



ACTAS Dermo-Sifiliográficas

www.actasdermo.org



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

28 Reunión del Grupo Español de Dermatología Pediátrica de la AEDV

Granada, 27 y 28 de enero de 2017

Comunicaciones orales

1. SÍNDROME DE SCHIMMELPENNING ASOCIADO A RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO

A. Sahuquillo Torralba^a, P.J. Ortega López^b, S. Palanca Suela^c, M. Llavador Ros^d y M. Evole Buselli^a

^aDermatología Pediátrica. ^bNefrología Pediátrica. ^cLaboratorio de Biología Molecular. ^dAnatomía Patológica. Hospital Universitario i Politècnic La Fe. Valencia. España.

Introducción. El síndrome de Schimmelpenning es una enfermedad poco frecuente que se caracteriza por la asociación de un nevus sebáceo extenso con alteraciones del SNC, oculares y esqueléticas. Este síndrome se produce por una mutación somática en mosaico en el gen HRAS o KRAS. Un pequeño porcentaje de estos pacientes presentan además un raquitismo hipofosfatémico resistente a la vitamina D. Presentamos un nuevo caso síndrome de Schimmelpenning que ha desarrollado este tipo de raquitismo.

Casos clínicos. Niña de 3 años que desde el nacimiento presenta múltiples nevus sebáceos generalizados que se distribuyen siguiendo las líneas de Blaschko, y ptosis párpado superior izdo. A la edad de 2 años fue diagnosticada de raquitismo hipofosfatémico. Desde entonces sigue tratamiento con fosfato y vitamina D. Actualmente, el desarrollo estaturponderal se encuentra por debajo del percentil 1, el desarrollo psicomotor es normal y no ha presentado convulsiones. El análisis molecular del ADN, obtenido de la biopsia del nevus sebáceo en parafina, ha mostrado la presencia de la mutación del gen HRAS, en heterocigosis.

Discusión. En los pacientes con síndrome de Schimmelpenning que presentan raquitismo hipofosfatémico se ha observado un aumento anormal del factor de crecimiento fibroblástico 23 en sangre. En condiciones normales, esta proteína se sintetiza en los osteocitos y es la encargada de regular los niveles de fósforo plasmático. El origen del incremento de este factor de crecimiento no está claro. Para algunos autores serían las células del nevus sebáceo las que lo sintetizarían, mientras que para otros el incremento estaría asociado a los pacientes que presentan, además del nevus sebáceo, lesiones de displasia fibrosa ósea. Lim et al. han demostrado que las

células de estas lesiones óseas presentan la misma mutación que los nevus sebáceos. Estos autores sugieren que cuando la mutación tiene lugar en un momento precoz del desarrollo embrionario se produciría un mosaicismo “multilíneaje”, que afectaría tanto al ectodermo (piel) como al mesodermo (hueso).

2. ERITRODERMIA ICTIOSIFORME CONGÉNITA: UN CASO

M. T. López Giménez^a, E. Bueno Martínez^b, S. Leclerc-Mercier^c, A. Morales Moya^a, R. González Sarmiento^b, M. Ara Martín^a y A. Hernández-Martin^d

^aDermatología. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza. ^bUnidad de Medicina Molecular. Departamento Medicina. IBSAL, IBMCC Y CESIC. Universidad de Salamanca. Salamanca. España. ^cDermatología. Groupe Hospitalier Necker-Enfants. Paris. Francia. ^dDermatología. Hospital Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción. El diagnóstico etiológico de la eritrodermia neonatal puede ser difícil de establecer, ya que representa un patrón clínico inespecífico y con frecuencia el estudio histopatológico lo es también. Puede aparecer de manera congénita y afectando a la piel exclusivamente o como manifestación asociada a determinadas enfermedades sistémicas. Presentamos el caso de una niña con un cuadro de eritrodermia ictiosiforme congénita y cabello escaso.

Casos clínicos. Niña de 1 año, que nació a las 32 semanas de gestación, con eritrodermia y descamación generalizada, que posteriormente se focalizó fundamentalmente en polo cefálico y área del pañal. Adicionalmente, presentaba cabello escaso y frágil. Durante la evolución, el proceso tuvo un curso intermitente, con dermatitis de severidad variable que empeoraba con infecciones por candidas y bacterias. Desde el punto de vista analítico, se observó eosinofilia y discreto aumento de IgE. La biopsia cutánea mostró una hiperplasia epidérmica psoriasiforme, despegamiento de capa córnea e infiltrado inflamatorio perivascular en dermis. En el estudio inmunohistoquímico se objetivó ausencia de expresión LEKTI, hallazgo patognomónico del síndrome de Netherton. **Conclusiones.** Presentamos un caso de síndrome de Netherton y comentamos el proceso diagnóstico que fue necesario para confirmarlo.

Discusión. El síndrome de Netherton es una ictiosis sindrómica rara de herencia autosómica recesiva caracterizada por eritrodermia, defectos específicos del tallo del pelo y manifestaciones atopiformes de variable intensidad. Se debe a una mutación en el gen SPINK-5 localizado en el cromosoma 5q32, que ocasiona una pérdida de función de LEKTI, una proteasa que se expresa en las capas altas de la epidermis y que ejerce un papel esencial en la formación de la barrera cutánea inhibiendo la actividad de otras proteasas epidérmicas. Asimismo, parece tener efecto en la inmunidad innata y desarrollo de células T, lo cual justifica las manifestaciones atopiformes asociadas. Actualmente el tratamiento se limita al manejo de los síntomas y complicaciones, aunque se están investigando nuevas dianas terapéuticas.

3. ICTIOSIS RECESIVA LIGADA AL CROMOSOMA X: ESTUDIO RETROSPECTIVO DE LOS HALLAZGOS CLÍNICOS Y MOLECULARES EN UNA SERIE DE 28 PACIENTES

A. Hernández Martín^a, B. Rodrigo^b, E. Bueno-Martínez^c, A. Martín-Santiago^d, J. Cañueto^e, A. Vicente^f, A. Torrel^g, J. García-Hernández^c, N. Knöpfel^a y R. González-Sarmiento^c

^aDermatología. Hospital Infantil Niño Jesús. Madrid.

^bDermatología. Hospital de La Plana. Castellón. ^cUnidad de Medicina Molecular. Departamento de Medicina. Universidad de Salamanca (IBSAL, IBMCC y CSIC). Salamanca. ^dDermatología. Hospital Son Espases. Palma de Mallorca. ^eDermatología. Hospital Universitario de Salamanca. Salamanca. ^fDermatología. Hospital San Joan de Déu. Barcelona. España.

Introducción. La ictiosis recesiva ligada al cromosoma X (IRLX) es un tipo de ictiosis relativamente frecuente producida por una deficiencia de la enzima sulfatasa esteroidea (STS). Es el único tipo de ictiosis que puede ser sindrómica o no sindrómica en función de la sintomatología asociada.

Casos clínicos. El objetivo de este estudio es contribuir a mejorar la caracterización clínica y molecular de la IRLX. Para ello se han analizado retrospectivamente los hallazgos observados en todos los pacientes diagnosticados clínica y molecularmente de IRLX en 4 hospitales españoles entre el 1 de enero de 1983 y el 31 de diciembre de 2014.

Resultados. Se incluyeron 28 pacientes con IRLX pertenecientes a 23 familias distintas; 14 familias (60%) presentaron una delección parcial del gen STS y 9 (40%) mostraron una delección completa. Todos los pacientes presentaron una descamación oscura de tamaño variable y ninguno mostró hiperlinealidad palmoplantar. El prurito fue un síntoma asociado en el 53% de los pacientes. El 11% de los pacientes fue operado de criptorquidia. Las alteraciones neurológicas fueron frecuentes, observándose un trastorno de déficit de atención en el 25% de los casos y epilepsia en el 18% de los pacientes.

Discusión. Nuestro estudio confirma que la población española tiene un alto porcentaje de delecciones parciales del gen STS. El tono oscuro de la descamación y la ausencia de hiperlinealidad palmar son los signos clínicos más fiables de IRLX. Mientras que el porcentaje de pacientes con criptorquidia no es mucho mayor del esperado en la población normal, la prevalencia de trastornos de déficit de atención y de epilepsia en los pacientes con IRLX es considerablemente más alta.

