tras la menopausia. Presentamos cuatro casos de pacientes prepuberales con diagnóstico de liquen escleroso genital y buena respuesta al tratamiento tópico.

Casos clínicos. Presentamos cuatro casos clínicos de cuatro niñas de 2 a 7 años de edad que presentaron lesiones sugestivas de liquen escleroso genital. Ninguna presentaba antecedentes médicos de interés. Todas las pacientes tenían lesiones muy poco sintomáticas en región anogenital de varios meses de evolución. A la exploración en consulta se apreciaron placas escleróticas blanco-nacaradas en región anogenital sin lesiones en otras localizaciones. Las lesiones eran muy sugestivas de liquen escleroso genital por lo que el diagnóstico fue clínico sin precisar biopsia. Se pautó corticoide tópico a todas las pacientes (clobetasol 0,05% crema cutánea; prednicarbat 0,25% crema cutánea; y mometasona 0,1% pomada cutánea) con remisión completa de las lesiones activas hasta la fecha. No se evidenció aparición de ninguna tumoración cutánea sobre las lesiones.

Discusión. El liquen escleroso es una patología autoinmune que puede aparecer en niños/adolescentes con mayor prevalencia en el sexo femenino (10:1). Como en nuestros cuatro casos, lo más habitual es que aparezcan como placas hipocrómicas escleróticas en región anogenital. Además, las lesiones pueden acompañarse de prurito vulvar, dolor, sangrado o disuria. Solo un pequeño porcentaje de las pacientes se encuentran asintomáticas (7%). El diagnóstico suele ser clínico, reservando la biopsia para entidades rebeldes al tratamiento, enfermedad extragenital y aparición de lesiones melanocíticas o lesiones atípicas. La primera línea de tratamiento son los corticoides tópicos de alta potencia a largo plazo con una mejoría clínica en la mayoría de los casos (89-100%) y una remisión completa en el 22% de los casos. Otros tratamientos alternativos son los inhibidores de la calcineurina tópicos. Se han reportado casos de aparición de carcinoma epidermoide cutáneo genital en la tercera/cuarta década de la vida en pacientes con liquen escleroso genital de inicio de la infancia. Se han descrito algunos casos de niñas con diagnóstico de melanoma sobre lesiones de liquen escleroso genital.

P19 ERITRODERMIA EN UNA LACTANTE. DIFICULTADES DIAGNÓSTICAS Y TERAPÉUTICAS

M.J. Sánchez Pujol^a, A. Docampo Simón^a, J.C. Palazón Cabanes^a, A. Herrero Galiana^b, P. García Salom^c e I. Betlloch Mas^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Pediatría. ^cServicio de Farmacia Hospitalaria. Hospital General Universitario de Alicante. España.

Introducción. La eritrodermia en el lactante plantea un reto diagnóstico y terapéutico a pediatras y dermatólogos. Entre los diagnósticos a considerar incluimos enfermedades eritematodescamativas, infecciones, fármacos, inmunodeficiencias, enfermedades metabólicas y nutricionales, mastocitosis, histiocitosis...

Caso clínico. Una lactante sin antecedentes de interés, excepto intolerancia a proteínas de leche de vaca, comenzó a presentar al mes de vida lesiones eritematodescamativas de bordes bien definidos en cuello y axilas, con afectación del cuero cabelludo en forma de una costra oleosa amarillenta que se desprendía con facilidad. Recibió tratamiento oral y tópico con antibióticos y antifúngicos, y corticoides tópicos, a pesar de lo que las lesiones progresaron hasta abarcar la práctica totalidad de la superficie cutánea a los 3 meses de edad, motivo por el que se hospitalizó iniciando corticoterapia oral. El estado general era bueno y las constantes vitales normales. La analítica sanguínea y el estudio nutricional e inmunológico no mostraron alteraciones. La biopsia cutánea evidenció una epidermis psoriasiforme con espongiosis e hiperqueratosis sobre los ostium foliculares, que junto a la clínica orientaron a una eritrodermia psoriásica. Se pautó reducción de la dosis de prednisolona y se instauró tratamiento oral con acitretina a 0,5 mg/kg/día, con excelente tolerancia y respuesta clínica. Durante el seguimiento, se ha descendido la dosis de acitretina y mantenido tratamiento tópico en cuero cabelludo y lesiones residuales.

Discusión. En esta paciente, la presencia de costra láctea junto al aspecto clínico de las lesiones orientaron el diagnóstico, que con-

firmamos con una histología compatible. Destacamos las dificultades para tratar este tipo de eritrodermia en niños tan pequeños y consideramos que acitretina es un retinoide con un buen perfil de seguridad, pero que debe ser formulado debido a la ausencia de preparados comerciales para su uso en la infancia.

P28 LAS MIL CARAS DEL COLÁGENO VII

C. Lacasta Plasin^a, I. Balaguer Franch^a, E. Hernández de la Torre Ruiz^a, R. de Lucas Laguna^b, R. Maseda Pedrero^b y M. Campos Domínguez^a

^aHospital General Universitario Gregorio Marañón. ^bHospital Universitario La Paz. Madrid. España.

El diagnóstico de las genodermatosis es un reto que en ocasiones puede demorarse durante décadas. Las manifestaciones pueden ser leves, e iniciarse en la edad adulta. Los fenotipos atípicos dificultan su identificación y además, nos encontramos con el solapamiento clínico con otros trastornos dermatológicos, como las dermatosis inflamatorias. La epidermolisis bullosa es un trastorno clínicamente heterogéneo de la piel y las mucosas. El tipo distrófico está causado por mutaciones en el gen COL7A1, que codifica el colágeno de tipo VII (componente principal de las fibrillas de anclaje). La epidermolisis bullosa distrófica se clasifican según el tipo de herencia y las manifestaciones clínicas en dos subtipos principales: uno dominante y otro recesivo. Presentamos la historia de una familia que desde la infancia comienza con lesiones liquenoides y erosiones en región pretibial y manos, asociadas a oncodistrofia. Durante años habían sido diagnosticados de varios trastornos inflamatorios siguiendo varios tratamientos, todos infructuosos. En ellos se planteó el diagnóstico diferencial entre un trastorno inflamatorio y un trastorno genético. Mujer de 57 años que viene acompañada de su hijo de 27 años, ambos cuentan historia clínica desde la infancia consistente en facilidad para presentar erosiones con posterior aparición de placas liquenificadas pruriginosas y cicatrices atróficas. Además, presentan una progresiva aparición de oncodistrofia. Reinterrogando a la paciente, refería sintomatología similar en varios miembros de la familia, indicando que se trataba de una enfermedad con herencia autosómica dominante. Tras realizar una biopsia, donde se objetivó una ampolla a nivel subepidérmico, y diagnóstico molecular, descubriendo una mutación en el exón 73 del COL7A1 en nuestra paciente y en sus dos hijos, se confirmó el diagnóstico de epidermolisis bullosa distrófica dominante. En muchos de los casos de la literatura existe un gran solapamiento clínico con el liquen plano hipertrófico, liquen plano convencional, prurigo nodular e incluso con el liquen amiloideo. Las genodermatosis pueden simular enfermedades inflamatorias y pueden presentar una evolución atípica con comienzo en cualquier época de la vida. Ante cuadros crónicos de inicio en la infancia, debemos insistir en la historia familiar y descartar una enfermedad genética.

P31 CORNEODESMOSINA: DOS CARAS DE UN MISMO GEN

L. Martos Cabrera^a, P. López Balboa^a, L. Noguera Morel^a, I. Colmenero^b, A. Torrelo^a y Á. Hernández Martín^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción. La corneodesmosina (CDSN), proteína desmosómica expresada en la parte superior de la epidermis, desempeña un papel fundamental en la patogenia de distintas enfermedades.

Casos clínicos. 1) Niño de 14 años, oriundo de Valladolid, acudió por pérdida progresiva del cabello de 4 años de evolución. Varios familiares habían sido diagnosticados de alopecia androgenética prepuberal. El examen físico mostró una alopecia difusa del cuero cabelludo, sin afectación del mismo, con tracción negativa y tricos-

copia normal. No presentó alteración de otros anejos cutáneos y el vello facial y corporal eran normales. Ante la sospecha de una hipotricosis simple (HS), se detectó una variante patógena en heterocigosis (c.643C>T) en el gen de la CDSN. 2) Niño de 11 años, hijo de padres consanguíneos, acudió por descamación y lesiones cutáneas recurrentes desde el nacimiento. El examen físico mostró eritema generalizado con lesiones exfoliativas en grandes láminas en tronco y extremidades, respetando palmas y plantas. El pelo era normal. El estudio histológico mostró la separación del estrato córneo de la capa granular. Ante la sospecha clínica de un síndrome de peeling skin (SPS), se identificó una mutación en homocigosis c.86-1G>A en el gen de la CDSN.

Discusión. La CDSN es una proteína con importantes funciones fisiológicas, tal y como demuestran las alteraciones en piel y anejos de los casos presentados. Las mutaciones bialélicas en su gen originan el SPS, genodermatosis autosómica recesiva caracterizada por la exfoliación superficial de la piel. Sin embargo, mutaciones heterocigotas causan la HS, genodermatosis autosómica dominante caracterizada por la pérdida progresiva del cabello en edad prepuberal. No obstante, la mayoría de los pacientes con SPS no presentan hipotricosis; y los pacientes con HS no muestran episodios recurrentes de descamación. Se ha sugerido que, mientras que en la HS el alelo de tipo salvaje compensa el alelo mutado que excluye la afectación cutánea, la presencia de este favorece el ensamblaje de la CDSN truncada en agregados amiloides, ejerciendo un efecto tóxico acumulativo sobre los folículos pilosos que conduce a una alopecia genética de aparición tardía.

Conclusión. enfatizamos el papel de la CDSN en la patogenia del SPS y la HS, ejemplo de heterogenicidad alélica, y la necesidad de su conocimiento para el correcto diagnóstico.

P35 ESTUDIO OBSERVACIONAL DE UNA COHORTE DE PACIENTES CON EPIDERMÓLISIS BULLOSA EN UN CENTRO DE REFERENCIA NACIONAL

R. Maseda Pedrero^a, L. Quintana Castanedo^a, L. Martínez Santamaría^b, M. Feito Rodríguez^b, M.J. Escámez Toledano^b y R. de Lucas Laguna^a

^aServicio de Dermatología. Hospital Universitario La Paz.

^bDepartamento de Bioingeniería. Universidad Carlos III. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (u714-CIBERER). Unidad de Medicina Regenerativa. CIEMAT. Madrid. España.

Introducción. La epidermólisis bullosa (EB) es un grupo heterogéneo de trastornos hereditarios de la piel caracterizado por un aumento de la fragilidad mucocutánea, con aparición de ampollas de forma espontánea o ante mínimos traumas. Actualmente se han descrito mutaciones en más de 18 genes, que dan lugar a diversas formas de EB con afectación cutánea y extracutánea. Los 4 tipos principales de EB se definen según el nivel de formación de la ampolla dentro de la piel, e incluyen EB simple, EB juntural, EB distrófica y EB Kindler. Dependiendo de la naturaleza de la mutación, los síntomas variarán en gravedad, desde mínimas ampollas ocasionales a formas letales en los primeros años de vida.

Métodos. En los últimos 10 años se han atendido a más de 200 pacientes con distintas formas de EB en el Hospital Universitario La Paz, que fue nombrado centro de referencia en el año 2016. Se ha realizado un análisis exploratorio retrospectivo de las principales complicaciones que han presentado nuestra cohorte de pacientes, agrupándolas en infecciosas, neoplásicas, digestivas, metabólicas-nutricionales, cardíacas, oftalmológicas y otras.

Discusión. Por el momento no existe una cura definitiva para la EB. El tratamiento de esta enfermedad es sintomático y de soporte, enfocado a prevenir el desarrollo de lesiones malignas (carcinoma epidermoide) y de otras complicaciones. Se necesitan más estudios observacionales que permitan describir las características clínicas

de estos pacientes e implementar estrategias a nivel nacional para poder aplicar políticas de salud en los pacientes con EB.

P38 NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 CON MÚLTIPLES NEUROFIBROMAS PLEXIFORMES TRATADA CON TRAMETINIB

C. García Melendo^a, S. Boronat^a, H. Salvador^b, S. Bernal^a, L. Puig^a y E. Roé Crespo^a

^aHospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. ^bHospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona). España.

Introducción. La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es una rasopatía autosómica dominante causada por alteraciones en el gen NF1 (17q11.2). Describimos una paciente con un fenotipo grave y 2 mutaciones en heterocigosis en el gen NF1, una de ellas afectando el splicing, tratada con trametinib con respuesta favorable.

Caso clínico. Niña sin antecedentes familiares relevantes que presentaba lesiones cutáneas congénitas en forma de 17 manchas café con leche de más de 0,5 cm junto con una gran mancha pigmentada en extremidades superiores hasta tercio superior del tronco. Se acompañaba de macrocefalia, hipotonía, braquiplagiocefalia y retraso psicomotor global. Ante la sospecha de NF1 se realizó una secuenciación masiva de ADN y se identificaron 2 variantes en heterocigosis en el gen NF1: una delección (c.1019_1020del) considerada patogénica y un cambio de nucleótido no descrito previamente (c.7000-3T>C) en el intrón en una posición muy cercana al splicing. A los 12 meses, la paciente desarrolló extensos neurofibromas plexiformes en región axilar, paratraqueal y paravertebral bilateral con extensión al mediastino medio, provocando efecto masa sobre lóbulos pulmonares superiores y con invasión del canal raquídeo a nivel de C4-C6. Por este motivo, se inició tratamiento con trametinib oral 5 mL al día, con mejoría del volumen tumoral sobre todo axilar. Actualmente se encuentra pendiente el estudio de segregación familiar.

Discusión. Presentamos una paciente en la que se halló una mutación patogénica en NF1 y otra mutación en el intrón muy cercana al splicing, lo que podría afectar el procesamiento del ARN y modificar la mutación patogénica contribuyendo a la severidad del fenotipo. Desarrolló neurofibromas plexiformes voluminosos que precisaron de tratamiento con trametinib por el riesgo de compresión pulmonar y medular. Los neurofibromas plexiformes pueden estar presentes al nacimiento y se deben sospechar ante la presencia de manchas café con leche grandes, de bordes irregulares, con o sin hipotricosis asociada. Los inhibidores de MEK (mitogen-activated protein kinase), como el trametinib, pueden usarse para su tratamiento.

P42 EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSAS HEREDITARIAS GRAVES: SEGUIMIENTO POR UNA UNIDAD DE PACIENTE CRÓNICO COMPLEJO PEDIÁTRICO Y SATISFACCIÓN PERCIBIDA POR LAS FAMILIAS

S. Ricart Campos, I. Cases Pérez, E. Pellicer Arasa, C. Prat Torres, E. Baselga Torres y A. Vicente Villa

Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona). España.

Introducción. Se entiende por paciente pediátrico crónico complejo (PPCC) aquel con una enfermedad limitante y/o amenazante para la vida que implica alta fragilidad y comorbilidad, con múltiples necesidades bio-psico-socio-espirituales y dependencia para las actividades de la vida diaria. Dentro de esta definición se encuadran los pacientes con las formas graves de epidermólisis ampollosa hereditaria (EAH). En el año 2012 se puso en funcionamiento en nuestro hospital una unidad especializada en la atención al PPCC. Se trata de una unidad multidisciplinar que ofrece atención integral e integrada. La atención se ofrece de manera telemática y presencial en todos los ámbitos donde se encuentra el paciente (hospital,

domicilio y comunidad), buscando acercar al paciente a su entorno con una adecuada coordinación entre profesionales de diferentes disciplinas y niveles asistenciales.

Objetivos. Describir el tipo de intervenciones realizadas en un año con estos pacientes y conocer la percepción de las familias en cuanto a sus principales preocupaciones y la satisfacción con el seguimiento ofrecido.

Material y métodos. Estudio descriptivo observacional realizado a los pacientes con diagnóstico de EAH controlados en la unidad en esa fecha. La población de estudio incluyó ambos progenitores de cada uno de los pacientes, siendo la muestra total 30.

Resultados. Un total de 15 pacientes censados en la unidad fueron incluidos en el estudio. La satisfacción global con la unidad fue de 5 en el 75% de los casos. En orden descendente de preocupación, los progenitores indicaban los siguientes problemas: dolor, picor, problemas dentales, disfga, infecciones, problemas psicológicos, impacto económico, rechazo social, estreñimiento, problemas de sueño, contracturas e integración escolar, entre otros. Las familias destacan como puntos positivos del seguimiento recibido los cuidados de las enfermeras, la atención 24 h y el apoyo en las fases iniciales de la enfermedad; indican a su vez que valorarían positivamente un mayor seguimiento en domicilio.

Conclusiones. En enfermedades complejas como las EAH el cuidado holístico cobra especial relevancia. Es importante conocer qué aspectos preocupan más a los cuidadores de niños con EAH para seguir mejorando la práctica diaria de los profesionales y contribuir a mejorar la calidad de vida de pacientes y familias.

P46 VARIABILIDAD FENOTÍPICA PARA UN MISMO GENOTIPO. LA PIEL COMO CLAVE DIAGNÓSTICA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

J. Sánchez-Arráez^a, J. Roca-Ginés^a, Á. Zúñiga-Cabrera^b y M. Évole-Buselli^a

^aServicio de Dermatología. ^bUnidad de Genética. Hospital Universitario La Fe. Valencia. España.

La esclerosis tuberosa (ET) es un trastorno neurocutáneo de herencia autosómica dominante debido a la presencia de mutaciones en los genes TSC1 y TSC2. La mayoría de los casos se originan por mutaciones espontáneas, siendo por tanto casos de novo. La ET familiar generalmente está causada por mutaciones en el gen TSC2 y suele producir un fenotipo más leve. Presentamos el caso de un niño de 2 años, hijo de padres aparentemente sanos, que fue remitido a la consulta de dermatología pediátrica por la aparición progresiva de máculas hipocromas desde el nacimiento. A la exploración, presentaba más de 11 lesiones de distribución generalizada, sin otros estigmas cutáneos de ET. Se solicitó una RM cerebral en la que se evidenciaron 2 hamartomas subependimarios y un estudio genético en el que se identificó una mutación en el exón 11 del gen TSC1 (c.1118_1119insGA; p.Tyr373*; NM_000368.4). Se amplió el estudio genético a sus familiares, identificándose la misma mutación en el padre y abuela paterna. A la exploración dermatológica, el padre solo presentaba máculas acrómicas en confeti en ambos brazos y piernas, motivo por el que había consultado a un dermatólogo y había sido diagnosticado de hipomelanosis en gotas, y la abuela paterna un colagenoma en la región lumbar derecha. El resto de las exploraciones clínicas y complementarias fueron normales en ambos familiares. En conclusión, se trata de un caso de ET paucisintomática en los familiares de primer grado del caso índice, los cuales solo presentan un criterio diagnóstico de la enfermedad localizado en la piel. Una posible explicación podría ser que el tipo de mutación encontrada en nuestros pacientes condicionase una pérdida parcial de la función de la hamartina, proteína codificada por el gen TSC1. Por tanto, este caso refleja la variabilidad fenotípica en función del tipo de mutación genética y resalta la importancia del papel del dermatólogo en el diagnóstico precoz de la ET.

P48 CARACTERIZACIÓN GENO-FENOTÍPICA DEL SÍNDROME DE ROTHMUND THOMSON: UNA SERIE DE 6 CASOS

C. Alarcón Pérez^a, A. Vicente Villa^a, X. Soria Gili^b, C. Prat Torres^a y E. Baselga Torres^a

^aServicio de Dermatología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona). ^bServicio de Dermatología. Hospital Universitari Arnau de Vilanova. Lleida. España.

Introducción. El síndrome de Rothmund Thomson (SRT) es una genodermatosis infrecuente de herencia autosómica recesiva que se reconoce por un fenotipo peculiar provocado por mutaciones en RECQL4, ANAPC1 y USB1 con expresividad clínica variable.

Objetivo. Caracterizar los hallazgos geno-fenotípicos más frecuentes y condiciones asociadas en una serie de SRT.

Métodos. Presentamos un estudio descriptivo de los pacientes con diagnóstico de SRT que consultaron a un servicio de dermatología pediátrica de un hospital de tercer nivel de referencia entre 1992-2020.

Resultados. Incluimos 6 pacientes (3 hombres y 3 mujeres) con edad media al diagnóstico de 1,5 años. Todos comenzaron con erupción tipo dermatitis en región malar desde lactantes que progresó a poiquilodermia. Una paciente presentó además lesiones poiquilodérmicas en vulva y 4 paciente en muslos y glúteos. Las alteraciones asociadas fueron: talla baja (n: 2); dermatitis atópica moderada (n: 2); alergia a la proteína de la vaca (n: 1); cataratas congénitas (n: 1) e hipoplasia congénita de ambos pulgares (n: 1). Ninguno presentó hipoplasia de radio. Todos referían retraso en la dentición. En todos se confirmó mutación en RECQL4. El seguimiento más largo ha sido de 4 años (n: 2), porque 2 son de reciente diagnóstico y en 2 se perdió el seguimiento. Ninguno ha desarrollado ningún tipo de cáncer.

Discusión. Presentamos 6 casos de SRT por mutación en RECQL4, que se considera responsable del SRT tipo 2 y con la mayor expresividad clínica. El fenotipo de los pacientes junto con el aspecto de las lesiones cutáneas es muy característico y permite el diagnóstico de sospecha. Se presenta también el seguimiento recomendado que deben tener estos pacientes.

P49 INFECCIÓN POR SARS-CoV-2 Y SEUDOPERNIOSIS: UNA ASOCIACIÓN CONTROVERTIDA

C. Buján Bonino^a, P. Pérez Feal^a, N. Moreiras Arias^a, L. Rocamonde^b, I. Vázquez Osorio^a y M. Ginarte Val^a

^aServicio de Dermatología. Hospital Gil Casares-Complejo Hospitalario Universitario. ^bServicio de Análisis Clínicos. Complejo Hospitalario Universitario. Santiago de Compostela (A Coruña). España.

Introducción. La infección por el SARS-CoV-2 se ha relacionado con diferentes manifestaciones dermatológicas. Entre ellas, se encuentran las lesiones acrocianóticas similares a perniosis común, descritas principalmente en niños y adultos jóvenes con clínica leve. Sin embargo, su asociación directa no está todavía inequívocamente demostrada, dado el escaso número de casos confirmados microbiológicamente.

Material y métodos. Presentamos 14 pacientes (7 mujeres y 7 hombres) remitidos desde atención primaria por lesiones acrocianóticas. La media de edad fue de 13,28 años (rango: 7-20 años). Tres de ellos presentaron febrícula y malestar general. A todos se les realizó PCR y serologías de SARS-CoV-2, así como ANA, ANCA, dímero D, anticuerpos anticardiolipina, crioglobulinas, crioaglutininas y serologías de parvovirus B19 y enterovirus, para descartar otras causas de perniosis.

Resultados. La PCR de SARS-CoV-2 resultó negativa en el 100% de los casos. Solo en 2 pacientes (14,28%) el estudio serológico resultó positivo (IgG en mujer de 13 años; IgM e IgA en varón de 17 años). Tres pacientes presentaron un criocito positivo (< 1%), entre ellos, el paciente con IgM e IgA positivas.

Discusión. En la mayoría de los estudios realizados hasta el momento se ha identificado un bajo porcentaje de pacientes con lesiones y confirmación microbiológica de infección por SARS-CoV-2. Este hecho podría ser explicado por diferentes hipótesis, como la intervención de otros factores (traumatismos, vida sedentaria u otras infecciones víricas); el rápido descenso de los niveles de inmunoglobulinas anti-SARS-CoV-2; o una respuesta de tipo interferón I que contribuya al rápido aclaramiento del virus antes de la formación de anticuerpos. Son necesarias más investigaciones sobre la etiopatogenia de este tipo de lesiones para poder establecer con seguridad su relación con la infección por SARS-CoV-2.

P51 MANIFESTACIONES MUCOCUTÁNEAS EN NIÑOS HOSPITALIZADOS CON COVID-19

A. Torrelo Fernández, A. Mateos Mayo, L. Noguera Morel, Á. Hernández Martín, I. Colmenero Blanco y D. Andina Martínez

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Antecedentes. Las manifestaciones cutáneas en niños hospitalizados infectados por SARS-CoV-2 no se han estudiado de forma sistemática.

Objetivo. Describir la afectación mucocutánea en pacientes pediátricos con COVID-19 ingresados en una institución pediátrica de Madrid (España), zona de COVID-19 más prevalente en Europa.

Métodos. Se realizó un estudio descriptivo y analítico de una serie de 50 niños hospitalizados por COVID-19 del 1 de marzo al 30 de noviembre de 2020.

Resultados. Veintiún pacientes presentaron síntomas mucocutáneos: exantema maculopapular (18), hiperemia conjuntival (17) y labios rojos agrietados o lengua en fresa (9). Dieciocho pacientes cumplieron los criterios para el síndrome inflamatorio multisistémico en niños (MIS-C). Los pacientes con signos mucocutáneos tendían a ser mayores que los que no presentaban signos cutáneos y acudían a urgencias con mal estado general y taquicardia extrema. Los pacientes con afectación mucocutánea también tenían niveles más altos de proteína C reactiva y dímero D y menores recuentos de linfocitos. Las manifestaciones mucocutáneas plantean un mayor riesgo de ingreso en la UCIP (razón de posibilidades 10,24, intervalo de confianza del 95%: 2,23-46,88; $p = 0,003$).

Conclusión. La afectación mucocutánea es frecuente en pacientes pediátricos hospitalizados por COVID-19. La mayoría de los pacientes con síntomas mucocutáneos cumplieron con los criterios MIS-C. Como resultado, los pacientes con exantema o hiperemia conjuntival al ingreso tienen una mayor probabilidad de ingreso en UCIP que aquellos pacientes sin síntomas mucocutáneos.

P76 QUERATODERMIA ACUAGÉNICA EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA. UN NUEVO PUNTO DE VISTA PATOGENICO SUGERIDO POR LA PANDEMIA COVID-19

J.C. Palazón Cabanes^a, G. Juan Carpena^a, M.J. Sánchez Pujol^a, S. Plata Clemente^a, J.F. Silvestre Salvador^a e I. Betlloch Mas^a

^aServicio de Dermatología. Hospital General Universitario. Alicante. ^bServicio de Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. España.

Introducción. La queratodermia acuagénica (QA) es una dermatosis que consiste en la aparición de pápulas hiperqueratósicas y blanquecinas, principalmente en las palmas de las manos, tras un breve contacto con el agua. Aunque la enfermedad se ha asociado con la fibrosis quística (FQ), el aumento de casos detectados durante el último año apoyaría la implicación de otros mecanismos patogénicos alternativos.

Casos clínicos. Presentamos 6 casos de QA, 4 de ellos en edad pediátrica, que consultaron durante el último año por engrosamiento cutáneo e hiperlinealidad palmar después de pocos minutos de ex-

posición al agua, con resolución tras el cese de la misma. Uno de los casos asociaba hipersudoración. El uso de cremas de urea aumentó la tolerancia al agua.

Discusión. La llegada de la pandemia COVID-19 ha supuesto la adquisición de nuevas rutinas que han aumentado la incidencia de algunos problemas cutáneos. La QA podría ser uno de ellos. Existen varias hipótesis sobre la patogenia de la QA, como la aparición de alteraciones transitorias en el estrato córneo (EC) durante la adolescencia o el aumento de la concentración de sal en el sudor, que ocurre en la hiperhidrosis o en la FQ. Sin embargo, se ha descrito recientemente un caso de QA durante la pandemia COVID-19 asociado al excesivo uso de agua, que es el mecanismo que nosotros consideramos como principalmente implicado en el desarrollo de QA. Tanto la edad de inicio de la enfermedad como la mejoría de los síntomas a lo largo del tiempo en estos pacientes ponen en duda la asociación causal de la FQ con la QA. En conclusión, un daño continuado secundario al lavado de manos excesivo podría inducir cambios en el EC, lo que conduciría a un aumento de la capacidad para retener agua en dicha capa ocasionando un engrosamiento cutáneo, lo que hace improbable un diagnóstico de FQ en ausencia de otros datos adicionales.

P90 NEUROFIBROMAS SUPERFICIALES ASOCIADOS A NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 Y TRATAMIENTO CON SIROLIMUS TÓPICO: EXPERIENCIA EN 4 CASOS

M. Penalba Torres, H. Muñoz González, M. Puerta Peña, D. Falkenhain López, M. Agud de Dios y S.I. Palencia Pérez

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

Introducción. El 30-50% de los individuos con neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) desarrollan neurofibromas (NF) antes de los 17 años. Estos forman parte de los criterios diagnósticos clásicos, siendo más fácilmente reconocibles en sus formas superficiales (NF cutáneos o subcutáneos). En ocasiones pueden asociar complicaciones como crecimiento masivo, transformación maligna o dolor limitante. Presentamos nuestra experiencia de tratamiento tópico con sirolimus de 4 pacientes con NF subcutáneos.

