



# ACTAS Dermo-Sifiliográficas

www.actasdermo.org



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

### 29 Reunión del Grupo Español de Dermatología Pediátrica Málaga, 26 y 27 de enero 2018

#### Comunicaciones orales

##### CO1. NEVUS EPIDÉRMICOS EXTENSOS (SISTEMATIZADOS) COMO MARCADORES DE RIESGO DE DESARROLLO DE CÁNCER UROTELIAL

A. Toll<sup>a</sup>, F.X. Real<sup>b</sup>, L. Pérez-Jurado<sup>c</sup>, A. Dalmases<sup>d</sup>, B. Bellosillo<sup>d</sup> y R.M. Pujol<sup>e</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. Parc de Salut Mar. Hospital del Mar. Barcelona.  
<sup>b</sup>Epithelial Carcinogenesis Group. Cancer Cell Biology Programme. CNIO. Madrid. <sup>c</sup>Departamento de Ciencias Experimentales y de la Salud. Genética. Universitat Pompeu Fabra. Barcelona. <sup>d</sup>Anatomía Patológica. Parc de Salut Mar. Hospital del Mar. Barcelona. España.

**Introducción.** El nevus epidérmico papular con capa de células basales en “horizonte” o en “silueta” (PENS) es una variante de nevus epidérmico recientemente descrita. Hasta en el 50% de los casos además del nevus existen otras manifestaciones extracutáneas, principalmente neurológicas, denominándose síndrome PENS. Se presentan tres hermanos (trillizos) con lesiones de PENS y, además, en dos, hay afectación neurológica.

**Caso clínico.** Se describe el caso de tres hermanos (trillizos), dos niños y una niña, nacidos pretérmino (fecundación in vitro). Presentaban lesiones cutáneas congénitas típicas de PENS dispersas por el tronco y las extremidades. Cabe destacar que la madre tenía un nevus epidérmico en el brazo derecho. Además, en dos de los hermanos se asociaban manifestaciones neurológicas: uno de ellos presentaba un retraso psicomotor y una leucopatía periventricular hallada mediante resonancia magnética, y el otro un retraso del lenguaje. Se realizaron biopsias de piel en dos de los hermanos, confirmando los hallazgos histopatológicos característicos de PENS. **Resultados.** Es la primera vez que se presentan tres hermanos (trillizos) con PENS, teniendo dos de ellos también afectación neurológica asociada (síndrome PENS).

**Discusión.** El nevus epidérmico papular con capa de células basales en “horizonte” sin otras anomalías extracutáneas fue descrito por Torrelo y colaboradores en 2011 y los primeros casos de síndrome PENS aparecen recogidos en la publicación de Tadini y colaboradores (2012). En nuestros pacientes las manifestaciones neurológicas asociadas a este nevus epidérmico fueron el retraso psicomotor y del lenguaje, descritas también por otros autores. El diagnóstico de

PENS se realizó basándose en las lesiones cutáneas y en el estudio histológico de las mismas. En la mayoría de los casos publicados, el síndrome PENS aparece de forma esporádica y son muy escasas las descripciones familiares por lo que hay algunas hipótesis que sugieren que se deben a un mosaicismo. Es importante conocer esta entidad para realizar un diagnóstico temprano y descartar afectación neurológica.

##### CO2. PLACAS VERRUCIFORMES AXILARES CONGÉNITAS CON PATRÓN NEVOIDE EN UN NIÑA: UN RETO DIAGNÓSTICO

M. Prieto Barrios<sup>a</sup>, J.I. Rodríguez Peralto<sup>b</sup>, S.I. Palencia Pérez<sup>a</sup>, V. Velasco Tamariz<sup>a</sup>, C. Postigo Llorente<sup>a</sup>, A. Sánchez Velázquez<sup>a</sup>, C. Vico Alonso<sup>a</sup>, Y. Ruano<sup>b</sup>, P. L. Ortiz Romero<sup>a</sup> y A. Guerra Tapia<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

**Introducción.** El xantoma verruciforme es una entidad poco frecuente cuyo hallazgo más característico es la presencia de agregados de células espumosas en dermis papilar. Clínicamente son placas asintomáticas planas o verrucosas que ocurren principalmente en mucosa oral o genital. Poco se sabe de su etiopatogenia, aunque se han asociado con patologías neoplásicas o inflamatorias. Además, son histopatológicamente idénticos a los hamartomas observados específicamente en el síndrome de CHILD (congenital hemidysplasia with ichthyosiform erythroderma and limb defects), denominados nevos de CHILD.

**Caso clínico.** Se trata de una niña de 15 años que presentaba desde el nacimiento lesiones consistentes en placas eritematoanaranjadas de superficie sobrelevada verrucosa con distribución lineal bilateral y simétrica en axilas siguiendo las líneas de Blaschko. Las lesiones se habían ido haciendo más patentes con la edad y eran asintomáticas, salvo por cuestiones estéticas. La impresión clínica inicial de cada lesión aislada sugería como primera posibilidad la de nevo epidérmico verrucoso, pero llamaba la atención la presentación bilateral. No presentaba otro síntoma o malformación.

**Resultados.** Se realizó una biopsia escisional, observando cambios epidérmicos verruciformes con hiperqueratosis, paraqueratosis, acantosis, papilomatosis y elongamiento de las crestas. Las papilas dérmicas alargadas presentan abundantes histiocitos xantomizados con lípidos en el citoplasma. Los vasos dérmicos están marcada-

mente dilatados y rodeados de infiltrado inflamatorio. Esta histología es compatible con un xantoma verruciforme.

**Discusión.** En este caso se plantea un diagnóstico diferencial amplio. Por un lado, puede tratarse de un xantoma verruciforme esporádico. En contra de esta posibilidad está la distribución fuera de mucosas, su aspecto clínico nevoide, la histología hamartomatosa y la presentación congénita. Por otro lado, otro diagnóstico compatible es el del desarrollo de lesiones tipo xantoma verruciforme sobre un nevo epidérmico. Sin embargo, la bilateralidad del mismo y la negatividad de los estudios de mutación en HRAS no apuntan hacia esa dirección. También sospechamos que se pudiera tratar de una forma leve de síndrome de CHILD sin anomalías musculoesqueléticas. El síndrome de CHILD está causado por una mutación en la línea germinal, inactivadora de la enzima 3-hidroxiesteroide deshidrogenasa (NSDHL) localizada en Xq28, que codifica una enzima que participa en la biosíntesis del colesterol. Se trata de una mutación dominante ligada a X, letal en varones. La expresión clínica varía desde la completa con hipoplasia de los miembros y defectos viscerales, hasta casos leves sin alteraciones extracutáneas (nevus de CHILD aislados). En cambio, en nuestra paciente no hemos encontrado mutación del gen NSDHL en línea germinal. Por último, nos planteamos que pudiera tratarse de una manifestación clínica de una mutación somática de este gen en mosaico. Por esto, hemos estudiado algunos de los loci del gen NSDHL más frecuentemente mutados en los xantomos verruciformes, pero a día de hoy no hemos encontrado alteraciones. En conclusión, comunicamos el caso de una niña con lesiones verrucosas congénitas que presenta características únicas y no previamente descritas en la literatura. Este hecho implica que, en nuestra paciente, y a falta de más estudios, no podamos establecer un diagnóstico de certeza a día de hoy.

### CO3. SÍNDROME DE GARCÍA-HAFNER-HAPPLE: REPORTE DE UN CASO CON BUENA RESPUESTA AL TRATAMIENTO CON LÁSER ABLATIVO CO2

S. Planas Ciudad<sup>a</sup>, E. Roé Crespo<sup>a</sup>, C. Morales Munera<sup>a</sup>, T. Repiso Montero<sup>b</sup>, C. Downey<sup>a</sup>, C. López Sánchez<sup>a</sup>, V. García-Patos Briones<sup>c</sup>, L. Puig<sup>a</sup> y E. Baselga Torres<sup>a</sup>

*Dermatología. <sup>a</sup>Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. <sup>b</sup>Clinica Sant Jordi. <sup>c</sup>Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona. España.*

**Introducción.** El síndrome del nevus epidérmico es un término que engloba varias entidades clínicas caracterizadas por la presencia de nevus epidérmicos y la afectación de órganos internos de origen ectodérmico, como el cerebro, el sistema esquelético y los ojos. Dentro de las distintas variantes clinicopatológicas, el síndrome de García-Hafner-Happle (GHH) se caracteriza por la presencia de nevus epidérmicos, acantosis nigricans, defecto intelectual, epilepsia, atrofia cortical y agenesia del cuerpo caloso, como resultado de la mutación en mosaico del gen FGFR3. En ocasiones, las lesiones cutáneas localizadas en pliegues pueden complicarse en forma de erosiones y exudación purulenta, lo cual puede conducir a un aislamiento social del sujeto. Reportamos el caso de una paciente con síndrome de GHH, en seguimiento a largo plazo desde los 5 años de edad, en el que el tratamiento con láser ablativo CO2 ha supuesto una mejoría en la calidad de vida de la paciente.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña de 11 años controlada en nuestro servicio desde los 5 años de edad por la presencia de múltiples nevus epidérmicos de distribución blaschkoide, presentes desde el nacimiento. Durante el seguimiento, las lesiones flexurales se fueron volviendo más exofíticas y aterciopeladas, reflejando una marcada acantosis nigricans. A consecuencia de dichas lesiones, la paciente sufría episodios de exudación y mal olor, por lo que se negaba a ir al colegio. Con el tiempo, la paciente desarrolló una obesidad tipo I (IMC: 31,25) y se detectó un déficit intelectual leve. En la RM cerebral se objetivó una dilatación de ambas astas ventriculares temporales, sin otras alteraciones destacables. Hasta la

fecha, no se han observado signos de hiperandrogenismo (hirsutismo, alopecia), ni afectación de otros órganos internos. Nacida de padres sin consanguinidad, no se han identificado casos familiares con las mismas lesiones. Se practicó una biopsia cutánea del cuello, que fue compatible con un nevus epidérmico. Una de las muestras fue enviada para estudio de mutaciones. Debido a la sobreinfección de las lesiones, se trató inicialmente con baños de permanganato potásico 2 veces a la semana con buena respuesta. Sin embargo, dada la poca adherencia al tratamiento, se decidió iniciar tratamiento con láser ablativo CO2 con la finalidad de reducir el componente verrucoso de las lesiones flexurales. Tras una sesión, la paciente logró una marcada mejoría del área tratada, sin presentar grandes complicaciones.

**Resultados.** Presentamos un caso clínico de síndrome de GHH con gran afectación de pliegues.

**Discusión.** La obesidad y la resistencia a la insulina secundaria a esta, probablemente haya contribuido en el mayor crecimiento de las lesiones en zonas flexurales. El tratamiento con láser ablativo CO2 ha demostrado unos buenos resultados clínicos en las zonas tratadas, por lo que podría resultar una opción terapéutica muy útil en aquellos casos en los que el componente exofítico de las lesiones repercute negativamente en la calidad de vida de los pacientes.

### CO4. NEVUS EPIDÉRMICO PAPULAR CON CAPA DE CÉLULAS BASALES EN "HORIZONTE" Y SÍNDROME PENS. PRESENTACIÓN EN TRILLIZOS

M.R. González Hermosa<sup>a</sup>, O. Lasa Elgezua<sup>a</sup>, A. Fernández de Larrinoa Santamaría<sup>b</sup>, A. Barrutia Borque<sup>a</sup>, M. Mendieta Eckert<sup>a</sup> y J. Gardeazabal García<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitario Cruces. Barakaldo. Bizkaia. España.*

**Introducción.** El nevus epidérmico papular con capa de células basales en "horizonte" o en "silueta" (PENS) es una variante de nevus epidérmico recientemente descrita. Hasta en el 50% de los casos además del nevus existen otras manifestaciones extracutáneas, principalmente neurológicas, denominándose síndrome PENS. Se presentan tres hermanos (trillizos) con lesiones de PENS y además, en dos, hay afectación neurológica.

**Caso clínico.** Se describe el caso de tres hermanos (trillizos), dos niños y una niña, nacidos pretérmino (fecundación in vitro). Presentaban lesiones cutáneas congénitas típicas de PENS dispersas por el tronco y las extremidades. Cabe destacar que la madre tenía un nevus epidérmico en el brazo derecho. Además, en dos de los hermanos se asociaban manifestaciones neurológicas: uno de ellos presentaba un retraso psicomotor y una leucopatía periventricular hallada mediante resonancia magnética, y el otro un retraso del lenguaje. Se realizaron biopsias de piel en dos de los hermanos confirmando los hallazgos histopatológicos característicos de PENS. **Resultados.** Es la primera vez que se presentan tres hermanos (trillizos) con PENS, teniendo dos de ellos también afectación neurológica asociada (síndrome PENS).

**Discusión.** El nevus epidérmico papular con capa de células basales en "horizonte" sin otras anomalías extracutáneas fue descrito por Torreló y colaboradores en 2011 y los primeros casos de síndrome PENS aparecen recogidos en la publicación de Tadini y colaboradores (2012). En nuestros pacientes las manifestaciones neurológicas asociadas a este nevus epidérmico fueron el retraso psicomotor y del lenguaje, descritas también por otros autores. El diagnóstico de PENS se realizó basándose en las lesiones cutáneas y en el estudio histológico de las mismas. En la mayoría de los casos publicados, el síndrome PENS aparece de forma esporádica y son muy escasas las descripciones familiares por lo que hay algunas hipótesis que sugieren que se deben a un mosaicismo. Es importante conocer esta entidad para realizar un diagnóstico temprano y descartar afectación neurológica.

## CO5. SÍNDROME DE ICTIOSIS Y PREMATURIDAD. A PROPÓSITO DE UN CASO

A. Calle Andriano<sup>a</sup>, J. Piqueras García<sup>a</sup>, A. Pinilla González<sup>b</sup>, B. Torres García<sup>b</sup>, A. Gimeno Navarro<sup>b</sup>, F. Martínez Castellano<sup>c</sup>, C. Saus Sarrias<sup>d</sup> y M. Évole Buselli<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Neonatología. <sup>c</sup>Unidad de Genética y Diagnóstico Prenatal. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia.

<sup>d</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca. España.

**Introducción.** El síndrome ictiosis y prematuridad (SIP) es una forma rara de ictiosis congénita autosómica recesiva. Está causado por mutaciones en el gen SLC27A4. Clínicamente se caracteriza por prematuridad, escamas gruesas que recuerdan a la vérnix caseosa y distrés respiratorio perinatal.

**Caso clínico.** Prematura de 34 semanas de gestación, de 2.350 g, que en el momento del nacimiento presentaba eritrodermia generalizada y tuvo que ser atendida por distrés respiratorio. Sus padres eran sanos y no consanguíneos. Durante la gestación la madre fue diagnosticada de polihidramnios. A la exploración se observó una piel eritrodérmica y engrosada al tacto, con aumento de los pliegues cutáneos. La cabeza y las extremidades estaban recubiertas por unas escamas gruesas similares a la vérnix caseosa. No tenía ampollas ni erosiones. El cabello, los ojos, las mucosas y las uñas eran normales. Las escamas se desprendieron durante las primeras semanas de vida y el engrosamiento de la piel fue mejorando en los meses posteriores. Actualmente la paciente solo presenta xerosis cutánea leve, que se controla con emolientes.

**Resultados.** Con la sospecha diagnóstica de síndrome de ictiosis y prematuridad, se realizó una biopsia cutánea. El examen anatomopatológico mostró una discreta hiperplasia irregular de la epidermis con hiperqueratosis ortoqueratósica laminar no compacta, con focos de paraqueratosis. En el estudio con microscopía electrónica se observó la presencia de estructuras trilaminares curvadas en el estrato córneo. El análisis genético mediante secuenciación del gen SLC27A4 detectó dos variantes genéticas en heterocigosis (c.1153G>A, c.1627G>C), que no han sido descritas previamente.

**Discusión.** El SIP es un trastorno autosómico recesivo infrecuente, causado por mutaciones en el gen SLC27A4, que codifica una proteína transmembrana encargada del transporte de los ácidos grasos dentro de los queratinocitos. La alteración de esta proteína afecta a la diferenciación epidérmica y por ende a la formación de la barrera cutánea. Clínicamente se caracteriza por prematuridad, distrés respiratorio y lesiones cutáneas congénitas caracterizadas por piel engrosada con escamas gruesas blanquecinas. Las membranas trilaminales en la capa granulosa, que se observan con la microscopía electrónica, son patognomónicas de esta entidad. Su pronóstico es bueno, si bien requiere de un diagnóstico y manejo multidisciplinar para evitar las complicaciones perinatales. En nuestro caso, la paciente presentaba dos nuevas variantes genéticas en heterocigosis (c.1153G>A, c.1627G>C) que no han sido descritas previamente, pero que según el software de predicción genética tienen un efecto patogénico.

## CO6. ICTIOSIS TIPO CURTH MACKLIN. CORRELACIÓN CLÍNICA GENÉTICA

G.M. Garnacho Saucedo, R. Salido Vallejo, J.I. Sanz Cabanillas, J.I. Hernández Romero, P. Fernández Crehuet, M. Galán Gutierrez, J. Salvatierra y A. Velez García Nieto

Dermatología. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. España.

**Introducción.** La ictiosis de Curth Macklin anteriormente denominada ictiosis hystrix es una genodermatosis rara con escasos casos descritos y con gran confusión terminológica en la literatura. La palabra hystrix significa puercoespín y hace referencia a las espicu-

las características que presentan los pacientes en la zona palmar de los dedos.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un niño sano de 2 años con lesiones cutáneas generalizadas desde la primera infancia. Nacido a término sin complicaciones en embarazo y parto de matrimonio sano no consanguíneo. Tras 8 meses de vida comenzó a desarrollar lesiones inicialmente sobre las articulaciones que más tarde se extendieron y generalizaron. No antecedentes de ampollas ni síntomas sistémicos. Las lesiones respetaban cara, cuello, área del pañal y parte superior del tronco sin embargo se afectaba el abdomen y los pezones de forma característica. Presentaba placas hiperqueratósicas en dorso de manos y pies con queratodermia palmoplantar. El cuero cabelludo, el cabello, la boca, los dientes y las uñas eran normales. En la biopsia se objetivó hiperqueratosis marcada y papilomatosis, vacuolización perinuclear y queratinocitos binucleados. Mediante análisis directo del gen KRT1 se detectó en heterocigosis una duplicación de una G que a nivel de la proteína daba lugar a un cambio en la pauta de lectura y a la aparición de un codón de parada prematuro (p.Tyr587Leufs+67) y debido al efecto deletéreo que presumiblemente produce en la proteína ha de ser considerado como un cambio patogénico. El paciente fue tratado con retinoides orales con gran mejoría clínica.

**Resultados.** La duplicación de una G (c.1757dup) en el gen KRT1 ya ha sido descrita previamente como un cambio patogénico asociado a una forma atípica de hiperqueratosis epidermolítica que probablemente correspondía a una ictiosis Curth Macklin pero existe gran confusión terminológica y cambios constantes en la clasificación de las ictiosis que dificulta y retrasa en muchos casos el diagnóstico de los pacientes.

**Discusión.** La ictiosis de Curth Macklin presenta una herencia autosómica dominante o esporádica. Se presenta con placas hiperqueratósicas masivas de predilección por superficies extensoras de los miembros con queratodermia palmoplantar característica que produce fisuras profundas sangrantes y dolorosas. Los pacientes pueden presentar lesiones al nacer o puede haber un inicio retrasado en la infancia como se ve en nuestro paciente. La histopatología muestra características de los nevus epidérmicos con hiperqueratosis epidermolítica prominente. Está causada por una mutación en el gen de la queratina 1 KRT1.

## CO7. SÍNDROME DE CHANARIN-DORFMAN: ENFERMEDAD POTENCIALMENTE GRAVE DE DIAGNÓSTICO FÁCIL Y TRATAMIENTO DIFÍCIL

A. Giacaman<sup>a</sup>, O. Corral-Magaña<sup>a</sup>, G. Nicola Orejas<sup>b</sup>, J. Riera Llodrá<sup>c</sup>, A. Bauzá Alonso<sup>b</sup>, J. Boix-Vilanova<sup>a</sup>, M.E. Escrivá Sancho<sup>d</sup> y A. Martín-Santiago<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Endocrinología y Nutrición. <sup>c</sup>Pediatría. Hospital Universitari Son Espases. Mallorca. Islas Baleares. <sup>d</sup>Dermatología. Hospital General Mateu Orfila. Menorca. Islas Baleares. España.

**Introducción.** Las ictiosis congénitas constituyen un grupo heterogéneo de alteraciones de la queratinización. En el año 2009 se propuso una nomenclatura basada en el consenso de expertos, que las clasificó en ictiosis congénitas sindrómicas y no sindrómicas.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un varón de 1 año de edad, hijo de padres no consanguíneos, con antecedente de ictiosis congénita que fue remitido a nuestro centro para valoración. A la exploración física destacaba una descamación fina generalizada, ectropión, microcefalia y retraso del crecimiento. Según su madre las lesiones eran pruriginosas y además presentaba hipohidrosis.

**Resultados.** Se realizó una analítica básica en donde destacaba un aumento de los triglicéridos y transaminasas. En el estudio de extensión en sangre periférica, se observó la presencia de vacuolas lipídicas intracitoplasmáticas en neutrófilos. Mutaciones en el gen ABHD5 confirmaron el diagnóstico de síndrome de Chanarin-Dorfman. Tras la modificación de la dieta se observó un descenso de los triglicéridos y de las enzimas hepáticas.



**Discusión.** El síndrome de Chanarin-Dorfman, descrito por primera vez en 1974, es una enfermedad del metabolismo lipídico, con una prevalencia menor a 1/1.000.000 y que se transmite mediante herencia autosómica recesiva. Se produce por una mutación en el gen ABHD5, que provoca la acumulación de triglicéridos y disfunción en la piel y en otros órganos como el hígado, los músculos y el sistema nervioso central. El diagnóstico puede sospecharse precozmente, ya que estas vacuolas lipídicas son fácilmente reconocibles en un extendido de sangre periférica en donde se observan dentro del citoplasma de los neutrófilos (anomalía de Jordan). El pronóstico viene determinado por las manifestaciones sistémicas. Se recomienda como tratamiento dietas bajas en ácidos grasos de cadena larga, priorizando los de cadena media, aunque no existe clara evidencia de que esto modifique el curso de la enfermedad, ni se han establecido cuáles son los parámetros más idóneos para monitorizar la respuesta. El tratamiento de la ictiosis se basa en el uso de emolientes tópicos y algunos autores han propuesto el uso de retinoides orales, incluso en presencia de alteraciones de las enzimas hepáticas.

### CO8. MUTACIÓN EN HOMOCIGOSIS EN EL GEN DEL EFGR

S. Delgado Vicente, E. Varas Meis, P. Fernández Canga, J. Castiñeiras González, I. Ruíz González y T. Alonso Alonso

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

**Introducción.** El EFGR es un receptor de superficie celular que participa en la regulación de la proliferación, diferenciación y migración celular, así como en la inhibición de la apoptosis.

**Caso clínico.** Niña de 9 años de edad con padres consanguíneos de etnia gitana y antecedentes familiares de cuatro hermanos fallecidos en periodo neonatal con polihidramnios. Nacida mediante cesárea a las 32 semanas tras un embarazo con antecedentes de polihidramnios de repetición y punciones evacuadoras. En el periodo neonatal fue diagnosticada de crecimiento intrauterino retardado, diarrea osmótica, niveles bajos de zinc y tubulopatía renal. A nivel cutáneo la paciente presentaba una eritrodermia descamativoexudativa con brotes de pustulación difusa recurrente, alopecia en cuero cabelludo y cejas, y pestañas largas y rizadas. Progresivamente el proceso cutáneo evolucionó a una dermatitis ictiosiforme persistente, con la persistencia de los brotes pustulosos ocasionales. La paciente presentó un desarrollo motor y cognitivo normal, pero con un desarrollo ponderoestatural bajo. Finalmente fue remitida a estudio genético, donde se evidenció una mutación homocigota del exón 14c.1283G>A; G428D, del gen del EFGR.

**Discusión.** La mutación en homocigosis con pérdida de función del gen EFGR es una entidad de reciente descripción, con tan solo tres casos reportados en la literatura. El EFGR es un receptor de superficie celular de la familia de las tirosinas quinasa, con afinidad por múltiples ligandos entre los que se encuentran el factor de crecimiento epidérmico, el factor transformante de crecimiento alfa y la anfiregulina. Entre sus funciones se encuentra la regulación de la proliferación, diferenciación y migración celular y la inhibición de la apoptosis. Su mutación en homocigosis da como resultado un complejo fenotipo con clínica concordante entre nuestro caso y los previamente reportados. Característicamente, son pacientes de etnia gitana, con polihidramnios y parto prematuro, crecimiento intrauterino retardado, alopecia, aspecto progeroide, dermatitis ictiosiforme, pustulosis recurrente, nefromegalia, tubulopatía y diarreas osmóticas. De los casos reportados, el primero falleció a los 2 años y medio debido a una infección respiratoria con descompensación hidroeléctrica y un segundo a los 3 meses de edad por una perforación intestinal.

**Conclusión.** Presentamos el cuarto caso de mutación en homocigosis con pérdida de función del gen EFGR, con clínica semejante a los casos previamente reportados.

### CO9. ¿HAY ESPERANZA TERAPÉUTICA EN LOS TRASTORNOS GENÉTICOS DE LA QUERATINIZACIÓN? NUESTRA EXPERIENCIA EN UN PACIENTE CON SÍNDROME SAM TRATADO CON USTEKINUMAB

A. Hernández-Martín<sup>a</sup>, C. Pedrón-Giner<sup>b</sup>, E. Bueno<sup>c</sup>, A. Torreló<sup>a</sup>, L. Noguera-Morel<sup>a</sup>, D. Sebaratnam<sup>a</sup>, I. Colmenero<sup>d</sup>, R. Correa Rocha<sup>e</sup> y R. González-Sarmiento<sup>f</sup>

<sup>a</sup>*Dermatología.* <sup>b</sup>*Gastroenterología. Hospital Infantil Niño Jesús. Madrid.* <sup>c</sup>*Unidad de Medicina Molecular. Departamento de Medicina. IBSAL. IBMCC y Hospital Universitario de Salamanca. CSIC. Universidad de Salamanca.* <sup>d</sup>*Anatomía Patológica. Hospital Infantil Niño Jesús. Madrid.* <sup>e</sup>*Inmunología. Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón. Madrid. España.*

**Introducción.** El síndrome SAM (Severe dermatitis, multiple Allergies and Metabolic wasting) (MIM 615508) es un grave trastorno mendeliano de la queratinización causado por mutaciones bialélicas en el gen de la desmogleína 1 (dsg-1). Descrito en 2013, apenas existen diez casos descritos en la literatura. La gravedad de los síntomas nutricionales y dermatológicos hace imprescindible encontrar un tratamiento eficaz y con buen perfil de seguridad, algo a menudo imposible en otros trastornos de la queratinización. Trabajos publicados en 2017 arrojan resultados esperanzadores sobre el potencial tratamiento de estos pacientes con fármacos biológicos.

**Caso clínico.** Un varón de 17 meses hijo de padres consanguíneos fue remitido a nuestra consulta por eritrodermia congénita severa en marzo de 2017. El paciente había nacido prematuramente y durante su ingreso en la UCI neonatal había presentado varios episodios sépticos por *S. aureus* y *E. faecalis*, acidosis metabólica y deshidratación hipernatrémica. En la exploración física destacaba el importante retraso estado-ponderal, una eritrodermia descamativa severa y un intensísimo picor refractario al tratamiento antihistamínico oral. Los padres y otros miembros de la familia presentaban queratodermia palmoplantar de distinta morfología y grado de afectación. Con estos hallazgos clínicos fue solicitado el análisis genético del gen dsg-1, detectándose una mutación c.1801G>T; p.G601X en el exón12 bialélica en el paciente y monoalélica en ambos padres. La detección de dicha mutación en dsg-1, no descrita hasta la actualidad, confirmó el diagnóstico de síndrome SAM. Dada la severa afectación clínica del paciente, se decidió administrar tratamiento con ustekinumab.

**Resultados.** Presentamos el primer caso de síndrome SAM descrito en España, un niño portador de una mutación homocigota en dsg-1 no descrita con anterioridad, y comunicamos los resultados preliminares del tratamiento con ustekinumab, un anticuerpo monoclonal antiinterleucina 23.

**Discusión.** Nuestro caso amplía el espectro geno- y fenotípico de una genodermatosis excepcional, y aporta datos adicionales sobre la eficacia del tratamiento del síndrome SAM con fármacos biológicos.

### CO10. ESTUDIO MOLECULAR DE LOS GENES EDA, EDAR, EDARAD Y WNT10A EN POBLACIÓN INFANTIL ESPAÑOLA CON SIGNOS DE DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA

M.C. Martínez-Romero<sup>a</sup>, T. Martínez-Menchón<sup>b</sup>, M.J. Ballesta-Martínez<sup>c</sup>, V. López-González<sup>c</sup>, M.J. Sánchez-Soler<sup>c</sup>, M. Barrera-Sánchez<sup>d</sup>, L.I. Rodríguez-Peña<sup>e</sup>, P. Sánchez-Pedreño Guillén<sup>b</sup>, J. Frías<sup>b</sup>, G. Glover<sup>a</sup>, E. Guillén-Navarro<sup>c</sup>, en representación del Grupo GIEDE (Grupo de Investigación Español de Displasia Ectodérmica)<sup>e</sup>

<sup>a</sup>*Centro de Bioquímica y Genética Clínica.* <sup>b</sup>*Dermatología.* <sup>c</sup>*Genética Médica. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.* <sup>d</sup>*Cátedra Genética Médica. Universidad Católica Murcia (UCAM).* <sup>e</sup>*Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria (IMIB-Arrixaca). Hospital Virgen de la Arrixaca. Murcia. España.*

**Introducción.** La displasia ectodérmica hipohidrótica (DEH) es el tipo de displasia ectodérmica más frecuente. Se caracteriza por

hipohidrosis, hipotricosis e hipodontia. El subtipo más frecuente es el ligado a X (XHED), con incidencia de 1/50.000 a 1/100.000 en varones, se asocia a mutaciones en el gen EDA (Xq12-q13.1; MIM 300451). Los subtipos de DEH dominante y recesivo están asociados a los genes EDAR (2q13MIM 604095) y EDARADD (1q42.3; MIM 606603). Se han identificado casos con variantes patogénicas en el gen WNT10A (2q35; MIM 606268). Presentamos el estudio molecular de los genes EDA, EDAR, EDARADD y WNT10A en 55 niños con signos de DEH.

**Caso clínico. Método.** Los pacientes estudiados fueron 39 niños y 16 niñas con edades comprendidas entre 6 meses y 17 años. Se amplificaron todos los exones y regiones flanqueantes de los genes EDA, EDAR, EDARADD y WNT10A y se analizaron mediante Sanger. En todos los casos se realizó una Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) para detectar grandes deleciones. En los casos con hallazgo de variantes patogénicas o con probabilidad patogénica se amplió el estudio a los familiares de primer grado.

**Resultados.** La edad media del diagnóstico genético se estableció entre los 5 años y 10 meses de edad. Entre los pacientes con clínica completa de DEH (49/55) se encontró la mutación causal en el 69,40% (34/49) de los casos. La distribución por genes fue del 79,41% (27/34) en EDA (NM\_001399.4) y del 8,82% (3/34) en EDAR (NM\_022336.3). Entre los pacientes con oligodontia como signo más destacable (6/55) se identificaron mutaciones preferentemente en WNT10A (MN\_025216.2) (3/6) que se presentan de forma aislada en heterocigosis y en un caso en combinación con una segunda variante en EDARADD (MN\_145861.2). En este gen, la variante (p.Ser103Phe), aunque no descrita como patogénica, fue recurrente en cuatro pacientes; en un caso se encontró junto con una variante patogénica de EDA y en otros dos no se detectaron variantes adicionales, por lo que las mutaciones que afectan a otros genes de la vía de señalización de EDA no incluidas en este estudio podrían ser responsables del fenotipo DEH. En total se identificaron 34 variantes patogénicas, 26 de ellas heredadas (76,5%). Se detecta una alta variabilidad mutacional: deleción exón 1 EDA (2), mutaciones misense (20), nonsense (5) y pequeñas indels (7).

**Discusión.** 1. Las mutaciones en el gen EDA asociadas a XHED son las más frecuentes, siendo la mayoría privadas, aunque con mayor frecuencia en exones 1, 5 y 8-9, constituyendo puntos calientes de localización.

2. Alta prevalencia de las variantes del WNT10A en pacientes con oligodontia predominante.

3. La edad de diagnóstico genético puede establecerse muy precozmente, lo que permite un seguimiento adecuado a los pacientes y el asesoramiento adecuado de los familiares.

4. La mayoría de variantes patogénicas son heredadas, subrayando la importancia del estudio familiar y el asesoramiento genético.

5. Nuestro estudio pone de manifiesto la heterogeneidad genética de la DEH y la necesidad de ampliar el estudio en los casos negativos (32,72%; 18/55) a otros genes potencialmente implicados mediante técnicas de secuenciación masiva.

Proyecto financiado por el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII-Madrid-España) (PI/14/01259) (PI/PI17/00796).

### CO11. PAQUIONIQUIA CONGÉNITA: PRESENTACIÓN DE UNA SERIE DE SIETE CASOS Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

X. Fustà-Novell<sup>a</sup>, M.A. Vicente-Villa<sup>b</sup>, D. Morgado-Carrasco<sup>a</sup>, A. Combalia<sup>a</sup>, N. Richarz<sup>b</sup>, C. Prat<sup>b</sup>, T. Estrach<sup>a</sup> y M.A. González-Enseñat<sup>b</sup>

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

**Introducción.** La paquioniquia congénita (PC) es un trastorno de la queratinización de herencia autosómica dominante debido a muta-

ciones en cinco genes que codifican las queratinas (KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT16 o KRT17). Se ha observado un importante solapamiento fenotípico entre los diferentes genotipos de PC.

**Caso clínico.** Se realizó una revisión de los pacientes diagnosticados de PC en dos hospitales de tercer nivel en Barcelona, entre los años 2004 y 2017. Se recogieron los datos epidemiológicos, clínicos y los estudios de genética molecular.

**Resultados.** Se recogieron siete casos de PC, correspondientes a cuatro familias diferentes. Tres casos no presentaban antecedentes familiares de PC. En cinco de los siete casos se halló una mutación en el gen KRT6A, mientras que en los otros dos casos se objetivó una mutación en el gen KRT17. Todos los casos presentaban distrofia ungueal en manos y pies de aparición antes del primer año de vida. Solo el paciente adolescente y los dos progenitores adultos presentaban queratodermia plantar dolorosa con formación de ampollas. Todos los pacientes presentaban una marcada hiperqueratosis folicular excepto uno de los casos con mutación en KRT6A. Tres de los cinco casos con mutación en KRT6A presentaban leucoqueratosis oral, siendo esta de aparición durante el primer año de vida. Ninguno de los pacientes presentaba lesiones quísticas y ninguno tenía historia de dientes natales.

**Discusión.** La PC es una genodermatosis infrecuente que se caracteriza por distrofia ungueal, leucoqueratosis oral, queratodermia plantar dolorosa de inicio con la deambulación, queratodermia palmar, hiperqueratosis folicular, lesiones quísticas y dientes natales. Mientras que la distrofia ungueal y la queratodermia plantar aparecen en prácticamente todos los casos, el resto de síntomas son variables entre pacientes, apareciendo con mayor o menor probabilidad según el gen causal. Los casos debidos a mutaciones en KRT6A presentan una clínica más precoz y grave, asociando con mayor frecuencia leucoqueratosis oral, mientras que los casos debidos a KRT17 se asocian con lesiones quísticas y dientes natales en la mayoría de los casos. La distrofia ungueal es el signo más precoz y frecuente de la PC, pudiendo estar presente desde el nacimiento. Una exploración física completa, incluyendo toda la piel, mucosas y anejos, así como la exploración física de los padres, son esenciales para el diagnóstico clínico de esta enfermedad poco frecuente. La ausencia de alteraciones del pelo y de la forma de los dientes, así como un desarrollo psicomotor normal, ayudan a distinguir esta entidad de otros síndromes que cursan con distrofia ungueal en la edad pediátrica.

### CO12. DIAGNÓSTICO GENÉTICO PRECOZ DE LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2 EN LA INFANCIA A PARTIR DE LAS LESIONES CUTÁNEAS

I. Bielsa<sup>a</sup>, A. Plana<sup>a</sup>, E. Castellanos<sup>b</sup>, C. Carrato<sup>c</sup>, I. Blanco<sup>d</sup> y E. Serra<sup>b</sup>

*<sup>a</sup>Dermatología. Hospital Universitario Germans Trias i Pujol. Badalona. Universidad Autónoma de Barcelona. <sup>b</sup>Genética Molecular. Instituto de Investigación Germans Trias i Pujol (IGTP). <sup>c</sup>Anatomía Patológica. <sup>d</sup>Genética Clínica. Hospital Universitario Germans Trias i Pujol. Badalona. Universidad Autónoma de Barcelona. España.*

**Introducción.** La neurofibromatosis tipo 2 (NF2) es una enfermedad genética devastadora que se caracteriza por el desarrollo de múltiples tumores del sistema nervioso. Su diagnóstico precoz facilita en gran medida el seguimiento y tratamiento de la enfermedad, a la vez que reduce su impacto en la calidad de vida. Sin embargo, ello no es fácil desde el momento en que las manifestaciones más graves no se desarrollan, en general, hasta después de la adolescencia. En este contexto, una inspección detallada de la piel de estos pacientes puede permitir la identificación de pequeñas placas de color amarronado que pueden estar presentes desde el nacimiento o aparecer en los primeros años de vida, cuyo estudio microscópico traduce la existencia de un schwannoma plexiforme. La identificación y el posterior análisis molecular de estas lesiones pueden brin-

dar la oportunidad de establecer el diagnóstico genético precoz de la NF2. En este estudio se plantearon como objetivos: 1) determinar la utilidad clínica de identificar y caracterizar estas lesiones en forma de placas en los niños con el fin de alcanzar el diagnóstico precoz de la NF2, y 2) evaluar su patogénesis molecular y su utilidad en el diagnóstico genético de la NF2.

**Caso clínico.** Se incluyeron 7 pacientes con NF2 o sospecha clínica de NF2. Se realizó el estudio microscópico de alguna de las placas en cada uno de ellos. Asimismo, a partir de tejido en fresco procedente de las mismas, se procedió a su cultivo con el fin de obtener células de Schwann y analizar el gen NF2.

**Resultados.** En el estudio microscópico de las 7 placas se observaron hallazgos compatibles con el diagnóstico de schwannoma plexiforme. El análisis genético de las células de Schwann primarias derivadas del cultivo permitió la identificación de una mutación constitucional y otra somática en el gen NF2 en todos los casos. Dicho estudio genético permitió el diagnóstico precoz de NF2 en un niño que solo presentaba como manifestación de la enfermedad dichas placas en la piel. La mayoría de los pacientes analizados refirieron una aparición temprana de las lesiones cutáneas y desarrollaron un fenotipo grave de la enfermedad.

**Discusión.** Los resultados de este trabajo subrayan la utilidad clínica de una inspección dermatológica detallada y la correcta identificación de los schwannomas plexiformes en forma de placas, con el fin de realizar el diagnóstico precoz de la NF2. Además, se demuestra por primera vez que las células de Schwann derivadas de estas placas son portadoras de la doble inactivación en el gen NF2 y, por tanto, estas lesiones cutáneas constituyen una excelente fuente del tejido para el estudio genético, en especial, en el contexto de un mosaicismo.

### CO13. PACIENTE CON MICRODELECIÓN 16P13.11 CON LESIONES PERNIÓTICAS E HIPERTRICOSIS CUBITAL

O. Suárez Magdalena<sup>a</sup>, A. Varela Veiga<sup>a</sup>, S. Peña López<sup>a</sup>, E. Maside<sup>b</sup>, B. Monteagudo<sup>a</sup>, B. Fernández-Jorge<sup>a</sup>, E. García<sup>b</sup>, M. Cabanillas<sup>a</sup>, O. Suarez-Amor<sup>a</sup> y C. de las Heras<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Ferrol. España.

**Introducción.** La microdelección 16p13.11 se ha asociado a múltiples fenotipos y también se ha encontrado en individuos sanos. Sin embargo, no se ha descrito hasta la fecha su posible asociación con alteraciones cutáneas.

**Caso clínico.** Niña de 10 años de edad, con los antecedentes personales de síndrome polimalformativo consistente en atresia de coanas bilateral, microcefalia, microrretrognatia, facies sindrómica, retraso psicomotor, retraso pondoestatural, lesión quística de 7 mm localizada en la línea media cranealmente a IV ventrículo, convulsión febril atípica, discreta hiperreflexia y espasticidad en extremidades inferiores, y elevación puntual de transaminasas. A seguimiento en el Servicio de Dermatología por la presencia a nivel cutáneo de brotes de placas eritemato-edematosas en extremidades y área facial durante los meses de enero-marzo, que se iniciaron a los tres años de edad, siendo el estudio histopatológico compatible con perniois. Además, la paciente presenta hipertricosis desde el nacimiento, localizada especialmente en región cubital, aunque también en la punta nasal. La paciente no presenta antecedentes familiares dermatológicos de interés. El estudio analítico, incluyendo ANA, ENA, ANCA, crioglobulinas, criofibrinógeno, proteinograma, inmunoglobulinas y alfa-1-antitripsina, fue normal. Por la presencia puntual de hipertransaminemia y los brotes de lesiones cutáneas pernióticas, ante la sospecha de un síndrome de Aicardi-Goutières se solicitó un TAC craneal, que no mostró alteraciones. Asimismo al presentar un cuadro polimalformativo asociado a hipertricosis cubital se realizó estudio genético de CATCH 22 y el síndrome de Wiedemann-Steiner que resultó negativo.

**Resultados.** Tras el estudio completo del genoma se detectó una microdelección 16p13. Esta mutación se asocia con discapacidad intelectual, retraso en el desarrollo, epilepsia, dismorfia facial, etc. El estudio genético de la madre no mostró alteraciones, sin embargo, el padre es portador de la mutación 16p13.11.

**Discusión.** La microdelección 16p13.11 fue descrita por primera vez en el año 2007 asociada a autismo y discapacidad intelectual, relacionándose posteriormente también con epilepsia, esquizofrenia, dismorfismo facial, etc. Sin embargo, es posible ser portador de la mutación sin presentar estos síntomas ya que se trata de una herencia autosómica dominante, pero con penetrancia incompleta y expresividad variable. Este sería el caso del padre de la paciente, que no presentaba clínica alguna. Aunque se ha estudiado el papel de la microdelección 16p13.11 en distintos trastornos neurológicos, todavía no se ha descrito su asociación con alteraciones cutáneas como la hipertricosis cubital o la perniois presentes en nuestro caso.

### CO14. SÍNDROMES POR MUTACIÓN INACTIVADORA DEL GEN GNAS EN 2 PACIENTES PEDIÁTRICOS

L. Schneller-Pavelescu Apetrei<sup>a</sup>, E. Vergara de Caso<sup>a</sup>, T. Martínez Miravete<sup>b</sup>, L. Ruíz Pérez<sup>b</sup>, M. Gutiérrez Agulló<sup>c</sup> e I. Betlloch Mas<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Pediatría. <sup>c</sup>Biología Molecular. Hospital General Universitario de Alicante-ISABIAL. España.

**Introducción.** El pseudohipoparatiroidismo (PHP), el pseudopseudohipoparatiroidismo (PPHP) y la heteroplasia ósea progresiva (HOP) son síndromes asociados a mutaciones inactivadoras del gen GNAS, que causan un fenotipo característico conocido como osteodistrofia hereditaria de Albright (OHA). Se presentan dos casos de pacientes con mutaciones en dicho gen, diagnosticados a raíz de la clínica cutánea.

**Caso clínico.** El primer paciente es un varón de 13 años con antecedentes de craneosinostosis y criptorquidia al nacimiento, hipotiroidismo en tratamiento sustitutivo y retraso del crecimiento en tratamiento hormonal. Consulta por un nódulo duro a la palpación en el talón derecho, cuyo examen histológico demostró que se trataba de un osteocondroma. En la exploración se objetivó acortamiento del segundo y quinto dedos de ambas manos, así como una facies redondeada peculiar. Ante la sospecha de cuadro de mutación de GNAS, se solicita metabolismo fosfocálcico, sin alteraciones, y estudio genético, encontrándose la mutación c.128T>C (p. Leu43Pro) en el GNAS. El segundo paciente es una mujer de 10 años con unas placas duras congénitas en abdomen y región pretibial derecha, que consulta por lesión pétreo en planta del pie izquierdo. En la exploración, facies redonda y tosca y acortamiento del quinto dedo de ambas manos. El estudio radiológico objetiva acortamiento de cuarto y quinto metacarpianos izquierdos. La ecografía de las lesiones revela calcio en tejido celular subcutáneo. El metabolismo fosfocálcico revela leve hiperfosfatemia e insuficiencia de vitamina D. El estudio genético del gen GNAS encuentra la mutación c.103C>T (p.Gln35Ter).

**Resultados.** Ante los rasgos fenotípicos de OHA, con manifestaciones de hormonorresistencia en el primer paciente y sin ellas en el segundo, junto con mutaciones de GNAS descritas, se diagnostica de PHP al primer paciente y de PPHP la segunda.

**Discusión.** El gen GNAS codifica la subunidad Gs-alfa de receptores hormonales asociados a proteína G. La regulación de la herencia y el funcionamiento de este gen es una de las más complejas conocidas. Las mutaciones inactivadoras causan síndromes caracterizados por hipofunción de estos receptores, entre los que se encuentran el PHP, el PPHP y la HOP, constituyendo todos variantes del mismo espectro. Dichas mutaciones se heredan con patrón autosómico dominante, presentando además fenómeno de impronta, de manera que, en función del origen paterno o materno de la mutación, el

cuadro ocasionado será diferente. En el caso de mutaciones de origen materno, se producirá un cuadro de PHP, caracterizado por fenotipo de OHA (estatura baja, obesidad, cara redondeada, braquidactilia, retraso mental y osificaciones ectópicas endocondrales [OE]) con resistencia periférica a distintas hormonas hipofisarias (principalmente PTH y TSH). Las mutaciones de origen paterno dan lugar al cuadro de PPHP, caracterizado por el fenotipo de OHA únicamente, sin manifestaciones de hormonorresistencia. La HOP se produce también con la herencia de mutaciones paternas y se piensa que es una variedad grave de PHP en el que las OE profundizan hacia tejido celular subcutáneo o incluso a mayor profundidad. Como conclusión destacamos la importancia de detectar activamente otras manifestaciones fenotípicas de estos síndromes en niños que presenten focos de OE endocondral y estudiar el gen GNAS en los casos sospechosos.

### CO15. NUEVA INMUNODEFICIENCIA PRIMARIA COMBINADA POR MUTACIÓN HOMOCIGOTA EN IRF4

M. Feito Rodríguez<sup>a</sup>, M. Bravo García-Morato<sup>b</sup>, R. Rodríguez Pena<sup>b</sup>, R. Maseda Pedrero<sup>a</sup>, D. Nieto Rodríguez<sup>a</sup>, F.J. Aracil Santos<sup>c</sup>, E. Vallespin García<sup>d</sup>, J. Nevado Blanco<sup>d</sup>, M. Beato Merino<sup>e</sup> y R. de Lucas Laguna<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Inmunología. <sup>c</sup>Pediatría general. <sup>d</sup>Genética. <sup>e</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitario La Paz. Ingemm. Madrid. España.

