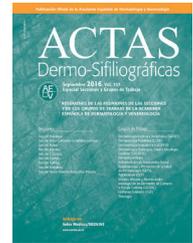




# ACTAS Dermo-Sifiliográficas

www.actasdermo.org



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

## XXVI Reunión del Grupo Español de Dermatología Pediátrica (GEDP) Sevilla, 23 y 24 de enero de 2015

### Comunicaciones libres

#### 1. ERITRODERMIA ICTIOSIFORME CONGÉNITA DEBIDA A NUEVAS MUTACIONES PATOGENICAS EN ALOX12B

N. López Ibáñez<sup>a</sup>, B. García-Bravo<sup>a</sup>, F. Camacho<sup>a</sup>, J. Cañueto<sup>b</sup>,  
E. Bueno<sup>c</sup>, R. González-Sarmiento<sup>c</sup>, A. Vega<sup>d</sup> y P. Unamuno<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Unidad de Gestión Clínica y Departamento de Dermatología. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla. <sup>b</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitario. Salamanca. <sup>c</sup>Unidad de Medicina Molecular. Departamento de Medicina. Universidad de Salamanca. <sup>d</sup>Unidad de Medicina Molecular. Hospital C. Universitario Santiago de Compostela. A Coruña. España.

**Introducción:** Las ictiosis congénitas autosómicas recesivas (ICAR) son trastornos infrecuentes de la queratinización que se clasifican dentro de las ictiosis no sindrómicas. TGM1 es el gen más frecuentemente alterado en las ICAR, aunque se han descrito alteraciones asociadas a ICAR también en ALOXE3, ALOX12B, NIPAL4, CYP4F22, ABCA12, PNPLA1, LIPN y CERS3.

**Caso clínico:** Varón de 7 años sin antecedentes familiares de afectación cutánea ni consanguinidad. Nacido por cesárea con insuficiencia renal aguda, sepsis nosocomial y bebe colodión. Las lesiones cutáneas regresaron parcialmente pero a los 3 meses de edad desarrolló un cuadro eritematoso y pustuloso generalizado de predominio en grandes pliegues. La biopsia cutánea de axila confirmó el diagnóstico de candidiasis. Posteriormente ha presentado brotes de eritrodermia con descamación fina y blanquecina que empeoran en épocas estivales y cursan con prurito, febrícula e intolerancia al calor. Aumento de pliegues cutáneos palmoplantares y ausencia de afectación de uñas y pelo. Periódicamente sufre intensas infecciones candidiásicas en grandes pliegues que ceden con tratamiento. Ausencia de ectropión y eclabión. Asocia estenosis subaórtica ligera.

**Conclusiones:** Las ICAR engloban un grupo de afecciones con gran variabilidad clínica que se explica parcialmente por su heterogeneidad genética. En este caso comprobamos características clínicas muy diferentes a otras formas de ictiosis congénitas y que pueden

servirnos de guía para orientar una aproximación diagnóstica y poder confirmarla mediante el diagnóstico genético y también para diferenciar esta forma de eritrodermia de otras debidas a procesos dermatológicos no relacionados con ictiosis. Expandimos el espectro mutacional de ALOX12B a partir de la descripción de nuevas mutaciones asociadas con las ICAR.

#### 2. SÍNDROME DE DESCAMACIÓN DE LA PIEL ACRAL: TRES CASOS

J. Suárez Hernández<sup>a</sup> y E. Rodríguez Díaz<sup>b</sup>

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

**Introducción:** El síndrome de la descamación de la piel acral, es una enfermedad cutánea rara que se hereda de forma autosómica recesiva y se caracteriza por una descamación superficial de la piel afectando principalmente al dorso de las manos y de los pies. Las lesiones se agravan por el calor, la humedad y los traumatismos. Microscópicamente, el despegamiento se localiza en la epidermis superficial entre el estrato granuloso y el estrato córneo. Está causado por mutaciones en el gen del transglutaminasa 5 (gen TGM5) y probablemente sea una entidad infradiagnosticada.

**Casos clínicos:** Presentamos dos niñas y un niño con un cuadro clínico similar. Todos presentan lesiones eritematosas y descamación, principalmente en zona de roce o apoyo de las manos y de los pies. Son secundarias a la aparición de lesiones ampollosas superficiales, que se rompen rápidamente y que se desencadenan y empeoran con por el roce, el calor, el sudor y la humedad. Las pruebas epicutáneas estándar (TRUE TEST) son negativas. Las biopsias de las lesiones muestran una ampolla subcórnea intraepidérmica sin cambios inflamatorios sugestivos de eczema ni acantolisis. Aunque en una de las pacientes fue inicialmente inespecífica y en otra paciente se encontraron hallazgos sugestivos de impétigo. El estudio gen de la transglutaminasa 5 demostró la existencia de mutaciones patogénicas en homocigosis en los tres pacientes.

**Discusión:** Presentamos tres pacientes con los hallazgos fenotípicos, histopatológicos y genéticos de esta genodermatosis.

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

### 3. ICTIOSIS AMPOLLOSA ERITRODÉRMICA CONGÉNITA: NUEVA MUTACIÓN EN EL GEN KRT1 C.551T>A

C. Albarrán-Planelles<sup>a</sup>, D. Jiménez-Gallo<sup>a</sup>, C. Arjona-Aguilera<sup>a</sup>, L. Ossorio-García<sup>a</sup>, P. Méndez-Abad<sup>b</sup>, R. de la Varga-Martínez<sup>c</sup>, F. Mora-López<sup>c</sup> y M. Linares-Barrios<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Unidad de Gestión de Dermatología. <sup>b</sup>Unidad de Gestión de Pediatría. <sup>c</sup>Unidad de Gestión de Inmunología. Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz. España.

**Introducción:** Las lesiones ampollas en el recién nacido son un desafío diagnóstico para el dermatólogo incluyendo un amplio abanico que abarca desde enfermedades infecciosas a enfermedades autoinmunes y genodermatosis.

**Material y métodos:** Presentamos el caso de un recién nacido con lesiones ampollas erosivas generalizadas al nacimiento con sospecha inicial de epidermolisis ampollas en el que el estudio histopatológico, evolución clínica y estudio genético nos ayudó al diagnóstico definitivo de ictiosis ampollas eritrodérmica congénita (IAEC).

**Caso clínico:** Niña de un día con lesiones ampollas generalizadas desde nacimiento con afectación palmo-plantar respetando mucosas sin antecedentes familiares de lesiones ampollas ni de genodermatosis. A la exploración mostró eritema generalizado con erosiones localizadas predominantemente a nivel perinasal, pliegues axilares, tronco, área genital e importante afectación palmo-plantar. El signo de Nikolsky fue positivo. El cultivo de exudado de erosiones y área nasal para estudio de bacterias, hongos y PCR de VHS no mostró hallazgos patológicos de interés. El resto de pruebas complementarias incluyendo estudio de autoinmunidad fue normal o negativo. Se realizaron dos biopsias cutáneas observándose una epidermis hiperqueratósica, con hipergranulosis y ampollas intraepidérmicas con compromiso de las capas medias y superior sin elementos inflamatorios ni infecciosos. El estudio de inmunofluorescencia directa fue negativo. Dada la clínica, los hallazgos histológicos y la evolución de las lesiones nuestra principal sospecha fue el de IAEC. Se solicitó estudio genético con secuenciación del gen de queratina 1 observándose sustitución en heterocigosis de Timina por Adenosina en la posición 551 del ARNm del gen KRT1: c.551T>A. Se solicitó a su vez, estudio de los progenitores sin alteraciones por lo que se diagnosticó de mutación de novo no descrita hasta el momento. La paciente evolucionó hacia un fenotipo de ictiosis generalizada presentando queratodermia palmoplantar con mínimas erosiones en áreas de roce. En la actualidad la paciente tiene 4 meses de edad y está en tratamiento con emolientes y fórmula magistral de N-acetilcisteína 10% y urea al 5% dos veces al día con buena evolución.

**Discusión:** La IAEC también se conocida como hiperqueratosis epidermolítica generalizada o ictiosis epidermolítica, es un trastorno de la queratinización tipo III. En la actualidad el término más adecuado es ictiosis epidermolítica. Se trata de una enfermedad ampollas de herencia autosómica dominante, aunque existen casos aislados que describen herencia autosómica recesiva. Es una patología infrecuente con una incidencia aproximada de 1:100000 a 1:400000. Los genes implicados descritos hasta el momento son la citoqueratina 1 (KRT1) y 10 (KRT10) localizados en el cromosoma 12q13.3 and 17q21.2. El diagnóstico diferencial principal debe hacerse con la ictiosis ampollas de Siemens de herencia autosómica dominante pero las mutaciones se han descrito en el gen de la queratina 2. Hasta la fecha no había sido descrita la mutación que proponemos en nuestro caso con la particularidad de encontrarse en heterocigosis en sangre periférica y homocigosis en la biopsia cutánea

### 4. PRIORIZACIÓN DE INCERTIDUMBRES TERAPÉUTICAS EN ICTIOSIS: ¿QUÉ NECESITAN LOS PACIENTES QUE SE INVESTIGUE PRIMERO?

A. Hernández-Martin<sup>a</sup>, P. Dávila-Seijo<sup>b</sup>, R. de Lucas<sup>c</sup>, E. Baselga<sup>d</sup>, P. Redondo-Bellón<sup>e</sup>, A. Martín-Santiago<sup>f</sup>, J.M. Azaña-Defez<sup>g</sup>, I. González-Viejo<sup>h</sup>, L. Jiménez-Ferres<sup>i</sup>, M.A. González-Enseñat<sup>j</sup>, M.I. Arroyo-Manzanal<sup>k</sup> e I. García-Doval<sup>l</sup>

<sup>a</sup>Departamento de Dermatología. Hospital Infantil del Niño Jesús. Madrid. Fundación Academia Española de Dermatología y Venereología. <sup>b</sup>Dermatology and Venereology Department. Umeå University Hospital. Umeå. Suecia. <sup>c</sup>Departamento de Dermatología. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

<sup>d</sup>Departamento de Dermatología. Hospital Santa Creu y Sant Pau. Barcelona. <sup>e</sup>Departamento de Dermatología. Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona. <sup>f</sup>Departamento de Dermatología. Hospital Son Espases. Palma de Mallorca. <sup>g</sup>Departamento de Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario. Albacete. <sup>h</sup>Departamento de Oftalmología. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. <sup>i</sup>Departamento de Otorrinolaringología. Hospital San Rafael. Madrid. <sup>j</sup>Departamento de Dermatología. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. <sup>k</sup>Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias. Burgos. <sup>l</sup>Unidad de Investigación. Fundación Academia Española de Dermatología y Venereología. Madrid. España.

**Antecedentes:** Las ictiosis congénitas son trastornos de la queratinización hereditarios cuya prevalencia estimada es de 7 casos por millón de habitantes. Una reciente revisión sistemática sobre ensayos clínicos sobre tratamientos de las ictiosis puso de manifiesto que la evidencia científica sobre la efectividad de los mismos es muy escasa.

**Objetivos:** Describir y priorizar las 10 incertidumbres terapéuticas más importantes que comparten pacientes, cuidadores y profesionales que les atienden con el objetivo de promover la investigación en esas áreas.

**Pacientes y métodos:** Se estableció un grupo de trabajo (Priority Setting Partnership o PSP) que incluyó pacientes, cuidadores y profesionales de la salud. Las incertidumbres terapéuticas fueron reunidas de todos estos grupos y priorizadas en un proceso protocolizado según las normas de la James Lind Alliance del Reino Unido.

**Discusión:** En el primer proceso de consulta, se recogieron 690 incertidumbres procedentes de 107 participantes. De entre ellas, los participantes seleccionaron 25 incertidumbres en una segunda encuesta. En una reunión final en la que participaron pacientes, cuidadores y profesionales de la salud se consensuaron las 10 incertidumbres más importantes, que incluyeron dudas sobre los efectos secundarios de los retinoides orales, el agente queratolítico más eficaz, el tratamiento del picor, el cuidado ocular, el manejo neonatal, la prevención de la alopecia, futura terapia génica y el tratamiento de las formas eritrodérmicas de ictiosis. Limitaciones: Es posible que no todos los pacientes, cuidadores y profesionales estén de acuerdo con los temas priorizados.

**Conclusiones:** La priorización de las 10 incertidumbres terapéuticas más importantes puede ayudar a los investigadores y las instituciones financiadoras de la investigación a establecer una agenda de trabajo que satisfaga simultáneamente el interés académico y las necesidades de los pacientes. Esperamos que este estudio estimule la creación de equipos de trabajo que intenten resolver las dudas más importantes sobre el tratamiento de las ictiosis.

### 5. SÍNDROME LEOPARD: DESCRIPCIÓN DE CUATRO CASOS

I. Hernández Aragüés<sup>a</sup>, J. Ruiz Rivero<sup>a</sup>, B. Lozano Masdemont<sup>a</sup>, V. Parra Blanco<sup>b</sup>, J.A. Avilés Izquierdo<sup>a</sup>, R. Suárez Fernández<sup>a</sup> y M. Campos Domínguez<sup>a</sup>

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

**Introducción:** Las rasopatías son un conjunto de enfermedades producidas por mutaciones en la línea germinal a distintos niveles de la vía de las MAP kinasas. Muchas de ellas presentan una serie de manifestaciones clínicas superponibles, con afectación de piel, sistema nervioso central, esqueleto y manifestaciones cardíacas. Una de las rasopatías más frecuentes es el síndrome LEOPARD.

**Material y métodos:** Describimos cuatro casos ilustrativos de síndrome LEOPARD diagnosticados por un mismo servicio de Dermatología a diferentes edades: uno en la lactancia, dos en la adolescencia y otro en la edad adulta. Tres de cuatro casos están confirmados genéticamente.

**Casos clínicos:** Todos los pacientes, tres varones y una mujer, presentaban la característica lentiginosis junto a hipertelorismo ocular, mientras que el resto de alteraciones (cardiológicas, auditivas o neurológicas) fueron variables en cada uno de los casos. Destaca la presencia en uno de los casos de dos tumores de células granulares durante la infancia. También llama la atención en la serie la ausencia de enfermedad cardiológica. En tres de los cuatro casos se detectaron distintas mutaciones en el gen PTPN1.

**Discusión:** El síndrome LEOPARD es un trastorno de herencia autosómica dominante producido fundamentalmente por mutaciones en dominio PTP del gen PTPN11 que determinan una pérdida de función en la actividad catalítica de la proteína SHP-2. Esta proteína pertenece a la vía de las MAP kinasas, fundamental en la regulación de la proliferación, diferenciación y muerte celular. El término LEOPARD es un acrónimo que agrupa las principales manifestaciones clínicas: léntigos, anomalías electrocardiográficas, hipertelorismo ocular, estenosis pulmonar, anomalías genitales, retraso del crecimiento y sordera neurosensorial. También existe un aumento del riesgo de neoplasias. La asociación a tumores de células granulares, aunque excepcional, está recogida en la literatura. El dermatólogo tiene un papel clave en el diagnóstico de este síndrome, ya que a partir de una manifestación cutánea como los léntigos múltiples puede desenmascarar una rasopatía con afectación de múltiples órganos e incremento del riesgo de neoplasias.

## 6. NEUROFIBROMATOSIS SEGMENTARIA: ESTUDIO RETROSPECTIVO DE 44 CASOS PEDIÁTRICOS

I. Vázquez Osorio<sup>a</sup>, A. Hernández Martín<sup>a</sup>, A. Duat<sup>b</sup>, F.J. García Martínez<sup>a</sup>, L. Noguera Morel<sup>a</sup> y A. Torrelo<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Neurología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

**Introducción:** La neurofibromatosis segmentaria (NFS) es una variante de la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) que aparece como resultado de un mosaicismo somático. Se caracteriza por la presencia de las manifestaciones clínicas de la NF1 limitadas a un segmento cutáneo y parece tener un bajo riesgo de complicaciones sistémicas.

**Objetivos:** Caracterización clínica de la NFS en la edad pediátrica, incluyendo manifestaciones cutáneas y prevalencia de hallazgos sistémicos asociados o no a la NF1.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo de 44 niños diagnosticados de NFS en nuestro hospital desde el 1 de enero de 1986 hasta el 31 de septiembre de 2014. Entre las variables analizadas se incluyeron sexo, edad en el momento del diagnóstico, forma clínica de NFS, localización del segmento afectado, coexistencia de otros hallazgos asociados a la NF1, y manifestaciones sistémicas atribuibles o no la forma generalizada de la enfermedad.

**Resultados:** Nuestra serie de pacientes incluyó 24 mujeres y 20 varones, cuya media de edad al diagnóstico fue de 5,5 años. El 95% de los pacientes presentaba lesiones pigmentadas exclusivamente (máculas café con leche (MCCL) y/o efélides). Se observó una hiperpigmentación difusa de base bien delimitada de la piel sana circundante en el 61% de los pacientes. La localización más frecuente fue el tronco (72%), seguido de miembros superiores (11%), miembros inferiores (11%) y cara y cuello (4%). En el 45% de los

pacientes se observaron MCCL fuera del segmento cutáneo afectado; de ellos, el 60% se localizaban en el lado contralateral. El 27% de los pacientes cumplía criterios suficientes de NF1 generalizada, pero no se evidenciaron anomalías oftalmológicas ni neurológicas en ningún caso, ni tampoco alteraciones óseas en ninguno de los 16 niños (36%) en los que se realizó dicha exploración. El seguimiento medio de nuestros pacientes fue de 3,4 años.

**Discusión:** Nuestro estudio incluye la serie pediátrica más larga de NFS publicada hasta el momento. A diferencia de otros trabajos, nuestro trabajo evidencia que, en este grupo de edad, las lesiones pigmentarias (MCCL y efélides) son la forma más frecuente de presentación, particularmente en localización torácica. La presencia de una pigmentación basal en el segmento afectado puede ayudarnos a diferenciar la NFS de otras pigmentaciones lentiginosas o moteadas de distribución segmentaria. La ausencia de anomalías oftalmológicas, óseas y neurológicas en este grupo de pacientes disminuye la posibilidad de complicaciones sistémicas propias de la NF1. No obstante, debemos tener en cuenta que existe un riesgo, aunque bajo, de que los pacientes con NFS tengan descendencia con NF1.

**Conclusiones:** La NFS es una entidad de buen pronóstico en la que debemos limitar la realización de exploraciones complementarias de rutina. A pesar de ello, el periodo de seguimiento es corto de nuestros pacientes es corto y no podemos descartar que, en el transcurso de la vida, aparezcan complicaciones asociadas a la enfermedad.

## 7. EPIDERMOLISIS BULLOSAS HEREDITARIAS: SÍ, HAY ALGO NUEVO QUE PODEMOS HACER

R. de Lucas Laguna, M. Feito Rodríguez, R. Maseda Pedrero, M.J. Escámez, M. de Río y P. Herranz Pinto

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

**Introducción:** Las epidermolisis bullosas hereditarias son genodermatosis en las que se ve afectada la integridad de la piel. Las formas severas comprometen de forma muy importante el desarrollo y la calidad de vida de nuestros pacientes. En la última década los estudios genéticos han revolucionado el diagnóstico y la comprensión de estos procesos. La genética sin duda marcará también un futuro terapéutico cada vez más cercano.

**Caso clínico:** Se exponen las nuevas modalidades terapéuticas para esta enfermedad y nuestra experiencia en cada una de ellas; son especialmente relevantes las siguientes: Terapias avanzadas: terapia génica, ingeniería de tejidos y terapia celular. Tratamientos paliativos: tratamiento con toxina botulínica, nuevos procedimientos de curas y de manejo multidisciplinar.

**Discusión:** La experiencia en EB acumulada durante los últimos años y el trabajo en equipo con los investigadores básicos (CIEMAT) nos hace poder avanzar en el tratamiento de las EB, particularmente de las formas más severas (EBDR). Este trabajo pretende explorar en el nuevo horizonte que sin duda se abrirá en un futuro cada vez más próximo para el tratamiento de muchas de las llamadas enfermedades raras.

## 8. SÍNDROME DE GRISCELLI TIPO 2. PRESENTACIÓN DE DOS CASOS EN UNA MISMA FAMILIA

C. Rodríguez-Caruncho<sup>a</sup>, I. Bielsa<sup>a</sup>, M.T. Fernández-Figueras<sup>b</sup>, K. Arias<sup>c</sup>, C. Rodrigo<sup>c</sup> y C. Ferrándiz<sup>a</sup>

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

**Introducción:** Los síndromes de albinismo parcial o sindrómicos se caracterizan por una coloración plateada del pelo y una hipopig-

mentación variable de piel e iris. Se asocian a inmunodeficiencia, alteraciones neurológicas o ambas.

**Casos clínicos:** Niña de 4 años sin antecedentes patológicos de interés. Ingresó en pediatría por fiebre, neutropenia, parálisis del VI par bilateral y hepatomegalia. Las pruebas complementarias descartaron una etiología infecciosa. La RM mostró una inflamación leptomeníngea difusa. A la exploración destacaba una coloración plateada del pelo, siendo la piel y el iris normales. Al microscopio óptico el pelo mostraba acúmulos irregulares de melanina. Mediante microscopia electrónica se observaron en la biopsia de piel melanosomas inmaduros en los melanocitos y queratinocitos. Se orientó el cuadro como un síndrome de Griscelli tipo 2, asociado a inmunodeficiencia y complicado con un síndrome hemofagocítico. Se confirmó una actividad de células NK reducida y se demostró la mutación en el gen Rab27A. Se inició tratamiento inmunosupresor del síndrome hemofagocítico pese a lo cual la paciente empeoró, desarrollando un estatus convulsivo refractario que requirió ingreso prolongado en UCI, presentando posteriormente secuelas neurológicas. Se objetivó el mismo fenotipo en la hermana de la paciente, de 3 meses, por lo demás asintomática. Se confirmó en esta la misma mutación y se encuentra pendiente de trasplante de médula ósea.

**Discusión:** Los albinismos parciales o sindrómicos son un conjunto de entidades de herencia autosómica recesiva, en los que se encuentran mutados diferentes genes que intervienen en la función lisosomal. El síndrome de Griscelli tipo 2 (SG2) es uno de estos síndromes, producido por la mutación en el gen Rab27A, que se expresa en los melanocitos y linfocitos T y NK. Se caracteriza por una coloración plateada del pelo, con una piel normal o algo más clara y una coloración del iris normal. Se asocia a inmunodeficiencia, que en la mayoría de pacientes se complica con un síndrome hemofagocítico (SH), siendo la principal causa de muerte. La afectación neurológica en el SG2 es secundaria al SH, manifestándose como síntomas meníngeos, parálisis de nervios craneales o convulsiones. El único tratamiento curativo del SG2 es el trasplante de médula ósea, aunque solo previene las secuelas neurológicas si se realiza previamente al desarrollo del SH.

## 9. QUISTES DE MILIUM E HIPOTRICOSIS EN UN LACTANTE

A. Nuño González<sup>a</sup>, R. Muñoz Martínez<sup>a</sup>, M. Gutiérrez Pascual<sup>a</sup>, R. Martín Hernández<sup>b</sup>, J. Sanz Bueno<sup>a</sup>, E. Gallo Gutiérrez<sup>a</sup>, J. Vicente Martín<sup>a</sup>, A. Hernández Martín<sup>c</sup> y E. Sprecher<sup>d</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Rey Juan Carlos. Madrid.

<sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. <sup>c</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Niño Jesús. Madrid. España. <sup>d</sup>Department of Dermatology. Tel Aviv Medical Center. Israel.

**Introducción:** En niños con quistes de milium diseminados asociados a hipotricosis debemos descartar síndromes que se asocian a la aparición de epitelomas basocelulares (EBC) desde una edad temprana<sup>1</sup>. Presentamos el caso de un lactante con esta sintomatología.

**Caso clínico:** Lactante de 5 meses de edad que es traído a nuestra consulta por presentar unas pápulas blanquecinas milimétricas de predominio en cara y tronco pero también en superficies de extensión como codos y rodillas desde el mes de vida compatibles histológicamente con quistes de milium. En la exploración destaca también hipotricosis en el cuero cabelludo y las cejas y la aparición a los 7 meses de edad de unas finas telangiectasias en el dorso nasal, sin alteraciones de la sudoración. Es el primogénito de padres no consanguíneos, sin antecedentes familiares de ninguna patología cutánea y presenta un desarrollo normal para su edad.

**Discusión:** Se han descrito tres síndromes asociados a quistes de milium e hipotricosis y aumento de incidencia de EBC desde la segunda-tercera década de la vida<sup>1</sup>. El síndrome de BDC fue descrito en 1964 y desde entonces se han comunicado más de 20 familias

con esta patología y dos de aparición esporádica, la herencia está ligada al cromosoma X; los pacientes pueden presentar además una atrofodermia en el lugar donde estaban las lesiones, hipohidrosis, atopia, comedones, tricoepiteliomas, hiperpigmentación facial o retraso psicomotor<sup>2</sup>. El síndrome de Rombo se describió en 1981 y cursa además con vasodilatación periférica y cianosis; en este la herencia se ha postulado autosómica dominante ya que puede transmitirse de varón a varón, lo que no ocurre en el síndrome de BDC. Por último, el síndrome de Oley se comunicó por primera vez en 1992; los pacientes cursan con quistes de milium e hipotricosis pero estas lesiones desaparecen en la adolescencia; se piensa que es una variante del BDC pero aún no se ha identificado el gen asociado a esta patología<sup>1,2</sup>. Además de estos tres síndromes hay que tener en cuenta el del hamartoma folicular basaloide generalizado, de herencia autosómica dominante, que presenta también quistes de milium, hipotricosis, pero no tiene aumentada la incidencia de EBC; suelen presentar pápulas del color de la piel o hiperpigmentadas en la cabeza, cara, tronco e incluso pits palmoplantares. Nuestro paciente presenta características en común con todos estos síndromes, la aparición de telangiectasias nos puede hacer pensar en el síndrome de Rombo pero serán la evolución clínica y el estudio genético los que nos den el diagnóstico definitivo.

**Conclusiones:** Ante un niño con quistes de milium e hipotricosis debemos realizar un seguimiento estrecho y evitar la exposición solar ya que este fenotipo puede asociarse al desarrollo de epitelomas basocelulares desde una edad temprana.

## 10. MELANOSIS NEUROCUTÁNEA. CASO CLÍNICO ASOCIADO A MALFORMACIÓN DE DANDY WALKER, MELANOMA Y MUTACIÓN EN GEN NRAS

A. García-Rabasco<sup>a</sup>, F. Browne<sup>a</sup>, C. Moss<sup>a</sup> e I. Colmenero<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Departamento de Dermatología Pediátrica; <sup>b</sup>Departamento de Anatomía Patológica. Birmingham Children's Hospital. Reino Unido.

**Introducción:** Presentamos el caso clínico de una paciente con melanosis neurocutánea asociada a malformación de Dandy Walker que desarrolló un melanoma leptomeníngeo por el que acabó falleciendo a los 2 años de edad.

**Caso clínico:** Paciente nacida a término mediante parto vaginal, que requirió intubación y ventilación con posterior desarrollo de convulsiones perinatales. Presentaba un nevus melanocítico congénito de 10 cm de diámetro en zona sacra asociado a más de 150 satelitosis. La primera resonancia magnética cerebral practicada a los 4 días de vida demostró hidrocefalia, malformación de Dandy Walker y neuromelanocitosis afectando leptomeninges. A los 15 meses de edad desarrolló cuadriparesia secundaria a un tumor espinal que fue reseado y cuya histología confirmó melanoma. El estudio genético de una de las lesiones cutáneas confirmó una mutación heterocigótica en el gen NRAS (Q61K), sin embargo esta mutación no estaba presente en sangre. El estudio citogenético del melanoma demostró pérdidas y ganancias de distintas porciones de los cromosomas 1,2 y 6. Se inició tratamiento con rapamicina y posteriormente con trametinib mediante uso compasivo. Durante las dos primeras semanas de tratamiento con trametinib la paciente obtuvo mejoría clínica de su cuadriparesia, sin embargo, tras este periodo inicial presentó un rápido deterioro neurológico, falleciendo a los 5 meses del diagnóstico de melanoma.

**Discusión:** La melanosis neurocutánea (MNC) se caracteriza por la proliferación de células melánicas en el sistema nervioso central asociada a nevus melanocítico congénito gigante y/o satelitosis cutáneas. Debido a un defecto en el neuroectodermo durante el desarrollo embrológico, se produce un depósito anormal de melanocitos que puede ir asociado a alteraciones cerebrales no melanocíticas como es el caso de la malformación de Dandy Walker. En la actualidad existen múltiples líneas de investigación acerca del origen de

esta patología. Recientemente se ha descubierto que mutaciones psicóticas simples del gen NRAS son responsables de la aparición de las lesiones cutáneas y también cerebrales. Se ha postulado que dicha mutación participaría en el origen de las lesiones tanto melanocíticas como no melanocíticas, y que el fenotipo dependería del momento de la embriogénesis en el que ocurre la mutación. Además, las mutaciones en NRAS aparecen de manera específica en el tejido neuroectodérmico afecto, siendo negativa en sangre periférica y tejidos sanos; lo que permite englobar la MNC dentro de las llamadas "Rasopatías ligadas a mosaicismo somático". Por otra parte, se ha demostrado que la pérdida de heterocigosidad de la mutación está íntimamente vinculada a transformación maligna y por consiguiente al desarrollo de melanoma. Diversos fármacos destinados específicamente a inhibir la vía de las RAS/MAPK han sido administrados a pacientes con melanoma asociado a dicha mutación. Sin embargo, a pesar de los recientes avances en la biología molecular del melanoma y el consecuente desarrollo de nuevas dianas terapéuticas, las opciones de tratamiento siguen siendo limitadas y las tasas de supervivencia muy bajas.

## 11. ENFERMEDADES AMPOLLOSAS NEONATALES: PRESENTACIÓN DE 2 CASOS

C. Jorge-Finnigan, M. Roncero-Riesco, I. Andrés-Ramos, X. Calderón-Castrat, A. Santos-Briz y E. Fernández-López

*Servicio de Dermatología; Servicio de Anatomía Patológica. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca. España.*

**Introducción:** Presentamos dos casos clínicos de enfermedades ampollas en el neonato, uno de Pénfigo Vulgar Neonatal (PVN) y otro de Pénfigo Gestacional Neonatal (PGN). Estos casos subrayan la importancia del reconocimiento de las características clínicas de estas enfermedades y las alternativas diagnósticas disponibles.

**Casos clínicos:** Caso 1: varón de 18 horas de vida que fue remitido para evaluación de lesiones cutáneas presentes desde el nacimiento. Su madre había sido diagnosticada 10 años antes de pénfigo vulgar. La exploración física evidenció erosiones centimétricas con collarete descamativo, sin afectación de mucosas. Se propuso la realización de biopsia cutánea para aclarar el diagnóstico pero sus padres no la autorizaron, por ello se decidió determinar anticuerpos antidesmogleína (anti-Dsg1 y anti-Dsg3) en suero mediante inmunoenzimoanálisis. La positividad de los anti-Dsg3 junto con los hallazgos clínicos y antecedentes maternos, permitió el diagnóstico de Pénfigo Vulgar Neonatal (PVN). Fue dado de alta a los 5 días del nacimiento tras observarse reepitelización casi completa de las lesiones y excelente estado general. Los anticuerpos anti-Dsg3 negativizaron posteriormente. Caso 2: varón que a las 48 horas de vida desarrolló una ampolla tensa en la zona occipital con eritema perilesional. A la exploración física no se evidenciaron lesiones en otras zonas de la piel ni afectación de mucosas. Su madre había sido diagnosticada de pénfigo gestacional un mes antes. En este caso también se propuso la realización de biopsia cutánea pero igualmente fue rechazada. Por ello se determinaron mediante inmunoenzimoanálisis los niveles de anticuerpos anti-BP-180 y anti-BP-230. Las características clínicas, los antecedentes maternos y la positividad para anti-BP-180 posibilitaron el diagnóstico de PGN. La lesión se resolvió mediante tratamiento tópico en unos días.

**Discusión:** La presencia de ampollas o erosiones en el recién nacido deben hacer sospechar la enfermedad ampollosa neonatal cuando la madre presente un diagnóstico previo de ese mismo tipo de enfermedad. En caso de no poderse realizar biopsia cutánea, una alternativa es la determinación de anticuerpos anti-Dsg si se sospecha PVN o de anti-BP en PGN. El hallazgo de niveles elevados (positivos) de anticuerpos en un contexto clínico compatible apoya de forma muy importante el diagnóstico como ocurrió en nuestros casos. En cuanto a la evolución, cabe esperar autorresolución de las lesiones y descenso de los niveles de anticuerpos hasta negativizar.

**Conclusiones:** La orientación diagnóstica de las enfermedades ampollas neonatales debe basarse en las características clínicas. El estudio histológico e inmunofluorescencia son las principales herramientas diagnósticas. La determinación de anticuerpos en suero frente a distintos antígenos de la epidermis puede ser una buena alternativa diagnóstica.

## 12. MANEJO DE PATOLOGÍA NEONATAL DERMATOLÓGICA GRAVE. A PROPÓSITO DE 3 CASOS

T. Martínez Menchón<sup>a</sup>, R. Corbalán Vélez<sup>a</sup>, P. Sanchez-Pedreño Guillén<sup>a</sup>, J. Martínez Escribano<sup>a</sup>, A. Clemente Ruiz de Almirón<sup>a</sup>, A. Clemente Valenciano<sup>a</sup>, M. Lova Navarro<sup>a</sup>, J. Susmozas Sánchez<sup>b</sup>, A. Brea Lamas<sup>b</sup>, J.M. Olivares Rossell<sup>b</sup>, E. Guillén Navarro<sup>c</sup>, B. Ferri Níguez<sup>d</sup> y J. Frías Iniesta<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Neonatología Pediátrica; <sup>c</sup>Servicio de Genética, <sup>d</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. España.

**Introducción:** La presencia de un recién nacido con áreas denudadas es un acontecimiento infrecuente que supone un reto diagnóstico ya que incluye patología infecciosa y genodermatosis (fundamentalmente ictiosis y epidermolisis ampollosa). El manejo de esos primeros días de vida es difícil y necesita de un enfoque multidisciplinario. Describimos 3 casos simultáneos de neonatos con erosiones que coincidieron en el Servicio de Neonatología del HCUVA.

**Casos clínicos:** Presentamos tres neonatos de sexo masculino, sin antecedentes familiares ni personales de interés. El primero de ellos presentaba grandes zonas denudadas en glúteos y miembros inferiores sin afectación mucosa. En el segundo, predominaban grandes áreas denudadas, en especial en tórax, con zonas queratósicas en palmas y plantas. En el tercero se objetivó una piel engrosada, tensa y brillante, con zonas fisuradas y erosionadas en pliegues compatibles con un bebe colodion. En ninguno de ellos se apreció inicialmente la presencia de ampollas. El último caso, debido a la intensidad de la clínica, desarrolló deshidratación hipernatémica grave y signos de sobreinfección que precisaron tratamiento energético. Tanto el primero como el tercer paciente evolucionaron en el tiempo a un fenotipo ictiosiforme, con escamas poligonales junto con erosiones y ampollas.

**Resultados:** Presentamos 2 casos de ictiosis epidermolítica y 1 caso de bebé colodión.

**Conclusiones:** La presencia de un recién nacido con áreas erosivas es un acontecimiento grave e infrecuente. El seguimiento y registro fotográfico de la clínica cutánea de los primeros días de vida es muy importante de cara a un diagnóstico posterior.

## 13. XANTOGRANULOMA JUVENIL CONGÉNITO GIGANTE EN EL MENTÓN

M.R. González Hermosa<sup>a</sup>, A. de Quintana Sancho<sup>a</sup>, V. Velasco Benito<sup>b</sup>, A. Urberuaga Pascual<sup>b</sup> y J. Gardeazabal García<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica; <sup>c</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Cruces. Bizkaia. España.

**Introducción:** El xantogranuloma juvenil (XGJ) es una histiocitosis de células no Langherhans que normalmente se presenta durante la infancia. La variante gigante es muy infrecuente y de aparición congénita o durante los primeros meses de vida.

**Caso clínico:** Niña de 15 días de edad que fue remitida a la consulta por la presencia de una lesión cutánea rojiza, localizada en el mentón, asintomática y presente desde el nacimiento. La paciente había nacido a término en otro centro hospitalario. No había antecedentes familiares de interés. Como antecedentes personales destacaba una tortícolis congénita. Se le había realizado una ecografía músculo-es-

quelética que informaba como primera posibilidad un hemangioma y aconsejaban la realización de una resonancia magnética facial. Además aportaba un estudio analítico en el cual destacaban una alfa-fetoproteína de 1978, 5 ng/mL (0-6) y una enolasa específica neuronal de 20,9 ng/mL (0-18). En la exploración física se apreció una lesión tumoral dura y ulcerada en el centro de 25 x 20 mm de tamaño. En la biopsia cutánea se observó en la dermis superficial y profunda un infiltrado denso de histiocitos espumosos y células gigantes multinucleadas tipo Touton. Con técnicas inmunohistoquímicas los histiocitos mostraron positividad para CD-68 y negatividad para CD-1<sup>a</sup>.

**Discusión:** El xatogranuloma juvenil congénito gigante (XGJ) es una entidad muy poco frecuente. Las lesiones iniciales pueden no tener una apariencia clínica xantomatosa, como es en nuestro caso, dificultando más el diagnóstico correcto. La biopsia, en estos casos, es necesaria para confirmar el diagnóstico. La regresión espontánea entre los 6 meses a los 3 años es la evolución más natural de la mayoría de los casos de XGJ congénito gigante. Se presenta este caso de xatogranuloma juvenil congénito gigante por la presentación clínica inusual.

