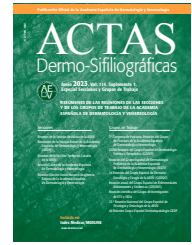




ACTAS Derma-Sifiliográficas

www.actasdermo.org



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

33 Reunión del Grupo Español de Dermatología Pediátrica de la Academia Española de Dermatología y Venereología (AEDV) Barcelona, 4 y 5 de febrero de 2022

Comunicaciones orales

01. ANOMALÍAS VASCULARES CON LESIONES ÓSEAS EN NIÑA DE 11 AÑOS: PENSANDO MÁS ALLÁ DEL SÍNDROME DE MAFFUCCI

D. Vírveda González^a, C. Lacasta Plasin^a, V. Parra Blanco^b, C. Agra Pujol^b, V. Martínez González^c y M. Campos Domínguez^a

Servicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. ^cInstituto de Genética Médica y Molecular. INGEMM. IdiPaz. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Introducción. La suma de anomalías vasculares y lesiones óseas plantean un amplio diagnóstico diferencial, incluyendo causas como el síndrome de Maffucci o las RASopatías.

Caso clínico. Niña de 11 años, con antecedentes familiares desconocidos y diagnóstico previo de enfermedad de Ollier. Se deriva a nuestro centro para valorar afectación orgánica extraesquelética. Junto con múltiples acondromas, se halla un astrocitoma cerebral con patrón de gliomatosis cerebral. En piel, destacan máculas ovaladas, de aspecto vascular, con halo pálido, en miembros superiores y muslo izquierdo, lesiones rosadas puntiformes en dorso de manos y múltiples telangiectasias periorales. Se toman muestras de un acondroma, del astrocitoma, de piel y de sangre periférica para estudio genético.

Resultados. Tanto la biopsia cerebral como la ósea muestran mutación de la isocitrato deshidrogenasa 1 (IDH1), explicando la enfermedad de Ollier, si bien el estudio en piel resulta negativo. En sangre, se objetiva una mutación en línea germinal en EPHB4, diagnóstica del síndrome malformación capilar-malformación arteriovenosa (MC-MAV) tipo 2.

Discusión. La enfermedad de Ollier es una acondromatosis múltiple de inicio pediátrico, por mutaciones somáticas en varios genes, entre ellos IDH1. Junto con los acondromas, mutaciones en IDH1 aumentan el riesgo de gliomas, neoplasias mieloides, colangiocarcinoma y carcinomas nasosinusales. En piel, se asocian a hemangiomas fusocelulares, que, si aparecen con acondromatosis, constituyen el síndrome

de Maffucci. El síndrome MC-MAV consiste en una RASopatía que junta malformaciones capilares, sobre todo en miembros y cara, con malformaciones arteriovenosas en piel, músculo, hueso o sistema nervioso central. Usualmente, las malformaciones capilares son multifocales, ovaladas, rosadas con halo blanquecino. Se debe a mutaciones germinales en RASA1 (tipo 1) o EPHB4 (tipo 2), siendo las telangiectasias periorales más típicas del tipo 2.

Conclusiones. Presentamos un caso infrecuente de coexistencia de dos anomalías genéticas, una por mutación somática y otra por mutación germinal. Aunque la suma de anomalías vasculares con enfermedad de Ollier suele diagnosticarse como síndrome de Maffucci, únicamente los hemangiomas fusocelulares forman parte del síndrome. Por ello, es esencial la evaluación dermatológica en casos de acondromatosis.

02. UTILIDAD DE LA TERMOGRAFÍA EN LA PRÁCTICA DIARIA DEL DERMATÓLOGO PEDIÁTRICO

J. Bernabeu Wittel^a, M.T. Monserrat García^a, J.A. Leñero Bardallo^b, J.C. Hernández Rodríguez^a, J. Ortiz-Álvarez^a y J. Conejo-Mir^a

^aHospital Universitario Virgen del Rocío. ^bDepartamento de Electrónica y Electromagnetismo. Universidad de Sevilla. Sevilla. España.

Introducción. En la última década las cámaras infrarrojas se han vuelto más asequibles en precio y más fiables debido a su mayor resolución. Hoy en día se están usando de forma masiva para detectar posibles casos de infección por Covid-19. Pueden detectar alteraciones en la temperatura de la superficie corporal y en el ámbito dermatológico se están usando para medir variaciones de temperatura en anomalías vasculares, cirugía dermatológica y otros ámbitos.

Material y métodos. En nuestro centro llevamos más de 2 años usando la termografía en la consulta de dermatología pediátrica en colaboración con el Departamento de Electrónica y Electromagnetismo de la Universidad de Sevilla para valorar las variaciones térmicas en pacientes con anomalías vasculares. Todos los datos han sido registrados de forma prospectiva. Se ha utilizado un sistema portátil dual que incluye un sensor termográfico y un sensor de cá-

mara digital macroscópica en el espectro de luz visible de función simultánea. Las imágenes fueron tomadas a 30 cm de distancia, con las mismas condiciones de iluminación y temperatura ambiente. En cada sesión la cámara termográfica fue calibrada con un termómetro para trasladar los niveles de radiación en la banda de infrarrojos de largo alcance a temperaturas absolutas.

Resultados. Con la termografía hemos medido las variaciones térmicas en la superficie corporal en 55 pacientes con hemangiomas y hemos medido de forma objetiva la respuesta al tratamiento. Hemos estudiado más de 50 malformaciones vasculares de alto y bajo flujo, detectando un umbral de aumento de temperatura muy específico para diagnosticar las malformaciones de alto flujo. También se aprecian diferencias de temperatura dentro de las malformaciones de bajo flujo, con un descenso relativo de temperatura en las malformaciones linfáticas con respecto a las demás.

Discusión. En los hemangiomas infantiles no disponemos de herramientas objetivas y cuantificables precisas para evaluar su evolución. La termografía ofrece la posibilidad de medir de forma objetiva la respuesta al tratamiento o su evolución. En el ámbito de las malformaciones vasculares resulta especialmente práctico en lesiones incipientes o de pequeño tamaño como las relacionadas con el síndrome malformación capilar-malformación arteriovenosa, o como cribado previo al láser vascular en las malformaciones venulares tipo mancha en vino de Oporto.

O3. HAMARTOMA DE TEJIDOS BLANDOS ASOCIADO A PTEN. SERIE DE CASOS CON DESCRIPCIÓN DE FENOTIPO Y GENOTIPO

J.C. Hernández Rodríguez, M.T. Monserrat García, J. Ortiz Álvarez, E. Merchante García, J. Conejo-Mir y J. Bernabeu Wittel

Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. España.

Introducción. El síndrome de tumor-hamartoma asociado a PTEN (PTHS) es un síndrome poco frecuente de herencia autosómica dominante y expresividad variable, producido por una mutación germinal en el gen homólogo de fosfatasa y tensina (PTEN). Este síndrome se asocia a la aparición de hamartomas que pueden afectar a cualquier órgano, así como al aumento del riesgo oncogénico. La presencia de anomalías vasculares constituye un criterio diagnóstico clínico menor para el PTHS, según los criterios revisados de 2013 de Pilarski et al. Sin embargo, la literatura que aborda este tema es limitada. Aunque radiológicamente las anomalías vasculares asociadas a PTEN parecen ser de alto flujo, presentan características que pueden ser distintivas respecto a las malformaciones arteriovenosas convencionales. Tan et al. proponen algunas características radiológicas que deberían considerarse para solicitar el estudio genético de la mutación PTEN. Estas características son la presencia de varias anomalías vasculares de alto flujo, tejido graso ectópico que altere la arquitectura de los músculos afectados visible por resonancia magnética, así como la dilatación focal y segmentaria desproporcionada de las venas de drenaje.

Objetivo. El objetivo de este trabajo es analizar las características clínico-radiológicas de las anomalías vasculares periféricas en una serie de pacientes con PTHS y realizar una correlación genotipo-fenotipo.

Métodos. Se llevó a cabo un estudio descriptivo retrospectivo de una serie de casos con diagnóstico confirmado por estudio genético de PTHS valorados en el servicio de dermatología del Hospital Universitario Virgen del Rocío. Posteriormente, se llevó a cabo un análisis descriptivo de las características clínico-radiológicas de las anomalías vasculares en aquellos pacientes que la presentaban.

Discusión. Los hallazgos clínico-radiológicos distintivos observados en las anomalías vasculares asociadas a PTHS podrían ayudar a sospechar este síndrome. Es importante realizar el diagnóstico molecular de la mutación PTEN, ya que estos pacientes presentan un mayor riesgo oncogénico incluso a edades tempranas. A su vez, la

identificación precoz de estos pacientes facilita el diagnóstico de portadores asintomáticos y permite instaurar un cribado adecuado de cáncer de tiroides, mama y endometrio.

O4. MALFORMACIÓN CAPILAR O MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA LUMBAR SIN CORRELACIÓN CLÍNICA, RADIOLÓGICA E HISTOLÓGICA. SERIE DE 8 CASOS

M. Ivars Lleó^a, A. Martín Santiago^b, C. Prat Torres^c, E. Baselga Torres^c, M.J. Beato Merino^d y J.C. López-Gutiérrez^d

^aClínica Universidad de Navarra. Madrid. ^bHospital Son Espases. Palma de Mallorca. Illes Balears. ^cHospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Barcelona. ^dHospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Introducción. Aunque las malformaciones capilares suelen presentarse como lesiones vasculares indolentes, ocasionalmente pueden asociarse a otras malformaciones vasculares o esqueléticas formando parte de síndromes complejos. Con frecuencia, la localización y/o la morfología de la malformación capilar nos ayuda a orientar el diagnóstico. Un ejemplo paradigmático de esto es la malformación capilar lumbar de los pacientes con síndrome de Cobb que asocia una malformación arteriovenosa espinal.

Casos clínicos. Presentamos una serie 7 de pacientes con una lesión vascular atípica localizada en región dorso-lumbar. En todos los casos las lesiones presentaban alto flujo en el eco-doppler y habían sido diagnosticadas de malformaciones arteriovenosas. En algunas de ellas se detectó efecto masa. Curiosamente, ninguno de los pacientes presentó signos clínicos de progresión de los estadios de Schöbinger (dolor, ulceración, sangrado, etc.). Los hallazgos histológicos fueron compatibles con malformaciones capilares, sin características específicas de malformaciones arteriovenosas. Se detectó un tejido adiposo subyacente macroscópicamente diferente, con cierta hipervascularización. El estudio genético está pendiente.

Discusión. 1) Presentamos un curioso fenotipo de lesión vascular de alto flujo en región dorso-lumbar sin correlación clínica, radiológica ni histológica que oriente el diagnóstico hacia una malformación capilar o hacia una malformación arteriovenosa. 2) El estudio molecular de las muestras de tejido disponible nos ayudará a comprender mejor los mecanismos fisiopatogénicos implicados en esta anomalía vascular. 3) El descubrimiento de nuevos fenotipos supone un reto constante para la clasificación de la ISSVA, dado que los esquemas de clasificación establecidos no siempre se adaptan a todos los pacientes.

O5. ERUPCIÓN PAPULAR GENERALIZADA EN UN ADOLESCENTE DE RAZA NEGRA

J.F. Mir Bonafè, F. Terrasa Sagristà, A. Sola Truyols, J. Adsuar Mas, C. Álvarez Buylla Puente y C. Nadal Lladó

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

Adolescente de 12 años de raza negra que presentaba una erupción papular generalizada de un mes de evolución, con importante afectación facial e hiperpigmentación residual. El estudio histopatológico reveló atrofia epidérmica, vacuolización de capa basal y un infiltrado dérmico neutrofilico combinado con células de aspecto histiocitoide, positivas para MPO y CD68. Ante estos hallazgos clínicopatológicos se planteó la posibilidad de lupus agudo o lupus neutrofilico no ampolloso y se realizó una analítica con estudio de autoinmunidad, que reveló títulos altos de ANA, anti-DNA y anti-Sm. Además, anemia hemolítica autoinmune, proteinuria y reactantes de fase aguda elevados. Así, se llegó al diagnóstico de lupus neutrofilico histiocitoide en contexto de lupus eritematoso sistémico. Los patrones clinicopatológicos clásicos del lupus eritematoso cutáneo incluyen el lupus agudo, subagudo y crónico. Sin embargo,

en los últimos años se han descrito diferentes subtipos de lupus cutáneo que no se adaptan de forma precisa a esta clasificación. Entre ellos destacan las formas neutrofílicas. Estas han recibido diferentes nombres en la literatura: lupus hiperagudo, lupus neutrofílico no ampolloso, dermatosis neutrofílica asociada a lupus eritematoso sistémico... y aun hoy no existe consenso en su denominación. Sin embargo, sí hay datos comunes a estos cuadros. Son cuadros de clínica polimorfa pero con histología característica, mezclando hallazgos típicos de lupus como atrofia epidérmica y vacuolización basal con un denso infiltrado neutrofílico dérmico que recuerda a dermatosis neutrofílicas clásicas. Los lupus cutáneos neutrofílicos se asocian prácticamente siempre a lupus eritematoso sistémico, siendo en la mayoría de las ocasiones su primera manifestación. Además, la forma de lupus neutrofílico histiocitoide solo ha sido descrita en 2 ocasiones (aparte del nuestro) hasta la fecha, ambas en niños, por lo que podría ser característico de la edad pediátrica. Por todo esto, pensamos que se trata de un caso interesante de una entidad rara pero posiblemente infradiagnosticada, debido a su poco conocimiento y vaga descripción en la literatura. Creemos que las variantes neutrofílicas del lupus son cada vez más frecuentes y debemos conocerlas para poder sospecharlas ante cuadros clínicos abigarrados con una histología mixta entre lupus y dermatosis neutrofílica.

06. PSORIASIS PARADÓJICA INDUCIDA POR ANTI-TNF α EN LA EDAD PEDIÁTRICA: SERIE DE CASOS Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

C. López Lluell^a, J. Adsuar Mas^b, M. Gamissans Cañada^a, C. Prat Torres^b, A. Vicente Villa^b y M. Casals Andreu^a

^aCorporació Sanitaria Parc Taulí. Sabadell. ^bHospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona). España.

Introducción. Los fármacos inhibidores de TNF α han desempeñado un papel muy importante en las enfermedades inflamatorias, sin embargo, pueden inducir lesiones cutáneas psoriasiformes de forma paradójica. Actualmente, no existe una explicación definitiva de la patogénesis de la psoriasis paradójica. Además, también se han descrito erupciones psoriasiformes similares asociadas a otros fármacos biológicos como ustekinumab. No existen guías terapéuticas sobre el abordaje de este fenómeno.

Casos clínicos. Presentamos una serie de 4 casos de niños de entre 10 y 15 años de edad que manifestaron lesiones psoriasiformes durante el tratamiento con fármacos anti-TNF α .

Resultados. Entre las enfermedades subyacentes se encontraban la osteomielitis crónica multifocal recurrente y la enfermedad de Crohn. Solo en uno de los casos había antecedentes familiares de psoriasis. Los fármacos biológicos implicados fueron adalimumab e infliximab. Las lesiones aparecieron con un periodo de latencia de entre 1 y 24 meses presentándose en forma de pápulas y placas eritematodescarnativas y/o lesiones pustulosas con frecuente afectación de cuero cabelludo, tronco, extremidades y región palmo-plantar. Respecto a su abordaje, 2 de los casos requirieron la sustitución del fármaco inicial por otro con un mecanismo de acción distinto al de los anti-TNF α y en los otros 2 pacientes se logró el control de las lesiones cutáneas mediante el uso de corticoides tópicos pudiendo mantener así su tratamiento de base.

Discusión. La psoriasis paradójica inducida por anti-TNF α es una reacción adversa poco común, pero con un creciente número de casos a medida que aumentan los pacientes pediátricos en tratamiento con estos fármacos. Los anti-TNF α más frecuentemente implicados son infliximab seguido de adalimumab. Respecto a su tratamiento, suele requerir tratamiento tópico o sistémico y en la mayoría de los casos se puede continuar con el tratamiento original. Si un paciente requiere la retirada del fármaco por un cuadro de psoriasis moderada-grave, es preferible sustituirlo por otro fármaco con mecanismo de acción distinto. En caso de realizar el cam-

bio por otro fármaco anti-TNF α , es poco probable que se resuelvan las lesiones cutáneas, y esta opción solo sería recomendable si la enfermedad de base no es controlable con un biológico de otra clase.

07. HIDRADENITIS SUPURATIVA EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA. NUESTRA EXPERIENCIA Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

G. Ochando Ibernón^a, M. Solera Talamante^b, A. Alfaro Rubio^a y A. Martorell Calatayud^a

^aHospital de Manises. Valencia. ^bInstituto Investigación Sanitaria La Fe. Valencia. España.

Introducción. La hidradenitis supurativa (HS) es una enfermedad inflamatoria crónica, recurrente y debilitante del folículo piloso terminal que se presenta habitualmente con lesiones inflamatorias dolorosas que pueden progresar a la formación de fistulas y cicatrices persistentes en áreas corporales que albergan glándulas apocrinas. Recientemente se ha demostrado un modelo de inicio bimodal con un primer pico antes de los 20 años y otro durante la década de los 40 años. Sin embargo, sabemos que algunos pacientes desarrollan la enfermedad a edades muy tempranas.

Material y métodos. Presentamos un estudio observacional, descriptivo, retrospectivo y unicéntrico. Se revisaron los pacientes menores de 18 años que consultaron en nuestra unidad en un periodo de 24 meses.

Resultados. Se incluyeron en total 17 pacientes menores de 18 años diagnosticados de HS en nuestra unidad. La mayoría de estos pacientes eran mujeres (14/17; 82,4%). La media de edad de inicio de la enfermedad reportada por los pacientes fue 8,9 años (DE \pm 3,67). En cuanto a antecedentes familiares, 6 de 17 pacientes (35%) referían HS en un familiar de primer grado. Cinco (29,4%) de los pacientes pediátricos mostraron un fenotipo inflamatorio de la enfermedad, mientras que 12 (70,6%) presentaban fenotipo folicular. La localización de inicio fue variable, sin poder establecer diferencias entre axilas, ingles, nalgas o muslos. Los tratamientos más frecuentes fueron los antibióticos tanto tópicos (5/17; 29,4%) como orales (9/17; 52,9%). Adalimumab sc fue empleado en 5 pacientes (29,4%).

Discusión. Probablemente, en niños la HS está infradiagnosticada. Por una parte, debido al retraso en consultar, o no tener en cuenta esta posibilidad diagnóstica en niños prepuberales. El sexo femenino y los antecedentes familiares parecen predisponer al inicio temprano de la enfermedad. Algunos estudios sugieren que la aparición temprana de la enfermedad confiere un peor pronóstico. El diagnóstico temprano y la clasificación por subtipos es de gran importancia dada la posibilidad de frenar la progresión de la enfermedad estableciendo un tratamiento apropiado durante la ventana de oportunidad que ofrecen los estadios tempranos de esta enfermedad inflamatoria.

08. TRATAMIENTO CON BARICITINIB EN LA VASCULOPATÍA DE INICIO EN LA INFANCIA ASOCIADA A STING: PRESENTACIÓN DE UNA COHORTE FAMILIAR DE TRES CASOS

J. Ortiz-Álvarez^a, M.T. Monserrat García^a, J.C. Hernández Rodríguez^a, M. Camacho Lovillo^b, J. Conejo-Mir Sánchez^a y J. Bernabeu Wittel^a

Servicios de ^aDermatología e ^bInfectología, Reumatología e Inmunología Pediátrica. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. España.

Introducción. La vasculopatía asociada a genes estimuladores del interferón (STING) de inicio en la infancia (SAVI) es una interfero-

nopatía de tipo I, de herencia autosómica dominante, descrita por primera vez en 2014. Cursa con alteraciones cutáneas y pulmonares asociadas a síntomas autoinflamatorios. Se trata de un cuadro refractario a esteroides y otros inmunosupresores que parece responder bien a terapia anti-JAK.

Métodos. Presentamos una cohorte conformada por tres pacientes de la misma familia, de origen boliviano pero residentes en España. El padre y dos de los hijos comenzaron a su traslado a nuestro país con lesiones cutáneas consistentes en nódulos violáceos en zonas acras durante los meses fríos que se acompañaban de aumento de reactantes de fase aguda, anemia y linfopenia. Ninguno de ellos presentaba afectación pulmonar. El tratamiento con corticoterapia tópica y vasodilatadores fue insatisfactorio. En el estudio genético se demostró una mutación en heterocigosis en el gen *TMEM173* (p.F153I) en los tres pacientes afectados. Tras prueba terapéutica con esteroides sistémicos y ciclosporina, se inició baricitinib con muy buena respuesta.

Conclusiones. La terapia dirigida frente a JAK 1/2 parece suponer una de las terapias con mayores beneficios en los pacientes con SAVI y otras interferonopatías monogénicas, ya que la vía de señalización JAK/STAT es la principalmente activada por el IFN. Si bien los últimos datos reportados parecen indicar datos de eficacia mejorables, los tres pacientes de nuestra cohorte mostraron una buena evolución sin referir importantes efectos secundarios. Dado que la evidencia científica es actualmente limitada, basada en estudios observacionales, se precisa de mayores investigaciones en este campo.

O9. LESIONES ACRALES Y CLÍNICA NEUROPSIQUIÁTRICA, CUANDO LA PIEL ES LA CLAVE DIAGNÓSTICA

A. Sánchez Velázquez^a, J. Arroyo Andrés^a, M. Caballero González^b, I. González Granado^c, S.I. Palencia Pérez^a y M.C. Postigo Llorente^a

Servicios de ^aDermatología y ^bPsiquiatría. ^cUnidad de Inmunodeficiencias Pediátricas. Hospital 12 de Octubre. Madrid. España.

Varón de 19 años natural de República Dominicana, con antecedentes de paraparesia espástica y retraso en desarrollo cognitivo-motor, valorado por primera vez en 2019 por lesiones acrales compatibles clínicamente con perniois. Durante la primera ola de la pandemia COVID acudió de nuevo por presentar lesiones similares en dedos de pies. En la biopsia cutánea los hallazgos fueron compatibles con vasculopatía trombótica. El estudio de autoinmunidad, complemento, crioglobulinas y coagulopatía fueron negativos. Por ello, las lesiones fueron consideradas chilblain-like en contexto de infección por SARS-CoV-2. En abril de 2021 el paciente acude a urgencias con alucinaciones y brote psicótico, siendo diagnosticado de cuadro pseudocatatónico. Hacia varios años había presentado clínica similar en una ocasión. Durante su ingreso en psiquiatría nos interconsultan por nueva aparición de lesiones acrales en forma de placas atróficas de aspecto marfileño y halo eritematovioláceo periférico. El conjunto de manifestaciones cutáneas, los antecedentes de paraparesia espástica y retraso en el desarrollo cognitivo-motor hizo sospechar un síndrome de Aircadi-Goutières (SAG), diagnóstico que se confirmó genéticamente (homocigoto para variante patogénica en el gen *SAMHD1*). El SAG es una enfermedad rara de herencia en su mayoría autosómica recesiva incluida dentro de las interferonopatías tipo I, en la que se han visto involucrados hasta 7 genes. *SAMHD1* codifica una nucleasa que degrada ácidos nucleicos, y la falta de actividad enzimática conduce a la acumulación de estos, que estimularían del inicio de la cadena de síntesis del interferón tipo I. La forma clásica del SAG es más severa y cursa con encefalopatía congénita. Sin embargo, hay pacientes que presentan clínica neurológica leve y/o de inicio más tardío; en estos casos las lesiones cutáneas pueden ser el signo guía para el diagnóstico de la enfermedad. Respecto a la clínica psiquiátrica, únicamente existe un reporte previo en la literatura, en el que su-

gieren que podría estar mediada por interferón-alfa de manera similar a lo que ocurre en la psicosis lúpica. Destacamos la importancia del dermatólogo, cuyo papel puede ser crucial para diagnosticar este síndrome que requiere un alto índice de sospecha, sobre todo en ausencia de afectación neurológica grave, y recordar que es posible la asociación de clínica psiquiátrica.

O10. ALPELISIB EN UN PACIENTE CON SÍNDROME CLOVES

P. Garbayo Salmons, L. García Colmenero, C. Grande Moreillo, S. Fuentes Carretero y F. Corella Vicente

Mútua Terrassa. Barcelona. España.

Introducción. El síndrome CLOVES (Congenital Lipomatous Overgrowth, Vascular Malformations, Epidermal Nevis, Spinal/Skeletal Anomalies/Scoliosis) es probablemente el fenotipo más severo y complejo dentro del espectro clínico PROS (PIK3CA-related overgrowth spectrum).

Caso clínico. Presentamos el caso de un niño de 4 años con una hipertrofia de manos y pies, sindactilia, diversas malformaciones capilares en tronco y una tumoración de gran tamaño latero-torácica-abdominal izquierda compatible con una malformación linfática, presentes desde el nacimiento. Al año de vida el paciente desarrolló una placa de distribución blaschkoide cervicobraquial izquierda que fue orientada como un nevus epidérmico. El estudio de secuenciación del exoma extraído tras una escleroterapia percutánea de la malformación linfática demostró la presencia de la mutación *PIK3CA* E542: c.1624G>A p.(Glu542Lys), confirmando la sospecha de un síndrome CLOVES. Debido a la falta de respuesta a la escleroterapia, se inició tratamiento con sirolimus 1 mg/12 h con una rápida reducción del tamaño de la malformación linfática. A pesar de ello, el sobrecrecimiento de las extremidades y de los glúteos se hizo más evidente, motivo por el cual se decidió interrumpir el sirolimus y se administró alpelisib 50 mg/24 h como uso compasivo. Después de un año de tratamiento se observa una estabilización de las lesiones, con una buena tolerancia al fármaco.

Discusión. La mayoría de las mutaciones responsables del síndrome PROS están causadas por una ganancia de función del gen *PIK3CA*. La vía *PIK3CA*/AKT/mTOR promueve la oncogénesis, siendo una vía patogénica compartida con diversas neoplasias. Tradicionalmente el tratamiento de estos pacientes era intervencionista, incluyendo amplias escisiones quirúrgicas o escleroterapia. Los inhibidores de mTOR, como el sirolimus, son considerados como una alternativa para tratar las malformaciones linfáticas y evitar el sobrecrecimiento tisular en algunos casos. Alpelisib es un inhibidor específico de la subunidad p110 α desarrollado para el tratamiento del cáncer de mama localmente avanzado o metastásico en mujeres posmenopáusicas y hombres que presentan la mutación de *PIK3CA*. Recientemente esta molécula ha demostrado ser segura y eficaz en el síndrome PROS, consiguiendo reducir el sobrecrecimiento tisular en pacientes resistentes a otros tratamientos.

O11. SÍNDROME DE NOONAN CON MÚLTIPLES LENTIGOS

M. Fabregat Pratdepadua, M. Martínez Molina, A. Plana Pla e I. Bielsa Marsol

Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Badalona (Barcelona). España.

Introducción. El síndrome de Noonan con múltiples lentigos (SNML), previamente llamado síndrome LEOPARD, es una genodermatosis que en la piel se caracteriza por la presencia de manchas café con leche (80%) y múltiples lentigos (94%). Se incluye dentro de las rasopatías, un conjunto de síndromes genéticos que se desarrollan como consecuencia de mutaciones en los genes de la vía de señalización RAS-MAPK.

Caso clínico. Varón de 11 años que fue remitido a las consultas de dermatología de nuestro centro para valoración de manchas café con leche. Como antecedente destacaba una talla baja en seguimiento por endocrinología. A la exploración física se observaban más de 6 manchas café con leche, de coloración marrón oscura y bordes geográficos, además de múltiples lesiones pigmentadas milimétricas en la cara y el tronco, que fueron interpretadas como lentigos. Ante la sospecha clínica de un síndrome LEOPARD, se procedió a realizar un estudio genético que confirmó una mutación en el gen PTPN11 (c.1492C>T) que, junto con las manifestaciones dermatológicas del paciente, permitió establecer el diagnóstico de SNML.

Discusión. El SNML es un fenotipo bien definido del síndrome de Noonan que se debe casi en el 95% de los casos a mutaciones en el gen PTPN11. Los lentigos múltiples constituyen la clave del diagnóstico ya que están presentes en el 94% de los pacientes a la edad de un año. Además, es frecuente la coexistencia, junto a los lentigos, de manchas café con leche (3 o más en el 80%). Sin embargo, la presencia de más de 6 manchas café con leche, como ocurrió en nuestro caso, obliga a realizar el diagnóstico diferencial con la neurofibromatosis tipo 1. En la literatura se recogen varios casos de SNML con mutación en PTPN11 que desarrollaron un melanoma, por lo que es recomendable el seguimiento dermatológico periódico, en busca de lesiones atípicas y/o de reciente adquisición.

012. COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA: CUANDO LOS CRITERIOS DIAGNÓSTICOS NO SON SUFICIENTES

H. Iznardo Ruiz, S. Boronat Guerrero, S. Bernal Noguera, L. Puig Sanz y E. Roé Crespo

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

Introducción. El complejo esclerosis tuberosa (CET) es un síndrome neurocutáneo con patrón de herencia autosómica dominante de expresividad variable. Está producido por variantes patogénicas en los genes TSC1 o TSC2, que originan una hiperactivación de la vía del mTOR con afectación multisistémica. El diagnóstico precoz es fundamental para prevenir complicaciones potencialmente serias, además de permitir asesoramiento genético. Al basarse en criterios clínicos puede ser complejo, especialmente en los primeros años de vida, ya que muchos estigmas aparecen en la adolescencia o adultez. Además, la gran variabilidad de expresión fenotípica y la ausencia de hallazgos patognomónicos dificulta aún más el diagnóstico de casos atípicos o sutiles. Aunque la detección de una mutación patógena confirma el diagnóstico, hasta en un 10-25% de los casos no se logra identificar. El conocimiento de las manifestaciones “atípicas” puede ayudar en estos casos. Dentro de ellas destacan las lesiones óseas escleróticas (LOE), manifestaciones muy frecuentes en el CET, aunque no consideradas criterio diagnóstico.

Caso clínico. Niño de 8 años con mácula hipocrómica escapular derecha y pápulas malares de reciente aparición compatibles clínicamente con angiofibromas, que no pudieron ser confirmados mediante histología. No presenta antecedentes personales ni familiares de interés. Se realizan examen oftalmológico, ecografía renal y resonancia magnética cerebral, sin hallar alteraciones. Se lleva a cabo estudio genético por secuenciación masiva de los genes TSC1 y TSC2, detectando en heterocigosis una variante genética en el gen TSC1, clasificada como variante de significado incierto. Se realiza estudio de segregación familiar, detectando la misma variante genética en su madre, sana y con exploración física normal salvo por máculas acrómicas en confeti en miembros inferiores y abdomen. Posteriormente es diagnosticada de adenocarcinoma de mama y en el estudio con TAC toracoabdominal se detectan 7 LOE y un angiomiolipoma renal izquierdo. El estudio de la abuela materna mostró tumores de Koenen e hipopigmentación en confeti, además de la misma variante genética.

Discusión. Nuestro caso ejemplifica la utilidad de las LOE para mejorar la sensibilidad diagnóstica basada en criterios clínicos y ayu-

dar a la interpretación de las variantes de significado incierto genéticas en el CET.

013. CUADRO ESCLERODERMIFORME EN BÚSQUEDA DE DIAGNÓSTICO

D.A. Bosquez Canto^a, A. Vicente Villa^a, C. Prat Torres^a, C. Rovira Zurriaga^b, A. Martínez Monseny^c y E. Baselga Torres^a

Servicios de ^aDermatología, ^bAnatomía Patológica y ^cGenética. Hospital Sant Joan de Deu. Barcelona. España.

Introducción. Los síndromes esclerodermiformes son entidades poco frecuentes en pediatría que plantean un reto diagnóstico y terapéutico. El dermatólogo pediatra desempeña un papel clave ya que el diagnóstico precoz ayudaría a prevenir complicaciones y mitigar el curso de la enfermedad.

Caso clínico. Niño de 2 años de edad, sin antecedentes familiares ni consanguinidad. Desde los 3 meses ha presentado diferentes lesiones cutáneas: erosiones, lesiones ecematosas blaschkoides, fragilidad cutánea, purpura retiforme en extremidades, lesiones livedoides acrales, lesiones esclerodermiformes en cara, tronco y extremidades,acroesclerosis, pápulas eritematosas induradas, poiquilodermia, hipoplasia ungueal y facies peculiar (nariz afilada, micrognatia, orejas prominentes) y pelo fino y ralo. Durante su evolución ha presentado cuadros de diarrea, impétigo, hipotonía, retraso psicomotor y linfedema.

Resultados. Se le han realizado múltiples exploraciones complementarias durante su curso evolutivo que han sido normales salvo anemia e hipalbuminemia. Se han realizado 3 biopsias de piel donde se objetiva dermatitis ampollosa subepidérmica y fragmentación de fibras elásticas en dermis. En la resonancia magnética se observó polimiositis. En el exoma clínico no se encuentran mutaciones en los genes de SMARCAD1, RECQLA, FERMT1, COL7A1, KRT1, KRT10, SPINK5, DKC1, FAM111B, ABCA12, ABHD5, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, COL17A1, COL7A1, KRT14, KRT5, LAMA3, LAMB3. Se ha detectado una mutación en el gen COL5A1 de significado incierto. Se intenta prueba terapéutica con baricitinib.

Discusión. Presentamos un paciente para el cual no tenemos un diagnóstico definitivo. En la actualidad el cuadro clínico comparte ciertas características con la poiquilodermia esclerosante hereditaria de Weary y la poiquilodermia fibrosante hereditaria. Inicialmente la orientación diagnóstica fue epidermolisis ampollar, síndrome de Kindler, interferonopatía, fibrosis quística, vasculitis, dermatosis vesicular erosiva congénita, dermatitis por deficiencia de nutrientes. Presentamos este caso con el objetivo de esclarecer el diagnóstico y proponer opciones terapéuticas.

014. ESTUDIO DE SEGURIDAD Y EFICACIA PRELIMINAR DE LA INFUSIÓN DE CÉLULAS MADRE MESENQUIMALES HAPLOIDÉNTICAS DERIVADAS DE MÉDULA ÓSEA PARA EL TRATAMIENTO DE LA EPIDERMOLISIS BULLOSA DISTRÓFICA RECESIVA

R. Maseda Pedrero^a, L. Martínez-Santamaría^b, M.C. de Arriba Pérez^b, N. Illera Esteban^b, M.J. Escámez Toledano^b y R. de Lucas Laguna^a

^aServicio de Dermatología. Hospital Universitario La Paz.

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

Introducción. La epidermolisis bullosa distrófica recesiva (EBDR) es un trastorno hereditario incurable debido a la ausencia de colágeno de tipo VII (C7), que ocasiona fragilidad mucocutánea con complicaciones sistémicas secundarias a la inflamación crónica. Una terapia prometedora son las células estromales mesenquimales (MSC)

alógenicas, que tienen notables propiedades antiinflamatorias ya demostradas en estudios previos.

Métodos. Se llevó a cabo un ensayo clínico (EC) de fase I/II, abierto, en el que se incluyeron 9 niños con EBDR con edades comprendidas entre de los 4 y 18 años. Para minimizar el riesgo potencial de una respuesta autoinmune, se incluyeron pacientes con una expresión mínima de C7 y con anticuerpos anti-C7 negativos en la piel. Se administraron un total de 3 infusiones intravenosas cada 21 días de MSC alógenicas (2-3 millones de células/kg/infusión) derivadas de donantes de médula ósea (MO) haploidénticos. Se realizó una caracterización clínica, histológica y molecular de los pacientes al inicio y a los 2, 3, 6, 9 y 12 meses desde la primera infusión.

Resultados. Se expondrán de forma detallada los resultados obtenidos en la evaluación de la seguridad y eficacia preliminar de la infusión de MSC haploidénticas derivadas de MO para el tratamiento de la EBDR, así como el análisis de las citoquinas y otros inmunomoduladores de la respuesta innata y adaptativa de los pacientes.

Discusión. Los pacientes con EBDR tienen heridas en zonas de roce y una situación inflamatoria crónica, exacerbada por el prurito, que desencadena finalmente fibrosis y carcinomas de células escamosas agresivos. Este EC muestra que 3 inyecciones intravenosas de MSC haploidénticas derivadas de MO administradas cada 21 días son bien toleradas y pueden proporcionar beneficios clínicos, al reducir la gravedad de la enfermedad y mejorar la calidad de vida en niños con EBDR grave, en ocasiones durante un largo período de tiempo. En el presente ensayo hemos diseñado un protocolo con la intención de mejorar, en la medida de lo posible, la eficacia de estudios previos que producían beneficios clínicos transitorios. Nuestro estudio es significativo porque es el primer EC, según nuestros conocimientos, en el que se realiza la infusión sistémica de MSC derivadas de MO haploidénticas en monoterapia a pacientes con EBDR.

O15. COMPLEJO DE ESCLEROSIS TUBEROSA ASOCIADO A LINFEDEMA CONGÉNITO SEGMENTARIO

J.A. Llamas Carmona^a, I. López Riquelme^a, A. Ruiz Nogales^a, M.D. Fernández Ballesteros^a, J.C. López Gutiérrez^b y Á. Vera Casaño^a

^aServicio de Dermatología. Hospital Regional Universitario de Málaga. ^bServicio de Cirugía Plástica Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Lactante de 15 días de vida derivada a consulta por un aumento de diámetro del miembro inferior derecho presente desde el nacimiento. En la exploración destacaba en superficie un eritema reticulado con lesiones vasculares telangiectásicas y purpúricas, que impresionaban clínicamente de vasos capilares. La lesión se extendía hasta la fosa iliaca derecha y presentaba empastamiento y aumento de temperatura, no se palpaba thrill ni pulso. En el resto de la exploración solo destacó una mancha café con leche de pequeño tamaño en región dorsal derecha. Se realizó ecografía doppler que descartó la presencia de fistulas AV y de vasos anómalos, pero en el tejido celular subcutáneo se apreciaban estructuras vasculares anecoicas sin flujo, probablemente linfáticas lo que posteriormente fue confirmado con angiorresonancia. Con diagnóstico de linfedema congénito se derivó a la unidad de Cirugía Plástica del hospital La Paz donde se prescribió media de compresión y se solicitó linfogammagrafía que objetivó un linfedema hasta tercio medio de la pierna derecha, así como una asimetría en región inguinal ipsilateral. Al año de vida la hipertrofia se hizo cada vez más evidente por lo que se decidió toma de biopsia con estudio genético. En él se identificó la mutación c268C>T en el gen TSC2 en heterocigosis, en relación con esclerosis tuberosa (ET). Se realizó una exploración física exhaustiva, ecografía abdominopélvica, RM cerebral y ecografía cardíaca que descartaron alteraciones sistémicas asociadas. En el electroencefalograma se detectó una focalidad paroxística de características sintomáticas en región parieto-occipito-temporal posterior bilateral con predominio del hemisferio derecho,

de presentación frecuente. Los familiares negaban crisis epilépticas aunque sí alteraciones del comportamiento en forma de déficit de atención así como crisis de llanto y sonambulismo durante la noche, por lo que se inició tratamiento con oxcarbacepina. Así, con el diagnóstico de malformación vascular combinada de predominio linfático asociada a complejo de esclerosis tuberosa por mutación en TSC2 se inició tratamiento a los 2 años de vida con sirolimus 0,5 mg cada 12 h con mejoría notable del linfedema. Actualmente lleva 3 años en tratamiento, sin efectos secundarios y con buena tolerancia.

O16. IMPORTANCIA DEL ESTUDIO GENÉTICO COMO PREDICTOR DE COMPLICACIONES MULTISISTÉMICAS EN EL SÍNDROME KID

G. Servera Negre^a, J.M. Busto Leis^a, K. Krasnovska Zayets^a, A.E. López Sundh^b, M. Feito Rodríguez^a y R. de Lucas Laguna^a

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

El síndrome KID (acrónimo de Keratitis-Ichthyosis-Deafness) es una genodermatosis rara producida por mutaciones en los genes GJB2 y GJB6, que codifican las conexinas 26 y 30. Si bien la afectación de la piel y los órganos de los sentidos es constante, existe una gran heterogeneidad en cuanto a su gravedad y al desarrollo de complicaciones. Presentamos el caso de una recién nacida pretérmino (semana 34) valorada en el primer día de vida por lesiones blanquecinas similares al vérnix caseoso en polo cefálico, que evolucionaron hacia una eritroqueratodermia ictiosiforme constituida por placas con descamación en empedrado. Asociaba queratitis bilateral y abundante hiperqueratosis en conductos auditivos externos que imposibilitó el cribado auditivo. El estudio histológico de la piel mostró una hiperqueratosis con focos de disqueratosis y calcificaciones, así como una intensa colonización por levaduras. Pese a una mejoría inicial de la clínica cutánea con emolientes y antisépticos, múltiples infecciones y una hipercalcemia recalcitante condujeron a su fallecimiento a los 47 días de vida. El estudio genético detectó una mutación (A88V) en heterocigosis el gen GJB2, ya descrita en el síndrome KID.

Discusión. Además de la clásica afectación cutánea, oftalmológica y otológica, algunos pacientes con síndrome KID pueden asociar un amplio espectro de manifestaciones sistémicas que incluye alteraciones hidroelectrolíticas, infecciones bacterianas y fúngicas, o el desarrollo de carcinomas escamosos. Su aparición requiere un abordaje multidisciplinar y ensombrece el pronóstico. Estudios recientes han relacionado la variante A88V y otras mutaciones concretas en GJB2 con una mayor posibilidad de complicaciones precoces que, a fecha de hoy, parecen conducir invariablemente a la muerte de los pacientes. Consideramos por ello que, ante la sospecha de un síndrome KID, la identificación temprana de la alteración genética causante resulta esencial para una mejor toma de decisiones en cuanto al manejo y la adecuación del esfuerzo terapéutico.

O17. UTILIDAD DE LA ECOGRAFÍA ABDOMINAL PARA EL CRIBADO DE NEOPLASIAS INTERNAS EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO I

R. Hernández Quiles, V. Sánchez García, J.C. Palazón Cabanes, G. Juan Carpena e I. Betllloch Mas

Hospital General Universitario. Alicante. España.

Introducción. La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es una enfermedad multisistémica que predispone al desarrollo de diversas neoplasias. En edad pediátrica, sin embargo, las recomendaciones para evaluar la carga tumoral de los pacientes no están bien establecidas.

