



ACTAS Dermo-Sifiliográficas

www.actasdermo.org



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

XXVII Reunión del Grupo Español de Dermatología Pediátrica Zaragoza, 29 y 30 de enero de 2016

Comunicaciones

1. LACTANTE CON SÍNDROME DE PROGERIA DE HUTCHINSON-GILFORD

A. Vilas Sueiro, A. Varela Veiga, O. Suárez Magdalena, B. Monteagudo, B. Fernández Jorge, M. Cabanillas y C. de las Heras

Servicio de Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario Ferrol. A Coruña. España.

Introducción: Presentamos el caso de un lactante con cambios esclerodermiformes generalizados diagnosticado de Síndrome de Progeria de Hutchinson-Gilford.

Caso clínico: Lactante de 32 días de vida que presentaba desde los pocos días de vida una induración cutánea generalizada con vasculatura superficial prominente y acentuación de las venas de ambos costados y cuero cabelludo. A la exploración se objetivaba además línea de implantación auricular baja, nariz en silla de montar y facies característica. Tanto la madre como el padre eran sanos, no consanguíneos y el parto fue eutócico a las 34 + 6 semanas. Se solicitaron pruebas complementarias que resultaron normales incluyendo una ecografía cardiaca. Posteriormente ante la sospecha clínica se solicitó un estudio genético ante la sospecha de síndrome progeroide, detectándose una mutación patogénica en heterocigosis c.1822G>A en el gen LMNA. Se identificó como una mutación "missense" que conduce a la sustitución del aminoácido glicina por serina en la posición 608: p.Gly608Ser. Esta mutación se encuentra descrita y asociada al Síndrome de Progeria de Hutchinson-Gilford. El paciente ha presentado hasta el momento un retraso en el crecimiento pondero-estatural con acentuación de las dermópticas descritas sin asociar otras complicaciones.

Resultados: El Síndrome de Progeria de Hutchinson-Gilford es una enfermedad poco prevalente con alrededor de 100 casos descritos en la literatura genética producida por mutaciones en el gen LMNA que codifica una proteína, la laminina, que tiene un importante papel en la formación de la membrana nuclear celular. Existen diversas mutaciones descritas, siendo la más frecuente la presentada por nuestro paciente, una mutación "missense" en la posición 608 del aminoácido glicina por serina. Las consecuencias de esta alte-

ración se suelen observar durante los primeros meses de vida con cambios esclerodermiformes generalizados, herniaciones de tejido celular subcutáneo o acentuación de la vasculatura superficial en cuero cabelludo. En su evolución estos pacientes presentan síntomas de envejecimiento precoz tanto a nivel cutáneo con alopecia desde los primeros años de vida como sistémico con arteriosclerosis durante la infancia que llevan al fallecimiento a edades menores de 20 años. Ante la alta sospecha de este diagnóstico se debe realizar un estudio genético tanto al paciente como a sus progenitores para realizar un buen consejo genético.

Conclusiones: Aportamos un caso de un síndrome progeroide poco frecuente y que debido a su importante acortamiento de la esperanza de vida es necesario incluir en el diagnóstico diferencial cuando se presentan paciente con los hallazgos clínicos descritos.

Bibliografía

- Chu Y, Xu Z-G, Xu Z, Ma L. Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome Caused by an LMNA Mutation: A Case Report. *Pediatr Dermatol*. 2014;32:1-5.
- Pollex RL, Hegele RA. Hutchinson-Gilford progeria syndrome. *Clin Genet*. 2004;66:375-381.
- Zhang S, Zhang K, Jiang M, Zhao J. Hutchinson-Gilford progeria syndrome with scleroderma-like skin changes due to a homozygous missense LMNA mutation. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2014;(c):7-8.

2. SÍNDROME HIPER-IGE: UNA CAUSA EXCEPCIONAL DE ERUPCIÓN VESICULOPUSTULOSA NEONATAL

A. Castany Pich^a, I. López Lerma^a, G. Aparicio Español^a, C. Juárez Dobjanschi^a, M. Ubals Cazorla^a, B. Ferrer Fabrega^b, M. Martínez Gallo^c, A. Martín Nalda^d, C. Grau Salvat^e y V. García-Patos Briones^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica; ^cServicio de Inmunología; ^dServicio de Patología Infecciosa e Inmunodeficiencias. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona. España. ^eServicio de Dermatología. Hospital de Sant Joan. Reus. Tarragona. España.

Introducción: La mayoría de erupciones vesículo-pustulosas neonatales son de carácter benigno y autolimitado, pero en otras ocasio-

nes son claves para el diagnóstico de enfermedades potencialmente graves de causa infecciosa, genética, inmunológica o neoplásica.

Caso clínico: Un neonato de 1 mes, sin antecedentes familiares ni perinatales de interés, fue remitido a nuestro centro porque desde los 15 días de vida tenía una erupción vesículo-pustulosa, pruriginosa, que desde el cuero cabelludo se extendió rápidamente a la cara y la zona superior del tronco. Las vesículas/pústulas aparecían a brotes y en 1-2 días formaban grandes costras amarillentas y adheridas. No tenía afectación de palmas, plantas ni mucosas y el estado general era excelente. En los análisis solo destacaba una reacción leucemoide con intensa eosinofilia. La tinción de Gram del exudado y los cultivos microbiológicos fueron positivos a distintos gérmenes. Recibió antibioterapia tópica y sistémica, corticoides tópicos y orales y antihistamínicos orales. En la citología se vieron abundantes eosinófilos y las biopsias cutáneas pusieron de manifiesto una folliculitis eosinofílica necrotizante y espongiosis eosinofílica con una vesícula subcórnea, siendo la inmunofluorescencia directa negativa. Durante los siguientes meses presentó brotes repetidos de lesiones hasta su resolución a los 3 meses. Además, tuvo un absceso retroauricular y otro perianal que requirieron drenaje. Los estudios de laboratorio revelaron una mejoría de la reacción leucemoide y de la eosinofilia, con aumento de los niveles de inmunoglobulina E (723 KU/L a los 4 meses, con valores normales en varias determinaciones previas). El estudio de subpoblaciones linfocitarias por citometría de flujo puso de manifiesto una reducción del número de linfocitos Th17 (CD3+CD4+CCR6+CXCR3-) comparado con individuos sanos de la misma edad. El diagnóstico de síndrome hiper-IgE se confirmó al detectar una mutación (c.1021A>C) en heterocigosis en el gen STAT3. Se trata de un cambio de aminoácido (p.Thr341Pro) situado en el dominio de unión al DNA, donde están la mayoría de las mutaciones descritas en este síndrome. Los programas predicción PolyPhen2 indican que se trata de una mutación patogénica con un score muy elevado (0,995).

Conclusiones: El síndrome hiper-IgE es una inmunodeficiencia que asocia lesiones cutáneas eczematosas, abscesos cutáneos recurrentes, eosinofilia, IgE elevada y afectación pulmonar con neumatoceles. Una manifestación cutánea muy temprana, aunque poco detallada en la literatura, es la erupción vesículo-pustulosa neonatal y autoinvoluntiva que a menudo se diagnostica erróneamente de eritema tóxico neonatal, acné neonatal o pustulosis eosinofílica. El diagnóstico en esta etapa es difícil por la ausencia de manifestaciones típicas y niveles normales de IgE. El diagnóstico es genético: la mayoría se deben a mutaciones heterocigotas en el gen STAT3, esporádicas en el 90% de los casos.

Bibliografía

- Woellner C, Gertz M, Schaffer A, Lagos M, Perro M, Glocker EO, et al. Mutations in the signal transducer and activator of transcription 3 (STAT3) and diagnostic guidelines for the Hyper-IgE Syndrome. *J Allergy Clin Immunol.* 2010;125:424-32.
- Olaivan A, Chandesris MO, Fraita S, Lortholary O, Hermine, Fischer A, et al. Cutaneous findings in sporadic and familial autosomal dominant hyper-IgE syndrome. A retrospective, single-center study of 21 patients diagnosed using molecular analysis. *J Am Acad Dermatol.* 2011;65:1167-72.

3. EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA PRURIGNOSA: UN CASO PARA EL DIAGNÓSTICO

I. Escandell González^a, J.M. Martín Hernández^a, D. Ayala Alcázar^a, A. Cuesta^b, C. Torres Sánchez^a y E. Jordá Cuevas^a

^aDepartamento de Dermatología; ^bDepartamento de Citogenética. Hospital Clínico Universitario de Valencia. Universidad de Valencia. Valencia. España.

Introducción: La epidermolisis ampullosa distrofia (DEB, por las siglas en inglés) cuya incidencia en España se estima en unos 6 casos/millón, es uno de los cuatro subtipos de epidermolisis ampullosa

(EB). Se debe a una mutación en el gen del colágeno VII (COL7A1) que se hereda generalmente de forma autosómica dominante o recesiva. La epidermolisis ampullosa pruriginosa (EBP), que se encuentra dentro de este grupo, es una variante poco frecuente asociada a intenso prurito y a lesiones cicatriciales.

Caso clínico: Una paciente de 7 años acudió por presentar dificultad en la cicatrización de las heridas que aparecían tras mínimos traumatismos, en muchos casos acompañada de cicatrices de aspecto hipertrófico. Las lesiones se localizaban inicialmente en ambas regiones pretibiales, pero progresivamente se fue advirtiendo un aumento en el número y la extensión de las mismas. Ante la sospecha de EB se realizó una biopsia que demostró la presencia de ampollas subepidérmicas. La inmunofluorescencia directa (IFD) de piel perilesional fue positiva para colágeno IV, con un predominio de la tinción en el techo de la ampolla, con lo que se llegó al diagnóstico de DEB. A lo largo del último año la paciente ha presentado prurito cada vez más severo en las regiones afectadas, que se acompaña de erosiones y liquenificación secundarias al rascado. No existen antecedentes de atopia, asma o alergia estacional, y en las pruebas de laboratorio no se han detectado alteraciones que puedan justificar el prurito.

Resultados: En el estudio genético para DEB, con secuenciación masiva del gen COL7A1, se halló una mutación en heterocigosis en la proteína p.Arg1814_Gly1815delinsLeuHis, localizada en el exon 63 del gen. Se trata de una variante cuyo hallazgo no se ha descrito hasta la fecha.

Conclusiones: La EBP es un subtipo de DEB muy poco frecuente descrito por primera vez en 1994. Clínicamente se caracteriza por lesiones intensamente pruriginosas de predominio pretibial que se acompañan de lesiones hipertróficas y liquenificadas tipo prurigo. En los últimos años diversos estudios han tratado de relacionar el prurito con enfermedades sistémicas, déficits minerales, atopia, mutaciones en la filagrina, aumento de expresión de moléculas proinflamatorias o algunos polimorfismos genéticos, sin que se haya podido demostrar ninguna relación causal. El manejo de esta patología es especialmente complejo ya que no existe consenso en cuanto a la superioridad de ninguno de los tratamientos, y generalmente se combinan varios con medidas de protección por parte del paciente. La DEB supone un impacto psicosocial muy importante para los pacientes y sus familiares, y en el caso de la variante pruriginosa la morbilidad es muy elevada por la presencia constante del prurito y la mala respuesta del mismo a los tratamientos.

Bibliografía

- Hernández-Martín A, Aranegui B, Escamez MJ, de Lucas R, Vicente A, García-Doval I, et al. Prevalence of dystrophic epidermolysis bullosa in Spain: a population-based study using the 3-source capture-recapture method. Evidence of a need for improvement in care. *Actas Dermosifiliogr.* 2013;104:890-6.
- Kim WB, Alavi A, Walsh S, Kim S, Pope E. Epidermolysis bullosa pruriginosa: a systematic review exploring genotype-phenotype correlation. *Am J Clin Dermatol.* 2015;16:81-7.
- Kim WB, Alavi A, Pope E, Walsh S. Epidermolysis bullosa pruriginosa: case series and review of the literature. *Int J Low Extrem Wounds.* 2015;14:196-9.

4. LESIONES EQUIMÓTICAS, PETEQUIAS, ECCEMA Y HEMANGIOMAS EN UN LACTANTE

A. Martín Santiago^a, M. García Recio^b, N. Knopfel^a, L. Ferrer^c, D. Hervás^c, A. Bauzá^a y B.J. Galmes^b

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Hematología; ^cServicio de Pediatría. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca. España.

Fundamento: Las lesiones purpúricas en la infancia requieren una evaluación urgente y metódica, dado que pueden ser la primera manifestación de un proceso grave. Su presencia puede estar oca-

sionada por anomalías congénitas o adquiridas de la pared vascular, de los factores de la coagulación o de las plaquetas.

Caso clínico: Niña de 2 meses, primera hija de padres sanos con sanguíneos, que presentaba al nacer petequias aisladas y lesiones cutáneas azuladas en el tronco, sin síntomas sistémicos asociados, con un recuento de plaquetas y un estudio de coagulación normal. Tras un traumatismo leve se hizo evidente en el muslo derecho una placa azulada de distribución segmentaria, semejando una malformación glomo-venosa, que se acompañaba de vómitos y diarrea. Asociaba, además, tres hemangiomas infantiles, una macula acromica, y lesiones eczematosas en la porción cefálica y cuello. El pelo y los ojos eran de color oscuro. Nuevas analíticas, incluyendo estudio de coagulación y morfología plaquetar fueron normales. Tras evidenciar sangrado en las lesiones de eczema y aparición de hematomas en zonas de presión, a los 3 meses de vida se ampliaron los exámenes complementarios. Se detectaron anomalías en la agregación plaquetar y fenotipo celular negativo para CD61 (integrina IIb) característicos de la tromboastenia de Glanzmann. El estudio molecular identificó mutaciones en el gen ITGB3, que no habían sido descritas previamente.

Discusión: La tromboastenia de Glanzmann (TG) es una enfermedad rara de herencia autosómica recesiva. Es debida a defectos en un receptor de las plaquetas, la integrina GPIIb/IIIa (ITG α IIb β 3), que ocasionan anomalías en la agregación plaquetar y en la formación del trombo. Clínicamente se manifiesta en la infancia con hematomas, epistaxis y sangrado gingival. En la analítica el recuento de plaquetas y el estudio de la coagulación es normal y se requieren pruebas especializadas para establecer el diagnóstico. En una serie reciente la edad media de sospecha diagnóstica fue de 10 años y la edad media de diagnóstico de 34 años. El tratamiento incluye medidas de prevención, compresión y fármacos antifibrinolíticos. En casos de sangrado masivo o necesidad de intervención quirúrgica se utiliza transfusión de plaquetas o factor VIIa recombinante. También se ha utilizado el trasplante de progenitores hematopoyéticos. La TG ha recibido muy poca atención en la literatura dermatológica, posiblemente debido a la inespecificidad de las lesiones cutáneas.

Conclusiones: Resaltamos que en este caso el sangrado de las lesiones de eczema fue clave para sospechar y estudiar precozmente la disfunción de las plaquetas.

Bibliografía

Di Minno G, et al. *Haematologica*. 2015;100:1031.
Poon M-C, d'Oiron R, et al. *Haematologica*. 2015;100:1038.

5. NEONATO CON QUISTES DE MILIO EXTENSOS, HIPOTRICOSIS Y ADERMATOGLIFIA

I. Molina López^a, E. Rodríguez Lomba^a, M. Feito Rodríguez^b, R. de Lucas Laguna^b, P. Lapunzina^c, R. Suárez Fernández^a y M. Campos Domínguez^a

^aServicio de Dermatología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España. ^bServicio de Dermatología. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España. ^cInstituto de Genética Médica y Molecular. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Introducción: Los quistes de milio están presentes en un porcentaje alto de neonatos sanos, especialmente en el área facial. Se trata de lesiones benignas que tienden a desaparecer espontáneamente en las 3-4 primeras semanas de vida. Sin embargo, cuando se presentan en número excesivo o su evolución no tiende a la resolución, es necesario pensar en la posible asociación a diferentes genodermatosis.

Caso clínico: Presentamos el caso de un varón recién nacido a término por cesarea debido a alteraciones en la monitorización fetal, que requirió ingreso por distres respiratorio leve hasta las 48 horas de vida. Presentaba un peso adecuado para la edad gestacional y ninguna otra patología conocida. Sus padres eran sanos, no consanguíneos y sin antecedentes médico-quirúrgicos de interés. Se consultó al servicio de Dermatología por la presencia de cientos de

quistes de milio, principalmente en la zona facial con extensión a zonas menos típicas como tronco y dorso de manos. Se objetivó además la presencia de erosiones en cuero cabelludo, así como pelo ralo y con baja densidad. También destacaba la presencia de erosiones cubiertas por costra en el dorso de la falange distal de varios dedos de las manos y clinodactilia de quintos dedos. En la revisión al octavo día de vida, se hallaron también costras serosas en ambos talones y se constató una apariencia de piel frágil acral en palmas y plantas, con descamación fina y brillante, sin identificarse los dermatoglifos palmoplantares. Las ecografías abdominal y tranfontanelar fueron normales. El resto de la exploración física era anodina y el estado general excelente. En la búsqueda de casos similares en la literatura se encontraron imágenes superponibles de quistes de milio, erosiones acrales y adermatoglifia en un caso de síndrome de Basan descrito por Luna et al.

Discusión: Los quistes de milio se han descrito como formaciones secundarias a una cicatrización anormal en la epidermolisis bullosa o sífilis congénita entre otros, pero también como lesiones primarias en el síndrome orofaciocigital tipo I, el síndrome Bazex-Dupre-Christol, el síndrome de Rombo o el síndrome de Brooke-Spiegler, entre muchos otros. Las características clínicas de nuestro paciente orientan a un nuevo caso de síndrome de Basan, si bien existen aun pocos casos descritos en la literatura. Todavía no se conoce la causa genética de este síndrome, aunque los últimos estudios apuntan al gen SMARCAD1, ya conocido como causa de la adermatoglifia aislada.

Bibliografía

Luna PC, Larralde M. Profuse congénital familial milia with absent dermatoglyphics (Basan's Syndrome): description of a new family. *Pediatr Dermatol*. 2012;29:527-9.
Marks KC, Banks WR 3rd, Cunningham D, Witman PM, Herman GE. Analysis of two candidate genes for Basan syndrome. *Am J Med Genet A*. 2014;164A:1188-91.

6. MOSAICISMO PIGMENTARIO COMO MARCADOR DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DISMÓRFICO. PRESENTACIÓN DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

A. Ortiz Prieto^a, J. Bernabeu Wittel^a, J. Domínguez Cruz^a, P. Martín Carrasco^a, R. Cabrera Fuentes^a, J. Sánchez García^b y J. Conejo Mir^a

^aDepartamento de Dermatología; ^bUnidad de Genética, Reproducción y Medicina Fetal. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. España.

Introducción: La trisomía 13 o síndrome de Patau es una enfermedad genética debido a la presencia de un cromosoma 13 suplementario. Se trata de un trastorno cromosómico que ocurre de manera completa, parcial o en forma de mosaico. Los mosaicismos son observados en el 6% de los individuos con trisomía 13 presentando, a diferencia de las formas completas, amplia variedad fenotípica y supervivencia más prolongada.

Caso clínico: Niña de 6 años de edad en seguimiento por cuadro dismorfológico en estudio presentando retraso mental leve con afectación en el lenguaje, afectación de la psicomotricidad fina, cardiopatía congénita tipo CIV corregida quirúrgicamente, microcefalia y talla baja. Se había realizado estudio amplio (cariotipo en sangre periférica, síndrome de deleción 22q11,2, microdeleciones intersticiales e hibridación genómica comparada en array), todos ellos sin mostrar ningún hallazgo. En la exploración dermatológica destacaban lesiones maculosas hiperpigmentadas con predominio en extremidades siguiendo una distribución blaschkoide, la mayoría con patrón en banda estrecha constituyendo un mosaicismo pigmentario tipo IA. Mediante cultivo de fibroblastos se analizaron 9 metafases de piel con pigmentación normal y 35 metafases de piel hiperpigmentada, existiendo un mosaicismo genético 47,XX,+13[2]/46,XX[7] en piel con pigmentación normal y 47,XX,+13[5]/46,XX[30] en piel hiperpig-

mentada. Se realizó cultivo de linfocitos procedente de sangre periférica estudiándose 42 metafases linfocitarias, mostrando un mosaicismo con dos líneas celulares 47,XX,+13[3]/46,XX[39]. Estos hallazgos fueron confirmados tras realización de estudio FISH en interfase nuclear, existiendo un 10,6% de células portadoras de la trisomía en sangre, afectación del 7,9% en piel con pigmentación normal y del 9,3% en piel hiperpigmentada.

Discusión: Presentamos un nuevo caso de trisomía 13 en mosaico con cambios de pigmentación cutánea y supervivencia prolongada. La correlación entre el porcentaje de células trisómicas y manifestaciones clínicas es baja, nuestro paciente presenta malformación cardíaca y microcefalia con un porcentaje de células trisómicas de alrededor del 10%. Previamente han sido publicados 10 casos con mosaicismo pigmentario de diversos tipos. Los mosaicismos no siempre son evidentes en sangre periférica, por lo que es necesario realizar estudio genético en al menos dos tejidos. El mosaicismo pigmentario fue el signo guía para el diagnóstico. Estos cambios pueden ser debidos a una expresión de diferentes genes relacionados con la pigmentación localizados en el cromosoma 13 (ATP7B, EDNRB, DCT, EFN2).

Conclusiones: Los mosaicismos cutáneos pigmentarios pueden representar un marcador de diagnóstico de síndromes cromosómicos complejos.

Bibliografía

- Happle R. 2015. The categories of cutaneous mosaicism: A proposed classification. *Am J Med Genet Part A.* 2015;9999A:1-8.
- Wieser I, Wohlmuth C, Rittinger O, Fischer T, Wertaschnigg D. Cutaneous manifestations in trisomy 13 mosaicism: A rare case and review of the literature. *Am J Med Genet Part A.* 2015;167A:2294-9.

7. MUTACIONES SOMÁTICAS EMBRIONARIAS EN EL GEN *FGFR2* COMO CAUSA DE NEVUS EPIDÉRMICOS QUERATINOCÍTICOS

A. Toll^a, L.C. Fernández^b, T. Pons^c, L. Groesser^d, A. Sagrera^b, E. Carrillo de Santa Pau^b, E. Baselga^e, A. Vicente^f, M. Vázquez^g, S. Beltrán^h, D.G. Pisanòⁱ, C. Hafner^d, R. Pujol^a y F.X. Real^{b,i}

^aDepartamento de Dermatología. Parc de Salut Mar. Hospital del Mar. Barcelona. España. ^bGrupo de Carcinogénesis Epitelial. CNIO. Madrid. España. ^cStructural Computational Biology Group. Structural Biology and Biocomputing Programme. CNIO. Madrid. España. ^dDepartamento de Dermatología. University of Regensburg. Regensburg. Alemania. ^eDepartamento de Dermatología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España. ^fDepartamento de Dermatología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues. Barcelona. España. ^gCentro Nacional de Análisis Genómico (CNAG). Barcelona. España. ^hBioinformatics Unit. Structural Biology and Biocomputing Programme. CNIO. Madrid. España. ⁱDepartament de Ciències Experimentals i de la Salut. Universitat Pompeu Fabra. Barcelona. España.

Fundamento: Los nevus epidérmicos queratinocíticos (NEQ) presentan con frecuencia mutaciones en los genes *FGFR3*, *PIK3CA* y *RAS*. Sin embargo, no se han hallado mutaciones en estos genes en un número significativo de NEQs.

Material y métodos: Realizamos la técnica de Secuenciación de Exoma Completo (SEC) con el fin de descubrir nuevos genes causantes de NEQ en 3 lesiones Wild Type para los genes arriba mencionados.

Resultados: Hallamos dos mutaciones distintas en *FGFR2* (p.Y376C y p.S252W) en dos de los tres pacientes analizados mediante SEC. La paciente con la mutación en p.Y376C era una niña de 5 años que presentaba, además de un NEQ extenso en cabeza, tronco y extremidades derechas, un pelo ensortijado y proptosis, sugiriendo una forma en mosaico de Síndrome de Beare-Stevenson. La mutación p.S252W fue hallada en una lesión localizada en la mama derecha de una mujer de 29 años y que histológicamente presentaba comedones. Posteriormente evaluamos la presencia de mutaciones en *FGFR2*

en muestras de 20 casos adicionales de NEQ mediante la técnica de secuenciación Sanger para interrogar los exones 6, 9, 12 y 14 de dicho gen. Mediante esta técnica hallamos la mutación p. Y376C en una paciente con fenotipo de síndrome de Macrocefalia-Malformación capilar y la mutación p.P286S en un NEQ convencional.

Discusión: Estimamos que aproximadamente el 5-10% de los NEQ son causados por mutaciones somáticas embrionarias en *FGFR2*. La evidencia existente y el análisis computacional del efecto predicho en las mutaciones descritas sugieren su papel etiopatogénico en el NEQ. Nuestros resultados enfatizan el concepto de que otros genes implicados en señalización celular independientes de *RAS*, tales como *FGFR3*, *PIK3CA* y *FGFR2* contribuyen en la patogenia del NEQ y se asocian a una amplia pleiotropía.

Bibliografía

- Hafner C, Toll A, Gantner S, et al. Oncogenic *PIK3CA* mutations occur in epidermal nevi and seborrheic keratoses with a characteristic mutation pattern. *Proc Natl Acad Sci USA.* 2007;104:13450-4.
- Toll, A. & Real, F.X. Somatic oncogenic mutations, benign skin lesions and cancer progression: where to look next? *Cell Cycle.* 2008;7:2674-81.
- Hafner C, Toll A, Gantner S, et al. Keratinocytic epidermal nevi are associated with mosaic *RAS* mutations. *J Med Genet.* 2012;49:249-53.

8. NEVUS CHILD: ESPECTACULAR RESPUESTA AL TRATAMIENTO TÓPICO

L. Casas Fernández^a, I. Rodríguez Blanco^a, H.A. Vázquez Veiga^a, J.M. Suárez Penaranda^b, E. Campelo Vázquez^c, H.J. Mozo Penalver^c y A. Torrelo Fernández^d

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica; ^cServicio de Farmacia Hospital da Barbanza. EOXI. Santiago de Compostela. A Coruña. España. ^dServicio de Dermatología. Hospital Universitario Infantil Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción: El término síndrome CHILD es el acrónimo que corresponde a hemidisplasia congénita con eritrodermia ictiosiforme y defectos de las extremidades. Es una rara enfermedad hereditaria ligada al cromosoma X que se debe a mutaciones en el gen *NSDHL*, que codifica una enzima involucrada en la síntesis del colesterol. Las manifestaciones clínicas aparecen desde el nacimiento, son unilaterales y consisten en placas eritematodescamativas de aspecto ictiosiforme y defectos de los miembros que pueden ir desde la hipoplasia de falanges, a la ausencia total de un miembro. Recientemente un tratamiento basado en la patogenia se ha mostrado eficaz para revertir las lesiones cutáneas.

Caso clínico: Lactante de 1 mes de vida que desde el nacimiento presenta lesiones eritematosas cubiertas de escamocostras amarillentas distribuidas siguiendo líneas de Blaschko en el lado izquierdo afectando hemitorax superior, axila, miembro superior, región inguinal, muslo, pierna y pie. Presentaba también una ligera deformidad en 2o dedo mano izquierda con retracción de falange distal. El estudio histológico mostraba una hiperplasia epidérmica con extensa paraqueratosis e infiltrado inflamatorio con histiocitos espumosos en dermis papilar. Se realizó estudio radiológico mostrando acortamiento de falange terminal del 2o dedo de la mano izda. El estudio genético confirmó la presencia de una mutación c.262C>T (p.Arg88Ter; R88X) en el gen *NSDHL*, previamente descrita en la literatura como causante de síndrome CHILD. Se instauró tratamiento con un preparado de colesterol 2% y simvastatina 2% una vez al día mostrando una respuesta espectacular a las 2 semanas.

Discusión: Presentamos un caso de síndrome CHILD con mínimas alteraciones de los miembros, por lo que el diagnóstico puede pasar desapercibido y retrasar un tratamiento apropiado. *NSDHL* es un gen que codifica la 3-beta hidroxisteroide deshidrogenasa, enzima involucrada en la síntesis del colesterol. Las lesiones cutáneas del síndrome CHILD han sido atribuidas a la falta de síntesis de colesterol y al acumulo de esteroides intermedios que inducen toxicidad,

por lo que la terapia enzimática supresora de estos metabolitos intermedios con lovastatina o simvastatina y la reposición de colesterol resulta eficaz. En nuestro caso el reconocimiento de un mínimo defecto en mano izquierda y la realización de estudio genético ha permitido un diagnóstico muy precoz. El conocimiento de la etiopatogenia de las manifestaciones cutáneas de este síndrome nos ha permitido instaurar un tratamiento tópico específico con colesterol+simvastatina con unos resultados excelentes.

Bibliografía

- Happle R, Koch H, Lenz W. The CHILD síndrome. congenital hemidysplasia with ichthyosiform erythroderma and limb defects. *Eur J Pediatr.* 1980;134:27-33.
- Paller AS, van Steensel M a M, Rodríguez-Martín M, Sorrell J, Heath C, Crumrine D, et al. Pathogenesis-based Therapy Reverses Cutaneous Anomalities in an Inherited Disorder of Distal Cholesterol metabolism. *J Invest Dermatol.* 2011;131:2242-8.

9. DISPLASIA ECTODÉRMICA-FRAGILIDAD CUTÁNEA (MCGRATH) EN MOSAICO

I. Vázquez Osorio^a, E. Rodríguez Díaz^a, M. González Sabin^a, P. Gonzalvo^a, E. Bueno^b y A. Torreló^c

^aHospital de Cabueñes. Gijón. Asturias. España. ^bUnidad de Medicina Molecular. Facultad de Medicina de Salamanca. Salamanca. España. ^cHospital del Niño Jesús. Madrid. España.

Una niña de 3 años presentaba, desde los primeros meses de vida, una dermatosis persistente de formas figuradas con anchas bandas lineales, distribuidas por áreas de la extremidad superior e inferior izquierdas. En la zona afectada, la piel aparecía hipopigmentada, levemente descamativa, y con aisladas áreas erosivas y con costras serohemáticas. Asociaba zonas lineales engrosadas y distróficas en alguna una de manos y pies, así como un foco lineal de hiperqueratosis plantar. En el estudio histopatológico se observaron hendiduras acantolíticas en los estratos suprabasales de la epidermis, importante separación intercelular entre queratinocitos semejante a espongiosis, y presencia de abundantes cuerpos eosinofílicos paranucleares en el citoplasma de los queratinocitos. El estudio del gen de la placofilina-1 (PKP1) confirmó una mutación patogénica en el exon 3 de uno de los alelos, en piel afecta de la niña y en sangre periférica de un progenitor. Se trata, por tanto, de una forma segmentaria nevoide, por mosaicismo somático, del síndrome de displasia ectodérmica-fragilidad cutánea (McGrath), fenómeno no comunicado hasta el momento para esta genodermatosis de herencia recesiva.

Bibliografía

- McGrath JA, McMillan JR, Shemanko CS, et al. Mutations in the plakophilin 1 gene result in ectodermal dysplasia/skin fragility syndrome. *Nat Genet.* 1997;17:240-4.
- Hernández-Martín A, Torreló A, Ciria S, et al. Ectodermal dysplasia-skin fragility syndrome: a novel mutation in the PKP1 gene. *Clin Exp Dermatol.* 2013;38:787-90.
- McGrath JA, Mellerio JE. Ectodermal dysplasia-skin fragility syndrome. *Dermatol Clin.* 2010;28:125-9.

10. QUERATODERMIA PALMOPLANTAR, ALOPECIA Y CARDIOMIOPATÍA ARRITMOGÉNICA

I. Bielsa^a, L. Barboza^a, C. Rodríguez Caruncho^a, M.T. Fernández Figueras^b y C. Ferrándiz^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Badalona. Universidad Autónoma de Barcelona. Barcelona. España.

Introducción: La combinación de queratodermia palmoplantar (QPP) con anomalías diversas del tallo piloso constituye una señal de alarma del posible desarrollo de una cardiomiopatía arritmogénica grave en edades precoces de la vida. Este fenotipo es la con-

secuencia de mutaciones en diversas proteínas que configuran los desmosomas, estructuras fundamentales para garantizar la adhesión entre las células y que son especialmente abundantes en la epidermis y el corazón. Se presenta el caso de un niño de origen pakistaní, con una QPP difusa y una alopecia que desarrollo una taquicardia ventricular de origen en el ventrículo derecho

Caso clínico: Varón de 16 años de origen pakistaní, hijo de padres consanguíneos, sin antecedentes personales de interés, que ingresa en la Unidad Coronaria de nuestro centro por una taquicardia ventricular, de origen en el ventrículo derecho. Como antecedentes familiares existía una hermana con un fenotipo similar al caso, que falleció a los 7 años de una muerte súbita. En el ecocardiograma se evidenció una intensa dilatación e hipocontractibilidad de las cavidades derechas. En la piel, llamaba la atención la presencia de una QPP difusa no transgrediens, una alopecia generalizada (en cuero cabelludo, cejas y pestañas, un pelo fino que emergía pocos milímetros de la salida del orificio folicular, y ausencia en el resto de la piel) y una hiperqueratosis folicular generalizada. La familia explicaba ausencia de sudación en ambientes calurosos pero sin episodios de hipertermia. En la biopsia de la palma se observó una queratodermia con hiperqueratosis compacta, sin paraqueratosis y agregados de filamentos eosinofílicos de queratina en el citoplasma de los queratinocitos epidérmicos. En el microscopio óptico los tallos pilosos se evidenciaron delgados con aplanamientos y acanaladuras que mostraban una disposición helicoidal en múltiples áreas. Durante su ingreso en cardiología se procedió a colocar un implante DAI (desfibrilador automático implantable) y se extrajo sangre para realizar estudio de los genes de las desmoplaquinas y las placoglobinas juncionales, cuyo resultado se encuentra a día de hoy pendiente.

Discusión: En una revisión sistemática reciente¹ de artículos publicados sobre enfermedades desmosómicas se identificaron la QPP, las anomalías en el tallo del pelo y la fragilidad cutánea como las tres anomalías cutáneas principales que pueden verse en este contexto, y se delimitaron 3 fenotipos básicos: 1) el subtipo QPP con anomalías del tallo piloso y sin fragilidad cutánea que se asocian siempre a cardiomiopatía, 2) el subtipo QPP con anomalías del tallo piloso y fragilidad cutánea sin cardiomiopatía, y 3) el subtipo QPP con anomalías del tallo piloso y fragilidad cutánea con cardiomiopatía. Hasta en el 90% de los pacientes que desarrollan cardiomiopatía, las mutaciones se centran en los genes de la desmoplaquina y la placoglobina juncional. El caso descrito encajaría en el subtipo 1 y, si se tiene en cuenta que la cardiomiopatía arritmogénica desarrollada fue de origen derecho, es probable que pueda incluirse en el espectro de los síndromes Naxos y CAPK^{2,3}, todas ellas enfermedades que se heredan de forma autosómica recesiva y se deben a mutaciones en la placoglobina juncional.

Bibliografía

1. Polivka L, et al. J Combination of palmoplantar keratoderma and hair shaft anomalies, the warning signal of severe arrhythmogenic cardiomyopathy: a systematic review on genetic desmosomal diseases. *Med Genet* 2015;0:1-7. DOI: 1136/jmedgenet-2015-103403
2. Protonotarios N, et al. Naxos disease: cardiocutaneous syndrome due to cell adhesion defect. *Orphanet J Rare Dis.* 2006;13:1-5.
3. Erken H, et al. Cardiomyopathy with alopecia and palmoplantar keratoderma (CAPK) is caused by a JUP mutation. *Br J Dermatol.* 2011;165:917-21.

11. SÍNDROME DE NAXOS-CARVAJAL: UNA ENTIDAD DE DIFÍCIL DIAGNÓSTICO

N. López Ibáñez, B. García Bravo, E.M. Morales Conde, A. Rodríguez Pichardo, D. Moreno Ramírez y F. Camacho Martínez

Unidad de Gestión Clínica y Departamento de Dermatología. Hospital Universitario V. Macarena. Sevilla. España.

Introducción: La presencia de woolly hair y queratodermia palmoplantar recibe el nombre de enfermedad de Naxos cuando se asocia

a displasia arritmogénica del ventrículo derecho, y de síndrome de Carvajal cuando presenta miocardiopatía dilatada asociada. La enfermedad de Naxos fue descrita por Protonotarios en 1986 en pacientes procedentes de dicha isla griega, y es una entidad poco frecuente, con casos descritos en Grecia, Turquía, Israel, Arabia Saudí, India, Ecuador y Argentina. Por otra parte, el síndrome de Carvajal presenta un inicio más precoz y afecta principalmente al ventrículo izquierdo, habiéndose descrito casos en Ecuador y La India. En los pacientes afectados se observa un fenotipo característico, con woolly hair desde el nacimiento y queratodermia palmoplantar, que suele manifestarse en el primer año de vida. Es una entidad de herencia autosómica recesiva que se produce por mutaciones en los genes de la placoglobina (enfermedad de Naxos) o desmoplaquina (síndrome de Carvajal), con el consiguiente fenotipo característico y la afectación cardíaca.

Caso clínico: Niña de 3 años, sin antecedentes de interés, hija de padres sanos no consanguíneos, que presentaba woolly hair completo desde el nacimiento y lesiones eritematodescamativas de bordes bien definidos en palmas y plantas, que aparecieron a los 2 años de edad, y correspondían a queratodermia palmoplantar. Asimismo, presentaba intensa xerosis cutánea y engrosamiento de la lámina ungueal, con crecimiento muy rápido de las uñas de manos y pies. Actualmente se encuentra en seguimiento por cardiología Pediátrica, sin diagnosticarse cardiopatía estructural hasta el momento, y está pendiente del resultado del estudio genético. La paciente recibió tratamiento emoliente y crema de colesterol o/w al 10% en palmas y plantas, con muy buena respuesta y mejoría de la xerosis. **Conclusiones:** Resulta extremadamente importante realizar un adecuado diagnóstico de los pacientes con enfermedad de Naxos-Carvajal, dada su asociación a displasia arritmogénica del ventrículo derecho o a miocardiopatía dilatada, entidades que confieren mal pronóstico en caso de no ser tratadas precozmente, dado que provocan taquicardia y fibrilación ventricular recurrente, síncope, insuficiencia cardíaca e incluso muerte súbita. De ahí la importancia que el dermatólogo conozca esta entidad, y plantearla como diagnóstico diferencial ante pacientes que presentan woolly hair asociado a queratodermia palmoplantar.

Bibliografía

- Protonotarios N, Tsatsopoulou A. Naxos disease and Carvajal syndrome: cardiocutaneous disorders that highlight the pathogenesis and broaden the spectrum of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Cardiovasc Pathol.* 2004;13:185-94.
- Ali Baykan, Şeref Olgar 1, Mustafa Argun, Abdullah Ozyurt, Ozge Pamukcu, Kazım Uzum, Nazmi Narin. Different clinical presentations of Naxos disease and Carvajal syndrome: Case series from a single tertiary center and review of the literatura. *Anatol J Cardiol.* 2015;1.

12. ERITRODERMIA NEONATAL CON CARDIOPATÍA: UNA NUEVA ENFERMEDAD QUE EXPANDE EL ESPECTRO GENOTÍPICO DE LAS ERITROQUERATODERMIAS

A. Hernández Martín, L. Noguera Morel, A. Bano, I. Colmenero, K. Choate y A. Torrelo

Departamento de Dermatología, Cardiología y Anatomía Patológica. Hospital Infantil Universitario del Niño Jesús. Madrid. España. Departamento de Dermatología y Genética. Yale University School of Medicine. New Haven, CT. Estados Unidos.

Introducción: Presentamos un caso clínico excepcional de eritroqueratodermia cuyo manejo clínico y determinación genética constituyó un difícil reto que tuvo trascendencia pronóstica.

Caso clínico: Un varón de 2 meses de vida fue remitido a nuestro hospital por eritrodermia ictiosiforme congénita grave. En los primeros meses de vida el paciente presentó diversos episodios de sepsis, retraso ponderal, episodios repetidos de fisuración cutánea generalizada, alopecia de cuero cabelludo y alteración ungueal. Posterior-

mente se observaron placas hiperqueratósicas en la superficie de extensión de las extremidades, alteración del esmalte dental, opacidades corneales, una llamativa disfonía y un intensísimo e incoercible picor. El tratamiento con acitretino oral apenas resultó efectivo. Los esfuerzos encaminados a la identificación del gen responsable de la enfermedad no dieron resultado hasta que el niño alcanzó los seis años de edad, momento en que la secuenciación masiva dirigida a detectar una posible anomalía en las proteínas desmosómicas demostró una mutación en el gen de la desmoplaquina (DSP). Este hallazgo nos permitió detectar precozmente la existencia de cardiomiopatía dilatada, una complicación sistémica no descrita hasta el momento en los pacientes con eritroqueratodermia.

Resultados: Nuestro caso forma parte de una serie de tres pacientes similares cuyo laborioso estudio clínico y molecular ha permitido la descripción de una nueva enfermedad denominada eritroqueratodermia con cardiopatía. Esta nueva entidad esta producida por una mutación de tipo missense en el gen DSP que provoca hallazgos fenotípicos no descritos en otro tipo de mutaciones de este mismo gen.

Conclusiones: Nuestro caso pone de manifiesto la dificultad del diagnóstico de las eritroqueratodermias, la importancia de las observaciones clínicas para orientar el diagnóstico molecular, la trascendencia pronóstica de los hallazgos genéticos, y la utilidad de los esfuerzos colaborativos en los casos más difíciles.

Bibliografía

- McAleer MA, Pohler E, Smith FJ, Wilson NJ, Cole C, MacGowan S, Koetsier JL, Godsel LM, Harmon RM, Gruber R, Crumrine D, Elias PM, McDermott M, Butler K, Broderick A, Sarig O, Sprecher E, Green KJ, McLean WH, Irvine AD. Severe dermatitis, multiple allergies, and metabolic wasting syndrome caused by a novel mutation in the N-terminal plakin domain of desmoplakin. *J Allergy Clin Immunol.* 2015;136:1268-76.
- Polivka L, Bodemer C, Hadj-Rabia S. Combination of palmoplantar keratoderma and hair shaft anomalies, the warning signal of severe arrhythmogenic cardiomyopathy: a systematic review on genetic desmosomal diseases. *J Med Genet.* 2016;53(5):289-95.

13. PROTOPORFIRIA ERITROPOYÉTICA EN 2 HERMANOS

D. Romero Pérez, B. Encabo Durán, P. Hispan Ocete, I. González Villanueva, F. de León Marrero, L. Berbegal de Gracia, I. Betlloch Mas y M. Blanes Martínez

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

Introducción: La Protoporfiria Eritropoyetica (PPE) es la forma más común de porfiria en la infancia, a pesar de ello su diagnóstico se puede demorar si no se considera en todos los niños con fotosensibilidad, especialmente cuando los síntomas son desproporcionados a la intensidad de las lesiones cutáneas.

Casos clínicos: Caso 1: varón de 6 años, epiléptico en tratamiento con ácido valproico. Desde los 3 años presentaba historia de quemaduras solares en cara, brazos y manos de forma inmediata tras la exposición solar, precedidas por una sensación de quemazón. A la exploración física se apreciaba ligero eritema en mejillas y dorso de las orejas, cicatrices en ambas mejillas con tacto rugoso, erosiones en labios, así como eritema y vesiculación en las caras laterales de los dedos de las manos. Se detectó una elevación de protoporfirinas en sangre (11,7 microg/g hemoglobina) y heces (209,1 microg/g). En el estudio genético mediante secuenciación del gen FECH se detectaron dos mutaciones en heterocigosis consideradas causantes de la enfermedad (c343C>T;p(Arg115*) y c.315-48T>C). Caso 2: Varón 5 años de edad, con historia de fotosensibilidad del mismo tiempo de evolución que su hermano, aunque de menor intensidad. A la exploración física no se apreciaron lesiones. Se detectó una elevación de protoporfirinas en sangre (7.5 microg/g hemoglobina) y heces (55 microg/g). El estudio genético demostró las mismas mutaciones.

Resultados: La PPE se produce por una mutación en el gen que codifica la enzima ferroquelatasa (FECH), que cataliza la quelación del hierro ferroso con la protoporfirina IX para formar el grupo hemo, lo cual conduce a un acumulo de protoporfirina IX en tejidos hematopoyéticos, hígado y piel. Para la expresión clínica de la enfermedad es necesaria la conjunción de una mutación de un alelo del gen que será inactivo, y la presencia de un alelo con baja expresión. Se conoce que el alelo de baja expresión IVS3-48T/C es relativamente común en poblaciones europeas por lo que la mayoría de casos de PPE presentan un patrón de herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta. La expresividad de la enfermedad es variable, y aproximadamente la mitad de los casos no tiene antecedentes familiares de fotosensibilidad. Nuestros pacientes presentan dos mutaciones en heterocigosis del gen FECH, una mutación patogénica inactivante y una segunda que produce una baja expresión de la actividad de la ferroquelatasa.

Conclusiones: Describimos el caso de dos hermanos con PPE confirmados mediante estudio genético. A pesar de presentar la misma mutación, los niveles de protoporfirinas son más elevados en uno de ellos correlacionándose con una clínica más severa, lo cual confirma la marcada variabilidad de la enfermedad. El manejo de la PPE incluye el control de la exposición a la luz, la reducción de los niveles de protoporfirina y la prevención de una posible enfermedad hepática de cuya evolución depende el pronóstico de la enfermedad.

Bibliografía

- Horner ME, Alikhan A, Tintle S, Tortorelli S, Davis DM, Hand JL. Cutaneous porphyrias part I: epidemiology, pathogenesis, presentation, diagnosis, and histopathology. *Int J Dermatol.* 2013;52:1464-80. doi: 10.1111/ijd.12305.
- Equino Gorrochategui P, Varas Mundaca C, Trebol Urra I, Navajas Pinedo B, Gardeazabal García J, Díaz-Pérez JL. Protoporfirina eritropoyética: estudio de cuatro casos y revisión de la literatura. *Actas Dermosifiliogr.* 2003;94:93-8.
- Herrero C, To-Figueras J, Badenas C, Mendez M, Serrano P, Enriquez-Salamanca R, Lecha M. Clinical, biochemical, and genetic study of 11 patients with erythropoietic protoporphyria including one with homozygous disease. *Arch Dermatol.* 2007;143:1125-9.