4. SÍNDROME KID: UN RETO TERAPÉUTICO

A. Martínez López, I. Pérez López, A.M. Bueno Rodríguez, D. López Delgado, J. Tercedor Sánchez y S. Arias Santiago

Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de Granada. Granada. España.

Introducción. El síndrome KID (acrónimo de queratitis-ictiosis-sordera, OMIM 148210) es una rara enfermedad ectodérmica congénita

caracterizada por presencia de trastornos de la queratinización asociados a queratitis vascularizante y sordera neurosensorial. Pese a la descripción en la literatura del empleo de diversos tratamientos, el manejo de estos pacientes continúa siendo complejo.

Casos clínicos. Presentamos una paciente mujer de 4 años que fue derivada a nuestra unidad para valoración de un cuadro de ictiosis palmoplantar asociado a distrofia ungueal de difícil control. A la exploración la paciente presentaba una alopecia total, con intensa hiperqueratosis palmoplantar y distrofia ungueal. La paciente había sido valorada previamente por el servicio de Otorrinolaringología, confirmando la presencia de una sordera neurosensorial total. El estudio genético de la paciente demostró la presencia de una mutación en el gen de la conexina 26, encontrándose posteriormente una mutación en el mismo gen en la madre de la paciente.

Resultados. Inicialmente se pautó tratamiento con acitretino para el manejo del cuadro cutáneo, no encontrándose mejoría. Posteriormente, iniciamos tratamiento con ciclosporina oral, mejorando el componente inflamatorio aunque suspendiéndolo a los dos meses por temor a agravar el riesgo de desarrollo de cáncer cutáneo no melanoma. Tras estos intentos infructuosos de mejorar la calidad de vida de la paciente, decidimos iniciar tratamiento con mefloquina tópica al 5% según recomendación de un experto investigador en conexinas, no consiguiendo efecto beneficioso con el empleo del fármaco tópico ni con la posterior terapia oral. Hasta la fecha, la paciente ha sido intervenida por Otorrinolaringología para colocación de un implante coclear y por el servicio de cirugía plástica, extirpándole una lesión en cuero cabelludo diagnosticada de queratoacantoma, y está pendiente de iniciar tratamiento sistémico con alitretinoína. El síndrome KID es una rara enfermedad multisistémica de herencia autosómica dominante causada por mutaciones en el gen de la conexina 26 (Cx26). Este gen codifica proteínas de membrana celulares indispensables para la formación de uniones GAP intercelulares, imprescindibles para el correcto funcionamiento celular. Aunque la edad de diagnóstico es variable, algunas de las manifestaciones cutáneas pueden ser evidentes en el periodo neonatal. Entre ellas, predominan la queratodermia palmoplantar, alopecia, distrofia ungueal y placas hiperqueratósicas diseminadas. Estas manifestaciones se asocian de forma habitual con la presencia de sordera neurosensorial de gravedad variable y alteraciones oculares como queratitis vascularizante, fotofobia y defectos de la epitelización corneal, que pueden acabar produciendo una ceguera completa.

Discusión. La importante y variada afectación sistémica de esta patología hace fundamental un abordaje multidisciplinar entre dermatólogos, otorrinolaringólogos, oftalmólogos, cirujanos plásticos y pediatras, aunque la gravedad de alguna de las manifestaciones presentes en este síndrome hace que el manejo sea complejo.

5. HIPOPIGMENTACIÓN Y QUERATODERMIA PUNCTATA PALMOPLANTAR: DESCRIPCIÓN DE UNA NUEVA FAMILIA

E. Roé Crespo^a, Y. Gilaberte Calzada^b, L. Puig Sanz^a, E. Baselga Torres^a y E. Sprecher^c

Dermatología. ^aHospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona.

^bHospital San Jorge. Huesca. España. ^cTel Aviv Sourasky Medical Center. Israel.

Introducción. El síndrome de Cole es una genodermatosis muy rara de herencia autosómica dominante que se caracteriza por la aparición de forma congénita o en los primeros años de vida de máculas hipopigmentadas de predominio en extremidades, respetando la cara y regiones acras, y queratodermia punctata palmoplantar sin asociar manifestaciones sistémicas. Hasta la fecha existen 8 familias descritas en la literatura. Recientemente se han descrito mutaciones heterocigotas en el gen ENPP1 como causantes de la enfermedad.

Casos clínicos. Lactante varón de 6 meses que consulta por máculas acrómicas en extremidades y leve hiperqueratosis palmoplantar.

Al nacimiento presentaba eritema en extremidades con erosiones que tardaron en desaparecer 2 semanas. No presentaba alteraciones en dientes, pelo y uñas ni alteraciones de la sudoración. El árbol genealógico rebelaba 9 miembros afectados en 4 generaciones con un patrón de herencia autosómica dominante. Se planteó el diagnóstico diferencial con genodermatosis que asocian alteraciones del pigmento y queratodermia palmoplantar como el síndrome de Naegeli y la epidermolisis bullosa simple con hipopigmentación moteada. El estudio genético mostró una mutación en heterocigosis en el exón 4 del gen ENPP1 patogénica del síndrome de Cole, previamente no publicada.

Resultados. En el síndrome de Cole la aparición de los síntomas (máculas hipopigmentadas y queratodermia palmoplantar) suele ser de forma muy precoz a diferencia de otras genodermatosis. Existe un caso en la literatura que también presentó erosiones al nacimiento. Los estudios anatomopatológicos y ultraestructurales de las máculas acrómicas publicados en la literatura revelan un problema de transferencia de los melanosomas desde los melanocitos a los queratinocitos. Recientemente se ha encontrado una mutación heterocigota en el gen ENPP1 en 5 familias no emparentadas. Mutaciones bialélicas de este gen están relacionadas con enfermedades recesivas caracterizadas por presentar calcificaciones ectópicas. Cinco de los pacientes reportados con síndrome de Cole presentaban calcificación tendinosa temprana. El gen ENPP1 no solo participa en la vía de la mineralización sino que también está implicado en la inhibición de la señalización de la insulina. Esta vía tiene un papel importante en la homeostasis epidérmica. Cuatro de las 5 familias estudiadas genéticamente presenta una segregación geno-fenotípica completa. Solo 1 de las familias presenta 2 miembros portadores de la mutación sin manifestaciones cutáneas. Uno de los portadores presenta calcificación del hombro y el otro diabetes mellitus juvenil, lo que sugiere que esta enfermedad puede tener una penetrancia incompleta.

Discusión. La aparición temprana de máculas hipopigmentadas y queratodermia palmoplantar sin afectación de anejos debe orientarnos a un síndrome de Cole. La reciente implicación del gen ENPP1 y su implicación en la vía de la mineralización debe alertarnos sobre la posible aparición de calcificaciones ectópicas en estos pacientes. La descripción de una familia con portadores sin manifestaciones cutáneas nos orienta hacia una posible penetración incompleta que debería ser considerada en el consejo genético.

6. QUERATODERMIA PALMOPLANTAR Y PERINEAL CON TROMBOCITOPENIA

A. Torrelo^a, A.B. Rodrigo^b, P. Fernández-Crehuet^c, A. Sanz^d, M.L. Lozano^e, T. Takeichi^f y J. McGrath^f

Dermatología. ^aHospital del Niño Jesús. Madrid. ^bHospital Sierra de Segura. Puente de Génave. Jaén. ^cHospital Alto Guadalquivir. Andújar. Jaén. ^dAnatomía Patológica. Hospital Carlos Haya. Málaga. ^eHematología. Hospital Morales Meseguer. Murcia. España. ^fDermatología. St John's Institute of Dermatology. King's College London. Guy's Hospital. Londres. Inglaterra. Reino Unido.

Introducción. Las queratodermias palmoplantares (QPP) son un grupo heterogéneo de enfermedades genéticas debidas a mutaciones en diferentes genes con papel variado en la cornificación, metabolismo u otros. Pueden aparecer aisladas o asociadas con diferentes manifestaciones extracutáneas. Presentamos dos casos no relacionados de un tipo no descrito previamente de QPP asociada a hiperqueratosis perineal y trombocitopenia.