#### 14. APLASIA CUTIS CONGÉNITA ASOCIADA A FETO PAPIRÁCEO

R. Alcalá<sup>a</sup>, L. Noguera<sup>b</sup>, L. Peretti<sup>c</sup>, M. Larralde<sup>c</sup> y E. Nagore<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Fundación Instituto Valenciano de Oncología. Valencia. <sup>b</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid. España. <sup>c</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Ramos Mejías. Buenos Aires.

**Introducción:** La aplasia cutis congénita (ACC) es un grupo heterogéneo de trastornos caracterizados por la ausencia congénita de piel en un área localizada o generalizada. La asociación de ACC con feto papiráceo ha sido descrita en raras ocasiones. Presentamos una serie de 6 nuevos casos de recién nacidos con aplasia cutis congénita simétrica asociada con la muerte fetal intrauterina de uno de los dos gemelos a finales del primer o principios de segundo trimestre.

**Casos clínicos:** Recogimos en total 6 casos (5 de sexo masculino y 1 femenino). Salvo el tratamiento con antirretrovirales en una de las madres, el resto de antecedentes maternos no tenían interés. La muerte intraútero de uno de los fetos gemelo sucedió entre las 12 y las 16 semanas de gestación. Los defectos cutáneos se presentaron en todos los casos de forma bilateral y simétrica afectando al abdomen y a las extremidades inferiores. Otros hallazgos cutáneos asociados fueron: ACC en cuero cabelludo, distrofia ungueal y dos pacientes presentaron dos quistes dermoides en el macizo craneofacial. Las lesiones se trataron de forma conservadora con tratamiento antibiótico profiláctico y vendajes oclusivos. Durante el seguimiento, en dos niños se detectó un retraso psicomotor moderado a los 2 y 3 años de edad respectivamente. En la RM cerebral realizada se evidenció el hallazgo de una polimicrogiria con heteropía nodular subependimaria mientras que el otro niño presentó una epilepsia focal secundaria a una displasia cortical parietal.

**Discusión:** La ACC asociada a feto papiráceo consiste en la presencia de aplasia cutis congénita en un recién nacido de un embarazo gemelar con feto papiráceo en el segundo trimestre del embarazo. La etiología sigue siendo desconocida. Las lesiones al nacimiento pueden presentarse como erosiones, úlceras o cicatrices atróficas de forma lineal o angulada, muy bien delimitadas y siguiendo una distribución característica afectando de forma bilateral y simétrica a las axilas, los flancos y las extremidades. La presencia de alteraciones de la migración neural y de displasia cortical se han descrito en el síndrome de Adams Oliver pero nunca en la ACC asociada a feto papiráceo. Dado que también son alteraciones del desarrollo, creemos que puede existir una posible asociación causal.

**Conclusiones:** Presentamos 6 nuevos casos de ACC asociada a feto papiráceo, presentando 2 de ellos alteraciones neurológicas no descritas hasta el momento. Aunque el pronóstico es en general favo-

rable, recomendamos un seguimiento neurológico para detectar posibles alteraciones neurológicas asociadas.

#### 15. PLACAS ERITEMATOSAS FOTOINDUCIDAS EN LACTANTE DE 2 MESES DE EDAD

A. Barreiro-Capurro<sup>a</sup>, P. Aguilera<sup>a</sup>, M.A. Vicente<sup>b</sup>, M.A. González-Enseñat<sup>b</sup>, L. Ibáñez<sup>c</sup>, M.A. Clavería<sup>d</sup>, M.M. O'Callaghan<sup>e</sup> y T. Estrach<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Clínic. Universitat de Barcelona. <sup>b</sup>Servicio de Dermatología; <sup>c</sup>Servicio de Endocrinología; <sup>d</sup>Servicio de Otorrinolaringología; <sup>e</sup>Servicio de Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Barcelona. España.

**Introducción:** Los procesos que cursan con fotosensibilidad son poco frecuentes en la infancia y obligan a descartar reacciones frente a agentes exógenos o endógenos, enfermedades mediadas inmunológicamente, dermatosis fotoagravadas y genodermatosis. En la edad pediátrica la importancia de descartar una patología metabólica ó una genodermatosis es vital para prevenir la morbilidad y la mortalidad de dichos cuadros.

**Caso clínico:** Varón de 6 meses de edad, sin antecedentes patológicos ni familiares de interés. Gestación normal, parto a las 38 semanas. No consanguinidad entre los progenitores. Es remitido desde el Hospital Sant Joan de Déu para estudio fotobiológico. Desde los 2 meses de edad presenta eritema y ampollas en zonas fotoexpuestas ante exposición solar mínima, incluso con exposición indirecta. Las lesiones aparecen a las 24-48 horas y persisten más de 3 días. Las exploraciones analíticas con perfil de autoinmunidad, aminoácidos en orina y porfirinas en sangre, orina y heces, resultaron negativas. La historia clínica para determinar algún fármaco o sustancia fotosensibilizante resultó anodina. A la exploración fotobiológica se objetivó una respuesta patológica retardada (48h) para el espectro de UVA y UVB (MED UVB 10,3 mJ/cc, MED UVA 5J/cc con aparición de eritema muy intenso y ampollas). Ante la sospecha de genodermatosis con alteración en la vía de reparación del ADN por excisión de nucleótidos, se realizó estudio genético que demostró mutación en ERCC2 c.2047C/T llegándose al diagnóstico de xeroderma pigmentoso-D.

**Discusión:** El XP es una genodermatosis causada por distintos defectos en la vía de reparación del ADN, por excisión de nucleótidos. Se han descrito 7 grupos de complementación y una variante, siendo el más frecuente el XP-C que cursa con daño actínico precoz e incremento del riesgo de cáncer cutáneo. Las formas de XP-C, XP-E y la variante no cursan con fotosensibilidad. Por el contrario, los pacientes con XP-D presentan fotosensibilidad desde los primeros meses de vida, alteraciones neurológicas, daño actínico precoz e incremento del riesgo de cáncer cutáneo. Queremos destacar la importancia de sospechar dicha patología en casos de fotosensibilidad severa en lactantes, aun cuando no hayan aparecido lesiones de daño actínico con el fin de realizar una correcta y pronta prevención del cáncer cutáneo en dichos pacientes.

#### 16. FOTOSENSIBILIDAD EN LA INFANCIA. PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO

M. Pico<sup>a</sup>, D. Jiménez<sup>a</sup>, A. González<sup>a</sup>, M.A. Romero<sup>a</sup>, M.I. Moreno<sup>b</sup>, D. del Ojo Cordero<sup>a</sup> y J.C. Armario<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Unidad de Dermatología. Hospital Universitario Puerto Real. Universidad de Cádiz. <sup>b</sup>UCG Intercentro Anatomía Patológica Bahía de Cádiz. España.

**Introducción:** La fotosensibilidad se define como una reacción anormal de la piel a una exposición "normal" a la radiación UV o luz visible. Las fotodermatosis son enfermedades que pueden estar producidas o agravadas por energía lumínica. La incidencia de fotodermatosis en la población pediátrica es mucho menor que en adul-

tos. Las patologías por fotosensibilidad en niños abarcan a un grupo diverso de enfermedades; muchas de ellas son el resultado de defectos genéticos o metabólicos, y otras pueden indicar una enfermedad sistémica subyacente. Presentamos el caso clínico de un varón que presentaba desde los primeros años de vida una erupción en zonas fotoexpuestas.

**Caso clínico:** Varón de 10 años saharauí que vive en un campo de refugiados en Tinduf, que acudió a la consulta por la existencia de una erupción localizada en zonas fotoexpuestas, presente desde los primeros años de vida. La biopsia cutánea resultó inespecífica, la analítica sanguínea mostró anemia, neutropenia y eosinofilia, y la analítica de orina no presentó alteraciones destacables. El estudio genético mostró positividad para SLC6A19 confirmando la sospecha clínica de enfermedad de Hartnup.

**Resultados:** El estudio genético realizado y la mejoría clínica del paciente al evitar la exposición solar e introducir un aporte extra de proteínas y suplementos orales de nicotinamida, confirmaron el diagnóstico de enfermedad de Hartnup. En nuestro caso, aunque mantuvimos el tratamiento con los suplementos con nicotinamida, el paciente volvió a empeorar al volver a su lugar de origen y no poder evitar la exposición solar.

**Conclusiones:** El estudio genético es fundamental para confirmar el diagnóstico de enfermedad de Hartnup y otras fotodermatosis. Pero hay que considerar el papel de los factores ambientales que pueden influir en la evolución y pronóstico de la enfermedad.

## 17. SÍNDROME DEL NEVO COMEDONIANO: UN CASO

M.T. López-Giménez<sup>a</sup>, S. Conde<sup>b</sup>, M.J. Calvo<sup>b</sup> y R. Oncins<sup>c</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza. <sup>b</sup>Servicio de Pediatría; <sup>c</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital de Barbastro. Huesca. España.

**Introducción:** El síndrome del nevus comedoniano se caracteriza por la combinación de un nevus comedoniano asociado a defectos oculares, esqueléticos o neurológicos. Presentamos un niño con un nevus comedoniano extenso, catarata congénita, y otras anomalías asociadas.

**Caso clínico:** Varón de 11 meses de edad, con antecedentes de catarata congénita de ojo izquierdo tratada quirúrgicamente. Fue remitido a la consulta de dermatología para evaluación de lesiones cutáneas lineales, presentes desde el nacimiento. A la exploración física se observó una placa de superficie verrugosa en el lado izquierdo de la cara, y extensas colecciones lineales de aperturas foliculares dilatadas con material queratósico, que predominaban en el lado izquierdo del cuerpo. Alternando con estas colecciones lineales de comedones se observaban máculas lineales hipopigmentadas. Un meticuloso examen de la piel reveló comedones aislados en parte derecha del cuerpo y un hoyuelo en la parte izquierda del torso. La extremidad inferior izquierda era más corta. La exploración neurológica detectó escaso retraso psicomotor. La exploración oftalmológica evidenció microftalmia, exotropía y nistagmo. La exploración otorrino-laringológica detectó un quiste de úvula asintomático. La biopsia de piel mostró formaciones elongadas de aspecto infundibular, que contenía queratina dispuesta en láminas.

**Conclusiones:** El nevus comedónico puede presentarse aisladamente como el resto de nevus epidérmicos o en asociación sindrómica (síndrome del nevus comedónico). Por lo tanto, puede representar un marcador de anomalías extracutáneas, sobre todo cuando es extenso.

## 18. ACNÉ BLASCHKO-LINEAR SOBRE HIPOMELANOSIS PREVIA COMO RESULTADO DE UN MOSAICISMO DEL GEN FGFR2

A.I. Lorente Lavirgen<sup>a</sup>, J. Bernabeu Wittel<sup>a</sup>, J.J. Domínguez Cruz<sup>a</sup>, E. Barquero-Sánchez<sup>a</sup>, D. Kiritsi<sup>b</sup>, C. Has<sup>b</sup>, J. Conejo-Mir<sup>a</sup> y R. Happle<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla. España. <sup>b</sup>Departamento de Dermatología. Universidad de Freiburg. Freiburg. Alemania.

**Introducción:** Presentamos el caso de un paciente con lesiones de acné conglobata que se desarrollaron sobre un mosaicismo hipomelanótico previo. Mediante el estudio molecular de las lesiones cutáneas hemos podido determinar una mutación del receptor del factor de crecimiento de fibroblastos FGFR2.

**Material y métodos:** Se trata de un paciente con lesiones lineales hipopigmentadas en cara, tronco y miembros superiores desde su nacimiento. A los 8 años fue diagnosticado de mosaicismo cutáneo sin alteraciones neurológicas. A los 12 años consultó por el desarrollo abrupto de lesiones acnéicas inflamatorias sobre las líneas hipopigmentadas, que respetaban el resto de piel no afectada por la hipomelanosis. Previo consentimiento informado se tomaron biopsias cutáneas de la piel afectada por las lesiones acnéicas y piel sin alteraciones, así como muestras de sangre del paciente y de sus padres. Se extrajo el ADN de las muestras de sangre y de piel realizándose una amplificación y secuenciación del gen FGFR2 (NM\_000141.4, NC\_000010.11). El ADN preparado se amplificó y se procedió a la secuenciación del exón 4 del FGFR2. El estudio genético fue aprobado por el Comité de Ética de la Universidad de Freiburg y se realizó siguiendo las indicaciones de la Declaración de Helsinki.

**Resultados:** Utilizando disección láser microscópica se identificó una mutación p.Pro253Arg en heterocigosis y homocigosis solo en el ADN derivado de los queratinocitos y las células periinfundibulares. Esta mutación no se encontró en las células de la sangre, linfocitos, sebocitos, o dermis perilesional del paciente ni de sus familiares.

**Discusión:** El acné es uno de los trastornos más comunes de la piel, y en su patogénesis participan múltiples factores. Las mutaciones del gen del FGFR2 se han asociado a multitud de desórdenes esqueléticos y cutáneos, así como a distintos tipos de tumores. El síndrome de Apert, por ejemplo, está provocado por mutaciones autosómicas dominantes del FGFR2. Estos pacientes suelen presentar alteraciones esqueléticas y dentales, así como acné inflamatorio severo. Existen dos casos publicados de pacientes con síndrome de Apert y acné lineal similar al descrito en nuestro caso, en ambos se encontraron mutaciones del FGFR2, p.Ser252Trp en heterocigosis en la piel lesionada. Nuestro hallazgo apoya el papel de las mutaciones somáticas del gen FGFR2 en queratinocitos epidérmicos en el desarrollo de acné y puede representar una nueva diana terapéutica en el tratamiento de esta enfermedad.

## 19. MÚLTIPLES NEVUS DE CABELLO LANOSO Y NEVUS EPIDÉRMICOS EN UN MISMO PACIENTE

O. López-Barrantes<sup>a</sup>, C. Rubio<sup>a</sup>, T. Sanz<sup>a</sup>, S. Salinas<sup>b</sup>, F. Pinedo<sup>c</sup> y R.M. Díaz<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Infanta Sofía. San Sebastián de los Reyes. Madrid. <sup>c</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Madrid. España.

**Introducción:** Presentamos el caso de un niño con múltiples lesiones névicas en cuero cabelludo, con pelo de características diferentes al resto del cuero cabelludo, así como múltiples lesiones cutáneas, tanto en la base de las zonas con pelo alterado como en otras localizaciones de cara y cuello.

**Caso clínico:** Varón de 13 años con historial de asma y dermatitis atópica, sin antecedentes familiares de interés, que consulta por lesiones múltiples, congénitas, asintomáticas, en cuero cabelludo, asociado a otras lesiones de aspecto más lineal (blaschkoide) que se distribuyen en el lateral izquierdo del cuello, en el mentón y además en la base de todas las lesiones del cuero cabelludo, con hiperpigmentación tenue y una superficie cutánea que han notado que se va engrosando en los últimos meses, con tacto algo aterciopelado y

en algunas zonas más verrucoso. A la exploración las áreas de pelo alterado presentan una base epidérmica de aspecto verrucoso, marrón claro y en zonas algo eritematoso, no descamativo, el pelo que surge de esas zonas bien delimitadas es completamente diferente al resto, más rizado y de tacto distinto, más rugoso, piloerectión negativa, sin alteraciones en la densidad de folículos de esas zonas. Las lesiones lineales se distribuyen en las zonas mencionadas, en forma blaschoide, con superficie parduzca ligeramente engrosada. Se toma muestra del pelo para tricograma con resultado de dos poblaciones de cabellos, unos lisos y otros con grosor variable, en parte adelgazados y con rotaciones sobre su eje en 180°, hallazgos no específicos pero sí compatibles con nevus de cabello lanoso. También se toma muestra de biopsia de la piel subyacente de estos nevus pilares, encontrando hallazgos compatibles con nevus epidérmico verrucoso. Como estudios complementarios para descartar otras patologías asociadas el paciente es valorado cardiológica, neurológica y oftalmológicamente, no encontrando alteraciones. También se realiza una serie ósea que no detecta patología alguna.

**Discusión:** El nevus de cabello lanoso es una entidad congénita no hereditaria, que hasta en un 50% de los casos puede presentarse asociada a un nevus epidérmico de la misma área o en el polo cefálico en general. Pueden existir otras asociaciones sistémicas, fundamentalmente oculares (cataratas, alteraciones retinianas...), retraso del crecimiento, alteraciones del habla o alteraciones dentarias. Se trata de una entidad infrecuente, de fisiopatología desconocida, con pocos casos reportados en la literatura, para la que no existe tratamiento y que perdura a lo largo de la vida. Es importante, en los casos asociados con nevus epidérmico, sobre todo si este es extenso, poder descartar precozmente otras alteraciones asociadas. Presentamos un nuevo caso, peculiar por su forma de presentación múltiple, tanto de uno como otro trastorno, y especial por la presencia de nevus epidérmico coexistiendo íntimamente en la misma localización que los trastornos del pelo.

## 20. ANGIOMA EN PENACHO CONGÉNITO

M. Feito<sup>a</sup>, A. Sánchez-Orta<sup>a</sup>, R. de Lucas<sup>a</sup>, E. Ruiz-Bravo Burguillos<sup>b</sup>, J.C. López-Gutiérrez<sup>c</sup>, E. Baselga<sup>d</sup>, A.M. Victoria-Martínez<sup>e</sup>, M. Campos<sup>f</sup>, I. Hernández-Aragües<sup>f</sup>, A. Hernández<sup>g</sup>, J. Sánchez-Gómez<sup>h</sup>, A. Vera<sup>i</sup>, G. Garnacho<sup>j</sup>, J. Bernabeu<sup>k</sup>, A. Vicente<sup>l</sup> y L. Requena<sup>m</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica; <sup>c</sup>Servicio de Cirugía Plástica Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. <sup>d</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. <sup>e</sup>Consorcio Hospital General Universitario de Valencia. <sup>f</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Gregorio Marañón. Madrid. <sup>g</sup>Servicio de Dermatología; <sup>h</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Niño Jesús. Madrid. <sup>i</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Materno-Infantil. Málaga. <sup>j</sup>Hospital Reina Sofía. Córdoba. <sup>k</sup>Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. <sup>l</sup>Hospital Sant Joan de Deu. Barcelona. <sup>m</sup>Servicio de Dermatología. Fundación Jiménez Díaz. Madrid. España.

**Introducción:** El angioma en penacho (AP) es un tumor benigno poco frecuente, típico de la infancia, que en la mayoría de los casos se presenta antes de los 5 años. Más raramente son congénitos o manifiestos claramente al nacimiento (15%) o aparecen en la edad adulta, bien asociados al embarazo o en el contexto de trasplante de órgano sólido. Los AP congénitos no parecen diferir de los adquiridos en cuanto a su apariencia clínica e histológica. Sin embargo, su comportamiento evolutivo no es fácil de predecir, debido a la escasez de casos descritos y su curso variable. La actitud terapéutica tampoco ha sido protocolizada y es diferente según el tamaño, la alteración estética o funcional o la presencia de síntomas o coagulopatía.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo que incluye todos los pacientes diagnosticados de angioma en penacho congénito en los diferentes centros incluidos en el estudio.

**Resultados:** Se presentarán las características clínicas e histológicas, inmunohistoquímicas, evolución y tratamiento recibido por los pacientes diagnosticados de dicho tumor. Además, se revisará la literatura más reciente sobre AP congénitos publicada hasta el momento.

**Discusión:** Por lo general, el pronóstico de los angiomas en penacho congénitos es bueno, con alta probabilidad de regresar espontáneamente o con tratamiento, siendo las complicaciones graves poco habituales. Sin embargo, y aunque de forma poco frecuente, se ha descrito que hasta en el 10% de los casos puede asociarse al síndrome de Kasabach-Merritt. Su aparición parece estar relacionada con la expresión de antígenos de endotelio linfático como la podoplanina (evidente mediante la tinción del endotelio con el marcador D2-40), así como otros marcadores de endotelio linfático como LYVE1 y PROX1. La presencia o ausencia de síntomas o coagulopatía, entre otros, justifica desde la actitud expectante con observación y vigilancia periódica, al tratamiento con AAS sola o asociada a ticlopidina, corticoterapia, cirugía o propranolol.

## 21. LESIONES VASCULARES MULTIFOCALES RÁPIDAMENTE INVOLUTIVAS EN UN NEONATO: ¿CUÁL ES SU DIAGNOSTICO?

E. Jubert<sup>a</sup>, A. Martín-Santiago<sup>a</sup>, C. Saus<sup>b</sup>, A. Bauza<sup>a</sup>, N. Knöpfel<sup>a</sup>, M. Escudero<sup>a</sup> y L. Requena<sup>c</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Son Espases. Palma de Mallorca. <sup>c</sup>Servicio de Dermatología. Fundación Jiménez Díaz. Madrid. España.

**Introducción:** El diagnóstico diferencial de un recién nacido con lesiones de aspecto vascular multifocales incluye distintas entidades englobadas en el conocido *blue berry muffin baby*. Entre ellas se encuentran los hemangiomas infantiles (HI). Estos se caracterizan por un rápido crecimiento posnatal, se estabilizan a los 6-12 meses y regresan durante los primeros años de vida. Generalmente el diagnóstico es clínico. Si hay dudas es útil la biopsia y la tinción con Glut-1. Aproximadamente un 16% de los pacientes con más de 5 HI asocian hemangiomas hepáticos, generalmente de evolución benigna. Presentamos un caso raro sugestivo de HI múltiples, asociados a alguna pústula, que a las 3 semanas de vida habían autoinvolucionado.

**Caso clínico:** Recién nacida a término, primera hija de padres sanos, con antecedentes de tumor placentario detectado a las 32 semanas de gestación, que regresó antes del parto. A las 2 semanas de vida fue valorada por aparición, entre los 4 y los 10 días de edad, de pápulas múltiples de aspecto vascular. La exploración cutánea mostró > 6 pápulas rojizas de 1-4 mm que blanqueaban a la vitropresión en cabeza, glúteos y extremidades, una lesión necrótica en frente y otra pustulosa en la planta del pie. Todas las lesiones regresaron completamente durante la siguiente semana. Las serologías de VEB y TORCH fueron negativas. Las ecografías abdominal, cerebral y cardíaca fueron normales. El estudio histológico evidenció una proliferación vascular dérmica sin atipia ni infiltrado linfocitario, WT1 positiva, con tinción focal y débil para Glut-1, podoplanina y Lyve-1 negativa. No se estudió la placenta.

**Discusión:** Se comentará el diagnóstico diferencial clínico-histológico ante lesiones vasculares o de aspecto vascular múltiples en un recién nacido: HI, RICH, síndrome MC-MAV, linfangioendoteliomatosis multifocal, pseudoangiomatosis eruptiva, granulomas piógenos, mgV o síndrome de Bean. La presencia de pústulas se ha descrito en la histiocitosis cefálica benigna y excepcionalmente en el RICH. En este caso la positividad débil de Glut-1 fue motivo de confusión y discusión. Desconocemos si esa débil positividad podría relacionarse con la rápida involución de las lesiones y apoyaría al diagnóstico de HI multifocales, o si entidades como la pseudoangiomatosis eruptiva u otros procesos reactivos podrían tener positividad para este marcador inmunohistoquímico.

## 22. IMPACTO DEL USO DEL TIMOLOL TÓPICO EN EL MANEJO CLÍNICO DE LOS HEMANGIOMAS INFANTILES

E. Baquero-Sánchez, J. Bernabéu-Wittel, J.J. Domínguez Cruz, A.I. Lorente-Lavirgen y J. Conejo Mir

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

**Introducción:** Los hemangiomas infantiles (HI) son los tumores benignos más frecuentes de la infancia. Si bien la mayoría son asintomáticos, un 10-20% presentan complicaciones durante la fase proliferativa y más del 25% producen secuelas. La introducción de los fármacos betabloqueantes en el espectro terapéutico de los HI ha supuesto una revolución, mejorando el pronóstico de estos pacientes. Recientemente se han publicado diversos estudios poniendo de manifiesto la utilidad del timolol tópico en el manejo de HI superficiales no complicados, aunque ninguno dirigido a demostrar la utilidad clínica real de este fármaco en cuanto a disminución de la tasa de complicaciones, secuelas y complejidad terapéutica requerida.

**Objetivos:** Analizar la efectividad clínica del tratamiento con timolol tópico en pacientes con HI, teniendo en cuenta la morbilidad (complicaciones y secuelas) y la complejidad terapéutica requerida.

**Material y métodos:** Estudio de intervención sanitaria cuasiexperimental antes y después. Se incluyeron todos los pacientes diagnosticados de HI atendidos en la consulta de dermatología pediátrica del H.U. Virgen del Rocío entre el 1 de junio de 2008 y el 31 de diciembre de 2013 tratados con timolol tópico (brazo de intervención) o nunca tratados con dicha medicación (brazo control).

**Resultados:** Se incluyeron un total de 336 pacientes con 467 HI. El 67,2% fueron niñas. En cuanto a profundidad, los HI más frecuentes fueron los superficiales (51,4%), seguido de los mixtos (40,3%) y profundos (8,3%). Respecto a distribución los más frecuentes fueron los focales (91,0%) frente a los segmentarios (5,3%) e indeterminados (3,6%). La localización más frecuente en todos los tipos fue cabeza y cuello. El 50,9% (171 pacientes) recibió tratamiento con timolol. Los HI tratados con timolol tópico iniciaron la fase de involución 2,6 meses antes que los que no recibieron ( $p = 0,001$ ). Un 12,3% de los HI tratados con timolol presentaron complicaciones frente al 21,8% en el grupo sin timolol ( $p = 0,020$ ). El porcentaje de secuelas en el grupo con timolol fue del 35% frente al 62% en el brazo sin timolol ( $p < 0,001$ ), disminuyendo en el primero todos los tipos de secuelas, pero sobre todo las telangiectasias superficiales ( $p = 0,002$ ). El timolol tópico se comportó como factor protector de aparición de complicaciones (RR 0,56; IC 95% 0,34-0,92) y secuelas (RR 0,32; IC95% 0,44-0,71) con un NNT para las secuelas de 4. Con respecto a la complejidad terapéutica requerida, los pacientes incluidos en el brazo timolol requirieron además laserterapia en un 0,6% y ninguno cirugía, frente al 11,5 y 8,5% respectivamente que requirieron dichas terapias en el brazo control ( $p < 0,001$ ); mientras que el propranolol se empleó de forma similar en ambos brazos, sin que se encontraran diferencias estadísticamente significativas entre los grupos. Sólo 3 pacientes tratados con timolol tópico (1,7%) presentaron reacciones locales leves.

**Conclusiones:** El timolol maleato tópico es un fármaco seguro que se comporta como factor protector de aparición de complicaciones y secuelas en pacientes con HI y reduce la necesidad de tratamientos invasivos (cirugía y láser).

## 23. MALFORMACIONES VASCULARES CON SOBRECRECIMIENTO: ESTUDIO RETROSPECTIVO DE 14 PACIENTES

N. Vargas-Navia<sup>a</sup>, E. Baselga<sup>a</sup>, E. Roe Crespo<sup>a</sup>, M. de Juan<sup>b</sup>, R. Guerrero<sup>b</sup>, J. Romero<sup>c,d</sup>, L. Soria<sup>c,d</sup> y L. Puig<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Radiología; <sup>c</sup>Servicio de Cirugía Vasculare; <sup>d</sup>Servicio de Traumatología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Universitat Autònoma de Barcelona. Barcelona. España.

**Introducción:** Algunos pacientes con malformaciones vasculares pueden asociar un sobrecrecimiento de tejidos blandos y/u óseos constituyendo un grupo heterogéneo de síndromes. El diagnóstico de estos síndromes de sobrecrecimiento representa un reto por el solapamiento de los hallazgos clínicos. Los estudios genéticos están permitiendo comprender y clasificar mejor estas entidades. Así, hoy se sabe que el síndrome de Klippel-Trenaunay (KTS), CLOVES, la malformación vascular fibroadiposa (FAVA) y el síndrome macrocefalia-malformación capilar (M-MC) son manifestaciones fenotípicas de las mutaciones somáticas en mosaico del PIK3CA; el síndrome de Bannayan-Ruvalcaba y el síndrome de Cowden están causados por mutaciones en el gen PTEN; la malformación capilar con malformación arteriovenosa (MC-MAV) y el síndrome de Parkes Weber se han asociado a mutaciones en el gen RASA-1. Existen sin embargo algunos pacientes que no cumplen criterios para ser clasificados dentro de estos síndromes de sobrecrecimiento, como es el caso de las malformaciones capilares difusas con sobrecrecimiento (DCMO) que no se asocian a complicaciones mayores. El conocimiento de las características clínicas de estas entidades es importante para una mejor clasificación y manejo de estos pacientes.

**Objetivos:** Describir las características clínicas y clasificar una serie de pacientes con malformaciones vasculares y sobrecrecimiento atendidos en una unidad de referencia de malformaciones vasculares.

**Métodos:** Se realizó un estudio retrospectivo descriptivo, empleando la base de datos de la Clínica de Dermatología Pediátrica y del Comité de Malformaciones Vasculares del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, entre enero de 2005 y noviembre de 2014. Se seleccionaron solo aquellos pacientes con malformaciones vasculares que se asociaban a sobrecrecimiento. Todos los pacientes fueron evaluados por un grupo interdisciplinario. Se revisó la historia clínica y las fotografías de cada uno de los pacientes, recogiendo toda la información siguiente: edad, sexo, antecedentes familiares, apariencia y localización de la(s) lesión(es), presencia de macrocefalia, alteraciones musculoesqueléticas, y/o alteraciones neurológicas. De igual forma se revisaron todos los hallazgos radiológicos y tratamientos realizados. Con toda la información recogida se realizó una clasificación diagnóstica de los pacientes. Se extrajo DNA de sangre periférica y /o de tejido en 6 pacientes.

**Resultados:** En total se pudo recoger información de 14 pacientes (10 hembras y 4 varones), con una edad promedio de 13,14 años en el momento de recoger la información. Teniendo en cuenta las características clínicas y radiológicas se efectuó la siguiente clasificación diagnóstica: DCMO, 6 pacientes (42,8%); KTS, 6 pacientes (42,8%), M-MC, 1 paciente (7,15%), y 1 paciente fue catalogado como no clasificable. Las lesiones estaban localizadas principalmente en las extremidades inferiores, y 13/14 se observó una afectación unilateral. Tres pacientes presentaban alteraciones digitales (21,42%). Dos pacientes presentaban alteración en el desarrollo del lenguaje (14,28%). Los resultados completos de los estudios genéticos de nuestros pacientes se hallan aún pendientes.

**Conclusiones:** Presentamos una serie de pacientes con malformaciones vasculares asociadas a sobrecrecimiento atendidos en una unidad de referencia. La mayoría de los casos (85%) correspondió a KTS o DCMO. Queremos resaltar la importancia del estudio, clasificación y seguimiento de estos pacientes por equipos multidisciplinares englobados en unidades de referencia.

## 24. LINFOMA ANAPLÁSICO DE CÉLULAS GRANDES SISTÉMICO ALK+ CON PRESENTACIÓN CUTÁNEA Y MEDIASTÍNICA

I. González<sup>a</sup>, F. de León<sup>a</sup>, I. Marín<sup>a</sup>, P. Hispán<sup>a</sup>, L. Berbegal<sup>a</sup>, A. Bouret<sup>a</sup>, M. Blanes<sup>a</sup>, M.T. Martínez-Miravete<sup>b</sup> e I. Betllloch<sup>a</sup>

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

**Introducción:** El linfoma anaplásico de células grandes (LACG) es una entidad rara en la infancia, aunque representa entre el 10 y el

30% de todos los linfomas de la edad pediátrica. Está incluido dentro de los linfomas no Hodgkin de células T y se distinguen dos subtipos: el LACG cutáneo primario y el LACG sistémico. Dentro de los LACG sistémicos se establecen dos subtipos: ALK+ y ALK-, según la expresividad de este marcador en el estudio inmunohistoquímico. Este rasgo marca diferencias cruciales en cuanto a comportamiento clínico, pronóstico y tratamiento de la enfermedad. Presentamos un caso de LACG sistémico ALK+ de presentación cutánea y mediastínica.

**Caso clínico:** Lactante varón de 21 meses, sin antecedentes familiares ni personales relevantes que ingresó en pediatría por neumonía de lóbulo medio derecho de evolución tórpida, acompañada de lesiones cutáneas y picos febriles recurrentes pese a tratamiento antibiótico. A la exploración se objetivaron unas pápulas eritematosas bien delimitadas en ingles, pubis, cuello y tronco. Se realizó biopsia de una de ellas que mostró un infiltrado en dermis superficial y profunda de morfología histiocitoide con núcleos arriñonados polilobulados y nucléolos prominentes; positivas para CD68 y negativas para S-100 y CD20. Ante la persistencia de la fiebre y al objetivar hepatoesplenomegalia se realizó estudio de sangre periférica que mostró células atípicas de la estirpe linfocitaria. Este hecho no se perpetuó en sucesivas muestras. Los estudios microbiológicos fueron negativos, salvo la serología para *Chlamydia pneumoniae*. Fue dado de alta al remitir la fiebre, quedando pendiente del estudio inmunohistoquímico de la biopsia cutánea. A los 20 días tras el alta presentó cuadro de taquipnea importante y mal estado general, haciéndose evidente en la radiografía de tórax un aumento del índice cardiotorácico que justificó un ecocardiograma urgente. En el mismo se puso de manifiesto un derrame pericárdico masivo con taponamiento cardíaco, que precisó drenaje torácico con buena evolución clínica posterior. Finalmente, el estudio inmunohistoquímico de la muestra cutánea demostró positividad de las células que constituían el infiltrado dérmico para marcadores linfoides T (CD34, CD4 y CD8) y positividad intensa para CD30 y ALK. En la muestra de líquido pericárdico se observó una celularidad polimorfa con presencia de células atípicas de la estirpe linfoide. En base a los hallazgos clínicos, histológicos e inmunohistoquímicos obtenidos, se estableció el diagnóstico de Linfoma anaplásico de células grandes sistémico ALK+. El paciente sigue tratamiento quimioterápico con evolución favorable.

**Conclusiones:** Por definición, el LACG sistémico ALK+ presenta en su genotipo la traslocación t(2,5) (p23;q35), que da lugar a la sobreexpresión de una proteína quimérica (NPM-ALK). Este subtipo de LACG se caracteriza a su vez por su predilección por el sexo masculino, su aparición a edades tempranas y su buen pronóstico, a diferencia del subtipo ALK- y de la forma cutánea primaria. La distinción entre ambos supone un reto clínico e histopatológico, crucial para el manejo clínico y terapéutico de los pacientes.

## 25. TUMORES DE PRESENTACIÓN CUTÁNEA EN EDAD PEDIÁTRICA

A. Allende García<sup>a</sup>, I. Escandell González<sup>a</sup>, D. Ayala Alcázar<sup>a</sup>, J.M. Martín Hernández<sup>a</sup>, C. Monteagudo Castro<sup>b</sup> y E. Jordá Cuevas<sup>a</sup>

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

**Introducción:** Los tumores de presentación cutánea en la edad pediátrica plantean un desafío diagnóstico-terapéutico en la práctica clínica diaria de nuestra especialidad.

**Casos clínicos:** Caso 1: neonato de 1 día de edad que presenta desde el nacimiento una lesión en dorso de mano izquierda de aspecto tumoral, con bordes sobreelevados eritematovioláceos y ulceración central. La ecografía descarta lesión de origen vascular. Se lleva a cabo una biopsia compatible con miofibromatosis congénita. El estudio de extensión descarta afectación extracutánea. El paciente presenta a los 3 meses una disminución progresiva del tamaño de la

lesión. Caso 2: lactante de 1 semana que presenta desde el nacimiento una lesión supramamilar izquierda. Observamos una lesión de aspecto tumoral, de 5 cm de diámetro, indurada y con un área de ulceración en superficie cubierta por serocostra. Se solicita una ecografía descartando origen vascular y se realiza una biopsia compatible con leiomioma cutáneo, por lo que se lleva a cabo la exéresis completa de la lesión. En el análisis histopatológico se observa un nuevo componente no visualizado en la primera biopsia que hace compatible el diagnóstico con miofibromatosis congénita. Se descarta afectación visceral. Caso 3: lactante de 5 semanas que acude a nuestro Servicio derivada desde otro centro, para valoración de una lesión en miembro inferior derecho presente desde el nacimiento con crecimiento progresivo, con sospecha clínica y ecográfica de hemangioma profundo. A la exploración presenta una masa firme, que mide aproximadamente 5 x 4 cm de diámetro, aparentemente bien delimitada. La piel suprayacente está conservada, presentando algunos capilares finos de aspecto venoso. Solicitamos una nueva ecografía donde se recomienda biopsia de la lesión, tras lo cual se diagnostica de rabdomiosarcoma sólido alveolar PAX7/FHXR positivo. La paciente recibe varios ciclos de quimioterapia, e incluso se le realiza una amputación infracondilea del miembro, pero finalmente fallece tras el desarrollo de múltiples metástasis.

**Discusión:** El rabdomiosarcoma es el tumor de partes blandas más frecuente en la población pediátrica. Su presentación clínica es variable y depende de su localización. La mayoría de los que aparecen en extremidades se presentan como masas de crecimiento rápido progresivo. Hay que hacer el diagnóstico diferencial con hemangiomas, hemangiolinfangomas, neuroblastomas, miofibromatosis y otros sarcomas de partes blandas. La miofibromatosis infantil es el tumor fibroso más frecuente de la infancia. Es un trastorno mesenquimal que puede presentarse en forma de tumores solitarios o múltiples y que frecuentemente aparece de forma congénita. En la mayoría de los casos afecta solo a la piel, lo que generalmente conlleva un buen pronóstico, pero puede haber también un compromiso de tejidos blandos, huesos y vísceras.