Caso clínico. Cuatro casos en total (3 pediátricos y uno adulto) con NF-1 y NF dolorosos con el movimiento/palpación a los que hemos tratado con sirolimus tópico 0,2% cada 12 h durante un tiempo promedio de 6 meses. Describimos características clínicas de los pacientes, escala visual analógica (EVA), EVA en movimiento/palpación y tamaño, tanto basal como posterior a tratamiento. Cuando estuvieron disponibles, acompañamos datos con pruebas de imagen complementarias y nivel de satisfacción de los pacientes y familiares.

Resultados. Heterogéneos en nuestra serie. En uno de los 4 casos el resultado fue excelente, con importante mejoría de la sintomatología dolorosa desde el primer mes de aplicación y reducción del tamaño tumoral (25% casos). En los otros 3 casos el tratamiento fue interrumpido por ineffectividad (75% casos), si bien no se observó empeoramiento significativo durante el periodo de aplicación, mostrando los 4 casos buena tolerancia al mismo. No hemos observado características clínicas específicas que permitan predecir respuesta.

Discusión. Las mutaciones en el gen NF-1 conducen a la hiperactivación de Ras y posteriores vías AKT/mTOR/MEK/ERK que inducen, entre otras respuestas, proliferación celular. Por este motivo sirolimus (inhibidor de mTOR) representa un tratamiento prometedor para los NF, habiendo demostrado efectividad con su administración oral. Sin embargo, hasta la fecha, únicamente se encuentra en la literatura un caso tratado vía tópica (respuesta efectiva). Nosotros ampliamos la experiencia a 4 casos, evitando en mayor medida el sesgo de publicación. Aunque son necesarios más estudios, dada la facilidad de aplicación de la fórmula, la ausencia de efectos adversos observados y la posibilidad de excelente respuesta en algunos

casos, creemos que es una alternativa terapéutica merecedora de consideración, sobre todo en el contexto de NF dolorosos en población infantil.

Pósteres sin discusión oral

P1 ALOPECIA POR PRESIÓN

M. Blanco Calvo, A. Huerta Vena, E. Esteban Garrido, B. Echeverría García, D. Martínez Sánchez y A. Hernández Núñez

Hospital Universitario de Fuenlabrada (Madrid). España.

Introducción. La alopecia por presión es una forma poco frecuente de pérdida de cabello debido a cambios isquémicos en el cuero cabelludo. Afecta a adultos y niños como una complicación de la inmovilización prolongada de la cabeza durante una cirugía u hospitalización en unidades de cuidados intensivos. Se presenta como un área alopecica localizada, por lo general superpuesta a las prominencias de cráneo y generalmente transitoria.

Caso clínico. Varón de 9 años, sano, intervenido de vólvulo intestinal con posterior ingreso en unidad de cuidados intensivos durante 7 días, que al mes consulta una lesión en región occipital. A la exploración presenta en región occipital izquierda una placa de 4 cm, hiperqueratósica, costrosa, muy adherida, amarillenta-marrón, con alopecia periférica. A la tricoscopia, algún pelo en sacacorchos y escama adherida. En región inferior, 2 placas alopecicas de 1,5 y 1 cm, respectivamente. Se inicia tratamiento con antifúngicos tópicos y posteriormente orales a la espera de los cultivos de hongos, que fueron negativos. Se suspendió el tratamiento antifúngico reemplazado por vaselina salicilica, mupirocina y amoxicilina-clavulánico con desprendimiento de la costra central y aparición de una úlcera. Tras 3 meses de curas se consiguió la reepitelización completa de la úlcera, pero con persistencia de la alopecia sin objetivarse folículos a la tricoscopia.

Discusión. La alopecia por presión postoperatoria es un grupo de alopecias cicatriciales y no cicatriciales poco conocido. Este fenómeno fue descrito por primera vez por Abel et al. en 1959, quienes presentaron una serie de casos en relación con cirugías ginecológicas. La mayoría de los casos descritos son adultos y la duración de la inmovilización parece ser el factor dominante. Los tiempos de intervención más acortados y la extubación relativamente temprana en pacientes pediátricos podrían explicar la rareza de la alopecia postoperatoria en niños. Puede evitarse con simples maniobras, como girar la cabeza del paciente a intervalos regulares durante la operación y el período de recuperación. La caída del cabello generalmente se completa entre 3 y 28 días después de la cirugía. Aunque la mayoría de los casos presentan una recuperación del pelo dentro de las 12 semanas, mostramos un caso de una alopecia cicatricial por presión en un niño.

P2 ANÁLISIS DEL PELO COMO CLAVE EN EL DIAGNÓSTICO DE TRICOTIODISTROFIA

I. López Riquelme^a, J.A. Llamas Carmona, A. Andamoyo Castañeda, D.J. Godoy Díaz, E. Gómez Moyano y Á. Vera Casaño

Servicio de Dermatología. Hospital Regional Universitario de Málaga. España.

Caso clínico. Presentamos el caso de una niña de 4 años que consulta por cabello corto, ralo y quebradizo desde el nacimiento así como fotosensibilidad y marcada xerosis cutánea con placas eccematosas en espalda, tronco y cuero cabelludo. La paciente estaba

además en seguimiento por otros especialistas por talla baja, miopía magna, retraso en el desarrollo psicomotor e infecciones respiratorias de repetición. El análisis del cabello mediante microscopia óptica con luz polarizada mostró pelos acintados con bandas transversales oscuras o "en cola de tigre" y fracturas nítidas transversales (tricosquisis). En el estudio genético se evidenció una mutación en el gen ERCC2, lo cual era compatible con tricotiodistrofia.

Discusión. La tricotiodistrofia engloba un grupo heterogéneo de enfermedades de herencia autosómica recesiva que tienen su origen en defectos en los genes de transcripción y reparación del ADN. Se han descrito una gran cantidad de mutaciones responsables de esta entidad, aunque la más frecuentemente asociada es la mutación en el gen XPD (ERCC2). Dicho gen, implicado también en la etiopatogenia del xeroderma pigmentosum (XP), explica la marcada fotosensibilidad que tienen estos pacientes, aunque a diferencia del XP, no parece predisponer a neoplasias malignas cutáneas. Desde el punto de vista clínico, la enfermedad se caracteriza por un pelo frágil y quebradizo con un bajo contenido en azufre. Otras manifestaciones asociadas a este síndrome incluyen ictiosis, discapacidad intelectual, fertilidad disminuida, estatura corta, alteraciones neurológicas y oftalmológicas y, en algunos casos, infecciones recurrentes. En conclusión, las anomalías en el pelo se consideran un marcador muy útil de estos síndromes que en muchas ocasiones comparten características clínicas. El examen tricológico y el estudio genético suponen una pieza clave para confirmar el diagnóstico.

P3 DOCTOR, A MI HIJA LE PASA ALGO EN EL PELO

R. Linares Navarro^a, J. Castiñeiras González^a, S. Delgado Vicente^a, M.^aA. González Morán^b, A.G. Andrés Andrés^c y M.Á. Rodríguez Prieto^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Anatomía Patológica. ^cServicio de Pediatría. Complejo Asistencial Universitario de León. España.

Introducción. En el diagnóstico diferencial de la alopecia no cicatricial difusa de la infancia nos encontramos con el síndrome del pelo anágeno suelto, debido a un defecto en el anclaje del pelo en fase de anagen.

Caso clínico. Mujer de 23 meses que acude a consulta por alopecia difusa leve, con pelo de textura encrespada. Uñas y pelo de cejas y pestañas de características normales. Sin otras lesiones. Desarrollo físico y mental normal, sin otras comorbilidades. Pilotracción positiva no dolorosa. No fragilidad capilar aparente.

Resultados. Al microscopio óptico el pelo mostró una cutícula proximal ondulada y bulbos distorsionados en casi la totalidad de los cabellos observados.

Discusión. El diagnóstico fue de cabello anágeno suelto. En condiciones normales, la cutícula se entrelaza con la vaina interna de la raíz. pero en el pelo anágeno suelto esta última presenta una queratinización anormal, ocasionando una adhesión defectuosa de la cutícula de la vaina interna de la raíz a las estructuras vecinas. Se han descrito mutaciones en la queratina epitelial 6HF. La mayoría de los casos ocurren en mujeres de entre dos y tres años con pelo claro. Clínicamente se presenta como una pérdida capilar difusa, con pilotracción positiva indolora y cabello de textura encrespada o de difícil manejo que casi nunca requiere corte. No suelen darse áreas de alopecia completa. La afectación del pelo de las cejas o las pestañas es infrecuente. Si el paciente no presenta otra comorbilidad, no son necesarias pruebas de laboratorio o de imagen de rutina. En caso contrario, habrá que descartar las diferentes asociaciones descritas pero muy infrecuentes: síndrome de Noonan, neurofibromatosis tipo I, dermatitis atópica, síndrome tricorinofalangico, síndrome uña-patela y síndrome de Opitz-Kaveggia. El diagnóstico diferencial incluye otras alopecias no cicatriciales y desórdenes del tallo piloso con aumento de fragilidad capilar. Se

trata de un proceso autolimitado que mejora a partir de la pubertad. Si se requiere tratamiento, el minoxidil tópico constituye la primera línea.

P4 TATUAJE TEMPORAL DE CEJAS PARA ALOPECIAS EN LA EDAD PEDIÁTRICA: “BUENO, BONITO Y BARATO”

R. García Castro^a, D. Revilla Nebreda^a, K. Krasnovska Zayets^b, M. Domínguez Santás^c, L. Luna Bastante^d y M. Feito Rodríguez^b

^aHospital Clínico Universitario de Salamanca. ^bHospital Universitario La Paz. Madrid. ^cHospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid. ^dComplejo Hospitalario Universitario de Toledo. España.

Introducción. La alopecia de cejas puede motivar dificultades en el desarrollo social de los niños. Los tatuajes permanentes y el microblading son opciones para alopecia areata y frontal fríasante de cejas en adultos.

Caso clínico. Un niño con síndrome cardio-facio-cutáneo mostraba unas cejas sorprendentemente naturales, a pesar de presentar otros rasgos típicos (p. ej., queratosis pilar). A la dermatoscopia, se observaron estructuras regulares, lineales y pixeladas, junto con escasos pelos diminutos y ondulados. Su madre, esteticista, reconocía aplicarle tatuajes temporales de cejas obtenidos en internet.

Discusión. Existen opciones económicas, indoloras y menos definitivas que los tatuajes permanentes o microblading para el camuflaje de la alopecia de cejas. Se trata de tatuajes temporales, adquiribles por internet, baratos y de gran utilidad en la edad pediátrica. No hay reportes en la literatura médica a este respecto. Son útiles tanto en alopecias parciales como totales. Las marcas disponibles varían (tamaño, forma, color), pero la mayoría son fáciles de aplicar y resistentes al agua (p. ej., deporte). Duran desde días hasta una semana y se retiran con limpiadores faciales. Pueden ajustarse a la forma de la ceja con el crecimiento del niño. Los resultados cosméticos son realistas. Es difícil encontrar información acerca de su composición, escasamente especificada en el envase. Bajo petición al Servicio al Consumidor, hemos podido averiguar (Shein.com; Calcomania.net) que la mayoría contienen celulosa, adhesivos y tintas. La dermatitis alérgica de contacto (DAC) a otros tatuajes temporales es bien conocida (p. ej., henna negra y p-fenilendiamina). Sin embargo, no existen reportes de DAC por este tipo de tatuajes temporales, a pesar de su extendido uso fuera del ámbito médico. La mayoría de los países exigen que los pigmentos contenidos en tatuajes cumplan con la normativa vigente sobre cosméticos. Sin embargo, los adhesivos podrían aún así ser potencialmente alérgicos. Es por ello que estos tatuajes se posicionan por el momento como una opción valiosa y segura en la edad pediátrica, pero aún así debería evitarse su utilización en bebés así como su aplicación sobre piel dañada. Es nuestra labor aportar soluciones que contribuyan a reducir la potencial estigmatización social de los niños que padecen alopecia de cejas.

P6 QUERATOSIS PILARIS ATRÓFICA FACIAL Y PELO LANOSO: ABORDAJE DIAGNÓSTICO Y MANEJO

Á. Estenaga Pérez de Albéniz^a, I. Balaguer Franch^b, J.J. Gavira Gómez^a, M. Campos^b, R. Suárez Fernández^b y A. España Alonso^a

^aClínica Universidad de Navarra. Pamplona (Navarra). ^bHospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

Introducción. El término “pelo lanoso” define la presencia de pelo muy rizado y fino, ocasionalmente hipopigmentado. Este rasgo puede observarse aislado o en asociación a otras genodermatosis, entre ellas el síndrome de Noonan (SN) y los síndromes cardio-facio-cutáneos (CFC). La queratosis pilaris atrófica facial, al igual que el

pelo lanoso, puede observarse en el SN y el CFC o de manera aislada.

Caso clínico. Presentamos una niña de 4 años, que consultaba por eritema e hiperqueratosis pilar de mejillas y cejas, con alopecia de las mismas. La madre presentaba los mismos rasgos en la infancia, suavizándose en la edad adulta. En la exploración física llamaba la atención la alopecia simétrica de cejas con eritema y múltiples pápulas hiperqueratósicas foliculares en cejas y mejillas, de tacto rasposo. El cabello era de color castaño claro, estrechamente rizado y con volumen.

Resultados. Con estos hallazgos se estableció el diagnóstico clínico de pelo lanoso y queratosis pilaris atrófica facial. A pesar de encontrarse asintomática desde el punto de vista cardiovascular, se indicó valoración en cardiología para descartar malformaciones cardíacas asociadas. El estudio ecocardiográfico y la RM cardíaca confirmaron una cardiopatía congénita de tipo comunicación interauricular tipo seno venoso, con drenaje venoso anómalo parcial asociado. Con la sospecha de una posible RASopatía, fue derivada a cirugía cardíaca para corrección quirúrgica de sus malformaciones y se inició el estudio genético.

Discusión y conclusiones. La asociación en el mismo paciente de pelo lanoso difuso congénito y uleritema ofriógenes obliga a descartar la presencia de anomalías cardíacas asociadas. En caso de encontrarlas, debe descartarse la asociación a RASopatías, entre ellas el SN y los síndromes CFC, buscando mutaciones en la vía RAS/MAPK, especialmente en PTPN11. No obstante, dicha asociación también se ha descrito en algunas familias en ausencia de SN o síndrome CFC.

P7 SÍNDROME MALFORMACIÓN CAPILAR-MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA TIPO 2 (MC-MAV2) ASOCIADO A MUTACIÓN EN EPHB4

M. García-Legaz Martínez^a, Á. Martínez Doménech^a, R. Pérez Rodríguez^b, A. Pérez Ferriols^a, A. Esteve Martínez^a y A.E. García Rabasco^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Genética. Hospital General Universitario de Valencia. España.

Introducción. El síndrome malformación capilar-malformación arteriovenosa (MC-MAV) presenta una herencia autosómica dominante, causada en el 50% de los casos por una mutación inactivadora del gen RASA1 que produce una sobreestimulación de la vía RAS/MAP. Se caracteriza por la aparición de MC múltiples, multifocales, de pequeño tamaño, con halo blanquecino, redondeadas, localizadas predominantemente en cara y extremidades. Se asocian con frecuencia a MAV y fistulas arteriovenosas (FAV) en otras localizaciones (30%), por lo que se debe realizar exploración mediante pruebas de imagen para despistaje de las mismas. Existen casos en los que no se identifica mutación en el gen RASA1, sin embargo, presentan mutaciones en el gen EPHB4, catalogándose como síndrome MC-MAV tipo 2 (MC-MAV2), el cual expresa características clínicas tanto del síndrome MC-MAV clásico o tipo 1 (MC-MAV1) como de la telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH).

Caso clínico. Varón de 11 años con MC redondeadas y halo blanquecino en periferia además de telangiectasias múltiples en área facial. Presenta manchas de Bier en extremidades y una FAV en la cara anterior de pierna derecha. No episodios de epistaxis, cefalea ni otra clínica sugestiva de sangrado interno. Su hermano menor presenta 2 MC de pequeño tamaño y telangiectasias en dorso de manos. Su padre presenta una MC en la muñeca izquierda.

Resultados. Al paciente se le realizó angio-RMN cerebral y espinal y ecografía abdominal, sin hallazgos patológicos. La ecografía doppler de rodilla demostró una FAV en la cara anterior de la pierna derecha. El estudio genético realizado para el gen RASA1 resultó negativo en los 3 pacientes. Se amplió el estudio para genes asociados a THH, ACVRL (ALK1) y ENG con resultado también negativo,

descartando esta enfermedad. Sin embargo, se detectó una mutación en heterocigosis en el gen EPHB4. El padre y el hermano menor también resultaron afectados de dicha mutación.

Discusión. La mutación en EPHB4 tiene un significado incierto debido a la baja frecuencia de casos descritos en los que esta mutación se asocia al síndrome MC-MAV. Cuando esto ocurre, produce un síndrome MC-MAV2 que solapa características del MC-MAV1 y de THH. Por tanto, ante un paciente con sospecha de síndrome MC-MAV o THH con estudio genético negativo para los genes habituales, debemos sospechar y descartar mutaciones en el gen EPHB4.

P8 UTILIDAD DE LA ECOGRAFÍA CUTÁNEA PARA EL DIAGNÓSTICO DE LAS MALFORMACIONES VENOSAS VERRUCOSAS

V. Amat Samaranch^a, C.E. Morales Múnera^a, E. Baselga Torres^b, E. Agut Busquet^a, L. Puig Sanz^a y E. Roé Crespo^a

^aHospital de la Santa Creu i Sant Pau. ^bHospital Sant Joan de Deu. Barcelona. España.

Introducción. La malformación venosa verrucosa (MVV) es una entidad poco frecuente que podría ser diagnosticada con ecografía (ECO) cutánea para evitar pruebas invasivas.

Casos clínicos. Se presentan 3 casos de varones de 10, 12 y 25 años, con lesiones eritematovioláceas de superficie verrucosa e hiperqueratósica en el tobillo izquierdo, pierna derecha y pierna izquierda respectivamente. Las lesiones estaban presentes al nacimiento y han padecido episodios de sangrado o ulceración de algún área de la lesión. Ningún caso se asocia a sobrecrecimiento del miembro afecto.

Resultados. En los 3 casos una ECO cutánea revela la presencia de un engrosamiento e hiperecogenicidad de la epidermis, con pérdida de diferenciación dermo-epidérmica y con presencia de canales vasculares en dermis y tejido celular subcutáneo (TCS) sin señal doppler color. La biopsia de las lesiones evidencia una acantosis con hiperqueratosis y proliferación vascular en dermis y TCS. Los vasos son focalmente positivos para GLUT-1 y negativos para D2-40. Con todos estos hallazgos, los 3 casos se diagnostican de MVV.

Discusión. La MVV es una malformación venosa caracterizada por vasos venosos en dermis y TCS, asociada a una superficie verrucosa. Histológicamente hay acantosis e hiperqueratosis, con proliferación vascular en dermis y TCS, Glut-1+, WT-1+ y D2-40-. La descripción ecográfica de la MVV no está bien establecida, pero a raíz de estos casos proponemos la ECO cutánea como herramienta diagnóstica útil de MVV, ya que podría evitar la realización de pruebas invasivas. Podría ser de utilidad para diferenciar la MVV de otras entidades similares como el angioqueratoma, en la que destaca una hiperecogenicidad epidérmica con canales vasculares limitados a la dermis papilar, sin señal doppler color. La ECO cutánea es una herramienta diagnóstica no invasiva útil para el diagnóstico de MVV y para diferenciarla de otras entidades.

P9 HEMANGIOENDOTELIOMA KAPOSIFORME Y ANGIOMA EN PENACHO: DOS ENTIDADES DE UN MISMO ESPECTRO CLINICOPATOLÓGICO

L.M.^a Nieto Benito^a, Á.M. Rosell Díaz^a, P. García Piqueras^a, V. Parra Blanco^b, R. Suárez Fernández^a y M. Campos Domínguez^a

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

Introducción. El hemangioendotelio kaposiforme (HEK) y el angioma en penacho o tufted angioma son neoplasias vasculares raras asociada a una importante morbilidad y mortalidad. Son lesiones clínicamente muy heterogéneas en las que la alta frecuencia de

complicaciones relacionadas con la enfermedad dificulta su manejo.

Caso clínico. Presentamos el caso clínico de un varón de 26 días de vida, nacido pretérmino a las 33 semanas, con hydrops fetalís (HF). A las 4 semanas de vida, se observa una tumoración cérvico-faciorádica tras mejoría del estado edematoso por HF. A la exploración física presenta una tumoración de aspecto vascular, localizada en la región parotídea, cervical y pectoral derecha, con coloración violácea, azulada, eritematosa o color piel en superficie. Se realiza una analítica sanguínea donde se constata una progresiva anemia, aumento de dímero D y disminución de fibrinógeno y una resonancia magnética urgente que pone de manifiesto una tumoración vascular multicompartimental. Con el diagnóstico de HEK con invasión mediastínica y síndrome de Kasabach-Merritt (SKM) asociado, se inicia tratamiento con terapia VAT (vincristina, ácido acetilsalicílico [AAS] y ticlopidina) con buena respuesta clínica y radiológica, manteniéndose el tratamiento con AAS. A los 2 años de vida y durante el seguimiento, comienza a presentar pápulas y máculas de aspecto vascular en región mandibular, cervical y/o pectoral coincidiendo con la suspensión de AAS, entre otros, por vacunación; el estudio histopatológico de estas lesiones es compatible con angioma en penacho o tufted angioma (TA). La reintroducción de AAS en monoterapia permite el control de las lesiones de TA.

Discusión. El HEK y TA son tumores vasculares de comportamiento intermedio y benigno, respectivamente, con una incidencia baja y de aparición en la primera infancia. Comparten múltiples características clínicas e histológicas lo que sugiere que formen parte de un mismo espectro con una etiopatogenia similar (mutaciones en GNAQ). La complicación más grave es el SKM, fenómeno que se presenta más frecuentemente en HEK que en TA y requiere tratamiento de forma urgente con corticoides, vincristina y terapia antiagregante. Los inhibidores mTOR han demostrado eficacia en el tratamiento de HEK/TA no complicados en primera línea o refractarios a tratamientos clásicos.

P11 HEMANGIOMAS INFANTILES DE LOCALIZACIÓN GENITAL EN POBLACIÓN FEMENINA: UN RETO TERAPÉUTICO

Á. March Rodríguez, S. Tormo Mainar, J. Sanchez-Schmidt y R.M. Pujol

Hospital del Mar. Barcelona. España.

Introducción. Los hemangiomas infantiles en el área genital femenina, por sus características y localización pueden plantear dificultades de manejo terapéutico y obligar frecuentemente a adoptar una actitud activa.

Material y métodos. Revisión retrospectiva de las pacientes niñas con hemangiomas infantiles en zona genital en un servicio de Dermatología. Se incluyeron datos demográficos, morfología y tipo de hemangioma, tamaño, localización, presencia de complicaciones, tratamiento recibido y evolución.

Resultados. Se incluyeron 6 pacientes femeninas con hemangiomas infantiles de localización en el área genital. Cuatro casos presentaban una morfología focal, un caso indeterminada y un caso segmentaria. Cuatro casos tenían solo componente superficial y los 2 restantes componente superficial y profundo. Se localizaban en labios mayores (2), labios menores (2) y clítoris (2) y uno de ellos afectaba la zona del periné y perianal. Dos pacientes presentaron ulceración. Todos ellos recibieron algún tipo de tratamiento incluyendo timolol tópico (5/6), láser vascular (3/6) o propranolol oral (2/6) con una evolución favorable en la mayoría de los casos.

Conclusiones. Los hemangiomas infantiles de localización genital son poco frecuentes, pero suponen un reto terapéutico dado el riesgo de complicaciones asociadas: ulceración, desfiguración y alteración de la funcionalidad de la zona. En un porcentaje significativo de casos el propranolol debe considerarse como tratamiento de

elección específicamente en lesiones de localizaciones particulares (clítoris) incluso en lesiones de pequeño tamaño.

P12 TUMORACIÓN VASCULAR GIGANTE EN RECIÉN NACIDO: CUANDO LA EVOLUCIÓN DE UNA COAGULOPATÍA PUEDE SER CLAVE DIAGNÓSTICA

A.M.^a Palma Ruiz^a, C. Ruiz de la Cuesta Martín^b, P. A. Cerro Muñoz^a, A. Navarro Bielsa^a, M. Almenara Blasco^a, A. Morales Callaghan^a e Y. Gilaberte Calzada^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Pediatría. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España.

Introducción. Los hemangiomas congénitos se clasifican dentro de los tumores vasculares benignos, completamente formados al nacimiento. Se clasifican en 3 tipos según su evolución. Entre las complicaciones locales que pueden aparecer son: ulceración, sangrado, sobreinfección, impotencia funcional. A nivel sistémico, una de las complicaciones más temidas es la coagulopatía de consumo, con mayor riesgo de desarrollo cuanto mayor volumen.

Caso clínico. Un varón nacido a término mediante un parto natural presenta una tumoración vascular en muslo derecho de 10 × 5 cm de diámetro, con ulceración central y no adherido a planos profundos. Se traslada a UCI neonatal a las 3 h de vida tras detectar hipoprotrombinemia que remitió con 2 infusiones de plasma fresco y vitamina K durante 3 días. Al cuarto día de vida presenta trombopenia moderada de 90.000 plaquetas que remitió espontáneamente al ir reduciéndose el tumor, normalizándose a las 2 semanas de vida. La RMN reveló una masa de 6 cm sugestiva de hemangioma congénito al no presentar afectación de varios planos de tejido y buena delimitación de los bordes. En las exploraciones complementarias realizadas se detectaron una comunicación interauricular tipo ostium secundum, sin encontrar repercusión hemodinámica, y una vasculopatía lentículoestriada. Al nacimiento se instauró tratamiento con prednisona 3 mg/kg oral que fue retirado a los pocos días al ver el inicio de mejoría espontánea de la lesión. Con el diagnóstico de RICH el paciente ha sido seguido durante 8 meses con una regresión muy importante de la lesión.

Discusión. Los tumores vasculares congénitos de gran tamaño son raros y por tanto un reto tanto en su diagnóstico como en su manejo. La coagulopatía de consumo es una complicación potencialmente vital en estas lesiones debido a las complicaciones tromboembólicas y potencial repercusión hemodinámica. El principal diagnóstico diferencial debe plantearse con el síndrome Kasabach Merrit en el cual se produce una plaquetopenia grave (< 50.000) en las primeras 24-48 h, alteraciones de la coagulación por consumo y anemia hemolítica. Este síndrome se suele ver en el contexto de tumores vasculares como el angioma en penacho o hemangiotelioma kaposiforme, principales diagnósticos diferenciales en nuestro caso. El evidenciar esa rápida tendencia a la mejoría del tumor, paralela a la de la trombopenia, con el apoyo de la RMN, nos hicieron adoptar una actitud conservadora, sin instaurar tratamientos, confirmando el diagnóstico de RICH.

P15 GRANULOMA ANULAR PALMAR INFANTIL: PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO

A. Mayor Iburguren, M. Feito Rodríguez, E.J. Tarín Vicente^a, K. Magaletsky, K. Krasnovska y R. de Lucas Laguna

Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Introducción. El granuloma anular (GA) representa una dermatosis inflamatoria de etiología desconocida. Presentamos un caso clínico de GA infantil subcutáneo palmar.

Caso clínico. Varón de 3 años de edad, sin antecedentes de interés, que consulta por lesiones palmares levemente dolorosas en ambas

palmas de las manos, que cursan a modo de brotes desde hace 6 meses. No asocia síntomas sistémicos. La exploración revela nódulos subcutáneos en ambas superficies palmares, incluyendo la superficie palmar de algunos dedos, revestidos de una piel de color normal, firmes al tacto, y que algunas parecen confluir formando placas anulares. La consistencia de las lesiones es firme y dura. No asocia lesiones en otras localizaciones, incluyendo plantas, cuero cabelludo o dorso de manos y pies. Una analítica descarta patología tiroidea, autoinmune o diabetes asociada.

Discusión. El GA supone una dermatosis granulomatosa inflamatoria, suponiendo la variante localizada la más frecuente en la infancia, donde el dorso de las manos y pies suele verse afectado. El GA subcutáneo se presenta en la infancia precoz, donde aparecen nódulos subcutáneos, localizados en cuero cabelludo o región periorbitaria, con un amplio diagnóstico diferencial como los hemangiomas infantiles u otros tumores de la infancia. La afectación palmar dentro del granuloma anular subcutáneo en la infancia es rara, habiéndose reportado escasos casos, sin tener distinciones clínicas o histológicas respecto a otras formas de GA. La etiología de esta entidad es desconocida, presumiéndose una reacción de hipersensibilidad que conllevaría la formación de granulomas, y que en ocasiones se asocia a otras patologías como cáncer, diabetes, dislipidemia o patología tiroidea. El diagnóstico suele ser clínico, recurriendo a la biopsia en casos dudosos. Para las formas localizadas, suele preferirse el tratamiento tópico y la observación, valorando la fototerapia o inmunosupresores sistémicos en casos de GA generalizado y refractarios.