Casos clínicos. Se trata de dos pacientes, ambos de matrimonios no consanguíneos, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que presentan desde el primer año de vida una hiperqueratosis difusa de palmas y plantas con escasa progresión al dorso de manos y pies, asociada a eritema e hiperqueratosis de la región perianal y perigenital. En ambos casos, ante la presencia de hemorragias de

gravedad variable, se observó una trombocitopenia persistente (entre 20.000 y 30.000 plaquetas x10⁹) con megacariocitos en médula ósea de morfología normal.

Resultados. La biopsia en uno de los casos mostró hiperqueratosis masiva con paraqueratosis y retención de los núcleos en el estrato lúcido, junto con epidermis con acantosis psoriasiforme e hipergranulosis focal. El estudio genético mostró la presencia de mutaciones hipomórficas heterocigotas compuestas en la vía de la síntesis de la ceramida. La concentración plasmática de esfingosina-1-fosfato estaba reducida en ambos pacientes.

Discusión. La deficiencia parcial de la síntesis de ceramida origina un fenotipo cutáneo único y no previamente descrito hasta la fecha. Por otra parte, la deficiencia parcial de esfingosina-1-fosfato, metabolito derivado de la ceramida, se muestra por primera vez esencial para la síntesis y liberación al torrente de las plaquetas. La combinación de rasgos clínicos queratodermia palmoplantar y perineal con trombocitopenia da origen al nombre propuesto para esta nueva entidad.

7. INCONTINENCIA PIGMENTI EN CUATRO VARONES

D. Gamé Hubach^a, I. Bielsa Marsol^a, M.A. González Enseñat^b, F. Ramos^c, N. Martínez Pomar^d, C. Rodríguez Caruncho^a, C. Prat Torres^b y A. Vicente Villa^b

Dermatología. ^aHospital Universitari Germans Trias i Pujol. Badalona. ^bHospital San Joan de Déu. Barcelona. ^cNeuropediatría. Hospital San Joan de Déu. Barcelona. ^dInmunología. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca. España.

Introducción. La incontinencia pigmenti (IP) es una enfermedad multisistémica rara de herencia dominante ligada al cromosoma X, que se debe a mutaciones en el gen IKBKG, un inhibidor de la apoptosis. Se presenta con lesiones cutáneas características que evolucionan desde la formación de ampollas hacia lesiones verrucosas, hiperpigmentadas y atróficas, asociadas a anomalías dentales, oftalmológicas y neurológicas. Es excepcional en varones ya que su presencia conlleva una muerte intraútero. Se conoce que la supervivencia del feto varón solo es posible si este presenta un cariotipo 47 XXY o si se trata de un mosaicismo somático. Se describen cuatro niños varones con una IP.

Casos clínicos. En ningún caso existían antecedentes familiares ni personales de interés excepto en uno de los niños (caso 3) que fue prematuro y tuvo un bajo peso al nacer. En todos los casos las lesiones se presentaron en el momento del nacimiento en forma de pápulo-vesículas con una distribución lineal, en una (caso 1) o ambas extremidades inferiores (casos 2 y 3). En el caso 4, además, se observaron lesiones en axila derecha. En todos los pacientes las lesiones evolucionaron siguiendo los estadios típicos de la enfermedad. Se realizaron biopsias en todos los casos, siendo los hallazgos compatibles con el diagnóstico de IP en tres de ellos (casos 1, 2 y 4). El cariotipo fue normal en los cuatro casos. Durante la evolución se detectaron alteraciones neurológicas (atrofia del cuerpo calloso con desarrollo psicomotor normal), oftalmológicas (estrabismo e hipermetropía) y dentales (erupción tardía y dientes cónicos) en el caso 3 y ungueales (distrofia leve) en el caso 2. El estudio genético en sangre de la delección (exón 4-10) del gen IKBKG fue negativo en todos ellos. En dos de ellos se realizó también estudio en muestra de piel; en el caso 1 de la delección y en el caso 4 la secuenciación completa del gen, que también fue negativo. Tres de los cuatro casos (casos 1, 2 y 3) se encuentran pendientes de la secuenciación completa de este gen en muestra de sangre y orina.

Discusión. El desarrollo de una IP en los varones es una situación clínica muy infrecuente y es consecuencia casi siempre de una mutación somática poscigótica. A pesar del carácter mosaico de la enfermedad en este contexto es importante recordar que pueden ocurrir igualmente complicaciones neurológicas, oftalmológicas y dentales, como ocurrió en uno de los casos descritos.

8. ¿NUEVOS CRITERIOS DIAGNÓSTICOS PARA EL SÍNDROME DE GOLTZ?

M.D.M. Escudero-Góngora^a, A. Giacaman^a, O. Corral^a, V. Jiménez^b, C. Cid^b y A. Martín-Santiago^a

^aDermatología. ^bPediatría. Hospital Universitari Son Espases. Palma de Mallorca. España.

Introducción. La hipoplasia focal dérmica o síndrome de Goltz es una genodermatosis rara, con menos de 250 casos descritos en la literatura. Ocasionada por mutaciones en el gen *PORCN*, puede afectar a los tejidos derivados del ectodermo y del mesodermo y tiene un patrón de herencia autosómica dominante ligada al X.

Casos clínicos. Presentamos una recién nacida con lesiones erosivo-vesiculosas de distribución blaschoide desde el nacimiento. No tenía antecedentes familiares de interés. En las ecografías prenatales se había detectado una ectrodactilia del pie izquierdo y al nacer también se evidenció un coloboma en el ojo izquierdo y un onfalocelo, que fue intervenido quirúrgicamente sin complicaciones. En la exploración cutánea se observaban unas lesiones erosivo-vesiculosas eritematosas en la parte posterior de la pierna izquierda; unas lesiones erosivo-atróficas siguiendo un trayecto lineal en el codo derecho y en la región lateral derecha del tórax; cuatro lesiones ampollas dispuestas linealmente en la palma de la mano izquierda; placas alopecicas en el cuero cabelludo; y alteraciones ungueales. Con la sospecha clínica de hipoplasia focal dérmica, se realizó una biopsia cutánea que mostró una disminución del grosor de la dermis, siendo esta reemplazada por tejido adiposo. El estudio molecular confirmó una mutación en el gen *PORCN*. Se planificó un seguimiento multidisciplinar y a los 4 meses de edad las lesiones cutáneas habían evolucionado a placas atróficas, y no se habían detectado otras anomalías adicionales.

Resultados. Recientemente Bostwick et al. han propuesto unos criterios diagnósticos para el síndrome de Goltz, siendo necesario presentar tres o más alteraciones cutáneas, que incluyen atrofia cutánea, herniación grasa, hipo/hiperpigmentación lineal de distribución blaschoide, telangiectasias o displasia ungueal; y al menos una malformación musculoesquelética, incluyendo sindactilia, ectrodactilia, oligodactilia, disminución de la longitud ósea o aplasias en las extremidades. Nuestra paciente no reúne criterios diagnósticos, a pesar de la confirmación genética, al presentar solo dos de las manifestaciones cutáneas propuestas: las lesiones atróficas de distribución blaschoide y las alteraciones ungueales. El hallazgo de ampollas intactas es excepcional, posiblemente por su rápida ruptura.

Discusión. Sugerimos que en niñas recién nacidas o de corta edad con una clínica sugestiva estaría justificado solicitar el estudio molecular aunque no se cumplan los criterios establecidos. Aunque sería necesario estudiar un mayor número de bebés para extraer conclusiones, tal vez, en este periodo de la vida habría que modificar los criterios diagnósticos actuales.

9. DOS CASOS DE DISCROMATOSIS DE CAUSA GENÉTICA EN NIÑOS

S. Simonsen^a, Á. Vera Casaño^a, M. Ayala Blanca^b, A. Perea Polak^a y L. Martínez Pilar^a

^aDepartamento de Dermatología. ^bDepartamento de Anatomía Patológica. Hospital General Universitario de Málaga. Málaga. España.