**Conclusiones:** Los tumores en los neonatos tienen formas de presentación muy variables; por lo tanto, el diagnóstico diferencial clínico que debemos plantearnos es extenso, ya que puede tratarse desde una lesión benigna como un hemangioma hasta un tumor maligno con alta tasa de mortalidad como un rabdomiosarcoma. Existen tumores, sin embargo, que a pesar de su apariencia clínica agresiva tienen buen pronóstico e incluso regresan espontáneamente, como la miofibromatosis infantil, por lo que es importante realizar un buen diagnóstico con el fin de evitar el uso de técnicas diagnósticas terapéuticas agresivas.

## 26. ERITEMA PERNIO CON NECROSIS Y NEUMOPATÍA INTERSTICIAL: CLAVES DE UN NUEVO SÍNDROME AUTOINFLAMATORIO VASCULOPÁTICO (SÍNDROME SAVI)

F.A. Gemigniani-Antillo<sup>a</sup>, M.C. Juárez-Dobjanschi<sup>a</sup>, C. Modesto-Caballero<sup>b</sup>, A. Moreno-Galdo<sup>c</sup>, O. Segarra-Cantón<sup>c</sup>, B. Ferrer-Fábrega<sup>d</sup>, J.I. Aróstegui<sup>e</sup> y V. García-Patos<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Reumatología; <sup>c</sup>Servicio de Neumología Pediátrica-Patológica. Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona. <sup>d</sup>Servicio de Inmunología-CDB. Unidad de Enfermedades Autoinflamatorias. Hospital Clínic. Barcelona. <sup>e</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona.

**Introducción:** Presentamos el caso de un lactante varón con lesiones cutáneas de eritema pernio en cara y extremidades desde los primeros meses de vida, desencadenadas por el frío, asociadas a un cuadro sistémico caracterizado por neumopatía grave y elevación constante de marcadores inflamatorios, cuyo diagnóstico pudo establecerse tras la caracterización y publicación en agosto de 2014 de un nuevo síndrome autoinflamatorio.

**Caso clínico:** En abril de 2009 un varón de 14 meses fue remitido a dermatología para valorar lesiones en la cara y los pabellones auriculares relacionadas con la exposición al frío, especialmente con elevada humedad ambiental. Como antecedentes tenía una neumopatía intersticial grave desde los primeros meses de vida, intolerancia digestiva que precisó alimentación por sonda nasogástrica y retraso pondoestatural. Al examen físico presentaba placas eritematovioláceas y descamativas en ambas mejillas, pabellones auriculares y punta nasal, con lesiones similares acompañadas de costras y necrosis en las extremidades. El estudio analítico mostraba anemia, elevación mantenida de reactantes de fase aguda, elevación discreta de transaminasas, anticuerpos antinucleares, anticitoplasmáticos, anticardiolipina y anti- $\beta_2$  glicoproteína. La biopsia cutánea mostró imágenes de degeneración vacuolar de la capa basal, queratinocitos necróticos, cariorrexis en las papilas dérmicas e infiltrados linfocitocarios perivasculares en dermis superficial y media, con algunos polinucleares, cariorrexis, extravasación de hematíes y necrosis fibrinoide focal. Los estudios genéticos para enfermedades autoinflamatorias conocidas (FMF, CIAS, DIRA, HIDS, Blau) fueron normales. Frente a la sospecha de un cuadro de origen autoinmunitario (lupus eritematoso sistémico con chilblaid lupus) se prescribieron diversos tratamientos inmunosupresores (azatioprina, micofenolato mofetil, tacrolimus, gammaglobulinas y corticoides) y biológicos (anakinra), con respuestas clínicas parciales y sin llegar a controlar los signos de inflamación sistémica. Tras la publicación aparecida en NEJM en agosto de 2014 se pudo demostrar que el paciente tenía una mutación en el gen TMEM173, que codifica la proteína STING (*stimulator of interferon genes*).

**Discusión:** La vasculopatía de inicio en la infancia asociada a la proteína STING o síndrome de SAVI (STING-associated vasculopathy with onset in infancy) es una nueva entidad dentro de los síndromes autoinflamatorios. Al igual que la deficiencia de adenosin deaminasa 2 (ADA2) el sustrato histológico sería una vasculopatía. Clínicamente se caracteriza por la aparición temprana de un cuadro inflamatorio sistémico y una erupción perniosisiforme en mejillas, nariz, pabellones auriculares y zonas distales de extremidades con tendencia a la necrosis y con claro empeoramiento ante el frío. El cuadro sistémico se caracteriza por el compromiso pulmonar (neumopatía intersticial y adenopatías parahiliares) junto con fiebre, elevación de parámetros inflamatorios séricos y positividad de autoanticuerpos. El estudio dermatopatológico muestra vasculitis leucocitoclástica y/o microangiopatía trombótica. La mutación en el gen TMEM173 conduce a una hipersecreción de interferón  $\beta$ . Los tratamientos inmunosupresores e incluso biológicos anti-IL1 no han mostrado ser completamente efectivos en esta nueva "interferonopatía". Actualmente está en marcha un ensayo clínico con un inhibidor de la proteína JAK, implicada en la vía de señalización del interferón  $\beta$ , que el paciente está pendiente de iniciar.

## 27. PIODERMA GANGRENOSO IDIOPÁTICO

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

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

**Introducción:** El pioderma gangrenoso forma parte del espectro de las dermatosis neutrofilicas y se asocia hasta en un 50% de los casos a una enfermedad sistémica subyacente. Suele afectar a las edades medias de la vida, siendo excepcional en la infancia.

**Caso clínico:** Varón de 2 años, sin antecedentes familiares ni personales de interés, que a los 15 meses de vida presentó una lesión ulcerada sobre elevada en la pierna izquierda que se orientó como ectima contagioso en el contexto de una infección intercurrente. Recibió tratamiento con amoxicilina-clavulánico oral y mupirocina

tópica. Con posterioridad aparecieron lesiones similares que se autolimitaban dejando lesiones hipocrómicas residuales. A los 23 meses de edad acuden de urgencias por la aparición súbita de una úlcera en glúteo derecho de unas tres semanas de evolución. Con la sospecha de ectima se realizaron: cultivo bacteriano del exudado con resultado negativo y analítica con discreta eosinofilia. Se repitió el mismo tratamiento sin objetivarse mejoría a los cinco días. A la exploración física presentaba múltiples lesiones cutáneas pustulosas localizadas en el lóbulo auricular derecho, el antebrazo izquierdo, los dedos pulgares de ambas manos, el cuello y las piernas. En la nalga derecha se observó una úlcera de bordes sobre elevados de unos 3 cm de diámetro. No se acompañaba de fiebre ni de síntomas sistémicos. La biopsia de piel fue compatible con pioderma gangrenoso. El paciente fue inicialmente tratado con corticoides orales, pero necesitó ciclosporina oral (4,5 mg/kg/día) para conseguir un buen control de las lesiones cutáneas.

**Discusión:** El pioderma gangrenoso es raro en niños y muy poco frecuente por debajo de los tres años. Su causa es desconocida, pero se ha asociado a diversas entidades, entre ellas, la enfermedad de Crohn, la colitis ulcerosa y diversas neoplasias hematológicas, aunque existen también algunos casos idiopáticos como por el momento es el nuestro. El tratamiento se basa en el uso de fármacos inmunosupresores y en el control de la enfermedad subyacente, evitando el desbridamiento de las úlceras debido al fenómeno de patergia.

## 28. FASCITIS EOSINOFÍLICA EN LA INFANCIA. A PROPÓSITO DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

C. Baliu-Piqué<sup>a</sup>, A. Vicente<sup>a</sup>, A. Agudo-García<sup>a</sup>, S. Gómez-Armayones<sup>a</sup>, O. Figueroa-Silva<sup>a</sup>, E. González-Forster<sup>b</sup>, N. Vidiella<sup>b</sup>, R. Bou<sup>c</sup>, E. Iglesias<sup>c</sup> y M.A. González-Enseñat<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Pediatría; <sup>c</sup>Servicio de Reumatología Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Universitat de Barcelona. España.

**Introducción:** La esclerodermia es una enfermedad del tejido conectivo poco frecuente en la infancia, con diferentes presentaciones, desde la morfea hasta la esclerosis sistémica. Dentro de las morfeas profundas hay varias entidades, entre ellas la morfea panesclerótica y la fascitis eosinofílica (FE). Presentamos el caso de una niña con FE y revisión de la literatura de esta entidad en la infancia.

**Caso clínico:** Niña de 9 años con antecedentes de asma bronquial y alergia a los ácaros. Ingresó para estudio de fiebre de predominio nocturno desde hacía 2 meses. A la exploración física presentaba un buen estado general, pero destacaba disminución de la elasticidad cutánea, induración sin fovea, sequedad y disminución de los anejos cutáneos. No presentaba telangiectasias cuticulares ni lesiones en los pulpejos de los dedos, tampoco microstomía, ni esclerodactilia, ni fenómeno de Raynaud. Presentaba rigidez de muñecas, carpo y tobillos, con tumefacción de las rodillas. En la analítica destacaba eosinofilia, elevación de LDH y aldolasa; resto de analítica incluido perfil autoinmune, complemento y serologías normales. La RMN corporal total con engrosamiento cutáneo y de fascias musculares e intermusculares difuso de predominio en EEII. La biopsia cutánea y muscular fue compatible con el diagnóstico de FE. Se inició tratamiento con corticoides sistémicos y metotrexato con mejoría de la clínica, estando actualmente.

**Discusión:** La FE es una rara enfermedad del tejido conectivo de etiología no conocida, caracterizada por un rápido endurecimiento y engrosamiento de la piel y los tejidos blandos de las extremidades, cuello y tronco, que suele respetar palmas, plantas y cara. El cuadro se acompaña de eosinofilia periférica, hipergammaglobulinemia y elevación de marcadores inflamatorios y enzimas musculares. También son frecuentes los síntomas constitucionales, las contracturas articulares y la artritis inflamatoria. La afectación visceral es poco frecuente. La biopsia cutánea permite llegar al

diagnóstico con la observación de edema y un infiltrado mixto en el tejido subcutáneo y fascia. El diagnóstico diferencial debe realizarse con la esclerosis sistémica, enfermedad del injerto contra el huésped, esclerodema, escleromixedema, fibrosis sistémica nefrogénica y el síndrome eosinofilia-mialgia. El tratamiento de la FE son los corticoides sistémicos, inmunosupresores o infliximab.

**Conclusiones:** Presentamos el caso de una niña con FE, una entidad rara sobre todo en edad pediátrica. Hay muy pocos casos descritos en la literatura de FE en niños. A diferencia de la presentación en el adulto, suele afectar más a las niñas, es más frecuente la elevación de enzimas musculares, siendo la afectación articular menos común. El pronóstico parece ser mejor que en la edad adulta.

## 29. SÍNDROME DE FUCHS

M. Valdivielso-Ramos<sup>a</sup>, M.A. Martín<sup>a</sup>, B. Pérez-Moneo<sup>b</sup>, B. Agundez<sup>b</sup>, C. Mauleón<sup>a</sup>, E. Conde<sup>a</sup> y P. de la Cueva<sup>a</sup>

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

**Introducción:** El síndrome de Fuchs se ha descrito como una variante del síndrome de Stevens-Johnson (SSJ), caracterizado por una severa afectación mucosa pero sin lesiones cutáneas, asociado a una infección por *Mycoplasma pneumoniae*.

**Caso clínico:** Caso 1: un niño de 10 años ingresó en el hospital con tos seca, fiebre y malestar general de 5 días de evolución, en tratamiento con amoxicilina-clavulánico. La radiografía de tórax mostró un infiltrado en el lóbulo superior derecho. Se diagnosticó de neumonía y se cambió el tratamiento a ampicilina y paracetamol. Al día siguiente el niño empeoró con dolor abdominal, disuria e intensa afectación mucosa oral. Se sustituyó ampicilina por claritromicina y metamizol, y el 5<sup>a</sup> día se añadió clindamicina por un nuevo pico febril. En la exploración física destacaba una hiperemia conjuntival bilateral sin secreciones, mucosa oral intensamente afectada con edema, lesiones ulceradas, y costras, edema en glándula con erosión única, y unas 9 lesiones pápulo-vesiculosas aisladas en el tronco y en el tobillo. El signo de Nikolsky era negativo. Se objetivó una leucocitosis y aumento de PCR. Los cultivos bacterianos fueron negativos. El estudio histopatológico mostró una vacuolización de la capa basal, queratinocitos necróticos, sin despegamiento epidérmico. La inmunofluorescencia directa fue negativa. La serología para herpes simple fue negativa e IgG *mycoplasma* positiva 15:30 U (valor de referencia < 8,5 U) el día 14. A los 15 días el paciente fue dado de alta con resolución completa de las lesiones. Caso 2: una niña de 12 años de edad ingresó en el hospital por fiebre, odinofagia, tos seca y malestar general de 6 días de evolución, motivo por el cual llevaba 3 días con amoxicilina e ibuprofeno, y lesiones cutáneas en la mucosa oral desde la tarde anterior. En la exploración física se apreciaba una hiperemia conjuntival bilateral con secreciones, con edema, erosiones y costras hemorrágicas en labio y mucosa oral, sin lesiones cutáneas. Se pautó tratamiento con metilprednisolona, paracetamol y morfina. Se objetivó un aumento de PCR. Los cultivos bacterianos y el text de la mononucleosis fueron negativos. En el estudio histopatológico se apreció espongiosis, exocitosis de neutrófilos y queratinocitos necróticos. Durante el ingreso se realizaron varias radiografías de tórax que fueron normales. El 9<sup>a</sup> día se confirmó la serología de IgG *mycoplasma* 12,7, con unos niveles crecientes a lo largo de ese mes. Fue dada de alta a los 15 días con buena evolución.

**Discusión:** Se ha descrito un subgrupo de pacientes con una mucositis severa de comienzo brusco asociada a la infección por *M. pneumoniae* que simula el comienzo de un SSJ, pero en los que no aparece afectación cutánea. Estos pacientes con daño limitado a las mucosas se recuperan antes que aquellos con SSJ.

**Conclusiones:** En el contexto de una infección respiratoria y una severa afectación de mucosas en ausencia de síntomas cutáneos de SSJ debería descartarse una infección por *M. pneumoniae*.

## 30. GRANULOMA ASÉPTICO FACIAL IDIOPÁTICO

M. Rodríguez-Rodríguez<sup>a</sup>, M.E. Rosón-López<sup>a</sup>, A. Justicia-Grande<sup>b</sup>, M.J. Seoane Pose<sup>a</sup>, M. Espasandín-Arias<sup>a</sup>, J.M. Suárez-Peñaranda<sup>c</sup> y H. Vázquez-Veiga<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Pediatría; <sup>c</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario de Santiago de Compostela. A Coruña. España

**Introducción:** Presentamos el caso de un niño de 13 años, que desarrolla lesiones, de crecimiento rápido, en párpados y mejillas mes y medio antes de acudir a consulta y, tras haber viajado a Marruecos, su país de origen, 8 meses atrás.

**Caso clínico:** Un varón, sin antecedentes de interés, correctamente vacunado se remite a nuestra consulta por un nódulo en mejilla izquierda, de 3 cm de diámetro, de coloración violácea, superficie lisa, consistencia gomosa y palpación dolorosa. Se acompaña de edema y eritema en ambos párpados inferiores y una pápula eritematosa en parpado inferior derecho, de cinco milímetros de diámetro con centro amarillento. No presenta lesiones en el resto de la piel ni en mucosas, ni signos clínicos de afectación sistémica. La ecografía de mejilla muestra una lesión hipocóica de bordes definidos, localizada en tejido subcutáneo. Las serologías víricas y bacterianas realizadas fueron negativas. Se plantea el diagnóstico diferencial entre un proceso infeccioso, parasitario, tumoral, tipo histiocitosis no X o inflamatorio, por lo que se biopsia. Los cultivos del tejido y del contenido serohemático de la lesión fueron negativos para bacterias, micobacterias, parásitos y hongos. El estudio anatomopatológico muestra un denso infiltrado inflamatorio con formación de granulomas en la dermis y presencia de linfocitos, histiocitos, células gigantes y neutrófilos. Con estos hallazgos se establece el diagnóstico de granuloma aséptico facial idiopático (GAFI).

**Discusión:** El GAFI es una entidad benigna descrita en 1999 por Léauté-Labreze et al, de la edad pediátrica, caracterizada por la aparición de nódulos eritematovioláceos en área facial, sobre todo en mejillas y párpados inferiores. Las lesiones pueden aparecer de forma espontánea o tras un traumatismo. La etiología no está clara, postulándose que sea una manifestación de la rosácea granulomatosa en edad pediátrica o un proceso granulomatoso en torno a un resto embriológico. El diagnóstico diferencial se establece con entidades que asientan con frecuencia en la región facial en edad pediátrica (tumores, chalazión, malformaciones vasculares, acné nódulo quístico, patología infecciosa, parasitaria...). Las lesiones suelen involucrar en meses.

**Conclusiones:** Presentamos un caso de GAFI en un varón que a sus 13 años de edad pone en duda una etiología asociada a restos embrionarios. Es un proceso benigno, siendo necesario realizar un seguimiento de los pacientes por la relación que existe entre esta entidad y la rosácea, sobre todo en su vertiente ocular, sin realizar actuaciones agresivas.

## 31. DIFERENCIAS ENTRE LA ENFERMEDAD MANO-PIE-BOCA ATÍPICA INFANTIL Y DEL ADULTO: ESTUDIO PROSPECTIVO DEL BROTE 2012-2013

L. Maroñas-Jiménez<sup>a</sup>, C. Morales-Raya<sup>a</sup>, C. Gutiérrez García-Rodrigo<sup>a</sup>, A.M. Delgado-Márquez<sup>a</sup>, M.D. Folgosa-López<sup>b</sup>, J.L. Rodríguez-Peralto<sup>c</sup> y A. Guerra-Tapia<sup>a,d</sup>

<sup>a</sup>Departamento de Dermatología; <sup>b</sup>Departamento de Microbiología; <sup>c</sup>Departamento de Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. <sup>d</sup>Facultad de Medicina. Universidad Complutense de Madrid. España.

**Introducción:** Desde la primavera de 2008, se están reportando múltiples brotes internacionales de la conocida como enfermedad mano-pie-boca atípica (EMPBA), principalmente vinculada a la infección por Coxsackie A6.

**Objetivos:** Categorizar clínica, histológica y microbiológicamente el brote de EMPBA ocurrido en Madrid entre 2012-2013, evaluando las posibles diferencias entre la población infantil y adulta.

**Material y métodos:** Los pacientes que acudieron a nuestro centro entre mayo de 2012 y mayo de 2013 con exantemas principalmente localizados en manos y/o pies, sintomatología sistémica prodrómica y una historia de exposición a EMPB entre los 2 y 14 días previos al inicio del cuadro fueron prospectivamente identificados. Aquellos con EMPB típica, hallazgos clínicos o evidencia microbiológica consistente con otra dermatosis específica fueron excluidos. Se recogieron datos epidemiológicos, geográficos y clínicos en relación a la morfología, distribución y extensión de las lesiones mucocutáneas. Obtenido el consentimiento informado de cada paciente, se completó el estudio con analítica básica de sangre, examen histopatológico de biopsias de piel lesional y evaluación microbiológica de la infección por enterovirus mediante PCR de frotis faríngeos, heces y muestras de piel lesional.

**Resultados:** Un total de 19 pacientes (11 adultos y 8 niños) fueron incluidos. Los síntomas prodrómicos consistieron en una fiebre autolimitada 24-48 horas antes del inicio del exantema (11/19), odinofagia (14/19) y molestias intestinales (2/19). Se identificaron 3 tipos de exantemas (8/19 purpúrico-petequial, 7/19 papuloso y 4/19 erosivo-costroso), con un patrón de distribución morfológicamente determinado: mientras que los exantemas purpúrico-petequiales estuvieron limitados exclusivamente a las manos y los pies, las formas papulosas y erosivo-costrosas mostraron significativamente más afectación crural (0% purpúricos vs 14,29% papulosos vs 100% costrosos;  $P < 0,0001$ ) y perioral (0% purpúrico vs 71,43% papulosos vs 75% costrosos;  $P < 0,004$ ). Ninguno de los 19 pacientes presentó enantema. La morfología más frecuentemente observada en los niños fue el exantema erosivo-costroso (100% de los  $< 18$  años vs 0% de los  $> 18$  años;  $P < 0,01$ ), mientras que en los adultos predominaron las formas purpúrico-petequiales (63,7% de los  $> 18$  años vs 0% de los  $< 18$  años;  $P < 0,01$ ). La superficie corporal total afecta fue significativamente mayor en la población pediátrica (5%, 95% CI 2-8% niños vs 2%, 95% CI 1-2% adultos,  $P = 0,034$ ), mientras que la sintomatología local (prurito) predominó en los adultos (25% niños vs 82% adultos,  $P = 0,023$ ). Las alteraciones analíticas halladas (53%) consistieron en una linfopenia moderada y una hepatitis leve, ambas transitorias. La evaluación microscópica de las biopsias cutáneas (14/19) objetivó 3 patrones histológicos: 6/14 dermatitis de interfaz, 5/14 "epidermis tricolor" y 3/14 dermatitis psoriasiforme. La PCR para enterovirus mostró hallazgos positivos en 4/14 biopsias cutáneas (2 exantemas papulosos, 1 exantema purpúrico y 1 exantema erosivo-costroso) y 1/17 frotis faríngeos. No se observaron diferencias microbiológicas o histológicas significativas entre niños y adultos.

**Conclusiones:** Los exantemas purpúrico-petequiales, papulosos y erosivo-costrosos principal pero no exclusivamente localizados en las manos y/o pies, sin afectación oral, parecen reflejar el espectro "más típico" de la emergente EMPBA. Niños y adultos podrían tener diferentes formas de presentación clínica.

### 32. LESIONES AMPOLLARES RECIDIVANTES EN UNA ADOLESCENTE

L. Curto-Barredo, P. García-Martínez, R. Rovira-López, J.M. Sánchez-Schmidt, J.E. Herrero-González, M.J. Tribó y R.M. Pujol

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

**Introducción:** Las enfermedades vesículo-ampollares de la infancia y adolescencia son entidades poco frecuentes que plantean un amplio diagnóstico diferencial. Presentamos el caso de una paciente de 17 años con ampollas recurrentes desde la infancia.

**Caso clínico:** Mujer de 17 años con antecedentes de coloboma en ojo izquierdo, migraña, trastorno de la alimentación y síndrome ansioso-depresivo en la adolescencia que se encontraba en estudio en reumatología por sospecha de enfermedad de Behçet. Se nos consultó por presentar ampollas tensas de contenido seroso sobre piel sana o discretamente eritematosa en muñeca izquierda y mejilla derecha de 24 horas de evolución. Refería que, desde los 12 años de edad, coincidiendo con el nacimiento de su hermano pequeño, había presentado brotes de lesiones cutáneas similares acompañadas de aftas orales y genitales, artralgias y dolores atípicos en extremidades inferiores, por los que consultó en diversas ocasiones a urgencias. Dichas lesiones se resolvían espontáneamente en pocos días sin dejar cicatriz. La paciente desconocía el factor desencadenante y negaba manipulación o aplicación de productos tópicos. Todas las exploraciones complementarias realizadas fueron normales incluyendo analítica sanguínea, estudio inmunológico y serologías. Los cultivos de las lesiones fueron repetidamente negativos y las pruebas epicutáneas descartaron la implicación de alérgenos de contacto. Se realizó biopsia cutánea que mostraba la presencia de necrosis epidérmica extensa, ampolla subepidérmica, queratinocitos con núcleos elongados y homogeneización del colágeno de la dermis papilar. Los estudios de inmunofluorescencia directa e indirecta resultaron negativos. Dados los hallazgos histológicos, la normalidad del resto de exploraciones complementarias realizadas, el contexto psicosocial de la paciente y la apariencia clínica de las lesiones, se planteó el diagnóstico de dermatitis artefacta mediada por daño térmico o eléctrico. Finalmente la paciente reconoció la autoría de las lesiones, con lo que inició tratamiento antipsicótico y psicoterapia. Las lesiones cutáneas se resolvieron completamente.

**Discusión:** Las dermatitis artefactas (DA) engloban un conjunto de lesiones cutáneas autoprovocadas en las que el paciente niega su implicación. Son más frecuentes en el sexo femenino. Pueden presentarse con una gran variedad de formas clínicas y su diagnóstico es de exclusión. En las formas ampollares, las lesiones presentan un aspecto inusual pudiendo ser multilobuladas o de bordes geométricos y aparecer en localizaciones poco habituales, siempre al alcance del paciente. Pueden ser provocadas por quemaduras u otros medios físicos (fricción, succión), aplicación de productos químicos, etc. El diagnóstico diferencial se debe plantear, sobretodo, con las enfermedades ampollares autoinmunes. Los pacientes con dermatitis artefacta consumen una gran cantidad de recursos y se requiere un alto índice de sospecha para llegar al diagnóstico correcto. El tratamiento debe ser multidisciplinar y consiste en la realización de curas de las lesiones cutáneas, psicoterapia y tratamiento con psicofármacos.

### 33. PÚRPURA RETICULADA DIFUSA EN ANOREXIA NERVIOSA

C. Garrido Colmenero<sup>a</sup>, G. Blasco Morente<sup>a</sup>, I. Pérez López<sup>a</sup>, C. Martínez Peinado<sup>b</sup>, A. Martínez López<sup>a</sup>, J. Aneiros Fernández<sup>c</sup> y J. Tercedor Sánchez<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Unidad de Gestión Clínica de Dermatología. Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada. <sup>b</sup>Unidad de Dermatología. Complejo Hospitalario de Jaén. <sup>c</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada. España.*

**Introducción:** La anorexia nerviosa (AN) es un trastorno alimentario asociado con complicaciones médicas potencialmente graves y morbilidad psiquiátrica. Se han descrito varias alteraciones dermatológicas pero la asociación con púrpura suele ser rara. Presentamos un caso de púrpura reticulada difusa en un paciente con anorexia nerviosa.

**Caso clínico:** Varón de 14 años de edad que acudió al servicio de urgencias porque desde hacía una semana presentaba máculas pur-

púricas, confluentes, asintomáticas situadas en el tronco y región proximal de brazos. Refería pérdida de peso de 12 kg en menos de 2 meses. Realizamos biopsia cutánea que mostró extravasación focal de eritrocitos en la dermis sin vasculitis o daño vascular. Los estudios de laboratorio y las pruebas de imagen fueron normales. El paciente fue derivado a la consulta de psiquiatría donde fue diagnosticado de anorexia nerviosa y posteriormente se realizó ingreso hospitalario. Con el aporte nutricional y calórico adecuado durante la hospitalización comenzó a aumentar su peso. Después de recibir el alta domiciliaria, siguió aumentando de peso de forma continuada y la púrpura reticulada difusa desapareció completamente en el transcurso de un mes.

**Discusión:** La presencia de una erupción purpúrica puede ser una indicación de malnutrición grave. Se ha especulado que la púrpura reticulada difusa es el resultado de la depresión de la médula ósea por la inanición y la posterior trombocitopenia. Pero la hipótesis parece incapaz de explicar por completo todo el cuadro clínico. La desnutrición grave y la rápida pérdida de peso pueden ser los factores que contribuyen a la púrpura reticulada produciendo la fragilidad de la pared capilar y dérmica debilitando la estructura de soporte. Pero se necesitan más estudios para aclarar los mecanismos subyacentes de las manifestaciones dermatológicas y sus complejas interrelaciones con el estado nutricional y las condiciones sistémicas en la anorexia nerviosa.

**Conclusiones:** Hemos descrito un cuadro de púrpura reticulada difusa en un paciente con anorexia nerviosa. Esta erupción característica podría ser una manifestación cutánea rara y única de la anorexia nerviosa.

### 34. PÁPULAS COLOR PIEL EN EL TRONCO DE UN PACIENTE CON FASCIES TOSCA Y RETRASO PSICOMOTOR Y DE CRECIMIENTO

D.J. Godoy Díaz<sup>a</sup>, A. Vera Casaño<sup>a</sup>, A. Francia García-Calvo<sup>a</sup>, M.D. Fernández Ballesteros<sup>a</sup>, R. Yahyaoui Macías<sup>b</sup>, A. Sanz Trelles<sup>c</sup>, M.C. Jirona Gallegos<sup>c</sup> y L. Martínez Pilar<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Laboratorio; <sup>c</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Regional de Málaga. España.

**Introducción:** Las mucopolisacaridosis son un grupo de enfermedades de depósito en las cuales el déficit de una determinada enzima lisosomal produce la acumulación de mucopolisacáridos en los lisosomas de las células de varios órganos, incluyendo la piel. El síndrome de Hunter o mucopolisacaridosis tipo II se debe al déficit de la iduronato 2 sulfatasa, que da lugar al depósito y aumento de la excreción urinaria de dermatán y heparán sulfato.

**Caso clínico:** Varón de 4 años, con antecedentes personales de otitis medias de repetición e intervenido de adenoidectomía y amigdalectomía, así como de hernia inguinal izquierda. Acude derivado por su pediatra por manchas mongólicas aberrantes. A la exploración, además de las manchas mongólicas aberrantes, presenta macrocefalia, rasgos toscos faciales con puente nasal deprimido, labios gruesos, manos toscas y anchas con dificultad para la prensión, xerosis y piel engrosada, así como unas lesiones papulosas pruriginosas en tronco de 6 meses de evolución. Llama la atención retraso psicomotor, con dificultad en el lenguaje, dificultad en la manipulación fina, torpeza motora con marcha con un discreto aumento de la base de sustentación y conducta irritable. A la exploración por aparatos destaca soplo sistólico y hepatomegalia. Se realizó biopsia cutánea en la que se observan cambios mixoides, así como estudio enzimático donde se objetivaron niveles disminuidos de iduronosulfatasa en leucocitos, confirmando del diagnóstico de síndrome de Hunter. En el momento actual está pendiente de estudio genético, así como de colocación de un reservorio para iniciar tratamiento enzimático sustitutivo, ya que se encuentra ingresado en la UCI por una infección respiratoria adquirida en la comunidad.

**Conclusiones:** Los síntomas del síndrome de Hunter no aparecen generalmente en el nacimiento, comenzando la clínica tras el primer año de vida, como la hernia inguinal, las infecciones de oído y las infecciones de vías altas de repetición. Posteriormente comienzan otras manifestaciones como rasgos toscos faciales, macrocefalia, hepatomegalia, esplenomegalia, hipoacusia, alteraciones retinianas, alteraciones de las válvulas cardíacas, afecciones respiratorias del sueño y obstructivas de vías respiratorias, así como retraso mental. En el síndrome de Hunter, las manchas mongólicas son aberrantes y extensas, y desaparecen de forma más tardía. Las pruebas complementarias incluyen estudio enzimático, estudio genético en búsqueda de mutación del gen de la iduronato sulfatasa y análisis de orina para cuantificar heparán sulfato y dermatán sulfato. El tratamiento consiste en terapia de reemplazo de la enzima deficiente; no obstante, es un síndrome grave, progresivo y que reduce la esperanza de vida, causando en los casos graves la muerte a los 10-15 años de edad debido a complicaciones cardíacas o respiratorias.

### 35. ALOPECIA COMO MANIFESTACIÓN DE ENFERMEDAD SISTÉMICA: UN CASO DE RAQUITISMO RESISTENTE A VITAMINA D TIPO II

E. Lucas Sáez<sup>a</sup>, C. Pelufo Enguix<sup>b</sup>, M. Giner Crespo<sup>a</sup>, M. Moreno Ruiz<sup>a</sup>, A. Martorell-Calatayud<sup>b</sup>, A. Alfaro Rubio<sup>b</sup> y E. Nagore<sup>c</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Pediatría; <sup>b</sup>Servicio de Dermatología. Hospital de Manises. Valencia. <sup>c</sup>Servicio de Dermatología. Instituto Valenciano de Oncología. Valencia. España.

**Introducción:** La alopecia areata es una enfermedad autoinmune caracterizada por áreas alopécicas asintomáticas, no inflamatorias ni cicatriciales, predominantes en cuero cabelludo. En niños es típica antes de los 5 años. Su causa es desconocida, relacionada con factores genéticos e inmunológicos, infecciones crónicas o atopia. El raquitismo consiste en un defecto de mineralización del hueso en crecimiento, cuya causa más frecuente es la carencial.

**Caso clínico:** Paciente de 16 meses que consulta por alopecia. Antecedente de prematuridad y lactancia materna prolongada. Asocia estancamiento ponderal y retraso psicomotor desde los 6 meses de vida. Los padres están sanos, son consanguíneos y proceden de Pakistán. A la exploración destaca un bajo peso (p10) y talla (p3) y deformidades óseas sugestivas de raquitismo. Alopecia areata exclusiva en cuero cabelludo. Las exploraciones complementarias confirman la sospecha clínica de raquitismo. Se sospecha causa carencial, iniciando tratamiento con vitamina D3 y calcio oral a altas dosis, con escasa mejoría. La alopecia se trata con minoxidil 2% y corticoides tópicos sin mejoría. Se replantea el diagnóstico, compatible con raquitismo resistente a vitamina D tipo II, confirmado con estudio genético.

**Discusión:** La causa más frecuente de raquitismo es la carencial. Los factores de riesgo son déficit de calcio y vitamina D3 durante la gestación, no profilaxis con vitamina D3 en el lactante, lactancia materna exclusiva prolongada e insuficiente exposición solar. Todos estos factores a menudo están presentes en pacientes procedentes de países árabes. El raquitismo resistente a vitamina D tipo II es una rara enfermedad hereditaria autosómica recesiva, con resistencia a la acción de esta hormona. Los niños afectados son normales al nacimiento y desarrollan el raquitismo grave en los primeros años de vida, con una respuesta variable e impredecible al tratamiento. La alopecia ocurre en 2/3 partes de los pacientes en los primeros meses de vida, debido a la falta de actividad del receptor de vitamina D en los queratinocitos. Puede ser universal o parcial y su presencia se correlaciona con la gravedad y respuesta al tratamiento del raquitismo. Nuestro paciente presentaba todos los factores de riesgo de raquitismo carencial, pero la gravedad, la escasa respuesta al tratamiento y la consanguinidad hicieron replantear el

diagnóstico. Actualmente lleva tratamiento a altas dosis con calcitriol y calcio vía oral, con escasa respuesta, y su alopecia no ha mejorado.

**Conclusiones:** La alopecia areata puede formar parte de una enfermedad sistémica, por lo que es importante explorar globalmente al paciente. En la anamnesis hay que tener en cuenta datos de raza y consanguinidad, que nos pueden alertar sobre el diagnóstico de enfermedades poco frecuentes.

### 36. OXIBUTININA ORAL EN EL TRATAMIENTO DE LA HIPERHIDROSIS FOCAL PRIMARIA DE NIÑOS Y ADOLESCENTES

J. del Boz, J.F. Millán Cayetano, C. Hernández Ibáñez, P. García Montero, N. Blázquez Sánchez y M. de Troya Martín

*Servicio de Dermatología. Hospital Costa del Sol de Marbella. Málaga. España.*

**Introducción:** La hiperhidrosis frecuentemente comienza a manifestarse durante la infancia y puede originar serios problemas emocionales y afectación de la calidad de vida incluso en la edad pediátrica. Frecuentemente los tratamientos que suelen usarse en estos casos no consiguen un adecuado control de la sudoración y/o tolerancia.

**Material y métodos:** Estudio observacional retrospectivo. Se revisaron las historias de todos los pacientes menores de 18 años con hiperhidrosis focal (HHF) primaria valorados en la consulta monográfica de hiperhidrosis de nuestro servicio y que comenzaron tratamiento con oxibutinina oral entre noviembre 2011 y febrero 2014, evaluándose la respuesta al tratamiento y las características de la cohorte de pacientes seleccionada.

**Resultados:** Comenzaron dicho tratamiento 15 pacientes consecutivos de entre 5 y 17 años, de los que 11 (73,3%) eran mujeres. Tenían antecedentes familiares de hiperhidrosis 13 casos (80%). Todos presentaban afectación palmoplantar. Además presentaban afectación axilar 7 (46,7%) y craneofacial en un caso (6,7%). Habían realizado otros tratamientos previos (con mala respuesta o tolerancia) 12 pacientes (80%), incluyendo en todos estos el uso de antitranspirantes tópicos. En 7 casos (40%) habían sido además tratados con iontoforesis y en 2 casos (13,3%) se habían aplicado previamente glicopirrolato tópico e infiltraciones de toxina botulínica. La dosis de oxibutinina utilizada fue individualizada para cada paciente y varió entre 2,5 y 15 mg/día (lo más frecuente, dosis de 7,5-10 mg/día) y se prescribió con aumento progresivo de dosis (según respuesta y tolerancia), excepto en un caso. Se realizó un seguimiento de entre 8 y 35 meses. Tres meses después de comenzar el tratamiento se apreció mejoría de la sudoración en 14/15 pacientes (93,3%) y presentaban efectos adversos asociados 9/15 (60%), todos ellos tolerables, destacando la xerosis oral en 8 casos (53,3%). En casos aislados se produjo epistaxis y náuseas-cefalea. Durante el seguimiento se produjo el abandono del tratamiento en 5 casos (33,3%), en relación en 2 casos a ineficacia del tratamiento, en uno a efectos adversos y en otros dos a una decisión del paciente (o de su familiar encargado).