14. HIPERTRICOSIS CONGÉNITA ASOCIADA A FIBROMA DÉRMICO CD34+

M.T. López Giménez^a, L. Requena^b, L. Prieto^a, S. Vicente^c, T. Gracia Cazana^d y M. Ara^a

^aServicio de Dermatología. HCU Lozano Blesa de Zaragoza. Zaragoza. España. ^bFundación Jiménez Díaz. Madrid. España. ^cServicio de Anatomía Patológica. Hospital Miguel Servet. Zaragoza. España. ^dDermatología. Hospital de Barbastro. Huesca. España.

Introducción: Presentamos el caso de un niño con hipertricosis congénita de localización lumbar, que desarrollo posteriormente en esa localización un fibroma dermico CD34+. Se realiza diagnóstico diferencial con Dermatofibrosarcoma protuberans (DFSP).

Caso clínico: Varón neonato, de dos días edad, sin antecedentes patológicos de interés, que presenta lesión hipertricotica congénita, en región lumbar. La ecografía de partes blandas informa de lesión ocupante de espacio, redondeada, de 4 cm x 3 mm, localizada superficialmente hasta tejido celular subcutáneo, sugestiva de tumor de estirpe mesenquimal. Posteriormente desarrolla una placa rojo violácea de 8 X 4 cm, de crecimiento progresivo, que se extirpa a los 10 meses de edad. El estudio microscópico de la pieza de exéresis, muestra una proliferación de células fusiformes que ocupan el espesor de la dermis y que infiltra el tejido celular subcutáneo. Sin atipias. El estudio inmunohistoquímico revela positividad para CD34 y muy focalmente para actina de musculo liso. S100 negativo. K67 bajo. Estudio citogenético con la técnica de FISH COL1A1 PDGFB, con resultado de no translocación. En cuatro años de seguimiento, no se ha producido recidiva de la lesión.

Discusión: La hipertricosis localizada congénita se ha descrito asociada a múltiples lesiones, como: malformaciones congénitas, nevus, angiomas, tumores glómicos, hamartomas de musculo liso, neurofibromas plexiformes, meningiomas, y hamartomas dendrocíticos CD34 +, entre otros. Las neoplasias mesenquimales CD 34+ comprenden un grupo heterogéneo de tumores. Entre estos las mayores dificultades diagnosticas se plantean con el DFSP, que se realiza descartando el gen de fusión COL1A1PDGFB, propio del DFSP.

Bibliografía

- Kutzner H, Mentzel T, Palmedo G, Hantschke M, Rutten A, Paredes BE, Scharer L, Guillen CS, Requena L. Plaque -like CD34-positive dermal fibroma ("medallion-like dermal dendrocyte hamartoma"): clinicopathologic immunohistochemical and molecular analysis of 5 cases emphasizing its distinction from superficial, plaque -like dermatofibrosarcoma protuberans. *Am J Surg Pathol.* 2010;34:190-201.
- De Feraudy S, Fletcher CD. Fibroblastic connective tissue nevus: A rare cutaneous lesion analyzed in a series of 25 cases. *Am J Surg Pathol.* 2012;36:1509-15.
- Koizumi H, Kumakiri M, Yamanaka K, Tomizawa K, Endo M, Ohkawara A. Dermal dendrocyte hamartoma with stubby white hair: A novel connective tissue hamartoma of infancy. *J Am Acad Dermatol.* 1995;32:318-21.

15. REMISIÓN COMPLETA DE TUMOR DESMOIDE EN MONOTERAPIA CON METOTREXATO

S. Simonsen, D. Fernández Ballesteros, L. Martínez Pilar y A. Vera Casano

Servicio de Dermatología. Hospital Materno-Infantil de Málaga. Málaga. España.

Introducción: El tumor desmoide o fibromatosis desmoide es una tumoración constituida por miofibroblastos proliferantes bien diferenciados, de comportamiento benigno, localmente invasivo, sin capacidad metastásica y con gran tendencia a recidivar. Clínicamente puede manifestarse en cualquier parte del cuerpo apareciendo como masas palpables y lisas de consistencia firme. El diagnóstico inicial se basa en la clínica y las pruebas de imagen (TAC, RMN) y se confirma con el estudio histológico.

Caso clínico: Presentamos el caso de una niña de 13 años con antecedentes personales de psoriasis en placas en seguimiento por dermatología, que en consulta de revisión de su psoriasis consultó también por masa subcutánea dolorosa, de consistencia firme, en región supraescapular izquierda, sugestiva de rhabdomyosarcoma. Se solicitó prueba de imagen con RMN y se realizó biopsia que fue informada de tumor desmoide. Durante la realización de la prueba de imagen, el servicio de radiología comunico sobre el antecedente de la paciente de haber sido estudiada por otra masa de características similares en muslo derecho, que no pudo llegar a ser filiada por presentar involución antes de poder completar el diagnóstico con la toma de biopsia. Revisando las fechas del estudio anterior se comprobó que coincidían con el inicio de tratamiento con MTX para el control de su psoriasis. Dados los hallazgos, se decidió comenzar con nueva pauta de MTX a dosis bajas presentando a las dos semanas involución completa de la lesión.

Discusión: La resección quirúrgica completa continua siendo la base del tratamiento. Se han reportado estudios donde la terapia combinada con Metotrexate y Vincristina/Vinblastina durante varios meses ha resultado una opción adecuada para aquellos casos con tumores irsecables, muy recidivantes o sugestivos de dejar una perdua funcional inaceptable. Presentamos el caso de una niña con resolución completa de la lesión, en dos ocasiones, tras monoterapia con Metotrexate después de dos semanas de tratamiento.

Bibliografía

- Yoon GW1, Kim JD1, Chung SH1. The analysis of treatment of aggressive fibromatosis using oral methotrexate chemotherapy.

- Clin Orthop Surg. 2014;6:439-42. doi: 10.4055/cios.2014.6.4.439. Epub 2014 Nov 10.
- Federici S1, Mordenti M, Domenichelli V, Pelusi G, Straziuso S, Pericoli R. Cancers (Basel). Successful combined treatment for giant mesenteric desmoid tumor: case report and review of the literature. J Pediatr Surg. 2012;47:e25-30. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2012.01.081.
- Montgomery C1, Emory C, Adams S, Cohen J, Pitcher JD, Potter BK, Temple HT. Treatment of extra-abdominal desmoid tumors with chemotherapy. 2011;3:3394-404. doi: 10.3390/cancers3033394.
- Constantinidou A, Jones RL, Scurr M, Al-Muderis O, Judson I. Advanced aggressive fibromatosis: Effective palliation with chemotherapy. Acta Oncol. 2011;50:455-61. doi: 10.3109/0284186X.2010.509105. Epub 2010 Aug 30.
- Al-Otaibi ML1, Turcotte RE, Hings I, Beaudet J, Isler M, Nahal A, Wong C. Low-dose chemotherapy for extra-abdominal desmoid tumor. Saudi Med J. 2008;29:1730-4.

16. PLACA LINFOPLASMOCITARIA

L. Barboza Guadagnini^a, C. Rodríguez Caruncho^a, I. Bielsa Marsol^a, M.T. Fernández Figueras^b y C. Ferrándiz^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Badalona. Universidad Autónoma de Barcelona. Barcelona. España.

Introducción: La placa linfoplasmocitaria (PLP) o plasmocitosis cutánea benigna aislada infantil (PCBAI) es una entidad rara que se puede incluir dentro del grupo de los infiltrados cutáneos plasmocitarios primarios benignos. Presentamos el caso de una niña con una lesión en la pierna, en la que se llegó a dicho diagnóstico.

Caso clínico: Se trata de una niña de 4 años de edad, que consulto por una lesión en la pierna asintomática, de 4 meses de evolución, sin antecedentes de traumatismos o picaduras, que no mejoraba tras el tratamiento con corticoides tópicos. A la exploración física se observó en la cara lateral de la pierna una placa infiltrada de coloración marrón-rojiza. En el estudio microscópico se observó acantosis de la epidermis, vacuolización de la membrana basal, exocitosis de linfocitos, y en la dermis un infiltrado denso de linfocitos y de células plasmáticas. Mediante inmunohistoquímica se comprobó que el infiltrado de células plasmáticas era policlonal, constatándose la expresión de cadenas ligeras kappa y lambda de las inmunoglobulinas en la misma proporción. Los cultivos para bacterias, micobacterias y hongos fueron negativos así como la inmunohistoquímica para la detección de Leishmanias y Treponemas. El hemograma y la bioquímica sanguínea fueron normales al igual que el proteinograma y el estudio de proteínas en orina. Con estos hallazgos se efectuó diagnóstico de plasmocitosis cutánea benigna aislada o placa linfoplasmocitaria pretibial. Se trató con corticoides tópicos de alta potencia durante un mes sin mejoría, tras lo cual se adoptó una conducta expectante, permaneciendo la lesión estable durante un año de seguimiento.

Discusión: La PCBAI o PLP es una entidad rara, propia de la edad pediátrica, descrita recientemente en la literatura. A día de hoy se han publicado alrededor de 20 casos, no estando ninguno de ellos asociado a manifestaciones sistémicas. Se caracteriza por placas de distribución lineal, de coloración rojiza-marrón, localizadas en su mayoría en las extremidades inferiores, pero también en el tronco, las caderas y las extremidades superiores. En la histología se evidencia un infiltrado dérmico linfocitario junto con células plasmáticas policlonales. Se han descrito tres patrones histológicos: superficial (en banda), dérmico y combinado. En el patrón superficial en banda y en el combinado la acantosis y la dermatitis de interfase son hallazgos frecuentes, tal y como se observó en nuestra paciente. En todos los casos descritos, los cultivos, las tinciones y los estudios de inmunohistoquímica para la detección de microorganismos han sido negativos. La etiología es desconocida y algunos

autores la consideran un proceso reactivo dentro del espectro de los pseudolinfomas. El diagnóstico diferencial en la edad pediátrica debe establecerse principalmente con las plasmocitosis cutáneas reactivas (leishmaniasis, lues, y enfermedad de Lyme) y con el angioqueratoma pseudolinfomatoso acral de la infancia (APACHE); este último tiende a ser considerado como parte del mismo espectro que la PLP. No existe un tratamiento específico y, en general, las lesiones son persistentes en el tiempo.

Bibliografía

- Mitteldorf C, Palmedo G, Kutzner H, et al. Diagnostic approach in lymphoplasmacytic plaque. J Eur Acad Dermatol Venereol. 2015;29:2206-15.
- Arico M, Bongiorno MR. Primary cutaneous plasmacytosis in a child. Is this a new entity? J Eur Acad Dermatol Venereol. 2002;16:164-7.
- Moulonguet I, Gantzer A, Bourdon-Lanoy E, Fraïtag S. A pretibial plaque in a five and a half year-old girl. Am J Dermatopathol. 2012;34:113-6.

17. MÁCULAS HIPOCRÓMICAS DE 5 AÑOS DE EVOLUCIÓN

N. Moreno^a, A. Vicente^b, M.A. González Ensenat^b, M. Capella^c, L.A. Rodríguez Caruncho^d, A. García Herrera^d, P. Aguilera^a y T. Estrach^a

^aServicio de Dermatología. Hospital Clínic. Universitat de Barcelona. Barcelona. ^bServicio de Dermatología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Barcelona. ^cServicio de Dermatología. Hospital de Mollet. Mollet del Vallès. Barcelona. ^dServicio de Anatomía Patológica. Hospital Clínic. Universitat de Barcelona. Barcelona. España.

Introducción: Presentamos el caso de una paciente de 8 años con maculas hipocrómicas de 5 años de evolución localizadas en zonas no fotoexpuestas con diagnóstico final de micosis fungoide.

Caso clínico: Niña de 8 años de edad de origen marroquí sin antecedentes patológicos de interés, que fue derivada a nuestro centro en septiembre del 2015 por lesiones de 5 años de evolución en forma de maculas hipocrómicas de varios centímetros de diámetro con algunas placas eritematodescamativas, ligeramente pruriginosas, localizadas en las zonas cubiertas por el banador. Habían sido orientadas como eccema atópico y tratadas con diversos corticoides tópicos sin mejoría. Aportaba una analítica, radiografía de tórax y una ecografía abdominal que eran normales. Se practicó una biopsia cutánea tipo punch lesional y el estudio histopatológico mostro un cuadro compatible con micosis fungoide CD8+.

Resultados: Los linfomas cutáneos primarios son poco frecuentes en niños y adolescentes, siendo la micosis fungoide el más frecuente de ellos. La micosis fungoide juvenil suele adoptar formas de presentación atípica, siendo la variante hipopigmentada una forma clínica observada con elevada frecuencia en este grupo de edad. Puede simular otras patologías como la pitiriasis alba, dermatitis atópica, pitiriasis liquenoide, tina versicolor, vitiligo o hipopigmentación postinflamatoria, motivo por el cual el diagnóstico suele demorarse hasta varios años después del inicio de las lesiones. En la histopatología, es común observar un patrón citotóxico. Suelen presentarse en estadios iniciales (maculas/placas) sin afectación ganglionar ni hematológica. No existen protocolos estandarizados de tratamiento de la micosis fungoide en niños, siendo la fototerapia una de las opciones utilizadas con más frecuencia y con buenos resultados.

Conclusiones: Se debe incluir la micosis fungoide en el diagnóstico diferencial de las dermatosis crónicas en la edad pediátrica, especialmente las que cursan con lesiones hipopigmentadas en zonas no fotoexpuestas, por las implicaciones pronósticas y terapéuticas.

Bibliografía

- Wain EM, Orchard GE, Whittaker SJ, Spittle MF, Russell-Jones R. Outcome in 34 patients with juvenile-onset mycosis fungoides:

a clinical, immunophenotypic, and molecular study. *Cancer*. 2003;98:2282-90.

Pope E, Weitzman S, Ngan B, Walsh S, Morel K, Williams J, Stein S et al. Mycosis fungoides in the pediatric population: report from an international childhood registry of cutaneous lymphoma. *J Cutan Med Surg*. 2010;14:1-6.

Boulos S, Vaid R, Aladily TN, Ivan DS, Talpur R, Duvic M. Clinical presentation, immunopathology, and treatment of juvenile-onset mycosis fungoides: a case series of 34 patients. *J Am Acad Dermatol*. 2014;71:1117-26.

18. SÍNDROME DE MALFORMACIONES CAPILARES-MALFORMACIONES ARTERIOVENOSAS: ESTUDIO DESCRIPTIVO INTERHOSPITALARIO

M. Valdivielso Ramos^a, A. Martín Santiago^b, J.M. Azana^c, A. Hernández^d, F. Albizuri^e, A. Vera^f, B. Pérez^g, J. Tercedor^h, G. Garnachoⁱ, A. Vicente^j, M.A. González^k y C. Prat^l

^aHospital Infanta Leonor. Madrid. España. ^bHospital Son Espases. Palma de Mallorca. España. ^cHospital Universitario de Albacete. Albacete. España. ^dHospital Fuenlabrada. Madrid. España. ^eHospital La Paz. Madrid. España. ^fHospital Materno-Infantil Málaga. Málaga. España. ^gHospital Ramón y Cajal. Madrid. España. ^hHospital Virgen de las Nieves. Granada. España. ⁱHospital Reina Sofía. Córdoba. España. ^jHospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

Introducción: El síndrome de malformaciones capilares-malformaciones arteriovenosas (MC-MAV) es un cuadro caracterizado por la presencia de múltiples malformaciones capilares atípicas y multifocales, que se asocian con la presencia de malformaciones vasculares de alto flujo, tanto en los pacientes como en sus familiares. Es un desorden autosómico dominante descrito recientemente debido a mutaciones en el gen RASA1.

Material y métodos: El objetivo fundamental de este estudio consiste en conocer la incidencia real de malformaciones o fistulas arteriovenosas asociadas a este síndrome, e investigar otras posibles asociaciones. Se analizan varios parámetros descriptivos en los niños afectos y en sus familiares en relación con las MC, MAV, nevus anémico, telangiectasias puntiformes, pruebas complementarias realizadas, y el estudio genético.

Discusión: Se discutirán los resultados obtenidos, y se compararán con las series de casos publicadas.

Bibliografía

Orme CM, Boyden LM, Choate KA, et al. Capillary malformation-arteriovenous malformation syndrome: review of the literature, proposed diagnostic criteria, and recommendations for management. *Pediat Dermatol*. 2013;30:409-15.

Larralde M, Abad ME, Luna PC, Hoffner MV. Capillary malformation-arteriovenous malformation: a clinical review of 45 patients. *Int J Dermatol*. 2014;53:458-61.

Eerola I, Boon M, Milliken JB, et al. Capillary malformation-arteriovenous malformation, a new clinical and genetic disorder caused by RASA1 mutations. *Am J Hum Genet*. 2003;73(6):1240-9.

19. MALFORMACIONES VASCULARES CUTÁNEAS MÚLTIPLES EN 2 PACIENTES PEDIÁTRICOS

A. Bauzá^a, M.M. Escudero^a, N. Knopf^a, A. Giacaman^a, C. Saus^b, A. Pastor^c y A. Martín Santiago^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica; ^cServicio de Radiología. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca. España.

Introducción: La cavernomatosis cerebral múltiple (CCM) se caracteriza por la presencia de malformaciones vasculares en el sistema nervioso central, pudiendo presentar además afectación de la reti-

na y de la piel. Aunque se han descrito casos esporádicos, la mayor parte de pacientes con lesiones cerebrales múltiples presentan la forma familiar con herencia autosómica dominante. Presentamos 2 familias con cavernomatosis familiar diagnosticadas a partir de las lesiones cutáneas detectadas en 2 niños de 12 y 13 años de edad, respectivamente.

Casos clínicos: Caso 1: varón de 12 años sin antecedentes de interés que consulto por presentar lesiones cutáneas asintomáticas de aspecto vascular desde hacía un año. A la exploración física se objetivan 2 pápulas rojizas semejando un "angioma en cereza", 3 maculas de color rosado-rojizo con patrón puntiforme, 1 macula eritematosa con patrón dermatoscópico vascular reticulado y 2 pápulas violáceas puntiformes. La historia familiar inicial fue negativa pero la anamnesis dirigida revelo la presencia de lesiones vasculares cerebrales en la abuela materna y en la exploración de los familiares se detectaron lesiones vasculares cutáneas y cerebrales en su madre. El estudio genético fue positivo para el gen KRIT1 (CCM1). Caso 2: paciente varón de 13 años que presenta lesión en rodilla sugestiva de angioqueratoma. El padre estaba diagnosticado de cavernomatosis cerebral múltiple. Se realiza una Resonancia Magnética al paciente observándose múltiples cavernomas cerebrales. El estudio genético fue positivo para el gen KRIT1 (CCM1).

Discusión: La CCM está englobada en el grupo de malformaciones venosas según la última clasificación propuesta por la ISSVA. La presencia de lesiones cutáneas se ha descrito hasta en un 9% de pacientes, siendo la más específica la malformación hiperqueratótica capilar-venosa, pero habiéndose descrito otras lesiones como malformaciones venosas nodulares, mancha en vino de Oporto, lesiones tipo angioqueratoma, angiomas en cereza o malformación capilar tipo "punctata". La presencia de estas lesiones cutáneas, especialmente si son múltiples o en pacientes pediátricos, debe obligarnos a realizar una buena anamnesis para detectar lesiones cutáneas o cerebrales en los familiares y proceder a la realización de una resonancia magnética cerebral que permita detectar precozmente las lesiones en el SNC o en la retina para prevenir y tratar posibles complicaciones.

Bibliografía

Sirvente J, Enjolras O, Wassef M, Tournier-Lasserre E, Labauge P. Frequency and phenotypes of cutaneous vascular malformations in a consecutive series of 417 patients with familial cerebral cavernous malformations. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2009;23:1066-72.

Toll A, Parera E, Giménez-Arnau AM, Pou A, Lloreta J, Limaye N, Vikkula M, Pujol RM. Cutaneous venous malformations in familial cerebral cavernomatosis caused by KRIT1 gene mutations. *Dermatology*. 2009;218:307-13.

20. RESPUESTA A LA RAPAMICINA TÓPICA EN UN CASO ATÍPICO DE LINFANGIOENDOTELIOMATOSIS MULTIFOCAL

A. Villanueva Álvarez-Santullano^a, I. Molina López^a, E. Rodríguez Lomba^a, V. Parra Blanco^b, R. Suárez Fernández^a y M. Campos Domínguez^a

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

Introducción: La linfangioendoteliomatosis multifocal con trombocitopenia (LMT) es un trastorno de reciente descripción que permanece por el momento en la sección de anomalías vasculares no clasificadas de la ISSVA. Presentamos un caso que podría corresponderse con una expresión atípica de esta entidad con una excelente respuesta a rapamicina tópica.

Caso clínico: Niña de dos años, que consulto en Dermatología a los 13 meses de vida por lesiones cutáneas congénitas diseminadas. Como antecedentes personales presentaba un shunt portosistémico extrahepático y una malformación linfática pararenal derecha. El

shunt consistía en un vaso anastomótico de gran calibre que conectaba el sistema venoso portal con una de las venas ilíacas. Con dermatoscopia se apreciaban múltiples lagunas vasculares confluentes de pequeño tamaño, de color rojo oscuro. La biopsia demostró vasos superficiales dilatados de morfología linfática, sin hiperqueratosis. Las estructuras vasculares fueron negativas para GLUT-1, D2-40, Lyve-1 y WT-1. A pesar de la ausencia de trombocitopenia y sangrado digestivo se estableció un diagnóstico provisional de linfangioendoteliomatosis multifocal. Tras un año de vigilancia y ante la progresión de las lesiones en número y tamaño se decidió iniciar tratamiento con rapamicina (sirolimus) al 0,4% en pomada dos veces al día. A las dos semanas ya se observó una respuesta clínica y dermatoscópica, que continuó en los siguientes dos meses. No se observaron signos clínicos ni analíticos de toxicidad por rapamicina.

Discusión: La LMT es un cuadro infrecuente, caracterizado por la presencia de pequeñas malformaciones linfáticas multifocales en piel y tracto gastrointestinal. Puede complicarse con sangrado digestivo y trombocitopenia. Tras la descripción inicial, se publicaron diferentes casos que mostraban variantes fenotípicas: lesiones de menor tamaño, ausencia de trombocitopenia y asociación de malformaciones linfáticas intraabdominales extradigestivas, entre otras. La rapamicina es un fármaco inhibidor de mTOR cuya utilidad por vía tópica se descubrió en el tratamiento de los angiofibromas de la esclerosis tuberosa. En el campo de las anomalías vasculares se ha utilizado con éxito en malformaciones capilares y linfáticas y sarcoma de Kaposi. No existen casos publicados sobre tratamiento de LMT con rapamicina tópica, aunque sí existe un trabajo reciente en el que se utiliza por vía sistémica.

Conclusiones: La rapamicina tópica podría ser un tratamiento eficaz y seguro en el tratamiento de los casos leves y moderados de LMT sin sangrado digestivo.

Bibliografía

- North PE, Kahn T, Cordisco MR, Dadras SS, Detmar M, Frieden IJ. Multifocal lymphoendotheliomatosis with thrombocytopenia: a newly recognized clinicopathological entity. *Arch Dermatol.* 2004;140:599-606.
- Pohl A, Jung A, Vielhaber H, Pfluger T, Schramm T, Lang T, Kellnar S, Schober JG. congénital atresia of the portal vein and extrahepatic portocaval shunt associated with benign neonatal hemangiomas, congénital adrenal hyperplasia, and atrial septal defect. *J Pediatr Surg.* 2003;38:633-4.
- Droitcourt C, Boccara O, Fraïtag S, Favrais G, Dupuy A, Maruani A. Multifocal Lymphoendotheliomatosis With Thrombocytopenia: Clinical Features and Response to Sirolimus. *Pediatrics.* 2015;136:e517-22.

21. MALFORMACIÓN LINFÁTICA RETICULADA

L. Noguera Morel^a, S. Stein^b, G. Xirotagaros^a, A. Hernández Martín^a, I. de Prada^c, I. Frieden^d, L. Requena^e y A. Torrelo^a

^aDepartamento de Dermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España. ^bDepartment of Dermatology. Chicago. Estados Unidos. ^cDepartamento de Patología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España. ^dDepartment of Dermatology. UCSF. California. Estados Unidos. ^eDepartamento de Dermatología. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Madrid. España.

Introducción: La Sociedad Internacional para el Estudio de las anomalías vasculares (ISSVA) clasifica malformaciones linfáticas (MLs) en las siguientes categorías: común (quísticas) MLs (incluyendo ML macroquística, ML microquística y ML quística mixta), anomalía linfática generalizada (ALG), ML en enfermedad de Gorham-Stout, ML de tipo canal, linfedema primario (diferentes tipos), y otros. En esta última se incluyen otras presentaciones clínico-patológicas de anomalías linfáticas no bien caracterizadas. Describimos 3 pacientes

con una presentación distintiva de ML que no ha sido previamente reconocida.

Presentación de casos: Tres niños con lesiones en la piel que aparecieron después del año de vida como grandes placas, de forma irregular, de color rojo brillante y púrpura con un patrón finamente reticulado en tronco y extremidades. La dermatoscopia en los casos 1 y 2 mostró en ambos telangiectasias de color rojo oscuro, reticuladas o arboriformes. Una biopsia de piel fue tomada en los tres casos y mostró vasos de paredes delgadas dilatadas en la dermis superior revestidos por una sola capa de células endoteliales con núcleos prominentes. Positivas para el marcador (D2-40). Una resonancia magnética se realizó en todos los casos y no reveló la presencia de ninguna anomalía vascular profunda.

Discusión: Presentamos 3 ejemplos distintivos de malformación linfática progresiva, en ausencia de cualquier otra anomalía linfática dérmica o más profunda. Los pacientes que aquí se describen no encajan adecuadamente con otros tipos descritos de ML cutánea como ML microquísticas, Hemangioma hobnail ni con el angioqueratoma. Después de una extensa búsqueda y consulta con colegas implicados en anomalías vasculares, no hemos sido capaces de encontrar casos similares que demuestren las características observadas en nuestros pacientes de una malformación linfática reticulada y arboriforme superficial. Por tanto, proponemos que se trata de un tipo diferenciado, no antes descrito de ML, para la cual se propone el término Malformación linfática reticulada.

Bibliografía

<http://www.issva.org>

- Garzon MC, Huang JT, Enjolras O, Frieden IJ. Vascular malformations. Part I. *J Am Acad Dermatol.* 2007;56:353-70.
- Trindade F, Kutzner H, Tellechea O, Requena L, Colmenero I. Hobnail hemangioma reclassified as superficial lymphatic malformation: a study of 52 cases. *J Am Acad Dermatol.* 2012;66:112-5.
- Imperial R, Helwig EB. Angiokeratoma. A clinicopathological study. *Arch Dermatol.* 1967;95:166-75.
- Trindade F, Torrelo A, Kutzner H, Requena L, Tellechea O, Colmenero I. An immunohistochemical study of angiokeratomas of children. *Am J Dermatopathol.* 2014;36:796-9.
- Requena L, Sanguenza OP. Cutaneous vascular anomalies. Part I. Hamartomas, malformations, and dilation of preexisting vessels. *J Am Acad Dermatol.* 1997;37:523-49.
- Trindade F, Torrelo A, Requena L, et al. An immunohistochemical study of verrucous hemangiomas. *J Cutan Pathol.* 2013;40:472-6.

22. NEVUS MELANOCÍTICO CONGÉNITO GIGANTE DESMOPLÁSICO. REPORTE DE UN CASO Y PRIMERA DESCRIPCIÓN DERMATOSCÓPICA

P. Martín Carrasco^a, J. Bernabeu Wittel^a, J.J. Domínguez Cruz^a, A. Ortiz Prieto^a, R. Cabrera Fuentes^a, T. Zulueta Dorado^b y J. Conejo Mir^a

^aUGC Dermatología; ^bUGC Anatomía Patológica. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. España.

Introducción: El nevus melanocítico congénito gigante desmoplásico (NMCGD) es una rara variante de nevus congénito. Presentamos el duodécimo caso de NMCGD descrito en la literatura y hacemos referencia, por primera vez, a sus características dermatoscópicas.

Caso clínico: Lactante de 6 meses vista por primera vez en nuestras consultas por un nevus melanocítico gigante que comprometía a la totalidad de la cara posterior del muslo derecho y parte del glúteo. La lesión medía 14 x 8 cm y presentaba una coloración marrón oscuro homogénea y un tacto suave y de consistencia similar a la piel normal. Carecía de lesiones satélite y el despistaje de patología neurológica y de melanosis neurocutánea fue negativo, presentando la paciente un desarrollo psicomotor acorde con su edad. 9 meses después, la lesión había cambiado y se había hecho pruriginosa, evidenciándose que la periferia del nevus, se había indurado y perdido

pigmentación. La dermatoscopia de esta zona rebelaba presencia de pigmento exclusivamente a nivel perifolicular, configurando zonas de retículo pigmentado típico de distribución radial a partir del ostium folicular, recordando a la imagen dermatoscópica en “rueda de carro” que aparece en el carcinoma basocelular. El resto de la imagen correspondía con piel normal. El estudio histológico de esta zona mostro nidos de células melanocíticas dispuestas en hileras y envueltas por una intensa proliferación de tejido conjuntivo grueso junto con una disminución del número de folículos pilosos. Tras dos años de seguimiento, la lesión ha mantenido este curso, abarcando las áreas hipopigmentadas e induradas la mitad del tamaño total del nevus y conservando este patrón dermatoscópico “rueda de carro-like”.

Discusión: El nevus melanocítico congénito gigante desmoplásico es una infrecuente variante de nevus congénito. Hasta ahora, solo hay 11 casos descritos en la literatura mundial. Esta entidad se caracteriza por una progresiva induración e hipopigmentación del nevus, asociando a veces pérdida del vello e, incluso, la desaparición total o parcial de la lesión. El prurito es una característica constante en la mayoría de los NMCGD publicados. El momento en el que estos cambios comienzan es variable, es más frecuente en niñas y, en todos los casos la evolución ha sido benigna. La histología muestra una invasión de tejido fibrótico con disminución del número de melanocitos que quedan limitados a hileras en la unión dermo-epidérmica envueltas en colágeno grueso (lo que explica tanto la hipopigmentación como la esclerosis) y la destrucción de los folículos pilosos (Provocando pérdida de vello). Nunca se ha descrito la imagen dermatoscópica de estas áreas de desmoplasia. En nuestro caso, detectamos, sobre piel normal, un retículo pigmentario típico, que se distribuía radialmente desde el ostium folicular. Esta imagen recuerda a la descrita como “ruedas de carro” en la dermatoscopia del ca. Basocelular y que corresponde a la expansión lineal tumoral de las células de este tumor. En este caso, probablemente, ocurre el proceso inverso: El colágeno invade y destruye los nidos de melanocitos de la unión dermo-epidérmica, desapareciendo así el retículo a este nivel. No ocurre así en el área perifolicular, donde hay más cantidad en profundidad de melanocitos y/o pigmento que resiste a la invasión conjuntiva.

Conclusiones: Por un lado, aportamos el duodécimo caso descrito de NMCGD. Por otro, la primera descripción dermatoscópica de las áreas de induración e hipopigmentación que aparecen en estas lesiones y que denominamos como “ruedas de carro-like” dado que recuerdan a la imagen que se visualiza con frecuencia en el CBC.

Bibliografía

Ruiz-Maldonado R, Orozco-Covarrubias L, Ridaura-Sanz C, et al. Desmoplastic hairless hypopigmented naevus: a variant of giant congenital melanocytic naevus. *Br J Dermatol*. 2003;148:1253-7. Hernández-Martín A, Torrelo A, Echevarria C, et al. Ulcerated sclerotic giant congenital melanocytic naevus: Martin JM, Jorda E, Monteagudo C, et al. Desmoplastic giant congenital nevus with progressive depigmentation. *J Am Acad Dermatol*. 2007;56(2 Suppl):S10-4.

23. NEVUS MELANOCÍTICO CONGÉNITO TIPO NEVUS SPILUS CON IMPORTANTE REPERCUSIÓN ESTÉTICA. UN RETO TERAPÉUTICO

M. Casals^a, M. Sabat^a, J. Romani^a, A. Sáez^b, J. Herreras^a, E. Agut^a, M. Ribera^a y J. Luelmo^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari de Sabadell. Universitat Autònoma de Barcelona. Sabadell. Barcelona. España.

Introducción: El nevus spilus adquirido es relativamente frecuente, pero su presentación congénita es rara, siendo lesiones de pequeño tamaño. Las lesiones de gran tamaño implican un mayor riesgo de progresión a melanoma y en determinadas localizaciones suponen un importante problema estético.

Caso clínico: Recién nacido, sin antecedentes obstétricos ni neonatales de interés, que presenta al nacimiento una gran macula café con leche en la hemicara izquierda con diversas maculas y pápulas hiperpigmentadas en su interior. Con el diagnóstico clínico de nevus melanocítico congénito tipo nevus spilus se realiza a los 4 días de vida, bajo anestesia general, un curetaje amplio de las áreas hiperpigmentadas, sin presentar complicaciones intra ni postoperatorias. Una toma de biopsia durante la intervención fue informada de nevus melanocítico.

Discusión: Recientemente se ha identificado una mutación missense en p.Q61H del gen NRAS de las células de la macula café con leche así como de los nevus superpuestos, pero no en la piel sana circundante o en la sangre periférica. En pacientes con nevus melanocítico congénito tipo nevus spilus el riesgo de desarrollo de melanoma así como de melanosis neurocutánea parece incrementado respecto al del resto de nevus melanocíticos congénitos. Así pues, el nevus melanocítico congénito tipo nevus spilus es una variante genotípicamente y fenotípicamente distinta del nevus melanocítico congénito compuesto. La eliminación parcial del nevus con curetaje resulta menos traumática que la exéresis quirúrgica y consigue un mejor resultado estético. El curetaje debe realizarse durante los primeros quince días de vida, cuando parece existir un plano de clivaje natural en el espesor de la dermis. El riesgo de transformación maligna se reduce de forma importante mediante la disminución del número de melanocitos y células nevas, aunque no totalmente. Es necesario un seguimiento estrecho a largo plazo de estos niños para poder evaluar, de forma adecuada, el resultado estético y reducir el riesgo potencial de malignización. En nuestra opinión, el curetaje precoz es una buena opción terapéutica, tanto para los nevus melanocíticos congénitos compuestos como en los nevus melanocíticos congénitos tipo nevus spilus.

Bibliografía

Lee SB, Hummel HM, Krenzel S, Enk A, Haenssle HA. Mosaic RASopathies: phenotypic and genotypic differentiation of naevus spilus-type congenital melanocytic naevus and segmental naevus spilus. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2015 Apr 16; doi: 10.1111/jdv.13173 (Epub ahead of print). Gatibelza ME, Denis D, Bardot J, Casanova D, Degardin N. Place actuelle du curetage dans la prise en charge des naevi geants congénitaux: a propos de 29 cas. *Ann Chir Plast Esthet*. 2013;58:228-34.

24. PATRONES DERMATOSCÓPICOS DE LOS NEVUS DE SPITZ-REED EN LA EDAD PEDIÁTRICA

P. Zaballos^a, J. Banuls^b, L. Thomas^c, A. Llambrich^d, G. Argenziano^e, I. Zalaudek^f, L.J. del Pozo^g, C. Landi^h, A. Pizarroⁱ, A. Vera^j, C. Medina^k, A. Marghoob^l, I. Gomez^m, J. Malveyhⁿ y S. Puig^o

^aDepartamento de Dermatología. Hospital Sant Pau i Santa Tecla. Tarragona. España. ^bDepartamento de Dermatología. Hospital Universitario de Alicante. Alicante. España. ^cDepartamento de Dermatología. Lyons Cancer Research Center. Lyon. Francia. ^dDermatology Department. Hospital de Son Llàtzer. Palma de Mallorca. España. ^eSecond University of Naples. Naples. Italia. ^fMedical University of Graz. Austria. ^gHospital Universitari Son Espases. Palma Mallorca. España. ^hDermatology. Surgical Department. Infermi Hospital. Rimini. Italia. ⁱClínica Dermatológica Internacional y Clínica Ruber. Madrid. España. ^jHospital Materno Infantil. Complejo Hospitalario Carlos Haya. Málaga. España. ^kHospital Universitario de Gran Canaria Doctor Negrín. Gran Canaria. España. ^lMemorial Sloan Kettering Cancer Center. New York. Estados Unidos. ^mHospital del Mar. Barcelona. España. ⁿHospital Clinic de Barcelona. Barcelona. España.

Introducción: Los nevus de Spitz y de Reed son lesiones melanocíticas benignas que plantean dudas diagnósticas desde el punto de vista clínico, dermatoscópico e histológico con el melanoma.

Material y métodos: Estudio descriptivo metacéntrico en el que se han evaluado dermatoscópicamente más de 1000 nevus de Spitz y

de Reed (más de 300 en edad pediátrica), todos ellos comprobados histológicamente. Se han descrito los patrones dermatoscópicos de dichas lesiones, algunos no descritos hasta la fecha en la literatura, y se ha comparado su frecuencia en edad pediátrica y adulta. Se ha evaluado la precisión diagnóstica de estas lesiones mediante dermatoscopia.

Resultados: Los dos patrones dermatoscópicos más frecuentemente asociados a los nevus de Spitz/Reed son el patrón atípico y el patrón en estallido de estrellas. Otros menos frecuentes son el globular, reticular, homogéneo e hipopigmentado. Existen estructuras dermatoscópicas muy características de estas lesiones melanocíticas, como son el retículo pigmentado negro superficial, la corona de glóbulos en gradas o la estructura homogénea multicolor. El acierto diagnóstico de los nevus de Spitz/Reed mediante dermatoscopia fue del 75%.

Discusión: Los nevus de Spitz/Reed pueden presentar una gran variedad de patrones dermatoscópicos, algunos muy difíciles de diferenciar del melanoma. La dermatoscopia ha demostrado ser una técnica muy útil para su diagnóstico clínico.

Bibliografía

Ferrara G, Argenziano G, Soyer HP, et al. The spectrum of Spitz nevi: a clinicopathologic study of 83 cases. *Arch Dermatol.* 2005;141:1381-7.

Lallas A, Moscarella E, Longo C, et al. Likelihood of finding melanoma when removing a Spitzoid-looking lesion in patients aged 12 years or older. *J Am Acad Dermatol.* 2015;72:47-53.

25. FOTOTERAPIA EN LA HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS

G. Blasco Morente^a, I. Pérez López^a, A. Martínez López^a, A.M. Bueno Rodríguez^a, C. Garrido Colmenero^a, E. Urrutia Maldonado^b, A. Martín Castro^c y J. Tercedor Sánchez^a

^aUnidad de Gestión Clínica de Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología. ^bServicio de Oncología Pediátrica; ^cServicio de Anatomía Patológica. Hospital Virgen de las Nieves. Complejo Hospitalario Universitario de Granada. Granada. España.

Introducción: La histiocitosis de células de Langerhans (HCL) es una enfermedad caracterizada por la proliferación aberrante de células de Langerhans, la cual puede suponer un reto terapéutico, sobretudo en los casos de afectación extensa. Presentamos una paciente con HCL tratada mediante fototerapia con buena respuesta de la clínica cutánea.

Caso clínico: Niña de 3 años de edad, sin antecedentes personales o familiares de interés que consulto por persistencia y crecimiento de varias placas ulceradas y cubiertas de escamocostras en cuero cabelludo que presenta baba desde el nacimiento y habían sido diagnosticadas de HCL autoinvolutiva en otro centro. En la exploración destacaba la existencia de una adenopatía de pequeño tamaño en la región cervical posterior. Se realizó una biopsia cutánea y otra de la adenopatía, informadas de HCL. El estudio de extensión con resonancia magnética nuclear encontró múltiples lesiones osteolíticas en varios cuerpos vertebrales. Fue diagnosticada de HCL multisistémica, y se inició tratamiento quimioterápico con vinblastina, prednisona y mercaptopurina durante 1 año logrando remisión parcial de la enfermedad sistémica, pero persistencia de las lesiones cutáneas. Por este motivo y tras revisar las diferentes posibilidades terapéuticas se añadió al tratamiento la fototerapia hasta la mejoría clínica cutánea con muy buena tolerancia. Posteriormente se objetivó persistencia de la afectación ósea y se reintrodujo tratamiento con prednisona, vincristina y citarabina. 1,5 años tras finalizar el tratamiento con fototerapia se encuentra asintomática desde el punto de vista dermatológico.

Discusión: La etiopatogenia de la HCL es incierta y el espectro clínico es muy amplio. La evolución también es variable, y la enfermedad oscila entre formas localizadas de resolución espontánea,

como se pensó en nuestro caso, a casos generalizados y mortales. La extensión de la enfermedad determinara la actitud terapéutica a seguir, así como el pronóstico a medio y largo plazo. Las lesiones sistémicas pueden comprometer hueso, pulmones, medula ósea, hígado, bazo y ganglios linfáticos. Las formas multisistémicas graves tienen difícil tratamiento y un pronóstico incierto. La fototerapia representa una alternativa terapéutica novedosa para las lesiones cutáneas extensas, que, en otro caso y el nuestro, ha mostrado una buena respuesta como tratamiento adyuvante.

Bibliografía

Martínez Baylach J, Pardo García N, Torrent Español N, Moliner Calderon E, Anquela Sanz I, Cubells Riero J. Histiocitosis de células de Langerhans: diferentes manifestaciones de una misma base histopatogenica. *An Pediatr.* 2002;57:484-7.

Simko SJ, Garmezy B, Abhyankar H, Lupo PJ, Chakraborty R, Lim KP, et al. Differentiating skin-limited and multisystem Langerhans cell histiocytosis. *J Pediatr.* 2014;165:990-6.

Miyake Y, Ito S, Tanaka M, Tanaka YJ. Spontaneous regression of infantile dural-based non-Langerhans cell histiocytosis after surgery: Case report. *J Neurosurg Pediatr.* 2015;30:1-8.

Ness MJ, Lowe GC, Davis DM, Hand JL. Narrowband ultraviolet B light in Langerhans cell histiocytosis: a case report. *Pediatr Dermatol.* 2014;31:e10-2.

26. LEISHMANIASIS CUTÁNEA Y VISCERAL EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA: RECOGIDA RETROSPECTIVA DE DATOS EN UN HOSPITAL DEL SUROESTE DE MADRID

A. Freites^a, A. Hernández-Núñez^a, J.C. Tardío^b, E. García^c, L. Molina^d, N. Puente de Pablo^a y J. Borbujo^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica; ^cServicio de Medicina Preventiva; ^dServicio de Microbiología. Hospital Universitario de Fuenlabrada. Madrid. España.

Introducción: La leishmaniasis es una enfermedad de declaración obligatoria producida por un protozoo parásito del género *Leishmania*. Desde julio de 2009 se ha producido un brote de leishmaniasis cutánea y visceral en el suroeste de Madrid, con más de 400 casos declarados desde entonces.

Material y métodos: Se realizó un análisis retrospectivo de las historias clínicas del Hospital Universitario de Fuenlabrada codificadas con el diagnóstico de leishmaniasis durante el periodo 2005-2015 en pacientes menores de 18 años de edad. Se analizaron las variables epidemiológicas, clínicas, histológicas, microbiológicas y terapéuticas de cada caso.

Resultados: Se recogieron 56 pacientes de edad igual o inferior a 18 años, 48 con leishmaniasis cutánea (LC) y 8 con leishmaniasis visceral (LV). La incidencia fue mayor en varones (63,8%), el 51,8% menores de 5 años de edad. Las lesiones de LC tenían una evolución de más de 6 meses en un 51% de pacientes. La LV se presentó de forma aguda en todos los casos como un síndrome hemofagocítico o fiebre de origen desconocido. Las formas clínicas más frecuentes de la LC fueron la de pápulas (56,2%) y botón de Oriente (27,1%). El 54,2% de los casos tenían lesión única. La localización más común fue en áreas fotoexpuestas. El estudio histológico mostro en el 82,6% de los pacientes una dermatitis granulomatosa no necrotizante (DGNN) y en el 65,2% no se pudo realizar la detección de amastigotas con las tinciones habituales. La reacción en cadena de la polimerasa (PCR) para *Leishmania* confirmó el diagnóstico en el 100% de los casos, siendo el genotipo *L. infantum* var *lombardi* el detectado en todos los pacientes. Los antimoniales pentavalentes intralesionales fueron los fármacos más empleados en la LC (58,3%), y la anfotericina B liposomal en todos los casos de LV, con resultado clínico satisfactorio. La mayoría de los casos de LV eran españoles de padres extranjeros (6/8). Ningún paciente era inmunosuprimido.

Discusión y conclusiones: Se presenta una serie de casos de LC y LV en el contexto de un brote, considerado el de mayor importancia

en el occidente europeo en los últimos años por el gran número de casos tanto viscerales como cutáneos. En los niños con pápulas de aspecto granulomatoso en zonas fotoexpuestas es importante considerar la leishmaniasis cutánea entre los diagnósticos diferenciales en las lesiones inflamatorias crónicas. El Hospital de Fuenlabrada se considera centro de referencia de estudio de las leishmaniasis en la Comunidad de Madrid.

27. DERMATITIS ALÉRGICA DE CONTACTO EN NIÑOS. ANÁLISIS DE 265 NIÑOS PARCHEADOS ENTRE 2000 Y 2015

J.M. Ortiz Salvador, A. Esteve Martínez, A.M. Victoria Martínez, L. Martínez Leborans, D.F. Subiabre Ferrer, J. de la Cuadra Oyanguren, V. Oliver Martínez y V. Zaragoza Ninet

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

Introducción: Los estudios epidemiológicos sobre incidencia de dermatitis alérgica de contacto (DAC) en población pediátrica son escasos. Algunos trabajos consideran que se trataría de una entidad infradiagnosticada, y que en muchos casos no se sospecha clínicamente, no realizándose pruebas epicutáneas. No obstante se han comunicado tasas prevalencia de hasta el 20% de sensibilización a alérgenos en la población pediátrica, por lo que probablemente debería ser tenida en cuenta como una posibilidad diagnóstica en este grupo de edad.

Material y métodos: Se ha realizado un análisis retrospectivo de la base de datos de alergia cutánea del servicio de Dermatología del Hospital General seleccionando los casos diagnosticados en niños de entre 0 y 16 años durante los últimos 15 años (año 2000 hasta 2015). El estudio incluye variables epidemiológicas (edad, sexo, antecedentes de atopía) y clínicas (localización de las lesiones, baterías de alérgenos empleadas, alérgenos positivos y su relevancia).