Introducción. La discromatosis es la variación de pigmentación de la piel, tanto por hiperpigmentación como hipopigmentación, y es el final común de varias enfermedades. Algunas discromatosis son predominantemente reticuladas y otras maculares. La presencia de sintomatología acompañante, la distribución y la edad de presentación son muy importantes para el diagnóstico diferencial.

Casos clínicos. Presentamos los casos de dos niños con discromatosis de causa genética. El primer caso es un niño varón de padre francés y madre polaca, de fototipo II y sin antecedentes de interés, que antes del año de vida desarrolló hiperpigmentación generalizada en tronco, cara y extremidades. Posteriormente aparecieron máculas hipopigmentadas moteadas. No asociaba otra sintomatología salvo una marcada fotofobia. Tiene una hermana mayor normopigmentada. Fue diagnosticado de discromatosis universal hereditaria por la clínica junto al estudio histológico. Las pruebas genéticas están aún pendientes. El segundo caso es un niño varón de padres marroquies con fototipo III, que antes del año de vida desarrolló lesiones ampollas y erosivas en áreas fotoexpuestas y posteriormente desarrolló una hiperpigmentación difusa con áreas hipopigmentadas reticuladas e irregulares en tronco y brazos. En la cara, especialmente en las mejillas, existía atrofia y telangiectasias (poiquilodermia). Se diagnosticó de síndrome de Rothmund-Thompson por los datos clínicos y la biopsia cutánea fue compatible con este diagnóstico. Las pruebas genéticas están aún pendientes.

Resultados. El síndrome de Rothmund-Thompson es una enfermedad autosómica recesiva causado por una mutación en el gen *REQL4* presente en el 40-66% de los pacientes. La mutación conlleva una alteración en una helicasa de ADN responsable de la reparación del ADN tras la exposición a la radiación ultravioleta. Antes de los 2 años de vida suelen manifestarse las alteraciones dermatológicas en forma de eritema difuso, edema y vesiculación en mejillas, orejas, frente, barbilla y zonas extensoras de las extremidades, característicamente sin afectación del tronco. Con el tiempo, el eritema se resuelve, pero aparece una poiquilodermia (atrofia y telangiectasias). También pueden aparecer máculas hipo- e hiperpigmentadas. Puede asociar alteraciones esqueléticas, oftalmológicas, odontológicas y endocrinológicas. Hasta un 32% de los pacientes desarrollan neoplasias malignas. La discromatosis universal hereditaria es una enfermedad autosómica dominante causada por una mutación en el gen *ABCB6* que causa un aumento de la actividad melanocítica. Mutaciones en *KITLG* o *SASH1* dan cuadros muy parecidos a la discromatosis universal hereditaria. En los primeros meses de vida aparecen máculas hiper- e hipopigmentadas en el tronco que posteriormente se generalizan con posible afectación de palmas y plantas. Puede afectar mucosa oral. No se asocia a otra sintomatología, lo cual ayuda a diferenciarlo de otras entidades similares.

Discusión. Presentamos dos casos clínicos de discromatosis de causa genética, siendo ambos casos atípicos. Discutimos el diagnóstico diferencial de la discromatosis así como su confirmación diagnóstica y actitud terapéutica.

10. CUTIS LAXA Y ANOMALÍAS DEL TRANSPORTE DEL COBRE, UN MISMO GEN, DOS POLOS CLÍNICOS

A. Martín-Santiago^a, M.M. Escudero-Góngora^a, A. Bauzá^a, C. Saus^b, J. Roldán^c, J. Rosell^d y M.Á. Ruiz^e

^aDermatología. ^bAnatomía Patológica. ^cRadiología. ^dGenética.

^ePediatría. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca. España.

Introducción. La cutis laxa e hipopigmentada y ciertas anomalías del pelo son manifestaciones precoces del síndrome de Menkes (SM) y del síndrome del cuerno occipital (SCO). Ambas son entidades raras que afectan a los varones, de herencia ligada al X, producidas por mutaciones en el gen *ATP7A*. Se presentan dos casos clínicos que evidencian los dos polos clínicos de este trastorno del metabolismo del cobre.

Casos clínicos. *Caso 1.* Niño 3 meses de edad con epilepsia, cutis laxa, hipopigmentación, displasia pilosa, micrognatia, fontanelas amplias, pectus excavatum, hipotonía, hiperlaxitud, vasos cerebrales tortuosos y niveles plasmáticos bajos de ceruloplasmina y de cobre. Sin antecedentes de consanguinidad. *Caso 2.* Adolescente de

16 años con desarrollo puberal e intelectual normal. Sin antecedentes familiares de consanguinidad, madre piel clara y voz ronca. Antecedentes de cutis laxa congénita e hiperlaxitud. Entre los 2 y los 16 años había desarrollado divertículos vesicales, hernias inguinales, asma bronquial, alteraciones dentales y múltiples anomalías esqueléticas características de SCO. El cobre plasmático se había mantenido en niveles normales.

Resultados. En el primer caso las anomalías cutáneas y pilosas fueron claves para sospechar el diagnóstico de SM e instaurar tratamiento con cobre-histidina subcutáneo. Posteriormente se demostró una mutación en ATP7A. En el segundo caso el diagnóstico no se estableció hasta los 16 años de edad.

Discusión. El gen ATP7A codifica una enzima transportadora del cobre, esencial en múltiples procesos biológicos. Los niveles de proteína funcionante determinan la severidad del fenotipo. El tratamiento precoz con cobre mejora la supervivencia del SM. El diagnóstico del SCO suele retrasarse años debido a que los niveles de cobre y ceruloplasmina pueden ser normales y el fenotipo típico (exóstosis occipitales) aparece tardíamente.

11. NUEVAS TERAPIAS DE EPIDERMÓLISIS BULLOSA EN ESPAÑA

R. Maseda Pedrero, G. González López, A.I. Rodríguez Bandera, M. Feito Rodríguez y R. de Lucas Laguna

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

Introducción. La epidermólisis bullosa (EB) comprende un grupo clínico y genéticamente heterogéneo de enfermedades raras de la piel caracterizadas por la formación de ampollas mucocutáneas espontáneas o inducidas por un trauma mínimo. Está causada por mutaciones en los genes que codifican proteínas responsables del anclaje dermoepidérmico.

Casos clínicos. Actualmente las EB no son curables. Dado que los tratamientos sintomáticos convencionales son únicamente paliativos y muy costosos, la comunidad científica está haciendo un gran esfuerzo por ofrecer soluciones alternativas y efectivas para los pacientes con EB.

Resultados. Exponemos tres ensayos clínicos que van a dar comienzo para el tratamiento de todas las formas de EB, y de los que se podrán beneficiar numerosos pacientes de todas las provincias de España.

Discusión. Dentro de la terapia celular, los enfoques terapéuticos para la EB distrófica recesiva (EBDR) centran su interés en la restauración de la expresión del colágeno tipo VII (C7). El objetivo del primer ensayo clínico es valorar la seguridad y eficacia preliminar de células madre mesenquimales (MSCs) obtenidas a partir de la médula ósea de un donante familiar haploideéntico en pacientes con EBDR. Las células serán infundidas por vía intravenosa. Las MSCs se consideran buenas candidatas para el tratamiento de la EBDR porque tienen propiedades inmunorreguladoras que hacen que su trasplante sea seguro en un contexto alogénico. Adicionalmente, producen diversos factores y citocinas que, a través de sus efectos, principalmente antiinflamatorios, favorecen el adecuado progreso de la cicatrización. Por último, su capacidad de producir C7 podría tener un efecto beneficioso en la fragilidad cutánea. Además, va a dar comienzo el reclutamiento para otros dos ensayos clínicos de terapia tópica, en los que podrán participar pacientes con cualquier tipo de EB. El primero es un ensayo fase III basado en la aplicación del Oleogel-S10 en heridas de pacientes con EB. En el segundo ensayo, la crema utilizada en las heridas contiene un derivado de la alantoína. En ambos ensayos, se medirá la cicatrización de las heridas tras la aplicación de dichas cremas. Es importante que todos los dermatólogos que atienden a pacientes con EB en su práctica clínica habitual conozcan la existencia de estos ensayos para poder derivar a aquellos pacientes candidatos.