**Discusión y conclusiones:** La oxibutinina oral es rutinariamente usada para tratar trastornos urinarios (sobre todo enuresis nocturna) en niños (con indicación aprobada a partir de 5 años de edad), y con un perfil de seguridad aparentemente similar a la que se observa en adultos. Sin embargo, existe hasta el momento tan solo un (reciente) estudio sobre el uso de oxibutinina en el tratamiento de la hiperhidrosis en niños (hasta 14 años). En este se obtuvieron resultados similares a los expuestos en este trabajo, aunque dicho estudio se enfocaba en hiperhidrosis palmar, se usaron diferentes pautas (fijas) de oxibutinina según peso y el seguimiento fue de solo 6 semanas. La oxibutinina oral parece por tanto una útil alternativa terapéutica a tener en cuenta en niños y adolescentes con HHF.

## Pósteres

### 1. ENFERMEDAD DE BEHÇET PEDIÁTRICA CON MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS

E. Roé<sup>a</sup>, E. Baselga<sup>a</sup>, B. Magallares<sup>b</sup>, I. Badell<sup>c</sup>, S. Luna<sup>d</sup>, E. Turon<sup>c</sup>, J. Mateo<sup>e</sup> y L. Puig<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Reumatología; <sup>c</sup>Servicio de Pediatría, <sup>d</sup>Servicio de Oftalmología; <sup>e</sup>Servicio de Hematología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España.*

**Introducción:** La enfermedad de Behcet es una vasculitis multisistémica de origen desconocido. Presentamos un caso de Behcet pediátrico con manifestaciones neurológicas.

**Caso clínico:** Niña de 8 años que entre enero y marzo de 2013 presenta 3 accidentes vasculares cerebrales isquémicos de repetición a pesar de tratamiento antiagregante, por lo que se decide administrar anticoagulantes orales. Todas las exploraciones complementarias son normales excepto el test de antiagregación plaquetar en el padre que se diagnóstica de "sticky platelet syndrom". El test de antiagregación en la paciente resulta débilmente positivo. Coincidiendo con el último ingreso la paciente presenta un cuadro de aftas orales dolorosas por lo que se realiza consulta al Servicio de Dermatología. La paciente refiere varios episodios previos de aftas y una úlcera genital 9 meses antes del primer AVC. A la exploración física se observan también pápulas y nódulos eritematosos en EEII, EESS y cara. Con la sospecha clínica de enfermedad de Behcet se realiza biopsia cutánea, que muestra hallazgos compatibles. El test de patergia fue positivo mientras que el estudio del HLA B51 fue negativo. Se orienta a la paciente como enfermedad de Behcet iniciándose tratamiento con prednisona oral a 1 mg/kg/d, mejorando las lesiones cutáneas y recuperando progresivamente los déficits neurológicos residuales. Se repite test de antiagregación plaquetar descartándose finalmente un *sticky platelet syndrom*, por lo que se decide suspender el tratamiento anticoagulante oral. Actualmente la paciente está en tratamiento con azatioprina 50 mg/d y prednisona 5 mg/d y no ha presentado nuevas focalidades neurológicas. Ocasionalmente presenta alguna lesión aftosa en mucosa oral controlable con tratamientos tópicos.

**Resultados:** El inicio de la enfermedad de Behcet antes de la pubertad es infrecuente. Las manifestaciones iniciales suelen ser similares a las del Behcet del adulto aunque en los casos pediátricos se han descrito mayor frecuencia y severidad de síntomas neurológicos y gastrointestinales. Los síntomas neurológicos suelen ser las manifestaciones más severas que pueden llegar a comprometer la vida del paciente. Se han descrito con una frecuencia variable entre el 3 y el 50% según las series publicadas. Pueden afectar al sistema nervioso central y periférico manifestándose como migrañas, hemiparesias, ataxia cerebelosa, parálisis de nervios craneales, trombosis venosas o aneurismas.

**Conclusiones:** La enfermedad de Behcet tiene múltiples formas de presentación pudiendo manifestarse además de la tríada clásica (úlceras orales + úlceras genitales + uveítis) con síntomas articulares, pulmonares, vasculares, urogenitales y neurológicos. El conocimiento de estos síntomas es fundamental para un diagnóstico precoz y un correcto manejo de la enfermedad.

### 2. MANIFESTACIONES CUTÁNEAS EN TRES PACIENTES CON ENFERMEDAD GRANULOMATOSA CRÓNICA

T. Repiso Montero<sup>a</sup>, C. Juárez Dobjanschi<sup>b</sup>, C. Ferrándiz Pulido<sup>a</sup>, A. Martín-Nalda<sup>b</sup>, B. Ferrer Fabregat<sup>c</sup> y V. García Patos Briones<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Unidad de Patología Infecciosa e Inmunodeficiencias de Pediatría; <sup>c</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Vall d'Hebron. Barcelona. España.*

**Introducción:** La enfermedad granulomatosa crónica (EGC) es una inmunodeficiencia primaria en la que se produce un trastorno de la

fagocitosis, con predisposición a infecciones bacterianas y fúngicas graves y recurrentes, tanto cutáneas como extracutáneas. Además, pueden padecer fenómenos autoinflamatorios diversos con manifestaciones cutáneas asociadas. Aportamos nuestra experiencia en 3 pacientes con EGC y lesiones cutáneas.

**Casos clínicos:** Paciente 1: varón de 13 años, diagnosticado de EGC a los 3 años por retraso de crecimiento, infecciones recurrentes y test de oxidación patológico. Sigue tratamiento con interferón gamma y profilaxis con trimetoprim-sulfametoxazol (TMP-SMX) e itraconazol (IC), en espera de un alotrasplante de precursores hematopoyéticos (TPH). Sufre acné inflamatorio. Paciente 2: varón de 16 años, con diagnóstico genético de EGC y síndrome de McLeod (gen contiguo al gen de la EGC) desde los primeros años de vida, con tratamiento profiláctico con TMP-SMX e IC y en espera de un TPH. Es controlado en Dermatología desde los 14 años por acné nodular inflamatorio que ha requerido isotretinoína. Además ha sufrido un episodio de síndrome de Sweet histiocitoide a los 15 años, requiriendo corticoides orales. Paciente 3: varón de 22 años, diagnosticado de EGC desde los 5 años y receptor de un TPH recientemente. Controlado en nuestro Servicio por acné nódulo-quístico inflamatorio que ha requerido tandas repetidas de isotretinoína. Ha sufrido episodio de balanitis granulomatosa, muy inflamatoria y supurativa, estéril (tras múltiples cultivos y tinciones para investigar microorganismos), que se ha resuelto con corticoides orales.

**Discusión:** La EGC es una inmunodeficiencia primaria en la que las células fagocitarias son incapaces de producir metabolitos reactivos de oxígeno por el sistema NADPH oxidasa. Este defecto ocasiona un defecto en la lisis de microorganismos, sobre todo catalasa positivo, lo que predispone a infecciones bacterianas y fúngicas graves y recurrentes. Por ello, es mandatorio descartar el origen infeccioso ante cualquier lesión cutánea en estos pacientes. Además, padecen procesos inflamatorios estériles por disregulación inmunológica. Estos tres casos ilustran el carácter muy inflamatorio del acné que tienen estos pacientes, el desarrollo de dermatosis neutrofílicas como el síndrome de Sweet y la formación de granulomas supurativos asépticos. El TPH es el único tratamiento curativo disponible.

### 3. CALCINOSIS CUTÁNEA COMO SIGNO DIAGNÓSTICO INICIAL DE DERMATOMIOSITIS AMIOPÁTICA INFANTIL

J. Sánchez López, A. Almodóvar Real, M.L. Porriño Bustamante, F. Navarro Triviño, R. Armijo Lozano y R. Naranjo Sintés

*Unidad de Gestión Clínica de Dermatología. Hospital Universitario San Cecilio. Granada. España.*

**Introducción:** La dermatomiositis es una enfermedad autoinmune con afectación muscular y/o cutánea que pertenece al grupo de las miopatías inflamatorias idiopáticas. Puede existir la dermatomiositis sin miopatía (dermatomiositis amiopática) y polimiositis sin compromiso cutáneo. Es complicado realizar el diagnóstico clínico de dermatomiositis amiopática y puede confundirse con otras patologías como lupus o psoriasis. Presentamos el caso de una niña inmigrante, que tras el ingreso por una calcinosis cutánea sobreinfectada se diagnosticó de dermatomiositis amiopática.

**Caso clínico:** Escolar de 7 años natural de Bolivia que ingresa en pediatría para antibioterapia sistémica por absceso cutáneo pretilial izquierdo. Nos avisan para valoración del absceso y de otras lesiones cutáneas diseminadas. En la anamnesis destaca que la niña fue diagnosticada de oligoartritis juvenil a los 2 años de edad y a los 5 años de psoriasis. Ha realizado tratamiento con metotrexate y etanercept, que ha suspendido desde que reside en España. A la exploración destaca la presencia de lesión nodular en región pretilial de pierna izquierda, con zona central de material blanquecino y sólido de aspecto cálcico y otra zona adyacente con supuración de material verdoso maloliente. Se observan, además, lesiones eritematosas de centro blanquecino y atrófico en todas las articulaciones metatarsofalángicas, metacarpofalángicas y en codos. En

cara palmar de manos presenta lesiones nodulares blanquecinas y en reborde ungueal se observan telangiectasias. Las mejillas y párpados presentan eritema con descamación superficial. La madre refiere que las lesiones cutáneas de cara, manos y codos empeoran con el sol. De las pruebas complementarias destaca una leucocitosis con desviación a la izquierda con cultivo del exudado del absceso de pierna positivo para *Pseudomonas aeruginosa* y *S. aureus*. Se trata con amoxicilina/ácido clavulánico i.v. Con la sospecha clínica de una dermatomiositis con calcinosis cutánea se solicita CPK, que es normal, ANAs y ENAs levemente positivos, radiografías de manos y radiografía de pierna izquierda, que muestran calcificaciones en las localizaciones donde se ven nódulos en la clínica, capilaroscopia con estructura vascular alterada con microinfartos y megacapilares y EMG normal. Se hace el diagnóstico de dermatomiositis amiopática y se inicia tratamiento con corticoides y metotrexate.

**Conclusiones:** La dermatomiositis juvenil es similar a la dermatomiositis clásica, pero con distinta evolución, y se presenta en la primera o segunda década de la vida. Las manifestaciones cutáneas son similares, aunque la calcinosis cutánea es más frecuente en la forma infantil, así como la vasculitis, que no presentaba nuestra paciente. También son más frecuentes las artralgias como manifestación sistémica, que presentaba nuestra paciente y que había sido diagnosticada erróneamente de oligoartritis juvenil en su país. La creatinfosfoquinasa, el electromiograma, y la biopsia muscular pueden salir negativos si no hay afectación muscular como ocurre en nuestra paciente. El pronóstico en la dermatomiositis infantil es mejor, en general, que en la adulta si se inicia un tratamiento precoz con corticoides. Presentamos el caso de una niña inmigrante con dermatomiositis amiopática con una calcinosis cutánea importante, que nos ayudó junto con el resto de manifestaciones clínicas cutáneas a realizar el diagnóstico de la enfermedad.

### 4. UN CASO DE FIBROMATOSIS DIGITAL INFANTIL

A. Calderón-Komáromy, B. Echeverría, J.C. Tardío, M. Utrera Busquets, A. Hernández-Núñez, C. Martínez-Morán y J. Borbujo

*Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Fuenlabrada. Madrid. España.*

**Introducción:** La fibromatosis digital infantil (FDI) es una patología de la infancia de presentación infrecuente cuya presentación clínica y hallazgos histológicos son característicos.

**Caso clínico:** Presentamos el caso de una niña de 11 años que consultó por una lesión asintomática de crecimiento progresivo en el 3º dedo de la mano derecha de 8 meses de evolución. A la exploración física presentaba una lesión tuberónodular rosada de consistencia firme de 10 mm x 5 mm en la cara dorsomedial distal del 3º dedo de la mano derecha. La ecografía cutánea mostró una lesión hipocóica bien delimitada en la dermis superficial, sin aumento de la vascularización y sin compromiso de estructuras tendinosas. Se realizó extirpación de la lesión con cambios histológicos compatibles con una fibromatosis con cuerpos de inclusión. Tres meses después consultó por una nueva lesión de similares características en el 4º dedo de la mano derecha para la cual se ha decidido seguimiento clínico. **Discusión:** La FDI, también conocida como fibromatosis digital de cuerpos de inclusión, es un tumor fibroso benigno de la infancia, que afecta generalmente a niños menores de 1 año, aunque se han descrito casos en niños mayores, adolescentes y de forma menos frecuente en adultos. Su etiología es desconocida aunque se plantea un factor traumático como desencadenante. Son tumores de lento crecimiento que se desarrollan en la zona dorsal de las falanges distales o medias de los dedos segundo a quinto de manos y pies. Se presentan como nódulos de color piel normal o eritematosos, de menos de 2 cm de diámetro, únicos o múltiples. En la histología se observa una proliferación de células fusiformes que corresponden a fibroblastos y miofibroblastos, dentro de las cuales

se observan inclusiones eosinofílicas intracitoplasmáticas. El estudio inmunohistoquímico demuestra que estos cuerpos de inclusión citoplasmáticos corresponden a microfilamentos de actina. Algunos casos presentan regresión espontánea en el curso de varios meses o años. Entre el 50 y el 75% de los casos que se tratan de forma quirúrgica recurren tras la extirpación en la misma localización o en dedos adyacentes. Por su elevada tendencia a la involución espontánea, muchos autores recomiendan un manejo conservador y prefieren reservar la cirugía solo para casos deformantes, de crecimiento agresivo o que afecten la movilidad del dedo.

**Conclusiones:** Presentamos un caso de FDI, una entidad que debe ser reconocida por dermatólogos por la dificultad que plantea su tratamiento, lo que exige un manejo individualizado en cada caso.

## 5. ¿QUÉ ESCONDEN LOS FINGERTIP PADS? SERIE DE 7 CASOS

L. Berbegal<sup>a</sup>, F.J. de León<sup>a</sup>, I. González<sup>a</sup>, P. Hispan<sup>a</sup>, I. Marín<sup>a</sup>, A.M. Bouret<sup>a</sup>, R. Ramón<sup>a</sup>, T. Martínez-Miravete<sup>b</sup> e I. Betlloch<sup>a</sup>

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

**Introducción:** Los *finger tip pads* son almohadillas fetales en el pulpejo de los dedos debido a un aumento de tejido mesenquimatoso por debajo de la epidermis de las palmas/plantas. Son elementos transitorios que comienzan a regresar hacia las 10-11 semanas de gestación (SG) y desaparecen a las 16 SG. La persistencia de este vestigio embrionario se ha considerado como un marcador de algunos cuadros genéticos. Presentamos 7 casos de pacientes recogidos en nuestro servicio con lesiones compatibles con *finger tip pads* que acudieron a la consulta por este motivo o que fueron un hallazgo durante la exploración física.

**Casos clínicos:** Caso 1 y 2: dos hermanas gemelas sanas de 8 años, que consultaron por lesiones en los pulpejos de los dedos de manos y pies, compatibles con *finger tip pads*. Casos 3 y 4: niña de 8 años que acudió a consulta para valoración de una paronquia junto con su hermano de 7 años diagnosticado de dermatitis atópica. La niña presentaba a la exploración dermatitis seborreica del cuero cabelludo, escleróticas azules y lesiones en los dedos compatibles con *finger tip pads*, los cuales también estaban presentes en su hermano. Caso 5: niña de 13 años en seguimiento por nevos melanocíticos. Como antecedentes destacaban ductus arterioso persistente en el nacimiento, paladar ojival, miopía, retraso mental leve y del desarrollo, tres episodios de neumonías, escoliosis, y una malformación de Chiari tipo I. En la exploración física presenta además queratosis pilar, facies dismórfica, junto con dedos de las manos afilados y presencia de *finger tip pads*. El cariotipo, el estudio inmunológico y el estudio genético del gen PTPN11 han sido normales y el estudio del gen MED 12 está en curso. Caso 6: paciente de 6 años remitido para valoración de lesión compatible con nevus de Becker en la escápula derecha. Tenía antecedentes de retraso mental y escoliosis. En la exploración destacaron cejas arqueadas y fisuras palpebrales alargadas, hipotonía, agenesia de premolares, acortamiento del 5º dedo de ambas manos, genu varus y equinovarus, y la presencia de *finger tip pads* en los dedos con un aumento del patrón ulnar loop. El paciente fue diagnosticado de un síndrome de Kabuki1. Caso 7: niña de 12 años en seguimiento por nevos melanocíticos. A la exploración se objetivó además *finger tip pads* y queratosis pilar. Entre sus antecedentes destacaban retraso mental y psicomotor, microcefalia, lóbulos de las orejas hipoplásicos, osteoporosis, cifoescoliosis, miopía, escleróticas azules, ptosis y estrabismo convergente. Todo ello compatible con un síndrome polimalformativo no clasificado por pérdida de la paciente durante el seguimiento.

**Discusión:** Los *finger tip pads* son una manifestación cutánea poco conocida que puede contribuir a la orientación diagnóstica de algunos síndromes polimalformativos como el síndrome de Kabuki o el síndrome FG, así como algunas rasopatías como el síndrome cardio-

faciocutáneo. También puede aparecer de forma aislada, como hemos observado en algunos de nuestros pacientes. La observación de los diferentes patrones fenotípicos, incluidas las anomalías menores, puede ser de ayuda para seleccionar el estudio genético en casos en que se sospeche una enfermedad más grave y también para familiarizarse, como en nuestros casos, con un signo quizás más frecuente de lo registrado en la literatura.

## 6. MUCINOSIS FOCAL CUTÁNEA: A PROPÓSITO DE UN CASO

M.T. López-Villaescusa<sup>a</sup>, J.M. Azaña-Defez<sup>a</sup>, M.L. Martínez-Martínez<sup>a</sup>, M.E. Gómez Sánchez<sup>a</sup>, M. Rodríguez-Vázquez<sup>a</sup> y L. Iñiguez de Onzoño<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. España.

**Introducción:** Las mucinosis cutáneas son un grupo heterogéneo de enfermedades caracterizadas por el depósito de mucina en la piel o el folículo piloso, de forma primaria o secundaria.

**Caso clínico:** Adolescente de 16 años de edad, sin antecedentes personales ni familiares de interés. Presentaba una lesión asintomática de crecimiento lento y progresivo en la zona lumbar derecha desde hacía 6 meses. La paciente no asociaba fiebre, ni otra clínica sistémica. Tampoco refería toma de fármacos previamente, traumatismo sobre la zona o picadura de insecto. En la exploración se observaba una lesión de gran tamaño pediculada, de base ancha, firme, de consistencia blanda y superficie eritemato-marróncea. El resto de la exploración física fue anodina. Tras la exéresis de la lesión, el estudio histopatológico con hematoxilina-eosina, mostró abundante material localizado de forma focal en dermis papilar, junto con alteraciones de las fibras de colágeno, sin alteración de la epidermis suprayacente. Estas zonas fueron fuertemente positivas para la tinción con azul alcian, mostrando depósitos de mucina en la dermis superior. El estudio analítico con bioquímica, inmunoglobulinas, anticuerpos anti-nucleares, PCR y hormonas tiroideas estaba dentro de la normalidad. Tras los hallazgos clínico-patológicos fue diagnosticada de mucinosis focal cutánea.

**Discusión:** La mucinosis focal cutánea hace referencia al depósito local de mucina intersticial entre los haces de colágeno en la dermis, de forma primaria o secundaria a enfermedades sistémicas de tipo inflamatorio o asociado a proliferaciones mesenquimales como sarcomas u otros tumores. Entre las formas primarias que cursan con un depósito focal de mucina destacan la mucinosis folicular, mucinosis papulosa persistente acra, pseudoquiste mixoide digital y la mucinosis focal cutánea. Las formas más frecuentes de presentación en la edad pediátrica son la mucinosis papulosa o liquen mixodematoso y la mucinosis cutánea juvenil de resolución espontánea; ambas corresponden a variantes cutáneas difusas primarias. La mucinosis focal cutánea se suele presentar en forma de pápula ligeramente translúcida de superficie lisa, generalmente en zonas fotoexpuestas de personas adultas, siendo muy infrecuente en la edad pediátrica. Debido a su baja sospecha clínica, suele ser un diagnóstico histopatológico. Se caracteriza por su benignidad, no asociada a alteraciones sistémicas como paraproteinemia o disfunción tiroidea. Tampoco se ha observado recurrencia tras la exéresis quirúrgica. En conclusión, presentamos un caso de mucinosis focal en una adolescente por su rareza, la dificultad del diagnóstico clínico y destacar la naturaleza benigna del proceso.

## 7. PAPULOSIS DE CÉLULAS CLARAS

L. Noguera-Morel<sup>a</sup>, I. Andrés-Ramos<sup>b</sup>, A. Hernández-Martín<sup>a</sup> y A. Torrelo<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. <sup>b</sup>Servicio de Dermatología. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca. España.

**Introducción:** La papulosis de células claras (PCC) es una entidad rara descrita en 1987 por Kuo et al. Se caracteriza por la presencia de múltiples pápulas blanquecinas asintomáticas, distribuidas de forma simétrica, sobre todo en cara y tronco (siguiendo las líneas mamarias), aunque pueden estar presentes en otras localizaciones. La histología revela células claras pagetoides en la capa basal de la epidermis. Estas células tienen un patrón de tinción inmunohistoquímica similar a las células de Paget presentes en la enfermedad de Paget extramamaria (EPEM), células claras del pezón (células de Toker) o las células secretoras y ductales de las glándulas sudoríparas ecrinas, siendo positivas para la AE (anti-panqueratinas), CEA (antígeno carcinoembrionario), EMA (antígeno de membrana epitelial), CK7 (citoqueratina 7) y CAM 5.2 (molécula de adhesión celular). Sujetos: presentamos 2 casos de pacientes lactantes de origen sudamericano nacidos en España. Ambos presentaban máculas y pápulas blanquecinas hipocrómicas, de 2-3 mm de diámetro en la parte inferior del abdomen. La histología mostró en ambos casos unas células de núcleos redondos u ovales y citoplasma eosinófilo claro salpicadas a lo largo de la capa basal de la epidermis, algunas incluso en el estrato espinoso, positivas para CK7, CAM 5.2 y negativas para S-100 y Fontana Masson, consistente con el diagnóstico de PCC.

**Discusión:** La PCC es una enfermedad rara con clínica característica. La mayoría de los casos se encuentran en niños asiáticos e hispanos, en general antes de los 2 años de edad. El patrón de inmunorreactividad ha dado lugar a la hipótesis de que estas células pueden ser una contrapartida benigna o incluso un precursor de EPEM. Su origen histogenético es desconocido, actualmente se plantea que podría originarse de una diferenciación mamaria abortiva durante la vida embrionaria o por la migración de las células ductales del tracto terminal de los ductos lactíferos. La literatura respecto al seguimiento a largo plazo de estos pacientes es escasa. No hay datos de desarrollo de enfermedad de Paget en ningún paciente. El pronóstico es bueno, con la resolución o la regresión parcial de la mayoría de los casos. No se necesita tratamiento.

## 8. WOOLLY HAIR NEVUS ASOCIADO A NEVUS EPIDÉRMICO EN MOSAICO

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

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

**Introducción:** El nevus de pelo lanoso (Woolly hair nevus) es un trastorno infrecuente no hereditario caracterizado por la presencia en cuero cabelludo de una región bien delimitada con pelo intensamente rizado, brillante, de tacto lanoso y habitualmente de color más claro que el pelo normal adyacente. Existen algunos casos recogidos en la literatura y en un 50% de los mismos se recoge su asociación con nevus epidérmico.

**Caso clínico:** Niña de 6 años sin patologías de interés derivada para valoración de máculas hiperpigmentadas en cuello, cara y tronco presentes desde los primeros años de vida pero que en los últimos años se estaban elevando. Se apreciaban lesiones hiperpigmentadas levemente hiperqueratósicas en ocasiones lineales de distribución blaschkoide y en otras en forma de parches gruesos (filoide) no limitadas a la línea media con afectación bilateral en cuello anterior, cuello posterior, zona lateral de hemicara izquierda y espalda. La paciente presentaba igualmente una zona bien delimitada de cabello de color más claro que el adyacente, rizada (a diferencia del adyacente que era liso) y deslustrada situada en zona de vertex lateralizada a la izquierda, sin lesiones a nivel de cuero cabelludo. Las uñas y los dientes fueron normales. El estudio oftalmológico y cardiológico fue rigurosamente normal.

No presentaba alteraciones neurológicas ni retraso madurativo. Tras ser valorada por el servicio de rehabilitación infantil se detectó escoliosis marcada con diferencia en la longitud de ambos miembros inferiores que mejoró con medidas posturales, ejercicios y correcciones ortopédicas. Tras valoración del cabello con microscopía óptica y electrónica de barrido se apreció la sección transversal del tallo ovalada arriñonada con un canal longitudinal a lo largo del tallo piloso.

**Discusión:** El pelo lanoso es intensamente rizado de tacto lanoso y con frecuencia de coloración más clara que el cabello normal. Suele ser difícil de peinar, pero no frágil. Hutchinson lo clasificó en 3 grupos: una forma hereditaria AD caracterizada por la presencia desde los primeros meses de vida de un cabello intensamente rizado y en ocasiones hipopigmentado; una forma familiar AR con pelo escaso de color más claro que el resto de familiares no afectos, y una forma localizada no hereditaria (Woolly hair nevus). Esta última forma se ha dividido a su vez en 3 variantes: tipo 1, sin alteraciones del cuero cabelludo ni piel lampiña asociada; tipo 2, con nevus epidérmico verrucoso lineal de distribución blaschkoide asociado, y tipo 3, adquirido en adultos jóvenes con pelo corto oscuro y rizado.

## 9. NEVUS EPIDÉRMICO EPIDERMOLÍTICO SISTEMATIZADO CON MUTACIÓN EN EL GEN DE LA QUERATINA 10 EN PIEL Y SANGRE PERIFÉRICA: ¿MOSAICISMO TIPO II?

E. Baselga<sup>a</sup>, F. Muñoz<sup>a</sup>, J. Cañueto<sup>b</sup>, N. Vargas<sup>a</sup>, M. Sánchez<sup>a</sup>, E. Bueno<sup>b</sup>, E. Roe<sup>a</sup>, L. Puig<sup>a</sup> y R. González<sup>b</sup>

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

**Introducción:** El nevus epidérmico epidermolítico representa la forma en mosaico de la ictiosis queratinopática. De hecho, se han demostrado mutaciones en los genes KRT1 y KRT10 en la piel afecta de pacientes con nevus epidérmicos epidermolíticos. Así mismo se han publicado casos de pacientes con nevus epidermolíticos cuyos descendientes presentaban una ictiosis queratinopática señalando que la mutación puede afectar también a la línea germinal. Presentamos el caso de una recién nacida sin antecedentes familiares de interés que desarrolló un nevus epidermolítico generalizado y sistematizado cuyo estudio mutacional demostró una mutación patógena en el gen de la queratina 10 (KRT10) tanto en piel afecta como en sangre periférica.

**Caso clínico:** Recién nacida fruto de una segunda gestación bien controlada y sin antecedentes familiares de ictiosis o nevus epidérmicos. Al nacer no se evidenciaron lesiones cutáneas. Acude a los 4 días de vida por la aparición de una placa eritematosa bien delimitada en la cara interna del muslo. En los días siguientes fueron apareciendo placas eritematosas hiperqueratósicas lineales y siguiendo las líneas de Blaschko en tronco y extremidades con afectación bilateral. La exploración neurológica, oftalmológica y ecografía transfontanelar fueron normales. Se realizó una biopsia cutánea que fue compatible con nevus epidérmico epidermolítico. Se realizó estudio molecular de la piel afecta y sangre periférica que demostró una mutación missense c.466C>T; p.R156C en la queratina 10 previamente descrita como patógena.

**Discusión:** El caso de nuestra paciente corrobora que los nevus epidermolíticos representan una expresión fenotípica de la mutación en la queratina 10. En nuestra paciente la mutación en la queratina 10 probablemente tuvo lugar en un momento temprano de la embriogénesis, lo que ha determinado la expresión de la mutación no solo en la epidermis, sino en derivados mesodérmicos. La expresión en forma de nevus epidermolítico sistematizada puede representar un ejemplo de mosaicismo tipo 2 de Happle.

**Conclusiones:** Los estudios genéticos son importantes para el consejo genético de pacientes con nevus epidérmicos sistematizados porque

es posible que algunos representen casos de mosaicismo segmentario tipo 2, portadores de la alteración genética en sangre periférica.

## 10. PRURITO INCOERCIBLE Y DERMATOSIS ICTIOSIFORME ASOCIADOS A ALTERACIONES ESQUELÉTICAS, RENALES Y HEPÁTICAS (SÍNDROME ARC)

C. Juárez Dobjanschi<sup>a</sup>, J. Mollet Sánchez<sup>a</sup>, G. Aparicio Español<sup>a</sup>, F. Gemignani Antillo<sup>a</sup>, I. Zarzoso Muñoz<sup>a</sup>, M.G. Ariceta Iraola<sup>b</sup>, J. Quintero Bernabeu<sup>c</sup>, P. Guissen<sup>d</sup> y V. García Patos Briones<sup>a</sup>

<sup>a</sup>*Servicio de Dermatología;* <sup>b</sup>*Servicio de Nefrología Pediátrica;* <sup>c</sup>*Unidad de Trasplante Hepático Pediátrico. Hospital Vall d'Hebron. Barcelona. España.* <sup>d</sup>*Inherited Metabolic Diseases. Great Ormond Street Hospital for Children. Londres. Reino Unido.*

**Introducción:** La causa más común de prurito en niños es la dermatitis atópica. Menos habitual es que sea secundario a enfermedades sistémicas de origen hepático, renal, tiroideo o hematológico. Presentamos un caso complejo y grave de prurito crónico e incoercible en una niña con alteraciones multiorgánicas, cuyo diagnóstico final se hizo gracias a estudios genéticos.

**Caso clínico:** Una niña de 9 meses fue remitida a dermatología por prurito incoercible desde las primeras semanas de vida. Era fruto de una segunda gestación a término, sin incidencias, con padres españoles no consanguíneos. Se habían detectado alteraciones esqueléticas congénitas, tubulopatía renal proximal compleja, diabetes insípida nefrogénica e insuficiencia renal crónica. Al cuadro se sumó colestasis anictérica con gamma-glutamil-transpeptidasa (GGT) normal, diarrea crónica y retraso pondoestatural grave que requirió soporte nutricional por sonda nasogástrica. En la exploración física vimos a una niña muy irritable y con lesiones secundarias al rascamiento crónico, incluyendo liquenificación extensa, xerosis, queratodermia palmoplantar, placas eritemato-descamativas en las rodillas y onicodistrofia de las 20 uñas con perionixis y descamación. En la biopsia cutánea se evidenció hiperplasia psoriasiforme con marcada hiperqueratosis paraqueratósica, granulosa conservada y abundantes mitosis en la epidermis. Con la orientación de prurito multifactorial (renal, hepático y de origen cutáneo), durante los siguientes 2 años ha sido tratada con emolientes, corticoides tópicos, antihistamínicos orales, fenobarbital, rifampicina, ondansetron, levomepromazina, colestiramina y ácido ursodesoxicólico, con mejoría parcial y transitoria. Actualmente toma dosis bajas de acitretino, con mejoría parcial de su dermatosis.

**Resultados:** En el contexto clínico se sospechó que se tratase de un síndrome ARC (artrogriposis, disfunción renal y colestasis), confirmando al detectar 2 mutaciones en heterocigosis compuesta del gen VPS33B.

**Discusión:** El síndrome ARC (MIM No. 208085) es una enfermedad multisistémica excepcional, con herencia autosómica recesiva y causada por mutaciones en los genes VPS33B o VIPAR, cuyos productos proteicos forman un complejo funcional implicado en el tráfico intracelular de proteínas. La presentación clínica clásica incluye contracturas articulares congénitas, disfunción tubular renal y colestasis con GGT normal. Puede asociar también malformaciones del sistema nervioso central, anomalías plaquetarias y retraso de crecimiento. No disponemos de tratamiento, el deterioro es progresivo y el desenlace suele ser fatal antes de los 2 años de vida. Revisando la bibliografía, la mitad de los casos tiene descamación y sequedad cutánea descritas como ictiosis, atribuible a un defecto en la secreción de los gránulos lamelares en los estratos epidérmicos superiores. El prurito intensísimo es otra manifestación típica y constante del síndrome ARC, de probable origen multifactorial. Este picor incoercible ocasiona un gran deterioro de la calidad de vida de la niña y de sus cuidadores. Hay un único caso descrito en la literatura de prurito intratable en un paciente afecto de síndrome ARC que mejoró drásticamente tras un trasplante hepático a los 12 años. La opción terapéutica en esta niña probablemente sea un trasplante hepatorenal.

## 11. SÍNDROME UÑA-PATELA. ESTUDIO DE 11 CASOS

O. Figueroa-Silva<sup>a</sup>, A. Vicente<sup>a</sup>, C. Baliu-Piqué<sup>a</sup>, S. Gómez-Armayones<sup>a</sup>, A. Agudo-García<sup>a</sup>, M.J. Aldunce-Soto<sup>a</sup>, D. Gutiérrez de la Iglesia<sup>b</sup>, E. Inarejos Clemente<sup>c</sup>, M. Navallas Irujo<sup>c</sup> y M.A. González-Enseñat<sup>a</sup>

<sup>a</sup>*Sección de Dermatología;* <sup>b</sup>*Servicio de Traumatología;* <sup>c</sup>*Servicio de Radiología. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. España.*

**Introducción:** El síndrome uña-patela (SUP) es una enfermedad hereditaria muy poco frecuente, causada por mutaciones en el gen LMX1B. Se caracteriza clínicamente por distrofia ungueal, ausencia o hipoplasia de rótulas, limitación funcional de codos y la presencia de cuernos ilíacos en la radiografía de pelvis. Presentamos una revisión de los casos estudiados en el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona.

**Material y métodos:** Se realizó un estudio retrospectivo de los pacientes diagnosticados de SUP en el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, desde 1977 hasta 2014, llevando a cabo una revisión clínica, radiológica y fotográfica.

**Resultados:** Se estudiaron 11 pacientes, 7 varones y 4 mujeres, de edades comprendidas entre los 5 y 11 años de edad. Todos los pacientes presentaban alteraciones ungueales. La aplasia/hipoplasia de rótulas fue el hallazgo ortopédico más frecuente. Sólo un paciente presentó proteinuria. El examen oftalmológico fue normal en todos los casos. El estudio genético del gen LMX1B fue realizado en 5 de los 11 pacientes, en los cuales se confirmó el diagnóstico clínico.

**Conclusiones:** Presentamos 11 casos de pacientes afectados de SUP, confirmando 5 de ellos por estudios de genética molecular. Queremos destacar la importancia del reconocimiento de las lesiones ungueales, las cuales permiten orientar el diagnóstico de este síndrome, que presenta un potencial compromiso de otros órganos. A pesar de que la distrofia ungueal es el signo guía clínico, esta entidad está poco referenciada en la literatura dermatológica.

## 12. HIPERPLASIA DE CÉLULAS DE LANGERHANS EN DERMATITIS DE CONTACTO ALÉRGICA SIMULANDO HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS

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

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

**Introducción:** La hiperplasia de células de Langerhans puede ser interpretada en un primer momento como histiocitosis de células de Langerhans; sin embargo, existen entidades clínicas que pueden ocasionarla y hay que tenerlas en cuenta para no ocasionar un diagnóstico erróneo. En la literatura se ha descrito este fenómeno histopatológico en relación a la escabiosis y la pitiriasis liquenoide varioliforme aguda.

**Caso clínico:** Niño de 8 años de edad adoptado sin patologías graves de interés, salvo dermatitis atópica de larga evolución y bronquitis asmática, así como retraso de crecimiento en espera de hormona de crecimiento, que consulta por lesiones eccematosas en dorso de pies de distribución bilateral y asimétrica que cursan en brotes con importante edema y prurito asociado. Ante la sospecha de dermatitis de contacto alérgica, tras pautar tratamiento corticoideo y mejoría del brote, se solicitan pruebas epicutáneas que resultaron positivas para cromo (+++) y níquel (+). El paciente presentó un nuevo brote con posterioridad con generalización de las lesiones afectando tronco, zonas de extensión de extremidades, manos y pies incluyendo palmas y plantas. En esta ocasión se realizó biopsia cutánea en la que se destacaba la existencia de un infiltrado inflamatorio perivasculoso linfocitario con histiocitos de citoplasma amplio y núcleo irregular indentado CD68+, CD117+ y CD1a+ con marcado epidermotropismo y microabscesos epidérmicos sugiriendo

el diagnóstico de histiocitosis. Además, en la RNM del estudio previo al tratamiento con hormona de crecimiento se objetiva ensanchamiento del tallo hipofisiario, sugiriendo el radiólogo el diagnóstico de germinoma vs histiocitoma. Se amplió el estudio complementario (incluyendo serie ósea, eco abdominal, PET, punción medular), siendo todo rigurosamente normal. Las lesiones cutáneas persistían sobre todo en manos y se volvió a interrogar al paciente. El paciente estudiaba violín siendo las cuerdas de éste de cromo. Se cambiaron las cuerdas y las lesiones desaparecieron. El hallazgo del ensanchamiento del tallo se consideró incidental y tras un año de seguimiento no ha experimentado cambios. El paciente se ha tratado con hormona del crecimiento con muy buena respuesta.