Caso clínico. Lactante varón de 2 meses de vida, sin antecedentes familiares de interés, remitido a consulta de Dermatología Pediátrica por lesiones cutáneas de aparición progresiva. En la exploración física se objetivaron 20 manchas café con leche y un nevus anémico. A pesar de no cumplir criterios clínicos suficientes para establecer el diagnóstico de NF1, se solicitó una ecografía abdominal. En dicha exploración se objetivó una masa intrapélvica, cuyo estudio histológico confirmó que se trataba de neurofibroma (NF) plexiforme periprostático. Durante el seguimiento radiológico posterior con resonancia magnética, se evidenció el crecimiento de dicha lesión, así como el de un segundo NF dependiente del nervio ciático y la aparición de un glioma óptico. Dado el carácter irreseccable y el inicio de síntomas de uropatía obstructiva, comenzó tratamiento con selumetinib a dosis de 25 mg/m²/12 h, observando una mejoría de la clínica, estabilización del crecimiento tumoral y la remisión del glioma óptico a los 8 meses de tratamiento.

Objetivo. A partir de la presentación de este caso clínico en que la ecografía fue fundamental para su diagnóstico, revisamos los casos de los pacientes pediátricos diagnosticados de NF1 en nuestro servicio a los que se efectuó una ecografía abdominal.

Resultados. Se dispone de una serie de 22 pacientes con NF1 pediátrica de los cuales 15 tienen realizada una ecografía abdominal. Además del NF plexiforme del caso descrito, se hallaron 3 anomalías asociadas a la NF1, entre ellas un rhabdomioma abdominal, lo que supone una positividad del 20%.

Discusión. Aunque las guías de práctica clínica indican un cribado de neoplasias internas en pacientes adultos con NF1, en pediatría se deja a criterio del clínico. En nuestro servicio efectuamos una ecografía abdominal de manera rutinaria para establecer la carga tumoral al diagnóstico. Dada la alta prevalencia en nuestra serie, consideramos que se trata de una prueba sencilla e inocua, que puede ser útil para la detección temprana de tumores, como en el caso presentado, que además ha podido beneficiarse de un tratamiento precoz.

O18. MICOSIS FUNGOIDE INFANTIL: ESTUDIO RETROSPECTIVO UNICÉNTRICO

L. Serra García^a, A. Combalia Escudero^a, A. Vicente Villa^b, A. Guilabert Vidal^c, P. Aguilera Peiro^a y M.T. Estrach Panella^a

^aHospital Clínic. Barcelona. ^bHospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. ^cFundació Hospital Asil. Granollers (Barcelona). España.

Introducción. Los linfomas cutáneos primarios constituyen una rareza en la edad pediátrica. Igual que en la edad adulta, la micosis fungoide (MF) infantil es el linfoma cutáneo más frecuente en los niños. El objetivo del presente estudio es describir las características clínicas, inmunofenotípicas, tratamiento y pronóstico de una serie de 6 pacientes con MF infantil en un hospital terciario.

Métodos. Reporte de 6 casos de pacientes con diagnóstico clínico e histológico de micosis fungoide antes de los 18 años de un único centro terciario.

Resultados. Los pacientes recogidos con MF infantil fueron la mitad mujeres, con una mediana de edad al diagnóstico de 14 años (rango 6-24) y una mediana de edad de inicio de 7,5 años (rango 3-12), con una mediana de retraso diagnóstico de 6,5 años. La mitad presentaron una MF de tipo hipopigmentada (3/6) y la otra mitad MF en placas. Todos mostraban una enfermedad precoz, con un estadio máximo IB, presente en 5 de 6 pacientes. La localización de las lesiones predominaba en tronco, zona del bañador y extremidades. A nivel inmunofenotípico, el fenotipo predominante era CD4 sobre CD8, aunque un caso presentaba un fenotipo CD8. El tratamiento incluyó corticoterapia tópica y fototerapia con UVB de banda estrecha (UVB-BE) con respuesta completa o parcial en todos los pacientes, solo un paciente había recibido metotrexato subcutáneo sin respuesta.

Discusión. Aunque la MF infantil constituye una entidad rara, se trata de una enfermedad infradiagnosticada y con un retraso diagnóstico significativo, lo que se ha asociado con un peor pronóstico. La presentación clásica en placas es infrecuente, siendo la MF hipopigmentada la presentación más típica en niños. La mayoría muestran una enfermedad poco agresiva. Los tratamientos dirigidos a la piel con corticoides tópicos y fototerapia con UVB-BE suelen ser eficaces para el control de la enfermedad. El diagnóstico diferencial de la MF infantil es complejo y debe realizarse con entidades frecuentes en la edad pediátrica como la dermatitis atópica, pitiriasis alba, vitiligo, tinea corporis o la psoriasis. Su conocimiento es relevante para realizar una correcta correlación clínico-patológica, evitar el retraso diagnóstico e instaurar un tratamiento y seguimiento adecuados.

O19. TUMOR OCCIPITAL EN PACIENTE CON XERODERMA PIGMENTOSO

J. Sánchez Arráez, I. Torres Navarro, C. Abril Pérez, M. Llavador Ros y M. Évole Buselli

Hospital Universitario La Fe. Valencia. España.

Introducción. El xeroderma pigmentoso (XP) es una genodermatosis, autosómica recesiva, muy poco frecuente. Se produce por mutaciones en por lo menos 9 genes diferentes, que intervienen en la reparación del ADN dañado por la radiación ultravioleta. Como consecuencia, estos pacientes desarrollan neoplasias malignas cutáneas incluidos carcinomas de células basales, carcinomas de células escamosas y melanomas. En muy raras ocasiones, se ha descrito la aparición angiosarcomas cutáneos.

Caso clínico. Varón de 11 años diagnosticado de XP variante XPC. Intervenido en múltiples ocasiones por la aparición de varios carcinomas basocelulares faciales y de un carcinoma epidermoide en la oreja izquierda. Asimismo había sido intervenido de un fibroxantoma atípico en la conjuntiva derecha, que precisó de un trasplante de córnea y de tratamiento inmunosupresor con everolimus. En una de las revisiones observamos un nódulo subcutáneo de coloración rosada en vértex, de unos 2 cm de diámetro y de consistencia gomosa a la palpación. Se realizó biopsia de la lesión.

Resultados. El estudio anatomopatológico reveló una proliferación celular dérmica difusa con células atípicas D2-40 positivas y CD34+ compatible con el diagnóstico de angiosarcoma cutáneo. La lesión fue extirpada con márgenes de 3 cm, precisando además vaciamiento cervical bilateral por afectación ganglionar. Después de 3 años de seguimiento, el paciente está libre de enfermedad.

Discusión. El angiosarcoma es un tumor infrecuente en los pacientes con XP (hay descritos menos de 15 en la literatura), suele tener un comienzo precoz, y acontece en cualquier tipo de XP. Como peculiaridad, parece que el angiosarcoma cutáneo tiene mejor pronóstico en pacientes afectados de XP que en población general.

O20. “BEBÉ EN PASTEL DE ARÁNDANOS” SECUNDARIO A UN GANGLIONEUROBLASTOMA: UN NUEVO CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

T. Montero Vílchez, I. Navarro Pelayo, M. Sánchez Díaz, M.J. Ortega Acosta, S. Arias Santiago y J. Tercedor Sánchez

Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada. España.

Introducción. El síndrome del “bebé en pastel de arándanos” es una manifestación neonatal poco frecuente que puede ser secundaria a eritropoyesis dérmica, incluyendo infecciones congénitas (rubeola, toxoplasmosis, citomegalovirus, parvovirus B19) y anemias (enfermedad hemolítica del recién nacido, esferocitosis, incompatibilidad ABO, síndrome de transfusión gemelo a gemelo) o enfermedades neoplásicas (leucemia, neuroblastoma, histiocitosis).

Caso clínico. Un recién nacido a término con buen estado general es derivado al servicio de dermatología por la presencia de múltiples nódulos cutáneos azulados con la sospecha de nevus azul en tetina de goma o hemangiomas neonatal diseminada. En la exploración física observamos múltiples nódulos subcutáneos azulados móviles de consistencia dura y distribución generalizada, realizándose el diagnóstico sindrómico de “bebé en pastel de arándanos”. Se tomó una biopsia cutánea, observándose células pequeñas con distribución nodular muy heterogénea, con densos nidos tumorales agregados que alternaban con zonas ricas en neuropilo fibrilar. En el análisis de orina se encontró elevación de catecolaminas y metanefrinas. Las pruebas de imagen mostraron una masa paravertebral izquierda con estenosis del canal del 60% y afectación pleural, suprarrenal, hepática y muscular. El aspirado de médula ósea mostró una enfermedad residual mínima. En el estudio molecular se encontró N-MYC no amplificado y mutación en ALK. Se realizó el diagnóstico final de ganglioneuroblastoma entremezclado estadio M.

Resultados. Realizamos una revisión con el algoritmo de búsqueda “(blueberry muffin baby) and (neuroblastoma or ganglioneuroblastoma)”. Nueve artículos fueron incluidos con un total de 46 casos. El 47,8% fueron varones. La mayoría de los pacientes presentaron buen estado general al nacimiento. Las lesiones cutáneas estaban presentes desde el nacimiento en el 44,4% de los casos, siendo la afectación cutánea la única manifestación en el 62,5% de los pacientes. El tumor primario se localizó con mayor frecuencia en la región adrenal (73,9%). Fuera de la piel, las metástasis más frecuentes se situaron en el hígado.

Discusión. El síndrome del “bebé en pastel de arándanos” puede ser la única manifestación visible de un tumor neonatal. Reconocer este síndrome es de vital importancia para el diagnóstico y tratamiento precoz de estos pacientes.

O21. PERINEURIOMA CUTÁNEO: UN TUMOR INFRECUENTE QUE PUEDE OCASIONAR DUDAS DIAGNÓSTICAS Y SOBRETREATAMIENTO

Á. Gómez Tomás^a, T. Repiso Montero^a, J. Camacho Soriano^b, E. Arana Martín-Bejarano^c, J. Guillén Distefano^c y V. García-Patos^a

Servicios de ^aDermatología, ^bAnatomía Patológica y ^cCirugía Plástica. Hospital Universitario Vall d’Hebrón. Barcelona. España.

Introducción. El perineurioma es un tumor neural infrecuente constituido por células perineurales de nervios periféricos. Se distinguen cinco tipos: el cutáneo, el cutáneo esclerosante, el perineurioma intraneural, el perineurioma de partes blandas y el perineurioma maligno, para muchos una variante del tumor maligno de la vaina nerviosa periférica con diferenciación perineural.

Caso clínico. Presentamos a una adolescente de 15 años derivada a nuestro hospital para valoración de opciones quirúrgicas para un dermatofibrosarcoma protuberans parietal izquierdo recientemente extirpado con margen profundo afectado. Refería exéresis de una tumoración exofítica de aspecto fibroso de unos 2 cm de diámetro, no ulcerada, de crecimiento progresivo en el último medio año.

Resultados. Antes de proceder a realizar cirugía de Mohs o ampliación a 2-4 cm se solicitó la revisión de la pieza inicial. Se observó una proliferación celular dermohipodérmica de célula mediana de aspecto epitelioides con una disposición arremolinada y en “capas de cebolla” con estroma mixoide. Las células fueron positivas para EMA, vimentina, CD34, actina de músculo liso y negativas para S100, CD68 y factor XIIIa. Mediante FISH no se hallaron translocaciones en el gen PDGFB. Con el diagnóstico de perineurioma extra-neural cutáneo se realizó una exéresis con 5 mm de margen.

Discusión. El perineurioma cutáneo es una neoplasia benigna más frecuentemente localizada en las piernas de pacientes adultos. El diagnóstico diferencial debe hacerse con el dermatofibrosarcoma protuberans, el sarcoma fibromixoide de bajo grado, el fibroma esclerótico y el neurofibroma. Histológicamente se caracteriza por

una proliferación de células fusiformes que se disponen en fascículos arremolinados y en patrón estoriforme. Inmunohistoquímicamente veremos positividad para vimentina y EMA, ocasional para CD34, y negatividad de S100. El tratamiento de elección es la exéresis quirúrgica convencional siendo infrecuente la recidiva.

O22. COMBINACIÓN DE TÉCNICAS DE IMAGEN NO INVASIVAS EN EL SEGUIMIENTO DE PACIENTES CON NEVUS CONGÉNITOS GRANDES Y GIGANTES: EXPERIENCIA EN UNA CONSULTA MONOGRÁFICA

F. Alamon Reig^a, L. Serra-García^a, P. Giavedoni^a, I. Fuertes^a, A. Vicente^b y C. Carrera^a

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

Introducción. Los nevus melanocíticos congénitos (NMC) grandes y gigantes tienen presentaciones heterogéneas, y a diferencia de los NMC pequeños, pueden asociar diferentes complicaciones. Las más habituales son dismetrías, desfiguración de la imagen y desarrollo de tumoraciones benignas, pero también pueden asociar melanosis neuromeningea o melanoma. Se debe realizar un examen neuropediátrico y dermatológico exhaustivo desde el nacimiento, y se recomienda el despistaje con resonancia magnética de una melanosis neuromeningea en los primeros meses de vida. Sin embargo, el ulterior seguimiento de estos pacientes no está bien protocolizado y puede constituir un reto. Las técnicas de imagen dermatológica no invasivas pueden suponer una ayuda en la caracterización de los pacientes con NMC. Se revisa retrospectivamente la utilización de estas técnicas en el seguimiento dermatológico de NMC múltiples, medianos, grandes o gigantes en edad pediátrica.

Resultados. En la cohorte de pacientes visitados en la consulta monográfica de NMC de nuestra unidad, se incluyen 70 pacientes menores de 18 años con NMC grandes, gigantes y medianos. En todos ellos se realizó un registro de mapas corporales totales y dermatoscopia digital. Treinta y ocho de ellos fueron evaluados en al menos una ocasión mediante ecografía doppler cutánea y 58 fueron estudiados en al menos una zona durante su seguimiento mediante microscopia confocal de reflectancia (MCR). Estas técnicas se pudieron realizar en una misma visita ambulatoria. Las principales indicaciones para ampliar estudios fueron: adenopatías, nódulos subcutáneos y dismetrías en el caso de la ecografía doppler, y áreas dermatoscópicamente atípicas en el caso de la MCR.

Discusión. La combinación de técnicas de imagen no invasivas es útil tanto en el seguimiento como para la mejor caracterización de los NMC. Estas técnicas de imagen son inocuas y se pueden utilizar en población pediátrica desde el nacimiento. La ecografía cutánea permite la evaluación en profundidad, siendo útil en el examen de nódulos o adenopatías. La MCR constituye una técnica complementaria a la dermatoscopia para el seguimiento de los NMC, permitiendo ahorrar biopsias innecesarias en caso de aparición de atipia, pero limitada en la evaluación zonas profundas. La reciente incorporación de mapeo corporal 3D con luz polarizada es una técnica prometedora que puede ser útil en el seguimiento de estos pacientes.

O23. HISTORIA DE UN MELANOMA PEDIÁTRICO

M. Feito-Rodríguez^a, C. Carrera-Álvarez^b, M. Beato^c, D. Plaza^d, F. Bautista^e y R. de Lucas Laguna^a

Servicio de Dermatología. ^aHospital Universitario La Paz. Madrid.

^bHospital Clínic de Barcelona. ^cDepartamento de Anatomía Patológica. ^dServicio de Hemato-Oncología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. ^eServicio de Hemato-Oncología Pediátrica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción. El melanoma pediátrico supone menos del 3% de todos los cánceres pediátricos. La incidencia anual es de 18 casos por millón de individuos de 15-18 años, mientras que la enfermedad prepuberal es bastante más infrecuente, con un caso por millón de individuos menores de 10 años. El melanoma en niños y adolescentes tiene a menudo presentaciones clínicas peculiares, como la asociación con el nevo melanocítico congénito, el melanoma spitzoide o el melanoma amelanótico, que son más raramente observados en pacientes adultos con melanoma.

Caso clínico. Presentamos el caso de un neonato nacido en 2013 con una lesión pigmentada lumbar muy discrómica de varios centímetros de diámetro. A la exploración física, se objetivaba un nevus melanocítico congénito con patrón spilus, consistente en varias máculas de color marrón claro, marrón oscuro y eritematosas que oscilaban entre 2-4 mm (las de menor tamaño) y 1-3 cm de diámetro (las de mayor tamaño). Se decidió extirpación amplia de la lesión a los 10 días de vida, evidenciándose en el estudio histológico un melanoma con NRAS mutado. Tres años después se objetiva tumoración inguinal de 2 cm de diámetro no adherida a plano profundo, con ecografía sugestiva de malignidad. Se realizó exéresis y el estudio histológico reveló metástasis de MM. El paciente permaneció libre de enfermedad hasta diciembre 2018, en el cual aparecen metástasis ganglionares axilares, seguidas a lo largo del tiempo de lesiones pulmonares, hepáticas, óseas y cutáneas a nivel de cuero cabelludo, que finalmente condujeron al fallecimiento del paciente en abril 2021 a pesar de tratamiento con trametinib, pembrolizumab y talimogene laprahavec.

Discusión. Los melanomas que acontecen en los nevos melanocíticos congénitos suelen ser muy agresivos, aun cuando en los últimos años se han hecho avances interesantes desde el punto de vista molecular y empiezan a utilizarse fármacos empleados en población adulta como los inhibidores de BRAF y MEK e inmunoterapia. Discutiremos a lo largo de la presentación aspectos diagnósticos y pronósticos de interés, así como las opciones de tratamiento a considerar en estos pacientes.

024. UN NUEVO CASO DE ENFERMEDAD DE DEGOS DE DEBUT EN LA INFANCIA

L. Noguera-Morel^a, I. Colmenero^b, Á. Hernández-Martín^a, D. Clemente^c y A. Torrel^a

Servicios de ^aDermatología, ^bAnatomía Patológica y ^cReumatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción. La papulosis atrófica maligna o enfermedad de Degos es una vasculopatía obliterante que puede afectar a la piel, el sistema nervioso central y/o gastrointestinal, pudiendo predisponer a los pacientes a múltiples complicaciones con una alta mortalidad.

Caso clínico. Niño de 11 años sin antecedentes de interés. Cuatro meses antes de su ingreso comienza con pápulas eritemato-rosadas salpicadas en tronco y extremidades, algunas de ellas presentaban una vesícula/ampolla central y todas se resolvían dejando un centro blanco. Ingresó por urgencias por un cuadro de dolor abdominal agudo de 3 h de evolución, acompañado de vómitos y fiebre de hasta 38 °C. Durante su ingreso se constata anemia y leucocitosis con neutrofilia, además PCR y PCT elevadas. Se sometió a laparotomía exploradora hallándose una enteritis necrotizante, procediéndose a la resección de parte del intestino e ileostomía. La biopsia cutánea demostró un despegamiento epidérmico sobre un área de dermis isquémica en cuña con vasos demostrando una microangiopatía trombótica, confirmando el diagnóstico de enfermedad de Degos.

Discusión. La enfermedad de Degos se caracteriza por la presencia de una angiopatía trombótica de pequeño vaso. Sus principales órganos diana son la piel, el intestino y el sistema nervioso central. La histología demuestra una epidermis fina sobre un área isquémica de dermis, con angiopatía trombótica y depósitos de C5b-9 dentro de la

pared endotelial. La hipótesis actual se centra en que la sobreexpresión de genes que inducen el INF tipo I provocan una respuesta inadecuada de tipo interferón- α asociada a un complejo ataque endotelial por depósito de complemento. Nuestro paciente actualmente presenta múltiples complicaciones derivadas de la enfermedad.

Conclusiones. Presentamos un nuevo caso de enfermedad de Degos con afectación sistémica, discutiremos las complicaciones y posibles opciones terapéuticas en base a la fisiopatología de la enfermedad.

025. QUEILITIS EN UN ADOLESCENTE INMUNOSUPRIMIDO

A. Giacaman^a, J. Ramakers^a, L. Ferrés Ramis^a, A. Agudo García^b, C. Saus Sarrias^a y A. Martín-Santiago^a

^aHospital Son Espases. Palma de Mallorca. ^bHospital Can Misses. Ibiza (Illes Balears). España.

Introducción. El diagnóstico diferencial de las queilitis es amplio. **Caso.** Varón con antecedentes de síndrome de Klinefelter, infecciones respiratorias recurrentes, abscesos cutáneos y pubertad precoz. Además de un teratoma mediastínico, y una hiperplasia linfóide de células T atípica con esplenomegalia e hipertensión portal, que requirió tratamiento con quimioterapia y esplenectomía. Valorado a los 17 años por queilitis con pápulas verrugosas en la superficie de meses de evolución. Con la sospecha de queilitis granulomatosa, carcinoma escamoso e hiperplasia pseudoepiteliomatosa, el estudio histológico confirmó el diagnóstico de piodermatitis vegetante (PV). Se indicó tratamiento con corticoides tópicos, intralesionales y sulfona, con regular tolerancia y discreta mejoría. No ha tenido clínica digestiva y la ecografía descartó afectación intestinal. El exoma evidenció una variante patogénica en heterocigosis en el gen PIK3CD, que provoca el síndrome de PIK3 delta activado o APDS por sus siglas en inglés (Activated phosphoinositide 3-kinase delta syndrome).

Discusión. La PV es una entidad poco frecuente en la infancia. Se propone que en la patogenia influirían factores inmunológicos y microbianos. Se recomienda descartar una enfermedad inflamatoria intestinal subyacente. El tratamiento de la PV consiste en el uso de inmunosupresores tópicos o sistémicos. El síndrome APDS corresponde a una inmunodeficiencia primaria recientemente descrita. Dentro de las manifestaciones más frecuentes se incluyen las infecciones respiratorias de repetición, los procesos linfoproliferativos, los fenómenos autoinmunes, la enteropatía y las neoplasias.

026. ESTUDIO COMPARATIVO DE EFECTIVIDAD Y SEGURIDAD DE DUPILUMAB EN DERMATITIS ATÓPICA MODERADA Y GRAVE EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA Y ADULTA: EXPERIENCIA EN PRÁCTICA CLÍNICA REAL EN UN HOSPITAL TERCIARIO

J. Lorca Spröhnle, A. Casanova Esquembre, Á. Martínez Doménech, J. Magdaleno Tapial, A. Esteve Martínez y V. Zaragoza Ninet

Consorcio Hospital General Universitario. Valencia. España.

Introducción. La dermatitis atópica (DA) es una enfermedad inflamatoria crónica de la piel, que suele comenzar a edades tempranas y tiene un curso heterogéneo. Las IL-4 e IL-13, entre otras, son claves en la inmunopatogénesis de la enfermedad. El dupilumab es un anticuerpo monoclonal dirigido contra la subunidad del receptor alfa de la IL-4 que bloquea la señalización tanto de la IL-4 como de la IL-13. **Objetivo.** Comparar diferencias en la respuesta, eficacia y seguridad del uso de dupilumab en edad pediátrica y adulta.

Métodos. Estudio retrospectivo comparativo de serie de casos de pacientes < 18 y > 18 años con diagnóstico de DA moderada a grave que están bajo tratamiento con dupilumab.

Resultados. Se expondrán las diferencias entre las poblaciones en términos de eficacia (EASI, EVA de prurito, EVA de alteración del sueño, IGA, SCORAD) y de seguridad (efectos adversos)

Conclusiones. Se trata de un estudio comparativo de respuesta a dupilumab en diferentes grupos etarios.

O27. DUPILUMAB EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON DERMATITIS ATÓPICA: NUESTRA EXPERIENCIA

S. Martínez Fernández^a, A. Batalla^a, H. Jin Suh Oh^a, M. Pousa Martínez^b, L. Casas Fernández^c y Á. Flórez Menéndez^a

Servicio de Dermatología. ^aComplejo Hospitalario Universitario de Pontevedra. ^bComplejo Hospitalario Universitario de Ourense. ^cHospital do Barbanza. Ribeira. España.

Introducción. La dermatitis atópica (DA) moderada-grave es una entidad con necesidades terapéuticas no cubiertas, a pesar de su impacto negativo en la salud física y psíquica de los pacientes. Dupilumab es el primer fármaco sistémico que cuenta con aprobación para esta indicación en menores de 18 años.

Métodos. Estudio observacional retrospectivo multicéntrico, con participación de 3 hospitales de Galicia. Se incluyeron los pacientes con DA menores de 18 años que recibieron tratamiento con dupilumab. Se recogieron variables demográficas, características clínicas relacionadas con la DA, respuesta al tratamiento y efectos secundarios del mismo.

Resultados. Se obtuvieron datos de 8 pacientes (75% varones, mediana de edad de 12 años). Además de tratamientos tópicos, el 75% había recibido fototerapia, el 75% ciclosporina, el 37,5% corticoides orales y el 12,5% otros tratamientos sistémicos. El 50% había requerido hospitalización en al menos una ocasión. La pauta y dosis de dupilumab se decidió según edad y peso. El tiempo de tratamiento y seguimiento osciló entre los 5 y 14 meses. Las medianas del eczema area and severity index (EASI) y del investigador's global assessment (IGA) basales fueron de 24,8 (21,3-35,3) y 4 (3,3-4) respectivamente. El EASI se redujo en un 81% y un 83% en las semanas 16 y 24 respectivamente, así como en un 95,2% en los 3 pacientes que cumplieron el año de tratamiento, alcanzando el EASI-75 6/8 pacientes en la semana 16; 6/8 en la semana 24 y 3/3 de en la semana 52. Todos salvo uno de los pacientes consiguieron reducciones de al menos 2 puntos en el IGA en la semana 16, dato que se mantuvo o mejoró en las semanas 24 y 52, obteniéndose un IGA 0/1 en el 50, 87,5 y 100% de los casos que cumplieron las semanas 16, 24 y 52 de tratamiento. Se reportaron efectos adversos en el 25% de los casos (conjuntivitis, molestias en el lugar de inyección y cara roja).

Conclusiones. Dupilumab ha demostrado en sus ensayos clínicos pivotaes ser un fármaco eficaz y seguro en la DA moderada-grave en adolescentes de 12-18 años y DA grave en niños de 6-11 años. Si bien la experiencia en vida real en adultos es positiva, disponemos de pocos datos sobre su uso en práctica clínica en niños y adolescentes. Con la serie de casos que se presenta, se pretende aportar información sobre su buen perfil de efectividad y seguridad en esta indicación.

O28. EFICACIA Y SEGURIDAD DE DUPILUMAB EN NIÑOS DE ≥ 6 MESES A < 6 AÑOS CON DERMATITIS ATÓPICA DE MODERADA A GRAVE

A.S. Paller^{a,b}, E. Baselga^c, A. Wollenberg^d, Y. Sun^e, J.T. O'Malley^f y A. Bansal^e

^aNorthwestern University Feinberg School of Medicine. ^bAnn and Robert H. Lurie Children's Hospital. Chicago. IL. EE. UU. ^cHospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España. ^dUniversidad Ludwig Maximilian. Múnich. Alemania. ^eRegeneron Pharmaceuticals. Inc.. Tarrytown. NY. EE. UU. ^fSanofi. Cambridge. MA. EE. UU.

Introducción. Existe una carencia de tratamientos sistémicos aprobados en pacientes pediátricos con edades comprendidas entre los 6 meses y < 6 años con dermatitis atópica (DA) moderada-grave. Aquí se presentan los datos de eficacia y seguridad de un estudio pivotal de fase 3 de dupilumab en niños con edades comprendidas entre 6 meses y < 6 años con DA moderada-grave.

Métodos. En el estudio LIBERTY AD INFANT/PRE-SCHOOL (NCT03346434, parte B), un ensayo doble ciego y controlado con placebo, se aleatorizó a niños con edades comprendidas entre 6 meses y < 6 años con DA moderada-grave (puntuación ≥ 3 según la evaluación global del investigador [IGA]), insuficientemente controlada con tratamiento tópico, en una proporción 1:1 para recibir dupilumab subcutáneo cada 4 semanas (Q4W) (200 mg si el peso basal era ≥ 5-< 15 kg, 300 mg si era ≥ 15-< 30 kg, aleatorización estratificada en función del peso) o placebo durante 16 semanas. A partir del día -14, todos los pacientes comenzaron a recibir un tratamiento normalizado con corticosteroides tópicos (CST) de baja potencia.

Resultados. Se aleatorizó a 162 pacientes; 157 (96,9%) completaron las 16 semanas de tratamiento. Las mejorías fueron rápidas (todas ellas estadísticamente significativas en la semana 4) y se mantuvieron durante todo el período de tratamiento. La proporción de pacientes con ≥ 1 acontecimiento adverso aparecido durante el tratamiento (AADT) fue del 63,9/74,4% en los grupos de dupilumab/placebo. La proporción de pacientes con ≥ 1 AADT grave y con interrupciones del tratamiento relacionadas con AADT fue del 0/5,1% y del 1,2/1,3%, respectivamente, en los grupos de dupilumab/placebo. La incidencia de conjuntivitis (categoría restringida) fue del 4,8/0% y la incidencia de infecciones cutáneas del 12,0/24,4% en los grupos de dupilumab/placebo.

Conclusiones. En niños con edades comprendidas entre 6 meses y < 6 años con DA moderada-grave, el tratamiento con dupilumab Q4W + CST de baja potencia frente a placebo + CST de baja potencia se asocia a una mejoría rápida y significativa de los signos y síntomas de la DA. Dupilumab fue bien tolerado y mostró un perfil de seguridad aceptable, similar al observado en adultos y niños mayores.

O29. VARIABILIDAD INTER E INTRA OBSERVADOR EN LA ELECCIÓN DEL TRATAMIENTO DEL HEMANGIOMA INFANTIL ENTRE DERMATÓLOGOS PEDIÁTRICOS EN ESPAÑA

M. Colmenero Sendra^a, F.J. del Boz González^b, M. Grau Pérez^c, I. García Doval^d, J. Bernabeu Wittel^e y E. Roé Crespo^f

^aHospital Costa del Sol. Marbella. ^bHospital Regional Universitario Carlos Haya. Málaga. ^cFundación Piel Sana AEDV. Madrid. ^dHospital de Sagunto. Valencia. ^eHospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. ^fHospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España.

Introducción. Existen varias opciones terapéuticas en el tratamiento de los hemangiomas infantiles, desde la observación hasta el uso de fármacos betabloqueantes. A pesar de la existencia de guías y recomendaciones de expertos, la decisión sobre en qué casos tratar y qué tratamiento utilizar parece ser variable, sin existir unanimidad entre los especialistas.

Objetivo. Analizar la concordancia entre dermatólogos expertos en dermatología pediátrica en la elección del tratamiento de los hemangiomas infantiles.

Pacientes y métodos. Estudio transversal de concordancia anidado en el registro español de hemangiomas infantiles. Se invitó a 27 dermatólogos pediátricos a participar en una encuesta con 50 viñetas clínicas. Cada viñeta contenía una imagen de un hemangioma infantil junto a una breve descripción clínica. Los evaluadores tuvieron que elegir entre 3 opciones terapéuticas: observación, timolol tópico o propranolol oral. El grado de acuerdo entre-evaluadores se midió con el coeficiente AC1 de Gwet y se analizó también de

acuerdo con la categoría de riesgo asignada a cada viñeta (bajo, intermedio y alto).

Resultados. Completaron las encuestas 23 dermatólogos (95,8%). Las 50 viñetas clínicas seleccionadas aleatoriamente representaron el 7,8% del total del registro español. Los casos se distribuyeron según categoría de riesgo en: 8 de alto riesgo (16%), 15 de riesgo intermedio (30%) y 27 de bajo riesgo (54%). El acuerdo general entre evaluadores fue de 0,39 (IC del 95%: 0,30-0,47). Al estratificar por categoría de riesgo, se alcanzó un buen acuerdo para los hemangiomas de alto riesgo (AC1 = 0,77; IC del 95%: 0,51-1,00) mientras que para las categorías de riesgo intermedio y bajo el acuerdo fue mucho menor, con resultados similares en ambas categorías (AC1 = 0,31; IC del 95%: 0,16-0,46; y AC1 = 0,38, IC del 95%: 0,27-0,48, respectivamente). El propranolol fue la principal opción para los de alto riesgo (86,4%), el timolol para los de riesgo intermedio (36,8%) y la observación para los hemangiomas de bajo riesgo (55,9%).

Conclusiones. El grado de acuerdo entre dermatólogos pediátricos en el tratamiento de los hemangiomas infantiles es limitado. Se puede justificar ante la falta de evidencia científica en la elección de tratamiento en las categorías de riesgo intermedio y bajo, así como ante la aparición de timolol tóxico como alternativa terapéutica.

O30. NECESIDADES CLÍNICAS NO CUBIERTAS Y PATRONES DE TRATAMIENTO DE PACIENTES PEDIÁTRICOS CON PSORIASIS DE MODERADA A GRAVE BASADAS EN DATOS REALES DE CENTROS DE ESPAÑA

R. de Lucas Laguna^a, A. Torreló^b, V. Martín^c, L. Gómez^c, J. Lucas^d y C. Richardson^e

^aHospital Universitario La Paz. ^bHospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. ^cNovartis Farmacéutica S.A. Barcelona.

^dAdelphi Real World. Bollington. Cheshire. Reino Unido. ^eNovartis Pharma AG. Basilea (Basel-Stadt). Suiza.

Objetivo. Los datos reales de los pacientes pediátricos con psoriasis (Pso) son limitados. Aquí describimos las necesidades clínicas no cubiertas y los patrones de tratamiento actuales de una población pediátrica con Pso en un contexto real en España.

Metodología. En este estudio se utilizaron datos del Disease Specific Program (DSPTM) de Pso pediátrica de Adelphi, una encuesta para un estudio de mercado en un momento determinado de pacientes pediátricos que reciben tratamiento para la Pso en el momento de la recogida de muestras (de febrero a octubre de 2020) en EE. UU. y en cinco países de la UE (España, Francia, Alemania, Italia y Reino Unido). A continuación, describimos los datos recogidos por los médicos únicamente en España. Los datos se representan como n/N (donde n = número de pacientes por grupo y N = número total de pacientes con datos disponibles).

Resultados. Se recogieron datos de 57 médicos de España, que representaban a 477 pacientes pediátricos con Pso (de entre 4 y 17 años de edad) que en ese momento estaban en tratamiento (78,4% de entre 12 y 17 años de edad; 53,9% varones). Se notificó la gravedad subjetiva por parte del médico en el momento del diagnóstico (59,1%, 282/477, de moderada a grave) y en la recogida de muestras (16,4%, 78/477, de moderada a grave). Una gran proporción de pacientes con Pso de moderada a grave en el momento del diagnóstico todavía tenían una alta carga de la enfermedad en la recogida de muestras (PASI \geq 10; 12,5%, 28/224; no lograron alcanzar una piel blanqueada/casi blanqueada [EGM] 2-5; 45,0%, 127/282; en ese momento presentaban brotes 8,2%; 23/282) a pesar del tratamiento. De los pacientes con enfermedad de moderada a grave en el momento del diagnóstico, un 88,3% (248/281), 21,4% (60/281), 32,0% (90/281) y 18,1% (51/281) habían recibido alguna vez terapia tópica, fototerapia, terapia sistémica convencional y biológica, respectivamente. Además, en el momento de la recogida de muestras, un 74,4% (58/78) y un 33,3% (26/78) de los pacientes no habían recibido terapia biológica previa o solo habían recibido terapia tópica, respectivamente.

Conclusiones. A pesar de recibir el tratamiento para la Pso, los pacientes pediátricos españoles continúan teniendo una alta carga de la enfermedad y un subgrupo de pacientes reciben un tratamiento inadecuado.

O31. EFICACIA Y SEGURIDAD DE DUPILUMAB EN NIÑOS DE \geq 6 A < 18 AÑOS CON ANTECEDENTES DE INFECCIONES (LIBERTY AD Peds, LIBERTY AD ADOL)

M. Campos-Domínguez^a, M.J. Cork^b, P. Ong^c, A. Wollenberg^d, A. Praestgaard^e y A. Zhang^e

^aHospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España. ^bSheffield Dermatology Research. Universidad de Sheffield. Reino Unido. ^cHospital Infantil Los Ángeles. Universidad del Sur de California. Los Ángeles. California. EE. UU.

^dUniversidad Ludwig Maximilian. Munich. Alemania. ^eSanofi Genzyme. Cambridge. Massachusetts. EE. UU.

Introducción. Los pacientes con dermatitis atópica (DA) moderada-grave presentan un mayor riesgo de infecciones cutáneas y sistémicas, y esto podría desaconsejar tratamientos como los inmunosupresores sistémicos por un perfil beneficio-riesgo desfavorable. Comunicamos la eficacia de dupilumab durante 16 semanas en función de las infecciones previas en pacientes pediátricos con DA. **Métodos.** En LIBERTY AD Peds (NCT03345914), 367 pacientes con DA grave de \geq 6 a < 12 años recibieron dupilumab o placebo durante 16 semanas. Todos recibieron corticosteroides tópicos de potencia intermedia concomitantes. En LIBERTY AD ADOL (NCT03054428), 251 pacientes con DA moderada-grave de \geq 12 a < 18 años recibieron dupilumab o placebo durante 16 semanas. Presentamos datos de pautas posológicas de dupilumab aprobadas por la EMA: 300 mg cada 4 semanas en Peds y 200/300 mg cada 2 semanas en ADOL. Los antecedentes médicos de infecciones se obtuvieron mediante la notificación por el propio paciente o su cuidador y se codificaron de acuerdo con MedDRA.

Resultados. El 37,5% y el 30,5% de los pacientes incluidos en Peds y ADOL, respectivamente, tenían antecedentes de infecciones. En ambos estudios, la eficacia de dupilumab fue similar en los pacientes con o sin antecedentes de infecciones, según la mejora de la puntuación de la evaluación global por el investigador (IGA), el cambio medio respecto al valor basal del índice del área y la intensidad del eccema (EASI), la puntuación de la escala de valoración numérica del prurito (NRS), la medición del eccema orientada al paciente (POEM), el índice de calidad de vida en dermatología para niños (CDLQI) y la puntuación SCORing Atopic Dermatitis (SCORAD). Todas las comparaciones de eficacia entre los pacientes tratados con dupilumab vs. placebo fueron favorables a dupilumab en ambos estudios, con independencia de los antecedentes de infecciones. En ambos estudios, dupilumab fue generalmente bien tolerado con un perfil de seguridad aceptable.

Conclusiones. El tratamiento con dupilumab en pacientes pediátricos mejora significativamente los resultados clínicos y los reportados por el paciente sin ningún riesgo de infección, observándose una eficacia similar entre pacientes con y sin antecedentes basales de infecciones.

O32. RAVEN ASOCIADO A HETEROCROMÍA DEL PELO Y A AUTISMO

I. Gracia Darder, A. Llull Ramos, A. Giacaman, C. Gómez Bellvert, A. Obrador Hevia y A. Martín-Santiago

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

Introducción. La acantosis nigricans nevoide (AN) o RAVEN (round and velvety epidermal naevus) es una forma infrecuente de nevus epidérmico. Se ha relacionado con mutaciones en los genes FGFR2 y FGFR3.

Caso clínico. Presentamos el caso de un recién nacido a término fruto de inseminación in vitro y embarazo gemelar que presentaba desde el nacimiento un conjunto de extensas lesiones de distribución lineal en pierna izquierda formadas por pápulas y placas de forma redondeada y ovalada de bordes bien delimitados y tonalidad marrón clara. Posteriormente las lesiones se oscurecieron, adquiriendo un tacto aterciopelado y apareciendo también lesiones de las mismas características en línea media supraumbilical y en escápula derecha. A los 2 años de vida se evidenció una heterocromía en el pelo en región parietoccipital. El paciente además presentaba un retraso del lenguaje y un trastorno del espectro autista en seguimiento por la unidad de neuropediatría.

Resultados. El estudio molecular de la muestra cutánea reveló la presencia de una variante en heterocigosis en FGFR2 (p.C383R y c.1147T>C) con ganancia de función, probablemente patogénica.

Discusión. En 2011 Petit et al. propusieron el término "RAVEN" para denominar a un grupo de pacientes con lesiones marrónáceas similares descritas en la literatura bajo el término de acantosis nigricans nevoide, que seguían una distribución localizada a lo largo de las líneas de Blaschko. Se ha relacionado con un mosaicismo poscigótico en los genes FGFR3 y FGFR2. Se ha descrito la dermatoscopia de 4 pacientes presentándose como estructuras ovoides regulares de color marrón sobre un fondo blanco, algunos adquiriendo un patrón cerebriforme formado por criptas y fisuras. No hemos encontrado otros casos de RAVEN asociados a autismo, aunque parece ser que NEGR1 y FGFR2 regulan cooperativamente el desarrollo cortical y los comportamientos centrales relacionados con los trastornos del autismo en ratones.

O33. ACANTOSIS NIGRICANS FAMILIAR POR MUTACIÓN DE FGFR3 SIN ANOMALÍAS ÓSEAS

D. Pesqué Cela, Á. March Rodríguez, N. Mohammad Porras y R. Pujol Vallverdú

Hospital del Mar. Barcelona. España.

Introducción. La acantosis nigricans familiar (ANF) es una entidad rara, con asociaciones sindrómicas notables. Entre las causas de ANF se encuentra la mutación del receptor del factor de crecimiento fibroblástico 3 (FGFR3). La acantosis nigricans asociada a mutaciones de FGFR3 puede asociarse a alteraciones óseas.

Caso clínico. Acude a nuestra consulta una mujer de 59 años, acompañada por su nieta, de 5 años, preocupada por la aparición de una sutil hiperpigmentación perioral de inicio prácticamente posterior al nacimiento sin otra clínica asociada. La abuela y la madre de la niña, de 37 años, presentaban hiperpigmentación de múltiples regiones corporales desde la infancia temprana. La abuela tenía historia oncológica de un cáncer de mama bilateral sincrónico y la hija sin antecedentes relevantes. No había historia familiar de episodios similares de hiperpigmentación, alteraciones óseas o cáncer. A la exploración física de la abuela, destacaba una hiperpigmentación aterciopelada, en zonas flexurales. Iconografía de la paciente de 37 años mostró iconografía similar. A la exploración de la niña destacó la presencia de una hiperpigmentación perioral sin otras lesiones dermatológicas a destacar. No había alteraciones del crecimiento óseo y la curva de crecimiento fue normal. Se practicaron análisis de sangre sobre la abuela y de la niña, así como una biopsia cutánea en la abuela.

Resultados. La biopsia reveló hiperqueratosis, acantosis, papilomatosis e hiperpigmentación de la capa basal. Se realizó estudio genético de la biopsia, por Next Generation Sequencing (NGS) del ADN, que mostró una mutación de FGFR3 c.2308G>T;p.(Glu770Ter) en heterocigosis, con frecuencia alélica mayor al 50%, por lo que se sospechó origen germinal. Un análisis mutacional del ADN de sangre periférica realizado mediante NGS para el gen de FGFR3 reveló dicha mutación en la sangre de la nieta y la abuela. El resto de exploraciones fueron anodinas.