Resultados: De los 4.593 pacientes estudiados con pruebas epicutáneas en los últimos 15 años, 265 (6%) correspondían a niños de 0-16 años. Los diagnósticos de sospecha iniciales fueron dermatitis de contacto (35,9%), dermatitis atópica (15,9%), dermatitis de contacto irritativa (6,4%) y eczema dishidrótico (6,1%). 144 pacientes (54,3%) mostraron positividad para al menos uno de los alérgenos parcheados. Los alérgenos más frecuentemente identificados fueron en orden decreciente: Thimerosal, cloruro de cobalto, colofonia, parafenilendiamina, dicromato potásico, níquel y mercurio. Los alérgenos fueron considerados de relevancia presente en 177 casos (61,3%).

Conclusiones: Más de la mitad de los niños estudiados mostraron sensibilización a uno o más alérgenos, con un porcentaje importante de sensibilizaciones relevantes. Todo niño con sospecha clínica de dermatitis alérgica de contacto debería ser remitido para realización de pruebas epicutáneas. Al no existir pruebas estandarizadas en este colectivo se requiere un alto nivel de sospecha clínica y un conocimiento de los alérgenos más frecuentemente implicados de cara a seleccionar los alérgenos a parchear.

Bibliografía

- Goldenberg A, Silverberg N, Silverberg JI, Treat J, Jacob SE. Pediatric Allergic Contact Dermatitis: Lessons for Better Care. *J Allergy Clin Immunol Pract.* 2015;3:661-7.
- De Waard-van der Spek FB, Darsow U, Mortz CG, Orton D, Worm M, Muraro A, Schmid-Grendelmeier P, Grimalt R, Spiewak R, Rudzeviciene O, Flohr C, Halken S, Fiocchi A, Borrego LM, Oranje AP EAACI position paper for practical patch testing in allergic contact dermatitis in children. *Pediatr Allergy Immunol.* 2015;26:598-606.
- Hammonds LM, Hall VC, Yiannias JA. Allergic contact dermatitis in 136 children patch tested between 2000 and 2006. *Int J Dermatol.* 2009;48:271.

28. FRECUENCIA DE LAS MUTACIONES (R501X, 2282DEL4 Y R2447X) EN EL GEN FLG EN UNA POBLACIÓN DE NIÑOS AFECTOS DE DERMATITIS ATÓPICA

R. González Tarancón^a, F. Lorente^a, R. SanMartín^b, R. Aljardes^c, A. Hernández Martín^d, A. Torrelo^d, J. Puzo Foncillas^a y Y. Gilaberte^e

^aServicio de Bioquímica Clínica y Genética Médica. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España. ^bServicio de Dermatología. Hospital San Jorge. Huesca. España. ^cUnidad de Pediatría de Atención Primaria. Huesca. España. ^dServicio de Dermatología. Hospital Universitario del Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción: La Filagrina es una proteína fundamental en la formación del estrato corneo epidérmico. Esta sintetizada por el gen FLG (OMIM-135940) localizado en el cromosoma 1 (1q21.3). Se ha descrito que la presencia de mutaciones de pérdida de función en este gen producen una síntesis deficiente (o ausente) de filagrina y de sus productos de degradación (UCA y PCA), lo que origina numerosas alteraciones en la barrera epitelial y están fuertemente asociadas al desarrollo de ictiosis vulgar (IV) y dermatitis atópica (DA). La prevalencia de las mutaciones en el gen FLG muestran una gran variabilidad étnica y geográfica (7,7% en Europeos vs. 3% en Asiáticos). En poblaciones mediterráneas, apenas existen 2 trabajos^{1,2} que estudian la prevalencia de estas mutaciones y ambos concluyen que las mutaciones en FLG son infrecuentes e incluso ausentes para este grupo poblacional. El objetivo del presente trabajo es evaluar la prevalencia de las mutaciones más frecuentes en el gen FLG (R501X, 2282del4 y R2447X) en una población mediterránea (Española) de pacientes afectados de DA.

Material y métodos: Se realizó un estudio observacional prospectivo de casos y controles, en niños con DA con edades comprendidas entre 0-14 años. Estos se reclutaron consecutivamente durante 1 año (enero a diciembre de 2012) en los servicios de Dermatología del Hospital San Jorge y de Pediatría de Atención Primaria de Huesca y del Hospital Infantil Universitario Niño Jesús (Madrid). Todos los pacientes cumplían criterios diagnósticos de Hanifin y Rajka. Como controles se seleccionaron niños sanos, de las mismas características étnicas, de la ciudad de Huesca. A todos los pacientes se les extrajo una muestra de sangre, previa firma del consentimiento informado por sus padres. Se obtuvo ADN a partir de la muestra de sangre, utilizando un método automatizado. Se amplificaron por PCR 3 fragmentos del exon 3 del gen FLG y se analizaron por secuenciación directa las mutaciones: R501X (c.1501C>T), 2282del4 (c.2282_2285delAGTG) y R2447X (c.7339C>T). El estudio fue aprobado por los Comités Éticos de Investigación clínica de ambos centros.

Resultados: Se incluyeron 111 niños con DA y 41 controles. Del primer grupo, 13 pacientes presentan al menos un alelo con alguna de las mutaciones estudiadas en el gen FLG. La prevalencia de mutación fue del 11,7% en el grupo con DA y 0% en el control. La mutación más frecuente fue R501X (9,0%), seguida de R2447X (2,7%) y 2282del4 (1,8%). Dos individuos con AD fueron heterocigotos compuestos (R2447X/2282del4 y R501X/R2447X) con SCORAD de 25 y 12,75 respectivamente, el resto fueron heterocigotos simples con valores de SCORAD que varían de 11,3 a 39,6. No existen diferencias significativas en el valor de SCORAD en presencia/ausencia de mutación.

Conclusiones: Un 11,7% de los pacientes afectados por DA presentan al menos una de las mutaciones en el gen FLG estudiadas y consideradas como más frecuentes en poblaciones mediterráneas. No se ha detectado la presencia de estas mutaciones en el grupo control. No se ha podido establecer asociación entre la presencia de estas mutaciones con la gravedad de la enfermedad.

Bibliografía

- Cascella R, Cuzzola VF, Lepre T, Galli E, Moschese V, Chini L, et al. Full Sequencing of the FLG Gene in Italian Patients with Atopic Eczema: Evidence of New Mutations, but Lack of an Association. *Journal of Investigative Dermatology.* 2011;131:982-4.

2. Mlitz V, Latreille J, Gardinier S, Jdid R, Drouault Y, Hufnagl P, et al. Impact of filaggrin mutations on Raman spectra and biophysical properties of the stratum corneum in mild to moderate atopic dermatitis. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology*. 2012;26:983-90.

29. ERUPCIÓN FOTODISTRIBUIDA PRECEDIDA POR VIRUS DEL HERPES SIMPLE: ¿ERUPCIÓN PRIMAVERAL JUVENIL O ERITEMA MULTIFORME FOTOINDUCIDO?

E. Roe Crespo, M.A. Sánchez Martínez, J. Dalmau Arias, E. Serra Baldrich, E. Rozas Muñoz, S. Planas Ciudad, L. Puig Sanz y E. Baselga Torres

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

Introducción: La erupción primaveral juvenil (EPJ) es una fotodermatosis que afecta a varones jóvenes y niños y tiene tendencia a ocurrir en pequeñas epidemias. Suele presentarse en primavera y se caracteriza por el desarrollo de pápulas y vesículas en las zonas expuestas de las orejas. Esta entidad tiende a considerarse como una forma localizada de erupción polimorfoluminica. El eritema multiforme (EM) se considera una respuesta inmune a una variedad de estímulos. La variedad de eritema multiforme recurrente suele asociarse a infecciones por virus del herpes simple (VHS). La fotosensibilidad y fotodistribución del eritema multiforme es un cuadro raro, pero ampliamente reconocido en la literatura.

Caso clínico: Niño de 11 años sin antecedentes de interés que presenta 3 episodios de lesiones vesiculosas en dorso de orejas y pápulas eritematosas, algunas de morfología anular, en ambas mejillas, dorso de manos y escote. Los brotes aparecieron entre los meses de enero y marzo y se autolimitaron en 10 días. Refería antecedentes de herpes simple labial una semana antes de la erupción y exposición solar las 24 horas antes de la aparición de las lesiones. Con la sospecha de erupción primaveral juvenil vs eritema multiforme fotodistribuido vs lupus subagudo se realizó biopsia de la zona retroauricular donde se observaba una dermatitis espongiótica con vesícula intraepidérmica, sin observarse queratinocitos necróticos ni daño vacuolar de la capa basal. En la analítica sanguínea los anticuerpos antinucleares fueron negativos así como las serologías para parvovirus, VEB y VHH6. Se realizó fototest que fue negativo. Se administró profilaxis para el VHS con aciclovir no presentando brotes de herpes ni de la erupción fotodistribuida. Al suspender el tratamiento profiláctico en el mes de setiembre, el paciente presentó un brote de herpes simple labial sin aparición de la erupción fotodistribuida.

Discusión: La EPJ suele limitarse al dorso de los pabellones auriculares. Las manifestaciones extraauriculares se han descrito en menos del 5% de los casos, observándose en el dorso de las manos y en las extremidades. La fisiopatología es desconocida pero se consideran factores predisponentes la exposición solar y el clima frío. El EM fotodistribuido es una entidad rara pero está ampliamente descrita su asociación con el VHS. Ambas entidades suelen autolimitarse en 1 o 2 semanas. En la EPJ el fototest suele ser negativo, mientras que en el EM fotodistribuido puede reproducir las lesiones siempre que se realice en el periodo inicial.

Conclusiones: La época de aparición de la erupción y la histopatología de las lesiones de nuestro paciente son más compatibles con la EPJ que con el EM fotodistribuido, por lo que debería considerarse la infección por herpes simple como un posible factor predisponente de la EPJ.

Bibliografía

Lava SAG, Simonetti GD, Ragazzi M, Guarino Gubler S, Bianchetti MG. Juvenile spring eruption: an outbreak report and systematic review of the literature. *Br J Dermatol*. 2013;168:1066-72.
Stratigos AJ, Antoniou C, Pavlos P, Papapostolou A, Sabatziotis D et al. Juvenile spring eruption: Clinicopathologic features and phototesting results in 4 cases. *J Am Acad Dermatol*. 2004;50:S57-60.

Pérez-Carmona L, Vano-Galvan S, Carrillo-Gijon R, Jaen-Olasolo P. Photosensitive erythema multiforme presenting as juvenile spring eruption. *Photodermatology, photoimmunology and photomedicine*. 2010;26:53-4.

30. LIVEDO RETICULAR Y PANARTERITIS NODOSA SECUNDARIAS A DÉFICIT DE ADENOSIN-DEAMINASA 2 (DADA2)

M.A. Sánchez Martínez^a, E. Baselga Torres^a, J. Arostegui Gorospe^b, S. Bagué Rosell^c, E. Roe Crespo^a y L. Puig Sanz^a

^aDepartamento de Dermatología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España. ^bDepartamento de Inmunología. Hospital Clínic de Barcelona. España. ^cDepartamento de Patología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España.

Introducción: En los últimos años se han identificado diversas enfermedades inflamatorias producidas por mutaciones en interleuquinas o bien receptores que conllevan la hiperactivación de ciertas vías inflamatorias produciendo un estado inflamatorio crónico que puede manifestarse de forma muy diversa, dependiendo de que vía se encuentre activada. Estas enfermedades se han denominado autoinflamatorias, ya que no dependen de la actividad contra antígenos propios como las autoinmunes. Recientemente se ha identificado la mutación autosómica recesiva de pérdida de función del gen CERCA, el cual codifica la adenosine deaminasa 2 (ADA2) en pacientes con alteración inmunológica y vascular. Estos pacientes pueden presentarse con un cuadro clínico que simula una panarteritis nodosa cutánea.

Caso clínico: Presentamos una niña de 17 años que presentó a 6 m de vida fiebre de origen desconocido que se prolongó hasta 1 año que se autolimitó sin diagnóstico a pesar de un amplio estudio. A los 5 años presentó nuevamente episodios recurrentes de fiebre y livedo reticularis en las extremidades inferiores al parecer en contexto de faringitis estreptocócica. En un episodio, se identificó un nódulo subcutáneo en el muslo que se biopsió demostrando vasculitis de vasos medio compatible con panarteritis nodosa (PAN). Presento anticuerpos negativos y sin afectación de órganos internos, por lo que se orientó de PAN cutánea. Recibió tratamiento con corticosteroides sistémicos con control parcial de la fiebre y mejoría del livedo pero recidivaba al disminuir dosis. Se utilizó azatioprina como economizador de corticoides con buen control hasta los 9 años y desde entonces presentó episodios severos de fiebre y malestar. Posteriormente presentó un síndrome de hiperactivación macrocítica por lo que requirió altas dosis de corticoides endovenosos, metotrexate y micofenolato sódico para el control pero como complicación presentó necrosis avascular del fémur y aspecto cushingoide. A los 15 años aparecieron úlceras maleorares que curaron dejando cicatriz atrófica blanca. En los años posteriores al intentar interrumpir los corticoides aparición de fiebre, malestar y astenia. Finalmente se identificó dos mutaciones en heterocigosis (p. Gly47Arg y p. Thr360Ala) en el gen CECR1 y se inició tratamiento con etanercept consiguiendo retirar los corticoides y con buena respuesta 6 meses después.

Conclusiones: El déficit de ADA2 es una enfermedad recientemente descrita que puede presentar diversas manifestaciones clínicas pudiendo llegar a ser mortal sin tratamiento. Existe un aumento del TNFα en sangre, por lo que se ha propuesto el tratamiento con antiTNF como un tratamiento eficaz. Los dermatólogos tenemos un papel crucial en la sospecha y diagnóstico de esta enfermedad con lo que podemos disminuir la morbilidad y mortalidad.

Bibliografía

Navon Elkán P, Pierce SB, Segel R, et al. Mutant adenosine deaminase 2 in a polyarteritis nodosa vasculopathy. *N Engl J Med*. 2014;370:921-31.
Zhou Q, Yang D, Ombrello AK, et al. Early-onset stroke and vasculopathy associated with mutations in ADA2. *N Engl J Med*. 2014;370:911-20.

31. FIEBRE PROLONGADA Y LESIONES CUTÁNEAS POLIMORFAS: DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

M.J. Díaz Navarro^a, M.J. Moreno Ramos^a, P. Sánchez-Pedreno Guillén^b, T. Martínez Menchón^b, B. Ferri Níguez^c, R. Rodado Martínez^d, M. Lova Navarro^b y J. Frías Iniesta^b

^aServicio de Reumatología; ^bServicio de Dermatología; ^cServicio de Anatomía Patológica; ^dServicio de Nefrología. Hospital General Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. España.

Introducción: Presentamos el caso de una niña de ascendencia boliviana con lesiones cutáneas y fiebre prolongada, en la que, tras descartar hidrao vacciniforme, fue diagnosticada de lupus eritematoso sistémico, y que, durante el tratamiento desarrollo lesiones de lupus ampolloso comprobadas histológicamente.

Caso clínico: Niña de 14 años con un cuadro de 2 meses de evolución que consistía en la presencia de fiebre y lesiones cutáneas pruriginosas en mejillas, región frontal, cuero cabelludo, cuello, región centrotorácica, brazos, espalda y mucosas (nasal y oral) además de lesiones en palmas de manos. A la exploración física mostraba lesiones cutáneas vesiculosas, umbilicadas y excoriadas sobre base eritematosa en las regiones descritas junto con lesiones cicatriciales predominantes en espalda y maculas eritematoedematosas en palmas de manos, además de aftas orales. A nivel analítico destacaba hipertransaminasemia y leve albuminuria en orina. La serología vírica mostraba Virus Epstein Barr (VEB), citomegalovirus y rubeola Ig G positivo con Ig M negativo, siendo la carga viral de VEB negativa. El estudio de porfirinas en orina fue negativo. A nivel inmunológico mostro anticuerpos antinucleares (ANA) positivos 1/640, antiDNA IgG positivo, ENA y anti Sm positivos y consumo de complemento. La biopsia cutánea demostró ampolla subepidérmica con leve infiltrado inflamatorio, exocitosis focal a la capa basal y degeneración vacuolar con inmunofluorescencia directa (IFD) a IgA, IgG e IgM. Tras el diagnóstico de lupus eritematoso sistémico se inició tratamiento con corticoides orales e hidroxicloroquina. Posteriormente, la proteinuria empeoró, diagnosticándose mediante biopsia renal de nefropatía lupica clase II. Además desarrollo anemia hemolítica y afectación pulmonar (hemorragia alveolar) por lo que preciso intensificar el tratamiento con ciclofosfamida, plasmaferesis y pulsos de metilprednisolona asociándose profilaxis con cotrimoxazol. Aproximadamente 2 semanas tras la instauración del tratamiento, comienza con un exantema maculoso con áreas vesiculosas traslucidas, destacando que en las zonas maculosas el signo de Nikolsky era positivo. Además presentaba ampollas palmares. Se realizó estudio histológico que descarto toxicodermia y que fue de Lupus ampolloso al detectarse ampollas subepidérmicas con microabscesos neutrofilicos. En base a este hallazgo se añadió sulfona oral al tratamiento.

Conclusiones: El lupus eritematoso con debut infantil se asocia a manifestaciones sistémicas graves. Se han descrito casos de lupus ampolloso tras iniciar inmunosupresión intensa para el tratamiento de dichas manifestaciones sistémicas. Presentamos un caso clínico de dicha entidad que ha necesitado un abordaje multidisciplinario

Bibliografía

González LA, Restrepo M, Vásquez G. Lupus eritematoso sistémico ampolloso: dramática respuesta a la terapia con dapsona. *Rev Colomb Reumatol.* 2009;16:352-60.

32. DERMATOSIS NEUTROFÍLICA TIPO SÍNDROME DE SWEET SUBCUTÁNEO EN UNA PACIENTE AFECTA DE SÍNDROME MIELODISPLÁSICO

J. Herrerías Moreno^a, M. Casals^a, E. Agut Busquet^a, V. Expósito^a, J. Romaniá^a, L. Leal^a, M. Corbacho^a, E. Sáez^b y J. Luellmo^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Corporació Sanitària Parc Taulí. Hospital de Sabadell. Universitat Autònoma de Barcelona. Barcelona. España.

Introducción: El síndrome de Sweet es una dermatosis neutrofílica poco frecuente en la edad adulta, siendo excepcional en la infancia. Suele manifestarse en forma de placas eritematovioláceas distribuidas en el tronco y polo cefálico, acompañadas de fiebre. Se considera un proceso reactivo secundario a infecciones, discrasias hematológicas o nuevos fármacos. Presentamos el caso de una niña con una variante profunda de síndrome de Sweet en el contexto de un síndrome mielodisplásico.

Caso clínico: Niña de 8 años, con antecedentes personales de meduloblastoma en cerebelo tratado con cirugía y quimioterapia en 2009 y síndrome mielodisplásico en febrero de 2015. Consulto de urgencia en septiembre de 2015 por fiebre y la aparición de una lesión dolorosa en la región poplítea izquierda. Tratada sin éxito con antibiototerapia de amplio espectro por sospecha de una celulitis, la lesión poplítea persistió. Asimismo, presento nuevas lesiones de predominio en los miembros. Todas ellas se caracterizaban por ser placas infiltradas, dolorosas, eritematovioláceas no descamativas de aspecto contusiforme. Destacaba que muchas aparecían en zonas de venopunción, lo que sugería un fenómeno de patergia. Se realizó biopsia de una de ellas, evidenciándose una paniculitis lobulillar neutrofílica. Posteriormente, se inició tratamiento con prednisona endovenosa, cesando la fiebre y mejorando rápidamente las lesiones cutáneas a los pocos días. Se catalogó el proceso cutáneo de síndrome de Sweet subcutáneo al presentar un inicio abrupto, tener un estudio anatomopatológico compatible con dermatosis neutrofílica así como por la fiebre asociada y la excelente respuesta a la corticoterapia sistémica.

Discusión: El síndrome de Sweet (SS) es una dermatosis neutrofílica excepcional en la población pediátrica. De hecho, no más de 80 casos de dicha entidad han sido descritos en la infancia. De ellos, más del 42% se asociaban a infecciones respiratorias o digestivas, mientras que alrededor de un 25% de los casos se consideraron paraneoplásicos, frecuentemente relacionados a leucemia mieloide aguda, osteosarcoma o síndrome mielodisplásico. Existen múltiples variantes histológicas de SS, dependiendo de la localización del infiltrado neutrofílico. La variante subcutánea se presenta con afectación predominante del pániculo adiposo, con predilección lobulillar y solo supone el 5% de todos los casos de SS. Por el momento, tan solo se ha descrito un caso de SS subcutáneo infantil en un paciente con enfermedad de Crohn, por lo que nuestro caso sería el primero de dicha variante asociado a síndrome mielodisplásico en la población pediátrica.

Bibliografía

García-Romero MT, Ho N. Pediatric Sweet syndrome. A retrospective study. *Int J Dermatol.* 2015;54:518-22

Fernández-Torres RM, Castro S, Moreno A, Álvarez R, Fonseca E. Subcutaneous histiocytic Sweet syndrome associated with Crohn disease in an adolescent. *Case Rep Dermatol Med.* 2014;2014:954254. doi: 10.1155/2014/954254.

33. SÍNDROME DE SWEET HISTIOCITOIDE CON CUTIS LAXA ADQUIRIDA (SÍNDROME DE MARSHALL) COMO MANIFESTACIÓN CUTÁNEA DEL SÍNDROME APLAID

A. Vicente^a, M. Sagristá^b, P. García Martínez^b, A. Noguera^c, M. Suñol^d, C. Jou^d, L. Requena^e, J. Arostegui^f, M.A. González Ensenat^a, K. Rabionet^g, X. Estivill^g, C. Fortuny^g y R. Pujol^b

^aSección de Dermatología. Hospital de Sant Joan de Déu. Barcelona. España. ^bServicio de Dermatología. Hospital del Mar. Barcelona. España. ^cServicio de Pediatría; ^dServicio de Anatomía Patológica. Sant Joan de Déu. Barcelona. España. ^eDepartamento de Dermatología. Fundación Jiménez Díaz. Madrid. España. ^fServicio de Inmunología. Hospital Clínic. Barcelona. España. ^gCentro de Regulación Genómica. Barcelona. España.

El síndrome APLAID (Autoinflammation and PLCγ2-associated antibody deficiency and immune dysregulation) es un síndrome autoin-

flamatorio recientemente descrito caracterizado por afectación mucocutánea, musculoesquelética, ocular, gastrointestinal y pulmonar además de una inmunodeficiencia que se debe a mutaciones en el gen *PLCG2*. Este gen codifica una enzima (*PLC γ 2*) con un rol significativo en varias vías de la inflamación e inmunidad.

Caso clínico: Niño de 5 años de edad que presenta desde los 3 meses de edad brotes de lesiones cutáneas de distribución generalizada. Estas lesiones se presentaban en forma de placas eritematoedematosas, algunas vesiculosas, otras pustulosas. Algunos episodios se acompañaban de fiebre, edema articular y elevación de los reactantes de fase aguda. Los brotes se presentaban en algunas ocasiones tras la administración de vacunas, picaduras de insectos o tras traumas mecánicos, sugiriendo un fenómeno de patergia. Algunas de las lesiones curaban dejando un aspecto tipo *cutis laxa*. Además de la clínica cutánea el paciente presentaba múltiples episodios de bronquitis, otitis y 2 neumonías. Se realizaron varias biopsias cutáneas en las que destacaba un infiltrado dérmico perivascular superficial y profundo con un componente intersticial constituido mayormente por histiocitos, con neutrófilos y eosinófilos, siendo los hallazgos compatibles con una dermatosis neutrofílica con abundante contenido histiocitario. En las placas de piel arrugada se observa una destrucción de fibras elásticas. Las analíticas inicialmente no mostraban alteración de hemograma, bioquímica e inmunológicos, excepto elevación de los reactantes de fase aguda en alguno de los brotes. La orientación clínica fue de dermatosis neutrofílica recurrente con patrón histopatológico histiocítico y *cutis laxa* residual (síndrome de Marshall). Con la sospecha de un síndrome autoinflamatorio se realizaron estudios genéticos que descartaron los principales síndromes autoinflamatorios (FME, TRAPS, HIDS, CAPS, Blau, PAPA y DIRA). La secuenciación exómic completa del paciente y de los familiares no afectados (padres y hermana) demostró una mutación A708P en el gen *PLCG2* en el paciente afecto. El paciente ha recibido tratamiento con corticoides sistémicos para el control de los brotes. El tratamiento con sulfona durante 2 años ha disminuido el número de brotes. Los controles analíticos han mostrado alteraciones con un déficit de linfocitos B 2% y una deficiencia de IgM 260 mg/L (436-1890).

Discusión: El gen *PLCG2* está implicado en el complejo de regulación del sistema inmune y se ha relacionado previamente con un síndrome autoinmune (síndrome PLAID) y posteriormente con un nuevo síndrome autoinflamatorio denominado APLAID (Autoinflammation and *PLC γ 2*-associated antibody deficiency and immune dysregulation), destacando así el carácter autoinflamatorio del mismo. El síndrome APLAID se caracteriza por presentar brotes recurrentes de neumonitis con bronquiolitis, artralgias, inflamación ocular, enterocolitis, celulitis e inmunodeficiencia moderada manifestada como infecciones pulmonares y déficit de anticuerpos circulantes tipo IgM e IgA. Los pacientes presentaban brotes de inicio precoz de lesiones ampollares, evolucionando a lesiones en placas eritematosas en placas y vesiculopustulosas. El estudio histopatológico muestra un intenso infiltrado de neutrófilos, eosinófilos, histiocitos y linfocitos. Estos pacientes presentaban la ausencia prácticamente completa de linfocitos B. Presentamos un nuevo caso de este raro síndrome causado por una mutación no descrita previamente, destacando la dificultad del diagnóstico.

34. ENFERMEDAD INFLAMATORIA GRANULOMATOSA COMO CLAVE DIAGNÓSTICA DE LA INMUNODEFICIENCIA ADQUIRIDA

C. Morales Raya, C. Postigo Llorente, L. Maroñas Jiménez, S.I. Palencia Pérez y A. Guerra Tapia

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

Introducción: La formación de granulomas es una respuesta especializada en la eliminación de microorganismos e irritantes del organismo llevada a cabo principalmente por el sistema inmune innato, que requiere la regulación por parte del sistema inmune adquirido para

ser eficaz. Numerosos cuadros de inmunodeficiencia, tanto congénitos como adquiridos, se han relacionado con procesos granulomatosos aberrantes, debido a la alteración en la respuesta innata o por una regulación anómala por parte del sistema inmune adquirido. Por tanto ante la presencia de granulomas cutáneos no infecciosos en los niños debemos sospechar inmunodeficiencia, que muchas veces es de tipo combinado y descartar afectación de otros órganos.

Caso clínico: Paciente mujer de 3 años de edad con antecedentes de Histiocitosis de células de Langerhans con afectación multisistémica, tratada con múltiples ciclos y protocolos de poli quimioterapia, con escasa respuesta. Cuando tenía un año y medio realizó tratamiento de rescate con clofarabina entrando en remisión completa desde los 2 años. Consulta por lesiones papulotuberosas eritematovioláceas que aparecieron de forma salpicada en miembros inferiores tras picaduras. Posteriormente progresaron formando placas que se extendieron a extremidades superiores, región facial y vía aérea superior, mostrando algunas de ellas ulceración profunda y necrosis. De modo simultáneo aparecieron fiebre y aumento de reactantes de fase aguda. En las múltiples biopsias realizadas se observó una dermatitis granulomatosa sin necrosis central y con escaso halo de linfocitos perigranuloma. Todos los cultivos de líquidos biológicos, así como tinciones especiales y cultivo de muestra de biopsia cutánea y biopsia mucosa respiratoria resultaron negativos para microorganismos. En las pruebas complementarias realizadas se halló una inmunodeficiencia severa con disminución muy marcada de linfocitos totales sobre todo a expensas de CD4+. Se acompañaba de una respuesta a disminuida a todos los mitógenos testados así como de una casi ausencia de linfocitos natural killers, siendo las inmunoglobulinas normales. Por su parte el servicio de inmunodeficiencias pediátricas descartó origen genético de la inmunodeficiencia. Se realizó asimismo despistaje de síndromes hereditarios de autoinflamación. Diagnosticada de dermatitis granulomatosa extensa con afectación de vía aérea superior en contexto de inmunodeficiencia secundaria muy probablemente en relación con clofarabina. Se inició tratamiento sistémico esteroideo añadiéndose posteriormente metotrexato. Ante la falta de respuesta y afectación de la vía aérea superior se añadió infliximab. Si bien los primeros meses la respuesta fue favorable comenzaron a aparecer nuevas lesiones sin objetivarse mejoría en la clínica inflamatoria ni en la inmunodeficiencia. Por ello se decidió conjuntamente con los servicios de hemato-oncología pediátrica e inmunodeficiencias realizar alotrasplante de precursores hematopoyéticos.

Discusión: El sistema inmune adquirido juega un papel primordial en la regulación del proceso inflamatorio granulomatoso. Numerosas inmunodeficiencias congénitas y adquiridas se han relacionado con enfermedad por formación de granulomas. En nuestra paciente las lesiones cutáneas fueron el signo que nos llevó a buscar una inmunodeficiencia no hallándose causas genéticas de la misma, ni de formación de granulomas. Nosotros asumimos, dada la experiencia del equipo de Hemato-oncología en otro Niño con histiocitosis de células de Langerhans tratado con clofarabina a la misma edad que nuestra paciente, que la inmunodeficiencia severa persistente ha sido muy probablemente secundaria a administración de quimioterapia. De momento no hemos encontrado en la literatura ningún caso similar. El manejo del proceso granulomatoso aberrante asociado a inmunodeficiencias resulta especialmente complicado ya que el tratamiento implica el uso de drogas inmunosupresoras, que conlleva un riesgo aun mayor de complicaciones infecciosas. Si la inmunodeficiencia persiste y el cuadro granulomatoso no responde a tratamiento, el tratamiento de rescate podría ser el trasplante de precursores hematopoyéticos en caso de tener donante compatible.

Bibliografía

- Rose CD, Neven B, Wouters C. Granulomatous inflammation: The overlap of innate deficiency and inflammation. *Best Pract Res Clin Rheumatol.* 2014;28:191-212.
- Shani-Adir A, Chou P, Morgan E, Mancini AJ. A child with both Langerhans and non-Langerhans cell histiocytosis. *Pediatr Dermatol.* 2002;19:419-22.

35. MANIFESTACIONES MUCOCUTÁNEAS DE LA ENFERMEDAD INFLAMATORIA INTESTINAL EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA

R. Alcalá^a, A. Vicente^a, S. Villablanca^a, J.V. Arcos Machancoses^b, J. Martín de Carpi^b y M.A. González Ensenat^a

^aSección de Dermatología; ^bSección de Gastroenterología. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. Barcelona. España.

Introducción: En la literatura médica hay pocos estudios acerca de las manifestaciones mucocutánea en Niños con enfermedad inflamatoria intestinal (EII). Habitualmente, los datos hacen referencia a la población adulta con una prevalencia estimada entre el 10 y el 15% de los casos.

Objetivos: Evaluar el perfil epidemiológico y clínico de las manifestaciones mucocutánea en Niños con EII en un hospital de pediátrico de referencia de EII.

Material y métodos: Se ha realizado un estudio observacional retrospectivo de pacientes menores de 18 años diagnosticados de EII (enfermedad de Crohn y colitis ulcerosa). Se han recogido los datos demográficos y de las manifestaciones cutáneas y mucosas clasificadas como lesiones específicas, lesiones reactivas y manifestaciones cutáneas secundarias al tratamiento.

Resultados: Se obtuvo un total de 195 pacientes (82 niños y 113 niñas) con una edad media de 12 años. De ellos, 107 pacientes tenían un diagnóstico de enfermedad de Crohn y 88 de colitis ulcerosa. Las manifestaciones mucocutánea fueron mucho más frecuentes en la enfermedad de Crohn que en la colitis ulcerosa (51% vs 29%; $p < 0,05$). Además, los pacientes con enfermedad de Crohn presentaron, de forma estadísticamente significativa, mayor número de manifestaciones cutáneas específicas (45% vs 13%) siendo las aftas la manifestación más frecuente (29%) y seguida por la enfermedad perianal (26%). El eritema nodoso también fue la manifestación cutánea reactiva más frecuente encontrada en un 13% de los pacientes con enfermedad de Crohn respecto solo a un 1% de pacientes con colitis ulcerosa ($p < 0,05$). Por último, no se observaron diferencias estadísticamente significativas respecto a los efectos secundarios cutáneos de los tratamientos empleados en ambas entidades.

Conclusiones: Las manifestaciones mucocutánea tienen una alta frecuencia en la EII, especialmente en los pacientes con enfermedad de Crohn. Por tanto, el papel de los dermatólogos es fundamental en el diagnóstico de la EII asociado a manifestaciones mucocutánea.

Bibliografía

- Timani S, Mutasim DF. Skin manifestations of inflammatory bowel disease. *Clin Dermatol.* 2008;26:265-73.
- Martín de Carpi J, Chavez Caraza K, Vicente Villa MA, González Ensenat MA, Vilar Escrigas P, Vila Miravet V, Gualarte Alias P, Varea Calderon V. Manifestaciones cutáneas de la enfermedad inflamatoria pediátrica. *An Pediatr.* 2009;70:570-7
- Sánchez C. Enfermedad inflamatoria intestinal pediátrica. 1a Ed. Madrid: Ergon; 2013.

36. ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LAS URGENCIAS DERMATOLÓGICAS PEDIÁTRICAS EN UN HOSPITAL TERCIARIO: 2 AÑOS DE SEGUIMIENTO

D. Bancalari, J. Canueto, M. Roncero, L.I. Gimeno, C. Roman, V. Velasco y E. Fernández

Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Salamanca. Salamanca. España.

Introducción: Existen escasos estudios sobre las urgencias dermatológicas en población infantil. El objetivo del presente estudio es definir cuáles son los grupos de enfermedades y patologías dermatológicas más frecuentes en el grupo de edad pediátrica que acuden a urgencia en un hospital terciario.

Material y métodos: Estudio descriptivo de 820 pacientes que acudieron a urgencias pediátricas (0-14 años), que fueron evaluados por médicos internos residentes (MIR) de dermatología de segundo, tercer y cuarto año, durante un periodo de tiempo de 2 años, comprendido entre junio del 2013 a mayo del 2015. Las variables a estudio fueron: Sexo, Edad, Diagnóstico, Hospitalización, Biopsia, Procedimientos, Fecha/día y Revisión

Resultados: Se analizaron 820 pacientes, el 58% hombres y 42% mujeres, la edad promedio fue de 5,4 años con un rango de (1 mes a 14 años), en la distribución por grupos de edad, el grupo preescolar ocupó el primer lugar con un 38%. Los diagnósticos más frecuentes fueron: Herida inciso contusa (27%), dermatitis atópica (8%), exantemas virales (7%) y picaduras (5%). Se realizaron más de 90 diagnósticos diferentes, el grupo de enfermedades más frecuentes fueron: Traumáticas (35%), infecciosas (22%) y ecemias (15%). Requirieron hospitalización 16 pacientes, correspondiendo a un 1,9% del total, el diagnóstico más frecuente fue toxicodermias (19%) y herpes zoster diseminado (13%). Se realizaron 11 biopsias (1,3%) del total, siendo enfermedad de injerto contra huésped (EICH) el diagnóstico clínico más frecuente. La sutura de herida incisocontusa (27%) fue el procedimiento que se realizó con mayor frecuencia. Agosto (11%) fue el mes con mayor índice de consultas, así como el domingo el día de la semana con mayor número de consultas urgentes (20,7%). Un 28% de las consultas totales requirió revisión.

Conclusiones: En el grupo de edad pediátrica, las enfermedades varían respecto a la población general. La mayor parte de las consultas dermatológicas urgentes en la infancia son motivadas por afecciones banales, siendo raras las urgencias reales, sin embargo existe un pequeño grupo de patologías que si representan un riesgo para la vida del niño, donde el dermatólogo de guardia juega un papel importante en su abordaje diagnóstico y terapéutico.

Bibliografía

- Grillo E, Vano-Galván S, Jiménez-Gómez N, Ballester A, Muñoz-Zato E, Jaén P. Urgencias dermatológicas: análisis descriptivo de 861 pacientes en un hospital terciario. *Actas Dermosifiliogr.* 2013;104:316-24.
- Martínez-Martínez ML, Escario-Travesedo E, López-Villaescusa MT, Faura-Berruga C, Gómez-Sánchez M, Azana-Defez JM. Impacto de las guardias de dermatología en un hospital terciario: situación postimplementación. *Piel.* 2015;30:81-90.

37. ECOGRAFÍA DE ALTA RESOLUCIÓN EN DERMATOLOGÍA PEDIÁTRICA: NUESTRO PRIMER AÑO DE EXPERIENCIA

A.I. Rodríguez Bandera^a, R. Maseda Pedrero^a, A. Sánchez Orta^a, F. Albizuri Prado^a, M. Beato Merino^b, M. Feito Rodríguez^a y R. de Lucas Laguna^a

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

Introducción: La ecografía cutánea de alta frecuencia (ECAAF) ha irrumpido en nuestra especialidad como lo hizo, antaño, en otras especialidades. Se trata de una técnica no invasiva, indolora e inocua, especialmente atractiva para los más pequeños, que ayuda al estudio y seguimiento de distintas lesiones cutáneas. Nuestro objetivo es compartir la experiencia adquirida en el primer año de trabajo con la ECAAF en la edad pediátrica.

Material y métodos: Se han revisado todos los casos de pacientes menores de 18 años evaluados en la consulta de ecografía cutánea durante el último año. Se trata de una consulta bisemanal, que comenzó hace poco más de un año, en la que se utiliza un ecógrafo tipo MyLab25 Gold, de Esaote, con sondas de frecuencia variable de hasta 18 Mhz, y en la que se valoran pacientes de cualquier edad, con todo tipo de lesiones, derivados según el criterio de los dermatólogos del área.

Resultados: Se han realizado 624 exámenes y, más de la mitad, 315, en pacientes pediátricos. En total, se han valorado 217 niños

nuevos, 104 varones y 113 niñas, con edades comprendidas entre el mes de vida y los 18 años; y se han realizado 98 ecografías de seguimiento en este grupo de edad. Los motivos de consulta más frecuente han sido la delimitación y el diagnóstico diferencial de tumoraciones y bultos (108), el seguimiento de tumores y lesiones inflamatorias (69), el estudio de lesiones congénitas sugestivas de alteraciones del desarrollo embrionario (17), y la caracterización de malformaciones vasculares (15).

Discusión: La inocuidad, la sencillez y la versatilidad de la técnica convierten a la ecografía en una herramienta diagnóstica muy atractiva para niños, padres y dermatólogos. A través de ejemplos, se mostrara como la ECAF puede ayudar a orientar el diagnóstico de tumoraciones y bultos, permitiendo un manejo adecuado en cada circunstancia; como delimita los tumores, ayudando a planificar el tratamiento quirúrgico; como nos permite constatar la mejoría, empeoramiento, persistencia o estabilidad de distintas lesiones cutáneas y como nos ayuda a caracterizar anomalías propias de la infancia como las alteraciones del desarrollo embrionario y las malformaciones vasculares. El estudio puede verse dificultado por los movimientos constantes de los más pequeños y, aunque algunos autores prefieren realizar la técnica bajo sedación, nosotros proponemos técnicas de distracción alternativas como la lactancia o el uso de tabletas digitales.

Conclusiones: La ECAF aporta información valiosa para el diagnóstico y manejo de la patología cutánea pediátrica sin provocar perjuicio alguno. Probablemente, su mayor limitación es que, en algunas ocasiones, no logra dar respuestas suficientes y hay que recurrir a pruebas adicionales. Confiamos en que, dentro de unos años, con la experiencia acumulada de todos los dermatólogos pediátricos que se aventuren a introducir este instrumento en su práctica clínica habitual, se pueda generar la suficiente evidencia científica como para convertir a la ECAF en un método diagnóstico aún más específico.

Bibliografía

- Hwang JY, Lee SW, Lee SM. The common ultrasonographic features of pilomatricoma. *J Ultrasound Med.* 2005;24:1397-402.
- Boraveli F, Leaute-Labreze C, Lepreux S, Barbarot S, Mazereeuw-Hautier J, Eschard C. Idiopathic facial aseptic granuloma: a multicentric prospective study of 30 cases. *Br J Dermatol.* 2007;156:705-8.
- Kutz AM, Aranibar L, Lobos N, Wortsman X. Color Doppler ultrasound follow-up of infantile hemangiomas and peripheral vascularity in patients treated with propranolol. *Pediatr Dermatol.* 2015;32:468-75.

Pósteres

1. FIEBRE AFRICANA POR PICADURA DE GARRAPATA (*RICKETTSIA AFRICAE*). REPORTE DE 2 CASOS

M.F. Albizuri Prado, A. Sánchez-Orta, A. Mayor Iburguren, R. Maseda Pedrero y M. Feito Rodríguez

Departamento de Dermatología Infantil. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Introducción: Presentamos los casos de 2 pacientes que tras una estancia en Botswana, desarrollaron un cuadro de fiebre africana por picadura de garrapata, una infección emergente, de fácil diagnóstico si la conocemos.

Casos clínicos: Caso 1: varón de 8 años, acude al servicio de urgencias por mal estado general, cefalea, fiebre de hasta 38,7° C y adenopatías latero-cervicales y axilares izquierdas. Hace 4 días había vuelto de un viaje familiar a Botswana. A la exploración llamaba la atención, la presencia de numerosas pápulas costrosas, algunas de ellas con centro necrosado, salpicadas en cuero cabelludo y espal-

da, ipsilaterales a las adenopatías descritas, compatibles con picaduras. Se tomaron serologías para *Rickettsia* spp. y PCR específica en sangre para *Rickettsia africae*, que resultó positiva. Caso 2: varón de 7 años, presenta tres días después de volver de un viaje familiar a Botswana un cuadro de malestar general, febrícula y adenopatía axilar izquierda. Además presentaba numerosas picaduras salpicadas por la espalda, algunas de ellas más costrosas también con un centro necrótico. Dados los mismos antecedentes epidemiológicos y dada la alta sospecha de un nuevo caso de fiebre por picadura de garrapata, se tomaron serologías y se inició tratamiento, de forma precoz, con Doxiciclina 100 mg/12 h durante 7 días.

Discusión: La fiebre africana transmitida por garrapatas o infección por *Rickettsia africae* es un ejemplo de las numerosas enfermedades importadas que se están registrando en los últimos años. La mayoría de los pacientes se infectan en Sudáfrica, Botswana y Zimbawe, además de la Isla de Guadalupe. La clínica típica es la asociación de fiebre, adenopatías (con o sin linfangitis asociada), un cuadro pseudo-gripal y la presencia de picaduras (es característica la presencia de más de una puerta de entrada) con escaras. La triada de fiebre, adenopatías y exantema típica de las infecciones por *Rickettsia*, no se cumple en este cuadro ya que solo del 15-46% de los pacientes presentan exantema, característicamente con componente vesiculoso. El tratamiento de elección es la doxiciclina 100 mg/12 h durante 5-7 días, incluso en niños menores de 8 años, ya que se ha visto que en tratamientos cortos tiene buena tolerancia y no altera la coloración dental.

Conclusiones: Presentamos dos casos en niños, de fiebre africana por picadura de garrapata, para dar a conocer este cuadro infeccioso, dado el aumento progresivo de casos diagnosticados que se están dando en Europa debido al aumento de viajes internacionales y la inmigración.

Bibliografía

- Delord M, Socolovschi C, Parola P. Rickettsioses and Q fever in travelers (2004-2013). *Travel Med Infect Dis.* 2014;12:443-58.
- Raoult D, Fournier PE, Fenollar F, Jensenius M, Prioe T, De Pina JJ, et al. *Rickettsia africae*, a tick-borne pathogen in travelers to sub-Saharan Africa. *N Engl J Med.* 2001;344:1504-10.

2. LEISHMANIASIS CUTÁNEA. NUEVO CASO TRATADO CON ANFOTERICINA B LIPOSOMAL E IMIQUIMOD

A. Agudo García^a, N. Martínez Martínez^a, R. Taberner^a, M. Canellas^b, F. Salva^c y C. Nadal^a

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

Introducción: La leishmaniasis es endémica en España. Aunque es una enfermedad de declaración obligatoria, la incidencia real es desconocida, porque muchos casos no se notifican. Las lesiones tienden a la resolución espontánea, pero dejando cicatriz; en aquellos casos con afectación múltiple o extensa, se plantea el tratamiento sistémico.

Caso clínico: Presentamos a una niña de 12 meses remitida por placa inflamatoria glabellar, infiltrada al tacto, de color anaranjado y costra central de 2 meses de evolución. Se asociaba también fiebre y pérdida de peso que en Urgencias de Pediatría atribuyeron a otitis media. En la exploración física se detectó hepatomegalia de 1-1,5 cm. La analítica general fue normal. Con la sospecha de leishmaniasis cutánea se tomó frotis para tinción de Giemsa que confirmó el diagnóstico. Inicialmente se trató con 2 ciclos de antimonio de meglumina intralesional (GlucantimeR) 0,5 ml con intervalo de 1 mes entre ambos. Ante la progresión de la lesión, se decidió ingreso programado para completar estudio e iniciar tratamiento con anfotericina B liposomal a dosis de 3 mgrs/kg/día durante 5 días con dosis de refuerzo a los 10 días. En visita de control

realizada un mes después de la última dosis, se objetivó solo una respuesta parcial, por lo que añadimos imiquimod 3,75% en aplicación tópica 2 veces/semana.

Discusión: La leishmaniasis cutánea, en general, se debe tratar porque afecta a áreas expuestas con compromiso estético y por el riesgo de diseminación. Los antimoniales pentavalentes han sido el tratamiento parenteral de elección en lesiones que no respondían a su administración intralesional. Sin embargo, debido a su importante toxicidad renal y cardíaca y a sus efectos adversos (artralgias, mialgias, fiebre, vómitos, etc.), se está sustituyendo por anfotericina B liposomal. Su coste ha limitado su uso en leishmaniasis cutánea, pero administración de la pauta reducida (5 días) sitúan a dicho fármaco como una opción a considerar. En nuestra paciente, o por dosis subóptima o por duración inadecuada, la respuesta no fue completa y al mes de haber finalizado, fue necesario asociar imiquimod.