12. PROS (ESPECTRO DE SOBRECRECIMIENTO RELACIONADO CON PIK3CA): DOS MUTACIONES SOMÁTICAS Y GERMINALES DISTINTAS EN PIK3CA EN UN PACIENTE CON SOBRECRECIMIENTO SEGMENTARIO, HEMIMEGALENCEFALIA Y MALFORMACIONES CAPILARES

M. Ubals Cazorla^a, A. Castany Pich^a, F. López Grondona^b, M. Campo Casanelles^b, P. Fernández Álvarez^b, I. Valenzuela Palafoll^c, P. Abenia Usón^d, E. Tizzano Ferrari^b y V. García-Patos Briones^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Genética y Biología Molecular. ^cServicio de Pediatría. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona. ^dServicio de Pediatría. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España.

Introducción. En 2015 se propuso el acrónimo PROS (espectro de sobrecrecimiento relacionado con PIK3CA) para englobar los síndromes caracterizados por sobrecrecimiento segmentario, megalencefalia y malformaciones vasculares relacionadas con mutaciones activadoras somáticas en la vía fosfatidilinositol-3-cinasa (PIK3CA). Presentamos un paciente con una mutación germinal presente en sangre, piel y mucosa bucal y una segunda mutación somática presente solo en tejidos afectados.

Casos clínicos. Un niño de 4 años con macrosomía, macrocefalia congénita asimétrica, sobrecrecimiento segmentario y malformaciones capilares extensas fue inicialmente diagnosticado de síndrome de Proteus. Los estudios en PTEN y AKT1 fueron negativos y se remitieron a nuestro centro. Mostraba hemimegalencefalia derecha, sobrecrecimiento hemifacial derecho, malformaciones capilares cutáneas, sobrecrecimiento segmentario en extremidades inferiores e hipotrofia de miembro superior. Bajo la sospecha de PROS, se investigaron mutaciones PIK3CA en sangre, epitelio de mucosa bucal y biopsia de piel de dos áreas de hipertrofia.

Resultados. Se identificaron los exones 8-10 y 21 de PIK3CA (NG_012113.2, NM_006218.2) como punto caliente de las mutaciones. El paciente fue heterocigótico para la mutación de la línea germinal c16634A→C, (p.Glu545Ala) + c.1658_1659 delGTinsC (p.Ser553Thrfs * 7) en todos los tejidos analizados. Este alelo complejo se describió anteriormente como patológico y asociado con síndrome de Cowden y síndromes afines. El ADN obtenido de las áreas hipertróficas reveló una mutación somática c.3139C→T (p.His 1047Tyr) previamente descrita también en diferentes proporciones en pacientes con malformación capilar-megalencefálica (MCAP). Esta mutación estaba ausente en sangre.

Discusión. En la mayoría de los casos con PROS se han descrito mutaciones somáticas en PIK3CA, excepto en algunos casos aislados de MCAP que tienen mutaciones germinales. Este es el primer caso en el que se detectan dos mutaciones PIK3CA, germinal y somática, que da soporte a la hipótesis de doble impacto en la génesis de estos fenotipos tan complejos.

13. ANGIOMA EN PENACHO CONGÉNITO FACIAL ¿TRATAR O NO TRATAR?

M. Casals Andreu^a, M. Sàbat Santandreu^a, A. Sáez Artacho^b, S. Pisa Gatell^c, E. Agut Busquets^a, M. Corbacho Monné^a, M. Ribera Pibernat^a, N. Fernández Chico^a y J. Luelmo Aguilar^a

^aDermatología. ^bAnatomía Patológica. ^cOncología Pediátrica. Hospital Universitari de Sabadell. Sabadell. España.

Introducción. El angioma en penacho es una tumoración vascular benigna poco frecuente de causa desconocida. Su presentación clínica habitual son placas y nódulos eritematovioláceos con diversos grados de infiltración. La mayoría de los casos de angioma en penacho aparecen durante la infancia. Según la edad de inicio se clasifican en congénitos (25%), tempranos (antes del año de vida) (50%) y adquiridos (mayores de 1 año) (25%). Los que aparecen antes del primer año muestran una mayor tendencia a regresar de forma espontánea que aquellos que lo hacen a una edad más tardía.

Casos clínicos. Recién nacida a término, sin antecedentes, que presentó al nacimiento una gran placa violácea, infiltrada al tacto, en la mejilla, la mandíbula y la región preauricular derecha. La analítica mostró un recuento normal de plaquetas con un dímero-D elevado y una ecografía de partes blandas se orientó como un tumor de naturaleza vascular. Se adoptó entonces una actitud expectante y a los tres meses se realizó una resonancia magnética en la que se apreció una tumoración extensa que llegaba hasta la retrofaringe. Una biopsia cutánea de la zona afectada confirmó la sospecha clínica de angioma en penacho con tinción negativa para GLUT-1. Con este diagnóstico y debido a la extensión de la lesión se decidió iniciar tratamiento con sirolimus a dosis de 0,25 mg cada 24 horas. Este tratamiento se mantuvo durante 9 meses con excelente tolerancia y buena evolución clínica, a pesar de que los niveles séricos conseguidos no llegaron a los que se consideran terapéuticos.

Resultados. El diagnóstico diferencial del angioma en penacho incluye los hemangiomas infantiles, los hemangiomas congénitos, el hemangioendoteloma kaposiforme y las malformaciones vasculares. Las pruebas de imagen pueden orientar hacia una tumoración de naturaleza vascular, pero es la histología con la imagen típica de proliferación de células endoteliales formando múltiples lóbulos capilares de pequeño tamaño, distribuidos en la dermis con un patrón típico en “bala de cañón” la que confirma el diagnóstico. En algunos casos se puede asociar fenómeno de Kasabach-Merritt, trombocitopenia, anemia hemolítica y coagulopatía de consumo, pero en nuestro caso solo destacó un dímero-D elevado durante los seis primeros meses.

Discusión. El sirolimus o rapamicina es un inhibidor de la vía m-TOR con propiedades antiproliferativas empleado en diversos tumores vasculares. Decidimos iniciar el tratamiento con este fármaco debido al tamaño, localización y extensión de la lesión hacia estructuras internas. De todas formas, no podemos asegurar que la buena evolución obtenida sea solo atribuible al efecto del fármaco, ya que las series más largas publicadas de angiomas en penacho congénitos comentan también una buena evolución con una actitud expectante.

14. HEMANGIOMAS SEGMENTARIOS DE PROLIFERACIÓN MÍNIMA Y PHACE(S)

M. Valdivielso-Ramos^a, A. Martín-Santiago^b, M. Campos^c, Y. Ruiz^d y P. de la Cueva^a

Dermatología. ^aHospital Infanta Leonor. Madrid. ^bHospital Son Espases. Palma. ^cHospital Gregorio Marañón. Madrid. ^dRadiología. Hospital Gregorio Marañón. Madrid. España.

Introducción. Los hemangiomas de proliferación mínima (HPM), también denominados reticulados, abortivos o telangiectásicos, se caracterizan por ser hemangiomas (GLUT1+) con un componente proliferativo < 25% en un paciente de al menos 2 meses de edad. Los hemangiomas segmentarios pueden formar parte de un síndrome neurocutáneo denominado síndrome PHACE(S) tanto en las formas superficiales, profundas, mixtas como de proliferación mínima.

Casos clínicos. *Paciente 1.* Recién nacida con la presencia de una placa eritematosa surcada por vasos gruesos en las regiones frontal y temporal izquierdas y el párpado superior, acompañada de alopecia y de atrofia cutánea subyacente. La ecografía transfontanelar fue normal, así como las exploraciones neurológicas, oftalmológicas, endocrinológicas y cardiológicas realizadas. En la angiorresonancia cerebral se comprobó la existencia de una hipoplasia severa de la carótida interna derecha, junto a un hemangioma infantil post-septalintraorbitario izquierdo. Se diagnostica de HPM asociado a PHACE. *Paciente 2.* Recién nacida a término de un embarazo controlado. Con presencia de un hemangioma segmentario con afectación parietal y periocular derechas, con ptosis asociada, y con una cardiopatía tipo CIV perimembranosa moderada. La RM no evidenció anomalías intracraneales. Con talla baja e intolerancia a la fructosa, se realiza el diagnóstico de PHACE. Se instaura tratamien-

to con propranolol con buenos resultados. *Paciente 3.* Recién nacida con máculas eritematosas reticuladas bilaterales en el cuello y rafe cutáneo en tórax y abdomen. Asocia una cardiopatía compleja con comunicación interventricular y atresia tricuspídea. En la RM se objetiva un quiste de fosa posterior con hipoplasia de vermis y hemisferio cerebeloso derecho. Se confirma el diagnóstico de PHACE(S). Se realiza seguimiento de la lesión vascular submandibular sin observar crecimiento en los primeros meses de vida.