Conclusiones. Presentamos un caso de GA subcutáneo palmar. No hemos encontrado ninguna asociación sistémica en nuestro paciente. Resaltamos esta forma de presentación atípica de GA en la infancia.

P16 PSORIASIS PUSTULAR GENERALIZADA DE INICIO EN EDAD PEDIÁTRICA SECUNDARIA A MUTACIONES EN EL GEN DE LA MIELOPEROXIDASA

P. Pérez-Feal^a, N. Moreiras-Arias^a, C. Buján-Bonino^a, J.M. Suárez-Peñaranda^b, A. Vega^c e I. Vázquez-Osorio^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. ^cFundación Pública Galega de Medicina Xenómica. Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (A Coruña). España.

Introducción. La psoriasis pustulosa generalizada (PPG) se ha relacionado con mutaciones en diferentes genes como CARD14, IL36RN o AP153. Recientemente se han identificando mutaciones en el gen de la mieloperoxidasa (MPO) implicadas en la patogenia de esta entidad.

Caso clínico. Paciente sana de 23 meses de edad que consultó por placas eritematodescamativas en región facial y cuero cabelludo de un mes de evolución. Las lesiones se diseminaron por el resto de la superficie corporal presentando múltiples lesiones pustulosas. La clínica cutánea se acompañaba de irritabilidad, picos febriles y elevación de reactantes de fase aguda. La biopsia fue compatible con psoriasis pustulosa. Se inició tratamiento con ciclosporina sin mejoría clínica. Por ello, se pautó tratamiento con acitretina a dosis de 0,8 mg/kg/día con buena evolución tras un mes de tratamiento. En el estudio genético se detectaron dos variantes patogénicas del gen MPO en heterocigosis (NM_000250.2:exon10:c.1705C>T y NM_000250.2:exon12:c.2031-2A>C), las cuales ya han sido descritas previamente. Actualmente está pendiente el estudio de la actividad enzimática, así como el estudio genético de ambos progenitores.

Discusión. La deficiencia de MPO se ha relacionado con una mayor susceptibilidad para infecciones bacterianas y candidiásicas, arteriosclerosis y otras enfermedades cardiovasculares. La pérdida de

función total o parcial de la enzima MPO también se ha asociado con un mayor riesgo de presentar dermatosis neutrofílicas como síndrome de Sweet, pioderma gangrenoso o PPG. La alteración de la regulación de la actividad de las proteasas de neutrófilos y células monocíticas, encargadas de la activación de la citoquina proinflamatoria IL-36, se postula como el mecanismo etiopatogénico de la PPG. **Conclusión.** Mutaciones en el gen de la MPO contribuyen significativamente en el desarrollo de la PPG. Por ello, debemos tenerlo en cuenta en aquellos casos de PPG en la infancia.

P17 DERMATOMIOSITIS VESICULOSA JUVENIL ASOCIADA A CICATRICES: A PROPÓSITO DE UN CASO

M. Colmenero Sendra^a, C. Salas Márquez^a, F.J. del Boz González^b, J.M. Segura Palacios^a, R. Fúnez Liebana^a y M. de Troya Martín^a

^aHospital Costa del Sol. Marbella. ^bHospital Regional Universitario de Málaga. Málaga. España.

Introducción. La dermatomiositis juvenil (DMJ) es una enfermedad inflamatoria que debe sospecharse ante cuadros de afectación muscular y clínica cutánea compatible. En algunas ocasiones las manifestaciones cutáneas atípicas dificultan el diagnóstico.

Caso clínico. Niña de 6 años, remitida por eritema malar y edema palpebral derecho de dos semanas de evolución. A la exploración física destacaba una erupción papulovesiculosa en zonas extensoras que fue biopsiada. Dos semanas después ingresó por limitación a la movilización de miembros inferiores y disfagia. En la analítica presentó niveles elevados de transaminasas, LDH, creatinquinasa muscular, y aldolasa. Respecto al panel de anticuerpos, los ANA y los anti-ADN fueron los únicos positivos. La biopsia cutánea evidenció vesículas subepidérmicas, dermatitis de la interfase y cambios vacuolares en la capa basal epidérmica con depósito de mucina en dermis superficial. Ante estos hallazgos clínico-histológicos, la paciente fue diagnosticada de DMJ. Debido a la desfavorable evolución se inició tratamiento con metilprednisolona oral e inmunoglobulinas intravenosas. Una vez terminado el tratamiento inicial se ha mantenido estable y asintomática con pulsos de inmunoglobulinas bimestrales y metotrexate subcutáneo, aunque con desarrollo de cicatrices faciales depírmicas retráctiles.

Discusión. Las manifestaciones cutáneas más comunes de la DMJ incluyen pápulas de Gottron, eritema en heliotropo y telangiectasias ungueales. La forma vesículo-ampollosa se observa en raras ocasiones, y ha sido descrita fundamentalmente en mujeres adultas asociado a neoplasias ginecológicas. Es importante la realización de un diagnóstico diferencial con enfermedades ampollosas como el lupus eritematoso ampollar o la dermatitis herpetiforme. En nuestro caso fue la clínica cutánea, junto con las alteraciones analíticas y la biopsia lo que nos orientó el diagnóstico. No hemos encontrado otros casos en que se hayan originado cicatrices secundarias al cuadro.

Conclusión. Las formas de dermatomiositis de presentación vesículo-ampollosa pueden indicar riesgo de evolución grave en niños, como en el caso de nuestra paciente, del cual destacamos la clínica de presentación inicial y sobre todo las secuelas en forma de cicatrices atróficas faciales.

P18 PÁPULAS ERITEMATOMARRÓNCEAS DESCAMATIVAS Y LESIONES PURPÚRICAS EN UN NIÑO DE 10 AÑOS

M. Agud de Dios, D. Falkenhain López, M. Puerta Peña, H. Muñoz González, M. Penalba Torres y S.I. Palencia Pérez

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

Se han descrito numerosas variantes atípicas de la pitiriasis rosada, con distintas clasificaciones clínicas, entre las que destacan las formas vesiculosa, inversa, acral, cefálica, folicular, oral, gigante, urticariforme, anular y purpúrica. Estas formas atípicas pueden suponer

hasta un 30% del total de pitiriasis rosadas. Se presenta el caso de un niño de 10 años sin antecedentes, que acudía a urgencias por lesiones cutáneas de una semana de evolución iniciadas en ambas plantas de los pies, pruriginosas, con desarrollo posterior de placas pruriginosas salpicadas por el tronco y raíz de miembros. Negaba síndrome constitucional, clínica febril o sistémica, toma de medicación actual o precedente en las últimas semanas. No había advertido una primera lesión de mayor tamaño que las anteriores. A la exploración, se apreciaban en tronco, abdomen, ingles y raíz de miembros, pápulas ovaladas centimétricas y subcentimétricas eritematomarrónceas, con descamación furfurácea en collarete, no infiltradas, distribuidas siguiendo las líneas de tensión de la piel. En ambas plantas y dedos de los pies destacaban máculas redondeadas purpúricas mal definidas. No se palpaban adenopatías patológicas ni había afectación mucosa. Eran normales el hemograma, frotis, bioquímica, serologías para virus exantemáticos, SARS-CoV-2 y lúes, así como un exudado nasofaríngeo de SARS-CoV-2. Se estableció el diagnóstico de pitiriasis rosada atípica con lesiones hemorrágicas plantares. Se pautó tratamiento sintomático con desloratadina, emolientes y metilprednisolona aceponato en crema, apareciendo algunas lesiones nuevas durante la siguiente semana para posteriormente ir remitiendo hasta su completa curación a las cinco semanas sin recidivas. La pitiriasis rosada purpúrica o hemorrágica fue descrita inicialmente por Hartmann en 1944. Afecta del mismo modo a la población infantil y adulta. Su pronóstico es superponible al de la pitiriasis rosada típica. La histología de las lesiones purpúricas habitualmente muestra paraqueratosis focal, espongirosis, infiltrado perivascular en dermis superficial y extravasación de hematíes, sin datos de capilaritis/vasculitis. En conclusión, presentamos el caso de un niño con una pitiriasis rosada en que coexistían lesiones típicas de esta entidad con otras hemorrágicas plantares atípicas, con escasos casos descritos en la literatura hasta el momento.

P20 BUENA RESPUESTA A DUPILUMAB EN UN PACIENTE PEDIÁTRICO CON DERMATITIS ATÓPICA GRAVE, ASMA Y COMORBILIDADES METABÓLICAS

P. Cerro Muñoz, A.M.^a Palma Ruiz, A. Navarro Bielsa, M. Almenara Blasco e Y. Gilaberte Calzada

Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España.

Introducción. La dermatitis atópica (DA) es una enfermedad cutánea inflamatoria pruriginosa crónica que se presenta con mayor frecuencia en los niños y se asocia con un mayor riesgo de comorbilidades. El tratamiento de la DA moderada-grave es difícil cuando no hay respuesta a los tratamientos convencionales. Dupilumab es un inhibidor de la IL-4/IL-13, que recientemente ha sido aprobado para DA moderada-grave en niños y adolescentes y en asma a partir de los 12 años que son candidatos a tratamiento sistémico. Se dispone de escasa experiencia sobre su efectividad en práctica clínica en pacientes pediátricos con ambas patologías, así como en el control de las mismas a largo de plazo.

Caso clínico. Un varón de 13 años, con antecedentes de alergia al epitelio de caballo, asma en tratamiento con omalizumab, montelukast y "uticasona inhalada", obesidad (IMC: 30), hipovitaminosis D, e hipertensión arterial (HTA) en tratamiento con enalapril, presentaba DA desde los dos meses de edad. En el último año había tenido dos ingresos por celulitis en las piernas. Había recibido tratamiento con corticoides tópicos, antihistamínicos orales, corticoides orales para el control de brotes, desestimando la prescripción de ciclosporina por su HTA. A la exploración presentaba xerosis y placas de eccema generalizadas, algunas intensamente liquenificadas y excoriadas en los tobillos y las muñecas. Se decidió iniciar dupilumab a dosis inicial de 600 mg, seguido de 300 mg cada dos semanas, retirando omalizumab y montelukast un mes después y manteniendo bilastina y corticoterapia tópica. A los tres meses, el paciente mejoró de forma importante el prurito (2/10) y la calidad del sueño; las lesiones cutá-

neas disminuyeron persistiendo solo las de las piernas y muñecas. No ha presentado efectos secundarios, logrado un buen control del asma y la HTA que se mantiene tras más de 2 años de seguimiento. Durante este tiempo solo ha presentado un episodio de sobreinfección en tobillos que fue tratada de forma ambulatoria y mantiene el uso intermitente de corticoides tópicos en tobillos.

Conclusiones. Dupilumab fue efectivo en controlar no solo los signos y síntomas de la DA grave de forma mantenida en el tiempo, sino también del asma grave en este paciente pediátrico. Además, dupilumab se presenta como un fármaco seguro en niños con comorbilidades metabólicas, como la HTA y la obesidad.

P21 LIQUEN PLANO CON AFECTACIÓN PALMOPLANTAR EN LA EDAD PEDIÁTRICA

T.A. Hernández Gómez^a, A. Ramírez Andreo^b, M.^a I. Úbeda Clemente^b, J. Cruaños Monferrer^b, J. Navarro Pascual^b y M.^a E. Giménez Cortés^b

^aHospital Universitario Santa María del Rosell. Cartagena.

^bHospital General Universitario Reina Sofía. Murcia. España.

Introducción. El liquen plano es una entidad rara en la infancia (1-4% del total de casos), habiéndose reportado muy pocos casos de afectación palmoplantar en la edad pediátrica.

Caso clínico. Niña de 10 años con lesiones pruriginosas en brazos y piernas de dos meses de evolución, para las que había realizado tratamiento con propionato de fluticasona 0,5 mg/g en crema. No desencadenantes objetivables, ni toma de fármacos en los meses previos. Había presentado lesiones en mucosa genital, ya resueltas. Exploración física: placas hiperqueratósicas eritematosas-amarillentas que ocupaban la totalidad de palmas y plantas, con transgresión hacia el dorso, de bordes muy bien delimitados. Pápulas eritemato-violáceas bien delimitadas con descamación superficial en muñecas de entre 3 mm-1 cm de diámetro, con tendencia a la confluencia, formando placas en superficie extensora y lateral de ambas piernas. En espalda, intensa xerosis cutánea y pápulas foliculares muy marcadas. A la dermatoscopia: patrón vascular puntiforme folicular y estrías blanquecinas compatibles con estrías de Wickham. Con sospecha de liquen plano vs. pitiriasis rubra pilaris, se inició tratamiento con calcipotriol/betametasona 50 mg/g + 0,5 mg/g en espuma. Exploraciones analíticas sin alteraciones, incluyendo bioquímica básica, perfil hepático, tiroideo, hemograma y serologías (hepatitis B, C, VIH y lúes). La biopsia mostró un patrón liquenoide, compatible con liquen plano. Se planteó inicio de fototerapia pero, debido a la situación de pandemia y a la buena evolución de la paciente, se decidió continuar con tacrólimus 0,1% en pomada. La resolución de las lesiones se produjo a los 5 meses, dando lugar a máculas marrónáceas hiperpigmentadas, con patrón en granos de pimienta a la dermatoscopia.

Discusión. El liquen plano en la infancia suele ser de presentación atípica, sin bien el curso y la evolución clínica son similares a los de los adultos. Las lesiones palmoplantares no suelen tener la morfología clínica clásica, lo que dificulta su diagnóstico.

P22 URTICARIA CRÓNICA DE DIFÍCIL CONTROL ASOCIADA A TRICHOPHYTON EQUINUM RESUELTA CON ÉXITO TRAS TRATAMIENTO ANTIFÚNGICO

L. Puebla Tornero, D. Revilla Nebreda, N. Segurado Tostón, M. Yuste Chaves, S. Blanco Barrios y M. Roncero Riesco

Hospital Clínico Universitario. Salamanca. España.

Introducción. Se presenta el caso de un paciente con urticaria crónica mal controlada a pesar de tratamiento antihistamínico que de forma concomitante desarrolla tiña corporis. La primera resolvió de forma definitiva con el tratamiento antifúngico de la dermatofitosis.

Caso clínico. Varón de 13 años que mediante consulta telemática debido a la pandemia por SARS-Cov-2 envía a través de consulta no presencial una serie de fotografías que muestran lesiones circinadas, eritematosas y de aspecto habonoso en tronco, que sugieren urticaria. Durante el tratamiento antihistamínico para la misma, el paciente experimenta la aparición de un nuevo tipo de lesiones, en este caso anulares, descamativas, con halo eritematoso, de predominio en región facial. Ante la sospecha de tiña corporis, se recoge cultivo de escamas de una de las lesiones, que resulta positivo para *Trichophyton equinum* y se pauta tratamiento antifúngico tópico y oral. Solo cuando el paciente es tratado con éxito de la dermatofitosis, desaparecen los episodios de urticaria.

Discusión. Es bien conocida la relación existente entre la urticaria y determinados tipos de infecciones. Si bien no se ha podido establecer de forma rotunda esta relación en el caso de las infecciones fúngicas, existen, aunque escasos, algunos casos descritos en la literatura en los que la terapia antifúngica correctamente dirigida al tratamiento de una dermatofitosis conlleva la desaparición de los episodios de urticaria en el paciente. Así, en estos casos, detectar la infección y establecer el tratamiento adecuado puede conllevar la cura simultánea de ambas entidades.

Conclusiones. A pesar de que no se ha podido demostrar la relación causal de las infecciones fúngicas en la urticaria, en algunos casos el tratamiento de las primeras hace desaparecer la segunda. Un manejo adecuado de ambas entidades, por tanto, puede conllevar su desaparición en el paciente, y la teledermatología puede ayudar tanto a su diagnóstico como a instaurar un tratamiento óptimo dirigido a ambas.

P23 NEVOS EPIDÉRMICOS Y MÚLTIPLES FIBROMAS ÓSEOS NO OSIFICANTES EN UN PACIENTE CON MOSAICISMO EN KRAS

G. Servera Negra^a, M. Feito Rodríguez^a, J.M. Busto Leis^a, C. González Moure^b, R. Maseda Pedrero^a y R. de Lucas Laguna^a

^aHospital Universitario La Paz. Madrid. ^bComplejo Hospitalario Universitario. Ferrol (A Coruña). España.

Introducción. La vía RAS/MAPK es fundamental en la proliferación celular. Las mutaciones somáticas derivan en diferentes neoplasias incluyendo los fibromas óseos no osificantes (NOF), mientras que en la línea germinal dan lugar a las RASopatías. Los nevus epidérmicos (NE) y sebáceos (NS) se han asociado a mosaicismos en esta vía. Tanto estos como los NOF se han relacionado con mutaciones en KRAS, pero su coexistencia en un mismo paciente aún no ha sido descrita.

Caso clínico. Presentamos el caso de un niño en seguimiento desde el nacimiento por lesiones lineales compatibles con NE/NS en hemisferio izquierdo. Las exploraciones oftalmológica, neurológica y una serie ósea iniciales fueron normales. A la edad de 7 años acudió a urgencias por un cuadro de gonalgia izquierda sin antecedente traumático. Nuevas radiografías revelaron 3 lesiones líticas en tibia y fémur izquierdos, que se confirmaron mediante RMN. Una biopsia ósea confirmó el diagnóstico de NOF. El estudio del metabolismo fosfocálcico fue normal. El estudio genético reveló una mutación de significado patogénico en KRAS (c.35G>A; p.G12D) tanto en tejido óseo (9%) como en piel (21%). Se optó por un manejo conservador y tras 12 meses de seguimiento el paciente permanece estable. **Discusión.** Los NE/NS se han asociado a mutaciones en FGFR, HRAS y en menor medida KRAS. Por otro lado, hasta un 64% de los NOF presentan mutaciones en KRAS. En ambos casos se ha descrito la mutación G12D en KRAS. El síndrome de Jaffe-Campanacci combina NOF con lesiones cutáneas, pero ni el gen NF1 ni la clínica coinciden con las del paciente. El síndrome de Schimmelpenning se ha relacionado con la mutación G12D en KRAS pero no con NOF. Inversamente, el síndrome oculoectodérmico y la lipomatosis encefalocraneocutánea se han relacionado con NOF y mutaciones en KRAS,

pero no de forma específica con la G12D. El síndrome de hipofosfatemia cutáneo-esquelética combina NE/NS, displasia fibrosa e hipofosfatemia, con mutaciones en HRAS o NRAS, pero no se ha relacionado con KRAS ni con NOF. La asociación entre NE/NS y múltiples NOF indica que estos tumores se encuentran entre las manifestaciones producibles por un mosaicismo en KRAS, reforzando la idea de que las RASopatías presentan un alto grado de solapamiento. Además, estas lesiones pueden no estar presentes al nacer, por lo que resulta esencial un abordaje proactivo y multidisciplinar.

P24 ICTIOSIS EPIDERMOLÍTICA SUPERFICIAL Y ESCABIOSIS AMPOLLOSA

N. Moreiras Arias^a, C. Buján Bonino^a, P. Pérez Feal^a, N.V. Ortiz Cabrera^b, Á. Hernández Martín^c e I. Vázquez Osorio^a

^aServicio de Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario. Santiago de Compostela (A Coruña). ^bServicio de Genética.

^cServicio de Dermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción. La ictiosis epidermolítica superficial (IES) es un trastorno infrecuente de la queratinización de herencia autosómica dominante provocado por mutaciones en el gen de la queratina 2 (KRT2).

Caso clínico. Paciente saharauí de 14 años consultaba por piel seca y lesiones pruriginosas en antebrazos y piernas tras mínimo trauma que presentaba desde la infancia. Durante el último año, las lesiones se habían extendido a tronco y extremidades y presentaba prurito sin predominio nocturno. Su madre y cinco de sus seis hermanos tenían lesiones similares. En la exploración destacaban ampollas tensas sobre piel eritematodescamativa además de erosiones y costras serohemáticas en tronco y extremidades. En codos y rodillas presentaba placas marronáceas de aspecto ictiosiforme. No se identificaron signos de parasitosis.

Resultados. La paciente fue diagnosticada de escabiosis tras la identificación del ácaro *Sarcoptes scabiei* mediante examen con hidróxido de potasio. Tras dos ciclos de tratamiento con ivermectina oral y permectrina tópica, las lesiones cutáneas y el prurito mejoraron significativamente. El estudio genético identificó una variante del gen KRT2 (c.557A>G; p.Asn186Ser) considerada como patogénica.

Discusión. La IES se caracteriza por ampollas en zonas de roce o traumatismo, hiperqueratosis en extremidades y áreas desnudas (fenómeno de Mauserung) que aparecen en la infancia y mejoran con la edad. Debe diferenciarse de la hiperqueratosis epidermolítica o eritrodermia ictiosiforme congénita ampollosa. En nuestro caso, el diagnóstico ha sido complicado por la coexistencia de una escabiosis ampollosa. Se ha postulado que la hiperqueratosis pueda ser factor de susceptibilidad para la infestación escabiótica así como un factor modificador en la presentación clínica y respuesta al tratamiento.

Conclusión. Presentamos el caso de una paciente con IES y escabiosis ampollosa que no fue diagnosticada de inicio, atribuyéndose la sintomatología a su patología cutánea de base.

P25 LENTIGINOSIS PERIORAL: ¿SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS O COMPLEJO CARNEY?

R. Sampedro Ruiz, J.J. Añón Hidalgo, I. Colmenero, A. Mateos Mayo, A. Torrello y Á. Hernández Martín

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción. Las lentiginosis son un hallazgo infrecuente en los niños, en las que hay que considerar la posibilidad de que exista un síndrome multisistémico asociado; por lo que debemos realizar una cuidadosa exploración física buscando otras manifestaciones cutáneas y generales.

Caso clínico. Niña en seguimiento en nuestras consultas desde los 3 meses de edad, por lesiones pigmentadas en tronco, referidas como congénitas, que habían aumentado en número progresivamente. A la exploración destacaban múltiples máculas pigmentadas, de pocos milímetros, color marrón claro homogéneo en tronco y extremidades inferiores, así como otra de mayor tamaño, más oscura y bordes poligonales en mejilla izquierda. La paciente no presentaba rasgos dismórficos ni otras alteraciones a la exploración completa. En el seguimiento, los lentigos del tronco fueron aclarándose, al tiempo que aparecían y aumentaban lesiones de distribución perioral y en mucosas oral y genital. La localización periorificial orientó inicialmente el diagnóstico de síndrome de Peutz-Jeghers. Ante la ausencia de variantes genéticas patogénicas, se solicitó secuenciación del exoma, identificándose una variante probablemente patogénica en el gen PRKAR1A en heterocigosis.

Discusión. El Complejo Carney (CNC, OMIM #160980) es una lentiginosis rara, autosómica dominante, que asocia neoplasias endocrinas y mixomas cardíacos y extracardíacos. En la mayoría de los pacientes se encuentran mutaciones inactivantes del gen PRKAR1A, componente clave de la vía celular de señalización del AMP cíclico. El caso de esta paciente ilustra la dificultad del diagnóstico de las lentiginosis cuyas manifestaciones sistémicas aparecen durante la vida adulta.

P26 DISPLASIA TIBIAL EN PACIENTE CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

C. Sarró Fuente, J. Martín Alcalde, M. Vela Ganuza, E. Naz Villalba, A. Pampín Franco y J.L. López Esteban

Fundación Hospital Alcorcón (Madrid). España.

Introducción. La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es el síndrome neurocutáneo más frecuente. Se produce por mutaciones en el gen NF1, que codifica para la proteína supresora de tumores neurofibromina. Tiene un patrón de herencia autosómica dominante, aunque el 50% las mutaciones son de novo.

Caso clínico. Presentamos el caso de una niña de 2 años que consultaba por lesiones marrones asintomáticas de evolución progresiva desde el nacimiento. A la exploración destacaban 8 manchas café con leche (MCCL) en tronco y extremidades, un neurofibroma plexiforme lumbar, así como la curvatura en varo de la pierna izquierda. El desarrollo neurológico era normal. En la radiografía simple de miembros inferiores se objetivó una pseudoartrosis tibial de tipo II. Con estos datos clínicos se llegó al diagnóstico de NF1, que se confirmó con el estudio genético al revelar una mutación en heterocigosis en el gen NF1.

Discusión. El diagnóstico de la NF1 es fundamentalmente clínico y se basa en los criterios diagnósticos del National Institutes of Health (NIH). Este incluye 7 criterios, de los cuales 3 son manifestaciones cutáneas: MCCL, efélides flexurales y neurofibromas. Las MCCL y las efélides aparecen precozmente y son muy sugerentes de la enfermedad, si bien están presentes en otros síndromes y no son suficientes para realizar el diagnóstico de certeza. La aparición de las distintas lesiones es progresiva, por lo que, aunque esos criterios son muy sensibles y específicos en adultos, en niños hay que tener en cuenta otros signos para realizar un diagnóstico precoz. En este sentido destacan los xantogranulomas juveniles (presentes en un 4-10%), los nevus anémicos (presentes hasta en un 50%) y los tumores glómicos. A nivel óseo son muy específicas la displasia del ala del esfenoides y la displasia de huesos largos. La displasia tibial congénita es patognomónica y se presenta como una incurvación antero-medial o antero-lateral de la tibia, habiéndose descrito hasta en 1-4% de los niños afectados. Los pacientes afectados tienen mayor riesgo de fractura, mala consolidación y, por tanto, de desarrollo de pseudoartrosis. Con este caso clínico queremos enfatizar en la importancia del examen físico y la búsqueda activa de anomalías óseas en pacientes con sospecha de NF1, tanto para el diagnóstico

precoz como para el buen manejo clínico y prevención de fracturas y eventuales problemas del desarrollo físico.

P27 SOLAPAMIENTO DE HIPERPLASIA ANGIOLINFOIDE CON EOSINOFILIA Y ENFERMEDAD DE KIMURA: UNA MANIFESTACIÓN ADICIONAL DE SÍNDROME DE WISKOTT-ALDRICH

E. Rodríguez Lomba, C. Lacasta Plasin, P. García Piqueras, E. Bardón Cancho, M.^a E. Seoane Reula y M. Campos Domínguez

^aHospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

Introducción. Las manifestaciones cutáneas más frecuentes del síndrome de Wiskott-Aldrich son lesiones eczematosas, infecciones bacterianas cutáneas, lesiones hemorrágicas secundarias a microtrombocitopenia y cuadros urticariformes mediados por IgE. Presentamos un caso clínico de solapamiento de hiperplasia angioliñofoide con eosinofilia (HALE) con enfermedad de Kimura como manifestación cutánea precoz de síndrome de Wiskott-Aldrich.

Caso clínico. Un niño de 20 meses con diagnóstico previo de púrpura trombocitopénica inmune (PTI) refractaria a tratamiento con corticoides, inmunoglobulinas y gammaglobulina anti-D consultó por múltiples papulonódulos con centro erosivo en cabeza, cuello y tronco superior tras inicio de rituximab. La biopsia cutánea mostró un infiltrado linfohistiocitario con eosinófilos y proliferación vascular con endotelios cuboideos. Los linfocitos CD4+ predominaban en el infiltrado inflamatorio sobre CD8+ y CD20+. La analítica mostró ligera eosinofilia (6,6%) y aumento de IgE (97,1 UI/ml). La función renal, estudio de poblaciones linfocitarias y autoinmunidad no mostraban alteraciones, y la biopsia de médula ósea mostró un aumento de eosinófilos (8%). Las manifestaciones clínicas e histopatológicas junto con las alteraciones sistémicas y analíticas fueron compatibles con un síndrome de solapamiento HALE/Kimura y tuvieron buena respuesta al tratamiento con corticoides tópicos y sistémicos en meses posteriores. Finalmente, la progresión y refractariedad a múltiples líneas de tratamiento de la supuesta PTI requirió la administración de eltrombopag de mantenimiento. El hallazgo de microtrombopenia en biopsia de médula ósea de control a los 5 años orientó la sospecha de síndrome de Wiskott-Aldrich que fue confirmada en estudio genético (variante patológica c.223G1P;p. Val75Met en gen WAS).

Discusión. El síndrome de Wiskott-Aldrich es una enfermedad rara de herencia recesiva ligada a X, que clásicamente se ha definido por la presencia de lesiones eczematosas, sangrado por microtrombocitopenia e infecciones bacterianas recurrentes y graves. Puede asociar hepatoesplenomegalia, poliadenopatías y complicaciones autoinmunes. Si bien se ha descrito un aumento de incidencia de síndromes linfoproliferativos y trastornos alérgicos IgE-mediados, hasta la fecha no existe evidencia previa de asociación con HALE o enfermedad de Kimura.

P29 SÍNDROME DE WAARDENBURG. A PROPÓSITO DE 4 CASOS

M.^a T. López Giménez, P. Villagrasa Boli, J. Monte Serrano, S. Martínez Cisneros, F. Ramos Fuentes y M. Ara Martín

^aHospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza. España.