**Discusión:** La dermatitis de contacto alérgica (DCA) en los niños se considera una entidad infradiagnosticada que en muchas ocasiones se confunde con dermatitis atópica o irritativa. La clínica no difiere de los adultos y existe una forma liquenoide (como la que presentaba nuestro paciente) que quizás es la menos frecuente. Las extremidades son las localizaciones más habituales de las DCA en los niños causadas habitualmente por metales, calzado, medicamentos tópicos y cosméticos. La localización en los pies se correlaciona bastante bien con el cromo. De los 10 alérgenos más frecuentes en la DCA infantil no existen diferencias en el porcentaje de sensibilización entre pacientes atópicos y no atópicos salvo con el cromo que su sensibilización es casi un 50% más en pacientes atópicos (dermatosis plantar juvenil?) en comparación con los no atópicos. En caso de formas clínicas poco habituales es importante una adecuada correlación clínica-histopatológica para llegar al diagnóstico adecuado y evitar equivocaciones.

### 13. ERUPCIÓN MICROPAPULAR GENERALIZADA DE PREDOMINIO FLEXURAL EN UN NIÑO DE 5 AÑOS

P. García-Martínez<sup>a</sup>, R. Rovira-López<sup>a</sup>, J.M. Sánchez-Schmidt<sup>a</sup>, R.M. Pujol-Vallverdú<sup>a</sup> y J. Lloreta-Trull<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital del Mar-Parc de Salut Mar. Barcelona. España.

**Introducción:** La aparición de pápulas en las flexuras durante la infancia obliga a descartar la presencia de una histiocitosis. Estas representan un grupo heterogéneo y poco frecuente de procesos caracterizados por la proliferación de células del sistema mononuclear fagocítico en diferentes órganos y sistemas, con manifestaciones clínicas variables, incluyendo un espectro amplio de pronósticos, desde variantes benignas hasta procesos con comportamiento agresivo.

**Caso clínico:** Niño de 5 años, sin antecedentes de interés, remitido por aparición de más de un año de evolución de múltiples lesiones papulares (> 50) asintomáticas, de pequeño tamaño y coloración marrónácea-anaranjada, inicialmente en párpados, cara y cuello, y con extensión progresiva al tronco, cuero cabelludo, nalgas, zona axilar, pubis, así como pliegues inguinales y poplíteos. No se asociaba sintomatología sistémica. Las características clínicas y distribución de las lesiones sugerían una histiocitosis de células de Langerhans. Se realizó biopsia de dos lesiones observándose un infiltrado difuso formado por células de aspecto histiocitario, mínimamente vacuoladas con abundantes eosinófilos en una dermis papilar expandida rodeada de un collarite epidérmico. Dichas células expresaban el antígeno CD68+ y eran negativas para Langerina, CD1a y proteína S-100. Se realizó estudio mediante microscopía electrónica que descartó la presencia de gránulos de Birbeck. La exploración oftalmológica, serie ósea completa y ecografía abdominal fueron normales, estableciendo el diagnóstico de xantogranuloma juvenil (XGJ) liquenoide múltiple o generalizado.

**Discusión:** Clásicamente se distinguen 3 grupos de histiocitosis: tipo I (de células de Langerhans), tipo II (de células no Langerhans) y tipo III (malignas). El XGJ es una entidad frecuente en la infancia incluida dentro del grupo de las histiocitosis tipo II. Las lesiones suelen ser solitarias o en número escaso, pueden estar presentes

desde el nacimiento o desarrollarse en la infancia y presentan una tendencia a la regresión espontánea. Existen variantes atípicas de XGJ: gigante, subcutáneo, múltiples agrupados y la forma liquenoide generalizada. El caso que describimos representa un ejemplo de esta última variante, de observación excepcional, con unas características clínicas que asemejan las histiocitosis tipo I y con un patrón histopatológico peculiar (collarite epidérmico periférico, abundantes eosinófilos). Dichas características clínico-patológicas obligan a descartar otras variantes de histiocitosis y una posible afectación sistémica.

### 14. MASTOCITOSIS CUTÁNEA DIFUSA. PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

C. Prat<sup>a</sup>, A. Vicente<sup>b</sup>, P. Vives<sup>a</sup>, O. de la Barrera<sup>a</sup>, N. Curcó<sup>a</sup>, M. García<sup>a</sup>, M.A. González<sup>b</sup>, D. Brualla<sup>b</sup>, A. Gilabert<sup>c</sup> y C. González<sup>a</sup>

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

La mastocitosis es un grupo heterogéneo de enfermedades caracterizada por la proliferación de mastocitos y su acumulación en diferentes tejidos. El órgano más frecuentemente afectado es la piel (mastocitosis cutánea, MC) pero también afecta la médula ósea, hígado, riñón y ganglios linfáticos (mastocitosis sistémica, ms). La mastocitosis cutánea en el niño tiene 3 formas de presentación clínica: la urticaria pigmentosa, el mastocitoma solitario y una entidad poco frecuente, denominada mastocitosis cutánea difusa (MCD). La MCD es la forma de presentación más severa de MC y supone entre el 0,6 y el 8% de todas las mastocitosis. Clínicamente suele presentarse como una eritrodermia que se acompaña de la aparición de ampollas. Debido a la afectación cutánea extensa y a los elevados niveles de triptasa en suero, tienen más riesgo de presentar los síntomas clínicos derivados de la degranulación de los mastocitos, como *flushing*, prurito, diarrea, hipotensión y shock anafiláctico. Presentamos dos casos de MCD. Los dos casos son lactantes de 7 y 10 meses de edad, sin antecedentes patológicos de interés, que clínicamente debutaron con una discreta eritrodermia y la aparición brusca de ampollas, localizadas en el cuero cabelludo y el tronco. En ambos casos se realizó una biopsia cutánea que mostró un infiltrado dérmico constituido por mastocitos. Como exploraciones complementarias se realizó una analítica, en la que se encontraron niveles elevados de triptasa en suero (24,1 i 38 µg/L respectivamente) y una ecografía abdominal que no mostró anomalías. El primer caso está en tratamiento con hidrocortisona y ha disminuido notablemente la aparición de lesiones ampollosas, el segundo caso ha requerido tratamiento más intenso con hidrocortisona, ceterizina y cromoglicato sódico. Ambos pacientes reciben instrucciones básicas para evitar las situaciones favorecedoras de la degranulación de mastocitos, así como instrucciones sobre el uso de la adrenalina inyectable en casos de shock anafiláctico. La MCD es una enfermedad poco frecuente, que puede ser potencialmente grave y que supone una afectación importante de la calidad de vida del niño y de los padres.

### 15. ÚLCERA GENITAL RECALCITRANTE EN PACIENTE ADOLESCENTE: MANEJO DE LAS ÚLCERAS GENITALES EN LA EDAD PEDIÁTRICA

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

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

**Introducción:** Las úlceras genitales en la edad pediátrica no son un fenómeno frecuente; sin embargo, su aparición suele acompañarse

de gran preocupación y dudas en cuanto a su manejo. Es fundamental realizar un adecuado diagnóstico diferencial incluyendo causas traumáticas, infecciosas e inflamatorias.

**Caso clínico:** Niña de 12 años con antecedentes de intolerancia a la lactosa, sin otras patologías de interés, ingresada en el servicio de cirugía pediátrica por lesión genital única unilateral ulcerosa de gran tamaño, bien delimitada, dolorosa, de 1 mes de evolución en labio vulvar mayor izquierdo de crecimiento progresivo. Presentaba escasas adenopatías inguinales de tipo reactivo sin relevancia. Había sido tratada con varios ciclos de antibioterapia oral de amplio espectro sin nada de mejoría. Presentaba sensación febril no termometrada los días previos, así como refería sintomatología de catarro de vías altas sin foco claro; sin embargo, durante el ingreso no se registraron picos febriles. No presentaba artralgias, ni afectación de mucosa oral ni otra sintomatología sistémica acompañante. Se realizó biopsia de la lesión que fue inespecífica, con infiltrado inflamatorio agudo y crónico, ulceración, necrosis y abundante tejido de granulación, descartándose malignidad. Inmunohistoquímica para cmV y VHS negativa. Serologías de ETS negativas. Analítica normal, incluyendo hemograma y bioquímica básica, inmunoglobulinas, ANA, zinc, vitamina B12, folato y ferritina, salvo los reactantes de fase aguda que presentaban niveles muy elevados con PCR 100 y VSG 50. Se inició tratamiento con corticoides i.v. a dosis de 1 mg/kg/día con la sospecha de úlcera de Lipschütz y se reevaluó la respuesta a las 2 semanas. Ante la escasa mejoría con el tratamiento pautado, el empeoramiento de la úlcera en la zona de la biopsia, la aparición posterior de pústulas estériles en miembros inferiores con fiebre y la aparición de sintomatología digestiva con dolores abdominales se planteó el diagnóstico de pioderma gangrenoso. Se descartó enfermedad inflamatoria intestinal mediante endoscopia y colonoscopia por parte del servicio de gastroenterología infantil y se inició tratamiento con ciclosporina a dosis de 3 mg/kg/día con mejoría inmediata de la úlcera y desaparición de la sintomatología acompañante. Al cabo de 4 semanas la úlcera cerró por completo y se decidió iniciar el descenso lento y progresivo de la medicación.

**Discusión:** La localización perineoglútea es la zona más frecuente de afectación en caso de pioderma gangrenoso (PG) en la edad infantil. El PG es una dermatosis neutrofílica de etiología desconocida que clínicamente se caracteriza por la aparición de papulopústulas o ampollas hemorrágicas que evolucionan a úlceras necróticas con borde violáceo y fondo sucio con patergia positiva. En niños, estas lesiones suelen aparecer en cabeza y cara, glúteos y región genital y perianal, mientras que en adultos la localización más frecuente son los miembros inferiores. Hay que descartar la asociación con enfermedades sistémicas como enfermedad inflamatoria intestinal (enfermedad de Crohn), enfermedad de Behçet, síndromes autoinflamatorios (PAPA, PAH) o inmunodeficiencias. Presentamos algoritmo de diagnóstico diferencial de úlceras genitales en la edad pediátrica (incluyendo la úlcera de Lipschütz, cuyo diagnóstico es de exclusión).

## 16. NÓDULOS ULCERADOS CRÓNICOS EN UN NIÑO TRAS VACACIONES EN PAKISTÁN

M.E. Gómez Sánchez<sup>a</sup>, M.L. Martínez Martínez<sup>a</sup>, J.M. Azaña Defez<sup>a</sup>, M.T. López Villaescusa<sup>a</sup>, J. Bartolomé Álvarez<sup>b</sup>, S. Herrera León<sup>c</sup> y M. Lillo Lillo<sup>d</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Microbiología; <sup>c</sup>Servicio de Pediatría. Complejo Universitario Hospitalario de Albacete.

<sup>d</sup>Unidad de Enterobacterias. Centro Nacional de Microbiología. Mahajahonda. Madrid. España.

**Introducción:** La difteria es una enfermedad bacteriana aguda causada por cepas toxigénicas de *Corynebacterium diphtheriae*, *Corynebacterium ulcerans* y *Corynebacterium pseudotuberculosis*. En España se considera erradicada desde 1987.

**Caso clínico:** Varón de 12 años de edad, sin antecedentes personales de interés, que consultó por lesiones ulceradas en el dorso de ambos pies hacía 3 meses desde su viaje a Pakistán. El paciente recordaba picaduras previas en dicha localización. Negaba fiebre, odinofagia u otra clínica sistémica. Había nacido en España y su familia era de origen pakistaní. Había sido vacunado según el calendario vacunal español. En la exploración se apreciaban en el dorso de ambos pies, seis lesiones nodulares ulceradas exudativas con una costra membranosa central de color gris. No había realizado tratamiento previo. Con el diagnóstico diferencial de impétigo, prurigo nodular, leishmaniasis o micobacteriosis atípica, se realizó biopsia cutánea enviando muestras para microscopía óptica y cultivo. En el cultivo de la muestra se aisló *Corynebacterium diphtheriae* productor de toxina diftérica y *Streptococcus pyogenes*. Se pautó tratamiento con amoxi-clavulánico (20 mg/kg/día), inmunización contra la difteria y curas con fomentos con septomida y ácido fusídico. Las lesiones se resolvieron dejando cicatrices hiperpigmentadas residuales con cultivos posteriores negativos.

**Discusión:** La difteria sigue siendo endémica en algunos países del este de Europa (Latvia, Rusia) y en otras muchas partes del mundo (Pakistán, India, Brasil, Haití, Nigeria, etc). La difteria cutánea se define como cualquier lesión inflamatoria, que evoluciona hacia una úlcera crónica en la que se aislen cepas del género *Corynebacterium* productoras de exotoxinas. La coinfección con *Stafilococcus aureus* y *Streptococcus pyogenes* es una asociación frecuente. La localización típica suele ser en extremidades. Algunos pacientes refieren picaduras en dicha localización o una herida previa. Esta enfermedad tiene el potencial, poco frecuente, de producir enfermedad sistémica y los portadores asintomáticos pueden transmitir la difteria tanto en su forma faríngea como cutánea, existiendo un riesgo de epidemia en los países con baja proporción de individuos inmunizados. El tratamiento se realiza con penicilina o con macrólidos. Se deben vacunar todos los casos y contactos de riesgo con toxoide diftérico para disminuir la tasa de complicaciones y evitar perpetuar la transmisión.

**Conclusiones:** Presentamos el primer caso publicado de difteria cutánea en España desde que en 1987 se considerara erradicada. Debido al aumento de inmigración y turismo en países tropicales, estas infecciones pueden ser cada vez más frecuentes. Es importante tener en cuenta este diagnóstico en pacientes con lesiones ulceradas crónicas y el antecedente de un viaje o procedencia de regiones endémicas de esta enfermedad.

## 17. LEISHMANIASIS CUTÁNEA LOCALIZADA INFANTIL. ¿PODRÍA ESTAR INFRADIAGNOSTICADA EN NUESTRO MEDIO?

C. García Millán<sup>a</sup>, C. Pérez Hortet<sup>a</sup>, M. Calvo Pulido<sup>a</sup>, P. Ramírez<sup>a</sup>, J. Fraga<sup>b</sup> y C. Villegas<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital La Moraleja. Madrid.

<sup>b</sup>Histocitomed. España.

**Introducción:** Las leishmaniasis son enfermedades debidas a la infección por protozoos del género *Leishmania*. En nuestro país, tanto la leishmaniasis cutánea como la visceral están producidas por la *Leishmania infantum*. Las comunidades autónomas más afectadas son Aragón, Baleares, Comunidad Valenciana y Cataluña, seguidos por Castilla-La Mancha, Andalucía y Madrid. El diagnóstico de la leishmaniasis cutánea es difícil por la variada sintomatología y por la dificultad de aislar el parásito. El diagnóstico diferencial debe realizarse con otras entidades infecciosas tales como micosis profundas infecciones por micobacterias, infecciones bacterianas (ectima) y otras entidades tales como granuloma a cuerpo extraño, picaduras o neoplasias. En cuanto al tratamiento, los antimoniales pentavalentes siguen siendo de elección, aunque en ocasiones la respuesta terapéutica es variable.

**Casos clínicos:** Presentamos 4 pacientes pediátricos con edades comprendidas entre los 3 y 7 años con lesiones nodulares faciales

de larga evolución (1-2 lesiones). El diagnóstico de leishmaniasis cutánea localizada se estableció tras el examen anatomopatológico de las mismas y se procedió al tratamiento con glucantime intralesional a dosis de 0,5 cc por lesión con buena respuesta en todos los casos tras una o dos infiltraciones.

**Conclusiones:** Consideramos de interés estos casos debido al carácter endémico de la enfermedad en nuestro país y a la dificultad de establecer el diagnóstico en ocasiones, en algunos casos por baja sospecha clínica sobre todo en los estadios iniciales. Por este motivo, y tras realizar una revisión de la literatura, creemos que puede ser una patología infradiagnosticada, sobre todo en la edad pediátrica. También queremos incidir en la importancia del tratamiento ya que, aunque las formas cutáneas localizadas pueden ser autolimitadas, podría existir riesgo de diseminación especialmente en niños menores de dos años. El empleo de antimonials pentavalentes intralesionales es muy eficaz y esta forma de administración permite evitar los efectos secundarios derivados de la administración oral.

## 18. FORMAS INFRECUENTES DE VARICELA: VARICELA PROGRESIVA

R. Fernández-Torres<sup>a</sup>, S. Castro<sup>b</sup>, P. Buyo<sup>b</sup>, O. Martínez<sup>b</sup>, C. Tomé<sup>a</sup>, J.J. Pardo Vázquez<sup>b</sup> y E. Fonseca<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña. España.

**Introducción:** La varicela es una infección vírica que habitualmente tiene un curso benigno y unas manifestaciones clínicas características, excepto en pacientes inmunodeprimidos, adultos o recién nacidos que presentan un mayor riesgo de complicaciones.

**Caso clínico:** Niña de 4 años de edad con antecedentes de epilepsia parcial a tratamiento con ácido valproico desde el año 2012 e ibuprofeno desde hacía 10 días, que ingresa en el servicio de pediatría por lesiones vesiculosas de 5 días de evolución, afectación del estado general y fiebre. En la exploración presentaba lesiones vesículo-ampollosas en la cabeza, cavidad oral, tórax y abdomen, con lesiones aisladas en manos y pies, impetiginización de las lesiones peribucales y secreción purulenta en el ojo izquierdo con edema palpebral bilateral y dificultad para la apertura ocular. Con la sospecha de varicela progresiva se realizó un frotis del líquido procedente de una de las vesículas, que no mostró criterios citológicos de infección vírica y se trasladó a la UCI pediátrica para monitorización. Se inició tratamiento con amoxicilina-clavulánico y aciclovir intravenoso, fluidoterapia y tratamiento oftálmico con eritromicina tópica tras descartar afectación corneal. Se realizó una analítica y un frotis de sangre periférica donde se observó leucocitosis, hipocomplementemia leve, linfocitos activados y monocitosis. En el hemocultivo se aisló *Streptococcus pyogenes* sensible a penicilina. La inmunofluorescencia directa y cultivo del líquido de las vesículas fue positivo para el virus varicela zóster. La paciente permaneció hemodinámica y respiratoriamente estable, con exploración neurológica normal y evolución favorable de las lesiones cutáneas, con progresión de la mayoría de ellas a fase de costra a los 3 días del ingreso.

**Discusión:** La varicela suele ser una infección de curso benigno y autolimitado, con diagnóstico fundamentalmente clínico y tratamiento sintomático. La complicación más frecuente es la infección bacteriana secundaria, principalmente en niños menores de 5 años de edad, por estreptococos del grupo A o *Staphylococcus aureus*. Los niños con cuadros inmunodepresivos pueden presentar una forma de varicela progresiva con pródromos más graves, vesículas más grandes y hemorrágicas y, hasta en el 30% de los casos, difusión del virus a pulmones, hígado, páncreas o sistema nervioso central, siendo la neumonía la causa más frecuente de muerte. En nuestra paciente el tratamiento prolongado con ibuprofeno pudo haber facilitado el desarrollo de varicela progresiva. En los análisis

de control que se realizaron se descartaron otras causas de inmunodepresión o alteraciones hematológicas.

**Conclusiones:** Aunque la varicela tiene unas manifestaciones clínicas muy características y es diagnosticada por los pediatras en la mayoría de casos, es necesario reconocer otras formas de presentación infrecuentes que pueden comprometer la vida del paciente.

## 19. DERMATOFIBROSARCOMA PROTUBERANS CONGÉNITO. A PROPÓSITO DE UN CASO

A. Sahuquillo Torralba<sup>a</sup>, M. Llavador Ros<sup>b</sup> y M. Evole Buselli<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología Pediátrica; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari i Politècnic La Fe. Valencia. España.

**Introducción:** El dermatofibrosarcoma protuberans (DFSP) es un tumor de estirpe mesenquimal de bajo grado de malignidad, que se origina en la dermis. Aunque la mayoría de los casos aparecen entre la segunda y la cuarta década de la vida, también se han descrito en la edad infantil. Sin embargo, los DFSP congénitos son raros.

**Caso clínico:** Niña de 1 mes de vida, remitida a nuestro servicio por lesiones cutáneas congénitas en abdomen. A la exploración se observaron de 3 nódulos dérmicos eritemato-violáceos, blandos al tacto, localizados a nivel umbilical, supraumbilical e hipocondrio izquierdo, de aproximadamente 1 cm, 2 cm y 3 cm respectivamente. Clínicamente la piel entre las lesiones era normal. La RM abdominal mostró la presencia de una tumoración a nivel de la pared abdominal de 6,5 x 5,5 x 2 cm, que infiltraba el músculo recto anterior y el oblicuo. No había afectación visceral ni adenopatías. En el estudio histopatológico se observó una proliferación uniforme de células fusocelulares, que se disponían en banda a nivel de la dermis respetando los anejos. En algunas áreas el tumor infiltraba el tejido celular subcutáneo, aponeurosis y músculo estriado adoptando un patrón difuso o nodular mixoide. Las células tumorales expresaban CD34 y eran negativas para EMA, S100, CD99, actina y desmina. El diagnóstico anatomopatológico fue de dermatofibrosarcoma protuberans.

**Conclusiones:** Presentamos el caso de DFSP congénito con una manifestación clínica y unos hallazgos histológicos poco frecuentes. El diagnóstico diferencial del DFSP congénito debe realizarse con otros tumores CD34 (+), como son el fibroblastoma de células gigantes (actualmente considerado una variedad de DFS congénito) y el hamartoma dendrocítico.

## 20. HEMANGIOMA CONGÉNITO PARCIALMENTE INVOLUTIVO

E. Hernández-Ruiz<sup>a</sup>, I. Barber Martínez de la Torre<sup>b</sup>, J.E. Vázquez Méndez<sup>b</sup> y V. García-Patos Briones<sup>a</sup>

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

**Introducción:** Los hemangiomas congénitos son aquellos que se desarrollan intraútero y, por lo tanto, están presentes al nacer. Según su evolución clínica se han descrito dos subtipos: unos rápidamente involutivos (RICH) y otros que no involucionan (NICH). Recientemente se ha descrito otro subgrupo clínico de hemangiomas congénitos que involucionan parcialmente durante los primeros meses de vida y luego permanecen estables (PICH).

**Caso clínico:** A los 14 días de vida visitamos a un niño que tenía un tumor congénito en la zona occipital que ya se había apreciado en resonancias realizadas antes del parto. La historia obstétrica era normal. Se observó una tumoración de 10 x 7 cm en la zona occipito-cervical izquierda, de coloración eritemato-violácea y vascularización superficial prominente, caliente, con vasos pulsátiles y thrill palpables en profundidad. En la zona postero-lateral de la extremidad inferior izquierda tenía una mácula violácea de aspecto atrófico, que

se orientó como un hemangioma abortivo, que ha regresado completamente. En la ecografía se observó una masa heterogénea, con múltiples imágenes vasculares tanto venosas como arteriales, éstas últimas con índices de resistencia muy bajos, sin afectación ósea. La angioresonancia fue informada como hemangioma infantil en fase proliferativa. A pesar de que la orientación diagnóstica inicial fue de RICH, ante el gran tamaño de la lesión se inició tratamiento con propranolol oral entre los 1 y 6 meses de vida, llegando a dosis de hasta 3 mg/kg/día, sin incidencias. Al quinto mes la lesión se había reducido de volumen, pero los vasos visibles y palpables aún eran prominentes. La lesión continuó involucionando clínica y ecográficamente hasta los 13 meses, cuando medía 5 x 4,5 cm, permaneciendo estable desde entonces hasta los casi 4 años de edad.

**Conclusiones:** Presentamos el caso de un lactante, afecto de un hemangioma congénito completamente desarrollado al nacer, con orientación diagnóstica clínica inicial de RICH. Su involución durante los primeros meses, ya fuese por la naturaleza del propio tumor o secundario al tratamiento, fue interrumpida en una fase "intermedia", en torno al año de edad. A partir de esa edad, persiste una placa eritemato-violácea, con telangiectasias y venas prominentes. En el estudio mediante eco-Doppler, igual que en otros casos descritos en la literatura, se observa una estructura hipervascular, con bajas resistencias. Aunque parece muy característico de los PICH el halo pálido peritumoral, en nuestro caso, no estaba presente.

## 21. SÍNDROME PELVIS: DESCRIPCIÓN DE TRES CASOS

M.T. Rico, J.R. Estela, A. Victoria, L. Martínez, D. Subiabre, A. Esteve e I. Febrer

*Departamento de Dermatología. Hospital General Universitario de Valencia. España.*

**Introducción:** Presentamos tres casos de pacientes con hemangiomas en la región lumbosacra, dos de ellos con malformaciones asociadas, y que corresponden con síndrome PELVIS.

**Materiales y métodos:** Revisamos las historias clínicas de tres pacientes vistos en el servicio de dermatología pediátrica, presentamos las imágenes clínicas y la relación de 2 de ellos con otras malformaciones pélvicas. 1) Recién nacido con gran hemangioma sacrococcígeo y de suelo pélvico ulcerado, quien además presenta malformación en genitales externos (hipospadias), a quien se realiza ecografía pélvica y renal, sin encontrarse otras alteraciones y que responde a tratamiento con corticoides sistémicos 2 mg/kg/día en pauta descendente; posteriormente se realiza corrección quirúrgica con buen resultado funcional, sin secuelas genitourinarias o neurológicas. 2) Niño de 2 meses con hemangioma en región lumbar, sin antecedentes ginecobstétricos destacables, excepto tratamiento con progesterona en el primer trimestre de gestación, quien además presentaba desviación lateral del pliegue interglúteo y apéndice cutáneo pequeño a quien se diagnostica por RM (resonancia magnética) de lipoma del filum terminal; se instaura tratamiento con propranolol, previo a la corrección quirúrgica por parte de neurocirugía. 3) Niña de 9 meses con hemangioma lumbar bajo, desarrollo neurológico adecuado para la edad, sin antecedentes gestacionales destacables a quien se le realiza RM, sin encontrarse hallazgos patológicos, y se decide seguimiento hospitalario de Holanda.

**Resultados:** Encontramos tres pacientes con hemangiomas en la región pélvica, dos de los cuales presentaban, además, lesiones subyacentes: uno genitourinaria y otro disgrafismo espinal oculto, diagnosticándose en ambos casos síndrome PELVIS; del acrónimo Hemangiomas Perineales, Malformaciones genitales Externas, Lipomielomenigecele, alteraciones Vesicorenales, ano Imperforado y Skin tag (fibromas, pseudocolas), que pudieron ser detectados y tratados de forma oportuna y precoz gracias a la adecuada exploración y a la realización de pruebas de imagen, evitándose de esta manera secuelas posteriores.

**Conclusiones:** Es crucial el papel de los dermatólogos en el examen minucioso de las lesiones que se presentan en la línea media. La detección precoz de lesiones cutáneas sospechosas de defectos del tubo neural (hemangiomas de gran tamaño, apéndices cutáneos, fositas sacras atípicas, lipomas subcutáneos o desviación del pliegue interglúteo entre otros) permiten instaurar un diagnóstico precoz y un tratamiento adecuado para evitar el compromiso de estructuras internas, fundamentalmente del sistema nervioso central y genitourinario.

## 22. SHUNT PORTOSISTÉMICO Y LESIONES CUTÁNEAS MÚLTIPLES GLUT-1 POSITIVAS: DESCRIPCIÓN DE DOS CASOS ATÍPICOS

M. Bergón-Sendín<sup>a</sup>, J. Ruiz-Rivero<sup>a</sup>, I. Hernández-Aragüés<sup>a</sup>, V. Parra-Blanco<sup>b</sup>, R. Suárez-Fernández<sup>a</sup> y M. Campos-Domínguez<sup>a</sup>

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

**Introducción:** Los *shunts* portosistémicos se dividen en 2 tipos: extrahepáticos e intrahepáticos. Describimos dos casos con lesiones cutáneas asociadas.

**Casos clínicos:** Caso 1: niña de 1 mes de edad con diagnóstico prenatal de *shunts* portosistémicos intrahepáticos que consulta por lesiones cutáneas de distribución lineal en hemitórax izquierdo, cuero cabelludo y mano. La dermatoscopia demostró una imagen vascular lacunar central, sólida, rosada, con telangiectasias periféricas. Tres semanas después, todas las lesiones excepto una habían desaparecido. El estudio histológico reveló una proliferación GLUT-1 positiva con diagnóstico final de hemangioma infantil (HI). La asociación entre *shunts* portosistémicos e HI se discutirá posteriormente. La rápida involución, con aclaramiento casi completo de la lesión a los 2 meses de vida, es atípica en los HI. Caso 2: niña de 1 año con lesiones cutáneas congénitas diseminadas y diagnóstico prenatal de *shunt* portosistémico intrahepático que presentaba un vaso anastomótico de gran calibre conectando el sistema venoso portal con una de las venas ilíacas. La resonancia magnética reveló una imagen quística multilocular perirrenal. Con dermatoscopia se apreciaban múltiples glóbulos confluentes de pequeño tamaño, de color rojo oscuro y aspecto vascular. La biopsia demostró vasos dérmicos dilatados e hiperqueratosis. Las estructuras vasculares fueron positivas para GLUT-1 y negativas para D2-40, Lyve-1 y WT-1, por lo que se hizo el diagnóstico de hemangioma verrucoso.

**Discusión:** Ambos casos presentan llamativas características comunes: *shunts* portosistémicos y lesiones cutáneas GLUT-1 positivas. Sin embargo, existen diferencias importantes. En primer lugar, en el caso 1 el *shunt* portosistémico es intrahepático mientras que en el caso 2 es extrahepático. En segundo lugar, los hallazgos dermatoscópicos fueron completamente distintos. Por último, también difiere el diagnóstico histológico: hemangioma infantil en el primer caso y hemangioma verrucoso en el segundo. Ambos casos son únicos y atípicos. Respecto al caso 1, el tiempo de involución (menos de 2 meses) es mucho más rápido de lo esperado en un HI, pero la tinción GLUT-1 positiva y la estructura vascular típica excluye otros diagnósticos. La coexistencia de *shunts* portosistémicos e HI ha sido raramente descrita. En el caso 2, la presentación no lineal y multifocal de un hemangioma verrucoso es muy atípica. Aunque los *shunts* portosistémicos extrahepáticos muestran asociaciones frecuentes con malformaciones viscerales, no está descrita la asociación con hemangiomas verrucosos.

## 23. EFICACIA DE OMALIZUMAB EN URTICARIA CRÓNICA ESPONTÁNEA INFANTIL

C. Arjona Aguilera, C. Albarrán Planelles, L. Ossorio García, D. Jiménez Gallo y M. Linares Barrios

*Unidad de Gestión Clínica de Dermatología y Venereología. Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz. Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Igualdad, Salud y Políticas Sociales. Junta de Andalucía. Cádiz. España.*

**Introducción:** La urticaria crónica espontánea (UCE) es de etiología desconocida con un gran impacto en la calidad de vida, así como en los costes sanitarios directos e indirectos. El tratamiento de primera línea en la edad infantil lo constituyen los antihistamínicos anti-H1 con posibilidad de aumentar su dosis hasta 4 veces. Sin embargo, en una importante proporción de pacientes no se consigue el control de la enfermedad. Omalizumab se posiciona como una alternativa segura y eficaz en el tratamiento a largo plazo en estos casos. Presentamos el caso de una paciente de 10 años de edad con diagnóstico de UCE sin respuesta a antihistamínicos e inmunosupresores sistémicos que fue tratada con éxito con omalizumab.

**Caso clínico:** Mujer de 10 años con diagnóstico de UCE de 2 años de evolución, con niveles de IgE total elevados e importante afectación en su calidad de vida. Ha realizado diversos tratamientos sin control de la enfermedad: antihistamínicos sedantes y no sedantes, benzetazil, ciclosporina, azatioprina, así como corticoides orales durante los brotes agudos. Por ello se inició tratamiento con omalizumab 300 mg cada 2 semanas demostrando una excelente evolución a partir de las 2 semanas. Actualmente la paciente se mantiene en remisión clínica tras 8 meses de tratamiento a dosis de 300 mg cada 3 semanas y con buena tolerancia al mismo.

**Discusión:** La última actualización internacional en 2014 del algoritmo terapéutico para el tratamiento de la UCE posiciona en primer lugar a los antihistamínicos anti-H1 pero muchos pacientes no responden de forma adecuada incluso a dosis altas. Omalizumab es un anticuerpo monoclonal humanizado anti-IgE aprobado recientemente por la FDA y la EMA para su uso en la UCE en mayores de 12 años. En el nuevo algoritmo se posiciona este fármaco como tercera línea con alto nivel de evidencia de la recomendación. Su otra indicación principal es el asma alérgica moderada-severa en enfermos mayores de 6 años de edad. Tras su administración, los niveles de IgE circulantes se reducen en cuestión de horas, la actividad del receptor de alta afinidad FcεRI de basófilos en 2 semanas, y los mastocitos dérmicos disminuyen en 4 semanas. De este modo inhibe las reacciones inflamatorias cutáneas dependientes de antígeno. Recientemente varios estudios han demostrado una mejoría significativa dosis-dependiente en el Urticaria Activity Score (UAS) en niños mayores de 12 años tratados con una media de tres dosis del fármaco cada 4 semanas. Su perfil de seguridad y tolerabilidad ha demostrado ser muy favorable tanto en niños como en adultos. No obstante, hasta el momento actual omalizumab no ha sido estudiado en niños con UCE menores de 12 años.

**Conclusiones:** La UCE infantil puede tener un componente fisiopatológico autoinmune. Como muestra el presente caso clínico, el uso de omalizumab se postula como una alternativa segura y eficaz en el tratamiento de pacientes no respondedores al tratamiento antihistamínico clásico. Se precisan aún estudios acerca del uso de omalizumab en niños menores de 12 años de edad.

## 24. PLACAS PURPÚRICAS EN MEJILLAS Y PABELLONES AURICULARES

A. Nadal<sup>a</sup>, A. Agudo<sup>a</sup>, E. Trillo<sup>b</sup>, F. Terrasa<sup>c</sup> y C. Nadal<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Pediatría; <sup>c</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Son Llàtzer. Palma de Mallorca. Illes Balears. España.

**Introducción:** Paciente pediátrica con síndrome nefrótico cortico-dependiente en tratamiento con levamisol y prednisona oral que presentó placas purpúricas simétricas en mejillas y pabellones auriculares.

**Caso clínico:** Niña de 6 años que acudió por la aparición, 48 horas antes, de placas rápidamente progresivas, eritematosas-purpúricas

en ambas mejillas y lóbulos de las orejas, dolorosas al tacto. Afebril, con buen estado general, sin aparición de lesiones en otras localizaciones ni ninguna otra sintomatología. Como antecedente de interés presentaba un síndrome nefrótico cortico-dependiente de 4 años de evolución, tratado con prednisona (0,2 mg/kg/48 h) y levamisol (2,5 mg/kg/48 h) desde un año después del diagnóstico. Unos meses antes consultó por un episodio de lesiones eritematosas-purpúricas en EEII biopsiado e informado como vasculitis leucocitoclástica que involucionó en pocas semanas sin cambios en la medicación. La analítica objetivó un TTPA (tiempo de tromboplastina parcial activada) alargado y una discreta elevación de enzimas de citolisis. ANA y anti-DNA fueron negativos; sin embargo, se detectaron ANCA con patrón perinuclear, anticuerpos IgM anticardiolipina y anticoagulante lúpico positivos y niveles de C3 moderadamente bajos. La bioquímica de orina mostraba microhematuria sin proteinuria. No realizamos biopsia cutánea. Con la sospecha diagnóstica de vasculitis por levamisol, se suspendió dicho fármaco y se incrementó la dosis de prednisona a 1 mg/kg/día. Tópicamente aplicamos ácido fusídico (20 mg/g) y recomendamos fotoprotección estricta. A las 3 semanas las lesiones presentaban una importante mejoría.

**Discusión:** El levamisol es un fármaco antihelmíntico con propiedades inmunomoduladoras que se usa como ahorrador de corticoides en determinadas patologías. En los últimos años se han reportado numerosos cuadros cutáneos en consumidores de cocaína adulterada con este producto; sin embargo, son pocos los casos publicados de vasculitis cutáneas por levamisol en niños. En la mayoría de ellos, se observaron lesiones vasculopáticas que afectaban orejas y mejillas, con un tiempo medio de tratamiento previo de 24 meses. Muchos presentaron ANA, ANCA y anticuerpos antifosfolípido persistiendo de 2 a 14 meses tras la suspensión del tratamiento (aunque sin ocasionar síntomas). El motivo por el que se afectan con mayor frecuencia las mejillas y orejas frente a otras zonas en los niños es incierto. El levamisol podría inducir la formación de autoanticuerpos o dañar directamente el endotelio y los ANA y ANCA podrían, respectivamente, generar inmunocomplejos o activar los neutrófilos, provocando daño vascular.

**Conclusiones:** Describimos un caso de vasculitis purpúrica en mejillas y pabellones auriculares en una paciente tratada con levamisol, con hallazgos analíticos similares a los escasos publicados y que se resolvió al suspenderlo.