Discusión. Los HPM segmentarios asociados a PHACE(S) son infrecuentes. En ocasiones el diagnóstico diferencial con otras lesiones como malformaciones capilares puede resultar complejo, pero su reconocimiento precoz es de vital importancia para realizar un adecuado despistaje del síndrome PHACE(S).

15. ESTUDIO PROSPECTIVO DE UNA COHORTE DE 232 NIÑOS CONCEBIDOS GRACIAS A TÉCNICAS DE REPRODUCCIÓN ASISTIDA: DESCRIPCIÓN DE ANOMALÍAS VASCULARES, HIPERCRECIMIENTO Y POSIBLES FACTORES ASOCIADOS

M.J. Sánchez Soler^a, J. Gálvez-Pradillo^b, V. López-González^a, M. Ballesta-Martínez^a, R. Gil-Ferrer^a, M. Nicolás Arnao^c, J. Sánchez^d, T. Martínez-Menchón^e, V. Pérez-Fernández^f y E. Guillén-Navarro^g

^aSección de Genética Médica. Servicio de Pediatría. ^bUnidad de Reproducción. Servicio de Ginecología y Obstetricia. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. ^cSección de Ginecología. Clínica IVI. ^dLaboratorio de FIV y Andrología. Instituto Murciano de Fertilidad (IMFER). ^eServicio de Dermatología. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. ^fServicio de Estadística. Universidad de Murcia. Murcia. ^gConsejería de Sanidad. España.

Introducción. Más de 5 millones de niños han sido concebidos gracias al uso de técnicas de reproducción asistida (TRA) a nivel mundial. Aunque numerosos estudios describen mayor tasa de malformaciones congénitas (MC) en esta población y su uso se ha descrito recientemente como factor de riesgo (FR) de hemangioma infantil (HI), se desconoce su posible asociación con otras anomalías vasculares (AV) y con hipercrecimiento, hallazgo frecuentemente asociado a estas anomalías. Por ello, nuestro objetivo es determinar la frecuencia de AV e hipercrecimiento en una cohorte de niños concebidos gracias a TRA y detectar posibles factores específicos asociados.

Casos clínicos. Material y métodos. Seguimiento de niños concebidos gracias a TRA (FIV/ICSI), de mujeres tratadas desde mayo de 2012/ mayo 2014 en la Unidad de Reproducción de un hospital público terciario. Recogida de datos epidemiológicos, datos específicos de la TRA, descripción de AV, hipercrecimiento prenatal/posnatal y otras anomalías cutáneas. Análisis de posibles factores asociados.

Resultados. Durante este periodo hubo 265 recién nacidos, de los que fueron evaluados 232 al año y dos años de edad (participación del 89%). La edad media materna fue de 33 años. El 24% fueron gestaciones múltiples (GM), 25% prematuros, 21% pequeños para edad gestacional (PEG), 9% con hipercrecimiento prenatal y 6% posnatal. El 6% presentó MC mayores (9 cardíacas, 4 sistema nervioso central y 2 genitourinarias), detectándose asociación estadísticamente significativa ($p < 0,05$) entre ellas e hipercrecimiento prenatal, con antecedente de síndrome de hiperestimulación ovárica materno (SHO). Hasta el 60% asoció MC menores, siendo las más frecuentes las manchas café con leche (MCL) (27%) y las anomalías vasculares (17%): 9 casos HI (3,9%), 33 malformaciones capilares (14%) y un caso malformación venosa. Destaca que el 40% de gestantes no tomó ácido fólico (AF) preconcepcional. Estos hallazgos no se asociaron con edad materna avanzada, GM, prematuridad, PEG, SHO ni con la toma de AF preconcepcional.

Discusión. Nuestros resultados muestran una frecuencia de AV y HI mayor a la descrita, independientemente de otros FR asociados

(GM, PEG y edad materna avanzada), lo que apoya su asociación con el uso de estas técnicas; así como una alta tasa de MCL no descrita con anterioridad. La asociación entre hipercrecimiento prenatal y MC mayores con SHO sugiere que este sea el factor específico asociado, pudiendo estar implicado en su fisiopatología el factor de crecimiento vascular endotelial, cuya elevación se considera fundamental en el desarrollo de este síndrome.

16. TRATAMIENTO DE HEMANGIOMAS INFANTILES EXTRAFACIALES CON TIMOLOL 0,5%. ANÁLISIS DE UNA SERIE DE 35 CASOS

A. Ruedas Martínez, I. Molina López, P. Vilas Boas, R. Suárez Fernández y M. Campos Domínguez

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

Introducción. El hemangioma infantil (HI) es el tumor benigno más frecuente en la infancia. Los betabloqueantes se usan ya de forma generalizada para el tratamiento de los hemangiomas de mayor riesgo. Aun así, todavía quedan muchas incógnitas por resolver en cuanto a sus indicaciones y manejo. Uno de los grupos menos estudiados es el de los hemangiomas de bajo riesgo. Sin embargo, estos no están exentos de secuelas como atrofia cutánea o anetodermia. Nuestro trabajo ha evaluado el tratamiento con timolol tópico en una serie de hemangiomas infantiles superficiales, focales de localización extrafacial.

Casos clínicos. Se realizó un estudio observacional, retrospectivo, abierto y no controlado, de los casos de HI extrafacial tratados en los años 2015 y 2016 en nuestro centro. Se trata de 35 casos en 34 pacientes de HI en fase precursora, proliferativa o de estabilidad, a los que se ofreció tratamiento con solución de timolol al 0,5% (1-2 gotas/12 horas). Se realizaron valoraciones mensuales de la respuesta, que se evaluó clínica, dermatoscópicamente y con fotografías.

Resultados. Se objetivó una respuesta en el 100% de los casos. No se presentaron efectos adversos en ninguno de los integrantes del estudio. Un porcentaje importante de los mismos pudo disminuir la dosis o suspender el tratamiento antes de los doce meses de vida. Entre los pacientes que finalizaron el tratamiento, solo se observaron secuelas de carácter muy leve. Las secuelas fueron menores en los pacientes que habían empezado en tratamiento en la fase precursora o proliferativa precoz.

Discusión. El timolol tópico es una alternativa muy eficaz al propranolol en el tratamiento del HI superficial fino. Nuestra serie confirma su eficacia y seguridad en el tratamiento del HI extrafacial en condiciones de práctica clínica habitual. El estudio tiene la limitación de no contar con un grupo control. Sin embargo, por la experiencia acumulada y la literatura, se sabe que los hemangiomas infantiles no tratados involucionan mucho más tardíamente y con mayor tasa de secuelas. El tratamiento con timolol podría ser coste-efectivo, al ahorrar costes de visitas médicas en comparación con otras estrategias (observación, láser...), disminuir las secuelas cosméticas así como aliviar la preocupación de los padres en relación con el HI. Es posible que en el futuro las indicaciones de tratamiento con betabloqueantes se puedan ampliar también a los HI de bajo riesgo.

17. LINFANGIOENDOTELIOMATOSIS MULTIFOCAL SIN TROMBOCITOPENIA: PRESENTACIÓN DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

M. Rubio Lombraña^a, A. Fernández de Larrinoa^b, T. López Almaraz^c, J. Gardezabal García^a y M.D.R. González Hermosa^a

^aDermatología. ^bAnatomía Patológica. ^cPediatría. Hospital Universitario Cruces. Baracaldo. España.