**Introducción.** Las inmunodeficiencias primarias son un grupo de aproximadamente 300 enfermedades habitualmente monogénicas causadas por mutaciones puntuales. Las cromosopatías, tales como grandes deleciones, reordenamientos complejos o disomías uniparentales son muy infrecuentes.

**Caso clínico.** Paciente de 5 meses de vida nacida de padres no consanguíneos derivada a nuestra consulta para valoración de lesiones cutáneas refractarias a tratamiento con corticoides tópicos. Entre sus antecedentes personales destacaba un fallo de medro, fiebre intermitente, bronconeumonías de repetición y diarrea. Las lesiones cutáneas habían aparecido en la segunda semana de vida y cursaban en brotes sucesivos; consistían en pápulas y placas eritematosas generalizadas de 0,5-2 cm de diámetro, con afectación predominante en cara, tronco anterior y extremidades. Las palmas y plantas estaban muy afectadas, mostrando lesiones vesiculosas, costrosas y hemorrágicas, con halo eritematoso. El estudio histológico evidenció un infiltrado inflamatorio denso que ocupaba la práctica totalidad de la dermis con extensión hacia el tejido celular subcutáneo, compuesto fundamentalmente por eosinófilos, histiocitos y linfocitos de características atípicas. El estudio inmunológico puso de manifiesto diversas alteraciones en las poblaciones B y T sugestivas de inmunodeficiencia combinada, identificándose por NGS (Next Generation Sequencing) una mutación en homocigosis en IRF4 que posteriormente se confirmó con método de Sanger y verificación de la ausencia de la proteína en linfocitos de sangre periférica y ganglios linfáticos. Posteriormente la paciente desarrolló diversas complicaciones tales como hepatitis aguda, duodenitis, granulomas esplénicos, mononeuropatía del tercer par, hipertirotoxinemia e hipoglucemia severa en ayunas, entre otras. La paciente falleció a los 20 meses de vida tras un fallo multiorgánico de rápida instauración días después de un trasplante de células madre hematopoyéticas.

**Discusión.** Presentamos una nueva inmunodeficiencia primaria combinada autosómica recesiva debido a déficit completo de IRF4 (interferon regulatory factor 4) en una lactante, causada por un mecanismo poco frecuente en enfermedades monogénicas, la isodisomía materna del cromosoma 6. IRF4 es un factor de transcripción fundamental en la inmunidad innata y adquirida debido a su papel clave en la diferenciación y especialización funcional tanto en las líneas mieloide como linfoide. Las manifestaciones clínicas

cutáneas son uno de los hallazgos fundamentales de esta entidad, junto con fiebre, infecciones respiratorias y gastrointestinales, fallo de medro, hipertirotoxinemia e hipoglucemia severa en ayunas. Desde el punto de vista inmunológico se aprecia una marcada reducción de células T y B, alteración de la proporción  $\kappa/\lambda$  en las células B inmaduras, ausencia de centros germinales en los ganglios linfáticos, ausencia de células plasmáticas y agammaglobulinemia. La diferenciación macrofágica y de células T helper también se encuentra alterada. Este caso refleja la relevancia de IRF4 en el sistema inmune humano que previamente solo había sido objetivado en ratones y modelos celulares, y expande la complejidad de los mecanismos genéticos que subyacen a las inmunodeficiencias primarias.

### CO16. MANIFESTACIONES CUTÁNEAS EN LA DEFICIENCIA CONGÉNITA DE GATA2. A PROPÓSITO DE UN CASO

D. Buendía Castaño, P. Fernández González, C. Pindado Ortega, L. Bagazgoitia Sáez de Vicuña y B. Pérez García

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

**Introducción.** Las mutaciones en GATA2, factor de transcripción implicado en la hematopoyesis y el desarrollo de estructuras linfáticas, se han asociado con entidades clínicas previamente descritas que combinan manifestaciones principalmente hematológicas e infecciosas, pero también una serie de manifestaciones cutáneas que pueden ser la clave para un diagnóstico temprano.

**Caso clínico.** Se presenta a un varón de 23 años con antecedentes de ptosis palpebral congénita corregida quirúrgicamente, linfedema crónico del miembro inferior derecho y apendicitis. Remitido a los 16 años por forúnculos y abscesos recidivantes y acné, por lo que se planteó tratamiento con isotretinoína. En el hemograma previo al inicio del tratamiento se constata una pancitopenia moderada, motivo por el que se remite a Hematología, donde recibe diagnóstico de síndrome mielodisplásico primario.

**Resultados.** A lo largo del seguimiento desarrolla en los primeros dedos y el arco plantar del pie del miembro afecto por linfedema verrugas virales de rápido crecimiento, resistentes a terapias tópicas, crioterapia y sesiones repetidas de terapia fotodinámica y láser. Finalmente se opta por utilizar cidofovir tópico, con remisión parcial de las lesiones. Ante la concurrencia de un síndrome mielodisplásico, linfedema y verrugas virales, se sospecha una disfunción en GATA2 y se solicita estudio genético, que demuestra una mutación por desplazamiento del marco de lectura en el gen codificante GATA2.

**Discusión.** Desde el descubrimiento de sus implicaciones clínicas a principios de la década de 2010, la deficiencia de GATA2 se ha relacionado con algunos trastornos como el síndrome monoMAC, la deficiencia linfoide, dendrítica, monocítica y NK, síndromes mielodisplásicos familiares y el síndrome de Emberger, que clásicamente asocia linfedema y verrugas virales extensas. Existen sin embargo más de 100 mutaciones diferentes de este gen que condicionan un espectro de síntomas con diferente penetrancia entre los portadores, que suelen manifestar datos de la enfermedad en la infancia o juventud temprana. Las manifestaciones más severas asociadas a disfunción de GATA2 son los trastornos de la difusión y ventilación pulmonar (79 y 63% respectivamente) con posible desarrollo de proteinosis alveolar (16%), así como el síndrome mielodisplásico (85%) o la leucemia mieloide aguda (14%) o mielomonocítica crónica (8%). También son pacientes especialmente susceptibles a sufrir infecciones severas, característicamente por micobacterias (53%), aunque más frecuentemente por virus (70%) y también por hongos (26%). Del mismo modo se ha descrito una pérdida auditiva neurosensorial progresiva en 3 de cada 4 pacientes. También asocian un mayor riesgo de eventos cardiovasculares como trombosis venosa profunda (25%) y accidente cerebrovascular, y tasas mayores de aborto e hipotiroidismo (14%). El 70% de los pacientes presentan



como manifestaciones cutáneas infecciones por virus herpes y HPV recalcitrantes (53%), paniculitis/eritema nodoso (30%), linfedema crónico (11%) o infecciones cutáneas de variable intensidad. Presentan mayor riesgo de neoplasias cutáneas, entre ellas CEC secundario a infección crónica por HPV, melanoma y carcinoma de células de Merkel, así como un riesgo incrementado de neoplasias viscerales. El tratamiento de elección es el alotrasplante de médula ósea, en general curativo, aunque asociando mucha comorbilidad e indicado principalmente por el progreso de la patología hematológica.

### CO17. HAPLOINSUFICIENCIA DE TNFAIP3 (A20): UN NUEVO SÍNDROME AUTOINFLAMATORIO CON DERMATOSIS NEUTROFÍLICA ATÍPICA Y AFTOSIS OROGENITAL

V. García-Patos Briones<sup>a</sup>, C. Franco Jarava<sup>b</sup>, A. Martín Nalda<sup>c</sup>, D. Bodet Castillo<sup>a</sup>, M. Ubals Cazorla<sup>a</sup>, R. Colobrán Oriol<sup>b</sup>, D. Álvarez de la Sierra<sup>b</sup>, A. Plaja<sup>d</sup>, H.W. Qing Zhou<sup>e</sup>, I. Aksentijevich<sup>e</sup>, B. Ferrer<sup>f</sup> y P. Soler Palacín<sup>c</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Inmunología. <sup>c</sup>Enfermedades Infecciosas e Inmunodeficiencias Pediátricas. <sup>d</sup>Genética. Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona. <sup>e</sup>Inflammatory Disease Section. National Human Genome Research Institute, Bethesda. EE. UU. <sup>f</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona. España.

**Introducción.** Las enfermedades autoinflamatorias (EAI) monogénicas son un grupo heterogéneo de procesos relacionados con mutaciones en más de 20 genes que codifican proteínas implicadas en la inmunidad innata. Dada su complejidad es obvio que muchas de estas entidades están aún por caracterizar clínica, genética y fisiopatológicamente. En 2016 se describió una nueva EAI de inicio en la infancia debida a mutaciones inactivadoras en heterocigosis en el gen TNFAIP3 que ocasionan haploinsuficiencia de la proteína A20, implicada en la regulación de la vía NFκB y del inflammasoma NLRP3. Exponemos nuestra experiencia con un niño controlado en Vall d'Hebron durante 12 años en el que recientemente se ha podido confirmar este diagnóstico.

**Caso clínico.** Un niño de 15 meses, con antecedentes de retraso pondoestatural, retraso psicomotor, episodios febriles e ingresos repetidos por infecciones respiratorias y gastroenteritis, acudió a urgencias por fiebre, malestar general y lesiones cutáneas. La semana previa había sufrido una gastroenteritis por *Campylobacter* sp. tratada con cotrimoxazol. Desde hacía 4 días tenía decenas de pápulas eritemato-edematosas, cupuliformes, de 0,3-0,7 cm distribuidas en tronco, brazos y muslos que rápidamente habían evolucionado hacia placas y nódulos violáceos de 1-3 cm de diámetro, confluentes, infiltrados y dolorosos, sobre los que aparecieron ampollas tensas serohemorrágicas y úlceras necróticas profundas. Como manifestaciones acompañantes destacaron: inestabilidad hemodinámica, distrés respiratorio, leucocitosis con neutrofilia, coagulopatía de consumo y reactantes de fase aguda elevados. La biopsia cutánea reveló un denso infiltrado neutrofilico dermohipodérmico, con cultivos microbiológicos negativos. En la TAC pulmonar se observaron infiltrados intersticiales pulmonares bilaterales. Ante la sospecha de dermatosis neutrofilica con afectación pulmonar se inició metilprednisolona endovenosa, con una mejoría drástica a las 48 horas. A los 3,5 años tuvo un brote de lesiones similares. A los 4 años sufrió un episodio de vasculitis coronaria atípica remediando una enfermedad de Kawasaki. Desde los 5 años ha sufrido brotes de aftas orales, abscesos perianales e inflamación duodenal en biopsias endoscópicas. En análisis ha destacado elevación discreta de la PCR y la VSG, hipergammaglobulinemia policlonal persistente, IgE elevada, inversión del cociente CD4/CD8 y ANA 1/160 con patrón moteado. El paciente ha sido tratado con corticoides, sulfona y etanercept.

**Resultados.** Mediante hibridación genómica comparativa (HGC) se detectó una deleción patogénica de 13,13 Mb en uno de los cromosomas

6. Investigando los 53 genes situados en esta región, se identificaron 6 relacionados con la inmunidad, entre los que destacaba TNFAIP3 como candidato para explicar el fenotipo autoinflamatorio. El cultivo de fibroblastos puso de manifiesto una expresión reducida de A20 mediante Western blot y un aumento de la fosforilación de proteínas implicadas en la cascada de señalización NFκB.

**Discusión.** La haploinsuficiencia de A20 ha sido descrita en 20 pacientes de 9 familias con diferentes mutaciones heterocigotas en el gen TNFAIP3. El fenotipo clínico remeda a la enfermedad de Behçet, destacando su inicio a edades tempranas. Se ha implicado también con un cuadro clínico similar al síndrome linfoproliferativo autoinmune. A los hallazgos dermatológicos ya descritos, como la aftosis oral y genital y el eritema nodoso, añadimos la dermatosis neutrofilica atípica observada en nuestro caso.

### CO18. DERMATOSIS PURPÚRICA PIGMENTARIA CON DISTRIBUCIÓN LINEAL E INFLAMACIÓN GRANULOMATOSA

G. Pita da Veiga<sup>a</sup>, E. Rosón<sup>a</sup>, L. Sainz-Gaspar<sup>a</sup>, M. Pousa-Martínez<sup>a</sup>, J.M. Suárez-Peñaranda<sup>b</sup>, A. Pérez-Feal<sup>c</sup> y H. Vázquez-Veiga<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Anatomía Patológica. <sup>c</sup>Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. España.

**Introducción.** Las dermatosis purpúricas pigmentarias (DPP) incluyen varios subtipos que comparten características clínicas e histopatológicas. La presencia de granulomas y la distribución lineal son propiedades que definen dos de las variantes menos frecuentes: la DPP granulomatosa y la capilaritis lineal unilateral (CLU), respectivamente.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña de 7 años con lesiones asintomáticas de 6 meses de evolución en pierna izquierda. Carecía de antecedentes personales o familiares de interés y no tomaba ningún fármaco regularmente. Su madre relacionó la aparición de las lesiones con el deslizamiento por la barra de un parque infantil. A la exploración presentaba máculas marronáceas distribuidas de manera lineal en pierna izquierda, sin distribución blaschkoide.

**Resultados.** La analítica básica, los ANA y la TSH no mostraron alteraciones. El examen histológico mostraba un infiltrado linfocito perivascular superficial y profundo con leve extravasación de hematíes en dermis papilar. Presentaba linfocitos ocasionales en epidermis, sin llegar a existir un claro infiltrado liquenoide con una lesión de interfase bien desarrollada. Alrededor de los vasos de dermis media y profunda se evidenciaban histiocitos y granulomas no necrotizantes. La tinción de Perls demostraba siderófagos alrededor de los vasos dérmicos. Se trató con furoato de mometasona al 0,1%, con mejoría de las lesiones a los 2 meses.

**Discusión.** Las DPP constituyen un grupo de entidades caracterizadas por lesiones de pigmentación parduzca, púrpura puntiforme y/o telangiectasias, frecuentemente en extremidades inferiores. Los diferentes subtipos comparten similitudes clínicas e histopatológicas, pero cada variante tiene características distintivas. La DPP granulomatosa es una variante poco frecuente descrita en 1996 por Saito y Matsuoka. Desde entonces, se han publicado 27 casos en la literatura, solo 1 en un niño. Se define histopatológicamente por un infiltrado linfocito-histiocitario con formación de granulomas en la dermis. Aunque su etiología es desconocida, se ha descrito una asociación con dislipemia y enfermedades autoinmunes. Sin embargo, nuestra paciente presentaba niveles de colesterol, ANA y TSH normales. Debido a la formación de granulomas, también se descartaron sarcoidosis, tuberculosis, micobacterias atípicas e infección fúngica profunda. Dada la distribución lineal de las lesiones, se consideró el diagnóstico diferencial con la CLU, descrita en 1992 por Riordan como un subtipo raro de DPP. Se caracteriza por máculas pigmentadas de distribución unilateral y/o lineal, normalmente en piernas. Hasta ahora se han descrito 18 casos, 11 de ellos en niños. Ya que nuestro caso comparte características con la CLU pero además presenta inflamación granulomatosa, podría considerarse como el primer caso de CLU granulomatosa.



matosa. Otro subtipo a considerar es el líquen aureus. Raramente presenta distribución lineal, pero se han descrito 2 casos con distribución segmentaria secundarios a traumatismo. Suele presentarse en adultos jóvenes, pero también se ha descrito en niños. Sin embargo, las lesiones suelen ser de color dorado, crónicas, y presentan una lesión de interfase en el estudio histopatológico. Consideramos que este caso es relevante porque es el primero de DPP con distribución lineal e inflamación granulomatosa. Nos gustaría remarcar que las lesiones ocurrieron en una niña, sin enfermedades asociadas, y que fueron secundarias a traumatismo.

### CO19. METOTREXATO PARA ECZEMA NUMULAR GRAVE EN NIÑOS: EXPERIENCIA EN 28 PACIENTES

N. Knöpfel, L. Noguera-Morel, I. Spanoudi-Kitrimi, A. Hernández-Martín y A. Torrelo

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

**Introducción.** El eczema numular en la edad pediátrica es una enfermedad crónica caracterizada por placas muy pruriginosas, infiltradas, en forma de moneda, salpicadas de vesículas, erosiones y costras. Las lesiones a menudo son exudativas y el grado de afectación puede variar desde unas pocas placas hasta numerosas lesiones, generalmente localizadas en el aspecto extensor de las extremidades y en tronco. Los corticosteroides tópicos de potencia media-alta son el tratamiento de primera línea; sin embargo, la experiencia en el uso de tratamiento sistémico es limitada.

**Objetivos.** Evaluar la eficacia y la seguridad del metotrexato (MTX) en niños con eczema numular grave.

**Pacientes y métodos.** Estudio retrospectivo de niños con eczema numular grave que fueron tratados con MTX entre enero de 2007 y mayo de 2017.

**Resultados.** Se revisaron 28 pacientes (24 varones, 4 mujeres) con una edad media al comienzo del tratamiento de 7,78 años  $\pm$  1,6 (IC 95%: 6,1-9,4 años). La mediana de la duración del tratamiento fue de 12,6  $\pm$  3,3 meses (IC del 95%: 9,2-16 meses) y 14 pacientes seguían tratamiento con MTX en el momento de la última revisión. La dosis media inicial de MTX fue 0,29  $\pm$  0,02 mg/kg/ semanal. La respuesta fue excelente (> 90% de mejoría) en 10 pacientes (35,7%), buena (50-89% de mejoría) en 13 pacientes (46,4%), regular (< 50% de mejoría) en 4 pacientes y un paciente falló al tratamiento. La intolerancia gastrointestinal y la elevación no significativa de enzimas hepáticas fueron los efectos secundarios más frecuentes en el 21,4% y el 17,9% de los pacientes, respectivamente. No se registraron efectos adversos graves.

**Discusión. Limitaciones.** Este es un estudio retrospectivo. El período de seguimiento es limitado. **Conclusión.** En nuestra experiencia, el MTX es un tratamiento eficaz y bien tolerado en niños con eczema numular grave que no ha respondido al tratamiento tópico convencional.

### CO20. ÚLCERA TROPICAL EN LA INFANCIA: ESTUDIO PROSPECTIVO DE 40 PACIENTES EN UNA REGIÓN ENDÉMICA DE PIAN EN PAPÚA NUEVA GUINEA

M. Ubals Cazorla<sup>a</sup>, C. González-Beira<sup>b</sup>, C. Kawale<sup>c</sup>, S. Gavilán<sup>d</sup>, G. Aparicio Español<sup>b</sup>, O. Mitjà<sup>d</sup> y V. García-Patos Briones<sup>a</sup>

<sup>a</sup>*Dermatología. Hospital Universitario Vall D'Hebron. Barcelona. España.* <sup>b</sup>*Barcelona Institute for Global Health. Hospital Clinic. Universidad de Barcelona. España.* <sup>c</sup>*Enfermedades Infecciosas. Lihir Medical Centre-International SOS. Newcrest Mining. Lihir Island. Papúa Nueva Guinea.* <sup>d</sup>*Enfermedades Infecciosas. Barcelona Institute for Global Health. Hospital Clinic. Universidad de Barcelona. España.*

**Introducción.** La úlcera tropical (UT) es una infección bacteriana dolorosa y debilitante frecuente en la población infantil en áreas

remotas tropicales de países muy pobres. Se ha descrito que en determinadas zonas de África y en las Islas del Pacífico Sur del 5-15% de los niños tienen UT causada por *Treponema pertenue*, *Haemophilus ducreyi* o bien una infección polimicrobiana.

**Caso clínico.** Presentamos una serie de 40 pacientes de entre 2 a 18 años con UT que fueron visitados en un hospital rural de la isla de Lihir, en la provincia de Nueva Irlanda de Papúa Nueva Guinea en octubre de 2017. De cada paciente se tomaron datos sobre las características epidemiológicas, clínicas, los resultados de las serologías treponémicas (TPHA) y no treponémicas (RPR), el tratamiento pautado y el seguimiento clínico a los 15 días. En 6 pacientes disponemos de análisis molecular, cultivo microbiológico y estudio histopatológico. Los pacientes fueron tratados en función de los resultados de las serologías TPHA/RPR. Se diagnosticaron como pian todos los casos que presentaron un test de RPR  $\geq$  1:8 y se administró tratamiento con una dosis única de azitromicina 30 mg/kg. Los pacientes con una RPR < 8 eran tratados con amoxicilina 40 mg/kg/día durante 5 días. Cuando un caso no mejoraba clínicamente después de 15 días del tratamiento, se administraba amoxicilina/ácido-clavulánico durante 7 días.

**Resultados.** De los 40 casos que identificamos con UT, los más afectados estaban comprendidos entre 5 a 15 años y había un predominio en el sexo masculino (62,5%). Un total de 38 (95%) estaban localizadas en las extremidades inferiores, 38 (95%) eran circulares, 12 (30%) eran dolorosas, y 12 (30%) presentaban más de una úlcera. El diámetro de las UT fue de entre 2-5 cm (media 2,7 cm). El resultado de las pruebas serológicas (TPHA/RPR) fue dualmente positivo en 15 (37,5%) pacientes, lo que apoyaba el diagnóstico de treponematosi. De los 6 casos biopsiados, 3 (50%) mostraron signos diagnósticos de pian (i.e. infiltrado linfoplasmocitario, visualización de espiroquetas mediante inmunohistoquímica, y PCR para *T. pallidum* positiva), y 3 mostraron hallazgos compatibles con una etiología no-piánica (i.e. ulceración con granulocitos intraepiteliales; 1 PCR para *H. ducreyi* positiva, y 2 con todas las PCRs negativas). Solo 2 (5%) de los 40 casos presentaron un fracaso terapéutico a los 15 días, ambos tenían una prueba serológica negativa.

**Discusión.** El pian, causado por *Treponema pallidum* subespecie *pertenue*, es responsable de alrededor de un tercio de los casos de UT, el resto de úlceras son causadas por *H. ducreyi* u otras infecciones polimicrobianas. En la UT se produce una necrosis aguda localizada de la epidermis, dermis y tejido celular subcutáneo causada por la infección. La lesión inicial es una pápula eritematosa que luego da lugar a una úlcera circular con márgenes regulares. Una mejor caracterización sindrómica de la UT, mediante características clínicas diferenciales, podría ayudar a mejorar el manejo de la UT en zonas rurales de países subdesarrollados donde no disponen de técnicas de diagnóstico molecular.

### CO21. EROSIONES ORALES E INYECCIÓN CONJUNTIVAL COMO CLAVE DE NEOPLASIA OCULTA

V. Velasco-Tamariz, S.I. Palencia-Pérez, C. Zarco-Olivo, M. Prieto-Barrios, A. Guerra-Tapia, P.L. Ortiz-Romero y L. Maroñas-Jiménez

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

**Introducción.** El pénfigo paraneoplásico (PPN), es una enfermedad ampollosa autoinmune que ocurre en presencia de una neoplasia. Un hallazgo constante, y primer signo de la enfermedad es la afectación de la mucosa oral. El PPN es una entidad muy poco frecuente en la infancia. Presentamos el caso de una paciente de 13 años de edad con PPN asociado a enfermedad de Castleman que desarrolló una bronquiolitis obliterante severa. A pesar de un tratamiento inmunosupresor agresivo, el empeoramiento de la función respiratoria llevó a plantear el trasplante pulmonar. Sin embargo, durante los estudios pretrasplante se le detectó un carcinoma papilar de tiroides.

**Caso clínico.** Una paciente de 13 años fue hospitalizada en nuestro centro para estudio de una masa en mediastino posterior, un hallazgo incidental radiológico entre las pruebas complementarias solicitadas por un cuadro de "aftosis y conjuntivitis" de 2 meses de evolución. A la exploración, se objetivaron amplias erosiones en mucosa oral, alcanzando el bermellón del labio inferior e hiperemia conjuntival bilateral con lesiones fibrosas cicatriciales subtarsales. Se realizó una biopsia incisional del labio inferior, que mostró acantosis, hiperplasia epitelial irregular en dientes de sierra, y en corion, un denso infiltrado linfocitario en banda con degeneración vacuolar de la basal y aislados queratinocitos necróticos, sin poderse demostrar la presencia de depósitos en la inmunofluorescencia directa. En la inmunofluorescencia indirecta sí se evidenció la presencia de anticuerpos antiplaquinas. Por otro lado, la biopsia de la masa mediastínica fue compatible con una enfermedad de Castleman, tipo hialino-vascular. Con estos hallazgos, el diagnóstico fue de PPN asociado a enfermedad de Castleman.

**Resultados.** Por consiguiente, se planificó la cirugía torácica de manera minuciosa, instaurando tratamiento con inmunoglobulinas intravenosas previo, durante y poscirugía, y mediante técnicas de ligadura vascular con el fin de evitar la liberación masiva de autoanticuerpos durante la intervención. Sin embargo, a pesar de esto, las pruebas de función pulmonar mostraron un patrón obstructivo moderado compatible con una bronquiolitis obliterante asociada. Clínicamente la paciente comenzó a presentar disnea de grandes esfuerzos. Por consiguiente, se decidió instaurar un tratamiento inmunosupresor agresivo con rituximab e inmunoglobulinas intravenosas. Tras la cirugía las lesiones de mucosa oral y ocular mostraron una evolución favorable, sin embargo el empeoramiento progresivo de la función pulmonar hizo plantear la opción del trasplante pulmonar. Durante el estudio pretrasplante, se detectó un nódulo tiroideo metabólicamente patológico en el PET-TAC, por lo que se realizó una punción con aguja fina, que fue compatible con un carcinoma papilar tiroideo, requiriendo una tiroidectomía total.

**Discusión.** El PPN es una entidad rara en niños. A diferencia de en adultos, se relaciona mayoritariamente con la enfermedad de Castleman. En una revisión bibliográfica, los casos de pacientes con edad inferior a los 20 años con enfermedad de Castleman y PPN asociado son anecdóticos, La mayor parte de estos pacientes tuvieron un desenlace fatal debido a la afectación pulmonar. Nuestro caso resulta excepcional debido al hallazgo de una neoplasia adicional, un carcinoma papilar de tiroides.

## CO22. DERMATITIS SIMULATA. EL INGENIO DE LOS NIÑOS

A. Vera Casaño<sup>a</sup>, E. Baselga Torres<sup>b</sup>, S. Simonsen<sup>a</sup>, A. Perea Polak<sup>a</sup> y L. Martínez Pilar<sup>a</sup>

*Dermatología. <sup>a</sup>Hospital Materno-infantil de Málaga. <sup>b</sup>Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España.*

**Introducción.** La dermatitis simulata es una patología englobada dentro de los trastornos facticios. Se diferencia de la dermatitis artefacta o patomimia en que el paciente utiliza sustancias exógenas para provocar las lesiones, pero no se agrede ni se provoca heridas en la piel. Es más frecuente en niños y adolescentes que en personas adultas. La dermatitis simulata es una llamada de atención o una forma de desviar la atención de un problema emocional subyacente.

**Caso clínico.** Presentamos 4 casos de dermatitis simulata en niños en los que se muestran las curiosas lesiones que estos se provocaron, así como los ingeniosos mecanismos con los que los pacientes se indujeron la patología cutánea. Tres casos pertenecen al hospital Materno-Infantil de Málaga y uno al hospital Sant Pau de Barcelona.

**Resultados.** En todos los casos existía un trastorno de adaptación en el niño. En uno de los casos se llegó al diagnóstico de una forma muy poco frecuente de Ehlers-Danlos a raíz de las lesiones autoprovocadas por la paciente.

**Discusión.** La dermatitis simulata es una forma peculiar de trastorno facticio, que nos debe alertar de un problema psicológico subyacente y en el que es fundamental contar con la ayuda de un psicólogo clínico para su correcto manejo y tratamiento.

## CO23. LIQUEN PLANO PIGMENTOSO. UN RETO TERAPÉUTICO

M. Casals Andreu<sup>a</sup>, A. Casulleras González<sup>a</sup>, N. Fernández Chico<sup>a</sup>, A. Sáez Artacho<sup>b</sup>, M. Corbacho Monné<sup>a</sup>, M. Sàbat Santandreu<sup>a</sup>, V. Expósito Serrano<sup>a</sup>, M. Ribera Pibernat<sup>a</sup> y J. Luelmo Aguilar<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Patología. Hospital Universitari de Sabadell Parc Taulí. España.*

**Introducción.** El liquen plano pigmentoso se considera una variante rara de liquen plano que se caracteriza por máculas adquiridas de color marrón oscuro a gris localizadas en zonas fotoexpuestas de la cara, el cuello y los pliegues, casi siempre en pacientes de piel oscura. La repercusión estética de este trastorno y la falta de opciones terapéuticas eficaces convierten el tratamiento en un auténtico reto.

**Caso clínico.** Niña de 9 años, con fototipo IV, sin antecedentes, que acudió a consulta por presentar desde hacía un mes múltiples máculas hiperpigmentadas de pequeño tamaño localizadas en ambas axilas y el hombro derecho. En los meses posteriores las manchas se extendieron al cuello y al tronco, con prurito moderado y también se observaron algunas lesiones papulosas inflamatorias. Una biopsia cutánea confirmó la sospecha clínica de liquen plano pigmentoso.

**Resultados.** Se ensayaron varios tratamientos incluyendo corticoides tópicos y orales e inmunomoduladores tópicos pero no se obtuvo respuesta. Optamos entonces por realizar fototerapia con UVB de banda estrecha y, tras tres ciclos, se observó una disminución de las lesiones inflamatorias activas y un importante aclaramiento de las máculas pigmentadas.

**Discusión.** El tratamiento de esta entidad suele ser difícil y va encaminado a evitar los posibles factores desencadenantes de la reacción inflamatoria para reducir la pigmentación, mejorar la apariencia estética y la calidad de vida. Se han empleado diversas modalidades terapéuticas como el tacrolimus tópico, los corticoides tópicos y sistémicos, queratolíticos, cloroquina, dapsona, altas dosis de vitamina A, isotretinoína oral y diversos tipos de láser, en general con pobres resultados. En nuestro caso se ensayaron varias de estas opciones sin conseguir una respuesta satisfactoria. Sin embargo, la fototerapia con UVB de banda estrecha consiguió frenar la aparición de nuevas lesiones inflamatorias y un aclaramiento significativo de las máculas pigmentadas. En nuestra opinión la fototerapia con UVB de banda estrecha puede resultar una opción terapéutica a considerar en el tratamiento del liquen plano pigmentado.

## CO24. PECULIARIDADES DEL SÍNDROME DE DOLOR REGIONAL COMPLEJO EN LA EDAD PEDIÁTRICA: A PROPÓSITO DE UN CASO

A. González-Cantero, A. Sánchez-Moya, C. Pérez-Hortet, E. Martínez-Lorenzo y C. Schoendorff-Ortega

*Dermatología. Complejo Hospitalario de Toledo. España.*

**Introducción.** El síndrome de dolor regional complejo (SDRC) es una entidad caracterizada por la presencia de dolor acompañado de síntomas sensoriales, autonómicos y motores, habitualmente precedido por un traumatismo o inmovilización. Los síntomas presentados son desproporcionados con respecto a la lesión inicial tanto en intensidad como en duración. No se conoce el mecanismo fisiopatológico exacto del SDRC; se piensa que existen factores locales, del sistema nervioso periférico y del sistema nervioso central involucrados, a los que se asocian factores genéticos y psicológicos del individuo.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un niño de 13 años de edad sin antecedentes de interés que presenta edema, hiperalgesia e hiperestesia en hemicara izquierda. Asimismo presenta asimetría en la movilidad de la musculatura facial con disminución en la elevación de la ceja izquierda. Como antecedente de interés destaca haberse golpeado la zona afecta con una pelota de tenis.

**Resultados.** Se realizaron múltiples estudios complementarios (biopsia, RMN, TAC, estudio analítico completo, valoración neurológica y psiquiátrica) que descartaron diferentes patologías. Cumpliendo los criterios diagnósticos de Budapest se diagnosticó de SDRC.

**Discusión.** Por lo que hemos podido comprobar, este es el segundo caso descrito en la literatura médica, y el primero en España, de un paciente de edad pediátrica con SDRC con afectación facial. Consideramos relevante conocer esta patología por diversas razones: por un lado, dado que el SDRC en la edad pediátrica es una entidad infradiagnosticada, es importante incluirla en el diagnóstico diferencial de pacientes que presenten dolor y alteraciones cutáneas faciales, evitar un retraso en el diagnóstico con las implicaciones que ello conlleva con respecto al dolor y consecuencias psicológicas para el paciente. Por otro lado, destacamos las diferencias que existen del SDRC en la edad pediátrica con respecto al adulto de cara al diagnóstico y tratamiento.

## CO25. TUMOR FIBROHISTIOCÍTICO PLEXIFORME CONGÉNITO

D. Nieto Rodríguez<sup>a</sup>, M. Feito Rodríguez<sup>a</sup>, J.M. Manuel Rueda Carnero<sup>a</sup>, A. Rodríguez Bandera<sup>a</sup>, R. Maseda Pedrero<sup>a</sup>, A. Berjón García<sup>b</sup>, J.C. López Gutiérrez<sup>c</sup> y R. de Lucas Laguna<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Anatomía Patológica. <sup>c</sup>Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

**Introducción.** Los tumores congénitos representan un auténtico desafío tanto en el momento del diagnóstico como de cara al manejo terapéutico.

**Caso clínico.** Neonato a término que, en el momento del nacimiento, presenta una placa ulcerada, infiltrada, de bordes sobreelevados, no dolorosa a la palpación localizada en el dorso del pie izquierdo. A la semana de vida evolucionó a una tumoración excrecente, de coloración rojiza y ulcerada en superficie. A pesar de una primera biopsia sugestiva de miofibroma infantil, dada la evolución clínica y radiológica donde se evidenció una lesión infiltrativa de partes blandas del pie izquierdo que afectaba principalmente a la región dorsal, pero con extensión plantar, se realizó extirpación parcial de la lesión con colocación de injerto, obteniéndose un diagnóstico histológico de tumor fibrohistiocitario de tipo mixto. En el momento actual, el paciente se encuentra en seguimiento clínico y radiológico, pendiente de segunda intervención en función de evolución.

**Discusión.** El tumor fibrohistiocítico plexiforme es una tumoración de partes blandas que aparece en pacientes de entre 2 y 71 años, habiendo sido descritos 3 casos congénitos en la literatura. Suele presentarse como un nódulo no doloroso de lento crecimiento en extremidades superiores, evidenciándose en el estudio anatomopatológico una proliferación mal definida en tejido celular subcutáneo con células de tipo histiocito mononucleadas CD68+, y células fusiformes de tipo fibroblasto positivas para actina de músculo liso, acompañadas de células multinucleadas tipo osteoclasto y células binucleadas transicionales. El diagnóstico diferencial se realiza con otros tumores de partes blandas como el hamartoma fibroso de la infancia, el neurofibroma plexiforme, el miofibroma o el neurotecoma celular. Se considera un tumor de bajo grado de malignidad, con recurrencias en las diferentes series que varían entre el 12,5 y el 50%, habiéndose descrito casos con metástasis linfoganglionares y pulmonares, con favorable evolución en la mayoría de ellos. Por todo ello, se recomienda como primera línea de tratamiento la escisión quirúrgica completa.

**Conclusiones.** Presentamos un nuevo caso de tumor fibrohistiocítico plexiforme congénito, con una clínica atípica comparada con los pocos casos descritos en la literatura. A pesar de ser un tumor considerado de bajo grado de malignidad, sería recomendable el diagnóstico preciso y la extirpación completa del mismo, debido a la posible recurrencia, y a los casos descritos con metástasis ganglionares y pulmonares.

## CO26. TUMORES MESENQUIMALES CONGÉNITOS: A PROPÓSITO DE DOS CASOS

S. Cases Mérida<sup>a</sup>, M.L. Martínez Barranca<sup>a</sup>, J. Bernabeu Wittel<sup>b</sup>, T. Zulueta<sup>c</sup>, E. Baquero Sánchez<sup>b</sup>, A. Pérez Gil<sup>b</sup>, J. Conejo-Mir<sup>b</sup> y J. Escudero Ordóñez<sup>a</sup>

*Dermatología.* <sup>a</sup>Hospital de Valme. <sup>b</sup>Hospital Virgen del Rocío. <sup>c</sup>Anatomía Patológica. Hospital Virgen del Rocío. Sevilla. España.

**Introducción.** Máculas, placas o nódulos subcutáneos son formas habituales de presentación clínica de tumores mesenquimales congénitos. Por su infrecuencia y sutileza clínica constituyen grandes retos diagnósticos en nuestra consulta diaria.

**Casos clínicos.** *Caso 1.* Varón de 4 años que consultó por una masa subcutánea de crecimiento progresivo en pliegue axilar derecho desde el nacimiento. A la exploración, se observaba un tumor subcutáneo de 3 cm con piel suprayacente y perilesional eritematosa. Se realizó una biopsia que fue compatible con dermatofibrosarcoma protuberans (DFSP) congénito. Posteriormente, se realizó una exéresis amplia con márgenes de 3 cm. El estudio histológico demostró una tumoración de células fusiformes CD34+ típica del DFSP en la parte más periférica, y en el área central una propia del fibroblastoma de células gigantes (FCG). En el estudio molecular se observó fusión del gen PDGF beta con el gen COL1A1 en ambas áreas. Dados los hallazgos, se diagnosticó de DFSP con áreas de FCG. *Caso 2.* Varón de 11 meses que acudió por mancha congénita asintomática de crecimiento progresivo localizada en fosa iliaca izquierda. A la exploración física, destacaba una mancha difusa de bordes mal definidos, eritematosa, con áreas discrómicas de 5,5 x 2,5 cm. Se realizó una biopsia cutánea que sugería el diagnóstico de hamartoma fibroso de la Infancia, aunque recomendando la extirpación completa. No se detectó gen de fusión COL1A1PDGFBeta en la muestra. Finalmente, se procedió a la exéresis completa de la lesión. El estudio histológico e inmunohistoquímico fue compatible con DFSP congénito. El estudio molecular de la pieza, así como la inmunotinción para FXIIIa, están pendientes en la actualidad.

**Resultados.** Presentamos dos casos de tumores mesenquimales congénitos. El caso 1 corresponde a un DFSP congénito con áreas de FCG. El caso 2 es una neoplasia CD34+ pendiente de estudio molecular y técnicas de inmunohistoquímica específicas.

**Discusión.** El DFSP congénito híbrido con áreas de FCG demuestra la estrecha relación que existe entre estas dos variantes, que históricamente han sido consideradas entidades independientes. Con el segundo caso se pone de manifiesto la dificultad diagnóstica de las neoplasias CD34+, siendo necesario un amplio diagnóstico diferencial, técnicas de inmunohistoquímica y estudio molecular.

## CO27. MIOFIBROMA INFANTIL SOLITARIO FACIAL: UNA SERIE DE 5 CASOS

C. Cortés Pinto<sup>a</sup>, A. Vicente Villa<sup>b</sup>, A. Torrelo Fernández<sup>c</sup>, S. Gómez Armayones<sup>b</sup>, V. Fatsini Blanch<sup>b</sup>, M. Suñol Capella<sup>d</sup>, I. Colmenero Blanco<sup>e</sup>, F. Vilardell Villellas<sup>f</sup> y X. Soria Gili<sup>a</sup>

*Dermatología.* <sup>a</sup>Hospital Universitario Arnau de Vilanova. Lleida. <sup>b</sup>Hospital de Sant Joan de Déu. Barcelona. <sup>c</sup>Hospital del Niño Jesús. Madrid. <sup>d</sup>Anatomía Patológica. <sup>e</sup>Hospital de Sant Joan de Déu. Barcelona. <sup>f</sup>Hospital del Niño Jesús. Madrid. <sup>g</sup>Hospital Universitario Arnau de Vilanova. Lleida. España.



**Introducción.** El miofibroma infantil solitario (MIS) es un tumor infrecuente, de curso clínico variable, aunque benigno en la mayoría de los casos. En un 30-50% afecta la región facial, lo que puede causar complicaciones tanto funcionales como estéticas. Presentamos 5 pacientes con el diagnóstico de MIS, 4 de ellos con afectación de la región nasal, localización excepcional en este tumor y que plantea una complejidad adicional en su tratamiento.

**Caso clínico.** Pacientes de entre 2 y 7 años que presentaban una placa eritematosa infiltrada en la frente en un caso y en la región nasal en el resto de casos. El estudio histológico fue compatible con el diagnóstico de miofibroma infantil. En un paciente se adoptó una actitud expectante con involución progresiva del tumor. En los otros 4 pacientes hubo un crecimiento de la lesión por lo que se decidió su exéresis quirúrgica. Los 5 pacientes se mantienen en seguimiento sin evidencias de recidiva de la enfermedad.

**Discusión.** El MIS corresponde al tipo más frecuente de miofibromatosis infantil, trastorno caracterizado por la formación única o múltiple de tumores de estirpe mesenquimal. A pesar de ser un tumor raro, representa el tumor fibroso más frecuente en la infancia y la mayoría se presentan en recién nacidos o antes de los 24 meses de edad. Su etiología es desconocida y la mayoría son esporádicos, aunque se han identificado formas familiares con mutaciones de PDGFRB. El MIS puede afectar prácticamente cualquier órgano y aunque la cabeza y cuello son unas de las regiones más frecuentemente comprometidas, la localización nasal es excepcional. Se manifiesta como una placa infiltrada del color de la piel o como un nódulo subcutáneo, sin embargo, también se han descrito formas esclerodermoides y atróficas. El estudio histológico muestra un área central constituida por células redondeadas que se agrupan en torno a los vasos sanguíneos siguiendo un patrón hemangiopericitoides, rodeadas por células periféricas fusiformes. En la inmunohistoquímica presenta positividad a vimentina, actina muscular específica y actina de músculo liso y negatividad a desmina y S-100, características propias de células miofibroblásticas. En general, el MIS presenta un buen pronóstico y algunos casos pueden regresar de forma espontánea en un periodo de 1 a 2 años. En caso de ser extirpado, las recidivas son posibles (hasta de un 10%). Debido a esto, el tratamiento varía de acuerdo con el tamaño y la localización del tumor. En las lesiones pequeñas o estables, se puede adoptar una conducta expectante debido a su posible regresión. No obstante, se debe considerar la escisión quirúrgica, o incluso la radioterapia en lesiones progresivas o sintomáticas.

**Conclusión.** Presentamos 5 casos de un tumor infrecuente, 4 de ellos de localización nasal. La complejidad del área afectada llevó a adoptar diferentes medidas terapéuticas, que reflejan el curso clínico variable de la enfermedad.

#### CO28. SIRINGOMAS ERUPTIVOS Y NÓDULOS SUBEPIDÉRMICOS CALCIFICADOS. UNA POSIBLE RELACIÓN CAUSAL

R. Alcalá<sup>a</sup>, M. Bertolin<sup>a</sup>, R. Rovira<sup>a</sup>, J. Lloreta<sup>b</sup> y R.M. Pujol<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital del Mar. Barcelona. España.

**Caso clínico.** Un niño de 11 años de edad, sin antecedentes personales de interés, presentó de forma súbita un brote de pequeñas pápulas marrónceas localizadas en el tronco y las extremidades superiores de varios meses de evolución. Se realizó una biopsia donde se objetivó una proliferación epitelial en forma de nidos y cordones junto con la presencia de dilataciones quísticas ductales compatibles con el diagnóstico de siringoma. En ambos pulpejos de los pulgares, destacaba la presencia de múltiples pápulas blanquecinas, no confluentes, lisas, de 2-3 mm de diámetro que tras ser biopsiadas revelaron la presencia de agregados irregulares de un material basófilo en la dermis papilar rodeados por un collarite epidérmico compatibles con el diagnóstico de nódulos subepidérmicos

calcificados. Los depósitos de calcio parecían hallarse en relación directa con un ducto ecrino subyacente.

**Discusión.** La asociación entre siringomas y calcinosis cutis idiopática (descrita indistintamente como nódulos subepidérmicos calcificados o calcinosis cutis similar a quistes de milium) ha sido descrita ocasionalmente en pacientes con síndrome de Down y excepcionalmente en individuos sanos. En algunos pacientes, las lesiones corresponden a siringomas palpebrales típicos que preceden varios años a la aparición de las lesiones de calcinosis. Sin embargo, la mayoría de los casos corresponden a siringomas eruptivos en los que se evidencia su asociación con lesiones papulares, de pocos milímetros de diámetro frecuentemente en distribución acral, que plantean el diagnóstico diferencial con quistes de milium, molluscum contagiosum o verrugas vulgares. Histopatológicamente se evidencian depósitos de calcio (calcinosis cutis) circunscritos a la dermis papilar (nódulos subepidérmicos calcificados), ocasionalmente con un revestimiento epitelial circundante (quistes de milium con calcinosis). Los mecanismos etiopatogénicos responsables de estas lesiones son desconocidos, aunque algunos autores sugieren la calcificación de los ductos ecrinos como un factor inicial en su desarrollo. En el caso descrito, la imagen histopatológica observada correspondía a nódulos subepidérmicos calcificados en los que se evidenciaba la presencia de un ducto ecrino en la base de dichos depósitos. Algunos autores consideran que los siringomas eruptivos no son verdaderas neoplasias sino una reacción hiperplásica del ducto ecrino a un estímulo inflamatorio. Muy probablemente tanto la calcinosis cutis idiopática similar a quistes de milium como los nódulos subepidérmicos calcificados corresponden a entidades íntimamente relacionadas y probablemente a fases evolutivas de un mismo proceso en el que una reacción inflamatoria del ducto ecrino daría lugar a la formación de depósitos de calcio circunscritos en la dermis papilar.

#### CO29. RECRECIMIENTO TARDÍO DE HEMANGIOMAS INFANTILES TRATADOS CON BETABLOQUEANTES

A. Ortiz Prieto, J. Domínguez Cruz, M.T. Monserrat García, R. Cabrera Fuentes y J. Bernabeu Wittel

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

**Introducción.** Los hemangiomas infantiles (HI) son tumores benignos producidos por la proliferación de células endoteliales de vasos sanguíneos, con una alta incidencia en niños menores de un año (4-10%) y se estima que un 12% de ellos requiere tratamiento debido al riesgo de complicaciones y/o secuelas. En estos casos, el tratamiento con betabloqueantes orales debe administrarse durante un periodo mínimo de 6 meses, aunque en algunos pacientes con hemangiomas segmentarios o profundos el tratamiento debe prolongarse.

**Caso clínico.** Estudio observacional, descriptivo y retrospectivo de una serie de pacientes que acudieron a la Unidad de Dermatología Pediátrica de nuestro hospital con HI que fueron tratados con betabloqueantes (timolol tópico, propranolol oral) durante al menos 6 meses, presentando recrecimiento tardío más allá del periodo proliferativo tras la suspensión del tratamiento.