Conclusiones: Aportamos un nuevo paciente de edad pediátrica afecto de leishmaniasis cutánea que requirió tratamiento con anfotericina B liposomal e imiquimod para conseguir la resolución completa.

Bibliografía

Del Rosal T, Baquero-Artigao F, García Miguel MJ, De Lucas R, Del Castillo F. Successful treatment of childhood cutaneous leishmaniasis with liposomal amphotericin B: Report of two cases. *J Trop Pediatr.* 2010;56:122-4.

Ameen M. Cutaneous leishmaniasis: advances in disease pathogenesis, diagnostics and therapeutics. *Clin Exp Dermatol.* 2010;35:699-705.

Hervas JA, Martín-Santiago A, Hervas D, Rojo E, Mena A, Rocamora V, et al. Old world *Leishmania infantum* cutaneous leishmaniasis unresponsive to liposomal amphotericin B treated with topical imiquimod. *Pediatr Infect Dis.* 2012;31:97-9.

3. PITIRIASIS VERSICOLOR EN PREMATUROS: A PROPÓSITO DE 2 CASOS

A. Varela Veiga^a, A. Vilas Sueiro^a, E. León Muinos^b, L. Rosende Maceiras^a, O. Suárez Amor^a, B. Fernández Jorge^a, B. Monteagudo^a y C. de las Heras^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Ferrol (CHUF). A Coruña. España.

Introducción: La pitiriasis versicolor (PV) es una infección cutánea superficial, de carácter benigno y crónico, causada por *Malassezia furfur*, habitualmente no patógeno, aunque en situaciones predisponentes, como ambientes húmedos y cálidos, la inmunosupresión y la desnutrición, pueden desarrollar esta entidad, poco frecuente en niños y rara en recién nacidos.

Casos clínicos: Presentamos una serie de dos casos de lactantes nacidos preterminó que precisaron ingreso en la UCI neonatal de forma prolongada al nacimiento. El primero de ellos es un varón de 6 meses, con antecedentes de prematuridad en el contexto de gestación múltiple, nacido por cesárea; fue remitido por presentar lesiones maculosas, blanco-rosadas, localizadas predominantemente en la parte superior de la espalda, así como lesiones aisladas en axilas y brazos, fluorescentes a la luz de Wood (LW) y con confirmación microbiológica para *Malassezia*, pautándose tratamiento diario con Ketoconazol crema, con resolución completa. El otro paciente es un varón de 7 meses, prematuro, nacido por cesárea, permaneciendo en la incubadora durante al menos mes y medio, que fue remitido por presentar maculas hipocrómicas, redondeadas, de 3 semanas de evolución, localizadas en zona media-alta de la espalda, fluorescentes a la LW, pautándose Ketoconazol crema. Ninguno de los dos presentaban familiares afectos.

Conclusiones: La PV es una entidad muy poco frecuente en la infancia, sobre todo durante la etapa neonatal, predominando en pacientes de raza negra y en zonas de clima tropical. Se ha relacio-

nado etiopatogénicamente con una alteración en la relación huésped-hongo, contribuyendo a esto factores como la sudoración y la higiene deficitaria. También se sospecha una cierta susceptibilidad genética, con tendencia a presentar familiares afectos. Fisiopatológicamente, los lipoperóxidos juegan un papel fundamental en la alteración de la barrera cutánea y favorecen su aparición, así como el daño de melanocitos, ocasionando acromía. En cuanto a la distribución, en la época neonatal, existe tendencia a la afectación de la cara y el área del panal, aunque nuestros pacientes mostraban una distribución típica del adulto. Otra característica en esta edad es la excelente respuesta al tratamiento tópico. Por tanto, presentamos dos casos de PV en el contexto de situaciones de riesgo para la colonización por *Malassezia*, como la prematuridad y la estancia prolongada en la UCI, entidad muy poco descrita a esta edad, con resolución completa tras tratamiento tópico.

Bibliografía

Nanda A, Kaur S, Bhakoo ON, Kaur I, Vaishnavi C. Pityriasis versicolor in infancy. *Pediatr Dermatol.* 1988;5:260-2.

Ahtonen P, Lehtonen OP, Kero P, Tunnela E, Havu V. *Malassezia furfur* colonization of neonates in an intensive care unit. *Mycoses.* 1990;33:543-7.

4. MÚLTIPLES ABSCESOS EN LOS GRANDES PLIEGUES DE UN NEONATO

A. Lucas, L. García, I. Marín, N. Pastor, C. Mas, A. Allende y R. Alfonso

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

Introducción: Los abscesos pueden afectar a recién nacidos sanos, pero los abscesos múltiples son típicos de los síndromes con inmunodeficiencias, como el síndrome de hiper-IgE o el déficit de adhesión leucocitaria. En el periodo neonatal un absceso es una infección potencialmente seria, dado el mayor riesgo que presentan de diseminación bacteriana. En general *S.aureus* es el patógeno más común en los abscesos.

Caso clínico: Neonato de 11 días de vida que ingreso por presentar varias lesiones pustulosas y abscesos de 2-3 cm en pliegues axilares, inguinales, región cervical y periauricular. No presentaba fiebre ni aspecto séptico. Tenía una adecuada ganancia ponderal y no había presentado retraso en la caída del cordón umbilical. El niño había nacido por cesárea (36+4 semanas) y era PEG 2240 gr. El embarazo había sido controlado por alto riesgo por CIR. En la exploración física se observó que presentaba además conjuntivitis. Dado el número de abscesos, inicialmente se sospechó infección por SARM o inmunodeficiencia primaria. Los cultivos realizados, tanto del exudado cutáneo como de la secreción ocular, revelaron abundantes colonias de *S.aureus* sensibles a meticilina. Con el diagnóstico de piodermitis y conjuntivitis por *S.aureus* se inició tratamiento con amoxicilina-clavulánico v.o. Se realizaron curas locales con clorhexidina y mupirocina tópica y se aplicó tobramicina colirio para la conjuntivitis. El absceso de la axila izquierda, de 2 cm, preciso drenaje quirúrgico. El cuadro presentó mejoría progresiva hasta su resolución tras dos semanas de antibiótico oral. Posteriormente se realizó estudio ambulatorio de inmunodeficiencia primaria que fue descartada A los 4 años de seguimiento, el niño sigue sin presentar infecciones ni otros síntomas sugestivos de inmunodeficiencia.

Discusión: En neonatos se han descrito varios tipos de infecciones cutáneas estafilocócicas. Entre ellas se encuentran los abscesos mamaros y abscesos de cuero cabelludo por monitorización intrauterina. La presencia de varios abscesos estafilocócicos en un recién nacido es un hecho poco frecuente, sin embargo, han sido publicados tres casos en la literatura con similares características: neonato de 10-20 días de vida, sin inmunodeficiencia, con múltiples abscesos en grandes pliegues, sin fiebre ni afectación del estado

general y buena evolución. Como patogenia de la diseminación se ha postulado que podría tratarse de una bacteriemia bien controlada en un huésped inmunocompetente o más probablemente de un proceso de contaminación local.

Conclusiones: Presentamos un neonato sin inmunodeficiencia con una forma poco frecuente de infección estafilocócica cutánea: múltiples abscesos en grandes pliegues, sin fiebre ni afectación del estado general y con una evolución favorable.

Bibliografía

- Huber F, Leaute-Labreze C, Lina G, Sarlangue J, Taieb A, Boralevi F. Multiple neonatal staphylococcal cold abscesses of the large folds. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2006;20:1197-200.
- Dimulos J, Pace N. Infecciones bacterianas. Infecciones subcutáneas/sistémicas. En: Eichenfield LF, Frieden IJ, Esterly NB, editores. *Dermatología neonatal.* 2 ed. Barcelona: Elsevier; 2009. p. 177-81.

5. CANDIDIASIS MUCOCUTÁNEA CRÓNICA DEBIDA A MUTACIÓN EN STAT1 CON GANANCIA DE FUNCIÓN

N. Knopfel^a, M.M. Escudero Góngora^a, N. Martínez Pomar^b, L. La Cruz^c, A. Molinas Fuentes^b, J. Duenas^d y A. Martín Santiago^a

^aDepartamento de Dermatología; ^bDepartamento de Inmunología; ^cDepartamento de Reumatología Pediátrica; ^dDepartamento de Pediatría General e Infecciosas. Hospital Universitari Son Espases. Palma de Mallorca. España.

Introducción: La candidiasis mucocutánea crónica (CMC) incluye un grupo amplio y heterogéneo de procesos caracterizados por infecciones recurrentes y persistentes de unas, piel y mucosas causadas por *Cándida*. Habitualmente se manifiesta a edades tempranas y representa un fenotipo clínico de infección que se presenta en varios síndromes cuyo denominador común es un desorden congénito de la inmunidad celular específica contra *Cándida* spp.

Caso clínico: Varón de 3 años de edad que debuto a los 19 meses con muguet y lesiones eritematodescamativas de aspecto psoriasisiforme en cabeza, tronco y genitales. Antecedentes familiares: Padres no consanguíneos. Madre con antecedente de neoplasia escamosa de cérvix y padre asmático. Antecedentes personales: gestación controlada, parto eutócico a término con adecuado peso para edad gestacional. Desarrollo psicomotor adecuado con calendario vacunal al día. A los 2 meses de edad había presentado neumonía bilateral severa que había requerido intubación endotraqueal y ventilación mecánica convencional. Desde entonces, refería infecciones repetidas a nivel respiratorio (*Haemophilus*, Parainfluenza, Rhinovirus, Adenovirus) y a los 23 meses fue diagnosticado de gastroesofagitis por CMV. En el examen físico a los 19 meses, presentaba fisuras, erosiones y membranas blanquecinas en mucosa oral, principalmente a nivel labial y múltiples lesiones papulares eritematodescamativas localizadas en cabeza (frente, cuero cabelludo, área retroauricular), cuello, glúteos y genitales. Se tomó cultivo microbiológico de las lesiones en mucosa oral aislándose *Cándida albicans* y la biopsia cutánea mostro acantosis irregular de la epidermis, paraqueratosis y la presencia de numerosas esporas e hifas con positividad para tinción PAS. El estudio para endocrinopatía y autoinmunidad sistémica fue negativo. El estudio inmunológico reveló inmunodeficiencia de linfocitos T (subpoblación CD4+), inmunoglobulinas séricas normales y complemento normal. La serología del virus de la inmunodeficiencia humana (VIH) fue negativa. Con la orientación diagnóstica de candidiasis mucocutánea crónica sin otra manifestación severa asociada se procedió a estudio genético y se identificó una mutación responsable de ganancia de función de STAT1 (signal transducer and activator transcription 1). El paciente actualmente recibe tratamiento profiláctico con fluconazol y cotrimoxazol, con remisión significativa de las lesiones a nivel de mucosa oral. Durante el periodo de seguimiento alcanzado no ha desarrollado otras manifestaciones sistémicas relevantes.

Discusión: La CMC representa un fenotipo clínico de infección con un fondo genético heterogéneo y complejo. Durante los últimos años se ha demostrado que la inmunidad IL-17 es esencial para la protección mucocutánea contra *Cándida albicans* en ratones y humanos. La CMC como manifestación clínica asociada a alteraciones de la inmunidad mediada por Th17 puede estar ocasionada por defectos genéticos tanto en la inmunidad innata (Dectin-1, CARD9, IL12RB1) como en la inmunidad adquirida (IL-17F, IL17RA, STAT1, STAT3, anticuerpos neutralizantes contra IL-17A, IL-17F y/o IL-22). Señalamos la importancia de realizar estudio genético en pacientes afectos de CMC para predecir el espectro de manifestaciones asociadas; proporcionar consejo genético; decidir el tratamiento profiláctico y favorecer el desarrollo de terapia inmunológica dirigida en estos pacientes.

Bibliografía

- Depner M, Fuchs S, Raabe J, Frede N, Glocker C, Doffinger R, et al. The Extended Clinical Phenotype of 26 Patients with Chronic Mucocutaneous Candidiasis due to Gain-of-Function Mutations in STAT1. *J Clin Immunol.* 2015 Nov 25.
- Martínez-Martínez L, Martínez-Saavedra MT, Fuentes-Prior P, Barnadas M, Rubiales MV, Noda J, et al. A novel gain-of-function STAT1 mutation resulting in basal phosphorylation of STAT1 and increased distal IFN-gamma-mediated responses in chronic mucocutaneous candidiasis. *Mol Immunol.* 2015 Oct 26.
- Higgins E, Al Shehri T, McAleer MA, Conlon N, Feighery C, Lilic D, et al. Use of ruxolitinib to successfully treat chronic mucocutaneous candidiasis caused by gain-of-function signal transducer and activator of transcription 1 (STAT1) mutation. *J Allergy Clin Immunol.* 2015;135:551-3.
- Mekki N, Ben-Mustapha I, Liu L, Bousofara L, Okada S, Cypowyj S, et al. IL-17 T cells defective differentiation in vitro despite normal range ex vivo in chronic mucocutaneous candidiasis due to STAT1 mutation. *J Invest Dermatol.* 2014;134:1155-7.

6. DISCROMATOSIS SIMÉTRICA HEREDITARIA

L. Maronas Jiménez^{a,b}, S.I. Palencia Pérez^a y E. González Guerra^c

^aServicio de Dermatología. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. ^bInstituto de Investigación i+12. Universidad Complutense. Madrid. ^cServicio de Dermatología. Hospital Clínico San Carlos. Madrid. España.

Introducción: La discromatosis simétrica hereditaria es una rara genodermatosis autosómica dominante que se caracteriza por el desarrollo de lesiones híper e hipopigmentadas en región facial y dorso de extremidades. Las lesiones suelen aparecer en la infancia y comúnmente detienen su propagación antes de la adolescencia. En 2003, Miyamura identificó que el gen ADAR1 es el responsable de la enfermedad.

Caso clínico: Presentamos el caso de un niño chino de 4 años de edad, por lo demás sano, que consultó por la aparición de maculas asintomáticas híper e hipopigmentadas en la cara y el dorso de las manos y los pies desde hacía 2 años. No presentaba lesiones en palmas ni plantas y las mucosas estaban perfectamente conservadas. Era hijo a término de padres no consanguíneos tras un parto sin complicaciones. Pudimos evidenciar que el padre del paciente presentaba lesiones similares en la cara, el cuello y el dorso de las manos y los pies.

Discusión: Aunque la discromatosis simétrica hereditaria (DSH), también denominada leucopatía punctata et reticularis y acropigmentación simétrica de Dohi, es una dermatosis hereditaria tradicionalmente descrita en pacientes asiáticos (Japón y Corea), cada vez son más los casos que se están reportando entre individuos europeos y sudamericanos. Se considera una enfermedad meramente cutánea, siendo anecdótica su asociación con trastornos como la neurofibromatosis tipo 2, polidactilia o talasemia. Actualmente, su diagnóstico debe basarse en los hallazgos clínicos y confirmarse con

estudios genéticos que incluyan el gen de la adenosina desaminasa específica de ARN 1 (ADAR1), localizado en el cromosoma 1q21.3. En el diagnóstico diferencial debe considerarse la acropigmentación reticular de Kitamura, la discromatosis universalis hereditaria, el xeroderma pigmentoso, la enfermedad de Dowling-Degos enfermedad, la enfermedad de Galli Galli, el vitiligo, y diversos trastornos de la pigmentación debidos a la exposición a productos químicos o radiación.

Conclusiones: Compartimos un caso de DSH, una entidad cada vez más diagnosticada en países occidentales que debemos tener presente en el diagnóstico diferencial de los trastornos pigmentarios.

Bibliografía

Oyama M, Shimizu H, Ohata Y, Tajima S, Nishikawa T. Dyschromatosis symmetrica hereditaria (reticulate acropigmentation of Dohi): report of a Japanese family with the condition and a literature review of 185 cases. *Br J Dermatol.* 1999;140:491-6.

Tan HH, Tay YK. Neurofibromatosis and reticulate acropigmentation of Dohi: a case report. *Pediatr Dermatol.* 1997;14:296-8.

7. SÍNDROME LEOPARD: DESCRIPCIÓN DE 9 CASOS QUE ILUSTRAN LA VARIABILIDAD CLÍNICA

C. Juárez Dobjanschi, A. Castany Pich, M. Ubals Casorla, J. Mollet Sánchez, T. Repiso Montero y V. García-Patos Briones

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

Introducción: El síndrome LEOPARD es una RASopatía infrecuente con amplia variabilidad fenotípica y genética. También conocido con síndrome de Noonan con lentiginosis, el acrónimo LEOPARD hace deferencia a sus manifestaciones más distintivas: Lentiginosis, anomalías Electrocardiográficas, hipertelorismo Ocular, estenosis Pulmonar, anomalías genitales, Retraso del crecimiento y sordera neurosensorial (Deafness). Es un trastorno autosómico dominante, debido a mutaciones en el gen PTPN11, lo que condiciona una pérdida de actividad catalítica de SPH-2 al principio de la vía de señalización de RAS/MAPK. Menos frecuentemente esta ocasionado por una mutación activadora de la proteína RAF1.

Casos clínicos: Presentamos una serie de nueve casos (5 varones) de síndrome LEOPARD pertenecientes a 4 familias (un caso esporádico). Todos los pacientes tenían maculas hiperpigmentadas, incluyendo lentiginosis, manchas café noir y nevus spilus. Un solo paciente tenía un fenotipo evidente de síndrome de Noonan, con ptergium coli. Otros hallazgos clínicos fueron hipertelorismo (4), sindactilia (2) y pectum excavatum (2). Se detectaron alteraciones electrocardiográficas en 5 casos y un espólón septal subaórtico en 3 miembros de la misma familia. Dos pacientes tuvieron criptorquidia en la infancia, 2 hipoacusia neurosensorial, 2 retraso pondoestatural y 2 fueron diagnosticados de trastorno por déficit de atención e hiperactividad. El diagnóstico se confirmó mediante estudio genético de PTPN11.

Discusión: Presentamos nuestra serie de 9 casos con síndrome LEOPARD que ilustran la amplia variabilidad clínica de este proceso. A pesar de la llamativa lentiginosis que tenían y el carácter familiar de la misma, ninguno había sido diagnosticado previamente (3 adultos fueron diagnosticados a partir de la consulta de sus hijos durante la infancia). Todos corresponden a formas incompletas y ninguno tiene miocardiopatía hipertrófica, manifestación cardiaca más habitual y causa de muerte frecuente en los individuos afectados por esta enfermedad.

Bibliografía

Hernández-Martín A, Torrelo A. Rasopatías: trastornos del desarrollo con predisposición a cancer y manifestaciones cutáneas. *Actas Dermosifilogr.* 2011;102:402-16.

Martínez-Quintana E, Rodríguez-González F. LEOPARD síndrome: clinical features and gene mutations. *Mol Syndromology.* 2012;3:145-57.

8. HAMARTOMA FOLICULAR BASALOIDE LINEAL UNILATERAL

E. López Jiménez^a, B. González Ponce^a, G. Marrero Alemán^a, D. Islas Norris^a, L. Borrego Hernando^a, T. Montenegro Damasó^a y J. Hernández Santana^a

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

Introducción: El hamartoma folicular basaloide (HFB) lineal unilateral no familiar es una malformación folicular de la que solamente se han descrito trece casos.

Caso clínico: Un varón de tres meses de edad, sin antecedentes personales ni familiares de interés, fue valorado en el servicio de Dermatología por lesiones hipopigmentadas en hemitórax y miembro superior derechos presentes desde el nacimiento y de crecimiento proporcional al corporal. A la exploración física presentaba en hemitórax, brazo, antebrazo y mano derechos múltiples pápulas hipocrómicas que confluían formando placas lineales de distribución blaschkoide. La biopsia mostro nidos de células epiteliales basaloidees reemplazando a los folículos pilosos en la dermis superficial, rodeadas de un estroma pobre y fibrótico, y presencia de quistes infundibulares entre las mismas. Las células no mostraban polimorfismo nuclear ni mitosis. Con el diagnóstico de HFB lineal unilateral se decidió realizar control evolutivo del paciente. Tras 18 meses, las lesiones continuaban presentando un crecimiento proporcional al corporal, permanecían asintomáticas y sin cambios en la apariencia.

Discusión: El HFB fue descrito por Brown, et al. en 1969^{1,2}. Se han definido cinco formas clínicas, todas con histopatología similar. 1 La forma lineal unilateral puede presentarse desde el nacimiento o en la infancia, las lesiones parecen seguir las líneas de Blaschko y se presentan como maculas, pápulas o placas desde hipocrómicas a marronáceas con/sin comedones^{1,2}. En contraste con HFB generalizado, no se ha descrito asociación con lupus ni miastenia gravis, aunque un caso presentaba enfermedad de Graves y otro escoliosis dorsal^{1,2}. Algunos pacientes han desarrollado carcinomas basocelulares sobre HFB lineal unilateral previo^{1,2}, y otro tricoblastomas múltiples³. Los diagnósticos clínicos diferenciales incluyen el nevo lineal epidérmico, tricoepiteliomas múltiples de distribución lineal, síndrome del carcinoma basocelular nevoide y tumores ecrinos de distribución lineal²; mientras que los histológicos son el carcinoma basocelular, la proliferación basaloide foliculocéntrica y el tricoepitelioma¹.

Conclusiones: Destacamos la excepcionalidad del caso y la necesidad de seguimiento evolutivo debido a la posibilidad de desarrollar neoplasias sobre lesiones de HFB previo.

Bibliografía

1. Lee MW, Choi JH, Moon KC, Koh JK. Linear basaloide follicular hamartoma on the Blaschko's line of the face. *Clin Exp Dermatol.* 2005;30:30-4.
2. Harman M, Inaloz HS, Akdeniz S, Inaloz SS, Aslan A. congénital non-familial unilateral basaloide follicular hamartoma. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 1999;13:210-3.
3. Kaiser A, Spence RJ, Parwani A, Tihan T, Barrett TL. Basaloide follicular hamartoma with trichoblastomatous proliferations. *J Cutan Med Surg.* 2003;7:395-8.

9. HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS EMULANDO MOLUSCOS CONTAGIOSOS

J.M. Fernández Armenteros^a, N. Arco Huguet^b, X. Soria Gili^a, F. Vilardell Vilellas^c, A. Velasco Sánchez^c y R.M. Martí Laborda^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Pediatría; ^cServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Arnau de Vilanova. Lleida. Institut de Recerca Biomèdica de Lleida. Lleida. España.

Introducción: La histiocitosis de células de Langerhans (HCL) puede tener una expresividad cutánea muy variada. Presentamos 3 pa-

cientes con HCL que se manifestaron mediante lesiones cutáneas que simulaban moluscos contagiosos.

Casos clínicos: Pacientes de 5 meses (caso 1), 13 meses (caso 2) y 24 años (caso 3) sin antecedentes de interés, excepto en el caso 3 que presentaba una diabetes insípida con hiperprolactinemia desde los 14 años, que se habían atribuido a una hipofisitis por engrosamiento del tallo hipofisario que se resolvió a los 6 meses. Los 3 casos consultaron por la presencia de lesiones papulares, rosadas, umbilicadas centralmente, presentes desde el nacimiento en el caso 1, los 10 meses de vida (caso 2) y desde hacia 2 años (caso 3). Estas lesiones tenían una morfología similar a los moluscos contagiosos y se distribuían por el tronco y las extremidades. En los casos 1 y 3 las lesiones se resolvían de forma espontánea y dejaban unas cicatrices deprimidas de aspecto anetodérmico. El estudio histopatológico de los 3 casos reveló un infiltrado dérmico por células de aspecto histiocitario con positividad para S100 y CD1a y en el microscopio electrónico se identificaron gránulos de Birbeck. El estudio de extensión, objetivo en el caso 1, una afectación cutánea, ganglionar, ósea, medula ósea y esplénica, por lo que se clasificó como una HCL multisistémica con afectación de órganos de riesgo, realizándose diferentes líneas de quimioterapia. En la actualidad, 21 meses después del diagnóstico, se encuentra en mantenimiento mediante metotrexato+ mercaptopurina. El caso 2 presentó un estudio de extensión negativo (HCL localizada), así como en el caso 3 en el que solo se objetivó la afectación hipofisaria diagnosticada previamente y que se consideró la forma de debut de la HCL (afectación multifocal de bajo riesgo). En los casos 2 y 3 se optó por un seguimiento estrecho de los pacientes y tratar las lesiones cutáneas con betametasona dipropionato 0,5 mg/g en crema, además de desmopresina y bromocriptina en el caso 3. En el momento actual se encuentran estables después de 16 meses (caso 2) y 7 años (caso 3) de seguimiento.

Discusión: La HCL es una entidad poco frecuente, caracterizada por el acumulo en diversos órganos de células que comparten características fenotípicas con la célula de Langerhans. Su patogenia aún no está aclarada, proponiéndose un origen reactivo vs. neoplásico. Sin embargo, la identificación en los últimos años de diferentes alteraciones genéticas, como la presencia de la mutación V600E de BRAF, han reforzado la teoría neoplásica y abierto la puerta a nuevas opciones terapéuticas. La afectación cutánea en la HCL es frecuente y diversa. No obstante, su presentación en forma de lesiones molluscum-like es excepcional, encontrándose pocos casos descritos. Dado el riesgo de afectación multisistémica de mal pronóstico, es importante tener en mente esta entidad, ante todo paciente con lesiones cutáneas sugestivas de moluscos contagiosos con una evolución atípica, como por ejemplo su resolución dejando cicatrices atróficas.

Bibliografía

- Huang JT, Mantagos J, Kapoor R, Schmidt B, Maguiness S. Langerhans cell histiocytosis mimicking molluscum contagiosum. *J Am Acad Dermatol*. 2012;67:e117-8.
- Rizzo FM, Cives M, Simone V, Silvestris F. New insights into the molecular pathogenesis of Langerhans cell histiocytosis. *Oncologist*. 2014;19:151-63.

10. CUTIS VERTICIS GYRATA: PRESENTACIÓN DE 2 CASOS

S. Lucas Truyols, N. Barrado Solís, C. Lloret Ruiz, A. Arnandis Muñoz, A. Torrijos Aguilar, F. Millán Parrilla y V. Pont Sanjuán

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

Introducción: El cutis verticis gyrata es una entidad poco frecuente que se caracteriza por la redundancia de la piel en el cuero cabelludo, formando pliegues cutáneos muy marcados de aspecto similar a la corteza cerebral. Puede ser congénito o adquirido y su

etiología muy variable. Presentamos dos casos de cutis verticis gyrata en varones adolescentes resaltando su llamativa clínica y hacemos una revisión de los principales trastornos asociados

Casos clínicos: Caso 1: varón de 16 años de edad sin antecedentes personales ni familiares de interés que consultó por presentar desde el nacimiento depresiones y pliegues muy marcados de la piel del cuero cabelludo. No se apreciaban zonas de alopecia ni diferencias en cuanto a la distribución del pelo, tanto en las zonas afectadas como en las zonas de piel normal. El paciente negaba haber presentado algún proceso inflamatorio previo en la zona, así como la presencia de clínica neurológica o psiquiátrica asociada. La biopsia cutánea mostró un aumento del grosor del tejido conectivo sin ninguna otra alteración. La Resonancia Magnética Nuclear cerebral evidenció un aumento del tejido celular subcutáneo en dicha zona sin otras alteraciones aparentemente asociadas. El paciente fue diagnosticado de cutis verticis gyrata primario esencial. Caso 2: varón de 15 años de edad sin antecedentes personales ni familiares de interés que consultó por lesiones a modo de pliegues en cuero cabelludo asintomáticos desde el nacimiento. Presentaba circunvoluciones anteroposteriores en vertex que respetaban ambas áreas temporales y zona occipital. La biopsia mostró una histología de aspecto normal. La Resonancia Magnética Nuclear cerebral fue anodina, solo mostró el aumento del tejido celular subcutáneo. El paciente fue diagnosticado de cutis verticis gyrata primario esencial. **Discusión:** El cutis verticis gyrata se ha clasificado en primario (esencial y no esencial) y secundario. Tiene una prevalencia hombre-mujer de 5:1. En la mayoría de los casos se presenta antes de la pubertad, aunque en el tipo secundario puede aparecer a cualquier edad dependiendo de la patología de base. Se emplea el término primario esencial en aquellos casos en los que no se encuentran asociadas otras anomalías, y primario no esencial en aquellos asociados a retraso mental, parálisis cerebral, epilepsia, esquizofrenia, sordera, alteraciones oftalmológicas o a una combinación de estas. El secundario se ha asociado a diferentes procesos, entre ellos a enfermedades inflamatorias, lesiones hamartomatosas, tumores, acromegalia, mixedema, osteopatía hipertrófica idiopática, amiloidosis, sífilis, cretinismo, acantosis nigricans, esclerosis tuberosa o traumatismos. Por lo tanto, destacamos la importancia del despistaje de enfermedades sistémicas y trastornos endocrinos asociados en estos pacientes.

Bibliografía

- López V, Montesinos E, Jorda E. Cutis verticis gyrata primaria no esencial. *Actas Dermosifiliogr*. 2011;102:475-6.
- Jeong Hoon Yang J, Tiemi Sano D, Regina Martins S, Tebcherani AJ, Galli Sánchez AP. Primary essential cutis verticis gyrata - Case report. *An Bras Dermatol*. 2014;89:2.

11. NEVO DE TEJIDO FIBROBLÁSTICO AGMINADO: UNA NUEVA PRESENTACIÓN CLÍNICA

M. Ríos^a, C. Downey^b, L. Requena^c, S. Bagué^d, M. Sánchez^a, J. Lloreta^e, E. Baselga^a y L. Puig Sanz^a

^aDepartamento de Dermatología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España. ^bDepartamento de Dermatología. Pontificia Universidad Católica de Chile. Santiago de Chile.

^cDepartamento de Dermatología. Fundación Jiménez Díaz.

^dDepartamento de Patología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España. ^eDepartamento de Patología. Hospital del Mar. Barcelona. España.

Introducción: Los nevos de tejido conectivo (NTC) son lesiones hamartomatosas benignas, de etiología desconocida, en las que uno o varios componentes del tejido conectivo extracelular (colágeno, elastina y/o glicosaminoglicanos) se encuentran en proporciones anormales, mostrando predominancia o disminución. Recientemente, de Feraudy et al. ampliaron el espectro de los hamartomas considerados NTC al describir el nevo de tejido conectivo fibroblástico

(NTCF), caracterizado por proliferación de células fusiformes fibroblásticas/miofibroblásticas. Se han descrito pápulas solitarias y nódulos como formas clínicas. Presentamos el primer caso de múltiples lesiones agnadas en la pierna de un lactante.

Caso clínico: Varón de 5 meses de edad, que consulto por múltiples pápulas, placas y nódulos eritemato-violáceos, indurados, asintomáticos, de crecimiento lento en la pantorrilla y tobillo izquierdos presentes desde el primer mes de vida. El estudio histopatológico mostro proliferación de células fusiformes dérmicas con compromiso focal de la hipodermis. La lesión se distribuía alrededor de los vasos y los anexos estaban conservados. No se observó atipia celular, células gigantes multinucleadas, mitosis o necrosis. El estudio inmunohistoquímico mostro positividad para CD34 en las células fusiformes, para ERG y CD31 solo en los vasos sanguíneos y fue negativa para actina de musculo liso, Glut-1, D2-40, ENA, proteína S100, HMB45, CD68, desmina miogenina, caldesmon, cromogranina y sinaptosina. El estudio con hibridación fluorescente in situ (FISH) para descartar dermatofibrosarcoma protuberans (DFSP) fue realizado sin evidencia del gen de fusión COL1A1/PDGFB. Estos hallazgos fueron compatibles con nevo de tejido conectivo fibroblástico. En el seguimiento del paciente por 6 meses, nuevas lesiones han aparecido en la misma zona y se planteó extirpación quirúrgica como alternativa terapéutica.

Resultados: El NTCF es una entidad relativamente nueva. El diagnóstico diferencial incluye miofibromatosis infantil, rabdomiosarcoma multifocal, neuroblastoma metastásico, leucemia cutis y DFSP. Consideramos de particular relevancia el diagnóstico diferencial entre NTCF y DFSP, ambas lesiones CD34 positivo. El estudio con FISH para detectar la presencia del gen de fusión COL1A1/PDGFB es de gran utilidad, ya que suele estar presente en DFSP, más no en el NTCF. Desde el punto de vista terapéutico, es importante diferenciar ambas entidades; como el DFSP puede ser localmente agresivo, la cirugía de Mohs es el tratamiento de elección, mientras que en el NTCF no se han descrito recurrencias con extirpación quirúrgica habitual.

Conclusiones: No hemos encontrado ningún caso similar publicado, por lo que proponemos que podría constituir una nueva forma clínica de esta entidad.

Bibliografía

De Feraudy S, Fletcher CD. Fibroblastic connective tissue nevus: a rare cutaneous lesion analyzed in a series of 25 cases. *Am J Surg Pathol.* 2012;36:1509-15.

McCuaig CC, Vera C, Kokta V, Marcoux D, Hatami A, Thuraingam T, et al. Connective tissue nevi in children: institutional experience and review. *J Am Acad Dermatol.* 2012;67:890-7.

Uitto J, Santa Cruz DJ, Eisen AZ. Connective tissue nevi of the skin. Clinical, genetic, and histopathologic classification of hamartomas of the collagen, elastin, and proteoglycan type. *J Am Acad Dermatol.* 1980;3:441-61.

12. NEVUS DE MÚSCULO ESTRIADO CON HIPERTROFIA SEGMENTARIA: PRESENTACIÓN DE 3 CASOS

S. Hernández Ostiz, I. Colmenero Santos, A. Hernández Martín, L. Noguera Morel y A. Torrelo Fernández

Hospital Infantil del Niño Jesús. Madrid. España.

Fundamento: El nevus de musculo estriado (NME) es una rara entidad, de la que hasta la fecha solamente se ha descrito un caso¹. Presentamos 3 casos de NME, incluyendo el caso original, en el que se asoció sobrecrecimiento localizado de la extremidad afecta por la lesión.

Casos clínicos: Tres pacientes, las 3 niñas, presentaban desde el nacimiento una lesión en la palma de la mano, 2 en lado derecho y 1 en lado izquierdo, caracterizada por una placa con la superficie ondulada, en la eminencia hipotenar con extensión a la raíz del 5º dedo (1 caso) y parcialmente a la zona medial de la palma (2 ca-

sos). La biopsia mostro en los 3 casos haces fasciculares grandes de musculo esquelético maduro en la dermis e hipodermis, reemplazando el panículo adiposo y alcanzando la dermis superficial. La epidermis y el resto de las estructuras de la dermis no mostraban alteraciones. La inmunohistoquímica fue positiva para actina y desmina. Con el tiempo, las tres pacientes desarrollaron un crecimiento excesivo en la mano y el antebrazo del lado afecto por la lesión palmar. En una paciente, se observó una limitación en la extensión del codo.

Discusión: Hasta la fecha, estos 3 casos representan los únicos conocidos de la entidad llamada NME. Destaca en la evolución de los pacientes la hipertrofia segmentaria de la extremidad afecta, lo que hace posible que esta entidad se halle dentro del espectro de los síndromes de sobrecrecimiento asociados a PIK3CA o a otros genes reguladores del crecimiento y la supervivencia celular².

Bibliografía

Ormaechea N, Hernández-Martín A, Happle R, Colmenero I, Torrelo A. Nevus of Striated Muscle: A New Clinicopathologic Entity. *Pediatr Dermatol.* 2014;31:254-6.

Keppler-Noreuil KM, Rios JJ, Parker VE, et al. PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS): diagnostic and testing eligibility criteria, differential diagnosis, and evaluation. *Am J Med Genet A.* 2015;167A:287-95.

13. NEVUS MELANOCÍTICO CONGÉNITO CON RÁPIDA REGRESIÓN SIN HALO PERIFÉRICO

B. Encabo Durán^a, D. Romero Pérez, P. Hispan Ocete^a, L. Berbegal de Gracia^a, R. Ramón Sapena^a, J. Banuls Roca^a, M.T. Martínez Miravete^b e I. Betlloch^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante. España.

Introducción: Presentamos el caso de una niña en la que se objetivo al nacimiento una lesión melanocítica compatible con nevus melanocítico congénito (NMC) mediano, en cuya evolución durante el transcurso de un año experimento un fenómeno de regresión completa.

Caso clínico: Niña de 25 meses que al mes de vida fue atendida por primera vez en nuestra consulta porque sus padres referían que al nacer presentaba una lesión muy oscura en la porción proximal de muslo derecho, cuya desaparición les estaba llamando la atención. No referían ningún desencadenante externo de tipo químico o traumático y a la exploración se apreciaba una macula de coloración grisácea y forma heterogénea de 2,5 cm de diámetro mayor, con bordes mal definidos y cierta asimetría. Dermatoscópicamente, se podía apreciar un fondo eritematoso con pigmentación de patrón lineal principalmente perifolicular, así como zonas focales y aisladas de pigmentación marronaceas con distribución heterogénea. Aunque la DTC orientaba a origen melanocítico, se plantearon otras opciones (al no disponer de la imagen clínica inicial que los padres no aportaron hasta días más tarde), y se realizó una biopsia cutánea. Mediante las tinciones de Hematoxilina-Eosina y Melan-A, se observaron melanocitos aislados y formando pequeñas tecas en la capa basal, así como numerosos melanofagos e infiltrado linfocitario en dermis superficial. Con la tinción de Perls se descartó la presencia de pigmento férrico. Se confirmó histológicamente el diagnóstico de nevus melanocítico en regresión. Durante la evolución, se ha podido apreciar que la lesión ha disminuido notablemente la pigmentación tanto clínica como dermatoscópicamente, siendo en la última revisión apenas perceptible, con dificultad para encontrar los límites de la lesión inicial.

Discusión: Los NMC que experimentan una regresión completa, son considerados como lesiones de baja prevalencia, principalmente si se presentan en ausencia de halo periférico, como es el caso de nuestra paciente. Se ha descrito la posible asociación de esta entidad con patologías de origen autoinmune, teoría que quedaría apoyada por el hallazgo histológico de un infiltrado linfocitario en las

proximidades de las células del nevus, que sugiere la existencia de una respuesta por parte de la inmunidad celular a través de los linfocitos T, provocando así la desaparición progresiva de la lesión. Es importante destacar que aunque la desaparición de la lesión sea completa desde el punto de vista clínico, a nivel histológico pueden persistir células melanocíticas, por lo que es aconsejable seguir las recomendaciones oportunas de autoexploración y seguimiento para poder detectar cambios clínicos.

Bibliografía

- Cusack C, Warde D, Lynch W, McDermott M, Watson R. Dramatic spontaneous regression of a medium-sized congenital melanocytic naevus. *Clin Exp Dermatol.* 2009;34:e34-6.
- Trocoli Drakensjo I, Hedblad MA, Wahlgren CF. Rapidly Involuting congenital Melanocytic Naevi in Two Children. *Acta Derm Venerol.* 2012;92:585-663.
- Kageshita T, Inoue Y, Ono T. Spontaneous regression of congenital melanocytic nevi without evidence of the halo phenomenon. *Dermatology.* 2003;207:193-5.

14. NEVUS AZUL AMELANÓTICO. PRESENTACIÓN DE 2 CASOS

M.T. López Villaescusa^a, J.M. Azana Defez^a,
M.L. Martínez Martínez^a, M.E. Gómez Sánchez^a,
J.A. Sánchez Gavino^a y R. Vera Berón^b

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica.
Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. Albacete. España.

Introducción: Presentamos 2 casos de pacientes adolescentes con lesiones clínicamente inespecíficas que tras estudio histopatológico, se confirmó que se trataban de nevus azul amelanótico.

Casos clínicos: Caso 1: mujer de 16 años, que acudió a consulta por una lesión localizada en tercio distal de muslo izquierdo de años de evolución, sin referir crecimiento pero sí dolor a la presión. En la exploración se observaba una lesión bien delimitada ligeramente sobre-elevada, escasamente pigmentada y firme a la palpación. El estudio histopatológico mostró una proliferación compuesta por melanocitos fusiformes y dendríticos, con mínima cantidad de pigmento melánico. Caso 2: varón de 17 años, que presentaba una lesión en dorso de pie izquierdo de años de evolución, asintomática y con un lento crecimiento en los últimos años. Clínicamente era una lesión de características similares a la lesión del paciente anterior. En el estudio histopatológico se podía observar una proliferación fusocelular en dermis profunda, con células que carecían de atipia ni figuras de mitosis. Se observó mínima presencia de melanina con técnica de Fontana Masson y positividad de receptores para Melan A. Tras los hallazgos clínico-patológicos, ambas lesiones se diagnosticaron de nevus azul amelanótico.

Discusión: El nevus azul es una proliferación melanocítica dérmica benigna, en la cual, los melanocitos quedan atrapados en la dermis, durante el proceso de migración desde la cresta neural. El nevus azul puede ser congénito o adquirido, siendo más frecuente su aparición en edades tempranas, con una incidencia alrededor del 5%. A nivel histológico existen tres variantes bien clasificadas: nevus azul común, nevus azul celular y nevus azul combinado. Sin embargo, existe un amplio espectro de subtipos poco conocidos dentro de esta clasificación, entre ellos el nevus azul amelanótico. Esta variante se caracteriza por nula pigmentación melánico, a diferencia del nevus azul hipopigmentado en que el pigmento melánico está presente en menos del 5% de las células. La expresión de HMB-45 indica que las células contienen abundantes melanosomas inmaduros que pierden la capacidad de melanogénesis. Al igual que el resto de variantes muestra las mismas características epidemiológicas: mayor incidencia en mujeres y tendencia a localizarse en extremidades.

Conclusiones: En conclusión, añadimos a la Bibliografía 2 nuevos casos de nevus azul amelanótico, por su rareza y desconocimiento, la dificultad del diagnóstico clínico y naturaleza benigna del proceso.

Bibliografía

- Bhawan J, Cao SL. Amelanotic blue nevus: a variant of blue nevus. *Am J Dermatopathol.* 1999;21:225-8.
- Zembowicz A, Granter SR, McKee PH, Mihm MC. Amelanotic cellular blue nevus: a hypopigmented variant of cellular blue nevus: clinicopathologic analysis of 20 cases. *Am J Surg Pathol.* 2002;26:1493-500.
- Carr S, See J, Wilkinson B, Kossard S. Hypopigmented common blue nevus. *J Cutan Pathol.* 1997;24:494-8.

15. MALFORMACIÓN CAPILAR ADQUIRIDA (SÍNDROME DE FEGELER). PRESENTACIÓN DE 2 CASOS

J.F. Millán Cayetano, J. del Boz, P. García Montero,
P. García Harana y M. de Troya Martín

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

Fundamento: La malformación capilar está considerada como una de las anomalías vasculares más frecuentes. La inmensa mayoría suelen estar presente desde el nacimiento. Sin embargo se han descrito casos de malformaciones capilares adquiridas.

Casos clínicos: Caso 1: niña con antecedente de dermatitis atópica, seguida desde el primer año de vida por presentar una mastocitosis tipo urticaria pigmentosa en tratamiento con cromoglicato sódico y cetirizina. A la edad de 7 años se comenzó a percibir una macula rosada que afectaba de forma segmentaria al área de la primera rama del trigémino y a la porción superior de la segunda, presentando un área más violácea en zona periocular. Se derivó a la unidad de laser de un hospital de referencia, comenzando tratamiento para dicha malformación con 9 años. Caso 2: niña de 8 años sin antecedentes de interés que fue remitida por manchas en hemicara izquierda cuyos padres comenzaron a notar desde los 4 años de edad, con extensión progresiva, y que se tornaban más evidentes con situaciones de calor y tras realizar esfuerzos físicos. A la exploración presentaba maculas de aspecto rosado, parcheadas distribuidas de forma segmentaria a lo largo de la rama mandibular izquierda y que se hicieron más evidentes tras realizar la paciente un ejercicio físico. Fue derivada a la unidad de laser de un hospital de referencia para valorar tratamiento.

Discusión: Las malformaciones capilares son anomalías vasculares que suelen estar presentes ya en el momento del nacimiento. Los casos adquiridos son poco frecuentes y se describieron por primera vez en 1939 en un paciente que sufrió un traumatismo medular, recibiendo posteriormente el nombre de Síndrome de Fegeler. No se conocen los factores etiológicos que pueden desencadenar su aparición de novo aunque en alguna revisión se ha relacionado con traumatismos (hasta en un tercio de los casos) e impregnación iatrogénica durante el embarazo. Aun así, en muchos casos no se ha encontrado un desencadenante evidente. Se ha descrito su aparición entre los 3 y los 69 años, con una media de edad de 25 años. Los casos comunicados afectan sobre todo a cara y miembro superior y no se han asociado a otro tipo de malformaciones o lesiones cutáneas. Histológica y morfológicamente son entidades indistinguibles. En definitiva, la malformación capilar adquirida podría considerarse simplemente una malformación capilar de comienzo tardío tras un periodo de latencia variable.

16. LINFANGIOMA MICROQUÍSTICO REFRACTARIO TRATADO CON ÉXITO CON RAPAMICINA TÓPICA

M.A. Sánchez Martínez, F.Z. Muñoz Garza, E. Roe Crespo, L. Puig
y E. Baselga Torres

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

Introducción: El linfangioma microquístico es una malformación vascular resultante del desarrollo anormal de los canales linfáticos.

Puede causar una importante morbilidad con desfiguración, dolor o incluso infecciones. El tratamiento quirúrgico es el más definitivo, pero no siempre posible y son frecuentes las recidivas. No existe tratamiento médico aprobado. Se han descrito algunos casos tratados con bleomicina intralesional o laser con resultados en muchas ocasiones insatisfactorios.

Caso clínico: Presentamos el caso de un niño de 5 años con antecedentes de prematuro a las 35 semanas producto de la primera gestación de padres no consanguíneos y de intervención quirúrgica de un lipoblastoma interglúteo a las tres semanas de vida que presentaba una placa de linfangioma microquístico alrededor de la cicatriz. Inicialmente asintomática, se extendió por el periné causando prurito, exudación e infecciones locales. A los 3 años se realizó 2 sesiones de laser multiplex sin resultados. Tras valorar el caso en comité, a los 4 años se realizó tres sesiones bleomicina intralesional sin disminución de la extensión. Por último, se indicó rapamicina tópica al 1% presentando a los 6 meses gran mejoría de la lesión con disminución de la extensión, del número de vesículas y de los episodios de exudación.