Discusión. Presentamos un caso de hiperpigmentación perioral sutil que llevó al diagnóstico de una ANF por una mutación autosómica dominante únicamente descrita en 2 familias japonesas en la literatura. La ANF por mutaciones de FGFR3 puede cursar con síndromes esqueléticos graves. Sin embargo, nuestra mutación nonsense no se ha asociado en ninguna de las 3 familias con alteraciones esqueléticas ni otras alteraciones, sugiriendo un carácter benigno.

O34. DESCRIPCIÓN DE UNA SERIE DE CASOS PEDIÁTRICOS DE MORFEA LINEAL EN UN HOSPITAL TERCIARIO DE BARCELONA

E. Hernández Ruiz^a, T. Repiso Montero^a, E. Moreno Ruzafa^b, A. Navarro Jiménez^c y V. García-Patos Briones^a

Servicios de ^aDermatología y ^bReumatología. Unidad de Reumatología Pediátrica. ^cServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Vall d'Hebrón. Barcelona. España.

Introducción. La morfea es una patología inflamatoria infrecuente, con una etiopatogenia poco conocida, que conduce a una fase fibrótica final. La Sociedad Europea de Reumatología Pediátrica diferencia 4 subtipos: lineal, circunscrita, mixta y panesclerótica. Actualmente, se considera una enfermedad sistémica por las manifestaciones extracutáneas que puede asociar. La morfea lineal (ML) es la forma más frecuente en la infancia. Hasta un 50% de los pacientes tienen manifestaciones extracutáneas, siendo las musculoesqueléticas las más frecuentes si la ML afecta las zonas extensoras de las extremidades y las alteraciones neurológicas, oftalmológicas u odontológicas cuando se localiza en el polo cefálico.

Caso clínico. Realizamos un estudio descriptivo retrospectivo de los casos de ML pediátricos tratados en un servicio de dermatología pediátrica de un hospital terciario de 2007-2021.

Resultados. Se recogieron un total de 11 pacientes, con una mediana de edad al diagnóstico de 9 años. Un 36,4% de los pacientes tenía antecedentes familiares de enfermedades autoinmunes. La afectación del polo cefálico fue la más frecuente (54,5% de los casos). En todos los pacientes con afectación craneal se realizó resonancia magnética, sin evidenciarse afectación cerebral ni ósea, aunque sí dental (27,3%). Dos pacientes (18,2%) presentaron alteraciones oftalmológicas. La mayoría de los pacientes recibieron pauta de corticoides en bolus y todos fueron tratados con metotrexato con buena tolerancia. Solo una paciente afecta de morfea panesclerótica, sin respuesta a corticoides ni metotrexato, fue tratada con tocilizumab que se suspendió por reacción de hipersensibilidad. **Conclusiones.** La ML es una entidad poco frecuente pero que puede conllevar una elevada morbilidad. Las series de casos son de especial utilidad para el conocimiento de enfermedades con baja incidencia, realizar un diagnóstico precoz y unificar los tratamientos con el fin de evitar secuelas permanentes en pacientes de tan corta edad.

O35. NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 Y COMPLICACIONES GRAVES

D. Mateos Moreno, L. Carbonero Jiménez, A.I. Sánchez Moya, M. Cotarelo Hernández, C. Romera de Blas y C. Pérez Hortet

Complejo Hospitalario Universitario de Toledo. España.

Introducción. La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es una enfermedad progresiva y multisistémica, con afectación predominante de piel y sistema nervioso. Más de la mitad de los pacientes con NF1 desarrollan un espectro leve de la enfermedad, pero alrededor de un tercio desarrollan complicaciones graves. El seguimiento de los pacientes con neurofibromatosis infantil es importante para la detección precoz de las posibles complicaciones, mejorando el pronóstico de las mismas.

Objetivo. Describir las características de los pacientes pediátricos diagnosticados de NF1 desde 2005 a 2021 en el Hospital Universitario de Toledo, con especial interés complicaciones graves desarrolladas en la edad infantil.

Material y métodos. Se recogieron los pacientes pediátricos diagnosticados de NF1 de 2005 a 2021, incluyendo las variables sexo, edad al diagnóstico, tamaño y número de MCL, NF y NFP, alteraciones óseas, del SNC y edad al diagnóstico, alteraciones cognitivas, psiquiátricas y genéticas.

Resultados. Se incluyeron 34 pacientes, 19 mujeres y 15 varones, de 1 a 18 años. De ellos, 12 presentaron RMC anormal: hamartomas (6), astrocitoma de bajo grado (1), hipodensidades en ganglios de la base (3), LOE en tuber cinereum (1), quiste aracnoideo (1) y engrosamiento del nervio óptico (1). Ocho presentan neoplasias múltiples (5 mujeres y 3 varones). El diagnóstico de NF1 fue con una edad media de 5 años, objetivándose las alteraciones del SNC a una edad media de 7,3 años. La manifestación de alteraciones cutáneas fue mayor en aquellos con RMC anormal en contraposición a aquellos con RMC normal; 64% efélides axilares frente a 65%, NF 78% frente a 56%, y NFP 66% (8/12) de los cuales un 37,5% eran mayores de 5 cm (3/8), frente a 32% (13/41) en la muestra total, de los cuales un 38% eran de más de 5 cm (5/13).

Conclusiones. En cuanto al seguimiento clínico de los pacientes con NF1 asintomáticos, la bibliografía es muy variable. La edad de los pacientes o su desarrollo neurológico dificultan una exploración oftalmológica o neurológica adecuada. Hemos observado que parece coexistir con un mayor número de NFP, no encontrando diferencias en cuanto al tamaño de estos. Hemos observado una tendencia que puede servir de base para lograr identificar posibles factores de riesgo de posibles complicaciones (sexo femenino, afectación cutánea, NFP) facilitando su abordaje clínico y detección precoz.

O36. TRATAMIENTO CON TOFACITINIB EN TRES NIÑOS CON ALOPECIA AREATA

P. García Piqueras, N. Medrano Martínez, L. Jiménez Briones, M. Córdoba García-Rayó, R. Suárez Fernández y M. Campos Domínguez

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

Introducción. La alopecia areata (AA) es una enfermedad autoinmune que condiciona una alopecia no cicatricial en un 2% de la población. Afecta con mayor frecuencia a niños. Aunque son varias las opciones de tratamiento, falta evidencia para su uso en edad pediátrica. Presentamos nuestra experiencia con tofacitinib oral en tres niños con alopecia areata.

Casos clínicos. Niño de 7 años con AA en placas en cuero cabelludo, cejas y pestañas de tres años de evolución, que no había respondido previamente a tratamientos tópicos (clobetasol, minoxidil 2%, antralina), triamcinolona intralesional ni sistémicos (minipulsos de dexametasona, ciclosporina y metotrexato), por lo que se decide inicio de tofacitinib 5 mg/24 h por uso compasivo; posteriormente se aumentó a cada 12 h. Un año después, se consigue repoblación total de cuero cabelludo y parcial de pestañas y cejas. Niño de 9 años con AA total para el que se inicia tofacitinib 5 mg/12 h tras ausencia de respuesta a tratamientos tópicos y minipulsos de dexametasona. Consigue repoblación total de cuero cabelludo. Niña de 14 años con AA universal y anticuerpos antitiroglobulina positivos, sin respuesta a tratamiento tópico, metotrexato, minipulsos de dexametasona y ciclosporina, por lo que se aprueba tofacitinib 5 mg/12 h. Se aumenta la dosis a 15 mg/día, con repoblación parcial. En los tres casos el fármaco fue bien tolerado y sin efectos secundarios relevantes, salvo una linfopenia leve autolimitada y sin repercusión clínica en el segundo paciente.

Discusión. La AA en edad infantil se asocia a peor calidad de vida, mayor riesgo de acoso escolar y trastornos psiquiátricos. En esta

enfermedad las células epiteliales del folículo piloso exponen altos niveles de antígenos a través del HLA de clase I que activan células T CD8+; liberando IFN- γ e induciendo la activación de las vías JAK1 y JAK2. Existen evidencias de la efectividad de los inhibidores de JAK tanto tópicos (tofacitinib 1% y ruxolitinib 2%) como orales (los anteriores junto con baricitinib) en series de casos de adultos y niños. Entre los potenciales efectos secundarios, se encuentran las infecciones, diarrea, hipertensión, trombosis y alteraciones analíticas, entre otras. Tofacitinib es un inhibidor de JAK1 y JAK3, empleado fuera de ficha técnica, que consigue por vía oral respuestas parciales o completas en hasta un 82% de los casos.

Pósteres

P1. CUTIS MARMORATA TELANGIECTÁSICA CONGÉNITA: UNA SERIE DE CASOS

J.C. Palazón Cabanes, G. Juan Carpena, V. Sánchez García, A. Botía Paco, R. Hernández Quiles e I. Betlloch Mas

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

Introducción. La cutis marmorata telangiectásica congénita (CMTC) es una anomalía vascular (AV) de bajo flujo incluida dentro de las malformaciones capilares. Aparece durante el primer mes de vida como un eritema persistente reticulado que blanquea a la presión pero que no se resuelve con el calor. Puede asociar complicaciones locales como ulceración o atrofia cutánea.

Caso clínico. Recién nacido a término, sin antecedentes maternos de interés y parto eutócico sin complicaciones, que presentaba desde el nacimiento lesiones eritematovioláceas de aspecto retiforme que afectaban a toda la extensión del miembro inferior derecho compatible con CMTC. Las lesiones blanqueaban a la presión, pero no desaparecían con la aplicación del calor local. No presentaba ulceraciones ni atrofia asociadas a dichas lesiones. En dicho miembro, asociaba hipotrofia y una displasia de cadera. Presentaba una mancha salmón en vértex. El resto de la exploración fue normal.

Discusión. Se han descrito varias alteraciones asociadas a la CMTC. Se recomienda hacer un despistaje de otras alteraciones como asimetría de miembros, defectos neurológicos, catarata congénita o defectos cardíacos. La incidencia de estos aumenta en casos de CMTC generalizada o facial. En una serie de 6 casos diagnosticados de CMTC en nuestro servicio, todas ellas localizadas en miembros inferiores, se han detectado 2 casos de foramen oval permanente, un caso de displasia de cadera del miembro afecto y 3 casos de asimetría del miembro afecto. No presentaban alteraciones a otros niveles. Ninguna de estas complicaciones repercutió en la calidad de vida del paciente. Las lesiones se fueron atenuando durante los años de seguimiento.

Conclusiones. La CMTC se trata de una AV benigna que requiere un manejo multidisciplinar para el despistaje de potenciales alteraciones extracutáneas asociadas, sobre todo en los casos más extensos.

P2. LESIONES ACROCIANÓTICAS EN NIÑOS: UN RETO DIAGNÓSTICO

L. Jiménez Briones^a, D. Vírseda González^a, C. Lacasta Plasín^a, E. Hernández de la Torre Ruiz^a, J.C. Nieto González^b y M. Campos Domínguez^a

Servicios de ^aDermatología y ^bReumatología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

Introducción. Las lesiones acrocianóticas son la manifestación cutánea de un gran número de entidades que producen compromiso

isquémico de uno o más dedos. Ante este cuadro, es necesario iniciar tratamiento precoz para evitar la necrosis irreversible, así como realizar un amplio diagnóstico diferencial.

Caso clínico. Niño de 13 meses ingresado para estudio de lesiones dolorosas eritematovioláceas en falanges distales de dedos de ambas manos, que empeoran con el frío, de dos semanas de evolución, cuyo inicio coincide con fiebre y otitis. También había presentado un cuadro de boca-mano-pie un mes antes. No había tenido contacto con pacientes de COVID-19. Las lesiones respondieron en pocos días al tratamiento con metilprednisolona (2 mg/kg/día) y ácido acetilsalicílico, sin necesidad de tratamiento vasodilatador.

Resultados. La analítica de sangre muestra una importante anemia (Hb 7,9 g/dl) microcítica hipocrómica con ferropenia grave (ferritina 3 ng/ml), trombocitosis intensa (1.000.000/mcl) y VSG elevada (64 mm/h). El estudio de autoinmunidad (ANA, FR, ANCA, anticuerpos antifosfolípido) es negativo. No existen alteraciones en la orina. La PCR para SARS-CoV-2 es negativa. El ecocardiograma descarta alteraciones coronarias o anomalías estructurales.

Discusión. La cianosis acral aguda o subaguda es un reto diagnóstico dadas las múltiples etiologías y el riesgo de isquemia con necrosis. Los mecanismos responsables pueden ser disminución del flujo arterial, hiperviscosidad sanguínea o alteración del retorno venoso. En la edad pediátrica, los diagnósticos pueden acotarse bastante con respecto al adulto. En este caso se descartaron fenómenos embólicos por endocarditis, fenómenos trombóticos por síndrome antifosfolípido y fenómenos vasomotores (Raynaud). Las vasculitis se descartaron clínica y analíticamente. No cumplía criterios de enfermedad de Kawasaki atípica ni se halló ningún vínculo con COVID-19. La suma de dos cuadros infecciosos consecutivos con la trombocitosis reactiva a ferropenia pueden haber comprometido de forma subaguda la circulación acral.

P3. LACTANTE CON AMPOLLAS Y EROSIONES DE CURSO CRÓNICO

D. Virseda González^a, E. Hernández de la Torre Ruiz^a, L. Quintana Castanedo^b, R. Maseda Pedrero^b, R. de Lucas Laguna^b y M. Campos Domínguez^a

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

Introducción. Las dermatosis vesiculoampollosas son inusuales en pediatría, aunque pueden representar procesos potencialmente letales. Destacan, entre otras, infecciones, dermatosis inmunoalérgicas, patologías ampollosas autoinmunes, genodermatosis y dermatosis fotosensibles.

Caso clínico. Lactante de seis meses de ascendencia latinoamericana, derivado por lesiones en tronco, miembros y cara desde los dos meses. Su madre refiere inicio como vesículas, progresando a erosiones que dejan máculas hipocrómicas; empeorando en verano. Niega antecedentes personales o familiares relacionados. Se solicitan análisis de sangre con autoinmunidad, serología de virus de Epstein-Barr, cuantificación de porfirinas en orina y biopsia cutánea con inmunofluorescencia directa. Ante los resultados anodinos y la falta de respuesta a la fotoprotección estricta, se contacta con la Unidad de Epidermolisis Bullosa del Hospital Universitario La Paz para estudio genético en sangre periférica. En él se objetivan variantes patológicas en ambos alelos del gen COL17A1 (codificante del colágeno XVII), diagnosticándose de epidermolisis bullosa (EB) juntural intermedia autosómica recesiva.

Discusión. La EB engloba un conjunto de genodermatosis por mutaciones que alteran las uniones intraepidérmicas y la unión dermoepidérmica, causando despegamiento epidérmico a diferentes niveles con el estrés mecánico. Por su heterogeneidad genética, existe gran variabilidad fenotípica en gravedad, distribución y edad de inicio. No obstante, al comenzar sobre todo en la niñez, debe considerarse ante dermatosis vesiculoampollosas en la infancia. El

colágeno XVII se localiza en la lámina lúcida anclando los filamentos intermedios de los queratinocitos basales a la dermis al interactuar con la plectina, el BP230 y la laminina 332. Su alteración produce la variante juntural de EB con un fenotipo usualmente menos grave que otras formas de EB juntural. Además, se han descrito casos de mosaicismo reverso espontáneo con el tiempo, resultando en parches de piel respetada.

Conclusiones. Presentamos un caso de EB de comienzo a los dos meses en forma de erosiones generalizadas. Por tanto, una vez descartadas causas comunes de dermatosis vesiculobullosas en la infancia, deben considerarse entidades menos frecuentes.

P4. INFECCIONES EN EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA DISTRÓFICA RECESIVA. ESTUDIO DE UNA SERIE DE CASOS EN UN CENTRO DE REFERENCIA

J. Adsuar Mas^a, C. Prat Torres^a, E. Baselga Torres^a, A. Gené Giralt^b, S. Ricart Campos^c y A. Vicente Villa^a

Serveis de ^aDermatologia y ^bMicrobiologia. ^cC2P2-Servei d'Atenció Integral a l'Infant amb Malaltia Crònica Greu. Unitat Funcional d'Epidermolisi Ampul.lar Hereditària. CSUR ERN-Skin. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

Introducción. La epidermolisis ampollosa distrófica recesiva (EADR) es una genodermatosis rara que se caracteriza por fragilidad cutánea, úlceras crónicas y cicatrices. Las infecciones cutáneas son un problema frecuente con riesgo de infección sistémica, retraso de cicatrización y cáncer cutáneo.

Material y métodos. Estudio observacional retrospectivo de los cultivos microbiológicos de los pacientes afectados de EADR controlados en la Unidad Funcional de Epidermolisis ampollosas hereditarias del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona durante los años 2020 y 2021.

Resultados. Se incluyeron 18 pacientes con edades comprendidas entre los 2 y 20 años. Se recogieron cultivos bacterianos en 10 de los 18 pacientes. Los motivos de recogida de muestra fueron: exudado purulento, eritema, dolor, mal olor, retraso en la cicatrización e hipergranulación. En 27 cultivos (87%) se aisló *Staphylococcus aureus* (*S. aureus*), en 6 (19%) *Pseudomonas aeruginosa*, en 4 (13%) *Streptococcus pyogenes*, en uno (3%) otros como *Klebsiella pneumoniae*, *Streptococcus dysgalactiae* y *Candida lusitanae*. En 9 cultivos se aisló más de un microorganismo. El antibiograma mostró resistencia de *S. aureus* en el 63% de los casos a penicilina y ampicilina, en el 22% a clindamicina, eritromicina y mupirocina, en el 11% a ácido fusídico y en el 7,5% a gentamicina. En el 7,5% de los aislamientos de *S. aureus* no se realizó antibiograma.

Discusión. Ante una úlcera con sospecha clínica de sobreinfección se deben realizar cultivos y antibiograma para llevar a cabo un tratamiento antibiótico dirigido y conseguir una buena evolución clínica en pacientes con EADR. Además, en el estudio se ha visto que hay un claro predominio de *S. aureus* sobre otros microorganismos en las heridas de estos pacientes. Por otro lado, las resistencias antibióticas son frecuentes, sobre todo a betalactámicos, pero también a gentamicina, mupirocina y ácido fusídico que son tratamientos habituales en estos pacientes. La dificultad a día de hoy en la práctica clínica está en distinguir entre colonización e infección bacteriana.

P5. LESIÓN CONGÉNITA HAMARTOMATOSA COMO MANIFESTACIÓN INICIAL DE UNA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

G. Baeza-Hernández, M.S. Vallejo-Ruiz, A. Hernández-Núñez, B. Echeverría-García, D. Martínez-Sánchez y J. Borbujo

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

Introducción. Las lesiones congénitas ofrecen un amplio abanico de diagnósticos diferenciales y suponen un motivo de preocupación importante para los padres.

Caso clínico. Niña de 2 días de vida nacida a término, producto de embarazo controlado, con ingesta de meconio y fiebre intraparto materna, que es remitida para valoración de una lesión congénita en la zona escapular izquierda. No antecedentes familiares destacables. A la exploración física presentaba una placa blanda eritematoamarillenta de bordes irregulares de 6 × 2 cm, sin componente epidérmico. La biopsia cutánea inicial fue compatible con melanocitosis dérmica hipopigmentada. La ecografía cutánea mostró engrosamiento a expensas de epidermis y dermis con respecto a piel adyacente, sin aumento de la vascularización. En la evolución se objetivó un mosaicismo hiperpigmentario con manchas café con leche y aumento de tamaño de la lesión inicial. Una segunda biopsia mostró una lesión hamartomatosa constituida por elementos derivados de la cresta neural. Se exploró a los padres: el padre tenía un nevus de Becker y la madre un nevus anémico e hiperpigmentación segmentaria en una pierna. Se solicitó una resonancia magnética que mostró múltiples lesiones en sustancia blanca supra e infratentoriales compatibles con vacuolización de la mielina y un probable neurofibroma en el mediastino posterior izquierdo. Oftalmología evidenció un glioma quiasmático en el ojo derecho. El estudio genético confirmó una neurofibromatosis tipo 1 (mutación en heterocigosis c.2446C>T; p-Arg816). La lesión del mediastino, que se encuentra en relación con la lesión cutánea de la espalda, probablemente corresponde a un neurofibroma plexiforme amplio que está siendo tratado con selumetinib.

Discusión. Los hamartomas son malformaciones congénitas de aspecto tumoral formadas por una mezcla anormal de los elementos de un tejido, por un defecto en el crecimiento, diferenciación y/o migración de las células de la cresta neural. Los neurofibromas plexiformes son tumores hamartomatosos benignos que se consideran patognomónicos de la neurofibromatosis tipo 1. Es importante sospechar este diagnóstico en un neonato, y realizar un estudio y seguimiento a largo plazo por las connotaciones que implica esta genodermatosis.

P6. ÚLCERAS VULVARES TRAS VACUNACIÓN FRENTE A SARS-CoV-2

E. Hernández de la Torre Ruiz^a, C. Lacasta Plasin^a, P. García Piqueras^a, I. Balaguer Franch^a, M.A. García-Casillas Sánchez^b y M. Campos Domínguez^a

^aDermatología y ^bCirugía Pediátrica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

La úlcera de Lipschütz (UL) es un tipo de úlcera genital que aparece generalmente en mujeres menores de 20 años, sexualmente inactivas, frecuentemente asociada a un cuadro infeccioso y a clínica febril. Niña de 13 años, sin antecedentes personales o familiares relevantes, sexualmente no activa, que acude a urgencias por cuadro súbito de úlceras genitales dolorosas de 24 h de evolución. Cinco días antes se le había administrado la segunda dosis de la vacuna frente a SARS-CoV-2 (Pfizer-BioNTech), con presencia al día siguiente de fiebre y malestar general. Negaba consumo de fármacos o clínica infecciosa. En la exploración física presentaba úlceras cubiertas de fibrina en la cara interna de ambos labios menores, en mayor número en el lado derecho, con importante edema asociado. Se realizó estudio analítico, que fue anodino, así como estudio serológico (VEB, CMV, VIH, sífilis) y PCR de virus en frotis de úlcera (VHS, VVZ, CMV, VEB), con resultados negativos. Con sospecha de UL, fue dada de alta con medidas generales y tratamiento sintomático. La evolución inicial fue tórpida, con importante dolor asociado y retención urinaria secundaria, por lo que precisó un ingreso de 2

días de duración en el que se inició corticoterapia sistémica y se implantó un catéter epidural para control analgésico. La curación completa de las úlceras se produjo en unas 2 semanas. La UL se ha asociado con varios agentes infecciosos, fundamentalmente VEB, Mycoplasma y CMV. Más recientemente se han descrito casos en el contexto de la infección aguda por SARS-CoV-2. Antes de la aparición de vacunas frente a este último patógeno, no se habían descrito casos de UL tras vacunación. Bajo el término genérico de “úlceras vulvar” en EudraVigilance se han reportado 39 casos tras vacunación, de los cuales 20 son por Pfizer-BioNTech, 9 de ellos en adolescentes. En la literatura hay 4 casos publicados de UL tras vacuna, 3 con Pfizer-BioNTech (todos ellos en adolescentes). El diagnóstico de UL es de exclusión. No hay consenso sobre el manejo. Existe controversia sobre el uso de corticoides sistémicos; algunos autores los desaconsejan por el riesgo de prolongar la duración de la enfermedad. La relación temporal del cuadro de nuestra paciente con la vacuna Pfizer-BioNTech, habiendo descartado otras posibles causas de UL, sugiere que el origen podría ser la propia vacuna.

P7. DOS CASOS DE HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS AUTOINVOLUTIVA CONGÉNITA CON MUTACIÓN BRAF-V600E

M. Ramírez Lluçà^a, I. Colmenero^b, J. Suárez^c, S. Carrión Marrero^d, Á. Hernández Martín^a y A. Torrelo^a

^aServicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. ^cServicios de ^cDermatología y ^dAnatomía Patológica. Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife. España.

Introducción. La histiocitosis de células de Langerhans (HCL) es una neoplasia inflamatoria mielóide caracterizada por la proliferación de histiocitos dendríticos que expresan inmunofenotipo positivo para langerina (CD207). La HCL puede afectar a un solo sistema, de forma uni o multifocal, o ser multisistémica. La HCL de un solo sistema, limitada a la piel y con carácter autoinvolutivo es la llamada HCL autoinvolutiva congénita o enfermedad de Hashimoto-Pritzner. Presentamos dos casos de HCL autoinvolutiva congénita con mutación BRAF-V600E.

Casos clínicos. Dos neonatos nacidos a término mostraron al nacimiento múltiples lesiones papulosas y vesiculocostrosas, dispersas en cuero cabelludo, cara, tronco y extremidades. La biopsia mostró un denso infiltrado en dermis superior y media, compuesto por células mononucleares con núcleos reniformes, positivas para S100, langerina y CD1a. Se detectó una marcada positividad del anticuerpo anti-BRAF-V600E en un caso y la mutación BRAF-V600E mediante reacción en cadena de la polimerasa en muestras de tejido en el otro caso. El estudio de extensión para enfermedad sistémica fue negativo y las lesiones involucraron espontáneamente entre las 6 semanas de vida y los 6 meses. Tras más de 6 meses de seguimiento ambos pacientes continúan sin afectación sistémica.

Discusión. La HCL autoinvolutiva congénita suele presentarse como una erupción de pápulas y nódulos, o más raramente vesículas, distribuida en cuero cabelludo, cara, tronco y extremidades distales. Típicamente las lesiones regresan espontáneamente en semanas o meses, sin afectación sistémica. La mutación BRAF-V600E, relacionada con la activación constitutiva de la vía RAS-RAF-MEK-ERK-MAP-kinasa, está presente en el 55% de los pacientes con HCL. Sin embargo, también se han reportado casos de HCL autoinvolutiva congénita con BRAF de tipo salvaje. Nuestros 2 casos añaden más pruebas sobre el papel de la mutación BRAF-V600E en la génesis de la HCL autoinvolutiva congénita, aunque, las razones por las que las mutaciones BRAF-V600E conducen a diferentes resultados en la HCL quedan aún por aclarar.

P8. DERMATOSIS NEGLECTA SIMULANDO ALTERACIÓN DE LA QUERATINIZACIÓN

I. López Riquelme^a, J.A. Llamas Carmona^a, A. Serrano Ordóñez^a, M.D. Fernández Ballesteros^a, Á. Hernández Martín^b y Á. Vera Casaño^a

^aHospital Regional Universitario. Málaga. ^bHospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Caso clínico. Niña de 12 años en seguimiento por alopecia areata con afectación casi total del cuero cabelludo, conservando cejas y pestañas. En una consulta de revisión, refiere aparición reciente de placas pruriginosas, eritematosas e hiperqueratósicas con bordes bien delimitados en axilas de forma bilateral y simétrica. Asimismo, presentaba máculas marrónáceas adheridas de menor tamaño en cuero cabelludo y escote. Se procedió a biopsia de las lesiones axilares, donde se objetivó un aumento de la queratinización en forma de hiperparaqueratosis continua sin pérdida de la granulosa. El resto de la epidermis y dermis superficial presentaban escasa respuesta inflamatoria, datos compatibles con dermatosis ictiosiforme. Tras revisar la literatura y las distintas formas de ictiosis, se planteó como posibilidad inicialmente una eritroqueratodermia simétrica progresiva. Sin embargo, esta suele aparecer en edades más tempranas y afecta a extremidades, nalgas y cara. Otras patologías sugeridas fueron la eritroqueratodermia variabilis y la eritroqueratodermia asociada a mutación de ELOVL4, aunque ninguna encajaba con el cuadro clínico. Volvimos a interrogar a la paciente y sus familiares, que referían mal rendimiento escolar en los últimos meses, así como trastornos del comportamiento con autoaislamiento y agresividad. En una nueva exploración dos semanas después, las lesiones se habían extendido, afectando a hueso poplíteo y antecubital en forma de maculas marrónáceas de aspecto reticulado y olor intenso. Se procedió a la maniobra diagnóstico-terapéutica de fricción con un algodón embebido en alcohol, la cual eliminó las lesiones y además reveló, en el área tratada, una piel normal. Con el diagnóstico de dermatosis neglecta, se pautó tratamiento con 5 mg de isotretinoína oral durante un mes, junto con una crema exfoliante corporal y posterior lavado de las zonas afectas, consiguiendo una remisión completa de las lesiones. Se insistió en necesidad de apoyo psicológico y vigilancia de la higiene por parte de los familiares.

P9. MICROSCOPIA CONFOCAL DE REFLECTANCIA EN DERMATOLOGÍA PEDIÁTRICA

V. Velasco Tamariz, C. Vico Alonso, M.C. Postigo Llorente, A. Sánchez Velázquez, S.I. Palencia Pérez y F. Tous Romero

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

La microscopia confocal de reflectancia es una técnica de imagen innovadora que proporciona de forma no invasiva una imagen “in vivo” de la piel, suponiendo una herramienta diagnóstica adicional en la consulta de dermatología. Si bien, al igual que la dermatoscopia, comenzó utilizándose para el estudio de lesiones melanocíticas, en la actualidad, ha demostrado su utilidad en el diagnóstico de neoplasias no melanocíticas, así como enfermedades inflamatorias e infecciosas. Aunque la histología es el patrón oro para el diagnóstico en dermatología, en pacientes pediátricos la realización de una biopsia o extirpación puede ser más difícil que en la población adulta, requiriendo en ocasiones sedación. Realizamos una revisión retrospectiva de los pacientes en edad pediátrica en los que se ha utilizado microscopia confocal de reflectancia, desde su implantación en el Hospital Universitario 12 de Octubre en el año 2020 hasta la actualidad, tanto la exploración completa con el dispositivo Vivascope 1500 como con confocal “de mano” (Vivascope 3000), más útil para localizaciones de difícil acceso. Si bien los pacientes pediátricos no eran en inicio objetivo de esta técnica, se ha comprobado su utilidad en diferentes aplicaciones en este rango de edad y la buena tolerancia

de los pacientes a la misma. Fundamentalmente, se ha realizado microscopia confocal en 3 áreas determinadas: neoplasias cutáneas melanocíticas (nevus melanocíticos congénitos o adquiridos con cambios y nevus de Spitz o Reed), lesiones no melanocíticas (nevus epidérmicos, nevus sebáceos, mastocitomas...) y para la confirmación in situ de enfermedades cutáneas infecciosas (dermatofitosis, escabiosis, molusco contagioso). Aunque en la literatura médica ha mostrado su utilidad en el diagnóstico diferencial de enfermedades inflamatorias (dermatitis atópica, psoriasis...) por el momento no se ha utilizado en nuestro centro para tal fin.

P10. TRATAMIENTO DEL GRANULOMA ASÉPTICO FACIAL IDIOPÁTICO CON IVERMECTINA TÓPICA: A PROPÓSITO DE UNA SERIE DE CASOS

M. González Cañete, D. Vega Díez, E.L. Pinto Pulido, D. de Perosanz Lobo, I. Polo Rodríguez y A. Rodríguez-Villa Lario

Hospital Universitario Príncipe de Asturias. Alcalá de Henares. Madrid. España.

Introducción. El granuloma aséptico facial idiopático (GAFI) es una entidad poco frecuente de presentación exclusiva en niños. Su fisiopatología no está clara, sin embargo, se ha postulado que puede formar parte del espectro de la rosácea granulomatosa infantil. La ivermectina es un fármaco con propiedades antiinflamatorias y antiparasitarias ampliamente empleado en el tratamiento de formas papulopustulosas de rosácea. Presentamos 3 casos de GAFI tratados con ivermectina tópica.

Serie de casos. - Varón de 2 años y 3 meses, con diagnóstico clínico y ecográfico de GAFI en mejilla derecha de 8 meses de evolución pese a tratamiento con antibioterapia tópica. Se inicia tratamiento con ivermectina tópica al 1% una vez al día con buena tolerancia, observándose a los 2 meses del inicio una reducción de la lesión de un 50%. - Varón de 3 años con diagnóstico clínico y ecográfico de GAFI en mejilla derecha de 2 meses de evolución. Se inicia tratamiento con ivermectina tópica al 1% una vez al día con buena tolerancia y resolución prácticamente completa al mes del inicio del tratamiento. - Varón de 9 años, con diagnóstico clínico de GAFI en mejilla derecha de mes y medio de evolución (pendiente de confirmación ecográfica). Se inicia tratamiento con ivermectina tópica al 1% una vez al día con buena tolerancia, no se objetiva mejoría al mes del inicio de este.

Discusión. El GAFI es una entidad recientemente descrita con una edad media de presentación a los 3,8 años. Clínicamente suele aparecer como lesión única en forma de nódulo indoloro eritematovioláceo generalmente en mejilla -como en el caso de nuestros pacientes. El GAFI habitualmente regresa espontáneamente al año, por lo que la abstención terapéutica puede ser una opción válida. A su vez, en la literatura se describen casos tratados eficazmente con isotretinoína oral, ciclos largos de claritromicina o doxicilina oral y metronidazol tópico. Además, al igual que lo aquí presentado, Blind et al. publicaron en 2018 un caso de GAFI tratado con éxito y sin efectos adversos con ivermectina tópica.

Conclusiones. Aunque faltan estudios controlados, aleatorizados y de calidad para establecer recomendaciones sobre el manejo del GAFI, la ivermectina tópica al 1% puede suponer una herramienta segura y útil a considerar en su tratamiento.

P11. EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA: CUANDO NO TODO ES TAN SIMPLE

I. Gainza Apraiz^a, M.M. Borregan Prats^b, D. Bósquez^a, C. Prat Torres^a, E. Baselga Torres^a y A. Vicente Villa^a

Servicios de ^aDermatología y ^bGenética. Unidad Funcional Integrada de Epidermolisis Ampollosas Hereditarias del Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Barcelona. CSUR Epidermolisis Ampollosas Hereditarias. ERN-Skin. España.

Introducción. La epidermólisis ampollosa (EA) engloba un grupo heterogéneo de trastornos genéticos que se caracterizan por una fragilidad cutaneomucosa de muy diferentes pronósticos. Tradicionalmente se ha considerado que las formas de EA simples asocian un buen pronóstico, mientras que las formas distróficas se relacionan con un mal pronóstico. Presentamos el caso de una paciente que durante muchos años estuvo erróneamente diagnosticada de una EA simple dominante localizada, que tras repetidos estudios moleculares finalmente fue diagnosticada de una EA distrófica recesiva leve.

Caso clínico. Paciente femenina de 16 años de edad sin antecedentes familiares de interés que desde el nacimiento presentaba lesiones ampollosas, erosivas y costrosas en manos y pies, con alguna lesión ocasional en zonas sometidas a mayor roce. Las lesiones curaban sin secuelas cicatriciales, quistes de milium ni discromía, y asociaba oncodistrofia y erosiones leves en mucosas. Inicialmente fue diagnosticada de una EA simple dominante localizada, con una clínica e histopatología compatible pero estudio genético negativo para los genes KRT5 y KRT14. Se realizaron repetidos estudios moleculares, encontrándose años después dos variantes en heterocigosis en el gen COL7A1 (p.Val2448Val/c.7344G>A y p.Arg2063Trp/c.6187C>T), reportadas en la literatura como variantes de significado patológico, lo que permitió realizar el diagnóstico definitivo de una EA distrófica recesiva leve.

Discusión. Presentamos el caso de una EA distrófica recesiva leve genéticamente confirmado, diagnosticado erróneamente con anterioridad de EA simple dominante localizada. A pesar de que exista una gran variabilidad clínica entre los distintos subtipos de EA, estos pueden ser clínicamente indistinguibles, sobre todo a una edad temprana. Además, el nivel de separación en la UDE no se correlaciona con la gravedad del cuadro. En este caso, la insistencia de repetir el estudio molecular permitió establecer un diagnóstico preciso. El avance en las técnicas de laboratorio ha permitido categorizar los distintos subtipos de EA y ampliar los conocimientos actuales sobre la correlación genotipo-fenotipo en esta patología. Realizar un correcto diagnóstico molecular resulta fundamental en la EB, por las implicaciones clínicas y pronósticas inherentes a cada subtipo. Además, conocer el tipo de mutación genética permite ofrecer un consejo genético dirigido, y podría facilitar en un futuro el desarrollo de terapias moleculares dirigidas para las distintas formas de la enfermedad.

P12. LESIONES DIANIFORMES EN PACIENTE CON SÍNDROME INFLAMATORIO MULTISISTÉMICO PEDIÁTRICO

J. Sanz Correa^a, A. Sáez Vicente^a, K. Krasnovska Zayets^b, P. Gómez Roca^a, J.Á. Burgos Moreno^a y C. Rubio Flores^a

^aHospital Infanta Sofía. San Sebastián de los Reyes (Madrid).

^bHospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Introducción. Se presenta el caso de un niño sano de 11 años con lesiones dianiformes en el contexto de un síndrome inflamatorio multisistémico pediátrico (PMIS).

Caso clínico. Niño de 11 años que ingresa por cuadro de fiebre y dolor abdominal con mal control de la sintomatología. A la exploración física destacaba: pápulas y placas eritematosas dianiformes en muslos, dorso de pies, palmas y tronco y eritema y edema labial. No refería infecciones previas y en las pruebas realizadas destacaba PCR SARS CoV-2 negativa e IgG SARS CoV-2 positiva. Se realiza biopsia de una de las lesiones y se solicita analítica y ecografía abdominal. Durante el ingreso desarrolló además: dolor testicular, hipotensión y desaturación de oxígeno, por lo que se solicitó ecografía testicular, ecocardiografía y radiografía de tórax.

Resultados. En la analítica destacaban las siguientes alteraciones: leucocitosis con neutrofilia y linfopenia, ↑dímero D, ↑ferritina, hipoalbuminemia, ↑PCR y ↑pro-BNP. En las ecografías se objetivaron

datos compatibles con epididimitis, líquido en asas intestinales y pericarditis leve. La radiografía fue anodina. La biopsia mostró dermatitis de interfase con queratinocitos necróticos e infiltrado linfocitario perivascular e intersticial en dermis superficial. Con todos estos hallazgos se estableció el diagnóstico de PMIS.

Discusión. El PMIS es una complicación rara que aparece entre 2-6 semanas después del inicio de la sintomatología Covid-19. Los pacientes son por lo general niños sanos con una media de edad entre 8 y 11 años con PCR negativa y serología positiva en el momento del cuadro. La afectación cardíaca es frecuente, por lo que se recomienda solicitar analítica con troponinas y pro-BNP, electrocardiograma y ecocardiografía. Algunos niños con PMIS cumplen criterios de enfermedad de Kawasaki, siendo este el principal diagnóstico diferencial. Las manifestaciones mucocutáneas en ambos son frecuentes y muy similares. No obstante, el PMIS, a diferencia del Kawasaki, aparece en niños más mayores y presentan más frecuentemente sintomatología gastrointestinal, disfunción miocárdica y shock.

P13. MANEJO DE LAS REACCIONES PSORIASIFORMES INDUCIDAS POR DUPILUMAB

I. Balaguer Franch, L. Jiménez Briones, D. Vírveda González, C. Lacasta Plasin, R. Suárez Fernández y M. Campos Domínguez

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

Introducción. Las reacciones paradójicas consisten en el desarrollo de novo o empeoramiento de un trastorno inmunomediado como consecuencia del tratamiento con fármacos “biológicos” moduladores de las vías de señalización de las citoquinas. Presentamos tres casos de reacciones paradójicas psoriasiformes a dupilumab en tres pacientes seguidos en nuestro centro.

Casos clínicos. El primer caso es un adolescente de 15 años con dermatitis atópica grave que presenta dos meses después de iniciar dupilumab placas psoriasiformes en cara anterior de muslos y región dorsolumbar. El segundo caso es un niño de 6 años que también presenta una placa psoriasiforme en cadera izquierda tras tres meses de tratamiento con dupilumab por dermatitis atópica grave. En ambos casos, se pauta tratamiento tóxico con espuma de calcipotriol y betametasona. El tercer caso es un varón de 14 años con dermatitis atópica grave, que a los dos meses de inicio de dupilumab presentaba placas eritematodescamativas con escama gruesa y distribución psoriasiforme en piernas, brazos, abdomen, cuello y región preauricular. En este caso, debido a la extensión de las lesiones, se pautó tratamiento con metotrexato 15 mg semanales, sin efectos adversos.

Discusión. dupilumab es un anticuerpo monoclonal que bloquea la actividad de las citoquinas IL-4 e IL-13 (implicadas en la vía Th2). Entre sus efectos secundarios se han descrito las reacciones psoriasiformes con una frecuencia del 1,7%. Si bien la forma más habitual es la forma clásica en placas, se han descrito también formas eritrodérmicas, en gotas, en cuero cabelludo y palmoplantares. En cuanto a la patogenia, es conocido el papel de IL-4 en la vía Th2 suprimiendo la vía Th17 y la producción de IL-23 mediada por las células dendríticas; el bloqueo Th2 induciría una activación de la vía Th17 y la sobreexpresión de IL-17 que desencadenaría las lesiones. Para su tratamiento, se ha descrito tratamiento tóxico, fototerapia, la adición de otro sistémico como metotrexato o incluso la suspensión del fármaco.

P14. CUANDO NO DAMOS EN LA DIANA: CUADRO ECCEMATIFORME REFRACTARIO A DUPILUMAB EN UN NIÑO TRASPLANTADO

C. Lacasta-Plasin^a, P. García Piqueras^a, L.M. Nieto Benito^a, R. Kennedy^b, R. Correa Rocha^b y M. Campos Domínguez^a

^aHospital General Universitario Gregorio Marañón. ^bLaboratorio de Inmuno-Regulación. Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón. Madrid. España.

Introducción. Las dermatitis en el trasplantado de órgano sólido se convierten en muchas ocasiones en un reto para el dermatólogo. Los fármacos inmunosupresores como el tacrolimus pueden favorecer desequilibrios entre los brazos efectores del sistema inmune, con diversas manifestaciones clínicas. En los casos graves y refractarios, el análisis de subpoblaciones linfocitarias mediante citometría de flujo puede ayudar a elegir el tratamiento más adecuado.

Caso clínico. Niño de 3 años con trasplante cardiaco al año de vida en tratamiento con tacrolimus y micofenolato oral. Presenta dermatitis atopiforme de predominio perioral y periocular con lesiones impetiginizadas recidivantes y resistentes a múltiples ciclos de antibioterapia y corticoterapia sistémica y tópica. Tras el empeoramiento progresivo de las lesiones con cultivos estériles, se decide comenzar dupilumab (300 mg/28 días) por uso compasivo, previa extracción de un estudio inmunológico. A las 3 semanas el paciente presenta un franco empeoramiento. Se consulta los resultados de la citometría de flujo, que muestra un aumento muy llamativo de linfocitos Th1. Se decide suspender dupilumab y cambiar a ciclosporina en lugar de tacrolimus. Tan solo 2 semanas tras inicio de ciclosporina se objetivó una mejoría muy notoria, sin signos de sobreinfección. El paciente ha mejorado su ganancia ponderoestatural al mejorar del eccema crónico.