Introducción. La linfangioendoteliomatosis multifocal con trombocitopenia es una enfermedad rara caracterizada por múltiples lesiones

vasculares congénitas y progresivas en piel y en tracto gastrointestinal asociadas a trombocitopenia. Más raramente otros órganos pueden verse involucrados. La afectación gastrointestinal puede producir sangrados durante el período neonatal, causando una alta morbilidad. Esta entidad fue descrita por primera vez en 2004 por North et al, y desde entonces se han publicado casos aislados con variantes fenotípicas de la enfermedad, como la linfangioendoteliomatosis multifocal sin trombocitopenia ni afectación gastrointestinal.

Casos clínicos. Presentamos una niña de 3 meses que acudió a nuestra consulta por lesiones cutáneas que presentaba desde el nacimiento. Los controles durante la gestación habían sido normales. Nació a término, siendo la segunda gemela, e ingresó durante el período neonatal por policitemia, que se resolvió sin complicaciones. Una ecografía cerebral y de caderas realizada al mes de vida no mostró alteraciones. A la exploración presentaba lesiones papulosas violáceas de entre 2 y 5 mm dispersas en tronco y extremidades, junto con otras maculosas, en total 18 lesiones.

Resultados. Se realizó una biopsia-punch que fue compatible con linfangioendoteliomatosis multifocal. Las tinciones fueron positivas para CD31 y WT-1, positivo débil para GLUT-1 y negativas para D2-40. La analítica presentaba valores plaquetarios dentro de la normalidad y la coagulación y resto de parámetros analíticos, incluyendo dímeros D, no mostraron alteraciones. Se solicitó una ecografía abdominopélvica que fue normal.

Discusión. Desde su descripción en 2004, se han publicado 17 casos de linfangioendoteliomatosis multifocal en la literatura. La afectación gastrointestinal con sangrados en el período neonatal determina la gravedad del cuadro clínico. El tratamiento es controvertido. Se han sugerido diferentes fármacos, como corticosteroides, propranolol, vincristina, octreótide, ácido aminocaproico, interferón alfa, talidomida y bevacizumab para controlar la progresión de las lesiones vasculares y el sangrado digestivo, con resultados variables. Se han publicado casos de buena respuesta a sirolimus. Presentamos un caso de linfangioendoteliomatosis multifocal sin trombocitopenia ni afectación gastrointestinal, habiendo encontrado solo un caso descrito en la literatura con estas características.

18. SÍNDROME MALFORMACIÓN CAPILAR-MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA ASOCIADO A MUTACIONES EN EL GEN RASA1. PRESENTACIÓN DE 3 NUEVOS CASOS

P. Cordero Romero, J.M. Martín y V. González Delgado

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

Introducción. El síndrome malformación capilar-malformación arteriovenosa (MC-MAV) se asocia a mutaciones en el gen RASA1. Clínicamente se caracteriza por la presencia de lesiones vasculares de bajo flujo en forma de máculas eritematosas de diferentes tamaños (malformaciones capilares) que pueden estar asociadas o no a la presencia de lesiones de alto flujo (malformaciones arteriovenosas o fístulas arteriovenosas).

Casos clínicos. Presentamos los casos de tres niñas de 4, 10 y 14 años que consultaron por la presencia de "manchas" de larga evolución. A la exploración, se observaban máculas eritematosas de entre uno y varios centímetros, localizadas en tronco, extremidades y en la cara. Una de las pacientes, además, presentaba afectación mucosa oral y genital. En dos de los casos ningún miembro de la familia presentaba lesiones similares. En un caso, la madre de la niña tenía una mácula de características similares en la espalda. Con la sospecha clínica de síndrome de MC-MAV, solicitamos el estudio mutacional del gen RASA1 en las tres pacientes.

Resultados. En los 3 casos se constató la mutación del gen. Dos de los casos eran portadoras en heterocigosis de variantes patogénicas. La tercera paciente era portadora en heterocigosis de una variante que no había sido previamente descrita. Elaboramos un árbol

genealógico de cada paciente y se procedió al estudio mutacional del gen RASA1 en los padres. La madre de una de las pacientes fue portadora en heterocigosis, en los padres de otra paciente no se constató mutación. El resto de los estudios están en curso.

Discusión. El síndrome MC-MAV asociado a mutaciones en el gen RASA1 comprende un amplio espectro clínico caracterizado fundamentalmente por el hallazgo de malformaciones capilares de presentación variada y que pueden asociarse o no a malformaciones vasculares de alto flujo. Presentamos 3 nuevos casos de síndrome de MC-MAV en los que pudieron constatar mutaciones en el gen RASA1.

19. MARCA HERALDO EN LAS MALFORMACIONES VENOSAS ASOCIADAS A BLUE RUBBER BLEB NEVUS SYNDROME

M. Ivars Lleó^a y J.C. López Gutiérrez^b

^a*Dermatología. Clínica Universidad de Navarra. Pamplona.*

^b*Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.*

Introducción. El síndrome del nevus azul en tetina de goma o Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome (BRBNS) es una entidad rara que asocia múltiples malformaciones venosas (MV) en la piel y en el tracto gastrointestinal. Se han detectado mutaciones somáticas en el gen TEK (TIE-2). Las MV son preferentemente cutáneo-mucosas, depreciables a la palpación en forma de tetina de goma y tienen características clínicas propias (presentación multifocal, curso progresivo, preferencia por el intestino como órgano diana y el hallazgo frecuente de un componente hiperqueratósico en su superficie) que ayudan en el diagnóstico diferencial. La aparición de una gran MV aislada en el periodo neonatal se ha sugerido como otro de los hallazgos característicos de esta entidad. Recientemente hemos encontrado otro signo clínico que puede eventualmente orientar en el diagnóstico precoz del síndrome.

Casos clínicos. Presentamos los casos de 4 niños diagnosticados al nacimiento con una gran malformación venosa, sin otras lesiones aparentes. En la superficie de todas estas MV se halló una placa violácea de patrón arboriforme característico.

Resultados. Todos los pacientes en los que esta placa estaba presente en el periodo neonatal desarrollaron posteriormente los hallazgos clínicos característicos del BRBNS.

Discusión. Aunque no todos los pacientes diagnosticados de BRBNS presentan una gran MV congénita con esta placa arboriforme, el hecho de que todos los pacientes que la presentaban desarrollaran posteriormente MV múltiples cutáneo-digestivas nos parece altamente significativo. El hallazgo de este signo macroscópico en la evaluación del recién nacido con una malformación venosa podría considerarse como un heraldo sindrómico orientativo para el diagnóstico precoz del BRBNS, lo que permitiría dirigir el resto de pruebas diagnósticas y prevenir complicaciones.

20. SINUS PERICRANII ASOCIADO A MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA INTRACRANEAL, A PROPÓSITO DE UN CASO

X. Cubiró Raventós, E. Higueros, S. Planas Ciudad, E. Roé Crespo, E. Baselga Torres y L. Puig Sanz

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

Introducción. El sinus pericranii es una rara anomalía vascular en la que existe una comunicación anómala entre el sistema venoso extracraneal y los senos venosos duros (a través de las venas diploicas). La historia natural en la mayoría de los casos consiste en un nódulo violáceo en la región frontal que puede aumentar gradualmente de tamaño con la edad, Valsalva, etc. Hay descritos ca-

sos congénitos, adquiridos y traumáticos, habiéndose descrito en los primeros asociaciones con alteraciones vasculares intracraneales, mayoritariamente de tipo venoso. En nuestro caso, describimos un paciente con un sinus pericranii congénito asociado a una malformación arteriovenosa intracraneal, no descrita hasta el momento en la literatura.

Casos clínicos. Presentamos un paciente de 11 años, sin antecedentes de interés, que consultaba por presentar desde el nacimiento una tumoración frontal rosada, caliente, de tacto blando, fluctuante y pulsátil, asociado a un defecto óseo palpable en la línea media. El paciente no refería ningún dolor local; sin embargo, explicaba un aumento de volumen con el esfuerzo, posición de dependencia y tras las maniobras de Valsalva. Se realizó una angiorresonancia craneal y un ecografía doppler que mostraban un componente venoso intra- y extracraneal prominente en la región de la frente, dorso y raíz nasal. En la angiorresonancia se objetivaba la presencia de una comunicación transdiploica con estructuras vasculares a nivel del diplo ósea frontal, asociado a una extensa malformación arteriovenosa difusa intracraneal frontoinsular anterior derecha. Tras una valoración multidisciplinar, formada por dermatólogos, neurorradiólogos, radiólogos intervencionistas y neurocirujanos, inicialmente se consideró la posibilidad de realizar cirugía de la lesión o embolización, que finalmente se desestimó por el alto riesgo de complicaciones y futuras secuelas. Actualmente, el paciente se mantiene con controles periódicos clinicoradiológicos.