Introducción. El síndrome de Waardenburg (SW) constituye un grupo de enfermedades genéticas hereditarias que cursan con alteraciones de la pigmentación e hipoacusia neurosensorial. Existen cuatro variantes clínicas, siendo las más frecuentes el tipo 1 y el 2. El primero se produce por mutaciones en el gen PAX3 y se caracteriza por presentar distopia cantorum con una penetrancia del 99%. El tipo 2 es debido a mutaciones en el gen MIFT en el 15% de los casos, y no presenta distopia cantorum. Los tipos 3 y 4 se caracterizan por presentar anomalías de las extremidades y enfermedad de

Hirschsprung respectivamente. Presentamos cuatro casos de SW diagnosticados recientemente en nuestro Hospital.

Casos clínicos. Se trata de dos pacientes con SW tipo 1 y dos con SW tipo 2. La característica clínica que orientó hacia el diagnóstico de SW tipo 1 fue la presencia de distopia cantorum, que se asoció a hipoacusia en un caso y alteraciones craneofaciales en el otro. En ambos se ha identificado una mutación patógena en el gen PAX3. El diagnóstico de SW tipo 2 se sospechó por la asociación de hipoacusia y alteraciones en la pigmentación del iris.

Discusión. La funcionalidad de los genes cuya alteración produce el SW puede verse afectada por diferentes anomalías genéticas. Dichos genes son reguladores de la transcripción del ADN y desarrollan su papel durante la embriogénesis en estructuras con presencia de melanocitos y derivadas de la cresta neural. La distopia cantorum es una característica casi constante en el SW tipo 1, y la sordeira neurosensorial es más frecuente en el tipo 2. No suelen presentar déficits visuales a pesar de existir alteraciones pigmentarias del iris. El tratamiento multidisciplinar y la evaluación funcional precoz de la vía auditiva se postulan como los elementos de mayor importancia en la atención de estos pacientes.

P30 INCONTINENTIA PIGMENTI: DOS NUEVOS CASOS SIN ANOMALÍAS EXTRACUTÁNEAS

I. Balaguer Franch^a, E. Hernández de la Torre Ruiz^a, Á.M. Rosell Díaz^a, V. Parra Blanco^b, R. Suárez Fernández^a y M. Campos Domínguez^a

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

Introducción. Presentamos dos casos de incontinentia pigmenti (IP), una rara genodermatosis con herencia ligada al X dominante con amplia variabilidad clínica en las niñas, siendo letal intraútero para los varones.

Caso clínico. El primer caso es una niña de cuatro días con lesiones vesiculosas en el dorso de la mano y en una pierna, siguiendo las líneas de Blaschko. Las lesiones evolucionaron a pápulas verrucosas en las cuatro extremidades y tronco, con posterior hiperpigmentación. La biopsia mostró espongiosis eosinofílica con vesículas intraepidérmicas, compatible con el diagnóstico de IP. En sangre periférica se confirmó la mutación del gen IKBKG. El segundo caso es un niño recién nacido, que presenta lesiones vesiculocostrosas, confluyentes con disposición lineal en los cuatro miembros. Ante una PCR negativa para virus inicial, la biopsia muestra histología similar al caso previo y compatible con IP. Se realiza en sangre periférica un estudio FISH de aneuploidias y del gen IKBKG, ambos sin alteraciones. Ante la posibilidad de mutación somática causal, un nuevo estudio genético sobre muestra de piel tampoco evidenció mutación en los exones más frecuentes. Ambos casos fueron valorados por Neuropediatría y Oftalmología, sin otras alteraciones.

Discusión. La incontinentia pigmenti está causada por mutaciones en el gen IKBKG del Cr. Xq28 (hasta el 90% por delección de los exones 4-10). Clásicamente, la clínica cutánea se ha clasificado en cuatro fases (vesiculosa, verrucosa, hiperpigmentada y la atrófica), no siempre secuenciales, en los seis primeros meses, con posible persistencia en el adulto. Condiciona también con frecuencia anomalías dentales y de los anejos cutáneos, y alteraciones oculares y del SNC con potenciales morbilidades. La variabilidad fenotípica de las niñas se explica por la inactivación del cromosoma X mutado en los diferentes tejidos. En los varones, existen tres mecanismos patogénicos: 1) cariotipo anormal (47XXY), 2) mosaicismo somático por mutaciones poscigóticas y 3) mutaciones hipomórficas. El diagnóstico de la IP comprende los hallazgos clínicos, histopatológicos y genéticos. Ante un caso en un varón, deben realizarse estudios en el cariotipo y de las principales mutaciones en sangre periférica y en el mismo tejido cutáneo afecto. El tratamiento es sintomático y se recomienda un estrecho seguimiento con Neurología y Oftalmología.

P32 NEVUS EPIDÉRMICO BLANCO COMO MANIFESTACIÓN CUTÁNEA TEMPRANA EN ESCLEROSIS TUBEROSA

V. Mora Fernández^a, A. Quer Pi-Sunyer^b, A. Plana Pla^a,
I. Blanco Guillermo^c e I. Bielsa Marsol^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Anatomía Patológica.

^cServicio de Genética Clínica. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Badalona (Barcelona). España.

Introducción. La esclerosis tuberosa (ET) es una enfermedad genética, autosómica dominante, multisistémica, que expresa en la piel unas lesiones cutáneas bien definidas. A partir de la descripción de un caso, se ha planteado si el nevus epidérmico blanco podría ser una manifestación cutánea más asociada a la ET. Se presenta una niña con ET y varias lesiones congénitas compatibles con este diagnóstico.

Caso clínico. Niña de 8 meses, con sospecha de síndrome de West, que fue derivada para la valoración de unas lesiones cutáneas congénitas. A la exploración física presentaba 7 máculas acrómicas, milimétricas, de morfología alargada en el tronco y 3 placas ovaladas, de color blanco en las extremidades inferiores con una superficie rugosa, hiperqueratósica y algo escamosa. Los hallazgos microscópicos de una de estas lesiones fueron compatibles con un nevus epidérmico. En la resonancia magnética cerebral se observaron tuberoides corticales. En el estudio genético en sangre periférica se demostró una mutación deletérea en el gen TSC2: c.3412C> T; p.Arg1138X. En el estudio genético de la muestra parafinada del nevus epidérmico blanco no se encontraron mutaciones en el gen TSC2.

Discusión. La ET se debe a la delección, el reordenamiento o la inactivación de los genes supresores de tumores TSC1 o TSC2, que condicionan una producción anómala de las proteínas hamartina y tuberina. Estas proteínas tienen un papel regulador del crecimiento tumoral, al inhibir la vía mTOR a través de la fosfatidilinositol 3-quinasa. Las máculas acrómicas son la manifestación cutánea más precoz, lo que junto a la presencia de una epilepsia permiten sospechar el diagnóstico de esta enfermedad en los primeros meses de vida. En nuestro caso, además se observaron varias lesiones blancas y rugosas, que correspondían a nevus epidérmicos. A pesar de que este tipo de lesión no forma parte de la constelación de manifestaciones cutáneas de la ET, hasta el 42% de los nevus epidérmicos presentan una mutación en los genes del polipéptido alfa de la fosfatidilinositol 3-quinasa catalítica que también es un regulador de los genes TSC1 y 2. Ello podría justificar su asociación a la esclerosis tuberosa y su interés como marcador de dicha enfermedad.

P33 CANDIDIASIS MUCOCUTÁNEA CONGÉNITA

L. Campos Muñoz^a, E. Vierge Hernán^b, C. Carranza Romero^a,
Á. Iglesias Puzas^a, J.A. Martínez Orgado^b y E. López Bran^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Neonatología. Hospital Clínico San Carlos. Madrid. España.

Introducción. La candidiasis cutánea congénita (CCC) se adquiere in útero por ascensión vertical de una infección vaginal materna, produciéndose una infección fúngica de la epidermis y dermis del neonato.

Caso clínico. Paciente mujer recién nacido pretérmino a las 28 semanas, fruto de un embarazo gemelar monocorial biamniótico, siendo ella el primer gemelo. En el cultivo prenatal ano-vaginal se objetivó *Candida albicans* y estreptococo B. Se realizó cesárea por preeclampsia grave, con un peso al nacer de 917 g. Al nacimiento presentaba un eritema difuso con descamación y costras marrón-amarillentas de predominio en el tronco, cuello y zonas proximales de extremidades.

Resultados. Se realizó un cultivo cutáneo con resultado positivo para *Candida albicans*, la cual fue cultivada también en orina. Se inició tratamiento con anfotericina B intravenosa a dosis de 3 mg/kg/día durante 7 días y posteriormente se sustituyó por fluconazol

oral durante 10 días más, con resolución completa de todas las lesiones cutáneas y negatividad de los cultivos de orina.

Discusión. Las manifestaciones clínicas de la CCC son variadas: desde un exantema maculopapuloso eritematoso difuso, a descamación fina o gruesa, exfoliación, descamación laminar, pústulas, abscesos o costras más o menos extensas. A diferencia de la candidiasis cutánea adquirida, la cual suele localizarse en flexuras y aparecer pasados los primeros días de vida, la CCC afecta a zonas extensoras (puede aparecer en cualquier localización) de forma difusa generalmente y las lesiones suelen estar presentes en el momento del nacimiento o en los primeros días de vida. Este cuadro puede aparecer independientemente del tipo de parto y de la duración de la rotura de membranas: no siempre todos los partos son vaginales y no siempre hay rotura prolongada de membranas. *Candida* puede infectar y penetrar la membrana corial aunque esta esté intacta, proliferando en líquido amniótico y placenta. Como prevención sería recomendable el despistaje de candidiasis vaginal el tercer trimestre de embarazo, y tener en cuenta factores que aumentan el riesgo como parto pretérmino, cerclaje cervical, presencia previa de DIU, rotura prematura de membranas, o uso de antibióticos de amplio espectro.

P34 DISQUERATOSIS CONGÉNITA: A PROPÓSITO DE UN CASO

S. Cases Mérida, M. Dañino García, C. Quickenborne Ruiz
y J.A. Márquez Enríquez

UGC Dermatología. Hospital Universitario de Jerez. Jerez de la Frontera (Cádiz). España.

Introducción. La disqueratosis congénita es un trastorno genético causado por un defecto en el mantenimiento de la telomerasa, ocasionando telómeros cortos. Se manifiesta en tejidos con ritmo replicativo elevado como la piel o la médula ósea, y produce inestabilidad genética responsable de oncogenia.

Caso clínico. Niño de 3 años que acude derivado desde hematología para valoración de alteraciones ungueales. Estaba en estudio por aplasia medular moderada en tratamiento con ciclosporina. A la exploración física presenta afectación de todas las uñas de morfología triangular, con crestas y hendiduras longitudinales, onicolisis distal con tejido de granulación subyacente responsable de sangrados constantes y despegamiento subungueal. A nivel cutáneo, se evidencia una mancha lineal hiperpigmentada reticular en el cuello. No lesiones en mucosas. Se solicita un estudio para valorar la longitud telomérica y estudio genético.

Resultados. En la secuenciación masiva se evidencia una mutación en heterocigosis en el gen TINF2:W272stop; una mutación nonsense de novo que produce una proteína truncada. Asimismo, se demuestra un acortamiento de los telómeros < percentil 1%. Por la rápida progresión de la enfermedad, finalmente, el paciente se somete a un trasplante de progenitores hematopoyéticos de donante no emparentado.

Discusión. En la disqueratosis congénita se produce una disfunción telomérica por mutaciones en los genes que codifican proteínas en la telomerasa o complejo shelterin (como TINF2). El estrés replicativo y el incremento de p53 conduce a un fallo progresivo de la médula ósea y una tríada mucocutánea: hiperpigmentación reticulada (infancia) especialmente en cuello/tórax, alteraciones ungueales en el periodo infantil y leucoplasia premaligna (adolescencia). El fracaso medular se produce en un 50-90% de los casos (segunda/tercera década de la vida). Existe riesgo aumentado de cáncer, especialmente de cabeza y cuello (tercera década de la vida) y síndrome mielodisplásico o leucemia mieloide aguda (cuarta/quinta década de la vida). La mutación en TINF2, como nuestro caso, es la responsable de un 10% de los casos, y se relaciona con mayor gravedad y fallo de médula ósea durante la infancia. En conclusión, es crucial nuestro papel para el diagnóstico y el seguimiento longitudinal que requieren estos pacientes.

P36 INCONTINENCIA PIGMENTI DE PRESENTACIÓN ATÍPICA CON NUEVA VARIANTE GENÉTICA EN NEMO

S. Valenzuela Ubiña^a, A. Ortiz Prieto^a, R. de la Varga Martínez^b, D. Jiménez Gallo^a, F. Mora López^b y J. Bernabeu Wittel^c

^aUGC Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología. ^bUGC Hematología, Inmunología y Genética. Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz. ^cUGC Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. España.

Introducción. La incontinencia pigmenti, (IP) es una genodermatosis infrecuente que se transmite de forma dominante ligada al X. Evoluciona en 4 fases (vesicular, verrucosa, hiperpigmentada, hipopigmentada) y puede asociar alteraciones oftalmológicas, dentarias, esqueléticas y neurológicas, así como inmunodeficiencias.

Caso clínico. Niña de 9 años con lesiones cutáneas pruriginosas desde el nacimiento. Diagnosticada al año de vida de dermatitis atópica. A partir del primer año presentó retraso del desarrollo intelectual, convulsiones y accidente cerebrovascular. Se diagnosticó de probable encefalopatía mitocondrial (MELAS). A nivel oftalmológico presentaba persistencia de circulación fetal. Revalorada en Dermatología, mostró lesiones lineales hiperpigmentadas en muslos siguiendo las líneas de Blaschko junto con pápulas eczematosas y excoriaciones. Asociaba alteraciones dentarias. La exploración de la madre reveló algunas lesiones blaschkoides hipopigmentadas, sin otra afectación. Se realizó estudio inmunológico que fue normal. Ante la sospecha clínica de IP, se llevó a cabo estudio genético por secuenciación masiva en ADN genómico, detectándose una variante en el sitio de splicing del exón 9 (c.1117+2T>A o IVS9+2T>A) del gen IKBKG (NEMO) presente en el 30% de las lecturas debido a la presencia del pseudogen IKBKG (IKBKG/DeltaNEMO). Actualmente se están realizando estudios en cDNA para comprobar si esa variante se encuentra en uno de los alelos del gen.

Discusión. La IP se origina por mutaciones en el gen NEMO, compuesto de 10 exones. La mutación más común es la delección de los exones 4-10, causante del fenotipo de la IP. Desde hace unos años se conoce la existencia del pseudogen DeltaNEMO (IKBKG), una copia parcial que contiene los exones 3-10 del gen NEMO pero en dirección opuesta. Sin embargo, se han descrito variantes no patogénicas sin expresividad clínica en el pseudogen en algunos miembros no afectados de familias de pacientes con IP, postulándose que reordenamientos entre el gen NEMO y el pseudogen DeltaNEMO podrían promover delecciones patológicas de novo en el gen verdadero, causando la enfermedad. Presentamos un caso de IP con presentación atípica, originando un retraso diagnóstico de años. Se está secuenciando el cDNA ya que la presencia del pseudogen NEMO puede llevar a conclusiones no válidas si los análisis se basan solo en ADN genómico.

P37 DERMATOSIS NEUTROFÍLICA HISTIOCITOIDE EN UNA PACIENTE CON ANA POSITIVOS Y ALTERACIONES EN EL DESARROLLO COGNITIVO Y MOTOR

A.M.^a González Pérez^a, J. Cañueto Álvarez^a, Á. Santos-Briz Terrón^b, M.^aC. Fraile Alonso^a, M. González González^c, A.I. Turrión Nieves^d y C. Román Curto^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Anatomía Patológica. ^cServicio de Pediatría. ^dServicio de Reumatología. Hospital Clínico Universitario de Salamanca. España.

Introducción. Presentamos el caso de una paciente con alteraciones del desarrollo psicomotor y lesiones tipo perniosis con histología compatible con dermatosis neutrofílica histiocitoide.

Caso clínico. Paciente de 11 años, hija de padres sanos consanguíneos que consulta por episodios recurrentes de lesiones (en manos, pies y orejas) desde los 6 meses de edad. Entre sus antecedentes destaca un retraso global del desarrollo con alteraciones en la mar-

cha, sin alteraciones en el estudio electroencefalográfico (EEG) ni en la resonancia magnética (RM) cerebral. Clínicamente presenta ojos pequeños e hipotelorismo. En las manos y pies se observa acrocianosis, placas y pápulas violáceas con descamación y pequeñas ulceraciones y lesiones residuales atróficas. En regiones proximales de miembros se aprecia livedo reticular. La biopsia de la zona de livedo reticular no mostró alteraciones significativas. En una de las lesiones del dorso de las manos se demostraron hallazgos histológicos sugestivos de una dermatosis neutrofílica histiocitoide en probable contexto de lupus eritematoso sistémico (LES). Se han solicitado estudios genéticos, metabólicos y de autoinmunidad en el que solo se objetivan anticuerpos antinucleares (ANA) y anticuerpos antifosfolípidos (aFL) positivos. El estudio genético sigue pendiente.

Discusión. Nuestra paciente, a pesar de que la RM y el EEG no han arrojado alteraciones, tiene un cuadro que podría ser compatible con un síndrome de Aicardi-Goutières (AGS). Las lesiones tipo perniosis, como las de nuestra paciente, están presentes en hasta un 40% de los casos de AGS. La histología fue compatible con una dermatosis neutrofílica histiocitoide que se ha asociado en algunos casos a lupus en la infancia. Hay que destacar que en los pacientes con AGS se ha descrito además una alta prevalencia de manifestaciones asociadas a LES, entre ellas positividad de ANA, aFL y lesiones tipo perniosis. Otras opciones diagnósticas como el síndrome SAVI (vasculopatía asociada a STING) y el déficit de adenosina deaminasa 2 se descartan por la ausencia de alteraciones pulmonares, típicas del primero, y de lesiones nodulares tipo poliarteritis nodosa, características de la segunda.

P39 UNOS “AGUJERITOS” EN EL LABIO

A.E. López Sundh, C. Gómez Fernández, L. Reguero del Cura, P. Marlasca San Martín, M.^a F. García Reija y M.A. González López

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander (Cantabria). España.

Introducción. Los hoyuelos o pits labiales constituyen una anomalía del desarrollo con patrón de herencia autosómica dominante y expresión fenotípica variable. Los hoyuelos en el labio inferior junto con labio leporino, paladar hendido e hipodoncia son signos cardinales del síndrome de van der Woude.

Caso clínico. Presentamos a un varón de 6 años derivado para valoración de unas lesiones en el bermellón del labio inferior de varios años de evolución y crecimiento progresivo. Ninguno de los padres o familiares presentaba anomalías similares. Entre los antecedentes del paciente destacamos frenulectomía, un foramen oval permeable que había cerrado espontáneamente, erupción dentaria retardada y hernia umbilical. En la inspección visual se constató la presencia de dos pápulas de bordes sobreelevados y umbilicación central dispuestas simétricamente en la línea medial/paramedial labial. Ante la sospecha de síndrome de van der Woude, se consultó con Cirugía Maxilofacial, quienes descartaron otras alteraciones a nivel orofacial.

Discusión. Los signos cardinales en el síndrome de van der Woude pueden presentarse de forma asociada o aislada. Alrededor de un 80% de pacientes presenta hoyuelos en el labio inferior. Estos suelen localizarse en la porción medial o paramedial del bermellón, y por lo general son bilaterales y simétricos. Las depresiones centrales pueden atravesar el músculo orbicular formando trayectos fistulosos, o comunicar con glándulas salivares accesorias. Las manifestaciones extraorales son muy infrecuentes. No podemos concluir que el resto de alteraciones observadas en nuestro paciente formen parte del síndrome. La alteración genética responsable del síndrome de van der Woude se encuentra en la región cromosómica 1q32. Hasta un 50% de los casos surgen de una mutación esporádica, y hasta un 25% de ellos presenta anomalías mínimas o incluso indetectables clínicamente. No podemos descartar que al-

gundo de los padres sea portador de la mutación. Por ello se ha ofrecido a la familia consejo genético.

P40 DISPLASIA DE LAS UÑAS E HIPOPLASIA DEL 5.º DEDO

A. Navarro Bielsa, D. Ruiz Ruiz de Larramendiz, P. Cerro Muñoz, A.M.^a Palma Ruiz, P. Abenia Usón^a e Y. Gilaberte

Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España.

Un niño de 7 meses es valorado en el servicio de dermatología por un trastorno en las uñas. El paciente había sido diagnosticado de megacisterna magna, foramen oval permeable, hipoplasia renal derecha y ligera alteración del desarrollo psicomotor y riesgo para el desarrollo cognitivo. El examen físico reveló displasia de todas las uñas y anoniquia o microniquia en los dedos 3.º, 4.º y 5.º de los pies y dedos 4.º y 5.º de las manos, además de un puente nasal ancho, boca ancha y labios gruesos. La radiografía de manos y pies reveló hipoplasia de las falanges distales en 2.º, 3.º, 4.º y 5.º dedos de ambas manos, ausencia de falanges distales del 2.º, 3.º, 4.º y 5.º dedos e hipoplasia de falange distal del 1.º dedo de ambos pies. Ante la sospecha de síndrome de Coffin-Siris (SCS), se realizó estudio genético, que mostró una mutación en el gen ARID1A asociada a SCS tipo 2. El SCS es un síndrome congénito poco común, con menos de 200 casos descritos, causado por mutaciones en varios genes que codifican el complejo BAF (ARID1B, SMARCB1, SMARCA4, ARID1A, SMARCE1 y PHF6). Clínicamente es un síndrome heterogéneo, los signos principales incluyen retraso cognitivo o del desarrollo, hipoplasia o aplasia de la uña y la falange distal del quinto dedo y de dedos adicionales y rasgos faciales toscos (cejas gruesas y pestañas largas, puente nasal ancho, boca ancha con labios gruesos y posición anormal del pabellón auricular). Otras características menores incluyen hipotonía, hirsutismo o hipertrichosis, baja estatura, dificultades para la alimentación, crecimiento lento, manifestaciones oftalmológicas y malformaciones cardíacas, gastrointestinales, genitourinarias y del sistema nervioso. El diagnóstico diferencial incluye varios síndromes. No obstante, el diagnóstico definitivo es genético. El manejo de estos pacientes es sintomático, con terapias ocupacionales, físicas y alimentarias y el pronóstico depende del nivel de afectación. En conclusión, el SCS se compone de una amplia gama de manifestaciones. La afectación ungueal y la hipoplasia del 5.º dedo puede ser una patología banal y quedar en un segundo plano, pero los dermatólogos debemos conocer esta manifestación, la cual puede llegar a convertirse en la clave diagnóstica como ocurrió en nuestro caso.

P41 MANCHAS CAFÉ CON LECHE CON HALO PERIFÉRICO DE PIEL NORMAL SOBRE MELANOCITOSIS DÉRMICA CONGÉNITA EN LACTANTE

J. Algarra Sahuquillo, M. Arteaga Henríquez, J.M.^a Ramírez Conchas, M.^a L. Santos E. Silva Caldeira Marques^a y F.J. Guimerá Martín-Neda

Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Canarias. La Laguna. España.

Introducción. La aparición de manchas café con leche con halo periférico sobre una placa de melanocitosis dérmica ha sido escasamente descrita en la literatura. Se presenta el caso de una paciente de un año con sospecha de neurofibromatosis tipo 1 (NF1) que presenta esta combinación de lesiones.

Caso clínico. Paciente mujer de un año, con parto a término y desarrollo neurológico normal para su edad, sin antecedentes familiares de interés, es remitida a nuestra consulta por sospecha de NF1 por manchas café con leche y efélides axilares. En la exploración física, se observa una placa gris azulada, homogénea sobre región lumbosacra hasta glúteos, compatible con melanocitosis dérmica

congénita. En el hombro izquierdo presenta otra placa azulada de similares características. Muestra, además, más de seis manchas marrones homogéneas, bien delimitadas, mayores de 5 mm distribuidas en espalda y flanco izquierdo que han ido aumentando en número. Algunas de estas manchas café con leche, localizadas sobre la placa de melanocitosis dérmica, presentan un halo periférico de despigmentación donde se observa el color de la piel normal. Se llevó a cabo una exploración neurológica, oftalmológica y RMN que descartaron alteraciones neurológicas.

Discusión. La presencia de manchas café con leche con halo periférico del color de la piel sobre una placa de melanocitosis dérmica fue descrita por primera vez en 1975 por Sasagawa, et al. y bautizada como facomatosis pigmentopigmentalis por Wolf, et al. o pigmento-halopigmentalis por Ash, et al. en analogía con las facomatosis pigmentovasculares o pigmentoqueratótica. Se han descrito casos de la combinación de estas lesiones tanto en pacientes con NF1 como sanos, sin embargo, a día de hoy, todavía son escasas las comunicaciones de esta entidad en la literatura. La histología de este halo muestra menos células inflamatorias y melanocitos dérmicos con menor cantidad de dendritas, menos melanina y de menor tamaño que la melanocitosis dérmica periférica, sin embargo, su patología no está clara y no parece ser igual al nevus de Sutton. Dado que la combinación de melanocitosis dérmica y mancha café con leche con halo periférico es una combinación infrecuente y poco estudiada, presentamos el caso de esta paciente para enfatizar la importancia de su diagnóstico y comunicación.

P43 MOSAICISMO PIGMENTARIO ASOCIADO A MUTACIONES EN EL GEN TFE3

E. Hernández Ruiz^a, M. Velasco Guidonet^a, I. Valenzuela Palafoll^b, I. Cusco Martí^b y V. García-Patos Briones^a

^aServicio de Dermatología. ^bÁrea de Genética Clínica y Molecular. Hospital Universitario Vall d'Hebrón. Barcelona. Grup de Medicina Genètica. Institut de Recerca de la Vall d'Hebron (VHIR). Barcelona. España.

Introducción. Los mosaicismos pigmentarios pueden ser debidos a mutaciones germinales o somáticas. Cuando son debidos a mutaciones germinales en el cromosoma X, suelen ser letales en varones y en las mujeres pueden dar lugar a alteraciones de la pigmentación con un patrón blaschkoide debido al fenómeno de inactivación del cromosoma X. En la mayoría de casos solo presentan afectación cutánea, pero cuando se asocian a retraso psicomotor y otras alteraciones debemos sospechar un mosaicismo neurocutáneo sindrómico. Las manifestaciones cutáneas son heterogéneas e inespecíficas por lo que es difícil orientar la etiología del cuadro basándonos en la clínica y es el estudio genético el que permite llegar al diagnóstico etiopatogénico.

Caso clínico. Presentamos el caso de una niña con máculas hiper e hipopigmentadas de distribución blaschkoide, fascies tosca, retraso psicomotor, alteraciones esqueléticas, dislipidemia, epilepsia, alteraciones del sueño e infecciones respiratorias de repetición. Los estudios de cariotipo en sangre periférica y array CGH en sangre y en fibroblastos de piel hipo e hiperpigmentada fueron normales. El estudio de exoma en sangre permitió detectar una variante patogénica de novo en heterocigosis en el gen TFE3 (chrX. 48895942 G>T; p.Thr187Lys).

Discusión. Recientemente se ha descrito un nuevo síndrome neurocutáneo con una serie de 17 casos (entre los que está incluida nuestra paciente) que presentan mosaicismo pigmentario asociado a mutación en el gen TFE3, localizado en el cromosoma X e implicado en la función lisosomal y la diferenciación celular. Mutaciones en este gen se asocian con un síndrome de predominio femenino, caracterizado por facies tosca, alteraciones esqueléticas y retraso ponderal y psicomotor, entre otras. Cada vez se conocen más funciones de TFE3 en el metabolismo lipídico, en la inmunidad innata

y en la regulación de ritmos circadianos. La heterogeneidad clínica de los mosaicismos pigmentarios hace de su diagnóstico un desafío y del estudio genético una herramienta diagnóstica indispensable; no obstante, el conocimiento de estos síndromes y de las características de los pacientes permite orientar al dermatólogo en su práctica clínica.

P44 ICTIOSIS LIGADA A X Y TRASTORNOS PSICO-NEUROLÓGICOS: DESCRIPCIÓN DE DOS CASOS

S. Guillen Climent, A. García Vázquez, M. Pons Benavent, S. Porcar Saura, J.M.^a Martín Hernández y Á. Revert Fernández

Hospital Clínico Universitario. Valencia. España.