Discusión: El linfangioma microquístico es una malformación vascular que puede producir gran morbilidad y no existe un tratamiento efectivo aprobado. La vía PI3K/Akt/mTOR es importante en la vasculogénesis. Recientemente se ha descrito la mutación en PI3K en malformaciones linfáticas. La rapamicina inhibe la vía del mTOR, lo que ya se ha visto eficaz en otras patologías implicadas en esta vía como la esclerosis tuberosa, linfangioleiomiomatosis y malformaciones linfáticas y venosas. Dada la respuesta satisfactoria en nuestro paciente, la rapamicina tópica podría ser una buena alternativa terapéutica para casos inoperables o refractarios.

Bibliografía

- Shirazi F. Mammalian target of rapamycin (mTOR) is activated in cutaneous vascular malformations in vivo. *Lymphat Res Biol.* 2007;5:233-6.
- Huber S. Inhibition of the mammalian target of rapamycin impedes lymphangiogenesis. *Kidney Int.* 2007;71:771-7.
- Hammill AM. Sirolimus for the treatment of complicated vascular anomalies in children. *Pediatr Blood Cancer.* 2011;57:1018-24.
- Luks VL. Lymphatic and other vascular malformative/overgrowth disorders are caused by somatic mutations in PIK3CA. *J Pediatr.* 2015;166:1048-54.e1-5.

17. URTICARIA MULTIFORME: SERIE DE 24 CASOS

L. Berbegal, M.A. Vicente, C. Prat, R. Alcalá, N. Martínez, F. Valenti, N. Barrado y M.A. González Ensenat

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

Introducción: La urticaria multiforme es una entidad propia de lactantes y niños menores de 4 años. Se considera una variante de urticaria en este grupo de edad que se asocia con frecuencia a un proceso infeccioso o a consumo de fármacos. Presentamos la experiencia de esta entidad en una consulta de dermatología de un hospital pediátrico.

Material y métodos: Se ha realizado un estudio retrospectivo en el que se revisan los casos de urticaria multiforme diagnosticados en la consulta de dermatología pediátrica del Hospital Sant Joan De Deu de Barcelona desde 1998 hasta 2015, recogiendo un total de 24 casos. La distribución por sexo fue de 15 hombres y 9 mujeres, con una edad media al diagnóstico de 21,63 meses (rango 1-28 meses). Los datos estudiados de cada uno de los pacientes fueron los siguientes: datos sociodemográficos, características clínicas, antecedentes de infección o toma de fármacos, aparición concomitante de fiebre o prurito, asociación con angiedema facial o acral, duración de la clínica, diagnóstico previo de sospecha y tratamiento pautado.

Discusión: La urticaria multiforme se caracteriza clínicamente por placas eritemato-edematosas, anulares y arciformes que Durán me-

nos de 24 horas y con un tono equimótico característico. El aspecto llamativo de estas lesiones puede hacer que en ocasiones se diagnostique erróneamente de otros cuadros más alarmantes como enfermedad del suero, urticaria vasculitis, eritema multiforme, maltrato o trastornos de la coagulación. Sin embargo, la falta de necrosis, ampollas y afectación de mucosas, así como el buen estado general del niño, nos orientaran a favor de esta entidad. Se trata de una erupción autolimitada que suele responder bien a los antihistamínicos orales, por lo que es importante su reconocimiento por pediatras y dermatólogos para tranquilizar a los padres, ahorrar el ingreso hospitalario y evitar la realización de pruebas diagnósticas o tratamientos innecesarios. La urticaria multiforme ha recibido diferentes nombres en la literatura médica, como urticaria anular aguda o síndrome de hipersensibilidad urticarial agudo. Queremos destacar que se trata de una patología de diagnóstico clínico, siendo los habones y el aspecto contusiforme los que definen la enfermedad por lo que el término descriptivo de "urticaria hemorrágica" sería el más adecuado para su denominación.

Bibliografía

- Toledo-Alberola F, Betlloch-Mas I. Eritemas anulares en la infancia. *Actas Dermosifiliogr.* 2010;10:473-84.
- Sempau L, Martín-Sáez E, Gutiérrez-Rodríguez C, Gutiérrez-Ortega MC. Cinco casos de urticaria multiforme y revisión de la literatura. *Actas Dermosifiliogr.* 2015.
- Shan KN, Honig PJ, Yan AC. "Urticaria multiforme": a case series and review of acute annular urticarial hypersensitivity syndromes in children. *Pediatrics.* 2007;119:1177-83.

18. NÓDULOS FACIALES RECURRENTE EN UN NIÑO DE 5 AÑOS

J.F. Mir Bonafé^a, J.M. Mir Bonafé^b, E. Rozas^a, A. Santos Briz^c, E. Roe^a, E. Baselga^a y L. Puig^a

^aServicio de Dermatología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España. ^bServicio de Dermatología. Clínica Juaneda de Palma de Mallorca. España. ^cServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario de Salamanca. Salamanca. España.

Introducción: La variante subcutánea o profunda del granuloma anular es característica de la infancia, apareciendo como nódulos que se resuelven espontáneamente y que suelen afectar piernas, manos o cuero cabelludo. Presentamos un caso representativo de la entidad en un niño de 5 años con varias exploraciones de diagnóstico por imagen y una histología diagnóstica, semejando un nódulo reumatoideo.

Caso clínico: Se presenta el caso de un niño de 5 años que, sin antecedentes patológicos de interés, acude a la consulta de pediatría por la aparición de forma recurrente de varios nódulos duros, casi pétreos, de color piel en la región frontal izquierda, asintomáticos que fueron orientados inicialmente como pilomatricomas o calcificaciones distrofas. Sin embargo, estos mostraban un carácter recurrente, durando de pocos días a varias semanas, resolviéndose espontáneamente sin dejar cicatriz. Posteriormente fueron apareciendo otras lesiones más edematosas que sugerían reacciones exageradas a picaduras de artrópodos. Tras 2 años del inicio del cuadro, múltiples pruebas de imagen y sucesivos diagnósticos erróneos, el paciente fue derivado a la consulta de dermatología. En nuestra consulta se realizó biopsia en huso de uno de los nódulos en la que se evidenció un infiltrado granulomatoso en empalizada muy profundo rodeando zonas de necrobiosis, semejando un nódulo reumatoideo. El paciente no presentaba clínica articular y el factor reumatoide fue negativo. Con estos hallazgos clínico-patológicos se llegó al diagnóstico de granuloma anular subcutáneo. Los estudios de glucemia fueron normales, descartándose una diabetes mellitus asociada. Se explicó la benignidad del proceso a la familia y la naturaleza autoresolutiva del cuadro sin realizar tratamiento activo para las lesiones.

Discusión: El granuloma anular subcutáneo o profundo es una variante del granuloma anular clásico. Esta forma es característica de la infancia y se presenta en forma de nódulos de color piel que asientan en piernas, manos o cuero cabelludo y que plantean un amplio diagnóstico diferencial. Estos se presentan de manera recurrente y una vez realizado el diagnóstico no necesitan tratamiento, ya que el proceso tiende a resolverse espontáneamente. El diagnóstico se basa en la sospecha clínica y su correlación histopatológica. La biopsia es definitiva si observamos granulomas distribuidos en empalizada en dermis profunda y tejido celular subcutáneo rodeando haces de colágeno degenerados. Esta histología es indistinguible de un nódulo reumatoide, por lo que algunos autores apuestan por denominarlos nódulos pseudoreumatoides. Su relación con la diabetes mellitus no está claramente definida. Nosotros presentamos un caso muy llamativo de granuloma anular subcutáneo que sirve para ilustrar desde el punto de vista clínico-patológico-radiológico una entidad que es poco frecuente pero muy característica, por lo que la debemos conocer y entender, sobre todo para poder realizar un diagnóstico ágil y así evitar pruebas complementarias o tratamientos innecesarios.

Bibliografía

- Requena L, Fernández-Figueras MT. Subcutaneous granuloma annulare. *Semin Cutan Med Surg.* 2007;26:96-9.
- Grogg KL, Nascimento AG. Subcutaneous granuloma annulare in childhood: clinicopathologic features in 34 cases. *Pediatrics.* 2001;107:E42.
- Patrizi A, Gurioli C, Neri I. Childhood granuloma annulare: a review. *G Ital Dermatol Venereol.* 2014;149:663-74.

19. LUPUS NEONATAL: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y ANALÍTICAS EN 3 CASOS

L.I. Gimeno^a, D. Bancalari^a, M. Roncero^a, M. Yuste^a, I. Palacios^b, J. Bravo^a y E. Fernández^a

^aServicio de Dermatología. Hospital Universitario de Salamanca. Salamanca. España. ^bServicio de Dermatología. Hospital de San Pedro. Logroño. España.

Introducción: Las manifestaciones cutáneas suelen ser el primer signo que alerta sobre la existencia de un lupus neonatal. Describimos a continuación las características clínicas y analíticas de 3 casos, así como su evolución.

Casos clínicos: Caso 1: lactante mujer de 1 mes de vida que presenta lesiones de un día de evolución, eritematodescamativas en cuero cabelludo y anulares en pubis así como pequeñas lesiones ulcerosas en mucosa oral y paladar duro. Hija de padres sanos. En la analítica se objetivó positividad para anticuerpos (Ac) anti-Ro/SSA y anti-La/SSB. No presentaba clínica cardiológica ni neurológica asociada, estudio ECG normal. Se confirmó la presencia de estos anticuerpos en la madre. Las lesiones fueron remitiendo espontáneamente, sin incidencias en los controles clínicos. Caso 2: lactante varón de 2 meses de edad con cuadro de 1 mes de evolución de placas anulares en cuero cabelludo y frente, sin otra clínica asociada. Positividad para Ac Anti-Ro/SSA y anti-La/SSB, ECG normal. Madre con tiroiditis de Hashimoto y con positividad para los mismos anticuerpos. En remisión completa y sin otras complicaciones. Caso 3: lactante mujer de 2 meses de edad con aparición desde el primer mes de lesiones periorcarias así como placas eritematosas anulares localizadas en cuero cabelludo y extremidades, sin clínica sistémica. Se confirmó positividad para Ac anti-Ro/SSA con estudio ECG normal. Madre con síndrome de Sjogren conocido con presencia de anti-Ro en sangre. Se confirmó la resolución del cuadro en el seguimiento clínico.

Discusión: El lupus neonatal (LN) es una entidad poco frecuente de incidencia exacta no bien conocida. Afecta predominantemente a niñas y es debido al paso transplacentario de anticuerpos IgG de la madre al feto, más comúnmente de anticuerpos anti-Ro/SSA y anti-La/SSB respectivamente e incluso en menor medida se han descrito

asociados al paso de anticuerpos RNP. Las madres en más de la mitad de los casos están asintomáticas. Aproximadamente, el 50% de los de los afectados tienen alteraciones en la conducción cardíaca siendo la causa más frecuente del bloqueo cardíaco congénito, siendo la principal causa de morbimortalidad del LN, un 50% presenta afectación cutánea y en torno al 10% ambas manifestaciones, no obstante también pueden tener otras alteraciones como ictericia y anomalías hematológicas como trombocitopenia, leucopenia o anemia. Las lesiones cutáneas pueden estar presentes al nacimiento o aparecer en las primeras semanas de vida; típicamente son placas anulares en áreas fotoexpuestas aunque también son evidentes en zonas protegidas, así mismo se pueden observar lesiones periorcarias y raramente afectación mucosa en forma de pequeñas úlceras. El cuadro es autolimitado y la resolución ocurre tras el lavado de los anticuerpos maternos.

Conclusiones: Presentamos una serie de tres casos de lupus neonatal con afectación cutánea exclusiva, sin otras anomalías asociadas aunque uno de ellos con lesiones ulcerosas en mucosa oral. Todos los casos evolucionaron favorablemente sin otras complicaciones y no han desarrollado otras enfermedades autoinmunes hasta la fecha en el seguimiento clínico.

Bibliografía

- Moretti D et al. Cutaneous neonatal lupus: a case report and review of the literature. *Int J Dermatol.* 2014;53:1508-12.
- Lee LA. The clinical spectrum of neonatal lupus. *Arch Dermatol Res.* 2009;301:107-10.
- Heelan K et al. Neonatal lupus syndrome associated with ribonucleoprotein antibodies *Pediatr Dermatol.* 2013;30:416-23.

20. SÍNDROME DRESS: EXPERIENCIA DE 2 HOSPITALES PEDIÁTRICOS

M.E. Hernández Ruiz^a, M.A. Vicente Villa^b, C. García Callizo^b, C. Juárez Dobjanschi^a, G. Aparicio Español^a, M.A. González Ensenyat^b, N. de la Torre Pelegrín^c, A. Torres Montori^b, J. Mollet Sánchez^a, B. Ferrer^d y V. García-Patos Briones^a

^aServicio de Dermatología. Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona. España. ^bServicio de Dermatología; ^cServicio de Pediatría. Hospital Universitario Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Barcelona. España. ^dServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona. España.

Introducción: El síndrome DRESS o síndrome de hipersensibilidad a fármacos con eosinofilia y síntomas sistémicos es una reacción adversa potencialmente mortal e infrecuente en niños.

Material y métodos: Realizamos un estudio descriptivo retrospectivo de los casos de síndrome DRESS diagnosticados y seguidos en dos hospitales terciarios de Barcelona.

Resultados: Se recogieron 9 pacientes (6 niños) con una edad media de 12 años (rango, 22 meses-16 años). Entre los antecedentes patológicos destacaban epilepsia (4), traumatismo craneo-encefálico (1), tuberculosis (1), esclerosis múltiple (1), hiperactividad (1) y acné (1). Los fármacos causantes por orden de frecuencia fueron carbamazepina (3), oxcarbazepina (1), fenitoina (2), etambutol (1), metamizol (1) e isotretinoína (1). En cuanto al tiempo de latencia entre el inicio del fármaco y el inicio de los síntomas, estuvo comprendido entre 24 h, en el caso de las recidivas, hasta 28 días en uno de los casos. El levetiracetam fue el causante de recidivas en dos pacientes que previamente habían desarrollado síndrome DRESS por carbamazepina. En dos de los tres pacientes en los que se realizaron pruebas epicutáneas se observó positividad con etambutol y fenitoina/fenobarbital (doble positividad). Todos los pacientes tuvieron fiebre y afectación cutánea en forma de erupción maculopapular que en tres casos llegó a constituir una eritrodermia. Solo se palpó adenopatías generalizadas en dos pacientes. Respecto a la afectación sistémica, la hepática fue la más frecuente, en 4 pa-

cientes, seguida de un caso de afectación del SNC. Todos los pacientes requirieron ingreso hospitalario, pero presentaron buena evolución tras la suspensión del fármaco causal y la instauración del tratamiento con corticoides sistémicos.

Conclusiones: A pesar de que el síndrome DRESS es una toxicodermia grave y su conocimiento es de gran importancia para pediatras y dermatólogos, existen pocos casos pediátricos bien documentados. Nuestra serie es la segunda más extensa descrita en niños hasta la fecha. Todos nuestros pacientes, excepto tres, fueron adolescentes y casi todos tenían una enfermedad neurológica previa (epilepsia, traumatismo craneoencefálico o hiperactividad). Por ello, los fármacos implicados con mayor frecuencia fueron los anti-epilépticos. Identificar y suspender inmediatamente el fármaco causal es vital. En pacientes polimedcados deben suspenderse inmediatamente todos los medicamentos “sospechosos”, iniciados en las 4-6 semanas previas al inicio del cuadro. En todos nuestros casos se prescribieron corticoides sistémicos.

Bibliografía

Sultan SJ, Sameem F, Ashraf M. Drug reaction with eosinophilia and systemic symptoms: manifestations, treatment, and outcome in 17 patients. *Int J Dermatol.* 2015;54:537-42.

Chi MH, Hui RC, Yang CH, Lin JY, Lin YT, Ho HC, Chung WH, Kuo TT. Histopathological analysis and clinical correlation of drug reaction with eosinophilia and systemic symptoms (DRESS). *Br J Dermatol.* 2014;170:866-73.

21. ACNE FULMINANS, ¿UNA ENFERMEDAD CUTÁNEA AUTOINFLAMATORIA?

E. Rodríguez Lomba^a, I. Molina López^a, I. Hernández Aragüés^a, B. Lozano Masdemont^a, I. Monteagudo Sáez^b, R. Suárez Fernández^a y M. Campos Domínguez^a

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

Introducción: Presentamos un caso de acné fulminans refractario al tratamiento convencional con buena respuesta a metotrexato.

Caso clínico: Se trata de un varón de 14 años por la aparición de dolor lumbosacro agudo y grave asociado a acné inflamatorio ulceronecrotico en tronco y cara. Se demostró elevación de reactantes de fase aguda en sangre, junto con signos de sacroileitis bilateral en la resonancia magnética. Tras iniciar tratamiento con isotretinoína y prednisona durante semanas, no se obtuvo buena respuesta, por lo que se añadió metotrexato semanal y mantiene desde entonces una respuesta clínica buena y mantenida.

Discusión: El acné fulminans es una enfermedad sistémica poco frecuente que constituye la variante clínica más grave de acné. Junto a las manifestaciones cutáneas inflamatorias, estos pacientes se caracterizan por asociar manifestaciones sistémicas, con una elevada proporción de afectación osteoarticular y elevación de reactantes de fase aguda en determinaciones analíticas. Revisando la literatura reciente, podemos encontrar varios artículos que evidencian las similitudes entre el acné fulminans y otras patologías del espectro autoinflamatorio como el síndrome SAPHO, de tal forma que algunos autores hoy en día consideran el acné fulminans como una entidad poco definida dentro del espectro de enfermedades autoinflamatorias. Llama la atención además, que en los últimos años se han descrito varios síndromes autoinflamatorios que incluyen acné grave dentro de diferentes constelaciones de síntomas (PAPA, PASH, PAPASH, PsAPASH...). El tratamiento de elección del acné fulminans se basa en el uso de corticoterapia sistémica en pauta descendente asociada a isotretinoína oral, iniciada a dosis bajas y lentamente progresivas. En aquellas formas refractarias, se han descrito en casos clínicos aislados una buena respuesta a distintos inmunosupresores (ciclosporina, azatioprina, dapsona, terapia biológica...). En la literatura revisada no existen casos de buena respuesta a metotrexato.

Conclusiones: El acné fulminans representa una enfermedad cutánea poco frecuente que asocia muchas otras manifestaciones sistémicas que la asemejan a otras patologías autoinflamatorias. El reconocimiento, el abordaje multidisciplinar y el tratamiento precoz mediante inmunosupresión asociado al inicio de retinoides a dosis bajas y lentamente progresivas es fundamental para evitar futuras secuelas estéticas en el paciente pediátrico.

Bibliografía

Zaba R, Schwartz R, Jarmuda S, Czarnecka-Operacz M, Sylly W. Acne fulminans: explosive systemic form of acne. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2011;25:501-7.

Chua SL, Angus JE, Ravenscroft J, Perkins W. Synovitis, acne, pustulosis, hyperostosis, osteitis (SAPHO) syndrome and acne fulminans: are they part of the same disease spectrum?. *Clin Exp Dermatol.* 2009;34:e241-3.

Iqbal M, Kolodney MS. Acne fulminans with synovitis-acne-pustulosis-hyperostosis-osteitis (SAPHO) syndrome treated with infliximab. *J Am Acad Dermatol.* 2005;52(5 Suppl 1):S118-20.

22. TATUAJE POR TOMATE DE MAR

S. Delgado Vicente, M.J. Suárez Valladares, I. Ruiz González, H. Cocunubo Blanco, H. Varas Meis y M.A. Rodríguez Prieto

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

Introducción: Las dermatosis relacionadas con actividades marinas son muy frecuentes sobre todo en época estival. Entre las más comunes se encuentran la dermatitis por contacto por medusas, o aguamala, las dermatitis por cercarías y la erupción del bañista. A pesar de su alta incidencia son consultas poco frecuentes por la resolución generalmente espontánea y clínica poco relevante. Sin embargo en algunos casos producen graves lesiones cutáneas y asocian alteraciones del estado general, por lo que el conocimiento y manejo es importante especialmente cuando son atípicos o complejos.

Caso clínico: Presentamos una niña de 14 meses que durante unas vacaciones en la playa, tras un baño en el mar (Asturias), refiere una erupción aguda muy dolorosa y pruriginosa en nalgas, muslos y genitales. El cuadro preciso ingreso hospitalario para manejo de las lesiones y control del dolor con derivados mórficos. En la exploración física se observó una gran lesión figurada ocupando glúteo y muslo derecho casi en su totalidad, parte medial del glúteo izquierdo y zona genital bilateral. Se apreciaban lesiones eritema tosas lineales con vesículas y zonas ulcerosas erosivas que mostraban un fondo de tejido de granulación. La lesión dibujaba una forma muy característica coincidente con los tentáculos de la anemona responsable del cuadro. Se pautaron curas con antibiótico tópico y corticoide con una evolución favorable. La resolución del cuadro concluyó con una hipopigmentación residual y zonas con cicatrices hipertróficas correspondientes a las zonas previamente erosionadas. Estas cicatrices precisaron tratamiento mantenido con esteroides tópicos de alta potencia.

Discusión: La Actinia Equina, conocida como tomate de mar (strawberry sea), es una anemona marina sin predilección geográfica que habita en zonas rocosas y a poca profundidad¹. Su morfología es muy característica con unos grandes tentáculos con capacidad de ser recogidos y mostrar una forma redondeada que le da el símil a un tomate². El veneno de esta especie es cardiotoxico pudiendo provocar un espasmo coronario, aunque lo más frecuente son lesiones pruriginosas y urticariformes tras el contacto con la especie. La intensidad de la picadura depende del tamaño del invertebrado, de sus tentáculos y sobre todo del tiempo en contacto con la piel y las características de esta. En nuestro caso la paciente presentó una picadura de gran extensión en una zona cutáneo-mucosa especialmente sensible, como es el área genital, con especial repercusión por la edad de la paciente. La extensión de la lesión preciso tratamiento sistémico con analgésicos opioides para el control del dolor.

Es muy importante tener en cuenta las medidas de precaución que han de aplicarse a los niños cuando son expuestos a aguas marinas³, recomendándose protección con barreras físicas como ropa, evitando así picaduras de esta índole.

Conclusiones: Las dermatosis físicas por picadura de especies marinas son frecuentes en nuestro medio, ya que vivimos en una península. Aunque en la mayoría no son consultadas por su rápida resolución es importante su identificación y correcto manejo para evitar las complicaciones. Además es importante recordar la mayor susceptibilidad de la piel de los niños ante cualquier agresión externa.

Bibliografía

1. Torres L.M, et al. Tratado de cuidados críticos y emergencias. Madrid: Aran; 2002. p. 1570.
2. Angelini G, Bonamonte D. Aquatic dermatology. Milano: Springer-Verlag Italia; 2002.
3. Otero V. Aquatic dermatoses. Rev Asoc Colomb Dermatol. 2012;20:284.

23. ALOPECIA AREATA INCÓGNITA EN GEMELOS UNIVITELINOS

S. Fernández^a, L. Bagazgoitia^a, B. Pérez^a y J. Ferrando^b

^aHospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid. España. ^bHospital Clínico. Barcelona. España.

Introducción: La alopecia areata incógnita (ASÍ) es una variante poco frecuente de alopecia areata (AA), caracterizada por pérdida difusa aguda de pelo. La AA se considera una enfermedad autoinmune, poligénica y de etiología aún desconocida. Los estudios publicados hasta el momento referidos a la base genética de la enfermedad arrojan unos datos de concordancia en gemelos monocigotos de un 55%. Presentamos el caso de dos gemelos univitelinos de 4 años de edad, con un cuadro clínico compatible con ASÍ.

Casos clínicos: Varones de 4 años de edad, sin antecedentes patológicos de interés, con pérdida marcada de densidad capilar hace 6 meses, de forma simultánea. No había antecedente de enfermedad sistémica, factores carenciales ni medicamentosos al momento del inicio de la caída del pelo. En el momento de la primera visita se evidencian una pérdida difusa de cabello, con algunos tallos pilosos de corta longitud (3-4 mm) junto con tallos pilosos de longitud normal. La prueba de tracción fue positiva y no se encontró alteración en las cejas, las pestañas, el vello corporal ni en las uñas. En la tricoscopia se observaron pelos peladicos, pelos cadavéricos y pelos vellosos (todo ellos característicos de AA). Asimismo se realizó un tricograma, con predominio de pelos en fase de telogen. Con estos datos la principal sospecha diagnóstica fue de alopecia areata incógnita, decidiéndose iniciar tratamiento con propionato de clobetasol tópico diario durante cuatro semanas y seguimiento periódico en consulta. A los 6 meses de la primera visita presentan recuperación prácticamente total de la densidad capilar y con una tricoscopia sin hallazgos patológicos.

Conclusiones: La alopecia areata incógnita la describió Reborna en 1987. Es una forma poco frecuente de alopecia areata que se caracteriza por la pérdida abrupta de pelo en una distribución difusa, a diferencia de la manifestación clásica en placas. La dermatoscopia es fundamental en la diferenciación con otras entidades. Los hallazgos dermatoscópicos en alopecia areata incógnita son similares a algunos en alopecia areata, típicamente se encuentran puntos amarillos y pelos cortos vellosos, y en menor medida también se pueden encontrar pelos cadavéricos (puntos negros) y pelos en signo de admiración. La caída de pelo es motivo frecuente de consulta. En la ausencia de placas de alopecia, los principales diagnósticos a considerar en un paciente con alopecia difusa son efluvio telógeno, alopecia androgénica; sin embargo, algunos casos pueden corresponder a alopecia areata incógnita. La dermatoscopia es una herramienta muy útil en esta diferenciación. El caso que presentamos creemos que tiene interés científico ya que en la literatura no hemos encontrado casos de ASÍ en gemelos univitelinos.

24. PANARTERITIS NODOSA CUTÁNEA: SERIE DE 10 CASOS

N. Martínez^a, M.A. Vicente^a, C. Rovira^b, A. Agudo^a, N. Barrado^a, L. Berbegal^a, J. Calzada^c, J. Antón^c y M.A. González^a

^aDepartamento de Dermatología; ^bDepartamento de Anatomía Patológica; ^cDepartamento de Reumatología. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. Barcelona. España.

Introducción: La poliarteritis nodosa cutánea (PAN cutánea) es una vasculitis infrecuente de pequeño-mediano vaso, que cursa con afectación cutánea casi exclusivamente, con ocasional clínica musculoesquelética y de sistema nervioso periférico. En la literatura existen muy pocas series de casos de esta entidad. Se revisan 10 casos de poliarteritis nodosa cutánea infantil del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona.

Material y métodos: Se realizó un estudio retrospectivo de los casos pediátricos diagnosticados de PAN cutánea infantil en el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona desde 1983 hasta 2015. Se recogieron variables clínico-patológicas como: edad al diagnóstico, manifestaciones clínicas (cutáneas y extracutáneas), antecedente de infección previa, comorbilidades, parámetros analíticos (reactantes de fase aguda y autoinmunidad), hallazgos histológicos, tratamiento y evolución.

Resultados: Se revisaron 10 casos de PAN cutánea infantil, hallándose una distribución por sexo de 6 mujeres y 4 hombres, con una edad media al diagnóstico de 10,1 años (rango 5-14 años). La clínica cutánea más frecuente fue en forma de nódulos eritematosos dolorosos 5 casos (50%) y livedo reticular 5 casos (50%). A destacar como clínica adicional: fiebre 6 casos (60%), afectación muscular 3 casos (30%) y articular 2 casos (20%) y dolor abdominal 2 casos (20%). En ningún caso se halló sintomatología otorrinolaringológica, renal, testicular ni de sistema nervioso central. El perfil de autoinmunidad no mostró alteraciones salvo en 2 casos (20%), con títulos ANA positivos de 1/80. Los anticuerpos anti-estreptolisinas fueron elevados en 6 de los 8 casos donde se solicitaron. En los 7 de los 10 casos que se estudiaron, no se halló déficit de adenosin deaminasa 2. Todos los pacientes recibieron tratamiento con corticoides sistémicos con uso adicional de otros inmunosupresores -metotrexate, micofenolato de mofetilo y azatioprina- en 7 casos (70%), con buena evolución clínica. Seis de los casos (60%) presentaron recaídas, 5 de clínica cutánea y 1 de clínica articular.

Conclusiones: La PAN cutánea es una enfermedad con un retraso diagnóstico no despreciable y posiblemente infradiagnosticada. Pese a ser una entidad de buen pronóstico, el diagnóstico y tratamiento precoces son básicos para prevenir complicaciones. Algunos pacientes necesitarán tratamiento inmunosupresor a largo plazo para conseguir el control de la enfermedad.

Bibliografía

- Rakesh M, Sumantra S, Priyankar P. Childhood polyarteritis nodosa: a prospective multicentre study from eastern India. Indian J Pediatr. 2014;81:371-4.
- Hernández J, Alba M, Prieto S, Cid M. Diagnosis and classification of polyarteritis nodosa. Journal of Autoimmunity. 2014;48-49:84-9.
- Beckum KM, Kim DJ, Kelly D, Lara D, Theos A. Polyarteritis nodosa in childhood: recognition of early dermatologic signs may prevent morbidity. Pediatric Dermatology. 2014;31:e6-e9.

25. EFICACIA Y SEGURIDAD DE LA CICLOSPORINA EN NIÑOS CON DERMATITIS ATÓPICA

A. Hernández Martín, L. Noguera Morel, A. Torrelo, B. Bernardo Cuesta, M.A. Pérez Martín, C. Aparicio López y C. de Lucas Collantes

Departamento de Dermatología y Nefrología. Hospital Infantil Universitario del Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción: La ciclosporina (CyA) es un agente inmunosupresor aprobado para el tratamiento de la dermatitis atópica (DA) infantil

grave. Sin embargo, la experiencia en pacientes pediátricos es limitada.

Objetivos: Analizar la eficacia y seguridad del tratamiento con CyA en niños con DA grave.

Métodos: Estudio retrospectivo de los pacientes diagnosticados de DA grave que fueron tratados con CyA en nuestro hospital entre enero de 2009 y octubre de 2015.

Resultados: Se recogieron un total de 63 pacientes (36 varones, 27 mujeres). La mediana de edad al inicio del tratamiento con CyA fue de 7,9 años (2,1-17,5). La dosis inicial promedio fue de 4,27 mg/kg/día ($\pm 0,61$). La respuesta después de un mes de tratamiento fue excelente en el 36,5% de los casos, buena en el 28,6%, regular en el 27%, y mala en el 7,9% de los pacientes. La respuesta fue peor en los pacientes con eosinofilia ($p < 0,05$). No se encontró asociación con asma, alergia alimentaria o IgE elevada. 44 pacientes sufrieron efectos secundarios leves y transitorios, incluyendo hipertricosis (52,4%), hiperplasia gingival (22,2%) e hipomagnesemia (6,3%). El tiempo medio de tratamiento fue de 6,2 meses (1,4-21). La aparición de efectos secundarios se asoció con una menor edad en el inicio de la dermatitis atópica y mayor tiempo de tratamiento ($p < 0,05$)

Conclusiones: La CyA es un tratamiento eficaz en DA grave, mostrando una tasa de respuesta excelente o buena en al menos 65% de los pacientes. Aunque la CyA parece ser bien tolerada y no se observaron efectos secundarios graves, es imprescindible una estricta evaluación clínica y de laboratorio.

Bibliografía

Beaumont DR, Arkwright PD. Factors determining the effectiveness of oral ciclosporin in the treatment of severe childhood atopic dermatitis. *J Dermatolog Treat.* 2012;23:318-22.

Ricci G, Dondi A, Patrizi A, Masi M. Systemic therapy of atopic dermatitis in children. *Drugs.* 2009;69:297-306.

26. ELASTORREXIS PAPULOSA EN UN ADOLESCENTE VIH POSITIVO

C. Fuente Lázaro^a, E. Rodríguez Lomba^a, I. Molina López^a, V. Parra Blanco^b, R. Suárez Fernández^a y M. Campos Domínguez^a

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

Introducción: Presentamos un caso de elastorrexis papulosa desencadenado tras reconstitución inmune en un paciente pediátrico seropositivo.

Caso clínico: Se trata de un varón de 13 años VIH positivo por transmisión vertical diagnosticado hace 7 años, que acudió a nuestra consulta por presentar desde dos meses antes múltiples pápulas hipopigmentadas no foliculares y asintomáticas, localizadas en la parte superior del tronco y raíz de ambos miembros superiores. Como único antecedente de interés llamaba la atención que un mes antes de la aparición de las lesiones se había realizado un cambio en su medicación antirretroviral, debido al desarrollo de resistencia a efavirenz que había provocado un aumento de la carga viral y un descenso marcado del recuento de CD4+. El número de linfocitos CD4+ ya estaba en ascenso en el momento de la consulta. El estudio histológico de una de las lesiones reveló una marcada fragmentación y disminución de las fibras elásticas a nivel de la dermis reticular superficial y media compatible con el diagnóstico de elastorrexis papulosa.

Discusión: Las alteraciones de las fibras elásticas dérmicas comprenden un grupo heterogéneo de enfermedades que presentan hallazgos clínicos e histológicos muchas veces superpuestos, que plantean un complejo diagnóstico diferencial. La elastorrexis papulosa es una enfermedad poco frecuente de las fibras elásticas que se ha relacionado con otras patologías del tejido conjuntivo como el nevus anelástico, los colagenomas eruptivos y la enfermedad de

Buschke-Ollendorf. El mecanismo etiopatogénico de la disminución y fragmentación de las fibras elásticas en esta entidad es actualmente desconocido. Sabemos que las fibras elásticas maduras de la dermis reticular están compuestas por un núcleo de elastina rodeado por microfibrillas. Las fibras elásticas se metabolizan a través de varias enzimas proteolíticas (serinoproteasas, elastasas, metaloproteinasas...). En la síntesis de estas enzimas intervienen células del sistema inmune como los neutrófilos y macrófagos presentes en la dermis, junto con fibroblastos. Teniendo en cuenta los factores que intervienen en el anabolismo y catabolismo de las fibras elásticas, resulta razonable considerar que alteraciones en la regulación del sistema inmunológico como las que presentaba nuestro paciente podrían provocar alteraciones en la fabricación de estas fibras, dando lugar a las alteraciones histológicas características de este cuadro.

Conclusiones: La aparición de elastorrexis papulosa tras una reconstitución inmune no ha sido descrita previamente. La desregulación de las células del sistema inmune podría ser un factor etiopatogénico a considerar en esta enfermedad.

Bibliografía

Lewis KG, Bercovitch L, Dill SW, Robinson-Bostom L. Acquired disorders of elastic tissue: Part II. Decreased elastic tissue. *J Am Acad Dermatol.* 2004;51:165-85.

Canueto J, Roman C, Santos-Briz A, Ciria S, González R, Unamuno P. Papular elastorrexis and Buschke-Ollendorff syndrome are different entities. *J Am Acad Dermatol.* 2011;65:e7-9.

Del Pozo J, Martínez W, Sacristan F, Fernández-Jorge B, Fonseca E. Papular elastorrexis, a distinctive entity? *Am J Dermatopathol.* 2008;30:188-90.

27. MUCOSITIS SECUNDARIA A INFECCIÓN POR *CHLAMYDIA PNEUMONIAE*: EXPANDIENDO EL CONCEPTO DE MIRM

A. Mayor Iburguren, J. González Ramos, T. del Rosal Rabes, R. de Lucas Laguna y M. Feito Rodríguez

Departamento de Dermatología y Pediatría. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Introducción: El término MIRM ("Mycoplasma-induced rash and mucositis") ha sido recientemente propuesto para designar la afección mucocutánea secundaria a la infección por mycoplasma pneumoniae (MP).

Caso clínico: Varón de 6 años de edad que ingreso por presentar lesiones erosivas extensas a nivel de la mucosa oral y labial de varios días de evolución. Habían sido precedidas por una fase prodrómica de tos seca y conjuntivitis. Asociaba fiebre y un leve grado de disnea. Negaba la toma previa de medicación. No presentaba lesiones cutáneas. Las pruebas complementarias revelaron una PCR negativa para virus herpes, y una neumonía con un ligero patrón intersticial en la placa de tórax, por lo que se inició antibioterapia con azitromicina. A pesar de ello, el cuadro progresa con afectación de la mucosa genital, por lo que se inició corticoterapia ante la sospecha de una mucositis secundaria a una infección por MP, con una buena respuesta clínica posterior. Las serologías fueron negativas para una infección aguda por MP. Una PCR de frotis faríngeo resultó positiva para chlamydia pneumoniae (CP).

Discusión: MIRM hace referencia a un cuadro de mucositis y lesiones cutáneas que se desarrollan tras una infección por MP que recuerda a cuadros clásicos como EEM, SSJ o NET. La variante MIRM "sine rash" describe la afección única de mucosas. Este cuadro mucocutáneo suele afectar principalmente a varones jóvenes y suele contar con un excelente pronóstico. La mayoría de los casos asocian lesiones dianiformes típicas y atípicas, siendo raros los casos con afectación única de mucosas. Hemos revisado la literatura encontrando 20 casos adicionales que describen la afectación mucocutánea tras una infección por CP². Estos son indistinguibles de los

reportados bajo el término MIRM, afectando sobre todo a niños varones, y que plantean el diagnóstico diferencial con EEM, SSJ y NET. CP, al igual que MP, produce cuadros infecciosos de vías respiratoria alta o baja, cursando muchas veces de manera asintomática. El diagnóstico por PCR de frotis faríngeo o muestra respiratoria puede mejorar la sensibilidad frente al estudio serológico³.

Conclusiones: Presentamos un caso de mucositis en el contexto de una infección respiratoria por CP, que concuerda con lo descrito como MIRM variante "sine-rash". En base a nuestra búsqueda, sugerimos que el término MIRM pudiera modificarse para englobar a CP como potencial agente causal.

Bibliografía

1. Canavan TN, Mathes EF, Frieden I, Shinkai K. Mycoplasma pneumonia-induced rash and mucositis as a syndrome distinct from Stevens-Johnson syndrome and erythema multiforme: A systematic review. *J Am Acad Dermatol*. 2015. p. 240-5.
2. Sawada T, Suehiro M. Erythema multiforme associated with Chlamydia pneumoniae infection: a report of two cases and a mini-literature review. *J Dermatol*. 2015;42:336-7.
3. Mustafa MI, Al-Marzooq F, How SH, et al. The use of multiplex real-time PCR improves the detection of the bacterial etiology of community acquired pneumonia. *Trop Biomed*. 2011;28:531-44.

28. CELULITIS ESTREPTOCÓCICA Y PÚRPURA DE SCHÖNLEIN-HENOCH

A. Miguélez^a, M.M. Escudero Góngora^a, N. Knopfel^a, C. Mir^b, A. Montes^a y J.A. Hervás^b

^aServicio de Dermatología. Hospital Universitario de la Princesa. Madrid. España. ^bServicio de Pediatría. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca. Unidad de Dermatología. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca. España.

Introducción: La Púrpura de Schönlein Henoch (PSH) es una vasculitis de pequeño vaso autoinmune con afectación multiorgánica. Se ha asociado a infecciones, toma de fármacos y vacunas. Presentamos un caso de PSH desarrollada después de una celulitis por *Streptococcus pyogenes* (*S. pyogenes*).

Caso clínico: Niña de 6 años tratada con una férula de inmovilización por un esguince en el tobillo derecho, que presento en tercio distal de ambas piernas lesiones compatibles con picaduras. A los tres días de la colocación de la férula fue retirada por prurito y fiebre de 38,5°, objetivándose en la zona una placa caliente, edematosa y exudativa con cultivo del material purulento positivo para *S. pyogenes*, y sin datos de fascitis necrotizante en el TAC realizado. Con el diagnóstico de celulitis se inició tratamiento antibiótico IV con penicilina G sódica y clindamicina. A las 24 horas se observó la aparición de un exantema maculopapuloso formado por lesiones de carácter purpúrico palpables iniciadas en tercio distal de piernas y dorso de pies con extensión a muslos, nalgas, tronco y miembros superiores. Las lesiones respetaban el área de celulitis. A la clínica dermatológica se asociaba dolor abdominal tipo cólico. En la analítica destacaba una leucocitosis de 23400/uL con 83% de neutrófilos, plaquetas 342000/uL, PCR 32 mg/dl, Sistemático de orina sin presencia de hematuria, y hemocultivo negativo. Se realizó una biopsia presentando un infiltrado neutrofílico perivasculares con polvo nuclear y extravasación hemática en dermis papilar y reticular. El estudio de IFD fue positivo para IGA y C3 en la pared de los vasos de la dermis papilar. Inmunología: ANA y FR negativos, complemento normal, IGA 306 (50-180), ASLO 2440 UI/ml. Con el diagnóstico de vasculitis leucocitoclástica con depósitos de IGA compatible con PSH se asoció al tratamiento antibiótico metilprednisolona IV a dosis de 1 mg/kg/día con posterior pauta descendente durante 21 días. Debido al aumento del tamaño de la placa localizada en tobillo derecho se realizó además drenaje quirúrgico. Al mes del alta hospitalaria la paciente presenta lesiones purpúricas residuales sin afectación renal.

Discusión: La infección por *S. pyogenes* es un desencadenante bien conocido de PHS en la literatura, aunque en muchos casos el diagnóstico no está confirmado. En nuestro caso se aisló *S. pyogenes* en el cultivo del material purulento de la placa de celulitis. Se ha relacionado los niveles elevados de ASLO con el riesgo de desarrollar una PSH después de la infección estreptocócica. En nuestro caso se confirma esta asociación al presentar la paciente un ASLO de 2440 UI/ml. Nos parece llamativo la ausencia de lesiones purpúricas en la placa de celulitis, que podría ser debido a la dificultad en el depósito de IG en la pared de los vasos debido al intenso edema. La complicación más severa de la PSH es la afectación renal, que hasta el momento no se ha producido en nuestra paciente. Suele iniciarse en los 3 primeros meses, siendo la hematuria y proteinuria persistentes los datos más importantes en la evolución hacia un fallo renal crónico.

Bibliografía

- Al-Sheyab M, El-Shanti H, Ajlouni S, Batieha A, Daoud AS. Henoch-Schönlein Purpura: Clinical Experience and Contemplations on a Streptococcal Association. *J Trop Pediatr*. 1996;42:200-3.
- Al-Sheyab M, Batieha A, El-Shanti H, Daoud A. Henoch-Schönlein purpura and streptococcal infection: a prospective case-control study. *Ann Trop Paediatr*. 1999;19:253-5.
- Rivera F, Anaya S, Pérez-Álvarez J, Sánchez de la Nieta MD, Vozmediano MC. Henoch-Schönlein nephritis associated with streptococcal infection and persistent hypocomplementemia: a case report. *J Med Case Reports*. 2010;4:50.

29. PANICULITIS INFECCIOSA SECUNDARIA A SEPSIS POR STREPTOCOCCUS PYOGENES

P. Soro^a, J. Miralles^a, J. Onrubia^b, D.F. Echenique^c, C. Gavilán^c y M. Moragón^a

^aServicio de Dermatología y Venereología; ^bServicio de Anatomía Patológica; ^cServicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario San Juan de Alicante. Alicante. España.

Introducción: Presentamos el caso de una niña de 23 meses con paniculitis infecciosa secundaria a sepsis por *Streptococcus pyogenes*, una entidad rara, especialmente en pacientes inmunocompetentes.

Caso clínico: Niña, de 23 meses de edad, sin antecedentes de interés, que presentaba un cuadro de fiebre de hasta 40° C que cedia parcialmente con antitérmicos, hiporexia, irritabilidad y tos leve, de 7 días de evolución. Se inició tratamiento con amoxicilina oral tras aislarse *Streptococcus pyogenes* en hemocultivo. Dos días después de comenzar con antibioterapia aparecen de forma súbita nódulos eritematosos subcutáneos, de 1 a 2 cm, distribuidos en tronco y miembros superiores. En la biopsia de piel observamos una paniculitis predominantemente lobulillar con un infiltrado inflamatorio mixto con presencia de abundantes neutrófilos y cocos grampositivos. El cultivo de tejido celular subcutáneo resulto positivo para *Streptococcus pyogenes*. Fue tratada con ceftriaxona intravenosa durante 7 días con remisión de la fiebre y mejoría notable de los nódulos subcutáneos, completándose el tratamiento con amoxicilina-clavulánico vía oral durante 5 días con resolución completa del cuadro.

Discusión: La paniculitis infecciosa es una entidad rara, más frecuente en adultos y en pacientes inmunodeprimidos. Se trata de una forma infrecuente de presentación de infección por *Streptococcus pyogenes*; se han descrito dos tipos: paniculitis infecciosa primaria por inoculación directa del patógeno y paniculitis infecciosa secundaria a la diseminación hematológica del microorganismo en asociación con infecciones nasofaríngeas. Aunque el diagnóstico diferencial inicial de nuestra paciente incluyó el eritema nodoso, este cursa clásicamente con nódulos en miembros inferiores y muestra una paniculitis septal sin presencia de bacterias. Además las lesiones de nuestra paciente se resolvieron con antibiótico intravenoso, que no es típico del eritema nodoso.

Bibliografía

- Pao W, Duncan KO, Bolognia JL, Carroll CB, Hotez PJ, Bessen DE. Numerous eruptive lesions of panniculitis associated with group A streptococcus bacteremia in an immunocompetent child. *Clin Infect Dis.* 1998;27:430-3.
- Kakourou T, Theodoridou M, Stefanaki K, Mostrou G, Michos A, Syriopoulou V. Two cases of panniculitis complicating Neisseria meningitidis serogroup A and Streptococcus pyogenes bacteraemia, respectively. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2006;20:1165-7.
- Villasenor-Park J, Davis A, Singh S, Zuckerbraun N, Green M, Gehris R. Group A streptococcal panniculitis. *Pediatr Dermatol.* 2014;31:256-8.

30. EXANTEMA LATERALIZADO SUPERPUESTO DE LA INFANCIA EN 2 GEMELOS

J.F. Mir Bonafé, E. Baselga, M.A. Sánchez Martínez, E. Roe y L. Puig

Servicio de Dermatología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Universitat Autònoma de Barcelona. Barcelona. España.

Introducción: El exantema laterotorácico unilateral, exantema asimétrico periflexural o exantema lateralizado superpuesto de la infancia (ELSI, su nueva denominación) es una entidad infrecuente que se engloba dentro de los exantemas de la infancia. Aunque no tiene una etiología definida, se postula su origen viral. Nosotros presentamos un caso de dos gemelos que presentaron de forma prácticamente simultánea este cuadro, lo que apoyaría dicha teoría infecciosa.