**Resultados.** Se evaluaron 340 pacientes con HI tratados en nuestra unidad con betabloqueantes (timolol tópico o propranolol oral). Se detectaron 9 recidivas tardías, representando el 2,64% de la serie. La edad media de inicio de tratamiento en estos pacientes fueron los 3,5 meses, recibiendo tratamiento durante 16 meses. El recrecimiento del hemangioma se produjo a los 9,1 meses de la suspensión del tratamiento con betabloqueante. Entre los 149 pacientes tratados con propranolol oral se objetivaron 7 recidivas tardías (4,69%), siendo en el 85,7% de los casos hemangiomas profundos o mixtos, con una edad media de inicio del tratamiento a los 3,8 meses con una duración de 14 meses. El recrecimiento se produjo a



los 10,8 meses de edad media. Todos los pacientes precisaron reintroducción del tratamiento con propranolol, siendo sustituido por nadolol debido a falta de eficacia en 4 pacientes. Entre los 191 pacientes tratados exclusivamente con timolol tópico, se presentaron 2 recidivas tardías (1,04%), con una edad media de inicio de 2,5 meses, una duración de 23 meses y presentándose el recrecimiento a los 3 meses de la suspensión del tratamiento. No se detectó ninguna recidiva tardía en pacientes con HI en los que se inició el tratamiento precozmente en las primeras 8 semanas.

**Discusión.** El recrecimiento tardío en pacientes mayores de 15 meses de edad fue estimado por Shehata et al. en un 6%, siendo ligeramente menor en nuestro estudio (4,69%), ocurriendo principalmente en hemangiomas con componente profundo. La etiología es desconocida, aunque se hipotetiza que la incompleta apoptosis de células madre endoteliales podría ser el factor principal. Destacamos la importancia del tratamiento precoz; en nuestra serie todos los pacientes que la presentaron fueron tratados a partir de los dos meses de edad. El nadolol es una alternativa de tratamiento segura y eficaz de las recidivas en casos de falta de eficacia al propranolol. Nuestro estudio muestra que las recidivas pueden producirse muy tardíamente tras cese del fármaco (10,8 meses de media) por lo que sería conveniente mantener el seguimiento clínico de estos pacientes tras el cese del tratamiento con betabloqueante al menos hasta 12-24 meses tras su suspensión.

### CO30. HALLAZGOS HISTOPATOLÓGICOS EN EL SÍNDROME MALFORMACIONES CAPILARES-MALFORMACIONES ARTERIOVENOSAS

M. Valdivielso-Ramos<sup>a</sup>, I. Colmenero<sup>b</sup>, A. Martín-Santiago<sup>c</sup>, J.M. Azaña<sup>d</sup>, F. Albizuri<sup>e</sup>, A. Hernández<sup>f</sup>, D. Martínez<sup>f</sup>, A. Vera<sup>g</sup>, B. Pérez<sup>h</sup>, J. Tercedor<sup>i</sup>, G. Garnacho<sup>j</sup>, A. Vicente<sup>k</sup>, C. Prat<sup>k</sup>, M.A. González-Enseñat<sup>k</sup>, E. Roe<sup>l</sup>, S. Palencia<sup>m</sup>, P. Cordero<sup>n</sup>, R. Moreno<sup>ñ</sup>, P. de la Cueva<sup>a</sup> y J.C. López Gutiérrez<sup>e</sup>

<sup>a</sup>Hospital Infanta Leonor. <sup>b</sup>Hospital del Niño Jesús. Madrid.

<sup>c</sup>Hospital Son Espases. Mallorca. <sup>d</sup>Hospital de Albacete. Albacete.

<sup>e</sup>Hospital La Paz. <sup>f</sup>Hospital de Fuenlabrada. Madrid. <sup>g</sup>Hospital Materno-Infantil. Málaga. <sup>h</sup>Hospital Ramón y Cajal. Madrid.

<sup>i</sup>Hospital Virgen de las Nieves. Granada. <sup>j</sup>Hospital Reina Sofía.

<sup>k</sup>Córdoba. <sup>l</sup>Hospital San Joan de Deu. <sup>m</sup>Hospital San Pau. Barcelona.

<sup>n</sup>Hospital Doce de Octubre. Madrid. <sup>o</sup>Hospital Clínico. Valencia.

<sup>ñ</sup>Hospital Henares. Madrid. España.

**Introducción.** El síndrome de malformaciones capilares-malformaciones arteriovenosas (MC-MAV) es un trastorno recientemente descrito caracterizado por la presencia de múltiples MC familiares, atípicas y multifocales, que se asocian con la presencia de malformaciones vasculares de alto flujo en un tercio de los pacientes. Se ha publicado muy poco sobre los hallazgos histopatológicos de las MC asociadas a este síndrome.

**Caso clínico.** Se estudian 12 pacientes con el síndrome MC-MAV en toda España, en los que se ha realizado un estudio histopatológico de las MC. Se realizan tinciones de inmunohistoquímica en todos ellos, con WT1, D2-40, GLUT1, Ki67, CD31. En todos los pacientes se aprecia un aumento de densidad de los vasos, incluso en el tejido graso, acompañado de discreta inflamación perivascular linfocitaria. En la mayoría no se aprecia la presencia de eritrocitos dentro de la luz.

**Resultados.** Se discuten los resultados obtenidos.

**Discusión.** Las MC se corresponden con vasos mínimamente dilatados, con una capa simple de células endoteliales. Las MAV incipientes estadio I pueden ser difíciles de diferenciar respecto a las MC, destacando la presencia de una mayor densidad y tortuosidad vascular, con una capa muscular prominente, y sin eritrocitos en las luces. En las MC asociadas a este síndrome los hallazgos son similares a las MAV incipientes.

### CO31. MALFORMACIÓN CAPILAR PARCHEADA MULTIFOCAL: ¿UNA NUEVA ENTIDAD? UNA SERIE DE 4 CASOS

M. Ivars<sup>a</sup>, J. del Pozo<sup>b</sup>, D. Wyrzykowski<sup>c</sup>, M. Beato<sup>d</sup> y J.C. López-Gutiérrez<sup>e</sup>

*Dermatología.* <sup>a</sup>Clinica Universidad de Navarra. Madrid. <sup>b</sup>CHU Juan Canalejo. La Coruña. <sup>c</sup>Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario de Gdansk. Polonia. <sup>d</sup>Anatomía Patológica. <sup>e</sup>Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

**Introducción.** Aunque el nevus simplex y la mancha en vino de Oporto son las malformaciones capilares (MC) más frecuentes, existen otros tipos de MC con presentación clínica diversa, otros hallazgos asociados y por tanto con distinto pronóstico. La clasificación de la ISSVA incluye las MC dentro de malformaciones vasculares simples y dentro de las combinadas, pero no describe exhaustivamente sus características morfológicas y pronósticas. En el año 2016, Rozas-Muñoz y colaboradores propusieron en Pediatric Dermatology una clasificación clínica de las MC que permite clasificarlas en 7 grandes patrones (nevus simplex, mancha en vino de Oporto, MC reticuladas, MC geográficas, MC asociadas al síndrome de malformación capilar-malformación arteriovenosa, la CMTC y las telangiectasias) y que las correlaciona con la última clasificación de la ISSVA (2014).

**Casos clínicos.** Presentamos los casos de 4 pacientes pediátricos con un nuevo fenotipo de malformación capilar característico no clasificable dentro de ninguno de los 7 patrones descritos: 1. Todos los pacientes presentan múltiples MC. 2. En todos los pacientes las MC se distribuyen de forma generalizada. 3. En todos los pacientes las MC presentaban un área de anetodermia central. 4. Con respecto a la morfología de estas MC, sus márgenes están bien definidos y son de una coloración rojo intensa. 5. El diagnóstico histológico de estas MC fue indistinguible de las MC convencionales. 6. Ninguno de los pacientes presentó malformaciones vasculares o esqueléticas asociadas tras un estudio de extensión.

**Discusión.** Presentamos un fenotipo característico de MC no descrito previamente y provisionalmente inclasificable dentro de los subtipos de MC. Para diferenciarlas de las MC geográficas (que suelen asociarse a otras malformaciones vasculares y por tanto a mayor morbilidad) las hemos denominado malformaciones capilares multifocales con anetodermia central. El análisis de posibles mutaciones en las vías moleculares implicadas en estas malformaciones vasculares ayudará a profundizar en su etiopatogenia.

### CO32. MELORREOSTOSIS Y ANOMALÍAS VASCULARES COMO EXPRESIÓN DE MOSAICISMO GENÉTICO

A. Mateos Mayo<sup>a</sup>, A. Sánchez Herrero<sup>a</sup>, V. Seidel<sup>b</sup>, A. Lancharro Zapata<sup>c</sup>, T. Martínez Menchón<sup>d</sup>, A. Cervantes Pardo<sup>e</sup>, B. Ferri Níguez<sup>f</sup>, V. Parra Blanco<sup>g</sup>, V. Martínez-Glez<sup>h</sup> y M. Campos Domínguez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Pediatría. <sup>c</sup>Radiología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. <sup>d</sup>Dermatología.

<sup>e</sup>Pediatría. <sup>f</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. <sup>g</sup>Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. <sup>h</sup>INGEMM. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

**Introducción.** La melorreostosis es una displasia ósea osteocondesante poco frecuente que afecta a la cortical ósea siguiendo una distribución esclerotómica. Se asocia además a alteraciones cutáneas, de tejidos blandos y a anomalías vasculares en zonas adyacentes a las estructuras óseas afectadas.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña de 12 años con alteraciones esqueléticas compatibles con melorreostosis asociadas a coartación de aorta, estenosis de grandes vasos abdominales, lipomas en el sistema nervioso central, quilotorax y linfangiomatosis

pulmonar. Clínicamente presentaba disimetría de miembros superiores, asimetría costal, insuficiencia respiratoria de patrón restrictivo, hipertensión arterial, meningitis y sinusitis de repetición. En la exploración cutánea presentaba lesiones en el hemicuerpo izquierdo que terminaban abruptamente en línea media. La región dorsal izquierda estaba ocupada por una gran mácula hiperpigmentada con tres pápulas de aspecto vascular en su interior. En el hemiabdomen izquierdo se observaba un área de piel atrófica muy bien delimitada. También presentaba una tumefacción de consistencia blanda y superficie eritematosa en la región cervical posterior.

**Resultados.** Se tomaron biopsias de la tumefacción cervical posterior y de las pápulas de aspecto vascular sobre la hiperpigmentación dorsal. En ambas se confirmó el diagnóstico de malformación linfática. Se realizó estudio genético mediante secuenciación masiva de la malformación linfática cervical, de la piel hiperpigmentada dorsal y de la sangre. Se encontró una mutación en el gen KRAS (Q61H) en mosaico del 40% de lecturas en la muestra de la malformación linfática y mosaico del 4% de lecturas en la muestra de piel hiperpigmentada. La mutación no estaba presente en la sangre.

**Discusión.** Whyte y colaboradores han descrito esta misma mutación KRAS Q61H en un caso de melorreostosis sin anomalías vasculares en 2017. El nuestro se trataría del primer caso con melorreostosis y anomalías vasculares en el que se confirma la mutación de KRAS. Por tanto, este síndrome se encuadraría dentro de las rasopatías en mosaico. Las rasopatías son un conjunto de síndromes debidos a mutaciones en la vía de señalización RAS/MAPK. Estas mutaciones también pueden ocurrir después de la división del cigoto y dar lugar a síndromes conocidos como rasopatías en mosaico que presentan fenotipos muy diferentes de los observados en las rasopatías por mutación germinal. La melorreostosis con anomalías vasculares es por tanto una nueva entidad dentro de las rasopatías en mosaico.

### CO33. UTILIDAD DE LA RAPAMICINA TÓPICA EN EL TRATAMIENTO DE LAS MALFORMACIONES LINFÁTICAS SUPERFICIALES

P. García Montero<sup>a</sup>, J. del Boz<sup>a</sup>, E. Baselga Torres<sup>b</sup>, J.M. Azaña Defez<sup>c</sup>, M. Alcaraz Vera<sup>d</sup>, J. Tercedor Sánchez<sup>e</sup> y A. Vera Casaño<sup>f</sup>

*Dermatología. <sup>a</sup>Hospital Costa del Sol. Marbella. <sup>b</sup>Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. <sup>c</sup>Hospital General de Albacete. <sup>d</sup>Consulta privada de dermatología. Jerez de la Frontera. Cádiz. <sup>e</sup>Complejo Hospitalario Universitario de Granada. <sup>f</sup>Hospital General Universitario de Málaga. España.*

**Introducción.** Las malformaciones linfáticas microquísticas (MLM) son malformaciones vasculares de bajo flujo compuestas por múltiples quistes de pequeño tamaño (menores de 1 cm). A diferencia de la variante macroquística, tienden a afectar estructuras profundas lo cual dificulta de forma notable su tratamiento. En la actualidad no existe un claro consenso sobre su abordaje, habiéndose empleado terapias no exentas de efectos secundarios y con resultados poco satisfactorios. El novedoso uso de la rapamicina tópica, un inhibidor de mTOR, ha supuesto una alternativa prometedora con mínimos efectos secundarios.

**Caso clínico.** Hemos recopilado una serie de 10 casos (edades comprendidas entre los 5 y los 16 años) de MLM y malformaciones vasculares con componente linfático superficial tratados con rapamicina tópica en diferentes centros. El fármaco, formulado en excipiente pomada fue empleado a concentraciones variables (0,2%-1%) y con diferentes pautas de administración. Se registraron los cambios clínicos advertidos por el especialista (extensión, tamaño de las vesículas) y la variación en la sintomatología referida por los pacientes (sangrado, exudado, dolor, sobreinfección).

**Resultados.** El uso de esta nueva alternativa terapéutica permitió en 8 casos (7 de ellos con rapamicina a una concentración igual o

superior al 0,7%) una ligera mejoría clínica de las lesiones y una marcada reducción de la sintomatología asociada, con un seguimiento de hasta 2 años.

**Discusión.** La rapamicina, también conocida como sirolimus, es un antibiótico macrólido, único inhibidor de mTOR. La utilidad de la rapamicina oral en el tratamiento de las malformaciones linfáticas ha sido ya demostrada en diferentes publicaciones. Su empleo vía tópica, sin embargo, estaba limitado al tratamiento de los angiofibromas faciales en pacientes con esclerosis tuberosa. Esta serie de casos corrobora la potencial utilidad de la rapamicina tópica en el tratamiento de las malformaciones linfáticas con componente superficial, estableciendo una base sobre la cual iniciar futuros estudios.

### CO.34 USO DE FOTOTERAPIA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS: EXPERIENCIA A 10 AÑOS EN UN HOSPITAL TERCIARIO

J. Magdaleno Tapial, C. Valenzuela Oñate, J. Ortiz Salvador, P. Cornejo, A. Pérez Ferriols y A. Esteve

*Dermatología y Venereología. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia. España.*

**Introducción.** La fototerapia se basa en el uso de radiación ultravioleta para el tratamiento de distintas patologías dermatológicas. Su eficacia y seguridad está ampliamente establecida en adultos y existen publicaciones que también lo avalan como un tratamiento efectivo y seguro en pacientes pediátricos con afecciones cutáneas recalcitrantes.

**Caso clínico.** Este es un estudio retrospectivo desde noviembre de 2007 hasta noviembre de 2017 de todos los pacientes menores de 16 años que recibieron fototerapia en nuestro servicio de Dermatología del Hospital General Universitario de Valencia. Además, se seleccionaron al azar 100 pacientes adultos que recibieron tratamiento con fototerapia en nuestro servicio durante el mismo periodo de tiempo.

**Resultados.** Se trataron un total de 98 pacientes (62% mujeres y 38% hombres), con una media de edad de 10,5 años (rango comprendido entre 3 y 17 años). Las 3 patologías más frecuentemente tratadas fueron la psoriasis (47% de pacientes), la dermatitis atópica (17%) y el vitiligo (16%). Otras entidades que fueron tratadas mediante fototerapia fueron pitiriasis liquenoide aguda, morfea, eccema palmo-plantar, micosis fungoide, mastocitosis cutánea, granuloma anular, liquen plano, prurigo nodular y dishidrosis. El 80% de los pacientes recibieron fototerapia con radiación ultravioleta B de banda estrecha (UVB-BE), mientras que el 20% recibieron fototerapia con radiación ultravioleta A con psoralenos (PUVA). La dosis media de UVB-BE fue de  $15,4 \pm 12,5$  J/cm<sup>2</sup>. La duración media del tratamiento fue de  $150 \pm 74,1$  días con una media de  $28,4 \pm 17,4$  sesiones. El cumplimiento terapéutico fue del 90%. No se produjeron efectos adversos. Las diferencias en dosis, duración o número de sesiones con la población adulta tratada con UVB-BE no fueron estadísticamente significativas.

**Discusión.** La fototerapia con UVB-BE y/o PUVA parece un tratamiento seguro y eficaz en niños, sin ser necesarios protocolos de tratamiento diferentes a los empleados en adultos.

### CO35. TOXICIDAD CUTÁNEA POR TRAMETINIB EN UNA POBLACIÓN PEDIÁTRICA

C. Prat<sup>a</sup>, A. Vicente<sup>a</sup>, H. Salvador<sup>b</sup>, O. Cruz<sup>b</sup>, C. Jou<sup>c</sup>, D. Brualla<sup>a</sup> y M. A. González-Enseñat<sup>a</sup>

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

**Introducción.** El trametinib es un fármaco de administración oral incluido dentro del grupo de los inhibidores de MEK, que actúa en

la vía de señalización celular de las MAP cinasas, un importante regulador de la proliferación celular. Está indicado para el tratamiento de pacientes adultos con melanoma no reseccable o metastásico con mutación en BRAF V600. Actualmente no tenemos experiencia sobre el uso de trametinib en la población pediátrica, pero existen ensayos clínicos en fase I/II sobre el uso de este fármaco en tumores sólidos en los que está activada la vía de señalización de las MAP cinasas. Los efectos adversos cutáneos son bien conocidos en adultos, pero únicamente hay una serie publicada de 9 casos pediátricos.

**Caso clínico.** Recoger, desde septiembre del 2015 a agosto del 2017, los efectos adversos cutáneos de niños menores de 18 años en tratamiento con trametinib.

**Resultados.** Se recogieron 37 niños de edades comprendidas entre los 3 y los 17 años. Todos recibieron tratamiento con trametinib, 17 de ellos presentaban un neurofibroma plexiforme gigante, 9 un glioma óptico, 9 un astrocitoma pilocítico, 1 una histiocitosis de células de Langerhans y 1 un tumor maligno de la vaina del nervio periférico. El 100% de los niños presentaron efectos adversos cutáneos: xerosis, eccema, prurito, acné, folliculitis, paroniquia, alteraciones del pelo, tricomegalia de las pestañas, hipertrichosis, aftas orales, queilitis angular, intertrigo, dermatitis seborreica y vasculitis leucocitoclástica.

**Discusión.** Presentamos una serie larga de pacientes pediátricos tratados con trametinib. La incidencia de toxicidad cutánea es alta y puede poner en riesgo la adherencia al tratamiento. La intervención del dermatólogo es importante para una buena prevención, diagnóstico y tratamiento de los efectos adversos cutáneos.

## Pósteres

### P01. NECROSIS POR EXTRAVASACIÓN DE GLUCONATO CÁLCICO EN UN NEONATO. EXCELENTE RESPUESTA AL TRATAMIENTO CONSERVADOR

M.A. Martín Díaz, D. Velázquez Tarjuelo, E. Balbín Carrero, B. Sánchez Albisua, R. Carrascosa Lom, E. Conde Montero y P. de la Cueva Dobao

*Dermatología. Hospital Universitario Infanta Leonor. Madrid. España.*

**Introducción.** Las lesiones cutáneas por extravasación están causadas por la salida o introducción directa de soluciones intravenosas en el tejido celular subcutáneo. El daño producido supone una complicación grave, sobre todo en neonatos. Estos, debido a su mala perfusión, delgadez de la piel e incapacidad para localizar el dolor, pueden tener extravasación con mayor frecuencia y gravedad. Existe controversia en cuanto a cómo tratar la necrosis y pérdida de tejido que se producen. Se han descrito desde tratamientos conservadores, hasta tratamientos agresivos con escisión amplia de tejidos y cierre mediante injertos. Presentamos el caso de un neonato que evolucionó favorablemente con el tratamiento conservador, con una evolución excelente desde el punto de vista estético y funcional.

**Caso clínico.** Niña, recién nacida a término con adecuado peso para su edad gestacional. Ingres a los 12 días de vida por bronquiolititis, por virus respiratorio sincitial. Se complicó con insuficiencia respiratoria aguda y parada respiratoria, por lo que necesitó ventilación mecánica. Asociaba también hipocalcemia por lo que fue, tratada con gluconato cálcico intravenoso. A las horas de la infusión, avisan al servicio de dermatología por lesiones en el dorso del tobillo derecho, donde había tenido la vía periférica. Tenía una placa eritematoviolácea, con ampolla serosa central. Se inició tratamiento con ácido fusídico y betametasona tópica. Evolucionó a necrosis y pér-

did a de tejido en la zona central. No hubo infección asociada. Se realizó posteriormente cura húmeda con hidrogel. Cicatrizó completamente en menos de un mes, sin retracción, con excelente resultado estético y funcional.

**Resultados.** El gluconato cálcico se utiliza en las unidades de cuidados intensivos neonatales para el tratamiento de las hipocalcémias. Es una solución hipertónica, que si se extravasa produce necrosis cutánea. Inicialmente se manifiesta con eritema e inflamación local, y evoluciona a formación de ampollas, necrosis cutánea, infecciones o calcificaciones cutáneas. El daño tisular suele ser mayor que el aparente inicialmente. La mejora en las técnicas y los cuidados especializados de enfermería han hecho que en los últimos años haya disminuido la frecuencia de los casos.

**Discusión.** No se han realizado ensayos clínicos aleatorizados sobre cómo tratar la necrosis cutánea por extravasación. Se han empleado tratamientos agresivos con desbridamiento quirúrgico precoz y cobertura con injerto. Otros autores optan por un manejo conservador con lavado diario, antisépticos o corticoides tópicos. En nuestro caso optamos por el tratamiento conservador con buenos resultados estéticos y funcionales en menos de 1 mes.

### P02. QUEILITIS DE CONTACTO POR BÁLSAMO LABIAL FOTOPROTECTOR

A. Sánchez Herrero, A. Mateos Mayo, I. Molina López, P. Morales de los Ríos Luna, R. Suárez Fernández y M. Campos Domínguez

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

**Introducción.** La dermatitis de contacto alérgica (DAC) es un problema muy frecuente en las consultas de dermatología. Aunque clásicamente se ha considerado que la DAC es un problema poco frecuente en la infancia, cada vez son más los casos reportados y hemos de tenerla en cuenta en los eccemas de reciente inicio, sobre todo si en la anamnesis se detecta relación temporal con un contactante.

**Caso clínico.** Un niño de 13 años y 8 meses, con antecedentes personales y familiares de dermatitis atópica, acude a Urgencias de nuestro hospital con lesiones en los labios de tres semanas de evolución, que comenzaron como sequedad labial pero empeoraron a raíz de aplicarse un producto tópico (Protector labial ISDIN-15®), con presencia de dolor y exudación. A la exploración física muestra eritema y edema de los labios y la piel perilabial, así como exudado y costras melicéricas en algunas zonas. Se toma cultivo y se indican lavados con agua y jabón y tratamiento con una combinación de corticoide y antibiótico tópico durante 7 días. A la semana se comprueba la curación de las lesiones y se cita al paciente para pruebas epicutáneas.

**Resultados.** El cultivo bacteriano fue positivo para *Staphylococcus aureus* meticilin-sensible. Las pruebas epicutáneas (TRUE Test, batería de cosméticos y productos propios) muestran positividad para el producto propio, mezcla de fragancias I (MF I), Bálsamo del Perú (BP), colofonia y sulfato de neomicina. El diagnóstico final es queilitis de contacto alérgica por bálsamo labial fotoprotector y sensibilización a neomicina con relevancia pasada.

**Discusión.** La queilitis en los niños puede estar provocada fundamentalmente por tres motivos: atópica, de contacto irritativa o alérgica. No es infrecuente que una queilitis alérgica se añada sobre una previa. Diversos estudios demuestran que los cosméticos, dentífricos y medicamentos tópicos son las causas más frecuentes de queilitis de contacto. La localización de las lesiones solo en los labios y piel perioral habla a favor de algún producto aplicado en esa zona, mientras que afectación de la lengua o mucosa oral orienta más a productos de higiene dental o materiales presentes en la ortodoncia. Es importante recoger datos sobre los productos tópicos utilizados y sobre aficiones como tocar instrumentos. En cuanto



al diagnóstico se realiza con la batería estándar de las pruebas epicutáneas y otras series en función de la sospecha clínica que tengamos. Además, la mayoría de los productos se pueden testar, lo que permite dar relevancia al producto, solicitar al fabricante información sobre su composición y saber cuál de ellos es el causante del cuadro.

### P03. DERMATITIS ANULAR LIQUENOIDE DE LA INFANCIA

J.F. Miir-Bonafé, S. Planas-Ciudad, V. Flores-Climente y L. Puig

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

**Introducción.** La dermatitis anular liquenoide de la infancia (DALI) es una entidad infrecuente de etiopatogenia desconocida que requiere una interesante correlación clinicopatológica. Habitualmente se presenta en niños o adolescentes en forma de placas eritematosas anulares con centro blanquecino que predominan en tronco y se correlacionan con una histología de dermatitis liquenoide.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un niño de 14 años que acudía a nuestra consulta para la revisión habitual de su acné de cara y tronco. Al descubrir el torso del paciente se objetivaron varias placas eritematomarronosas anulares con centro hipopigmentado que el paciente describía como asintomáticas y no recordaba el momento de su aparición. Dichas placas no presentaban descamación ni disminución en la sensibilidad. Con un amplio diagnóstico diferencial entre los que se incluían el granuloma anular, eritema anular centrífugo profundo, micosis fungoide, morfea, sarcoidosis... decidimos realizar una biopsia punch de una de las lesiones para estudio anatomopatológico.

**Resultados.** En la biopsia destacaba la presencia de una dermatitis liquenoide con numerosos queratinocitos necróticos en las puntas de las papilas dérmicas. No se objetivaron granulomas, linfocitos atípicos, fibrosis dérmica ni infiltrado en denso perivascular formando "manguitos". Con los hallazgos clínicos (dermatitis anular) e histológicos (patrón liquenoide) se llegó al diagnóstico de DALI. Se pautó tratamiento con clobetasol 0,1% en crema con una respuesta espectacular y resolución de las lesiones a las pocas semanas. Actualmente, 6 meses después, el paciente permanece asintomático.

**Discusión.** La DALI forma parte del amplio grupo de dermatitis liquenoides. Se trata de un cuadro benigno, habitualmente autolimitado, que se presenta tanto en niños y adolescentes como, más raramente, en adultos. Para su diagnóstico es clave la correlación clínico-patológica tanto por su similitud clínica como histológica con otros cuadros. Por eso, probablemente se trate de un cuadro infradiagnosticado, ya que solo existen 46 reportes en la literatura desde la descripción de la entidad en 2003. Los últimos reportes apuntan a una posible relación con *Borrelia*, al detectar espiroquetas en varias muestras, sugiriendo que podría tener algún papel etiológico o incluso ser una fase incipiente de la morfea. Nosotros presentamos un caso típico que sirve para ilustrar de manera representativa las características esenciales de este cuadro, por lo que nos parece interesante.

### P04. LIQUEN ESCLEROSO PEDIÁTRICO. SERIE DE 18 CASOS

M. Franco Muñoz, L. González Ruíz, M. Rogel Vence, M. Flores Terry, P. Zamberk, P. Cortina de la Calle, M. García Arpa y G. Romero Aguilera

*Dermatología. Hospital General de Ciudad Real. Ciudad Real. España.*

**Introducción.** El liquen escleroso (LE) es una enfermedad inflamatoria crónica de la piel y mucosas, que comúnmente se desarrolla en la región ano/genital, pero puede afectar a cualquier área.

Aproximadamente el 7 a 15% de los casos se presenta en niños. Es una enfermedad progresiva, y el desarrollo de cicatrices y alteraciones estructurales son frecuentes. Además, se ha asociado el desarrollo de carcinoma de células escamosas (CCE) sobre lesiones de LE, con una incidencia de 5 a 7%. El objetivo de nuestro estudio es describir y analizar la prevalencia, las características clínicas y la respuesta a tratamiento tópico de pacientes pediátricos con LE.

**Caso clínico.** Estudio observacional retrospectivo de pacientes con LE, con inicio de la enfermedad antes de la pubertad, desde septiembre del 2007 a febrero del 2017.

**Resultados.** En nuestra base de datos encontramos a 18 niños, los cuales corresponden al 7% de todos los pacientes con LE. Doce mujeres (66,7%) y 6 hombres (33,3%). De ellos 16 pacientes (88,9%) presentaron LE genital (LEG) y 2 casos LE extragenital (1 hombre y una mujer). El diagnóstico se realizó en base a las características clínicas, solo un paciente tenía histología confirmatoria. La edad media de inicio del cuadro fue de 9,3 años (rango: 1-14 años). Ocho pacientes tenían enfermedades asociadas; 4 casos de asma, 3 dermatitis atópica, 2 vitíligo, 1 enfermedad celíaca y 1 linfocitosis hemofagocítica. El tiempo medio de retraso en el diagnóstico fue de 1,2 años (rango: 1 mes-4 años). Respecto al LEG, los síntomas de presentación más comunes fueron: picazón (50%), dolor o ardor (44%), disuria (31%), estreñimiento (25%) y 3 pacientes fueron asintomáticos, pero presentaban aspecto clínico anormal de genitales. Los principales signos clínicos fueron: fisuración crónica (63%), placas escleróticas (44%), erosiones (25%) e hipopigmentación (19%). El tiempo medio del seguimiento fue de 2,7 años (rango: 6 meses a 8 años). Al momento del diagnóstico, los 18 pacientes iniciaron terapia con corticosteroides tópicos superpotentes o potentes, 14 (87,5%) de estos pacientes mostraron una mejoría de los síntomas clínicos después del tratamiento de inducción. A 9 pacientes se les cambió a tratamiento de mantenimiento usando pautas de regímenes individualizados, a 4 mantenimiento según demanda y 5 pacientes fueron perdieron en el seguimiento, todos con estabilidad de la enfermedad en el momento del último control. Ningún paciente con tratamiento de mantenimiento experimentó progresión de la enfermedad, además los efectos secundarios del tratamiento fueron mínimos; se observó eritema en 3 pacientes, ningún niño desarrolló atrofia cutánea. Durante el seguimiento, 3 niñas con LEG, con cambios en la arquitectura de sus genitales, alcanzaron la pubertad, en ninguna se produjo mejoría de estos cambios clínicos, persistiendo a pesar de la buena supresión de la enfermedad.

**Discusión.** En la literatura existen pocas series de LE pediátrico en la población española. Este estudio nos permitió analizar diferentes variables, con el objetivo de mejorar el diagnóstico temprano, el tratamiento y el seguimiento de LE en este grupo de edad. Se debe sospechar LEG en pacientes que presenten cualquier tipo de clínica urogenital, como disuria y estreñimiento. El tratamiento de mantenimiento a largo plazo ha sido eficaz para controlar la enfermedad, evitando la progresión, con una incidencia muy baja de efectos adversos. Ninguna mujer que llegó a la pubertad presentó regresión de la enfermedad.

### P05. LIQUEN PLANO ACTÍNICO EN LA INFANCIA: A PROPÓSITO DE UN CASO

A. Castany Pich<sup>a</sup>, C. Baliu Piqué<sup>a</sup>, M. Cucurell Palomas<sup>a</sup>, A. Quintana Vives<sup>b</sup>, E. Santander Paredes<sup>b</sup>, F. Bové Martí<sup>a</sup> y J.M. Mascaró Galy<sup>c</sup>

<sup>a</sup>*Dermatología. Consorci Sanitari de l'Anoia.* <sup>b</sup>*Atención Primaria. CAP Anoia Urbà. Institut Català de la Salut. Igualada.*

<sup>c</sup>*Dermatología. Hospital Clínic. Barcelona. España.*

**Introducción.** El liquen plano actínico es una variedad de liquen plano fotoinducido que suele afectar a individuos de fototipo alto. Es más frecuente en climas tropicales y subtropicales con lesiones que típicamente aparecen o se exacerban durante los meses de



verano. La presentación clínica es variable; se ha descrito una forma anular, discrómica y pigmentada (melasma-like). Presentamos el caso de un paciente caucásico con liquen plano actínico en su variante anular y con una excelente respuesta al tratamiento.

**Caso clínico.** Un niño de 11 años de edad, sin antecedentes de interés, acudió a nuestra consulta por una lesión en la frente de 4 meses de evolución, asintomática, que se había iniciado durante los meses de verano. A la exploración presentaba una placa eritematosa anular de bordes sobrelevados y centro atrófico de localización centrofrontal. Durante los siguientes meses, aparecieron nuevas lesiones de menor tamaño localizadas en frente, labio superior y cuello. Algunas de las lesiones mostraban un halo hipopigmentado periférico. No había antecedentes de exposición a fármacos o sustancias fotosensibilizantes. Las pruebas de laboratorio incluyendo hemograma, bioquímica, anticuerpos antinucleares, anti-Ro, anti-La, complemento e inmunoglobulinas resultaron normales. El estudio histológico de una de las lesiones mostraba características similares al liquen plano. Con estos hallazgos, se estableció el diagnóstico de liquen plano actínico. Se realizó tratamiento con fotoprotección solar, corticoides e inmunomoduladores tópicos con resolución completa de las lesiones, sin recurrencia de las mismas a los 6 meses de seguimiento.

**Discusión.** El liquen plano actínico es una enfermedad infrecuente en la edad pediátrica, con pocas series de casos publicadas hasta la fecha. Debemos sospechar esta entidad ante la aparición de lesiones en zonas fotoexpuestas, como las descritas previamente, que característicamente se inician o empeoran en verano, una vez descartadas otras fotodermatosis. El hallazgo de cambios superponibles al liquen plano en el estudio anatomopatológico nos confirmará el diagnóstico. El tratamiento se basa en medidas de fotoprotección asociadas a corticoides e inmunomoduladores tópicos, habiéndose descrito el uso de antimaláricos y otros fármacos sistémicos en casos aislados.

#### P06. LIQUEN PLANO EN LA INFANCIA. REVISIÓN DE UNA SERIE DE 41 PACIENTES DE DOS HOSPITALES UNIVERSITARIOS CON CONSULTA EN DERMATOLOGÍA PEDIÁTRICA

N.A. Richarz<sup>a</sup>, I. Bielsa<sup>a</sup>, X. Fustá<sup>b</sup>, V. Fatsini<sup>b</sup>, A. Vicente<sup>b</sup> y M.A. González-Enseñat<sup>b</sup>

*Dermatología. <sup>a</sup>Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. <sup>b</sup>Hospital Sant Joan Déu. Barcelona. España.*

**Introducción.** Liqueen plano (LP) es una dermatosis infrecuente en la infancia cuyas manifestaciones clínicas suelen ser atípicas. La mayoría de los casos descritos proceden de países como India, EE. UU. y Reino Unido.

**Caso clínico.** Se realizó una revisión retrospectiva (desde 1986-2017) de los pacientes pediátricos con diagnóstico de LP a partir de las historias clínicas y la iconografía de los archivos en dos hospitales universitarios de tercer nivel en Barcelona. Se revisaron características clínicas, posibles asociaciones y el tratamiento de pacientes con diagnóstico de LP en pacientes <18 años.

**Resultados.** Obtuvimos un total de 41 casos con predominio de sexo femenino (27 niñas y 14 niños). La mayoría de los niños fueron caucásicos/hispanos mientras que 3 eran de origen árabe y 2 de etnia africana. La edad media al diagnóstico era de 8 años y 5 meses (2-17 años). En 5 casos existía el antecedente de dermatitis atópica, un caso era virus hepatitis C positivo y otro presentaba el antecedente de una hepatitis colestásica no filiada con serología negativa. La variante de LP clásico (papular) era la más frecuente (18 casos) seguido por el LP eruptivo generalizado (12 casos). La afectación de la mucosa oral se observó en solo 10 casos y la ungueal concomitante con lesiones cutáneas en 5 casos. Con menos frecuencia se identificó un LP hipertrófico (3 casos), actínico (3 casos), folicular (2 casos), lineal (2 casos), ampollar (2 casos), pigmentado (1 caso) y

atrófico (1 caso). En cuanto a la localización de las lesiones, las extremidades inferiores fueron la más frecuente (86,8%), seguida de las extremidades superiores (73,7%) y el tronco (55,3%). La afectación de los tobillos (60%) predominó sobre las muñecas (34,2%). Los corticoides tópicos fueron el tratamiento que se recomendó con más frecuencia (87,8%), seguido de los antihistamínicos (19,5%) y los glucocorticoides sistémicos (17%). La fototerapia con UVBEE fue administrada en 2 casos de LP eruptivo. La confirmación microscópica mediante biopsia se obtuvo en un 75% (31 casos) de todos los casos.

**Discusión.** Reportamos las características clínicas, asociaciones y tratamiento de LP en edad pediátrica en una amplia serie española y comparamos los hallazgos con series publicadas de otros países (India 1, EE. UU. 2, Reino Unido 3. En la literatura se observa una mayor prevalencia de LP en niños de origen indio o afroamericano. Como es lógico, en nuestra serie predominó la etnia caucásica/hispana. Similar a los estudios de EE. UU. 2 y Reino Unido 3 encontramos una prevalencia del sexo femenino mientras que el estudio de Pandhi et al. observó un predominio en varones. La forma de LP más frecuentemente observado es el clásico (papular) seguido por el LP eruptivo. Al igual que en la serie de Walton et al. predomina la afectación de extremidades inferiores sobre las extremidades superiores y el tronco. El LP en la infancia es un diagnóstico a considerar y en la clínica predomina la forma clásica (papular) que se localiza sobre todo en las extremidades inferiores.

#### P07. PIGMENTACIÓN MACULAR ERUPTIVA IDIOPÁTICA: CASO CLÍNICO Y DISCUSIÓN DE LAS DIFERENCIAS CON EL ERITEMA DISCRÓMICO PERSTANS

C. Pindado-Ortega, P. Fernández-González, D. Buendía-Castaño, M. Molins-Ruiz y B. Pérez-García

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

**Introducción.** La pigmentación macular eruptiva idiopática (PMEI) es una entidad rara, descrita por Degos en 1978, de etiología desconocida, pero evolución benigna y autolimitada. Se caracteriza por la aparición asintomática de máculas hiperpigmentadas, de color marrón, azul pizarra o gris, que afectan al cuello, el tronco y las extremidades proximales. Presentamos el caso de una niña de 13 años con PMEI y discutimos las diferencias con el eritema discrómico perstans (EDP). Consideramos que la PMEI es una entidad distinta.

**Caso clínico.** Niña de 13 años, caucásica, que acudió por la aparición progresiva de lesiones cutáneas asintomáticas, de aproximadamente 1 año y medio de evolución, de inicio en abdomen, con gradual extensión al resto del tronco y raíz de extremidades. Negó lesiones inflamatorias, consumo de medicamentos o aplicaciones tópicas anteriores a la aparición de las lesiones, tan solo un cuadro de amigdalitis tratado con antibioterapia dos meses antes del comienzo de las máculas. A la exploración se observó un fototipo III, con numerosas máculas marrónáceas, ovaladas, no confluentes, no descamativas, de eje mayor perpendicular o ligeramente oblicuo al eje del cuerpo, de entre 5 y 15 mm de diámetro, localizadas en tronco anterior y posterior. El signo de Darier fue negativo. No se evidenciaron lesiones palmoplantares, ungueales, mucosas ni en cuero cabelludo. La exploración física por órganos y sistemas no reveló alteraciones.

**Resultados.** Se realizaron dos biopsias cutáneas en las que se evidenció presencia de melanóforos en dermis papilar y escaso infiltrado perivasculor linfocitario, con un normal recuento de mastocitos. Dados los hallazgos clínicos e histológicos, se realizó el diagnóstico de PMEI.

**Discusión.** De acuerdo con Galdeano et al., los siguientes criterios son esenciales para el diagnóstico de PMEI: 1) erupción macular marrónácea, no confluyente en tronco, cuello y región proximal de

extremidades, en niños y adolescentes. 2) Ausencia de enfermedades inflamatorias de la piel previas. 3) No medicación previa. 4) Hiperpigmentación de la capa basal, y ocasionalmente melanófagos en la dermis, sin daño visible en la capa basal o infiltrado liquenoi-de. 5) Recuento de mastocitos normales. Como nuestra paciente cumplió todos los criterios definitorios la diagnosticamos de PMEI. El diagnóstico diferencial debe hacerse con distintas entidades como el exantema fijo medicamentoso, la hiperpigmentación postinflamatoria, la mastocitosis, el liquen plano pigmentoso y, sobre todo, el EDP. En nuestra opinión, el EDP puede separarse de la PMEI por la diferente aparición clínica de las máculas: gris con borde eritematoso y posiblemente confluyente en EDP, frente a marrón y no confluyente en PMEI. Las alteraciones vacuolares de la capa basal se ven solo en EDP y no en PMEI. Incontinencia pigmentaria prominente con abundante número de melanófagos en EDP.

#### P08. LUPUS ERITEMATOSO NEONATAL. CLÍNICA Y EVOLUCIÓN DE 2 CASOS

C.R. García Acebes, F.J. García Martínez, N. Valdeolivas Casillas, L.M. López Ballesteros, L. Nieva García y M.A. Segurado Rodríguez

*Dermatología. Hospital del Sureste. Madrid. España.*

**Introducción.** El lupus eritematoso neonatal (LEN) es una enfermedad debida al paso transplacentario de anticuerpos maternos contra las proteínas SS-A (Ro), SS-B (La) y/o RNP, que pueden dañar los tejidos fetales y causar diferentes manifestaciones clínicas. Las 2 formas clínicas más frecuentes son la cutánea (50%) y la cardiológica (bloqueo AV) (50%) (coexisten 10%). Puede cursar también con afectación hepática, hematológica, etc. Estas suelen remitir antes del año de vida, coincidiendo con la desaparición de los anticuerpos maternos en la circulación fetal, excepto la afectación cardíaca.

**Casos Clínicos.** Se presentan dos casos clínicos.

**Discusión.** Las características clínicas de nuestros pacientes y su evolución coinciden con el de otras series presentadas. El pronóstico de la enfermedad es bueno si no existe BAV. Estos pacientes deben ser seguidos regularmente ya que presentan mayor riesgo de desarrollar enfermedades autoinmunes. También es necesario un seguimiento de las madres, ya que el 50% tienen o desarrollarán una conectivopatía y además, el riesgo de tener un segundo hijo afecto aumenta, tanto LEN cutáneo como cardíaco.

#### P09. LUPUS ERITEMATOSO TÚMIDO EN UN NIÑO DE 12 AÑOS TRATADO CON CORTICOIDES ORALES E HIDROXICLOROQUINA

N. Sánchez Neila<sup>a</sup>, I. Cervigón González<sup>a</sup>, R. Rodríguez Merlo<sup>b</sup> y C.A. Quimbayo Arcila<sup>c</sup>

<sup>a</sup>*Dermatología. Hospital Nuestra Señora del Prado. Talavera de la Reina.* <sup>b</sup>*Anatomía Patológica. Hospital Quirónsalud.* <sup>c</sup>*Anatomía Patológica. Hospital Virgen de la Salud. Toledo. España.*

**Introducción.** El lupus eritematoso es una entidad poco frecuente en niños. En la mayoría de los casos descritos en la edad pediátrica, se trata de una enfermedad que cursa con manifestaciones sistémicas y son pocos los casos en los que está limitada a la piel.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un niño de 12 años que presentaba lesiones cutáneas faciales, asintomáticas, de un año de evolución. Había sido tratado con corticoides y tacrólimus tópico sin mejoría. A la exploración se apreciaban placas eritematosas de color rojo-violáceo intenso, ligeramente infiltradas al tacto y sin componente epidérmico asociado. No existía ninguna sintomatología sistémica. Ante la sospecha diagnóstica de colagenopatía, se llevó a cabo una biopsia cutánea y se realizó una analítica con determinación de autoanticuerpos. Se inició tratamiento de forma empírica con prednisona a dosis de 0,5 mg/kg/día inicialmente y en pauta descendente después.

**Resultados.** A nivel histopatológico podía observarse una epidermis con cierta atrofia, una dermis en la que aparecía un infiltrado inflamatorio linfocitario crónico con histiocitos de distribución perivas-cular y perianexial, sin daño en la capa basal epidérmica. Además, era patente la presencia de mucina entre los haces de colágeno. Los resultados analíticos mostraban un hemograma y una bioquímica sin alteraciones destacables, perfil de autoanticuerpos negativos (ANA, Ro, La, dsDNA, factor reumatoide, Sm, Scl70, anti-centrómero, Mi2, niveles de complemento normal y no elevación de reactantes de fase aguda. Con estos resultados, el paciente fue diagnosticado de lupus eritematoso cutáneo túbido y se añadió al tratamiento hidroxicloroquina 100 mg/día. En este momento pudo observarse como las lesiones iban curando dejando hipopigmentación residual sin cicatriz.

**Discusión.** El lupus eritematoso cutáneo túbido es una variedad de lupus eritematoso cutáneo crónico en el que por un lado, las lesiones tienen relación con la fotoexposición y curan sin cicatriz y/o dejando hipopigmentación (en este aspecto, similar al subagudo) y por otro, los ANA suelen ser negativos y no hay síntomas sistémicos asociados (en este caso, similar al lupus cutáneo crónico). La anatomía patológica muestra rasgos comunes con otras formas de lupus como es la presencia de mucina y el infiltrado inflamatorio perivas-cular y perianexial. Sin embargo, no aparece vacuolización de la capa basal (lo que nos orientaría a diagnóstico de lupus discoide). Sí existe cierto grado de atrofia epidérmica, que es compatible con el diagnóstico. En nuestro paciente, tanto los datos clínicos, como los analíticos e histopatológicos nos han orientado a realizar el diagnóstico de lupus túbido. A pesar de que en el momento actual no existe afectación sistémica, es necesario el seguimiento del paciente para descartar que no la desarrolle a medio plazo. Dado que se trata de una entidad poco frecuente en esta edad, consideramos de interés comunicar este caso.

#### P10. DERMATOMIOSITIS VESICULOSA JUVENIL: A PROPÓSITO DE UN CASO

C. Salas Márquez<sup>a</sup>, J. del Boz González<sup>a</sup>, R. Fúnez Liébana<sup>b</sup>, P. García Montero<sup>a</sup>, C. García Harana<sup>a</sup>, D. Rodríguez Baron<sup>a</sup> y M. de Troya Martín<sup>a</sup>

<sup>a</sup>*Dermatología y Venereología.* <sup>b</sup>*Anatomía Patológica. Hospital Costa del Sol de Marbella. Málaga. España.*

**Introducción.** La dermatomiositis (DM) es una enfermedad autoin-mune que afecta al tejido conectivo y músculo. La formación de vesículas y ampollas es una manifestación rara, no descrita previamente en la infancia, que en adultos frecuentemente se asocia a neoplasia.