## 25. EXANTEMA FIJO MEDICAMENTOSO POR IBUPROFENO EN UN LACTANTE

B. Pérez García<sup>a</sup>, L. Bagazgoitia Sáez de Vicuña<sup>a</sup> y R. Carrillo Gijón<sup>b</sup>

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

**Introducción:** Las reacciones cutáneas por medicamentos son menos frecuentes en niños que en adultos y, aunque el exantema fijo medicamentoso (EFM) tiene una presentación clínica muy característica, cuando el paciente es un lactante y el fármaco implicado es ampliamente usado en la edad pediátrica con una incidencia muy baja de reacciones adversas, el diagnóstico puede no sospecharse inicialmente. Presentamos el caso de un niño de 2 años de edad que fue remitido a la consulta de Dermatología Pediátrica del Hospital Ramón y Cajal con la sospecha de mastocitosis.

**Caso clínico:** Paciente varón de 2 años de edad que es remitido a la consulta de Dermatología Pediátrica para valoración de dos lesiones pigmentadas en el tronco, con episodios repetidos de enrojecimiento e inflamación, con la sospecha clínica de mastocitosis. Las lesiones aparecieron al año de edad, coincidiendo con una primoinfección herpética. Inicialmente se trataba de dos placas eritematosas, edematosas, que evolucionaron a una hiperpigmentación parduzca. El eritema y la inflamación reaparecen cuando el niño

tiene fiebre. En el momento de la visita se observa una mancha de color marrón-parduzco, de aproximadamente 1 cm de diámetro, periareolar izquierda, y otra mancha similar algo más grande en la cadera derecha. Esta última mostraba enrojecimiento y edema al frotarla. Se realizó una biopsia, con el diagnóstico histológico de hiperpigmentación postinflamatoria. En una visita posterior, la madre refirió que había vuelto a observar eritema e inflamación en las manchas coincidiendo con un episodio de sinovitis sin fiebre, que fue tratado con ibuprofeno, fármaco que también utilizaba cada vez que el niño tenía fiebre. En un episodio febril posterior se le administró paracetamol y no se observó inflamación en las lesiones. Se estableció el diagnóstico de EFM.

**Discusión:** El EFM es una forma de toxicodermia relativamente frecuente en niños y adolescentes que, sin embargo, puede ser infra-diagnosticada al menos en los primeros episodios. El ibuprofeno es un fármaco muy utilizado en los niños, cuyo uso no siempre se recoge en la historia clínica, a diferencia de otros medicamentos como los antibióticos que despiertan más fácilmente la sospecha de una toxicodermia. Nuestro caso nos parece interesante por tratarse de una patología que probablemente habría sido diagnosticada antes si el paciente fuese adulto, por la corta edad del niño al inicio del cuadro, y por el diagnóstico de sospecha con que nos fue enviado.

## 26. POLIARTERITIS NODOSA CUTÁNEA: A PROPÓSITO DE UN CASO

C. Martínez Peinado<sup>a</sup>, M. Galán Gutiérrez<sup>a</sup>, L. Martínez Pardo<sup>b</sup>, C. Sierra Corcoles<sup>b</sup> y C. Garrido Colmenero<sup>c</sup>

<sup>a</sup>UGC-Dermatología-CMA; <sup>b</sup>Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario de Jaén. <sup>c</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada. España.

**Introducción:** La poliarteritis nodosa (PAN) cutánea es una vasculitis poco frecuente, generalmente benigna y de evolución crónica. A diferencia de la PAN sistémica, que afecta a diferentes órganos internos y tiene un pronóstico a veces fatal, la PAN cutánea afecta únicamente a piel y, con frecuencia, al aparato osteomuscular y a los nervios periféricos. Clínicamente se manifiesta como nódulos eritematosos dolorosos y livedo reticularis y, más raramente, como úlceras y gangrena periférica.

**Caso clínico:** Niña de 5 años, sin antecedentes de interés, que es ingresada por cuadro febril prolongado, de más de 30 días de duración, en picos, asociando lesiones en miembros inferiores, artralgias generalizadas e hiperalgesia cutánea. Orientada como fiebre de origen desconocido, se encuentra leve positividad a Ig M frente a virus de Epstein-Barr, catalogándose como síndrome mononucleósico. Los estudios complementarios mostraron elevación de los reactantes de fase aguda, leucocitosis leve, elevación leve de las gammaglobulinas (IgG e IgA) y títulos muy altos para antiestreptolisina O (6.000 unidades Todd). Cuando nos consultan se aprecia la existencia de lesiones eritemato-marrónáceas en miembros inferiores, más acentuadas en pies, junto a regular estado general y artralgias. Se solicitó estudio complementario con hemograma, perfil hepático y renal, coagulación, crioaglutininas, crioglobulinas, complemento, enzimas musculares, serologías, ANA, p-ANCA y c-ANCA, análisis de orina, hemocultivos, Mantoux, radiografía de tórax y ECG que fueron normales o negativos. Se realizó una biopsia cutánea que mostró una vasculitis leucocitoclástica de los vasos dérmicos de pequeño y mediano calibre, con necrosis fibrinoide que obstruía la luz vascular de las arterias de mediano calibre del plexo dermohipodérmico. Se instauró tratamiento con deflazacort, 1,5 mg/kg por vía oral asociado a penicilina oral, así como calcio y vitamina D, controlando el dolor y la fiebre y progresivamente las lesiones cutáneas fueron remitiendo, se inició el descenso en la dosis de corticoides, con retirada a las 8 semanas sin que haya presentado reactivación pasados 4 meses desde el brote inicial.

**Discusión:** La PAN cutánea es una rara forma de vasculitis necrotizante con una afectación limitada a la piel, aunque con frecuencia se acompaña de síntomas constitucionales, que puede afectar por igual a hombres y mujeres, pero es poco frecuente en la población pediátrica. Habitualmente, los niños descritos con PAN cutánea siguen un curso benigno, bien con un brote único de la enfermedad o con brotes sucesivos. El diagnóstico de certeza es histopatológico y el tratamiento en la fase inicial se aconseja con antiinflamatorios no esteroideos y reposo, que en algunas ocasiones son insuficientes y muchos autores propugnan la utilización de corticoides sistémicos para tratar esta entidad. En la mayoría de los niños con PAN cutánea existen evidencias directas o indirectas de infección estreptocócica reciente, lo que sugiere su relación causal y debe considerarse la posibilidad de una profilaxis antibiótica antiestreptocócica en los niños que han padecido una PAN cutánea.

## 27. DOS CASOS DE ERITEMA MULTIFORME ASOCIADO A MOLUSCO CONTAGIOSO

A.M. Delgado-Márquez<sup>a</sup>, C. Gutiérrez García-Rodrigo<sup>a</sup>, L. Maroñas-Jiménez<sup>a</sup>, C. Morales-Raya<sup>a</sup> y E. González-Guerra<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Departamento de Dermatología. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. <sup>b</sup>Departamento de Dermatología. Hospital Clínico. Madrid. España.

**Introducción:** Los moluscos contagiosos (MC) se deben a una infección cutánea por poxvirus y suponen una condición muy frecuente en la infancia, con una prevalencia de hasta el 22%. Generalmente suelen ser fácilmente reconocibles por dermatólogos y pediatras, pero ocasionalmente se presentan con manifestaciones atípicas.

**Casos clínicos:** Presentamos los casos de dos pacientes con una presentación clínica similar. En ninguno de los casos había antecedentes personales de interés, no habían tomado ninguna medicación y no habían sufrido un episodio infeccioso concomitante. Caso 1: varón de 6 años que acude a urgencias por presentar placas eritematoedematosas de morfología dianiforme, en cara interna de ambos muslos y antebrazo derechos, de una semana de evolución. Desde hacía un mes presentaba unas lesiones tipo pápulas cupuliformes de color de la piel normal, monomorfas, con umbilicación central, para las que no había recibido aún ningún tratamiento. Caso 2: varón de 5 años que acude a urgencias por aparición en la última semana de placas eritematoedematosas de morfología dianiforme en extremidades inferiores y región mandibular. El paciente había sido diagnosticado hacía 5 meses de moluscos contagiosos, por lo que había estado en tratamiento con hidróxido potásico, sin mejoría.

**Discusión:** En la literatura se han descrito diferentes manifestaciones clínicas que acompañan a las lesiones típicas de MC. Hasta en un 10% de los casos aparece una reacción eczematosa perilesional y también se han descrito, aunque más raramente, lesiones eritema anular centrifugo-like o lesiones ectima-like. Las lesiones de eritema multiforme se manifiestan clínicamente como máculas, pápulas, ampollas, y las clásicas lesiones dianiformes. La asociación más frecuentemente descrita ha sido con el virus herpes simple, pero se han implicado una gran variedad de virus en su etiología, además de otras causas no infecciosas. Sin embargo, en la literatura existen muy pocos casos descritos de moluscos contagiosos asociados a eritema multiforme. Se ha postulado que estas lesiones aparecen de forma secundaria a una intensa respuesta inmunológica local causada por el poxvirus, lo que podría favorecer la resolución de los moluscos.

**Conclusiones:** Aportamos dos nuevos casos de eritema multiforme sobre lesiones de MC, lo que sugiere que la familia de poxvirus puede jugar un papel en el desarrollo de eritema multiforme, al igual que otros virus. Es posible que esta asociación sea más frecuente que lo reportado hasta ahora en la literatura, por lo que pensamos que es importante que el dermatólogo la sepa reconocer

y la introduzca en el diagnóstico diferencial cuando se enfrente a estas lesiones.

## 28. NÓDULOS FACIALES DE LA INFANCIA: GRANULOMA ASÉPTICO FACIAL

M. Salazar Nieves, F.J. del Castillo Tirado y R.R. Romero García

*Hospital San Agustín de Linares. Hospital San Cecilio de Granada. España.*

**Introducción:** Los nódulos faciales en la infancia suponen a menudo un reto para el dermatólogo pediátrico, ya que pueden significar una entidad totalmente benigna y banal o una enfermedad tumoral maligna. Por ello resulta importante el conocimiento y manejo de los nódulos en la cara en la edad pediátrica, evitando innecesariamente técnicas cruentas.

**Caso clínico:** Presentamos el caso de una niña de 2 años que consulta por lesiones faciales de 6 meses de evolución sin mejoría tras tratamiento antibiótico oral por parte de su pediatra. Sin antecedentes de viajes ni estancias en áreas rurales ni costeras. La lesión había aparecido en los meses de otoño. En la exploración física presentaba buen estado general, afebril y asintomática. Se apreciaba nódulo eritematoso indurado y mal delimitado de 1 por 1 cm en mejilla izquierda. En párpado superior derecho otra lesión de características similares de menor tamaño. No se apreciaban otras lesiones en resto del tegumento. No drenaje ni fluctuación de las lesiones. No costra ni soluciones de continuidad. Se instauró de forma empírica tratamiento tópico con ácido fusídico 20 mg/hidroocortisona acetato 10 mg crema dos aplicaciones al día durante 21 días. Se produjo la resolución completa con discreto eritema residual. Dadas las características cónicas y el curso autolimitado de la enfermedad se realizó el diagnóstico de granuloma aséptico facial.

**Discusión:** El granuloma aséptico facial idiopático (GAFI) es una entidad pediátrica cuyo nombre hace referencia a su parecido con un absceso, aunque con leves signos inflamatorios. Fue descrito en 1999 por un grupo dermatólogo francés como "pyodermite froide". Habitualmente los pacientes presentan uno o más nódulos no dolorosos, violáceos o eritematosos en región facial, mayormente en párpados y/o mejillas. Las lesiones suelen aparecer tras traumatismo leve, picaduras de insectos y tienden a resolución espontánea sin secuelas. No está demostrado que el uso de antibióticos o el simple paso del tiempo pueden conducir a la resolución de las lesiones. En la mayoría de los casos la actitud expectante es la más adecuada, aunque se han descrito casos que no resuelven solos con mejoría con pautas de eritromicina oral. Aunque la etiología exacta no está clara, Boralevi et al postularon que el GAFI pudiera estar relacionado con respuestas granulomatosas secundarias a restos embriológicos o a manifestaciones dentro del espectro de la rosácea granulomatosa en la juventud. Dentro del diagnóstico diferencial de esta patología debemos considerar el quiste epidermoide, pilotracomas, chalazion, nevus de Spitz, xantogranuloma. A veces las lesiones se confunden con hemangiomas. Debemos tener en cuenta esta patología en el diagnóstico diferencial de los nódulos faciales adquiridos en la infancia. El conocimiento de esta patología hace un diagnóstico clínico directo inmediato, sin requerir medidas invasivas de entrada.

## 29. PITIRIASIS RUBRA PILARIS "COMBINADA"

M. Lova Navarro, T. Martínez Menchón, P. Sánchez Pedreño, R. Corbalán Vélez, A. Clemente Ruiz de Almirón, A. Clemente Valenciano, J. Martínez Escribano y J.F. Frías Iniesta

*Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. España.*

**Introducción:** Presentamos un caso de pitiriasis rubra pilaris tipo IV (circunscrita juvenil) que evolucionó secundariamente a una forma generalizada eritrodérmica (clásica juvenil o tipo III).

**Caso clínico:** Mujer de 9 años de edad con el antecedente de tres episodios de Infecciones del tracto urinario en los 2 últimos años que es derivada a la consulta de dermatología pediátrica por presentar lesiones en manos y pies, así como en superficies extensoras de un año de evolución. A la exploración se aprecian placas de color asalmonado de límites netos en dorso de manos y pies, así como queratodermia cérea palmo-plantar. También existen placas de bordes bien definidos de tinte anaranjado en superficies de extensión (codos, rodillas y tendón de Aquiles). A mayor detalle se distinguen pápulas hiperqueratósicas foliculares sobre una base de piel eritematosa emitiendo el diagnóstico clínico de pitiriasis rubra pilaris tipo IV (circunscrita juvenil). Sin embargo, 2 meses más tarde surgen lesiones peribucales y, lo que llama más la atención, la aparición de múltiples pápulas eritematodescemativas en tronco con tendencia a la coalescencia adoptando la morfología de grandes placas de coloración asalmonada que característicamente respetan islotes de piel sana entre ellas, estableciendo el diagnóstico clínico de pitiriasis rubra pilaris tipo III (clásica juvenil) "combinada" con la forma circunscrita juvenil o tipo IV.

**Conclusiones:** No se ha descrito hasta el momento actual ningún caso de lesiones circunscritas de pitiriasis rubra pilaris que progresen a una afectación generalizada. Muchas localizaciones de las lesiones de psoriasis y pitiriasis rubra pilaris son comunes (Codos, rodillas, palmas, plantas, cuero cabelludo), pero la afectación del tendón de Aquiles es más común en la pitiriasis rubra pilaris y puede ser una ayuda para el diagnóstico.

## 30. PITIRIASIS RUBRA PILARIS CIRCUNSCRITA JUVENIL. CLÍNICA Y DERMATOSCOPIA

A. Francia García-Calvo<sup>a</sup>, D.J. Godoy Díaz<sup>a</sup>, A. Vera Casaño<sup>a</sup>, A. Sanz Trelles<sup>b</sup>, E. Gómez-Moyano<sup>a</sup> y L. Martínez Pilar<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Regional de Málaga. España.*

**Introducción:** La pitiriasis rubra pilaris es una rara enfermedad de etiología desconocida que afecta a la queratinización normal de la piel y se caracteriza por hiperqueratosis folicular, queratodermia palmoplantar, y eritrodermia más o menos extensa. Dependiendo de la edad de presentación, la distribución de las lesiones y sus características clínicas, la duración del proceso y el pronóstico, se han catalogado 6 tipos de formas clínicas, siendo los tipos I y III los más frecuentes. El tipo IV o circunscrita juvenil es una forma poco frecuente caracterizada por la aparición de áreas de eritema e hiperqueratosis folicular en prepúberes circunscritas a la superficie de codos y rodillas con o sin hiperqueratosis palmo-plantar con una evolución impredecible. Es la única forma clínica localizada de la enfermedad, pudiendo resolverse al final de la adolescencia en algunos casos.

**Caso clínico:** Presentamos el caso de una niña de 11 años con antecedentes familiares de lupus eritematoso, en estudio por artritis en reumatología, que nos deriva la paciente por presentar lesiones en rodillas y codos a modo de pápulas foliculares eritemato-descemativas, de 5 años de evolución, que fueron tratadas con tazaroteno con ligera mejoría de las lesiones. A la dermatoscopia, apreciamos eritema y descamación alrededor de los folículos pilosos. Se realizó biopsia donde se observó hiperqueratosis y ortoqueratosis alterante, hipergranulosis así como otros hallazgos que confirmaron el diagnóstico de pitiriasis rubra pilaris.

**Conclusiones:** La pitiriasis rubra pilaris se ha asociado con enfermedades autoinmunes, entre las que destacan la artritis reumatoide o la dermatomiositis. Los 3 signos cardinales que definen la enfermedad son visibles a la dermatoscopia donde se aprecia descamación y eritema alrededor del folículo piloso. Dados los escasos datos dermatoscópicos publicados sobre esta entidad, puede resultar de interés observar los hallazgos recogidos en el presente caso clínico.

### 31. LESIONES PAPULOSAS VIOLÁCEAS EN DORSO DE MANOS

S. Santos-Alarcón<sup>a</sup>, S. de Asís-Cuestas<sup>a</sup>, S. Morales-Pons<sup>b</sup>, A. Zayas-Gávila<sup>a</sup> y A. Fuertes-Prosper<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Doctor Peset. Valencia. España.

**Introducción:** La dermatomiositis es un trastorno multisistémico autoinmune raro. Se estima que en el 30% de los casos se observa manifestaciones cutáneas previas a las manifestaciones sistémicas. La dermatomiositis juvenil (DMJ), actualmente se considera la causa más frecuente de miopatía inflamatoria en la infancia. Su diagnóstico se fundamenta en los criterios diagnósticos de Bohan y Peter, con la presencia de debilidad muscular proximal simétrica, elevación de enzimas musculares, evidencia de miopatía en electromiografía, biopsia muscular con hallazgos de miositis inflamatoria y clínica cutánea característica. Se consideran los corticoesteroides orales a altas dosis como la base de tratamiento, aunque recientemente existen recomendaciones clínicas de expertos, sobre la combinación de estos con metotrexatosemanal con el objetivo de ahorro de dosis y tiempo de la corticoterapia.

**Caso clínico:** Presentamos el caso de una niña de 10 años de edad, sin antecedentes de interés, remitida nuestro servicio por lesiones papulosas violáceas en dorso de manos de un mes de evolución, sobre articulaciones interfalángicas y metacarpofalángicas, y en codo izquierdo, levemente descamativas. No se observaba eritema heliotropo, pero sí mácula violácea en región mejilla izquierda finamente descamativas. El resto de la exploración evidenció engrosamiento de cutículas y edema distal de dedos, con densidad capilar conservada en la capilaroscopia. Asociaba astenia, sin debilidad muscular subjetiva, pero el examen físico reveló balance muscular cervical sin fuerza contrarresistencia y disminución de balance muscular activo en musculatura bicipital y tricipital. No presentaba artralgias, disfagia o sintomatología respiratoria. Con una sospecha clínica de DMJ, se decidió ingreso hospitalario para ampliación diagnóstica y control evolutivo. Las pruebas complementarias revelaron elevación de GOT (63 UI/L), LDH (421 UI/L) y CPK (410 UI/L). Los ANA, complemento y anti-Mi-2 fueron negativos. Los estudios de imagen no revelaron signos de miositis ni focos de calcinosis. El estudio electrofisiológico evidenció en la electromiografía signos de denervación aguda en deltoides izquierdo y tibial anterior de ambos lados con discreto aumento de polifasia en trazados voluntarios, todo ello compatible con patrón miopático agudo. Ante el diagnóstico de DMJ probable, se inició tratamiento con corticoesteroides orales a dosis de 2 mg/kg/día y metotrexato a 15 mg/kg/ semanal. Actualmente la paciente sigue ingresada para control evolutivo y observación, sin haber presentado mayor aumento de clínica miopática ni disfagia, o sintomatología respiratoria.

**Conclusiones:** Aportamos un nuevo caso de DMJ, en el cual nos gustaría resaltar el papel importante del dermatólogo en el conocimiento de las manifestaciones cutáneas y, contribuir al diagnóstico precoz, a fin de conseguir un tratamiento precoz y disminución de la morbimortalidad.

### 32. COEXISTENCIA DE MORFEA LINEAL Y VITÍLIGO GENERALIZADO EN PACIENTE PEDIÁTRICO

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

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

**Introducción:** La morfea lineal y el vitíligo son enfermedades que raramente aparecen de forma concurrente en un mismo paciente, a pesar del hecho de que en la etiología de ambas juega un papel im-

portante el sistema inmunológico. Se han descrito casos aislados de asociación de morfea lineal y vitíligo segmentario homolateral pero la asociación con vitíligo no segmentario es menos frecuente aún.

**Caso clínico:** Niña de 6 años sin patologías de interés que consulta por la aparición de máculas amelanóticas asintomáticas de distribución bilateral y parcialmente simétricas distribuidas en pliegues antecubitales, muñecas, nalgas, tobillos y huecos poplíteos. Además, en los últimos meses había notado endurecimiento de la piel en hemicuerpo izquierdo apreciándose placas escleróticas brillantes que se extendía de forma lineal desde el pie izquierdo hasta la zona torácica homolateral. No presentaba afectación de la movilidad ni retracción en el miembro afecto ni asimetría con respecto a hemicuerpo derecho. Se realizó biopsia de la zona esclerótica confirmando el diagnóstico de morfea lineal. Se realizó analítica con hematimetría, bioquímica con hormonas tiroideas, autoinmunidad y reactantes de fase aguda destacando un nivel elevado de factor reumatoide que fue valorado por reumatología infantil. Se pautó tratamiento con metotrexato vía oral, así como politerapia tópica asociando corticoide y tacrolimus 0,1% en la zona de vitíligo y en la de morfea, con mejoría de las lesiones y no progresión de la enfermedad. La paciente no ha desarrollado otra sintomatología sistémica en el seguimiento.

**Discusión:** La morfea lineal asociada a vitíligo y otros fenómenos autoinmunes (tiroiditis Hashimoto, púrpura trombocitopénica, hepatitis autoinmune, lupus eritematoso sistémico, artritis reumatoide, vasculitis necrotizante...) ha sido descrito en la literatura de forma excepcional y sobre todo en población adulta. Se ha indicado que, lejos de ser una mera coincidencia, esta presentación conjunta se fundamenta en el mecanismo etiopatogénico autoinmune que rodea a todas estas enfermedades. Se ha sugerido en algunos estudios que los niveles elevados de citoquinas y moléculas de adhesión celular responsables de la morfea, así como la disminución de los linfocitos T reguladores contribuirían a la pérdida de tolerancia vista en otras enfermedades autoinmunes. Se habla incluso de síndrome autoinmune múltiple cuando se presentan asociadas 3 o más enfermedades autoinmunes bien definidas dentro de un mismo paciente.

### 33. NÓDULO MAMARIO EN ADOLESCENTE

L. Calzado-Villarreal<sup>a</sup>, J. Alcántara-González<sup>a</sup>, L. Pérez-Carmona<sup>a</sup>, I. Eraña-Tomas<sup>b</sup>, S. Ibañes-Del Agua<sup>a</sup>, M.E. Sánchez-Largo<sup>a</sup>, M. Ruano-Del Salado<sup>a</sup> y M. Andreu-Barasoain<sup>a</sup>

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

**Introducción:** La mucinosis cutánea focal primaria se encuentra clasificada dentro de las mucinosis primarias cutáneas y el diagnóstico es puramente histológico. Generalmente aparece en adultos de edad media, sin relación con enfermedad tiroidea, mucinosis reticulada eritematosa o escleromixedema. Es raro su diagnóstico en pacientes en edad pediátrica, como en este caso.

**Caso clínico:** Niña de 13 años de edad sin antecedentes personales o familiares de interés, que presenta una lesión en mama izquierda de 6 meses de evolución, sin clínica local. En la exploración se observa en región periareolar inferior izquierda, un nódulo neto de 1 cm de diámetro, cupuliforme, bien delimitado, eritematoso, con telangiectasias finas en superficie. Se decide extirpación completa de la lesión. El estudio histopatológico establece el diagnóstico de mucinosis cutánea focal.

**Discusión:** La literatura en relación con las mucinosis en los niños es escasa. Términos como la mucinosis cutánea infantil no resultan claros, y en ocasiones se describen formas de lesiones múltiples autolimitadas. La mucinosis cutánea focal fue considerada como una entidad independiente por Johnson y Helwig en 1966. Los casos en niños son excepcionales. Es importante el diagnóstico diferen-

cial no solo clínico, sino histológico, fundamentalmente con el myxoma cutáneo.

### 34. NEVUS DE SPITZ DE CÉLULAS BALONIZADAS

M. Valdivielso-Ramos<sup>a</sup>, A. Burdaspal<sup>b</sup>, M.A. Martín<sup>a</sup>, S. Galiano<sup>a</sup>, N. Cano<sup>a</sup>, E. Chavarría<sup>a</sup> y P. de la Cueva<sup>a</sup>

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

**Introducción:** El nevus de células balonizadas es una variante infrecuente de nevus. Se cree que las células balonizadas se forman por la degeneración de los melanosomas, con la vacuolización progresiva del citoplasma.

**Caso clínico:** Niña de 18 meses que es remitida a la consulta de dermatología pediátrica para la valoración de una lesión asintomática de crecimiento progresivo de 6 meses de evolución, localizada en la región preauricular derecha. En la exploración física se observó una lesión pediculada eritematosa de unos 6 mm de diámetro. Debido a que la lesión había sangrado espontáneamente en 2 ocasiones, se decidió extirparla. El estudio histopatológico mostró la de dos subtipos celulares, realizándose el diagnóstico de nevus de Spitz de células balonizadas. Durante 1 año de seguimiento no se han producido recidivas en la zona.

**Discusión:** El nevus de células balonizadas es una lesión clínicamente inespecífica, indistinguible de un nevus convencional, que aparece con mayor frecuencia en las primeras décadas de la vida. Desde el punto de vista histopatológico se caracteriza por la presencia junto a las células névicas de otras células claras de aspecto espumoso con un núcleo central prominente y basófilo, denominadas células balonizadas. Para establecer el diagnóstico, estas células deben ser predominantes (> 50%) en el infiltrado. No hay evidencia de que este proceso se asocie con un aumento de malignidad. Tan solo se ha descrito un caso de asociación de estas células balonizadas a un nevus de Spitz.

### 35. PAQUIONIQUIA CONGÉNITA POR MUTACIÓN EN KRT17

I. Escandell-González, D. Ayala-Alcázar, A. Allende-García, J. Martín-Hernández y E. Jordá-Cuevas

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

**Introducción:** La paquioniquia congénita (PC) es un trastorno de la queratinización de herencia autosómica dominante muy poco frecuente. Se caracteriza principalmente por una distrofia ungueal de aparición temprana junto con otras características de displasia ectodérmica como queratodermia palmoplantar, quistes de origen folicular, ronquera o queratosis folicular. El diagnóstico es clínico y por detección de mutación en una de las queratinas conocidas como agentes causales: KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT16 y KRT17.

**Caso clínico:** Nuestra paciente fue remitida al servicio de dermatología en el año 2006, a los 2 años de edad, con el único antecedente de haber presentado un diente congénito, sin otros antecedentes personales ni familiares de interés. Consultaban por la aparición tras el nacimiento de múltiples lesiones quísticas de pequeño tamaño y predominio facial con extensión a cuello y miembros superiores. En posteriores revisiones se observó acentuación de las lesiones quísticas y aparición de lesiones ungueales. La impresión diagnóstica fue de paquioniquia congénita. El seguimiento se perdió durante 4 años y volvió de nuevo a nuestra consulta a los 6 años de edad, apreciándose en ese momento oncodistrofia de las 20 uñas, queratodermia en ambas plantas y lesiones quísticas en área facial, tronco y axilas. Realizamos biopsia de una de las lesiones quísticas y se solicitó un estudio genético de la paciente.

**Resultados:** La biopsia de una lesión quística axilar demostró la presencia de quiste infundibular. El estudio genético fue positivo

para mutación en heterocigosis de C.275A>G; pN92S en el exón 1 del gen KRT17, mutación descrita como patogénica. En este momento la paciente sigue tandas trimestrales de tratamiento oral con cistina seguidos de periodos de descanso. La queratosis se mantiene con emolientes tópicos.

**Discusión:** Los primeros datos clínicos de PC datan de 1906 y posteriormente se dividió la enfermedad en dos subtipos clínicos, PC tipo I y tipo II. No fue hasta 1994 cuando se describió la base genética de la enfermedad. Actualmente la mutación en las queratinas específicas explica las diferencias fenotípicas entre cada subtipo y ha servido para clasificar de nuevo la entidad, así PC tipo I actualmente corresponde a KTR6A y KRT16, mientras que la PC tipo II es la producida por las mutaciones KRT6B y KRT17, dentro de las cuales se encuentra nuestro caso. La presencia de KRT17 en el lecho ungueal, folículo piloso, glándulas sebáceas y otros apéndices epidérmicos y el hecho de que la mutación encontrada produzca disminución de KRT17 en el citoesqueleto celular explica el fenotipo de nuestra paciente.

**Conclusiones:** La herencia de la paquioniquia congénita es autosómica dominante y por ello el riesgo de enfermedad en los descendientes de un individuo afectado es de un 50%, por lo que el consejo genético es fundamental en estos casos. Describimos un nuevo caso de paquioniquia congénita por mutación en KRT17 y presentamos la clínica y revisión de la bibliografía.

### 36. LENTIGINOSIS UNILATERAL PARCIAL

J. Alcántara-González, L. Calzado-Villarreal, L. Pérez-Carmona, M.E. Sánchez-Largo, M. Ruano-Del Salado, M. Andreu-Barasoain y S. Ibañes-Del Agua

Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Torrejón. Torrejón de Ardoz. Madrid. España.

**Introducción:** La lentiginosis unilateral parcial, también denominada lentiginosis segmentaria, lentiginosis agminada, lentiginosis unilateral zosteriforme o lentiginosis parcial, es una entidad poco frecuente, de carácter benigno, que puede pasar desapercibida. A continuación presentamos un nuevo caso sin alteraciones asociadas.

**Caso clínico:** Niña de 13 años de edad sin antecedentes personales o familiares de interés, que presenta desde el nacimiento maculas de coloración marrón clara en región mandibular y submandibular derecha con límite a nivel de línea media, refiriendo aumento en el número de las mismas durante la infancia. No alteraciones del desarrollo psicomotor ni en la anamnesis por órganos y aparatos. Con el diagnóstico de lentiginosis unilateral parcial fue remitida para valoración oftalmológica, detectándose hipermetropía, y cardiológica, con la visualización de un foco hipercogénico en aparato subvalvular mitral sin significación patológica.

**Discusión:** A pesar de tratarse de una entidad de carácter benigno, ocasionalmente se ha asociado a otras patologías como pie cavo rígido ipsilateral o retraso mental; por ello la importancia de descartar la posibilidad de otras asociaciones. El origen de esta entidad aun está debatido, algunos autores piensan que puede tratarse de una forma frustrada de neurofibromatosis, mientras que otros la consideran una forma parcial o mosaicismo de alguno de los síndromes lentiginosos conocidos. El tratamiento de las lesiones cutáneas sería puramente estético, pudiendo emplearse agentes despigmentantes tópicos o diversas fuentes de luz como el láser Q-switched.

### 37. SÍNDROME DE DESCAMACIÓN DE LA PIEL ACRAL

J. Ruiz Rivero<sup>a</sup>, I. Hernández Aragüés<sup>a</sup>, L. Gómez-Recuero<sup>a</sup>, V. Parra Blanco<sup>b</sup>, R. Suárez Fernández<sup>a</sup> y M. Campos Domínguez<sup>a</sup>

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

**Introducción:** Bajo el término de "síndromes de descamación cutánea" (*peeling skin syndromes*, PSS) se engloban diferentes trastor-

nos hereditarios caracterizados por el despegamiento de la piel entre las capas córnea y granulosa. Dentro de los PSS se distingue una forma acral (*acral peeling skin syndrome*, APSS) que afecta de forma localizada a las manos y los pies y que se ha relacionado en la mayoría de los casos con mutaciones en el gen de la transglutaminasa 5 (TGM5), y una forma generalizada, en la que se diferencia a su vez una forma no inflamatoria o tipo A (con mutaciones en el gen CHST8) y una forma inflamatoria o tipo B, con alteraciones en el gen de la corneodesmosina, CDSN.

**Caso clínico:** Se presenta el caso de un niño de 3 años sin antecedentes de interés, nacido de padres rumanos no consanguíneos. La madre refería episodios de formación de ampollas en manos y pies con posterior descamación desde los 6 meses de vida. Dichos episodios se repetían hasta 2 veces al mes y producían dolor e impotencia funcional en grado variable. Las lesiones se resolvían espontáneamente al cabo de los días y curaban sin dejar cicatrices. En la exploración física, el niño presentaba descamación en zonas de apoyo de palmas y plantas, así como ampollas flácidas en dorso de manos y pies. No se apreciaban otras lesiones en el resto del tegumento ni tampoco en mucosas. Se realizaron dos biopsias con sacabocados para estudio convencional y de inmunofluorescencia directa (IFD). Las imágenes anatomopatológicas demostraron hiperqueratosis ortoqueratósica con separación del estrato córneo del granuloso. La IFD fue negativa. En el momento actual, el resultado del estudio genético de TGM5 se encuentra pendiente.

**Discusión:** Las primeras descripciones de los PSS se remontan a 1921 aunque no fue hasta 1982 cuando se acuñó el término "síndrome de descamación de la piel acral" para hacer referencia a una serie de pacientes que sufrían ampollas y descamación limitada a palmas y plantas. Las bases moleculares del APSS se determinaron en 2005, cuando se identificó el déficit de la enzima transglutaminasa 5 (TG5) como responsable de esta entidad. La TG5 es una enzima que modifica proteínas clave en la cornificación, como lorricrina e involucrina. Puesto que esta alteración funcional se ha observado también fuera de la piel acral en los pacientes con APSS, se postula que el resto de las transglutaminasas presentes en la piel serían capaces de mantener la integridad cutánea excepto en palmas y plantas, donde se produce fricción y traumatismos de mayor intensidad.

### 38. APLASIA CUTIS CONGÉNITA TIPO V

A. Agudo, C. Nadal, A. Nadal y R. Taberner

*Departamento de Dermatología. Hospital Son Llàtzer. Palma de Mallorca. España.*

**Introducción:** La aplasia cutis congénita (ACC) se caracteriza por ausencia congénita de piel. Cuando se asocia a un embarazo gemelar monocorial con pérdida de uno de los fetos (feto papiráceo) se denomina ACC tipo V y si la pérdida del feto se produce antes de la semana 14, las lesiones afectan característicamente al tronco. Presentamos un caso de una recién nacida con lesiones compatibles con ACC tipo V, sin otras alteraciones asociadas y que presentó buena evolución con tratamiento tópico.

**Caso clínico:** La paciente era una niña nacida a las 39,5 semanas de gestación (SG) de una primera gestación, bien controlada, que inicialmente era gemelar monocorial biamniótica, pero uno de los gemelos falleció a las 11 SG. No hubo otras alteraciones y las serologías para lúes, hepatitis B y VIH fueron negativas, con inmunidad materna frente a toxoplasmosis y rubeola. El parto fue eutócico y la paciente presentó un APGAR de 9/10. En la exploración la paciente presentaba dos zonas cicatriciales amplias, estrelladas, no adheridas a planos profundos en ambos lados del abdomen, bilaterales y simétricas. En la lesión de la parte derecha se observaba una zona ulcerada sin signos de sobreinfección ni lesiones satélite. Se realizó ecografía abdominal, ecocardiograma y ecografía transfontanelar, que fueron normales. El cultivo de la zona ulcerada fue

negativo. Debido a las lesiones simétricas de ACC con antecedente de feto papiráceo, se orientó el caso como aplasia cutis tipo V, según la clasificación de Frieden. En cuanto al tratamiento, se realizaron curas 2 veces al día con Mepitel® y antibiótico tópico, con importante mejoría del eritema y epitelización de la zona ulcerada tras un mes de seguimiento. La paciente no presentó en ningún momento signos de inestabilidad electrolítica, hipovolemia, infección o anemia.

**Resultados:** La paciente presentaba alteraciones cutáneas compatibles con ACC tipo V, además del antecedente de embarazo gemelar con feto papiráceo. Se descartaron mediante pruebas complementarias posibles alteraciones asociadas y respondió satisfactoriamente al tratamiento tópico.

**Conclusiones:** La ACC tipo V es una entidad poco frecuente, a tener en cuenta debido a la creciente realización de técnicas de fertilización in vitro y otros tratamientos de fertilidad, que aumentan el riesgo de embarazos gemelares. En cuanto a la etiología de la enfermedad, los fetos gemelos monocoriales presentan anastomosis vasculares, por lo que se cree que tras la pérdida de uno de ellos se pueden producir fenómenos embólicos y/o hipovolemia que afectan a zonas importantes para la supervivencia del otro gemelo. El tratamiento de esta patología se encuentra en discusión, pero en publicaciones recientes se recomienda iniciar tratamiento tópico antibiótico y curas en oclusión, valorando antibioterapia sistémica y otras medidas si aparecen complicaciones o injerto cutáneo si no se produce epitelización.

### 39. INCONTINENCIA PIGMENTI: A PROPÓSITO DE UN CASO

A. Almodóvar Real<sup>a</sup>, J. Sánchez López<sup>a</sup>, J.A. Ratameros Díaz<sup>b</sup>, M. Díaz Martínez<sup>a</sup>, C. Dulanto Campos<sup>a</sup> y R. Naranjo Sintés<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Unidad de Gestión Clínica Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario San Cecilio. Granada. España.*

**Introducción:** La incontinencia pigmenti es un síndrome neurocutáneo de herencia dominante ligada a X, con una variable afectación de tejidos derivados del neuroectodermo y mesodermo. Las manifestaciones clínicas más comunes son las cutáneas, pudiendo asociar otras alteraciones dentarias, oculares, neurológicas y óseas.