Introducción. La ictiosis ligada al X (ILX) es una ictiosis común, es el segundo tipo más frecuente y afecta exclusivamente a varones con una prevalencia de 1:4000. Se ha descrito asociada al trastorno por déficit de atención e hiperactividad (40%), al trastorno del espectro autista (TEA) (25%) y a deleciones de genes contiguos (5%). **Casos clínicos.** *Caso 1.* Niño de 9 años, con antecedente de TEA, remitido por escamas poligonales pequeñas y marrónáceas localizadas en la parte alta de la espalda, costados, periumbilical, pubis y piernas. El paciente nació por cesárea por enlentecimiento del trabajo de parto. En el estudio genético se objetivó la deleción de la región cromosómica Xp22.31. *Caso 2.* Varón de 8 años, con antecedente de retraso mental severo, valorado por xerosis y escamas poligonales en las piernas. En el estudio genético se observó una deleción de la región cromosómica Xp22.33p22.31. La exploración oftalmológica de ambos pacientes y sus madres fue normal.

Discusión. La ILX se produce por un déficit total o parcial de la actividad de la sulfatasa esteroidea (STS), que, a su vez, se debe a una deleción del gen completo STS en el cromosoma Xp22.31. La deficiencia de STS da lugar a un acúmulo de 3-sulfato de colesterol en la epidermis, responsable de las manifestaciones cutáneas. Además, es característico el enlentecimiento del trabajo del parto y necesidad de cesárea. En la etapa neonatal se presenta con eritrodermia leve y descamación generalizada cutánea y más tarde se desarrollan las típicas escamas poligonales marrónáceas en las extremidades, tronco, cuello y flexuras, con respeto de las palmas y plantas. Entre las manifestaciones extracutáneas destaca la criptorquidia, las opacidades corneales y los trastornos neuropsiquiátricos. El 5% de los pacientes con deficiencia de STS presentan una deleción mayor de un gen contiguo que puede afectar a los genes responsables del síndrome de Kallman, la condrodysplasia punteada ligada al X, del albinismo ocular, de la discapacidad intelectual/autismo y baja estatura.

P45 POIQUILODERMIA ACROFACIAL, DISCROMÍA GENERALIZADA, FACIES SINDRÓMICA Y RETRASO PONDEROESTRUTURAL ASOCIADO A MUTACIÓN DEL GEN CRIPT

M. Puerta Peña, D. Falkenhain López, M. Penalba Torres, H. Muñoz González, M. Agud de Dios y S.I. Palencia Pérez

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

Presentamos el caso de una niña de 8 años de edad con un cuadro polimalformativo consistente en retraso psicomotor y del crecimiento, crisis epilépticas, miopía magna, hipoacusia y múltiples malformaciones osteoarticulares incluyendo pie plano astrágal vertical congénito, así como sindactilia de los dedos 4.º y 5.º de ambos pies. A la exploración destacaba una facies peculiar con región frontal abombada, frente amplia, leve protopsis y telecanto, y orejas de implantación baja. A nivel cutáneo se observó un patrón de poiquilodermia prominente en región facial, manos y pies, así

como importante xerosis generalizada acompañada de máculas de hipo- e hiperpigmentación entremezcladas y alopecia difusa de cuero cabelludo y cejas. Se realizó estudio genético mediante secuenciación masiva del exoma completo identificando la variante patogénica c.126delA en homocigosis en el gen CRIPT, compatible con el diagnóstico de talla baja con microcefalia y facies característica, enfermedad con patrón de herencia autosómico recesiva. La proteína CRIPT tiene una expresión ubicua y parece tener un papel fundamental en el desarrollo por su participación en la formación de microtúbulos. En 2014 Shaheen et al. describieron por primera vez dos niños que presentaban un cuadro sindrómico por mutación del gen CRIPT caracterizado por retraso ponderoestatural, microcefalia, dismorfismo facial distintivo de características similares así como malformaciones esqueléticas, oculares y neurológicas. A nivel cutáneo destacaban la presencia de alopecia difusa de cuero cabelludo y cejas además de un patrón de hipopigmentación moteada generalizada en uno de ellos. Posteriormente, en 2016, Leduc et al. también describieron el caso de una niña de 4 años de origen afroamericano con mutación del gen CRIPT condicionando un cuadro polimalformativo similar, destacando a nivel cutáneo también la discromía generalizada. En conclusión, presentamos el caso de un paciente con un cuadro sindrómico muy similar a los 3 pacientes descritos en la literatura con mutaciones del gen CRIPT caracterizado por retraso en el crecimiento, discromía generalizada, facies distintiva y malformaciones osteoarticulares confirmado genéticamente. Es posible que el patrón de hipo- e hiperpigmentación moteada sea un hallazgo característico de este cuadro, presentando un importante valor en el diagnóstico diferencial de los síndromes que producen retraso en el crecimiento.

P47 SÍNDROME DE BUSCHKE-OLLENDORFF. REPORTE DE 2 CASOS

D. Falkenhain López, M. Puerta Peña, M. Agud de Dios, M. Penalba Torres, A. Sánchez Velázquez y S.I. Palencia Pérez

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

Introducción. El síndrome de Buschke-Ollendorff (SBO) es una genodermatosis benigna constituida por alteraciones óseas y dermatológicas en forma de nevus de tejido conectivo y osteopoiquilia. Presentamos dos casos de nuestro centro.

Casos clínicos. El primer paciente es un varón de 11 años que presentaba lesiones papulosas amarillentas en brazo izquierdo y tronco, sugerentes de nevus de tejido conectivo. Su madre presentaba lesiones similares y múltiples queloides, así como su abuela materna. Se realizó estudio genético con presencia de la variante c.1551dupA en heterocigosis en el gen LEMD3. Su madre presentó dicha mutación en heterocigosis también. Ante estos hallazgos, se realizó el diagnóstico de SBO. El segundo es otro varón de 9 años que fue derivado por placa glútea-lumbar, ondulada en superficie, con múltiples lesiones papulonodulares amarillentas sobre la misma. La biopsia fue compatible con nevus de tejido conectivo. El estudio genético fue negativo. Sin embargo, en la radiografía de pies se objetivaron múltiples lesiones osteoescleróticas compatibles con osteopoiquilia. Ante esta combinación de hallazgos altamente sugestiva, se realizó el diagnóstico de SBO.

Discusión. El SBO es una genodermatosis benigna rara, de herencia autosómica dominante, causada por mutaciones en el gen LEMD3, el cual codifica una proteína de membrana nuclear interna. Se caracteriza por lesiones dermatológicas en forma de nevus de tejido conectivo y óseas (osteopoiquilia), sin bien tanto unas como otras pueden estar ausentes. Puede asociar otras lesiones dermatológicas como fibromas orales, lentigos o queloides. El conocimiento de esta entidad es de relevancia, ya que en muchas ocasiones estos pacientes se diagnostican por hallazgos radiológicos incidentales, tras ser sometidos a múltiples pruebas radiológicas innecesarias, dada la benignidad de este cuadro.

P50 ONICODISTROFIA COMO MANIFESTACIÓN ÚNICA DE CANDIDIASIS NEONATAL

B. Lozano Masdemont, E. Zamora Martínez, M. Franco Muñoz, E. de La Cruz Gómez, R. Paz Pérez e I. Polimón Olabarrieta

Hospital Universitario de Móstoles (Madrid). España.

Se comunica el caso de un neonato nacido a término por vía vaginal, con adecuado peso para la edad gestacional, que presentaba onicodistrofia en varias uñas de las manos desde los 15 días de vida. El antecedente patológico del niño consistía en un riñón único derecho y una poliquistosis renal izquierda no visualizada posnatalmente. Por este motivo, fue tratado profilácticamente con amoxicilina-clavulánico desde el primer al noveno día de vida. La madre había sufrido una vulvovaginitis en el segundo trimestre de la gestación. En la exploración física a los dos meses de vida (demorada por nacer en la primera oleada de la pandemia COVID-19) se observó: onicólisis y engrosamiento de la lámina ungueal, con discromía amarillenta en la tercera y cuarta uña izquierda; piqueteado y traquioniquia en la segunda, tercera y cuarta uñas derechas. El resto de la exploración de piel y mucosas fue normal. El cultivo ungueal fue positivo para *C. albicans*, por lo que se inició tratamiento tópico con ciclopiroxolamina. Se descartó una inmunodeficiencia mediante un exhaustivo estudio llevado a cabo en otro centro, en el cual se prescribió fluconazol durante dos meses, con resolución completa. La candidiasis congénita ocurre desde el nacimiento al sexto día de vida y la neonatal desde el séptimo día de vida. Existen escasos reportes de casos de onicomycosis como manifestación aislada de candidiasis congénita y neonatal. La prematuridad, nutrición parenteral, uso de antibioterapia de amplio espectro y vulvovaginitis materna podrían ser factores de riesgo para la infección. Ha de realizarse un diagnóstico diferencial con otras onicodistrofias congénitas: síndrome uña-pateleta, síndrome de Bart, displasias ectodérmicas y exposición a fármacos intraútero. Los casos publicados responden bien a clotrimazol y ciclopiroxolamina, probablemente por mayor absorción a través de la fina lámina ungueal.

P52 LESIÓN FRONTAL DE RÁPIDO CRECIMIENTO: TUMOR RABDOIDE EXTRARRENAL EXTRACRANEAL

Á. Gómez-Tomás, T. Repiso Montero, G. Guillén Burrieza, M. Garrido Pontnou, E. Arana Martín-Bejarano, Á. Sánchez-Montañez García, L. Gros Subías y V. García-Patos Briones

Hospital Universitario Vall d'Hebrón. Barcelona. España.

Introducción. El tumor rabdoide extrarrenal extracraneal (TREE) es un tumor sarcomatoide de rápido crecimiento y mal pronóstico que suele aparecer durante el primer año de vida. Es una neoplasia extremadamente infrecuente (0,6 casos/millón de niños/año) y se considera una variante extrarrenal del tumor rabdoide maligno que no afecta al sistema nervioso central.

Caso clínico. Presentamos a una lactante de 9 meses derivada a nuestro hospital por una lesión frontal de crecimiento progresivo que había aparecido al mes de vida. Se trataba de una tumoración eritematoviolácea de 45 mm de diámetro de aspecto vascular. El tumor no había respondido al tratamiento con propranolol oral y por ecografía no tenía características típicas de hemangioma infantil.

Resultados. Mediante resonancia magnética se correspondía con una lesión hipointensa en T1 con una zona central hiperintensa en T2. Con la sospecha de fibrosarcoma, se decidió realizar una biopsia de la lesión que mostró células de tamaño intermedio con núcleos vesiculosos y pérdida de expresión de INI1 (integrase interactivo 1). Todo ello fue compatible con un TREE por lo que se realizó exéresis de la lesión y reconstrucción mediante colgajo de transposición de fascia temporal y autoinjerto. A pesar de la cirugía y posterior tratamiento quimioterápico, la paciente desarrolló metástasis pulmonares y falleció a los 9 meses del diagnóstico.

Discusión. El TREE es una neoplasia infrecuente con un comportamiento biológico muy agresivo. El diagnóstico diferencial cuando aparece en la región frontal debe hacerse con el hemangioma infantil, el encefalocele, el glioma nasal, el neuroblastoma y el fibrosarcoma. Histológicamente se caracteriza por células poligonales con citoplasma eosinofílico y pérdida de expresión de INI1. El abordaje terapéutico será multimodal basado en la resección quirúrgica, la radioterapia y la quimioterapia. Aun así, la supervivencia al año ronda el 30% siendo incluso inferior en casos congénitos o que comienzan en los primeros meses de vida.

P53 TRICOBLASTOMAS MÚLTIPLES EN POLO CEFÁLICO EN PACIENTE PEDIÁTRICA

L. Revelles Peñas, L. Puebla Tornero, A. Conde Ferreirós^a, D. Rodríguez Baeza^a, Á. Santos-Briz^b y C. Román Curto^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Anatomía Patológica. *Hospital Clínico Universitario de Salamanca. España.*

Introducción. El tricoblastoma es un tumor epitelial aneural benigno compuesto por células germinativas foliculares. La presencia de tricoblastomas múltiples (TM) o su aparición en edad pediátrica debería hacer sospechar el síndrome de Brooke-Spiegler.

Caso clínico. Niña de 10 años, sin antecedentes de interés, que consultaba por lesiones cutáneas asintomáticas de 7 años de evolución. La exploración física evidenciaba pápulas firmes, color piel, entre 2 y 6 mm de diámetro, en regiones preauriculares, temporales y palpebrales. Se realizó una biopsia cutánea y se solicitó estudio genético en sangre periférica. El análisis histopatológico fue compatible con tricoblastoma. El estudio genético en sangre periférica no detectó mutaciones patogénicas (gen CYLD) ni variantes de significado desconocido. Se inició tratamiento con sirolimus 1% en crema con respuesta moderada y tratamiento adyuvante con láser de CO₂, con buena respuesta inicial. Se ha mantenido el tratamiento combinando ambos, con resultados aceptables aunque continúa desarrollando nuevas lesiones.

Discusión. El tricoepitelioma múltiple familiar-1 (MFT1) es una variante fenotípica del síndrome de Brooke-Spiegler caracterizado por desarrollar TM. Se debe a mutaciones heterocigóticas en la línea germinal del gen CYLD, un gen supresor tumoral. Su herencia es autosómica dominante y precisa una segunda mutación somática no hereditaria para desarrollar los tumores. La mutación germinal se detecta en el 80-85% de los individuos con síndrome clásico pero disminuye al 40-50% de los individuos con fenotipo MFT1. Al igual que en nuestro caso, en el MFT1 los TM se manifiestan durante la juventud como pápulas color piel en región facial, que progresan a lo largo de la vida, pudiendo ser desfigurantes. El test genético demuestra la mutación germinal en el gen CYLD aunque, como en nuestra paciente, si no se identifica una variante patogénica germinal y el individuo no tiene una historia familiar conocida, debe considerarse un mosaicismo genético. El tratamiento principal es la escisión quirúrgica de las lesiones con las cicatrices que ello conlleva. Han surgido nuevas terapias como el sirolimus tópico que parece reducir la proliferación celular y su uso temprano ha demostrado efectos claramente beneficiosos.

P54 SEUDOLINFOMA NODULAR Y SU DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

K. Magaletsky Kharachko^a, L. Reguero del Cura^b, K. Krasnovska Zayets^a, E.J. Tarín Vicente^a, M. Feito Rodríguez^a y R. de Lucas Laguna^a

^aHospital Universitario La Paz. Madrid. ^bHospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander (Cantabria). España.

Losseudolinfomas cutáneos son trastornos inflamatorios en los cuales hay una acumulación de linfocitos en la piel con una apariencia

tanto clínica como histopatológica de un linfoma cutáneo. Para reafirmar el diagnóstico, es necesaria una exploración clínica minuciosa al igual que una análisis histopatológico e inmunohistoquímico. Varón de 7 años, sin antecedentes personales de interés. Acude por una lesión en región escrotal de 6 meses de evolución, con crecimiento progresivo en el último mes. A la exploración física, se observa un nódulo dérmico de 1,5 × 0,5 cm a nivel del rafe escrotal, de coloración eritematosa, de consistencia firme y sin estar adherido a planos profundos. Para filiar el origen de esta lesión se realiza una analítica con hemograma, bioquímica y serologías y una biopsia cutánea de esta zona. En la biopsia se observa un denso infiltrado celular a lo largo de la dermis superficial y profunda, sobre todo de linfocitos, con folículos linfoides (cuyo centro se tiñe con CD20, CD10 y BCL6). En el infiltrado hay tanto linfocitos T (CD3+) como B (CD20+) -que son BCL2 negativos-, y también se observan células plasmáticas y eosinófilos. Algunos folículos muestran una cierta confluencia, y con la técnica de CD23 no se observa foliculólisis. El reordenamiento mediante la técnica de PCR, que ha dado un resultado policlonal. Los pseudolinfomas cutáneos se han relacionado con una gama amplia de agentes causales (Borrelia, inyecciones, tatuajes, picaduras de artrópodos). En base al aspecto clínico e histológico se subdividen en cuatro grupos principales: nodular, pseudomicosis fungoides, otros pseudolinfomas (entidades clínicamente bien diferenciadas) e intravascular. En nuestro caso nos encontramos ante un pseudolinfoma nodular, que representa la forma más común de pseudolinfoma. A su vez es subclasificado acorde al predominio celular en otros cuatro grupos: de linfocitos B, de linfocitos B asociado a Borrelia, de linfocitos T y mixto y de linfocitos T CD30+. En nuestro caso, ante la localización en escroto y ante los resultados de anatomía patológica, consideramos el diagnóstico de pseudolinfoma nodular de linfocitos B asociado a Borrelia, o también, clásicamente llamado linfocitoma cutis.

P55 DERMATOFIBROSARCOMA PROTUBERANS EN PACIENTE DE 15 AÑOS

J. Martín Alcalde, I. Colmenero Blanco, F. Lobo Bailón, A. Mateos Mayo, A. Torrelo y Á. Hernández Martín

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción. El dermatofibrosarcoma protuberans (DFSP) es un sarcoma de partes blandas de grado intermedio de malignidad caracterizado por un alto índice de recidivas locales y una baja capacidad metastásica. Su presentación en pacientes pediátricos es extremadamente rara, lo cual puede repercutir en una menor sospecha clínica y un notable retraso en el diagnóstico.

Caso clínico. Varón de 15 años que consultó por una lesión en la región supraclavicular izquierda de cinco meses de evolución en la misma zona donde había sufrido un traumatismo accidental cinco años antes. A la exploración física se observaba una tumoración polilobulada, eritematosa e indurada de aproximadamente 12 cm de longitud. El estudio ecográfico de alta resolución mostró una lesión sólida, de morfología ovalada, heteroecoica con refuerzo posterior e intensa señal doppler. El estudio histológico confirmó la sospecha diagnóstica de DFSP con áreas de degeneración fibrosarcomatosa. El estudio biomolecular demostró traslocación PDGFB en el tejido tumoral. Se realizó extirpación quirúrgica de la lesión con márgenes apropiados, y tras 10 meses de evolución no hay evidencia de recidiva ni progresión de la enfermedad.

Discusión y conclusiones. El DFSP es un tumor infrecuente en adultos y excepcional en la edad pediátrica. Representa el 0,1% de todos los tumores cutáneos y tan solo un 6% de los DFSP son diagnosticados en individuos menores de 16 años. Es posible, sin embargo, que una proporción importante de los DFSP diagnosticados en adultos se hayan iniciado durante los primeros años de vida y la prevalencia del DFSP infantil esté infraestimada. La clínica es similar a la de otros grupos de edades. La relación etiopatogénica

con una cicatriz previa es controvertida, ya que aunque se han descrito la aparición de DFSP en quemaduras y cicatrices quirúrgicas, cabe la posibilidad de que el traumatismo pueda ser una coincidencia que tan solo pone de manifiesto una lesión existente previamente. Los avances biomoleculares han abierto la puerta a las dianas terapéuticas dirigidas en casos seleccionados. La extirpación con márgenes adecuados, el estudio de extensión y los estudios moleculares son claves en el manejo terapéutico. En resumen, el diagnóstico del DFSP en la infancia es un reto diagnóstico en la edad pediátrica que requiere un alto nivel de sospecha clínica.

P56 NEVUS DE SPITZ MITÓTICAMENTE ACTIVO: USO DE LA HIBRIDACIÓN GENÓMICA COMPARADA EN SU CARACTERIZACIÓN

F. Tous Romero, M. Agud de Dios, J. Arroyo Andrés, J.L. Rodríguez Peralto, R. Rivera Díaz y S.I. Palencia Pérez

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

Introducción. El análisis histopatológico de las lesiones melanocíticas suele permitirnos diferenciar de forma fiable entre lesiones melanocíticas benignas y melanoma. Dicha distinción resulta más difícil en el caso de los tumores de Spitz.

Caso clínico. Presentamos el caso de un niño de 9 años, que consultó en nuestro servicio por una lesión en cara posterior de pierna izquierda de 7 meses de evolución. Presentaba una pápula cupuliforme eritematorrosada, simétrica, de 1,7 cm de diámetro. A la dermatoscopia se observaba un patrón vascular puntiforme sobre un fondo rosado. Se extirpó la lesión, observándose una lesión constituida por tecas de células fusiformes, con hasta 3 mitosis por milímetro cuadrado en zonas profundas. Se realizaron técnicas de hibridación genómica comparada (HGC), detectándose una pérdida de heterocigosidad en 6p21.31 y en las regiones centroméricas de los cromosomas 7 (7p12.3-7q11.1) y 12 (12p12.1-12q11).

Resultado. Se llegó al diagnóstico de nevus de Spitz mitóticamente activo, sin cumplir suficientes criterios para considerarse una lesión melanocítica maligna. Sin embargo, con los datos obtenidos a través de la HGC, se sugería una posible progresión hacia ella, requiriéndose seguimiento estrecho del paciente.

Discusión. Las neoplasias melanocíticas con una morfología spitzoide incluyen un espectro entre lesiones benignas y malignas, existiendo la tendencia a clasificarlas en nevus de Spitz convencional, tumor de Spitz atípico y melanoma spitzoide. Este concepto de categoría intermedia hace referencia a aquellos cuadros histológicos con unas características atípicas que se desvían de los nevus de Spitz convencionales, aunque insuficientes para realizar un diagnóstico de melanoma. Esta incertidumbre diagnóstica ha estimulado numerosos esfuerzos para caracterizar las aberraciones genéticas y epigenéticas subyacentes de los tumores de Spitz con el objetivo de encontrar nuevos biomarcadores y explicar mejor su biología.

P57 PILOMATRIXOMA ANETODÉRMICO ULCERADO: UN TUMOR DE RÁPIDO CRECIMIENTO CON IMAGEN ECOGRÁFICA TRANQUILIZADORA

D. Revilla Nebreda^a, R. García Castro^a, M. Medina Migueláñez^a, F. Domínguez de Luis^a, Á. Santos-Briz Terrón^b y C. Román Curto^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Clínico Universitario de Salamanca. España.

Introducción. El pilomatrixoma es un tumor benigno frecuente que se origina en las células matriciales de los folículos pilosos y del cual existen varios subtipos. Es más frecuente en la edad pediátrica, en el sexo femenino y en las localizaciones de cabeza, cuello y extremidades superiores.

Caso clínico. Niña de 12 años sin antecedentes de interés con la que consulta su pediatra vía telemática, en mayo de 2020, por una lesión de un año de evolución en brazo izquierdo que ha presentado un importante crecimiento en los 2 meses previos. No refiere prurito, dolor ni sangrado. Tampoco comenta traumatismo, vacunas ni picaduras en la zona. En consulta presencial se detecta una lesión en brazo izquierdo de 3 × 3 cm de aspecto quístico, binodular, de consistencia pétreo y desplazable. La piel suprayacente es atrófica, pseudoampollosa y eritematosa. Alrededor se aprecia piel pseudoatrófica. Se realiza ecografía en la que la lesión está bien delimitada con centro binodular hiperecogénico rodeado de un halo hipoeecogénico y con sombra acústica posterior. En modo doppler se aprecia vascularización periférica. Se diagnostica de pilomatrixoma anodérmico y se decide extirpar la lesión en quirófano. En los 2 meses previos a la intervención presenta un rápido crecimiento, llegando a 4,5 cm, y ulceración central. El estudio histológico confirma la sospecha de pilomatrixoma anodérmico ulcerado. Se detecta un tumor pilomatricial con focos de calcificación y osificación metaplásica rodeado de una dermis anodérmica con degeneración mixoide pseudoquistica y ulceración. **Discusión.** Los pilomatrixomas anodérmicos constituyen el 2% del total de estos tumores. Este subtipo suele presentar un crecimiento rápido y alarmante. Existen muchas teorías del origen de la anodermia. La ulceración posterior es la evolución normal de muchos de estos tumores, pudiendo llegar a hacerse perforantes. La ecografía es una herramienta diagnóstica no invasiva, que cobra relevancia en la población pediátrica. En este caso nos ayuda al diagnóstico diferencial del pilomatrixoma anodérmico con otro tipo de tumores de rápido crecimiento.

P58 TUMOR VULVAR EN UNA PACIENTE PEDIÁTRICA

A. López Mateos^a, S. Nam Cha^b, Y.M. Argumosa Salazar^c, M.^a E. Gómez Sánchez^d, M.^a L. Martínez Martínez^a y J.M. Azaña Defez^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Anatomía Patológica. ^cServicio de Cirugía Pediátrica. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. ^dServicio de Dermatología. Hospital General de Villarrobledo (Albacete). España.

Introducción. Las neoplasias mesenquimales infantiles son un grupo de tumores de difícil clasificación debido a su escasa frecuencia y solapamiento.

Caso clínico. Una lactante de 3 meses de edad es remitida por una masa vulvar de lento crecimiento de dos meses de evolución. La lesión era una tumoración de 2 × 2 cm, eritematosa, de consistencia firme, bien delimitada, en el labio mayor izquierdo. El estudio ecográfico reveló una masa subcutánea ecogénica con vasos predominantemente venosos, orientándose como lesión vascular. La biopsia incisional mostró una neoplasia de células fusiformes en dermis con infiltración del tejido celular subcutáneo sin necrosis y con bajo índice mitótico. Las células tumorales fueron positivas para CD34 focal y negativas para actina del músculo liso, actina HHF-35, desmina, caldesmón, MyoD1, miogenina, S-100, HMB45, SOX10, MITF, STAT6, proteína de neurofilamento, CD3, CKAE1-AE3 y bcl2. El estudio mediante RT-PCR y FISH para ETV6 y la translocación COL1A1-PDGFB fue negativo. Se indicó la exéresis y en el estudio histopatológico de la pieza las células fueron positivas para pan-TRK. El estudio molecular mediante secuenciación de nueva generación demostró reordenamiento del NTRK, compatible con el diagnóstico de tumor neural lipofibromatosis-like (TN-LPF). Se realizó reextirpación para conseguir márgenes libres y seguimiento clínico, sin requerir más tratamiento.

Discusión. En 2016, Agaram et al. describieron un grupo de tumores formados por células fusiformes CD34 positivas con un patrón de crecimiento infiltrativo similar al descrito en la lipofibromatosis (LPF) pero con atipia citológica variable, reactividad para S100 y caracterizados por ser portadores de una fusión en el gen del receptor de tirosina quinasa neurotrófico. Este hallazgo permitió distinguirlos como una nueva entidad con el nombre provisional de

TN-LPF. El diagnóstico diferencial incluye los tumores de la vaina nerviosa periférica, el dermatofibrosarcoma protuberans, el liposarcoma infantil, el miofibroma, el miopericitoma, el fibroma aponeurótico calcificante, el hamartoma fibroso de la infancia y la LPF. El TN-LPF es un tumor que puede ser localmente agresivo, con tendencia a la recurrencia. El tratamiento consiste en la exéresis quirúrgica con márgenes libres. Se requieren estudios para determinar el papel de fármacos inhibidores de TRK.

P59 COEXISTENCIA DE NEVUS MELANOCÍTICO CONGÉNITO GIGANTE Y NEUROFIBROMA PLEXIFORME LUMBOSACRO. EVOLUCIÓN CLÍNICA Y OPCIONES TERAPÉUTICAS

P. Rosés Gibert^a, A. Vicente Villa^a, E. Baselga Torres^a, P. Giavedoni^b, N. Calbet-Llopart^c y C. Carrera^b

^aHospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona).

^bHospital Clínic. ^cGrupo Melanoma: Imagen, inmunología y Genética IDIBAPS. Barcelona. España.

Introducción. Los nevus melanocíticos congénitos gigantes (NMCG) se consideran una enfermedad rara dada su baja incidencia. Por otro lado, el neurofibroma plexiforme (NP) se incluye como criterio diagnóstico de la neurofibromatosis tipo 1 (NF1). Presentamos la evolución clínica de un paciente afecto de NMCG y NP sobre la misma región anatómica, pero sin otros criterios de NF1.

Caso clínico. Varón controlado desde el nacimiento por NMCG en tronco tipo bañador sin evidencia de melanosis neurocutánea asociada. Desde la infancia desarrolla de forma progresiva tumoraciones subcutáneas en región lumbosacra confirmadas histológicamente de NP. El paciente no presenta historia familiar, ni otros signos clínicos, radiológicos o genéticos de NF1. El estudio molecular del nevus tampoco mostró mutación ni en NF1 ni NRAS. El NP ha mostrado progresión constante a pesar de haber sido intervenido a los 2 años y haberse realizado un intento terapéutico a los 16 años con imatinib. Actualmente, a los 26 años, persiste el crecimiento progresivo del componente profundo de tejidos blandos, provocando marcada deformidad externa, dolor e impotencia funcional secundaria. La caracterización por imagen superficial (dermatoscopia y microscopia confocal de reflectancia in vivo) muestra signos compatibles con nevus melanocítico congénito sin signos de sospecha. Sin embargo, mediante el estudio con ecodoppler cutánea se identificaron múltiples áreas profundas con alto flujo aberrante. Mediante resonancia magnética y PET-TC se confirmó compromiso infiltrativo isquiópubiano, que en comité multidisciplinar se consideró de alta sospecha, obligando a realizar biopsias guiadas que descartaron malignización sarcomatoide. Dado el marcado compromiso de su calidad de vida, se ha acordado una cirugía paliativa del NP.