Caso clínico: Comentamos el caso de dos niños de origen asiático, niño y niña, gemelos de 8 años que fueron derivados desde el servicio de pediatría. La madre refería que el niño había empezado unos diez días antes con una erupción pruriginosa localizada en su axila derecha y se había extendido a cuello, otros pliegues y región contralateral. Cuatro días más tarde, la hermana había empezado una clínica prácticamente superponible. En la exploración física de ambos se observaba exantema morbiliforme de predominio unilateral en cuello, axilas y tronco, adquiriendo estas lesiones un aspecto más eczematoso en pliegues antecubitales y poplíteos. Ninguno de ellos había presentado fiebre ni otra clínica extracutáneas. No existía historia reciente de exposición a fármacos, viajes o contacto con mascotas. Tampoco había ningún niño en el colegio con clínica similar. Bajo la sospecha de ELSI en los dos pacientes se decidió realizar tratamiento sintomático, control evolutivo y determinación serológica de los principales virus implicados siendo todos ellos negativos. A las 3 semanas el cuadro estaba totalmente resuelto.

Discusión: El ELSI suele ocurrir dentro de los 4 primeros años de vida. También puede verse en niños más mayores, e incluso esta reportado en adultos. El diagnóstico es clínico ya que el cuadro es muy característico. Aparece de forma aguda un exantema morbiliforme o eczematoso que aparece en los pliegues de un lado del cuerpo (habitualmente empezando por la axila) y se extiende de forma centrifuga hasta alcanzar otros pliegues y el costado contralateral. La evolución es siempre autolimitada en 3-6 semanas. Aunque no está bien definido el origen del cuadro, la mayoría de hipótesis sugieren una etiología viral. Se han descrito casos asociados a diferentes virus como HHV-6, parvovirus B19, molluscum, adenovirus o virus ebstein-barr, entre otros. Sin embargo, en la mayoría de casos no ha sido posible identificar un agente infeccioso responsable. Es por eso, que algunos autores dudan de la verdadera relación entre los virus y esta entidad. Nosotros presentamos un caso de dos niños gemelos que presentan de forma prácticamente simultánea este cuadro, hecho que ya había sido recogido de forma anecdótica en alguna de las series publicadas. Esto, sin duda, apoyaría una etiología infecciosa, probablemente contagiosa y con un periodo de incubación muy corto. No obstante, cabe destacar también, que ninguno de sus otros contactos presentó, antes o después, el cuadro. Esto también podría sugerir la necesidad de una

susceptibilidad genética en los individuos afectos para desarrollar el exantema de esta manera tan característica.

Bibliografía

- Niedermeier A, Pftzner W, Ruzicka T, Thomas P, Happle R. Superimposed lateralized exanthem of childhood: report of a case related to adenovirus infection. *Clin Exp Dermatol.* 2014;39:351-3.
- McCuaig CC, Russo P, Powell J, Pedneault L, Lebel P, Marcoux D. Unilateral laterothoracic exanthem. A clinicopathologic study of forty-eight patients. *J Am Acad Dermatol.* 1996;34:979-84.
- Happle R, Nunez-Giralda AI. Superimposed lateralized exanthema of childhood: a proposed explanation for an enigmatic disorder. *Eur J Dermatol.* 2012;22:542-4.

31. HIPERPLASIA EPITELIAL DE HECK TRATADA CON IMIQUIMOD

M. Calvo Pulido, C. García Millán, C. Pérez Hortet y C. Villegas Fernández

Hospital Sanitas Moraleja. Madrid. España.

Introducción: La Hiperplasia Epitelial de Heck es una enfermedad infrecuente, que fue inicialmente descrita en la raza india. Aunque son lesiones generalmente asintomáticas, pueden llegar a provocar alteraciones estéticas importantes. Tradicionalmente se han usado tratamientos destructivos con riesgo de efectos secundarios y alta tasa de recidivas. Recientemente se han descrito algunos casos de buena respuesta al imiquimod, con escasos efectos secundarios y bajo riesgo de recidiva posterior.

Caso clínico: Presentamos el caso de un varón de 8 años, de origen africano, con lesiones en labio, mucosa yugal y mucosa gingival de años de evolución, compatibles con Hiperplasia Epitelial de Heck. Se había realizado tratamiento con crioterapia en varias ocasiones con escaso resultado. Ante el problema estético y los buenos resultados publicados, se decide comenzar tratamiento con Imiquimod, en pauta de tres días a la semana con muy buena respuesta.

Discusión: La Hiperplasia Epitelial de Heck, es una rara enfermedad benigna, caracterizada por la proliferación asintomática, de lesiones papulosas en mucosa labial, bucal y gingival. Se asocia a la infección del VPH 13 y 32. Aunque existen casos de resolución espontánea, puede tardar años, y provocar importante alteración estética. El tratamiento no es fácil. Históricamente se utilizaban, laser de CO₂, electrobisturí, crioterapia así como ácido retinoico y interferón. En los últimos años se han publicado algunos casos tratados con Imiquimod, con buenos resultados y escasos efectos secundarios. Aunque todavía no existen protocolos de tratamiento establecido, para el imiquimod en esta patología, consideramos que se trata de una buena alternativa. Estaría pendiente realizar estudios farmacocinéticos de la aplicación del fármaco en mucosa oral y posibles efectos sistémicos en función de su tasa de absorción. Hasta ahora todos los casos publicados y el nuestro presentan un perfil alto de seguridad y ningún caso de recidiva posterior.

Bibliografía

- Treatment of multifocal epithelial hyperplasia with imiquimod. *Indian J Dermal Venereol Leprol.* 2014;80:175-7.
- Extensive focal epithelial hyperplasia: a case report. *Iran J Pathol.* 2015;10:300-5
- Oral focal epithelial hyperplasia: report of three cases. *Turkish Journal of Pathology.* 2015;31:60-3.

32. PHTHIRIASIS PALPEBRAL EN LA INFANCIA: REPORTE DE UN CASO

C. Albarrán Planelles, M.C. Salazar Nievas, D. Jiménez Gallo, L. Ossorio García y M. Linares Barrios

UGC Dermatología. Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz. España.

Introducción: La Phthiriasis palpebral es una infestación de las pestañas por *Phthirus pubis* (*P. pubis*). Es una causa poco frecuente de blefaroconjuntivitis, por lo que su diagnóstico puede pasarnos fácilmente desapercibida. Ante un paciente pediátrico con esta patología se nos plantea un importante reto médico-legal ya que podemos estar ante un caso de abuso sexual.

Caso clínico: Presentamos el caso de una niña de 6 meses que acude al servicio de Urgencias de Pediatría por presentar blefaroconjuntivitis pruriginosa resistente a terapia tópica pautada por su pediatra desde hace un mes. Es valorada por el servicio de Oftalmología quien deriva a nuestro servicio por sospecha de parasitosis. A la exploración presenta inyección conjuntival asociado a exudado amarillento y elementos milimétricos traslucidos localizados a nivel de las pestañas. No se observaban lesiones en cuero cabelludo ni cejas. El estudio microscópico reveló *P. pubis*. Fueron explorados a su vez los padres sin hallar pediculosis capitis ni pubis. La paciente fue valorada por el médico forense, tras activar el protocolo de abusos sexuales, sin encontrar hallazgos de interés. Para la eliminación de liendres y parásitos adultos realizamos una extracción mecánica bajo sedación con excelente respuesta y aplicamos un champú de permetrina al 1,5% de forma preventiva.

Discusión: La Phthiriasis palpebral es una causa poco frecuente de blefaroconjuntivitis y se debe a que el parásito *P. pubis* está adaptado al vello púbico y de forma excepcional se localiza en otras zonas como cuero cabelludo, cejas o pestañas. En cuanto al diagnóstico es fácil que pase desapercibido pero antes una blefaroconjuntivitis de repetición recalcitrante debe hacernos sospechar e ir en búsqueda de parásitos. El *P. pubis* es transparente y suele estar fuertemente anclado a la pestaña o ceja. El diagnóstico diferencial con *P. capitis* es de interés por las implicaciones médico-legales en la edad pediátrica. En cuanto al tamaño es más pequeño el *P. pubis*, 1-2 mm; el cuerpo suele ser más ovalado y ancho, mientras que el *P. capitis* es más alargado; por último, la parte terminal de sus patas acaban en garras más anchas que el *P. capitis*. Respecto al tratamiento se incluye la extracción mecánica, lindan al 1%, gotas o champú de malation al 1%, ivermectina oral, permetrina al 5%, crioterapia, entre otros.

Bibliografía

- López García JS, García Lozano I, Martínez Garchitorena J. Phthiriasis palpebral: diagnóstico y tratamiento. *Arch Soc Esp Ophthalmol.* 2003;78:365-74.
- Ryan MF. Phthiriasis palpebrarum infection: a concern for child abuse. *J Emerg Med.* 2014;46:159-62.
- Keklikci U, Cakmak A, Akpolat N, Unlu K, Ozkul S. Phthiriasis palpebrarum in an infant. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus.* 2009;46:173-4.

33. ESPINULOSIS FACIAL ASOCIADA A DEMODEX FOLLICULORUM

B. Lozano Masdemont^a, J. Ruiz Rivero^a, I. Molina López^a, E. Rodríguez Lomba^a, V. Parra Blanco^b, R. Suárez Fernández^a y M. Campos Domínguez^a

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

Introducción: La espinulosis facial es un cuadro que se caracteriza por la presencia de espículas asintomáticas, hiperqueratósicas y de distribución folicular, localizadas predominantemente en la cara. Hoy en día se acepta su relación causal con el acaro *Demodex folliculorum*.

Caso clínico: Se trata de una mujer de 16 años, con antecedentes patológicos de colangitis autoinmune, artritis reactiva y morfea en placas estables, que consultaba por lesiones levemente eritematosas y ásperas en ambas mejillas. En la exploración, se objetivaron dos placas eritematosas de borde neto en mejillas y ramas mandibulares, con tacto rugoso como el papel de lija. En la dermatoscopia se apreciaba hiperqueratosis y dilataciones foliculares. La biopsia cutánea demostró la presencia infundíbulos foliculares dila-

tados, con focos de hiperqueratosis compacta, ambos con *Demodex folliculorum* en su interior. Se estableció el diagnóstico de espinulosis facial asociada a *Demodex folliculorum* y se pautó tratamiento con ivermectina al 0,5% en crema glucídica 1 vez al día durante 2 meses. Tras un mes de tratamiento, la mejoría clínica era evidente, con resolución completa al finalizarlo. En 6 meses de seguimiento no ha presentado recurrencias.

Discusión: *Demodex folliculorum* es un acaro que ocasionalmente se encuentra en la piel humana asociado a la unidad pilosebácea. Su presencia se ha asociado a diversas dermatosis como rosácea, dermatitis perioral o madarosis, entre otras. Se considera patógena la presencia de 5 o más ácaros por centímetro cuadrado de piel y su localización en dermis. La espinulosis facial por *Demodex folliculorum* ha sido descrita en mieloma múltiple y policitemia vera, entre otros. El diagnóstico diferencial debe realizarse con el eccema, la dermatitis seborreica, la pitiriasis folliculorum (también asociada a *Demodex folliculorum* pero con escamas, prurito y eritema difuso y, a menudo, higiene facial deficiente) y la tricodisplasia espinulosa (infección por poliovirus en inmunocomprometidos que cursa con espículas hiperqueratósicas y deformación de los rasgos faciales en forma de facies Leónina). El diagnóstico es clínico (espículas delgadas circunscritas a nivel de los orificios foliculares dilatados de la cara) e histológico, con la demostración del acaro junto al material hiperqueratósicas. El tratamiento tópico es eficaz en la mayoría de casos. Se han empleado con éxito metronidazol al 0,75%, permetrina al 5% o ivermectina al 0,5%. En casos resistentes puede emplearse ivermectina o retinoides orales.

Bibliografía

- Monteagudo B, Cabanillas M, García Rego JA, de las Heras C. Espinulosis como manifestación de demodicidosis. *Actas Dermosifiliogr.* 2009;100:512-4.
- Farina MC, Requena L, Sarasa JL, Martín L, Escalonilla P, Soriano ML. Spinulosis of the face as a manifestation of demodicidosis. *Br J Dermatol.* 1998;138:901-3.
- Serrano C, Serrano S. *Demodex folliculorum*. *Monogr Dermatol.* 2005;18:41-7.

34. PELOS EN SACACORCHO: MARCADOR DIAGNÓSTICO Y DE RESPUESTA AL TRATAMIENTO EN LA TIÑA CAPITIS POR TRICHOPHYTON VIOLACEUM

L. Barboza Guadagnini, R. Alcalá, A. Vicente y M.A. González Ensenat

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

Introducción: La tina capitis (TC) es la dermatofitosis más frecuente en la infancia. Clínicamente se presenta como una placa alopecica y descamativa. El diagnóstico de confirmación se alcanza con la identificación de elementos fúngicos en el estudio con KOH al 20% y mediante el aislamiento de un dermatofito en el cultivo micológico. Por otro lado, en la actualidad cada vez es más frecuente el uso de la dermatoscopia en el estudio del cuero cabelludo (tricoscopia) siendo algunos de los hallazgos tricoscópicos más frecuentes los pelos distróficos, rotos, en coma y en sacacorchos. Presentamos el caso de una niña con TC por *Trichophyton violaceum*, donde la dermatoscopia fue de gran utilidad en la evaluación de la respuesta al tratamiento antimicótico.

Caso clínico: Niña de 21 meses natural de Etiopía y residente en Barcelona desde los 7 meses de edad que consultó por áreas de alopecia en cuero cabelludo de tres meses de evolución. A la exploración física se objetivaron varias placas alopecicas y descamativas con pilotracción positiva. En la tricoscopia se observaron múltiples pelos en sacacorchos. Realizamos un estudio micológico con KOH (20%) que demostró la presencia de elementos fúngicos iniciando tratamiento con fluconazol oral a dosis de 5 mg/kg/d y champú de sulfuro de selenio. En el cultivo se aislaron colonias de *T. viola-*

ceum. Al mes del tratamiento, se objetivo una curación clínica junto con una un estudio tricoscópico normal con ausencia de pelos en sacacorchos. Se tomaron nuevas muestras para KOH y dos cultivos. Dado que el estudio con KOH fue informado como positivo, se prolongó el tratamiento oral durante un mes más. No obstante, el resultado de ambos cultivos fue finalmente negativo.

Discusión: Los pelos en sacacorchos han sido descritos en la literatura como un hallazgo tricoscópico específico de las TC, principalmente en la raza negra. Sin embargo no es específico de un agente etiológico, ya que se han descrito en TC por *M. canis*, *T. tonsurans*, *T. violaceum* y *T. soudanense*. En Europa el principal agente causal de la TC es el *M. canis*, sin embargo los cambios poblacionales como las adopciones internacionales han contribuido al resurgimiento de patógenos como el *T. violaceum* en nuestra área geográfica. Recientemente se ha descrito la utilidad de la tricoscopia para evaluar la respuesta al tratamiento antifúngico oral de una tina capitis causada por *T. violaceum* donde la desaparición de los pelos en sacacorchos fue confirmada con la negatividad del cultivo micológico. En nuestro caso, la mayor confianza en una prueba clásica como el KOH nos condujo a prolongar el tratamiento antifúngico oral de forma innecesaria ya que, al igual que en el caso publicado, los cultivos micológicos fueron negativos coincidiendo con la desaparición de los pelos en sacacorchos. Por tanto, consideramos que la tricoscopia puede ser una técnica de gran utilidad y más accesible para el dermatólogo en el control de la respuesta terapéutica en las tinas capitis.

35. VERRUGA PLANTAR EN MOSAICO REFRACTARIA TRATADA CON ÉXITO CON 5-FLUORURACILO Y ÁCIDO SALICÍLICO EN UN PACIENTE INMUNODEPRIMIDO

M.A. Sánchez Martínez, M. Ríos Varela, F.Z. Muñoz Garza, S. Planas Ciudad, J.F. Mir Bonafé, E. Roe Crespo, L. Puig Sanz y E. Baselga Torres

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

Introducción: La verruga plantar es una infección causada por el virus de papiloma humano frecuente en la edad pediátrica que puede ser muy dolorosa y comprometer la deambulación. Existen múltiples tratamientos disponibles con tasas de éxito dispares. Estas tasas dependen de múltiples aspectos, siendo muy importante el estado inmunológico del paciente, que en caso de estar comprometido puede dificultar no solo la curación si no facilitar la extensión de la infección y causar gran morbilidad.

Caso clínico: Niño de 11 años con antecedentes de leucemia aguda linfoblástica y recaída tras 1a línea de quimioterapia con posterior alotrasplante no emparentado hacia un mes y complicada con EICH digestivo en tratamiento con budesonida y ciclosporina consulto por una verruga plantar en el pie derecho que tras el trasplante había crecido progresivamente hasta conformar una verruga en mosaico de 4 x 5 cm dolorosa que dificultaba la deambulación, sin respuesta a tratamientos queratolíticos tópicos. Se inició tratamiento con criocuretaje, queratolíticos tópicos y 3 infiltraciones de candidina sin mejoría y con mala tolerancia causando un gran estrés al paciente y conllevando la negativa del mismo a cualquier tratamiento mínimamente invasivo. La verruga creció hasta 7 cm comprometiendo la deambulación, por lo que se inició tratamiento compasivo con ácido salicílico 10% y 5-fluoracilo al 0,5% oclusivo cada noche con buena tolerancia desde el inicio del tratamiento. Tras 4 semanas de tratamiento y a pesar de no haber disminuido la inmunosupresión sistémica, el paciente presentó curación de gran parte de la verruga con unas pequeñas áreas de persistencia.

Discusión: Las verrugas plantares son una infección frecuente en la edad pediátrica que pueden plantear un reto terapéutico, y más aún en pacientes inmunocomprometidos. Las terapias físicas como el curetaje, electrocoagulación o crioterapia son efectivas pero son dolorosas y pueden causar complicaciones nada despreciables como

cicatrices. La eliminación con queratolíticos como el ácido láctico o ácido salicílico pueden ser insuficientes en verrugas con gran actividad y extensión. Por otro lado, las terapias inmunomoduladoras como la infiltración intralesional de candidina puede ser inefectiva si el paciente está inmunodeprimido. También se ha empleado el 5-fluoracilo intralesional, que actuaría interfiriendo la síntesis del ácido desoxirribonucleico (ADN) y del ácido ribonucleico (ARN), con éxito en la curación de verrugas, pero el dolor que causa la infiltración condiciona en gran medida su uso. Con el fin de mejorar la tolerancia se ha empleado de forma tópica asociada a ácido salicílico llegando hasta tasas de curación del 80% en 2 meses. En población pediátrica se ha empleado tópico hasta el 5% sin absorción sistémica ni efectos adversos destacables. Al inhibir la síntesis de ADN y ARN del virus, es un tratamiento a tener en cuenta en pacientes inmunocomprometidos con mala tolerancia a tratamientos invasivos.

Conclusiones: El tratamiento tópico con ácido salicílico y 5-fluoracilo puede ser un tratamiento útil en pacientes pediátricos inmunocomprometidos refractarios a otros tratamientos.

Bibliografía

- Kwok CS, Gibbs S, Bennett C, Holland R, Abbott R. Topical treatments for cutaneous warts. *Cochrane Database Syst Rev.* 2012;9:CD001781.
- Gladsjo JA, Alio Saenz AB, Bergman J, Kricorian G, Cunningham BB. 5% 5-Fluorouracil cream for treatment of verruca vulgaris in children. *Pediatr Dermatol.* 2009;26:279-85.
- Young S, Cohen GE. Treatment of verruca plantaris with a combination of topical fluorouracil and salicylic acid. *J Am Podiatr Med Assoc.* 2005;95:366-9.

36. ADOLESCENTE DE 14 AÑOS CON MÁCULA PIGMENTADA EN LA CARA ANTERIOR DEL CUELLO

M. Salazar Nieves y C. Albarrán Planelles

Hospital Universitario San Agustín. Linares. Jaén. España.

Introducción: Existen ciertas hallazgos en la piel que en ocasiones pueden inducir a dudas diagnósticas, y que se resuelven de forma sencilla con una completa historia y exploración física.

Caso clínico: Presentamos el caso de una adolescente de 14 años de edad, que acude al Servicio de Dermatología derivada por el médico de Atención Primaria por la sospecha de una lesión pigmentada de 5 meses de evolución en la cara anterior del cuello sin mejoría con terapia tópica. A la exploración física destacaba una zona mal delimitada de color marrón-grisáceo sin otros signos de interés. Se procedió a pasar una gasa con alcohol etílico al 90% desapareciendo por completo la lesión, y siendo diagnosticada y tratada de una dermatosis neglecta.

Comentario: La dermatosis neglecta o terra firma-forme dermatosis es una entidad clínica de etiología aun no bien conocida, que se caracteriza por la presencia de placas asintomáticas hiperpigmentadas, de superficie discretamente papilomatosa y aspecto sucio, que no pueden ser eliminadas con el lavado habitual, pero que desaparecen totalmente tras el frotamiento con alcohol etílico o isopropílico al 70%. Se concluye que la dermatosis neglecta es una entidad que debe tenerse en cuenta por su capacidad para simular otras dermatosis. Es más frecuente que lo que se aporta en la literatura. Se ha de considerar fundamentalmente ante la aparición de lesiones hiperpigmentadas de patrón inusual: en estos casos, la prueba de fricción con alcohol puede ser de gran ayuda.

37. SÍNDROME DE SWEET PROFUNDO DE PROBABLE ORIGEN POSINFECCIOSO

A. Martín Gorgojo^a, C.A. Villanueva Álvarez-Santullano^a, V. Parra Blanco^b, R. Suárez Fernández^a y M. Campos Domínguez^a

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

Introducción: Las dermatosis neutrofílicas en la población pediátrica pueden suponer un reto diagnóstico-terapéutico. Se presenta el caso de un paciente que desarrolló un cuadro clínico e histológicamente sugestivo de síndrome de Sweet, de probable origen postinfeccioso.

Caso clínico: Varón de 11 años sin antecedentes de interés que ingreso en Pediatría por cuadro de 24 horas de evolución consistente en fiebre de hasta 38,6° C, mialgias y artralgias, asociado a una erupción cutánea simétrica y progresiva constituida por pápulas y placas eritemato-violáceas de predominio en extremidades. Como único antecedente en relación con el cuadro, el paciente tuvo un cuadro catalogado de faringitis vírica 2 semanas antes. De los análisis de sangre destacaban una leucocitosis con neutrofilia, así como una IgM contra *Mycoplasma* positiva. Una biopsia con inmunofluorescencia directa mostró hallazgos sugestivos de paniculitis neutrofílica. El tratamiento con corticoides sistémicos dio lugar a una rápida mejoría del cuadro. Seis meses después, el paciente no ha vuelto a presentar clínica similar. La evaluación por parte de otros especialistas no ha demostrado otras asociaciones ni hallazgos adicionales.

Resultados: Descartadas causas farmacológicas, autoinmunes y hematológicas, han de considerarse cuadros infecciosos como posibles desencadenantes. Es frecuente que los síndromes de Sweet en la edad pediátrica estén precedidos, una a tres semanas antes -como en nuestro caso-, de síntomas de vías respiratorias superiores, por lo que algunos autores plantean su carácter reactivo.

Conclusiones: Se presenta un caso pediátrico de síndrome de Sweet profundo -entidad infrecuente en esta población-, probablemente secundario a infección por *Mycoplasma*, relación no descrita previamente en la literatura.

Bibliografía

- Prat L, Bouaziz JD, Wallach D, Vignon-Pennamen MD, Bagot M. Neutrophilic dermatoses as systemic diseases. *Clin Dermatol.* 2014;32:376-88.
- Webb K, Hlela C, Jordaan HF, Suliman S, Scriba T, Lipsker D, Scott C. A Review and Proposed Approach to the Neutrophilic Dermatoses of Childhood. *Pediatr Dermatol.* 2015;32:437-46.

38. DERMATITIS FRICCIONAL RAQUÍDEA (DAVENER'S DERMATOSIS). UNA ENTIDAD FRECUENTE PERO INFRADIAGNOSTICADA

P. García Montero^a, F.J. del Boz^a, J.F. Millán Cayetano^a, C. García Harana^a, L. Barco Nebreda^b y M. de Troya Martín^a

^aServicio de Dermatología. Hospital Costa del Sol de Marbella. Málaga. España. ^bServicio de Dermatología. Consulta privada de Dermatología. Almería. España.

Introducción: La melanosis friccional (MF) es una hipopigmentación cutánea secundaria a la exposición prolongada a mecanismos físicos (fricción, presión). Se ha descrito una variante de MF que afecta predominantemente a pacientes jóvenes y que se localiza en la región dorsolumbar. Esta entidad, conocida en la literatura anglosajona como Davener's dermatosis, carece en la actualidad de denominación en lengua castellana.

Casos clínicos: Caso 1: varón de 11 años sin antecedentes médicos de interés derivado a la consulta de dermatología pediátrica por manchas dorsolumbares de cuatro años de evolución, molestas al roce y con mejoría estival. La exploración cutánea mostró diversas placas hiperqueratósicas, marronvioláceas, brillantes y mínimamente sobrelevadas. La ecografía cutánea evidenció la existencia de una banda hipocóica subepidérmica, compatible con inflamación local. Casos 2 y 3: varones de 12 y 13 años de edad en seguimiento en la unidad de dermatología pediátrica por dermatitis atópica y acné respectivamente. En ambos casos durante la exploración física se advirtió a nivel dorsolumbar la presencia de manchas marronáceas, de bordes mal definidos, ásperas al tacto. Las

lesiones habían pasado inadvertidas para los familiares de los dos pacientes y no asociaban sintomatología.

Discusión: En el año 2000 Niemer, et al. describieron en un grupo jóvenes judíos ortodoxos una variante benigna de MF caracterizada por manchas hiperpigmentadas, con bordes difusos, distribuidas sobre las apofisis espinosas dorsolumbares. Su origen fue atribuido al movimiento de balanceo contra el respaldo del asiento que estos jóvenes realizan mientras estudian el Talmud. Esta forma de "melanosis devocional" recibió el nombre de Davener's dermatosis siendo Davener el término anglosajón empleado para definir a estos devotos. La fricción sobre las apofisis espinosas favorece el desarrollo de lesiones hiperpigmentadas sobre las mismas. El estudio histológico muestra típicamente hiperqueratosis, hiperplasia epidérmica con fusión de las crestas e hipopigmentación difusa del estrato basal, pudiendo asociar un infiltrado inflamatorio mononuclear dérmico como respuesta al estímulo mecánico y a la inflamación local. Desde el punto de vista ecográfico las lesiones pueden mostrar una banda hipocóica subepidérmica compatible con la presencia de inflamación. Estos cambios crónicos tienen un carácter benigno pero pueden precisarse meses o años para volver a la normalidad una vez haya desaparecido el estímulo que los provoca. La educación postural es el pilar básico en el tratamiento de esta dermatosis, aunque se ha descrito un caso de mejoría asociando laser Nd:YAG.

Conclusiones: La MF a nivel dorsolumbar es una entidad benigna frecuente, habitualmente infradiagnosticada. Conocida en la literatura anglosajona como Davener's dermatosis, en el momento actual carece de nombre en lengua castellana para su designación. Es por ello que proponemos denominarla de forma explicativa, teniendo en cuenta su etiología y localización, "Dermatitis Friccional Raquídea". De igual modo, describimos los hallazgos ecográficos asociados a esta entidad en uno de los pacientes.

Bibliografía

- Naimer, Sody A. et al. Davener's dermatosis: A variant of friction hypermelanosis. *J Am Acad Dermatol.* 2000;42:442-5.
- Cho S. et al. Treatment of Davener's dermatosis using a 1064-nm Q-switched Nd:YAG laser with low fluence. *Int J Dermatol.* 2012;1394-6.

39. PSEUDOXANTOMA ELÁSTICO Y BETA-TALASEMIA MINOR EN LA EDAD PEDIÁTRICA

L. Martínez Leborans^a, A.M. Victoria Martínez^a, L. Hernández Bel^b, V. Zaragoza Ninet^a y A. Esteve Martínez^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Oftalmología. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia. Valencia. España.

Introducción: El Pseudoxantoma Elástico (PXE) es una enfermedad hereditaria rara, que cursa con alteraciones del tejido conectivo, debido a una alteración en el cromosoma 16p gen ABCC6. Clínicamente da lugar a manifestaciones predominantemente a nivel cutáneo, cardíaco y oftalmológico.

Caso clínico: Presentamos el caso de un niño de 10 años de edad, cuyo motivo de consulta era la aparición de unas pápulas ligeramente amarillentas en ambas caras laterales del cuello de un año de evolución y piel redundante. En el examen físico también llamaba la atención la presencia de unas pápulas similares en los bordes libres del bermellón de los labios superior e inferior. Como antecedentes personales de interés destacaba una anemia sin filiar. Los progenitores negaban antecedentes familiares de pseudoxantoma elástico, aunque un hermano de la madre había fallecido a los 8 meses de vida por una anomalía cardíaca. Se realizó una biopsia de una de las lesiones cervicales que resultó compatible con pseudoxantoma elástico. El examen oftalmológico mostró un aspecto moteado del epitelio pigmentario retiniano compatible con piel de naranja y cuerpos coloides en periferia. Tras el estudio de la anemia se determinó que era debida a una Beta talasemia menor.

Discusión: La asociación de Beta talasemia y cuadros clínicos compatibles con PXE (síndromes PXE-like) ha sido descrita en la literatura previamente. En los casos publicados se trata de pacientes con betatalasemia mayor e intermedia, y el cuadro PXE-like, indistinguible clínicamente del PSX clásico, es de presentación tardía (a partir de la segunda década de la vida) y no muestra alteración genética, por lo que probablemente aparece como consecuencia de la enfermedad primaria. En nuestro caso en paciente cumple criterios de PXE (clínica cutánea y oftalmológica característica así como histología confirmatoria), y dada la edad y el subtipo de hemoglobinopatía nos planteamos que se trate de un caso de PXE hereditario. En el momento actual está pendiente de confirmación mediante estudio genético.

Conclusiones: El PXE en pacientes con betatalasemia es un cuadro adquirido donde se observa la misma clínica que en las formas genéticas, pero más tardía, apareciendo alrededor de los 20 años de edad. Debido a las posibles complicaciones en estos pacientes es necesario un seguimiento multidisciplinar y el conocimiento de las características clínicas por los diferentes especialistas. La edad de presentación nos ayuda a diferenciar cuadros hereditarios o adquiridos asociados a hemoglobinopatías. El estudio genético nos daría el diagnóstico de confirmación.

Bibliografía

- Le Corre, Y; Naouri, M; Martín, L. Pseudoxanthoma elasticum in childhood. *Ann Dermatol Venereol.* 2009;136:552-5.
- Aessopos A, Farmakis D, Loukopoulos D. Elastic tissue abnormalities resembling pseudoxanthoma elasticum in beta thalassemia and the sickling syndromes. *Blood.* 2002;99:30-5.
- Fabbri, E; Forni, GL; Guerrini, G; Borgna-Pignatti, C. Pseudoxanthoma elasticum-like syndrome and thalassemia: An update. *Dermatology Online Journal,* 2009. p. 15.

40. NEVUS ANÉMICOS MÚLTIPLES Y NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1. A PROPÓSITO DE UN CASO

L. Campos Muñoz, A. Conde Taboada, C. Carranza Romero, E. González Guerra y E. López Bran

Servicio de Dermatología. Hospital Clínico San Carlos. Madrid. España.

Introducción: El nevus anémico (NA) es una anomalía congénita que suele manifestarse en el nacimiento o en los primeros años de vida. Clínicamente se manifiesta como una macula de un color más pálido que la piel adyacente, de forma irregular, bordes bien delimitados, a veces rodeada por lesiones satélites. En ocasiones solo es evidente si provocamos congestión o enrojecimiento de la piel periférica (frotándola, por ejemplo) y observamos que la zona afectada por el nevus anémico permanece pálida. Es un proceso asintomático que normalmente suele ser una lesión única pero en raras ocasiones puede presentarse de forma múltiple como en el caso presentado.

Caso clínico: Paciente varón sin antecedentes de interés que consulto con 25 días de vida por lesiones cutáneas que aparecían en la piel cuando el niño lloraba, presentes desde el nacimiento. A la exploración se objetivaron varias maculas geográficas acrónicas de entre 0,5 y 4 cm visibles cuando el niño lloraba y la piel estaba congestiva. Se localizaban en cara, cuello, espalda y región preesternal. Se realizó el diagnóstico de nevus anémicos múltiples. Con 8 meses de vida volvió a consultar por la aparición de varias manchas café con leche, mayores de 5 mm. A los 2 años de vida presento un neurofibroma plexiforme en línea media de espalda, una resonancia magnética con imágenes de aumento de señal en hemisferio cerebeloso izquierdo, bulbo raquídeo y medula espinal proximal, y un estudio genético que confirmó el diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1 (NF1).

Resultados: Varios estudios han demostrado una alta prevalencia de NA en pacientes con NF1 (25%-51%), aunque en general es un

proceso infradiagnosticado, posiblemente porque se trata de lesiones sutiles poco evidentes, que precisan el frotamiento de la piel para demostrarse. Suelen ser más frecuentes en niños que en adultos. Pensamos que es importante la búsqueda de NA en pacientes de corta edad con sospecha de NF1 que no cumplan todavía criterios de NF1, para apoyar este diagnóstico. Además los NA no suelen observarse en otras genodermatosis con manchas café con leche, por lo que puede también ayudar a diferenciar la NF1 del síndrome de Legius, Noonan, LEOPARD...y tampoco se han demostrado por ahora en la NF1 segmentaria.

Conclusiones: Por último, hay que destacar la necesidad de seguimiento de pacientes lactantes con NA, por su posible asociación con NF1 o con facomatosis pigmento vasculares.

Bibliografía

- Marque M, Roubertie A, Jausset A. Nevus anemicus in neurofibromatosis type 1: apotential new diagnostic criterion. *J Am Acad Dermatol.* 2013;69:768-75.
- Hernández-Martín A, García-Martínez FJ, Duat A. Nevus anemicus: a distinctive cutaneous finding in neurofibromatosis type 1. *Pediatric Dermatology.* 2015;32:342-7.

41. CAMBIO NUCLEOTÍDICO C.3708+5G>A EN INTRÓN 27 COMO PROBABLE NUEVA MUTACIÓN DE NF1 EN PACIENTE AFECTA DE MANCHAS CAFÉ CON LECHE

F. Benavente Villegas, A. Fuertes Prosper, C. Sanchis Sánchez y S. Santos Alarcón

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

Introducción: Presentamos un caso de una niña portadora de una nueva mutación en cromosoma 17 con manchas café con leche sin otros criterios de Neurofibromatosis tipo1 (NF1).

Caso clínico: Paciente femenina de 1 año de edad, prematura de 34 semanas, remitida desde neuropediatría para valoración de manchas café con leche en número mayor de 6 y mayor de 0,5 cms de diámetro. No presentaba neurofibromas ni nódulos de Lysch. Su padre presentaba múltiples manchas café con leche, algunas con tamaño superior a 1,5 cms de diámetro y dudosas efélides axilares. No presentaba otros criterios de NF1. Al valorar a nuestra paciente se decide efectuar test genético para descartar neurofibromatosis, mostrando ser portadora en heterocigocis del cambio nucleotídico c.3708+5G> en el intron 27 del gen NF1, el cual es responsable de la pérdida completa del exon 27 del mismo, que ocasiona un cambio del aminoácido leucina por un codon de partida prematuro en la posición 1167 de la cadena polipeptida, generando una proteína truncada de 1166 aminoácidos en lugar de la normal de 2839 aminoácidos. Ante estos hallazgos se solicita test genético en su padre, mostrando la misma mutación.

Resultados: La neurofibromatosis tipo 1 es una enfermedad multisistémica que se caracteriza por la aparición de manchas café con leche, efélides axilares, nódulos de Lysch, neurofibromas plexiformes, gliomas, alteraciones óseas y maculas azuladas pseudoatróficas. Los afectos tienen riesgo aumentado de tumores benignos y malignos. Presenta un patrón de herencia autosómico dominante y está causada por mutaciones en el gen NF1, localizado en la región cromosómica 17q11.2, que está compuesta por 60 exones. Este gen codifica la Neurofibromina, proteína que se cree que actúa como un supresor tumoral en condiciones normales, suprimiendo el proto-oncogen-Ras que estimula el crecimiento y proliferación celular. El análisis de la región codificante permite detectar mutaciones en el 90% de los pacientes que cumplen criterios clínicos establecidos.

Conclusiones: Presentamos un caso de 2 pacientes familiares de primer grado con manchas café con leche, sin otros criterios de NF1, con una nueva mutación que no ha sido previamente reportada como patogénica asociada a esta entidad en las bases de datos de mutaciones HGMD y LOVD. El cambio nucleotídico c.3708+5G>A

en heterocigocis en el intron 27 del gen NF1 sugeriría ser la causa de la clínica de ambos afectos, los cuales no presentan todos lo criterio de NF1, pero hacen necesarios un control y seguimiento clínico periódico.

Bibliografía

Den Dunnen y Antonarakis. Hum. Genet. 2001;109:121-4.
 Mattocks, et al. J Med Genet. 2004;41:e48.
 Aracil A, Cardo E, Guitet M, Vernet A, Pineda M. Neurofibromatosis tipo I en la infancia. Rev Esp Pediatr. 2004;1:355-8.

42. MEDIDAS DE PREVENCIÓN EN EL XERODERMA PIGMENTOSO

E. Molina, A.I. Sánchez, C. Pérez, O.A. García, E.R. Martínez, O. Palma, A. González y C. Schoendorf

Servicio de Dermatología. Complejo Hospitalario de Toledo. Toledo. España.

Introducción: El xeroderma pigmentoso es una enfermedad genética caracterizada por la incapacidad de reparar el ADN mutado; siendo la radiación ultravioleta uno de los principales agentes mutagénicos. Presentamos el caso de una niña con alteraciones cutáneas y oftalmológicas sugestivas de xeroderma pigmentoso.

Caso clínico: Se trata de una niña de 9 años a la que le habían aparecido progresivamente múltiples lesiones hiperpigmentadas en zonas fotoexpuestas. Hija de padres sanos, no consanguíneos, con un hermano sano de 18 años. Desde los primeros meses de vida presentaba fotosensibilidad intensa y desarrollo de eritema y ampollas tras una breve exposición solar. A los 3 años necesito apoyo logopédico y posteriormente apoyo escolar por probable retraso mental leve. A la exploración mostraba talla baja, microcefalia leve y estrabismo convergente. Destacaba la presencia de xerosis generalizada y numerosas maculas tipo efelides y lentigos solares de morfología irregular en cara, cuello y manos. La piel de zonas no fotoexpuestas estaba respetada y no presentaba alteraciones tricológicas. Se realizó biopsia del dorso de la mano que mostraba una piel con telangiectasias dérmicas superficiales. Bajo la sospecha de xeroderma pigmentoso, se explicó a la familia la necesidad de realizar una fotoprotección estricta y las medidas de prevención a llevar a cabo. Actualmente la paciente sigue revisiones periódicas en Dermatología, Oftalmología, Endocrinología y Psicología infantil. Se ha solicitado estudio genético, cuyo resultado está pendiente. Ha desarrollado conjuntivitis interpalpebral y queratitis. Durante el último año se le han extirpado dos carcinomas basocelulares, motivo por el cual va a iniciar tratamiento con acitretina.

Discusión: El xeroderma pigmentoso es una enfermedad genética multisistémica caracterizada por aumento de la sensibilidad a la radiación ultravioleta y alteración en la capacidad para reparar el ADN dañado. Como consecuencia, los pacientes desarrollan neoplasias cutáneas y oculares a muy corta edad. Por este motivo la principal medida a llevar a cabo consiste en evitar la exposición solar y a otras fuentes de radiación ultravioleta como lámparas fluorescentes. Es aconsejable colocación de filtros en ventanas, restringir la actividad al exterior a horas nocturnas e incluso uso de escafandra con protección para salir a la calle durante el día. Otras medidas de prevención primaria consisten en tratamiento con isotretinoína o acitretina, uso de filtros protectores con enzimas reparadoras del ADN e ingesta de suplementos vitamínicos.

Conclusiones: Tan pronto como se sospeche el diagnóstico de XP debemos poner en marcha las medidas de prevención primaria enumeradas anteriormente para reducir el desarrollo de neoplasias.

Bibliografía

Zaman S, Gillani JA, Nabeela. Role of isotretinoin in cancer prevention and management in malignancies associated with xeroderma pigmentosum. J Ayub Med Coll Abbottabad. 2014;26:255-7.
 Giustini S, Miraglia E, Berardesca E. Preventive Long-Term Effects of a Topical Film-Forming Medical Device with Ultra-High UV Pro-

tection Filters and DNA Repair Enzyme in Xeroderma Pigmentosum: A Retrospective Study of Eight Cases. Case Rep Dermatol. 2014;6:222-6.

43. XERODERMA PIGMENTOSUM: ADAPTACIÓN DE LA ESCOLARIDAD EN UN CENTRO DE EDUCACIÓN INFANTIL Y PRIMARIA

J.M. Sánchez Schmidt y R. Pujol Vallverdú

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

Introducción: El manejo de enfermedades raras como el Xeroderma pigmentosum requiere un abordaje multidisciplinar. Este manejo multidisciplinar debe ser entendido en su sentido más amplio, no solo desde el punto de vista médico, con la colaboración de diferentes especialidades, sino integrando además elementos esenciales del entendido como desarrollo normal del niño incluyendo la escolarización, la práctica de deporte y actividades extraescolares, los paseos, vacaciones, etc. Es por ello que es necesario que nuestros conocimientos y consejos no se transmitan solo a los pacientes y padres en el momento de la visita médica, y que lleguen a los profesionales de la educación, psicólogos, monitores de actividades extraescolares, etc. para que nuestros pacientes infantiles puedan desarrollarse de manera plena en nuestra sociedad.

Material y métodos: Con el presente trabajo, queremos reflejar la colaboración de nuestro servicio de Dermatología en la adaptación del entorno escolar de una niña afecta de xeroderma pigmentosum en la educación infantil y primaria. Para ello hemos contactado de manera periódica con asistentes sociales, psicopedagogos, profesores y el personal auxiliar de la escuela para informar sobre la enfermedad, explicar los cuidados necesarios y asesorar sobre formas de evitar la radiación ultravioleta. Del mismo modo, hemos asistido a encuentros conjuntos de la paciente, su familia y profesores para coordinar el cuidado dermatológico de nuestra paciente.

Conclusiones: Dicha colaboración ha sido valorada muy positivamente por el personal escolar y la familia, permitiendo aclarar dudas sobre el manejo cotidiano de una enfermedad rara, con importantes consecuencias en el pronóstico de la paciente. Confiamos que con esta experiencia mejore la morbilidad a mediano y largo plazo de nuestra paciente.

Bibliografía

Xeroderma pigmentosum in the United kingdom. Lehmann AR. Photochem Photobiol. 2015;91:484-5.
 Xeroderma pigmentosum: man deprived of his right to light. Maredy S, Reddy J, Babu S, Balan P. Scientific World Journal. 2013;2013:534752.
 Cutaneous malignancies in xeroderma pigmentosum:earlier management improves survival. Naik SM, Shenoy AM, Nanjundappa A, Halkud R, Chavan P, Sidappa K, Gupta S. Indian J Otolaryngol Head Neck Surg. 2013;65:162-7.

44. HIPOZINQUEMIA POR DEFICIENCIA DE ZINC EN LA LECHE MATERNA. PRESENTACIÓN DE UN CASO

N. Rivas Tolosa^a, Y. García García^b, A. Torrelo Fernández^b y E. Nagore^a

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

Fundamento: La acrodermatitis enteropática (AE) es un cuadro característico debido a la deficiencia de zinc. Presentamos un caso de AE debido a deficiencia de zinc en la leche materna, que originó una deficiencia de zinc en el bebe alimentado exclusivamente con lactancia natural.

Caso clínico: Una lactante de 7 meses, nacida a término, sin otros antecedentes personales de interés, recibía alimentación con lac-

tancia materna exclusiva. Un hermano de 2 años sano, recibió lactancia mixta desde el nacimiento y nunca presentó lesiones. La paciente presenta desde los 3 meses lesiones peribucales, irritabilidad y rechazo parcial de las tomas asociado a vómitos esporádicos. Las lesiones cutáneas consisten en placas eritemato-descamativas, de bordes netos, localizadas en la zona perioral con extensión hacia ambas mejillas, cuello, pliegue inguinal, axilar y muslos. Entre las pruebas complementarias destacan niveles séricos de zinc de 30,05 ug/dl (Normal, 60-120). Los niveles de zinc también en la leche materna eran de 180 mcg/l (Normal, 1000-2500). Con el diagnóstico de déficit de zinc adquirido, inicia tratamiento con sulfato de zinc (1/1000) a dosis de 3 mg/kg/día oral, desapareciendo la sintomatología a las 48 horas. Tras el paso a lactancia artificial, la paciente no presenta ninguna lesión cutánea y no requiere suplementos de sulfato de zinc oral.

Discusión: La acrodermatitis enteropática es una enfermedad hereditaria, de carácter autosómico recesivo, con una incidencia estimada de 1/500.000 niños¹. La triada clínica característica solo se presenta en el 20% de los casos², caracterizada por dermatitis acral y periorificial, alopecia y diarrea^{1,2}. La forma clásica se corresponde con una alteración genética que altera la absorción intestinal de zinc, y suele manifestarse tras abandonar la lactancia materna o en los alimentados con lactancia artificial exclusiva. Dentro de las formas adquiridas, se reconocen tres causas fundamentales: a) déficit de zinc en la leche materna (acrodermatitis lactogénica); b) asociada a nutrición parenteral deficitaria en zinc; y c) relacionada con otros síndromes de malabsorción². El diagnóstico es fundamentalmente clínico, y se confirma mediante la determinación de los niveles de zinc séricos y en la leche materna. El tratamiento consiste en suplemento de zinc a dosis de 3 mg/kg/día, con rápida mejoría de la sintomatología¹.

Bibliografía

1. Mavarakis E, Fung MA, Lynch PJ, et al. Acrodermatitis enteropathica and an overview of zinc metabolism. *J Am Acad Dermatol.* 2007;56:116-24.
2. Perafan-Riveros C, Sayago LF, Fortes AC, Sanches Jr JA. Acrodermatitis enteropathica: case report and review of the literature. *Pediatr Dermatol.* 2002;19:426-31.