Discusión. En la etapa crónica de la dermatitis atópica y en determinados grupos de pacientes se mantiene una respuesta Th2 y Th22, pero existe una activación paralela del eje Th1/Th17. En el paciente trasplantado de órgano sólido, el equilibrio entre subpoblaciones linfocitarias es todavía más complejo. Se sugiere que el efecto de la ciclosporina radica en la inhibición de la producción de Th1, reestableciendo con ello un adecuado balance entre Th1 y Th2. Presentamos el caso de un paciente con dermatitis atópica periorificial grave refractaria, que, tras el hallazgo de un número anormalmente elevado de linfocitos Th1, presentó una excelente respuesta a ciclosporina.

P15. DERMATITIS ATÓPICA Y DUPILUMAB EN LA VIDA REAL. EXPERIENCIA DE VARIOS HOSPITALES PEDIÁTRICOS EN ESPAÑA

R. de Lucas^a, A. Vicente^b, M. Feito^a, E. Baselga^b, Á. Hernández^c, A. Torrelo^c, A. Martín Santiago^d, I. Betlloch^e, S.I. Palencia^f, A. Hernández^g y C. Gómez Fernández^h

^aHospital Universitario La Paz. Madrid. ^bHospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Barcelona. ^cHospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. ^dHospital Son Espases. Palma de Mallorca. Illes Balears. ^eHospital General Universitario de Alicante. ^fHospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. ^gHospital Universitario de Fuenlabrada. Madrid. ^hHospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. Cantabria. España.

Introducción. Los pacientes pediátricos con dermatitis atópica (DA) grave han sido sometidos históricamente a múltiples tratamientos sistémicos, lo que supone un riesgo de toxicidad, efectos adversos e inmunosupresión. La aparición de fármacos nuevos como dupilumab o los inhibidores de JAK han supuesto un cambio de paradigma en lo que al manejo de la DA se refiere. Dupilumab es un anticuerpo monoclonal que se une a la subunidad alfa que comparten el receptor de la IL4 e IL13, inhibiendo la señalización Th2 implicada en esta patología. A día de hoy tiene aprobación en Estados Unidos y Europa para dermatitis atópica moderada a grave en niños mayores de 6 años.

Objetivo. Describir la experiencia con dupilumab en pacientes pediátricos con dermatitis atópica moderada o severa en varios hospitales españoles.

Resultados. Presentaremos los datos de 71 pacientes de edades comprendidas entre 2-19 años tratados con dupilumab en los últimos 2 años, los datos recogidos reflejan la gravedad de la DA, tratamientos previos, efectos adversos, persistencia del tratamiento y eficacia. Se expondrá el manejo de los pacientes tratados desde un punto de vista práctico, revisando además la literatura más reciente publicada hasta el momento.

Discusión. La aparición de nuevas dianas terapéuticas en DA pediátrica supone una ventana de oportunidad ya que un control y tratamiento precoz de la enfermedad podría modificar la historia natural de la DA. Diversos estudios han evidenciado una mejoría significativa en el tratamiento de síntomas y signos de DA en pacientes mayores de 6 años con formas moderadas o graves. Dupilumab es un fármaco bien tolerado, y los datos de seguridad son consistentes con el perfil de seguridad observado en adultos y adolescentes. Sin embargo, son necesarios estudios que reflejen la práctica en vida real, pues es en esta circunstancia cuando un nuevo tratamiento demuestra su verdadera potencia.

P16. DERMATOSIS IGA LINEAL CON EXCELENTE RESPUESTA A ERITROMICINA ORAL

C. Carranza Romero^a, L. Campos Muñoz^a, M.A. Díaz Martínez^a, A. Conde Taboada^a, D. Suárez Massa^b y E. López Bran^a

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

Introducción. La dermatosis IgA lineal es una enfermedad vesicoampollar subepidérmica, adquirida, mediada por inmunoglobulinas. Se relaciona con factores precipitantes como fármacos, inmunizaciones, infecciones, enfermedades autoinmunes y neoplasias. La clínica se caracteriza por presencia de vesículas y ampollas tensas sobre piel normal o eritematosa. Las lesiones se disponen en rosetas con una costra central y pueden surgir ampollas nuevas en la periferia de las preexistentes, dando la apariencia de collar de perlas. El diagnóstico se realiza en función de la clínica, la histología y la inmunofluorescencia.

Caso clínico. Niña de 4 años de edad con antecedentes de CMV neonatal en orina. Acude por presentar lesiones periorales que se generalizaron al resto de la superficie corporal. No se relaciona ningún desencadenante previo al comienzo de las lesiones. A la exploración presentaba ampollas tensas, algunas con patrón anular. En la histología se evidenció ampolla subepidérmica rica en neutrófilos y en la inmunofluorescencia directa presentaba depósitos de IgA de disposición lineal en la zona de la membrana basal. Se inicia tratamiento con dapsona con resultado de una pancitopenia severa por lo que se suspendió e inicio tratamiento con corticoides orales. Ante la falta de respuesta iniciamos tratamiento con eritromicina oral con excelente respuesta.

Discusión. La dermatosis IgA lineal es una enfermedad benigna y autolimitada. Presenta buen pronóstico con una media de autoinvolución en 4 años. El tratamiento de elección es la dapsona, en dosis de 0,5-3 mg/kg. Su eficacia ha sido probada en monoterapia o combinada con corticoides, antibióticos y colchicina. Los pacientes con dapsona deben estar estrictamente controlados por los posibles efectos adversos graves, siendo la hemólisis el más común. Como alternativas podemos utilizar corticoides sistémicos, mofetil micofenolato, ciclosporina A o antibióticos como la eritromicina y trimetropin-sulfametoxazol.

Conclusiones. Destacar el curso autolimitado de esta enfermedad y el tratamiento con eritromicina como una alternativa con buena respuesta terapéutica.

P17. SÍNDROME DE AICARDI GOUTIÈRES Y DISCROMATOSIS SIMÉTRICA HEREDITARIA POR MUTACIÓN EN HETEROCIGOSIS COMPUESTA DE ADAR1, PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

R. Linares Navarro, S. Delgado Vicente, H. Perandones González y V. Onecha Vallejo

Hospital Universitario de León. España.

Introducción. Las variantes patológicas bialélicas de ADAR1 son causa tanto de síndrome de Aicardi Goutières (SAG) como de discromatosis simétrica hereditaria (DSH). A continuación se presentan dos casos que combinan ambas entidades.

Casos clínicos. La primera paciente es una mujer de 5 años que presentaba efélides en cara y dorso de manos. Los aspectos motores, del lenguaje y psicosociales normales. Los estudios de neuroimagen fueron normales. La segunda paciente se trata de una niña de 2 años que mostraba los mismos rasgos dermatológicos pero acompañados por un patrón espástico distónico en hemicuerpo derecho y retraso en el lenguaje expresivo. La RMN reveló un patrón de alteraciones en núcleos lenticulares y mesencéfalo (sustancia nigra) bilateral y simétrico.

Resultados. Ambas pacientes presentaban niveles elevados de interferón y una mutación de ADAR1 en heterocigosis compuesta variante: NM_001111.5:c.577C>G, (p.Pro193Ala) en un alelo y NM_001111.5:c.3125delG, (p.Arg1042ProfsTer12) en el otro. El diagnóstico fue de SAG y discromatosis simétrica hereditaria. Actualmente reciben tratamiento con baricitinib.

Discusión. El SAG es una encefalopatía inflamatoria caracterizada por espasticidad, distonía, retraso del desarrollo, lesiones tipo sabañón, linfocitosis y niveles elevados de interferón alfa en líquido cefalorraquídeo. Existen siete variantes de genética heterogénea, en su mayoría autosómica recesiva. El tipo 6 se debe a mutaciones en ADAR1 (Adenosin Deaminase Acting on RNA1). La DSH o acropigmentación reticulada de Dohi es un trastorno de la pigmentación autosómico dominante también causado por mutaciones en ADAR1. Se presenta como máculas hiper e hipopigmentadas en el dorso de manos y piel acompañadas por efélides faciales. La severidad de la discromatosis en extremidades podría estar asociada al color de piel de fondo, siendo menos intensa en caucásicos de piel clara. En estos pacientes las lesiones podrían interpretarse como lentiginosas o efélides. Las variantes patológicas bialélicas de ADAR1, ya sea en homocigosis o en heterocigosis compuesta, pueden ocasionar tanto SAG como DSH. Baricitinib podría frenar la progresión de las manifestaciones del SAG. Es importante sospechar el SAG en un paciente con anomalías pigmentarias compatibles con DSH.

P18. UTILIDAD DEL LÁSER DE COLORANTE PULSADO PARA EL TRATAMIENTO DE LA ULCERACIÓN DE HEMANGIOMAS EN EL ÁREA DEL PAÑAL

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

Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Introducción. El hemangioma infantil es el tumor más frecuente en la infancia, siendo la ulceración una complicación habitual relacionada con el tamaño, que sean mixtos o segmentarios y en determinadas localizaciones.

Casos clínicos. Presentamos 4 casos de hemangiomas ulcerados en área de pañal: 2 varones y 2 mujeres, uno con coartación aórtica asociada, el resto sanos, de 1 a 3 meses de vida. El tamaño de las úlceras iba de 0,5 a 1,5 cm. Todos tenían dolor a la palpación. Se realizó tratamiento con láser de colorante pulsado (PDL) (595 nm, spot 7-10 mm, pulso 0,45-1,5 ms, fluencia 8-9 J/cm²) en una única

sesión, sin anestesia. Se pautaron curas con mupirocina tópica posteriormente.

Resultados. Los pacientes presentaron disminución del dolor con resolución de la ulceración a las 2 semanas sin complicaciones. Bien por contraindicación, bien por buena evolución, ningún paciente requirió propranolol oral. Una vez resuelta la úlcera, el paciente con coartación aórtica continuó con láser mensual hasta los 6 meses, 2 comenzaron timolol tópico 0,5% en gel con buena evolución y uno no requirió tratamiento adicional. A los 4 meses, no se objetivaron recurrencias.

Discusión. La ulceración es una complicación de los hemangiomas infantiles hasta en un 15%. El área del pañal es una zona de dolor por apoyo y de dificultad para curas, al ser una zona húmeda, sometida a la irritación por roce del pañal y deposiciones del bebé. La ulceración es una indicación para propranolol oral, sin embargo el PDL ha demostrado ser una herramienta útil asociada. En nuestra serie, todas las úlceras se resolvieron tras una única sesión de láser sin requerir propranolol oral, con un tiempo de curación similar al descrito en combinaciones de láser y propranolol e inferior al de los pacientes tratados con propranolol y curas (1,7 y 5,2 semanas respectivamente), sin complicaciones. A diferencia de lo publicado, la ulceración de hemangiomas de dicha zona presentó una excelente respuesta a una única sesión de láser.

Conclusiones. Presentamos 4 casos de ulceración de hemangiomas del área del pañal tratados con láser de colorante pulsado en monoterapia, con excelente respuesta a una única sesión sin anestesia y sin complicaciones. Parece una opción interesante para el tratamiento de pequeñas ulceraciones en dicha localización, acortando el tiempo hasta la curación y disminuyendo el dolor.

P19. NECRÓLISIS EPIDÉRMICA TÓXICA EN EDAD INFANTIL TRATADA CON INMUNOGLOBULINAS Y ETANERCEPT

M. Agud de Dios, J. Arroyo Andrés, J. Montero Menarguez, C. Gutiérrez Collar, F. Tous Romero y S.I. Palencia Pérez

de Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

Se presenta el caso de una niña de 12 años sin antecedentes de interés que presenta un cuadro de necrólisis epidérmica tóxica con afectación de más del 50% de la superficie corporal y erosiones en mucosa labial, con sospecha de origen farmacológico (ibuprofeno, paracetamol) sin poder descartar origen idiopático, asociado a fiebre y deterioro respiratorio con infiltrados pulmonares bilaterales. El cuadro se trató inicialmente con suspensión de los fármacos sospechosos, cuidados asépticos de las heridas, y gammaglobulinas (1 g/kg/día) completando una dosis total de 4 g/kg. Debido al empeoramiento progresivo se añadió a los 3 días de iniciar el despegamiento cutáneo etanercept en dosis única de 50 mg. A partir de las 24 h posteriores el cuadro se detuvo y se inició la epitelización progresiva de toda la superficie cutánea que se completó a los 7 días de iniciar el etanercept. Hasta la fecha no hay ensayos clínicos aleatorizados que demuestren la eficacia real de etanercept en población pediátrica. La evidencia se limita a casos aislados o series de casos. Además, la mayoría de casos usan etanercept tras progresión del cuadro tras corticoides, ciclosporina y/o inmunoglobulinas. En nuestro caso, si bien no se pudo atribuir de forma directa la resolución del cuadro al etanercept al haber sido tratado previamente con inmunoglobulinas, la progresión se detuvo, así como la fiebre, a las 24 h de iniciado el etanercept. Se necesitan más datos para confirmar la eficacia del etanercept en casos de necrólisis epidérmica tóxica en población tanto adulta como pediátrica. En este caso presentamos la evolución favorable del cuadro tras añadir etanercept en dosis única al tratamiento previo con inmunoglobulinas.

P20. DERMATOMIOSITIS JUVENIL ASOCIADA A ANTICUERPOS ANTI-MDA5

E.L. Pinto Pulido^a, D. Vega Díez^a, M. González Cañete^a,
E. García Verdú^a, E. Rico Sánchez-Mateos^b
y A. Rodríguez-Villa Lario^a

Servicios de ^aDermatología y ^bReumatología. Hospital Príncipe de Asturias. Universidad de Alcalá. Alcalá de Henares. Madrid. España.

Caso clínico. Niña de 9 años con un cuadro de 4 semanas de evolución de: lesiones cutáneas en cara, manos, codos y rodillas, aftas orales, episodios de dolor articular, astenia y dos picos febriles. A la exploración presentaba eritema periungueal, pápulas eritematosas en cara dorsal y palmar de articulaciones metacarpofalángicas e interfalángicas, pápulas eritematovioláceas en rodillas y codos y dos placas eritematodescarnativas en ambas sienes. Presentaba artritis de las interfalángicas proximales y leve disminución de fuerza en los músculos flexores del cuello. A nivel analítico destacaba leve elevación de CK (222) con anticuerpos ANA+. La biopsia cutánea resultó compatible con enfermedad del tejido conectivo. Se solicitó perfil de anticuerpos asociados a miositis, resultando MDA-5 positivo. Las pruebas de función respiratoria mostraron un patrón restrictivo con disminución de la capacidad de difusión del CO, aunque la TAC pulmonar de alta resolución no mostró datos de enfermedad pulmonar intersticial (EPI). Con diagnóstico de dermatomiositis juvenil (DMJ) MDA5+ se instauró tratamiento con estilsona y metotrexato y posteriormente con pulsos de inmunoglobulinas intravenosas.

Discusión. En los últimos años están aumentando los tipos de anticuerpos encontrados en la dermatomiositis (DM), asociándose cada uno de ellos a un perfil clínico característico. En concreto se ha descrito la asociación de los anticuerpos anti-MDA5 con un subtipo de DM que se caracteriza por la presencia de pápulas eritematosas palmares, aftas orales, ulceración cutánea, alopecia y paniculitis, pudiendo asociar características típicas de la DM clásica. Estos anticuerpos se asocian a artritis, especialmente de manos y al desarrollo de EPI, que según la serie consultada afecta al 26-100% de niños con DM juvenil-MDA5. Por el contrario, la afectación muscular suele ser leve. La rápida instauración del tratamiento apropiado es el principal factor de buen pronóstico de esta enfermedad.

Conclusiones. Presentamos el caso de una paciente con DM juvenil-MDA5 ya que se trata de una entidad poco frecuente cuyo diagnóstico se puede ver retrasado por sus diferencias con la DM juvenil clásica. Resulta importante conocer esta forma de DM juvenil por su importante asociación con EPI, que condiciona el pronóstico de la enfermedad, y la necesidad de instaurar tratamiento de forma precoz.

P21. NEOPLASIA INTRAEPITELIAL DE PENE ASOCIADA A VPH EN UN NIÑO DE 2 AÑOS

A. Mateos Mayo^a, M.L. Espinoza Vega^b, D. Azorín Cuadrillero^c,
I. Colmenero Blanco^c, Á. Hernández-Martín^a
y A. Torrelo Fernández^a

Servicios de ^aDermatología, ^bUrología y ^cAnatomía Patológica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción. El virus del papiloma humano (VPH) es una causa frecuente de infecciones mucocutáneas tanto en niños como en adultos. Aunque habitualmente causa lesiones benignas, el VPH tiene capacidad oncogénica y puede dar lugar a lesiones malignas o premalignas.

Caso clínico. Niño de 2 años, sin antecedentes de interés, remitido por lesión parameatal asintomática de 2 meses de evolución que había crecido de forma progresiva. En la exploración física presentaba una lesión polipoide y polilobulada con vasos dilatados en der-

matoscopia. Se realizó extirpación por parte del servicio de Urología y se objetivó en la histología una lesión centrada por un eje conectivo-vascular revestido por un epitelio escamoso con atipia citológica, alteración en la maduración y presencia de disqueratinocitos y mitosis que alcanzaban los estratos superiores. El análisis inmunohistoquímico fue positivo para p53 y Ki 67 en las células atípicas y negativo para p16. La tipificación para VPH fue positiva para tipo 11 (bajo riesgo), siendo el diagnóstico compatible con neoplasia intraepitelial de pene asociada a VPH. El paciente y la familia fueron valorados por el servicio de Pediatría social que no identificó riesgo de abuso sexual. Ninguno de los familiares que cuidaban al paciente presentaba verrugas ni otras lesiones por VPH y la madre del paciente negaba haberse realizado citologías vaginales recientes que permitiesen detectar la presencia de VPH y posibilidad de transmisión pre o perinatal.

Discusión. A diferencia de los adultos, la infección anogenital por VPH en niños es poco frecuente y nos debe poner en alerta ante la posibilidad de un abuso sexual. Sin embargo, solo un 21% de los casos de verrugas anogenitales en niños se ha relacionado con abuso sexual, porcentaje que disminuye aún más en menores de 2 años, donde la transmisión maternofetal prenatal o perinatal suele ser el origen de la infección. Clínicamente, la infección anogenital por VPH en niños se manifiesta con verrugas tipo condiloma, que son más frecuentes en la zona perianal y se resuelven con tratamiento o de forma espontánea. En adultos, el VPH se ha descrito como factor de riesgo para la aparición de lesiones malignas y premalignas en pene, entre las que se incluyen displasia de alto grado, carcinomas in situ o invasivos. Sin embargo, estas lesiones no habían sido descritas previamente en niños.

P22. SÍNDROME DE BASCULE (BIER ANEMIC SPOTS, CYANOSIS AND URTICARIA-LIKE ERUPTION): UNA SERIE DE 6 CASOS

L. Rusiñol Batlle^a, C. Alarcón Pérez^b, N. Hernando Peña^c,
E. Baselga Torres^b y E. Roé Crespo^a

^aHospital de la Santa Creu i Sant Pau. ^bHospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España. ^cClínica Compensar. Bogotá. Cundinamarca. Colombia.

Introducción. El síndrome de BASCULE es considerado una dermatosis vasomotora benigna, diagnosticada generalmente en adolescentes con 13 casos reportados hasta la fecha. El diagnóstico es clínico mediante la clínica de eritrocianosis, manchas de Bier y erupciones urticariformes, sobre todo en miembros inferiores, a la que se puede asociar clínica de intolerancia ortostática crónica.

Métodos. Presentamos los resultados de una serie multicéntrica, de 6 pacientes, de los cuales se obtuvo información epidemiológica y clínica en un periodo entre 2020 y 2021.

Resultados. Se incluyeron 6 pacientes, 3 varones y 3 mujeres, con edades comprendidas entre 12 y 17 años de los servicios de Dermatología de hospitales de tercer nivel de Barcelona y Colombia. El tiempo de evolución hasta el diagnóstico fue entre 5 meses y 4 años. En 2 casos, que son hermanos, se hallaron antecedentes familiares de cardiopatía isquémica y miocardiopatía dilatada en familiares de primer y segundo grado. El resto de los pacientes no presentaban antecedentes personales ni familiares de interés. Clínicamente todos mostraban eritema de miembros inferiores a la bipedestación, con aparición posterior de máculas hipocrómicas o manchas anémicas de Bier. Tres casos asociaban lesiones urticariformes en el interior de las manchas. Una paciente, además, presentaba edema y lesiones habonosas bimaleolares a la bipedestación. En 5 pacientes la clínica cutánea se asociaba a prurito, pero ni un caso refirió dolor. Todos referían mejoría de la clínica con la sedestación o la deambulación. Se realizó exploración cardiológica detallada y test de ortostatismo en 4 pacientes, detectando en 2 de ellos un test de mesa basculante positivo con presin-

cope neurocardiogénico tipo III vasodepresor. Además, uno de ellos presentó una taquicardia postural ortostática. En 4 casos se inició tratamiento antihistamínico sin presentar mejoría de la clínica. En 2 casos posteriormente se inició propranolol a dosis entre 20 y 40 mg/día con mejoría del prurito, recurriendo en uno de ellos a los pocos meses.

Conclusiones. Se presentan 6 pacientes adolescentes diagnosticados de síndrome BASCULE, siendo a día de hoy la mayor serie de pacientes reportada. Destacar que el 33% de los pacientes incluidos asociaban clínica de intolerancia ortostática.

P23. MINIPULSOS DE DEXAMETASONA COMO TRATAMIENTO DE UNA ALOPECIA AREATA DE PATRÓN OFIÁSICO EN UNA PACIENTE CON SÍNDROME DE DOWN

J. Boix-Vilanova^a, A. Agudo^b, I. Gracia Darder^a, A. Palacios Abufón^b, A. Giacaman^a y A. Martín-Santiago^a

^aHospital Son Espases. Palma de Mallorca. ^bHospital Can Misses. Ibiza. Illes Balears. España.

Mujer de 13 años con síndrome de Down como único antecedente. Consultaba por alopecia areata con patrón ofiásico de 2 semanas de evolución con pilotracción positiva. Se inició tratamiento con infiltraciones de acetónido de triamcinolona a lo que se asoció minoxidil 5% y pimecrólimus tópico. A las 2 semanas la alopecia había progresado. Dado el empeoramiento clínico y la afectación psicológica, se inició tratamiento con minipulsos de dexametasona a dosis de 0,1 mg/kg de peso 2 días consecutivos a la semana. Tras 3 meses de tratamiento la paciente consiguió repoblación de hasta el 90% y se decidió disminuir progresivamente la dosis de dexametasona. Tras 6 meses la respuesta ha sido completa, con un ligero aumento de peso como único efecto adverso. Actualmente la paciente sigue en tratamiento. En cuanto al tratamiento de la alopecia areata en población pediátrica, existen una serie recomendaciones publicadas en las cuales los corticoides tópicos son el tratamiento de primera línea seguido generalmente de corticoides sistémicos en casos extensos o que asocian mal pronóstico como el caso de nuestra paciente. El uso de corticoides sistémicos en pulsos se ha visto asociado a menos efectos adversos que las pautas orales diarias, siendo en la mayoría de los casos pulsos administrados por vía intravenosa. Los casos pediátricos tratados con pulsos orales semanales reflejados en la literatura son escasos, sin embargo, sí han sido empleados en población adulta con buena respuesta. Al suponer una vía de administración más cómoda y al haberse obtenido buenas tasas de respuesta en los casos publicados, nos decantamos por esta opción terapéutica en el caso de nuestra paciente. Presentamos este caso con el objetivo de mostrar una alternativa terapéutica segura y con buenos resultados, si bien se requiere más evidencia para poder realizar recomendaciones.

P24. ¡¡TENGO PELOS EN LAS MANOS!!

A. Hernández-Núñez, B. Echeverría García, R.F. Rubio Aguilera, D. Martínez Sánchez, E. Esteban Garrido y J. Borbujo Martínez

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

Introducción. La hipertricosis es el aumento de pelo en áreas no dependientes de andrógenos. La hipertricosis puede ser iatrogénica, de origen metabólico, nutricional o paraneoplásico. En los casos iatrogénicos, la causa principal es farmacológica (esteroides, minoxidil, ciclosporina, isotretinoína, etc.), pero existen otras en las cuales hay que considerar la edad del paciente y tener en cuenta el desarrollo a lo largo de su vida para evitar molestias.

Caso clínico. Varón de 15 años de edad que consulta por la aparición de vello en los dedos tercero y cuarto de ambas manos coincidiendo con el desarrollo puberal. Como antecedente relevante refería sindactilia congénita en dichos dedos, que había sido intervenida en varias ocasiones; la última cirugía fue hace 12 años en la cual se realizó un injerto de piel de la ingle del paciente como zona donante. A la exploración física presentaba pelo terminal rizado de características púbicas en las caras laterales proximales del cuarto dedo de ambas manos. El paciente refería intenso malestar y complejo por este motivo. Con diagnóstico de hipertricosis iatrogénica, se le remitió para valoración de tratamiento con láser de depilación.

Discusión. La hipertricosis se diferencia del hirsutismo en que el aumento de pelo ocurre en áreas no dependientes de andrógenos en la primera. En su patogenia influyen diversos factores como la edad, raza, herencia, antecedentes, y factores endocrinos de la piel, sobre todo la reactividad de los folículos pilosos, la testosterona y el equilibrio andrógenos-estrógenos. En nuestro caso lógicamente influyó el desarrollo hormonal puberal del paciente, con aparición de vello púbico en la zona donante como correspondía a su edad. En algunos casos se ha utilizado como zona donante para áreas no pilosas la superficie volar del antebrazo, por tener menos vello y menos posibilidad de desarrollo posterior.

Conclusiones. El momento de la intervención quirúrgica y reconstrucción con injerto de piel del paciente en un niño pequeño puede hacernos olvidar que, cuando sea mayor, la zona donante va a desarrollar las características de la zona de procedencia del mismo, lo cual puede causar molestias al paciente. Es importante tener en cuenta esta circunstancia para elegir una zona donante más semejante a la receptora siempre y cuando sea posible.

P25. ALOPECIA AREATA UNIVERSAL TRATADA CON MINIPULSOS DE DEXAMETASONA

A. Lucas Costa^a, N. Latorre Martínez^a, I. Marín Cabañas^a, I. Escandell González^a, E. Vergara de Caso^a y E. González Oliva^b

Servicios de ^aDermatología y ^bPediatría. Hospital General Universitario de Elda. Alicante. España.

Introducción. La alopecia areata (AA) constituye un reto terapéutico en formas extensas. Este reto es incluso mayor en la infancia, puesto que es más difícil asumir ciertos riesgos. El empleo de corticoides orales o intravenosos en pulsos tiene como objetivo disminuir los efectos adversos sin sacrificar sus resultados.

Caso clínico. Niña de 8 años que presenta AA universal. Presentaba AA extensa desde los 5 años y había recibido tratamiento con corticoides tópicos, minoxidil, infiltración intralesional de corticoides, antralina al 1%, difenciprona y metotrexato vía oral (vo). Ante la falta de respuesta y la afectación psicológica, se decide iniciar tratamiento con dexametasona vo a dosis de 0,1 mg/kg/día 2 días a la semana, con control por parte de Endocrinología Infantil del ritmo de crecimiento y efectos secundarios de la corticoterapia. Se añaden suplementos orales de calcio y vitamina D. A los 2 meses de tratamiento se observa repoblación del 50% del cuero cabelludo y del 30% de cejas y pestañas. A los 7 meses de tratamiento la repoblación es total y se inicia descenso de corticoides. A los 3,5 meses de suspender los minipulsos de dexametasona no se ha observado recurrencia. Durante el tratamiento la paciente no ha presentado efectos secundarios clínicos ni analíticos y ha mantenido una adecuada velocidad de crecimiento y un IMC estable.

Discusión. El uso de corticoides para AA en niños es controvertido puesto que pueden producir efectos secundarios que debemos asumir (retraso en el crecimiento, ganancia de peso, dolor de cabeza o hiperactividad) y tras la retirada del fármaco las recurrencias son frecuentes. Sin embargo, ante el fracaso de otros tratamientos en ocasiones se precisa una alternativa terapéutica porque la AA puede suponer un importante problema emocional y social. En nuestro

caso, se ha conseguido una respuesta completa sin efectos secundarios pero todavía es pronto para determinar si se producirán recurrencias a medio o largo plazo.

P26. PLACA DE ALOPECIA DE DISTRIBUCIÓN LINEAL EN UNA NIÑA DE 3 AÑOS

E. Canal García^a, E. Solé Mir^b, V. Sanmartín Novell^a, J. Pérez Manich^a, F. Vilardell Vilellas^c y X. Soria^a

Servicios de ^aDermatología, ^bPediatría y ^cAnatomía Patológica. Hospital Universitari Arnau de Vilanova. Lleida. España.

Introducción. La alopecia areata (AA) habitualmente se manifiesta en placas de alopecia no cicatricial, ovaladas, mayoritariamente en el cuero cabelludo. La distribución lineal de la AA es muy infrecuente, siendo motivo de confusión con otras entidades de peor pronóstico como la esclerodermia lineal en coup de sabre.

Caso clínico. Niña de 3 años, con antecedentes de autismo, que derivan a nuestro servicio por la detección de una placa de alopecia de 2 años de evolución. A la exploración, destacaba una placa alopécica lineal, levemente hiperpigmentada, localizada en la región frontal central. La tricoscopia mostró puntos negros aislados en la periferia de la lesión sin otros hallazgos destacables. Se realizó una biopsia punch del centro de la placa, que demostró la presencia de un infiltrado linfocítico peribulbar en "panal de abejas", signos de fibroplasia lamelar y predominio de folículos en fase catágena, todo ello compatible con AA.

Resultados. Se instauró tratamiento tópico con prednicartrato al 0,25% en crema, con repoblación total posterior a los 5 meses de tratamiento.

Discusión. Las dermatosis con patrón de distribución lineal no son infrecuentes en la edad pediátrica. Sin embargo, la AA con un patrón de distribución lineal es rara, habiendo menos de 5 casos pediátricos descritos en la literatura. La AA lineal, especialmente cuando se localiza en la región frontal central, es difícil de diagnosticar clínicamente. Puede ser indistinguible de la esclerodermia lineal en fases iniciales, ya que la atrofia y los cambios de pigmentación pueden estar ausentes. En ocasiones, la tricoscopia puede guiar el diagnóstico aunque hallazgos como puntos negros, pelos rotos y pili torti son comunes en ambas entidades. En casos dudosos, la histología permitirá determinar el diagnóstico.

Conclusiones. La distribución de las lesiones cutáneas es un punto importante a la hora de establecer un diagnóstico dermatológico. La AA se debe incluir en el diagnóstico diferencial de pacientes que presentan placas alopécicas de distribución lineal.

P27. ¿PUEDE EL VELLO CRECER DE FORMA "CONTAGIOSA"?

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

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

Introducción. Dentro de las posibles causas que puedan desencadenar hipertrichosis en la población infantil se encuentran las farmacológicas. En este aspecto, aunque infrecuente, hay casos en los que el minoxidil tópico puede ser el desencadenante de esta clínica.

Caso clínico. Varón de 3 meses que fue derivado a la consulta de Dermatología por la presencia de hipertrichosis desde el nacimiento, localizada principalmente a nivel de la región frontal, extremidades y región lumbosacra. A la exploración se objetivó vello oscuro, denso en dichas localizaciones. Por lo demás, su estado general era bueno, sin asociar clínica sistémica. Desde Pediatría, se solicitó un cariotipo, que fue normal, así como una ecografía abdominal y suprarrenal que no objetivó lesiones a nivel ni suprarrenal ni testicu-

lar. Una resonancia abdominal realizada fue asimismo normal. Adicionalmente, el estudio analítico que se llevó a cabo para estudiar la hipertrichosis no mostró alteraciones relevantes. Sin embargo, reinterrogando a los padres sobre posibles desencadenantes, trasladaron que el padre utilizaba minoxidil tópico al 5% a diario para tratar la alopecia androgénica. De este modo, se aconsejó al padre suspender este fármaco, observándose tras esta suspensión y con el paso del tiempo, una disminución evidente tanto de la cantidad como del grosor del vello, resolviéndose completamente y manteniendo esa estabilidad actualmente cuatro años después.

Discusión. Aunque el uso de minoxidil tópico en pacientes de edad infantil está descrito como posible desencadenante de hipertrichosis, no es frecuente que esta sea desencadenada debido al uso de minoxidil por parte de los padres. Presentamos este caso que ilustra esta realidad, con mejoría tras la retirada de este fármaco en su padre. Se debe sospechar causa exógena de hipertrichosis en pacientes con estudio de imagen y analítico normal, y de entre las causas farmacológicas debemos pensar en el minoxidil, aplicado tanto al paciente como a convivientes cercanos que mantengan contacto estrecho.

P28. SÍNDROME DEL PELO IMPEINABLE: A PROPÓSITO DE DOS HERMANAS

E. Ríos Viñuela^a, C. Moya Martínez^b, I. Rego Campuzano^c, L. Noguera Morel^d, Á. Hernández Martín^d y A. Torrelo Fernández^d

Servicio de Dermatología. ^aInstituto Valenciano de Oncología. Valencia. ^bFundación Jiménez Díaz. Madrid. ^cComplejo Hospitalario Universitario A Coruña. ^dHospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción. El síndrome del pelo impeinable, también conocido como "pili trianguli et canaliculi", es una anomalía poco frecuente del tallo piloso, que se engloba dentro de las displasias pilosas. Esta alteración de la estructura del tallo piloso condiciona un pelo desorganizado, de aspecto seco y encrespado, el cual es difícil de peinar y resistente al alisado. La condición aparece en la infancia y suele mejorar con los años. Presentamos los casos de dos hermanas, ambas afectadas por el síndrome del pelo impeinable.

Caso clínico. Una niña de 21 meses fue remitida para valoración de un cabello alterado, presente desde el nacimiento. Los padres referían que el pelo de la paciente era áspero, difícil de peinar, de poca densidad, y de crecimiento lento. En su historia familiar destacaba que su hermana mayor, de 8 años, había presentado alteraciones similares, asociadas a problemas neurológicos y gastrointestinales, que se habían resuelto espontáneamente con los años. A la exploración física, la paciente presentaba cabellos de color rubio claro, escasos y finos, encrespados, y con aspecto en punta. En el examen microscópico se observaron cabellos que mostraban canaliculos longitudinales, y un aspecto triangular al seccionarlos. El estudio genético identificó la presencia en homocigosis de la variable patogénica c.335T>A p.(Leu122His) en el gen PADI3, confirmando el diagnóstico del síndrome del pelo impeinable. Esta misma mutación fue identificada, también en homocigosis, en la hermana de la paciente.

Discusión. El síndrome del pelo impeinable es una anomalía poco frecuente del tallo piloso, que aparece en la infancia, y que tiende a mejorar con la edad. No afecta a pestañas, cejas, ni dientes, ni asocia otras alteraciones. Se caracteriza por cabellos enredados, de aspecto encrespado, y que crecen en varias direcciones. La enfermedad se produce por una alteración de la forma del tallo piloso, que presenta un canaliculo o depresión longitudinal que altera su disposición, visible en los estudios de microscopia electrónica. Recientemente, se han identificado mutaciones en homocigosis en los genes PADI3, TGM3 y TCHH como causa molecular del síndrome, indicando un patrón de herencia autosómica recesiva en la mayoría de los casos. Los tres genes identificados codifican proteínas impli-

cadadas en la formación del tallo piloso. El síndrome del pelo impenetrable constituye una alteración aislada del cabello.

P29. HETEROCROMÍA FOCAL DEL CABELLO BILATERAL Y SIMÉTRICA, UN MOSAICISMO MUY POCO FRECUENTE

R.M. Ceballos Rodríguez, A. Sáez Vicente, J. Sanz Correa, P. Maldonado Cid, O. López-Barrantes González y C. Rubio Flores

Hospital Infanta Sofía. San Sebastián de los Reyes (Madrid). España.

Introducción. La heterocromía del cabello es la presencia de dos o más colores distintos en el pelo del cuero cabelludo de un mismo individuo. Según su distribución se clasifica en segmentaria (alternancia de segmentos claros y oscuros en el mismo tallo piloso por disminución intermitente del pigmento), difusa (cabellos de distinto color homogéneamente distribuidos en todo el cuero cabelludo) y focal (áreas de cabello de distinto color sin alteraciones de la piel subyacente -no nevus melanocíticos, halo nevus, vitiligo, mosaicismos pigmentario cutáneo, procesos inflamatorios ni exposición a químicos o a traumatismos-).

Caso clínico. Presentamos el caso de un niño que acudió a consulta con 14 meses y al que desde hacía 6 meses le notaban una zona del cabello de diferente color. A la exploración presentaba una única banda frontoparietal, parietotemporal y parietoccipital bilateral de pelo más fino y claro pero sin clara disminución de densidad capilar, sin lesiones en cuero cabelludo subyacente, que persistió en la revisión de 3 meses más tarde.

Resultados. La heterocromía del cabello segmentaria está asociada a anemia ferropénica severa, la difusa se puede asociar al síndrome de Kwashiorkor, a fármacos o presentarse en familias no asociada a otros trastornos, y la focal se cree que se trata de un mosaicismos por mutación de uno o más genes implicados en la pigmentación en los folículos pilosos. La heterocromía focal del cabello se presenta como áreas circulares o bandas de pelo de distinto color al resto del cabello, de distribución simétrica o asimétrica, aislada o asociada a otras alteraciones pigmentarias en mosaico en otras localizaciones (como hipopigmentación de la piel siguiendo las líneas de Blaschko o heterocromía de las pestañas, descritas en algunos casos). En este tipo de heterocromía la densidad capilar suele ser similar en las áreas de distinto color, los pelos suelen ser de la misma longitud y no se hallan cabellos sueltos en el pull test. Al microscopio, en los cabellos afectados se suele observar una distribución homogénea del pigmento a lo largo del tallo piloso y el cabello claro a veces se ve del mismo calibre y a veces algo más fino que el cabello oscuro.

Discusión. Presentamos un nuevo caso de heterocromía focal del cabello, un mosaicismos escasamente descrito en la literatura.

P30. SÍNDROME DE MACROCEFALIA-MALFORMACIÓN CAPILAR. PRESENTACIÓN DE NUEVO CASO

S.I. Palencia Pérez^a, J. Sánchez del Pozo^b, A. Sánchez Velázquez^a, F. Tous Romero^a y M.C. Postigo Llorente^a

Servicios de ^aDermatología y ^bPediatría. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

El síndrome de macrocefalia-malformación capilar (SM-MC), también conocido como síndrome de megalencefalia-malformación capilar con polimicrogiria, es un trastorno genético raro, pero asociado con importante morbilidad. Se caracteriza por un espectro de anomalías que incluyen malformación capilar, macrocefalia y malformaciones neurovasculares

Caso clínico. Paciente de 11 años con malformación capilar reticulada extensa, que afecta cara, tronco y extremidades; asocia hipercrecimiento extenso de lado izquierdo de la cara y de miembro

inferior izquierdo. Presenta además macrocefalia. No presenta malformación capilar en labio superior.

Resultados. Pruebas complementarias.

Estudio genético. *Piel:* portador con un porcentaje de mosaicismos de 17% del cambio patogénico c.2740G>A (p.Gly914Arg) en el gen PIK3CA. *Sangre:* no portador de la mutación. *Resonancia magnética:* hipertrofia cerebral izquierda; polimicrogiria en región insular y opercular izquierdas, ectopia amigdalares bilateral, cuerpo calloso mayor de lo normal. Con la clínica y las pruebas complementarias establecemos el diagnóstico de SM-MC. El paciente es remitido para realizar ensayo clínico con alpelisib.

Conclusiones. El SM-MC se incluye dentro de los PROS (síndromes de sobrecrecimiento asociados a PIK3CA). Existen diferencias consistentes y reconocibles entre la presentación clínica de las diferentes entidades. La malformación vascular cutánea en SM-MC se presenta típicamente como malformación capilar reticulada en tronco y miembros. Ocasionalmente asocia malformación capilar prominente en labio superior. El crecimiento asimétrico y dismorfia facial son evidentes en etapas precoces. La macrocefalia o megalencefalia son a menudo los signos de presentación. Alrededor del 60-70% de los pacientes tienen una malformación cortical, con características clínicas y de imagen consistentes con polimicrogiria bilateral. Puede asociar retraso del desarrollo leve-moderado. La oportunidad de tratamiento con alpelisib ofrece una esperanza de mejoría en estos pacientes.

P31. SÍNDROME DE BASCULE: DESCRIPCIÓN DE DOS CASOS Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

O.Y. Marcantonio Santa Cruz, Á. March, R. Rovira y R. Pujol

Hospital del Mar. Barcelona. España.

Introducción. El síndrome de BASCULE es una dermatosis descrita recientemente caracterizada por la presencia de eritrocianosis, generalmente de las extremidades inferiores, con manchas de Bier que evolucionan a pápulas pruriginosas similares a la urticaria y que aparecen con la bipedestación. Se presentan 2 nuevos casos clínicos de esta entidad.

Casos clínicos. El primer caso se trata de un adolescente de 14 años de edad con antecedentes personales de alergia a los ácaros en tratamiento con inmunoterapia, déficit de IgM y dermatografismo. Presenta cuadro clínico de 6 meses de evolución consistente en la aparición de manchas anémicas en extremidades inferiores que se inician a los pocos minutos de la bipedestación que posteriormente evolucionan a manchas eritematosas de predominio en rodillas y brazos. Asocia también eritrocianosis en manos y pies. Las lesiones desaparecen con la sedestación. El paciente asocia palpitations y taquicardia ortostática. El segundo caso se trata de un adolescente de 14 años sin antecedentes de interés. Desde hace un año presenta prurito en miembros inferiores cuando está en bipedestación, asociando a la exploración física a aparición de manchas de Bier, así como eritema en zona pretibial y ambas rodillas que desaparece al sentarse. No asocia clínica de ortostatismo y el estudio analítico con marcadores de autoinmunidad e hipercoagulabilidad resultó normal. Recibió tratamiento antihistamínico sin mejoría del cuadro.

Discusión. El síndrome de BASCULE es una dermatosis vasomotora benigna. Fisiopatológicamente, la acumulación de sangre venosa inducida por ortostatismo y una respuesta vasoconstrictora exagerada en la microvasculatura se han postulado como las causas de este trastorno. Aparece generalmente en la adolescencia y tiene un carácter benigno con desaparición de los síntomas a los meses o pocos años de su inicio. Los pacientes con sospecha de síndrome de BASCULE, incluso en ausencia de otros síntomas, deben someterse a una evaluación de intolerancia ortostática crónica ya que su asociación no es infrecuente.