Discusión. Presentamos un caso de NMCG asociado a NP, sin NF1. Esta asociación es extremadamente infrecuente. La combinación de técnicas de imagen no invasivas permite una mejor caracterización NMCG. Las principales complicaciones de los NMCG son el compromiso estético, malignización neurocutánea y las asociaciones con otros tumores. No existe hoy en día tratamiento específico para ninguna de ellas.

P60 MIOFIBROMATOSIS INFANTIL MULTICÉNTRICA

N. Silvestre Torner, S.S. Tabbara Carrascosa, J. Román Sainz, F. Gruber Velasco, A. Imbernón Moya y M. Dorado Fernández

Hospital Severo Ochoa. Leganés (Madrid). España.

Introducción. La miofibromatosis infantil (MI) es el tumor mesenquimal más frecuente en la infancia. Aunque mayoritariamente presenta una evolución favorable, la morbimortalidad en caso de afectación visceral es importante.

Caso clínico. Una niña de 12 años acudió para valoración de dos lesiones papulonodulares asintomáticas, de superficie lisa, colora-

ción violácea y consistencia dura en región supraescapular e interescapular de 6 meses de evolución. El estudio histológico mostró una proliferación nodular dermohipodérmica de células fusiformes sin atipia, con disposición en fascículos, separadas por fibras de colágeno. Las técnicas inmunohistoquímicas revelaron un patrón miofibroblástico con positividad para actina de músculo liso y vimentina, así como negatividad para desmina y S-100. Se realizó el diagnóstico de miofibromatosis infantil multicéntrica. Se descartó afectación visceral mediante examen físico completo, ecocardiograma, ecografía abdominopélvica, radiografía torácica y serie ósea. Se decidió observación de las lesiones. En el seguimiento anual, la paciente se mantuvo asintomática, con persistencia de las lesiones cutáneas, sin aparición de otras nuevas.

Discusión. La MI se presenta en el nacimiento o en la primera infancia y, excepcionalmente, a edades más tardías, en forma de pápulas o nódulos de consistencia firme a la palpación. Se han descrito tres formas clínicas de MI. La forma solitaria se presenta como un nódulo único que afecta a piel, tejido celular subcutáneo, músculo y/o hueso. La MI multicéntrica consiste en la presencia de múltiples lesiones cutáneas sin afectación visceral. La forma generalizada se define por la presencia de lesiones cutáneas asociadas a afectación visceral, principalmente cardiopulmonar y gastrointestinal. El diagnóstico requiere confirmación histológica, observando una proliferación nodular de células fusiformes con un patrón miofibroblástico en los estudios inmunohistoquímicos. Las MI solitaria y multicéntrica tienen un pronóstico excelente, pudiendo presentar regresión espontánea de las lesiones. La afectación visceral en las formas generalizadas se relaciona con una mortalidad del 70%, siendo la quimioterapia la principal estrategia terapéutica. Ante el diagnóstico de una miofibromatosis infantil, se recomienda descartar afectación visceral mediante estudio de extensión, así como seguimiento periódico.

P61 DERMATOMIOFIBROMAS MÚLTIPLES

L. García Colmenero^a, F. Corella^a, J. Herreras Moreno^b, C. Prat^c, X. Tarroch^a y A. Congo^a

^aHospital Mutua de Terrassa. Barcelona. ^bHospital Dos de Maig. Barcelona. ^cHospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona). España.

Introducción. El dermatomiofibroma es un tumor benigno poco frecuente, de rara presentación en la infancia. Clínicamente se suele presentar como una lesión asintomática solitaria. Solo dos casos de aparición múltiple han sido reportados en la literatura.

Caso clínico. Presentamos el caso de un niño de 7 años de edad que consultó por la aparición en los últimos tres años de tres lesiones asintomáticas a nivel cervical, en forma de placas endurecidas al tacto. En la biopsia escisional de dos de las lesiones se objetivó una proliferación fusocelular en dermis reticular, formando fascículos predominantemente paralelos a la epidermis, respetando anejos, con ausencia de mitosis y sin atipia citológica. La inmunohistoquímica demostró positividad para vimentina y positividad focal para actina de músculo liso y cd34 y negatividad para desmina, factor XIIIa y S100. Se realizó el diagnóstico de dermatomiofibromas múltiples. Durante los 6 años de seguimiento realizados, han aparecido un total de ocho lesiones. Cuatro localizadas en el cuello, tres en la zona alta de la espalda y una a nivel lumbar, midiendo en torno a 1 cm y manteniéndose estables a lo largo del tiempo. Se obtuvo una muestra de una tercera lesión con los mismos hallazgos histológicos.

Resultados. Presentamos un caso pediátrico de dermatomiofibromas múltiples.

Discusión. El dermatomiofibroma es un tumor benigno de diferenciación fibroblástica/miofibroblástica. Clínicamente suele presentarse como una placa dérmica, firme al tacto, de pequeño tamaño, con una epidermis normal o ligeramente pigmentada. Suele aparecer como una lesión solitaria en mujeres jóvenes y las localizaciones más frecuentes son el cuello, hombros, axilas, parte proximal

de brazos y alta del tronco. La histología muestra una lesión en dermis reticular formada por células fusiformes dispuestas en haces paralelos a la epidermis. El perfil inmunohistoquímico es variable, pudiendo presentar positividad para vimentina, actina de músculo liso y cd34, siendo negativa la desmina, factor XIIIa y S100. Dentro del diagnóstico diferencial se debe incluir el dermatomiofibroma, el miofibroma cutáneo, el hamartoma fibroso de la infancia, el nevus del tejido conectivo y el dermatofibrosarcoma protuberans. No se han hallado asociaciones con la aparición múltiple de estas lesiones, pero solo se han reportado dos casos en la literatura.

P62 MICOSIS FUNGOIDE INFANTIL HIPOPIGMENTADA EN PACIENTE CON FOTOTIPO ALTO

L. Reguero del Cura^a, M. Feito Rodríguez^b, C. Gómez Fernández^a, R. Maseda Pedrero^b, K. Magaletsky Kharachko^b y R. de Lucas Laguna^b

^aHospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander (Cantabria). ^bHospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Paciente de 11 años, de origen dominicano que presentaba desde hacía dos años lesiones hipopigmentadas en tronco y extremidades, con fase inflamatoria previa en alguna de ellas. Las lesiones eran asintomáticas y no se acompañaban de clínica sistémica. A la exploración física destacaba la presencia de placas mínimamente infiltradas hipopigmentadas en tronco y raíz de extremidades, algunas de las cuales presentaban un centro ligeramente apergaminado. La biopsia cutánea puso de manifiesto la presencia de un infiltrado linfocitario con atipia citológica, epidermotropismo y formación de microabscesos de Pautrier. El estudio de reordenamiento del TCR mostró clonalidad. La micosis fungoide (MF) es el linfoma cutáneo primario más frecuente en la infancia y se caracteriza por tener un curso indolente. El tiempo medio desde el comienzo hasta el diagnóstico es de 2 a 5 años. Existe una gran variedad de manifestaciones clínicas, siendo la MF hipopigmentada la forma más frecuente en la infancia, con predilección por pacientes de fototipos altos y descendencia afroamericana o asiática. Clínicamente se presenta en forma de máculas y placas hipopigmentadas, lentamente progresivas que afectan con mayor intensidad a las extremidades y que en raras ocasiones forman tumores. Recientemente se ha postulado que la hipopigmentación es un marcador de la respuesta inmune antitumoral del huésped ya que son los linfocitos citotóxicos CD8+ reactivos los que liberan moléculas proinflamatorias que dañan los melanocitos, resultando en una melanogénesis alterada. Esto va en consonancia con el favorable pronóstico que caracteriza a esta forma de MF. La histología muestra cambios indistinguibles de las formas iniciales de la MF clásica, pero a diferencia de esta, el fenotipo más frecuente es de tipo CD3+/CD4-/CD8+. El diagnóstico diferencial incluye la fase residual de la pitiriasis liquenoide crónica, eczemas, pitiriasis alba, dermatitis liquenoide anular de la infancia, psoriasis, vitiligo y morfea. No existen guías de manejo específicas para la MF en los niños y, teniendo en cuenta que generalmente sigue un curso "benigno" ha de ser manejada de forma conservadora. Los tratamientos de primera línea son los esteroides tópicos y la fototerapia, en especial la ultravioleta B de banda estrecha.

P63 ACTITUD EXPECTANTE EN DERMATOMIOFIBROMA GIGANTE

C. Carranza Romero^a, A. Conde Taboada^a, L. Campos Muñoz^a, M.A. Díaz Martínez^a, E. López Bran^a y J.A. Cortés Toro^b

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Clínico San Carlos. Madrid. España.

Introducción. El dermatomiofibroma es un tumor benigno. Se presenta con mayor frecuencia en mujeres jóvenes como una placa

solitaria asintomática indurada con crecimiento lento localizada en tronco y zona cervical. Histológicamente se caracteriza por nódulos o placas no encapsuladas que ocupan la dermis media y profunda por fascículos de células fusiformes con distribución horizontal. Las células muestran positividad para vimentina y actina alfa de músculo liso, mientras que la actina muscular específica, la desmina, el factor XIIIa, la proteína S-100 y el CD34 son negativos.

Caso clínico. Paciente varón de 9 meses de edad sin antecedentes de interés que consultaba por una lesión de aparición al mes de nacimiento y con crecimiento gradual. A la exploración tenía una única placa indurada con morfología anular de 4,5 × 7,5 cm en zona cervical de la espalda. En la histología se evidenció una proliferación celular fascicular en dermis profunda compuesta por células fusiformes dispuestas de modo paralelo a la epidermis. Algunas células expresaban calponina pero no actina de músculo liso, caldesmon, desmina ni CD34. Dado el tamaño de la lesión, se decidió observación y seguimiento clínico. En la actualidad la lesión permanece estable y el paciente asintomático tras dos años de seguimiento.

Discusión. El dermatofibroma es una lesión infrecuente en la edad pediátrica. La localización más habitual es la zona cervical a diferencia de los adultos que suele localizarse en hombros. El diagnóstico diferencial incluye el dermatofibrosarcoma protuberans y el dermatofibroma, entre otros. El estudio dermatopatológico con inmunohistoquímica es clave para realizar un correcto diagnóstico. El tratamiento de elección es la cirugía con márgenes, aunque el seguimiento clínico puede ser una opción a la cirugía escisional en los casos en los que esta ocasione compromiso estético al paciente.

P64 LESIONES ERITEMATOSAS FLUCTUANTES EN LAS PIERNAS DE TRES ADOLESCENTES

A. Huerta Vena, M. Blanco Calvo, E. Esteban Garrido, B. Echeverría García, A. Hernández Núñez y J. Borbujo Martínez

Hospital Universitario de Fuenlabrada (Madrid). España.

Introducción. El síndrome de BASCULE (Bier's Anemic Spots Cyanosis Urticaria-Like Eruption) es una dermatosis vasomotora benigna adquirida que afecta a niños y adolescentes. Se caracteriza por la aparición de manchas anémicas de Bier, centradas por lesiones urticariformes anaranjadas, que se desarrollan sobre un fondo cianótico, que aparecen tras períodos de inmovilización en posición vertical y típicamente desaparecen con el movimiento. En pacientes con el síndrome de BASCULE es importante descartar intolerancia ortostática crónica o el síndrome de taquicardia ortostática postural (POTS; Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome).

Casos clínicos. Presentamos tres casos clínicos de mujeres entre 12-15 años, sin antecedentes personales de interés, que consultan por lesiones rosadas e hipopigmentadas, discretamente pruriginosas, en las extremidades inferiores. A la exploración presentan lesiones eritematosas parcheadas, que blanquean a la digitopresión, sin componente epidérmico ni induración. Las lesiones desaparecen en decúbito y reaparecen a los pocos minutos de la bipedestación. No asociaban síncope ni hipotensión ortostática. Tan solo una de las pacientes refería mareos que relacionaba con la bipedestación prolongada. En cuanto a las pruebas complementarias, los resultados fueron similares. Se realizó una analítica de sangre, sin hallazgos patológicos. El ecocardiograma y el electrocardiograma eran normales. Se indicó tratamiento con antihistamínicos con escasa respuesta.

Discusión. El síndrome BASCULE es una entidad benigna. Las manifestaciones clínicas característicamente ocurren tras 1-2 min en bipedestación, y los síntomas desaparecen espontáneamente en decúbito. Los hallazgos histopatológicos no son específicos. Se ha reportado en la literatura intolerancia ortostática crónica en pacientes con síndrome de BASCULE, y así como un caso asociado a síndrome POTS. En nuestros tres casos de síndrome BASCULE, tan solo uno de ellos asociaba mareo ortostático leve. En cuanto al

tratamiento, se han indicado tratamiento con antihistamínicos, con resultados muy variables. En nuestros casos, la mejoría con antihistamínicos es muy discreta. Presentamos tres nuevos casos de síndrome BASCULE, en los que tan solo uno de ellos asociaba mareo ortostático leve, sin otros signos de intolerancia ortostática crónica o síndrome POTS.

P65 NEVUS MELANOCÍTICO CONGÉNITO GIGANTE CON HIPOPLASIA DE EXTREMIDAD SUPERIOR

M.^a R. González Hermosa^a, I. Méndez Maestro^a, P. Triana Junco^b, J.C. López Gutiérrez^b, B. Udondo González del Tánago^a y M. Mendieta Eckert^a

^aServicio de Dermatología. Hospital de Cruces. Barakaldo (Vizcaya). ^bServicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Introducción. Los nevos melanocíticos congénitos (NMC) son tumores benignos presentes al nacimiento. Según su tamaño se clasifican en pequeños, medianos, grandes o gigantes. Clínicamente pueden presentar morfologías diversas, tanto en color como en forma. Además de las complicaciones más graves como transformación a melanoma o afectación del SNC en forma de melanosis neurocutánea, los NMC pueden estar asociados a otras malformaciones.

Caso clínico. Recién nacida a término derivada a la consulta para seguimiento de NMC gigante en el brazo derecho con satelitosis. La paciente presentaba desde el nacimiento una hiperpigmentación marrón clara abarcando la totalidad de la extremidad superior derecha con lesiones maculopapulosas de coloración negruzca salpicadas por toda la superficie. Además, llamaba la atención la disminución de la circunferencia de dicha extremidad respecto a la contralateral, sobre todo a expensas de disminución de tejido adiposo. Asimismo, tenía 15 máculas pigmentadas de diferentes tamaños dispersas por toda la superficie corporal. Durante el seguimiento, ha persistido una atrofia no progresiva de la extremidad, sin provocar alteraciones en la funcionalidad del brazo.

Discusión. Presentamos un caso de nevus melanocítico congénito gigante con hipoplasia de la extremidad afecta, fenómeno del que se han encontrado pocos casos descritos y cuya patogenia no es del todo conocida. Se postula que podría deberse a invasión de los melanocitos en profundidad, con lo que disminuiría el sustrato para el correcto desarrollo de los tejidos. Recientemente se han propuesto nuevos sistemas de clasificación de NMC de cara a homogeneizar la descripción de estos tumores y continuar avanzando en su conocimiento. Podría ser de utilidad añadir la presencia o no de hipoplasia en caso de afectación de extremidades.

P66 HIDRADENITIS SUPURATIVA LINEAL EN UN CASO DE MOSAICISMO DE TRISOMÍA 13

E. Hernández de la Torre Ruiz^a, P. García Piqueras^a, L.M.^a Nieto Benito^a, V. Seidel^b, A. Torrelo Fernández^c y M. Campos Domínguez^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Pediatría. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. ^cServicio de Dermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

La trisomía del cromosoma 13 (T13), también conocida como síndrome de Patau, es la tercera trisomía autosómica más frecuente en recién nacidos vivos. Puede ocurrir de forma completa, parcial o como mosaicismo. Se han descrito recientemente distintos grados de acné y/o hidradenitis supurativa (HS) en pacientes con síndrome de Patau. Describimos un caso de HS de distribución lineal en una paciente con T13 en mosaico. Una niña de 5 años es remitida a consulta de dermatología pediátrica por presencia de comedones y

nódulo-quistes inflamatorios en flexuras. Además, presentaba lesiones hiper- e hipopigmentadas lineales en axila izquierda y ambos pliegues inguinales, sugestivas de mosaicismo pigmentario. En la exploración, llamaba la atención que las lesiones del espectro de la patología de oclusión folicular se encontraban limitadas a las zonas de mosaicismo pigmentario. La paciente tenía historia personal de retraso moderado en el desarrollo, válvula aórtica bicúspide, poli-dactilia, quiste aracnoideo y catarata en ojo izquierdo. Se realizó biopsia cutánea de la zona afecta para estudio genético mediante FISH, con el siguiente resultado: 46,XX,inv 3(p26;p13)/47,XX+13,in v3,(p26;p13); porcentaje de mosaicismo 47XX+13(70%)/46XX (30%). El análisis citogenético de linfocitos periféricos mostraba un cariotipo normal. Se llegó finalmente al diagnóstico de T13 en mosaico. El síndrome de Patau es una anomalía cromosómica que conlleva graves malformaciones a distintos niveles y que suele tener un mal pronóstico, con pocos casos que alcancen la adolescencia y la edad adulta. La T13 en mosaico es poco frecuente (1-5% casos con T13) y suele estar asociada a mejor pronóstico. No existen manifestaciones cutáneas típicas en este síndrome. Se han descrito fundamentalmente anomalías vasculares y de la pigmentación. Por otro lado, se han reportado recientemente algunos casos de patología del espectro de la oclusión folicular en pacientes supervivientes. La relación entre la T13 y estas lesiones tipo acné/HS, a pesar de haberse sugerido como hipótesis, es aún desconocida. Presentamos una paciente con T13 en mosaico, con lesiones tipo HS de disposición lineal y coincidiendo con zonas de mosaicismo pigmentario. Este nuevo caso de patología del espectro de la oclusión folicular supone un apoyo más a la teoría que relaciona la fisiopatología de este tipo de lesiones con la T13.

P67 ERITEMA ACRAL POR CITARABINA

Á.M. Rosell Díaz^a, L.M.^a Nieto Benito^a, C. Lacasta Plasín^a, C. Garrido Colino^b, R. Suárez Fernández^a y M. Campos Domínguez^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Pediatría. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

Introducción. Los linfomas constituyen la tercera neoplasia más frecuente en la edad pediátrica. Se trata de tumores caracterizados por presentar un comportamiento agresivo. A pesar de todo, su pronóstico final es bueno, consiguiendo en los últimos años tasas de supervivencia superiores al 80%. Este logro se explica debido a la eficacia de los tratamientos empleados que también llevan asociada una importante toxicidad.

Caso clínico. Presentamos el caso de un adolescente, varón, de 13 años de edad diagnosticado de linfoma B de células grandes ALK positivo estadio III (afectación ganglionar supra- e infradiaphragmática, esplénica y ósea) que desarrolla enrojecimiento y dolor que impide la deambulación a nivel de palmas y plantas. A la exploración presenta edema y eritema palmoplantar de bordes claramente delimitados sin otros hallazgos relevantes. Con relación a su enfermedad, el paciente se encuentra en tratamiento con etopósido y citarabina a altas dosis iniciado en los 5 días anteriores. Previamente había recibido otras líneas de quimioterapia, obteniendo una respuesta metabólica parcial y sin datos de toxicidad cutánea. Con la sospecha de eritema acral en relación con citarabina se pauta tratamiento tóxico con metilprednisolona y emolientes, experimentando una mejoría progresiva hasta la desaparición de las lesiones; no obstante, tras el inicio del siguiente ciclo de quimioterapia con citarabina reaparecen las mismas lesiones.

Discusión. El eritema acral es un cuadro cutáneo de origen farmacológico secundario principalmente al uso de antineoplásicos tales como citarabina, 5-fluorouracilo, doxorubicina o metotrexato. Se debe al efecto tóxico que ejercen dichos fármacos o sus metabolitos sobre la epidermis, especialmente sobre las glándulas eccrinas. Esto hace que típicamente se manifieste en regiones palmoplantares, aunque también puede aparecer en otras áreas como cara o

genitales. En la edad adulta aparece de forma frecuente. Sin embargo, se trata de una entidad muy poco descrita en la edad infantil: los pocos casos publicados en la literatura muestran una mayor incidencia en niños de mayor edad, con antecedente de leucemia o linfoma y con esquemas de quimioterapia más intensos. En conclusión, se trata de un cuadro que hay que tener en cuenta en el diagnóstico diferencial de eritema palmoplantar en niños y adolescentes que reciben fármacos antineoplásicos.

P68 LESIONES AZULES EN AREOLA MAMARIA

L. Rusiñol Batlle^a, V. Amat Samaranch^a, E. Agut Busquet^a, E. Baselga Torres^b, L. Puig Sanz^a y E. Roé Crespo^a

^aHospital de la Santa Creu i Sant Pau. ^bHospital Sant Joan de Deu. Barcelona. España.

Introducción. Las lesiones azuladas en areola mamaria engloban un amplio diagnóstico diferencial, incluyendo malformaciones venosas, lesiones anexiales y lesiones quísticas como los quistes retroareolares.

Casos clínicos. Mujeres de 11 y 12 años sin antecedentes previos, derivadas de atención primaria por presentar en areola mamaria izquierda lesión nodular de uno y 3 años de evolución respectivamente, sin clínica asociada. Niegan aumento de tamaño. A la exploración, en ambas pacientes se evidencia pápula azulada blanda, de unos 9 × 4 mm y 7 × 4 mm respectivamente. En las ecografías de ambas pacientes se aprecia epidermis respetada. En la paciente de 11 años se observa lesión hipoeoica en tejido celular subcutáneo, de 9,5 × 4,3mm con refuerzo posterior, sombras acústicas laterales y doppler positivo en el interior. La paciente de 12 años presenta lesión anecoica en dermis y tejido celular subcutáneo trilobulada, con septos en su interior vascularizados y signo de la tormenta de nieve.

Diagnóstico. Quiste retroareolar.

Discusión. Las lesiones azules en areola mamaria engloban un amplio diagnóstico diferencial, en el cual se encuentran patologías como malformaciones venosas, lesiones anexiales y lesiones quísticas. Mediante la clínica y la ecografía, se podrá diferenciar entre las diferentes entidades. Los quistes retroareolares son una entidad de incidencia desconocida, siendo más frecuentes en mujeres jóvenes tras la menarquia. El origen de los quistes se encontraría en la oclusión y dilatación del conducto de las glándulas de Montgomery, glándulas sebáceas de la areola mamaria. Se clasifican en inflamatorios cuando se asocian a dolor, eritema e incluso fiebre, o en asintomáticos, cuando no presentan clínica acompañante. El diagnóstico se establece mediante la clínica, siendo nódulos subcutáneos en la areola mamaria, y sobre todo mediante ecografía. La ecografía resulta de especial importancia para el diagnóstico diferencial y para control de la evolución y respuesta terapéutica de los quistes inflamatorios. El tratamiento antiinflamatorio está indicado para los quistes sintomáticos, asociándose antibióticos si existen signos de sobreinfección.

P69 PAPULOSIS DE CÉLULAS CLARAS

M. Matellanes Palacios^a, L. Bou Boluda^a, V. Dios Guillán^a, V. Pont Sanjuan^a, P. Alemany Monraval^b y F. Millán Parrilla^a

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

Introducción. La papulosis de células claras (PCC) es una entidad poco frecuente, descrita por primera vez en 1987 por Kuo et al. Su etiología es desconocida. Suele presentarse en niños menores de 2 años. Ha sido reportada con mayor frecuencia en países asiáticos.

Caso clínico. Varón de 2 años sin antecedentes médicos de interés. Fue remitido a nuestras consultas por la aparición de pápulas hipo-

crómicas asintomáticas localizadas en la parte inferior del abdomen y superior del pubis de 6 meses de evolución. Medían unos 2-3 mm. No realizaban a la exploración con luz de Wood. Sus padres no presentaban lesiones similares. Había sido tratado con antifúngico tópico sin mejoría. Realizamos una biopsia cutánea donde se observaba la presencia de células de citoplasma claro y amplio entre los queratinocitos basales y suprabasales. Las células claras resultaron positivas para la tinción de PAS. Con técnicas de inmunohistoquímica estas células eran positivas para CEA y CK. Establecimos el diagnóstico de PCC e indicamos observación clínica. **Discusión.** La PCC es una dermatosis poco frecuente que se presenta en pacientes pediátricos en forma de máculo-pápulas hipopigmentadas, asintomáticas, localizadas habitualmente en abdomen inferior y región suprapúbica. Otras áreas menos frecuentes son axilas, línea mamaria, ingles y extremidades. El origen de estas células claras no se conoce. Se plantea que podrían derivar de células secretoras de glándulas ecrinas. Se ha postulado que las células de Toker darían origen a las células claras, y han sido implicadas como precursoras de la enfermedad de Paget, aunque no se ha demostrado progresión de ningún caso a esta enfermedad. No requiere tratamiento por ser asintomática, y la mayoría de los casos experimentan disminución de las lesiones con el tiempo.

P70 NEVUS EPIDÉRMICO QUERATINOCÍTICO EPIDERMOLÍTICO CON PRESENTACIÓN EN MOSAICO

S. Valenzuela Ubiña^a, A. Ortiz Prieto^a, I. Navarro Navarro^a, J.M. Báez Perea^b, D. Jiménez Gallo^a y M. Linares Barrios^a

^aUGC Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología. ^bUGC Anatomía Patológica. Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz. España.

Introducción. Los nevus epidérmicos son hamartomas originados en epidermis y/o estructuras anexiales. Suelen ser congénitos. La mayoría son debidos a mutaciones somáticas autosómicas dominantes, originando un mosaico. Se clasifican en 2 grupos: nevus queratinocíticos y nevus derivados de estructuras anexiales.

Caso clínico. Lactante de 8 meses con lesiones en hemicerpo izquierdo de 2 meses de evolución. A la exploración mostró placas parduzcas lineales de aspecto verrucoso distribuidas por hemicerpo izquierdo (tronco, dorso, brazos y piernas) siguiendo las líneas de Blaschko respetando la línea media. No ampollas ni afectación palmo-plantar. Facies sin alteraciones. No dismetría de miembros ni otras alteraciones cutáneas ni sintomatología general asociadas. Desarrollo psicomotor normal. Se completó estudio con valoraciones neurológica y oftalmológica que fueron normales, así como con ecografías abdominal y craneal sin alteraciones. La biopsia cutánea mostró acantosis e hiperqueratosis con paraqueratosis alternante junto a proyecciones papilomatosas “en cúpula de iglesia”, fragmentación de gránulos de queratohialina y escaso infiltrado perivascular mononuclear. Se diagnosticó de nevus epidérmico queratinocítico epidermolítico. Pendiente de estudio genético de mutaciones de queratinas 1 y 10 (KRT1 y KRT10) en piel afecta, piel sana y sangre.

Discusión. El nevus queratinocítico epidermolítico es un subtipo infrecuente de nevus queratinocítico. Se manifiesta con lesiones verrucosas de trayecto lineal blaschkoide y no se asocia a manifestaciones extracutáneas, reflejo de la expresión de genes únicamente en piel. Corresponde a la forma en mosaico de la ictiosis epidermolítica, siendo la mayoría de los casos resultado de mutaciones somáticas dominantes en KRT1/KRT10. Es fundamental descartar afectación germinal ya que existen casos descritos de transmisión hereditaria donde el progenitor presentaba la forma nevoide y el hijo una ictiosis epidermolítica. Aunque es difícil cuantificar el riesgo de transmisión, el estudio del porcentaje de gametos mutantes en muestras de los progenitores mediante NGS es una técnica efectiva. Presentamos un caso de nevus queratinocítico epidermolítico destacando lo infrecuente del subtipo y la importan-

cia de realizar diagnóstico diferencial con otros nevus epidérmicos y síndromes asociados, así como de proporcionar consejo genético.

P71 SIRINGOMETAPLASIA ESCAMOSA ECRINA EN UNA NEONATA

A. González Ruiz, A. Botía Paco, A. Docampo Simón, M. Niveiro de Jaime, I. González Villanueva e I. Betlloch Mas

^aHospital General Universitario. Alicante. España.

Introducción. La siringometaplasia escamosa ecrina (SEE) es un fenómeno metaplásico benigno que afecta a los conductos y glándulas ecrinas. Es una entidad infrecuente en la edad pediátrica y actualmente no existen casos descritos en neonatos.

Caso clínico. Neonata de 17 días de vida, ingresada en la Unidad de Cuidados Intensivos neonatales por atresia esofágica. Presentaba una placa eritematosa en la muñeca derecha que apareció a los días del nacimiento. Se relacionó con el uso de medidas de sujeción mecánica. Previamente a la aparición de la placa, se había administrado vancomicina, ceftazidima y metronidazol. A la exploración física, se observaba una placa eritematoedematosa, de bordes bien definidos, ligeramente indurada a la palpación, localizada en el brazo derecho. No presentaba descamación, signos fluogóticos, ni aumento de la sudoración. El signo de Darier fue negativo. Se planteó el diagnóstico diferencial entre un hamartoma ecrino o una dermatosis en relación con la presión mecánica. La biopsia punch mostró una metaplasia escamosa focal de los acrosiringios, con frecuente disqueratosis y taponamiento de los ductos. Estos hallazgos fueron compatibles con una SEE. Ninguno de los fármacos administrados presenta excreción ecrina, por lo que se atribuyó a la oclusión por las medidas de sujeción. Se recomendó evitarlas, y la lesión se resolvió.