45. LESIONES AMPOLLOSAS GENERALIZADAS EN UN NEONATO

R. Maseda Pedrero^a, M.J. Escamez Toledano^b, A. García Martín^b, A.I. Rodríguez Bandera^a, M. del Río Nechaevsky^b y R. de Lucas Laguna^a

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

Introducción: La Epidermolisis Bullosa (EB) representa un grupo heterogéneo de patologías hereditarias caracterizadas por una marcada fragilidad de la piel y las mucosas, que desencadena la formación de ampollas de forma espontánea o en respuesta a mínimos traumatismos, dando lugar a heridas crónicas y carcinomas epidermoides agresivos. La epidermolisis bullosa juntural (EBJ) es una forma de epidermolisis ampollosa hereditaria caracterizada por la afectación de la piel y de las membranas mucosas, que se define por la formación de ampollas entre la epidermis y la dermis a nivel de la lámina lucida de la membrana basal, y por la curación de lesiones con atrofia y/o formación de tejido de granulación exuberante.

Caso clínico: Lactante de 40 días de vida, sin antecedentes familiares de interés, que es trasladado desde hospital de origen por lesiones ampollas generalizadas desde la primera semana de vida. Las lesiones cutáneas evolucionaron de forma tórpida, dando lugar a

sepsis de origen cutáneo con desestabilización hemodinámica y distres respiratorio, que condujeron al fallecimiento del paciente. Mediante mapeo antigénico se confirmó el diagnóstico de EBJ, con ausencia completa de laminina-332.

Discusión: La epidermolisis ampollosa juntural generalizada severa (o tipo Herlitz) es un subtipo grave de epidermolisis caracterizado por ampollas y erosiones extensas, localizadas en la piel y en las membranas mucosas. Se transmite con un patrón de herencia autosómico recesivo. Esta causada por mutaciones en uno de los genes que codifican la laminina-332. El pronóstico es malo, y la mayoría de pacientes fallecen durante los primeros años de vida. El principal diagnóstico diferencial debe hacerse con otras causas de ampollas en la etapa neonatal, en especial con la de origen infeccioso y autoinmune. Presentamos un nuevo caso de epidermolisis ampollosa juntural, tipo Herlitz, en el que el mapeo antigénico nos dio el diagnóstico definitivo, demostrando una ausencia completa de laminina-332. Dado que el pronóstico en la mayoría de los casos es devastador, y los tratamientos invasivos no han demostrado aumentar la supervivencia de estos pacientes, planteamos el dilema ético que se puede plantear en estos casos, entre tener una actitud intervencionista, o llevar a cabo un manejo paliativo que asegure el control del dolor, evitando el ensañamiento terapéutico.

Bibliografía

- Fine JD, Bruckner-Tuderman L, Eady R, Bauer E, Has C, Heagerty A, et al. Inherited epidermolysis bullosa: updated recommendations on diagnosis and classification. *J Am Acad Dermatol.* 2014;70:1103-26.
- Yuen WY, Duipmans JC, Molenbuur B, Herpetz I, Mandema JM, Jonkman MF. Long-term follow-up of patients with Herlitz-type junctional epidermolysis bullosa. *Br J Dermatol.* 2012;167:374-82.
- Yang CS, Kroshinsky D. Neonatal junctional epidermolysis bullosa: treatment conundrums and ethical decision making. *Am J Clin Dermatol.* 2014;15:445-50.

46. PARAQUERATOSIS GRANULAR INFANTIL: UNA CAUSA INFRECUENTE DE DERMATITIS DEL PAÑAL

A. Nuno González^a, J. Montans Araujo^b, L. Noguera-Morel^c, M. Gutiérrez Pascual^a, F.J. Vicente Martín^a, A. Torrelo^c y A. Hernández Martín^c

^aHospital Universitario Rey Juan Carlos. Móstoles. Madrid. España. ^bCentro Anatomopatológico Montans. Madrid. España. ^cHospital Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción: La dermatitis del área del pañal es un motivo frecuente de consulta cuyo diagnóstico diferencial incluye procesos diversos. Presentamos el caso de dos lactantes con dermatitis del pañal que fueron diagnosticados de paraqueratosis granular, una entidad poco conocida.

Casos clínicos: Dos lactantes de 6 meses acudieron a consulta por lesiones blanquecinas en inglés y pliegue interglúteo que no mejoraban pese a tratamiento con pastas al agua y cremas antifúngicas. A la exploración presentaban una zona eritematosa en inglés, pliegue interglúteo y región perianal sobre las que se apreciaban unas pápulas blanquecinas espiculares fácilmente desprendibles al frotar la zona. Esas espículas se enviaron para estudio anatomopatológico, el cual reveló hiperqueratosis con paraqueratosis y unos granúlos basófilos en el interior de los corneocitos. La tinción PAS fue negativa para hongos.

Discusión: La paraqueratosis granular (PG) fue descrita en lactantes en el año 2002. Se caracteriza por la presencia de lesiones blanquecinas filiformes o espiculares sobre un fondo eritematoso en los pliegues inguinales, la región genitocrural y el área perianal^{1,2}. Con menos frecuencia se observan lesiones papulosas de tono marrón, más propias de la presentación en adultos³. Se cree que las lesiones están relacionadas con la utilización de cremas oclusivas como la pasta al agua. Sin embargo, el uso de estas cremas es muy común y la incidencia de esta condición es baja^{1,2}. El diagnóstico se puede

realizar de forma sencilla y no invasiva con un simple raspado. El estudio histopatológico muestra una llamativa hiperqueratosis paraqueratósica con abundantes gránulos de queratohialina en el interior de los corneocitos^{1,3}.

Conclusiones: La paraqueratosis granular es una entidad infrecuente que debemos considerar en lactantes que presentan lesiones blanquecinas en la región genitoanal e inguinal de consistencia firme que se desprenden fácilmente. El diagnóstico es sencillo y no invasivo, y el problema se resuelve retirando las cremas oclusivas.

Bibliografía

1. Pimentel DR, Michalany N, Morgado de Abreu MA, Petlik B, Mota de Avelar Alchorne M. Granular parakeratosis in children: case report and review of the literature. *Pediatr Dermatol.* 2003;20:215-20.
2. Akkaya AD, Oram Y, Aydın O. Infantile granular parakeratosis: cytologic examination of superficial scrapings as an aid to diagnosis. *Pediatr Dermatol.* 2015;32:392-6.
3. Northcutt AD, Nelson DM, Tschien JA. Axillary granular parakeratosis. *J Am Acad Dermatol.* 1991;24:541-4.

47. SÍNDROME DE PAPILLON-LEFÈVRE

R. Alfonso Alberola, M. Leiva Salinas, M. Pérez Crespo, J. Mataix Díaz y L. Cuesta Montero

Servicio de Dermatología. Hospital Marina Baixa. La Vila Joiosa. Alicante. España.

Introducción: Presentamos un caso de síndrome de Papillon-Lefevre con importante afectación periodontal y cutánea.

Caso clínico: En septiembre de 2015 fue remitida a nuestro servicio una niña de 11 años de edad por presentar lesiones queratósicas en manos y pies desde los pocos meses de vida. La paciente es natural de Pakistán y reside en nuestro país desde hace 5 años. A la exploración presentaba lesiones de queratodermia psoriasiforme transgrediens en manos y pies con algunas placas queratósicas en rodillas y una llamativa ausencia de piezas dentales permanentes. Ante la sospecha de Síndrome de Papillon-Lefevre, se solicitó una ortopantomografía, en la se visualizaba una importante pérdida de hueso alveolar mandibular y maxilar, y una analítica sanguínea que evidenciaba una anemia ferropénica.

Discusión: El síndrome de Papillon-Lefevre es un trastorno de la queratinización, secundario a la mutación del gen de la catepsina C localizado en el cromosoma 11 (11q14-q21), descrito inicialmente por los franceses Papillon y Lefevre en 1924. Se trata de una enfermedad autosómica recesiva y su incidencia se estima en 1-3 casos por cada millón de habitantes. La ausencia de actividad en las catepsinas, hace que la quimiotaxis y fagocitosis de los neutrofilos, y la migración celular, estén muy disminuidas, lo que provoca un desequilibrio en la proliferación bacteriana bucal y disminución en la respuesta inmune hacia bacterias *Streptococcus mutans* y *Actinobacillus actinomycescomitans* (responsables de las placas y bolsas periodontales), y también ante *Stafilococcus Aureus* y *Candida albicans*, lo que predispone a infecciones frecuentes, usualmente piodermitis. Por otro lado, esta mutación se expresa en zonas altamente queratinizadas del epitelio de pacientes con SPL, como palmas, plantas, rodillas y encías. Las manifestaciones cutáneas en forma de hiperqueratosis palmo-plantar, suelen comenzar alrededor de los 3 meses, La periodontitis se presenta entre los 3-4 años y afecta tanto a los dientes primarios como permanentes, provocando la pérdida de los dientes primarios entre los 3-4 años y la de los dientes permanentes alrededor de los 12 años. El tratamiento debe ser iniciado de manera temprana con extracción de piezas dentales primarias y cobertura antibiótica para el tratamiento de la enfermedad periodontal recurrente. El uso de retinoides por vía oral ha mostrado tener un efecto favorable tanto en las lesiones cutáneas como en la enfermedad periodontal, con un adecuado perfil de seguridad con su uso crónico.

Conclusiones: Nos ha parecido interesante aportar este caso por la rareza del mismo y por las consecuencias que conlleva el retraso en instaurar tratamiento. Actualmente el trasplante de hueso extraído de la superficie externa cortical del parietal, ofrece a estos pacientes la oportunidad de llevar una vida normal.

Bibliografía

Sarma N, GHosh C, Kar S, Bazmi BA. Low-dose acitretin in Papillon-Lefevre syndrome: treatment and 1-year follow-up. *Dermatol Ther.* 2015;28:28-31.

48. NEVO BLANCO ESPONJOSO, COSAS DE FAMILIA

E. Varas Meis, S. Delgado Vicente, I. Ruiz González, M.J. Suárez Valladares, H.A. Cocunubo Blanco y M.A. Rodríguez Prieto

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

Introducción: Existe un amplio espectro de patologías capaces de inducir lesiones blanquecinas de la mucosa oral, en ocasiones de gran similitud clínica. El conocimiento y diagnóstico de cada proceso, evitara los tratamientos y técnicas innecesarias.

Casos clínicos: Presentamos el caso de un varón de 8 años, que acudió tras desarrollar lesiones asintomáticas blanquecinas de meses de evolución en la mucosa yugal. A la exploración, se objetivo en la mucosa yugal y labial, con distribución bilateral y asimétrica, múltiples placas de borde difuso y mal delimitado, no infiltradas y superficie blanquecina de apariencia grumosa y esponjosa, que no se desprenden a la fricción. No se apreciaron otras lesiones en la mucosa, lengua o piezas dentales. El paciente era portador de ortodoncia. Tres años después, acudió a la misma consulta la prima paterna del paciente, de 10 meses de edad, por lesiones asintomáticas de las mismas características en la mucosa yugal bilateral.

Discusión: Ambos pacientes fueron diagnosticados de nevo blanco esponjoso. El nevo blanco esponjoso, es un trastorno poco frecuente que se hereda de forma autosómica dominante con penetrancia variable. Se ha relacionado con una mutación en las queratinas 4 y 13 presentes en el epitelio estratificado no queratinizante de las mucosas. Suele manifestarse en las dos primeras décadas de la vida, como placas asintomáticas en la mucosa bucal y genital, mal delimitadas, difusas, de consistencia esponjosa y que no se desprenden al raspado. Su importancia radica en el correcto diagnóstico diferencial. Las lesiones blancas de la cavidad oral pueden responder a procesos infecciosos, inmunitarios o traumáticos. El conocimiento y correcto diagnóstico de esta entidad, nos permitirá evitar medidas terapéuticas y diagnósticas cruentas, innecesarias para el paciente.

Bibliografía

- Songu M, Adibelli H, Diniz G. White sponge nevus: clinical suspicion and diagnosis. *Pediatr Dermatol.* 2012;29:495-7.
- Pinto A, Haberland CM, Baker S. Pediatric soft tissue oral lesions. *Dent Clin North Am.* 2014;58:437-53.

49. GINGIVITIS DE CÉLULAS PLASMÁTICAS: UNA ENTIDAD INUSUAL EN LA INFANCIA

N. Barrado Solís, A. Vicente Villa, R. Alcalá García, N. Martínez, M. Sunol Capella y M.A. González Ensenat

Servicio de Dermatología y Anatomía Patológica. Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona. Universitat de Barcelona. Barcelona. España.

Introducción: La gingivitis de células plasmáticas (GCP) es una entidad de carácter benigno, incluida dentro de las denominadas mucositis de células plasmáticas. Es muy poco frecuente, especialmente en la población pediátrica. Presentamos el caso de un niño de 10 años que fue diagnosticado de esta inusual entidad.

Caso clínico: Niño de 10 años, sin antecedentes personales de interés, que consulto por presentar lesiones erosivas en la encía superior de aparición progresiva desde los 6 años. A la exploración física, destacaba una encía de color rojo brillante, hiperémica e inflamada, asociada a numerosas caries y a una deficiente higiene dental. El paciente negaba el uso habitual de chicles o golosinas y tampoco había usado material protésico dental. Una biopsia de mucosa mostro un infiltrado inflamatorio mixto con un predominio de células plasmáticas. El estudio con inmunofluorescencia directa fue negativo. Con estos hallazgos, se diagnosticó al paciente de GCP. Se realizaron pruebas epicutáneas que fueron positivas para mezcla de fragancias, formaldehído e hidroxiperóxidos de limonene. Tras la evitación de dichos componentes, la clínica no mejoró, por lo que el resultado de dichas pruebas no fue relevante. Se inició tratamiento con propionato de clobetasol al 0,03% asociado a una estricta higiene oral con gran mejoría clínica.

Discusión: La mucositis de células plasmáticas es un trastorno caracterizado por la infiltración por células plasmáticas de diferentes mucosas. La GCP cursa con erosiones y placas eritematosas bien delimitadas localizadas en las encías, que pueden asociar edema. Suelen ser asintomáticas, aunque pueden ocasionar sensación de ardor, dolor o incluso sangrado. Se ha descrito más frecuentemente en varones de edad avanzada, siendo escasos los casos publicados en niños. La etiología continúa siendo desconocida. Se ha propuesto una posible sensibilización por contacto a dentífricos, chicles y menta. También se ha relacionado con una pobre higiene oral. En la histología es característico hallar una hiperplasia pseudoepiteliomatosa asociada a un denso infiltrado de células plasmáticas en la lámina propia. Se debe incluir en su diagnóstico diferencial la dermatitis alérgica e irritante de contacto, enfermedades ampollosas autoinmunes, liquen plano erosivo o enfermedades infecciosas, entre otras. En cuanto al tratamiento, la terapia de primera línea son los corticoides tópicos e intralesionales que han demostrado beneficio en algunos casos. Otros tratamientos utilizados han sido tacrolimus tópico, ciclosporina tópica, ácido fusídico o la griseofulvina oral. Por último es importante inculcar en estos niños unos hábitos de higiene oral adecuada. Queremos resaltar la importancia de incluir esta entidad en el diagnóstico diferencial de placas eritematosas bien delimitadas localizadas en la mucosa oral de aparición en la edad pediátrica.

50. ESPIROADENOMA ECRINO LINEAL. PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO

M.E. Gómez Sánchez^a, J.M. Azana Defez^b, M.L. Martínez Martínez^a, M.T. López Villaescusa^c y J.L. Agudo Mena^b

^aServicio de Dermatología. Hospital General de Villarrobledo. Albacete. España. ^bServicio de Dermatología. Hospital General de Albacete. Albacete. España. ^cServicio de Dermatología. Hospital General de Almansa. Albacete. España.

Introducción: El espiroadenoma ecrino es una neoplasia benigna poco frecuente que suele presentarse como un nódulo solitario dérmico profundo, habitualmente doloroso. Su aparición en forma múltiple y lineal, es aún menos usual de la que solo se han descrito una veintena de casos en la literatura.

Caso clínico: Presentamos una mujer de 14 años sin antecedentes personales ni familiares de interés, con lesiones localizadas en la región cervical izquierda desde la infancia que empeoraban en verano, con prurito, eritema y discreta elevación y con el tiempo habían experimentado un aumento lento del número y tamaño de las mismas. En la exploración se apreciaban pequeñas maculas y pápulas eritematovioláceas, de superficie lisa, agrupadas siguiendo un trayecto lineal por la línea media clavicular izquierda desde la región cervical. La dermatoscopia de una de las lesiones mostro un área con un discreto eritema reticulado, con áreas blanquecinas y un fino vaso lineal central en algunas de ellas. Se realizó una biop-

sia por sacabocados de las lesiones que fue compatible con el diagnóstico de tumor anexial (espiroadenoma ecrino). No se vieron signos de malignidad. Tras los hallazgos clínico-patológicos se realizó el diagnóstico de espiroadenoma ecrino lineal. Por el momento se ha decidido no realizar tratamiento alguno.

Discusión: El espiroadenoma ecrino fue descrito por primera vez por Kersting y Herwig en 1956. Suele presentarse en adultos como un nódulo dérmico doloroso solitario en la cara o tronco. Su forma de aparición en múltiples pequeñas pápulas o nódulos siguiendo un trayecto lineal, es menos frecuente. Se ha habla de un predominio en mujeres con edades entre 5 a 57 años y solo se han descrito 2 casos congénitos. Su etiología es desconocida. Existen casos familiares con posible herencia autosómica dominante, pero esto aún no ha sido demostrado. Se ha propuesto que deriven de una clona de células madre pluripotenciales de la unidad foliculosebácea apocrina desarrolladas durante la embriogénesis. Se han descrito casos de espiroadenomas múltiples asociados a tricoepiteliomas, lesiones con diferenciación pilar e hidroadenoma ecrino. El diagnóstico es principalmente histológico. Recientemente se ha descrito un nuevo "signo de la serpiente" en la dermatoscopia de espiroadenomas solitarios que no hemos podido demostrar en nuestra paciente. Consiste en estructuras lineales rojizas, que corresponden a los vasos dilatados que pueden aparecer en estas lesiones, rodeadas de áreas blanquecinas que corresponden a las áreas de tejido conectivo. Las lesiones pueden aumentar de tamaño con el tiempo y provocar molestias como prurito o dolor. La transformación maligna es rara. Se han descrito en la literatura distintas opciones de tratamiento como la cirugía, radioterapia laser CO2 o laser ablativos.

Conclusiones: Aportamos un nuevo caso de espiroadenoma ecrino segmentario cervical en una mujer de 14 años, que consideramos interesante por su rareza. Sería la expresión cutánea de un mosaicismosomático aunque no se haya demostrado a nivel molecular.

Bibliografía

- Ren F, Hu Z, Kong Q, Sang H. Multiple Segmental Eccrine Spiradenoma with a Zosteriform Pattern: A Case Report and Literature Review. *Ann Dermatol.* 2015;27:435-8.
- Rodríguez-Martín M, Sánchez González R, Sáez-Rodríguez M, García-Bustinduy M, Martín-Herrera A, Noda-Cabrera A. An unusual case of congenital linear eccrine spiradenoma. *Pediatr Dermatol.* 2009;26:180-3.
- Ankad BS, Beergouder SL, Dombre V, Sujana L. A serpentine inside eccrine spiradenoma: a new trichoscopic sign. *Int J Trichology.* 2015;7:38-40.

51. HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS CUTÁNEA Y TÍMICA CONGÉNITA. ¿ESTÁ INFRADIAGNOSTICADA SU ASOCIACIÓN?

M.M. Escudero Góngora^a, N. Knopfel^a, M. Guibelalde^b, E. Amador^c, C. Saus^d, A. Bauzá^a y A. Martín Santiago^a

^aDepartamento de Dermatología; ^bDepartamento de Pediatría; ^cDepartamento de Radiología; ^dDepartamento de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca. España

Introducción: La histiocitosis de células de Langerhans (HCL) incluye un amplio espectro de enfermedades con severidad clínica variable. En las formas congénitas la morfología de las lesiones cutáneas no permite predecir la asociación o no de afectación sistémica.

Caso clínico: Niña de 4 meses, recién nacida a término, sin antecedentes de interés que desde el nacimiento presentaba múltiples lesiones erosivo-costrosas, vesículas y algunas pústulas en cabeza y tronco. Presentaba un buen estado general y la exploración por aparatos fue normal. En el análisis histopatológico a las 24 horas de vida se evidencio un infiltrado difuso, epidermotropo, de células de tamaño intermedio, con núcleos en forma de herradura y citoplasma anfilo de aspecto histiocítico. Inmunohistoquímicamente, es-

tas células eran positivas para CD1A y S-100, confirmando el diagnóstico de histiocitosis de células de Langerhans. El estudio de extensión detecto múltiples calcificaciones de 1-3 mm difusas en el timo, visibles en TAC de tórax y ecografía torácica. El resto de exámenes complementarios, incluyendo una analítica general, serie ósea, ecografía abdomen y RMN cerebral fueron normales. A los 2 meses de vida las lesiones cutáneas habían involucrado espontáneamente dejando maculas hipopigmentadas. Las lesiones del timo se están controlando cada 15 días con ecografía cutánea sin evidenciarse involución de momento. No ha presentado otras manifestaciones sistémicas.

Discusión: En la HCL congénita la afectación sistémica de órganos de riesgo (pulmón, hígado, bazo y medula ósea) marca el pronóstico. La afectación del timo apenas ha sido estudiada y los pocos casos que hay publicados se acompañaban de afectación visceral grave, sugiriendo que su presencia podría ser un factor de riesgo de afectación sistémica. En esta niña las lesiones cutáneas autoinvolucionaron y tras 4 meses de seguimiento estrecho persisten las calcificaciones tímicas, pero no se ha detectado afectación de otros órganos. En la HCL cutánea congénita la realización rutinaria de una técnica no invasiva como la ecografía tímica, nos permitiría conocer la incidencia de afectación del timo y su posible implicación pronóstica.

Bibliografía

- Ducassou S, Seyrig F, Thomas C, Lambilliotte A, Marec-Berard P, Berger C et al. Thymus and mediastinal node involvement in childhood Langerhans histiocytosis: long-term follow-up from the French national cohort. *Pediatr Blood Cancer*. 2013;60:1759-65.
- Lakatos K, Herbruggen H, Potschger U, Prosch H, Minkov M. Radiological features of thymic Langerhans cell histiocytosis. *Pediatr Blood Cancer*. 2013;60:E143-5.
- Rodríguez-Galindo C. Langerhans cell histiocytosis: What's at the heart of the matter? *Pediatr Blood Cancer*. 2013;60:1732-3.

52. HISTIOCITOSIS EN LA INFANCIA: A PROPÓSITO DE 2 CASOS

C. Sanchís Sánchez^a, F.C. Benavente Villegas^a, S. Santos Alarcón^a, P. Pose Lapausa^b, A. Fuertes Prosper^a, A. Mateu Puchades^a, N. Rausell Fontestad^b y N. Camarasa Lillo^b

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Doctor Peset. Valencia. España.

Introducción: Las histiocitosis representan un grupo heterogéneo de enfermedades que se caracterizan por la proliferación de células del sistema dendrocito-monocito-macrofago; y se clasifican principalmente en histiocitosis de células de Langerhans (HCL) e histiocitosis de células no Langerhans (HCNL). Son entidades poco frecuentes, de etiología desconocida, y aparecen fundamentalmente en la infancia, como los dos casos que presentamos a continuación.

Casos clínicos: Caso 1: niña de 4 años, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que acudió a la consulta por lesiones cutáneas de un año y medio de evolución, asintomáticas; que se habían iniciado en la zona genital y posteriormente se habían extendido hacia el tronco, cara, cuello y raíz de extremidades. A la exploración física, se trataba de pápulas bien delimitadas, aplanadas, de 2 a 5 mm de tamaño y de color amarillo-parduzco. El estudio histológico de una de las lesiones reveló un infiltrado en dermis superficial y media, constituido por histiocitos, algunos de ellos con citoplasma espumoso, entremezclados con un infiltrado linfocitario y células gigantes multinucleadas tipo Touton. A nivel inmunohistoquímico, dichos histiocitos mostraban positividad para CD 68 y negatividad para CD1a, estableciéndose el diagnóstico de HCNL tipo xantogranuloma juvenil (XGJ). Las pruebas complementarias solicitadas, incluyendo analítica, ecografía abdominal, estudio oftalmológico y resonancia magnética cerebral, no mostraron alteraciones. La paciente sigue controles cada 3 meses, y actualmente, tras un año de

seguimiento, las lesiones cutáneas permanecen estables y no se ha objetivado afectación sistémica. Caso 2: niño de 3 meses, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que acudió a la consulta por lesiones cutáneas de dos semanas de evolución, localizadas en cuero cabelludo, espalda e ingles. A la exploración física presentaba pápulas eritemato-parduzcas, costrosas en cuero cabelludo, y de aspecto pseudovesiculososo en la espalda, junto con placas eritematosas fisuradas en las ingles. El estudio histológico de una de las lesiones mostro, en la dermis papilar, una proliferación de células de habito histiocitario, con núcleo arrinonado, con positividad inmunohistoquímica para S100 y CD1a y negatividad para CD68; estableciéndose el diagnóstico de HCL. Las pruebas complementarias solicitadas, incluyendo analítica, rastreo óseo, estudio oftalmológico y ecografía abdominal, han descartado afectación sistémica.

Discusión: Las histiocitosis tienen una expresión clínica muy variable, desde formas exclusivamente cutáneas que presentan buen pronóstico, hasta otras con afectación multisistémica grave que pueden comprometer la vida del paciente. Por ello, es necesaria la realización de pruebas complementarias que permitan detectar una posible afectación extracutáneas, ya que de esto dependerán, en la mayoría de los casos, tanto el pronóstico como el tratamiento.

Bibliografía

- Langerhans cell histiocytosis. Grana N. *Cancer Control*. 2014;21:328-34.
- Juvenile xanthogranuloma: a case report and review of the literature. Pajaziti L, Hapciu SR, Pajaziti A. *BMC Res Notes*. 2014;7:174.

53. XANTOGRANULOMA JUVENIL DE LOCALIZACIÓN PROFUNDA

C. Rubio Flores^a, O. López-Barrantes González^a, I. Prats Caelles^a, C. Santonja Garriga^b, M.M. Lorido Cortes^b, D.M. Arranz Sánchez^a, C. Garrido Gutiérrez^a y R.M. Díaz Díaz^a

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

Introducción: El xantogranuloma juvenil es una lesión frecuente en la infancia. Es habitualmente una lesión dérmica, siendo muy infrecuente su localización a nivel del tejido celular subcutáneo o intramuscular.

Caso clínico: Niña de 9 meses, que presentaba desde hacía dos meses una lesión palpable en la región dorsolateral del pie derecho, asintomática y estable desde su aparición. Clínicamente se palpaba una lesión de consistencia dura y morfología irregular, adherida a planos profundos, de unos 3 cm de diámetro mayor, con piel suprayacente de aspecto normal. La ecografía cutánea con sonda de alta resolución (22 MHz) mostro una lesión hipocogénica bien delimitada sin aumento de vascularización en el Doppler. La biopsia de la lesión mostro una proliferación dérmica y subcutánea formada por células mononucleadas de abundante citoplasma, entremezcladas con frecuentes células gigantes multinucleadas, algunas de ellas con morfología de células de Touton, y ocasionales eosinófilos. Las tinciones inmunohistoquímicas mostraron expresión positiva de vimentina, factor XIIIa y CD68, y negativa de CD34, actina muscular y S-100. Estos hallazgos son compatibles con el diagnóstico de xantogranuloma juvenil profundo. La resonancia magnética objetivó una masa relacionada íntimamente con diversos músculos y tendones de la zona, así como con el 5o metatarsiano. Tras 5 meses de estabilidad en el seguimiento, se decidió plantear extirpación de la lesión debido a la deformidad del pie, que causaba dificultad para el uso de calzado normal.

Resultados: El xantogranuloma juvenil profundo es una lesión muy infrecuente y de difícil diagnóstico. Por su relación con estructuras circundantes, puede simular una conducta "agresiva", con infiltración del musculo esquelético. El diagnóstico diferencial incluye

dermatofibroma profundo, fibroblastoma de células gigantes o sarcomas de partes blandas. El diagnóstico es histológico, mediante realización de biopsia profunda, aunque por las dificultades técnicas que esta puede conllevar, se ha propuesto la citología mediante aspiración con aguja fina como una buena técnica alternativa para el diagnóstico, ya que esta muestra hallazgos citológicos característicos. Al igual que la variante convencional de xantogranuloma, tienden a la involución espontánea, por lo que no es necesario un tratamiento agresivo.

Conclusiones: El xantogranuloma juvenil puede presentarse de forma diferente a la usual y hemos de valorar también esta posibilidad diagnóstica ante lesiones profundas bien delimitadas, de crecimiento rápido, en niños menores de 3 años. El conocimiento de esta patología puede evitar técnicas agresivas de diagnóstico y tratamiento.

Bibliografía

- Dehner LP. Juvenile xanthogranulomas in the first decades of life: a clinicopathologic study of 174 cases with cutaneous and extracutaneous manifestations. *Am J Surg Pathol.* 2003;27:579-93.
- Moon HR, Won CH, Chang SE, Lee MW, Choi JH, Moon KC. Superficial and deep infiltrating congenital juvenile xanthogranuloma involving multiple skeletal muscles and associated with ulceration and generalized postinvolution atrophy. *Pediatr Dermatol.* 2015;32:431-2.

54. PÁPULAS EXCORIADAS RECURRENTES DE UN AÑO DE EVOLUCIÓN

C. García^a, M. Calvo^a, C. Pérez^a, I. Burón^a,
A. Fernández Tresguerres^a, C. Villegas^a y J. Fraga^b

^aHospital Universitario La Moraleja. Madrid. España.

^bHistocitomed.

Introducción: Los procesos dermatológicos que cursan con pápulas eritematosas, con excoiraciones en superficie pueden ser frecuentes en la edad pediátrica. Son entidades habituales en la consulta el prurigo estrofulo, diversas forma de eccema papular y el moluscum contagioso. Sin embargo existen otros procesos menos frecuentes que debemos tener en cuenta a la hora de evaluar a estos pacientes.

Caso clínico: Niña de 4 años de edad sin antecedentes de interés que acudía a la consulta para curetaje de lesiones papulares de más de un año de evolución. Diagnosticadas de Moluscum contagioso por su pediatra. Las lesiones según refería el padre, aparecían de forma preferente en extremidades como pápulas color carne, para después formar una pequeña costra y se resolvían sin tratamiento. Negaba ulceración de las mismas, así como prurito o dolor. A la exploración se observaban escasas lesiones en ambos brazos; pápulas eritematosas, algunas más parduzcas con pequeña costra hemática adherida. Se realiza biopsia de una de las lesiones con el diagnóstico anatomopatológico de Papulosis Linfomatoide tipo A

Comentario: La papulosis linfomatoide es un proceso linfoproliferativo de células T CD30+ poco frecuente y de buen pronóstico que generalmente afecta a adultos y, en menor medida a niños, por lo que tanto el espectro clínico-patológico como el riesgo de progresión a otro tipo de linfoma en el grupo pediátrico no está bien establecido y varía según las series consultadas. Suele ser característica la presentación en forma de numerosas lesiones parduzcas, a veces nódulos con centro necrótico y que se ulceran en muchas ocasiones. Normalmente la distribución más frecuente suele ser el tronco y la porción proximal de las extremidades. Así como en el adulto la progresión a linfomas No Hodgkin puede alcanzar un 20% de los casos, en los niños el curso es más benigno aunque se han descrito casos de linfomas no hodgkin y otros procesos linfoproliferativos en la edad adulta de niños que han sido diagnosticados de papulosis linfomatoide. El tratamiento debe ser poco agresivo en estos niños, siendo una buena opción los esteroides tópicos potentes, durante

2-3 semanas seguidos de pulsos semanales. Es muy importante realizar un seguimiento a largo plazo, debido al carácter recurrente de la enfermedad. Existe asociación con pitiriasis liquenoide, dermatitis atópica e infecciones virales, por lo que algunos autores consideran que podría tratarse más de un proceso reactivo que de un linfoma de bajo grado, sin embargo no hay consenso aun. Consideramos de interés este caso debido a que la papulosis linfomatoide es poco frecuente en la infancia y en concreto en nuestra paciente que el escaso número de lesiones que presentaba así como su localización en antebrazos, no constituyen la forma típica de presentación de esta enfermedad, lo que ocasiono un retraso en el diagnóstico.

Bibliografía

- Miquel J, Fraitaig S, Hamel-Teillac D, Molina T, Brousse N, de Prost Y, Bodemer C. Lymphomatoid papulosis in children: a series of 25 cases. *Br J Dermatol.* 2014;171:1138-46.
- Chan DV, Staidle J, Tamburro J, Mostow E Rapid cutaneous dissemination of persistently agminated lymphomatoid papulosis in a 9-year-old boy. *Arch Dermatol.* 2011;147:1340-2. doi: 10.1001/archdermatol.2011.348.
- Aoki M1, Niimi Y, Takezaki S, Azuma A, Seike M, Kawana S. CD30+ lymphoproliferative disorder: primary cutaneous anaplastic large cell lymphoma followed by lymphomatoid papulosis. *Br J Dermatol.* 2001;145:123-6.

55. FIBROSARCOMA INFANTIL: A PROPÓSITO DE 2 CASOS

A. Calle Andriño^a, A. Sahuquillo Torralba^a, M.A. Navarro Mira^a,
M. Llavador Ros^b, P. Berlanga Charriel^c y M. Évole Buselli^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica;

^cUnidad de Oncología Pediátrica. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia. España.

Introducción: El fibrosarcoma infantil es un tumor poco frecuente. Aparece generalmente en los dos primeros años de vida y a menudo es congénito. El 70% de los casos se localizan en las extremidades. Las lesiones pueden estar muy vascularizadas y confundirse clínicamente con hemangiomas. A pesar de la similitud histológica con el fibrosarcoma de los adultos, el tipo infantil es mucho menos agresivo y la probabilidad de supervivencia supera el 80%.

Casos clínicos: Caso 1: varón de 19 días de vida que presentaba desde el nacimiento una tumoración en la cara anterolateral de pierna izquierda, que había aumentado de tamaño rápidamente. A la exploración se observó una tumoración de coloración violácea, de consistencia elástica, que medía 5 x 6 cm. La RMN mostro una tumoración de partes blandas que infiltraba planos profundos. La lesión se extirpo completamente con 2 cm de margen perilesional, incluyendo en profundidad fragmento muscular. El estudio de extensión por imagen descartó la presencia de metástasis. Caso 2: niña de 2 años de edad que presentaba desde los primeros meses de vida una tumoración en rodilla izquierda que había crecido progresivamente de tamaño. En la exploración se observó una tumoración de 1,5 cm de diámetro, de color eritemato-purpúrico, y de consistencia dura. Se realizó biopsia de la lesión. El diagnóstico histopatológico fue de fibrosarcoma infantil. La RMN revelo contacto con la fascia subyacente. El estudio de extensión por imagen descartó la presencia de metástasis. El estudio histológico en ambos casos mostro una tumoración formada por haces de células fusocelulares uniformes con citoplasma pálido y núcleos alargados con extremos afilados. Las células tumorales expresaban vimentina y focalmente actina; no se observaba expresión de S100, EMA, queratinas o desmina. El diagnóstico anatomopatológico fue de fibrosarcoma infantil.

Bibliografía

- Sultan I, Casanova M, Al-Jumaily U, Meazza C, Rodríguez-Galindo C, Ferrari A. Soft tissue sarcomas in the first year of life. *European Journal of Cancer.* 2010;46:2449-56.

Orbach D, Rey A, Cecchetto G, Oberlin O, Casanova M, Thebaud E, et al. Infantile Fibrosarcoma: Management Based on the European Experience. *Journal of Clinical Oncology*. 2009;28:318-23.

56. NEVUS DE SPITZ AGMINADO

T. Repiso Montero^a, A. Castany^a, J. Mollet Sánchez^a, M. Garrido^b, B. Ferrer Fábregas^b y V. García-Patos Briones^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Vall d'Hebron. Barcelona. España.

Introducción: El nevus de Spitz es una proliferación benigna de melanocitos fusocelulares y/o epiteliodes, ocasionalmente difícil de diferenciar del melanoma. Puede presentarse como lesión única, múltiples diseminadas o agrupadas (agminadas). Las formas agminadas son poco frecuentes. Aportamos un caso de nevus de Spitz agminado, se discuten las peculiaridades clínico-patológicas de esta entidad y se revisan los casos descritos en la literatura.

Caso clínico: Un niño de 3 años fue remitido a la consulta de Dermatología Pediátrica por una pápula eritemato-parduzca de en la zona temporal izquierda presente desde el primer año de edad, alrededor de la cual habían aparecido progresivamente pápulas de menor tamaño, que lentamente aumentaron de número y tamaño. Los estudios histológicos de la lesión inicial y de cinco pápulas adyacentes biopsiadas a lo largo de 2 años han confirmado el diagnóstico de nevus de Spitz agminado.

Discusión: El nevus de Spitz fue descrito en 1945 por Sophie Spitz como "melanoma juvenil" por las dificultades que puede plantear ocasionalmente el diagnóstico diferencial con el melanoma. Se trata de una proliferación adquirida benigna de melanocitos fusocelulares y/o epiteliodes típica de niños y adolescentes. Se manifiesta como pápulas eritematosas y/o parduzcas, a veces heterocromas. Las formas agminadas son infrecuentes, con menos de 50 casos descritos en la literatura. Puede aparecer sobre piel normal, hiperpigmentada o incluso hipopigmentada. Se ha relacionado con factores genéticos (mosaicismo) y ambientales (radiación ultravioleta, quemaduras y radioterapia). En ninguno de los casos documentados se ha observado malignización, recomendándose controles clínicos periódicos.

Bibliografía

- Zeng MH, Kong QT, Sang H, Deng DQ, Xie QM. Agminated Spitz nevi: case report and review of the literature. *Pediatric Dermatology*. 2012;30:e104-5.
- Requena C, Requena L, Kutzner H, Sánchez Yus E. Spitz nevus: a clinicopathological study of 349 cases. *Am J Dermatopathol*. 2009;31:107-16.
- Zayour M, Bolognia JL, Lazova R. Multiple Spitz nevi: a clinicopathologic study of 9 patients. *J Am Acad Derm*. 2012;67:451-8.
- Hueso L, Hernández A, Torrelo A, Colmenero I, Zambrano A. Nevus de Spitz agrupados sobre una macula hiperpigmentada. *Actas Dermosifiliogr*. 2008;99:69-72.

57. NUESTRA EXPERIENCIA EN EL TRATAMIENTO DE HEMANGIOMAS INFANTILES CON TIMOLOL TÓPICO

S. García Rodino^a, O. Figueroa Silva^a, I. Rodríguez Blanco^b, L. Casas Fernández^b y H. Vázquez Veiga^a

^aServicio de Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. A Coruña. España. ^bServicio de Dermatología. Hospital del Barbanza. Gerencia de Gestión Integrada de Santiago de Compostela. A Coruña. España.

Introducción: El hemangioma infantil (HI) es uno de los tumores benignos más frecuentes en la infancia, con una prevalencia del 5% en este grupo de edad. Las indicaciones de tratamiento con propranolol oral incluyen HI ulcerados o desfigurantes, aquellos que causan importante repercusión estética o alteraciones funcionales, y

cuando suponen una amenaza para la vida. Por el contrario, se suele adoptar una actitud expectante en aquellos de pequeño tamaño y lento crecimiento, alejados de áreas con potencial afectación funcional o en fase involutiva. Sin embargo, es habitual encontrar situaciones intermedias que obligan a plantearse si existe algún tratamiento tópico eficaz y seguro.

Material y métodos: Presentamos un estudio retrospectivo realizado entre julio de 2013 y noviembre de 2015, con el fin de analizar la respuesta a timolol tópico en lactantes con HI superficial en fase proliferativa, no candidatos a propranolol oral por sus características clínicas o por preferencia de sus progenitores. En todos se realizó tratamiento con solución de maleato de timolol al 0,5% cada 12 horas, salvo un paciente que recibió maleato de timolol al 0,1% en gel. Se llevó a cabo un seguimiento clínico y fotográfico cada 2-4 semanas.

Resultados: Once pacientes con HI, 10 mujeres y 1 varón, cumplían los criterios de inclusión. Todos eran superficiales o predominantemente superficiales y sus tamaños oscilaban entre 2 mm y 5 cm. La edad media al inicio del tratamiento fue de 14 semanas, iniciándose el más precoz en la semana 7 y el más tardío en la semana 32. La media de tiempo en el que comenzó a verse mejoría fue de 7 semanas, experimentándola 8 de los 11 pacientes en el primer mes. Se observó resolución completa en 6 lesiones, la más precoz a los 3 meses y la más tardía a los 11 meses de tratamiento (media 6,5 meses). La duración media de tratamiento fue de 8 meses, con un seguimiento posterior de 6 meses. No se objetivó recidiva ni se observaron efectos secundarios en ningún paciente. El hecho de que no exista consenso en cuanto a concentración, vehículo, posología, duración y forma de medir la respuesta al tratamiento con timolol tópico dificulta la evaluación de su eficacia. Una reciente revisión sistemática de la literatura concluye que es una opción terapéutica eficaz y segura, que no requiere monitorización. Encuentra una respuesta clínicamente significativa en 3 de cada 4 pacientes, con un único caso de alteración del sueño como posible efecto secundario sistémico en más de 500 pacientes tratados.

Conclusiones: Presentamos nuestra experiencia en 11 lactantes con HI predominantemente superficial tratados con timolol tópico. Observamos respuesta precoz al tratamiento en 8 pacientes, con resolución en 4 de ellos, y no tuvimos ningún efecto secundario. Consideramos que el timolol tópico es una alternativa eficaz y segura en pacientes con HI no candidatos a terapia sistémica.

Bibliografía

- Ovadia SA, Landy DC, Cohen ER, Yang EY, Thaller SR. Local administration of β -blockers for infantile hemangiomas: a systematic review and meta-analysis. *Ann Plast Surg*. 2015;74:256-62.
- Yu L, Li S, Su B et al. Treatment of superficial infantile hemangiomas with timolol: evaluation of short-term efficacy and safety in infants. *Exp Ther Med*. 2013;6:388-90.
- Chan H, McKay C, Adams S, Wargon O. RCT of timolol maleate gel for superficial infantile hemangiomas in 5- to 24-week-olds. *Pediatrics*. 2013;131:e1739-47.

58. HEMANGIOMAS INFANTILES DE CRECIMIENTO TARDÍO. UTILIDAD DE LA ECOGRAFÍA CUTÁNEA EN EL ABORDAJE DIAGNÓSTICO-TERAPÉUTICO

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

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

Introducción: La mayoría de los hemangiomas infantiles completan su etapa de crecimiento proliferativa antes de los 9 meses. Sin embargo existen hemangiomas infantiles que continúan creciendo más allá de esa fecha, sobre todo hemangiomas con componente profundo y de morfología segmentaria. La ecografía cutánea es una técnica no invasiva que cada día está más presente en nuestras

consultas y nos facilita el manejo diagnóstico y terapéutico de diferentes patologías y en concreto las anomalías vasculares.

Caso clínico: Caso 1: paciente varón de 9 meses de edad que envían para valoración de lesión tumoral asintomática en región axilar izquierda con mínimo componente rojo intenso superficial que fue diagnosticada de hemangioma. Tres años y medio más tarde el paciente vuelve a la consulta por dolor en la zona, 5 de los 7 días de la semana y sobre todo tras el esfuerzo. Se realiza ecografía cutánea en la que aprecia lesión hipoeoica con doppler arterial y venoso compatible con hemangioma. Dicho diagnóstico fue corroborado posteriormente en ecografía y RNM. Se instauro tratamiento con propranolol desapareciendo la sintomatología y reduciéndose el flujo de la lesión. Caso 2: paciente niña de 9 meses con hemangioma en areola y mama derecha cuya familia rechaza el tratamiento con propranolol y se instauro tratamiento con timolol tópico. Acude a la edad de 5 años por aumento del crecimiento del mismo a pesar de mejoría de la coloración superficial. Se realiza ecografía cutánea apreciándose lesión hipoeoica con importante flujo en su interior con doppler color. Se instauro tratamiento con propranolol apreciándose disminución del tamaño y del flujo.

Discusión o conclusiones: Los hemangiomas infantiles son los tumores benignos más frecuentes de la infancia. Su incidencia es del 4% al 10% en los niños menores de un año. Suelen aparecer después del nacimiento, crecen rápidamente durante el primer año de vida e involucionan con lentitud durante los siguientes 5 a 7 años. Si bien la mayoría son asintomáticos y de evolución benigna, un 10% a 15% tienen riesgo de complicarse durante la fase proliferativa y pueden ocasionar un daño irreversible de algunas funciones vitales o una deformación estética permanente. Los HI alcanzan el 80% de su tamaño alrededor del tercer mes de vida. Algunos estudios confirman que los especialistas reciben en consulta a estos pacientes cerca del quinto mes, momento en el que el HI ya alcanza su máximo crecimiento y pudo haber producido un daño irreversible en algunas funciones vitales o una deformación estética permanente.

Bibliografía

- Hoeger PH, Harper J, Baselga E, Bonnet D, Boon LM, Atti MC et al. Treatment of infantile haemangiomas: recommendations of a European expert group. *Eur J Pediatr.* 2015;174:855-65.
- Brandling-Bennett HA, Metry DW, Baselga E, Lucky AW, Adams DM, Cordisco MR et al. Infantile hemangiomas with unusually prolonged growth phase: a case series. *Arch Dermatol.* 2008;144:1632-7.
- Betlloch-Mas I, Martínez-Miravete MT, Lucas-Costa A, Martín de Lara AI, Selva-Otalauruchi J. Tratamiento de hemangiomas infantiles con propranolol en regimen de control ambulatorio. Estudio prospectivo. *Actas Dermasifiliogr.* 2012;103:806-15.

59. UTILIDAD DEL LÁSER EN LAS COMPLICACIONES DEL HEMANGIOMA INFANTIL

M. Moreno-Arrones y B. Pérez García

Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid. España.