**Caso clínico:** Neonata de 10 días, que acude a dermatología por lesiones en hemicuerpo izquierdo presentes desde el nacimiento. No otros síntomas o signos asociados. Nacida de parto eutócico. A la exploración presenta lesiones eritematovesiculosas siguiendo una distribución lineal en miembro inferior izquierdo y algunas más aisladas en hemitórax y axila izquierda. La madre refiere que presentó lesiones similares y en la actualidad, se observan máculas blanquecinas siguiendo las líneas de Blascko en miembro inferior izquierdo. Con la sospecha de Incontinencia pigmenti, se realiza biopsia punch que lo confirma. Se realizan analíticas y serologías, valoración por oftalmología, cardiología y RMN cerebral sin hallazgos. La paciente continúa sus revisiones sin manifestaciones sistémicas hasta la fecha.

**Conclusiones:** La incontinencia pigmenti es un desorden raro que se presenta casi exclusivamente en mujeres (los varones afectados mueren intrauterinamente). La causa es una mutación producida a nivel del gen NEMOΔΔ. Los hallazgos dermatológicos se dividen en cuatro estadios: vesicular en el que estaría nuestra paciente, verrucoso, pigmentario y estadio atrófico, no siempre presente, con placas hipopigmentadas permanentes, en el que encontraríamos a la madre de nuestra paciente. Los hallazgos histopatológicos están en relación al estadio clínico de la enfermedad. Las manifestaciones asociadas son de radical importancia puesto que determinan la calidad de vida de la paciente. Lo más frecuente son las alteraciones dentales (hasta en un 65% de los pacientes) con anodoncia parcial o completa, dientes cónicos o retraso en la erupción. La afectación ocular (microftalmía, papilitis, retinopatía o deformidad de los párpados) está frecuentemente asociada con afectación del SNC, lo

que obliga a realizar controles oftalmológicos precoces. Las complicaciones neurológicas (30-50% de los casos) como retraso mental, crisis convulsivas, parálisis espástica, microcefalia, malformaciones cerebrales y ataxia cerebelosa marcarían el pronóstico. La evolución en estadios y la ausencia de signos de toxicidad (fiebre alta, aspecto séptico) permiten diferenciarla de otras entidades con lesiones vesiculosas en el periodo neonatal como son el impétigo ampoloso o estafilocócico, el herpes neonatal, la epidermolisis bullosa hereditaria o la infección por herpes simple. El tratamiento es sintomático, con medidas de hidratación y antibioterapia tópica si existe sospecha de sobreinfección. Es necesario el seguimiento multidisciplinar precoz del paciente y el asesoramiento genético a la familia.

#### 40. INCONTINENCIA PIGMENTI: PRESENTACIÓN DE 4 CASOS

S. de Asís Cuestas, S. Santos Alarcón, A. Mateu Puchades, A. Fuertes Prosper y A. Marquina Vila

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

**Introducción:** Presentamos 4 casos de Incontinencia Pigmenti (IP) diagnosticados en la Unidad de Dermatología Pediátrica del Hospital Universitario Dr. Peset durante el periodo de 1993-2014. Recogemos las características clínicas, antecedentes familiares, estudio genético (si fue realizado) y seguimiento posterior. La IP es una rara genodermatosis en la que además de lesiones cutáneas existen alteraciones en ojos, pelo, uñas, dientes y sistema nervioso central. Tiene una herencia dominante ligada a X, en general es letal para los fetos varones y presenta una gran variabilidad clínica en pacientes mujeres. Se debe a mutaciones en el gen NEMO y su conocimiento permite realizar un consejo genético. Las lesiones cutáneas característicamente aparecen sobre las líneas de Blaschko y tienen 4 estadios que pueden solaparse o alguno estar ausente: vesiculoso, verrucos, hiperpigmentado y atrófico. El 90% de los casos presenta alteraciones dentales, dientes cónicos, dentición retardada, siendo lo más frecuente la anodontia parcial. Las alteraciones del pelo aparecen en el 35% de casos (alopecia del vértex, disminución de la densidad de cejas y pestañas). A nivel ungueal aparecen lesiones en un 40% de pacientes (estrias longitudinales, coloración amarillenta, uñas frágiles). La afectación oftalmológica aparece en un 50-70% de casos, generalmente unilateral y puede cursar con lesiones retinianas o no retinianas (estrabismo, cataratas), e infrecuentemente con ceguera irreversible, por lo que es imperativo un seguimiento oftalmológico estricto. El grado de afectación neurológica (30% de pacientes) está relacionado con el grado de afectación ocular y su presentación es muy variada (convulsiones, retraso mental y psicomotor, microcefalia). La histología varía según el estadio clínico: inicialmente espongiosis eosinofílica, disqueratosis, depósitos de melanina posteriormente atrofia epidérmica y ausencia de unidades foliculosebáceas y glándulas eccrinas.

**Casos clínicos:** A raíz del caso más reciente se han revisado de forma retrospectiva las historias clínicas de nuestros pacientes: 1) Neonato, varón, 7 días de vida. Lesiones lineales vesiculopapulosa en extremidades. Biopsia compatible con IP. No hermanos. Madre sin antecedentes de interés. Exploración neurooftalmológica normal. No estudio genético. 2) Lactante, sexo femenino. Lesiones en estadio 1 desde el 2º día de vida. Biopsia compatible con IP. Exploración neurooftalmológica normal. No estudio genético. Madre sin antecedentes de interés. 3) Lactante, mujer, 1 mes de edad. Lesiones de estadio 1 en pierna derecha. 1 hermano varón sano. Madre antecedente de abortos de repetición. Biopsia compatible con IP. Exploración neurooftalmológica normal. No estudio genético. 4) Lactante, mujer, 1 mes de edad. Lesiones en estadio 1 en extremidades, espalda y cuero cabelludo. No hermanos. Madre 1 aborto

previo. Biopsia compatible con IP. Exploración neurooftalmológica normal. Estudio genético: mutación gen NEMO. Madre portadora de la mutación.

**Conclusiones:** Aunque las lesiones cutáneas no requieren tratamiento específico ya que tienden a la remisión espontánea, la figura del dermatólogo es de vital importancia, quien puede diagnosticar la IP precozmente, permitiendo actuar de forma temprana para prevenir y tratar las posibles manifestaciones extracutáneas, que deben manejarse por un equipo multidisciplinar. Queremos destacar la ausencia de manifestaciones extracutáneas en nuestros pacientes, lo cual contrasta con la literatura publicada.

#### 41. DIENTES NATALES EN NEONATO CON HIPOCALCEMIA REFRACTARIA

N. Rivera<sup>a</sup>, I. Bielsa<sup>a</sup>, C. Rodríguez<sup>a</sup>, M. Ocaña<sup>b</sup>, W. Coroleu<sup>b</sup> y C. Ferrándiz<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Germans Trias i Pujol. Badalona. Universidad Autónoma de Barcelona. España.*

**Introducción:** Los dientes natales son un hallazgo poco frecuente que, en ocasiones, se ha relacionado con enfermedades genéticas. Se presenta una recién nacida con esta anomalía y una hipocalcemia grave detectada a raíz de un cuadro convulsivo.

**Caso clínico:** Niña de 4 días de vida nacida a término de padres consanguíneos procedentes de Pakistán cuya madre presentó una diabetes gestacional. Desde el nacimiento se observaron en las encías las improntas de los dientes situados bajo estas y la presencia del primer molar bilateral del maxilar superior, con defectos del esmalte. La paciente presentaba un fenotipo peculiar, con implantación baja de los pabellones auriculares. Durante el cuarto día de vida, desarrolló un cuadro convulsivo, secundario a una hipocalcemia, que fue tratada con aportes de calcio endovenoso sin que se recuperasen los niveles. Durante las primeras semanas de vida también presentó una bicitopenia (anemia + plaquetopenia) persistente y dos sepsis con foco en los catéteres. Entre las numerosas exploraciones complementarias realizadas, cabe destacar una radiografía simple de cráneo y brazos, en la que se observó una esclerosis difusa en los huesos largos y la base del cráneo, y un aspirado de médula ósea, del que se obtuvo escaso material sin grumos medulares, que no mostró alteraciones significativas. Ante estos hallazgos se orientó el caso como una osteopetrosis recesiva infantil (ORI), que se confirmó mediante estudio genético, al demostrar el cambio c.2336\_2344del (p.Ala779\_Ala781del) en homocigosis en el exón 18 del gen TCIRG1.

**Discusión:** La ORI (o enfermedad de Albers-Schönberg) es una enfermedad genética rara de pronóstico infausto, cuya incidencia se estima en 1:200.000 nacimientos. Es más frecuente en caso de consanguinidad, como ocurrió en nuestro caso. Se trata de una enfermedad ósea causada por la ausencia o la deficiencia en la función de los osteoclastos, que lleva a una esclerosis del hueso. Estos huesos son, paradójicamente, muy frágiles. Debido a esta esclerosis ósea, los pacientes pueden presentar macrocefalia, prominencia frontal y estenosis de forámenes craneales con compresión de nervios craneales. Además, estos niños están en riesgo de desarrollar hipocalcemia, con consecuentes convulsiones. La complicación más grave es la supresión medular por el crecimiento del hueso que la esclerosa. Ello interfiere con la hematopoyesis medular, produciendo una hepatoesplenomegalia por hematopoyesis extramedular. Es frecuente que estos pacientes presenten defectos en la dentición, sobre todo en forma de retraso en la erupción dental y alteraciones del esmalte. En el caso presentado, estos defectos de la dentición fueron en forma de dientes natales. Los dientes natales se pueden ver en niños sanos o en el contexto de ciertas enfermedades genéticas entre las que no se incluye la ORI. En nuestra opinión, y a

partir de la experiencia con el caso presentado, creemos que podrían estar relacionados con la enfermedad, más aún cuando en nuestro caso estos dientes presentaron anomalías en el esmalte, que sí se han descrito previamente en este cuadro.

**Conclusiones:** La presencia de dientes natales obliga a descartar la existencia de una enfermedad genética asociada, y entre ellas, creemos que también debería considerarse la ORI.

#### 42. HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS CUTÁNEA LOCALIZADA: PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

P. Molés-Poveda, N. Barrado-Solís, C. Lloret-Ruiz, S. Lucas-Truyols, E. Quecedo-Estébanez y E. Gimeno-Carpio

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

**Introducción:** Las histiocitosis son un grupo heterogéneo de trastornos secundarios a la proliferación de células del sistema fagocítico-mononuclear (células dendríticas, monocitos y macrófagos) en diferentes órganos y tejidos, y cuya etiología es desconocida. Hasta el 50% de los casos se manifiestan inicialmente con síntomas cutáneos. La afectación puede ser localizada o múltiple (afectando a más de un órgano o sistema). Dentro de la histiocitosis de células de Langerhans (HCL) tradicionalmente se han distinguido cuatro formas clínicas: enfermedad de Letterer-Siwe, Hand-Schüller-Christian, granuloma eosinófilo y Hashimoto-Pritzker (reticulohistiocitosis congénita autolimitada). Hoy en día se acepta que la HCL es una enfermedad con un amplio espectro de manifestaciones y gravedad. El granuloma eosinófilo es la variante que más frecuentemente se presenta de forma localizada. Presentamos dos casos de HCL cutánea localizada.

**Casos clínicos:** El primer caso se trata de un varón de 9 años, con antecedente de un nevus de Spitz extirpado, que consultó por una placa, en la zona retroauricular derecha, asintomática, y de aspecto liquenificado. Ante la ausencia de mejoría con corticoides tópicos potentes se realizó una biopsia punch que mostraba un infiltrado en banda y nodular en la dermis, compuesto por linfocitos, células histiocitarias y eosinófilos. La inmunohistoquímica evidenció abundantes células CD1a positivas distribuidas de forma difusa en la dermis. El estudio de extensión, incluyendo pruebas de imagen y analítica, descartó la existencia de afectación visceral. Con el diagnóstico de histiocitosis de células de Langerhans localizada se extirpó el resto de la lesión. El segundo caso se trata de una mujer de 10 años remitida por una lesión verrucosa en el hipocondrio derecho, mal delimitada y de coloración marrónácea, asintomática. Se obtuvo una biopsia punch que mostró un infiltrado celular polimorfo en dermis superior compuesto por linfocitos, histiocitos y algún eosinófilo. Con la inmunohistoquímica se identificaron células CD1a, S100 y, en menor número, CD68 positivas. Se realizó el estudio de extensión con analítica, radiografía de tórax y ecografía abdominal que no mostraron alteraciones.

**Discusión:** Las histiocitosis son enfermedades poco frecuentes, que pueden aparecer a cualquier edad pero que predominan en la infancia. La inmunohistoquímica es útil para distinguir los distintos tipos de histiocitosis. Las células de Langerhans son positivas para S100, CD1a y CD207 (Langerina). En todos los pacientes diagnosticados debe realizarse una evaluación hematológica, pulmonar, hepatoesplénica y esquelética para determinar la extensión de la enfermedad. La evaluación del sistema nervioso central y médula ósea puede ser necesaria en algunos pacientes. En los dos casos presentados se ha realizado el diagnóstico de HCL cutánea localizada por los hallazgos histológicos y la inmunohistoquímica compatible, habiéndose descartado afectación visceral. El tratamiento depende de los sistemas comprometidos y de la gravedad. En nuestros dos pacientes se realizó extirpación quirúrgica completa de la lesión cutánea única.

#### 43. HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS SIMULANDO LIQUEN NITIDUS

B. Lozano Masdemont<sup>a</sup>, L. Gómez-Recuero Muñoz<sup>a</sup>, A. Villanueva Álvarez-Santullano<sup>a</sup>, J. Ruiz Rivero<sup>a</sup>, I. Hernández Aragüés<sup>a</sup>, V. Parra Blanco<sup>b</sup>, R. Suárez Fernández<sup>a</sup> y M. Campos Domínguez<sup>a</sup>

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

**Introducción:** La histiocitosis de células de Langerhans (HCL) es una proliferación neoplásica con un amplio espectro clínico, que puede ir desde las formas exclusivamente cutáneas a las formas multisistémicas que comprometen la vida. La afectación con pápulas hipopigmentadas generalizadas simulando liquen nitidus ha sido descrita sólo en una ocasión y pone de manifiesto que una clínica cutánea aparentemente banal puede esconder lesiones en otros órganos.

**Caso clínico:** Se presenta el caso de un niño de 7 meses, previamente sano, remitido a nuestra consulta por lesiones de 2 meses de evolución con intenso prurito nocturno. En tronco y glúteos se observaban múltiples pápulas de unos 2-3 mm, brillantes, la mayoría de color blanquecino y algunas ligeramente rosadas. Varias de éstas pápulas estaban umbilicadas. También existían máculas blanquecinas del mismo tamaño. No se palpaban adenopatías ni hepatoesplenomegalia. En la biopsia cutánea se observó un infiltrado dérmico de células de citoplasma amplio claro y núcleo arriñonado que infiltraba marcadamente la epidermis, con inmunohistoquímica positiva para S100 y CD1a. Los estudios complementarios revelaron cuatro lesiones osteolíticas, en el cráneo, húmero y fémur, sin afectación de otros órganos. El diagnóstico final fue HCL con afectación cutánea y ósea múltiple. Se inició tratamiento con prednisona oral y vinblastina intravenosa. La respuesta a las 7 semanas fue excelente, con resolución de las lesiones cutáneas y óseas.

**Discusión:** La HCL es una proliferación de células similares a la de Langerhans que puede afectar a un órgano de manera indolente, a múltiples órganos de manera indolente o comprometer la vida. Las manifestaciones cutáneas más frecuentes son papulonódulos con tendencia a la ulceración o lesiones que simulan una dermatitis del pañal o una dermatitis seborreica. El cuadro consistente en pápulas hipopigmentadas ha sido documentado en una ocasión por Mehta. Se trataba de un niño de 1 año con afectación cutánea de 4 meses de evolución y una extirpación previa de una lesión osteolítica craneal compatible con granuloma eosinófilo. Kaddu describe otro caso con afectación en forma de pápulas hipopigmentadas descamativas confluentes en cara y cuero cabelludo y exoftalmos unilateral. Battistella, en su comparación de HCL autorresolutivas y no autorresolutivas, incluye 4 casos en forma de máculas hipopigmentadas, todos ellos autorresolutivos.

**Conclusiones:** La HCL es una entidad muy polimorfa en cuanto a clínica y localización de las lesiones en la que la piel puede ser la clave para un diagnóstico precoz. Con el nuestro se han descrito dos casos de lesiones consistentes en pápulas hipopigmentadas generalizadas que recuerdan a liquen nitidus, ambas asociadas a lesiones osteolíticas.

#### 44. TELANGIECTASIA MACULAR ERUPTIVA PERSTANS UNILATERAL: ¿ES REALMENTE TAN EXCEPCIONAL?

P. Ramírez Marín<sup>a</sup>, C. Pérez Hortet<sup>a</sup>, P. Martínez Marta<sup>a</sup>, J. Fraga Fernández<sup>b</sup> y C. Villegas Fernández<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Departamento de Dermatología; <sup>b</sup>Departamento de Anatomía Patológica. Hospital Sanitas La Moraleja. Madrid. España.*

**Introducción:** La telangiectasia macular eruptiva perstans (TMEP) es una variante rara de mastocitosis cutánea de aparición casi exclusiva en la edad adulta. Se caracteriza por presentar máculas

eritematosas con finas telangiectasias, a menudo confluentes y afectando a tronco y extremidades de manera simétrica. El signo Darier está con frecuencia ausente y en general carece de afectación sistémica con buen pronóstico. Presentamos un caso inusual de TMEP, tanto por la edad de aparición de las lesiones como por la presentación unilateral de las mismas.

**Caso clínico:** Presentamos el caso de una niña de 7 años de edad sin antecedentes patológicos de interés, que acude a nuestra consulta debido a la presencia de lesiones eritematosas asimétricas en región anterolateral derecha del tronco de aproximadamente 4 meses de evolución, no asociadas a otra sintomatología local ni sistémica. En la exploración física se observaban máculas eritematotelangiectásicas confluentes localizadas en hemiabdomen derecho, de bordes mal definidos pero con una clara demarcación en la línea media del tronco. El signo de Darier era negativo y el resto de la exploración física normal. La telangiectasia nevoide unilateral fue nuestra primera consideración diagnóstica. Sin embargo, se realizó una biopsia cutánea y el estudio histológico reveló un aumento del número de mastocitos, hallazgos consistentes con el diagnóstico de TMEP. Los resultados de las pruebas de laboratorio, incluyendo triptasa sérica, el frotis de sangre periférica y la ecografía abdominal estaban dentro de la normalidad, descartándose por tanto afectación sistémica.

**Discusión:** Hemos considerado de interés la descripción de este caso, ya que tras una revisión de la literatura hemos comprobado que únicamente se han publicado 6 casos de TMEP con distribución unilateral y tan sólo uno de ellos en edad pediátrica, correspondiendo nuestro caso al de inicio más precoz. Nuestro caso, junto con los descritos previamente, nos hace sospechar que es probable que la TEMP unilateral no sea tan excepcional y que muchos de los pacientes diagnosticados como telangiectasia nevoide unilateral podrían corresponderse en realidad con TMEP si se hubiera confirmado con el estudio histopatológico. Por tanto, deberíamos considerar también el diagnóstico de mastocitosis ante la presencia de lesiones telangiectásicas unilaterales y valorar la realización de una biopsia cutánea que permita confirmar el diagnóstico.

#### 45. HERPES ZOSTER EN LACTANTE DE 6 MESES TRAS EXPOSICIÓN INTRAUTERINA A VIRUS VARICELA-ZOSTER

M. Roncero-Riesco<sup>a</sup>, I. Andrés-Ramos<sup>a</sup>, C. Jorge-Finnigan<sup>a</sup>, T. Ramírez-Tucas<sup>a</sup>, L. Noguera-Morel<sup>b</sup> y E. Fernández-López<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca. Salamanca.  
<sup>b</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Infantil Niño Jesús. Madrid. España.

**Introducción:** El virus varicela zoster (VVZ) es un virus DNA de la familia de los herpes. La infección primaria origina la varicela y su reactivación da lugar al Herpes Zoster (HZ). Presentamos el caso de un lactante de 6 meses con un cuadro de HZ sin sintomatología previa de varicela. Se trata de un cuadro extremadamente raro del que existen pocos casos publicados. En los niños no vacunados y sin historia previa de varicela debe considerarse la exposición intraútero como mecanismo patogénico, aunque el recién nacido no presente lesiones, hecho que ocurre con frecuencia.

**Caso clínico:** Niña de 6 meses, sana, que acude por lesiones en cuero cabelludo de 2 días de evolución que han ido aumentando de forma progresiva. Presenta febrícula desde hace 24 horas e irritabilidad. A la exploración física se observan vesículas agrupadas sobre base eritematosa en hemitránsito derecho y cara anterolateral derecha de cuello, sin sobrepasar la línea media, junto con adenopatías locorreregionales. Interrogando a los padres refieren que la madre presentó varicela en la semana 34 del embarazo. Se realiza analítica de urgencias que muestra leve leucocitosis con neutrofilia. El estudio molecular (PCR) de una de las vesículas demostró

infección por VVZ. Por todo ello se diagnostica a la niña de HZ a nivel de C<sup>2</sup> y se pauta aciclovir en suspensión oral, paracetamol y curas tópicas, con resolución progresiva del cuadro.

**Discusión:** La varicela es una enfermedad típicamente pediátrica, no así el HZ del que se estima una incidencia anual del 0,2 al 0,74 de casos por 1.000. La mayoría de los casos de HZ en la infancia aparecen en niños mayores de 5 años, siendo extremadamente rara la afectación antes del primer año de vida, como en nuestro caso, debido a los anticuerpos maternos que juegan un papel protector para el niño. Aunque de manera infrecuente, la primoinfección en la embarazada en el primer y segundo trimestre de gestación puede ocasionar un cuadro en el recién nacido conocido como síndrome de varicela congénita y cuando el embarazo está a término se asocia a un elevado riesgo de varicela diseminada neonatal con afectación visceral. La incidencia de la infección intraútero por varicela es del 24% y solo el 50% presenta sintomatología. Existen casos en la literatura médica de HZ sin antecedentes de varicela en el niño o en la madre. Durante la infancia el HZ tiene un curso clínico menos severo que en los adultos, y no suele acompañarse de dolor ni de neuralgia postherpética, si bien pueden existir linfadenopatías regionales, fiebre y cefaleas. El diagnóstico es eminentemente clínico pero en casos de dudas una PCR positiva para HZ puede ser de utilidad. El diagnóstico diferencial incluye la infección por herpes simple, dermatitis herpetiforme, impétigo ampolloso y urticaria. El tratamiento consiste en altas dosis de aciclovir vía oral y se reserva la vía sistémica para pacientes inmunodeprimidos o si se afecta la primera rama del trigémino (V1).

#### 46. MIOFIBROMA SOLITARIO INFANTIL. PRESENTACIÓN DE UN CASO

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

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

**Introducción:** El miofibroma es un tumor mesenquimal benigno. La mayoría se diagnostican en menores de 2 años y más de la mitad de los casos son congénitos. Las lesiones pueden ser solitarias, múltiples sin/con afectación visceral. La afectación visceral en las formas múltiples es el factor pronóstico más importante.

**Caso clínico:** Mujer de 11 años sin antecedentes personales de interés que consulta por una tumoración subcutánea en la zona posterior de la planta del pie derecho. El tiempo de evolución es desconocido, pero en los 2 últimos años ha aumentado de tamaño y es doloroso a la palpación y al caminar. A la exploración física se observa una tumoración redondeada, de consistencia elástica, no adherida a planos profundos, con piel suprayacente normal. Se realizó una ecografía, donde se identificó un área de 10 x 7 mm de diámetro, con una ecogenicidad menor que la grasa subcutánea. Con el estudio Doppler no se objetivó aumento de la vascularización en dicha zona. El estudio anatomopatológico mostró un tumor localizado en la dermis reticular, con un patrón celular bifásico: unas áreas de apariencia miofibroblástica, constituidas por células fusiformes, con núcleos alargados de extremos romos dispuestas habitualmente en haces inmersos en una estroma escleroso; otras áreas tienen apariencia hemangiopericitóide, constituidas por espacios vasculares en hendidura y ocasionalmente ramificados. No se observa atipias ni mitosis. La inmunohistoquímica es positiva para actina de músculo liso, CD34+ y  $\beta$ -catenina + focal nuclear, y negativa para S-100 y citoqueratinas. Tras la realización de la biopsia la lesión comenzó a disminuir de tamaño progresivamente, con desaparición del dolor, por lo que se decidió seguir una conducta expectante con control periódico.

**Discusión:** Aunque es una enfermedad de baja incidencia, se considera el tumor mesenquimal benigno más frecuente en la etapa neonatal y primera infancia. La forma más frecuente es la lesión

solitaria, de buen pronóstico y con tendencia a la involución espon-tánea. El diagnóstico diferencial debe realizarse con otros tumores mesenquimales (neurofibroma, leiominoma, leiomiomasarcoma, fibrosarcoma, hemangioma, etc.); así, el diagnóstico debe ser confirmado con la histología e inmunohistoquímica características. El tratamiento de primera elección en las lesiones solitarias es la ex-tirpación quirúrgica, sobre todo si existe un riesgo para la vida del paciente o si perjudican la función y el desarrollo adecuado de las estructuras vecinas. Sin embargo, en el resto de los casos, se puede mantener una conducta expectante, ya que puede ocurrir una re-gresión espontánea por apoptosis masiva de las células tumorales.

#### 47. AUMENTO BRUSCO DE TAMAÑO EN TUMORACIÓN AXILAR

R. Alfonso<sup>a</sup>, N. Picó<sup>b</sup>, A. Lucas<sup>a</sup>, C. Mas<sup>a</sup>, N. Pastor<sup>a</sup> y L. García<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Pediatría; <sup>b</sup>Servicio de Dermatología. HGU Elda. Alicante. España.

**Caso clínico:** Niña de 2 años con tumefacción axilar izquierda, dolo-rosa, de 72 horas de evolución. Afebril. No traumatismo ni herida previa. No contacto con gatos. No otros antecedentes epidemiológicos de interés. EF: Tumefacción dolorosa a la palpación, de 3 cm de diá-metro, eritematosa, blanda, no adherida a planos profundos, sin in-duración. Resto normal. PC: Leucocitos 11.500 (60% Li). Hb 13 gr/dl. Htco 38,4%. Plaquetas 327.000. PCR 1,2 mg/l. Bq normal. Frotis fa-ríngeo y Mantoux 0 mm. Ecografía axilar: imágenes hipoecoicas en hueco axilar izquierdo, la mayor de 2,3 cm. Cambios inflamatorios en grasa adyacente. RMN: masa multilobulada de características quísti-cas y contenido hemorrágico que sugiere linfangioma. Serología B. Henselae, cmV, VEB, VHS, VVZ y TXP negativos. Frotis de sangre pe-riférica: linfocitosis absoluta. Rx tórax normal. Evolución: Recibió tratamiento intravenoso con amoxicilina- clavulánico. Al 5º día ante aumento de la lesión hasta 10 cm y coloración azulada de piel supra-yacente, se realizó PAAF confirmando el diagnóstico de linfangioma quístico. Tras finalizar la antibioterapia intravenosa, se observó remi-sión espontánea de la tumefacción de forma progresiva. Dos años después, la paciente permanece asintomática.

**Discusión:** Los linfangiomas son lesiones benignas de origen linfáti-co que aparecen en cualquier órgano o tejido del cuerpo. Pueden complicarse en pacientes de corta edad, por su localización y tama-ño. Son más frecuentes en menores de 1 año. Las localizaciones más habituales son cabeza, cuello y axila. Se ha descrito remisión espontánea en el 1,5% de los casos. Presentamos este caso dado que las adenopatías son hallazgos habituales en pediatría y un aumento de tamaño en un breve periodo de tiempo debe hacernos pensar en esta entidad como posibilidad diagnóstica.

#### 48. MALFORMACIÓN CAPILAR DIFUSA CON SOBRECRECIMIENTO. UNA ENTIDAD DE RECIENTE DIAGNÓSTICO

X. Soria, M.R. García-De la Fuente, A. Veà, J.M. Fernández, R.M. Martí-Labordá y J.M. Casanova

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

**Introducción:** La entidad malformación capilar difusa con sobre-crecimiento (DCMO) fue descrita por el grupo de trabajo de Mu-lliken en octubre de 2013, como una forma sindrómica bien definida dentro del grupo de las malformaciones vasculares asociadas a hi-pertrofia. Los pacientes con este síndrome presentan malformacio-nes capilares extensas, difusas y reticuladas con diferentes grados de hipertrofia proporcionada.

**Caso clínico:** Niña de 6 años de edad sin antecedentes obstétricos ni perinatólogicos de interés que presenta desde el nacimiento múl-tiples máculas reticuladas de aspecto vascular, que desaparecen a

la vitropresión, muchas de ellas con una distribución segmentaria, afectando ambos hemisferios y que, en el caso de las localizadas en la zona dorsal y lumbar, cruzan la línea media. Durante el segui-miento de la paciente, estas lesiones han ido aclarándose con el tiempo. Además de las lesiones vasculares, la paciente presenta una hipertrofia del hemisferio derecho que ha aumentado de for-ma proporcional con el crecimiento de la paciente y que afecta a regiones en las que no se objetiva lesión vascular. Se ha realizado estudio mediante RNM que atribuye este sobrecrecimiento a aumento de las partes blandas, sin presencia de anomalías o tumo-res internos. La paciente se encuentra pendiente de estudio de sobrecrecimiento óseo y asimetría de extremidades inferiores y amigdalectomía por hipertrofia de la amígdala palatina D que pro-duce apnea del sueño.

**Discusión:** El término DCMO permitiría incluir un grupo de pacientes con malformaciones capilares extensas y sobrecrecimiento que hasta el momento no cumplían los criterios de otras entidades como los síndromes de Klippel-Trenaunay, macrocefalia-malformación capilar, CLOVES, Proteus o Parkes-Weber, entre otros. Los pacientes con DCMO tendrían un mejor pronóstico, ya que no presentarían altera-ciones en el desarrollo psicomotor y el sobrecrecimiento sería pro-porcionado con el crecimiento del paciente. Por otro lado, la DCMO no parece estar asociada a mayor riesgo de neoplasia abdominal, ya que de los 73 pacientes descritos en el trabajo de Mulliken, ninguno de ellos la había presentado. Es por este motivo que estos autores no recomiendan la realización de ecografías abdominales seriadas para descartar un tumor de Wilms, excepto en aquellos casos en los que exista una hemihipertrofia completa.

**Conclusiones:** Presentamos un caso de DCMO. Esta entidad de re-ciente definición presentaría un mejor pronóstico que otros síndro-mes de malformación capilar asociada a sobrecrecimiento. Nuestra paciente presentaba hipertrofia amigdalina con apnea del sueño asociada, complicaciones no descritas anteriormente.

#### 49. FACOMATOSIS CESIOMARMORATA ASOCIADA A NEVUS FLAMMEUS FACIAL E HIPERTROFIA DE MIEMBRO INFERIOR

A. Lucas<sup>a</sup>, L. García<sup>a</sup>, N. Pastor<sup>a</sup>, R. Alfonso<sup>a</sup>, C. Mas<sup>a</sup> y T.D. Teva<sup>b</sup>

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

**Introducción:** La facomatosis pigmentovascular (FPV) es la asocia-ción en un mismo paciente de una anomalía pigmentaria extensa junto a una vascular también extensa, que pueden estar acompa-ñadas de lesiones sistémicas. Se han descrito varios tipos de FPV. Happle propuso simplificar su clasificación en 3 tipos (cesioflam-meas, spilorocea y cesiomarmorata) y un grupo de formas inclasifi-cables. La patogenia de la asociación de las extensas anomalías vasculares y pigmentarias en un mismo paciente es desconocida, aunque se ha propuesto para su explicación un mecanismo conocido como manchas gemelas.

**Caso clínico:** Recién nacido que presentaba máculas reticuladas livedoides en tronco y en miembros sugerentes de cmTC (más evi-dentes en el hemisferio derecho). Además, presentaba placas eri-tematosas no reticuladas con aspecto de nevus flammeus en cara y en planta de ambos pies. Las lesiones de cmTC no asociaban ulce-raciones ni atrofia de tejidos blandos y fueron mejorando progresi-vamente. En la exploración realizada a los 5 meses de vida, las lesiones de cmTC presentaban un tono más apagado, y se pudieron observar máculas grisáceas en región lumbar, hipocondrio izquierdo y región posterior de muslos, compatibles con mancha mongólica aberrante, por lo que se diagnosticó de FPV cesiomarmorata. Las exploraciones complementarias realizadas (ecografía cerebral y abdominal, RMN cerebral) fueron normales. La exploración oftal-mológica no mostró glaucoma ni melanosis ocular. El niño fue valo-rado por Neuropediatría, presentando un desarrollo psicomotor

normal; sin embargo, se detectó una hipertrofia de tejidos blandos en miembro inferior izquierdo (MII) con diferencias en las medidas de muslo y gemelo, por lo que fue derivado a traumatología. Actualmente, con 3 años de vida, las lesiones de cmTC son casi imperceptibles; sin embargo, persiste el nevus flammeus facial, de color rosado claro. El niño está en seguimiento por traumatología porque presenta una dismetría de mmII (2 cm más largo el MII).

**Discusión:** La asociación de cmTC con manchas mongólicas aberrantes/melanocitosis dérmica ha sido denominada facomatosis cesiomarmorata y existen algunos casos de los que se ha descrito su relación con hiperplasia de miembros. En la literatura solo hemos hallado un caso con cmTC, manchas mongólicas y nevus flammeus facial que los autores consideran un caso único de FPV. Sin embargo, es posible que esta asociación no sea tan infrecuente ya que el cmTC se puede acompañar de otras malformaciones capilares (hasta un 20% en algunas series). En nuestro caso, las lesiones de cmTC han ido mejorando con el paso del tiempo mientras que el nevus flammeus facial y las manchas mongólicas aberrantes han permanecido estables.

**Conclusiones:** Presentamos un caso de facomatosis pigmentovascular que asocia cmTC generalizada, mancha mongólica aberrante y nevus flammeus facial. Como hallazgo extracutáneo, el niño presenta una hipertrofia de MII.

## 50. TUMORACIÓN OCCIPITAL EN RECIÉN NACIDO

C. Villegas, M. Calvo, C. García, I. Burón y A. Tresguerres

*Servicio de Dermatología. Hospital Sanitas La Moraleja. Madrid. España.*

**Introducción:** Presentamos un caso de un paciente recién nacido prematuro, de 36 semanas de gestación, visto en interconsulta, en UVI pediátrica, por lesión tumoral occipital que presentaba desde el nacimiento.

**Caso clínico:** Se trataba de un paciente recién nacido, prematuro, de 36 semanas de gestación, visto en UVI pediátrica por presentar lesión tumoral en región occipital, desde el momento del nacimiento. A la exploración presentaba lesión tumoral, excrecente, de 4 x 5 cm de diámetro recubierta de pelo terminal, levemente infiltrada, de consistencia media, no depresible. El paciente presentaba analítica completa normal, y constantes estables. Se planteó diagnóstico diferencial entre Hemangioma congénito, fibrosarcoma congénito, y hemangioendotelioma Kaposiforme. Se realizó ecografía de la lesión que no fue resolutive, por lo que se solicitó resonancia magnética craneal, que tampoco fue resolutive, puesto que, aunque los radiólogos se inclinaban en la descripción del tumor como de "probable estirpe vascular", no descartaban definitivamente un fibrosarcoma congénito muy vascularizado. A la semana de vida se tomó, de forma conjunta (pediatras, dermatólogos, y cirujanos pediátricos), la decisión de realizar biopsia diagnóstica, pero tras rasurar la piel tumoral se evidenció una leve depresión central en la masa tumoral y pequeñas teleangiectasias superficiales; además, se presentó un informe ecográfico prenatal en el que se sospechaba tumor de estirpe vascular. Con el diagnóstico de presunción de RICH, se decidió realizar analíticas de control (para descartar síndrome de secuestro plaquetar, diagnóstico de segunda opción, por hemangioendotelioma kaposiforme) y revisiones conjuntas con pediatría y cirugía general.

**Resultados:** Se evidenció una involución progresiva de la masa tumoral, con analíticas normales, sin plaquetopenia y con un excelente estado general del paciente. La involución fue progresiva y completa al octavo mes de vida con mínima lipoatrofia cubierta de vello, quedando diagnosticado el tumor como hemangioma congénito rápidamente involutivo (RICH).

**Conclusiones:** Se trata de un caso de RICH, en localización craneal, de difícil diagnóstico diferencial, puesto que las pruebas radiológicas no resultaron concluyentes, siendo la evolución clínica del paciente la que nos condujo al diagnóstico.