P32. PROPRANOLOL ORAL COMO TRATAMIENTO DE HEMANGIOMA INFANTIL EN UN GRAN PREMATURO

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

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

Introducción. Los hemangiomas infantiles (HI) son proliferaciones benignas de células endoteliales. La prematuridad constituye un factor de riesgo en su desarrollo y la ulceración representa la complicación más frecuente, siendo indicación para su tratamiento. El fármaco de elección es el propranolol oral, aprobado en lactantes a partir de 5 semanas de vida.

Caso clínico. Presentamos a una paciente gran prematuro con edad gestacional de 28 + 5 semanas y extremado bajo peso natal ingresada en la UCI neonatal de nuestro hospital tras cesárea electiva por pre-eclampsia. Durante su ingreso, se solicita valoración por Dermatología Pediátrica de HI perianal ulcerado. La lesión condiciona sangrados que conllevan dolor intenso y llanto durante la defecación. Ante esta clínica y el riesgo de hipovolemia secundaria, se valora en sesión interdisciplinaria la posibilidad de inicio de tratamiento activo. Pese a la ausencia de indicación en ficha técnica para inicio de propranolol oral a edades tan tempranas (edad posmenstrual: 38 + 3 semanas), se instaura terapia con 0,5 mg/kg, subiendo de forma progresiva hasta 2,5 mg/kg vigilando los posibles efectos adversos, previo estudios cardiológico y ecográfico completo sin anomalías. Tras tres meses con buena tolerancia, se objetiva un aplanamiento total de la lesión y cese de los sangrados y dolor. Tras un año de tratamiento se decide finalizar el mismo sin recidivas hasta la fecha.

Resultados. En la actualidad se ha demostrado que la eficacia del propranolol oral para tratar HI es superior a la de cualquier otro. Su uso está aprobado entre las 5 semanas y 5 meses de vida (edad corregida en prematuros) comenzando a 1 mg/kg, pudiéndose aumentar a 3 mg/kg, con poca evidencia descrita en edades más precoces. La ulceración en región anogenital implica un riesgo aumentado de sobreinfección e hipovolemia.

Conclusiones. Se presenta un caso de HI perianal ulcerado muy sintomático en gran prematuro con extremo bajo peso que evoluciona favorablemente tras tratamiento con propranolol oral off-label.

P33. DERMATOSCOPIA DEL HEMANGIOMA ABORTIVO: ESTUDIO MORFOLÓGICO DE 11 CASOS

L. Fernández Domper, M. Ballesteros Redondo, S. Porcar Saura, M. Pons Benavent, E. Silva Díaz y J.M. Martín Hernández

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

Introducción. Los hemangiomas abortivos (HA) constituyen un subgrupo distintivo de hemangioma infantil (HI) con una presentación clínica e historia natural característica que a menudo se confunden con otras anomalías vasculares (AV). La dermatoscopia puede ser una herramienta útil a la hora de distinguir un HA de otras AV que clínicamente pueden ser similares, como las lesiones precursoras de HI o las malformaciones capilares (MC). Sin embargo, el patrón dermatoscópico del HA solo ha sido descrito en 2 casos publicados en la literatura.

Objetivo. Evaluar los hallazgos morfológicos de una serie de casos de HA bajo observación dermatoscópica, comparando estos hallazgos con los descritos en la literatura para otras AV.

Métodos. Se evaluó la presencia de patrones y estructuras dermatoscópicas de las imágenes de dermatoscopia de 11 casos diagnosticados clínicamente de HA en nuestro centro y se compararon estos hallazgos con los patrones dermatoscópicos descritos en la literatura para las MC y lesiones precursoras de HI.

Resultados. El patrón compuesto por vasos serpinginosos o tortuosos, vasos puntiformes y lagunas vasculares se observó en el 100% de los casos diagnosticados clínicamente de HA. Al comparar estos

hallazgos con los patrones dermatoscópicos descritos en la literatura para las MC y lesiones precursoras de HI, encontramos que estos son diferenciales y característicos de los HA.

Conclusiones. La dermatoscopia es útil para mejorar la precisión diagnóstica en los HA. Los patrones dermatoscópicos asociados con HA resultan útiles para distinguirlos de MC y de lesiones precursoras de HI. Por lo que a nosotros respecta, esta es la segunda y más extensa descripción de la dermatoscopia de los HA.

P34. SINUS PERICRANII: DOS CASOS COGIDOS POR LOS PIES

V. Sánchez García, R. Hernández Quiles, A. Botía Paco, A.A. González Ruiz, I. González Villanueva e I. Betlloch Mas

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

Introducción. El sinus pericranii (SP) es una malformación vascular rara en la que existe una comunicación anormal entre el sistema venoso extracraneal y los senos venosos duros intracraneales.

Casos clínicos. Lactante de 2 meses de edad, nacida a término mediante parto instrumentado. Presentaba una lesión congénita, azulada en la frente, que fue considerada como hematoma traumático. A los 3 meses, la lesión persistía. Se trataba de una mácula rojo-azulada, triangular de 2 cm de diámetro, situada en la zona paramedial derecha de la frente. A la palpación, se objetivaba una hendidura ósea subyacente. Se planteó el diagnóstico diferencial entre malformación capilar, hemangioma abortivo o SP. En la ecografía-doppler se evidenció una imagen hipoeoica sin vascularización central y sin comunicación con el diploe externo. Los hallazgos de la TAC y la RMN cerebral mostraron una estructura vascular venosa localizada en el tejido celular subcutáneo, comunicada con el seno longitudinal superior; compatible con SP. El segundo caso es el de una lactante de 21 meses de edad, nacida a término, con antecedentes de plagiocefalia. Presentaba una lesión en la región frontal, detectada a los 2 meses de edad, que se ingurgitaba de manera recurrente con el llanto. A la exploración, se trataba de un área azulada localizada en la línea media de la frente, sin pulsatilidad ni aumento de temperatura. Al provocar maniobra de Valsalva colocando a la paciente boca abajo, la lesión aumentaba de tamaño. Con la sospecha clínica de SP se solicitó una RMN que mostró una lesión venosa compatible con SP. En ambos casos, se decidió una actitud conservadora, dado el bajo riesgo de complicaciones y el escaso impacto estético.

Discusión. El SP cursa como una masa extracraneal blanda y deprimible que aumenta progresivamente de tamaño, localizada cerca de la línea media. Para su diagnóstico es necesaria la realización de una RMN o una angioTAC. Se ha descrito su asociación con otras malformaciones vasculares, síndromes complejos y otras entidades como la craneosinostosis multisutural. El pronóstico es bueno y las opciones terapéuticas van desde la observación hasta la embolización o la exéresis.

Conclusiones. Presentamos 2 casos de SP en 2 lactantes, en los que el elevado índice de sospecha de la entidad fue imprescindible para el diagnóstico radiológico.

P35. LINFANGIOENDOTELIOMATOSIS MULTIFOCAL CON TROMBOCITOPENIA: A PROPÓSITO DE UN CASO

L. Campos Muñoz^a, E. López Bran^a, J.A. Cortés Toro^b, Í. de la Pedraja Gómez-Ceballos^c, A. Bodas Pinedo^d y C. Soto Beauregard^e

Servicios de ^aDermatología, ^bAnatomía Patológica, ^cRadiología, ^dPediatría y ^eCirugía Pediátrica. Hospital Clínico San Carlos, Madrid. España.

Introducción. La linfangioendoteliomatosis multifocal con trombocitopenia (LMT) es una entidad rara, caracterizada por lesiones vasculares multifocales, que pueden localizarse preferentemente en la piel, tracto gastrointestinal, pulmones y sistema nervioso central.

Caso clínico. Paciente varón de 2 meses de edad, sin antecedentes de interés que ingresa para estudio por melenas de 2 días de evolución y trombopenia de 54.000 plaquetas. A nivel cutáneo destacaba un nódulo cutáneo violáceo de superficie lisa en fosa iliaca izquierda de 1 cm de diámetro, algo indurado. En proximidad tenía una lesión similar de 2 mm de diámetro, y en la espalda presentaba lesiones similares incipientes de 1 mm. A nivel occipital izquierdo tenía un nódulo subcutáneo adherido a planos profundos, bajo piel normal, de forma irregular de 2 cm. Las lesiones abdominales estaban presentes al nacimiento y las demás fueron apareciendo progresivamente. Se realizó biopsia cutánea, la cual mostró en la dermis vasos alargados con endotelio prominente y en tachelua con proyecciones papilares intraluminales, sin atipia. La inmunohistoquímica fue positiva para CD34, CD31, Factor VIII, WT1 (focal débil), y negativo para D2-40. La endoscopia digestiva mostró varias lesiones vasculares tumorales prominentes de 2-5 mm en el estómago y dudodeno. La TAC de cuerpo entero identificó varios nódulos pulmonares bilaterales, renales, y pequeñas lesiones líticas en el esqueleto óseo. Se realizó el diagnóstico de LMT y se inició tratamiento con sirolimus 0,5 mg/m²/12 h, sin nueva sintomatología digestiva y buena tolerancia al tratamiento y elevación de la cifra de plaquetas a 139.000.

Discusión. La presentación clínica más habitual de la LMT es la de un lactante menor de 6 meses de vida con lesiones congénitas cutáneas (pápulas y nódulos rojizos o violáceos), sangrado digestivo y trombocitopenia. La histología muestra característicamente vasos alargados con endotelio prominente en tachelua. El diagnóstico diferencial debe realizarse con la hemangiomatosis múltiple con afectación sistémica y con el síndrome de nevus azul en tetina de goma. La biopsia es obligada para obtener el diagnóstico. Actualmente el tratamiento de elección es la rapamicina, la cual ha conseguido mejorar el pronóstico de estos pacientes, los cuales previamente tenían una mortalidad del 50%.

P36. LOS TRAMPANTOJOS DE LOS HEMANGIOMAS INFANTILES

A. Aramburu González^a, R. López Almaraz^b,
B. Udondo González del Tánago^a, M. Pascual Ares^a
y M.R. González Herмосa^a

*Servicios de ^aDermatología y ^bHemato-Oncología Pediátrica.
Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo. Vizcaya. España.*

Introducción y objetivo. El hemangioma infantil (HI) es el tumor vascular pediátrico más frecuente, con una incidencia que varía según las diferentes series entre un 2-10%. No obstante, parece haber un aumento significativo y constante de la incidencia de los HI en las últimas 4 décadas. El aspecto clínico de los HI depende de su profundidad y distribución. El diagnóstico diferencial puede ser amplio incluyendo otros tumores vasculares, malformaciones vasculares, incluso tumores no vasculares o anomalías del desarrollo.

Material y métodos. Se realiza una revisión iconográfica de todos los hemangiomas incluidos en el Registro de Anomalías Vasculares del Hospital Universitario de Cruces, objetivando la presencia de morfologías peculiares en algunos de los mismos, que remedan diversos aspectos de la vida cotidiana y se seleccionan algunos de ellos.

Resultados. Presentamos las imágenes clínicas de 7 HI focales con morfologías especiales y su correlación con elementos de la vida cotidiana. Un total de 7 pacientes pediátricos, de los cuales 5 eran mujeres y 2 varones. Las localizaciones de presentación de los HI fueron la extremidad superior (28,57%), la extremidad inferior

(14,28%), la espalda (28,57%), el abdomen (14,28%) y la región pectoral (14,28%). El 57,14% de los pacientes no requirieron ningún tratamiento para sus HI. Entre los pacientes tratados, uno de ellos recibió propranolol, otro láser vascular (PDL y Nd-YAG) y un último caso timolol tópico al 0,5%.

Conclusiones. Hemos presentado una serie de 7 pacientes con HI que tenían una morfología peculiar que recordaba a diversas formas de la vida real.

P37. GRANULOMAS PIOGÉNICOS ERUPTIVOS TRAS QUEMADURA SOLAR

C. Sarró Fuente, C. Moya Martínez, L. Noguera Morel,
A. Torrelo Fernández, I. Colmenero Blanco y Á. Hernández Martín
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción. Los granulomas piógenos (GP) son proliferaciones vasculares benignas que cursan como lesiones papulosas únicas con superficie friable y tendencia al sangrado. Su recurrencia local tras el tratamiento es frecuente, si bien la aparición de múltiples lesiones satélites es menos habitual, por lo que puede poner en alerta y suponer un reto diagnóstico.

Caso clínico. Paciente de 15 años que acude a la consulta por la aparición de lesiones cutáneas en la zona del escote semanas después de sufrir una quemadura solar. La primera lesión fue extirpada tres meses más tarde, y pocas semanas después empezó a notar la aparición progresiva de pequeñas lesiones rojizas en la zona. La exploración dermatoscópica reveló lesiones de naturaleza vascular con profusa vascularización en periferia. El estudio ecográfico confirmó una intensa señal doppler tanto en las lesiones como en el tejido circundante. Con el diagnóstico de granulomas piógenos eruptivos se recomendó la aplicación de timolol 0,5% una vez al día durante un mes, que no demostró eficacia. La paciente está recibiendo tratamiento con electrocoagulación de baja intensidad en las lesiones incipientes.

Discusión. Los GP tienen como factores predisponentes los traumatismos, infecciones, algunos oncogenes virales y pequeñas anastomosis arteriovenosas. El diagnóstico diferencial incluye melanoma amelanótico, carcinoma epidermoide, angiosarcoma, sarcoma de Kaposi, hemangiomas o metástasis. Los granulomas piógenos eruptivos (GPE) se presentan como pápulas rojas milimétricas de superficie intacta, y aparecen por lo general entre una semana y cuatro meses tras el tratamiento inicial. Son más frecuentes en niños y suelen aparecer en el tronco, a diferencia de los GP que predominan en cara y en zonas distales de las extremidades. El diagnóstico requiere confirmación histológica, presentando hallazgos superponibles a los GP. Su etiopatogenia no es bien conocida, pero se postula que tras el tratamiento de la lesión inicial podrían liberarse factores angiogénicos que promoverían la aparición de nuevas lesiones. La mayoría de los GPE se resuelven espontáneamente tras 6-12 meses, aunque se han descrito casos con buena evolución tras timolol tópico, curetaje, curas oclusivas con NaCl o láser CO₂. Presentamos un nuevo e infrecuente caso de GPE tras quemadura solar.

P38. HEMANGIOMA INFANTIL SEGMENTARIO FACIAL: COMBINACIÓN DE PROPRANOLOL Y LÁSER EN UNA SERIE DE CASOS

M. Córdoba García-Rayó, I. Balaguer Franch,
E. Hernández de la Torre Ruiz, N. Medrano Martínez,
R. Suárez Fernández y M. Campos Domínguez

Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

Introducción. El hemangioma infantil segmentario facial puede asociarse al síndrome PHACES, coexistiendo con anomalías en fosa posterior, arteriales, aórticas, defectos cardíacos u oculares. El

propranolol oral es el fármaco de primera línea para el tratamiento de los hemangiomas infantiles, si bien, su uso en el síndrome PHACES ha sido controvertido por la hipótesis de un posible aumento del riesgo de eventos cerebrovasculares. Sin embargo, debido a su localización, el hemangioma infantil segmentario facial puede condicionar graves secuelas a nivel funcional y estético, por lo que es necesario instaurar el tratamiento de forma precoz.

Serie de casos. Presentamos una serie de 11 casos de niños con hemangioma infantil segmentario facial valorados en nuestro centro. Al diagnóstico se realizaron exploración oftalmológica, ecocardiograma y angiorresonancia magnética cerebral y de grandes vasos. Nueve de los 11 pacientes presentaron anomalías congénitas diagnósticas de síndrome PHACES. Se administró propranolol oral a 8 de los 11 pacientes (6 con PHACES, 2 sin PHACES), con una edad media al inicio del fármaco de 47 días de vida. El tratamiento se combinó posteriormente con láser colorante pulsado en 8 de los 11 pacientes. Se observaron el aclaramiento y la involución progresiva de los hemangiomas en las revisiones periódicas en consulta. No se registraron efectos adversos graves en los pacientes tratados con propranolol. Se registraron efectos adversos leves como inquietud durante el sueño en 2 de los 8 pacientes.

Conclusiones. Al diagnosticar un hemangioma infantil segmentario facial debemos sospechar la posibilidad de síndrome PHACES y solicitar un screening que incluya examen oftalmológico, ecocardiograma, angiorresonancia magnética cerebral y de grandes vasos y pruebas de función tiroidea. En esta serie de casos, y de acuerdo con amplias series de casos publicadas en la literatura, el tratamiento con propranolol oral y láser colorante pulsado en pacientes con síndrome PHACES ha resultado efectivo y seguro.

P39. TELANGIECTASIA NEVOIDE UNILATERAL EN ADOLESCENTE

J. Martín Alcalde, N. Barrientos Pérez y J.D. Domínguez Auñón

Hospital de Henares. Coslada. Madrid. España.

Introducción. Esta entidad se caracteriza por múltiples telangiectasias distribuidas de forma unilateral o metamérica y pertenece al grupo de las telangiectasias primarias. Se han postulado diferentes teorías sobre su etiopatología, pero la relacionada con variaciones estrogénicas o de sus receptores es la más aceptada.

Caso clínico. Adolescente de 13 años que acude por presentar, desde hace más de un año, múltiples telangiectasias con una distribución unilateral marcada, ya que se localizan únicamente en miembro superior izquierdo. No presenta ninguna clínica asociada ni otro hallazgo dermatológico. El desarrollo es normal, y la menarquia fue a los 12 años. Se realizó analítica con perfil hormonal, serologías para virus hepatotropos, autoinmunidad y test de embarazo resultando normales todas las pruebas. Dada la clínica tan característica, se diagnosticó de telangiectasia nevoide unilateral adquirida y se decidió actitud expectante de acuerdo con las preferencias de la paciente y sus padres.

Discusión. Las telangiectasias pueden ser lesiones aisladas o formar parte de entidades clínicas definidas. Se clasifican en dos grupos: primarias, cuando se desconoce su origen, y secundarias, cuando se deben a otras alteraciones dermatológicas o sistémicas. La telangiectasia nevoide unilateral se clasifica dentro de las telangiectasias primarias. Existe una forma congénita y otra adquirida (más frecuente). La mayoría de los casos descritos aparecen en situaciones de aumento estrogénico como embarazos, tratamientos hormonales, pubertad y cirrosis hepática. También se han descrito casos asociados con tumores carcinoides, ováricos y en relación con infección por virus hepatotropos. La etiopatogenia aún no está clara, aunque podría estar relacionada con un aumento del número o de la sensibilidad de los receptores de estrógenos o progestágenos en las localizaciones en las que aparecen las lesiones. Esto ocurriría por un mosaicismo somático, de manera que las zonas afectadas

serían más susceptibles a posibles variaciones hormonales. Como conclusión, presentamos un caso típico de telangiectasia nevoide unilateral adquirida, en este caso posiblemente desencadenado por los cambios hormonales puberales. Esta entidad tiene una clínica típica que hay que conocer para saber qué tipo de patología descartar tanto en niños como adultos.

P40. HEMANGIOMAS ERUPTIVOS MÚLTIPLES Y SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMAN

A. Muñoz de Lucas, E. Naz Villalba, C. Sarró Fuente, M. Menéndez Sánchez, G. Greta Dradi y J.L. López Estebaranz

Fundación Hospital Alcorcón. Madrid. España.

Introducción. El síndrome de Beckwith Wiedemann (SBW) es un síndrome de sobrecrecimiento, causado por alteraciones en un grupo de genes situados en la región cromosómica 11p15.5. Las características clínicas comunes incluyen el sobrecrecimiento, la macroglosia, los defectos de la pared abdominal, la hipoglucemia neonatal y un mayor riesgo de tumores embrionarios. Los tumores vasculares son poco frecuentes en el SBW.

Caso clínico. Presentamos un caso de hemangiomas eruptivos múltiples cutáneos y hepáticos en un paciente con SBW tratados con propranolol vía oral con buena tolerancia y evolución.

Conclusiones. El SBW es un trastorno de sobrecrecimiento en el que se pueden encontrar varias malformaciones y tumores embrionarios. Solo hay unos pocos casos descritos en la literatura que relacionen dicho síndrome con la presencia de hemangiomas múltiples. Hasta donde sabemos, esta es la segunda asociación reportada de SBW, hemangiomas eruptivos múltiples cutáneos y hepáticos. En conclusión, los tumores vasculares, en concreto, los hemangiomas infantiles múltiples podrían estar asociados con el SBW y pertenecer a su espectro, por lo que deben considerarse en el diagnóstico diferencial para un diagnóstico y tratamiento precoces.

P41. DERMATOMIOSITIS LINEAL: ¿UNA MANIFESTACIÓN SEGMENTARIA SOBREIMPUESTA?

F. Alamon Reig, G. Juan-Carpena, D. Bosquez, C. Prat, A. Vicente y E. Baselga

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

Introducción. La dermatomiositis juvenil (DMJ) es un trastorno autoinmunitario que se manifiesta con debilidad muscular proximal, elevación de enzimas musculares y lesiones cutáneas. El diagnóstico y tratamiento precoz de esta entidad han mejorado el pronóstico de estos pacientes y han reducido la mortalidad asociada. Por ello, el reconocimiento temprano de las manifestaciones clínicas de la DMJ es clave. Presentamos un caso de DMJ que se manifestó con lesiones lineales sobreimpuestas.

Caso clínico. Niña de 7 años con debilidad muscular proximal y lesiones cutáneas de un mes de evolución. Exploración física con eritema periungueal y capilares dilatados en la capilaroscopia, pápulas de Gottron y eritema heliotropo bilateral. También presentaba unas pápulas violáceas de aspecto liquenoide en el antebrazo derecho, que se extendían desde la fosa antecubital hasta la muñeca, con distribución lineal. Analíticamente, presentaba elevación de la creatina fosfocinasa y la aldolasa. El cuadro fue orientado como DMJ, iniciando tratamiento con metilprednisolona 30 mg/kg/24 h e hidroxycloquina 200 mg/24 h. La biopsia cutánea de las lesiones del antebrazo mostró acantosis epidérmica, vacuolización de la capa basal y un infiltrado inflamatorio perivascular con presencia de mucina en dermis, compatible con la sospecha clínica de dermatomiositis. Los estudios complementarios demostraron anticuerpos antiNXP2 positivos y una afectación generalizada de la musculatura apendicular en la resonancia magnética corporal total.

Discusión. La erupción liquenoide lineal observada en este caso, constituye una presentación diferente de las manifestaciones cutáneas típicas de la DMJ. Takahashi et al. describieron un caso similar de DMJ con lesiones "nevus epidérmico-like". Estos autores hipotetizaron que dichas lesiones podían corresponder a un eritema flagelado, una manifestación infrecuente de la DMJ. No obstante, creemos que la distribución lineal de las lesiones antebrachiales de nuestro caso podría corresponder a una manifestación segmentaria superpuesta en una enfermedad poligénica como la DMJ, como describió el doctor Rudolf Happle. La disposición segmentaria blaschkoide de lesiones compatibles con DMJ junto con lesiones simétricas características de esta enfermedad orientan a este sustrato fisiopatológico.

P42. PANARTERITIS NODOSA CUTÁNEA EN ADOLESCENTE

A. Sáez Vicente^a, J. Sanz Correa^a, T. González Pessolani^b, R.M. Ceballos Rodríguez^a, I. Prats Caelles^a y C. Rubio Flores^a

Secciones de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Hospital Infanta Sofía. San Sebastián de los Reyes (Madrid). España.

Introducción. La panarteritis nodosa (PAN) es una arteritis necrotizante de pequeño-mediano calibre, caracterizada por la aparición de nódulos dolorosos que suelen ulcerarse, localizados en extremidades inferiores. El término PAN cutánea (PANc) se reserva para las formas limitadas a la piel sin afectación sistémica.

Caso clínico. Adolescente de 16 años de edad que consultaba por manchas sensibles al tacto en extremidades inferiores. Las relacionaba con un brote 3 años antes consistente en lesiones dolorosas con formación de costra resueltas con hiperpigmentación residual. Desde entonces no había presentado nuevos brotes, pero las manchas se habían vuelto en ocasiones más eritematosas. En la exploración física, presentaba en tercio distal de ambas extremidades inferiores lesiones eritematosas de patrón livedoide, sin nódulos ni ulceraciones. Ante una posible vasculitis, se realizó biopsia de una zona central de la red livedoide. La histología mostró en dermis reticular una vasculitis necrotizante con predominio linfocitario centrada sobre un vaso arterial de mediano calibre. Se descartó afectación sistémica mediante análisis de sangre y orina, electroneuromiografía, radiografía de tórax y valoración por Reumatología. Finalmente, se estableció el diagnóstico de PANc. Dada la escasa afectación cutánea y la ausencia de afectación sistémica se decidió seguimiento clínico estrecho sin tratamiento, sin objetivarse rebrote de las lesiones.

Discusión. La PAN es una entidad infrecuente en la edad pediátrica que, cuando se presenta, suele darse en su forma cutánea. Se caracteriza por tener un curso clínico típicamente benigno pero recidivante, por lo que puede comprometer la calidad de vida de los pacientes. Su fisiopatología es desconocida. Se han descrito varios casos en relación con ciertas infecciones (estreptococos del grupo A) y fármacos (minociclina). Recientemente, la deficiencia de adenosina desaminasa 2 ha sido descrita como causante de cuadros clínicos PAN-like así como de PAN cutánea familiar en edad pediátrica. El tratamiento de primera línea son los corticoides orales en monoterapia o combinados con inmunosupresores.

Conclusiones. Presentamos un caso de PAN cutánea, entidad infrecuente en la edad pediátrica. Típicamente tiene un curso clínico benigno, aunque recidivante. Su tratamiento viene condicionado por la severidad de la clínica cutánea.

P43. CASO PROBLEMA: ¿ESCLERODERMIA JUVENIL LOCALIZADA O LUPUS CUTÁNEO LINEAL?

C. Fernández Romero^a, L. Bou Boluda^a, V. Dios Guillán^a, L. Vila Cobreros^a, J. San Juan Jiménez^b y F. Millán Parrilla^a

Servicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Hospital Arnau de Vilanova. Valencia. España.

Introducción. Presentamos el caso de un paciente con una lesión lineal eritematosa en la cara que planteó la duda diagnóstica entre esclerodermia juvenil lineal, por su clínica, y lupus cutáneo lineal por su histopatología.

Caso clínico. Paciente varón de 11 años, sin antecedentes de interés, que acudió por la aparición de una lesión lineal, eritematosa, que se extendía desde la punta nasal hasta la implantación del cuero cabelludo de 5 meses de evolución. Negaba traumatismo previo o fotosensibilidad. Se realizó analítica donde destacaba anti-PMSLC positivo. La biopsia mostraba dermatitis de interfase, densos infiltrados perianexiales, fibrosis dérmica superficial y vasculitis de vasos de mediano calibre, compatible con lupus eritematoso. No se realizó inmunofluorescencia directa. Dadas las manifestaciones clínicas, se derivó al paciente a reumatología pediátrica con la sospecha de esclerodermia juvenil localizada, donde inició tratamiento con metotrexato y corticoides tópicos.

Discusión. La esclerodermia supone un aumento en la producción de colágeno que da lugar a fibrosis de la piel y de otros órganos. La histopatología clásica incluye aumento de la trama de colágeno en dermis formando haces engrosados que atrapan a las glándulas eccrinas atróficas. En su fase inflamatoria muestra infiltrados perivasculariales y perianexiales, así como edema en dermis. La forma de lupus cutáneo lineal (CLE) es poco frecuente y se caracteriza por lesiones dispuestas según las líneas de Blaschko. Predomina en la infancia, fundamentalmente en la región cefálica y en raras ocasiones progresa a formas sistémicas. No se acompaña de antecedente de fotosensibilidad y el estudio de autoinmunidad suele ser negativo. La histología muestra hallazgos clásicos de lupus (degeneración hidrópica de la basal y densos infiltrados perianexiales) y puede ser compatible con cualquier subtipo. El diagnóstico diferencial incluye el liquen estriado y la esclerodermia lineal. Se han descrito casos de overlap entre CLE y morfea, con coexistencia de hallazgos clínicos e histológicos de ambas entidades y que abre la posibilidad de una patogenia común entre ambas enfermedades.

Conclusiones. En nuestro caso, dada las características clínicas y resultados analíticos, se decidió el manejo como esclerodermia localizada, con excelente respuesta al metotrexato.

P44. PAPULOSIS LINFOMATOIDE TIPO C EN PACIENTE CON SÍNDROME DE AIRCADI-GOUTIÈRES

P.M. Castro García, Á. Gómez Tomás, M. Velasco Guidonet, B. Ferrer Fabrega, J. Mollet Sánchez y V. García-Patos Briones

Hospital Universitario Vall d'Hebrón. Barcelona. España.

El síndrome de Aircadi-Goutières es una enfermedad autoinflamatoria muy infrecuente incluida en las interferonopatías de tipo 1. Se manifiesta con encefalopatía subaguda hereditaria caracterizada por calcificación de los ganglios basales, leucodistrofia y alteraciones del líquido cefalorraquídeo (linfocitosis y niveles elevados de interferón). Está ocasionada por mutaciones que condicionan una alteración del metabolismo de los ácidos nucleicos y, en consecuencia, una respuesta exagerada en la respuesta inmune mediada por interferón. Clínicamente hay que plantear diagnóstico diferencial con las infecciones trasplacentarias congénitas (TORCH) y la principal manifestación cutánea son las lesiones perniosisiformes acrales. Presentamos un caso de un varón de 18 años afecto de síndrome de Aircadi-Goutières (mutación c.529 G>A en el gen RNASEH2B), remitido a dermatología por una placa ulcerada de aspecto inflamatorio en la espalda de 4 cm desde hacía 2 semanas. Además, tenía lesiones perniosisiformes en manos y pies. El estudio histológico puso de manifiesto un infiltrado de células grandes con marcada atipia y pleomorfismo que expresaban CD45 y CD30, siendo negativas para melan-A, S100, CD8, CD2, CD4, CD3, CD7, CD5, CD20, CD79a, CD19, CD56, CD34 y ALK. Se estableció el diagnóstico de síndrome linfoproliferativo CD30+, siendo el cuadro compatible con una papulosis linfomatoide tipo C o un linfoma anaplásico sistémico CD30+. El

estudio de extensión no objetivó afectación sistémica. Se realizó tratamiento con metotrexate (MTX) intralesional y posteriormente MTX oral. La suspensión transitoria del MTX se acompañó de un brote de pápulas infiltradas en tronco que se resolvieron al reintroducirlo, apoyando el diagnóstico final de papulosis linfomatoide. Se revisan las manifestaciones dermatológicas de esta interferonopatía excepcional y se discute su asociación con procesos linfoproliferativos CD30+ (papulosis linfomatoide y linfoma anaplásico de células grandes CD30+), previamente no descrita.

P45. EROSIONES EN EL TRONCO DE UN ADOLESCENTE; DE LO MÁS FRECUENTE A LO MÁS RARO

C. Alarcón Pérez^a, L. Alòs^b y E. Baselga Torres^a

^aClinica Dermatológica Multidisciplinar Dermik. ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Clínic. Barcelona. España.

Introducción. Las erosiones son lesiones húmedas y brillantes resultado de la pérdida parcial o completa de epidermis. Pueden ser la manifestación de infecciones cutáneas como en el impétigo ampoloso o de diversas dermatosis inflamatorias/ampollosas. El abordaje diagnóstico depende del grupo etario y del patrón de distribución. Presentamos el caso de un adolescente con placas y erosiones de aparición progresiva y de distribución seborreica.

Métodos. Hombre de 18 años sin antecedentes relevantes, con cuadro de 5 semanas de aparición de lesiones eritematosas y pruriginosas en tórax. Días previos presentó constipación y malestar general. Se identifican placas eritematosas y erosiones, con descamación en collarete, algunas exudativas en cuero cabelludo, abdomen y espalda. Ante la sospecha de un impétigo se toman cultivos de piel y se inicia antibiótico sistémico. Por el patrón de distribución se decide toma de biopsia de piel y analítica general.

Resultados. La analítica completa y los cultivos de piel fueron negativos. La AP identifica espongiosis epidérmica y presencia de polimorfonucleares neutrófilos en la capa córnea. La IFD demostró depósitos lineales intercelulares de IgG en toda la epidermis. Basados en estos hallazgos se considera un diagnóstico de pénfigo foliáceo (PF). El PF es una enfermedad ampollosa adquirida, autoinmune, cuyo antígeno diana es la desmogleína 1 presente en la piel pero no en mucosas. Se caracteriza por acantólisis, formación de ampollas superficiales y erosiones en piel. La incidencia varía en función de la región geográfica y etnicidad y si bien la edad media de presentación suele ser entre los 50 y 60 años, hay casos reportados en niños y adolescentes. El tratamiento se establece según el grado de afectación. Con un compromiso limitado, los corticoides tópicos suelen ser suficientes. En nuestro paciente se inicia prednisona a 0,75 mg/kg con parcial mejoría. En búsqueda de un aclaramiento completo se pauta dapsona, a la expectativa de su evolución.

Conclusiones. Presentamos el caso de un PF idiopático en un adolescente sano. Ante la presencia de erosiones y ampollas en niños y adolescentes se debe descartar infección. Resaltar que el PF es de curso benigno y de baja agresividad.

P46. DERMATOMIOSITIS JUVENIL CON ANTICUERPO CONTRA EL GEN 5 ASOCIADO LA DIFERENCIACIÓN DEL MELANOMA (ANTI-MDA-5): A PROPÓSITO DE UN CASO

M. Medina Migueláñez, L. Revelles Peñas, D. Revilla Nebreda, Á. Santos-Briz Terrón, C. Román Curto y M.C. Fraile Alonso

Hospital Clínico Universitario de Salamanca. España.

Introducción. La dermatomiositis (DM) anti-MDA5 se caracteriza por una menor incidencia de miositis y neoplasias internas, y un riesgo elevado de enfermedad pulmonar intersticial (EPI) rápidamente progresiva. Además, presenta un fenotipo único que incluye

ulceración cutánea (UC) y oral, y pápulas palmares (PP). Presentamos un caso de esta entidad infrecuente en una paciente de 11 años con DM juvenil anti-MDA5 con rápida progresión pulmonar y desenlace fatal.

Caso clínico. Paciente de 11 años con lesiones psoriasiformes de 2 meses de evolución en codos y rodillas (signo de Gottron), pápulas de Gottron (PG), PP en cara palmar de las articulaciones interfalángicas y eritema en heliotropo en párpados superiores. Además, refería artralgias en manos y síndrome constitucional de 3 meses de evolución. La analítica detectó elevación de enzimas hepáticas y reactantes de fase aguda. La creatina cinasa y aldolasa fueron normales. La biopsia mostró dermatitis de interfase y depósito intersticial de mucina, compatible con DM. El estudio de autoinmunidad fue positivo para anticuerpos antinucleares, anti-MDA-5 y anti-Ro-52k. La paciente acudió 3 meses después con tos y disnea. Las pruebas de función pulmonar mostraron un patrón restrictivo y la TC de alta resolución reveló neumonía intersticial no específica. Se instauró tratamiento secuencial con pulsos de corticoides, tacrolimus, micofenolato de mofetilo, inmunoglobulinas y rituximab sin éxito. La paciente presentó neumotórax y neumomediastino y tuvo que ser trasladada a otro centro para el tratamiento de estas complicaciones. Durante la hospitalización se infectó por el virus SARS-CoV2 y falleció.

Discusión. La DM anti-MDA5 tiene signos específicos como la UC y las PP. La UC muestra predilección por sitios específicos (superpuestas a las PG, los pliegues ungueales y en codos y rodillas). Las PP ocurren en las palmas de las manos y en la cara palmar de los dedos, sobre las articulaciones metacarpofalángica/interfalángica. Nuestra paciente presentó estas lesiones, desarrollando EPI 3 meses después y falleció a los 8 meses del diagnóstico de DM. Destacamos la importancia de las claves diagnósticas clínicas de nuestra paciente para realizar un diagnóstico precoz de esta entidad.

P47. SÍNDROME INFLAMATORIO MULTISISTÉMICO PEDIÁTRICO TRAS SARS-CoV-2 DESENMASCARA UN SÍNDROME AUTOINFLAMATORIO POR MUTACIÓN EN NLRP12

P. García Piqueras^a, M. Córdoba García-Rayó^a, N. Medrano Martínez^a, L. Jiménez Briones^a, M.E. Seoane Reula^b y M. Campos Domínguez^a

^aServicio de Dermatología. ^bUnidad de Inmunodeficiencias Primarias. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

Introducción. El síndrome inflamatorio multisistémico pediátrico asociado a SARS-CoV-2 (PIMS) cursa clínicamente con insuficiencia de múltiples órganos, destacando las manifestaciones gastrointestinales, la disfunción miocárdica y las anomalías coronarias. Parece que tiene características distintas de la enfermedad de Kawasaki. La infección por SARS-CoV-2 podría preceder o poner de manifiesto enfermedades autoinflamatorias. Presentamos un caso de una niña en la que se encontró una alteración genética relacionada con un síndrome autoinflamatorio cuya clínica fue desmascarada a raíz de la infección por SARS-CoV-2.

Caso clínico. Niña de 9 años de edad que precisó ingreso hospitalario en UCI pediátrica por cuadro de fiebre, cefalea, inyección conjuntival bilateral, dolor abdominal difuso y lesiones habonosas evanescentes en aparente relación con la exposición al frío. Análiticamente mostró elevación marcada de parámetros inflamatorios, enzimas de daño miocárdico y coagulopatía. El ecocardiograma mostró hiperrefringencia de las arterias coronarias. La PCR de SARS-CoV-2 fue positiva sin evidencia de otro foco infeccioso. El cuadro clínico fue compatible con PIMS. Recibió tratamiento con inmunoglobulinas, metilprednisolona, antibioterapia, ácido acetilsalicílico a dosis antiagregantes y fármacos vasoactivos. Tras el alta continuó con episodios de artralgias de perfil inflamatorio y urtica-

ria por frío. Se realizó estudio genético por sospecha de síndrome autoinflamatorio que evidenció variantes alélicas en el gen NLRP12 en heterocigosis.

Discusión. La infección por SARS-CoV-2 podría preceder a la aparición de diversas secuelas autoinmunes y autoinflamatorias. Aunque las variantes alélicas encontradas en el gen NLRP12 no tienen evidencias suficientes para concluir un diagnóstico definitivo, se conoce que NLRP12 se asocia a manifestaciones clínicas muy específicas presentes en la paciente, en concreto a la urticaria por frío con inicio temprano. Esta alteración genética podría además haber tenido implicación en su proceso inflamatorio generalizado a raíz de la infección por SARS-CoV-2. Se ha publicado que el genoma del SARS-CoV2 codifica dos proteasas (NSP3 y NSP5) que además de escindir poliproteínas virales también pueden romper proteínas del huésped relacionadas con la inmunidad innata, y en concreto NSP5 escinde NLRP12.

P48. DERMATITIS GRANULOMATOSA INTERSTICIAL ASOCIADA A ARTRITIS IDIOPÁTICA JUVENIL

C. Tubau Prims, B.P. Magallares López, A. Mozos Rocafort, V. Amat Samaranch, L. Puig Sanz y E. Roé Crespo

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

Introducción. Los pacientes con manifestaciones cutáneas y articulares pueden suponer un reto diagnóstico.

Caso clínico. Un niño de 15 años con antecedente de diabetes tipo 1 consultó por placas y pápulas eritematosas, algunas descamativas, localizadas en zonas retroauriculares, cara, tronco, dorso de manos, extremidades superiores e inferiores, con artralgiyas y tumefacción en muñeca y tobillo izquierdos. Análiticamente destacaba elevación de reactantes de fase aguda, ANA de 1:80, y estudio de autoinmunidad negativo. A los 2 meses y medio del inicio de la clínica desarrolló artritis en muñecas, dedos de manos, codos, rodillas, y tobillos. La biopsia cutánea evidenció un infiltrado intersticial y perivascular de predominio histiocitario y leve depósito superficial de mucina. Se orientó como dermatitis granulomatosa intersticial (DGI) con artritis idiopática juvenil. Mediante una PET-TC se descartó neoplasia subyacente. Se trató con antiinflamatorios no esteroideos, corticoides tópicos y orales en pauta descendente, y metotrexato (MTX) a 20 mg/semana, consiguiendo la remisión completa (RC) a los 2 meses de inicio del MTX (que se mantuvo durante 18 meses). Actualmente el paciente lleva 8 meses sin tratamiento y sigue en RC.

Discusión. La DGI es una enfermedad infrecuente sobre todo en la edad pediátrica. Se manifiesta con pápulas y placas eritematovioláceas que pueden adoptar morfología anular o lineal, en tronco y parte proximal de extremidades y puede asociarse a patología articular, enfermedades autoinmunes o neoplasias. La serie más larga de casos pediátricos de DGI se manifiesta de forma similar a la descrita en la edad adulta y presenta una asociación con lupus eritematoso sistémico.

Conclusiones. Es necesario incluir la DGI en el diagnóstico diferencial de pacientes con lesiones cutáneas y artritis, y en caso de confirmarse, precisa de una valoración detallada de patología autoinmune o malignidad asociadas.

P49. ENFERMEDAD DE CROHN METASTÁSICA EN GLANDE DE PACIENTE PEDIÁTRICO

A. Ruiz Nogales, A. Serrano Ordóñez, I. López Riquelme, J.A. Llamas Carmona, D.J. Godoy Díaz y Á. Vera Casaño

Hospital Regional Universitario de Málaga. España.

Caso clínico. Varón de 10 años que acude a nuestra consulta con lesiones de aspecto granulomatoso en forma de placas eritematoo-naranjadas localizadas en surco balanoprepucial de una semana de

evolución. Sin otros síntomas a nivel sistémico. Se solicitó una ecografía que mostro hallazgos inespecíficos (leve engrosamiento del tejido subcutáneo e hiperemia). Se solicitó asimismo una analítica que no mostró alteraciones. Preguntando a los progenitores por los antecedentes familiares, refirieron que tanto la madre como su tío materno presentaban enfermedad de Crohn (EC) diagnosticada. La biopsia realizada fue informada de inflamación crónica con granulomas no caseificantes compatibles con EC metastásica. Se derivó al paciente a digestivo, que realizó endoscopia con biopsia cuyo resultado confirmó el Crohn. Actualmente el paciente está en tratamiento con azatioprina y a día de hoy se han resuelto todas las lesiones cutáneas.