**Caso clínico.** Niña de 6 años remitida por eritema malar, edema palpebral y febrícula de 2 semanas de evolución. A la exploración se observó una erupción papulovesiculosa en codos, rodillas y nudillos que fue biopsiada no se evidenció compromiso funcional. Se extrajo analítica con hipertransaminasemia y aumento de enzimas musculares (LDH 590, CK 2769, aldolasa 28,2 U/L), ANA positivos 1/160, y negativo para anti-DNA, anti-Sm, anti-Sm/RNP, anti-SSA, anti-SSB, antisintetasa, Jo1, PL7, EJ, SRP-54, Mi-2, Ku, MDA-5, TIF y scl-70. En la biopsia cutánea se observó leve hiperqueratosis, dermatitis de la interfase con queratinocitos apoptóticos y cambios vacuolares en la capa basal epidérmica con presencia de melanófagos en dermis superficial, depósito de mucina en dermis superficial y reticular, edema subepidérmico y vesiculación intraepidérmica. Se inició corticoide oral (1mg/kg/día) hasta completar estudio. A pesar de ello a las 2 semanas fue ingresada por limitación dolorosa a la movilización, faringolalia y disfagia a sólidos, con aumento de transaminasas y enzimas musculares (CK 11809, CK-Mb 116,9; LDH 1181. Se realizó biopsia muscular con necrosis parcial parcheada, depósito patológico de MAC (complejo de ataque a la membrana) pericapilar con expresión del MHC-I supresor al 90% y resonancia

magnética con aumento patológico de la señal STIR y difusión en la musculatura proximal. Debido a la evolución precisó corticoides, inmunoglobulinas, hidroxycloquina, amlodipino y tacrolimus para control.

**Discusión.** La dermatomiositis juvenil (DMJ) tiene una incidencia estimada de 3/1.000.000 de niños al año, con una edad media de debut a los 7 años; aunque no se describe asociación con neoplasias. Los anticuerpos específicos de miositis se observan en menos del 10% siendo con mayor frecuencia Mi-2. Anti Jo y PM/Scl 70 rara vez son positivos y los ANA están presentes en un 60-70%. En la revisión realizada de la literatura este sería el primer caso pediátrico de presentación vesiculosa. Debido a su evolución de este caso planteamos la posibilidad de que esta forma de presentación pueda correlacionarse con un curso más agresivo.

### P11. DOS CASOS DE DERMATOMIOSITIS JUVENIL DE INICIO PRECOZ

L. Calzado Villarreal<sup>a</sup>, L. Gonzaga Sala-Icardo<sup>b</sup>, J. Alcántara González<sup>a</sup>, M. Ruano del Salado<sup>a</sup>, S. Ibañés del Agua<sup>a</sup>, M.E. y M. Sánchez-Largo Uceda y Andreu-Barasoain<sup>a</sup> y A. Torrelo Fernández<sup>c</sup>

<sup>a</sup> Dermatología. <sup>b</sup> Reumatología. Hospital Universitario de Torrejón. Torrejón de Ardoz. <sup>c</sup> Dermatología. Hospital Universitario Infantil Niño Jesús. Madrid. España.

**Introducción.** La dermatomiositis juvenil (DMJ) es una conectivopatía autoinmune con una incidencia de 3 casos/millón de niños/año. La media de edad de inicio son los 7 años. Presentamos dos casos de inicio más precoz, con 2 y 6 años.

**Caso clínico.** El primer caso es un varón de 19 meses que consultó por eritema palpebral bilateral y pápulas en dorso de articulaciones de ambas manos, compatibles con pápulas de Gottron de 1 mes y medio de evolución. No presentaba fiebre, debilidad muscular u otra clínica extracutánea. En analítica destacó aumento progresivo de GOT, LDH y aldolasa. La resonancia magnética muscular no mostró atrofia ni edema. Se instauró tratamiento esteroideo oral (1 mg/kg/d) e hidroxycloquina, con mala tolerancia de este último. En la evolución, asoció pérdida objetiva de fuerza en miembros inferiores, por lo que se añadió metotrexate subcutáneo al tratamiento. Las lesiones cutáneas apenas se han modificado desde el diagnóstico. El segundo caso es un varón de 6 años que comenzó con cuadro de fiebre, rash malar, pápulas compatibles con pápulas de Gottron en codos, y artritis en rodillas y tobillos con pérdida de fuerza en estos niveles. Analíticamente, aldolasa, LDH y GOT se encontraron elevadas y en la RMN muscular, se objetivó intenso edema en miembros superiores e inferiores. La biopsia muscular fue compatible con miositis. Se instauró tratamiento secuencial con corticoides orales, hidroxycloquina y metotrexate subcutáneo. Por empeoramiento de fuerza a nivel axial y periférico y corticodependencia se instauró tratamiento con inmunoglobulinas intravenosas, con mejoría solo parcial después de seis infusiones, y posteriormente adalimumab, que no resultó eficaz. Recientemente ha iniciado tratamiento con rituximab. La clínica cutánea en este caso solo ha aparecido en momentos de fotoexposición.

**Resultados.** En el primer caso el tiempo de seguimiento no llega a un año, en el segundo son aproximadamente 15 meses.

**Discusión.** DMJ tiene una distribución etaria bimodal con un pico entre los 2 y los 5 años y otro a los 12 años. Un 35% de los casos se presentan antes de los 5 años, como el primero de los casos. En el primer caso, las lesiones cutáneas precedieron a la clínica muscular en unos meses, con un curso subagudo, mientras que, en el segundo, aparecieron de forma simultánea y con una clínica extracutánea más florida, lo que puede darse hasta en el 30% de los casos. La instauración de tratamiento sistémico precoz agresivo, como en estos dos casos, es una recomendación clara si la clínica

así lo indica. Por ello, el papel del dermatólogo en el diagnóstico precoz de esta entidad es fundamental. En ambos casos, el tiempo de seguimiento es aún pequeño para comentar más datos evolutivos.

### P12. SÍNDROME DE PRADER-WILLI Y PSORIASIS

J. Suárez Hernández<sup>a</sup>, C. Alegría Medina<sup>b</sup>, R. Mullor Nogales<sup>c</sup>, G. Marrero Alemán<sup>a</sup>, N. Hernández Hernández<sup>a</sup> y R. Fernández de Misa Cabrera<sup>a</sup>

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

**Introducción.** El síndrome de Prader-Willi (SPW) es el síndrome asociado a obesidad genética más frecuente; con una prevalencia estimada en un caso entre 10.000 a 25.000 nacidos vivos. Afecta por igual a ambos sexos y se ha detectado en todas las razas. Se caracteriza por hipotonía y fallo de medro del lactante seguido por hiperfagia y obesidad progresiva en la infancia y otras anomalías. Se debe a la falta de expresión de genes paternos localizados en la región del cromosoma 15q11.2-q13. La psoriasis es una enfermedad muy frecuente, aunque menos en la infancia; que se caracteriza por la aparición de placas eritematodescamativas que pueden afectar a cualquier región corporal. Existe predisposición genética a padecer psoriasis, con múltiples genes implicados; pero ninguno de ellos en el cromosoma <sup>ae</sup>, hasta lo que sabemos.

**Caso clínico.** Niña de 4 años de edad diagnosticada desde los pocos meses de edad de SPW por hipotonía neonatal y retraso del desarrollo que es enviada a nuestro servicio por presentar lesiones cutáneas de 2 semanas de evolución, diagnosticada inicialmente de intertrigo mixto por su pediatra de Atención Primaria, que empeoran progresivamente a pesar de tratamiento con miconazol y mupirocina tópicos. Se inicia tratamiento con esteroide tópicos con mejoría parcial. Pendiente de evolución y seguimiento. El padre es portador de una traslocación en el cromosoma 22 y la madre padece obesidad mórbida. No hay antecedentes familiares de psoriasis.

**Resultados.** La biopsia de una de las lesiones del muslo muestra con hiperplasia epitelial psoriasiforme, paraqueratosis superficial y presencia de agregados neutrofílicos intracórneos. El cultivo de frotis de las lesiones mostró crecimiento e flora bacteriana habitual y fue negativo para hongos. Su fórmula cromosómica es 46,XX,-15,+der(22)t(15;22)(q13;q11.2)pat [20].

**Discusión.** Presentamos una niña con los hallazgos fenotípicos y genotípicos de SPW que desarrolla una psoriasis extensa de rápida evolución de inicio en pliegues y zona del pañal. Aunque pensamos que la asociación es casual, no la hemos encontrada referida en la literatura. El diagnóstico de una nueva enfermedad crónica como la psoriasis, con posibles comorbilidades asociadas; en una niña con SPW empeora su calidad de vida y hace que manejo, tratamiento y prevención de sus problemas médicos sea más complejo, requiriéndose colaboración multidisciplinar.

### P13. REACCIONES PSORIASIFORMES PARADÓJICAS DURANTE EL TRATAMIENTO CON TERAPIA ANTIFACTOR DE NECROSIS TUMORAL EN NIÑOS

S.I. Palencia-Pérez<sup>a</sup>, C. Postigo-Llorente<sup>a</sup>, E. Gil-De la Cruz<sup>a</sup>, M. Prieto-Barrios<sup>a</sup>, V. Velasco-Tamariz<sup>a</sup>, J.L. Rodríguez-Peralto<sup>b</sup> y L. Maroñas-Jiménez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital 12 de Octubre. Madrid. España.

**Introducción.** Se han descrito casos de inducción o empeoramiento de una psoriasis durante el tratamiento con agentes antifactor de necrosis tumoral (anti-TNF) (infliximab, etanercept, adalimumab y



certolizumab). El mecanismo para el desarrollo de la psoriasis a pesar de la supresión por la inhibición de TNF sigue sin estar claro. **Caso clínico.** Presentamos 4 nuevos casos de pacientes menores de 16 años que desarrollaron psoriasis de novo durante el tratamiento con agentes anti-TNF. Dos de ellos con enfermedad de Crohn en tratamiento con infliximab, otro con enfermedad de Chron en tratamiento con adalimumab y el otro con osteítis no bacteriana multifocal en tratamiento con infliximab. Las lesiones de psoriasis aparecieron entre 4 y 12 meses del inicio del agente anti-TNF. Uno de los pacientes presentaba afectación palmoplantar y los otros tres, lesiones psoriasiformes impetiginizadas en regiones periorificiales, pasando a una psoriasis en placas de distribución extensa en uno de los pacientes.

**Resultados.** En 3 casos las lesiones se controlaron con tratamiento tópico, en el caso de la psoriasis en placas extensa se cambió a ustekinumab, con mejoría de las lesiones.

**Discusión.** Clínicamente la psoriasis puede ser de novo, que es lo más frecuente, pero también puede surgir como exacerbación de una psoriasis preexistente, con o sin un cambio de morfología. Las erupciones se describen después de un amplio rango de duración del tratamiento, que van desde una dosis hasta hasta 63 meses. La localización de las lesiones es en cuero cabelludo, la piel periorificial, las uñas, la cara dorsal de las manos y los pies y, a menudo, las palmas y las plantas, donde puede ser pustuloso. Es frecuente la infección secundaria con *S. aureus*. No existe un consenso sobre el tratamiento de estas reacciones paradójicas. En muchos casos es posible el tratamiento tópico de las lesiones de psoriasis manteniendo la terapia anti-TNF-a. Sin embargo, en los casos más severos, se debe considerar la interrupción o el cambio de los fármacos anti-TNF-a.

#### P14. ESTUDIO RETROSPECTIVO DEL TRATAMIENTO SISTÉMICO DE LA DERMATITIS ATÓPICA SEVERA CON AZATIOPRINA. EFICACIA Y TOLERANCIA EN 11 PACIENTES PEDIÁTRICOS

L. Noguera Morel, N. Knöpfel, A. Torrelo y A. Hernández-Martín

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

**Introducción.** La dermatitis atópica es una enfermedad inflamatoria crónica de la piel. Existen casos severos y refractarios a tratamientos de primera línea que pueden afectar mucho a la calidad vida del paciente. La azatioprina (AZA) es un profármaco que se convierte en 6-mercaptopurina tras su absorción y tiene propiedades inmunosupresoras y antiinflamatorias. Es utilizada fuera de ficha técnica para el eccema atópico severo. A día de hoy no existen guías claras para monitorizar los efectos adversos en la edad pediátrica. **Objetivos:** evaluar la eficacia y tolerancia de azatioprina (AZA) en niños con dermatitis atópica severa.

**Caso clínico.** Pacientes y métodos. Se realizó una revisión retrospectiva de niños con dermatitis atópica severa tratados con AZA entre enero de 2007 y mayo de 2017.

**Resultados.** Se revisaron 11 pacientes (6 varones, 5 mujeres). La edad media al inicio del tratamiento fue de 10,9 años. La media de la dosis inicial fue de 1,8 mg/kg/día. Evaluamos la respuesta al tratamiento de nuestros pacientes a las cuatro semanas, entre la semana 12 y 16, y a partir de los seis meses. La media del tratamiento fue de 10,8 meses. Dos pacientes tuvieron que suspender el tratamiento por efectos adversos. De los pacientes restantes 7/9 presentaron un aclaramiento completo o casi completo de las lesiones.

**Discusión.** Limitaciones. Se trata de un estudio retrospectivo. El período de seguimiento es limitado.

**Conclusión.** En nuestra experiencia, AZA tiene un buen perfil de tolerabilidad y puede ser considerada como una opción en los niños con dermatitis atópica severa refractaria a tratamientos convencionales.

#### P15. ESTUDIO DE *STAPHYLOCOCCUS AREUS* Y MICROBIOTA NASAL EN NIÑOS CON DERMATITIS ATÓPICA

L. Berbegal<sup>a</sup>, F.J. de León<sup>b</sup>, M.T. Martínez-Miravete<sup>c</sup>, J.C. Rodríguez<sup>d</sup>, A.J. Galiana<sup>e</sup>, J. Sánchez<sup>e</sup> e I. Betllloch<sup>g</sup>

*Dermatología. <sup>a</sup>Hospital Marina Salud de Dénia. <sup>b</sup>Hospital Morales Meseguer. Murcia. <sup>c</sup>Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante. <sup>d</sup>Microbiología. Hospital General Universitario de Alicante. <sup>e</sup>ISABIAL. <sup>f</sup>Microbiología. Hospital General Universitario de Elche. <sup>g</sup>Medicina Preventiva. Hospital General Universitario de Alicante. ISABIAL. <sup>h</sup>Dermatología. Hospital General Universitario de Alicante. ISABIAL. Alicante. España.*

**Introducción.** La microbiota cutánea y nasal, especialmente el *Staphylococcus aureus* (*S. aureus*) juegan un papel importante en la dermatitis atópica (DA). Aunque esta asociación es bien conocida, es difícil de establecer si la colonización de este microorganismo es causa o consecuencia de la enfermedad. Gracias al desarrollo de la biología molecular, cada vez hay más estudios que permiten establecer las interacciones entre el huésped y el microbioma que dan lugar a un desequilibrio en el ecosistema en la DA.

**Caso clínico.** El objetivo principal de nuestro estudio fue estudiar la prevalencia de colonización nasal por *S. aureus* en pacientes con DA y su asociación con la gravedad, así como, conocer la magnitud de la asociación entre la DA y la colonización nasal por *S. aureus*. Como objetivos secundarios estudiamos la sensibilidad antimicrobiana de las cepas aisladas de *S. aureus* y la frecuencia de otros colonizadores potencialmente patógenos. Se efectuó un estudio analítico observacional de tipo casos (niños con DA) y controles (niños sin DA). Los pacientes fueron reclutados de forma consecutiva en la consulta de Dermatología Pediátrica del Hospital General Universitario hasta alcanzar el tamaño muestral estimado de 157 casos y 314 controles (proporción 1:2, con un total de 471 niños. Adicionalmente, en 8 casos y 10 controles se efectuó el estudio de la microbiota nasofaríngea mediante técnicas de secuenciación masiva.

**Resultados.** Se ha encontrado mayor prevalencia de colonización nasal por *S. aureus* en niños con DA (32,5%) que en niños sin DA (23,9%), con una OR 1,5 (1,0-2,3 y significación estadística (p: 0,047). Sin embargo, en los niños con DA grave no se detectaron cifras mayores de colonización (34,6%) que en los niños con DA leve (45,5%). Tampoco se encontraron cifras mayores de colonización en los niños con DA y alteraciones del sueño asociados al prurito (26%) que en niños con DA sin estas alteraciones (38%). Tras la realización de un estudio multivariante se mantuvo el efecto de mayor colonización nasal por *S. aureus* en niños con DA (OR 1,5, independientemente del resto de variables incluidas en el estudio. No se ha encontrado significación estadística en las diferencias de los perfiles de resistencia antibiótica del *S. aureus* entre los casos y controles colonizados. La portación nasal de *S. aureus* se ha correlacionado de forma negativa con la presencia de colonización nasal por otros gérmenes. El estudio piloto del microbioma nasofaríngeo nos ha permitido detectar una gran diversidad de flora, destacando la pérdida de protagonismo del *S. aureus*, en contraposición con lo que ocurre con los medios de cultivo habituales.

**Discusión.** El papel del *S. aureus* nasal y la microbiota en los pacientes con DA es un punto clave a la vez que controvertido. Un mayor conocimiento en este ámbito puede tener aplicabilidad clínica en los pacientes con DA.

#### P16. ESCUELAS DE DERMATITIS ATÓPICA: IMPORTANCIA DE LA FORMACIÓN DE CUIDADORES

A. Batalla<sup>a</sup>, R. Fernández-Torres<sup>b</sup>, H.J. Suh-Oh<sup>a</sup>, L. Rivas-Arribas<sup>c</sup>, L. Juncal-Gallego<sup>c</sup>, J.A. Couceiro-Gianzo<sup>c</sup>, E. Fonseca<sup>b</sup> y A. Florez<sup>a</sup>

*Dermatología. <sup>a</sup>Complejo Hospitalario Universitario de Pontevedra. <sup>b</sup>Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña. <sup>c</sup>Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Pontevedra. España.*



**Introducción.** La dermatitis atópica (DA) afecta negativamente a la calidad de vida del paciente y sus cuidadores. Tanto el tratamiento de la piel lesional como el cuidado de la piel sana consumen tiempo. La laboriosidad del tratamiento, asociada a falsas creencias o preocupaciones ante el uso de medicaciones tópicas, contribuye a la falta de cumplimiento y, secundariamente, al peor control de la enfermedad. Nuestro objetivo principal fue determinar el conocimiento por parte de los padres y cuidadores, sobre DA y su manejo, y el impacto que la educación terapéutica (ET) podría tener en ampliarlo. Secundariamente se trató de describir su percepción sobre la repercusión de la enfermedad en diferentes ámbitos de la vida diaria.

**Caso clínico.** Encuesta no validada realizada a los participantes adultos (padres de niños con DA) en la Escuela de la Atopia de Pontevedra. La encuesta se componía de 9 preguntas, con 3 posibilidades de respuesta (mucho, medianamente, poco). Las cuestiones se referían a la repercusión de la DA en el rendimiento escolar, las relaciones sociales y la vida familiar; al consumo de tiempo que los cuidados y tratamientos tópicos les suponían; y a los conocimientos sobre la enfermedad y el efecto de la "escuela" en la ampliación y aplicabilidad de dicha información.

**Resultados.** Se obtuvieron 47 encuestas procedentes de 4 sesiones de la Escuela de la Atopia. En el 87,2% (41/47) de los casos, los padres percibieron que la DA influía medianamente (22/47) o mucho (19/47) en la calidad de vida de su hijo. La repercusión desglosada por áreas concretas (rendimiento escolar, relaciones sociales y familiares), fue menor (12,8-23,4% mucha repercusión; 17-34% repercusión media). Aproximadamente un tercio de los padres consideraban que el cuidado de la piel con eccema y de la piel sana consumía mucho tiempo (29,8% y 38,3%, respectivamente), siendo mayor el porcentaje de los que consideraban que consumía tiempo en un grado intermedio (53,2% y 44,7%, respectivamente). Solo el 6,4% de los padres reconocía tener mucha información sobre DA con anterioridad. En todos los casos la información recibida en la "escuela" amplió medianamente (21,3%) o mucho (78,2%) los conocimientos previos. El 83% clasificaron la información recibida como muy práctica.

**Discusión.** La ET destinada a los pacientes (o padres de pacientes) trata de transmitir la información y las habilidades necesarias para manejar la enfermedad. En el campo de la DA, la ET ha demostrado mejorar el control lesional, el manejo del prurito, la adherencia al tratamiento o la mejoría de la calidad de vida. En nuestro trabajo se refleja que los padres de niños diagnosticados de DA tienen escaso conocimiento de la enfermedad y su manejo. Las sesiones de ET pueden ampliar en gran medida esta información, además de resultar prácticas y aplicables para la vida diaria.

## P17. PANICULITIS POR DÉFICIT DE ALFA-1 ANTITRIPSINA

J. M. Sánchez Schmidt, P. García Martínez, M. Bertolin Colilla y R. Pujol Vallverdú

*Dermatología. Hospital del Mar. Barcelona. España.*

**Introducción.** Las paniculitis son procesos inflamatorios que afectan al tejido graso subcutáneo. Su frecuencia es baja durante la infancia y pueden ser primarias, secundarias o asociadas a un trastorno sistémico. La edad del paciente, la localización de las lesiones y el patrón histológico son fundamentales para la correcta orientación diagnóstica de las paniculitis. A pesar de que la paniculitis más frecuente en la infancia es el eritema nodoso, la mayoría de las paniculitis características de la infancia son lobulillares, siendo las paniculitis enzimáticas unas de ellas. Presentamos el caso de una niña con déficit de alfa-1 antitripsina que debutó con lesiones de paniculitis.

**Caso clínico.** Niña que desde los 8 años de edad presenta aparición recurrente cada dos meses aproximadamente de nódulos subcutáneos inflamatorios en la parte baja de abdomen y extremidades, inferiores y superiores. Algunas de las lesiones han presentado emisión espontánea de material purulento. Las lesiones se resuelven de forma espontánea sin atrofia residual.

**Resultados.** En la ecografía de las lesiones se observó una imagen compatible con paniculitis. En la biopsia de una de las lesiones se observó una paniculitis con focos de abscesificación. Los estudios de microbiología fueron negativos. En el estudio analítico se detectaron niveles disminuidos de alfa-1 antitripsina (16 mg/dL; normal: 90-200 mg/dL). El estudio del fenotipo correspondía al tipo ZZ. Hasta el momento no se han detectado alteraciones hepáticas y sigue controles en neumología por una tos equivalente asmática. Los padres han desestimado el tratamiento con dapsona para la paniculitis ante la autoinvolución de las lesiones.

**Discusión.** El déficit de alfa-1 antitripsina es un trastorno genético caracterizado por niveles séricos disminuidos del principal inhibidor sérico de las proteasas en humanos. Clínicamente se manifiesta con enfisema pulmonar, cirrosis hepática y paniculitis. El fenotipo ZZ de déficit de alfa-1 antitripsina se asocia a manifestaciones severas. La paniculitis es una manifestación muy poco frecuente del déficit de alfa-1 antitripsina en la infancia, pero es la alteración cutánea más frecuente del mismo y puede ser el síntoma de presentación. En la infancia las lesiones suelen desarrollarse tras un traumatismo y se localizan sobre todo en las extremidades inferiores, aunque pueden aparecer también en las extremidades superiores, tronco y cara. En ocasiones pueden evolucionar hacia úlceras profundas dolorosas. La histología de la paniculitis por déficit de alfa-1 antitripsina se caracteriza por una necrosis severa de los lobulillos con infiltrado denso de neutrófilos e histiocitos. Respecto al tratamiento, los pacientes deben evitar factores ambientales como el tabaquismo y la exposición a la polución para evitar el desarrollo precoz de manifestaciones pulmonares. El tratamiento de primera elección de la paniculitis es la dapsona. Los casos severos de paniculitis y/o afectación pulmonar son tributarios del tratamiento endovenoso sustitutivo de alfa-1 antitripsina.

## P18. ALGO MÁS QUE UN PRURITO REBELDE

L. González Ruíz, M. Franco Muñoz, M. Rogel Vence, M. García Arpa, M.P. Cortina de la Calle, M.A. Flores Terry, P. Sánchez Caminero, P. Zamberk Majlis, J.A. Garrido Martín y G. Romero Aguilera

*Dermatología. Hospital General de Ciudad Real. Ciudad Real. España.*

**Introducción.** La psoriasis es una enfermedad crónica inflamatoria cuya prevalencia en la edad pediátrica oscila entre un 0,19% y 0,71%, siendo infrecuente el debut en menores de 10 años. Se han realizado numerosos estudios para esclarecer la relación de la psoriasis con otras patologías y comorbilidades, pero la mayoría en población adulta, habiendo escasos datos en población pediátrica. En adultos, se ha visto una tendencia al incremento del riesgo de determinadas neoplasias, especialmente linfomas. En relación al linfoma de Hodgkin (LH) también se ha observado incremento del riesgo entre los varones con psoriasis y con varios familiares afectados de esta enfermedad cutánea. En relación a la población pediátrica, recientemente se ha visto aumento de la incidencia de linfomas. Presentamos un niño con psoriasis que desarrolló LH posteriormente.

**Caso clínico.** Varón de trece años con antecedentes de mononucleosis infecciosa a los nueve y psoriasis vulgar leve en pequeñas placas desde los tres años que había sido tratada con corticoides tópicos y sol con buena respuesta. Consultó por prurito generalizado muy intenso de predominio nocturno, de seis meses de evolución condicionando insomnio, cambio de carácter y descenso del rendimiento escolar. Asoció también leve cuadro constitucional y aparición brusca y progresiva de lesiones cutáneas. Presentaba xerosis y lesiones generalizadas de distribución simétrica y bilateral de distinta morfología, tanto eritematodescamativas de aspecto eccematoso y liquenificado como placas eritematoescamosas psoriasisiformes. Llamaba la atención una adenopatía cervical visible de unos 1,5 cm, de consistencia dura sin otras adenopatías. Con la

sospecha de proceso linfoproliferativo, se realizaron varias pruebas complementarias.

**Resultados.** La analítica completa incluyendo serologías fue normal. La biopsia cutánea de una lesión eczematosas fue compatible con eczema. La extirpación de la adenopatía mostró un LH variante esclerosis nodular. En la placa de tórax se observaba ensanchamiento mediastínico, y en el PET-TAC afectación adenopática laterocervical, supraclavicular y mediastínica, compatible con LH estadio II. La medula ósea no mostró infiltración. Tras recibir quimioterapia, el picor y las lesiones cutáneas desaparecieron en unos días. Posteriormente, solo presentó placas aisladas de psoriasis tratadas con corticoides tópicos, hasta la actualidad.

**Discusión.** Presentamos el caso de un paciente con psoriasis desde los 3 años, al que se le diagnostica un LH diez años después que debuta con prurito incoercible y lesiones cutáneas eczematosas y psoriasiformes generalizadas, así como afectación importante del estado general. A pesar de los escasos estudios en población pediátrica, recientemente se ha visto que hay mayor incidencia de linfomas (aunque no estadísticamente significativa) en niños con psoriasis que en aquellos que no la tienen, pero sin estudiarse de forma independiente el LH del LNH. Por otro lado, el paciente había padecido infección por VEB, que también se ha descrito como uno de los posibles factores relacionados con la aparición de LH. Debido a los escasos datos, es complejo determinar la relación causal en este paciente entre psoriasis y LH, si bien es cierto que son entidades cada vez más relacionadas en los estudios publicados.

### P19. URTICARIA CRÓNICA EN LACTANTES COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE SÍNDROME AUTOINFLAMATORIO

I. Latour<sup>a</sup>, L. Noguera-Morel<sup>a</sup>, A. Hernández-Martin<sup>a</sup>,  
I. Colmenero<sup>b</sup>, J.I. de Aróstegui<sup>c</sup> y A. Torrelo<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital Infantil del Niño Jesús. Madrid. <sup>c</sup>Unidad de Enfermedades Autoinflamatorias, Inmunología-CDB. Hospital Clínic. Barcelona. España.

**Introducción.** Los síndromes autoinflamatorios pueden presentar sus primeras manifestaciones clínicas en la primera infancia. Su reconocimiento y correcto diagnóstico son fundamentales para el tratamiento precoz y prevención de sus complicaciones y secuelas.

**Caso clínico.** Se presentan dos casos, de dos lactantes femeninas, que presentaron urticaria crónica en el periodo neonatal y en la lactancia. En un caso se asociaba discreto aumento del perímetro craneal y abombamiento frontal. En ambos casos la biopsia cutánea mostró infiltrados perivasculariales e intersticiales moderados con polimorfonucleares neutrófilos.

**Resultados.** El estudio genético mostró dos mutaciones heterocigotas en el gen NLRP3 en las dos pacientes: p.Gly569Arg y p.Cys259Trp, respectivamente. Ambas mutaciones han sido previamente descritas, asociadas a síndrome de urticaria-sordera-amiloidosis y a urticaria por frío familiar, respectivamente. En el primer caso, se inició tratamiento con Anakinra lográndose la remisión de los síntomas y buena evolución de la paciente.

**Discusión.** La urticaria crónica en lactantes, especialmente si se asocia con la presencia de polimorfonucleares neutrófilos en la biopsia, es un signo de alarma de un posible síndrome autoinflamatorio asociado a NLRP3.

### P20. OMALIZUMAB EN EL TRATAMIENTO DE UCE EN EDAD PEDIÁTRICA

C. López Sánchez, V. Flores Climente, E. Roe Crespo,  
E. Serra Baladrach, L. Puig Sanz y E. Baselga Torres

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

**Introducción.** Los antihistamínicos (AH) de segunda generación a dosis altas son el tratamiento de elección en pacientes con urtica-

ria crónica espontánea (UCE). Sin embargo, hasta en un 10% de los pacientes pediátricos no se consigue un buen control de los síntomas. Omalizumab es un anticuerpo monoclonal IgG que bloquea la unión de IgE al receptor de alta afinidad de mastocitos y basófilos. Su uso está aprobado para pacientes >12 años con UCE que no responden a AH1. No obstante, la experiencia en pacientes menores de 12 años es escasa dada la falta de ensayos controlados en esta población, y la baja incidencia de UCE en este grupo de edad. Presentamos la experiencia en nuestro centro en 4 pacientes pediátricos con UCE, dos de ellos menores de 1 año de edad con autorización como uso compasivo, tratados con Omalizumab.

**Caso clínico.** Se trata dos niñas de un año y un niño y una niña de 13 años respectivamente. Dos de ellos habían presentado algún episodio de angioedema y dos tenían antecedente de asma. Todos habían recibido tratamiento con AH a dosis altas y uno de ellos corticoides sistémicos, sin una respuesta adecuada. En las dos niñas de un año de edad se había realizado estudio genético molecular que descartó la presencia de mutaciones asociadas a enfermedades autoinflamatorias hereditarias. El tiempo mediano desde el diagnóstico de UCE y el inicio de Omalizumab fue de 11 (IQR CI 95%, 5,5 - 21,75 meses).

**Resultados.** Las dosis iniciales fueron 75mg/4 semanas en las dos niñas de un año y de 300mg/4 semanas en los otros dos pacientes. En todos los pacientes fue necesario un aumento de dosis debido a persistencia de la UCE (2 casos) o bien por aparición de lesiones pocos días antes de la siguiente administración (2 casos): hasta 150mg/4 semanas en las dos niñas de un año y hasta 300mg/3 semanas en los otros casos. En tres pacientes se consiguió un control de los síntomas tras el aumento de dosis, mientras que en el restante se suspendió por falta de respuesta (niño, 13 años) y cefalea como efecto adverso. Este último paciente era el que presentaba los niveles más altos de IgE tanto antes como después del inicio de omalizumab (niveles máximos de 4380 UI/mL), sin que llegasen a normalizarse durante el tratamiento.

**Discusión.** En base a nuestra experiencia, Omalizumab es una alternativa eficaz y segura para el tratamiento de la UCE en niños incluso menores de 12 años. Igual que en la población adulta, parece que la respuesta es dosis dependiente, obteniéndose mejores resultados con dosis más altas sin que se asocie a mayor tasa de efectos adversos.

### P21. URTICARIA POR PROTEÍNAS DE LECHE DE VACA EN LACTANTES, SERIE DE TRES CASOS

E.R. Martínez-Lorenzo, A.I. Sánchez-Moya, C. Pérez-Hortet,  
E. Molina-Figuera, A. González-Cantero, L. Vergara-De la Campa  
y C. Schöendorff-Ortega

*Dermatología. Complejo Hospitalario de Toledo-Hospital Virgen del Valle. Toledo. España.*

**Introducción.** Las alergias alimentarias son comunes afectando al 6-8% de los niños menores de 3 años. Entre los alérgenos más frecuentes encontramos las proteínas de leche de vaca (PLV) estimándose que entre 5-15% de los niños muestran durante su desarrollo algún síntoma de intolerancia/alergia a estas.

**Caso clínico.** Caso 1: neonato de 11 días de vida alimentado con fórmula artificial desde el nacimiento, es remitido por presentar un cuadro de menos de 24 horas de evolución de edema en antebrazo derecho y placas habonosas generalizadas, sin otra clínica asociada. Ante la sospecha de urticaria aguda y su probable relación con la leche de fórmula artificial utilizada se solicitan valores de IgE total y específica a PLV y se indica su evitación. Caso 2: prematuro de 1 mes de vida es traído a urgencias por lesiones habonosas anulares de menos de 24 horas de evolución, inicialmente en dedos de manos y posteriormente generalizadas, sin desencadenante evidente. Durante los tres meses posteriores continuó presentando brotes recurrentes de lesiones cutáneas refiriendo la madre posteriormente que las lesiones comenzaron tras sustituir lactancia materna por una fórmula

artificial. Se recomienda entonces su evitación y se solicitan valores de IgE total y específica a PLV y pruebas de provocación oral. Caso 3: neonato de 17 días de vida que presenta lesiones habonosas en extremidades inferiores de menos de 24 horas de evolución sin otra clínica asociada. Diez días antes había sido sustituida la lactancia materna por fórmula artificial. Ante los antecedentes se indica el cambio de la fórmula utilizada por leche hidrolizada.

**Resultados.** Tras la evitación de PLV se consiguió en todos la remisión completa y mantenida de las lesiones. El primer paciente presentaba valores de IgE total y específica a PLV y beta-lactoglobulina elevados. En el segundo caso la prueba de provocación oral realizada resultó positiva a pesar de tener valores indetectables de IgE. El tercer paciente se mantiene asintomático a la espera de las pruebas de provocación oral.

**Discusión.** Las alergias a PLV pueden ser mediadas o no por IgE. Los casos asociados a IgE presentan clínica variable, desde prurito o urticaria hasta reacciones severas como angioedema. Las no mediadas suelen presentarse como dermatitis atópica o con clínica digestiva. Estos síntomas generalmente aparecen en las primeras semanas tras la introducción de PVL a la alimentación. Todos nuestros pacientes presentaron manifestaciones leves-moderadas exclusivamente cutáneas en los primeros 10 días tras el inicio de la lactancia artificial, detectándose en el primer caso valores elevados de IgE. Las urticarias en lactantes son raras y suelen tener origen viral, siendo el alimentario más frecuente en jóvenes y adolescentes. Los casos publicados de urticarias por PLV en lactantes son escasos. Todos nuestros casos son lactantes alimentados con fórmula artificial desde los primeros días de vida, esto podría explicarse por el inicio tan precoz de la misma ya que se ha observado que la lactancia materna podría tener un papel protector, su uso durante los primeros 4-6 meses de vida actuaría reduciendo el riesgo de padecer alergia a PLV.

## P22. MASTOCITOSIS CUTÁNEA CON PREDOMINIO DE PROMASTOCITOS

N. Knöpfel<sup>a</sup>, I. Colmenero<sup>b</sup>, L. Noguera-Morel<sup>a</sup>,  
A. Hernández-Martín<sup>a</sup> y A. Torrelo<sup>a</sup>

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

**Introducción.** Las mastocitosis constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades caracterizadas por la infiltración de mastocitos en distintos órganos, siendo la localización cutánea la más frecuente. Las mastocitosis pediátricas en su mayoría tienen afectación cutánea únicamente y se conocen diversas formas clínicas que pueden evolucionar hacia la remisión o persistencia de las lesiones en la edad adulta. El estudio histopatológico de la piel revela un infiltrado de mastocitos con un núcleo central hiper cromático y un citoplasma amplio y basófilo con gránulos en su interior o la presencia de mastocitos que adoptan una morfología fusiforme. La presencia de mastocitos con núcleos bilobulados o multilobulados en la mastocitosis cutánea ha sido raramente reportado en la literatura y se ha descrito como una forma de mastocitosis cutánea con mastocitos "atípicos". Aportamos 4 casos con hallazgos histológicos similares y señalamos que esta forma clínico-patológica de mastocitosis corresponde a una mastocitosis cutánea con predominio de promastocitos.

## P23. MASTOCITOSIS CUTÁNEA FAMILIAR EN DOS HERMANOS

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

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

**Introducción.** Presentamos los casos de dos hermanos, hijos de padres sanos, con diagnóstico en ambos de mastocitosis cutánea.

**Caso clínico.** A) Niño de 5 años con diagnóstico previo de mastocitosis cutánea en otro centro. Presentaba desde el nacimiento máculas marronáceas en tronco y extremidades superiores con signo de Darier positivo. A los 11 meses una biopsia de lesión cutánea con histología compatible confirmó el diagnóstico. Desde el nacimiento habían aumentado lentamente el número de lesiones hasta presentar, en el momento de la consulta, una veintena de maculopápulas parduzcas en tronco y brazos, sin otra clínica sugestiva de enfermedad sistémica y con triptasa en valores no superiores a 7 ug/L. B) Niño de 18 meses, hermano del paciente A) que desde los 16 meses de vida presenta lesiones vesiculosas en cuero cabelludo de manera intermitente, de base eritematosa, que resuelven espontáneamente. A los 21 meses vuelve a consulta con unas 10 máculas parduzcas en tronco y brazo, que recuerdan a las lesiones de mastocitosis de su hermano, y que muestran episodios ocasionales de enrojecimiento, edema y formación de ampolla en respuesta a la fricción. El paciente no presentaba ningún signo de mastocitosis sistémica.

**Resultados.** En el paciente B, una biopsia de piel de una lesión mostró la presencia, en dermis papilar, de abundante infiltrado mastocitario positivo para CD117, con imágenes de degranulación y ocasionales eosinófilos acompañantes. El cuadro fue diagnosticado de mastocitosis cutánea. La triptasa sérica fue de 12,3ug/L. No se identificaron anomalías en la ecografía abdominal. Se ha realizado un estudio genético para determinación de mutaciones de c-kit en muestra de lesión cutánea.

**Discusión.** Las mastocitosis componen un grupo clínicamente heterogéneo de trastornos caracterizados por la acumulación anómala de mastocitos de varios tejidos, sobre todo en piel y órganos hematopoyéticos. Con frecuencia se detectan mutaciones activadoras en el protooncogen c-kit, tanto en mastocitosis de inicio en la edad adulta como en casos pediátricos. En la edad pediátrica las mastocitosis típicamente presentan lesiones cutáneas (mastocitomas, maculopápulas múltiples clásicamente denominadas urticaria pigmentosa, y con menor frecuencia, mastocitosis cutánea difusa) siendo infrecuente la afectación de otros órganos, y con un buen pronóstico, con tendencia a la mejoría significativa o remisión completa antes de la adolescencia. La mastocitosis familiar es muy infrecuente, con menos de 100 familias comunicadas. En casos familiares se han descrito diversas mutaciones en los exones 8, 10, 11, 17 y 18 del gen c-kit, sin embargo no parece haber una clara relación genotipo-fenotipo. Algunas de estas mutaciones se han descrito en otras neoplasias como el melanoma de mucosas o la leucemia mieloide crónica, y en algunos casos de mastocitosis familiar se han encontrado asociados tumores estromales gastrointestinales (GIST), trombocitosis, y un cuadro cutáneo conocido como hiperpigmentación familiar progresiva.

## P24. FOTOTERAPIA Y MASTOCITOSIS CUTÁNEA DIFUSA

E. González-Guerra<sup>a</sup>, L. Campos Muñoz<sup>a</sup>, A. Conde Taboada<sup>a</sup>,  
A. Fueyo Casado<sup>a</sup>, J.A. Cortés Toro<sup>b</sup> y E. López Bran<sup>a</sup>

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

**Introducción.** La mastocitosis cutánea difusa es una variante rara de infiltración cutánea por mastocitos. Se presenta como una erupción ampollosa generalizada en niños menores de 3 años. Son frecuentes los episodios de rubor intenso, broncoespasmo y complicaciones digestivas que pueden poner en peligro la vida del paciente. Se han utilizado diferentes tratamientos como los corticoides orales, anti-histamínicos H1, cromoglicato oral, antagonistas de los leucotrienos y PUVA. Exponemos un caso de mastocitosis cutánea difusa presente al nacimiento, tratado con PUVA, logrando una rápida respuesta con mejoría de las lesiones cutáneas y de los síntomas.

**Caso clínico.** Varón nacido mediante cesárea, que presenta en el momento del nacimiento lesiones cutáneas extensas induradas e hiperpigmentadas. Se realizó biopsia cutánea donde se observó en dermis superficial la presencia de un infiltrado denso y difuso de mastocitos

(CKIT positivo, CD1a negativo). En la analítica sanguínea la triptasa era de 8. Visto en el Centro Nacional de Mastocitosis, Toledo, se inició tratamiento con dexclorfeniramina, cromoglicato oral y tópico, ketotifeno y ranitidina. Acude de nuevo a consulta a los 3 meses de edad por la presencia de ampollas y enrojecimiento difuso que se trató durante casi un mes con prednisolona, añadido a su tratamiento habitual. Las cifras de triptasa durante el brote eran de 89.

**Resultados.** Tras esto, y debido a la persistencia de los síntomas cutáneos, se acuerda iniciar tratamiento con fotoquimioterapia (PUVA) logrando una mejoría clínica del cuadro.

**Discusión.** La mastocitosis cutánea difusa es un tipo raro y grave de mastocitosis que afecta a la primera infancia. Suele tener un buen pronóstico ya que las lesiones tienden a desaparecer a los 2-5 años tras el inicio del cuadro. Dentro de los tratamientos de la enfermedad se encuentra la fototerapia con psoralenos combinando UVA o UVB. Este tipo de tratamiento está reservado para casos raros con afectación cutánea masiva, donde los pacientes experimentan síntomas graves, la formación repetida de ampollas y otros síntomas causados por la acción masiva de los mediadores de los mastocitos que no responden a otros tratamientos. Debido a la corta edad y bajo peso del paciente, la formulación y administración del metoxaleno se hace compleja. Gracias a la colaboración de la madre, de la farmacia y del personal del Servicio de Dermatología se logró un efecto terapéutico óptimo sin efectos tóxicos ni intolerancia gastrointestinal.

## P25. EL PAPEL DE LA ECOGRAFÍA CUTÁNEA EN EL DIAGNÓSTICO Y SEGUIMIENTO DE LA FASCITIS EOSINOFÍLICA

A.I. Rodríguez Bandera, A. Sánchez Orta, D. Nieto Rodríguez, R. Maseda Pedrero, M. Feito Rodríguez y R. de Lucas Laguna

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

**Introducción.** La fascitis eosinofílica (FE) es un trastorno esclerodermiforme poco común con poco más de 40 casos descritos en la edad pediátrica. El diagnóstico suele confirmarse mediante estudio histológico de una biopsia cutánea que incluya fascia muscular o mediante resonancia magnética. Presentamos un caso en el que la ecografía fue clave en el diagnóstico y seguimiento de esta entidad.

**Caso clínico.** Una niña de 4 años, sin antecedentes de interés, presentaba un endurecimiento a nivel de la nalga y el muslo derecho, de 8 meses de evolución, no acompañado de dolores o contracturas articulares. En la exploración física, llamaba la atención la presencia de una piel de naranja y un claro endurecimiento de las zonas afectas evidente a la palpación. La analítica reveló una eosinofilia periférica relativa. Se realizó una ecografía con una sonda de frecuencia variable de hasta 18MHz, que mostró un engrosamiento de la dermis y un llamativo engrosamiento de la fascia muscular en las zonas afectas. Con estos hallazgos, dada la alta sospecha clínica de FE, se decidió iniciar tratamiento con corticoides orales, en monoterapia y pauta continua. Un mes más tarde, había disminuido el endurecimiento, pero persistía la apariencia en piel de naranja de la piel afecta. Ecográficamente, la fascia, aunque seguía ligeramente engrosada con respecto a la zona homóloga contralateral sana, había disminuido de tamaño de forma evidente.

**Resultados.** La ecografía cutánea ayudó en el diagnóstico y seguimiento de una niña con una FE.

**Discusión.** Solo hemos encontrado 3 artículos en la literatura que comunican los hallazgos ecográficos de la FE1-3. En dos de ellos, los autores describen y comparten la imagen ecográfica de un único caso y, como en el nuestro, encuentran un engrosamiento llamativo de la fascia muscular en la zona afecta. En el tercer artículo utilizan la ecografía con elastografía para medir la compresibilidad de los tejidos y concluyen que la compresibilidad en la FE es menor que en la esclerosis sistémica. Sin embargo, a pesar de que la ecografía parece mostrar hallazgos evidentes y similares a los de la resonancia magnética, no parece utilizarse de forma rutinaria en el diagnóstico o seguimiento de esta entidad. De hecho, en los criterios diagnósti-

cos propuestos por Pineda-Fernández y colaboradores en 2014, donde incluyen criterios clínicos, analíticos, histológicos y de imagen, no se incluyen los hallazgos ecográficos, y solo se tienen en cuenta los resultados obtenidos mediante resonancia magnética. No obstante, pensamos que, como ilustra nuestro caso y los dos casos de la literatura, la ecografía es una técnica completamente inocua, rápida y accesible que puede apoyar la sospecha clínica de FE y evitar pruebas diagnósticas cruentas, como la biopsia de fascia, o pruebas de imagen que requieren inmovilidad durante un largo periodo de tiempo, como la resonancia magnética, y que, en la infancia, suelen requerir sedación. Además, proponemos la ecografía como una herramienta útil no solo en el diagnóstico, sino, también, en el seguimiento de esta entidad, ya que evidencia la progresiva normalización del tamaño de la fascia durante el tratamiento y puede ayudar a decidir cuándo disminuir, aumentar o suspender el fármaco.

## P26. ENFERMEDAD DE FOX-FORDYCE EN ADOLESCENTE DE 12 AÑOS

L. Noguera Morel<sup>a</sup>, P. Chicharro<sup>a</sup>, N. Knöpfel<sup>a</sup>, I. Colmenero<sup>b</sup>, A. Torrelo<sup>a</sup> y A. Hernández-Martín<sup>a</sup>

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

**Introducción.** La enfermedad de Fox Fordyce, es una enfermedad crónica que afecta a las glándulas sudoríparas apocrinas. Está descrita principalmente en mujeres de mediana edad, aunque hay casos reportados en la adolescencia. No existe un tratamiento para la enfermedad, no hay casos reportados hasta la fecha de resolución espontánea, se han intentado muchas estrategias de tratamiento como corticoides y antibióticos tópicos, retinoides tópicos, inyección de corticoides intralesionales e incluso láser. El diagnóstico diferencial se debe hacer con los siringomas de la miliaria rubra y la foliculitis.

**Caso clínico.** Adolescente mujer de 12 años, que acude a consulta por lesiones axilares pruriginosas bilaterales de 7 meses de evolución. Inicialmente recibió tratamiento con amoxicilina-clavulánico oral y ácido fusídico tópico durante 3 semanas sin mejoría. A la exploración física presentaba múltiples pápulas foliculares milimétricas de color piel en ambas axilas y algunas salpicadas de forma bilateral también en las ingles. Con la sospecha de enfermedad de Fox-Fordyce decidimos realizar una ecografía de la piel de la zona axilar y una biopsia cutánea.

**Resultados.** En la ecografía se apreciaban múltiples lesiones hipoeoicas irregulares en la dermis de trayecto serpiginoso, sin señal Doppler. La biopsia mostró múltiples foliculos pilosos dilatados y repletos de tapones córneos, con un infiltrado inflamatorio moderado perivascular y perifolicular además de una dilatación luminal de los ovillos apocrinos, todo ello compatible con miliaria apocrina o enfermedad de Fox-Fordyce. Recomendamos tratamiento tópico con tacrolimus 0,1% pomada y adapaleno 1% gel.