Discusión. La SEE se ha asociado a dos procesos: los relacionados con la administración de quimioterápicos o fármacos de excreción ecrina; y los que no presentan este antecedente. En el primer grupo, la clínica depende de los niveles del fármaco excretado, que son tóxicos sobre el epitelio glandular. La carmustina, la citarabina, el metotrexato son los clásicamente asociados a SEE, recientemente descrito con los inhibidores de la tirosina cinasa y los inhibidores de BRAF. El segundo grupo suele diagnosticarse como hallazgo histopatológico incidental descrito en múltiples dermatosis donde se lesiona secundariamente el epitelio ecrino entre las que se incluyen procesos infecciosos, neoplásicos, inflamatorios y traumáticos.

Conclusión. La SEE es una entidad benigna, de buen pronóstico y autorresolutiva. Existen pocos casos comunicados en la literatura secundarios a traumatismo/oclusión. Presentamos el primer caso de SEE en un neonato, en relación con medidas de sujeción mecánicas.

P72 PAQUIDERMODACTILIA: A PROPÓSITO DE UN CASO

M. Medina Migueláñez, L. Revelles Peñas, A.M.^a González Pérez, V. Velasco Tirado, M.^a E. Cardeño Álvarez y C. Román Curto

Hospital Clínico Universitario de Salamanca. España.

La parquidermodactilia (PDD) es una forma benigna de fibromatosis caracterizada por tumefacción de tejidos blandos que afecta a la cara lateral de las articulaciones interfalángicas proximales (IFP) de los dedos de las manos.

Caso clínico. Niña de 7 años con antecedentes de trastorno de déficit de atención e hiperactividad (TDAH) que consulta por aparición de lesiones asintomáticas en cara lateral de articulaciones IFP y metacarpofalángica (MCF) de 2.º dedo de mano derecha de 2 meses de evolución. Mano dominante: diestra. Niega síntomas como rigidez matutina, dolor, inflamación o impotencia funcional. Su familiar refiere que la paciente pasa horas al día jugando en el parque trepando. A la exploración destaca engrosamiento en cara lateral

de IFP y MCF de 2.º dedo de mano derecha y en dorso de articulación IF de 1.º dedo de mano derecha (seudonódulo de Garrod). No se objetiva dolor a la palpación ni signos de artritis.

Resultados. Se realizaron radiografía y ecografía de dedos de ambas manos que mostraron aumento de partes blandas en articulaciones IF de 1.º dedo y en MCF e IFP del 2.º dedo sin compromiso de la articulación. No se realizó analítica con autoinmunidad. Tampoco se hizo biopsia dada la morbilidad que implicaba. Dado el antecedente de práctica deportiva excesiva, la falta de sintomatología reumatológica, la conjunción de un pseudonódulo de Garrod en 1.º dedo de la misma mano, así como los resultados obtenidos en las pruebas de imagen, se estableció el diagnóstico de PDD transgrediens.

Discusión. La etiología de la PDD es desconocida, sugiriéndose su asociación con traumatismos repetidos (deportistas, músicos o pacientes con conductas compulsivas). Nuestra paciente realiza actividad deportiva excesiva y además tiene TDAH. Están descritas hasta cinco formas de PPD. Una de ellas es la forma transgrediens, con extensión a las caras laterales de las articulaciones MCF, como en nuestra paciente. El diagnóstico de la PDD es clínico, habiendo descartado enfermedades como la artritis idiopática juvenil mediante la ausencia de clínica reumatológica, negatividad en las pruebas de imagen y en las pruebas analíticas. En el caso de nuestra paciente, se decidió no realizar analítica con autoinmunidad dado que la paciente no mostraba síntomas de reumatismos inflamatorios y las pruebas de imagen no mostraron signos de afectación articular.

P73 MIOFIBROMATOSIS INFANTIL MULTICÉNTRICA SIN AFECTACIÓN VISCERAL

I. Navarro Navarro^a, I. Villegas Romero^a, S. Valenzuela Ubiña^a, A. Ortiz Prieto^a, C. Benavides de la Fuente^b y M. Linares Barrios^a

^aUGC Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología. ^bUGC Anatomía Patológica. Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz. España.

Introducción. Pese a ser muy infrecuente, la miofibromatosis infantil (MI) es la más habitual de las fibromatosis infantiles. Existen tres formas: lesión solitaria, multicéntrica y multicéntrica con afectación visceral.

Caso clínico. Una lactante de 18 días, con progenitores no consanguíneos y sin antecedentes perinatales de interés, acudió por lesiones cutáneas asintomáticas desde el nacimiento que habían aumentado en número y tamaño en los días posteriores. La exploración mostró varios nódulos de 1-2 cm en dorso, cuello y extremidades. Algunos eran móviles y otros estaban adheridos en profundidad. Asimismo, presentó varias placas anaranjadas en glúteos y extremidades. No presentó afectación mucosa, de anejos, ni rasgos dismórficos. Se realizó una resonancia magnética que mostró múltiples lesiones focales bien definidas afectando a la práctica totalidad de la musculatura de extremidades, paravertebral, abdominal, intercostal, facial y cervical. También se evidenció afectación ósea de arcos costales y calota, con impronta en el espacio subpleural y epidural respectivamente. No se observó afectación visceral. El estudio histológico mostró una proliferación circunscrita bifásica, de células fusocelulares inmaduras y maduras, con numerosos vasos ramificados asociados a las últimas en un estroma colágeno. No se observó mitosis, ni necrosis tumoral. Las células tumorales expresaron actina de músculo liso, actina muscular específica y β catenina. Se solicitó estudio genético del gen PDGFRB, pendiente de resultados. El diagnóstico fue de MI multicéntrica sin afectación visceral.

Discusión. La historia natural de la MI suele ser la regresión espontánea en meses por apoptosis masiva. El tratamiento suele reservarse a los casos con afectación visceral, que pueden asociar alta mortalidad por compromiso de funciones vitales. Entre las opciones de tratamiento clásicas se encuentran la cirugía reductora o la po-

liquimioterapia. La MI se ha asociado a mutaciones en la tirosina cinasa PDGFRB, codificada por el gen PDGFRB, por lo que el tratamiento con inhibidores de tirosina cinasa como imatinib puede ser una diana terapéutica prometedora en estos pacientes. Presentamos un caso de MI multicéntrica sin afectación visceral, destacando lo infrecuente de esta entidad y la importancia de descartar afectación visceral para instaurar tratamiento precoz con terapias dirigidas.

P74 ENGROSAMIENTO INTERFALÁNGICO PROXIMAL EN VARONES JÓVENES: A PROPÓSITO DE 2 CASOS

V. Amat Samaranch^a, C. Alarcón Pérez^b, A. Mozos Rocafort^c, L. Alós Hernández^d, E. Baselga Torres^b y E. Roé Crespo^a

^aServicio de Dermatología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

^bClínica Dermatológica Multidisciplinar Dermik. ^cServicio de Anatomía Patológica. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

^dServicio Anatomía Patológica. Hospital Clinic. Barcelona. España.

Introducción. La paquidermodactilia (PDD) es un tipo de fibromatosis digital adquirida de curso benigno caracterizada por el engrosamiento asintomático bilateral a nivel de las articulaciones interfalángicas proximales (IFP).

Casos clínicos. Se presentan 2 casos de varones de 16 y 17 años respectivamente con engrosamiento asintomático de meses de evolución a nivel proximal de la 2.ª, 3.ª y 4.ª falange de ambas manos, sin signos inflamatorios. El primer paciente refería levantamiento de pesas en el gimnasio de forma habitual.

Resultados. *Caso 1.* La ecografía evidenció un abultamiento en áreas afectas a expensas de tejido graso sin aumento de vascularización. Una biopsia mostró una dermis engrosada a expensas de proliferación de fibroblastos en un estroma mixoide y esclerosado. *Caso 2.* Una ecografía reveló aumento de partes blandas a expensas del tejido subcutáneo sin señal doppler. La resonancia magnética mostró un engrosamiento y alteración de señal del tejido subcutáneo en las áreas afectas. La biopsia evidenció una dermis engrosada con aumento de fibroblastos intersticiales en dermis profunda con depósito de mucina. Se estableció en ambos casos el diagnóstico PDD y se decidió conjuntamente con las familias no tratarlos dada la ausencia de síntomas.

Discusión. La PDD es una entidad rara cuyo desencadenante más habitual es el traumatismo repetitivo. El diagnóstico es clínico. Las pruebas de laboratorio no están alteradas y las de imagen revelan un aumento de volumen a expensas de tejidos blandos. La histología muestra un engrosamiento dérmico con aumento de las fibras colágenas, depósito de mucina y proliferación fibroblástica. No hay tratamiento establecido. Al cesar el trauma desencadenante, puede remitir o estabilizarse. La respuesta a corticoides tópicos e intralesionales es variable y se ha descrito el tratamiento quirúrgico. La abstención terapéutica es una alternativa. Reconocer la PDD como una entidad de curso benigno evita la necesidad de realizar pruebas complementarias y tratamientos innecesarios.

P75 ERUPCIÓN PAPULOSA EN EL CUELLO DE UNA ADOLESCENTE: “DOCTORA, ¿SERÁ LO MISMO QUE TENGO YO?”

K. Díez Madueño^a, M.ª Á. Martín Díaz^a, J. Company Rodríguez-Quiroga^a, D. Roldán Cortes^b, R. Carrascosa de Lome^a y P. de la Cueva Dobao^a

^aHospital Infanta Leonor. ^bServicio de Anatomía Patológica.

^cHospital Infanta Leonor. Madrid. España.

Introducción. Los siringomas son neoplasias anexas benignas derivadas de glándulas sudoríparas. Los siringomas eruptivos familia-

res (SEF) son una entidad rara en la literatura. Describimos SEF a través de un caso de dermatología pediátrica.

Caso clínico. Niña de 14 años sin antecedentes de interés. Consultó por la aparición de pápulas asintomáticas de color piel, de 4 meses de evolución localizadas en cara anterior del cuello. Su madre presentaba pápulas eritematosas infiltradas en párpados, cuello, región esternal y axilas; fueron acentuándose con los años, asociándose a quistes de milium y descamación. Su madre también comenzó con lesiones en la adolescencia. En el diferencial se planteó: enfermedad de Darier y otras genodermatosis. Se realizó una biopsia en sacabocados a madre e hija. El diagnóstico histológico fue el de siringoma en ambas, asumiéndose el diagnóstico de SEF. No se realizó estudio genético por razones de costo-efectividad. Tomamos una actitud conservadora al explicar las posibilidades terapéuticas.

Discusión. Los siringomas son neoplasias anexiales benignas, de diferenciación ductal y linaje ecrino. Se presentan como pápulas color piel y superficie plana y suave. Friedman y Butler propusieron su clasificación: localizados, diseminados, familiares y relacionados con el síndrome de Down. Los SEF son una rara forma de presentación con afectación predominante de párpados y tórax anterior. Presentan herencia autosómica dominante. Recientes estudios subrayan la participación del cromosoma 16q22 con el desarrollo de esta entidad. El diagnóstico diferencial incluye: Darier, verrugas planas, tricopepteliomas múltiples, xantomas, urticaria pigmentosa y liquen plano. Entre las entidades asociadas se encuentran: síndrome de Nicolau-Blaus, síndrome de Down, Marfan, Ehlers-Danlos y diabetes. Entre los tratamientos posibles están el láser CO₂, la crioterapia, la electrocoagulación y los retinoides tópicos; con resultados insatisfactorios.

Conclusiones. Describimos un raro caso de SEF. Subrayamos la importancia de indagar en los antecedentes familiares como clave en dermatología pediátrica y destacamos la existencia de la variante milium-like en los casos de SEF.

P77 ESCORBUTO: CUANDO LA DERMATOSCOPIA ES LA CLAVE PARA EL DIAGNÓSTICO DE UN CASO ATÍPICO

J. Gimeno Castillo^a, Z. Martínez de Lagrán Álvarez de Arcaya^a, F.J. de la Torre Gomar^a, P. Rosés Gibert^a, C. Salado Marín^b y R. González Pérez^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Pediatría. Hospital Universitario Araba. Vitoria-Gasteiz (Álava). España.

Introducción. El escorbuto produce un cuadro clínico caracterizado por debilidad, anemia, gingivitis y hemorragias. En ocasiones puede cursar con alteraciones en las pruebas de imagen simulando daño óseo o muscular. A pesar de ser una entidad excepcional, se debe sospechar en pacientes con dietas pobres en vitamina-C.

Caso clínico. Varón de 33 meses, que ingresa de forma programada por sospecha de sacroileítis sin mejoría tras tratamiento antibiótico y analgésico. La clínica se inició 4 semanas antes sin un claro desencadenante. Los padres referían que había sufrido una caída y tras ello presentó síntomas consistentes en dificultad a la bipedestación, irritabilidad y decaimiento. Una RMN de partes blandas evidenció hallazgos sugestivos de miopatía inflamatoria lumbar bilateral. Analíticamente destacó una anemia ferropénica, y ausencia de marcadores de daño muscular elevados. Desde pediatría nos consultaron para descartar dermatomiositis. Observamos pápulas eritematosas perifoliculares queratósicas principalmente en abdomen y extremidades inferiores, de evolución desconocida. La dermatoscopia mostró pelos en sacacorchos rodeados por un halo naranja perifolicular y otro levemente eritematovioláceo excéntrico. Las mucosas estaban respetadas. Reinterrogando a sus padres, apuntaron que su hijo era mal comedor, y se alimentaba mayoritariamente de galletas, leche y palomitas, sin comer fruta. Ante la

sospecha de escorbuto se pidieron niveles de vitamina-C, siendo indetectables. Tras suplementos de esta vitamina (200 mg/día, 7 días) el estado general y la clínica mejoraron espectacularmente, por lo que fue dado de alta con recomendaciones nutricionales adecuadas.

Discusión. Además de ser una entidad infrecuente, el escorbuto supone un reto diagnóstico por su capacidad de presentar clínica osteoarticular inespecífica pero limitante. La anamnesis detallada, así como reconocer sus hallazgos dermatoscópicos (pelos en sacacorchos, hiperqueratosis folicular y eritema y halo anaranjado perifolicular) son claves para diagnosticar esta entidad sobre todo en casos con presentaciones atípicas.

P78 LA PIEL COMO CLAVE EN EL DIAGNÓSTICO DE LA DERMATOMIOSITIS JUVENIL

I. Hiltun Cabredo, J. Sarriguarte Aldecoa-Otalora, J. Aróstegui Aguilar, M. Fernández Parrado^a, M. Larrea García^a y J.I. Yanguas Bayona^a

^aComplejo Hospitalario de Navarra. España.

Introducción. La dermatomiositis juvenil es una patología muy infrecuente, que puede conllevar una importante morbilidad para el niño que la sufre. Como dermatólogos es importante reconocer sus signos a nivel cutáneo e identificar las posibles complicaciones que se pueden presentar durante su curso.

Casos clínicos. Presentamos los casos de dos niños y una niña, que comenzaron con dermatomiositis entre los 5 y los 10 años. Los tres consultaron inicialmente por lesiones cutáneas, que fueron las que llevaron al diagnóstico. Dos de ellos empezaron con pápulas de Gottron y eritema en heliotropo, mientras que la tercera consultó por calcinosis cutánea. En un primer momento se realizó biopsia de las lesiones y una analítica que incluyó enzimas musculares y perfil de autoinmunidad. En uno de los niños se objetivó elevación de los marcadores de daño muscular, aunque no refería debilidad muscular y positividad para anti-TIF1gamma en dos de ellos y para anti-Mi2 en otro.

Discusión. La dermatomiositis es una enfermedad autoinmune, que afecta principalmente a la piel y a los músculos. La variante juvenil es aquella que aparece en edades pediátricas, habitualmente entorno a los 7 años. Se caracteriza por la ausencia de malignidad asociada y por presentar a nivel cutáneo pápulas de Gottron, eritema en heliotropo y una incidencia elevada de calcinosis en superficies extensoras. Una vez establecido el diagnóstico, mediante una combinación de hallazgos clínicos y de laboratorio, es fundamental monitorizar la posible afectación muscular y sistémica, que es posible que se desarrolle de forma tardía, o incluso, que nunca llegue a aparecer. Esta variabilidad en el espectro de manifestaciones depende en parte del tipo de anticuerpo que presentan los pacientes, que influye asimismo en la evolución de la enfermedad, la gravedad de los síntomas y su respuesta al tratamiento. En lo que al tratamiento se refiere, por el momento no existe ninguno específico para esta patología, cuyo manejo se basa en el uso de corticoides y otros inmunosupresores.

P79 HISTIOCITOSIS ERUPTIVA GENERALIZADA

A. Solá Truyols, C.A. Domínguez Mahamud, J. Adsuar Mas, F. Terrasa Sagristá, R. Taberner Ferrer y C. Nadal Lladó

^aHospital de Son Llàtzer. Palma de Mallorca (Illes Balears). España.

Introducción. Las histiocitosis de célula no Langerhans constituyen un grupo heterogéneo de entidades que pueden verse solapadas desde el punto de vista clínico e histológico. La histiocitosis eruptiva generalizada forma parte de este grupo, siendo una entidad muy

poco frecuente que cursa con brotes recurrentes de múltiples pápulas, ampliamente distribuidas.

Caso clínico. Varón de 3 años, natural de Marruecos y sin antecedentes de interés que presentó aparición súbita de numerosas pápulas, de distribución generalizada de 6 meses de evolución. Las lesiones se resolvieron tras la aplicación tópica de corticoides de potencia media, dejando una leve hiperpigmentación residual. Después de 7 meses de estabilidad clínica apareció un nuevo brote de lesiones, que remitió con el mismo tratamiento. Se tomaron biopsias en cada uno de los brotes, con hallazgos muy similares, mostrando algunas células xantomatosas, escasas multinucleadas tipo Touton y aislados linfocitos. Negatividad para CD1a, S100, langherina y positividad en CD68 y CD163. La exploración oftalmológica fue normal, así como la ecografía abdominal. El análisis de sangre incluyendo autoinmunidad, proteinograma y perfil lipídico no presentó alteraciones.

Discusión. La presentación clínica generalizada obliga a incluir en el diagnóstico diferencial entidades como la urticaria pigmentosa, los siringomas eruptivos y otros trastornos no Langerhans. Dentro de este último grupo, algunos autores han propuesto que la histiocitosis eruptiva generalizada, la histiocitosis céfalica benigna y el xantogranuloma juvenil podrían representar distintas formas de un mismo trastorno.

P80 HAMARTOMA FIBROLIPOMATOSO PRECALCÁNEO CONGÉNITO: DESCRIPCIÓN DE 2 CASOS

L. Bou Boluda^a, M. Matellanes Palacios^a, V. Díos Guillán^a, J. Sabater Abad^b, M. Velasco Pastor^a y F. Millán Parrilla^a

^aServicio de Dermatología. Hospital Arnau de Vilanova. Valencia.

^bServicio de Dermatología. Hospital Virgen de los Lirios. Alcoy (Alicante). España.

Introducción. El hamartoma fibrolipomatoso precalcáneo congénito (HFPC) es una entidad benigna propia de la infancia. Presentamos dos casos de HFPC con descripción clínica y ecográfica.

Caso 1. Niña de 11 meses, sin antecedentes personales de interés, cuya familia consultaba por unas lesiones nodulares subcutáneas en ambos talones presentes desde el nacimiento. A la exploración, presentaba dos nódulos simétricos, de consistencia blanda, indolores, no adheridos a planos profundos. Se realizó una ecografía cutánea de las lesiones en la que se objetivó un área hipoeoica, mal delimitada, cercana al tejido celular subcutáneo, con doppler negativo.

Caso 2. Niño de 10 meses de edad, con antecedente de mastocitoma en costado izquierdo, consultó por dos nódulos subcutáneos en ambos talones, blandos al tacto e indolores. Según refería la madre, estaban presentes desde el nacimiento y habían crecido desde entonces. Se realizó una ecografía en la que se objetivó un área hipoeoica y mal definida, de aproximadamente 1 cm de diámetro, sin señal doppler.

Discusión. El HFPC es una entidad benigna que clínicamente se presenta en forma de nódulos subcutáneos de consistencia blanda en la región precalcánea. Suelen aparecer en ambas plantas de los pies, de forma bilateral y simétrica, aunque ha sido descrita su aparición unilateral en algún caso. Aparecen durante los primeros meses de vida y pueden estar presentes al nacimiento. Son asintomáticos y no interfieren con la marcha, por lo que no suelen requerir ningún tratamiento. Los principales diagnósticos diferenciales incluyen la fibromatosis juvenil y las pápulas piezogénicas. También deben diferenciarse del nevus lipomatoso, los hemangiomas infantiles y congénitos o la hipoplasia dérmica focal, aunque estas entidades suelen presentarse de forma unilateral. La ecografía cutánea puede ayudar a diferenciarlos. Las descripciones ecográficas en la literatura incluyen masas heterogéneas, mal delimitadas, hipoeoicas o poco hiperecoicas, localizadas cerca del tejido celular subcutáneo.

P81 ACANTOSIS NIGRICANS NEVOIDE: DESCRIPCIÓN DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

S. Tormo Mainar, Á. March Rodríguez, J. Sanchez-Schmidt y R.M. Pujol Vallverdú

Hospital del Mar. Barcelona. España.

Introducción. La acantosis nigricans nevoide representa una variante poco frecuente de nevo epidérmico que suele desarrollarse a cualquier edad antes o durante la pubertad y presenta unas características clínico-patológicas similares a una acantosis nigricans. Clínicamente se caracteriza por una placa asintomática de coloración marrónácea superficie verrucoide y aspecto aterciopelado distribuida ocasionalmente en un patrón lineal, arciforme o en placa de localización variable.

Caso clínico. Paciente de 17 años de edad sin antecedentes personales ni familiares de interés. Consulta por presentar una placa marrónácea persistente en la región dorsolumbar derecha de 5 años de evolución. La paciente refería la aparición inicial de una lesión eritematosa de crecimiento rápido, alcanzando un diámetro máximo de 5 × 5 cm durante el primer año y posteriormente permaneciendo estable, adoptando una coloración marrónácea y una superficie de aspecto aterciopelado. La lesión era asintomática y no cruzaba la línea media. En el interior de dicha placa se objetivaban zonas de morfología redondeada discretamente deprimidas. El resto de la exploración física era estrictamente normal. Se realizó una biopsia punch de la lesión, observándose hiperplasia epidérmica con papilomatosis y formación de pseudoquistes córneos junto con aumento de la pigmentación de la capa basal. Estudio genético rasopatia: pendiente. Las características clínico-patológicas de la lesión permitieron establecer el diagnóstico de acantosis nigricans nevoide.

Conclusiones. La acantosis nigricans nevoide o RAVEN (rounded and velvety epidermal nevus) constituye un proceso poco frecuente con unas características clínicas particulares y un substrato histopatológico común a un nevus epidérmico o a acantosis nigricans. Suele manifestarse en forma de placa unilateral y frecuentemente localizada en tronco, abdomen, región periumbilical. Representa una variante clínica particular de nevus epidérmico en la que recientemente se ha descrito la presencia de mutaciones poscigóticas en FGFR2 y FGFR3. Se revisan los casos previamente descritos de esta entidad.

P82 SÍNDROME DE DRESS INDUCIDO POR SULFASALAZINA RESPETANDO LAS LESIONES DE LIQUEN PLANO EN UN PACIENTE PEDIÁTRICO

V. Velasco Tamariz, D. Falkenhain López, M. Penalba Torres, H. Muñoz González, M.^a C. Postigo Llorente y S.I. Palencia Pérez

^aHospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

Introducción. Presentamos un paciente pediátrico que presentó un síndrome de hipersensibilidad a fármacos con eosinofilia y síntomas sistémicos (DRESS) relacionado con sulfasalazina respetando las lesiones de liquen plano que previamente presentaba.

Caso clínico. Varón de 10 años, en seguimiento por un liquen plano generalizado desde la edad de 3 años. Había realizado tratamiento con corticoides orales, fototerapia ultravioleta B de banda estrecha e isotretinoína. En 2019 presentó un brote sin respuesta a los tratamientos anteriormente mencionados, por lo que se decidió iniciar sulfasalazina. Dieciséis días después del inicio del fármaco, desarrolló una erupción maculopapular acompañada de fiebre alta. A la exploración física, el exantema respetaba las lesiones de liquen plano, de forma que podía observarse un área bien definida rodeando las pápulas liquenoides. Asimismo, presentaba edema facial, linfadenopatía cervical y hepatoesplenomegalia. La analítica mostró leucocitosis con linfocitosis y eosinofilia, y un aumento progresivo de los niveles de transaminasas. La biopsia cutánea mostró una

dermatitis de interfase con eosinofilia dérmica, y la detección de la reactivación del virus del herpes 6 fue negativa. Según los criterios de la escala de RegiSCAR se estableció el diagnóstico de síndrome de DRESS, por lo que se suspendió la sulfasalazina y se inició terapia con esteroides, con resolución completa del cuadro.

Discusión. El síndrome de DRESS es una entidad poco frecuente en pacientes pediátricos. Debe considerarse en niños con exantema, fiebre, adenopatías y compromiso sistémico y antecedente farmacológico. En nuestro caso, se produjo un fenómeno de respuesta isotópica inversa, definida como la ausencia de una erupción en el sitio de otra dermatosis no relacionada y no resuelta. Este término se ha diferenciado de otros como el fenómeno de Renbök o “fenómeno de Koebner inverso”, introducido por Happel et al., y referido al crecimiento normal del cabello en placas psoriásicas observado en pacientes con psoriasis y alopecia areata o el concepto de “falta de respuesta isotópica” descrito por Wolf et al. refiriéndose a la ausencia de erupción en el sitio de otra dermatosis no relacionada y ya curada. Son muy pocos los casos de fenómeno isotópico inverso descritos en la literatura, aunque hay una gran confusión en la terminología en estos casos.

P83 UNA DERMATITIS DEL PAÑAL QUE NO TERMINA DE CURAR

C. Domínguez Mahamud, A. Solá Truyols, J. Adsuar Mas, M.ª E. Parera Amer, F. Terrasa Sagristá y C. Nadal Lladó

Hospital de Son Llàtzer. Palma de Mallorca (Illes Balears). España.

Introducción. La dermatitis erosiva o “sifiloides de Jacquet”, es una forma infrecuente, severa y extensa de dermatitis de contacto, subaguda o crónica. Los agentes irritativos son múltiples. Dada la alta frecuencia de sobreinfección de las lesiones y su mala evolución hay que descartar un cuadro infeccioso, histiocitosis de células de Langerhans (HCL) y granuloma glúteo infantil.

Caso clínico. Niña de un año de edad, derivada de pediatría por presentar lesiones en región genital de 4 meses de evolución que no terminaban de curar. La paciente no tenía antecedentes patológicos, ni familiares de interés. La niña mostraba una irritabilidad aumentada, pero no síntomas sistémicos. A la exploración se objetivaban múltiples lesiones crateriformes, en sacabocados con exudación, de unos 3-4 mm, en región vulvar, pubis y glúteos. No afectaba a la mucosa vaginal, ni a los pliegues. Los padres llevaban 4 meses aplicando múltiples tratamientos, entre ellos corticoides, con claro empeoramiento y evolucionando a la ulceración y a un aumento de lesiones progresivamente. A su vez empleaban un pañal ecológico de plástico, reutilizable y gasas finas para evitar el contacto estrecho con las lesiones. El diagnóstico diferencial inicial valoraba la dermatitis irritativa del pañal, el herpes simple y la sobreinfección por hongos o bacterias. Se inició tratamiento con clotrimazol tópico, permanganato potásico en compresas húmedas y aciclovir oral ajustado a peso. Se procedió a realizar cultivo de bacterias, hongos y PCR para herpes simple, siendo todas negativas. Ante la persistencia de las lesiones a pesar de tratamiento, se procedió a realizar una biopsia para descartar HCL. La biopsia evidenció una dermatitis espongiótica subaguda con signos de dermatitis de contacto, llegando al diagnóstico de dermatitis erosiva. Se procedió a retirar el pañal el mayor tiempo posible y se trató con corticoides tópicos con su resolución.

Discusión. La dermatitis del pañal se presenta en niños a partir de los 6 meses, con máxima incidencia entre los 9 y 12 meses. Existen tres grados de gravedad: eritema en “W”, por la zona que contacta con el pañal y la más frecuente, eritema confluyente y dermatosis erosiva con úlceras en sacabocados. El tratamiento se basa en medidas preventivas con el cambio frecuente del pañal, corticoides tópicos de baja potencia y cremas barrera con base de óxido de zinc.