## 51. CASUÍSTICA DE HEMANGIOMAS CONGÉNITOS EN 7 AÑOS DE CONSULTA MONOGRÁFICA DE LESIONES VASCULARES

F.M.I. Mendonça, T. Ojeda-Vila, L. Ferrándiz-Pulido y D. Moreno-Ramírez

*UGC-Dermatología. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla. España.*

**Introducción:** Los hemangiomas congénitos (HC) son tumores vasculares infrecuentes cuya fase proliferativa ocurre por completo intraútero. Por ello, están desarrollados en su totalidad al nacer y, a diferencia de los hemangiomas infantiles (HI), no crecen posteriormente. Se clasifican en dos grupos en función de su evolución: hemangioma congénito rápidamente involutivo (RICH) y hemangioma congénito no involutivo (NICH).

**Casos clínicos:** Caso 1: varón a término nacido por cesárea que acude al mes de edad por mácula en hemiabdomen izquierdo presente al nacimiento rojo brillante que perdió progresivamente la intensidad, sin thrill ni aumento de la temperatura local. El ecodoppler evidenció un engrosamiento hipoecogénico sin flujo. La clínica y evolución permitieron realizar el diagnóstico de RICH. Caso 2: varón a término que consulta a los 8 días de vida. En el momento del nacimiento presentaba una tumoración en costado derecho eritematoviolácea que progresivamente disminuyó de tamaño siendo diagnosticado de RICH. El eco-Doppler evidenció una masa de predominio hiperecogénico con estructuras redondeadas anecoicas en su interior y una imagen tubular de 5mm con flujo venoso que atravesaba la lesión desembocando en la vena subclavia derecha. Tras 11 meses de seguimiento la lesión mantiene el curso involutivo. Caso 3: varón a término, que acude a los 11 meses por presentar desde el nacimiento una tumoración en la frente, eritematoviolácea con componente superficial y profundo con sangrado habitual. El eco-Doppler y la RMN descartaron agestión osea subyacente. Con el diagnóstico clínico de HI se instauró tratamiento con propranolol oral a dosis creciente hasta alcanzar 4 mg/kg/día sin obtener respuesta por lo que se optó por la exéresis del tumor. El estudio histológico confirmó el diagnóstico de hemangioma con componente superficial y profundo. La inmunohistoquímica fue CD31 +, CD34 + y Glut-1 negativa. La evolución de la lesión, la falta de respuesta y el estudio histológico e inmunohistoquímico permitieron realizar el diagnóstico de NICH.

**Discusión:** Los HC son un subgrupo infrecuente de hemangiomas que se caracterizan por tener una fase proliferativa intrauterina, estar presentes en el momento del nacimiento y ser negativos para GLUT-1. Los RICH presentan fase involutiva neonatal, ocasionalmente se pueden complicar con trombocitopenia y hipofibrinogemia por lo que puede ser necesario descartar otros tumores que puedan causar un fenómeno de kasabach-merritt. Los NICH no presentan fase involutiva neonatal y crecen en proporción con el paciente. Su diagnóstico se hace ante la falta de involución de la lesión. Recientemente se ha propuesto una entidad intermedia que tendría una fase de involución neonatal que finalmente se estabilizaría sin llegar a involucionar por completo.

**Conclusiones:** Los HC son entidades infrecuentes con un curso clínico y pronóstico diferente de los HI por lo que su conocimiento es importante para el correcto manejo de estos pacientes.

## 52. HEMANGIOMAS CUTÁNEOS Y HEPÁTICOS MÚLTIPLES RESUELTOS CON PROPRANOLOL ORAL. UN NUEVO CASO

G. Marrero Alemán, H. Morales Moreno, B. González Ponce, D. Islas Norris, L. Borrego Hernando y J. Hernández Santana

*Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Insular Materno-Infantil de Gran Canaria. España.*

**Introducción:** El término de hemangiomatosis neonatal difusa (HND) fue introducido en 1970 por Holden y Alexander en referen-

cia a la presencia de tumoraciones vasculares neonatales, benignas, con afectación de al menos tres órganos. En 1999, Leproire y Markhorst, proponen incluir en este término a aquellos enfermos con afectación únicamente cutánea y hepática. Se han publicado numerosos casos de hemangiomas cutáneos con buena respuesta al propranolol. Sin embargo, la experiencia sobre la respuesta a este tratamiento de los hemangiomas internos es escasa.

**Caso clínico:** Recién nacida que presenta a los pocos días del nacimiento múltiples máculas eritematosas milimétricas de distribución generalizada, de crecimiento progresivo durante su evolución, algunas con ulceración en región del pañal. Se realizó biopsia cutánea con resultado de hemangioma infantil. El estudio analítico fue normal. La ecografía abdominal realizada a los dos meses del nacimiento demostró múltiples hemangiomas en ambos lóbulos hepáticos. Fue tratada con propranolol a dosis de 2 mg/kg/día sin incidencias, con aclaramiento progresivo de lesiones cutáneas y desaparición de lesiones hepáticas confirmada en ecografía de control a los 8 meses del inicio.

**Discusión:** Presentamos un caso de hemangiomas infantiles múltiples con afectación hepática multifocal, sin complicaciones asociadas y con resolución completa tras tratamiento con propranolol. En la actualidad, el propranolol se ha establecido como terapia de primera elección en hemangiomas cutáneos, y los casos publicados de la efectividad de este tratamiento en las lesiones internas son muy recientes.

**Conclusiones:** La actitud terapéutica en pacientes con hemangiomas múltiples dependerá de varios factores, entre ellos el grado de afectación hepática y otras complicaciones. En los últimos 2 años se han publicado numerosos casos aislados con afectación hepática y buena respuesta al tratamiento con propranolol, siendo necesaria más experiencia que permita establecer unos criterios y pautas de tratamiento adecuadas.

### 53. UTILIDAD DE LA ECOGRAFÍA CUTÁNEA EN EL DIAGNÓSTICO Y SEGUIMIENTO DE HEMANGIOMAS INFANTILES

F. Muñoz-Garza, E. Roe-Crespo, E. Baselga-Torres y L. Puig-Sanz

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

**Introducción:** Los hemangiomas infantiles son la tumoración vascular más frecuente en la infancia. Se caracterizan por tener una fase de crecimiento característica de proliferación, estabilización e involución. Según su morfología se clasifican en superficial, profundo, mixto o abortivo o de proliferación mínima. Con los nuevos equipos de ultrasonido de alta resolución combinados con Doppler color nos permite evaluar la totalidad de la lesión. En modo B, podemos evaluar la lesión en planos longitudinal y transversal, permitiéndonos realizar mediciones de forma cuantitativa. Además, se puede evaluar los bordes de la lesión, ya sea si son bien definidos o infiltrativos, así como extensión a órganos adyacentes. Con el modo Doppler color, nos permite evaluar la vasculatura interna de la lesión, la cual va en relación a la fase de crecimiento. Aquí es posible distinguir venas, arterias o la presencia de shunts arteriovenosos en el interior. Utilidad de la ecografía cutánea en hemangiomas: 1) Diagnóstico: a) Detección de fase de proliferación de los hemangiomas: nos permite diferenciar la fase proliferativa de la involutiva. La primera caracterizada por lesiones bien definidas hipoeoicas e hipervasculares, la segunda, por lesiones bien definidas heterogéneas e hipovasculares. b) Detección de subtipo y presencia de componente profundo: nos permite diferenciar esos hemangiomas que presentan un componente superficial grueso, así como la extensión a TCS en los hemangiomas profundos. c) Diagnóstico diferencial con otras tumoraciones/malformaciones vasculares: nos permite diferenciar los hemangiomas de malformaciones arteriovenosas, malformaciones venosas o linfáticas, así como de hemangiomas

congénitos, angioma en penacho o hemangioendotelioma kaposiforme. 2) Seguimiento: a) Evaluación del tratamiento con propranolol, timolol o láser PDL: útil para el seguimiento terapéutico, nos permite ver los cambios involutivos producidos por los beta-bloqueantes, cuantificar el tamaño de las lesiones antes y después del tratamiento y la utilidad del láser en el componente residual.

**Conclusiones:** La ecografía cutánea de alta resolución se plantea como una nueva herramienta diagnóstica práctica y no invasiva, útil en lactantes, la cual nos permite evaluar las características clínicas y seguimiento terapéutico de los hemangiomas infantiles.

### 54. ECOGRAFÍA DE UNA TUMORACIÓN EN COLA DE CEJA

C. Hernández<sup>a</sup>, J. del Boz<sup>a</sup>, J. Álvarez-Aldean<sup>b</sup>, J.F. Millán-Cayetano<sup>a</sup>, J. Aparicio-Camberos<sup>c</sup>, O. Escobosa-Sánchez<sup>d</sup> y M. de Troya Martín<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Servicio de Dermatología; <sup>b</sup>Servicio de Pediatría; <sup>c</sup>Servicio de Radiología. Hospital Costa del Sol. Marbella. <sup>d</sup>Servicio de Oncología Pediátrica. Hospital Materno-Infantil. Málaga. España.*

**Introducción:** La ecografía cutánea puede ser de gran utilidad en la consulta de dermatología pediátrica. Presentamos un caso en el que la ecografía cutánea permitió un pronto diagnóstico y tratamiento específico, mejorando el pronóstico asociado al proceso en cuestión.

**Caso clínico:** Varón de 5 años sin antecedentes de interés derivado desde urgencias a las consultas de dermatología por presentar desde unos 2 meses antes una masa subcutánea profunda no indurada de unos 2 cm de diámetro en región supraciliar izquierda, de aparición brusca. La lesión estaba mal delimitada, adherida a planos profundos y era levemente dolorosa a la palpación. No presentaba otra sintomatología acompañante. Los familiares lo relacionaban de forma dudosa con traumatismo previo sobre la zona. Se plantearon como diagnósticos diferenciales iniciales el quiste dermoide de cola de ceja y el hematoma postraumático y se decidió la realización de una ecografía cutánea de alta frecuencia en la misma consulta apreciándose una lesión hipoeoica heterogénea mal delimitada con aumento de vascularización en la base y erosión del hueso subyacente con aparente continuidad de la lesión a través del defecto óseo. Ante dichos hallazgos se solicitó estudio radiológico urgente, realizándose un TAC craneal que determinó la presencia de lesión lítica, sólida, vascularizada, con erosión de ambas tablas óseas que sugería el diagnóstico de histiocitosis de células de Langerhans. El estudio histológico posterior confirmó el diagnóstico, realizándose a continuación un estudio de extensión que resultó negativo. Con el diagnóstico de histiocitosis de células de Langerhans ósea unifocal (en localización de riesgo) se inició tratamiento con vinblastina y prednisona según protocolo, con buena evolución. **Discusión:** La histiocitosis de células de Langerhans (HCL) es una rara enfermedad de etiología desconocida con una incidencia estimada de 8-9 casos por millón/año en niños, aunque la enfermedad se puede presentar a cualquier edad desde el periodo neonatal a la senectud. Se caracteriza por una proliferación clonal de dichas células, inmunotípica y fenotípicamente inmaduras con una presentación clínica muy heterogénea, desde afectación de un solo órgano (generalmente benigna), como el caso presentado, hasta una afectación multisistémica grave. Su patogénesis y saber si se trata de un trastorno reactivo o neoplásico son discutidos. El hueso es el órgano aislado más frecuentemente afecto y en concreto la afectación craneal aislada es la más frecuente en la infancia, como ocurrió en nuestro caso. En localizaciones óseas de bajo riesgo se opta por la observación o curetaje y en localizaciones de riesgo (como el caso presentado) se opta por el tratamiento quimioterápico con vinblastina (6 mg/m<sup>2</sup>) más prednisona (40 mg/m<sup>2</sup>) con el fin de evitar la aparición de diabetes insípida. La ecografía juega un importante papel como prueba inicial a realizar ante la aparición de una masa subcutánea en un niño. Ecográficamente las lesiones óseas de HCL

han sido descritas como masas hipoecoicas heterogéneas vascularizadas que erosionan hueso subyacente con extensión de la masa tumoral a través del defecto, como en nuestro caso.

**Conclusiones:** Destacamos el importante papel de la ecografía cutánea dermatológica como una técnica diagnóstica rápida, inocua y con información a tiempo real que aportó una ayuda inestimable al clínico durante el proceso diagnóstico, evitando demoras en la realización de otras pruebas diagnósticas definitivas y posterior tratamiento de esta entidad.

## 55. ECOGRAFÍA DE ALTA FRECUENCIA EN LA CONSULTA DE DERMATOLOGÍA PEDIÁTRICA: NUESTROS PRIMEROS MESES DE EXPERIENCIA

A.I. Rodríguez Bandera<sup>a</sup>, M. Feito Rodríguez<sup>a</sup>, I. Valero López<sup>b</sup>, J. González Ramos<sup>a</sup>, A. Mayor Ibarguren<sup>a</sup> y R. de Lucas Laguna<sup>a</sup>

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

<sup>b</sup>Servicio de Urgencias. Hospital de Henares. Madrid. España.

**Introducción:** La ecografía de alta frecuencia es una técnica sencilla, rápida, accesible, no invasiva, indolora y totalmente inocua, que facilita el diagnóstico y la monitorización del tratamiento de diversas lesiones cutáneas. Está demostrando ser una técnica revolucionaria en multitud de campos dermatológicos. El diagnóstico diferencial de tumoraciones dérmicas y subdérmicas, la planificación de la cirugía de las distintas lesiones cutáneas, la monitorización de la actividad de enfermedades inflamatorias, el diagnóstico y seguimiento de lesiones características de algunas genodermatosis y el estudio de alteraciones del desarrollo embriológico son algunas de las aplicaciones de esta técnica en la consulta de dermatología pediátrica.

**Objetivos:** El objetivo de nuestra exposición es mostrar nuestra experiencia inicial con la ecografía cutánea en la consulta de dermatología infantil, para enseñar los beneficios y retos que plantea esta nueva herramienta para el dermatólogo pediátrico.

**Material y métodos:** Se presentarán varios casos clínicos-ecográficos con diferentes tipos de patologías. El equipo utilizado es un ecógrafo tipo MyLab-25 Gold (ESAOTE) con una sonda lineal de frecuencia variable de hasta 18 MHz.

**Discusión:** La ecografía cutánea de alta frecuencia es una herramienta que puede ser de gran utilidad al dermatólogo pediátrico y, aunque precisa de entrenamiento por parte del clínico, permite obtener beneficios sin perjuicios desde los primeros meses.

## 56. REGISTRO DE MANIFESTACIONES CUTÁNEAS EN NEONATOS

J.F. Mir-Bonafé, E. Roé, C. Morales, E. Manubens, P. Fuentes, M.A. Sánchez-Martínez, F. Muñoz, N. Vargas, E. Baselga y L. Puig

Servicio de Dermatología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Universidad Autónoma de Barcelona. España.

**Introducción:** Las manifestaciones cutáneas son frecuentes en los neonatos y su estudio se encuentra documentado en la literatura en diversas series con resultados muy variables. Nosotros hemos querido reflejar la prevalencia de las diferentes manifestaciones más frecuentes y su posible relación con la edad gestacional y la raza en un hospital español.

**Material y métodos:** Estudio prospectivo observacional descriptivo de manifestaciones dermatológicas en neonatos en las primeras 72 horas en el Hospital de Sant Pau de Barcelona. Mediante un muestreo aleatorio sistemático se han escogido todos los niños que eran altabales el día jueves de cada semana desde enero de 2013 hasta diciembre de 2014. El estudio se ha realizado entre 4 investigadores diferentes. Los datos han sido estudiados de forma total y divididos entre tres categorías según la edad gestacional y entre 5 diferentes razas.

**Resultados:** Hemos recaptado datos de 365 neonatos. Dentro de estos el 95,5% eran a término, el 4% pretermino y solo un neonato posttérmino. Las diferentes razas se distribuían en caucásicos 65%, latinoamericanos 16%, árabes 10%, asiáticos 8%, africanos 1%. Las prevalencias totales de los hallazgos más prevalentes han sido: eritema tóxico 55%, nevus simplex 42%, hipertrichosis 25%, descamación 19%, millium 9%, hiperplasia de glándulas sebáceas 27%, perlas ebsstein 7%, mancha mongólica 26%, nevus congénito 3,4%, manchas café con leche 1% y hemangiomas infantiles (o precursores) 2%. Entre los datos más relevantes encontramos que ninguno de nuestro neonatos pretérmino presentaron descamación, hiperplasia de glándulas sebáceas o perlas de ebsstein. Las diferencias raciales más relevantes las encontramos en las prevalencias de mancha mongólica, presentes en el 14% de caucásicos y 66% de asiáticos o 58% de latinoamericanos. También en hipertrichosis, presente en el 45% de latinoamericanos o 37% de árabes, mientras que no llega al 17% en caucásicos.

**Discusión:** Los datos encontrados en nuestra serie han sido comparados con los publicados en la literatura hasta la fecha. En cuanto a las manifestaciones fisiológicas transitorias como la descamación, el eritema tóxico o la hiperplasia de glándulas sebáceas, los datos son muy variables entre las series. En las lesiones más fácilmente objetivables como nevus congénitos o hemangiomas nuestros datos son superponibles a los ya conocidos. En nuestra serie destaca la alta prevalencia de nevus simplex, así como de eritema tóxico no dependientes de edad gestacional ni raza. Las diferencias raciales más importantes encontradas son la hipertrichosis y la mancha mongólica, más frecuentes en asiáticos y latinoamericanos.

## 57. ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LA CIRUGÍA DERMATOLÓGICA REALIZADA EN LA POBLACIÓN PEDIÁTRICA EN UN HOSPITAL DE MADRID

M. Utrera-Busquets, B. Echeverría, A. Calderón-Komáromy, A. Hernández-Núñez, D. Martínez-Sánchez y J. Borbujo

Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Fuenlabrada. Madrid. España.

**Introducción:** Existe escasa información epidemiológica sobre el tratamiento quirúrgico dermatológico realizado en la población de edad pediátrica. El objetivo principal de nuestro estudio fue describir las características de la población pediátrica por grupos de edad intervenida quirúrgicamente en el Servicio de Dermatología del Hospital de Fuenlabrada.

**Material y métodos:** Se recogieron de forma retrospectiva de las bases de datos del Hospital a todos los pacientes pediátricos intervenidos quirúrgicamente desde abril de 2004 hasta septiembre de 2014. Como criterio de inclusión se consideró el haber sido operado a una edad igual o inferior a 14 años. Se excluyeron los pacientes de mayor edad o que hubieran sido operados por otros facultativos especialistas no dermatólogos. Se generaron tres grupos de edad de acuerdo a los valores de los percentiles 25, 50 y 75. Se recogió de la historia clínica de cada paciente la edad en el momento de la intervención quirúrgica, el diagnóstico clínico, el diagnóstico anatómopatológico, la localización de la lesión, el tipo de cirugía y las complicaciones postquirúrgicas.

**Resultados:** Se analizaron un total de 837 pacientes. La edad media fue de 10,85 años ( $\pm 3,157$  años) y la edad mediana de 12 años. Los valores del percentil 25, 50 y 75 fueron respectivamente 9, 12 y 13 años. El diagnóstico más frecuente para el conjunto de la población fue el de la uña encarnada (17,7%, 148 pacientes). En los pacientes del grupo de menor edad la localización más frecuente de las lesiones fue la cara. De nuevo, la cirugía más frecuente en los pacientes de 13-14 años fue la uña encarnada (27,4% de este grupo). La mediana del tiempo quirúrgico fue 30 minutos y se empleó hasta en casi la mitad de los casos anestesia local.

**Conclusiones:** Los resultados observados en cuanto a la edad media de los pacientes y el mayor porcentaje de pacientes intervenidos en

el grupo de mayor edad son similares a los hallados en las dos series previas realizadas en otros centros. Cabe destacar que el diagnóstico más frecuente en nuestra serie es la uña encarnada, a diferencia de las series anteriores en las que el diagnóstico más frecuente era el nevus melanocítico-1-2, posiblemente debido al mayor seguimiento mediante dermatoscopia digital en la actualidad.

### 58. FOTOTERAPIA UVB DE BANDA ESTRECHA EN NIÑOS: NUESTRA EXPERIENCIA EN 17 CASOS

M.M. Escudero, J. Escalas, A. Bauza, N. Knöpfel, E. Jubert y A. Martín-Santiago

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

**Introducción:** La fototerapia es un tratamiento efectivo y útil en muchas dermatosis de los adultos, pero existe poca evidencia sobre su uso en niños.

**Objetivos:** Evaluar la efectividad y los efectos secundarios de la fototerapia con luz ultravioleta B (UVB) de banda estrecha en el tratamiento de diversas enfermedades cutáneas en la población pediátrica valorados en el Servicio de Dermatología del Hospital Universitario Son Espases.

**Material y métodos:** Se analizaron retrospectivamente las historias clínicas de los pacientes menores de 18 años que habían recibido fototerapia entre los años 2007 y 2014. Se recogieron los datos epidemiológicos, el diagnóstico de la enfermedad cutánea, otros tratamientos previos o concomitantes realizados, la tasa de respuesta, la dosis UVB acumulada, las recaídas y los efectos adversos.

**Resultados:** Se incluyeron diecisiete pacientes, 8 niños y 9 niñas, con edades comprendidas entre 11 y 18 años. La fototerapia UVB fue empleada en niños con psoriasis (7), vitiligo (3), dermatitis atópica (2), pitiriasis liquenoide (2), liquen plano (1), urticaria solar (1) y púrpura de Schamberg (1). Seis de los siete niños con psoriasis; los niños con pitiriasis liquenoide y la niña con liquen plano presentaron una remisión completa de las lesiones. Dos de los tres pacientes con vitiligo presentaron repigmentación en más del 50% de las áreas afectadas. Los dos pacientes con dermatitis atópica presentaron una respuesta parcial, con una reducción de la extensión del eccema y desaparición del prurito. No hubo respuesta en el paciente con urticaria solar. Seis pacientes utilizaron de forma concomitante queratolíticos, corticoides o tacrolimus por vía tópica. El tratamiento fue bien tolerado y no se observaron efectos adversos. El mayor inconveniente fue la necesidad de desplazarse al hospital. **Conclusiones:** La fototerapia UVB de banda estrecha es una herramienta terapéutica segura y efectiva que puede ser empleada en niños para el tratamiento de diversas dermatosis. En nuestra experiencia, la psoriasis, la pitiriasis liquenoide y el liquen plano son las dermatosis que obtuvieron mejor respuesta al tratamiento.

### 59. ENFERMEDAD DE FOX-FORDYCE RESUELTA CON DEPILACIÓN LÁSER

D. Ayala<sup>a</sup>, A. Allende<sup>a</sup>, I. Escandell<sup>a</sup>, J.M. Martín<sup>a</sup>, M. Cabezas<sup>b</sup> y E. Jordà<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Departamento de Dermatología; <sup>b</sup>Departamento de Anatomía Patológica. Hospital Clínico Universitario de Valencia. España.

**Introducción:** La enfermedad de Fox-Fordyce es un proceso inflamatorio poco frecuente de las glándulas sudoríparas apocrinas, afectando principalmente a mujeres entre los 13 y los 35 años. Aunque la etiología es incierta, existe influencia hormonal.

**Caso clínico:** Niña de 12 años, sin antecedentes de interés, acude por disestesias en ambas axilas de 3 meses de evolución, presentando múltiples pápulas foliculares de coloración normal con distribución bilateral y simétrica. El proceso comenzó a partir de la menarquia. La biopsia evidenció un infiltrado inflamatorio linfocitario intrafolicular

y fibrosis perifolicular. Ante el diagnóstico de enfermedad de Fox-Fordyce recibió diversos tratamientos tópicos incluyendo retinoides, corticoides y gentamicina, con mala tolerancia y sin respuesta. La paciente explicaba grandes molestias al depilarse con cera, por lo que aconsejamos depilación láser. Tras 7 sesiones de láser Alejandrita y láser diodo las lesiones papulosas habían desaparecido.

**Discusión:** La patogenia de esta entidad sugiere un trastorno de la queratinización del infundíbulo folicular, que conduce al taponamiento del foliculo con queratina, causando la obstrucción del conducto apocrino, su rotura e inflamación. Clínicamente muestra múltiples pápulas foliculares pruriginosas, en áreas ricas en glándulas sudoríparas apocrinas, siendo la axila la zona más frecuentemente afectada. Presenta un espectro muy amplio de hallazgos histopatológicos, siendo frecuentes, pero no específicos, la hiperqueratosis y dilatación del infundíbulo folicular. Para algunos el infiltrado perifolicular de células espumosas es un hallazgo clave para el diagnóstico. El tratamiento no suele ser satisfactorio, aunque mejora o desaparece con la gestación, tratamiento con estrógenos o menopausia. Los corticoides tópicos o intralesionales se consideran primera línea de tratamiento, pero limitados por el riesgo de atrofia. Otras opciones incluyen retinoides tópicos o sistémicos, clindamicina tópica, inhibidores de la calcineurina tópicos, anticonceptivos orales o en casos refractarios intervenciones quirúrgicas que provocan la destrucción mecánica de la glándula apocrina. En cuanto al láser, se han publicado recientemente 4 casos de enfermedad de Fox-Fordyce desencadenada a partir de la depilación láser y únicamente un caso de esta entidad resuelto con láser CO<sub>2</sub>. En nuestro caso observamos que tras iniciar depilación con láser Alejandrita y láser diodo presentó una mejoría progresiva de las lesiones, con resolución completa al término de 7 sesiones, en un periodo inferior a 2 años. La relación temporal próxima entre el inicio del láser y la resolución de las lesiones hace pensar que la fototermólisis selectiva provocaría directa o secundariamente a la inflamación cambios en la queratinización del foliculo o destrucción mecánica de la glándula apocrina, revirtiendo la patogénesis del proceso. Otros factores que pueden haber contribuido a la involución de las lesiones en nuestro caso serían la edad precoz de aparición, la corta evolución del proceso y el menor daño folicular que muestra la histopatología.

**Conclusiones:** Aportamos un caso de enfermedad de Fox-Fordyce de aparición precoz resuelta con láser de depilación. La depilación láser no ha sido descrita previamente como tratamiento de la enfermedad de Fox-Fordyce, por lo que representa el primer caso que reporta el uso de este tipo de láser como opción terapéutica.

### 60. EXCELENTE RESPUESTA DE LOS MOLLUSCUM CONTAGIOSUM AL PDL

M. Calvo, P. Boixeda, E. Grillo, C. García-Millán y C. Villegas

*Clínica Biolaser. Hospital Sanitas Moraleja. Madrid. España.*

**Introducción:** Aunque son muchos los tratamientos utilizados para las lesiones de *Molluscum contagiosum*, ninguna de ellas ha demostrado ser la ideal en cuanto a eficacia, dolor y efectos secundarios. Presentamos una serie de 25 pacientes tratados con láser de colorante pulsado.

**Material y métodos:** 25 pacientes pediátricos. Edades (3-10 años). Número de lesiones (10-30). Localización: cara (párpados) y extremidades. Procedimiento bajo anestesia tópica. Láser utilizado. LCP 585 nm. Parámetros: 5 mm- 2 msg- 15-17 J/cm<sup>2</sup> - 7 mm- 2 msg- 10-12 J/cm<sup>2</sup>.

**Resultados:** Aclareamiento del 97% de las lesiones en 1-2 sesiones de tratamiento. Los efectos secundarios observados fueron: 1) Dolor, valorado por los pacientes que habían probado otros tratamientos como "inferior al curetaje". 2) Púrpura y discreto edema 7-10 días tras el tratamiento. No se ha observado recidiva de las lesiones en la localización inicial tras un seguimiento de 2 meses.

**Discusión:** Los *Molluscum contagiosum* son una infección vírica producida por el virus *Molluscum contagiosum*, de la familia de los Poxvirus. Se trata de una infección muy frecuente en la infancia,

motivo habitual en las consultas de pediatría y de dermatología pediátrica. Aunque la resolución espontánea de los mismos está descrita, esta puede suponer muchos meses incluso años, durante los cuales puede haber empeoramiento de los cuadros de dermatitis atópica e incluso un problema estético y estigma social. Son muchos los tratamientos utilizados para la eliminación de las lesiones, que se pueden clasificar en: 1) Abstención terapéutica. 2) Tratamientos tópicos: cantaridina, imiquimod, retinoides tópicos, hidróxido de potasio, ácido salicílico, nitrato de plata, cidofovir, fenol, podofilotoxina. 3) Tratamientos sistémicos: cimetidina, retinoides orales, homeopatía. 4) Métodos físicos: crioterapia, electrocauterización, curetaje, inmunoterapia intralesional. Los métodos físicos son los más utilizados en la actualidad, presentando algunas limitaciones como que se trata de procedimientos dolorosos, la necesidad de realizar generalmente varios tratamientos pudiendo generar fobia por parte del paciente y riesgo de cicatriz lo que limita su uso en algunas localizaciones comprometidas como la cara. El tratamiento con láser de colorante pulsado ha demostrado resultados excelentes de múltiples lesiones en una o dos sesiones de tratamiento, con resultados de un aclaramiento del 99% de las lesiones en la serie de 15 pacientes de Tokima Omi y de un 81% en la publicada por Chatproedpral, presentando escasos efectos secundarios y bajas tasas de recidiva. Consideramos que se puede tratar de una opción terapéutica interesante, sobre todo en casos de recidivas de otros tratamientos, múltiples lesiones y localizaciones comprometidas.

## 61. FOTOSENSIBILIDAD POR VORICONAZOL EN PACIENTE CON LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA B

A. Miguélez Hernández<sup>a</sup>, N. Knöpfel<sup>b</sup>, M. Guibelalde del Castillo<sup>c</sup>, J.A. Salinas Sanz<sup>c</sup> y A. Martín-Santiago<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología, Hospital Universitario de la Princesa. Madrid. <sup>b</sup>Servicio de Dermatología; <sup>c</sup>Servicio de Oncopediatría. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca. España.

**Introducción:** El voriconazol es un antifúngico triazólico de segunda generación, aprobado en el tratamiento de aspergilosis invasiva, candidiasis sistémica en paciente no neutropénico e infecciones causadas por *Scedosporium apiospermum* y *Fusarium*. También se emplea como profilaxis en pacientes hematológicos sometidos a trasplante. Entre los efectos secundarios descritos por el empleo de este fármaco está la fotosensibilidad, que en pacientes pediátricos puede llegar hasta el 22,5% de los casos. Presentamos un caso de una niña de 10 años con una leucemia linfoblástica aguda común, en tratamiento quimioterápico que incluía metotrexate (MTX), a la que se administró voriconazol profilácticamente debido a las obras y traslado del centro hospitalario en el que se encontraba, que desarrolló un cuadro de fotosensibilidad y queilitis. Se discuten las posibles implicaciones de los fármacos administrados.

**Caso clínico:** Niña de 10 años, sin antecedentes personales ni familiares de interés, con leucemia linfoblástica aguda B común sin afectación extramedular, a la que se trata en fase de inducción mediante protocolo LLA-SEHOP 05 para grupo de alto riesgo con MTX y 6 mercaptopurina. Al alta, se asocia al tratamiento, voriconazol 200 mg cada 12 horas vía oral (7 mg/kg), trimetoprim-sulfametoxazol ½ comprimido cada 12 horas y G-FSC. A los 14 días vuelve a ingresar para fase de consolidación (MTX (5 g/m<sup>2</sup>/día), 6 mercaptopurina (30 mg/m<sup>2</sup>/día), y triple terapia intratecal con MTX, Ara-C, hidrocortisona refiriendo haber comenzado 3 días antes con erosiones en labios, sin afectación de la mucosa oral, y 24 horas después de la infusión, con sequedad y eritema periocular. A los 4 días de la infusión del ciclo se observan lesiones necróticas en labios con cultivo para virus herpes negativo. Responde favorablemente a los emolientes. Se decide la suspensión del voriconazol. La paciente es dada de alta, comenzando a los 9 días con eritema en región malar y en zona superior de los pabellones auriculares, sin afectación de dorso de manos. A nivel labial se aprecia eritema y edema muy leve. Se realiza estudio de autoinmunidad (ANA, ENA,

antihistonas), siendo negativo. El eritema malar se resuelve espontáneamente en las siguientes 48 horas. La paciente se mantiene posteriormente asintomática con el empleo de medidas de protección solar. Actualmente en remisión de su leucemia.

**Discusión:** El voriconazol puede producir distintas reacciones de fotosensibilidad, la más frecuente la fototoxicidad en áreas expuestas; también otras como queilitis, dermatitis exfoliativa, pseudoporfiria cutánea tarda o lesiones tipo lupus eritematoso discoide. En general se resuelven con la interrupción del fármaco. La frecuencia de estas reacciones varía en las distintas series, llegando al 22,5%. Se estima que la incidencia es mayor que en las primeras descripciones porque este fármaco era inicialmente de uso hospitalario y posteriormente se ha empleado más en pacientes ambulatorios, aumentando por tanto la exposición solar. Nuestra paciente estaba en tratamiento de una leucemia linfoblástica aguda común con metotrexate endovenoso y 6 mercaptopurina oral, así como triple terapia intratecal con MTX, Ara-C e hidrocortisona. Recibía como profilaxis trimetoprim-sulfametoxazol y voriconazol, éste último asociado a dosis de 7 mg/kg vía oral debido a las obras y al traslado del centro hospitalario que tenía que realizarse durante la quimioterapia. Se observó en ella una reacción de fotosensibilidad consistente en eritema y edema periocular y de pabellones auriculares, así como edema labial con presencia de lesiones necróticas sin mucositis, con buena respuesta al tratamiento tópico. Se ha descrito que en los pacientes sometidos a tratamiento concomitante con MTX y voriconazol, el riesgo de fotosensibilidad puede aumentar hasta el 48%. Además, las reacciones de fotosensibilidad aparecen más tempranamente, con una media desde que se introduce el voriconazol en el estudio de Van Hasselt et al, de 36 días, cuando de forma individual suele tener una latencia hasta el comienzo de la reacción superior a los 3 meses. En nuestra paciente, la reacción fue más temprana, ocurriendo a los 11 días de la introducción del voriconazol. En ello pudo influir la mayor exposición solar de la isla de Mallorca. El desarrollo de este tipo de reacción es independiente de la dosis de MTX, aunque parece ser menor si la infusión es intratecal, al tener una menor exposición sistémica. Nuestra paciente recibía tratamiento endovenoso e intratecal simultáneamente. También recibía otros fármacos con potencial fotosensibilizante, como el trimetoprim-sulfametoxazol. Después de la primera reacción observada, se decide la suspensión del voriconazol. A pesar de ello presenta otro cuadro de eritema y edema facial y labial a los 9 días, con estudio de autoinmunidad negativo. En ese momento continuaba el tratamiento con metotrexate, por lo que en este caso se podría tratar de un fenómeno de recall, o reactivación de lesiones eritematosas con una latencia variable, en áreas dañadas previamente por la radiación ultravioleta tras la toma de un fármaco. Este fenómeno se ha descrito con el MTX en la literatura.

**Conclusiones:** Presentamos un caso de reacción de fotosensibilidad por voriconazol en una paciente tratada con MTX por una leucemia linfoblástica aguda. El clima de Mallorca y también la asociación al MTX pudieron influir en el rápido desarrollo del cuadro, aunque no se puede descartar el papel del trimetoprim-sulfametoxazol. Es importante destacar la necesidad de una buena fotoprotección cuando se emplee el voriconazol y un seguimiento dermatológico estrecho, más acentuado en el caso de que se combine con MTX.

## 62. SÍNDROME DEL CABELLO ANÁGENO SUELTO Y ALTERACIONES UNGUEALES. PRESENTACIÓN DE UN CASO

A. Batalla y C. de la Torre

Servicio de Dermatología. Complejo Hospitalario de Pontevedra (Xestión Integrada Pontevedra-Salnés). Pontevedra. España.

**Introducción:** El síndrome del cabello anágeno suelto (SCAS) es una displasia pilosa, esporádica o autosómica dominante, caracterizada por un cabello que se desprende fácilmente tras una mínima tracción. Es debida a un defecto de anclaje entre la cutícula del pelo y

la de la vaina epitelial interna. Se presenta un caso de este síndrome, que asoció, además, retraso del crecimiento ungueal.

**Caso clínico:** Se presenta el caso de una niña de 7 años con retraso en el crecimiento del pelo y las uñas de un año de evolución, no habiendo tenido la necesidad de cortar el pelo en los últimos 8 meses, ni de cortar las uñas de las manos ni de los pies en los últimos 10 meses. La niña presentaba un pelo marrón claro, fino, con densidad difusamente disminuida y signo del arrancamiento positivo y no doloroso. El cuero cabelludo, las uñas y los dientes eran normales. El estudio microscópico mostró cabellos con bulbos anagénicos distorsionados y cutículas enrolladas en más del 50% de los pelos obtenidos tras el test de pilotracción. Tras los hallazgos clínicos y microscópicos se realizó el diagnóstico de SCAS.

**Discusión:** El SCAS afecta preferentemente a niñas con pelo claro. Se caracteriza por pelo fino y sin brillo, y con frecuencia, aumento

de caída de cabello y pelos impeinables. Sin embargo, no está incrementada la fragilidad capilar. Generalmente este síndrome no se ha asociado a alteraciones ungueales. En la revisión de la literatura realizada se ha reportado un caso en el que existió fragilidad ungueal asociada a un SCAS. El diagnóstico se basa en la presencia de un porcentaje del 50 al 90% de pelos anágenos sueltos en el tricograma. En la mayoría de los casos, el SCAS mejora con la edad, por lo que se aconseja una actitud conservadora. Se han comunicado buenos resultados tras la administración de suplementos de biotina y cistina levógira, y en casos graves, tras la aplicación de minoxidil tópico.

**Conclusiones:** Se presenta un caso de SCAS asociado a retraso de crecimiento ungueal. Consideramos que este caso puede ser de interés ya que, hasta la fecha, tras la revisión de la literatura realizada, dicha asociación no ha sido comunicada.