**Discusión.** Describimos las características clínicas, ecográficas e histológicas de la miliaria apocrina o enfermedad de Fox-Fordyce en una adolescente con lesiones axilares e inguinales crónicas. El tratamiento puede resultar difícil y frustrante para los pacientes, nuestra paciente hasta el momento ha obtenido una respuesta parcial con tratamientos tópicos.

## P27. INCONTINENCIA PIGMENTI. PRESENTACIÓN DE 2 CASOS

P. Cerro Muñoz<sup>a</sup>, M. Zubiri Ara<sup>a</sup>, Z. Galve Pradel<sup>b</sup>, C. Yus Gotor<sup>c</sup>, M. Sánchez Hernández<sup>a</sup>, R. Baldellou Lasierra<sup>a</sup> e Y. Gilaberte Calzada<sup>a</sup>

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

**Introducción.** La incontinencia pigmenti (IP) o síndrome de Bloch-Sulzberger, es una rara genodermatosis ligada al cromosoma X, cau-



sada por mutaciones en el gen IKBKG/NEMO, ocurre en mujeres, siendo generalmente letal en varones. Las lesiones cutáneas se presentan desde el nacimiento, se localizan en espalda, torso o extremidades, siguen las líneas de Blaschko y suelen desarrollarse en 4 etapas, primera vesiculosa; segunda verrucosa; tercera máculas hiperpigmentadas; y cuarta máculas hipopigmentadas. Una tercera parte de los pacientes presentan alteraciones sistémicas, que incluyen anomalías oftalmológicas, dentales, esqueléticas y neurológicas. A continuación, les presentamos dos casos de IP con una clínica poco habitual.

**Caso clínico.** Caso 1: recién nacida, que desde el nacimiento presentó vesículas, pústulas y costras sobre una base eritematosa; localizada en extremidades, tórax, y cuero cabelludo. Las lesiones posteriormente desarrollaron una distribución siguiendo las líneas de Blaschko. Se realizó biopsia cutánea que confirmó el diagnóstico de IP, el estudio genético confirmó que la paciente era portadora de la mutación del gen IKBKG/NEMO. La evaluación oftalmológica, el EEG, la RM y ecografía cerebral fueron normales. Caso 2: lactante mujer de 8 meses, con fototipo IV, que presenta desde los 3 meses de vida lesiones pigmentadas en tronco y extremidades que siguen las líneas de Blaschko, se realiza una biopsia cutánea compatible con fase tardía postinflamatoria de IP. Se encuentra pendiente del estudio genético.

**Resultados.** Las dos pacientes son primeras hijas de padres no consanguíneos que no presentan lesiones típicas de IP. Ninguna de nuestras pacientes ha asociado hasta el momento actual alteraciones oftalmológicas, destacar que la paciente del caso 2 presentó un estatus convulsivo febril a los 8 meses de vida, siendo la exploración neurológica y el TAC cerebral normales, por lo tanto, no se ha comprobado afectación del sistema nervioso central.

**Discusión.** Presentamos dos casos de IP, destacando en el caso 1 la dificultad diagnóstica en el momento del nacimiento, por la gran extensión de las lesiones que en un principio no tenían la distribución lineal característica de la IP, planteando el diagnóstico diferencial con otras dermatosis vesículo-ampollosas del recién nacido; y en el caso 2, su debut en la fase pigmentaria a las pocas semanas de vida nos hace suponer que la primera fase vesiculosa se desarrolló intraútero.

## P28. INCONTINENTIA PIGMENTI CON EXTENSA AFECTACIÓN CUTÁNEA Y GRAVE AFECTACIÓN CEREBRAL

J. Ferrando Barbera<sup>a</sup>, J. Riera Monroig<sup>a</sup>, A. García-Herrera<sup>a</sup>, G. Arca<sup>a</sup>, I. Marín Berrueto<sup>b</sup> y D. Cruz Vila<sup>c</sup>

<sup>a</sup>Dermatología, Anatomía Patológica y Neonatología. Hospital Clínic de Barcelona. <sup>b</sup>Pediatría. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues. <sup>c</sup>Pediatría. Hospital del Mar. Barcelona. España.

**Introducción.** La incontinentia pigmenti (IP) es una genodermatosis poco frecuente provocada por la mutación en el gen IKBKG (NEMO). Clásicamente, se han descrito cuatro estadios clínicos cutáneos con períodos de aparición definidos. Además de la piel, pueden existir anomalías de los ojos, dentales, óseas, oftalmológicas y del sistema nervioso central.

**Caso clínico.** Recién nacida a término fruto de un parto eutócico sin complicaciones que debutó al segundo día de vida con crisis tónicas en extremidades superiores por lo que ingresó en la Unidad de Neonatología. A la exploración física destacaba la presencia de máculas hiperpigmentadas de distribución lineal en extremidades inferiores junto con pápulas sobre base eritematosa y algunas vesicoampollas en extremidades superiores. Se realizó estudios microbiológicos y virológicos que fueron negativos. Además, analíticamente destacaba marcada eosinofilia. Ante la sospecha de incontinentia pigmenti se realizó biopsia cutánea de las lesiones del antebrazo. En los días siguientes, logró salir del estatus epiléptico y fue dada de alta sin crisis. Al mes de vida, coincidiendo con un episodio febril de origen infeccioso, presentó nuevo brote de vesículas sobre base eritematosa. En el momento actual, se encuentra pendiente de realizar estudio genético.

**Resultados.** Histológicamente, se observaba hiperplasia epitelial con focos de espongirosis y exocitosis eosinofílica, asociado a la presencia de disqueratosis con tendencia a confluir; hallazgos compatibles con el diagnóstico de IP. Los estudios de RM cerebral mostraron múltiples lesiones isquémicas en ambos hemisferios.

**Discusión.** La IP es una genodermatosis con herencia ligada al cromosoma X, aunque más de la mitad de los casos aparecen por mutaciones de novo.<sup>1</sup> En nuestra paciente, se trataría muy probablemente de esta situación ya que la madre no presentaba ningún tipo de alteración cutánea ni historia de abortos conocidos. Aun así, es preciso realizar un estudio genético para confirmarlo con seguridad.

La afectación cutánea se puede observar en todos los pacientes, aunque en distinto grado. Se debe tener en cuenta que los estadios descritos no son estancos y no es infrecuente su superposición. En este sentido, entre un 5-10% de los casos puede presentar lesiones típicas de estadio 2 y 3 al nacimiento, suponiéndose que el estadio 1 se ha producido intraútero. En nuestro caso, la paciente presentaba a la exploración física pápulas y placas con despegamiento ampolloso en algunas de ellas. En cuanto a la afectación del SNC, se presenta en alrededor de un tercio de los casos y es el principal responsable de la morbilidad. Puede presentarse como en nuestra paciente en forma de convulsiones y eventos isquémicos, así como también espasmos infantiles, retraso psicomotor y microcefalia. No se conoce claramente la fisiopatología a nivel del SNC, aunque se han propuesto fenómenos vaso-oclusivos e inflamatorios secundarios a la inactivación de NFκB, como se ha observado en estudios animales con déficit del gen NEMO.

**Conclusión.** La clínica de la IP puede ser muy variada. A pesar de los estadios clínicos clásicos, estos pueden superponerse o tener lugar intraútero. Además, cabe recordar la afectación del SNC, que será la que marcará el pronóstico.

## P29. NUEVO CASO DE INCONTINENTIA PIGMENTI

R. Peña Sánchez<sup>a</sup>, M.L. Martínez Barranca<sup>a</sup>, H.D. Cely Rodríguez<sup>b</sup>, A. Crespo Cruz<sup>a</sup>, I. García Morales<sup>a</sup>, M. Coronel Pérez<sup>a</sup>, F. Vázquez Chinchay<sup>a</sup>, A. Lorente Lavirgen<sup>a</sup> y J. Escudero Ordóñez<sup>a</sup>

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

**Introducción.** Las erupciones vesículo-pustulosas del neonato comprenden un amplio diagnóstico diferencial, que incluye desde entidades benignas, como el acné neonatal, hasta diversas genodermatosis de pronóstico variable. Es fundamental descartar siempre la etiología infecciosa por su potencial gravedad y la necesidad de tratamiento precoz.

**Caso clínico.** Recién nacida con erupción generalizada vesiculopustulosa, ampollas y erosiones con tendencia a la distribución blaschkoide. Las mucosas y el polo cefálico estaban respetados. Nikolsky negativo y buen estado general. Controles gestacionales y medidas antropométricas normales. Parto vaginal sin incidencias y padres sin antecedentes de interés. Realizamos una biopsia con la sospecha clínica de incontinentia pigmentaria. Tomamos muestras del contenido de las vesículas para cultivo de bacterias, hongos y PCR de virus herpes, y cursamos analíticas y serologías. Tratamos las lesiones con vaselina y mupirocina tópicas, con buena evolución de las lesiones y alta hospitalaria a la semana.

**Resultados.** El estudio histológico reveló una dermatitis eosinofílica perivascular e intersticial con focos de exocitosis y células disqueratósicas aisladas. El hemograma detectó una eosinofilia del 9% (1260 eosinófilos/mm<sup>3</sup>). Los cultivos y el resto de estudios fueron negativos. La erupción cursó en brotes con vesículas, pápulas y costras, requiriendo ocasionalmente corticoides tópicos. En los meses siguientes las lesiones desaparecieron dejando una hiperpigmentación lineal. La ecografía cerebral y el fondo de ojo fueron normales. La paciente no ha presentado otros síntomas ni alteraciones del desarrollo tras 12 meses de seguimiento. Establecimos el diagnósti-

co de incontinencia pigmentaria en base a las lesiones, la evolución y la anatomía patológica. Se ha solicitado el estudio genético, actualmente pendiente.

**Discusión.** La incontinencia pigmentaria es una enfermedad genética de herencia dominante ligada al cromosoma X que afecta principalmente a mujeres. Se produce por mutaciones del gen *IKBKG/NEMO*, que aparecen 'de novo' en más de la mitad de los casos. Es característica la aparición de lesiones siguiendo las líneas de Blaschko en 4 fases: vesiculosa, verrucosa, hiperpigmentada e hipopigmentada. Estos estadios pueden solaparse, recurrir, o estar ausentes. En la mitad de los casos se afecta el vello y el cuero cabelludo. Puede haber alteraciones dentarias y distrofia ungueal. El 30% de los pacientes padecen alteraciones neurológicas. En el estudio histológico es característica la espongiosis eosinofílica y la disqueratosis. Los criterios diagnósticos fueron revisados en 2014 y permiten el diagnóstico en caso de dificultad de acceso a las pruebas genéticas y en aquellos pacientes en los que no se detecte la mutación, ya que el test es positivo en el 85% de los casos.

### P30. RASH MACULOPAPULAR Y CONVULSIONES EN EL PERIODO NEONATAL: 2 CASOS DE INCONTINENCIA PIGMENTI

A. Lucas Costa<sup>a</sup>, N. Pastor Tomás<sup>a</sup>, I. Marín Cabañas<sup>a</sup>, L. García Fernández<sup>a</sup>, I. Escandell González<sup>a</sup>, C. Mas Tomás<sup>a</sup>, E. Vergara de Caso<sup>b</sup>, I. Betlloch Mas<sup>b</sup> y G. Vergara Calatayud<sup>c</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. Hospital General Universitario de Elda.

<sup>b</sup>Dermatología. Hospital General Universitario de Alicante.

<sup>c</sup>Pediatría. Hospital General Universitario de Elda. España.

**Introducción.** Presentamos los casos de dos neonatos ingresados en la UCI por convulsiones y exantema cutáneo, en los que finalmente el diagnóstico fue incontinencia pigmenti (IP).

**Caso clínico.** Caso 1: recién nacida de padres sanos. Ingresada con 2 días de vida por crisis convulsivas focales, consistentes en movimientos clónicos ESI y EII. Además, presenta un exantema maculopapular en extremidades, tronco, periocular y predominante en EEII (confluente formando placas). La distribución no es lineal y no hay vesículas. Todas las exploraciones son normales excepto la RMN cerebral: múltiples infartos isquémicos agudos-subagudos de pequeño tamaño distribuidos por ambos hemisferios cerebrales, de predominio cortical, de probable origen vasculítico. Las convulsiones son controladas con fenobarbital y levetiracetam. Ante los hallazgos en RMN de lesiones compatibles con vasculitis se inicia tratamiento intravenoso con metilprednisolona. Alrededor del décimo día de vida las lesiones son pápulas sobreelevadas, de aspecto liquenoide en MMII, con cierta configuración lineal, con desaparición de las localizadas previamente en región facial y atenuación de las lesiones en tronco. Se detecta eosinofilia periférica, y la biopsia cutánea muestra espongiosis con eosinófilos y queratinocitos disqueratósicos, por lo que se solicita estudio genético de IP que fue positivo. Caso 2: recién nacida ingresada en UCI con estatus epiléptico refractario. Presenta un rash confluyente maculopapular en cara, tronco y raíces de miembros. En la RMN se detectan imágenes compatibles con isquemia y en el análisis espectroscópico: aumento de ácido láctico compatible con encefalopatía hipóxico-isquémica. A los 14 días de vida las lesiones tienen un aspecto más lineal y se detecta eosinofilia periférica. Su madre presentó lesiones cutáneas similares en la etapa infantil, episodio de crisis convulsiva a los 7 años y anodontia de varias piezas. La biopsia cutánea muestra espongiosis eosinofílica con disqueratosis e infiltrado eosinofílico perivascular superficial. El estudio genético fue negativo, pero está pendiente de estudio genético ampliado (secuenciación del gen). El estatus epiléptico es finalmente controlado con fenobarbital y dexametasona.

**Resultados.** La IP es una gnodermatosis con herencia dominante ligada al X, causada por una delección en el gen *NEMO*, con una gran

variabilidad fenotípica. Existen numerosos casos descritos de presentaciones atípicas, incluyendo la presentación en máculas, pápulas y placas que presentaban nuestros pacientes. La presencia de eosinofilia en sangre periférica, lesiones isquémicas en la RMN y la evolución de las lesiones cutáneas (lesiones lineales y más típicas de IP) pueden ayudar a orientar el diagnóstico. El tratamiento con corticoides puede ser eficaz en el control de las convulsiones y de los síntomas neurológicos agudos en la IP.

**Discusión.** Ante la presencia de un neonato con convulsiones y rash maculopapular cutáneo, a pesar de que dicho rash no muestre las características ni los estadios clásicos de la incontinencia pigmenti, esta enfermedad debe de ser uno de los principales diagnósticos de sospecha.

### P31. MANIFESTACIONES CUTÁNEAS EN UNA LACTANTE CON SÍNDROME DE HIPER IGE

S. López Peña<sup>a</sup>, B. Monteagudo<sup>a</sup>, B. Fernández-Jorge<sup>a</sup>, E. León-Muñoz<sup>b</sup>, E. García<sup>b</sup>, A. Varela<sup>a</sup>, O. Suárez Magdalena<sup>a</sup>, O. Figueroa-Silva<sup>a</sup>, L. Rosende Maceiras<sup>a</sup> y C. de las Heras<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Ferrol. La Coruña. España.

**Introducción.** El síndrome de hiper IgE es una inmunodeficiencia primaria infrecuente, de etiología desconocida, caracterizada por infecciones cutáneas y pulmonares de repetición, dermatitis eczematosa y niveles elevados de IgE, así como alteraciones esqueléticas y dentales, facies característica y alteraciones inmunológicas.

**Caso clínico.** Lactante de 40 días de vida, nacida por parto vaginal no instrumental en la semana 41+2, que presentaba desde el tercer día de vida una erupción compuesta de lesiones eritematodescarnativas y, en otras zonas, pápulo-pustulosas localizadas en área facial y mitad superior de tronco. Se realizó frotis del contenido de una pústula que mostró tras tinción de Papanicolaou células epiteliales entremezcladas con polimorfonucleares y eosinófilos. En el cultivo de una de las pústulas se aisló *Staphylococcus aureus*, siendo negativo para hongos. Cabe destacar que su padre, su tía paterna y su hermana padecían el síndrome de Hiper IgE; la biopsia corial ya confirmó que el feto era portador de la mutación.

**Resultados.** Se estableció el diagnóstico de foliculitis por *Staphylococcus aureus* en contexto de síndrome de hiper-IgE. Instaurando tratamiento con antibioterapia oral (amoxicilina/clavulánico 7 días) y tópica (ácido fusídico 21 días), con gran mejoría del cuadro.

**Discusión.** Revisamos un caso de una paciente con síntomas dermatológicos característicos de síndrome de hiper-IgE al poco de nacer. Este síndrome es una inmunodeficiencia infrecuente, en la cual el rash neonatal papulopustuloso es frecuentemente una de sus primeras manifestaciones, dando lugar a que el dermatólogo sea de los primeros especialistas en valorar a estos pacientes. También presentan otras manifestaciones dermatológicas como el eczema crónico y las infecciones cutáneas (forúnculos, celulitis, micosis...). El estudio histopatológico de las lesiones cutáneas muestra, con frecuencia, una dermatitis espongiosa eosinofílica y una foliculitis eosinofílica.

### P32. NEVUS VERRUCOSO GENERALIZADO: A PROPÓSITO DE UN CASO

F. Benavente Villegas<sup>a</sup>, L. Moneva Léniz<sup>a</sup>, A. Fuertes Prosper<sup>a</sup>, R. García Ruiz<sup>a</sup>, M. Martí Ibor<sup>b</sup> y A. Mateu Puchades<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitario Doctor Peset. Valencia. España.

**Introducción.** Presentamos un caso de un adolescente con un cuadro de nevus epidérmico verrucoso generalizado portador de una mutación en el gen *FGFR3*, sin criterios de afectación de otros órganos.

**Caso clínico.** Paciente masculino de 13 años, remitido por lesiones cutáneas múltiples con aparición desde la infancia temprana que, desde la pubertad se volvieron más notorias y confluyentes principalmente en pliegues. Correspondían a múltiples pápulas marrónáceas de superficie verrucosa con una distribución Blaschkoide a nivel de tronco y extremidades, presentando placas papilomatosas en axilas y genitales. No tenía afectación palmoplantar, prurito, ampollas, erosiones, ni historia familiar de lesiones similares. Su crecimiento y desarrollo era normal. No presentaba afectación de otros órganos ni sintomatología asociada. La biopsia diagnóstica demostró hiperplasia epidérmica con papilomatosis, hiperqueratosis y pigmentación de la capa basal. Ante estos hallazgos se diagnosticó de nevus verrucoso generalizado. Para filiar diagnóstico y consejería, se efectuó test genético, detectándose con frecuencia alélica del 28% la variante c.742c>t (p.Arg248Cys) en el gen FGFR3.

**Resultados.** El nevus epidérmico verrucoso corresponde a una proliferación hamartomatosa de la epidermis. Clínicamente se caracteriza por pápulas verrucosas marrónáceas, agrupadas a modo de lesiones más o menos lineales, localizadas o difusas, que suelen seguir una distribución Blaschkoide. Cuando son muy extensas hablamos de nevus verrucosos sistematizados o generalizado; pudiendo afectar una mitad del cuerpo (nevus unius lateris) o de forma bilateral y simétrica (ictiosis hystrix). Los nevus epidérmicos se presentan en 1/1.000 nacidos vivos, y se estima que el 80% de las lesiones aparecen en el primer año de vida, sin diferencia por sexo, siendo la mayor parte de los casos esporádicos. Los nevus epidérmicos lineales pueden aumentar de tamaño durante la infancia, aunque suelen estabilizarse posteriormente sin complicaciones. Algunos individuos tienen solo afectación cutánea, sin embargo, en ocasiones tienen afectación de otros órganos, tales como cerebro, ojos o huesos, denominándose síndrome del nevus epidérmico, existiendo una amplia variedad dentro de estos. Corresponden a un mosaicismo cutáneo, ocasionado por mutaciones postcigóticas en la fase embrionaria de células destinadas a poblar un área epidérmica. Se han asociado con mutaciones de PIK3CA y FGFR3 (hasta un 40%) y HRAS, implicados en vías de señalización que son necesarios para el crecimiento y división celular. Aquellas mutaciones que ocurren en fases tempranas del desarrollo embrionario llevarán a una clínica cutánea más extensa y una mayor probabilidad de afectación extracutánea. En ocasiones, esta mutación ocurre en gametos por lo que hay riesgo de transmitirla a la próxima generación.

**Discusión.** Presentamos un nuevo caso de nevus verrucoso generalizado, no asociado a un contexto sindrómico, portador de una mutación en el gen FGFR3, la cual está descrita en ClinVar y HGMD (CM950469) como patogénica asociada en línea somática a nevus verrucoso. Es importante descartar un síndrome de nevus epidérmico por la posibilidad de afectación de otros órganos y considerar estudio de cosegregación familiar con fines de consejería genética.

### P33. SÍNDROME DE MEGALENCEFALIA-MALFORMACIÓN CAPILAR, ESPECTRO DE SOBRECRECIMIENTO RELACIONADO CON PIK3CA (PROS)

M. Bertolín-Colilla<sup>a</sup>, D. López-Aventín<sup>a</sup>, A. Dalmases-Massegu<sup>b</sup>, B. Bellosillo-Paricio<sup>b</sup>, J. Capellades-Font<sup>c</sup> y R.M. Pujol-Vallverdú<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Biología Molecular. <sup>c</sup>Radiología. Hospital del Mar-Parc de Salut Mar. Barcelona. España.

**Introducción.** El espectro de sobrecrecimiento relacionado con PIK3CA (PIK3CA-related overgrowth spectrum [PROS]) incluye diversos síndromes con manifestaciones clínicas de severidad variable, que cursan con sobrecrecimiento de diferentes tejidos. Los casos descritos hasta la fecha en la literatura son casos esporádicos, congénitos o con inicio en infancia temprana, y con distribución en mosaico.

**Caso clínico.** Varón de 18 años, hijo de padres sanos no consanguíneos y dos hermanos varones sanos, que presenta hemihipertrofia izquierda congénita, junto con malformaciones capilares extensas en tronco y extremidades ipsilaterales y lipomas múltiples en tronco y piernas. Se confirmó por angio-RM la asimetría de extremidades a expensas de tejido celular subcutáneo y aumento del calibre de la vascularización venosa izquierda. En la RM cerebral se observó hipertrofia de hemisferios cerebral y cerebeloso izquierdos y malformación de Chiari tipo 1. Resto de exploraciones complementarias realizadas, sin alteraciones.

**Resultados.** Ante la sospecha diagnóstica de un síndrome dentro del PROS, se realizó un estudio de mutaciones del gen PIK3CA sobre la biopsia de un nódulo subcutáneo (angiolipoma), detectándose la presencia de la mutación p.G914R, con lo que se obtuvo el diagnóstico de síndrome de megalencefalia-malformación capilar (MCAP), en mosaicismo somático.

**Discusión.** Mutaciones somáticas activadoras en la vía fosfatidilinositol-3-kinasa/AKT/mTOR ocasionan diferentes fenotipos de sobrecrecimiento segmentario. Bajo el término PROS se ha intentado englobar un espectro fenotípico asociado a diferentes genotipos y cargas mutacionales que incluyen macrodactilia, hiperplasia o sobrecrecimiento fibroadiposo, malformaciones vasculares, hemihiperplasia-lipomatosis múltiple, el síndrome de CLOVES (sobrecrecimiento lipomatoso congénito, malformaciones vasculares y nevus epidérmico) y otros procesos relacionados con megalencefalia. Las mutaciones en G914R del gen PIK3CA, como la observada en nuestro caso, se han relacionado con el síndrome MCAP. Actualmente nuestro paciente tiene un hijo de 1 año de edad totalmente sano, lo que apoyaría que se trata de mutaciones somáticas esporádicas con ausencia de transmisión vertical. El consejo genético en estos pacientes es controvertido al tratarse de un mosaicismo.

### P34. ACRODERMATITIS DISMETABÓLICA. NO SIEMPRE ES CULPA DEL ZINC

A. Sánchez-Velázquez, J.J. Andrés-Lencina, C. Vico-Alonso, C. Zarco-Olivo, P.L. Ortíz-Romero, E. González-Guerra y A. Guerra-Tapia

*Dermatología y Venereología. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.*

**Introducción.** El adecuado aporte y metabolismo de los nutrientes esenciales es crucial para el mantenimiento de una correcta homeostasis y su déficit puede resultar en un gran espectro de manifestaciones dermatológicas y sistémicas. La acrodermatitis enteropática se ha asociado clásicamente con déficit de zinc. No obstante, se han descrito manifestaciones cutáneas similares en otros desórdenes metabólicos tales como el déficit de ácidos grasos y aminoácidos esenciales o en acidemias orgánicas. Por este motivo, se ha propuesto el término "acrodermatitis dismetabólica" para englobar a estas patologías que no necesariamente se relacionan con los niveles de zincemia.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un varón de 2 meses con diagnóstico bioquímico de déficit de ornitina transcarbamilasa (OTC) con debut neonatal que requirió hemofiltración por altos niveles de hiperamonemia. A la exploración física se objetivó cabello ralo y xerosis extensa sobre eritema difuso, más marcado en flexuras y zonas proximales de extremidades, adoptando un aspecto en craquelé. Asimismo, presenta intensa afectación del área del pañal, y en región perioral y perinasal se observa tendencia a la fisuración radiada.

**Resultados.** Desde el punto de vista analítico destaca aumento de glutamina y alanina y descenso de arginina y citrulina plasmáticas, hallándose elevado el ácido orótico en orina. Los niveles de zinc se encuentran dentro de los límites de la normalidad. Las lesiones cutáneas han mejorado con la reposición de aminoácidos esenciales, citrulina y arginina.

**Discusión.** El déficit de OTC es el más frecuente dentro de los trastornos del ciclo de la urea cuya herencia ligada al cromosoma X (Xp21.1) determina una amplia variabilidad de presentaciones clínicas. Parte del tratamiento de esta patología consiste en el administrar una dieta baja en proteínas para evitar la hiperamoniemia. Estos pacientes pueden desarrollar déficit de determinados aminoácidos (como consecuencia de la dieta restrictiva o debido al déficit primario de la enzima) que puede resultar en un cuadro de acrodermatitis enteropática-like. En la bibliografía consultada solo hemos encontrado tres casos clínicos similares en pacientes con déficit de OTC. Se atribuye un papel etiopatogénico al déficit de arginina ya que esta forma parte de la queratina epidérmica, mejorando las lesiones cutáneas cuando se repone la misma.

### P35. ENFERMEDAD DE LA ORINA CON OLOR A JARABE DE ARCE: ACRODERMATITIS DISMETABÓLICA

P. Fernández-González<sup>a</sup>, J. Jiménez-Cahue<sup>a</sup>, D. Buendía-Castano<sup>b</sup>, C. Pindado-Ortega<sup>a</sup>, S.M. Stanescua, B. Pérez-García<sup>a</sup> y M. Fernández-Guarino<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Pediatría. Hospital Ramón y Cajal. Madrid. España.

**Introducción.** En la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (EOOJA) existe una incapacidad innata para el metabolismo de los aminoácidos ramificados (Ile, Leu, Val). Estos aminoácidos son excretados a través de la orina y otras secreciones, provocando un olor dulzón característico. Además, produce una grave neurotoxicidad que puede conducir a la muerte del paciente.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña de 3 meses de edad con EOOJA. Se encontraba ingresada a cargo de Pediatría por letargia, coma y convulsiones en contexto de una descompensación metabólica. Presentaba unos niveles de isoleucina y valina muy elevados debido a un error en la dosificación de los suplementos alimenticios. Como consecuencia de la clínica neurológica, fue necesaria una depuración extrarrenal para reducir los niveles de estos aminoácidos. Posteriormente la paciente comenzó con placas eritematodescamativas en cuello y extremidades, destacando lesiones erosivas periorales, perianales y en pliegue nuchal. Coincidiendo con las lesiones cutáneas se detectaron unos niveles de isoleucina muy por debajo de los límites normales, así como unos niveles normales de Zn sérico. Dados los antecedentes clínicos, se realizó el diagnóstico de AD en contexto de EOOJA. Se observó una rápida mejoría clínica de las lesiones una vez corregidos los niveles de isoleucina.

**Discusión.** La acrodermatitis dismetabólica (AD) es un conjunto de manifestaciones clínicas comunes a diferentes enfermedades metabólicas y que comparten características cutáneas similares a la acrodermatitis enteropática (AE). A diferencia de esta última, en la AD no existe una relación directa con el zinc. La AD es una patología poco común. Puede ocurrir en metabolopatías como la EOOJA, la citrulinemia, las acidemias o la enfermedad de Hartnup entre otras. Existen varios casos en la literatura que describen lesiones de AD en pacientes con EOOJA. La mayoría se desencadenan por un déficit en la ingesta de aa ramificados, ya que los requerimientos nutricionales de estos pacientes deben de ser monitorizados estrechamente con el fin de evitar la temida neurotoxicidad. Aunque el mecanismo fisiopatológico no se conoce, la isoleucina parece que juega el papel más importante al observarse la curación de las lesiones cuando se corrigen los niveles de este aminoácido. La clínica se caracteriza por la triada de dermatitis, diarrea y alopecia. Es típica la afectación de la zona del pañal, del pliegue nuchal y de las áreas periorificiales. El diagnóstico es fundamentalmente clínico, la biopsia está indicada si existen dudas. En la mayoría de los casos, como en el nuestro, las lesiones desaparecen una vez corregido el déficit nutricional.

### P36. MUTACIONES EN EL GEN ABCA12 EN FAMILIAS ESPAÑOLAS CON ICTIOSIS CONGÉNITA AUTOSÓMICA RECESIVA: EFECTO FUNDADOR Y CORRELACIÓN FENOTIPO-GENOTIPO

U. Esperón-Moldes<sup>a</sup>, M. Ginarte<sup>b</sup>, L. Rodríguez-Pazos<sup>c</sup>, L. Fachal<sup>a</sup>, T. Pozo<sup>d</sup>, J. Luelmo-Aguilar<sup>e</sup>, J. del Boz-González<sup>f</sup>, A. Martín-Santiago<sup>g</sup> y A. Vega<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Genetista. Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica-SERGAS, CIBERER, IDIS. Santiago de Compostela. <sup>b</sup>Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago. Facultad de Medicina. Santiago de Compostela. <sup>c</sup>Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo. <sup>d</sup>Dermatología. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid. <sup>e</sup>Dermatología. Hospital de Sabadell. Barcelona. <sup>f</sup>Dermatología. Hospital Costa del Sol. Málaga. <sup>g</sup>Dermatología. Hospital Universitari Son Espases. Palma de Mallorca. España.

**Introducción.** Mutaciones en ABCA12 son responsables del desarrollo de las ictiosis congénitas autosómicas recesivas (ICAR) que incluyen: ictiosis arlequin (IA), eritrodermia ictiosiforme congénita (EIC) e ictiosis lamelar (IL). El tipo de mutación se correlaciona con el fenotipo del paciente: mutaciones truncantes en ambos alelos se relacionan con la IA, en EIC al menos una mutación es missense pudiendo ir acompañada de otras mutaciones truncantes. Hasta la fecha, solo las combinaciones de mutaciones missense se han asociado con fenotipos de IL1.

**Caso clínico.** A través del diagnóstico genético de pacientes con ICAR, identificamos doce pacientes con mutaciones en ABCA12. De los diez pacientes con ABCA12 mutado y diagnóstico clínico establecido, seis presentaban un cuadro de EIC, dos tenían IL y otros dos habían sido diagnosticados con IA.

**Resultados.** Se identificaron trece mutaciones diferentes, nueve de ellas no descritas previamente, en nuestros doce pacientes con ABCA12 mutado. Las mutaciones identificadas incluyeron: una frameshift, cuatro splice-site, cuatro nonsense, y cuatro missense. Las mutaciones nonsense fueron identificadas en pacientes con IA, EIC y por primera vez en un paciente con IL. Curiosamente, también identificamos dos pacientes, ambos diagnosticados con EIC, portadores de la mutación homocigótica c.4139A>G, que muestran diferencias significativas en sus manifestaciones clínicas (existen diferencias en prematuridad, presencia de membrana de colodión en el nacimiento, color de las escamas, eritema o alopecia entre ambos pacientes). En el caso del gen ABCA12, se ha visto que el mismo genotipo puede originar tanto EIC2 como IL3, sin embargo, esta es la primera vez que se describe que un mismo tipo de ICAR, asociado a un genotipo idéntico, conduce a características clínicas muy diferentes. No obstante, otros factores modificadores además del genotipo pueden influir en el fenotipo y la severidad del cuadro clínico, tales como: genes modificadores, ambiente, variabilidad intra- e interobservador, adherencia del paciente al tratamiento, cuidado de la piel y la posible existencia de fenotipos intermedios. Estos resultados agregan más complejidad a las relaciones genotipo/ fenotipo, previamente establecidas en la literatura. El 67% de nuestras familias, ocho de doce, fueron portadoras de la mutación c.4139A>G; p.Asn1380Ser. El estudio de los haplotipos de estos individuos, mediante el genotipado de diez marcadores polimórficos flanqueantes al gen ABCA12, reveló la existencia de una región conservada de 4Mb. Los algoritmos para el cálculo de la edad del ancestro común más reciente, indicaron que estas familias se originaron de un ancestro común que vivió en España hace 43 generaciones. Mediante el software DMLE+, se estimó que la mutación pudo haber surgido hace 113-120 generaciones aproximadamente. En conclusión, hemos identificado nueve nuevas mutaciones de ABCA12 en nuestra cohorte de pacientes con ICAR siendo este el primer reporte que detecta la combinación de mutaciones missense y nonsense en un paciente diagnosticado con IL. También hemos reportado dos pacientes EIC homocigotos para la mutación recurrente, c.4139A>G; p.Asn1380Ser, que presentan fenotipos dis-



tintos. Adicionalmente aportamos evidencia, por primera vez, de un efecto fundador para la mutación c.4139A>G, p.Asn1380Ser en la población española.

### P37. HETEROGENEIDAD GENOFENOTÍPICA DE LAS MUTACIONES EN EL GEN KRT1

P. Chicharro, N. Knopfel, L. Noguera, I. Colmenero, A. Torrelo y A. Hernández-Martín

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

**Introducción.** Las queratinas son proteínas que constituyen el citoesqueleto filamentoso de los queratinocitos y participan en la integridad estructural de la epidermis. Mutaciones en el gen KRT1 y KRT10, codificantes de la queratina 1 y la queratina 10 respectivamente, se manifiestan clínicamente como una ictiosis epidermolítica (IE) y se diferencian según la afectación palmoplantar, presentes en las alteraciones del gen KRT1. Sin embargo, las diferentes mutaciones en el gen KRT1 determinan cuadros clínicos tan distintos que a veces es difícil pensar que se trata de la misma enfermedad.

**Caso clínico.** Caso 1: varón de 17 meses de edad sin antecedentes personales ni familiares de interés que nació con tegumento cutáneo normal y presentó lesiones ampollosas flácidas en extremidades, tronco y cara en el transcurso de las primeras horas de vida. Aunque el diagnóstico clínico e histológico inicial fue de epidermolisis ampollosa, el estudio genético demostró la mutación patogénica c.1436T>C (p.Ile479Thr) en heterocigosis en el gen KRT1. En la actualidad el paciente presenta exclusivamente queratodermia palmoplantar, y aunque las lesiones ampollosas continúan apareciendo, se resuelven en pocos días sin dejar secuela cicatricial. Caso 2: varón de 3 años sin antecedentes personales ni familiares de interés nacido con eritrodermia ictiosiforme. En el transcurso de los meses presentó hiperqueratosis generalizada más acentuada en miembros inferiores, afectación palmoplantar, ectropion y queratitis de repetición. El estudio genético detectó una mutación en el gen KRT1 (c.314>T; p.G105V). En la actualidad el cuadro cutáneo es de difícil control con tratamientos tópicos y ha sido preciso instaurar tratamientos retinoides orales. Caso 3: varón de 17 años con diagnóstico de eritrodermia ictiosiforme congénita diagnosticada histológicamente de ictiosis epidermolítica. En el transcurso de su vida las lesiones se atenuaron en el tronco y se acentuaron en grandes pliegues, codos y rodillas, objetivándose una importante queratodermia palmoplantar. La queratodermia palmoplantar, el estudio histológico y otros casos fenotípicamente similares descritos en la literatura orientan el diagnóstico hacia una ictiosis epidermolítica por mutación en el gen KRT1 (estudio genético pendiente de resultados).

**Resultados.** Presentamos tres casos clínicos que ilustran la heterogeneidad clínica de la IE producida por mutaciones en la KRT1.

**Discusión.** La mayoría de las IEs por mutación en el gen KRT1 se presentan como una eritrodermia ictiosiforme congénita con un número variable de lesiones ampollosas o erosivas que, con el transcurso de los meses, dejan paso a una hiperqueratosis difusa de predominio flexural y yuxtaarticular. Sin embargo, algunos pacientes presentan una expresión clínica mucho menos típica cuyo conocimiento es esencial para evitar demoras en el diagnóstico de confirmación clínico y molecular.

### P38. ICTIOSIS EN CONFETI: REPORTE DE UN CASO SIN MANIFESTACIONES EXTRACÚTANEAS CON MUTACION DE KRT10

C. Valenzuela Oñate, J. Magdaleno Tapial, M. Giacaman Von Der Weth, R. Rodríguez López y A. Esteve Martínez

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

**Introducción.** La ictiosis en confeti (IEC) es una genodermatosis autosómica dominante también conocida como ictiosis variegata o

eritrodermia congénita reticular ictiosiforme. Se trata de una condición infrecuente descrita por primera vez en 1984. Los pacientes afectados presentan eritrodermia desde el nacimiento, marcada descamación y queratodermia palmoplantar. Recibe su nombre, debido al desarrollo durante la infancia de cientos o miles de áreas de piel de aspecto normal que le dan la apariencia de confeti. La manifestación cutánea de esta genodermatosis en el adulto puede incluir entre otras manifestaciones hipertrichosis dorsal acra. El fenotipo de esta forma de ictiosis parece ser resultado de mutaciones dominantes en el gen codificante de la queratina 10 (KRT10) resultando en proteínas mutadas con extremo C terminal rico en arginina.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un varón en controles en nuestras consultas externas desde los dos años de edad. Hijo de padres sanos no consanguíneos. Con historia de eritrodermia y descamación afectando la totalidad del tegumento desde el nacimiento. Sin presentación como bebé colodión. Ante los hallazgos fenotípicos se le había realizado estudio genético en otro centro para despistaje de ictiosis recesivas (genes estudiados: TGM1, ALOX12B y CYP4F2) resultando este negativo. El desarrollo psicomotor fue en todo momento normal y no presentó clínica sistémica. Se decidió iniciar tratamiento con emolientes y acitretino vía oral el cual ha llevado desde los 2 años de edad en dosis ajustadas a su peso, siguiendo un curso fluctuante en cuanto a la eritrodermia y descamación, pero con clara tendencia a la mejoría. El paciente desarrolló durante sus primeros años de vida queratodermia palmoplantar que remitió de manera muy marcada con el tratamiento. No presentó efectos adversos derivados de los retinoides. A los 6 años de edad se le realiza un nuevo estudio genético sobre biopsia cutánea resultando positivo para mutación en heterocigosis de KRT10. En el transcurso de los 12 meses siguientes comienzan a hacerse visibles islotes de piel normal de distribución en tronco y extremidades.

**Resultados.** Paciente con manifestaciones clínicas y genéticas compatibles con ictiosis en confeti.

**Discusión.** Como en la mayoría de los casos descritos nuestro paciente presentó eritrodermia y descamación prácticamente desde el nacimiento, sin embargo, existen en la literatura reportes de casos con presentación al nacimiento como bebé colodión. Al desarrollarse a lo largo de la infancia los parches de piel sana, se pone de manifiesto que en ocasiones el diagnóstico genético puede preceder al aspecto clínico "en confeti". La IEC ha sido clasificada como una forma de ictiosis no sindrómica, sin embargo, recientemente se han reportado varias manifestaciones extracutáneas, halladas de forma consistente en pacientes afectados y proponen criterios diagnósticos. Nuestro paciente, aunque exento de clínica extracutánea presentaba además de la mutación en heterocigosis de KRT10 los criterios mayores de eritrodermia descamativa generalizada y áreas de piel sana en confeti, y el criterio menor de queratodermia palmoplantar; según los criterios diagnósticos propuestos por Spoerri. et. al.

### P39. ICTIOSIS ARLEQUÍN: DOS CARAS DE UNA GENODERMATOSIS DRAMÁTICA

M. Campos Domínguez<sup>a</sup>, A. Sánchez Herrero<sup>a</sup>, A. Mateos Mayo<sup>a</sup>, M.E. Zamora Flores<sup>b</sup>, E. Bueno Martínez<sup>c</sup>, R. González Sarmiento<sup>c</sup>, J. Luélmo Aguilar<sup>d</sup>, A. Hernández Martín<sup>e</sup>

*<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Neonatología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. <sup>c</sup>Medicina Molecular. IBSAL. Facultad de Medicina. Universidad de Salamanca. <sup>d</sup>Dermatología. Consorci Corporació Sanitària Parc Taulí. Sabadell. <sup>e</sup>Dermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.*

**Introducción.** Dentro de las ictiosis congénitas autosómicas recesivas (ARCI), la ictiosis arlequín es la que conlleva una mayor mortalidad perinatal y un peor pronóstico. Describimos un caso neonatal y otro con supervivencia hasta la adolescencia.

**Caso clínico.** Caso 1: niña nacida a las 34 semanas de gestación con un peso de 2500 g tras rotura de bolsa. Se realiza cesárea por pre-

sentación podálica. Al nacimiento, se objetivan gruesas membranas blanquecinas que cubren la práctica totalidad de la superficie corporal. Bajo estas membranas se observa una piel eritrodérmica y exudativa. Presenta alopecia cicatricial, ectropion, eclabium, nariz ancha y aplanada y sinequias auriculares. Las articulaciones están rígidas y presenta necrosis de las falanges distales de la mano derecha. Los movimientos espontáneos son casi inexistentes. En el cuarto día de vida precisa fasciotomía de antebrazo y muñeca derechos por inicio de síndrome compartimental en dicha región. En el quinto día de vida se inicia tratamiento con acitretino oral a dosis de 1 mg/kg/día con lo que se consigue el despegamiento de las membranas a las dos semanas de vida. En la tercera semana de vida la paciente desarrolla una sepsis por gramnegativo con coagulación intravascular diseminada. En dicho contexto sufre un infarto cerebral hemorrágico masivo y fallece. Caso 2: niña de 16 años con ictiosis arlequín. Nacida por parto vaginal a las 32 semanas de gestación con un peso de 2100 gramos no desarrolla complicaciones neonatales relevantes. Durante el seguimiento posterior inicia tratamiento con acitretino 10 mg/d. A los 12 años comienza con episodios de artritis en muñecas y tobillos, por lo que está actualmente en tratamiento con metotrexato y etanercept. A la exploración presenta eritema con descamación generalizados, ectropion, sinequias auriculares, alopecia cicatricial y deformidades en manos y pies. Su capacidad intelectual es elevada y planea realizar estudios superiores.

**Discusión.** La ictiosis arlequín es el fenotipo más grave de ARCI. Está causada por mutaciones en el gen ABCA12 (adenosine triphosphate binding cassette A 12) que codifica un transportador de lípidos. Los pacientes nacen con una apariencia clínica muy característica, encerrados en una armadura de placas hiperqueratósicas densas separadas por fisuras eritematosas. La función barrera de la piel está gravemente afectada, lo que puede llevar a deshidratación hipernatrémica, alteración de la termorregulación, aumento de las necesidades metabólicas e incremento del riesgo de fallo respiratorio e infecciones. Históricamente, los niños con ictiosis arlequín no sobrevivían más allá del período neonatal, sin embargo, los avances en los cuidados intensivos pediátricos y el manejo multidisciplinar han incrementado notablemente la supervivencia.

#### P40. EL ESPECTRO CLÍNICO DE LAS MUTACIONES EN EL GEN DE LA CONEXINA 26

A. Martínez López, A.M. Bueno Rodríguez, L. Salvador Rodríguez, A. Rodríguez Tejero, S. Arias Santiago y J. Tercedor Sánchez

*Dermatología. Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada. España.*

**Introducción.** El síndrome KID (acrónimo de queratitis-ictiosis-sordera, OMIM 148210) es una rara enfermedad ectodérmica congénita caracterizada por presencia de trastornos de la queratinización asociados a queratitis vascularizante y sordera neurosensorial. El germen de esta patología se encuentra en una mutación autosómica dominante de penetrancia incompleta localizada en el gen que codifica a proteína transmembrana conexina 26 (Cx26). Esta característica provoca la aparición de un espectro variado de manifestaciones clínicas, algunas de ellas presentes en otras formas de sordera síndrómica que aparecen de forma secundaria a la alteración de esta proteína.

**Caso clínico.** Presentamos tres casos clínicos de síndrome KID seguidos en nuestra Unidad de Dermatología Pediátrica. La primera paciente es una mujer de 5 años que fue derivada a nuestra unidad para valoración de un cuadro de ictiosis palmoplantar asociado a distrofia ungueal, alopecia total y sordera neurosensorial. El estudio genético mostró la presencia de una mutación en el gen GJB2 que codifica la Cx26. La segunda paciente es una mujer de 38 años y madre de la primera paciente, que solo había sido diagnosticada de sordera neurosensorial. A la exploración física se observó la presencia de pápulas hiperqueratósicas localizadas en las regiones dor-

sal y lumbar. Se realizó un estudio genético que reflejó la presencia de la misma mutación en el gen GJB2 que la de la primera paciente. **Resultados.** La tercera paciente es una niña de un año que presentó desde el nacimiento lesiones hiperqueratósicas en cuero cabelludo y maleolos peroneos asociadas a distrofia ungueal. Se realizaron potenciales evocados, detectándose la presencia de sordera neurosensorial bilateral, y el estudio genético confirmó la presencia de una mutación somática en el gen GJB2.

**Discusión.** El síndrome KID es una rara enfermedad multisistémica de herencia autosómica dominante causada por mutaciones en el gen de la Cx26. Este gen codifica proteínas transmembrana indispensables para la formación de uniones GAP intercelulares, encontrándose expresión en tejidos de origen ectodérmico como la cóclea, córnea, epidermis y anejos cutáneos. Así, tras el descubrimiento inicial de la implicación de la Cx26 en la aparición de sordera neurosensorial, en los últimos años se ha descrito la asociación de mutaciones en esta proteína con el desarrollo de diversas genodermatosis, como los síndromes KID, Vohwinkel, Hystrix-ictiosis-sordera (HID) y Bart-Pumphrey, así como con diversas formas de queratodermia palmoplantar. La penetrancia incompleta de las mutaciones somáticas que aparecen en este gen dan lugar a un espectro clínico muy variable, desde formas de sordera con alteraciones cutáneas indetectables o paucisintomáticas hasta alteraciones graves que afectan de forma importante a la calidad de vida de los pacientes, suponiendo un reto terapéutico para el que es imprescindible un abordaje multidisciplinar.