P84 DERMATITIS FACTICIA EN PACIENTE CON LESIONES CUTÁNEAS GLÚTEAS PROVOCADAS POR HIELO

J. Adsuar Mas, C.A. Domínguez Mahamud, A. Solá Truyols, A. Nadal Nadal, R. Taberner Ferrer y C. Nadal Lladó

Hospital de Son Llàtzer. Palma de Mallorca (Illes Balears). España.

Se presenta el caso de un paciente de 14 años con antecedente personal de dermatitis atópica en la infancia, ya resuelta. Acudió a la consulta de dermatología remitido con carácter urgente por aparición de lesiones cutáneas dolorosas en región glútea bilateral desde hacía 3 meses. El paciente había recibido multitud de tratamientos por este motivo: corticoides tópicos y sistémicos, antibióticos y antihistamínicos orales sin mejoría. No acudía al instituto por este motivo desde hacía un mes. Durante toda la consulta se mostró inquieto y lloroso y comentaba ardor y escozor en las lesiones sin prurito. El paciente negaba cualquier otra clínica sistémica. Tampoco asociaba el cuadro con ningún desencadenante claro. A la exploración se observaba una placa eritematosa de aspecto liquenoide que abarcaba ambos glúteos con multitud de excoriaciones, erosiones, úlceras y costras dispersas en su interior. La región anogenital estaba respetada. A causa del llamativo aspecto de las lesiones se realizó biopsia cutánea y se trató con corticoides tópicos, sistémicos y antihistamínicos orales. Ante la ausencia de mejoría clínica, falta de colaboración en el tratamiento y biopsias que descartaron patología específica se sospechó una dermatitis facticia y se decidió comentar el caso con Psiquiatría quién recomendó ingreso hospitalario tras valorar al paciente. La exploración física completa y las pruebas complementarias fueron normales. El paciente acabó reconociendo que aplicaba hielo y se rascaba las 24 h del día. Las lesiones mejoraron progresivamente durante el ingreso con curas diarias mediante antibióticos tópicos y sistémicos así como la abstinencia de aplicación de hielo. La dermatitis facticia es una entidad dermatológica y psiquiátrica en la que el paciente presenta lesiones autoinfligidas para satisfacer una necesidad psicológica sin que sea consciente de ello. El diagnóstico es de exclusión y exige un gran consumo de recursos y de tiempo. El tratamiento se basa en la terapia psicológica, medicación psiquiátrica y tratamiento médico de las lesiones cutáneas. Si es posible, la opción del ingreso hospitalario está indicada.

P85 UTILIDAD DEL LÁSER DE COLORANTE PULSADO EN EL TRATAMIENTO DE VERRUGAS PLANTARES EN MOSAICO RECALCITRANTES

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

Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Introducción. Las verrugas en mosaico constituyen una variante de verrugas víricas con afectación predominante a nivel palmoplantar y periungueal. Pueden dificultar la realización de determinadas actividades diarias en el paciente pediátrico, y resultan un reto terapéutico debido a la refractariedad terapéutica.

Caso. Varón de 14 años con antecedentes de dermatitis atópica con brotes frecuentes requiriendo corticoterapia oral y ciclosporina. Presentaba desde hacía 2 años verrugas plantares en mosaico con dolor a la deambulación refractarias a crioterapia, ácido salicílico y fórmico, imiquimod, cidofovir tópico e intralesional. Ante la refractariedad del caso, se decidió tratamiento con láser de colorante pulsado (PDL) de 595 nm. Tras la aplicación de una crema anestésica, se realizó una sesión (spot 7 mm, pulso 1,5 ms, fluencia 14 J/ cm²), sin medidas de enfriamiento epidérmico con buena tolerancia y mínimos efectos secundarios. Tras una única sesión, las verrugas se resolvieron sin recidiva a los 6 meses.

Discusión. El PDL ha demostrado ser muy versátil útil para el tratamiento tanto de lesiones vasculares como no vasculares. En el caso de las verrugas, el mecanismo parece ser una fototermólisis selectiva

de la red de capilares dérmicos dilatados que nutren a la verruga, sin producir un daño de las estructuras adyacentes, lo cual disminuye el riesgo de cicatrización residual. Además, tiene un efecto inmunomodulador que contribuye a la curación de las verrugas, con niveles elevados de IL2 e IL4 postratamiento a nivel local, lo cual indica una activación de la respuesta Th2. Las tasas de curación de las verrugas recalcitrantes son muy variables en función de las series, pero todas apuntan a que es un tratamiento seguro y que se puede combinar con otras terapias (bleomicina intralesional, o terapia fotodinámica). Existen revisiones comparativas con otras modalidades de láser (Nd:YAG, Er:YAG y CO₂), con tasas de respuesta similares pero siendo el PDL el que presenta una menor tasa de efectos adversos, lo que lo hace una opción muy atractiva en el paciente pediátrico.

Conclusión. Presentamos el caso de un paciente con verrugas plantares en mosaico de largo tiempo de evolución y refractarias a múltiples terapias con excelente respuesta a una única sesión de PDL con efectos secundarios leves y ausencia de recaída a los 6 meses tras el tratamiento.

P86 SECUKINUMAB MUESTRA UNA EFICACIA ELEVADA Y UN PERFIL DE SEGURIDAD FAVORABLE EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON PSORIASIS EN PLACAS MODERADA-GRAVE: RESULTADOS A LAS 24 SEMANAS

A. Vicente Villa^a, N. Magnolo^b, K. Kingo^c, V. Laquer^d, J. Browning^e y A. Reich^f

^aHospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona). ^bDepartamento de Enfermedades de la Piel - Dermatología General y Venereología. University Hospital Münster. Alemania. ^cDepartamento de Dermatología. Tartu. University. Tartu. ^dFirst OC Dermatology. Fountain Valley, CA. Servicio de Dermatología, Fountain Valley (California). ^eServicio de Dermatología General y Pediátrica. San Antonio (Texas). ^fDepartamento de Dermatología. Rzeszów.

Las opciones de tratamiento aprobadas en la actualidad para la psoriasis pediátrica son limitadas, dando lugar a una necesidad médica no cubierta para este grupo de población. Secukinumab (SEC) ha demostrado eficacia mantenida a largo plazo con un perfil de seguridad favorable en la enfermedad psoriásica en adultos. Presentamos la eficacia y seguridad de dos regímenes de dosis (dosis baja [DB] y dosis alta [DA]) en pacientes pediátricos con psoriasis en placas moderada-grave hasta la semana (s) 24.

Objetivo. Demostrar eficacia y seguridad de dos regímenes de dosis de SEC a DB y DA en pacientes pediátricos con psoriasis en placas moderada-grave hasta s24.

Material y métodos. Estudio multicéntrico, abierto (NCT03668613) en pacientes pediátricos de 6-18 años. Los pacientes fueron aleatorizados a SEC DB (75/75/150 mg; n = 42) o DA (75/150/300 mg; n = 42) y por grupo de peso (< 25 kg, 25 a < 50 kg, ≥ 50 kg). Los objetivos coprimarios fueron demostrar la superioridad de SEC respecto al número de respondedores PASI75 e IGA mod 2011 0/1 en s12, versus placebo histórico. Objetivo secundario: evaluar la eficacia en base a PASI90 en s12, versus PBO histórico. Se analizaron las respuestas PASI 75/90/100 e IGA mod 2011 0/1, la calidad de vida en base al CDLQI 0/1 y la seguridad hasta la s24.

Resultados. SEC fue superior a placebo histórico para los objetivos coprimarios PASI75 e IGA mod 2011 0/1 y el objetivo principal secundario PASI90 en s12. PASI75 fue 92,9% para SEC (DB y DA) y la IGA 0/1 fue 78,6% y 83,3%. El porcentaje de pacientes que alcanzó una respuesta PASI 90/100 en s12 fue 69,0%/59,5% (DB) y 76,2%/54,8% (DA), respectivamente. Ambos grupos de dosis SEC mostraron aumento continuo en las respuestas PASI 75/90/100 (95,2%/88,1%/66,7% para DB y DA) e IGA mod 2011 0/1 (88,1% DB y 92,9% DA) en s24. Al menos 1/2 de pacientes alcanzaron puntuación CDLQI 0/1 a la s12 (50,0% DB y 61,9% DA) y casi dos tercios alcanzaron puntuación CDLQI 0/1 en s24 (70,7% DB y 60,5% DA). Los acontecimientos adversos emergentes

del tratamiento fueron bajos y comparables entre brazos de tratamiento y consistentes con el perfil de seguridad conocido de estudios en adultos sin nuevas señales de seguridad.

Conclusiones. SEC demostró una eficacia superior y un perfil de seguridad favorable con ambos regímenes de dosis hasta la s24 en pacientes pediátricos con psoriasis en placas moderada-grave.

P87 SECUKINUMAB DEMOSTRÓ UNA EFICACIA ELEVADA Y UN PERFIL DE SEGURIDAD FAVORABLE EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON PSORIASIS EN PLACAS CRÓNICA GRAVE: RESULTADOS DE UN AÑO DE TRATAMIENTO

R. de Lucas Laguna^a, C. Bodemer^b, A. Kaszuba^c, K. Kingo^d y A. Tsianakas^e

^aHospital Universitario La Paz. Madrid. ^bHôpital Necker-Enfants. Madrid. ^cDERMED Medical Services. Lodz. ^dHospital and University of Tartu. ^eFachklinik Bad Bentheim.

Introducción. Secukinumab (SEC), un anticuerpo monoclonal completamente humano que inhibe selectivamente la interleucina-17A, ha demostrado eficacia sostenida a largo plazo con perfil de seguridad favorable en diversas manifestaciones de la psoriasis (Pso) en adultos. Este estudio evalúa la eficacia y seguridad de 2 regímenes de SEC (dosis baja [DB] y dosis alta [DA]) en pacientes (pts) pediátricos con Pso en placas crónica grave (PePCG) durante un año.

Caso clínico. Estudio multicéntrico, doble ciego (NCT02471144). Pts de 6-18 años se aleatorizaron y estratificaron por peso (< 25 kg, 25 a < 50 kg, ≥ 50 kg) y edad a DB (75/75/150 mg) o DA (75/150/300 mg) de SEC subcutáneo, placebo (PBO) y etanercept (ETN) 0,8 mg/kg (máx 50 mg). Objetivos coprimarios: superioridad de SEC (DB y DA) en PASI75 e IGA mod 2011 0/1 a la semana (S) 12 vs PBO. Objetivos secundarios: superioridad de SEC en PASI90 a la S12 vs. PBO y en PASI75/90/100, IGA mod 2011 0/1, CDLQI 0/1 y seguridad hasta la S52.

Resultados. Se aleatorizaron 162 pts a SEC DB (n = 40)/SEC DA (n = 40)/ETN (n = 41)/PBO (n = 41). La puntuación media PASI basal fue 28 y un área de superficie corporal afectada del 40,0%. Se alcanzaron los objetivos primarios con ambas dosis de SEC demostrando superioridad vs. PBO a la S12 (p < 0,0001): PASI75, 80, 77,5 vs. 14,6% e IGA mod 2011 0/1, 70, 60 vs. 4,9%. Ambas dosis de SEC fueron superiores en PASI90 (S12) vs. PBO: 72,5; 67,5 vs. 2,4% (p < 0,0001). Para ETN, PASI75/90 e IGA 0/1: 63,4; 29,3 y 34,1%, respectivamente. A la S52, se mantenía la elevada eficacia con SEC (DB y DA) vs. ETN: PASI75/90: DB 87,5%/75,0% y DA 87,5%/80,0% vs. ETN, 68,3%/51,2% e IGA 0/1 DB 72,5% y DA 75,0% vs. ETN, 56,1%. A la S12, se obtuvo mejoría significativa de la calidad de vida (CV) con SEC (DB y DA) vs. PBO: respondedores CDLQI 0/1 44,7% y 50% vs. 15%; p < 0,05 y numéricamente superior vs. ETN (36,6%). A la S52, la proporción de respondedores CDLQI 0/1 en SEC (DB y DA) fue superior numéricamente vs. ETN: 60,6% y 66,7% vs. 44,4%. El perfil de seguridad de SEC en pts pediátricos fue consistente con el previamente descrito.

Discusión. SEC (DB y DA) demostró una eficacia elevada y sostenida hasta la S52 en el aclaramiento de la piel y en la CV y un perfil de seguridad favorable en pts pediátricos con PePCG.

P88 TRATAMIENTO LÁSER DE CICATRICES QUIRÚRGICAS Y TRAUMÁTICAS EN LA EDAD PEDIÁTRICA. BENEFICIO DE TRATAMIENTOS COMBINADOS

A. Suárez Valle, B. Pérez García, B. Díaz Guimaraens, M. Domínguez Santás y P. Boixeda de Miguel

Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid. España.

Introducción y objetivo. El beneficio del tratamiento láser para la mejoría de la apariencia de las cicatrices en la población adulta es

por todos conocido. Sin embargo, existe escasa literatura científica de su empleo en población pediátrica, con excepción de las cicatrices tras quemaduras. El objetivo de este estudio es describir nuestra experiencia clínica en su manejo, destacando el efecto beneficioso de la combinación de diferentes tipos de láser.

Material. Revisamos de manera retrospectiva los datos clínicos, parámetros de láser e iconografía de los pacientes menores de 18 años tratados por cicatrices traumáticas y quirúrgicas en la unidad de láser del hospital Ramón y Cajal en los últimos tres años. No incluimos cicatrices de acné, tras quemaduras o por hemangiomas residuales.

Resultados y discusión. En nuestra experiencia, la combinación de láser de colorante pulsado y CO₂ fraccionado ablativo es la que obtuvo mejores resultados cosméticos, con mejoría de la textura y apariencia sin efectos adversos. El láser Alejandrita de picosegundos se asoció en algunos casos con hiperpigmentación significativa. Frecuentemente se combinaron los distintos tipos de láser en la misma sesión, permitiendo obtener mejores resultados sin aumento significativo de los efectos adversos. Respecto al manejo del dolor, a pesar de haber sido empleada por algunos autores la infiltración de anestésico local, nuestra experiencia con la vía tópica es buena. Esto último, junto con la presencia de un progenitor en la sala suele ser suficiente para evitar la anestesia general y la infiltración de la anestesia subcutánea. Por último, destacar que la imagen corporal y la autoestima pueden verse muy afectadas por cicatrices desfigurantes en zonas visibles, especialmente en la edad pediátrica. Este impacto psicológico puede afectar al desarrollo personal de los niños y generar problemas de ansiedad, depresión... Es por ello que no debe de menospreciarse su necesidad de tratamiento.

Conclusión. El tratamiento con láseres combinados es un tratamiento seguro y eficaz para las cicatrices traumáticas y quirúrgicas en la población pediátrica, siendo en la mayoría de los casos bien tolerado sin necesidad de anestesia general.

P89 RESPUESTA A LA NOVEDOSA FORMULACIÓN DE COLESTEROL 2%/SIMVASTATINA 2% EN EL TRATAMIENTO DE POROQUERATOSIS LINEAL. DESCRIPCIÓN DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

F.J. de la Torre Gomar, J. Gimeno Castillo, Z. Martínez de Lagrán Álvarez de Arcaya, P. Rosés Gibert, A. Menéndez Parrón y R. González Pérez

Hospital Universitario Araba. Vitoria-Gasteiz (Álava). España.

Introducción. Las poroqueratosis (PQ) son un grupo heterogéneo de trastornos en la queratinización caracterizados por una lamela cornóide. La poroqueratosis lineal (PL) es un subtipo de PQ que se suele manifestar en la infancia con placas hiperqueratósicas lineales de distribución blaschkoide localizadas en extremidades. Recientes descubrimientos en su patogénesis han llevado a proponer una nueva vía terapéutica para estas entidades.

Caso clínico. Mujer de 6 años, sin antecedentes de interés, que consultaba por lesiones que presentaba desde los primeros meses de vida de morfología anular, con borde queratósico marcado y se extendían por rodillas, cara lateral y zona maleolar de ambas piernas siguiendo una distribución lineal. El estudio anatomopatológico confirmó nuestra sospecha diagnóstica de PL. La paciente había recibido previamente tratamiento con gel de betametasona/calciptriol y preparados con ácido láctico y urea, sin conseguir respuesta. Pautamos tratamiento con crema de colesterol 2%/simvastatina 2% (C/S) 2 aplicaciones al día, empleándose únicamente en las lesiones de la rodilla para comprobar respuesta. A los 3 meses, se observó desaparición del componente queratósico y disminución del eritema en las lesiones tratadas.

Discusión. En la PK se han descrito recientemente mutaciones germinales de pérdida de función en la vía del mevalonato. Estas tie-

nen como consecuencia la disminución de sus productos finales (entre ellos el colesterol) y acúmulo de metabolitos tóxicos, llevando esto a un incremento de la apoptosis de los queratinocitos. Por ello, se propuso una formulación que contuviese un inhibidor de la HMG-CoA reductasa junto a colesterol para el tratamiento de esta entidad. Recientemente, se ha demostrado la efectividad de la crema de colesterol 2%/lovastatina 2% en el tratamiento de poroqueratosis actínica superficial diseminada (PASD) (2 casos), en poroqueratosis palmar y plantar diseminada (2 casos) y en PL (2 casos). Asimismo, la formulación de C/S ha resultado efectiva en un caso de PASD. Presentamos el primer caso de respuesta parcial a la formulación de C/S para el tratamiento de PL, proponiendo la misma como una alternativa terapéutica en caso de no disponer de la formulación de lovastatina. Futuros estudios podrán comprobar la verdadera eficacia y seguridad de este tratamiento.

P91 MOSAICISMO CUTÁNEO PIGMENTADO EN PACIENTE CON GANANCIA 3P26.3

H. Perandones González, S. Delgado Vicente, C.C. Olmos Nieva, R. Linares Navarro e I. Ruiz González

Hospital Universitario de León. España.

Introducción. La banda cromosómica 3p26.3 contiene tres genes que codifican las proteínas de adhesión neuronal CHL1, CNTN6 y CNTN4. Presentamos una paciente con ganancia de 1,1 Mb en la banda 3p26.3 y que asocia un mosaicismo pigmentado.

Caso clínico. Niña de tres años de edad derivada desde pediatría para estudio de lesiones cutáneas de un año de evolución. Parto eutócico a las 39 semanas de edad gestacional. Antecedente de abuela materna y una tía con poliquistosis renal. La paciente presenta retraso psicomotor, hipotonía y rasgos dismórficos faciales evidentes con epicanthus, hipertelorismo, retromicrognatia. Presenta máculas parduzcas siguiendo una distribución a lo largo de las líneas de Blaschko. en tronco y raíz de miembros. El estudio genético reveló ganancia de 1,1 Mb en la banda 3p26.3. La madre no presentó variación en el número de copias (VNC), pero el estudio genético del padre reveló la misma ganancia, siendo él asintomático.

Discusión. Las VNC en la banda 3p26.3 son raras, siendo más frecuentes las microdeleciones que las duplicaciones. Fenotípicamente pueden ser sanos o presentar alteraciones del desarrollo psicomotor, déficit intelectual, trastornos del espectro autista, trastorno de déficit de atención con hiperactividad. También es frecuente el retraso del crecimiento y la micro- o macrocefalia. No se han descrito los rasgos dismórficos faciales que presenta nuestra paciente ni alteraciones cutáneas. La transmisión de las VCN de padres sanos a los hijos puede deberse a fenómeno de penetrancia incompleta o a cambio epigenéticos. La presencia del mosaicismo puede ser una coincidencia o asociarse a las VCN en esta región, por lo que se necesitarían más casos.

P92 NEVUS DE BECKER FACIAL: UNA PRESENTACIÓN INFRECUENTE

B. Castro Gutiérrez, M. Marcellan Fernández, L. Reguero del Cura, C. López Obregón, A.E. López Sundh y C. Naharro Fernández

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander (Cantabria). España.

Paciente mujer de 12 años que consulta por aparición de pigmentación oscura, progresiva y bien delimitada, de dos meses de evolución en región cervicofacial, haciéndose más evidente progresivamente. A la exploración se observa placa pigmentada bien delimitada afectando rama mandibular hasta zona medial de la mejilla, desde preauricular a surco nasogeniano, estrictamente

unilateral, en cuyo interior se aprecia vello terminal y presencia de comedones y tapones foliculares limitados a dicha zona. Se realiza biopsia cutánea que muestra acantosis con elongación de crestas interpapilares, hiperpigmentación basal y melanófagos en dermis, además de un discreto aumento en el número de erector pili, compatible con hamartoma de músculo liso hiperpigmentado o nevus de becker. La exploración física de la paciente no mostró ninguno de los hallazgos habitualmente asociados al denominado síndrome del nevo de Becker, como hipoplasia pectoral, escoliosis ni otras anomalías musculoesqueléticas; asimismo tampoco presentaba un fenotipo característico. Escasos días después del diagnóstico la paciente presenta un episodio de mioclonías y desconexión del medio, siendo diagnosticada tras las pruebas pertinentes de epilepsia, sin que se haya podido establecer hasta el momento relación alguna entre esta enfermedad y su patología cutánea. Consideramos de interés la comunicación de este caso dados los escasos pacientes publicados con nevo de Becker afectando exclusivamente área facial y la menor prevalencia de este trastorno en sexo femenino. No se ha podido establecer una asociación entre la presencia de nevo de Becker y epilepsia, sin embargo es de interés la comunicación de posibles casos futuros que pudieran sugerir la existencia de dicha asociación.

P93 NEVUS DE BECKER FACIAL: A PROPÓSITO DE UN CASO

M. Medina Migueláñez, N. Segurado Tostón, L. Puebla Tornero^a, M.^a E. Cardeñoso Álvarez, M. Roncero Riesco y C. Román Curto

Hospital Clínico Universitario de Salamanca. España.

Introducción. El nevus de Becker (NB) es un hamartoma compuesto por derivados del ectodermo y mesodermo. Aunque la mayoría son lesiones adquiridas, existen casos congénitos. Suelen comenzar en la 2.^a-3.^a década de la vida y es 6 veces más común en varones que en mujeres. Clínicamente, se presenta como una mancha hiperpigmentada de bordes geográficos de tamaño variable. Las lesiones suelen ser unilaterales y se localizan en el cuadrante superior del tronco, aunque están descritas otras localizaciones como cara, cuello, extremidades o glúteos.

Caso clínico. Niña de 4 años que consulta por aparición de lesión asintomática de coloración marrónácea con posterior aparición de pelo terminal en región de cuadrante superior de hemicara derecha desde hace 5 meses. A la exploración presenta mancha hiperpigmentada de distribución parcheada de bordes irregulares que abarca sien, hemifrente, mejilla, región paranasal derecha y región de canto interno del ojo derecho. Destaca la presencia de hipertrichosis en hemifrente y sien derechas.

Resultados. Se valoró la evolución de la paciente durante 2 años, observándose aumento de pigmentación y longitud de la mancha, y acentuación de la hipertrichosis, con posterior aclaramiento de la lesión y persistencia de la hipertrichosis.

Discusión. La evolución natural del NB es el crecimiento progresivo durante los 2 primeros años con estabilización posterior. La hipertrichosis no ocurre siempre y suele aparecer posteriormente, en ocasiones coincidiendo con la pubertad. La coloración del NB suele atenuarse con el paso del tiempo pero la hipertrichosis persiste. La niña presentó una evolución típica de NB. El diagnóstico diferencial del NB abarca la mancha café con leche, el nevus melanocítico congénito y el hamartoma del músculo liso (HML). Algunos autores consideran al NB y al HML dentro de un mismo espectro clínico por la presencia de células musculares lisas hamartomatosas en el NB. Sin embargo, el HML suele ser congénito y puede o no comenzar con hiperpigmentación o hipertrichosis. Por último, existen múltiples alteraciones que pueden coexistir con el NB, destacando el crecimiento asimétrico del cuero cabelludo o de la barba en el NB con afectación facial. La paciente no asoció dicha alteración. Cuando el NB asocia hipoplasia mamaria o defec-

tos cutáneos, musculares o esqueléticos el cuadro se denomina síndrome del NB.

P94 EVOLUCIÓN DE LA CLÍNICA CUTÁNEA TRAS INICIAR TRATAMIENTO CON IMATINIB EN UN PACIENTE CON HIPERPIGMENTACIÓN Y TUMOR GASTROINTESTINAL FAMILIAR ASOCIADO A MUTACIONES EN C-KIT

Z. Martínez de Lagrán Álvarez de Arcaya, F.J. de la Torre Gomar, P. Roses Gilbert, J. Gimeno Castillo y R. González Pérez

Hospital Universitario Araba. Vitoria-Gasteiz (Álava). España.

Introducción. Los tumores estromales gastrointestinales (GIST) son los tumores mesenquimales más frecuentes del tracto digestivo. Las formas familiares de GIST son raras, se heredan de forma autosómica dominante y suelen estar asociadas a mutaciones en c-KIT. Cursan con múltiples GIST de aparición temprana y se ha descrito en varias familias la asociación con manifestaciones dermatológicas, principalmente hiperpigmentación cutánea progresiva y mastocitosis. El abordaje terapéutico de estos pacientes suele incluir el tratamiento con inhibidores de la tirosina cinasa, principalmente imatinib. Es bien conocida la posible aparición de hipopigmentación cutánea debida a imatinib. Sin embargo, está menos descrito en la literatura el efecto de este fármaco en la hiperpigmentación de los pacientes con GIST familiar asociado a mutaciones en c-KIT.

Métodos. Se han realizado controles clínicos, iconográficos y dermatoscópicos de las lesiones hiperpigmentadas de nuestro paciente que permiten evaluar la evolución de las mismas tras iniciar tratamiento con imatinib como terapia para su GIST. Además se ha realizado estudio histológico de las lesiones pigmentadas en regresión.

Resultados. Tras la introducción del tratamiento con imatinib en nuestro paciente, hemos observado un aclaramiento generalizado de su pigmentación cutánea con desaparición de muchas de las lesiones preexistentes.

Conclusiones. El imatinib es un inhibidor de la tirosina cinasa de administración oral que inhibe el c-KIT, BCR-ABL y PDGFR. Sus indicaciones fundamentales son la leucemia mieloide crónica (LMC) y los GIST. En general es un fármaco bien tolerado, no siendo infrecuentes los efectos secundarios dermatológicos, entre ellos, las alteraciones pigmentarias, tanto en forma de hiper- como hipopigmentación. Esta última se ha descrito hasta en un 41% de los pacientes que reciben el fármaco por LMC, es más frecuente en los fototipos oscuros y suele remitir con la reducción de dosis o suspensión del tratamiento. Parece ser debida al papel regulatorio que en la melanogénesis tienen el KIT y su ligando. Las formas de hiperpigmentación-GIST familiar asociadas a mutaciones de c-KIT son menos frecuentes y por ello es menos conocido el efecto de hipopigmentación que el imatinib puede tener en este grupo de pacientes. Aportamos un nuevo caso a este respecto.

P95 XANTOMAS SECUNDARIOS A SITOSTEROLEMIA. IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO PRECOZ

S.I. Palencia Pérez^a, L. Garzón Lorenzo^b, A. Sánchez Velázquez^a, F. Tous Romero^a, M. Penalba Torres^a y M. Garrido Ruiz^c

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Endocrinología. ^cServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

Introducción. Presentamos un caso de una paciente de 10 años con múltiples lesiones compatibles con xantomas secundarios a sitosterolemia.

Caso clínico. Paciente mujer de 10 años de edad, sin antecedentes personales de interés. En seguimiento por lesiones presentes desde el primer año de vida en forma de lesiones papulosas, nodulares

eritematoanaranjadas y violáceas, algunas superficiales y otras más profundas, localizadas en codos, rodillas, glúteos y manos.

Resultados. Pruebas complementarias:

- En la biopsia de las lesiones se objetivaba una ocupación de la dermis reticular profunda e incluso tejido celular subcutáneo por fascículos de células fusiformes y grandes grupos de células histiocitarias de citoplasma amplio y eosinófilo con áreas en las que las células mostraban un citoplasma microvacuolar, xantomizado. Se reconocían células tipo Touton.
- Se realizaron ecografía abdominal y radiografía de tórax que fueron normales.
- En la analítica destacaba unos niveles de colesterol de 411 mg/dL y triglicéridos 49 mg/dL.

- Se realizó estudio genético, encontrando dos variantes en el gen ABCG8, descritas en pacientes con sitosterolemia.

Tratamiento. Se pautó dieta baja en colesterol y esteroides vegetales y ezetimibe 10 mg/día, con disminución de los niveles de colesterol y control de las lesiones cutáneas.

Discusión. La sitosterolemia es un raro trastorno del metabolismo lipídico, debido a un defecto en la excreción intestinal y hepática de esteroides de origen vegetal absorbidos a nivel intestinal, por lo que se produce un acúmulo de los mismos en sangre y tejidos que determina manifestaciones clínicas variables y un importante riesgo de enfermedad cardiovascular y muerte prematura. Es importante el diagnóstico precoz de este trastorno para instaurar tratamiento y mejorar el pronóstico de los pacientes.