Discusión. La EC es una enfermedad multisistémica con inflamación granulomatosa crónica que afecta al tracto gastrointestinal, no obstante, no es raro que curse también con manifestaciones cutáneas. Estas lesiones que por lo general son inespecíficas (eritema nudoso, eritema multiforme, pioderma gangrenoso) deben diferenciarse de lesiones que presentan el cuadro histológico característico de la EC, que a su vez pueden ser lesiones por contigüidad de la afectación gastrointestinal o aparecer en zonas distantes a estas. Este último caso es lo que se conoce como EC metastásica, que se define como una reacción granulomatosa localizada en piel no contigua a las lesiones gastrointestinales. En niños, el Crohn metastásico puede ser la manifestación inicial de la enfermedad hasta en un 30-40% de los casos, razón por la cual tenemos que tener en cuenta esta entidad.

P50. GRANULOMA ANULAR DE PRESENTACIÓN POCO FRECUENTE

M. Pico Valimaña, C. Ceballos Cauto, C. Méndez Abad, E. Baquero Sánchez, L. Ossorio García y J.C. Armario Hita

Hospital Universitario de Puerto Real. Cádiz. España.

El granuloma anular es un trastorno granulomatoso cutáneo benigno con múltiples variantes clínicas que comparten características histopatológicas. El granuloma anular localizado es la variante más común. La presentación clásica es una placa asintomática, eritematosa o del color de la piel, anular, con un borde moderadamente firme y un centro que puede ser de color más claro. Suelen aparecer en los pies, las piernas, las manos o los dedos en niños y adultos, siendo la localización facial poco frecuente. Presentamos el caso de un niño de 11 años, con una lesión en mentón asintomática que aparecía desde hacía varios meses cuando el paciente se encontraba solo y remitía en unos días sin tratamiento. Con sospecha de dermatitis facticia en el contexto de algún "reto" se optó por la observación. Ante la persistencia de la lesión se realizó biopsia cutánea con diagnóstico de granuloma anular. Tras la biopsia la lesión se resolvió sin tratamiento y el paciente no ha vuelto a presentar nuevas lesiones. Aportamos un nuevo caso de granuloma anular de localización facial poco frecuente, en el que hay que hacer diagnóstico diferencial con varias patologías, entre ellas la dermatitis facticia. En nuestro caso, la biopsia dio el diagnóstico definitivo y ayudó a resolver la lesión.

P51. LESIONES DIANIFORMES EN LA INFANCIA: NO SOLO ES ERITEMA MULTIFORME

B. de Nicolás Ruanes^a, G. Selda Enríquez^a, A. Navarro Cantero^b, J. Torre Castro^c y B. Pérez García^a

Servicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Hospital Universitario Ramón y Cajal. ^cServicio de Dermatología. Fundación Jiménez Díaz. Madrid. España.

Introducción. El síndrome de Rowell (SR) fue inicialmente descrito como una combinación de lupus cutáneo crónico y lesiones tipo eritema multiforme (EM), asociado a la presencia de determinados

autoanticuerpos. Se han publicado múltiples casos, pero existe poca información en edad pediátrica.

Caso clínico. Niña de 8 años de origen chino que consulta por lesiones cutáneas de 6 meses de evolución que cursan en brotes. Presenta placas eritematovioláceas con descamación fina en las caras laterales de manos y pies, así como eritema malar bilateral y pápulas dianiformes en región malar y nasal.

Resultados. En la biopsia se observa un infiltrado inflamatorio linfocitario perivascular y perianaxial, así como extravasación de hematíes y depósito de mucina en lobulillos grasos y dermis. En la analítica presenta ANA a título 1/160 (patrón moteado grueso nuclear), anti-Ro y anti-B2-glicoproteína 1 positivos. Tras 2 meses de tratamiento con corticoides orales, la mayoría de las lesiones se han resuelto, aunque han aparecido varias placas eritematovioláceas con erosión e hiperqueratosis central en región facial. Las lesiones tipo EM junto con los hallazgos analíticos y las placas pseudopernióticas a nivel acral llevaron al diagnóstico de SR.

Discusión. Los criterios diagnósticos del SR han ido evolucionando hasta los actuales. Aunque en nuestro caso no se realizó inmunofluorescencia directa, nuestra paciente cumple el resto de criterios mayores y más de un criterio menor, por lo que se estableció el diagnóstico de SR. Se han reportado más de 100 casos en la literatura, siendo más frecuente en mujeres de edad media. Sin embargo, solo se han descrito 10 casos en población pediátrica, con una edad media de 12 años (rango 7-18) y es ligeramente más frecuente en varones (ratio 6:4). Mientras que en adultos parece estar más asociado a variantes de lupus cutáneo crónico, en niños las lesiones tipo EM aparecen con mayor frecuencia en el seno de un lupus sistémico (presente en el 90%), lo que indica que puede formar parte de una enfermedad más grave en este grupo de edad.

Conclusiones. Aunque poco frecuente, el SR debe tenerse presente en el diagnóstico diferencial de las lesiones dianiformes recurrentes también en la edad pediátrica, sobre todo en ausencia de factores precipitantes de un eritema multiforme.

P52. ESCLEREMA NEONATAL EN UN RECIÉN NACIDO A TÉRMINO CON ASFIXIA PERIPARTO E HIPOTERIMA TERAPÉUTICA

V. Amat-Samaranch^a, M.R. Jiménez^b, E. Moliner^b, A. Mozos^c, L. Puig Sanz^a y E. Roé^a

Servicios de ^aDermatología, ^bPediatría y ^cAnatomía Patológica. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España.

Introducción. El esclerema neonatal (SN) es una paniculitis que aparece en la primera semana de vida de prematuros con asfixia perinatal, sepsis o hipotermia. Presenta un endurecimiento cutáneo progresivo que puede progresar hasta limitar los movimientos respiratorios.

Caso clínico. Varón recién nacido a término mediante cesárea emergente por bradicardia fetal sostenida. Parto complicado con asfixia periparto, shock séptico, hipercalcemia grave y fallo multiorgánico. Requiere intubación orotraqueal, fármacos vasoactivos, antibioterapia e hipotermia terapéutica. Al segundo día de vida aparecieron placas eritematosas de consistencia pétreas adheridas a planos profundos, en tronco, raíz de extremidades y ambas mejillas. La biopsia cutánea evidenció un leve infiltrado linfohistiocitario dérmico y septal, con cristales de disposición radial en el interior de los adipocitos, en ausencia de inflamación o necrosis lobulillar. Con estos hallazgos, se diagnosticó de SN. Se trató con prednisona 2 mg/kg/d, mejorando la elasticidad cutánea de las extremidades. Actualmente se encuentra clínicamente estable con resolución parcial de las lesiones cutáneas.

Discusión. El diagnóstico diferencial del SN incluye la necrosis de la grasa subcutánea, una paniculitis lobulillar con focos de necrosis y cristales intraadipocitarios que se manifiesta como nódulo-placas móviles bien delimitadas, y el escleredema, una paniculitis lobulillar acompañada de edema dérmico, que se manifiesta con un ede-

ma piqueteado generalizado. El pronóstico del SN es malo, a diferencia de las otras entidades, que son autorresolutivas. El manejo del SN se basa en el control de la patología de base y el tratamiento específico con corticoides sistémicos, exsanguinotransfusión e inmunoglobulinas intravenosas tiene resultados variables.

Conclusiones. El SN es una entidad poco frecuente y de mal pronóstico. Aunque se ha llegado a considerar que pertenecen al mismo espectro, el diagnóstico diferencial con la necrosis de la grasa subcutánea y el escleredema es fundamental por sus diferencias pronósticas.

P53. DEFICIENCIA DEL ANTAGONISTA DEL RECEPTOR DE IL-36-SÍNDROME DITRA TRATADO CON ÉXITO CON DAPSONA ORAL

A.M. Victoria Martínez, T. Martínez Menchón, M. Lova Navarro, J.J. Parra García, B. Ferri Níguez y P. Sánchez-Pedreño Guillén

de Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. España.

Introducción. Desde su primera publicación en 2011, se han descrito más de 80 casos de psoriasis pustulosa asociada a mutación en el gen del antagonista del receptor de la IL-36. Presentamos un nuevo caso con muy buena respuesta al tratamiento con dapsona oral.

Caso clínico. Niño de 9 años, de origen asiático, que consulta por brotes de 6 meses de evolución de lesiones cutáneas pustulosas generalizadas. Presentaba buen estado general, sin alteraciones analíticas. Las lesiones respondían a tratamiento con corticoides sistémicos, recidivando al suspenderlos. Se realizó una primera biopsia que mostró pústulas subcórneas con abundantes neutrófilos sin imagen histológica definitiva de psoriasis pustulosa. Ante la abundancia de neutrófilos en la biopsia se decidió iniciar tratamiento con dapsona oral 0,5 mg/kg/día, con respuesta completa a las 2 semanas de inicio del tratamiento, siendo retirada a los 3 meses. Tras un año asintomático, consulta por nuevo brote más extenso, acompañado de fiebre y elevación de reactantes de fase aguda. Se reintrodujo el tratamiento con dapsona, con una respuesta rápida y blanqueamiento completo en pocas semanas. Se realizó nueva biopsia que confirmó el diagnóstico de psoriasis pustulosa. Se solicitó estudio genético, identificándose la presencia de la variante heterocigota c.115+6T>C (p.Arg10Argfs*1) en el gen IL36RN.

Discusión. El síndrome DITRA es una enfermedad autoinflamatoria hereditaria caracterizada por la aparición de brotes de psoriasis pustulosa asociada a fiebre, astenia e inflamación sistémica producida por mutaciones en el gen IL36RN. Aunque es una enfermedad con herencia autosómica recesiva, existen casos descritos en pacientes portadores de la variante en heterocigosis, como nuestro paciente. Esta mutación es responsable de un defecto en el splicing normal del mRNA y provoca la pérdida del exón 3, generando una proteína IL36RN truncada. El resultado es una señalización excesiva de IL-36-alfa, -beta y -gamma; tres citocinas de la familia de IL-1 involucradas en la generación de la respuesta inflamatoria. No existen guías específicas de manejo del síndrome DITRA. Se han publicado casos con buena respuesta a metotrexato, acitretino, anti-TNF, ustekinumab o anakinra. Aunque existen casos esporádicos publicados de psoriasis pustulosa tratados con dapsona, nuestro paciente es el primero de síndrome DITRA con muy buena respuesta a este fármaco.

P54. QUEILITIS GRANULOMATOSA COMO MANIFESTACIÓN PRECOZ DE ENFERMEDAD DE CROHN EN UNA NIÑA

A. Botía Paco, A. González Ruiz, J.C. Palazón Cabanes, R. Hernández Quiles, M. Niveiro de Jaime e I. Betlloch Mas

Hospital General Universitario. Alicante. España.

La queilitis granulomatosa (QG) es un término en el que se agrupan diversas enfermedades que provocan la aparición de una queilitis en la que se observan histológicamente granulomas. Presentamos un caso que ha planteado dificultades para filiar la etiología y que además se ha mostrado refractario a diversos tratamientos. Nuestro caso es el de una niña de 8 años derivada desde otro hospital, cuyo único antecedente de interés es una amigdalectomía, tras la que comenzó a desarrollar una queilitis fisurada de 2 años de evolución, sin respuesta a tratamiento tópico. Se realizó una biopsia diagnóstica en su centro y posteriormente en el nuestro que confirmaron el diagnóstico de QG. Las exploraciones complementarias realizadas (hemograma, bioquímica, serologías víricas, Mantoux, quantiferon, radiografía de tórax, pruebas epicutáneas, estudio digestivo...) fueron negativas. La paciente recibió tratamiento con colchicina y metotrexato, así como varias infiltraciones con triamcinolona sin obtener apenas mejoría. La queilitis afectaba de manera significativa la calidad de vida de la paciente, resultando limitante para actividades cotidianas como hablar o comer. La QG puede ser producida por diversas entidades como la dermatitis de contacto alérgica, la enfermedad de Crohn (EC), la sarcoidosis o infecciones, existiendo además un grupo de QG de causa idiopática. En nuestro caso se descartaron mediante pruebas complementarias las principales causas de QG. Pero se ha descrito que la EC en niños se manifiesta con afectación oral hasta en un 80% de los casos y que un 60% de los pacientes pueden comenzar con afectación oral sin manifestaciones gastrointestinales pudiendo tardar años en desarrollarlas. Además, un 40% de las QG idiopáticas se acaban diagnosticando de EC, por lo que se recomienda su seguimiento periódico. Durante el seguimiento, y tras haber decidido el inicio de tratamiento con un fármaco anti-TNF ante la sospecha de EC y la refractariedad a tratamientos locales y sistémicos, la paciente desarrolló molestias abdominales con elevación de la calprotectina fecal, confirmándose el diagnóstico de EC mediante colonoscopia e iniciándose tratamiento con infliximab. Actualmente la paciente lleva 2 meses de tratamiento, con mejoría de la sintomatología abdominal y de la queilitis.

P55. XANTOGRANULOMA JUVENIL NEONATAL DE PRESENTACIÓN INGUINAL: A PROPÓSITO DE DOS CASOS

H. Gegúndez Hernández^a, T. Díaz Corpas^a, A. Fuertes Prosper^a, A. Mateu Puchades^a y S. Peláez Malagón^b

Servicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia. España.

Introducción. Presentamos dos casos de xantogranuloma juvenil en dos neonatos, que presentan una clínica, una distribución particular de las lesiones y un curso evolutivo paralelo, poco descrito en la literatura, haciendo hincapié en el diagnóstico diferencial y la importancia del seguimiento.

Caso clínico. El primer caso trata de una neonato de 15 días de vida, de padres consanguíneos, que presenta aparición de lesiones papulonodulares subcutáneas eritematosas y violáceas localizadas en ambas ingles. Mediante estudio ecográfico se descarta afectación ganglionar. Se realiza una biopsia con diagnóstico histopatológico e inmunohistoquímico de xantogranuloma juvenil. El estudio de extensión fue negativo. En las siguientes semanas las lesiones fueron disminuyendo de tamaño hasta su completa resolución. Un mes después del anterior caso acude a nuestra consulta una lactante de un mes de vida, sin antecedentes de interés, que presenta de nuevo lesiones papulares subcutáneas eritematosas e induradas a la palpación, que afectan a ambos pliegues inguinales. Estas lesiones se resolvieron sin dejar componente residual palpable en las posteriores visitas. Actualmente ambas pacientes se encuentran en seguimiento periódico.

Discusión. El xantogranuloma juvenil es la histiocitosis de células no Langerhans más común en los niños. Clínicamente la manifestación

más frecuente es una lesión solitaria, típicamente localizada en la cabeza y cuello y suele presentar un curso autorresolutivo. No obstante, existen diversas formas atípicas descritas en la literatura tales como formas generalizadas, congénitas gigantes, subcutáneas, en placa, anulares, agminadas etc. Resulta importante realizar diagnóstico diferencial con otras lesiones benignas y malignas. Además, en el caso de presentar lesiones múltiples, resulta crucial realizar un examen oftalmológico, una exploración completa y un estudio analítico y de imagen para descartar afectación sistémica. Existen pocos casos descritos que presenten afectación inguinal bilateral, por lo que consideramos tener en cuenta esta entidad en el diagnóstico diferencial de lesiones inguinales bilaterales en neonatos.

P56. MUTACIÓN EN CASP10 EN PACIENTE CON DERMATITIS ATÓPICA GRAVE E HIPERGLOBULINEMIA IgE

I. Balaguer Franch^a, L.M. Nieto Benito^a, M. Córdoba García-Rayó^a, D. Vírveda González^a, M.E. Seoane Reula^b y M. Campos Domínguez^a

^aServicio de Dermatología. ^bUnidad de Inmunodeficiencias Primarias. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

Introducción. El síndrome de hiperglobulinemia IgE (hiper-IgE) se caracteriza clínicamente por lesiones ecematosas e infecciones recurrentes, con aumento de la IgE y del recuento de eosinófilos. Se ha descrito herencia autosómica dominante o recesiva, según el gen implicado. La lista de genes implicados en síndromes hiper-IgE ha aumentado notablemente en los últimos años.

Caso clínico. Presentamos el caso de un varón de dos años con antecedentes de alergia alimentaria (proteínas de leche y huevo, pescado, frutos secos, frutas), varios episodios infecciosos gastrointestinales y urinarios, y broncospasmos de repetición con dos ingresos en UCI. Diagnosticado de dermatitis atópica a los 3 meses de edad, está actualmente en tratamiento con ciclosporina tras fracaso de corticoterapia tópica y sistémica. En las pruebas de laboratorio se objetivan valores de IgE de 31.000 kU/l, así como eosinofilia de hasta 1900/ μ L. Ante la sospecha de cuadro de inmunodeficiencia, se realiza estudio genético con un panel de 200 genes de inmunodeficiencia que identifica una variante en heterocigosis en el gen que codifica la caspasa 10 (CASP10 c.310C>T; p.Arg104Ter).

Discusión. La caspasa 10 es una proteasa que interviene en la cascada de apoptosis en los procesos de muerte celular programada. Se han descrito mutaciones en el gen CASP10 en heterocigosis que se asocian al denominado síndrome linfoproliferativo autoinmune tipo IIA (ALPS-IIA), con patrón de herencia autosómica dominante. Estudios previos han identificado pacientes con diagnóstico de ALPS y presencia de hiper-IgE, por el aumento de células plasmáticas aberrantes secretoras de IgE al estar disminuida la apoptosis. Aunque el paciente no cumple aún los criterios de ALPS-IIA, hay muchos casos descritos en los que además de una mutación de línea germinal se detecta otra mutación en la cascada apoptótica (second-hit) a nivel somático. En nuestro caso, la variante identificada en heterocigosis de CASP10 podría estar contribuyendo a parte de la clínica de desregulación inmune del paciente, particularmente a la elevación de niveles de IgE.

P57. NEVUS DE TEJIDO CONECTIVO CEREBRIFORME PLANTAR Y SOBRECRECIMIENTO

L. Bou Boluda, V. Dios Guillán, C. Fernández Romero, L. Vila Cobreros, E. Quecedo Estébanez y F. Millán Parrilla

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

Caso clínico. Un adolescente de 17 años fue remitido a consulta de dermatología por presentar diversos nódulos subcutáneos en

zona pectoral y costal derecha. Desde el nacimiento presentó crecimiento progresivo desproporcionado de la extremidad inferior izquierda, con megadactilia y sindactilia del primer y segundo dedo del pie izquierdo, que ocasionó una dismetría importante que requirió diversas intervenciones quirúrgicas correctoras. A la exploración presentaba además escoliosis dorsal derecha y lumbar izquierda, megadactilia del tercer y cuarto dedo de pie derecho, un nevus epidérmico lineal a nivel cervical y nevus de tejido conectivo cerebriforme en ambas plantas de los pies, que fueron confirmados por histología. Se realizó una RM torácica en la que se observó un quiste en lóbulo superior de pulmón derecho y diversas estructuras tubulares serpiginosas a nivel de tejido celular subcutáneo compatibles con malformaciones venosas. Con estos hallazgos clínicos se llegó al diagnóstico de síndrome de Proteus.

Discusión. El síndrome de Proteus es una enfermedad infrecuente que se caracteriza por un sobrecrecimiento desproporcionado y asimétrico de los tejidos debido a mutaciones en mosaico del gen AKT1. El diagnóstico es clínico y se basa en unos criterios específicos que a nivel dermatológico incluyen la presencia de nevus de tejido conectivo cerebriforme, nevus epidérmico, depósitos anormales de grasa y malformaciones vasculares. Las malformaciones vasculares pueden asociar un componente linfático-venoso que predispone a eventos tromboembólicos. Por ello es importante el diagnóstico precoz de esta entidad y la adaptación de medidas profilácticas individualizadas.

P58. DISQUERATOSIS CONGÉNITA EN PEDIATRÍA, CUANDO LA LENGUA ES LA CLAVE

R. Fornons Servent^a, V. Dávila Osorio^b, E. Baselga Torres^b, C. Prat Torres^b y A. Vicente Villa^b

^aHospital Universitari de Bellvitge. L'Hospitalet de Llobregat.

^bHospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Barcelona. España.

Introducción. La disqueratosis congénita (DC) es una enfermedad hereditaria con una marcada heterogeneidad clínica y genética, causada por mutaciones en genes que regulan el mantenimiento de los telómeros. A nivel clínico característicamente presenta alteraciones mucocutáneas (la tríada clásica se define por hiperpigmentación reticulada, distrofia ungueal y leucoplasia) y fallo progresivo de médula ósea. El objetivo de este trabajo es revisar las manifestaciones dermatológicas de nuestros pacientes con DC y su relevancia para el diagnóstico.

Casos clínicos. Se recogen de forma retrospectiva los datos demográficos y clínicos de los pacientes con DC valorados en Dermatología de un hospital pediátrico de tercer nivel entre los años 1986 y 2020, y se comparan con lo descrito en la literatura. Se incluyen seis pacientes, cinco niños y una niña, con edad media al diagnóstico de 5,3 años.

Resultados. En la primera valoración por Dermatología ningún paciente estaba diagnosticado de DC y todos ellos presentaban lesiones en forma de leucoplasia o ulceraciones en la mucosa oral. Cuatro casos asociaban distrofia ungueal y tres desarrollaron pigmentación reticulada durante el seguimiento. Cuatro niños presentaron fallo de médula ósea. Las siguientes manifestaciones más frecuentes en nuestra serie fueron las gastrointestinales (estenosis/enteropatía) y el retraso en el desarrollo. Cuatro de los pacientes fallecieron, tres por complicaciones relacionadas con la enfermedad.

Discusión. En la literatura está descrito que las primeras manifestaciones de la tríada clásica de la DC son la pigmentación reticulada y las alteraciones ungueales, seguidas de la leucoplasia oral. En nuestra serie, fueron las lesiones orales el síntoma inicial o el que motivó la consulta médica. Por lo tanto, es importante conocer las particularidades clínicas de las lesiones orales en la DC, ya que

pueden ser la manifestación inicial de la enfermedad y la clave para el diagnóstico. Por ello, ante úlceras orales recalcitrantes en niños, aun cuando sean la única manifestación clínica, hay que sospechar DC.

P59. NÓDULO SUBCUTÁNEO PRETIBIAL, MOTIVO DE CONSULTA EN SÍNDROME DE EHLER-DANLOS

D. Soto García, A. Batalla, B. González Sixto, C. Couselo Rodríguez, S. Martínez Fernández y Á. Flórez

Complejo Hospitalario Universitario de Pontevedra. España.

El síndrome de Ehlers-Danlos aúna un grupo heterogéneo de trastornos genéticos hereditarios causados por alteraciones en el colágeno y en la producción o función de los elementos del tejido conjuntivo. Los distintos subtipos de este síndrome presentan manifestaciones clínicas comunes y particulares, siendo posible la afectación de otros órganos y sistemas. La hiper movilidad articular, la piel hiperextensible y las cicatrices atróficas son los signos clínicos más característicos. Presentamos el caso de un varón de 5 años de edad, que acudió al servicio de urgencias pediátricas por la aparición de una lesión en la región pretibial derecha de 15 días de evolución. En la exploración se observó un nódulo de 3 cm de diámetro, blando, desplazable, de tacto gomoso y sin alteraciones en la piel suprayacente. Asimismo, se evidenció piel hiperextensible y suave al tacto, cicatrices dehiscentes de aspecto apergaminado con piel redundante en cara anterior de ambos miembros inferiores, e hiperlaxitud articular en ambas manos. El padre del paciente refería alteraciones similares desde la infancia. Se solicitó una ecografía del nódulo pretibial en la que se describió una lesión anecoica bien delimitada, localizada en tejido subcutáneo, con áreas lobuladas ecogénicas en su interior sugestiva de colección hemática postraumática. Se realizó una biopsia de esta lesión que confirmó la sospecha de hematoma parcialmente encapsulado. Ante estos hallazgos, se solicitó un estudio genético en sangre del paciente en el que se encontró una variante patogénica en heterocigosis en el gen COL5A1: c.4009del, p.(Ser1337Alafs*151). Este resultado confirmó el diagnóstico de síndrome de Ehlers-Danlos tipo 1 o clásico; subtipo que no suele asociarse a otras manifestaciones extracutáneas graves como roturas vasculares, cifoescoliosis o defectos valvulares cardíacos. Con este caso se pretende remarcar la importancia del estudio genético para confirmación diagnóstica y como herramienta con valor pronóstico sobre el subtipo concreto de este síndrome.

P60. MANCHAS CAFÉ CON LECHE, CUTIS TRICOLOR Y EL ANILLO

I. Loizate Sarrionandia^a, E. de la Rosa Fernández^a, M.N. Hernández Hernández^a, R. López Travieso^a, I. García Cobaleda^b y J. Suárez Hernández^a

Servicios de ^aDermatología y ^bAnálisis Clínicos. Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife. España.

Introducción. Las manchas café con leche (MCL) son un hallazgo frecuente, con un amplio diagnóstico diferencial. El cutis tricolor consiste en máculas hiper e hipopigmentadas pequeñas, en proximidad entre sí, en una piel de coloración intermedia (piel normal). **Caso clínico.** Niño de 5 años con múltiples MCL, sin antecedentes familiares de interés. Como antecedentes personales destacan un parto pretérmino (36+6), bajo peso para la edad gestacional, agenesia renal, riñón ectópico en pelvis, criptorquidia bilateral que requirió orquidopexia, retraso de crecimiento en tratamiento con GH y retraso del lenguaje. En la exploración física presenta un fenotipo peculiar con raíz nasal ancha y plana, hendidura palpebral

antimongoloide, orejas de implantación baja, labios finos, ligera retrognatia y macrostomía. Se aprecian múltiples MCL y máculas hipocrómicas diseminadas por el tronco, extremidades y en mejillas. Ambos tipos de lesiones tienden a coalescer formando máculas de mayor tamaño. Se realiza estudio genético, donde se aprecia en el cariotipo un cromosoma 15 en anillo, con deleción terminal 15q (46XY, r(15)(p11.1q26.3)ish r(15)(D15Z1+),subtel 15q.). Su padre y su hermana presentan un cariotipo normal.

Resultados. Los cromosomas en anillo son cromosomas circulares que surgen aleatoriamente durante la replicación celular. Puede o no haber pérdida de material genético y son más inestables en las divisiones celulares. En la literatura hemos encontrado 97 casos publicados. Se cree que el fenotipo clínico se correlaciona con la cantidad de deleciones y su inestabilidad posterior. El cutis tricolor se ha publicado en la literatura asociado a múltiples síndromes, entre ellos cromosomas en anillo.

Conclusiones. Presentamos un paciente remitido a dermatología por presentar MCL, en el que también está presente cutis tricolor en un paciente con un síndrome cromosómico infrecuente que debe tenerse en cuenta en el diagnóstico diferencial de MCL, más allá de la neurofibromatosis.

P61. CÓMO UN TORTÍCOLIS PUEDE DIFICULTAR UN DIAGNÓSTICO

I. Pérez López, L. Linares González, T. Ródenas Herranz y R. Ruiz Villaverde

Hospital Clínico Universitario San Cecilio. Granada. España.

La fotosensibilidad abarca un grupo heterogéneo de enfermedades en el niño. A diferencia del paciente adulto, es frecuente su asociación a trastornos sistémicos subyacentes. Varón de 4 meses sin antecedentes personales o familiares de interés. Consulta nuevamente, tras 3 ingresos en su hospital, por una erupción en hemicara izquierda. Presentaba una placa eritematoedematosa con algunas serocostras adheridas. Esta vez, a diferencia de los ingresos previos, también presentó lesiones de similares características con alguna ampolla en el área pretibial y antebrazos. Sospechamos un cuadro de fotosensibilidad. Solicitamos analítica general, autoinmunidad, PCR y estudio de porfiria que fueron negativos. La biopsia fue compatible con fototoxicidad y el estudio de inmunofluorescencia negativo. El estudio genético fue diagnóstico de xeroderma pigmentoso (XP) tipo D en heterocigosis compuesta, tras detectar la variante c.2046+1G>C patogénica y la variante R683W. El paciente tenía un tortícolis congénito, motivo por el cual las quemaduras se producían siempre en la hemicara izquierda. El XP y otras genodermatosis, las porfirias o los cuadros de fototoxicidad/fotoalergia son causas de fotosensibilidad en el paciente pediátrico que deben considerarse ante un paciente con quemaduras solares en zonas fotoexpuestas ante mínimas exposiciones. El XP es un trastorno genético autosómico recesivo de penetrancia completa causado por mutaciones en cualquiera de los 8 genes involucrados las vías de reparación por escisión de nucleótidos, vías NER. Se han descrito 8 tipos de XP, presentando todos un incremento marcado del riesgo de aparición de cáncer cutáneo melanoma y no melanoma, y hasta en 25% de los pacientes clínica neurológica, siendo esta más frecuentes en los tipos A y D. Por otro lado, señalar que la heterocigosis compuesta se ha reportado con frecuencia en el XP tipo D, estando implicada la variante R683W hasta en un 80% de los casos. Esta variante, aunque frecuente, parece desempeñar un papel secundario en la presentación fenotípica, siendo el segundo alelo decisivo en esto. Hasta el momento, la prevención del daño solar es la piedra angular del tratamiento. Reconocer tempranamente la fotosensibilidad en el paciente pediátrico para lograr un diagnóstico precoz es esencial para minimizar las complicaciones a largo plazo asociadas con una fotoprotección inadecuada.

P62. PRESENTACIÓN DE UN CASO DE INCONTINENTIA PIGMENTI EN UN VARÓN Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

A. Sánchez Puigdollers^a, J. Pujol Montcusi^a, A. Vicente^b, P. Turégano^a, P. Luizaga Velasco^a y M. Just Sarobé^a

^aHospital Universitari Joan XXIII. Tarragona. ^bHospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Barcelona. España.

Introducción. La incontinentia pigmenti (IP) es una genodermatosis con un patrón de herencia ligado al X dominante, por lo que afecta fundamentalmente a niñas, mientras en fetos masculinos suele ser letal. La supervivencia de fetos masculinos afectados se explica por dos posibles mecanismos: anomalías en el cariotipo o mutaciones poscigóticas. Presentamos el caso de un varón afecto de IP, probablemente por un mecanismo de mutación poscigótica.

Caso clínico. Niño de 3 meses de edad, sin antecedentes familiares ni perinatólogicos de interés, que presentaba desde las primeras horas de vida lesiones cutáneas de distribución lineal en la pierna derecha. Los padres referían que inicialmente habían sido vesiculosas y posteriormente habían remitido, dejando hiperpigmentación residual. La histología mostró una espongiosis eosinofílica con células disqueratósicas en epidermis, y presencia de hemosiderófagos en la dermis superficial; compatible con IP. El estudio genético en sangre fue negativo para el gen IKBKG y no mostró alteraciones en el cariotipo. Los controles pediátrico, oftalmológico, odontológico y neurológico fueron normales.

Discusión. La IP es una displasia ectodérmica multisistémica infrecuente, con un patrón de herencia ligado al X dominante. Está causada por mutaciones en el gen IKBKG/NEMO, las cuales se traducen en un aumento de susceptibilidad a la apoptosis de las células afectadas. Su deleción en hemicigosis (XY) suele comportar la muerte intraútero del feto, por lo que generalmente serán niñas las que padezcan esta enfermedad. Sin embargo, aunque es raro, pueden existir fetos masculinos vivos en caso de aneuploidía XXY (síndrome de Klinefelter), por la inactivación de un cromosoma X, o de mutación poscigótica, como probablemente haya ocurrido en nuestro caso. La IP en el sexo masculino presenta las mismas clínica, complicaciones y mortalidad que en el sexo femenino. El manejo en niños es el mismo que el de las niñas afectas: están indicados estudios neurológico, oftalmológico y odontológico en el momento del diagnóstico, y posteriores controles periódicos establecidos según la guía europea de Bodeimer et al.

P63. DISPLASIA ECTODÉRMICA 14, TIPO CABELLO/DIENTES CON O SIN HIPOHIDROSIS. UN NUEVO CASO

M.T. López Giménez, F. Ramos Fuentes, S. Menao Guillen, P. Villagrasa Boli, E. Bularca y M. Ara Martín

Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza. España.

Introducción. Las displasias ectodérmicas (DE) son un grupo heterogéneo de trastornos hereditarios, caracterizados por la presencia de anomalías en el desarrollo de tejidos de origen ectodérmico. Las bases moleculares y vías de señalización responsables de muchas de estas enfermedades ya han sido identificadas en los genes CST6, EDA, EDAR, EDARADD, GJB6, HOXC13, KDF1, KREMEN1, KRT74, KRT85, MSX1, TSPEAR. Presentamos el caso de una DE, recientemente descrita, no incluida en la última clasificación de 2019, asociada a mutaciones en el gen TSPEAR, que combina hipotricosis, hipodoncia, e hipohidrosis, con sutiles rasgos dismórficos faciales.

Caso clínico. Paciente de 16 años, hija de padres no consanguíneos. Presenta hipodoncia, dientes cónicos, hipotricosis de cuero cabelludo, e hiposudoración leve. Otros rasgos fenotípicos: cara oval, mentón cuadrado, labios gruesos, e hipertricosis en cuello y torso. La madre presenta hipodoncia. Se realiza exoma dirigido a los genes

anteriormente expuestos, identificándose una mutación en homocigosis (c.1178del; p.P393QfsX) en el gen TSPEAR (NM_144991.2). Posteriormente, en el estudio de segregación familiar, se vio que ambos progenitores eran portadores de esta mutación.

Discusión. Esta nueva DE ha sido descrita en 5 pacientes procedentes de 3 familias consanguíneas (dos árabes, una judía Askenazi). Todos los individuos afectados comparten rasgos con otras DE: hipodoncia, dientes cónicos, y grados variables de hipotricosis en cabello. Solo dos familias han presentado hiposudoración. Como rasgos específicos de esta nueva DE, los individuos afectados presentan rasgos dismórficos faciales sutiles: cara ovalada, baja implantación de columelar, labios gruesos y mentón cuadrado. Solamente uno de los pacientes descritos en la literatura ha presentado hipertrichosis en el torso, rasgo que también muestra nuestra paciente.

P64. NEVUS EPIDÉRMICO CON CAPA BASAL EN “SKYLINE”: PRESENTACIÓN DE UN CASO QUE SIGUE LAS LÍNEAS DE BLASCHKO FORMADO POR LESIONES VERRUCOSAS

L. Revenga Porcel^a, L. Rodríguez Lago^a, C.F. Figueroa Martín^a, D. Islas Norris^a, L. Borrego Hernando^a y T. Montenegro Dámazo^b

Servicios de ^aDermatología y Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno-Infantil de Las Palmas de Gran Canaria. Las Palmas. España.

Introducción. El nevus epidérmico con capa basal en horizonte es una forma poco frecuente de nevus epidérmico. En 2011 Torrelo et al. propusieron el acrónimo PENS (papular epidermal nevus with “skyline” basal cell layer) para este subtipo de nevus con características clínico-histológicas diferenciales, y se han publicado menos de 30 casos desde entonces. A nivel histológico se caracteriza por una capa basal dispuesta en empalizada, con pequeños núcleos paralelos sobre la membrana basal y una amplia franja citoplasmática supranuclear. Hasta donde conocemos, este es el primer caso descrito de nevus epidérmico con capa basal en “skyline” distribuido a lo largo de las líneas de Blaschko formado por pápulas verrucosas.

Caso clínico. Una paciente se encontraba en seguimiento desde los 9 años por lesiones congénitas en axilas y región pectoral distribuidas a lo largo de las líneas de Blaschko. En axilas, las lesiones eran pápulas marronáceas agrupadas formando placas de aspecto verrucoso y papilomatoso. En región pectoral eran pápulas y placas amarillentas de superficie hiperqueratósica. Las lesiones presentaron crecimiento y oscurecimiento progresivo y en las axilas sufría episodios de prurito y enrojecimiento recurrentes, por lo que a los 15 años se realizó electrocirugía de las lesiones axilares y estudio histológico de ambas. Se evidenció una epidermis con acantosis regular, crestas epidérmicas engrosadas y rectangulares, e hiperqueratosis ortoqueratósica. Las células de la capa basal estaban dispuestas en empalizada, formando una amplia franja citoplasmática supranuclear constituyendo la denominada imagen en “skyline”.

Discusión. Los casos de PENS publicados hasta el momento consisten en lesiones congénitas o de aparición temprana, en forma de pápulas o placas de disposición aleatoria, blanquecinas o amarillentas y de superficie plana, lisa o ligeramente queratósica. Algunos casos asocian anomalías neurológicas y se conocen como síndrome PENS. En 2013 se publicó el único caso de PENS hasta la fecha con distribución a lo largo de las líneas de Blaschko, formado por pequeñas pápulas blanquecinas, no verrucosas y de superficie rugosa. Son necesarios más estudios para determinar si los nevus PENS pueden manifestarse siguiendo las líneas de Blaschko como lesiones verrucosas, o si los nevus epidérmicos clásicos pueden presentar capa basal en horizonte.

P65. SÍNDROME TRICORRINOFALÁNGICO DE TIPO 1 ASOCIADO A MALFORMACIÓN LINFÁTICA

M. Pons Benavent, S. Porcar Saura, M. Ballesteros Redondo, L. Fernández Domper, Á. Revert Fernández y J.M. Martín Hernández

Hospital Clínico Universitario de Valencia. España.

Introducción. El síndrome tricorrinofalángico (STRF) es una enfermedad hereditaria de transmisión autosómica dominante caracterizada por manifestaciones faciales, ectodérmicas y esqueléticas.

Caso clínico. Un niño de 9 años consultó por una lesión ocasionalmente dolorosa presente desde el nacimiento en la axila derecha. En la exploración, se apreciaron en el paciente unos rasgos faciales característicos, un pelo rizado y escaso, unos dientes entrecruzados, una estatura baja y unos pulgares cortos y anchos. A la anamnesis, el paciente refirió que nunca había necesitado cortarse el pelo. La lesión de la axila derecha consistía en una lesión nodular de 3 cm a nivel subcutáneo y era sugestiva de malformación vascular. Las pruebas de imagen realizadas fueron compatibles con una malformación vascular de bajo flujo. Debido al dolor ocasional, se realizó una exéresis quirúrgica de la lesión, que fue concluyente de malformación linfática macroquistica. Las múltiples alteraciones fenotípicas del paciente condujeron a realizar distintos estudios complementarios. La microscopía electrónica de barrido de tallos pilosos y la ortopantomografía no mostraron alteraciones. La radiografía de manos mostró un acortamiento de las falanges proximales de ambos pulgares. Finalmente, la sospecha clínica de STRF se confirmó mediante la detección de una delección del gen TRPS1.

Discusión. Existen 3 variantes descritas de STRF. Los tipos 1 y 3 se corresponden con delecciones del gen TRPS1, y el tipo 2 se corresponde con delecciones contiguas de genes TRPS1, RAD21 y EXT1. Los 3 tipos de STRF asocian una facies característica a modo de nariz bulbosa y filtrum ancho, anomalías ectodérmicas consistentes en pelo escaso, despigmentado y de crecimiento lento, y anomalías esqueléticas como epífisis en cono y braquidactilia. Los STRF de tipo 3 se consideran una variante fenotípica de los STRF de tipo 1 con mayor braquidactilia y menor estatura. Los TRPS de tipo 2 asocian además discapacidad intelectual y osteocondromas múltiples, que pueden ocasionar dolor incapacitante. Además del fenotipo clásico, se han descrito algunas anomalías infrecuentes en el corazón y el sistema genitourinario en contexto de STRF. Sin embargo, la asociación entre STRF y malformaciones vasculares no ha sido descrita en la literatura hasta el momento.

P66. SÍNDROME DE ADAMS-OLIVER TIPO 2 CAUSADO POR MUTACIÓN EN HETEROCIGOSIS DE DOCK6: CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO

L.M. Nieto Benito, M. Córdoba García-Rayó, I. Balaguer Franch, P. García Piqueras, R. Suárez Fernández y M. Campos Domínguez

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

Introducción. El síndrome de Adams-Oliver (AOS) es una entidad rara, descrita por primera vez en 1945. Se caracteriza por la presencia de aplasia cutis congénita, defectos en las extremidades y otros rasgos asociados como anomalías vasculares, cardíacas, neurológicas y oftalmológicas así como retraso en el crecimiento.

Caso clínico. Presentamos el caso de una niña de 7 años, nacida pretérmino a las 32 semanas y 5 días, derivada para valoración de aplasia cutis. La paciente había presentado crecimiento intrauterino retardado grave, colestasis e íleo meconial neonatales y en su desarrollo, se constató un retraso madurativo leve, microcefalia y anomalías cardíacas. Su hermana era sana y sus padres, sanos y familiares no consanguíneos. En la exploración física, se observaba la presencia de una talla baja, facies peculiar, microcefalia, hipoplasia

plasia distal de los dedos, más llamativa en los pies que en las manos, con la presencia de clinodactilia del quinto dedo de ambas manos y la presencia de un área alopecica en línea media parietal de 4 cm de diámetro máximo, con una cicatriz irregular central compatible con aplasia cutis. Un panel de NGS (Next-Generation Sequencing) de 745 genes para el estudio de enfermedades de talla baja encontró una variable probablemente patogénica en el gen ATM (NM_000051), en heterocigosis (c.1442T>G, p.Leu481), detectada también en el padre. Un segundo panel de NGS, que incluía el estudio de 1562 genes implicados en entidades que cursan con discapacidad intelectual, detectó 2 variantes en heterocigosis del gen DOCK6 variante c.4480G>T, p.Glu1494Ter, presente en la madre, identificada como patogénica y la variante c.1105-1G>T, p(?), paterna, considerada como probablemente patogénica, lo que permitió el diagnóstico de AOS tipo 2 (AOS2).

Discusión. Se han descrito 6 variantes de este síndrome, en función del gen implicado y su patrón de herencia. Las formas de AOS2 producidas por mutaciones en el gen DOCK6 son fenotípicamente muy variables y presentan una enorme heterogeneidad tanto clínica como genética. Variantes patogénicas en DOCK6 se han relacionado con comorbilidad cardíaca, neurológica y ocular grave.

Conclusiones. Presentamos el caso de una paciente con AOS2 por mutación en el gen DOCK6, con 2 variantes en heterocigosis y expresión del fenotipo característico del AOS.

P67. QUERATODERMIA PALMOPLANTAR EPIDERMOLÍTICA. A PROPÓSITO DE UN CASO

B. Pinilla Martín^a, M.D. Mendoza Cembranos^a, C.D. Moya Martínez^a, M.J. Velasco^b, L. Requena Caballero^a y L. Carrasco Santos^a

Servicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Fundación Jiménez Díaz. Madrid. España.

Introducción. Las queratodermias palmoplantares congénitas son un conjunto de genodermatosis generadas por mutaciones en genes que codifican proteínas encargadas de la adhesión de los queratinocitos. Presentamos un caso de un paciente de nuestra consulta con una de estas patologías.