#### P41. ALOPECIA CICATRICAL, ICTIOSIS Y ALTERACIONES ÓSEAS: CONDRODISPLASIA PUNTIFORME LIGADA AL X O SÍNDROME DE CONRADI-HUNERMAN-HAPPLE

C. Vico-Alonso<sup>a</sup>, S.I. Palencia Pérez<sup>a</sup>, A. Sánchez-Velázquez<sup>a</sup>, P.L. Ortiz Romero<sup>a</sup>, E. González-Guerra<sup>b</sup> y A. Guerra-Tapia<sup>a</sup>

*Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología. <sup>a</sup>Hospital Universitario 12 de Octubre. <sup>b</sup>Hospital Clínico San Carlos. Madrid. España.*

**Introducción.** La condrodisplasia puntiforme ligada al X (CDPX2) o síndrome de Conradi-Hunermann-Happle es una genodermatosis rara que cursa con múltiples deformidades óseas, siendo característica la condrodisplasia punctata. Entre las manifestaciones cutáneas destaca la presencia de una alopecia cicatricial y un cuadro ictiosiforme con distribución blaschkoide. También es característica la afectación ocular en forma de cataratas. Este síndrome se debe a un error congénito del metabolismo del colesterol asociado a la mutación en la proteína ligadora de emopamil (EBP), que convierte el colesterol-8 (9)-3-β-ol en lanosterol y cuyo gen se localiza en el brazo corto del cromosoma X. Se conocen cuatro tipos de condrodisplasia punctata según el patrón de herencia, siendo la que nos ocupa una forma dominante ligada al cromosoma X manifestándose exclusivamente en mujeres dada su letalidad en fetos varones.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña de 10 años de edad quien consultó por talla baja y alopecia. Entre sus antecedentes destacaba una faquectomía en ojo derecho a los 8 años de edad. La historia familiar tanto materna como paterna no revelaron hallazgos significativos. A la exploración, se observaron escamas marrónáceas geométricas distribuidas a lo largo de la cara extensora de miembros inferiores. En tronco y extremidades superiores presentaba hiper- e hipopigmentación lineales siguiendo las líneas de Blaschko. En cuero cabelludo manifestaba una alopecia cicatricial parcheada cuyo estudio histológico no reveló signos de especificidad. Asociaba además rasgos dismórficos con facies triangular, rebordes supraorbitarios poco marcados, hipoplasia malar y raíz nasal hundida. Entre las deformidades esqueléticas por las que estaba siendo estudiada destacaba una talla baja con miembros cortos y asimétricos, así como calcificaciones a nivel de rótula, tarso y paravertebrales compatibles con condrodisplasia punctata.

**Resultados.** En base a los hallazgos dermatológicos y la historia de deformidades esqueléticas, se solicitó un estudio genético que re-

veló una heterocigosis para la mutación c.451C>T (p.Q151X) en el exón 4 del gen EBP (emopamil binding protein). El estudio de esteroides demostró un aumento en los niveles de 8-dehidrocolesterol y 8 (9)-colestenol congruentes con la disfunción del gen EBP.

**Discusión.** Son numerosas las mutaciones asociadas a este síndrome, todas ellas causantes de una biosíntesis errática del colesterol originando un fenotipo característico. El conocimiento de los signos clínicos cutáneos, en este caso por parte del especialista en Dermatología, permite identificar con prontitud este tipo de genodermatosis.

#### P42. ICTIOSIS NEONATAL COMO MANIFESTACIÓN INICIAL DE TRICOTIODISTROFIA

P. Vilas Boas<sup>a</sup>, A. Ruedas-Martínez<sup>a</sup>, V. Parra Blanco<sup>b</sup>, V. Seidel<sup>c</sup>, M.E. Seoane Reula<sup>d</sup>, R. Suárez Fernández<sup>a</sup> y M. Campos-Domínguez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Anatomía Patológica. <sup>c</sup>Pediatría. <sup>d</sup>Alergia. Hospital General

Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

**Introducción.** La presencia de ictiosis en un neonato supone un reto diagnóstico por el solapamiento clínico entre múltiples entidades. Presentamos un caso en el cual el estudio microscópico del pelo fue clave para el diagnóstico.

**Caso clínico.** Niño nacido a las 36+6 semanas de gestación con un peso de 2650 g. Se consulta a Dermatología por la presencia de descamación y alteraciones del pelo. En la exploración física se encuentra una eritrodermia, con descamación foliácea en palmas y plantas y presencia de escamas de menor tamaño en tronco. Presenta una hipotricosis con pelo áspero y ralo y retroceso de la línea de implantación frontal. El fenotipo es peculiar, con micrognatia y prominencia del occipucio, orejas con lóbulo antevertido, manos con pulgares incluidos y clinodactilia de quintos dedos. Destaca una hipertensión generalizada. En la primera semana de vida desarrolla una conjuntivitis bacteriana y en la segunda una onfalitis.

**Resultados.** En la analítica de sangre presenta anemia (Hb 8,4 g/dl) y neutropenia (200/mcl) Los cultivos de conjuntiva y ombligo son positivos para *Enterobacter aerogenes*. En la exploración neurológica destaca hipertensión de miembros, extremidades en flexión, movimientos en bloque e hiperreflexia. En la ecografía abdominal se encuentra una ectasia piélica izquierda. El examen del cabello con el microscopio de luz polarizada muestra un patrón de bandas claras y oscuras (en cola de tigre) patognomónico de la tricotiodistrofia. Esta se confirmó mediante el estudio genético que demostró dos mutaciones en heterocigosis en el gen ERCC2.

**Discusión.** En un neonato con ictiosis, deben buscarse signos guía para aumentar la precisión diagnóstica. Ante la asociación de ictiosis con hipotricosis, el examen del cabello es fundamental para realizar el diagnóstico diferencial entre los principales síndromes con esta combinación. La tricotiodistrofia es un trastorno de las proteínas reparadoras del DNA de herencia autosómica recesiva con una afectación característica del pelo que da nombre a la enfermedad. Son frecuentes las alteraciones neurológicas, la talla baja y los problemas oculares. Además, desde el punto de vista dermatológico pueden presentar ictiosis, fotosensibilidad y alteraciones ungueales. Las alteraciones inmunológicas dan lugar a un aumento de infecciones y disminución de la esperanza de vida.

#### P43. HIPOTRICOSIS Y PELO LANOSO EN DOS HERMANOS

J. Piqueras García<sup>a</sup>, A. Calle Andrino<sup>a</sup>, F. Martínez Castellano<sup>b</sup> y M. Évole Buselli<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Genética. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia. España.

**Introducción.** El pelo lanoso se caracteriza por cabello corto, delgado y rizado. Clínicamente se clasifica en formas sindrómicas y no sindrómicas. En las formas sindrómicas, los individuos afectados

pueden presentar queratodermia palmoplantar, miocardiopatía dilatada, neuropatía o anomalías oculares. Las formas no sindrómicas pueden heredarse como un rasgo autosómico dominante o autosómico recesivo y se acompañan de diversos grados de hipotricosis. Presentamos dos hermanos diagnosticados de hipotricosis y pelo lanoso, sin manifestaciones sistémicas asociadas.

**Caso clínico.** Dos hermanos gemelos dicigóticos (un niño y una niña), fueron remitidos a Dermatología por alteración del crecimiento del cabello desde el nacimiento. Ningún miembro más de su familia presentaba esta alteración y no existía consanguinidad entre los padres. A la exploración ambos pacientes presentaban hipotricosis con pelos cortos y finos en todo el cuero cabelludo. Las cejas y las pestañas eran normales. El resto de la exploración clínica fue anodina, sin presentar alteraciones dentales, ungueales ni hipohidrosis. No tenían hiperqueratosis palmoplantar y su desarrollo psicomotor era normal.

**Resultados.** Ante estos hallazgos clínicos se solicitó estudio genético, que detectó dos mutaciones diferentes en heterocigosis en el gen LPAR6, lo que confirmó el diagnóstico de hipotricosis y pelo lanoso con herencia autosómica recesiva.

**Discusión.** La asociación de hipotricosis y pelo lanoso, con herencia autosómica recesiva, es una forma rara de alopecia congénita caracterizada por cabello escaso en el cuero cabelludo, aunque a veces puede afectar a todo el vello corporal. Esta entidad está causada por mutaciones en los genes LIPH o LPAR6. El gen LIPH, codifica una fosfolipasa que reduce el ácido fosfatídico a ácido lisofosfatídico, y el gen LPAR6, codifica el receptor 6 del ácido lisofosfatídico. Las mutaciones en estos genes dan lugar a manifestaciones clínicas similares, ya que están implicados en la misma vía de regulación. El ácido lisofosfatídico juega un papel muy importante en el desarrollo y crecimiento del cabello en los seres humanos. La identificación molecular de las vías que regulan el crecimiento del cabello ofrece una oportunidad para nuevos enfoques terapéuticos de la pérdida de cabello.

#### P44. CABELLO LANOSO PARCIALMENTE DIFUSO

O. López-Barrantes González<sup>a</sup>, C. Rubio Flores<sup>a</sup>, C. Garrido Gutiérrez<sup>a</sup>, F. Pinedo Moraleda<sup>b</sup> y R.M. Díaz Díaz<sup>a</sup>

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

**Introducción.** El cabello lanoso es una de las displasias pilosas clásicas que generalmente se presenta en forma nevoide (única o múltiple) y se asocia a menudo a la presencia de un nevus epidérmico. Existe una forma peculiar menos frecuentemente descrita en la literatura, que se presenta de forma más difusa y entremezclada con otra población de pelo no displásico en el individuo; se denomina cabello lanoso parcialmente difuso y puede presentarse en miembros de una misma familia o de forma esporádica.

**Caso clínico.** Niña de 21 meses de edad cuya madre consulta por evidenciar áreas del cuero cabelludo donde algunos folículos se presentan distintos a los que inmediatamente les rodean, están más retorcidos y brillan de modo diferente. A la exploración se objetivan esos folículos diferentes, con un brillo un poco atigrado y un tacto más áspero, entremezclados en las áreas temporales y parietales con otros folículos normales. Se toma muestra para tricograma donde se muestra una doble población de cabellos, unos con marcada reducción del calibre frente a otros. Se realiza estudio analítico sin alteraciones del hemograma, bioquímica general básica ni alteración de los niveles de hierro, cobre o zinc.

**Resultados.** Se realizó el diagnóstico de cabello lanoso parcialmente difuso.

**Discusión.** El término cabello lanoso parcialmente difuso fue por primera vez descrito en la literatura por Ormerod en 1987 (1); observando en varios casos de una misma familia la aparición de una



doble población de cabellos; unos más finos y ensortijados que otros, en una proporción aproximada de 20-30% frente al total. Desde entonces se han presentado más casos, tanto familiares como esporádicos, en niños y en adultos y en general no muestran asociación con otras alteraciones cutáneas o sistémicas, salvo un caso descrito en una paciente con epidermolísis ampollosa simple con pigmentación moteada (2). EL cabello lanoso parcialmente difuso se ha relacionado con la pérdida adquirida de la curvatura del cabello rizado, inicio de un cabello anágeno suelto o incluso una alopecia androgenética. Nuestro caso es peculiar y novedoso por la precocidad de la presentación; se realizará seguimiento para descartar el inicio de otra displasia pilosa.

#### P45. ALOPECIA EN UN NEONATO

E. Rojas-Mora, M.J. Alcázar, P.P. García-Montero, S. Alique, J. Company, C. Martínez-Morán y A. Hernández-Núñez

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

**Introducción.** La alopecia congénita es un trastorno poco frecuente que supone un gran reto diagnóstico para el dermatólogo debido al amplio abanico de diagnóstico diferencial.

**Caso clínico.** Recién nacido a término tras embarazo bien controlado, primer hijo de padres consanguíneos, marroquíes, con alopecia universal congénita. En las semanas siguientes desarrolló vello incipiente en región interparietal, cejas y pestañas. Los padres abandonaron el seguimiento en el hospital. A los 16 meses de edad fue remitido por su pediatra ante sospecha de raquitismo por retraso ponderoestatural y deformidades óseas. El niño fue ingresado para estudio. En las pruebas realizadas destacaba en la analítica hipocalcemia, hipofosfate-mia, elevación de fosfatasa alcalina (FA), 25hidroxivitamina D en el límite bajo de la normalidad, 1-25 dihidroxivitamina D elevada e hiperparatiroidismo secundario. Las radiografías óseas mostraban imágenes de metafisis “en copa” (ensanchamientos y desflecamientos metafisarios) en húmeros, cubitos, radios, metacarpianos, metatarsianos, fémures, tibias y peronés con incurvación distal de estos últimos; y ensanchamiento del margen lateral de las costillas, con imagen de “rosario costal”. Se diagnosticó al paciente de raquitismo hereditario resistente a la vitamina D tipo II y se inició tratamiento con carbonato cálcico y calcitriol. El paciente ha precisado incremento de la dosis tanto de calcio como de calcitriol (actualmente toma a diario 7,5 mg de calcio y 7,5 mcg de calcitriol). Los niveles de calcio se han normalizado, la PTH y FA han disminuido y los niveles fósforo han mejorado, sin llegar a normalizarse todavía. El resultado del estudio genético está pendiente

**Resultados.** El raquitismo hereditario resistente a la vitamina D tipo II es una enfermedad rara de herencia autosómica recesiva, causada por una mutación en el receptor de la vitamina D (VDR). Esta mutación produce una resistencia a la forma activa de la vitamina D (1,25 dihidroxivitamina D3 o calcitriol), hormona importante en el metabolismo del calcio-fósforo y en la mineralización ósea. Las principales manifestaciones clínicas de esta entidad son: retraso en el crecimiento, hipoplasia dental, deformidades óseas y alteraciones bioquímicas con hipocalcemia, hipofosfate-mia, fosfatasa alcalina elevada, cifras elevadas de 1-25 dihidroxivitD3 e hiperparatiroidismo secundario. La alopecia es una manifestación clínica común, presente en dos tercios de los casos diagnosticados, que en ocasiones constituye la primera manifestación de la enfermedad. El espectro clínico es muy variado, con patrones de alopecia inusuales y extensión variable (desde una alopecia parcial hasta una alopecia universal afectando a cejas y pestañas). Aunque no está claramente establecido, la severidad de la alopecia parece estar relacionada con el tipo de mutación en VDR.

**Discusión.** Presentamos un caso de raquitismo hereditario resistente a la vitamina D tipo II en un neonato con alopecia congénita. Debido a que la alopecia puede preceder al resto de síntomas/signos, se requiere un estrecho seguimiento del paciente para el diagnóstico temprano de esta entidad.

#### P46. MICROSCOPIA CONFOCAL DE FLUORESCENCIA: NUEVA TÉCNICA DIAGNÓSTICA EN DERMATOLOGÍA

A. Calle Andrino<sup>a</sup>, F.C. Benavente Villegas<sup>a</sup>, C. Prat Torres<sup>a</sup>, M.A. González Enseñat<sup>a</sup>, C. Jou Muñoz<sup>b</sup>, C. Rovira Zurriaga<sup>b</sup>, M. Roldán Molina<sup>c</sup> y M.A. Vicente Villa<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. <sup>c</sup>Anatomía Patológica. Unidad de Microscopia Confocal. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. Barcelona. España.*

**Introducción.** El síndrome del cabello anágeno suelto (SCAS) es una displasia pilosa que se caracteriza por un arrancamiento fácil e indoloro del cabello a la tracción, debido a una insuficiente adhesión del tallo piloso al folículo. Presentamos una paciente afecta de SCAS, en la que hemos tenido la oportunidad de realizar estudio del pelo con microscopía de barrido láser confocal espectral (confocal laser scanning microscopy, CLSM).

**Caso clínico.** Niña de 2 años, sin antecedentes personales ni familiares de interés ni exposición a fármacos. Remitida por su pediatra por caída del pelo de 4 meses de evolución. En la exploración cutánea: fototipo II, pelo rubio de aspecto deslustrado y áspero. A nivel parieto-occipital se apreciaba una pérdida de densidad capilar, sin signos inflamatorios ni cicatriciales. La pilotracción era positiva e indolora, extrayéndose aproximadamente 10 cabellos. El tricograma mostraba estructuras pilosas con bulbos deformados con morfología de maza o palo de golf. La cutícula de la zona terminal presentaba un aspecto desflecado, como enrollado sobre sí mismo. Con el objetivo de alcanzar una mayor resolución de imágenes, se efectuó estudio mediante CLSM. En este se observaban los mismos cambios, manifiestos por la fluorescencia endógena del pelo y un marcador específico de ADN que permitía visualizar los núcleos del bulbo piloso.

**Resultados.** El SCAS es una entidad de aparición esporádica; habiéndose descrito algunos casos familiares de herencia autosómica dominante. Se presenta con mayor frecuencia en niñas de pelo rubio, entre 2 y 10 años. La clínica es de alopecia difusa o irregular sin signos inflamatorios ni cicatriciales. Suele mejorarse de forma espontánea después de la adolescencia, recomendándose actitud expectante. Las técnicas de estudio de SCAS incluyen: pilotracción, tricograma y microscopía electrónica de barrido. La CLSM es una técnica que permite el estudio tridimensional de muestras, detectando tanto fluorescencia endógena como exógena en diferentes longitudes de onda, además de la obtención de imágenes de reflexión. Sus aplicaciones en dermatología hasta hoy se limitan a la investigación, a diferencia de la microscopía confocal de reflectancia ampliamente utilizada en el diagnóstico de lesiones tumorales. **Discusión.** Presentamos un caso de SCAS de características típicas, en el que hemos podido efectuar estudio mediante CLSM. Es posible que la incorporación de la CLSM tenga una potencial aplicación en dermatología, permitiendo el estudio arquitectural y fisiológico de la piel y sus anejos. Hasta la fecha son muy pocas las referencias bibliográficas en nuestra especialidad. Creemos que nuestro paciente es el primero en el que se analiza la estructura del pelo con esta técnica novel.

#### P47. HIPERTRICOSIS INDUCIDA POR OMEPRAZOL EN DOS NIÑOS

M. Campos-Domínguez<sup>a</sup>, M. Elosua-González<sup>b</sup>, D. Bancalari<sup>c</sup>, L. Noguera-Morel<sup>c</sup>, A. Hernández-Martín<sup>c</sup>, J. Huerta-Aragón<sup>d</sup> y A. Torrelo<sup>c</sup>

*Dermatología. <sup>a</sup>Hospital General Universitario Gregorio Marañón. <sup>b</sup>Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Alcorcón. <sup>c</sup>Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. <sup>d</sup>Pediatría. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.*

**Introducción.** Los inhibidores de la bomba de protones (IBP) son ampliamente utilizados en la enfermedad péptica. Los efectos adversos de los IBP, que ocurren en el 5% de los pacientes, son normal-



mente leves e incluyen cefaleas, náuseas y diarrea. En el presente trabajo presentamos dos niños que desarrollaron hipertrichosis reversible en relación a tratamientos con omeprazol

**Caso clínico.** Caso 1: niño de 2 meses que comienza tratamiento con omeprazol (1 mg/kg/d) por reflujo gastroesofágico. Es derivado a Dermatología por exceso de vello corporal advertido al tercer mes de vida. La exploración muestra hipertrichosis generalizada con pelo grueso y densamente pigmentado en cara, tronco, miembros superiores e inferiores. El estudio endocrinológico descartó alteraciones de la edad ósea, de las hormonas sexuales, tiroideas o del crecimiento. Caso 2: niño de 8 años derivado por hipertrichosis generalizada de 6 semanas de evolución. Como antecedentes destacaban una mastocitosis tratada con cromoglicato sódico y cetirizina y un dolor abdominal recurrente tratado con omeprazol (20 mg/día). Tres meses antes de la visita, el paciente había presentado una invaginación intestinal por lo que se había aumentado la dosis de omeprazol a 40 mg/día. En la exploración física, el paciente mostraba un aumento de pelo oscuro en cara, tronco y extremidades. Los niveles de hormonas sexuales y tiroideas fueron normales. Se descartaron neoplasias productoras de hormonas mediante pruebas de imagen y marcadores tumorales que resultaron normales.

**Resultados.** En el primer caso, se retiró el omeprazol a los 4 meses por resolución del reflujo. A las pocas semanas, la hipertrichosis empezó a atenuarse y 6 meses más tarde había desaparecido completamente. En el segundo caso se suspendió el omeprazol manteniendo el resto de fármacos. La hipertrichosis se resolvió completamente dos meses después de la retirada del omeprazol.

**Discusión.** No se han encontrado en la literatura otros casos de hipertrichosis por omeprazol. En nuestros dos pacientes, la relación causal es probable por la ausencia de otras posibles causas de hipertrichosis, el comienzo poco después del inicio del tratamiento o incremento de dosis y la desaparición sin recurrencias tras la suspensión del fármaco. La patogenia de la hipertrichosis inducida por omeprazol es desconocida. El omeprazol aumenta la síntesis de COX-2 y PGE2. Las prostaglandinas participan en la regulación del folículo piloso: PGE2 y PGF2-alfa estimulan el crecimiento del cabello, mientras que PGD2 tiene un efecto inhibitorio. El equilibrio entre PGE2 y PGD2 parece importante para el control del crecimiento del cabello. El análogo de la PGF2 latanoprost aumenta la pigmentación, grosor, longitud y número de pestañas. Por otro lado, el minoxidil parece aumentar la producción de PGE2. El efecto de las prostaglandinas sobre la regulación del crecimiento del pelo podría deberse a sus efectos vasodilatadores y a una estimulación de la división y crecimiento celulares.

#### P48. HIPERTRICHOSIS GENERALIZADA CONGÉNITA CON FACIES TOSCA Y MUTACIÓN EN EL GEN ABCC9, ¿UN NUEVO CASO DE SÍNDROME CANTÚ?

J. Herrerías-Moreno<sup>a</sup>, C. Prat<sup>a</sup>, E. Gabau Vila<sup>b</sup>, M. Urgelles<sup>c</sup>, A. Álvarez Abella<sup>a</sup> y N. Curcó<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. Hospital Universitari MútuaTerrassa. Terrassa.

<sup>b</sup>Genética Clínica Pediátrica. Corporació Sanitària Parc Taulí. Hospital Universitari de Sabadell. Sabadell. <sup>c</sup>Pediatría. Hospital Universitari MútuaTerrassa. Terrassa. Barcelona. España.

**Introducción.** Ante la asociación de hipertrichosis generalizada congénita y una facies tosca uno de los diagnósticos a plantearse es el síndrome Cantú (SC), entidad relacionada con hipertrofia cardíaca y osteocondrodisplasia, debida a mutaciones en el gen ABCC9. Sin embargo, los casos publicados en la literatura son muy dispares, pues no existen criterios diagnósticos específicos.

**Caso clínico.** Varón de 2 años de padres no consanguíneos y antecedentes familiares de hipertrichosis generalizada en familiares maternos. Fruto de una gestación normal, parto eutócico con macrosomía y macrocefalia. Presenta hirsutismo generalizado congénito (frente, cara, espalda y miembros) y facies tosca (epicantus, pestañas

largas, filtrum largo, puente ensanchado, narinas antevertidas y labios gruesos), estando ausente la hiperplasia gingival y la macroglosia. Se realizaron seriada ósea, exploración cardíaca y ecocardiograma, así como estudio oftalmológico que fueron normales. El estudio genético reveló una mutación en el gen ABCC9 c.910CT, p.Arg304Ser en heterocigosis, hallazgo que presentaban también su madre y abuela materna (ambas con hirsutismo desde la infancia). **Resultados.** Ante la demostración de una mutación en el gen ABCC9, sospechamos que estemos ante un nuevo caso de SC, pese a no cumplir todos los criterios típicos.

**Discusión.** Hasta el momento, se han descrito 40 casos de SC. Sin unos criterios diagnósticos establecidos, se debe sospechar ante facies tosca, hipertrichosis congénita, hipertrofia cardíaca y osteocondrodisplasia. En la mayoría de casos se asocia a polihidramnios, macrosomía y macrocefalia e hiperextensibilidad articular. Menos frecuentemente presentan ductos arterioso persistente, infecciones respiratorias recurrentes, edema de tejidos blandos, hiperplasia gingival y retraso en el desarrollo. El diagnóstico definitivo es por confirmación genética de la mutación en el gen ABCC9 ó KCNJ8 en heterocigosis, aunque se han publicado casos sin dicha mutación. Por otro lado, en 2013 Czeschik et al. describieron dos casos de hipertrichosis congénita, polihidramnios, macrocefalia y macrosomía al nacimiento, pero sin hipertrofia cardíaca ni alteraciones óseas, portadores de la mutación en el gen ABCC9. Dichos autores concluyen, pues, que la hipertrofia cardíaca y las alteraciones óseas no son condición indispensable para el diagnóstico del SC. Asimismo, Harakalova et al. en 2012 publicaron un paciente con cara acromegaloide, hipertrichosis congénita y ductus arterioso persistente, sin mutación en el ABCC9 pero siendo portador de la microdelección del 17q24.2-q24.3, aberración descrita por Sun et al. y relacionada con el síndrome hipertrichosis con apariencia facial acromegaloide. Dicha entidad se caracteriza por hipertrichosis generalizada congénita, facies tosca e hiperplasia gingival de forma inconstante. Estudios moleculares posteriores han objetivado que los genes implicados en las aberraciones del cromosoma 17q24 y la mutación en el gen ABCC9 juegan un papel decisivo en la transcripción del mismo complejo de transportadores ATP-dependientes, lo que explicaría la similitud fenotípica entre ambas entidades, por lo que algunos autores proponen englobarlos dentro del mismo espectro. En resumen, presentamos un caso de hipertrichosis congénita con facies acromegaloide y que en el nacimiento presentó macrosomía y macrocefalia, siendo portador de una nueva mutación del gen ABCC9 por ahora no descrita en el SC.

#### P49. HAMARTOMAS RABDOMIOMATOSOS MÚLTIPLES, HIPERTRICHOSIS LUMBO-SACRA E HIPERPIGMENTACIÓN BLASCHKOIDE EN VARÓN DE 9 AÑOS: UN PACIENTE POR FILIAR

O. Corral-Magaña, A. Giacaman, J. Boix-Vilanova, M.R. Perelló, M.A. Ventayol, C. Saus y A. Martín-Santiago

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

**Introducción.** La combinación de hamartomas mesenquimales rabdomiomatosos múltiple, hipertrichosis y mosaicismos pigmentario no ha sido descrito en la literatura.

**Caso clínico.** Presentamos un paciente varón de 9 años natural de Colombia que consultaba por hipertrichosis lumbosacra y facial desde el nacimiento. No presentaba antecedentes de interés personales ni familiares. No asociaba retrasos del desarrollo ni psicomotor ni se encontraba en seguimiento por ningún especialista. A la exploración física destacaba la presencia de hipertrichosis lumbar extensa conformada por pelos gruesos y rizados. En ángulos externos de ambas cejas y a nivel glabellar se apreciaban máculas levemente hiperpigmentadas con crecimiento de vello, así como la presencia de pápulas duras en alas nasales y perioculares. En región posterior

de muslo izquierdo por la cara interna y alcanzando hueco poplíteo medial se observaron máculas hiperpigmentadas marrónceas agminadas de recorrido blaschkoide. Finalmente, en área preesternal la piel era áspera al tacto con presencia de telangiectasias y pequeñas pápulas perifoliculares.

**Resultados.** Se realizó toma de muestra de una de las pápulas nasales para filiación con diagnóstico histológico de hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso. El estudio oftalmológico, la serie esquelética, la ecografía abdominal y la resonancia magnética de cerebro y columna fueron normales.

**Discusión.** En 1986 Hendrick et al. describieron por primera vez el hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso habiéndose publicado posteriormente más de 60 casos en la literatura. A pesar de tratarse de una entidad que puede hallarse como una alteración aislada del desarrollo se han descrito casos asociados a otras entidades, tales como el síndrome (sd.) de Delleme-Oorthuys, el sd. de Goldenhair o el sd. de la banda amniótica, así como a hendidura nasopalatina, meningiomas nasofrontales, disrafismos espinales o anomalías oculares. Paralelamente, la hipertricosis generalizada puede observarse en el sd. de Cornelia de Lange, el sd. de Gorlin-Chaudhry-Moss, el sd. de Winchester, distintas formas de mucopolisacaridosis, el sd. De Berardinelli/Lawrence-Seip, sd. de Rubinstein-Taybi, Sd. Coffin-Siris o el sd. de Schinzel-Giedion. Sin embargo, en nuestro paciente no hemos hallado criterios de ninguna de estas entidades. Tampoco se ha evidenciado un disrafismo espinal asociado a la hipertricosis lumbar. Cabe destacar como limitación la falta de estudio genético por no contar con el consentimiento para dicho estudio. Aportamos nuestro caso como un reto diagnóstico que hemos sido incapaces de resolver con la esperanza de arrojar luz sobre él mediante la colaboración conjunta con ustedes.

#### P50. CAMBIOS EN EL PELO DE UNA NIÑA EN TRATAMIENTO CON TRAMETINIB

A. Giacaman<sup>a</sup>, A. Quintero<sup>b</sup>, J. Boix-Vilanova<sup>a</sup>, O. Corral-Magaña<sup>a</sup>, J. Escalas<sup>a</sup>, L.J. del Pozo<sup>a</sup>, J.A. Salinas Sanz<sup>c</sup> y A. Martín-Santiago<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Anatomía Patológica. <sup>c</sup>Hematología y Oncología Pediátrica. Hospital Universitari Son Espases. Palma de Mallorca. España.

**Introducción.** El uso de inhibidores de MEK, como Trametinib, se ha utilizado en ensayos clínicos en fase 1 y 2 para el tratamiento de neoplasias sólidas y hematológicas.

**Caso clínico.** Paciente con antecedente de neurofibromatosis tipo I diagnosticada a los 9 meses de edad, portadora de una mutación de novo en heterocigosis en c.7006G>T. En la RNM se detectó un neurofibroma plexiforme cervical con afectación de raíces nerviosas y ocupación del canal medular, compresión vascular y riesgo de afectación de la vía aérea. Además, se observó engrosamiento de ambos nervios ópticos compatible con gliomas. A los 14 meses de edad se inició tratamiento con Trametinib, como uso compasivo. Valorada en nuestras consultas a los 2 años de edad por pápulo-pústulas agrupadas en área dorsal derecha, algunas umbilicadas. Además, pápulas eritematosas en punta nasal y perioral, rágades en comisura bucal y pelo rubio, fino y de aspecto deslustrado.

**Resultados.** Los cortes de la biopsia mostraron foliculitis aguda neutrofílica sin evidencia de microorganismos. El examen del pelo con microscopio óptico y con luz polarizada mostró fracturas de tipo tricorrexis nodosa, sin otras alteraciones valorables.

**Discusión.** Las manifestaciones cutáneas son frecuentes en pacientes tratados con inhibidores de MEK. La cronología en su aparición es útil para predecirlas e instaurar un tratamiento oportuno evitando así reducir dosis o suspender innecesariamente los inhibidores de MEK. El registro de estas reacciones en adultos es escaso, y lo es aún más en niños, en donde los inhibidores de MEK no están actualmente aprobados y solo se indican como uso compasivo. Dentro de las manifestaciones cutáneas descritas con estas terapias se en-

cuentran la queilitis angular, xerosis, foliculitis y pelo más fino, como en nuestra paciente, además de erupciones acneiformes, dermatitis seborreica y paroniquia. Las características de los cambios en el cabello no se han clasificado hasta la fecha, por lo que tras realizar una búsqueda en la literatura publicada hasta la fecha este sería el primer caso que describe los hallazgos microscópicos de esta manifestación.

#### P52. MUCINOSIS FOLICULAR EN LA INFANCIA

R. Carrascosa de Lome<sup>a</sup>, B. Sánchez<sup>a</sup>, M. Valdivielso-Ramos<sup>a</sup>, M. Martín<sup>a</sup>, S. Alonso<sup>b</sup> y P. de la Cueva<sup>a</sup>

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

**Introducción.** La mucinosis folicular se define como el acúmulo de mucina dentro del epitelio folicular y de las glándulas sebáceas. Clínicamente se caracteriza por la presencia de una o varias placas eritematosas, descamativas, ligeramente infiltradas y de bordes bien definidos. Puede asociar alopecia de tipo no cicatricial, si afecta a áreas pilosas, y prominencia folicular. Las localizaciones más frecuentemente afectadas son la cabeza y el cuello. Se presenta un caso de mucinosis folicular en la infancia.

**Caso clínico.** Varón de 12 años de edad, sin antecedentes personales de interés, que consultaba por la aparición hacía 3 meses de una lesión asintomática en la mejilla derecha. En la exploración física presentaba una placa eritematosa, de morfología ovalada y bordes bien definidos, de 25x35mm, ligeramente infiltrada a la palpación y con descamación fina en superficie, localizada en la mejilla derecha. No se apreciaba clara alopecia ni prominencia folicular.

**Resultados.** Inicialmente ante la sospecha de una tiña facial se solicitó raspado con KOH y cultivo y se pautó tratamiento con terbinafina tópica y oral. Ante la negatividad de las pruebas solicitadas y la ausencia de mejoría clínica se realizó una biopsia cutánea. Esta mostró depósitos de mucina en el interior del epitelio folicular y un infiltrado inflamatorio perifolicular compuesto por linfocitos, histiocitos y eosinófilos. El inmunofenotipo de los linfocitos perifoliculares mostró positividad para CD3, CD4, CD5 y CD8 con pérdida de expresión de CD7 y CD2. Con todo ello se diagnosticó de mucinosis folicular. Se solicitó una analítica general que fue normal y el estudio del reordenamiento del TCR que está aún pendiente. Actualmente el paciente está en tratamiento con propionato de fluticasona en crema 2 veces al día con mejoría clínica.

**Discusión.** La mucinosis folicular es una enfermedad infrecuente en la infancia. A esta edad suele tener un curso benigno, con un pronóstico excelente, ya que, en la mayoría de los casos, al igual que en el nuestro, no se asocia a ningún proceso patológico concomitante. Aunque tiene tendencia a resolverse espontáneamente en varios meses-años, es fundamental el seguimiento a medio-largo plazo de estos pacientes para realizar un correcto despistaje de procesos linfoproliferativos, en especial el desarrollo de micosis fungoide.

#### P53. RETRONIQUIA EN DOS ADOLESCENTES: UNA FORMA POCO CONOCIDA DE PARONIQUIA

E. Vergara de Caso<sup>a</sup>, I. Poveda Montoya<sup>a</sup>, D. Romero Pérez<sup>a</sup>, L. Schneller-Pavelescu Apetrei<sup>a</sup>, P. Álvarez Chinchilla<sup>a</sup>, B. Encabo Durán<sup>a</sup> e I. Betloch Mas<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología médico-quirúrgica y Venereología. Hospital General Universitario de Alicante - Instituto de investigación sanitaria y biomédica de Alicante (ISABIAL). Alicante. España.

**Introducción.** La retroniquia es una forma de onicocriptosis en que la lámina ungueal se encarna en el pliegue ungueal proximal, produciendo una paroniquia crónica. Afecta característicamente al primer dedo del pie y el retraso en su diagnóstico lleva a innecesarios ciclos antibióticos, complicaciones infecciosas y malestar prolongado. Pre-

sentamos 2 casos de retroniquia en dos mujeres adolescentes, uno unilateral y el otro bilateral, ambos con diagnóstico tardío.

**Caso clínico.** Caso 1: niña de 14 años que consultó por dolor en el 1.º dedo de pie izquierdo de 2 meses de evolución tratada con antibióticos orales y tópicos sin éxito. No presentaba antecedente de traumatismo, práctica de deporte ni uso de calzado ajustado. A la exploración se objetivaron signos inflamatorios en el pliegue ungueal proximal. En el estudio ecográfico y en la radiografía se apreció inflamación de partes blandas y una imagen radiolúcida en la cortical de la primera falange, sugestiva de osteomielitis. La paciente fue hospitalizada y tratada con cefazolina intravenosa. El cultivo cutáneo fue positivo para *Pseudomonas aeruginosa*. Se inició ciprofloxacino intravenoso y al no mostrar mejoría, se realizó una avulsión ungueal, durante la cual se extirpó un fragmento ungueal no dependiente de la lámina, subyacente al pliegue ungueal proximal. Caso 2: niña de 16 años referida por dolor e inflamación del pliegue ungueal proximal del primer dedo de ambos pies de 6 meses de evolución, refractario a antibióticos. Como único factor de riesgo, era deportista. La radiografía descartó afectación ósea. El cultivo fue positivo para *Staphylococcus lugdunensis* y *Corynebacterium striatum*, se instauró tratamiento con ciprofloxacino y ante la falta de mejoría, se realizó avulsión de la lámina ungueal, extirpándose un fragmento ungueal subyacente a ambos pliegues ungueales proximales.

**Resultados.** En ambos casos se estableció el diagnóstico de retroniquia. A los dos días de la avulsión, las dos pacientes presentaron una resolución total de los síntomas. En el primer caso, debido a la osteomielitis, se completó tratamiento antibiótico. En el seguimiento, no experimentaron recaídas y se observó un crecimiento normal de la lámina ungueal.

**Discusión.** La retroniquia, es un trastorno poco frecuente, producido por microtraumatismos repetidos y el uso de calzado ajustado. En su patogenia se genera separación entre la lámina ungueal y la matriz, la uña comienza a crecer bajo la antigua, empujando esta última hacia arriba y atrás, lo que lleva a la encarnación de esta y a la inflamación en el pliegue ungueal proximal. Es más frecuente la afectación unilateral del primer dedo del pie, aunque puede ser bilateral. Esta condición es más frecuente en mujeres jóvenes. El diagnóstico se basa en la clínica de paroniquia crónica, con exudado en el pliegue proximal, interrupción del crecimiento ungueal, coloración amarillenta del pliegue ungueal y aumento de curvatura en el eje longitudinal. Hasta ahora no se ha descrito osteomielitis como en nuestro primer caso. Aunque en nuestro primer caso la ecografía no fue diagnóstica, esta prueba suele ser confirmatoria, demostrando la anomalía anatómica. El tratamiento de elección es quirúrgico, con la avulsión de la lámina ungueal y del fragmento ungueal proximal encarnado.

#### P54. SIGNO DE HUTCHINSON TRAS REALIZACIÓN DE BIOPSIA DE MATRIZ UNGUEAL

L. Campos Muñoz<sup>a</sup>, C. Carranza Romero<sup>a</sup>, C. Soto Beaugard<sup>b</sup>, N. Díez-Cabellero Pascual<sup>a</sup>, A. Conde Taboada<sup>a</sup> y E. López Bran<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Cirugía Pediátrica. Hospital Clínico San Carlos. Madrid. España.

**Introducción.** El signo de Hutchinson se presenta en lesiones pigmentadas ungueales y consiste en la extensión del pigmento de la lámina ungueal hasta el pliegue proximal y la piel periungueal. Aunque es un signo de alarma que debe hacer sospechar melanoma y que hace recomendable la realización de una biopsia, puede presentarse en lesiones benignas como nevus melanocíticos.

**Caso clínico.** Paciente mujer de origen chino de 18 meses de edad que consulta por presentar una lesión pigmentada marrón negruzca en la primera uña de la mano derecha, de aparición a los 3 meses de vida, que había ido aumentando progresivamente. Clínicamente presentaba una banda marrón oscura longitudinal en la uña. Con dermatoscopia de luz polarizada observamos bandas de pigmento marrón

regulares y homogéneas planteándose actitud conservadora y revisiones periódicas con dermatoscopia digital. A los 11 meses de la consulta inicial la banda había aumentado de tamaño y de intensidad, presentando además fractura de la lámina ungueal distal. Se decide realizar biopsia de la matriz ungueal con diagnóstico de nevus compuesto. La paciente no volvió a consultar hasta pasado un año; en ese momento apreciamos una pigmentación completa del pliegue ungueal y signo de Hutchinson positivo en la zona de la biopsia previa. **Resultados.** Se realiza extirpación completa del aparato ungueal con el resultado histológico de nevus juntural. Actualmente la paciente continúa en seguimiento, sin recurrencia de la melanoniquia.

**Discusión.** El signo de Hutchinson consiste en la extensión del pigmento de la lámina ungueal hasta el pliegue proximal y la piel periungueal. Aunque es un signo de alarma que debe hacer sospechar melanoma y que hace recomendable la realización de una biopsia, puede presentarse en lesiones benignas como nevus melanocíticos. La melanoniquia longitudinal en niños es muy raro que se asocie a malignidad. En una serie de 30 niños con melanoniquia longitudinal, solo 5 presentaron hiperplasia de melanocitos con atipia, y son muy escasos los casos descritos de melanoma ungueal en niños (13 casos). En cualquier caso, hay algunos datos que hacen recomendable la biopsia de una melanoniquia en un niño: pigmentación asociada a distrofia ungueal, signo de Hutchinson, características dermatoscópicas irregulares (bandas irregulares o pigmentación irregular), cambios bruscos en la pigmentación o la forma, o bandas muy anchas. Presentamos el caso de una paciente pediátrica que presentó una lesión ungueal pigmentada con signo de Hutchinson positivo tras la realización de una primera biopsia de matriz ungueal, con resultado histológico de nevus juntural.

#### P55. SÍNDROME DE COWDEN: LA IMPORTANCIA DE LA EXPLORACIÓN ORAL EN DERMATOLOGÍA PEDIÁTRICA

A. Arnandis Muñoz, M.A. González Enseñat, V. Fatsini Blanch, C. Prat Torres y A. Vicente Villa

Dermatología. Hospital Sant Joan de Déu. Universidad de Barcelona. Barcelona. España.

**Introducción.** El síndrome de Cowden (SC) es un síndrome de cáncer hereditario que se transmite de forma autosómica dominante. Se caracteriza por la aparición de múltiples hamartomas y neoplasias derivadas del ectodermo, mesodermo y endodermo pudiendo afectar a múltiples órganos y aumenta el riesgo de desarrollar neoplasias internas. Presentamos dos casos clínicos para destacar la importancia de la exploración oral en el diagnóstico de esta patología.

**Caso clínico.** Caso 1: niño de 10 años, con antecedentes personales de síndrome de ALPS y macrocefalia en estudio. Como antecedentes familiares, su madre estaba diagnosticada de mastopatía fibroquística. Fue remitido a la consulta para valoración de varias pápulas cutáneas, color piel normal en los dedos de las manos y plantas de los pies. El estudio histopatológico fue compatible con neuromas. Con la sospecha clínica de un posible SC, se solicitó el estudio de genética molecular que confirmó la mutación en el gen PTEN; siendo este negativo en sus progenitores. Ante los nuevos hallazgos, en la posterior visita se realizó la exploración de la cavidad oral observándose múltiples pápulas en encías superiores, inferiores y mucosa yugal izquierda. Caso 2: niño de 4 años, con antecedentes de macrocefalia e hidrocefalia de causa desconocida. Era portador de una derivación ventrículo-peritoneal y presentaba buen desarrollo psicomotor. Es remitido a nuestra consulta para valoración de unas pápulas queratóticas con centro deprimido, color piel en palmas y plantas que habían sido previamente orientadas y tratadas como una queratodermia punctata. Ante la sospecha de un SC, se realizó la exploración de la cavidad oral observándose nuevamente pápulas, formando un empedrado a nivel de las encías. Por lo cual se solicitó el estudio genético, identificándose una mu-

tación en el gen PTEN. En este segundo caso, los progenitores tampoco eran portadores de la mutación.

**Discusión.** El SC es causado por mutaciones germinales en el gen PTEN y ha sido incluido dentro del concepto "PTEN hamartoma-tumor síndrome" (PHTS). Los signos mucocutáneos están presentes en más del 90% de los pacientes a los 20 años y en el 98% a los 30 años. El diagnóstico es clínico, se basa en los criterios de 2015, revisados por National Comprehensive Cancer Network. Se incluyen como criterios diagnósticos mayores los triquilemomas múltiples, queratosis acrales (pits y/o pápulas hiperqueratósicas), neuromas mucocutáneos, papilomatosis oral, pigmentación macular del glándula. Presentamos dos casos controlados en nuestro hospital por macrocefalia de origen desconocido siendo los hallazgos dermatológicos los que conducen al diagnóstico del SC. Es importante llevar a cabo un diagnóstico precoz y un correcto seguimiento debido al alto riesgo que tienen de desarrollar tumores malignos. Queremos destacar que habitualmente la exploración oral no se incluye en la práctica diaria y en estos casos hubiese conducido de forma más precoz al diagnóstico.

### P56. NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1: PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

M. Pico Valimaña, M.A. Romero Cabrera, E. Baquero Sánchez, P. Martín Carrasco, A. González Cabrerizo, J.C. Armario Hita y D. del Ojo Cordero

*Dermatología. Hospital Universitario Puerto Real. Cádiz. España.*

**Introducción.** La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) o enfermedad de Von Recklinghausen es el síndrome neurocutáneo más frecuente. El locus genético se identificó en 1987 en el cromosoma 17 en el gen de la neurofibromina. Es de herencia autosómica dominante, pero la mitad de los casos son esporádicos o de novo, y carecen de antecedentes familiares de la enfermedad. Pertenece al grupo de las RASopatías. Puede afectar a prácticamente todos los órganos y sistemas, y provocar trastornos del aprendizaje y problemas oftalmológicos, neurológicos, ortopédicos, cardiovasculares y tumorales.

**Caso clínico.** Caso 1: niño de 5 años con antecedentes familiares en la rama paterna de NF1, con múltiples manchas café con leche, signo de Crowe y convulsiones febriles. Caso 2: niña de 4 años con glaucoma primario unilateral congénito del ojo izquierdo y posterior aparición de manchas café con leche a los 2 años de edad, y sin antecedentes familiares de NF1.

**Resultados.** Caso 1: se realiza estudio genético, y se detecta en heterocigosis la variante c.4717delinsAAA (p.Tyr1573Lysfs\*31) en el gen NF1 no descrita hasta la fecha en la literatura. Caso 2: se realiza estudio genético encontrando en heterocigosis la mutación c.3827G-A (p.Arg1276G1n) en el gen NF1.

**Discusión.** Aunque en la actualidad el diagnóstico de esta enfermedad sigue siendo fundamentalmente clínico, aportamos un caso en el que se detecta una nueva mutación genética no descrita hasta la fecha. El glaucoma primario congénito unilateral afecta al 1% de pacientes con NF1. Creemos que puede ser considerado un signo precoz asociado a NF1, y ayudar a un diagnóstico temprano de la enfermedad. Es fundamental el consejo a los familiares sobre este tipo de glaucoma para iniciar un tratamiento lo antes posible e intentar evitar la pérdida de visión del ojo afectado.

### P57. NEUROFIBROMATOSIS. REVISIÓN DE CASUÍSTICA

S. Santos Alarcón, F. Benavente Villegas, M. García Briz, L. Moneva Leniz, E. Sánchez Martínez, C. Sanchís Sánchez, A. Fuertes Prosper y A. Mateu Puchades

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

**Introducción.** La neurofibromatosis tipo 1 es el síndrome neurocutáneo más frecuente con aproximadamente 1 caso cada 3000 naci-

mientos. Se caracteriza por la presencia de manchas café con leche, efélides axilares e inguinales, nódulos de Lisch en el iris, neurofibromas cutáneos y, en ocasiones, gliomas de vía óptica y displasias óseas. Pese a su frecuencia, existen pocas series de pacientes descritas en la literatura, de seguimiento de la morbimortalidad asociada.