Introducción: La presencia de ulceración en un hemangioma infantil es una indicación establecida de tratamiento. El propranolol oral se considera actualmente el tratamiento de elección de esta patología. El láser de colorante pulsado (LCP) favorece la reepitelización de los hemangiomas ulcerados. En algunos casos puede estar indicado combinar ambos tratamientos.

Material y métodos: Presentamos el caso de una niña prematura que desarrollo en las primeras semanas de vida un hemangioma infantil en zona escapular izquierda. Posteriormente, a los cinco meses de edad, sufrió ulceración espontánea. Para su manejo terapéutico satisfactorio requirió la combinación de propranolol oral y LCP.

Caso clínico: Niña de cinco meses de edad que acudió a nuestra consulta por tumor de cuatro centímetros de diámetro en escapula izquierda con ulcera central. Previo a la consulta a nuestro centro

había recibido el diagnóstico de hemangioma infantil ulcerado recibiendo tratamiento con timolol tópico con mala respuesta. Se decidió introducir propranolol oral a una dosis de 2,9 mililitros cada 8 horas hasta consultar en nuestra unidad. Debido a los vómitos de repetición que sufría la paciente decidimos suspender el propranolol oral tras cuatro semanas de tratamiento a pesar de la mejoría de la ulceración. Iniciamos entonces la aplicación de LCP en la ulcera con reepitelización completa de la lesión tras cinco sesiones en un periodo de ocho semanas. No se observaron efectos adversos tras la intervención.

Discusión: Los hemangiomas infantiles constituyen el tumor vascular más frecuente en la infancia con una incidencia estimada entre el 4%-10% de todos los niños. La mayoría de estos tumores experimentan un proceso de proliferación, posteriormente de estabilización y en última instancia de involución. Debido a esta resolución espontánea; un abordaje terapéutico expectante está justificado. Sin embargo, hasta un 12% de estas anomalías vasculares sufren complicaciones que requieren atención especialista. La ulceración del hemangioma es su complicación más frecuente y está relacionada con una fase proliferativa rápida o presencia en área expuesta a traumatismos. La aparición de una macula acrómica en un hemangioma de un niño menor de tres meses debe hacernos sospechar el posible desarrollo de una ulcera. Además del dolor y la hemorragia consecuente a la ulceración la posibilidad de cicatrización aberrante de la lesión es motivo suficiente para establecer una actitud terapéutica activa. Actualmente, la primera línea de tratamiento para esta complicación es el propranolol oral a una dosis de 2-2,5 mg/kg al día. El LCP se utiliza fundamentalmente en el tratamiento de la ulceración, eritema y telangiectasias residuales. La evidencia científica del tratamiento laser en las complicaciones de los hemangiomas está apoyada por estudios no controlados. Asimismo, los parámetros del tratamiento laser siguen siendo controvertidos. En nuestro centro, utilizamos LCP con una longitud de onda de 585 nm, un tamaño de spot de 10 mm, una duración del pulso de 0,5 ms y una fluencia progresiva desde 5,5 a 7,5 J/cm² para los casos de úlceras en hemangiomas manteniendo aire frío durante la intervención con resultados satisfactorios.

Bibliografía

- Kilcline C, Frieden IJ. Infantile hemangiomas: how common are they? A systematic review of the medical literature. *Pediatr Dermatol.* 2008;25:168-73.
- Kim HJ, Colombo M, Frieden IJ. Ulcerated hemangiomas: clinical characteristics and response to therapy. *J Am Acad Dermatol.* 2001;44:962.
- David LR, Malek MM, Argenta LC. Efficacy of pulse dye laser therapy for the treatment of ulcerated haemangiomas: a review of 78 patients. *Br J Plast Surg.* 2003;56:317.

60. MÁCULAS VIOLÁCEAS RETICULADAS UNILATERALES EN UNA RECIÉN NACIDA

C. Baliu Piqué^a, A. Díaz^b, J.M. Rodríguez Miguélez^c, F. Botet^c y J. Ferrando^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Clínic. Barcelona. España. ^cUnidad Materno-Infantil. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. Barcelona. España.

Introducción: Dentro del grupo de las malformaciones capilares (MC) existen varias entidades que difieren clínica y genéticamente. En 1922 Van Lohuizen describió la cutis marmorata telangiectásica congénita (CMTc), un tipo de "nevus capilar" con una disposición reticulada segmentaria, que en un 50% de los casos puede asociar defectos como flebectasia, atrofia subcutánea, retraso en el crecimiento y hemihipoplasia entre otros hallazgos¹.

Caso clínico: Recién nacida (RN) de un embarazo sin complicaciones, con parto eutócico a término, con peso y talla correctos. A la

exploración física destaca la presencia de unas lesiones cutáneas distribuidas linealmente en el brazo izquierdo y hemitórax ipsilateral, en forma de maculas violáceas reticuladas con atrofia central sin ulceración, no pulsátiles ni dolorosas. El resto de la exploración es anodina. Se realiza ecografía transfontanelar, cardíaca, abdominal y eco-doppler del brazo que resultan normales y una seriada ósea sin hallazgos patológicos. En la exploración oftalmológica la cámara anterior y el fondo de ojo son normales. Además, se realiza biopsia cutánea superficial donde se observa una epidermis conservada y una dermis superficial con estructuras vasculares dilatadas de aspecto capilar y venoso, cuyos endotelios muestran positividad para CD31 y negatividad para D2-40. Con estos hallazgos se llega al diagnóstico de CMTC focal. Durante el seguimiento, la paciente presenta un desarrollo neurológico normal, sin apreciarse dismorfias ni malformaciones ni dismetrías. Las lesiones cutáneas progresivamente se van atenuando en color persistiendo tan solo una leve atrofia residual.

Conclusiones: Presentamos una RN con una CMTC focal sin alteraciones asociadas hasta el momento. Queremos recordar que es un tipo de MC, poco común, esporádica, con una patogenia no conocida, probablemente multifactorial, sin alteraciones genéticas conocidas por el momento. El diagnóstico diferencial es amplio, sobre todo con otras malformaciones vasculares. El pronóstico es bueno con una mejoría de las lesiones en los dos primeros años de vida sin tratamiento^{2,3}.

Bibliografía

1. Happle R. Capillary malformations: a classification using specific names for specific skin disorders. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2015 Apr 10. doi: 10.1111/jdv.13147.
2. De Maio C. et al. Cutis Marmorata Telangiectatica congénita in a Preterm Female Newborn: Case Report and Review of the Literature. *Med Surg Ped*. 2014;36:161-6.
3. Kienast KH, et al. Cutis marmorata telangiectatica congénita: prospective study of 27 cases and review of the literature with proposal of diagnostic criteria. *Clin Exp Dermatol*. 2009;34:319-23.

61. MALFORMACIONES ARTERIOVENOSAS EN EL PABELLÓN AURICULAR

M. Ivars^a, F. Albizuri^b, A. Sánchez^b, A. Montes^c, R. de Lucas^b, M. Feito^b y J.C. López Gutiérrez^d

^aServicio de Dermatología. Clínica Universidad de Navarra. Pamplona. España. ^bServicio de Dermatología. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España. ^cServicio de Dermatología. Hospital Universitario La Princesa. Madrid. España. ^dServicio de Cirugía Plástica Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Introducción: Las malformaciones arteriovenosas (MAV) son malformaciones vasculares de alto flujo compuestas por una compleja red vascular que conecta directamente el sistema arterial y el sistema venoso, sin que medie el lecho capilar. Inherentemente tienden a crecer y a reclutar nuevos vasos sanguíneos. La localización más frecuente es la cabeza y cuello (50%), seguido de las extremidades (30%). Las MAV cutáneas, aunque están presentes desde el nacimiento, es raro que den sintomatología de forma congénita o en los primeros años de vida. Pueden crecer por estímulos hormonales (pubertad, embarazo) así como ante traumatismos. El sangrado profuso y de difícil control es el hallazgo clínico característico de las MAV.

Caso clínico: Presentamos el caso de una niña de 9 años con una tumoración blanda y violácea en pabellón auricular, de 6 meses de evolución. La paciente había sido referida desde pediatría por el crecimiento progresivo de la lesión, con el diagnóstico de hemangioma infantil. En la exploración física, destacaba que se trataba de una tumoración pulsátil. Las pruebas de imagen confirmaron el diagnóstico de MAV tras la detección del nidus característico. Por su localización a nivel del pabellón auricular, el tratamiento de elección fue quirúrgico.

Discusión: En la infancia las MAV suponen un verdadero reto diagnóstico, ya que generalmente son diagnosticadas de forma errónea hasta que están totalmente desarrolladas. Es fundamental realizar un adecuado diagnóstico diferencial con otras malformaciones vasculares (malformaciones capilares, malformaciones venosas, etc.) y con los hemangiomas. Aunque entre las opciones terapéuticas se incluye la cirugía y la umbilicación percutánea, la elección del tratamiento adecuado dependerá de la localización y extensión de la MAV. El diagnóstico precoz y un enfoque terapéutico adecuado requerirán de un manejo clínico multidisciplinar.

Bibliografía

- Uller W, Alomari AI, Richter GT. Arteriovenous malformations. *Seminars in pediatric surgery*. 2014;23:203-7.
- Dasgupta R, Fishman SJ. ISSVA classification. *Seminars in pediatric surgery*. 2014;23:158-61.

62. MASA PARANASAL DETECTADA INTRAÚTERO

O. Figueroa Silva^a, S. García Rodino^a, M.M. Linares Iglesias^b, M.G. Somoza Alfonsín^c, A. Bautista Casanovas^d, B. Huertas Pardo^e, M. Bouso Montero^f, J.M. Suárez Penaranda^f, M.J. Seoane Pose^a y H. Vázquez Veiga^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Radiología; ^cServicio de Ginecología y Obstetricia; ^dServicio de Cirugía Pediátrica; ^eServicio de Otorrinolaringología; ^fServicio de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario. Gerencia de Gestión Integrada. Santiago de Compostela. A Coruña. España.

Introducción: Las masas congénitas de la línea media nasofrontal son infrecuentes y ante su presencia es obligado descartar alteraciones del sistema nervioso central (SNC) asociadas. Se debe hacer diagnóstico diferencial entre hemangiomas, quiste dermoide, heterotopia glial y encefalocele.

Caso clínico: Feto de 22 semanas, tercer hijo de padres sanos, al que se le detecta un tumor en la región facial en la ecografía de control. La ecografía doppler demostró un flujo interno prominente. En la semana 28 se realizó una resonancia magnética nuclear (RMN) que puso de manifiesto una masa xerofítica de tejidos blandos, con base en la raíz nasal, sin extensión valorable a endocráneo, órbita ni fosas nasales. La sospecha inicial incluyó los diagnósticos de hemangioma, glioma nasal o encefalocele, siendo necesario hacer el diagnóstico definitivo postnatal. El paciente nació en la semana 38+1, mediante parto eutócico. En la exploración dermatológica presentaba una tumoración en la raíz nasal, de 3 x 4 cm, rojo-violácea, de consistencia blanda, y desplazada hacia canto interno de ojo izquierdo, que condicionaba colapso parcial de narina izquierda. No impedía la apertura ocular. No se apreciaron rasgos biomórficos ni deformidades óseas. El resto de la exploración por sistemas y aparatos estuvo dentro de la normalidad. Se realizó una RMN y una tomografía computarizada (TC) craneal, ambas confirmaron los hallazgos intraútero, compatibles con glioma nasal. Se programó intervención, extirpándose completamente la masa paranasal y sin evidencia de comunicación con endocráneo. El estudio histopatológico confirmó una heterotopia de tejido glial. El postoperatorio curso sin incidencias y los controles realizados tras la exéresis no detectaron recidiva tumoral tras dos años y 6 meses de seguimiento.

Discusión: La existencia de tejido neuroglial fuera de la cavidad craneal es poco habitual. La heterotopia glial nasal (glioma nasal) consiste en una tumoración no hereditaria, benigna, compuesta por células astrocíticas. Se cree que es el resultado de una invaginación incompleta de la placa neural primitiva. Suelen diagnosticarse al nacimiento, siendo infrecuente su sospecha intraútero. Pueden ser extranasales (60%), intranasales (30%), o una combinación de ambos (10%). El diagnóstico por imagen es muy importante y el tratamiento de elección es quirúrgico.

Conclusiones: Se presenta un caso de heterotopia glial nasal. La mayor dificultad diagnóstica prenatal de esta condición es la falta

de sospecha de la misma. Es indispensable la realización de pruebas complementarias, como la RMN y/o TC, básicas antes del planteamiento quirúrgico.

Bibliografía

- Mat BM, et al. Heterotopic neuroglial tissue presenting as oral cavity mass with intracranial extension. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. 2005;69:1587-90.
- Patterson K, Kapur S, Chandra RS. Nasal gliomas and related brain heterotopias: A pathologist's perspective. *Pediatr Pathol*. 1986;5:353-62.
- Meoded A, Turan S, Harman C, Poretti A, Zinreich J, Huisman TA. Pre- and postnatal ultrasound and magnetic resonance imaging of intracranial extra-axial glioneuronal heterotopia. *Fetal Diagn Ther*. 2011;30:314-6.

63. RAPAMICINA TÓPICA Y ANGIOFIBROMAS FACIALES EN LA ESCLEROSIS TUBEROSA. PRESENTACIÓN DE 2 CASOS

A. Batalla^a, A. Flórez^a, C. Dávila-Pousa^b y C. de la Torre^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Farmacia. Complejo Hospitalario de Pontevedra. España.

Introducción: Los angiofibromas faciales afectan hasta un 80% de los pacientes con esclerosis tuberosa (ET). Aunque son asintomáticos, repercuten en la calidad de vida debido a su potencial desfigurante. Existen múltiples opciones de tratamiento, fundamentalmente quirúrgicas, pero cuentan con una alta tasa de recidiva. La observación casual de la involución de los angiofibromas faciales en una paciente con ET que recibió rapamicina oral tras trasplante renal, ha llevado al desarrollo y creciente uso de este fármaco por vía tópica para el tratamiento de dichos angiofibromas.

Casos clínicos: Se presentan dos pacientes con ET y angiofibromas faciales tratados con rapamicina tópica. Caso 1: varón de 7 años con angiofibromas desde los 3 años de edad. Inicio tratamiento con crema de rapamicina al 0,4% 3 veces por semana (v/sem), con tolerancia y efectividad excelentes, siendo las lesiones inapreciables desde el primer mes de tratamiento. A los 8 meses del inicio del fármaco, requirió aumentar la frecuencia de aplicaciones a 6 v/sem debido a aparición de nuevos elementos, pauta con la que se ha mantenido hasta la actualidad (24 meses de tratamiento), con buen control clínico. Caso 2: niña de 4 años con angiofibromas faciales desde los 3 años de edad. Comenzó tratamiento con crema de rapamicina al 0,4% cada 48 horas, con tolerancia excelente y resolución lesional prácticamente total al mes de tratamiento, respuesta que persistió en el seguimiento a 9 meses.

Conclusiones: La ET es un trastorno neurocutáneo autosómico dominante caracterizado por un crecimiento hamartomatoso en múltiples órganos. Las mutaciones genéticas responsables conducen a una activación mantenida de la vía de señalización mTOR, que interviene en la síntesis de proteínas y en el crecimiento celular. La rapamicina inhibe la vía mTOR y tiene funciones antiangiogénicas, lo que explica su efecto sobre los angiofibromas. Se han reportado más de 80 pacientes con angiofibromas faciales tratados con rapamicina tópica, obteniéndose una mejoría moderada o excelente en el 94% de los casos. Sin embargo, la concentración de principio activo, el vehículo y la pauta de tratamiento varían en los trabajos publicados. Se ha comunicado mayor beneficio cuando el tratamiento se inicia en la infancia, y parece necesaria la cronicidad del tratamiento para evitar las recidivas. La rapamicina tópica ha sido generalmente muy bien tolerada, no se han observado alteraciones en el hemograma o en la bioquímica durante el tratamiento, y los niveles sanguíneos del fármaco han sido indetectables en la mayoría de los casos.

Bibliografía

- Balestri R, Neri I, Patrizi A, et al. Analysis of current data on the use of topical rapamycin in the treatment of facial angiofibromas in tuberous sclerosis complex. *JEADV*. 2015;29:14-20.

Salido-Vallejo R, Garnacho-Saucedo G, Moreno-Giménez JC. Current options for the treatment of facial angiofibromas. *Actas dermosifiliogr*. 2014;105:558-68.

64. PRESENTACIÓN INUSUAL DE UN DERMATOFIBROMA ANEURISMÁTICO SIMULANDO UNA PROLIFERACIÓN VASCULAR

M.A. Sánchez Martínez, F.Z. Muñoz Garza, M. Ríos Varela, S. Planas Ciudad, J.F. Mir Bonafé, E. Roe Crespo, L. Puig Sanz y E. Baselga Torres

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

Introducción: El dermatofibroma es un tumor benigno de origen fibroblástico o histiocítico más frecuente en mujeres (4:1) entre la 3a y 5a década de la vida, localizado preferentemente en las extremidades. Puede presentar múltiples patrones clínicos, siendo el dermatofibroma aneurismático una variante poco frecuente, representado el 7,4% de todos los dermatofibromas. En la histología podemos observar una proliferación densa y mixta de fibroblastos e histiocitos con hematías y en la ecografía cutánea se presentan como lesiones heterogéneas e hipocogénicas mal definidas, localizadas en dermis o tejido celular subcutáneo. Generalmente con flujo doppler negativo aunque puntualmente pueden presentar un flujo lento arterial o venoso.

Caso clínico: Niña de 12 años, sin antecedentes relevantes quien presentaba desde los 7 años una tumoración en cuero cabelludo que había crecido progresivamente. Se había diagnosticado en otro centro de malformación venosa y tratado con laser y exéresis con recidiva posterior. A la exploración clínica destacaba un nódulo eritematovioláceo de consistencia firme, con telangiectasias superficiales y bordes bien definidos, adherido a planos profundos. La palpación era dolorosa y refería sangrado ocasional tras traumatismos mínimos. Acude con una RM y una angio-RM realizada en otro centro, sin alteraciones valorables ni extensión a estructuras intracraneales. Realizamos ecografía cutánea con sonda lineal de 22 MHz observando una lesión redondeada hipocóica muy heterogénea bien delimitada de 3,5 x 3,7 cm que no invadía la tabla externa ósea, pero si ocupaba la totalidad de la dermis y del tejido celular subcutáneo con una profundidad máxima de 1,5 cm. En su interior se observaban pequeñas calcificaciones rodeadas de un halo hipocóico y abundantes vasos pequeños con flujo lento. Se realiza biopsia observando una proliferación dérmica de células fibrohistiocíticas y presencia de espacios quísticos hemorrágicos no revestidos por células endoteliales y abundantes macrófagos con hemosiderina con marcadores inmunohistoquímicos para CD 34 y XIIIa negativos compatible con dermatofibroma aneurismático. Se realizó exéresis completa con cobertura del defecto con injerto laminar de piel parcial con buenos resultados y sin recidiva a los 6 meses.

Comentario: El dermatofibroma aneurismático es una entidad poco frecuente y en ocasiones puede simular otros procesos tumorales. La ecografía cutánea es una herramienta útil que nos ayuda tanto a orientar un diagnóstico y diferenciarlo de otras patologías, sobre todo en las presentaciones atípicas y localizaciones inusuales, además de permitir delimitar mejor la lesión para evitar recidivas posteriores a la exéresis.

Bibliografía

- Han TY. A clinical and histopathological study of 122 cases of dermatofibroma (benign fibrous histiocytoma). *Ann Dermatol*. 2011;23:185-92.
- Crisan D. Cutaneous histiocytoma-histological and imaging correlations. A case report. *Med Ultrason*. 2014;16:268-70.
- Shin JW. Aneurysmal benign fibrous histiocytoma with atrophic features. *Ann Dermatol*. 2009;21:42-5.
- Pegas JR. Aneurysmatic dermatofibroma. Review article. *Surg Cosmet Dermatol*. 2010;2:225-7.

Gungor Ş. Aneurysmatic dermatofibroma with dermoscopic and reflectance confocal microscopic features. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2016;30(5):880-3.

65. POLIARTERITIS NUDOSA SISTÉMICA: DIAGNÓSTICO A TRAVÉS DE LA PIEL

A. Sahuquillo Torralba^a, A. Calle Andriño^a, M. Llavador Ros^b, B. López Montesinos^c y M. Évole Buselli^a

^aDepartamento de Dermatología; ^bDepartamento de Anatomía Patológica; ^cDepartamento de Reumatología Infantil. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia. España.

Introducción: La Poliarteritis o panarteritis nudosa (PAN) es una vasculitis multisistémica, que afecta predominantemente a vasos de mediano calibre y que puede comprometer rápidamente la vida del paciente con necrosis isquémica, hipertensión grave e incluso hemorragias digestivas y cerebrales. Aproximadamente, el 25% de los pacientes presentan afectación cutánea. Es una enfermedad poco frecuente que afecta principalmente a adultos de mediana edad. La PAN cutánea representa aproximadamente el 10% de todos los casos de PAN y es la forma más común en los niños.

Caso clínico: Presentamos el caso de un varón de 5 años de edad, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que fue remitido a nuestro hospital con sospecha de síndrome mieloproliferativo. En el momento del ingreso presentaba lesiones cutáneas, fiebre de hasta 39,9° C y neutrofilia. A la exploración se observaron varias placas eritemato-violáceas dolorosas en tronco y extremidades, y necrosis en hemilengua izquierda y en falange distal del 5o dedo de la mano derecha. En la analítica destacaba una marcada elevación de reactantes de fase aguda y una leucocitosis de hasta 59.000 (valor normal hasta 14.000) a expensas de neutrófilos. Con el diagnóstico de sospecha de poliarteritis nodosa, se realizó biopsia cutánea que confirmó el diagnóstico. En la arteriografía abdominal se evidenciaron múltiples microaneurismas en ramas de mediano calibre de las arterias yeyunales, así como tres aneurismas saculares renales izquierdos. Las arterias ileocolicas, colicas derecha superior e inferior junto a yeyunales presentaban estenosis de vasos distales. La arteriografía cerebral no mostraba alteraciones. Se instauró tratamiento con bolos de corticoides y ciclofosfamida, observándose una mejoría progresiva de las lesiones cutáneas. Sin embargo el paciente precisó la amputación de la falange distal del 5o dedo de la mano derecha. Seis meses después se mantiene en tratamiento con ciclofosfamida y sin nuevos brotes de su enfermedad.

Conclusiones: Las vasculitis sistémicas son patologías potencialmente letales sino se instaura tratamiento corticoideo precoz, precisando un alto índice de sospecha. El diagnóstico diferencial principal debe hacerse con procesos infecciosos, síndromes autoinflamatorios, conectivopatías y trastornos hematológicos proliferativos.

Bibliografía

- Kummerle-Deschner JB, Thomas J, Benseler SM. Childhood vasculitis. *Z Rheumatol.* 2015;74:863-77
- Pires J, Goncalves MJ, Costa A, Pereira A, Goncalves A, Romeu JC. Polyarteritis nodosa: the angiography usefulness. *Acta Reumatol Port.* 2015;40:193-4.
- Rodrigues M, Amaral D, Barreira JL, Brito I. Childhood polyarteritis nodosa presenting as stroke and arterial hypertension. *BMJ Case Rep.* 2014. doi: 10.1136/bcr-2014-207866.

66. UN CASO DE HIDROSADENITIS SUPURATIVA EN UNA NIÑA TRATADO CON ADALIMUMAB

C. Prat Torres^a, N. Curco Botargues^a, M. García Font^a, O. de la Barrera^a, A. Álvarez Abella^a, J. Margarit Mallol^b y P. Vives Vila^a

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitari Mútua Terrassa. Terrassa. Barcelona. España.

Introducción: La hidrosadenitis supurativa se define como una enfermedad inflamatoria crónica, recurrente y debilitante, que habitualmente se presenta tras la pubertad con lesiones inflamatorias, profundas y dolorosas, que afectan principalmente las axilas, las ingles y la zona ano-genital. En los últimos años ha tomado mucha importancia porque se trata de una enfermedad que produce un gran impacto en la calidad de vida de los pacientes, en sus relaciones interpersonales y puede dejar cicatrices retractiles que limiten su movilidad. Su aparición en la edad pediátrica, es extremadamente infrecuente y se estima que supone menos del 2% de los casos de hidrosadenitis. Los recientes avances en el conocimiento de la enfermedad se han acompañado de novedades terapéuticas, sobre todo en el campo de las terapias biológicas.

Caso clínico: Niña de 12 años que es derivada por el servicio de cirugía para valoración de unas lesiones ano-genitales. Como antecedentes patológicos destacaba: 1) Sd de Asperger en tratamiento con risperidona. 2) Troiditis autoinmune en tratamiento con levotiroxina. 3) Intervenido en dos ocasiones de un quiste pilonidal. La niña presentaba lesiones quísticas compatibles con hidrosadenitis, principalmente en la región ano-genital, que se acompañaban de un dolor crónico de difícil manejo y de una recidiva del quiste pilonidal. Esta patología le condicionaba un gran absentismo escolar y un cuadro depresivo que había requerido tratamiento con sertralina.

Exploraciones complementarias: Analítica general y calprotectina normal. Colonoscopia con ileoscopia normal. Con el diagnóstico de hidrosadenitis, Estadio Hurley II, se decidió iniciar tratamiento antibiótico combinado (clindamicina 600 mg /día + rifampicina 600 mg/día) durante 10 semanas y posteriormente realizar una nueva intervención quirúrgica del quiste sacro. La niña presentó una gran mejoría clínica de las lesiones y una desaparición del dolor. A los pocos meses volvió a aparecer un dolor intenso que requirió tratamiento analgésico con pregabalina y tramadol y se decidió iniciar tratamiento con Acitretino. Dicho tratamiento se tuvo que suspender por la aparición de unas ampollas hemorrágicas plantares que le impedían la deambulacion. Finalmente se decidió iniciar tratamiento con Adalimumab (40 mg/15 días) que consiguió una disminución de las lesiones inflamatorias y una desaparición completa del dolor.

Conclusiones: La hidrosadenitis en una enfermedad muy infrecuente en la edad pediátrica. Existen solo unos 12 casos publicados en la literatura inglesa y muchos asociados a problemas endocrinológicos. Supone un gran impacto en la calidad de vida de los pacientes, en sus relaciones interpersonales y puede provocar un gran absentismo escolar. Es importante realizar un diagnóstico precoz, para evitar la progresión de la enfermedad. Al igual que en el adulto, los anti-TNF pueden ser una buena opción terapéutica.

Bibliografía

- Hidradenitis supurativa in the pediatric population. Carmen Liy-Wong et al. *J Am Acad Dermatol.* 2015;73:S36-41.
- Treatment of hidradenitis suppurativa with biologic medication. Robert A. *J Am Acad Dermatol.* 2015;73:S82-8.

67. DERMATITIS ATÓPICA EN LA INFANCIA. ENCUESTA A CUIDADORES

R. Fernández Torres, E. Blanco Castro y E. Fonseca Capdevila

Servicio de Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña. A Coruña. España.

Introducción: La dermatitis atópica supone la causa más frecuente de consulta dermatológica en edad pediátrica en países desarrollados. La incidencia creciente, la cronicidad y las repercusiones sobre la familia y la sociedad hacen que sea un considerable problema sanitario. La educación para los autocuidados forma parte de la estrategia actual para el manejo de esta enfermedad. A la hora de establecerlos resulta de importancia conocer las necesidades percibidas por los responsables del cuidado de los niños atópicos.

Material y métodos: Se realizó una encuesta a todos los cuidadores de niños con dermatitis atópica menores de 14 años que acudieron a una consulta en un hospital terciario entre marzo y noviembre del 2015 y que aceptaron participar en el estudio de forma anónima.

Resultados: Participaron 131 cuidadores de otros tantos niños. El 58,02% de los pacientes eran varones. En las edades más frecuentes de consulta existían dos picos entre los 3-5 años y los 7-10 años. Los respondedores de la encuesta fueron las madres en el 77,86% de casos, los padres en el 20,61% y el resto otros familiares. En el 97,71% de los casos el diagnóstico estaba establecido y solo un 2,29% se diagnosticaron en la consulta realizada. Un 81,54% de los diagnósticos fueron realizados por pediatras, un 16,15% por dermatólogos y 2,31% por otros especialistas. El prurito motivo consultas en un 79,39% de los casos y en un 66,41% alteraba el sueño. La calidad de vida se consideró alterada en un 61,83% de casos. Los cuidadores consideraban que las terapias resultaban efectivas para el picor en un 36,64%, mientras el 60,31% las consideraba ineficaces. En un 78,34% de casos la enfermedad producía alteraciones en las relaciones interfamiliares. Un 54,96% de los cuidadores consideraban que disponían de suficiente información sobre la dermatitis atópica. En un 25,19% de los casos se había producido rechazo de los tratamientos, siendo las causas más frecuentes la falta de eficacia, ocasionar picor y el contenido en corticoides. Un 31,30% refería dificultades para la aplicación del tratamiento y un 18,32% haber abandonado el tratamiento debido a su coste. Un 96,18% considera necesario mayor investigación sobre la enfermedad. Entre las demandas más comunes se encontraban la búsqueda de tratamientos eficaces por vía oral, una mayor atención por el dermatólogo, mayor información, tratamientos que resulten definitivos, mayor efectividad contra el prurito y abaratamiento de los costes del tratamiento.

Conclusiones: A pesar de que la mayor parte de los casos son diagnosticados por pediatras, muchos pacientes solicitan asistencia dermatológica especializada. El control del prurito sigue siendo un problema en estos pacientes y resulta difícil la concienciar a los cuidadores de que deben enfrentarse a una enfermedad crónica que requiere tratamientos prolongados. Existe una considerable desconfianza hacia los tratamientos habituales que merman la adherencia y su efectividad.

Bibliografía

Thomsen SF. Epidemiology and natural history of atopic diseases. *Eur Clin Respir J.* 2015;2doi: 10.3402/ecrj.v2.24642.

68. MORFEA LINEAL EN LA INFANCIA: 2 FORMAS DE PRESENTACIÓN POCO FRECUENTES

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

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

Introducción: La esclerodermia o morfea localizada, incluye un grupo de distintas condiciones que afectan a la piel y tejido celular subcutáneo. De los cinco subtipos establecidos, la morfea lineal es la forma de presentación más común en la edad pediátrica, con afectación unilateral de los miembros, tronco o de la cabeza (región frontoparietal), siguiendo las líneas de Blaschko. Presentamos los casos de dos pacientes con morfea lineal de presentación poco frecuente.

Casos clínicos: Caso 1: varón senegalés de 14 años, con retraso mental tras parto gemelar complicado, que presentaba desde los 5 años de edad, lesiones en ambos miembros superiores, que a lo largo de los años habían limitado la movilidad de ambas manos. Su hermano gemelo no presentaba afectación cutánea ni neurológica. En la analítica se observaron ANA positivos. En la histología se observó un proceso expansivo dérmico no cicatricial compatible con morfea. Se inició tratamiento con metotrexate y se derivó a trau-

matología y cirugía plástica para tratamiento de las bridas en las manos. Caso 2: niña de 13 años, que desde los 8 años de edad, presentaba una lesión en mentón y maxilar inferior derecho, inducida, atrófica e hiperpigmentada en la periferia. En la biopsia que se llevó a cabo se observó un engrosamiento dérmico a expensas de fibras de colágeno desorganizadas que se extendían hacia el tejido subcutáneo. Se acompañaba de atrofia glandular pilosebácea y de un moderado infiltrado mononuclear perivascular. La analítica realizada no mostró ninguna alteración. Se inició tratamiento con metotrexate y pulsos de corticoides orales, con mejoría del cuadro clínico.

Conclusiones: Aportamos dos nuevos casos de morfea lineal con afectación bilateral de miembros superiores y afectación del tercio inferior de la cara, inusuales como formas de presentación de esta enfermedad en la infancia.

Bibliografía

Pope E, Laxer RM. Diagnosis and management of morphea and lichen sclerosus and atrophicus in children. *Pediatr Clin North Am.* 2014;61:309-19.

Browning JC. Pediatric morphea. *Dermatol Clin.* 2013;31: 229-37.

Zulian F, Cuffaro G, Sperotto F. Scleroderma in children: an update. *Curr Opin Rheumatol.* 2013;25:643-50.

69. ESCLERODERMIA LINEAL: CORRELACIÓN HISTOLÓGICO-ECOGRÁFICO-CLÍNICA

C. Villegas, I. Burón, M. Calvo, C. Pérez.Hortet y M. Álvarez

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

Introducción: Presentamos un caso de un paciente de trece años de edad, varón, que presentaba lesiones cutáneas que la madre describía como un "endurecimiento "de la piel y reducción del grosor del muslo del paciente, desde los tres años de edad con evolución progresiva, que no habían sido diagnosticadas y no habían recibido tratamiento, a pesar de haber consultado con otros especialistas.

Caso clínico: Se trataba de un paciente de trece años de edad, sin antecedentes personales ni familiares de interés. Acude a consulta de dermatología por indicación de su pediatra, tras consultar con otros especialistas, sin éxito, por presentar en el muslo derecho placas extensas de piel engrosada, que se extendían hacia región inguinal derecha, con reducción del grosor total de la extremidad en el muslo. Buen estado general, sin otros signos cutáneos, ni sistémicos. Se planteó diagnóstico de esclerodermia lineal y se realizó en primer lugar ecografía cutánea en la que podía apreciarse un importante engrosamiento de la dermis, mayor en las zonas de máxima induración y donde era más importante la reducción del grosor de la extremidad. Se tomó muestra cutánea confirmando el diagnóstico clínico de esclerodermia. Se derivó al paciente para estudio a reumatología pediátrica para completar el estudio.

Resultados: El estudio reumatológico es estrictamente normal, se realiza también radiografía del miembro inferior derecho, que no objetivaba alteraciones. Se realiza diagnóstico de esclerodermia lineal y se instaura tratamiento con Metotrexato a dosis de 0,3 mgr/Kg por semana. Se plantea seguimiento ecográfico de la evolución de las lesiones dermatológicas, para evaluar objetivamente resultados.

Conclusiones: Presentamos un caso de esclerodermia lineal en un niño de trece años en el que utilizamos la ecografía cutánea como una herramienta diagnóstica importante y clarificadora que complementa el estudio y que se plantea también como método no invasivo de control del resultado del tratamiento pautado, en este caso metotrexato, para evaluar la delimitación de la placa y la eficacia del tratamiento.

Bibliografía

Bielsa Marsol I. Actualización en la clasificación y el tratamiento de la esclerodermia localizada. *Actas Dermosifiliogr.* 2013;104: 664-6.

Manual de ecografía cutánea. Fernando Alfageme. 2013.
DompMartin A, Boon LM, Labbe D. Infantile hemangiomas: differential diagnosis and associated anomalies. *Ann Chir Plast Esthet.* 2006;51:300-9L.

70. PANICULITIS SECUNDARIA AL TRATAMIENTO CON INTERFERÓN BETA EN UNA ADOLESCENTE CON ESCLEROSIS MÚLTIPLE

G. Mele Niñot^a, A. Vicente Villa^a, C. Jou Muñoz^b, V. González Álvarez^c y M.A González Ensenat^a

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

Introducción: Las reacciones cutáneas locales por interferón beta (INF®) suponen un efecto secundario frecuente, habitualmente leve y que suele autolimitarse. Por el contrario, existen otras reacciones más raras y graves, como la paniculitis, que pueden llegar a requerir la suspensión del fármaco.

Caso clínico: Paciente de 17 años diagnosticada de esclerosis múltiple remitente-recurrente a los 12 años en tratamiento con INF® -1b. A los 4 años de iniciar el fármaco presento placas eritematosas, induradas y dolorosas en abdomen y muslos, que aparecían a las 24 h de la administración del INF® -1b en el área de inyección. Con los datos clínicos e histológicos, se diagnosticó de una paniculitis lobulillar secundaria al tratamiento con INF® -1b. Dada la persistencia de las lesiones a pesar de la rotación de las áreas de inoculación y la reeducación de la técnica de autoinyección, se decidió la interrupción del INF® -1b.

Discusión: Las paniculitis inducidas por fármacos son un tipo infrecuente de paniculitis. El INF® puede causar paniculitis lobulillar, mixta o septal, ya sea por administración subcutánea o intramuscular, así como lipoatrofía en estadios más tardíos. Se ha propuesto que el factor traumático y la inducción de citoquinas proinflamatorias podrían ser las causantes de esta entidad. Hay descritos 19 casos de paniculitis inducida por INF®, la mayoría mujeres y con una manifestación clínica en forma de eritema, dolor e induración en la zona de la inyección del fármaco. El manejo es poco satisfactorio y no existen guías al respecto. Es importante educar al paciente acerca de la correcta administración del INF®.

Conclusiones: Presentamos un caso de paniculitis por INF® -1b con la característica de presentarse en una edad muy temprana. Es importante una identificación precoz y un manejo multidisciplinario para evitar la interrupción del tratamiento con INF®.

Bibliografía

- Cuesta L, Moragon M, Pérez-Crespo M, Onrubia J, García M. Mixed panniculitis secondary to interferón beta-1a therapy in a woman with multiple sclerosis. *Actas Dermosifiliogr.* 2013;104:257-9.
O'Sullivan SS, Cronin EM, Sweeney BJ, Bourke JF, Fitzgibbon J. Panniculitis and lipoatrophy after subcutaneous injection of interferón beta-1b in a patient with multiple sclerosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2006;77:1382-3.
Weise G, Hupp M, Kerstan A, Buttmann M. Lobular panniculitis and lipoatrophy of the thighs with interferon- β 1a for intramuscular injection in a patient with multiple sclerosis. *J Clin Neurosci.* 2012;19:1312-3.

71. EICH CUTÁNEA AGUDA CON CÉLULAS XANTOMIZADAS POR HIPERCOLESTEROLEMIA GRAVE SECUNDARIA A EICH HEPÁTICA

J. Canueto Álvarez^a, C. Román Curto^a, M. Roncero Riesco^a, E. Fernández López^a y A. Santos-Briz Terrón^b

^aServicio de Dermatología; ^bServicio de Anatomía Patológica. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca. Salamanca. España.

Introducción: La enfermedad injerto contra huésped (EICH) es una complicación frecuente tras el trasplante orogénico de progenitores hematopoyéticos, que afecta hasta el 21% de los pacientes trasplantados en edad pediátrica. Hasta un 40% de los individuos que desarrollan un EICH cutáneo exhiben EICH hepático, en el que se produce una lesión de los ductos biliares y un cuadro de colestasis, con elevación de las enzimas de función hepática. Solo excepcionalmente, los casos de EICH hepático se han acompañado de una hipercolesterolemia grave.

Caso clínico: Un varón de 10 años de edad fue sometido a trasplante orogénico emparentado (madre) de progenitores hematopoyéticos tras la falta de respuesta de su aplasia medular idiopática al tratamiento inmunosupresor. En el día +15 desarrolla un EICH agudo grado III (piel 0, hígado 3, digestivo 0), con progresión del EICH hepático sin respuesta al tratamiento inmunosupresor. En el día +57 desarrollo un rash cutáneo maculopapular eritematovioláceo con discreta descamación. La biopsia de piel demostró una dermatitis de interface compatible con EICH con presencia células xantomizadas. Los niveles de colesterol y TG (que eran normales en el ingreso) se encontraban elevados por encima de 1400 mg/dl y 1200 mg/dl respectivamente. Tras el ajuste de tratamiento inmunosupresor y tratamiento con plasmaféresis, se consiguió una normalización de los niveles de colesterol y triglicéridos.

Discusión: La hipercolesterolemia grave es excepcional en el contexto del EICH hepático, con 7 casos descritos hasta el momento y solo 2 en edad pediátrica. Tres de los casos no presentaron lesiones cutáneas, 2 pacientes presentaron xantomas, 1 paciente tenía xantelasmas y un último paciente ictericia.

Conclusiones: Nosotros presentamos una hipercolesterolemia grave en el contexto de un EICH hepático que se manifestó en la piel con el hallazgo de células xantomizadas detectadas incidentalmente en el contexto de una EICH cutánea, algo que no hemos encontrado en ningún otro paciente descrito hasta el momento.

Bibliografía

- Moriue T, Yoneda K, Katsuura J, et al. Planar xanthoma due to cholestasis in graft versus host disease. *British Journal of Dermatology.* 2007;156:1374-5.
Zidan H, Lo S, Wiebe D, et al. Severe hypercholesterolemia mediated by lipoprotein X in a pediatric patient with chronic graft-versus-host disease of the liver. *Pediatric Blood Cancer.* 2008;50:1280-1.

72. NUESTRA EXPERIENCIA CON ADOLESCENTES Y EL TRATAMIENTO CON ISOTRETINOÍNA: MONITORIZANDO LOS EVENTOS PSIQUIÁTRICOS

V. Velasco Tirado, L. Noguera Morel, A. Hernández Martín y A. Torrelo

Departamento de Dermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción: Las alteraciones psiquiátricas descritas en relación con la isotretinoína en el tratamiento del acné incluyen depresión, riesgo de suicidio y trastornos obsesivo-compulsivos, entre otros. La evidencia de la asociación entre isotretinoína y trastornos psiquiátricos es controvertida, aunque se fundamentaría en diversos aspectos, destacando los efectos de clase (estructura química similar a vitamina A), la modulación de la isotretinoína en los neurotransmisores y vías implicadas en la depresión, la relación temporal entre el tratamiento y los síntomas y la concordancia entre la retirada y reintroducción del fármaco con la mejoría/empeoramiento de las alteraciones del ánimo.

Presentación de casos: Presentamos 5 casos, 4 varones y 1 mujer, edad media 13,4 años, que en relación temporal con el inicio de isotretinoína por acné, presentaron ánimo deprimido, uno de ellos asociado a conductas obsesivo-compulsivas y otro a autolesiones que requirió ingreso en la unidad de psiquiatría. La dosis de isotretinoína recibida fue de entre 0,3-0,7 mg/kg (media de 0,4 mg/kg). La media de tiempo entre el cambio de estado de ánimo y el inicio de isotretinoína fue de 4,8 meses. En 2 casos se relacionó con aumento de dosis. Todos fueron evaluados por la unidad de Psiquiatría en nuestro hospital, se decidió la suspensión del tratamiento en dos casos, en los demás se mantuvo a dosis bajas asociado a terapia conductual con buena evolución.

Discusión: La adolescencia es una etapa de intenso cambio y se estima que la incidencia de depresión en este grupo puede llegar al 8,3%. En nuestros casos existe una relación temporal con el inicio de isotretinoína; la hipótesis planteada es que debido a los cambios neurobiológicos que se producen en esta edad es posible que exista una mayor susceptibilidad a la isotretinoína en las estructuras neuronales en adolescentes, tal y como sucede con la vitamina A. Antes de iniciar un tratamiento con isotretinoína, es importante investigar patología psiquiátrica previa y durante el seguimiento, evaluar otros efectos adversos secundarios, entre ellos la cefalea, que se asocia con alteraciones psiquiátricas. Nuestros casos ilustran la importancia de evaluar las alteraciones psiquiátricas durante el tratamiento con isotretinoína.

Bibliografía

- Bremner JD, Shearer K, McCaffery P. Retinoic Acid and affective disorders: the evidence for an association. *J Clin Psychiatry*. 2012;73:37-50.
- Rowe C, Spelman L, Oziemski M, Ryan A, Manoharan S, Wilson P, et al. Isotretinoin and mental health in adolescents: Australian consensus. *Australasian Journal of Dermatology*. 2014;55:162-7.
- Ludot M, Mouchabac S, Ferreri F. Inter-relationships between isotretinoin treatment and psychiatric disorders: depression, bipolar disorder, anxiety, psychosis and suicide risks. *World J Psychiatr*. 2015;5:222-7.

73. GINECOMASTIA EN UN ADOLESCENTE TRATADO CON ISOTRETINOÍNA

M. Pascual López, F.M. Payeras Más, J. Garcías Ladaría, B. González Llavona, M.C. Sánchez Bermejo y V. Rocamora Durán

Servicios de Dermatología y Endocrinología. Hospital de Manacor. Islas Baleares. España.

Introducción: La isotretinoína oral es un fármaco que viene usándose para el tratamiento del acné desde hace más de 30 años y cuyos efectos secundarios habituales son bien conocidos por los dermatólogos. Excepto por su poder teratógeno, es un medicamento relativamente seguro, cuyos efectos adversos son generalmente reversibles al suspender la terapia.

Caso clínico: Varón de 15 años de edad y 62 kg de peso que inicia tratamiento para su acné nódulo-quístico con isotretinoína oral. Inicia tratamiento con isotretinoína 20 mg/12 h. Durante los dos primeros meses de tratamiento se asocia prednisona oral a dosis máxima de 30 mg/24 h y en pauta descendente. A los 5 meses de tratamiento, llevando una dosis acumulada de 6000 mg (96 mg/kg), aprecia la aparición de aumento de volumen mamario bilateral, más intenso en el pecho izquierdo, asintomático. En la siguiente visita de control se disminuye la dosis de isotretinoína a 10 mg/24 h hasta completar 120 mg/kg. Se solicita ecografía mamaria bilateral que descarta lesiones sospechosas de malignidad y se remite a endocrino. El estudio hormonal no demuestra alteraciones y la testosterona está en el rango para un estadio Tanner IV. Dos meses después de finalizar el tratamiento la ginecomastia persiste sin cambios, y a los seis meses ha disminuido discretamente. No ha presentado otros efectos adversos por su tratamiento dermatológico y está muy satisfecho con el resultado terapéutico obtenido.

Discusión: Se han publicado hasta la fecha 3 casos de ginecomastia en relación al uso de isotretinoína oral y también algunos en relación al uso de etretinato. En los últimos años se ha publicado que la isotretinoína causa leve supresión del nivel de hormonas pituitarias y el nivel de testosterona total puede verse reducido. La ginecomastia puede deberse en nuestro paciente a un desequilibrio estrógeno/andrógeno en el cual pueden implicarse la toma de prednisona y de isotretinoína. Asimismo no puede descartarse una ginecomastia puberal.

Bibliografía

- Ustun I, Rifaioglu EN, Sen BB, et al. Gynecomastia: a rare complication of isotretinoin? *Cutan Ocul Toxicol*. 2013;32:93-4.
- Carmichael AJ, Paul CJ. Reversible gynaecomastia associated with etretinate. *Br J Dermatol*. 1989;120:317.
- Karadag AS, Ertugrul DT, Tural E, Akin KO. Isotretinoin influences pituitary hormone levels in acné patients. *Acata Derm Venereol*. 2011;91:31-4.