Caso clínico. Paciente de 17 meses de edad. Primer y único hijo de padres sanos no consanguíneos de raza caucásica. No otros antecedentes. Nuestro paciente presenta, desde el nacimiento hiperqueratosis palmoplantar. No otros síntomas. En la exploración el paciente presenta buen estado general, facies no sindrómica. Se observa hiperqueratosis palmoplantar difusa, con eritema bien delimitado subyacente. No afectación por contigüidad o a distancia. Resto de la exploración sin alteraciones.

Resultados. Con la sospecha de queratodermia palmoplantar epidermolítica se realizó una biopsia que muestra hiperqueratosis masiva con acantosis, depósito de gránulos de queratohialina grandes e irregulares con vacuolización de los queratinocitos de la capa espinosa y granulosa y epidermolísis. El estudio genético muestra una mutación en el gen de la queratina 9 [c.488G>C; p.(Arg163Pro)] y se confirma, por tanto, la sospecha diagnóstica. El estudio genético de los padres demuestra que se trata de una variante “de novo”. El paciente comienza tratamiento con emolientes y queratolíticos con aceptable respuesta clínica.

Discusión. La queratodermia palmoplantar epidermolítica (clásicamente llamada tipo Vörner o Unna-Thost) es la queratodermia palmoplantar no sindrómica más frecuente en población caucásica. Se trata de una genodermatosis de herencia autosómica dominante causada por la mutación de las queratinas 1 y 9. La clínica de estos pacientes se caracteriza por la observación de hiperqueratosis palmoplantar difusa, con eritema subyacente, bien delimitado, de bordes netos. No se observan lesiones a distancia ni otras anomalías en la exploración. La epidermolísis es característica de esta enfermedad. El tratamiento es sintomático.

P68. VARÓN CON LESIONES BLASCKOIDES

C. García Martín^a, C. Castaño^a, L. Rodríguez Laguna^b, S. Tirado Zambrana^a, S. Galiano Mejías^a y M. Valdivielso Ramos^a

^aHospital Infanta Leonor. ^bHospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Introducción. La incontinencia pigmenti (IP) es una genodermatosis infrecuente con herencia dominante ligada al X, causada por mutaciones en el gen NEMO, en un 75% de los casos originadas de novo.

Caso clínico. Neonato varón de 10 días de vida, que presenta desde el nacimiento lesiones papulovesiculosas (siguiendo líneas de Blaschko) en las 4 extremidades sin atravesar línea media. El paciente tenía un hermano sano y la madre no presentaba antecedentes personales dermatológicos ni abortos espontáneos. La biopsia de piel afecta mostró espongirosis eosinofílica con queratinocitos necróticos e infiltrado inflamatorio perivascular superficial linfocitario con eosinófilos intersticiales, compatible con IP. El estudio genético en sangre fue negativo y en la piel se demostró la variante IKBKG (NM_003639.4): c.1096_1109dup (p.Ala371Profs*85 en un mosaico del 20%, compatible por tanto con IP en forma de mosaicismo somático. Durante el seguimiento conjunto con neuropediatría se observó hiperreflexia, solicitándose RM cerebral, con hallazgo de hidrocefalia externa benigna del lactante. La valoración oftalmológica hasta la fecha se encuentra dentro de la normalidad así como el desarrollo dental.

Discusión. La IP es excepcional en varones. Se han propuesto 3 mecanismos que expliquen la supervivencia de los fetos varones: síndrome de Klinefelter, mosaicismo somático, o mutaciones hipomórficas. Es un síndrome multisistémico, siendo la clínica dermatológica, neurológica, oftálmica y dental las más frecuentes. Las alteraciones cutáneas características de esta entidad aparecen de forma temprana en 4 fases secuenciales, siguiendo las líneas de Blaschko: vesicular (vesículas al nacimiento o poco después), verrucosa, hiperpigmentada e hipopigmentada.

P69. PUSTULOSIS EXANTEMÁTICA AGUDA GENERALIZADA RELACIONADA CON INFECCIÓN POR STREPTOCOCCUS PYOGENES

C. Abril Pérez^a, J. Sánchez Arráez^a, I. Torres Navarro^a, A. Piqueras Arenas^b y M. Evole Buselli^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Pediatría. Unidad de Enfermedades Infecciosas. Hospital Universitario La Fe. Valencia. España.

Introducción. La pustulosis exantemática aguda generalizada (PEGA) es una dermatosis reactiva caracterizada por la aparición de micropústulas estériles diseminadas sobre un fondo de eritema y edema, asociando con frecuencia fiebre y leucocitosis. Se ha descrito sobre todo en adultos y, en la mayoría de los casos, el factor desencadenante son los fármacos.

Caso clínico. Niña de 6 años, sin antecedentes patológicos de interés, que ingresa por erupción cutánea y fiebre de 36 h de evolución. La paciente no había tomado ningún fármaco antes de la aparición de las lesiones cutáneas. A la exploración observamos la presencia de un exantema eritematoedematoso difuso, sobre el que se extendían numerosas micropústulas no foliculares. Además, presentaba una orofaringe muy hiperémica con glositis. En la analítica destacaba leucocitosis con neutrofilia y proteína C reactiva elevada. El cultivo del frotis faríngeo mostró crecimiento de Streptococcus pyogenes (S. pyogenes), mientras que el cultivo de las pústulas fue negativo. El estudio histopatológico de la biopsia de piel mostró espongirosis intraepitelial con infiltrado neutrofílico y un infiltrado inflamatorio en dermis superficial.

Resultados. Nuestra paciente sumaba 12 puntos en la escala del grupo EuroSCAR, por lo que el diagnóstico fue de PEGA asociada a

infección por *S. pyogenes*. Se instauró tratamiento con amoxicilina-clavulánico y metilprednisolona tópica, con resolución de los episodios febriles en dos días y de la clínica cutánea en las primeras 72 h.

Discusión. La PEGA es una dermatosis muy poco frecuente en población pediátrica. Y, aunque en los adultos el factor desencadenante principal son los fármacos, en los niños también debemos considerar las infecciones, sobre todo víricas, como causantes de esta entidad. Han sido publicados 4 casos de PEGA en relación con una infección por *S. pyogenes* en niños, debiéndose considerar esta entidad en el espectro de dermatosis provocadas por la infección por esta bacteria.

P70. INFECCIÓN CUTÁNEA POR *S. AUREUS* RESISTENTE A MUPIROCINA: ESTUDIO RETROSPECTIVO EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA

L. Revelles Peñas^a, J. Pendones Ulerio^b, P. Hernández Calvo^b, M. Belhassen García^c, V. Velasco Tirado^a y C. Román Curto^a

Servicios de ^aDermatología y ^bMicrobiología. ^cServicio de Medicina Interna. Unidad de Enfermedades Infecciosas. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca. España.

Introducción. Se ha descrito un aumento de resistencias de *S. aureus* a mupirocina en los últimos años en la población general. Desconocemos el impacto de este incremento de resistencia en el manejo de las infecciones de piel y partes blandas en la población pediátrica, ya que no disponemos de estudios específicos.

Objetivo. Describir las infecciones por *S. aureus* de piel y partes blandas resistentes a mupirocina en el colectivo pediátrico atendido en nuestro centro.

Material y métodos. Estudio descriptivo retrospectivo de pacientes menores de 18 años que presentaron una infección de piel/partes blandas y con un aislamiento cutáneo de *S. aureus* resistente a mupirocina entre los años 2018-2021 en el Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

Resultados. Se recogieron 92 pacientes y se analizaron las principales variables clínicas y evolutivas, así como los potenciales factores de riesgo implicados.

Conclusiones. La resistencia a mupirocina en infecciones de piel y partes blandas es significativa en nuestra cohorte. Creemos necesario conocer las resistencias locales para revisar los protocolos de actuación de infección cutánea en pacientes pediátricos de nuestro medio.

P71. FUSARIOSIS INVASIVA EN UNA PACIENTE CON LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA

I. Rego Campuzano^a, L. Noguera Morel^b, I. Colmenero Blanco^c, Á. Hernández Martín^b y A. Torrelo Fernández^b

Servicio de Dermatología. ^aComplejo Hospitalario Universitario A Coruña. ^bHospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. ^cServicio de Anatomía Patológica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción. Los hongos del género *Fusarium* son patógenos oportunistas que causan infecciones graves en pacientes inmunocomprometidos, con una alta tasa de mortalidad. Es indispensable una identificación y tratamiento precoces, siendo las lesiones cutáneas clave para la orientación diagnóstica.

Caso clínico. Se presenta el caso de una paciente de 14 años con leucemia linfoblástica aguda en segunda recaída medular, iniciándose nuevo ciclo de quimioterapia y profilaxis con antibióticos, aciclovir y anfotericina B liposomal. El día 10 de tratamiento, tras empeoramiento clínico e ingreso en UCI, presentó pápulas y placas eritematosas, alguna con centro necrótico,

en cara, abdomen y miembros. Se realizó biopsia cutánea con procesado en formol e impronta, la cual demostró presencia de hifas septadas cortas no ramificadas, por lo que se añadió posaconazol al tratamiento. El cultivo confirmó el crecimiento de *Fusarium* spp. La paciente falleció en pocos días pese a la instauración de tratamiento antifúngico.

Discusión. Los hongos del género *Fusarium* producen lesiones cutáneas en alrededor del 80% de los pacientes, la mayoría de las veces como primer signo, presentándose como placas circulares con centro necrótico. El diagnóstico diferencial se haría con otras infecciones fúngicas invasivas y bacterianas como el ectima. El estudio con hematoxilina-eosina no identifica el hongo causante siendo necesario cultivo o PCR. Debido a la alta tasa de resistencias, se usan para el tratamiento esquemas combinados con anfotericina B liposomal y voriconazol, añadiendo posaconazol en casos más graves, pese a lo cual, la tasa de mortalidad alcanza el 80%.

Conclusiones. La infección por *Fusarium* spp. es indistinguible de otras infecciones fúngicas invasivas. Tiene que sospecharse en pacientes inmunocomprometidos con lesiones cutáneas necróticas, instaurando tratamiento antifúngico precoz.

P72. SÍNDROME DEL SHOCK TÓXICO ESTAFILOCÓCICO DE ORIGEN GINECOLÓGICO

E. Canal García^a, J. Pérez Manich^a, J. Vilanova Corsellas^b, A. Bellés Bellés^c, V. Sanmartín Novell^a y X. Soria^a

Servicios de ^aDermatología, ^bCuidados intensivos y ^cMicrobiología. Hospital Universitari Arnau de Vilanova. Lleida. España.

Introducción. El síndrome de shock tóxico (SST) es una enfermedad multisistémica infrecuente, potencialmente mortal. Si bien hoy en día se observa principalmente en pacientes sometidos a cirugías, infecciones de partes blandas o quemaduras, aún existen casos aislados asociados al uso de tampones durante la menstruación.

Caso clínico. Niña de 15 años que acudió a urgencias por fiebre e hipotensión brusca asociadas a un exantema difuso, lengua aframbuesada, faringitis, hiperemia conjuntival, edema de manos y pies, así como de vulva y flujo vaginal purulento. La paciente había usado tampones los días previos. La analítica sanguínea mostró signos de insuficiencia renal, hepática y coagulopatía de consumo, por lo que la paciente fue ingresada en la unidad de cuidados intensivos para tratamiento vasoactivo y antibioterapia empírica. Se realizó un cultivo vaginal donde se aisló un *Staphylococcus aureus* sensible a meticilina, siendo los hemocultivos, el cultivo de orina y el estudio para enfermedades de transmisión sexual negativos. La biopsia cutánea mostró un infiltrado linfocítico perivasculares superficial e intersticial inespecífico.

Resultados. Con el diagnóstico de SST estafilocócico se modificó el tratamiento con cloxacilina 2 g/4 h por vía intravenosa y clindamicina 600 mg/8 h por vía intravenosa, presentando rápida mejoría clínica y analítica.

Discusión. El SST estafilocócico se debe a la producción de toxinas que actúan como superantígenos y se caracteriza por fiebre, exantema, mucositis, lengua en fresa, hipotensión y disfunción multiorgánica. El principal diagnóstico diferencial se realiza con el SST estreptocócico, el síndrome de Kawasaki, la escarlatina, las toxicodermias y los exantemas víricos. Debido a la gravedad del cuadro, la mayoría de casos requieren ingreso en la unidad de cuidados intensivos, tratamiento de soporte e instauración precoz de antibioterapia, presentando a pesar de ello una mortalidad de hasta el 5%. **Conclusiones.** El presente caso ilustra la importancia de incluir el SST en el diagnóstico diferencial de aquellos casos que cursan con fiebre, exantema y shock, ya que un diagnóstico precoz mejora su pronóstico.

P73. ¿LA GRAN IMITADORA O LA GRAN OLVIDADA? SÍFILIS CONGÉNITA EN RECIÉN NACIDO CON AFECTACIÓN MULTISISTÉMICA

K. Krasnovska Zayets, M. Feito Rodríguez, G. Servera Negre, K. Magaletskyy Kharachko y R. de Lucas Laguna

Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

La sífilis congénita es una enfermedad infecciosa grave producida por *Treponema pallidum* transmitida de manera vertical de madre a hijo a través de la placenta o a través de lesiones genitales contagiosas durante el parto. La Organización Mundial de la Salud estima una incidencia anual de 150.000 casos mundiales, siendo muy rara en países desarrollados dado su screening efectivo durante el embarazo. Aquí presentamos un caso de sífilis congénita temprana debida a un tratamiento inadecuado de la madre con sífilis diagnosticada. Recién nacido (RN) pretérmino de 34 semanas con peso adecuado para su edad gestacional que presenta de manera inmediata tras el nacimiento dificultad respiratoria e inestabilidad hemodinámica, precisando de ventilación mecánica y masaje cardíaco en tres ocasiones, además de otra clínica sistémica como hepatoesplenomegalia, lesiones óseas con anemia, plaquetopenia y leucocitosis y lesiones cutáneas. Como antecedente de interés, madre con serologías positivas para sífilis en primer y segundo trimestre de embarazo con tratamiento pautado con penicilina en diversas ocasiones sin que haya constancia de que se haya realizado. A la exploración física destacaban lesiones descamativas afectando las extremidades con predominio palmoplantar y periungueal, lesiones blanquecinas frontales, una facies característica y distensión abdominal con acentuación de la circulación venosa colateral. Finalmente, la amplificación genómica de las lesiones cutáneas y de la placenta fueron positivas para *T. Pallidum*, y la detección de IgG y VDRL positivos en el LCR confirmaban el diagnóstico de sífilis congénita con neurosífilis asociada. Se estableció tratamiento con penicilina G intravenosa a dosis de 200.000 UI/kg/día durante 10 días, con buena evolución del cuadro infeccioso. La sífilis congénita precoz es una enfermedad infecciosa grave que se transmite de manera vertical durante el embarazo-parto y que se manifiesta en los dos primeros años de vida. Sus manifestaciones varían desde la muerte fetal a RN asintomáticos, pudiendo el microorganismo invadir cualquier órgano corporal, produciendo daños multisistémicos. Su incidencia en los países desarrollados es muy baja, pero como nos muestra este caso, no es inexistente, por ello hay que tenerla en cuenta en el diagnóstico diferencial del RN con sintomatología sistémica.

P74. HAMARTOMA NEUROVASCULAR: A PROPÓSITO DE UN CASO

L. Carrasco Santos, M.D. Mendoza Cembranos, B. Pinilla-Martín, L. Haya, C. Moya y L. Requena Caballero

Fundación Jiménez Díaz. Madrid. España.

Presentamos el caso de una niña de 9 años que muestra lesiones papulosas en los labios, superior e inferior. Estas lesiones las tenía desde el nacimiento y fueron aumentando poco a poco de tamaño, formando pequeñas placas. Se realizó una biopsia. La lesión estaba compuesta por una gran cantidad de bandas de nervios bien conformados, entremezclados con vasos sanguíneos de pequeño y mediano tamaño, concluyendo que se trataba de un hamartoma neurovascular. Solo se han descrito 25 casos en la literatura, y de ellos dos pacientes desarrollaron tumores rabdoideos, por lo que debe realizarse seguimiento de estos pacientes.

P75. LIPOBLASTOMA: UN TUMOR INFRECIENTE PERO DE RÁPIDO CRECIMIENTO EN LACTANTES

E.B. Sanz Cabanillas, F.J. del Boz González, J.M. Segura Palacios, M. Colmenero Sendra y M. de Troya Martín

Hospital Costa del Sol. Marbella. Málaga. España.

Introducción. El lipoblastoma es un tumor embrionario infrecuente que aparece en la infancia. Presenta rápido crecimiento y se caracteriza por su limitada capacidad para infiltrar localmente. El diagnóstico se realiza a través de técnicas de imagen y estudio histológico. El tratamiento de elección es quirúrgico.

Caso clínico. Presentamos el caso de un lactante de 5 meses remitido por una lesión subcutánea de rápido crecimiento indurada y adherida a planos profundos en costado derecho que apareció con 10 semanas. Se realizaron ecografías seriadas con resultado de nódulo de 24 × 10 mm bien delimitado, adyacente a pared costal derecha, heterogéneo y discreta vascularización intralesional en doppler. En ecografías sucesivas se objetivó crecimiento acelerado de la misma. Se realizó biopsia que no fue suficientemente profunda para diagnóstico. Finalmente, se derivó a Cirugía Pediátrica que realizó exéresis a los 8 meses de vida de tumoración de 70 × 50 mm con resultado histológico de lipoblastoma, que contactaba con márgenes profundos. Fue necesaria una segunda intervención a los 27 meses de vida por presencia de recidiva tumoral.

Discusión. El lipoblastoma es una neoplasia mesenquimal de comportamiento benigno. Es una tumoración asintomática de rápido crecimiento que suele aparecer con más frecuencia en extremidades, también se describen casos en cara, cuello y tronco. El diagnóstico diferencial se realiza con neurofibromas, hemangioma infantil profundo y liposarcoma mixoide. En su estudio es necesaria la realización de técnicas de imagen como ecografía o RMN. El diagnóstico definitivo lo proporciona el análisis histológico. El tratamiento de elección es la exéresis completa ya que son frecuentes las recidivas en extirpaciones incompletas del tumor.

Conclusiones. Destacamos la importancia de realizar un adecuado diagnóstico diferencial en lesiones subcutáneas de rápido crecimiento en lactantes con el apoyo de técnicas de imagen y biopsia en casos con alta sospecha.

P76. TUMOR MIOFIBROBLÁSTICO TIPO PLACA (TMTP): REPORTE DE UN CASO

C. Alarcón Pérez^a, S. Planas Román^b y E. Baselga Torres^a

Servicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Barcelona. España.

Introducción. El TMTP es un tumor dérmico benigno y raro, de descripción reciente, más frecuente en la infancia que se identifica por ser una placa de coloración rosada a marrónácea y con frecuencia cursa con varios nódulos satélites. Puede ser pruriginoso y por su aspecto clínico se asemeja a los dermatofibromas de distribución agminada. No obstante estos últimos son infrecuentes en la infancia.

Métodos. Niña de 3 años sin antecedentes relevantes, que presenta dos pequeñas lesiones induradas en la espalda hace año y medio. En ese momento las lesiones fueron estudiadas y la AP fue compatible con dermatofibroma. Posterior aparición progresiva de tres lesiones más en la misma región. A la exploración física presenta 5 nódulos indurados, agminados, de 4 × 4 mm de diámetro cada uno. Se decide toma de estudios complementarios.

Resultados. La analítica general estuvo dentro de la normalidad y la ecografía evidencia 5 lesiones nodulares hipoeoicas respecto al tejido graso adyacente, avasculares e independientes, sin infiltración a planos profundos. La AP muestra una proliferación dérmica

constituida por celularidad fusiforme paralela a la epidermis, con intersección por haces de colágeno. El patrón inmunofenotípico muestra positividad intensa y difusa para SMA y positividad para CD10. Basados en estos hallazgos se considera el diagnóstico de un tumor miofibroblástico tipo placa. Histológicamente, el TMTP es indistinguible del dermatofibroma. Particularmente, el diagnóstico diferencial a considerar es con el subtipo de dermatofibroma que se presenta como lesiones agrupadas (dermatofibromas múltiples agrupados). También es una entidad infrecuente, caracterizada por múltiples pápulas de 5 a 10 mm, coalescentes en una placa. Aunque el perfil inmunohistoquímico es parecido, los pocos casos descritos en la literatura han demostrado que el TMTP se caracteriza por expresión inmunohistoquímica de SMA intensa y difusa. En contraste los dermatofibromas, tienen inmunohistoquímica débil y focal para SMA.

Conclusiones. El TMTP es un tumor benigno de curso indolente que algunos autores han sugerido que forma parte del mismo espectro de los dermatofibromas múltiples agrupados, no obstante son lesiones con expresión clínica e inmunofenotípica diferente

P77. VITÍLIGO EN UN NIÑO CON NEVUS MELANOCÍTICO CONGÉNITO GIGANTE Y MELANOMA EN TRATAMIENTO CON NIVOLUMAB

G. Juan Carpena^a, J. Mora Graupera^b, O. Cruz^b, C. Prat Torres^a, E. Baselga Torres^a y A. Vicente Villa^a

^aServicio de Dermatología. Hospital Sant Joan de Déu. ERN-Skin. Barcelona y ^bServicio de Oncología. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

Caso clínico. Un niño de 3 años y 5 meses, procedente de Venezuela, afecto de un nevus melanocítico congénito gigante (NMC) tipo spilus, y al que a la edad de 3 años se le extirpó una masa tumoral subcutánea axilar con diagnóstico anatomopatológico de melanoma maligno (MM) fue derivado a nuestro hospital por una recidiva tumoral. El paciente presentaba dos masas, a nivel pectoral y axilar derecho, que se extirparon, tomándose también biopsias de piel sana, del área de mancha café con leche (MCL) y de varios nevus melanocíticos (NM) situados sobre la MCL. El estudio anatomopatológico de ambas masas demostró infiltración de ganglios linfáticos y de partes blandas por metástasis de MM, mientras que en los NM y en la MCL no se observaron signos de malignidad. El estudio de genética molecular detectó la mutación p.Gln61Leu (c.182A>T) en el gen NRAS en las metástasis de melanoma y en los NM, pero no en la MCL, piel normal, ni en sangre. A los dos meses, una PET-TAC reveló adenopatías patológicas infra y supradiafragmáticas, por lo que se pautó tratamiento con nivolumab y trametinib. El desarrollo de una hepatitis, una nefritis y una gastroenteritis inmunomediadas condicionaron la suspensión definitiva del nivolumab. Además, previamente el paciente presentaba un trastorno de la pigmentación leve con manchas amelanóticas de vitiligo faciales, que en el contexto de toxicidad multiorgánica por nivolumab se extendieron prácticamente a la totalidad del tegumento tras recibir tres ciclos del fármaco. Actualmente continúa recibiendo trametinib, con buena tolerancia, y la enfermedad se encuentra en situación de respuesta completa.

Discusión. El riesgo de melanoma en pacientes con NMC tipo spilus está incrementado y debería realizarse el mismo seguimiento clínico que en los NMC clásicos de tamaño comparable. En un cuarto de los pacientes con NMC el origen del melanoma es desconocido, como en nuestro caso. Los fármacos inhibidores de los puntos de control inmune tienen un perfil de efectos adversos particular denominados efectos adversos inmunorrelacionados (EAir), siendo similar en niños y en adultos. Los EAir cutáneos aparecen hasta en un tercio de los pacientes que reciben este tipo de fármacos y el vitiligo (tanto su aparición de novo, como la extensión de lesiones

previas) es uno de los más frecuentes, desarrollándose principalmente en pacientes con melanoma.

P78. NÓDULOS VIOLÁCEOS NO VITROBORRABLES GENERALIZADOS EN UN NEONATO. UN CASO INFRECUENTE DE HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS EN FORMA DE BLUEBERRY MUFFIN BABY

J. Algarra Sahuquillo^a, M. Arteaga Henríquez^a, M.L. Santos e Silva Caldeira Marques^a, J.M. Ramírez Conchas^a, J. Mercader Salvans^a y R.N. Rodríguez-Rodríguez^b

Servicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Hospital Universitario de Canarias. La Laguna. Santa Cruz de Tenerife. España.

Introducción. La presencia de nódulos violáceos no vitroborrables generalizados en un neonato se conoce como Blueberry Muffin Baby (BMB) y se ha relacionado clásicamente con infecciones por CMV, rubeola o Toxoplasma, discrasias sanguíneas o tumores. Presentamos un neonato con histiocitosis de células de Langerhans (HCL) cuya manifestación cutánea al nacimiento fue la de BMB, para destacar la variabilidad clínica de esta entidad y la importancia de incluirla en el diagnóstico diferencial del BMB.

Caso clínico. Varón recién nacido a término, gestación controlada con serologías maternas negativas y buen estado general, presenta al nacimiento múltiples lesiones nodulares, violáceas no vitroborrables de 1 cm, de consistencia dura, generalizadas en región cefálica, tronco, brazos y pies, algunas de ellas con costra hemorrágica superficial. No presentaba afectación mucosa, ni se palpaban adenopatías locorreregionales o hepatoesplenomegalia. El cuadro era clínicamente compatible con BMB por lo que se solicitó hemograma y bioquímica para estudio de función hepática y renal, serologías TORCH, VEB, adenovirus, coxsackie A y B, parvovirus y sífilis que fueron negativos. El estudio histológico de las lesiones fue diagnóstico, con la presencia de grandes agregados en dermis de células medianas de citoplasma claro eosinófilo con núcleos irregulares y nucléolos evidentes. Estas células fueron positivas para CD1a, S100, CD68 y CD163 (heterogéneo), siendo todo ello compatible con afectación tisular de HCL. Se descartó afectación sistémica mediante ecografía abdominal y transfontanelar y RMN total-body.

Discusión. La HCL es una enfermedad clonal infrecuente caracterizada por la proliferación de células dendríticas CD1a+/CD207+ en distintos órganos como la piel o los huesos. Esta suele clasificarse según su afectación sistémica, siendo el síndrome de Hashimoto-Pritzker una forma congénita, benigna, limitada a la piel, generalmente autoinvolutiva. Su presentación clínica es muy variada, lo que hace que su diagnóstico pueda resultar en ocasiones muy complejo. La manifestación de esta entidad en forma de nódulos violáceos similar a BMB es muy infrecuente, pero debe tenerse en cuenta e incluir esta enfermedad dentro del diagnóstico diferencial de BMB. Para ello, la confirmación histológica junto con las exploraciones complementarias que descarten afectación sistémica, son esenciales.

P79. DERMATOMIOFIBROMA INFANTIL: CARACTERÍSTICAS ECOGRÁFICAS Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

D. Vega Díez^a, M. González-Cañete^a, E.L. Pinto-Pulido^a, I. Medina Expósito^b, L. Trasobares^a y A. Rodríguez-Villa Lario^a

Servicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Hospital Universitario Príncipe de Asturias. Universidad de Alcalá. Alcalá de Henares. Madrid. España.

Introducción. El dermatomiofibroma (DMF) es un tumor benigno de estirpe mesenquimal raro. Clínicamente se manifiesta como una

pápula/placa única (o múltiple), de color piel a rojo/marrónáceo de larga evolución

Caso clínico. Varón de 2 acude a consulta por lesión interescapular desde los 2 meses con crecimiento lento. En la exploración física observamos una placa anular de 8 × 4 cm con centro atrófico, telangiectasias en la superficie y bordes ligeramente sobre elevados. En ecografía con sonda de 22 MHz se observa un área nodular con aumento de ecogenicidad en dermis superior de bordes mal delimitados con señal doppler negativa. La biopsia mostró una proliferación fascicular en dermis profunda compuesta por células fusiformes dispuestas paralelas a la epidermis sin atipia citológica o imágenes de mitosis con positividad focal de calponina con negatividad para AML, caldesmon, desmina y CD34, compatible con dermatomiofibroma.

Discusión. Presentamos un caso de un DMF confirmado histológicamente y con correlación ecográfica, aspecto no descrito en la literatura. Aunque es más frecuente en mujeres jóvenes, el DMF puede presentarse en la edad pediátrica, existiendo 48 casos descritos, siendo mucho más rara su presentación congénita o en niños menores de 2 años (4 casos). El diagnóstico diferencial debe realizarse con tumores localmente agresivos o con potencial metastático como el dermatofibrosarcoma protuberans, la fibromatosis desmoides o el tumor plexiforme fibrohistiocítico entre otros. A diferencia de en edad adulta, en niños el DMF es más frecuente en varones y en el cuello (respecto a los hombros en adultos) y con tendencia a la estabilización tras una primera etapa de crecimiento, pudiendo regresar de forma espontánea en la pubertad. Tanto el seguimiento clínico como la exéresis son opciones terapéuticas viables. En conclusión, presentamos el caso de un DMF infantil con correlación histológica y ecográfica, no descrito hasta el momento en la literatura.

P80. MASTOCITOSIS CUTÁNEA ASOCIADA A MUTACIÓN DE NOVO EN GNB1 CON DÉFICIT NEUROCOGNITIVO

D. Falkenhain López, J. Fulgencio Barbarin, M. Puerta Peña, P.L. Ortiz Romero, A. Sánchez Velázquez y S.I. Palencia Pérez

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

Introducción. Las alteraciones del neurodesarrollo relacionadas con mutaciones a nivel del gen guanine nucleotide-binding protein 1 (GNB1) se relacionan con discapacidad intelectual, convulsiones, hipotonía y clínica ocular. La mastocitosis cutánea (MC) se define por la infiltración cutánea por mastocitos de características normales. Se clasifica en urticaria pigmentosa, mastocitoma solitario, mastocitosis cutánea difusa y telangiectasia macularis eruptiva perstans. A continuación describimos un caso de MC asociada a mutación de novo en GNB1.

Caso clínico. Presentamos a un paciente varón de 5 años con discapacidad intelectual y tetraparesia espástica asociadas a mutación de novo en GNB1. Fue derivado a Dermatología por lesiones eritematosas pruriginosas diseminadas. En la exploración física se constató la presencia de pápulas eritematosas anaranjada dispersas en tronco y muslos, además de una placa de 2 cm en muslo con signo de Darier positivo. Se realizó el diagnóstico clínico de urticaria pigmentosa, pautándose antihistamínicos y metilprednisolona tópica, con mejoría del cuadro.

Discusión. GNB1 codifica la subunidad beta del complejo de proteínas G. Los receptores de proteínas G transmembrana regulan procesos como la señalización neuronal, desarrollo y supervivencia celulares. Alteraciones en receptores de proteínas G en mastocitos han sido relacionadas con patologías inflamatorias. Aproximadamente 40 pacientes han sido descritos con retraso cognitivo asociado a GNB1, presentando 4 de ellos MC 1-2. La relación entre ambas entidades vendría dada por alteraciones en proteínas G transmembrana, con hiperactivación de mastocitos.

Con este reporte contribuimos presentando el quinto caso confirmado de dicha asociación, siendo el segundo descrito clínicamente.

P81. RABDOMIOSARCOMA PRIMARIO CUTÁNEO. PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

M.D. Mendoza Cembranos, L. Carrasco, B. Pinilla, C. Moya, J.L. Díaz y L. Requena

Fundación Jiménez Díaz. Madrid. España.

Caso clínico. Presentamos el caso de una niña de 3 años de edad, sin antecedentes de interés que consultó por una lesión en la mejilla de 6 meses de evolución. En la exploración física presentaba una pápula amarillenta de superficie lisa de 8 mm de diámetro en la mejilla derecha. El diagnóstico de sospecha fue de xantogranuloma y se realizó extirpación de la lesión. En la hematoxilina destacaba una proliferación celular con abundantes mitosis. El diagnóstico fue de nevus intradérmico con características spitzoides. Se realizaron técnicas inmunohistoquímicas que fueron negativas para marcadores melanocíticos (S100, MelanA y SOX10). Se amplió el estudio inmunohistoquímico con negatividad para pancitoqueratinas, EMA, p63, CD163 y NK1C3. El índice proliferativo con Ki67 era muy elevado y presentó positividad para SMA, desmina, miogenina y MYOD1. Con estos hallazgos se realizó el diagnóstico de rabdomiosarcoma primario cutáneo. En el seguimiento la paciente no ha presentado ningún dato clínico de recidiva o metástasis.

Discusión y conclusiones. El rabdomiosarcoma primario cutáneo es una entidad muy infrecuente. Hay 60 casos descritos en la literatura. Tiene una distribución bimodal (niños y ancianos) con ligero predominio en el sexo masculino. Hay tres subtipos histopatológicos: embrionario, alveolar (más frecuente en niños) y pleomórfico (más frecuente en adultos). Presentan inmunorreactividad para desmina, miogenina y MYOD1. En casos aislados pueden ser positivos para citoqueratinas. Se han descrito casos de curso evolutivo agresivo tanto en niños como en adultos. Presentamos el caso de una niña con una entidad infrecuente con un curso evolutivo indolente hasta la fecha.

P82. APLASIA CUTIS MÚLTIPLE ASOCIADA A FETO PAPIRÁCEO

A.M. Palma Ruiz, S. Torres Claverias, A. Navarro Bielsa, M. Almenara Blasco, M. Claudia Matei e Y. Gilaberte Calzada

Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España.

Introducción. La aplasia cutis congénita (ACC) es una rara afección de piel caracterizada por la ausencia de epidermis, dermis y tejidos subyacentes en el momento del nacimiento. Puede afectar a cualquier zona corporal, aunque lo más frecuente es que asiente en cuero cabelludo. Puede presentarse aislada o asociada a otras malformaciones. Se ha descrito también asociada a la presencia de feto papiráceo en el contexto de muerte intrauterina de un feto en un embarazo gemelar, más frecuente en gestaciones monocoriónicas.

Caso clínico. Recién nacida de 37+1 semanas, parto eutócico, padres sanos no consanguíneos, peso < 2000 g, pequeña para la edad gestacional (PEG) y lesiones extensas en extremidades inferiores y abdomen. *Historia obstétrica:* embarazo monocorial biamniótico controlado, en ecografías prenatales se detectó PEG. Segundo gemelo exitus a la semana 17, diagnosticado histológicamente tras el nacimiento de feto papiráceo. *Al nacimiento:* lesiones erosivas, deprimidas de distribución simétrica en extremidades inferiores, junto a piel eritematosas atrófica, de morfología lineal a lo largo de las extremidades, y lesiones

lineales cicatriciales simétricas en ambos lados de abdomen. Las lesiones fueron tratadas diariamente con emolientes en cura oclusiva logrando la completa epitelización. El resto de exploraciones realizadas incluyendo ecografía transfontanelar, abdominal y de partes blandas no mostraron alteraciones.

Discusión. La ACC se caracteriza por un defecto cutáneo por falta de epidermis, dermis e hipodermis en un segmento localizado o áreas más extensas de piel. En este caso presentado corresponde al tipo V, en la que la ACC aparece en el contexto de gestación con feto papiráceo como consecuencia de la muerte intraútero de uno de los gemelos durante el primer-segundo trimestre del embarazo; el feto vivo suele ser sano y presentar como única secuela del proceso la ACC. Se ha reportado en embarazos gemelares monocigóticos y dicigóticos con fetos papiráceos, se cree que el gemelo superviviente puede verse afectado por hipotensión o eventos tromboticos que ocurren como consecuencia de la muerte del otro gemelo. En la literatura encontramos que la media de edad gestacional de muerte fetal es de 13,3 semanas y no se observó predisposición de género en los niños afectados con aplasia cutis tipo V.

P83. SÍNDROME DE SENSIBILIZACIÓN AUTOERITROCITARIA: HEMATOMAS Y FIEBRE COMO CLAVES DIAGNÓSTICAS EN PACIENTE ADOLESCENTE

L. Quintana Castaneda^a, R. Cabeza Martínez^b, J.L. Bueno Cabrera^b, P. Tutor de Ureta^b, C. Martínez Mera^b y R. de Lucas Laguna^a

^aHospital Universitario La Paz. ^bHospital Universitario de Puerta de Hierro. Madrid. España.

Introducción. El síndrome de sensibilización autoeritrocitaria o Gardner-Diamond es una vasculopatía poco frecuente de origen autoinmune que se caracteriza por una reacción cutánea localizada asociada a situaciones de estrés emocional.

Caso clínico. Mujer de 17 años derivada por fiebres periódicas asociadas a aparición de hematomas espontáneos en extremidades inferiores. La paciente había recibido tratamiento con varios ciclos de corticoides orales, sin mejoría. El estudio analítico, incluyendo coagulación, serologías y perfil de autoinmunidad, fueron estrictamente normales. La biopsia cutánea evidenció la presencia de extravasación hemática en dermis reticular profunda y tejido celular subcutáneo, sin cambios inflamatorios. Con la sospecha de síndrome de Gardner-Diamond, se realizó prueba de sensibilización intradérmica con eritrocitos autólogos lavados, utilizando suero salino como control, con resultado positivo a las 48 h.

Discusión y conclusiones. El síndrome de sensibilización autoeritrocitaria es un trastorno infrecuente, con menos de 200 casos descritos hasta la fecha. El cuadro clínico consiste en la aparición de placas eritematosas, dolorosas, a menudo múltiples, en tronco y extremidades superiores que progresan hacia la equimosis en menos de 24 h. Es frecuente que los pacientes muestren rasgos psicopatológicos en ocasiones considerados dentro del trastorno límite de la personalidad. Además de la clínica cutánea y psicológica, es relativamente frecuente la presencia de sintomatología gastrointestinal, cefalea, artralgias o fiebre, entre otros. Entre los mecanismos etiológicos postulados, se ha planteado la posibilidad de una vasculopatía autoinmune por autosensibilización eritrocitaria y una inadecuada respuesta al estrés en estos pacientes. A pesar de que no existe una prueba de laboratorio específica y el diagnóstico es de exclusión, una prueba positiva con inyección intradérmica de una solución al 80% de eritrocitos autólogos lavados se ha considerado que puede corroborar el diagnóstico. El correcto diagnóstico de esta condición es indispensable para adquirir una adecuada comprensión del paciente y su circunstancia y evitar tratamientos agresivos.

P84. HIPERCAROTINEMIA POR ZUMO DE NARANJA

R.F. Rubio-Aguilera, A. Guerrero-Torija, A. Hernández-Núñez, B. Echeverría-García, E. Esteban-Garrido y J. Borbujo

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

Caso clínico. Niña de 13 años sin antecedentes de interés que consultaba por aparición de coloración amarillenta en palmas y plantas, asintomáticas. Aportaba una analítica de sangre sin alteraciones a nivel de hemograma y bioquímica, incluyendo perfil tiroideo. No refería desencadenantes aparentes y tampoco había realizado tratamientos. A la exploración física se apreciaba coloración amarilla difusa en ambas palmas y plantas, sin descamación ni otras alteraciones epidérmicas asociadas. No se apreciaban lesiones a otros niveles. Interrogando de manera dirigida por la ingesta de carotenos, la paciente admitió beber grandes cantidades de zumo de naranja a diario. Se estableció el diagnóstico de carotinemia y se recomendó disminuir la ingesta de zumo, retornando la coloración de las palmas y plantas de la paciente a la normalidad.

Discusión. El caroteno es un precursor de la vitamina A presente en múltiples alimentos. La carotinemia es un estado benigno causado por la ingesta en exceso de alimentos que contengan dichos carotenos. La deposición de caroteno suele detectarse inicialmente sobre la punta nasal, palmas, plantas, pliegues nasolabiales y frente, pudiendo afectarse otras regiones corporales. Se ha relacionado con un aumento de riesgo de hipotiroidismo y diabetes. La insuficiencia hipofisaria o la anorexia nerviosa predisponen al desarrollo de carotinemia. El principal diagnóstico diferencial se plantea con la ictericia, estando la pigmentación escleral ausente en la carotinemia. Para confirmar el diagnóstico pueden pedirse niveles de carotenos y vitamina A en sangre. Otra opción consiste en disminuir la ingesta de carotenos, retornando la piel a su color normal en 2-6 semanas. El tratamiento se basa precisamente en estas modificaciones dietéticas.

Conclusiones. La carotinemia es una entidad benigna secundaria a un consumo elevado de alimentos ricos en carotenos. Requiere una anamnesis minuciosa para su correcto diagnóstico y manejo. Es importante conocer esta entidad para evitar pruebas diagnósticas innecesarias.

P85. SÍNDROME DE POLAND

B. Echeverría García, A. Hernández-Núñez, G. Baeza-Hernández, E. Esteban-Garrido, D. Martínez-Sánchez y J. Borbujo

Hospital Universitario de Fuenlabrada. Madrid. España.

Introducción. El síndrome de Poland es una anomalía congénita caracterizada por la ausencia total o parcial de los músculos pectorales. Con más frecuencia la afectación es unilateral y en ocasiones se puede asociar a otras anomalías como aplasia o hipoplasia de otros músculos de la pared torácica, del pezón y/o de los cartílagos costales, y anomalías digitales.

Caso clínico. Niña de 13 años que consulta porque desde hace unos 2 años, coincidiendo con desarrollo mamario, nota asimetría en el tamaño de las mamas y en el vello axilar. Sin menarquia. Como único antecedente médico destacable, la paciente tiene un hermano 24 años con DM tipo 1. La exploración física mostró asimetría mamaria, con mama izquierda de menor tamaño, y estrías mamarias. Ausencia de vello en axila izquierda. Discreta elevación de hombro derecho respecto a contralateral. Se solicitó una radiografía que objetivó una malformación en las primeras vértebras dorsales. Con estos hallazgos se llegó al diagnóstico de síndrome de Poland.

Discusión. El síndrome de Poland presenta un cortejo de manifestaciones físicas que puede ser muy variable pero que tienen en común la ausencia total o parcial del músculo pectoral, principal-

mente de manera unilateral. Se piensa que el defecto primario puede deberse a la alteración en el desarrollo de la arteria subclavia proximal con el subsecuente déficit del flujo vascular en la zona distal de la extremidad y la región pectoral afecta. Desde el punto de vista dermatológico, se han descrito casos puntuales asociados a Parry Romberg contralateral, ictiosis ligada al cromosoma X, neurofibromatosis 1 y a anhidrosis por ausencia de glándulas apocrinas.

P86. PUSTULOSIS EXANTEMÁTICA GENERALIZADA AGUDA TRAS TERBINAFINA EN PACIENTE PEDIÁTRICO

M.S. Vallejo Ruiz^a, A. Guerrero Torija^a, R. Khedaoui^b, B. Echeverría García^a, A. Hernández Núñez^a y J. Borbujo^a

Servicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Hospital Universitario de Fuenlabrada. Madrid. España.