**Caso clínico.** Se realizó un estudio observacional retrospectivo en forma de serie de casos clínicos, valorando casos con diagnóstico clínico o genético de NF-1 pediátricos y casos con solo 1 criterio NIH. Se incluyeron pacientes que consultaron en nuestro servicio, desde el 1 de enero de 2008 hasta 28 de febrero de 2017. Se analizaron variables clínicas y variables diagnósticas, con el fin de valorar si es necesario solicitar exploración oftalmológica y/o RM aun si no se cumple criterio de manchas café con leche (MCCL) de NIH del todo, o en pacientes que cumplen otro criterio NIH, con el fin de valorar un diagnóstico precoz de la misma y valorar su comorbilidad asociada.

**Resultados.** Se obtuvo 77 pacientes pediátricos en seguimiento por manchas café con leche (1 a 5 manchas típicas), el seguimiento habitual de nuestro servicio es solicitar un fondo de ojo, si hay al menos 3 MCCL, y una RM si hay al menos 5 MCCL. No se observó adelanto diagnóstico hacia NF1 ni comorbilidades asociadas. Se obtuvo 22 pacientes pediátricos en seguimiento por 1 criterio NIH, 1 paciente con NF plexiforme congénito y 21 pacientes con el criterio de MCCL. En estos pacientes se había solicitado fondo de ojo y RM. No se observó adelanto diagnóstico hacia NF1 ni comorbilidades asociadas. Estos pacientes tuvieron un tiempo medio de seguimiento de 11 años. Además, se obtuvo 27 casos pediátricos de NF-1. La media de seguimiento fue de 14 años. Se observó una media edad de diagnóstico de NF-1 (si cumplían criterio MCCL y efélides de 3,3 años, inferior a la literatura, esto se explica porque en nuestra serie existía un adelanto precoz por detección precoz de efélides. Se observó una baja incidencia de nódulos de Lisch y de NF plexiformes con respecto a la literatura, explicable por no utilizar de rutina la tomografía óptica de coherencia ni la RM corporal. Con respecto a las comorbilidades de este grupo, la neurológica fue la más frecuente, siendo el grupo de trastornos del aprendizaje el más frecuente (25,9%). Se correlacionó el presentar trastorno de aprendizaje con la presencia de hipercaptaciones en secuencias T2 de RM, sin hallar significación estadística. No se observaron casos de patología oncológica, salvo una incidencia similar de gliomas de vía óptica.

**Discusión.** Existe actual controversia entre diferentes autores y diferentes especialistas, con respecto al manejo y seguimiento de los pacientes con diagnóstico de neurofibromatosis. Son necesarios estudios con mayor número de población, con el fin de evidenciar la posible morbimortalidad asociada con la neurofibromatosis.

### P58. EPIDERMÓLISIS BULLOSA DISTRÓFICA RECESIVA Y EMBARAZO: PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

R. Maseda Pedrero<sup>a</sup>, F. Boria Alegre<sup>b</sup>, D. Nieto Rodríguez<sup>a</sup>, J.M. Rueda Carnero<sup>a</sup>, A. I. Rodríguez Bandera<sup>a</sup>, M. Feito Rodríguez<sup>b</sup>, M. de la Calle Fernández Miranda<sup>a</sup> y R. de Lucas Laguna<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Ginecología. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.*

**Introducción.** La epidermólisis bullosa distrófica es una enfermedad hereditaria rara debida a mutaciones del gen COL7A1. Su variante recesiva (EBDR) se caracteriza por una marcada disminución o ausencia completa de colágeno tipo VII (C7), que da lugar a una marcada fragilidad de la piel y las mucosas, desencadenando la formación de ampollas de forma espontánea o en respuesta a mínimos traumatismos. Son muy pocos los casos descritos de esta enfermedad en embarazadas debido a la gran morbilidad que presentan estas mujeres. A continuación, exponemos dos casos de gestantes



con EBDR y su manejo en la Unidad de obstetricia de alto riesgo de nuestro hospital.

**Caso clínico.** Caso 1: mujer de 40 años con EBDR severa generalizada. Su pareja estaba afectada de retinosis pigmentaria. En el estudio molecular del gen COL7A1, realizado mediante secuenciación directa, se demostraron dos mutaciones en heterocigosis, en los exones 34 y 80 del gen COL7A1. La gestación fue conseguida mediante fecundación in vitro (FIV) con ovocitos y semen propios, por incapacidad de mantener relaciones sexuales debido a una estenosis vaginal. En la amniocentesis en la semana 15 se descartó EBDR fetal. En las ecografías de control, se diagnosticó un feto pequeño para la edad gestacional desde la semana 32, sin repercusión hemodinámica. Se realizó una cesárea por estenosis vaginal en semana 37+4, naciendo una mujer de 2200 gramos (p8), no afectada de EBDR. El postoperatorio transcurrió sin incidencias, consiguiendo la reepitelización completa de la herida quirúrgica a las pocas semanas. Caso 2: mujer de 25 años con EBDR. En el estudio genético, se identificaron dos mutaciones en heterocigosis: la mutación materna, denominada p.R2008C, identificada en el exón 73 del gen COL7A1, y la mutación paterna, denominada p.R1730X, identificada en el exón 58 del gen COL7A1. Como antecedentes, había tenido una gestación previa controlada en otro hospital con amenaza de parto prematuro en la semana 30, y cesárea en la semana 34 de gestación. La gestación actual había sido espontánea. Se realizó una cesárea por estenosis vaginal en la semana 36+2, naciendo una mujer sana de 2980 gramos. El postoperatorio transcurrió sin incidencias, siendo posible realizar lactancia materna desde el primer día.

**Resultados.** En el caso de nuestras pacientes, en ambas se demostró mutaciones en el gen COL7A1, gracias a lo cual, fue posible realizar el diagnóstico prenatal mediante amniocentesis en una de ellas. Así pues, el asesoramiento o consejo genético en estas pacientes es fundamental. Para ello, hemos de tener en cuenta que al ser una enfermedad recesiva únicamente será necesario el diagnóstico prenatal o preimplantacional en el caso de que haya sospecha de estado de portador en la pareja.

**Discusión.** A pesar de la escasa literatura existente sobre el tema, todo parece indicar que, a pesar de relacionarse con un mayor número de complicaciones maternas, la EBDR no es una contraindicación para la gestación. En nuestra experiencia, con un control estricto del embarazo, ambas gestaciones fueron llevadas a término sin complicaciones mayores para la madre o el feto. A pesar de haberse descrito partos vaginales en gestantes con EBDR sin incidencias, la elección de la vía del parto debe ser individualizada según las condiciones de cada paciente. En el caso de nuestras gestantes, debido a la estenosis vaginal que ambas padecían, se optó por cesárea programada. Sin embargo, en casos de pacientes sin afectación vaginal, y en ausencia de otras comorbilidades que contraindiquen el parto vaginal, este podría ser una opción a valorar a la hora de finalizar la gestación.

### P59. PUSTULOSIS EXANTEMÁTICA, FOLICULITIS POR SAMR Y ERITEMA MULTIFORME

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

*Dermatología. Hospital Marina Baixa. La Vilajoiosa. Alicante. España.*

**Introducción.** La pustulosis exantemática aguda generalizada (PEAG) es una reacción adversa a medicamentos, pero también se ha descrito asociada a cuadros infecciosos, virales y bacterianos. Presentamos el caso de una niña de 3 años con una infección por *Mycoplasma pneumoniae*, que debutó con un cuadro de PEAG y de forma concatenada desarrolló un eritema multiforme.

**Caso clínico.** Nos consultan desde pediatría por una niña de 3 años de edad, ingresada por fiebre y exantema de 3 días de evo-

lución. Como antecedente refiere ingesta de Augmentine® en los 4 días previos al ingreso por sospecha de faringoamigdalitis. Al explorarla se aprecia un cuadro de exantema pustuloso de predominio facial, tronco y pliegues, acompañado de fiebre y mal estado general. Ante la sospecha clínica de PEAG vs. psoriasis pustulosa, se suspende el fármaco y se comienza tratamiento con corticoides más antibióticos tópicos y se solicitan serologías para virus exantemáticos y mycoplasma, lográndose a los 3 días una mejoría del cuadro cutáneo, pero no de su estado general. Al 4.º día aparecen nuevas pústulas ahora de mayor tamaño, afectando solo a mmss y mmii y claro predominio folicular. Se toma muestra cultivo y se realiza bx punch de una de las lesiones. En el cultivo crece un estafilococo aureus meticilin resistente y la biopsia la informan de foliculitis aguda. Se aísla a la paciente y se comienza tratamiento con daptomicina más cefuroxima y 24 horas más tarde se añade claritromicina. Al 3.º día de tratamiento antibiótico, el cuadro cambia por completo apareciendo lesiones generalizadas de eritema multiforme sin afectación de mucosas, se suspende daptomicina y cefuroxima y se comienza tratamiento con corticoides orales, manteniéndose el macrólida ya que recibimos resultado de serología positiva para *Mycoplasma pneumoniae*, siendo las restantes negativas. El cuadro se resolvió en los siguientes 5 días con una descamación generalizada.

**Resultados.** Los cuadros cutáneos que con más frecuencia se asocian a infección por *Mycoplasma pneumoniae* son el exantema maculopapular, el eritema nodoso, la urticaria, el eritema multiforme y el síndrome de Stevens-Johnson, considerando a esta bacteria como la “gran simuladora” tanto en patología cutánea como respiratoria. En el caso de la PEAG, la asociación a *Mycoplasma pneumoniae* solo la hemos encontrado en 2 publicaciones.

**Discusión.** Aunque no podemos demostrar de forma categórica que panto la PEAG como el eritema multiforme fueran manifestaciones de la infección por *Mycoplasma*, tampoco nos parece descabellada dicha interpretación.

### P60. TINEA CORPORIS POR UN TRICHOPHYTUM VIOLACEUM: UN PATÓGENO EMERGENTE

S. Fernández Alonso, A. Arana Raja, L. Bagazgoitia Sáez de Vicuña y B. Pérez García

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

**Introducción.** Las dermatofitosis constituyen en la actualidad una patología dermatológica frecuente causada por distintos tipos de hongos. La distribución geográfica de estos dermatofitoses variable en función de varios factores, tales como el tipo de vida, condiciones socioeconómicas, sanitarias, climáticas, etc., existiendo especies de amplia distribución mundial y otras restringidas a zonas definidas. Los viajes a zonas endémicas, la inmigración y la adopción internacional han contribuido a la aparición o el resurgimiento de especies de hongos antropofílicos en nuestra área geográfica, concretamente *Trichophyton violaceum*, endémico en grupos étnicos que viven en países mediterráneos, norte de África, Turquía, Grecia, antigua Yugoslavia y Centroamérica.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un paciente de 13 años de edad que acude al Servicio de Urgencias de nuestro hospital por presentar en la región cervical posterior una lesión ligeramente pruriginosa de 10 días de evolución. El paciente residía en España desde hacía años, es de origen marroquí. Había viajado a su país hacía unos meses, y recibía visitas de familiares con relativa frecuencia. A la exploración física destaca una placa de morfología anular, de coloración eritematoviolácea, con descamación en la superficie, de predominio periférico.

**Resultados.** Ante la sospecha de una dermatofitosis se recogieron escamas de la superficie de la lesión y se pautó tratamiento empí-

rico con la asociación de betametasona y cotrimazol. A las 3 semanas fue revisado en las consultas externas del hospital, apreciándose mejoría parcial de la lesión. En el cultivo en medio de Sabouraud-cloranfenicol-actidiona, se aisló un hongo que se identificó según sus características macro- y microscópicas como *T. violaceum*. Se pautó tratamiento con terbinafina oral, a dosis de 250 mg/día durante 4 semanas, con resolución completa.

**Discusión.** El interés de este caso radica en la poca frecuencia de *T. violaceum* en España; se trata de una especie antropofílica, rara en Europa Occidental, América del Norte y Escandinavia. Se han descrito dermatofitosis causadas por el *T. violaceum*, pero en la mayoría de casos aparece como agente etiológico de tinea capitis o tinea corporis en áreas endémicas del norte de África, América del Sur y Europa del Este. En España, como en otros países del área mediterránea, su prevalencia fue importante en el pasado. El fenómeno de la movilidad humana, que incluye la inmigración, la adopción y los viajes internacionales, supone una nueva realidad en el contexto sanitario, lo que obliga a profundizar en un mayor conocimiento de patologías importadas y nuevos agentes etiológicos infecciosos. Este es el caso de *T. violaceum*, un patógeno emergente en nuestra área geográfica.

### P61. NÓDULO DE ORF ASOCIADO A ERUPCIÓN TIPO ERITEMA MULTIFORME

L. Noguera-Morel<sup>a</sup>, A. López-Cedeño<sup>a</sup>, N. Knöpfel<sup>a</sup>, I. Colmenero<sup>b</sup>, E. Pérez-Pastrana<sup>c</sup>, A. Hernández-Martín<sup>a</sup> y A. Torrelo<sup>a</sup>

<sup>a</sup> *Dermatología*. <sup>b</sup> *Anatomía Patológica*. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. <sup>c</sup> *Microscopía Electrónica*. Centro Nacional de Microbiología. Instituto de Salud Carlos III. Madrid. España.

**Introducción.** El nódulo de Orf es una enfermedad cutánea zoonótica generada por parapoxvirus (1).

**Caso clínico.** Niño de 6 años, sin antecedentes personales de interés que acude a consulta por una lesión nodular costrosa en cara lateral del 2.º dedo de la mano izquierda de 2 semanas de evolución, se encontraba en tratamiento con amoxicilina-clavulánico oral por indicación de su médico de atención primaria. Además de la lesión 4 días antes de su consulta en nuestro servicio presentó una erupción constituida por placas eritemato-edematosas dianiformes en el dorso de las manos y extremidades inferiores compatible con eritema multiforme. Reinterrogado refería contacto con animales de granja (cabras y ovejas).

**Resultados.** Se realizó un afeitado del nódulo del dedo que demostró la presencia de una epidermis con acantosis y extensa necrosis con ocasionales células mostrando balonización y cuerpos de inclusión intracitoplasmáticos. Con microscopía electrónica se observó la presencia de partículas de la familia Parapoxviridae (Orf). El diagnóstico final fue de infección por poxvirus compatible con Orf asociado a erupción tipo eritema multiforme. No se instauró ningún tratamiento y las lesiones se resolvieron espontáneamente en 3 semanas.

**Discusión.** El nódulo de Orf es una zoonosis causada por parapoxvirus, un virus de ADN bicatenario que prevalece entre las comunidades ganaderas. Los huéspedes principales son las ovejas y cabras, pero los humanos pueden infectarse a través de la piel erosionada o con heridas por contacto con la boca de un animal infectado o fomites contaminados. La enfermedad en los humanos tiende a ser benigna y autolimitada. Comúnmente se manifiesta como una pequeña úlcera o nódulo en la mano o el dedo. El eritema multiforme está descrito como una complicación común de esta infección desde 1975. El nódulo habitualmente cura espontáneamente dentro de 6 a 8 semanas, pero deja tejido cicatricial. En los casos no complicados, es suficiente con realizar curas y utilizar medicamentos antiinflamatorios no esteroideos para minimizar el dolor y la inflamación.

### P62. MÁCULAS VIOLÁCEAS EN TRONCO Y LESIONES EN PESTAÑAS COMO INDICADOR DE INFESTACIÓN POR LADILLAS

C. Gómez Fernández<sup>a</sup>, C. Durán Vián<sup>a</sup>, R. Casado Casuso<sup>b</sup>, M. Drake Monfort<sup>a</sup> y M. González López<sup>a</sup>

<sup>a</sup> *Dermatología*. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

<sup>b</sup> *Pediatría*. Servicio Cantabro de Salud. Santander. España.

**Introducción.** Tanto la parasitación de las pestañas por *Pthirus pubis* como las lesiones cutáneas que produce el parásito no se encuentran de manera frecuente en la práctica clínica habitual. Presentamos un caso en el que confluyeron ambos hallazgos.

**Caso clínico.** Paciente de 4 años de edad con antecedente personal de bronquiolitis y dermatitis atópica leve por los que no recibía tratamiento habitual. Acudió derivado para valoración de máculas en tronco de 1,5 meses de evolución con leve sensación de prurito asociado. El paciente se mostraba colaborador y sin mostrar reticencias a la exploración física. En la exploración física se apreciaban manchas y máculas de tonalidades violácea y parduzca distribuidas de manera aleatoria por el tronco. Además, a nivel dorsal destacaban unas estructuras de coloración negruzca que a mayor detalle eran compatibles con parásitos que también se encontraron en el abdomen y, en gran número, en el cuero cabelludo. Se evidenciaron igualmente unas estructuras tubulares blanquecinas adheridas a las pestañas. Debido a estos hallazgos, se tomó muestra para estudio microbiológico de una de las formas adultas adheridas al vello corporal que resultó compatible con *Pthirus pubis*. Se inició tratamiento con loción de Permetrina al 1% y Butóxido de piperonilo en el tronco y vaselina en las lesiones de las pestañas con resolución clínica. Se reinterrugó a la familia y se constató que un primo de 6 años del paciente presentó en los meses previos lesiones similares en el tronco y en las pestañas pero que no llegaron a ser filiadas. El caso se puso en conocimiento de los servicios sociales locales que actualmente mantienen en seguimiento al paciente y a su familia.

**Resultados.** *Pthirus pubis* (*P. Pubis*), también conocido como ladilla, tiene predilección por afectar zonas de vello grueso siendo el género de piojos que más frecuentemente se relaciona con la afectación de las pestañas. Esta localización es más frecuente en la población infantil que en adultos por no existir vello grueso a edades tempranas. Una lesión característica de la infestación por *P. pubis* son las máculas cerúleas que son lesiones azuladas que típicamente se localizan en la zona genital pero pueden aparecer en tórax y abdomen si estas zonas han sido invadidas por el parásito. Se producen por un pigmento que produce el microorganismo al picar y se deriva de la hemoglobina de la sangre del ser humano.

**Discusión.** Ante el diagnóstico de phthiriasis pubis en población infantil se debe descartar la existencia de abuso sexual, aunque puede existir un contagio directo no sexual con familiares o cuidadores infestados. En nuestro caso la afectación de las pestañas fue un elemento clave para la sospecha de infestación por *P. pubis*. En la literatura se describen las máculas cerúleas como características de la afectación por este parásito, pero, en la revisión bibliográfica realizada, no hemos identificado casuística infantil con máculas tan extensas como el caso que presentamos. Por ello, consideramos relevante que el pediatra y dermatólogo pediátrico conozca esta entidad para un diagnóstico temprano y certero.

### P63. NO ES ARTROPATÍA TODO LO QUE PARECE

M. Churruga Grijelmo, S. Tabbara Carrascosa, H. Cembrero Saralegui, M. Martínez García, E. Fernández Cogolludo, A. Aguilar Martínez, A. Imbernón Moya, M. Martínez Pérez, E. Vargas Laguna y M.A. Gallego Valdés

*Dermatología*. Hospital Universitario Severo Ochoa. Madrid. España.

**Introducción.** La onicomiosis es la onicopatía más frecuente. La prevalencia de onicomiosis en niños está entre el 0,2% al 2,6%, con

una ratio de 1:30 respecto a la de los adultos. A pesar de ser una enfermedad benigna, la poca especificidad de sus signos dificulta en ocasiones su diagnóstico.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña de 13 años con antecedentes personales de coxartritis derecha y artritis de metacarpofalángicas a los 9 meses de edad que consultó por unas lesiones ungueales de más de 1 año de evolución. A la exploración se observaba onicólisis de la lámina ungueal de 1º, 3º y 4º dedos de la mano derecha.

**Resultados.** Una analítica sanguínea no mostraba alteraciones en la bioquímica, inmunoglobulinas, EEF, C3, C4 y coagulación. Sin embargo, se objetivaron unos ANA positivos a título 1/640 con patrón homogéneo moteado y unos anti-DNA negativos. Ante la sospecha de artropatía ungueal de origen psoriásico se solicitó un HLA-B27 que fue negativo. Además, se realizó una radiografía de ambas manos en la que no se observaron signos de artritis y un raspado ungueal para cultivo de hongos aislándose *Trichophyton rubrum* y *Cándida parapsilosis*, lo que finalmente determinó el diagnóstico de onicomycosis. Se pautó itraconazol 400 mg semanales durante 4 semanas, con resolución completa de las lesiones.

**Discusión.** La onicomycosis es una infección de la uña causada por hongos dermatofitos, no dermatofitos o levaduras y representa aproximadamente un 50% de las causas de onicopatía. Este es un caso relevante debido a la edad del paciente, la localización y el tiempo de evolución de las lesiones. Clásicamente se ha considerado que tiene una escasa prevalencia en la población pediátrica, probablemente debido a estos factores: crecimiento más rápido de las uñas, menor superficie ungueal susceptible de ser infectada, menos traumatismos acumulados, y menor exposición ambiental a vestuarios y duchas públicas que albergan altas densidades de hifas y esporas infecciosas. Sin embargo, en la última década se ha detectado un aumento en su incidencia postulando que este se debe a: mayor uso de calzado estrecho, aumento del número de pacientes inmunodeprimidos y mayor empleo de taquillas comunitarias. Las uñas de los pies son las que más se afectan y el agente más frecuentemente aislado es el *Trichophyton rubrum*. En niños la infección fúngica suele persistir menos de un año y no se asocia a comorbilidades. El patrón más repetido es la afectación subungueal distal y lateral. Entre los diagnósticos diferenciales se encuentran: artropatía psoriásica, dermatitis atópica, alopecia areata o líquen plano. El tratamiento tópico (laca ungueal con amorolfina 5%, ciclopirox olamina 8% o clobetasol 8%, etc.) consigue una buena respuesta cuando la infección es muy superficial o inicial. En cuadros más evolucionados, resistentes o con múltiples recaídas puede optarse por tratamiento sistémico (itraconazol, terbinafina o fluconazol), siendo la combinación de tratamientos tópicos y orales más eficaz que la monoterapia. Como norma general, la población pediátrica debe tratarse con la misma terapia que los adultos, con ajuste de dosis en función del peso y de la edad.

#### P64. PILOMATRIXOMAS MÚLTIPLES EN PACIENTE CON TETRASOMÍA 9 EN MOSAICO

D. Martínez Sánchez<sup>a</sup>, E. Rojas Mora<sup>a</sup>, P.P. García Montero<sup>a</sup>, A. Hernández Núñez<sup>a</sup>, C. Martínez Morán<sup>a</sup>, A. Moreno Torres<sup>b</sup> y J.M. Borbujo Martínez<sup>a</sup>

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

**Introducción.** Los pilomatricomas múltiples son característicos de la enfermedad de Steinert pero pueden asociarse a otras patologías, incluidas la tetrasomía y la trisomía en mosaico del cromosoma 9. Presentamos un caso asociado a esta tetrasomía.

**Caso clínico.** Niña de 11 años con diagnóstico de tetrasomía 9 en mosaico que desarrolla de forma progresiva tres lesiones subcutáneas clínicas y ecográficamente compatibles con pilomatricomas. Por inflamación y dolor asociados se procede a la extirpación de las lesiones.

**Resultados.** El resultado histológico de las lesiones confirma el diagnóstico de pilomatricomas.

**Discusión.** La tetrasomía 9 en mosaico se caracteriza por dismorfismos faciales y retraso madurativo de expresividad muy variable, con casos descritos con fenotipo normal. En la serie de 12 casos de El Khattaby, 3 de los 9 valorables presentaban pilomatricomas múltiples, llamando la atención que en los 54 casos previos revisados de la literatura no hubiera ninguno descrito con esta asociación. La presencia de pilomatricomas múltiples puede ser la base del diagnóstico en las formas más leves o con fenotipo normal de esta tetrasomía.

#### P65. HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS CONGÉNITA EROSIVA, UNA FORMA DE PRESENTACIÓN EXCEPCIONAL: A PROPÓSITO DE 3 CASOS

F. Benavente Villegas<sup>a</sup>, A. Calle Andriño<sup>a</sup>, M. González Enseñat<sup>a</sup>, C. Jou Muñoz<sup>b</sup>, M. Suñol Capella<sup>b</sup>, V. Celis Passini<sup>c</sup>, V. Santa María López<sup>c</sup> y M. Vicente Villa<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Dermatología. <sup>b</sup> Anatomía Patológica. <sup>c</sup> Oncología Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu. Universitat de Barcelona. Barcelona. España.

**Introducción.** Las erupciones vesículo-pustulosas en el periodo neonatal pueden suponer un reto diagnóstico para neonatólogos y dermatólogos. Las pruebas complementarias incluyen estudios microbiológicos rápidos para descartar el origen infeccioso y, raramente, se precisan biopsias cutáneas para su diagnóstico etiológico. Presentamos 3 casos de histiocitosis de células de Langerhans (HCL) congénita erosiva.

**Caso clínico.** Presentamos tres neonatos, dos niños y una niña, con una erupción generalizada al nacimiento de lesiones predominantemente erosivo-costrosas, existiendo en un caso compromiso palmo-plantar. Todos se encontraban afebriles y con buen estado general. El estudio microbiológico inmediato (Gram, tinción Tzanck, KOH, PCR herpes simple y varicela zóster) y los cultivos posteriores descartaron infecciones bacterianas, fúngicas y herpéticas. Para filiar el diagnóstico se decidió biopsiar las lesiones, apreciándose un infiltrado dérmico de células de hábito histiocitoide y núcleo arriñonado, positivas para S100 y CD1A. Los neonatos fueron diagnosticados de HCL. La evolución fue hacia la resolución espontánea en un periodo medio de una semana, dejando quistes de milium residuales en todos los casos. La exploración física completa y el estudio de extensión (analítica, ecografía abdominal, Rx tórax, serie ósea) no evidenciaron afectación extracutánea al diagnóstico ni durante el seguimiento. Este periodo oscila entre los dos meses (caso de reciente diagnóstico) hasta los 12 años. Los estudios de genética molecular de BRAF están pendientes.

**Resultados.** Ante una erupción vesículo-pustulosa en el periodo neonatal, el diagnóstico diferencial ha de establecerse con entidades benignas y transitorias (eritema tóxico neonatal, melanosia pustulosa transitoria neonatal, acropustulosis infantil), infecciones (grupo herpes virus, candidiasis, bacterianas, sífilis), enfermedades ampollasas (autoinmunes, hereditarias y genodermatosis) e histiocitosis. La presencia predominante de erosiones y costrosas es excepcional en los cuadros transitorios benignos neonatales y ha de tenerse en cuenta como signo de alarma. Lo primero a descartar es la etiología infecciosa, siendo necesaria la biopsia cutánea en algunas ocasiones para filiar el diagnóstico. La HCL congénita es poco frecuente. Se caracteriza por pápulas o nódulos eritemato-marroñáceos de resolución espontánea en los primeros meses de vida. Se recomienda seguimiento durante años por la posibilidad de recaídas y riesgo de compromiso sistémico, especialmente en los dos primeros años de vida. La HCL congénita erosiva es una forma de presentación clínica excepcional, habiendo solo cinco casos descritos, la cual se manifiesta con ampollas y/o erosiones diseminadas. La sospecha diagnóstica es primordial, ya que al ser autoinvoluntiva, el diagnóstico puede retrasarse o no establecerse si no se realiza la biopsia en el momento adecuado. Posteriormente se debe descartar afectación extracutánea, ya que los casos de HCL diseminados presentan mal pronóstico.



**Discusión.** Presentamos tres nuevos casos de HCL congénita de variante erosiva. Subrayamos la importancia de conocer esta forma inusual de presentación, escasamente descrita en la literatura. Deberíamos practicar biopsia en aquellas erupciones neonatales de diagnóstico incierto.

### P66. MIOFIBROMA INFANTIL SOLITARIO EN UN RECIÉN NACIDO

P. Cerro Muñoz<sup>a</sup>, R. García Felipe<sup>a</sup>, N. Torrecilla Idoipe<sup>b</sup>, M. Zubiri Ara<sup>a</sup>, N. Porta Aznárez<sup>a</sup>, A. Morales Callaghan<sup>a</sup> e Y. Gilaberte Calzada<sup>a</sup>

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

**Introducción.** El miofibroma (MF) infantil es un tumor poco frecuente, que se presenta de forma congénita o en la infancia temprana, como nódulos dérmicos o subcutáneos, cuya coloración varía desde color piel a violáceo. La localización más común es la cabeza y el cuello, seguidos del tronco y las extremidades. La forma de presentación solitaria es la más frecuente 90%, pero puede presentarse como miofibromatosis con lesiones multicéntricas y con o sin afectación visceral. Las características histológicas son la coexistencia de un área con células mioides fusiformes con citoplasma eosinofílico y un área con células fusiformes pequeñas dispuestas típicamente alrededor de un patrón vascular, inmunohistoquímicamente, el huso y las células redondeadas son positivas para vimentina y actina, con tinción negativa para desmina. A continuación, presentamos un caso de MF solitario limitado a la piel.

**Caso clínico.** Niño recién nacido, con tumoración congénita en muslo derecho, de 20 mm de diámetro, de consistencia dura, superficie eritematosa, lisa y brillante. Se realizó biopsia incisional cuyo estudio histológico fue compatible con MF. Se realizaron radiografías y ecografías que descartaron afectación multicéntrica y visceral.

**Resultados.** Nos planteamos el diagnóstico diferencial con hemangioma, rhabdomyosarcoma y hemangiopericitoma, el tumor tenía consistencia dura y crecimiento infiltrante que hicieron sospechar malignidad por lo cual se realizó estudio histológico que evidenció tumoración dérmica mesenquimal de características benignas, constituida por células de morfología e inmunofenotipo miofibroblástico, compatible con miofibroma.

**Discusión.** El MF infantil es un tumor cutáneo poco frecuente, cuyo diagnóstico basado solo en las características clínicas es difícil, por lo cual es muy importante la biopsia. Las opciones de tratamiento del MF solitario incluyen la resección quirúrgica y el manejo conservador, hay descritos muchos casos de resolución espontánea, en nuestro caso se decidió seguimiento por oncología pediátrica, aplazando la intervención hasta los dos años en caso de que no se haya reabsorbido antes para disminuir las secuelas estéticas de la cirugía. En general, los miofibromas tienen un pronóstico excelente, las recidivas son muy raras incluso con márgenes quirúrgicos comprometidos. Es importante buscar afectación sistémica lo que implica un peor pronóstico y un manejo diferente justificando el uso de quimioterapia sistémica en pacientes que presenten enfermedad progresiva, con afectación visceral no susceptible de resección quirúrgica porque presentan alto riesgo de mortalidad. En nuestro caso el MF infantil solitario estaba limitado a la piel, sin embargo, no se puede descartar que en un futuro presente nuevas lesiones ya que el comportamiento biológico es impredecible.

### P67. PACIENTE DE 14 AÑOS CON LINFOMA DE CÉLULAS B DE LA ZONA MARGINAL PRIMARIO CUTÁNEO TRATADO CON DOXICICLINA

L. Schneller-Pavelescu Apetrei<sup>a</sup>, E. Vergara de Caso<sup>a</sup>, M. Blanes Martínez<sup>a</sup>, M. Niveiro de Jaime<sup>b</sup> y C. Esquembre Menor<sup>c</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Anatomía Patológica. <sup>c</sup>Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante - ISABIAL. Alicante. España.

**Introducción.** El linfoma de células B de la zona marginal primario cutáneo es una entidad poco frecuente en la edad pediátrica, con pocos casos documentados en la bibliografía.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña de 14 años de edad que nos fue remitida por lesiones cutáneas nodulares múltiples localizadas en los miembros superiores y en el tronco, las cuales se habían iniciado unos meses antes. Inicialmente había consultado en otro centro donde se había realizado una biopsia con diagnóstico de linfoma B de la zona marginal. El estudio de extensión descartó afectación extracutánea.

**Resultados.** Dado el carácter indolente de este tipo de linfoma y a pesar del resultado negativo de la serología de *Borrelia*, se decidió iniciar tratamiento con doxiciclina. Tras dos semanas se observó la resolución completa de las lesiones.

**Discusión.** El linfoma de células B de la zona marginal primario cutáneo generalmente es un proceso indolente con tasas de supervivencia superiores al 98% a los 5 años. Se ha descrito su asociación con procesos infecciosos, principalmente con *Borrelia burgdorferi*. En estos casos resulta evidente considerar como primera línea el tratamiento con doxiciclina, habiéndose documentado ampliamente la respuesta al mismo. Existen, sin embargo, diversas publicaciones de casos de linfomas en anejos oculares que a pesar de presentar serologías negativas han respondido también a dicho tratamiento, si bien con tasas algo inferiores respecto a los pacientes con serologías positivas (38-50% vs. 64-66% respectivamente). El mecanismo de acción en estos casos se desconoce, sin poder descartar la acción antiinflamatoria de este fármaco. Tampoco podemos ignorar la posible implicación de otros microorganismos todavía desconocidos en la etiopatogenia de este tipo de linfoma, ni la involución espontánea que se observa en ocasiones en este tipo de procesos. Llama sin embargo la atención la coincidencia en el tiempo del inicio del tratamiento con la resolución de las lesiones tras varios meses de persistencia.

### P68. LESIÓN NODULAR SUBCUTÁNEA DE VARIOS AÑOS DE EVOLUCIÓN

J. Sabater Abad<sup>a</sup>, S. Lucas Truyols<sup>a</sup>, A. Arnandis Muñoz<sup>a</sup>, M. Matellanes Palacios<sup>a</sup>, P. Alemany Monreal<sup>b</sup>, A. Diago Irache<sup>c</sup>, B. Llombart Cussac<sup>c</sup> y R. Carmena Ramón<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital Arnau de Vilanova de Valencia. <sup>c</sup>Dermatología. Instituto Valenciano de Oncología. Valencia. España.

**Introducción.** El dermatofibrosarcoma protuberans (DFSP) es un tumor fibrohistiocitario de grado intermedio de malignidad poco común cuyo pico de incidencia está entre la cuarta y la sexta década de la vida. Esta neoplasia es infrecuente en la edad pediátrica, con una incidencia aproximada de 1/1000000. En niños, la clínica es heterogénea y es importante sospechar esta entidad para realizar un diagnóstico precoz y reducir la morbilidad asociada al tratamiento de la misma. Describimos el caso de un DFSP que se presentó clínicamente como una lesión nodular subcutánea suprapúbica en una paciente de 13 años.

**Caso clínico.** Una mujer de 13 años de edad fue remitida a nuestro servicio por la aparición de un nódulo subcutáneo en la región suprapúbica de varios años de evolución. La exploración física reveló la existencia de una lesión nodular, móvil y dolorosa con una mácula eritematosa en la parte inferior derecha de la misma y con ausencia de vello en la región afectada.

**Resultados.** Ecográficamente se trataba de una tumoración hiperecogénica, de aspecto fibroso y sin actividad doppler que expandía la dermis y afectaba al tejido celular subcutáneo. Se realizó una biopsia y el análisis histopatológico mostró una proliferación de células fusiformes ocupando la dermis profunda con un patrón de crecimiento estoriforme y con un patrón de infiltración del tejido celular subcutáneo en panal de abeja. Las células neoplásicas eran monomorfas, alargadas, con escaso citoplasma y con muy leve ati-



pia, pudiéndose observar alguna mitosis de forma ocasional. El estudio inmunohistoquímico reveló la expresión de CD34 y bcl2 en las células tumorales, así como la ausencia de inmunotinción con CD117, actina y factor XIIIa. Con todos los datos anteriores se realizó el diagnóstico de un DFSP en la infancia. La paciente fue tratada con cirugía micrográfica de Mohs, requiriendo un solo estadio para la obtención de márgenes libres y reconstruyéndose el defecto con un colgajo. Posteriormente, mediante hibridación in situ con fluorescencia (FISH), se identificó la translocación t(17;22) correspondiente al gen de fusión COL1A1-PDGFB.

**Discusión.** El DFSP es un sarcoma de partes blandas de grado intermedio de malignidad extremadamente raro en la población pediátrica. Recientemente se han publicado series de casos de este tumor con el objetivo de conocer la incidencia, los factores demográficos, las diferentes formas clínicas de presentación y el pronóstico del mismo en este grupo poblacional. La incidencia de esta neoplasia es mayor en pacientes de raza negra y en aquellos por encima de los 10 años de edad. Se han descrito también casos de DFSP congénitos y casos asociados a inmunodeficiencias, como el déficit de adenosina desaminasa. Su localización más frecuente es el tronco o raíz de miembros y su presentación clínica es heterogénea, habiéndose descrito formas escleróticas, atróficas, maculares o nodulares. El DFSP en pacientes pediátricos tiene las mismas características histológicas que en los adultos. En el 70-90 % de los casos pediátricos se puede detectar una translocación entre los cromosomas 17 y 22, dando lugar al producto de fusión COL1A1-PDGFB, responsable del desarrollo de la neoplasia. El pronóstico general es favorable con una alta supervivencia y con una baja tasa de metástasis. Es importante conocer las diferentes formas clínicas de presentación de esta entidad en la edad pediátrica con el fin de evitar retrasos en el diagnóstico y complicaciones derivadas del tratamiento quirúrgico, como pueden ser grandes mutilaciones, invalidez y malos resultados estéticos.

### P69. PÓLIPO FIBROEPITELIAL CONGÉNITO GIGANTE A NIVEL ESCROTAL

A. Perea Polak, A. Vera Casaño, L. Martínez Pilar, E. Gómez Moyano, D.J. Godoy Díaz, M.D. Fernández Ballesteros y S. Simonsen

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

**Introducción.** El pólipo fibroepitelial es un tumor benigno de la piel, usualmente pedunculado y que no suele superar 1cm de tamaño. Aparece en personas de edad media y ancianos, en las zonas intertriginosas, siendo más frecuente en personas obesas. A nivel histológico, destaca una hiperplasia epidérmica sobre un estroma de tejido fibroso.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un niño de un mes de vida que acude a nuestra consulta por la presencia de unas lesiones papilomatosas, blandas al tacto, ubicadas en la zona ventral del escroto (figura 1). Presentaba esas lesiones desde el nacimiento e iban aumentando de tamaño conforme pasaban los meses, llegando a medir más de 5cm a los 8 meses de vida (figura 2). A los 6 meses, presentó una hemorragia por lo que se decidió adelantar la exéresis de las lesiones por parte de cirugía plástica (figura 3).

**Resultados.** Los pólipos fibroepiteliales o acrocordones son poco frecuentes en la infancia, siendo aún menos frecuente de forma congénita. De hecho, revisando la literatura solo se han reportado 8 casos diagnosticados en la infancia, apareciendo 7 de esos en vulva e introito vaginal de niñas y solo uno en niño, a nivel de glande. De esos casos, 2 se detectaron de forma prenatal mediante ecografía. Uno de ellos presentaba otras malformaciones a nivel genitourinario. Nuestro caso es el segundo reportado en un niño y no se asoció a ninguna otra malformación, siendo extirpado sin presentar recidivas. Sin embargo, el hallazgo de un pólipo fibroepitelial de forma congénita, haría recomendable realizar el despistaje

mediante estudios de imagen de otras malformaciones que puedan estar asociadas.

### P70. NEVUS DE SPITZ MÚLTIPLES SOBRE MANCHA CAFÉ CON LECHE: COMUNICACIÓN DE 2 CASOS

M.T. Monserrat García<sup>a</sup>, J. Domínguez Cruz<sup>a</sup>, A. Ortiz Prieto<sup>a</sup>, M. Dañino García<sup>a</sup>, T. de Zulueta Dorado<sup>b</sup>, J. Conejo-Mir Sánchez<sup>a</sup> y J. Bernabeu Wittel<sup>a</sup>

<sup>a</sup> *Dermatología y Venereología.* <sup>b</sup> *Anatomía Patológica. Hospital Virgen del Rocío. Sevilla. España.*

**Introducción.** Los nevus de Spitz múltiples agrupados (NSA) son muy infrecuentes y en 40% de los casos aparecen sobre piel hiperpigmentada congénita o adquirida.

**Caso clínico.** Caso 1: paciente de 4 años, fototipo 1, con mácula pigmentada congénita en muslo derecho que a la exploración consiste en una mancha café con leche (MCCL) de 11x7cm en la que fueron apareciendo pápulas rosadas (4), con patrón vascular atípico en dos de ellas, que se extirparon con hallazgo de nevus de Spitz en ambas. Caso 2: paciente de 8 años con lesión maculosa marronácea congénita en pierna derecha con varias máculas marrones en el interior, con aparición de una zona papulosa rosada en una de ellas, que se extirpó con diagnóstico de nevus de Spitz. Al año de seguimiento apareció otra lesión similar.

**Discusión.** Existen escasos casos de nevus de Spitz múltiples descritos en la literatura. Se clasifican en 4 grupos: diseminados, agrupados sobre piel normal, sobre piel hiperpigmentada y hipopigmentada. El número de lesiones es muy variable, desde escasas hasta centenares. Suelen aparecer antes de los 2 años de edad y la localización más frecuente es la facial, seguida de los miembros superiores. Su causa es desconocida, siendo la hipótesis más aceptada la presencia de un mosaicismo somático durante la embriogénesis, habiéndose descrito un caso de mutación somática activadora de HRAS. Además de la predisposición genética, se han propuesto varios factores desencadenantes, como la exposición solar, las quemaduras, la radioterapia o el embarazo. Con respecto a la mácula hiperpigmentada, histopatológicamente puede corresponder a una mancha café con leche o a un nevus Spilus, considerándose graduales las diferencias entre ambos. El potencial maligno de estas lesiones no está aclarado en la actualidad. Por un lado, existen autores que recomiendan manejo conservador con seguimiento estrecho, basándose en la ausencia de casos publicados de melanoma sobre NSA sobre MCCL y en la posibilidad de resolución espontánea. Por otro lado, debido a la escasa evidencia científica, la dificultad diagnóstica para distinguir los nevus de Spitz del melanoma y al potencial riesgo de malignización de los de los nevus Spilus, otros autores recomiendan la extirpación total o parcial de la lesión.

### P71. PROTUBERANCIA OCCIPITAL EXTERNA: DESCRIPCIÓN DE 4 CASOS CON SU CORRELACIÓN CLÍNICA, RADIOLÓGICA Y ECOGRÁFICA

P.P. García Montero, E. Rojas Mora, B. Echeverría García, C. Martínez Morán, D. Martínez Sánchez, A. Hernández Núñez y J. Borbujo

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

**Introducción.** La protuberancia occipital externa (EOP) es una entosis del hueso occipital donde se insertan músculos antigravitatorios en constante actividad. Puede alargarse (entesofito) con el paso de los años y por diferentes mecanismos (biomecánicos, metabólicos, inmunológicos y genéticos). Presentamos cuatro pacientes adolescentes con esta condición y describimos los hallazgos clínicos y ecográficos.

**Caso clínico.** Caso 1: mujer de 14 años remitida por una lesión en cuero cabelludo desde hace cuatro años, de lento crecimiento y

dolor ocasional asociado. Caso 2: varón de 15 años que presentaba una lesión occipital dolorosa a la presión desde hacía dos meses. Caso 3: varón de 14 años que refería una lesión en la zona occipital desde hacía un año sin ninguna clínica asociada. Caso 4: varón de 14 años remitido por una lesión occipital desde hacía tres meses con molestias ocasionales. Ninguno tenía antecedentes personales ni familiares de interés, el desarrollo psicomotor fue normal, y no presentaban otras alteraciones clínicas ni antecedentes traumáticos. La exploración física era similar en los cuatro casos: lesión nodular subcutánea de consistencia firme, de 1-2 cm, no desplazable, recubierta de piel normal, en la zona occipital media inferior. **Resultados.** Se le realizó a toda una ecografía cutánea donde se observaba un área hiperecótica sin flujo Doppler, en continuidad con la cresta ósea, con realce posterior y sin el artefacto de imagen en espejo, típico de los huesos del cráneo. El diagnóstico de EOP se confirmó con una radiografía simple de cráneo.

**Discusión.** Aunque su prevalencia todavía no se conoce, en los últimos años se ha observado un aumento en la presencia de una EOP alargada en adolescentes y adultos jóvenes, con cierta predilección por el sexo masculino. Se ha postulado como primera causa los factores biomecánicos, en probable relación con una mala postura por el uso extendido de pantallas y dispositivos móviles "de mano" y diferentes prácticas deportivas. Puede ser asintomática, aunque a veces produce molestias o dolor con la presión, el decúbito supino y los movimientos cervicales, contracturas musculares o incluso cefalea. Su diagnóstico se basa en la realización de una radiografía simple o escáner. En los casos sintomáticos se ha propuesto el uso de analgésicos, toxina botulínica o cirugía. Es importante la exclusión del síndrome del cuerno occipital por las implicaciones que conlleva. Dado que podría tratarse de una condición infradiagnosticada en niños y adolescentes, describimos aquí los hallazgos ecográficos, que podrían evitar pruebas más agresivas.

## P72. ESTUDIO RETROSPECTIVO DE INGRESOS HOSPITALARIOS EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA

A. Hernández-Núñez, C. Martínez Morán, P.P. García Montero, E. Rojas Mora, B. Echeverría García, D. Martínez Sánchez y J. Borbujo Martínez

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

**Introducción.** La patología dermatológica infantil requiere en ocasiones ingreso hospitalario, bien por situaciones derivadas de la propia enfermedad (extensión, síntomas de gravedad, infección) o bien por causas independientes de la misma (incumplimiento terapéutico, mal manejo ambulatorio, necesidad de tratamiento intravenoso, cirugía, etc.). Existe cada vez más literatura en relación a las interconsultas hospitalarias, pero poca sobre la indicación propiamente dicha de ingresar a los niños con enfermedades dermatológicas a cargo de un Servicio de Dermatología.

**Caso clínico.** Material y método: Se recoge de forma retrospectiva el número de pacientes de 0 a 16 años ingresados en el Hospital Universitario de Fuenlabrada de Madrid de julio de 2004 a abril de 2017 por problemas cutáneos, tanto a cargo de Dermatología como a cargo de otros servicios. Se analizaron: sexo, edad, motivo duración y número de ingresos.

**Resultados.** Se produjeron un total de 40888 ingresos pediátricos. De ellos, 124 fueron ingresados a cargo del Servicio de Dermatología y 494 en otros servicios. De los 124 ingresados en Dermatología, había 86 varones (69%) y 38 mujeres (31%); 28 (22,6%) tenían entre 0-2 años, 30 (24,2%) entre 3-6 años, 30 (24,2%) entre 7-12 años y 36 (29%) entre 13-16 años. El motivo más frecuente de ingreso fue la dermatitis atópica, con un total de 88 ingresos (71%), seguido de la urticaria (6,5%) y los exantemas (5,6%); el resto por motivos variados. La duración del ingreso fue de 1-14 días (media 3,9 días). Requirieron varios ingresos por el mismo motivo 18 pacientes. De los

494 pacientes ingresados en otros servicios, 481 (97%) estaban a cargo de Pediatría, 6 a cargo de Medicina Interna, 5 en Traumatología y 2 en Cirugía General. De estos, 37 (7,5%) estaban a cargo de otro Servicio, pero con las indicaciones de Dermatología, y un 10% de ellos fueron valorados por solicitud de interconsulta hospitalaria (el 95% procedentes de Pediatría).

**Discusión.** Existen diversas publicaciones en las que se analiza la sensación de los residentes en relación a la formación en dermatología pediátrica, y en muchos casos la refieren como insuficiente, lo cual le provoca cierto estrés a la hora de enfrentarse a estos pacientes. Cada vez es más evidente que el dermatólogo pediátrico requiere una formación específica para manejar a esta población y sus peculiaridades. Las interconsultas hospitalarias y los ingresos a cargo de Dermatología de pacientes pediátricos es cada vez más frecuente, y probablemente irá en aumento, por lo cual recomendamos el entrenamiento durante la residencia en este campo, y recalamos la necesidad de que estos niños sean valorados en la medida de lo posible por dermatólogos con suficiente formación en dermatología pediátrica.

## P73. SÍNDROME DE DRESS SIMULTÁNEO EN PADRE E HIJO

D. Morgado-Carrasco<sup>a</sup>, X. Fustà-Novell<sup>a</sup>, M.A. Vicente Villa<sup>b</sup>, M.A. González Enseñat<sup>b</sup>, J. Ferrando Barberá<sup>a</sup> y T. Estrach Panella<sup>a</sup>

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

**Introducción.** El síndrome de DRESS (Drug reaction with eosinophilia and systemic symptoms) es una reacción de hipersensibilidad retardada poco frecuente a fármacos, habitualmente anticonvulsivantes, caracterizada por exantema, eosinofilia, poliadenopatías y compromiso sistémico. Puede ocasionar elevada mortalidad. Presenta una predisposición genética y se ha descrito el rol de múltiples virus, como el virus herpes 6. Presentamos un caso de síndrome de DRESS de aparición simultánea en padre e hijo tras iniciar terapia antituberculosa.

**Caso clínico.** Varón de 38 años y su hijo de 9 años iniciaron tratamiento con Rimstar (rifampicina 150mg/isoniazida 75mg/pirazinamida 400mg/etambutol 275mg) tras ser diagnosticados de tuberculosis pulmonar. Dos semanas después ambos consultaron por fiebre, exantema maculopapular generalizado, edema facial y poliadenopatías palpables. En la analítica se observó en ambos casos leucocitosis, marcada eosinofilia e importante elevación de las transaminasas. El padre además presentaba neumonitis intersticial. Las serologías para virus herpes tipo 7, citomegalovirus, virus Epstein Barr, parvovirus B19 y *Mycoplasma pneumoniae* fueron negativas en ambos pacientes. El padre presentó una PCR positiva para virus herpes tipo 6 (negativa en el caso de su hijo) y se le realizó una biopsia cutánea que mostró una dermatitis de interfase con presencia de eosinófilos en dermis.

**Resultados.** Tanto el padre como el hijo cumplían los criterios de RegiSCAR (European Registry of Severe Cutaneous Adverse Reactions) para el diagnóstico definitivo de síndrome de DRESS. Se suspendió el Rimstar y se iniciaron corticoides a 1 mg/kg/día. Ambos presentaron una buena evolución clínica con seguimiento médico durante varios meses, y completaron el tratamiento antituberculoso con fármacos de segunda línea sin incidentes.

**Discusión.** Pese a lo frecuente de los efectos adversos de los fármacos antituberculosos, el síndrome de DRESS es excepcional. El fármaco responsable con mayor frecuencia sería la rifampicina. Se han descrito múltiples polimorfismos del HLA, mayoritariamente en población asiática, que conferirían una mayor susceptibilidad a presentar reacciones graves de hipersensibilidad, especialmente frente a anticonvulsivantes. Hasta el momento no se han descrito HLA asociados al síndrome de DRESS secundario a tuberculostáticos. El diagnóstico de síndrome de DRESS se realiza mediante los criterios de la escala RegiSCAR o del consenso del grupo japonés. Los resul-

tados de las pruebas de provocación como el test del parche son variables y no están exentas de riesgos. El diagnóstico diferencial incluye otras toxicodermias e infecciones virales. Debido a que lo más importante en el manejo de esta patología es la suspensión del fármaco responsable, es fundamental sospechar esta entidad y tomar las medidas adecuadas precozmente. Los corticoides sistémicos se reservan para aquellos pacientes con mayor compromiso sistémico. Hemos presentado el caso de un padre e hijo que presentaron sincrónicamente una grave reacción farmacológica, en la cual la sospecha clínica fue fundamental para realizar el diagnóstico diferencial con una infección viral, patología que a priori era más probable, dada la afectación de ambos convivientes.

#### P74. PSEUDOAINHUM TRAUMÁTICO: HALLAZGOS ECOGRÁFICOS

V. Melgar Molero, M.I. Burón Álvarez, M.A. Álvarez López, M. González Olivares, C. Pérez Hortet y C. Villegas Fernández

*Dermatología. Hospital Universitario Sanitas La Moraleja. Madrid. España.*

**Introducción.** El pseudoainhum es un proceso caracterizado por la aparición de una banda de constricción que puede progresar a la autoamputación de la zona del cuerpo afecta. En la literatura hay gran confusión terminológica entre "ainhum" y "pseudoainhum", siendo a partir de 1953 cuando se intentan establecer criterios diagnósticos reservando el término pseudoainhum para aquellos casos de autoamputación en los que podemos encontrar una causa reconocible sin existir predilección por ninguna raza y que no se asocian con el clásico ainhum espontáneo o dactilolisis espontánea de causa desconocida visto en dedos de los pies en personas de raza negra.

**Caso clínico.** Lactante varón de 4 meses de edad de raza caucásica, sano, nacido a término con embarazo controlado, sin antecedentes familiares de interés. Consultó por cuadro de un mes de evolución de lesión en tercer dedo de pie izquierdo, aparentemente asintomática. A la exploración presentaba un surco profundo y circunferencial en el dedo, con discreto eritema e inflamación alrededor y edema distal; no se observaba clínica ni dermatoscópicamente cuerpo extraño en profundidad.

**Resultados.** Se realizó ecografía cutánea y observamos una interrupción en la continuidad de la línea hiperecoica de la epidermis, con dermis superficial hipoeoica y una imagen hiperecogénica puntiforme en dermis media que se apreciaba en toda la circunferencia del dedo. Con la sospecha de pseudoainhum traumático por un cuerpo extraño, se realizó intervención quirúrgica visualizando un pelo en profundidad de la mencionada grieta y procediendo a la extracción del mismo. La resolución del cuadro fue completa sin existir secuelas.

**Discusión.** El pseudoainhum es un proceso poco estudiado, de prevalencia desconocida, quizás por las escasas publicaciones al respecto y la citada confusión terminológica. Según la clasificación más aceptada, dentro de los pseudoainhum podríamos establecer tres grupos: el primario para aquellos casos congénitos debidos a una causa identificable exceptuando las bridas amnióticas, el secundario que se produce de forma más tardía también por un proceso conocido (psoriasis, genodermatosis) y el traumático, que se produce por una causa traumática clara y clínicamente es el más semejante al ainhum en su forma de presentación. Suele comenzar como un surco circunferencial o banda constrictiva, que al inicio es superficial, pero va profundizando hasta alcanzar la falange; de forma inconstante encontramos dolor, edema o hipoperfusión distal. En un periodo de tiempo variable, conduce a la autoamputación. No existe descripción en la literatura del uso de la ecografía cutánea para el diagnóstico del ainhum ni pseudoainhum, pero en nuestro caso nos permitió evidenciar la existencia de un cuerpo extraño en la profundidad del surco, no visible clínicamente, y así

realizar el diagnóstico de pseudoainhum traumático y un rápido y sencillo tratamiento quirúrgico que evitó complicaciones mayores u otras pruebas innecesarias.

#### P75. ÚLCERA CONGÉNITA EN ATEBRAZO E INFARTO CEREBRAL

J. Riera-Monroig<sup>a</sup>, I. Marín Berrueto<sup>b</sup>, J.M. Rodríguez Miguélez<sup>a</sup> y J. Ferrando Barberá<sup>a</sup>

<sup>a</sup>*Dermatología y Neonatología. Hospital Clínic de Barcelona.*  
<sup>b</sup>*Pediatría. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Barcelona. España.*

**Introducción.** La presencia de ulceración en un recién nacido es un evento infrecuente. Entre sus causas, se debe tener en cuenta la instrumentalización del parto (como el uso de fórceps), aplasia cutis, bandas amnióticas, necrosis grasa, etc. Presentamos un caso inhabitual de úlcera en un recién nacido.

**Caso clínico.** Varón fruto de una 2.<sup>a</sup> gestación bien controlada, que ingresa en la Unidad de Neonatología por acidosis fetal y distrés respiratorio precoz después de parto por cesárea por pérdida del bienestar fetal. Como antecedentes maternos destaca lupus eritematoso sistémico con afectación cutánea, articular y pericarditis sin datos de actividad durante el embarazo y anti-Ro/La negativos. En la exploración física destacaba letargia, hipotonía moderada generalizada e hiporreflexia. En la cara posterior del antebrazo izquierdo presentaba una úlcera de 3 cm, ovalada, profunda con bordes eritematosos irregulares. No presentaba signos de afectación neuromuscular con pulsos radial y cubital presentes.

**Resultados.** Se realizó una RMN cerebral en la que se observaba un infarto arterial de todo el hemisferio izquierdo y del territorio de la arteria cerebral media derecha. Se realizó un estudio completo de trombofilia incluyendo anticoagulante lúpico, con resultado negativo. Tras su ingreso en la UCI, el paciente evolucionó favorablemente. Se realizaron curas con sistema de vacío con buena cicatrización.

**Discusión.** El síndrome compartimental neonatal o contractura isquémica de Volkmann congénita es una entidad muy infrecuente que se presenta en forma de úlcera unilateral en extremidades superiores. No todos los pacientes presentan afectación neuromuscular. Dada su clínica y la ausencia de síndrome compartimental en algunos casos, algunos autores plantean que puede tratarse de una aplasia cutis tipo VII. De este modo el término de contractura de Volkmann quedaría reducida a los casos adquiridos con etiología conocida. Lo cierto es que no existen definiciones claras de estas dos entidades y la clínica se superpone. Nuestro paciente no presentaba malformaciones óseas ni tampoco un claro defecto nervioso en dicha extremidad, aunque su valoración es difícil al asociarse también a lesiones del SNC. En cuanto a su etiología, se han propuesto factores extrínsecos como oligohidramnios, y factores intrínsecos, entre los que destaca un posible estado de hipercoagulabilidad. En esta línea, se han descrito varios reportes asociados a la presencia de infartos cerebrales, por lo que esta teoría cobraría fuerza. Además, sugieren que la presencia de una úlcera en extremidades superiores debería levantar la sospecha de infarto cerebral, y por tanto, llevar a la realización de una prueba de neuroimagen. En nuestro paciente, los estudios de trombofilia fueron negativos tanto en el recién nacido como en la madre. A pesar de ello, la presencia de un estado procoagulante durante los meses del embarazo no se puede descartar, y pareciera ser una causa factible que justificaría tanto la clínica cutánea como neurológica.

**Conclusión.** La contractura isquémica de Volkmann congénita es según algunos autores un subtipo de aplasia cutis tipo VII. Su clínica es la presencia de ulceración en extremidades superiores, con o sin defecto neuromuscular. Debido a su posible asociación a infarto cerebral, se debería plantear la realización de neuroimagen.

### P76. VASCULOPATÍA LIVEDOIDE CON BUENA RESPUESTA A TRATAMIENTO ANTICOAGULANTE

L.M. Moneva Léniz<sup>a</sup>, F.C. Benavente Villegas<sup>a</sup>, P. Pose Lapausa<sup>b</sup> y A. Mateu Puchades<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología y Venereología Médico Quirúrgica. <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitario Doctor Peset. Valencia. España.

**Introducción.** La vasculopatía livedoide (VL) es una patología infrecuente que se presenta clínicamente como úlceras dolorosas en miembros inferiores. Existen ensayos clínicos que muestran buena respuesta al tratamiento anticoagulante, por lo que podemos considerar estos fármacos como una opción terapéutica.

**Caso clínico.** Mujer de 18 años que consulta por brotes de úlceras dolorosas de 3 meses de evolución en cara interna de ambos tobillos. A la exploración observamos livedo reticularis en MMII y lesiones cutáneas en la cara interna de ambos tobillos, consistentes en máculas purpúricas, úlceras y lesiones de atrofia blanca. El resto de la exploración fue normal.

**Resultados.** La biopsia cutánea fue compatible con vasculopatía livedoide. Se inicia tratamiento con nifedipino 10 mg y AAS 300 mg diarios. Al mes de tratamiento la clínica había empeorado, por lo que decidimos agregar tinzaparina sódica subcutánea 12.000 UI al día. En el control a las 3 semanas de inicio del anticoagulante hubo una mejoría clínica significativa, por lo cual disminuimos la dosis de tinzaparina sódica a 6.000 UI/d. La paciente se cita a control en 1 mes y está pendiente de evaluación.

**Discusión.** No existe consenso respecto a cuál es el tratamiento de elección de la VL, debido al escaso número de casos publicados. En el caso de nuestra paciente, hubo una resolución completa del dolor y mejoría de las lesiones de ambos tobillos tras 3 semanas de tratamiento con tinzaparina sódica, aspirina y nifedipino. Giacomo et al. evaluaron la efectividad del tratamiento anticoagulante con warfarina, heparina de alto o bajo peso molecular en 13 pacientes con VL. En todos los pacientes hubo una respuesta adecuada a tratamiento, con cese completo del dolor en 1,8 semanas y tiempo promedio de curación de las úlceras de 2,3 meses. Por otro lado, Weishaupt et al. publicaron un ensayo en el que se administró rivaroxaban 20 mg/d a 20 pacientes con VL, con buena respuesta a tratamiento en el control a las 12 semanas. Por lo tanto, concluimos que los anticoagulantes son una opción válida en el tratamiento de la VL, aunque son necesarios más estudios para poder situarlos como tratamiento de primera línea.

### P77. INVAGINACIÓN ÍLEO-CECAL COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE HEMANGIOMAS INFANTILES INTESTINALES

C. López Sánchez<sup>a</sup>, C. Downey<sup>a</sup>, E. Granell Moreno<sup>b</sup>, E. Roe Crespo<sup>a</sup>, L. Puig Sanz<sup>a</sup> y E. Baselga Torres<sup>a</sup>

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

**Introducción.** La afectación gastrointestinal (GI) en los hemangiomas infantiles (HI) es rara. Clásicamente se consideraba que los pacientes con hemangiomas multifocales tenían mayor riesgo de presentar hemangiomas gastrointestinales. Posteriormente se concluyó que la mayoría de los casos de hemangiomatosis neonatal difusa con afectación intestinal correspondían en realidad a linfangioendoteliomatosis multifocal con trombocitopenia, y que los hemangiomas gastrointestinales eran más frecuentes en pacientes con hemangiomas segmentarios o con síndrome PHACES. Se presentan habitualmente como hemorragia digestiva (HD) en forma de mecnas o hematoquecia durante los 4 primeros meses de vida, coincidiendo con la fase de proliferación del HI. El diagnóstico puede realizarse mediante pruebas de imagen como ecografía-doppler, resonancia magnética (RM) o tomografía computerizada, presentándose como lesiones multifocales y difusas a lo largo del mesen-

terio y la pared intestinal. La localización más frecuente es yeyuno e íleon, correspondiente al territorio de la arteria mesentérica superior. El tratamiento de elección, igual que en los HI cutáneos, son los betabloqueantes sistémicos, aunque puede requerirse abordaje quirúrgico en caso de perforación intestinal u otras complicaciones. Presentamos el caso de una paciente con un hemangioma focal cutáneo único con afectación gastrointestinal que debutó con un cuadro de invaginación.

**Caso clínico.** Paciente de 6 meses de edad, nacida a término, que consultó a urgencias por un cuadro de vómitos de 12h de evolución, dolor abdominal cólico y una deposición con restos de sangre fresca. Una ecografía urgente confirmó el diagnóstico de invaginación íleo-cecal, intentándose desinvaginación con agua sin éxito. La paciente fue sometida a intervención quirúrgica urgente, siendo necesaria la resección de 30cm de intestino delgado, con buena evolución en el postoperatorio. El estudio anatomopatológico de la pieza informó de una proliferación vascular de arquitectura globular compatible con hemangioma infantil (GLUT-1 y WT-1 positivos). La paciente presentaba además una lesión única a nivel cervical posterior compatible con HI focal profundo de 43x45 mm por la que no había recibido tratamiento.

**Resultados.** Ante dichos hallazgos se inició tratamiento con propranolol a dosis de 1mg/Kg/d con buena tolerancia. El estudio de extensión mediante RM cráneo-tóraco-abdominal informó de un engrosamiento difuso del mesenterio con múltiples imágenes de aspecto nodular, marcadamente hiperintenso en secuencia T2, que rodeaba la arteria y vena mesentéricas superiores, así como dos pequeñas lesiones de iguales características en mediastino y a nivel perihepático subfrénico, todo ello compatible con el diagnóstico de HI múltiples. Tras el inicio de tratamiento betabloqueante hasta alcanzar dosis de 3mg/Kg/d la paciente se ha mantenido asintomática, con desaparición del HI cervical posterior y sin haber presentado nuevos episodios de HD.

**Discusión.** Presentamos el caso de una paciente con un único hemangioma focal cutáneo que presentaba HI multifocales con afectación GI, mediastínica, perihepática que debutó en forma de invaginación intestinal. Los hemangiomas gastrointestinales deben considerarse en el diagnóstico diferencial de lactantes con mecnas, hamatoquecia o invaginación, aunque no presenten hemangiomas segmentarios o multifocales. La evolución clínica y respuesta a tratamiento con betabloqueantes no difiere de los HI cutáneos, si bien la importancia del diagnóstico radica en las potenciales complicaciones asociadas.

### P78. RESPUESTA DE HEMANGIOMAS INFANTILES INTRACRANEALES A PROPRANOLOL ORAL EN UN CASO ATÍPICO DE SÍNDROME DE PHACES

A. Ruedas Martínez<sup>a</sup>, P.T. Vilas Boas Da Silva<sup>a</sup>, A. Alegre Sánchez<sup>d</sup>, M.I. Pescador Chamorro<sup>b</sup>, Y. Ruíz Martín<sup>c</sup>, R. Suárez Fernández<sup>a</sup> y M. Campos Domínguez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Neonatología. <sup>c</sup>Radiología Pediátrica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. <sup>d</sup>Dermatología. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid. España.

**Introducción.** La asociación de un hemangioma infantil con alteraciones vasculares intracraneales supone un reto terapéutico por el riesgo teórico de accidentes cerebrovasculares en relación con el tratamiento betabloqueante. Presentamos un caso de síndrome PHACES con la infrecuente asociación de fístula carotidocavernosa, hemangiomas intracraneales y hemangioma infantil labial.

**Caso clínico.** Se trata de una recién nacida sin antecedentes destacables trasladada a nuestro Centro a los 6 días de vida. El motivo del traslado fue el hallazgo de una anomalía vascular intracraneal en una ecografía realizada por la presencia de un soplo sistólico en la fontanela anterior. Se realiza una resonancia magnética cerebral a los 10 días de vida donde se visualiza un aumento de tamaño de



la vena yugular y arteria carótida derechas con tortuosidad asociada en el segmento extracraneal de la arteria carótida común y arteria carótida interna. Intracranalmente se aprecia una fístula carotídeo-cavernosa directa derecha con drenaje a vena petrosa superior, seno transversal y vena oftálmica ipsilaterales. El cierre de la fístula por vía endovascular se realiza con éxito a los 26 días de vida. Como únicas complicaciones antes del tratamiento presenta insuficiencia cardíaca por sobrecarga de volumen y crecimiento de un hemangioma infantil profundo en el labio superior. En la resonancia de control realizada después del procedimiento se descubre una coartación de aorta que completa los criterios de síndrome PHACES. En dicha resonancia se encuentra persistencia de lesiones intracraneales captadoras de contraste compatibles con hemangiomas infantiles intracraneales.

**Resultados.** Cinco días después del tratamiento endovascular se inicia el tratamiento con propranolol para el hemangioma infantil labial y los hemangiomas infantiles intracraneales, con el protocolo de fraccionamiento y ascenso lento de dosis descrito para el síndrome PHACES. A los 6 meses, se realiza una nueva RM de control que detecta involución de las lesiones diagnosticadas de hemangiomas intracraneales.

**Discusión.** Los hemangiomas infantiles intracraneales son extremadamente infrecuentes, pero su incidencia está aumentada en el síndrome PHACES. La respuesta a propranolol es superponible a la de los hemangiomas localizados en piel y partes blandas. La presencia de fístulas carotídeo-cavernosas en el síndrome PHACES está descrita, pero es extremadamente infrecuente. Aún es más excepcional que esta fístula sea el primer signo del síndrome PHACES. La necesidad de tratamiento precoz y secuencial de la fístula y los hemangiomas convirtieron este caso neonatal en un reto terapéutico.

### P79. HEMANGIOMA RETICULAR ABORTIVO O MÍNIMAMENTE PROLIFERATIVO CON LIPOATROFIA: UNA ASOCIACIÓN INFRECUENTE

J.L. Agudo Mena<sup>a</sup>, J.M. Azaña Defez<sup>a</sup>, G. Ochando Ibernón<sup>a</sup>, M.L. Martínez Martínez<sup>a</sup>, M.E. Gómez Sánchez<sup>b</sup> y M.T. López Villaescusa<sup>c</sup>

*Dermatología. <sup>a</sup>Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. <sup>b</sup>Hospital General de Villarrobledo. <sup>c</sup>Hospital General de Almansa. Albacete. España.*

**Introducción.** El hemangioma infantil (HI) es el tumor benigno más frecuente de la infancia. Su diagnóstico es generalmente clínico, basado en la morfología y en su historia evolutiva. En algunos casos el componente proliferativo de estos HI es mínimo, por lo que se han denominado hemangiomas abortivos (HA), mínimamente proliferativos o con crecimiento detenido (H-MCD). El hemangioma reticular abortivo (HRA) o mínimamente proliferativo con crecimiento detenido (HR-MCD) constituye una variante clínica peculiar, pudiendo asociarse en ocasiones a otras anomalías menores del desarrollo, entre ellas la lipoatrofia.

**Caso clínico.** Recién nacida a término sin otros antecedentes personales o familiares de interés, que presenta desde el nacimiento una lesión asintomática en tercio medio de miembro inferior izquierdo. A la exploración física se objetiva una mancha de coloración homogénea eritemato-violácea y aspecto reticulado, junto con pequeñas pápulas rojizas en superficie. Durante los primeros meses de seguimiento se observó una leve fase proliferativa; evidenciándose a partir del primer año de vida una marcada lipoatrofia en el tejido circundante, hecho corroborado por ecografía. Tras 10 años de seguimiento la atrofia grasa persiste y la lesión vascular ha involucionado por completo.

**Resultados.** El HRA o HR-MCD constituye una variante infradiagnosticada de HI con una clínica característica. Suele presentarse como una lesión única en forma de mancha eritemato-violácea que afecta con frecuencia a la región distal de las extremidades, de bordes

geométricos rectangulares o romboidales y con un patrón reticular homogéneo característico. Es un hallazgo frecuente la aparición en su interior de pequeñas pápulas color rojo brillante.

**Discusión.** La coexistencia de HRA o HR-MCD y lipoatrofia es un fenómeno raramente descrito en la literatura y, hasta donde sabemos, son menos de diez los casos publicados hasta el momento, siendo la serie de Bessis et al. la más larga con siete pacientes. Dicho diagnóstico debe diferenciarse clínicamente de la malformación capilar, del hemangioma congénito de rápida involución con lipoatrofia como secuela y del cutis marmorata telangiectásica focal y atrófica congénita. El marcador GLUT-1 puede ser de utilidad en caso de dudas. Una de las hipótesis clave para dilucidar el origen de los HI se basa en una reacción a la hipoxia. Esta parece jugar un papel importante en la adipogénesis, habiéndose demostrado que la hipoxia reduce el tejido adiposo al inhibir la diferenciación de los adipocitos; sin embargo, la ausencia de una fase proliferativa en los HRA o HR-MCD y la rareza de su asociación con la lipoatrofia continúan siendo motivo de discusión. También se ha descrito la asociación con hipertrofia de tejido adiposo lo que indica un nexo en el desarrollo del tejido vascular y adiposo todavía no establecido.

### P80. NEVUS VASCULAR MIXTO GENERALIZADO

I. Vázquez-Osorio, M. González-Sabín, L. González-Lara y E. Rodríguez-Díaz

*Dermatología, Hospital Universitario de Cabueñes. Gijón. España.*

**Introducción.** El nevus vascular mixto (NVM), o nevus gemelos vasculares, se caracteriza por la coexistencia espaciotemporal de nevus anémico y nevus telangiectásico. Puede presentarse como una manifestación cutánea aislada o bien formar parte de un fenotipo neurocutáneo conocido como síndrome de Ruggieri-Leech o síndrome del NVM. Presentamos el caso de un niño de 7 años con un nevus vascular mixto generalizado, aunque sin otras manifestaciones clínicas síndromicas bien definidas.

**Caso clínico.** Niño de 7 años con desarrollo psicomotor normal y sin antecedentes personales ni familiares de interés, que consultaba por lesiones cutáneas generalizadas presentes desde el nacimiento. A la exploración física el paciente presentaba una cara de peculiar fenotipo, redondeada, pero sin asimetrías, así como un cuello corto. No se observaba hipertelorismo, synophris, filtrum ancho, labios gruesos o nariz prominente. En la exploración dermatológica destacaba una combinación de extensas lesiones telangiectásicas reticuladas entremezcladas con parches anémicos de bordes indentados distribuidos por cara, tronco, miembros superiores e inferiores.

**Resultados.** Somatometría: peso p97, talla p60 y perímetro craneal p90 (madre p98). En la exploración oftalmológica se identificó una anisocoria hiporrectiva, mientras que en las exploraciones otorrinolaringológica y neurológica no se identificaron alteraciones. Se solicitaron pruebas complementarias para descartar un síndrome del nevus vascular mixto, incluyendo estudio analítico, electrocardiograma, ecografía abdominal, EEG, RM cerebral y angio-RM cerebral, ninguna de las cuales mostraron claros hallazgos patológicos.

**Discusión.** El NVM, descrito por Hamm y Happle en 1986, es considerado un ejemplo de didimosis alélica. Ruggieri et al. establecen que el evento primario que da lugar a estas manchas gemelas es el emparejamiento y recombinación somática de los alelos recesivos que controlan el equilibrio entre la constricción y la dilatación de los vasos sanguíneos cutáneos en un embrión. Actualmente se han descrito 34 casos de NVM sin afectación sistémica asociada, así como 7 casos de síndrome de Ruggieri-Leech, caracterizado por la presencia de un NVM, generalizado o localizado, en combinación con anomalías cerebrales de tipo Dyke-Davidoff-Masson, manifestaciones neurológicas, anomalías esqueléticas, asimetría facial y patologías autoinmunes. Por tanto, el diagnóstico de un NVM extenso debe llevarnos a descartar la existencia de malformaciones y patologías extracutáneas.

### P81. MALFORMACIONES VASCULARES ASOCIADAS A SOBRECRECIMIENTO: DIFERENCIANDO SÍNDROMES CON DISTINTO PRONÓSTICO

M.E. Gómez Sánchez<sup>a</sup>, J.M. Azaña Defez<sup>b</sup>, M.L. Martínez Martínez<sup>b</sup>, M.T. López Villaescusa<sup>c</sup>, J.L. Agudo Mena<sup>b</sup> y O. Ibernón Gemma<sup>b</sup>

*Dermatología. <sup>a</sup>Hospital de Villarrobledo. <sup>b</sup>Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. <sup>c</sup>Hospital de Almansa. Albacete. España.*

**Introducción.** Las malformaciones capilares asociadas a sobrecrecimiento constituyen un grupo heterogéneo de síndromes que en ocasiones suponen un reto diagnóstico. En 2013 Mulliken propuso el término "malformación capilar difusa con sobrecrecimiento" (DCMO) como un grupo de mejor pronóstico distinto de otros síndromes con malformaciones vasculares e hipertrofia tales como Klippel Trenaunay, macrocefalia-malformación capilar, CLOVES, Proteus, Parkes Weber, Cowden, entre otros.

**Caso clínico.** Presentamos 8 casos de malformaciones vasculares asociadas a sobrecrecimiento o normocrecimiento, describiéndose sus características clínicas y distinguiendo entre aquellos casos que han presentado complicaciones de las que han tenido un curso indolente.

**Resultados.** De los 8 casos, 3 fueron mujeres y 5 varones. En 6 casos presentaban malformaciones vasculares capilares (sobre todo reticuladas difusas y en forma de MVC tipo MVO), un caso con malformación linfática y otro con malformación venolinfática. Todas las lesiones vasculares, salvo la malformación venolinfática en tórax y en cráneo, se localizaron a nivel de la zona lumbar, glútea y extremidades inferiores con mayor o menor extensión según el caso. En dos pacientes existía un franco sobrecrecimiento de la extremidad, siendo un paciente diagnosticado de Sdme de klippel Trenaunay y el otro dentro del espectro de síndromes PROS (pendiente estudio genético de PIK3CA). En dos casos se apreciaba un leve sobrecrecimiento de la extremidad, catalogándose ambos dentro del espectro del síndrome DCMO. De cuatro pacientes que presentaban normocrecimiento, un caso con malformaciones veno-linfáticas fue diagnosticado de Sdme PROS y el resto de malformación capilar reticulada difusa sin anomalías de crecimiento, en el momento actual.

**Discusión.** Con el término de malformaciones vasculares y sobrecrecimiento, se incluyen pacientes con distinta presentación clínica, evolución y pronóstico. Es fundamental el estudio genético (PIK3CA PTEN y RAS-1 etc.) en pacientes con este tipo de patologías y un registro nacional que permita agrupar estos síndromes para su estudio y manejo adecuado en función de su pronóstico.

### P82. SÍNDROME MEGALOENCEFALIA-MALFORMACIÓN CAPILAR DENTRO DEL ESPECTRO PROS, UN NUEVO CASO

C. Matas Nadal<sup>a</sup>, X. Soria Gili<sup>a</sup>, E. Baselga Torres<sup>b</sup>, C. Cortés Pinto<sup>a</sup>, J. Àngel Baldó<sup>a</sup> y J.M. Casanova Seuma<sup>a</sup>

*Dermatología. <sup>a</sup>Hospital Universitari Arnau de Vilanova. Lleida. <sup>b</sup>Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España.*

**Introducción.** El síndrome megalencefalia-malformación capilar (MCAP) forma parte del grupo heterogéneo de enfermedades genéticas neurocutáneas que cursan con malformaciones vasculares y sobrecrecimiento, relacionadas con mutaciones en la vía PI3K-AKT

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña sin antecedentes familiares y de padres no consanguíneos, fruto de una gestación sin incidencias, que presentó al nacer una malformación capilar generalizada, macrocefalia, "sandal gap" bilateral e hemihipertrofia derecha. En la RMN cerebral se objetivó un aumento del tamaño del cerebelo, ventriculomegalia y herniación amigdalara.

**Resultados.** Con los hallazgos clínicos y radiológicos, se realizó el diagnóstico de síndrome MCAP. Se le ha realizado una derivación

ventriculoperitoneal, así como seguimiento mediante ecografías abdominales trimestrales que han sido normales. Así mismo, se ha cursado el estudio mutacional de PI3K en saliva que se encuentra pendiente de resultados.

**Discusión.** El síndrome MCAP fue descrito por primera vez en 1997 con el nombre de macrocefalia cutis marmorata (M-CM) y desde entonces se han publicado >140 casos y ha recibido varias denominaciones, el más reciente síndrome megalencefalia-malformación capilar (MCAP). Clínicamente cursa con megalencefalia, malformaciones capilares faciales o generalizadas, sandal gap, sindactilia o polidactilia, displasia del tejido conectivo y sobrecrecimiento segmentario o hemihipertrofia, entre otros, y radiológicamente encontramos ventriculomegalia, ectopia cerebelar y polimicrogiria. Se han hallado en estos pacientes mutaciones germinales y también somáticas postzigóticas de la vía de las PI3K-AKT-mTOR, con ganancia de función. Esta vía está implicada en diversas funciones del ciclo celular, y la isoforma AKT3 en el neurodesarrollo. En los últimos años se ha englobado el MCAP y otros síndromes de sobrecrecimiento asociados a mutaciones de la vía PI3K-AKT bajo el acrónimo PROS (síndromes de sobrecrecimiento relacionados con PI3CA). El diagnóstico suele ser clínico, basado en los hallazgos de la exploración física y en las pruebas radiológicas y puede ser apoyado genéticamente, estudiando las mutaciones en la vía mencionada, aunque no siempre son detectadas. Estos síndromes no tienen en la actualidad un tratamiento específico, más que el de las propias complicaciones (como drenaje quirúrgico de la hidrocefalia, cirugía ortopédica para las extremidades hipertróficas...). No obstante, se están realizando ensayos clínicos con diversas moléculas inhibidoras de PI3K con posibles resultados esperanzadores. En estos pacientes se recomienda además el seguimiento con ecografía abdominal periódica hasta los ocho años, ante el riesgo incrementado de anomalías genitourinarias y neoplasias como tumores de Wilms o neuroblastoma.

### P83. EXPERIENCIA EN EL TRATAMIENTO DE MALFORMACIONES VENOSAS EN EDAD PEDIÁTRICA EN EL HOSPITAL RAMÓN Y CAJAL

M. Molins Ruiz, B. Pérez García, P. Boixeda, P. Fernández González, P. Fonda Pascual, D. de Perosanz Lobo y A. Arana Raja

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

**Introducción.** El presente estudio pretende mostrar nuestra experiencia como Unidad de Láser de referencia para el tratamiento de malformaciones venosas en la edad pediátrica.

**Caso clínico.** Las malformaciones venosas son malformaciones vasculares de bajo flujo formadas por canales venosos anómalos dilatados que están presentes desde el nacimiento, aunque en ocasiones no se hacen clínicamente evidentes hasta varios años después, con lento crecimiento progresivo, acelerado en la pubertad, cambios hormonales y tras traumatismos. Son reconocibles como tumoraciones vasculares no pulsátiles, fácilmente comprimibles, con tono azuladoverdoso. Pueden ser cutáneas, mucocutáneas o afectar estructuras más profundas como músculo y hueso. El sitio más frecuente de aparición es en cabeza y cuello. Pueden producir sangrado, importantes defectos estéticos, dificultad para la deglución u obstrucción de la vía aérea. El manejo es complejo y requiere un abordaje en unidades multidisciplinarias que cuenten con dermatólogos, cirujanos maxilofaciales/pediátricos y pediatras. Para su diagnóstico puede ser necesario pruebas de imagen: ecografía doppler para demostrar su bajo flujo o estudio mediante angiorrsonancia para determinar su extensión y profundidad. Para su tratamiento existen varias opciones que es preciso individualizar: escleroterapia, cirugía y terapia con láser. Posiblemente, la combinación de varios tratamientos sea la mejor opción.

**Resultados.** Se revisan los pacientes pediátricos diagnosticados de malformaciones venosas cutáneas y mucocutáneas tratados en nuestro servicio en los últimos 10 años. Han sido tratados mediante láser secuencial de PDL 595 nm y Nd:YAG 1064 nm combinado o no con escleroterapia o cirugía, siendo necesarias varias sesiones (de 2 a 5). Implica una coordinación con el servicio de anestesia, ya que dada la edad de los pacientes muchas veces es necesario realizarlo con anestesia general o sedación. No se ha registrado ningún efecto secundario grave asociado al uso de esta terapia. La terapia con láser secuencial PDL 595 nm y Nd:YAG 1064 ha demostrado ser una alternativa eficaz con buena tolerancia ya que un láser potencia el efecto del otro, necesitándose energías más bajas y alcance en lesiones más profundas. El grado de satisfacción de los pacientes tratados es alto.

**Discusión.** Las malformaciones venosas se benefician de un manejo multidisciplinar. No existe un tratamiento de elección, sino que a menudo se requiere combinación de escleroterapia, cirugía y terapia láser. En nuestra experiencia, la terapia con láser es eficaz y segura para el tratamiento en pacientes en edad pediátrica.

#### P84. MALFORMACIÓN GLOMOVENOSA TIPO PLACA. PRESENTACIÓN DE UN CASO

C.M. Alcántara Reifs<sup>a</sup>, M. Ayala Blanca<sup>b</sup> y G. Garnacho Saucedo<sup>c</sup>

<sup>a</sup> Dermatología. Hospital Alto Guadalquivir. Andújar. <sup>b</sup> Anatomía Patológica. Hospital Comarcal de Antequera. <sup>c</sup> Dermatología. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. España.

**Introducción.** Las malformaciones glomovenosas (MGV) son una variante poco frecuente de malformación venosa (MV), con características clínicas e histológicas que permiten diferenciarlas de las MV típicas. Presentamos un caso de MGV tipo placa.

**Caso clínico.** Varón de 19 años sin antecedentes personales de interés, que consulta por lesión de aspecto vascular en hombro derecho, en ocasiones algo dolorosa sobre todo tras la presión en la zona, que empezó a evidenciarse en torno a los 10 años de vida. A la exploración, hallamos una mácula de coloración rosa azulado, con hipertrichosis en superficie, afectando focalmente al hombro derecho, siendo el resto de la piel completamente normal.

**Resultados.** Ante la sospecha inicial de malformación venosa, se solicitó recuento plaquetario y pruebas de coagulación, que resultaron dentro de la normalidad y biopsia de la lesión. La biopsia de la placa mostró estructuras vasculares de distinta morfología y calibre, de distribución anómala, algunas de ellas rodeadas por un discreto número de células monomorfas redondeadas con núcleo central pálido y citoplasma eosinofílico. La correlación clinicopatológica permitió el diagnóstico de MGV tipo placa.

**Discusión.** Las MGV son hamartomas compuestos por células glómicas, estructuras vasculares y tejido muscular liso en proporciones variables, que representan en torno al 5% de las anomalías venosas. Las MGV pueden ser esporádicas o hereditarias, siendo hasta un 64% de los casos de presentación familiar, con un patrón de herencia autosómico dominante. Se sabe hoy que las MGV se deben a mutaciones en el gen de la glomulina, localizado en el cromosoma 1p21-22, el cual interviene en el proceso de diferenciación de las células musculares. Presumiblemente, los casos esporádicos se deberían a una mutación somática del mismo gen. Clínicamente pueden ser solitarias y múltiples, pudiendo clasificarse a su vez las lesiones múltiples en formas localizadas, diseminadas y congénitas tipo placa. La rara variante de MGV congénita tipo placa fue descrita por Landthaler et al. en 1990, siendo habitual su diagnóstico inicial erróneo de MV típica o de malformación capilar. Habitualmente presentes al nacimiento, pueden mostrarse bien como máculas rosadas o azuladas, o pápulas y nódulos de color azul, que en general se expanden y empeoran con el paso de los años. Otros pueden aparecer más tarde

en la vida, incluso en la edad adulta. En la histología, están compuestas de vasos dilatados de tipo venoso, de pared fina, tapizados por células endoteliales aplanadas y rodeados por una capa media con disminución de células musculares lisas junto con un número variable de células glómicas rodeando los vasos. No existe un tratamiento óptimo para las MGV, y a menudo se manejan de forma similar a las MV típicas. La extirpación quirúrgica podría emplearse en lesiones pequeñas, localizadas y poco infiltradas. La escleroterapia y la embolización suelen ser menos eficaces que en las MV y no proporcionan buenos resultados en lesiones evolucionadas. En cuanto a las medidas compresivas, pueden aumentar el malestar en las MGV. En lesiones superficiales se ha propuesto el tratamiento con láser.

#### P85. ANGIOMA SERPIGINOSUM DE PRESENTACION FAMILIAR

E. Varas Meis<sup>a</sup>, M.A. González Enseñat<sup>b</sup>, M.A. Vicente Villa<sup>b</sup>, C. Rovira Zurriaga<sup>b</sup> y C. Prat Torrez<sup>b</sup>

Dermatología. <sup>a</sup>Complejo Asistencial Universitario de León. <sup>b</sup>Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

**Introducción.** El angioma serpiginosum es una infrecuente lesión vascular benigna descrita por Hutchinson en 1889.

**Caso clínico.** Niña de 11 años de edad, sin antecedentes personales de interés. Acudió por múltiples lesiones maculosas purpúreas y puntiformes, agrupadas en extremidad y glúteo izquierdos de 1 año de evolución. En la anamnesis, la madre refirió presentar lesiones similares de localización superpuesta a las de su hija, estables desde los 20 años de edad, aunque con ligero aumento de tamaño durante el embarazo. El estudio por dermatoscopia evidenció la presencia de lagunas ovoides milimétricas eritemato-violáceas, agrupadas, sin tendencia a la confluencia y que no desaparecían a la vitropresión. Se procedió al estudio histológico de las lesiones maternas, objetivándose bajo una epidermis sin alteraciones, múltiples capilares dilatados en dermis papilar con ligero engrosamiento endotelial. No se objetivaron signos inflamatorios ni depósitos de hemosiderina. Finalmente, fueron diagnosticadas de angioma serpiginosum con asociación familiar.

**Discusión.** El angioma serpiginosum es considerado una lesión vascular benigna que cursa con proliferación de células endoteliales y dilatación de vasos capilares. Predominantemente suele presentarse de forma adquirida en mujeres durante las primeras décadas de la vida y con predilección por los glúteos y extremidades inferiores. Sin embargo, se han descrito casos aislados de asociación familiar con herencia autosómica dominante o ligada al X. Su diagnóstico diferencial incluye las dermatosis purpúricas pigmentadas, la telangiectasia esencial generalizada, la telangiectasia nevoide unilateral y la vasculopatía colágena cutánea, entre otros. Presenta un curso indolente, aunque puede ser tratado mediante electrocoagulación o láser vascular en caso de compromiso estético. Presentamos un caso de angioma serpiginosum de asociación familiar, escasamente reportado en la literatura, cuyos hallazgos dermatoscópicos e histológicos permitieron diferenciarlo de entidades clínicamente semejantes.

#### P86. PSEUDOANGIOMATOSIS ERUPTIVA RECURRENTE: UN CASO DE PRESENTACIÓN FAMILIAR

C. García Harana, J. del Boz González, L. Padilla España, J.F. Millán Cayetano, P. García Montero, C. Salas Márquez, D. Rodríguez Barón y M. de Troya Martín

Dermatología. Hospital Costa del Sol. Málaga. España.

**Introducción.** La pseudoangiomatosis eruptiva (PE) es una dermatosis poco frecuente de causa desconocida que se caracteriza por

la aparición de múltiples lesiones papulosas rojo-violáceas con halo blanquecino periférico, localizándose predominantemente en áreas fotoexpuestas. Se presenta con mayor frecuencia en niños, que debutan en los días previos con fiebre, sintomatología respiratoria o gastrointestinal, y las lesiones se resuelven de forma espontánea en 10-15 días sin marcas residuales. Se han publicado casos de PE con presentación familiar, así como PE recurrente, si bien no se ha descrito la presencia concomitante de ambas particularidades. Presentamos un caso de PE recurrente en una abuela y su nieta.

**Caso clínico.** Niña de 7 años remitida a nuestras consultas por un episodio de lesiones eritematosas asintomáticas de más de una semana de evolución, localizadas en región facial y brazos. La paciente refería episodios similares previos autolimitados desde los 5 años, inicialmente con una frecuencia de 3-4 episodios al año y sin sintomatología previa al inicio de las lesiones. Durante la anamnesis los progenitores referían lesiones similares en la abuela de la paciente, que presentaba en forma de brotes autolimitados desde la cuarta década de vida, con 1-2 episodios mensuales y un mayor número de lesiones, apareciendo también en región facial, brazos y tórax. La abuela fue remitida también a nuestras consultas, presentando ambas pacientes pápulas de tonalidad rojo-vinosa de 2-3 milímetros de diámetro, en su mayoría rodeadas de un halo hipocromo y localizadas en ambos antebrazos y mejillas. Se realizó biopsia cutánea en ambas visualizándose un discreto edema dérmico e inflamación perivasculosa en dermis papilar y media, sin vasculitis ni extravasación eritrocitaria siendo compatible con el diagnóstico de PE.

**Discusión.** La PE fue descrita por primera vez en 1965 por Cherry et al. como lesiones angioma-like presentes en 4 niños con infección aguda por Echovirus. Aunque la PE se presenta con mayor frecuencia en la infancia, también se han descrito casos en pacientes adultos, más frecuentemente mujeres, en los que la fase prodrómica suele estar ausente y su resolución puede ser más lenta. La histopatología no es específica de la enfermedad, siendo en nuestros casos concordante con lo descrito en la literatura. Se postula la causa infecciosa como etiología más probable de dicho cuadro, que podría explicar la presentación concomitante en familiares, considerándose también otros posibles desencadenantes como las picaduras de insectos, fármacos o ciertos alimentos. En conclusión, presentamos un caso de PE recurrente con presentación familiar, asociación no previamente descrita. Dada la aparición en forma de brotes recurrentes y la presentación similar en parientes sugiere una mayor susceptibilidad genética en ambas pacientes, si bien no se puede descartar su asociación a infecciones o picaduras de insectos.

## P87. ARTERITIS MACULAR

T. Repiso Montero<sup>a</sup>, C. González Cruz<sup>a</sup>, B. Ferrer Fabrega<sup>b</sup>, J. Calzada Hernández<sup>c</sup>, A. Vicente Villa<sup>c</sup> y V. García-Patos Briones<sup>a</sup>

<sup>a</sup> *Dermatología.* <sup>b</sup> *Anatomía Patológica. Hospital Universitario Vall d'Hebron.* <sup>c</sup> *Dermatología. Hospital Sant Joan de Deu. Barcelona. España.*

**Introducción.** La arteritis macular (AM) es una entidad clínico-patológica descrita por primera vez por Fein et al. en 2003. Hasta el momento se han descrito una treintena de casos con dos casos reportados en la edad pediátrica. Se trata de una vasculitis linfocitaria de curso indolente. Clínicamente suele cursar con máculas y pápulas eritematosas e hiperpigmentadas en extremidades inferiores sin asociación a enfermedad sistémica. Su rasgo definitorio es la histología que muestra una vasculitis linfocitaria de las arteriolas de la unión dermo-hipodérmica, estrechamiento de la luz y un agregado concéntrico de fibrina que justifica el término "arteritis linfocítica trombofílica" con el que también se identifica esta entidad en la literatura.

**Caso clínico.** Presentamos una niña de 8 años, sana que consultó por la aparición progresiva de máculas eritematoparduzcas de distribución retiforme en piernas y raíz de muslos, asintomáticas, de cuatro meses de evolución. Las lesiones eran dudosamente palpables en algunas áreas (pápulo-nódulos). No había sintomatología sistémica asociada previa aparición de las lesiones ni durante la progresión de las mismas.

**Resultados.** El estudio histológico mostró una vasculitis linfocitaria de las arteriolas dermo-hipodérmicas con depósitos de fibrina y oclusión parcial de la luz. El estudio analítico mostró normalidad del hemograma y la bioquímica sanguínea; se descartó patología infecciosa y reumatológica subyacente con serologías, estudio de autoinmunidad, anticardiolipina y anticuerpos antineutrófilos negativos. El hallazgo de una proteinuria ortostática por debajo del rango nefrótico ha sido valorado por nefrología. La paciente se mantiene en buen estado general sin otra sintomatología asociada.

**Discusión.** Presentamos un caso de arteritis macular en edad pediátrica, habiendo solo dos casos descritos previamente en la literatura. El concepto de arteritis macular (AM) o arteritis linfocítica trombofílica (ALT) hace referencia a una vasculitis linfocitaria de mediano calibre de curso indolente pero persistente. Se considera infradiagnosticada por su escasa expresión clínica y la ausencia de progresión a afectación sistémica en los casos descritos. La ausencia de neutrófilos en el infiltrado inflamatorio permite diferenciarla de la poliarteritis nodosa cutánea (PANc). En la literatura se plantea el dilema de la nosología y clasificación de la AM / ALT. Se discute si puede tratarse de un estadio evolutivo de la PANc.