Caso clínico. Una niña de 4 años, sin antecedentes personales ni familiares de interés, acudió a urgencias de Dermatología por lesiones cutáneas y fiebre. Las lesiones habían comenzado a la semana de iniciar terbinafina oral por la sospecha de tinea capitis. La exploración física reveló placas y pápulas eritematosas en tronco, con descamación periférica, con algunas lesiones de morfología en diana en extremidades, sin afectación mucosa ni signo de Nikolsky. Ante la sospecha de toxicodermia por terbinafina se realizó una analítica sanguínea, que mostró leucocitosis con neutrofilia, eosinofilia y elevación de la proteína C reactiva, y se ingresó con tratamiento con metilprednisolona iv 0,5 mg/kg/día. A las 48 h se evidenciaron pústulas milimétricas, no foliculares, de base eritematosa, en tronco, muslos y brazos. Los cultivos microbiológicos y serologías fueron negativos. Se realizó una biopsia punch que confirmó el diagnóstico de pustulosis exantemática generalizada aguda (PEGA). Tras el tratamiento con corticoides tópicos y la suspensión de terbinafina, las lesiones se resolvieron, sin volver a presentar lesiones durante 7 meses de seguimiento.

Discusión. La PEGA es una reacción adversa cutánea grave muy infrecuente en la población pediátrica. En la mayoría de los casos está producida por fármacos, principalmente antibióticos, antifúngicos (terbinafina y azoles), hidroxycloquinina y antiepilépticos. Se han descrito casos desencadenados tras infecciones, especialmente en niños. El diagnóstico es clínico, apoyado por los criterios EuroSCAR propuestos para PEGA. El principal diagnóstico diferencial es la psoriasis pustulosa generalizada (PPG), que también puede estar desencadenada por terbinafina, aunque suelen haber antecedentes familiares o personales de psoriasis, el comienzo de las lesiones es más insidioso y crónico o recurrente a pesar de suspender el agente causal. El tratamiento fundamental es la retirada del factor desencadenante. Los corticoides tópicos y sistémicos pueden ser útiles.

Conclusiones. La terbinafina es un agente etiológico conocido de PEGA en población pediátrica. La distinción entre la PEGA y la PPG puede llegar a ser difícil, por lo que es importante conocer los antecedentes personales, la evolución de las lesiones y su respuesta al tratamiento.

P87. ENCEFALOPATÍA GNB1 (GNB1-E) E HISTIOCITOSIS CEFÁLICA BENIGNA

C. Guerrero Ramírez, S. Plata Clemente, P. López Sanz, M.L. Martínez Martínez y J.M. Azaña Defez

Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. España.

Caso clínico. Niña de 2 años, diagnosticada de síndrome de retraso global del desarrollo, con mutaciones en GNB1c p(Ala92Asp) y CO-L5A2, remitida por lesiones cutáneas en región laterocervical izquierda y muslo izquierdo de 2 meses de evolución. A la exploración, presentaba pápulas marrónceas con signo de Darier negativo en región laterocervical izquierda y máculo-pápula marróncea con

discreta urticación a la fricción en la del muslo izquierdo. Con la sospecha clínica de mastocitosis se realizó biopsia de una lesión, objetivándose un acúmulo de células de núcleo ovalado sin atipias, sugestivas de histiocitos, expandiendo la dermis papilar y reticular, con una inmunohistoquímica positiva para CD68 y negatividad para S100 y CD1, compatible con el diagnóstico de histiocitosis de células no Langerhans.

Discusión. La encefalopatía GNB1 (GNB1-E) se caracteriza por un retraso del desarrollo moderado-grave y discapacidad intelectual, con hipotonía infantil, epilepsia, macrocefalia y retraso del crecimiento. Cuatro de los casos publicados presentaban lesiones compatibles con mastocitosis cutánea, con confirmación histopatológica en tres de ellos. El primer caso descrito, por Szczałuba et al. (2018), presentaba mutación en el exón 6 p(Gly77Val), con lesiones desde el primer año de vida, confirmando el diagnóstico de mastocitosis maculopapulosa mediante biopsia. En la cohorte de Hemati et al. (2018), tres pacientes con GNB1-E (dos gemelos monocigóticos), presentaron mastocitosis, dos de ellos con diagnóstico histopatológico. Los estudios mutacionales no han ofrecido resultados concluyentes. No se detectaron mutaciones somáticas en KIT o JAK2. A pesar de que el número de mastocitos entre los pacientes con encefalopatía GNB1 es pequeño, arroja una prevalencia del 6,52%, muy superior a la estimada en la población general en estudios realizados hasta el momento (Azaña et al. 2016), lo que proporciona más evidencia de un vínculo entre la mastocitosis y la GNB1-E. No se han descrito casos de GNB1-E asociado a histiocitosis, por lo que la relación podría ser casual.

Conclusiones. Presentamos el primer caso reportado de encefalopatía GNB1, por mutación p(Ala92Asp) asociada a histiocitosis de células no Langerhans planteando el diagnóstico diferencial con la mastocitosis cutánea, descrita con mayor frecuencia en estos pacientes.

P88. DERMATITIS ECCEMATOSA COMO PRIMER SIGNO DE INMUNODEFICIENCIA PRIMARIA

C. Moya Martínez^a, I. Rego Campuzano^b, E. Ríos Viñuela^c, L. Noguera Morel^d, Á. Hernández Martín^d y A. Torrelo Fernández^d

^aFundación Jiménez Díaz. Madrid. ^bComplejo Hospitalario Universitario A Coruña. ^cInstituto Valenciano de Oncología. Valencia. ^dHospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Lactante varón de 10 meses de edad sin antecedentes familiares de interés acude a consulta por presentar desde los 15 días de vida placas eccematosas que no se controlan a pesar del uso continuado de corticoides tópicos. A la exploración presenta placas eritematosas exudativas en pliegues y zona del pañal, placas numulares y eccema papular en tronco. Es ingresado por otorrea sanguinolenta, hematomas espontáneos y epistaxis. En la analítica destaca trombopenia y niveles de IgM por debajo de la normalidad. Unificando la clínica cutánea y hematológica se sospecha un síndrome de Wiskott-Aldrich. Se realiza estudio genético en el Hospital 12 de Octubre que confirma la sospecha diagnóstica. En la actualidad el paciente tiene 16 meses y se encuentra en espera de realizar trasplante de progenitores hematopoyéticos de donante haploidéntico no emparentado.

Discusión. El síndrome de Wiskott-Aldrich es una inmunodeficiencia primaria recesiva ligada al X, caracterizada por microtrombocitopenia, eccemas, infecciones de repetición, mayor riesgo de trastornos autoinmunes y neoplasias. Se produce por mutaciones con pérdida de función del gen WASP. Desde el punto de vista dermatológico, es típica una dermatitis eccematosa recalcitrante, desde los primeros meses de vida, que comparte muchas características clínicas con la dermatitis atópica, afectando predominantemente a cara, cuero cabelludo y flexuras, pero generalmente con una afec-

tación extensa y pobre respuesta a los tratamientos habituales. Las zonas de excoriación pueden presentar costras serosanguinolientes, equimosis y púrpura debido a la trombocitopenia. Las inmunodeficiencias primarias pueden presentar manifestaciones cutáneas específicas o inespecíficas, como la dermatitis eczematosa. Datos como la distribución, morfología, características del eccema, respuesta a tratamientos habituales, junto con otros datos de la historia clínica y de la exploración física pueden ser claves para un diagnóstico precoz de estas entidades, lo cual repercutirá directamente en el pronóstico, morbilidad y mortalidad de estos pacientes. En nuestro caso, el antecedente de dermatitis eczematosa extensa y refractaria a corticoides tópicos fue clave para orientar el diagnóstico genético tras tener el paciente un ingreso por trombocitopenia.

P89. TUMORACIÓN AXILAR DE VOLUMEN FLUCTUANTE: DESCRIPCIÓN DE DOS CASOS

L. Noguera-Morel^a, I. Colmenero^b, A. Torrelo^a y Á. Hernández-Martín^a

Servicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción. Presentamos el caso de dos adolescentes que consultaron por la presencia de tumoración subcutánea en una de las axilas.

Casos clínicos. Dos niñas de 13 años y 15 años consultaban por la aparición unos meses antes de un bulto en axila unilateral, que aumentaba ocasionalmente de tamaño coincidiendo con los ciclos menstruales. Al examen físico se palpaba una tumoración subcutánea blanda, de unos 4-5 cm de diámetro, recubierta de piel normal. En ambos casos, la ecografía de partes blandas demostró un área de ecogenicidad heterogénea en tejido celular subcutáneo, con zonas lineales hiperecóticas, con distorsión de septos y sin aumento de señal doppler. El estudio histológico de ambas lesiones constató la presencia de estructuras ductales y acinares de tipo mamario sin evidencia de hiperplasia epitelial ni displasia, compatible con tejido mamario ectópico (TME). Ambas pacientes fueron derivadas a cirugía plástica para extirpación de las lesiones.

Discusión. La presencia de TME es una anomalía congénita bien descrita en la literatura con una prevalencia de entre 0,4-6% en mujeres. Durante el desarrollo embrionario las mamas se forman a partir de unas bandas ventrales en el ectodermo que crecen caudalmente desde la axila hasta la zona inguinal, estas líneas son denominadas "líneas de leche". Un fallo en este proceso es lo que provoca la persistencia de TME, pudiendo ser este solo tejido glandular, o tejido glandular acompañado de areola y/o pezón. Habitualmente el TME es asintomático aunque se puede ver afectado por estímulos hormonales y, por supuesto, pueden aparecer tumores tanto benignos como malignos. En caso que se confirme la presencia de tejido glandular mamario, se recomienda la extirpación quirúrgica del mismo.

Conclusiones. Presentamos dos casos de TME de diagnóstico en la adolescencia, describimos el aspecto ecográfico y correlación con la histología.

P90. NÓDULOS SUBCUTÁNEOS POR ALUMINIO: REVISIÓN DE LA LITERATURA Y SERIE DE CASOS

G. Sánchez-Rodríguez^a, E. Serra Baldrich^a, V. Amat-Samaranch^a, A. Vicente Villa^b, L. Puig Sanz^a y E. Roé Crespo^a

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

El desarrollo de nódulos subcutáneos en el lugar de inyección de vacunas o inmunoterapias específicas (ITE) es considerado un

efecto adverso infrecuente, quizá infrarreportado. En los años 60 se publican las primeras series de casos para, en los años 90, comenzar a relacionarlos con el uso de sales de aluminio como adyuvantes de dichas terapias. Existe evidencia limitada, por lo que la incidencia varía de manera importante entre las series. Al realizar pruebas epicutáneas, se han observado altas tasas de sensibilización al hidróxido de aluminio entre los pacientes que desarrollaron este cuadro clínico, pudiendo ser la hipersensibilidad retardada a dichas sales el origen de estas reacciones en el tejido celular subcutáneo y dermis. Presentamos una serie de 4 casos de pacientes que desarrollaron nódulos subcutáneos tras la administración de vacunas/ITE. Los signos y síntomas más frecuentemente asociados a esta dolencia son el prurito y las lesiones por rascado, seguidos de cambios en la piel suprayacente como la hiperpigmentación y la hipertrichosis, concordando con los hallazgos en nuestros pacientes. Empleamos estudios complementarios no invasivos, como la ecografía cutánea, para estudiar las lesiones, y las pruebas epicutáneas para comprobar la posible sensibilización al aluminio. Basamos el manejo de nuestros pacientes en el empleo de emolientes y corticoides tópicos, así como en la evitación del aluminio (desodorantes, dentífricos, vacunas no sistemáticas, ITE en pacientes con alergias leves). En ningún caso los nódulos subcutáneos ni la sensibilización al aluminio contraindicarían la administración de las vacunas sistemáticas poblacionales.

P91. DERMATITIS ARTEFACTA CON ESPRAY DESODORANTE SIMULANDO UN EXANTEMA FIJO MEDICAMENTOSO AMPOLLOSO GENERALIZADO

V. Dios Guillán^a, L. Bou Boluda^a, C. Fernández Romero^a, L. Vila Cobreros^a, Pedro Navarro Conde^b y F. Millán Parrilla^a

Servicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Hospital Arnau de Vilanova. Valencia. España.

Introducción. La dermatitis artefacta (DA) puede simular patologías graves. Son muy heterogéneas entre pacientes, pudiendo presentarse de formas diversas, con distribución atípica en zonas de fácil acceso. Presentamos un caso de DA en el cual la anamnesis fue más importante que el estudio histológico.

Caso clínico. Varón de 15 años procedente de un centro de acogida, tratado por la unidad de conductas adictivas y psiquiatría infantil con mirtazapina, fluoxetina y lormetazepam. Presentaba lesiones violáceas de bordes eritematosos y centro ampolloso, de distintos diámetros y distribución anárquica, respetando mucosas. No refería sintomatología general ni picaduras previas. Había padecido un cuadro viral para el que se prescribió un ibuprofeno. Se mostraba cabizbajo, con respuestas cortas, negando la autoría de las lesiones. Sospechando exantema fijo medicamentoso ampolloso (EFMA), impétigo ampolloso o enfermedad ampollosa autoinmune, realizamos una analítica sanguínea (sin alteraciones) y dos biopsias punch para estudio histológico e inmunofluorescencia directa (IFD). Se observó necrosis epidérmica extensa, ampolla subepidérmica e infiltrado dérmico de neutrófilos, eosinófilos y linfocitos, compatible con EFMA. La IFD fue negativa. Su psicóloga por teléfono nos comunicó la mejoría del cuadro, además de antecedentes de automutilación. Además, había sido visto por un compañero provocándose las lesiones con un spray desodorante. No volvimos a ver al paciente por haberse escapado del centro. Se estableció el diagnóstico de DA por spray desodorante.

Discusión. La DA pertenece a los trastornos psiquiátricos primarios, en la clasificación de los trastornos psicocutáneos recogidos en el DSM-V. Se presentan en sujetos con enfermedades psiquiátricas de base, que autoinducen las lesiones negando la autoría. A diferencia de los simuladores, no buscan una ganancia secundaria consciente. El diagnóstico es muy complejo y debe ser de exclusión. El tratamiento es multidisciplinar con Salud Mental.

P92. MORFEA PROFUNDA TRAS EL TRATAMIENTO ESCLEROSANTE CON BLEOMICINA DE UNA MALFORMACIÓN VENOSA

S. Porcar Saura, M. Pons Benavent, L. Fernández Domper, M. Ballesteros Redondo, Á. Revert Fernández y J.M. Martín Hernández

Hospital Clínico Universitario de Valencia. España.

La bleomicina intralesional es usada como esclerosante en el tratamiento de malformaciones vasculares debido al bajo riesgo de efectos adversos. Un niño de 10 años consultó en dermatología por una lesión en el cuarto dedo de la mano derecha compatible con malformación venosa. Tras valoración de la misma, se indicó tratamiento con escleroterapia. Se administró una primera dosis de 15 mg (0,3 mg/kg) de bleomicina intralesional y pasados 2 meses, una segunda dosis de 6 mg (0,1 mg/kg). Tras 6 meses, el paciente consultó por una placa indurada eritematoviolácea en el costado derecho asintomática. La biopsia fue compatible con morfea profunda. Se inició tratamiento con calcipotriol y betametasona con resolución de la misma. Dado los antecedentes del paciente, se realizó el diagnóstico de morfea inducida por bleomicina. La morfea es un trastorno inflamatorio esclerosante con una incidencia de 0,4-1 por cada 100.000 niños, siendo la morfea profunda en placa un subtipo poco frecuente. La bleomicina es un antibiótico con capacidades citotóxicas y esclerosantes, por lo que es usado en el tratamiento de las malformaciones venosas y linfáticas. Existen casos de toxicidad, sobre todo pulmonar y cutánea, tras el uso de bleomicina de forma sistémica, sin embargo, estos son menos graves y frecuentes tras la administración intralesional de la misma. El riesgo de toxicidad aumenta cuando la dosis administrada es superior a 1 mg/kg por sesión y/o la dosis total excede de 5 mg/kg. Se estima que la prevalencia de efectos adversos tras el tratamiento de bleomicina administrada de forma percutánea es del 14%, siendo algunos de ellos fiebre, infección en el sitio de inyección, hiperpigmentación cutánea, náuseas o eritema flagelado. En cambio, no existen casos reportados de toxicidad pulmonar ni esclerosis cutánea hasta la fecha. Presentamos el primer caso de morfea inducida por bleomicina tras el uso de la misma de forma percutánea como esclerosante para el tratamiento de una malformación venosa.

P93. CAMBIOS DURANTE LA ADOLESCENCIA EN UN NEVUS EPIDÉRMICO

A. Llull Ramos, A. Giacaman, C. Saus Sarrias, I. Gracia Darder, C. Gómez Bellvert y A. Martín Santiago

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

Introducción. Los nevos epidérmicos (NE) son hamartomas cutáneos de origen epidérmico y/o anexial causados por mutaciones genéticas o cambios epigenéticos en el desarrollo embrionario, dando lugar a un mosaico. Presentamos el caso de un paciente que desarrolló zonas de hiperplasia sebácea entremezcladas con áreas de histología característica de nevus queratinocítico (NQ).

Caso. Varón de 15 años con una placa congénita hiperqueratósica, papilomatosa, de distribución blaschkoide en la región escapular derecha. Consultó por la aparición de múltiples pápulas blanquecinas en la superficie de la lesión. A la dermatoscopia se observaban pápulas blanquecinas con glóbulos blancos en el interior, distribuidas uniformemente sobre un fondo papilomatoso de color marrón. En la biopsia se evidenciaron zonas de hiperplasia sebácea y una epidermis con papilomatosis, hiperplasia, acantosis e hiperpigmentación queratinocítica basal, hallazgos que se observan en el nevus sebáceo (NS) y en el NQ respectivamente.

Discusión. Los NE pueden clasificarse en organoides (como el NS) o no organoides (NQ). El llamado nevus marginatus, del cual se recoge un caso congénito en la literatura, es un hamartoma con patrón

histológico de NS en el centro e histología de NQ en periferia, que se ha justificado por la presencia de la misma mutación en diferentes progenitores celulares. En nuestro caso estaban presentes también componentes de NE organoide y no organoide, pero entremezclándose entre sí durante la adolescencia. Pensamos que en nuestro paciente el cambio hormonal de la pubertad podría haber estimulado la hiperplasia sebácea, haciéndola clínicamente evidente. La existencia de componentes de NE organoide y no organoide en una misma lesión y las mutaciones compartidas entre el NS y el NQ apoyan la idea de que correspondan a una misma entidad con proliferación de distintos elementos tisulares. Consideramos relevante conocer el desarrollo de hiperplasia sebácea como cambio asociado a la pubertad en los NE.

P94. SECUKINUMAB EN LA PSORIASIS DE LA EDAD PEDIÁTRICA: NUESTRA PRÁCTICA CLÍNICA

M. Arteaga Henríquez, D. Ramos Rodríguez, J. Algarra Sahuquillo, J.M. Ramírez Conchas, M.M. Pestana Eliche y F.J. Guimerá Martín-Neda

Hospital Universitario de Canarias. La Laguna. Santa Cruz de Tenerife. España.

Introducción. Recientemente se ha aprobado el uso en la edad pediátrica (mayores de 6 años) de terapia biológica para la psoriasis, entre ellos (secukinumab, ixekizumab y ustekinumab). Existen pocas series en la literatura que recojan la experiencia en la práctica clínica y el seguimiento de la psoriasis infantil tratada con inhibidores de interleucina-17A (secukinumab).

Objetivo. Presentar la experiencia de secukinumab en el tratamiento de la psoriasis infantil.

Material. Se recogieron las características clínicas y terapéuticas previas, escalas de severidad, comorbilidades así como los efectos secundarios y vacunación frente al Covid-19 de 2 pacientes en edad pediátrica tratadas con secukinumab en el Hospital Universitario de Canarias durante el año 2021 y su seguimiento durante los primeros 6 meses de tratamiento.

Conclusiones. Secukinumab es un tratamiento eficaz, seguro y bien tolerado en la edad pediátrica de nuestro hospital.

P95. ANÁLISIS DE SEGURIDAD AGRUPADO DE LOS ESTUDIOS DE FASE 3 DE SECUKINUMAB EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON PSORIASIS EN PLACAS DE MODERADA A GRAVE

R. de Lucas Laguna^a, M. Sticherling^b, A.F. Nikkels^c, A.M. Hamza^d, P. Kwong^e y D. Keefe^f

^aHospital Universitario La Paz. Madrid. España. ^bHautklinik. Universitätsklinikum Erlangen (Baden-Wberg Bayern). Alemania. ^cCHU of Sart Tilman. University of Liège. Liège (Brussels Hoofdstedelijk Gewest). Bélgica. ^dAlexandria University. Alejandria. ^eSolutions through Advanced Research. Jacksonville. Florida. Estados Unidos. ^fNovartis Pharmaceuticals Corp. East Hanover. New Jersey. Estados Unidos.

Objetivo. La psoriasis en placas afecta a adultos y niños. Secukinumab, anticuerpo monoclonal completamente humano que inhibe selectivamente la interleucina-17A, ha demostrado eficacia en el tratamiento a largo plazo de pacientes adultos con múltiples manifestaciones de enfermedad psoriásica, con perfil de seguridad favorable. Presentamos análisis de seguridad agrupado de 2 estudios de fase 3 de hasta 52 semanas en pacientes pediátricos con psoriasis en placas moderada-grave.

Material. Datos agrupados de 2 ensayos aleatorizados fase 3 (NCT02471144 y NCT03668613). Pacientes (6-<18 años) con psoriasis en placas moderada-grave estratificados por peso y gravedad de

la enfermedad, aleatorizados a dosis baja (75/75/150 mg) o dosis alta (75/150/300mg) de secukinumab subcutáneo, placebo o etanercept (0,8 mg/kg; máx. 50 mg). También agrupamos 4 estudios pivotales en adultos (NCT01365455, NCT01358578, NCT01555125 y NCT01636687) y los presentamos junto con resultados agrupados del conjunto de datos de seguridad pediátrica.

Resultados. Pacientes con psoriasis: 198 pediátricos y 1989 adultos (secukinumab); 41 pediátricos y 323 adultos (etanercept). Acontecimiento adverso más frecuente en población pediátrica/adulta: infecciones e infestaciones, 58,1 y 55,4%, respectivamente, con secukinumab vs. 65,9 y 52,9%, respectivamente, con etanercept. Los acontecimientos adversos graves en población pediátrica/adulta fueron 6,6 y 6,4%, respectivamente, con secukinumab vs. 12,2 y 6,2%, respectivamente, con etanercept. El acontecimiento adverso de interés más frecuente evaluado mediante SMQ (MedRA) en población pediátrica/adulta fue hipersensibilidad: 9,6 y 9,5%, respectivamente, con secukinumab vs. 12,2 y 9,6%, respectivamente, con etanercept. La neutropenia (término preferente) en población pediátrica/adulta se observó en el 3 y 0,6%, respectivamente, con secukinumab vs. 2,4 y 1,2%, respectivamente, con etanercept. De los 198 pacientes pediátricos con secukinumab, uno refirió candida ungueal, una cutánea y 2 vulvovaginales.

Conclusiones. Secukinumab fue bien tolerado en pacientes pediátricos con psoriasis en placas moderada-grave. El perfil de seguridad general fue consistente con el de los adultos.

P96. EL TRATAMIENTO CON SECUKINUMAB DEMOSTRÓ UNA ALTA EFICACIA Y SEGURIDAD EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON PSORIASIS EN PLACAS DE MODERADA A GRAVE: RESULTADOS A 52 SEMANAS DE UN ESTUDIO ALEATORIZADO

A. Vicente Villa^a, A. Reich^b, N. Magnolo^c, K. Kingo^d, J.C. Szepietowski^e y P. Forrer^f

^aHospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Barcelona. España. ^bUniversity of Rzeszów. Polonia. ^cUniversity Hospital Münster (Baden-Wberg Bayern). Alemania. ^dTartu University Hospital and University of Tartu. Estonia. ^eCity Clinic Wrocław. Polonia. ^fNovartis Pharma AG. Basel (Basel-Stadt). Suiza.

Introducción y objetivo. Secukinumab, un anticuerpo monoclonal completamente humano que inhibe selectivamente la interleucina-17A, ha demostrado ser muy eficaz en el tratamiento a largo plazo de pacientes adultos con múltiples manifestaciones de la enfermedad psoriásica, con un perfil de seguridad favorable. Presentamos la eficacia y seguridad de dos regímenes de dosificación de secukinumab hasta la semana 52 (estudio en curso) en pacientes pediátricos con psoriasis en placas de moderada a grave.

Métodos. En este estudio aleatorizado, abierto y multicéntrico, los pacientes (6-18 años) con psoriasis en placas de moderada a grave se estratificaron por peso (< 25 kg/25-50 kg/≥ 50 kg) y gravedad de la enfermedad (moderada/grave), para recibir secukinumab subcutáneo a dosis baja (DB; 75/75/150 mg; n = 42) o a dosis alta (DA; 75/150/300 mg; n = 42). La eficacia fue evaluada hasta la semana 52 como la proporción de pacientes que alcanzaron un índice de severidad del área de psoriasis (PASI) 75/90/100 y una respuesta de la evaluación global del investigador (IGA; versión modificada de 2011) 0/1 (con imputación de no respondedores) y también se evaluó la seguridad hasta la semana 52.

Resultados. Las tasas de respuesta PASI 75 e IGA 0/1 fueron similares entre los grupos de tratamiento durante 52 semanas (a la semana 52: DB: 88,1 y 85,7%; DA: 90,5 y 83,3%, respectivamente). Las tasas de respuesta PASI 90/100 a la semana 52 fueron 76,2%/52,4% (DB) y 83,3%/69,0% (DA). Las tasas de respuesta PASI 90/100 fueron superiores en el grupo de DA en comparación con el de DB a partir de la semana 32. Esta tendencia en las tasas de respuesta PASI 100 también se observó en el subgrupo de enfermedad moderada y en

los subgrupos de peso de 25-50 kg y ≥50 kg. El perfil de seguridad fue consistente con el de los pacientes adultos, sin observarse nuevas señales de seguridad.

Conclusiones. Las respuestas PASI 75/90 e IGA 0/1 de ambas dosis de secukinumab ya ha sido comunicado previamente que fueron superiores a las históricas de placebo a la semana 12. Este estudio demostró que la alta eficacia de secukinumab se mantuvo hasta la semana 52 con un perfil de seguridad favorable en pacientes pediátricos con psoriasis en placas de moderada a grave.

P97. CREMA DE SIMVASTATINA AL 2% COMO TRATAMIENTO DE TRASTORNOS AUTOINFLAMATORIOS DE LA QUERATINIZACIÓN TIPO NEVIL/CHILD

A. Guerrero Torija, M.S. Vallejo-Ruiz, A. Hernández-Núñez, B. Echeverría-García, C. Martínez-Morán y J. Borbujo

Hospital Universitario de Fuenlabrada. Madrid. España.

Introducción. Las similitudes entre el nevus epidérmico inflamatorio verrucoso lineal (NEVIL) y la afectación cutánea del síndrome CHILD (hemidislplasia congénita, eritrodermia ictiosiforme y defectos en las extremidades) sugieren un espectro de enfermedad común. Alteraciones en la síntesis del colesterol estarían implicadas en su patogenia, lo que podría explicar la respuesta al tratamiento con estatinas tópicas.

Caso 1. Niña sana de 11 años que presentaba desde el nacimiento una placa eritematosa, con hiperqueratosis gruesa amarillenta en axila derecha; con desarrollo en los últimos meses, de manera ipsilateral, de una placa papilomatosa en región perianal, y varias pápulas amarillentas en comisura labial. La biopsia demostró una dermatitis psoriasisiforme y el estudio genético confirmó la sospecha clínica de CHILD. La serie ósea y la ecografía abdominal fueron normales. La evolución tras iniciar tratamiento con crema de simvastatina al 2% fue excelente.

Caso 2. Niño sano de 4 años que presentaba desde los 4 meses de vida pápulas hiperqueratósicas con distribución blaschkoide desde glúteo e ingle derecha hasta maléolo medial ipsilateral. El estudio histológico confirmó el diagnóstico de NEVIL. La aplicación de crema de simvastatina al 2% mejoró significativamente las lesiones.

Discusión. El NEVIL y las placas ictiosiformes típicas del CHILD tienen marcados rasgos comunes: son más frecuentes en mujeres, afectan más a los miembros inferiores e histológicamente son indistinguibles. La inactivación del gen NSDHL y la alteración en la síntesis del colesterol con la acumulación de sus metabolitos intermedios desempeñan un papel fundamental en la fisiopatología del CHILD. El tratamiento con estatinas tópicas reduce estos metabolitos y ha probado ser eficaz como tratamiento del CHILD, sin haber casos descritos de su utilidad en el NEVIL. Con nuestros dos casos reafirmamos el uso de la simvastatina tópica al 2% como tratamiento del CHILD y sugerimos su posible utilidad en dermatosis similares como el NEVIL.

Conclusiones. La alteración en la biosíntesis del colesterol es un mecanismo clave en la etiopatogenia de algunos trastornos inflamatorios de la queratinización. En base a publicaciones previas y a la buena respuesta de nuestros dos casos, se debería contemplar el uso de crema de simvastatina al 2% como tratamiento.

P98. AZITROMICINA: UNA POSIBLE ALTERNATIVA EN EL TRATAMIENTO DEL GRANULOMA ASÉPTICO FACIAL IDIOPÁTICO

J.M. Segura Palacios, M. Colmenero Sendra, E.B. Sanz Cabanillas e I. Fernández Canedo

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

Introducción. El granuloma aséptico facial idiopático (GAFI) es una patología específica de la edad pediátrica caracterizada por la aparición de uno o más nódulos eritematovioláceos no dolorosos en las mejillas. Se ha sugerido que el GAFI puede ser una forma de rosácea infantil, ya que más del 40% de los pacientes presentan otros signos clínicos de rosácea. En los últimos años se ha descrito la utilidad de la azitromicina en el tratamiento de la rosácea. Basándonos en esto y en la imposibilidad de usar tetraciclinas en niños menores de 8 años, presentamos un caso de GAFI tratado con azitromicina de forma exitosa.

Caso clínico. Niña de 7 años con antecedentes de orzuelos de repetición, consultó por una lesión nodular abscesificada en mejilla derecha de 2 meses de evolución. Su pediatra había pautado amoxicilina sin resolución. Se realizó una ecografía, visualizando una lesión hipoeoica dérmica bien delimitada con vascularización doppler periférica. Se decidió tratamiento empírico con azitromicina 5 ml 3 días consecutivos a la semana durante 2 semanas y posteriormente 2,5 ml 3 días consecutivos a la semana durante 2 semanas más. Al finalizar el tratamiento se objetivó resolución completa de la lesión. Durante el seguimiento no ha presentado recidiva hasta 6 meses después.

Discusión. El diagnóstico del GAFI es fundamentalmente clínico. A pesar de no tener un tratamiento bien definido, se prefiere que sea conservador y se eviten intervenciones agresivas que puedan dejar secuelas cicatriciales. La apariencia histopatológica del GAFI es similar a la de la rosácea granulomatosa. En este sentido existen casos en que se ha documentado una resolución tras el uso de fármacos como metronidazol, eritromicina, doxiciclina, isotretinoína e ivermectina, los cuales son utilizados habitualmente en la rosácea. Hasta nuestro conocimiento no existen casos publicados acerca del uso de azitromicina oral para esta entidad, pero sí se ha descrito su gran eficacia en la rosácea. La azitromicina parece que puede desempeñar un importante papel como antiinflamatorio, ya que bloquea la formación de especies reactivas de oxígeno y además presenta ventajas farmacocinéticas.

Conclusiones. En nuestro estudio presentamos la utilidad de la azitromicina en el GAFI dada su relación etiopatogénica con la rosácea. Se necesitan estudios más amplios para corroborar su eficacia en esta patología.

P99. SÍNDROME DE SOBRECRECIMIENTO ASOCIADO A PIK3CA EN TRATAMIENTO CON ALPELISIB

F. Tous Romero, V. Velasco Tamariz, A. Sánchez Velázquez, C. Vico-Alonso, M.C. Postigo Llorente y S.I. Palencia Pérez

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

Introducción. El síndrome de sobrecrecimiento asociado a PIK3CA (PROS) constituye un espectro de entidades que comparten un mismo mecanismo etiopatogénico, produciéndose por mutaciones en el gen PIK3CA.

Caso clínico. Presentamos el caso de una mujer de 64 años de edad, en seguimiento en nuestro centro por un cuadro clínico consistente en sobrecrecimiento del hemicuerpo izquierdo asociado a múltiples malformaciones vasculares, tanto en piel, como en diferentes órganos (cerebral, óseo, pericardio, bazo). Mediante estudio genético realizado en piel se confirmó el diagnóstico de PROS, detectándose una mutación en mosaico en el gen PIK3CA (c.1357G>A). Dicha alteración no se detectó en sangre, confirmándose así el origen somático de la misma.

Resultados. Dada la clínica sistémica progresiva de la paciente, con aumento de su disnea, se decidió inicio de tratamiento con alpelisib. La paciente presentó diferentes efectos secundarios que requi-

rieron varios ajustes de dosis del fármaco, pero se consiguió una buena respuesta tras ello.

Discusión. En 2014 se propuso el término PROS para abarcar un conjunto de entidades caracterizadas por cuadros de sobrecrecimiento asociados a diferentes anomalías vasculares, tales como el síndrome de CLOVES o de macrocefalia-malformación capilar, entre otros. Estas entidades comparten una etiopatogenia común consistente en mutaciones somáticas durante la embriogénesis en el gen PIK3CA. Dependiendo del momento del desarrollo embrionario en que se produzcan y a qué línea precursora afecten, el fenotipo será muy distinto, existiendo una marcada variabilidad clínica entre los diferentes síndromes, con una superposición de síntomas entre ellos (incluyendo asimismo los cutáneos). Alpelisib es un inhibidor específico de la subunidad p110 α de PI3K, el cual está fuerte y permanentemente activado en los PROS debido a una mutación de ganancia de función en PIK3CA. Se trataría por tanto de un tratamiento prometedor de los síndromes de sobrecrecimiento producidos por dicha alteración.

P100. EFICACIA Y SEGURIDAD DEL DUPILUMAB EN UNA NIÑA CON TRASPLANTE DE PROGENITORES HEMATOPOYÉTICOS

N. Medrano Martínez^a, D. Vírveda González^a, M. García Morín^b, R. Kennedy^c, R. Correa^c y M. Campos^d

^aHospital General Universitario Gregorio Marañón. ^bServicio de Pediatría. Sección de Oncohematología Infantil. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. ^cLaboratorio de Inmunorregulación. Instituto de Investigación Sanitaria. Madrid. ^dServicio de Dermatología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

Introducción. En los niños que reciben un trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH) está descrito el desarrollo de un cuadro de dermatitis atopiforme crónica vinculado a la desregulación del sistema inmune y a los fármacos inmunosupresores. Esta dermatitis es con bastante frecuencia difícil de controlar y requiere un abordaje sistémico.

Caso clínico. Paciente de raza negra con drepanocitosis, receptora a los 3 años de TPH alogénico (de una hermana sin antecedentes dermatológicos) en quimerismo mixto, tratada inicialmente con micofenolato y ciclosporina. Esta última es sustituida tras 2 meses por sirolimus por deterioro de función renal, hipertensión arterial, hipertricotosis e hiperplasia gingival. Desarrolla en el mes siguiente al cambio xerosis y eritema cutáneos con progresiva generalización, descamación palmo-plantar y erosiones exudativas flexurales, acompañados de fiebre, diarrea y eosinofilia. Se trata tópicamente con metilprednisolona, mometasona y tacrolimus. La biopsia muestra acantosis psoriasiforme con espongirosis focal y un infiltrado linfocitario con eosinófilos en dermis, por lo que descarta enfermedad injerto contra huésped o toxicodermia. Ante la dependencia y posterior refractariedad con el tratamiento tópico y la contraindicación de ciclosporina, se autoriza el uso de dupilumab (300 mg cada 4 semanas) a la edad de 5 años con gran mejoría de las lesiones y ausencia de efectos adversos o interacciones con el resto de fármacos.

Discusión. Dupilumab es un anticuerpo monoclonal que se une a la subunidad alfa que comparten el receptor de la IL-4 e IL-13, inhibiendo la señalización Th2. Actualmente tiene aprobación en Europa para dermatitis atópica grave (en mayores de 6 años) o moderada-grave (en mayores de 12 años). Podría ser una opción segura y eficaz para pacientes inmunosuprimidos con dermatitis tras TPH alogénico, pero carecemos de datos dado que estos sub-

grupos son excluidos de los ensayos clínicos. Tras la revisión de la literatura, este es el primer caso reportado de uso de dupilumab en un paciente pediátrico con TPH.

P101. RESPUESTA SATISFACTORIA DE ESCLERODERMIA LOCALIZADA JUVENIL A MICOFENOLATO DE MOFETILO. PRESENTACIÓN DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

L. Linares González, T. Ródenas Herranz, Á. Ayén Rodríguez, J.M. Llamas Molina, I. Pérez López y R. Ruiz Villaverde

Servicio de Dermatología. Hospital Clínico Universitario San Cecilio. Granada. España.

La morfea, también denominada esclerodermia juvenil localizada (EJL) cuando afecta a la edad infantil, es una dermatosis de etiopatogenia desconocida caracterizada por fenómenos de inflamación y fibrosis. Existen múltiples alternativas terapéuticas utilizadas en su manejo, incluyendo tratamientos tópicos y sistémicos. No obstante, su empleo no siempre se sustenta en una evidencia científica sólida dada la escasez de ensayos clínicos relacionados con esta patología. Presentamos el caso de un varón de 7 años de edad afectado de EJL lineal en coup de sabre limitada a piel y tejido celular subcutáneo. Ante la falta de respuesta a calcipotriol y glucocorticoides de forma tópica se decidió iniciar metotrexato vía oral 10 mg a la semana asociado a corticoterapia sistémica en una primera fase de inducción. Sin embargo, en la analítica de control al mes de inicio del tratamiento se evidenció un incremento significativo de las enzimas hepáticas, efecto secundario ampliamente descrito con el metotrexate, lo cual obligó a interrumpir dicho tratamiento. A continuación, se inició tratamiento con mofetil micofenolato 2 g al día. Tras 6 meses, se observó una estabilidad clínica en la evolución de nuestro paciente y, tras 9 meses, una mejoría con disminución de la induración cutánea y la superficie afecta. No se objetivaron efectos adversos y el tratamiento fue bien tolerado. El uso de micofenolato mofetilo en EJL se basa en la extrapolación de su efectividad en pacientes con esclerosis sistémica, enfermedad con una patogénesis similar. A pesar de que actualmente no se trata de un tratamiento de primera línea, trabajos recientes apoyan su valor como opción terapéutica en EJL, ya sea en solitario o como terapia combinada, dada su respuesta beneficiosa y su favorable perfil de seguridad.

P102. PATRONES ATÍPICOS DE PRESENTACIÓN DEL VITÍLIGO EN LA INFANCIA

J.M. Sánchez Schmidt, C. Muñoz Santos y A. Guilabert Vidal

Fundació Hospital Asil. Granollers. Barcelona. España.

El vitiligo de la infancia viene definido por su inicio antes de los 12 años, generalmente a partir de los 4 años, con características clínicas y asociación con otras comorbilidades diferenciales respecto al vitiligo que aparece posteriormente. El vitiligo ha sido clasificado en tres tipos con correspondientes subtipos: a) no segmentario (generalizado, acrofacial, universal, mixto); b) segmentario; c) indeterminado (focal, mucoso). Las localizaciones más frecuentes del vitiligo son la cara, dorso de manos y pies, dedos, codos, rodillas,

zona pretibial, axilas y zona anogenital. El vitiligo no segmentario es el más frecuente y acostumbra a ser simétrico afectando ambos lados corporales. Las áreas afectadas con más frecuencia al inicio de la enfermedad son la cara y el cuello. Presentamos casos de vitiligo infantil con patrones atípicos de presentación, bien por su inicio en edades inferiores a los 4 años, bien por su localización inicial en zonas menos frecuentes, bien por su localización unilateral, o por el desarrollo de vitiligo mixto tras un fenómeno de halo nevus en un nevus melanocítico congénito. El reconocimiento precoz de formas atípicas de vitiligo puede agilizar el diagnóstico diferencial y la instauración de tratamiento que mejore el pronóstico de la repigmentación.

P103. ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO 1 ASOCIADO A HEMANGIOMATOSIS MÚLTIPLE

C. Labranderoy Hoyos, R. Peñuelas Leal, A. Casanova Esquembre, J. Lorca Spröhnle, V. Zaragoza Ninet y A. Esteve Martínez

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

El albinismo oculocutáneo (AOC) es una genodermatosis recesiva, infrecuente en nuestro medio, caracterizada por disminución/ ausencia de pigmento cutáneo, folicular y ocular. El número de melanocitos es normal, sin embargo existe una dificultad en la biosíntesis de melanina. No hay casos descritos de esta patología concomitante a hemangiomas múltiples. Presentamos el caso de un varón de 20 días de vida que es remitido por lesiones vasculares múltiples localizadas en tronco, miembros y testes desde la primera semana de vida que han ido aumentando progresivamente. Clínica e histológicamente compatibles con hemangiomas múltiples. En la ecografía hepática se evidencia afectación en dicha localización. A la exploración llama la atención una hipopigmentación difusa cutánea, pelo blanquecino y ojos azules grisáceos siendo ambos progenitores fototipo III-IV. Durante su seguimiento se evidencia nistagmus y dificultad en la fijación de la mirada por lo que ante la sospecha de AOC se realiza interconsulta a genética y se remite a oftalmología. En el estudio ocular se observa una fovea y retina hipopigmentadas, quedando el paciente pendiente de la realización de potenciales evocados. El estudio genético fue compatible con una mutación en homocigosis para el gen TYR que codifica para la tirosinasa y que es diagnóstico de AOC tipo 1A. La exploración oftalmológica reflejó una disminución de la agudeza visual y el paciente fue derivado a consulta de estimulación temprana. Tras el tratamiento con propranolol oral hubo una rápida respuesta en la regresión de los hemangiomas cutáneos y hepáticos. Se trata del primer caso presentado en el que coexiste la presencia de AOC y hemangiomas múltiples. El espectro clínico del AOC varía, siendo el AOC1A el más severo con una ausencia total de producción de melanina. Las otras formas suponen fenotipos más leves con cierta acumulación de pigmento a lo largo del tiempo. La disposición anómala de las fibras del nervio óptico es un hallazgo característico en el estudio de potenciales evocados, se traduce en una disminución de la agudeza visual y en estrabismo. El diagnóstico diferencial incluye el albinismo ocular, el síndrome de Hermansky-Pudlak, el síndrome de Chediak-Higashi, el síndrome de Griscelli y el de Waardenburg tipo II. Es fundamental el seguimiento estrecho de estos pacientes por el riesgo incrementado de cáncer cutáneo.