Discusión. El sinus pericranii es una anomalía probablemente infra-diagnosticada que requiere una alta sospecha diagnóstica y que obliga a la realización de pruebas de imagen. Hasta el momento, se ha descrito en los sinus pericranii asociación con otras anomalías vasculares congénitas como angiomas venosos, hemangiomas cavernosos, malformaciones aneurismáticas de la vena cerebral media y enfermedad de von Hippel-Lindau. Es poco frecuente la asociación con malformaciones arteriovenosas extracraneales, no habiéndose descrito casos con malformaciones arteriovenosas intracraneales, como nuestro caso. El tratamiento del sinus pericranii se suele realizar por razones cosméticas, pero la corrección profiláctica del defecto por un neurocirujano es aconsejable para prevenir complicaciones como hemorragia, infección o embolia aérea traumática, teniendo que valorar siempre el riesgo-beneficio. El procedimiento para corregir las lesiones del sinus pericranii implica la resección de la masa extracraneal y el cierre de las venas emisarias mediante cera ósea, craneotomía o craneoplastia. Se ha descrito también la cirugía endovascular, siendo menos invasiva que la cirugía convencional, pero conllevando el riesgo de causar necrosis de la piel suprayacente. En casos asociados a alteraciones arteriales se debe valorar el riesgo de complicaciones neurológicas asociadas. Las complicaciones potencialmente letales, citadas anteriormente, justifican que sea vital el conocimiento por parte de dermatólogos y dermatopatólogos.

21. SÍNDROME DE NEVUS MELANOCÍTICO CONGÉNITO

S. Santos Alarcón^a, M.I. García Briz^a, F.C. Benavente Villegas^a, C. Sanchis Sánchez^a, A. Mateu Puchades^a, A. Fuertes Prosper^a, M. Campos Salamanca^b, A. Sanchis Calvo^b y N. Camarasa Lillo^c

^a*Servicio de Dermatología.* ^b*Servicio de Pediatría.* ^c*Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Doctor Peset. Valencia. España.*

Introducción. Los nevus melanocíticos congénitos son nevus presentes al nacimiento o que se presentan en las primeras semanas de vida. Pueden ser únicos o múltiples. Se clasifican según su tamaño, en pequeños, medianos, y grandes (o gigantes). El síndrome de nevus melanocítico congénito (término actual para la conocida melanososis neurocutánea), engloba neuromelanososis y asociación con nevus melanocítico congénito, conllevando proliferación anómala melanocítica en piel y sistema nervioso central. El riesgo de desa-

rollar este síndrome varía según las series y se asocia sobre todo a mayor tamaño del nevus y a la presencia de lesiones múltiples. Se debe a mutaciones en las células progenitoras embrionarias, algunas descritas se encuentran en el gen NRAS y en el gen BRAF.

Casos clínicos. Neonata de 2 días de edad. Antecedentes familiares: origen pakistaní, consanguinidad de 2º grado (primos hermanos), nevus melanocíticos congénitos en tía y prima. Gestación por fecundación natural sin patología. Inmune a rubeola, con el resto de serologías negativas. No exposiciones teratogénicas (madre costurera). No tabaco ni alcohol. Ecografías prenatales sin anomalías. Parto a las 39,4 semanas, espontáneo, aguas claras, bolsa rota 2 horas previo al parto. Cefálica y expulsivo espontáneo. APGAR 10/10. Normopeso. Presenta nevus melanocítico congénito gigante de 21x22 cm que se extiende desde el cuello en región cervical posterior, toda la espalda y nalgas. Bien delimitado con alguna región pilosa y con zonas proliferativas sobre elevadas al tacto. Lesiones múltiples en cara, cuero cabelludo, miembros superiores e inferiores, incluyendo palmas y plantas. Sin afectación de mucosas. Exploración neurológica: normal

Resultados. Se solicitaron pruebas complementarias: -Ecografía transfontanelar, de canal vertebral y abdominal normales. -Cariotipo en sangre: 46 XX. -Fondo de ojo: sin alteraciones. -Biopsia cutánea espalda y muslo derecho, compatible con nevus congénito. -Resonancia magnética cerebral: se visualizan depósitos lineales hiperintensos en las secuencias potenciadas en T1 sugestivas de melanina en la superficie de ambos hemisferios cerebelosos de predominio izquierdo, así como dudoso depósito en núcleos dentados y placa tectal. No otras alteraciones morfológicas ni de identidad de señal en cerebro, cerebelo, ni tronco de encéfalo. Estudio medular sin alteraciones significativas. Sistema ventricular y espacios subaracnoideos de calibre y morfología normal. - Pendiente de mutación NRAS, y BRAF.

Discusión. Presentamos un caso de síndrome de nevus melanocítico congénito. Se hará una revisión de la bibliografía de las aproximaciones diagnósticas y terapéuticas actuales temas actualmente en controversia, ya que acarrear un alto impacto estético y social, así como un riesgo existente de hidrocefalia, siringomielia, o melanomas del sistema nervioso central.

22. NEVUS CONGÉNITO GIGANTE, NÓDULO PROLIFERATIVO Y MELANOMA LETAL. UTILIDAD DE LA HIBRIDACIÓN GENÓMICA COMPARATIVA

L. Maroñas-Jiménez^a, S.I. Palencia-Pérez^a, C. Postigo-Llorente^a, J. Rodríguez-Peralto^b y A. Guerra-Tapia^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre. Instituto de Investigación i+12, Universidad Complutense. Madrid. España.

Introducción. El riesgo de melanoma sobre un nevus congénito gigante (NCG) se estima en torno al 5-10%. La mayoría de ellos ocurren durante los primeros 5 años de vida y se originan en los tejidos blandos profundos. De hecho, la aparición de melanomas letales o metastásicos en la dermis o epidermis de NCG en los niños es prácticamente excepcional. Los nódulos proliferativos (NP) son neoplasias benignas que aparecen en un 2,9%-19% de NCG y típicamente se manifiestan en forma de lesiones papulonodulares dérmicas de rápido crecimiento con alto índice mitótico y grados variables de atipia histológica.

Casos clínicos. Presentamos el caso de un niño de 7 años con antecedente de NP sobre NCG en la espalda, que fueron resueltos quirúrgicamente a los pocos meses de nacimiento, permaneciendo asintomático y sin otros problemas desde entonces. Fue remitido a nuestro centro por un cuadro de insuficiencia respiratoria grave y clínica neurológica progresiva de pocas semanas de evolución.

Resultados. Los estudios radiológicos evidenciaron una atelectasia global del pulmón izquierdo junto a una masa medular a nivel lum-

bar. El examen histopatológico e IHQ de la lesión lumbar confirmó el diagnóstico de melanoma metastásico. Pese a realizar un intento terapéutico con ipilimumab, el paciente terminó falleciendo a los pocos meses.

Discusión. Distinguir un NP de un melanoma sobre NCG supone un verdadero reto diagnóstico para clínicos y patólogos, y conlleva una incuestionable importancia de cara al pronóstico. A propósito del caso, compartimos nuestra experiencia sobre la utilidad de la hibridación genómica comparativa en el diagnóstico diferencial de las proliferaciones melanocíticas dérmicas que aparecen sobre NCG en la infancia.

23. MANIAC NEVUS: CORRELACIÓN CLÍNICO-PATOLÓGICA

A. García Rabasco, B. Ferrer Guillén, V. Zaragoza Ninet y V. Alegre de Miquel

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

Introducción. Los nevus acrales pueden presentar distribución pagetoide de melanocitos, de ahí el acrónimo MANIAC (Melanocytic Acral Nevus with Intraepidermal Ascents of Cells). Es importante saber reconocer este tipo de nevus y evitar diagnósticos erróneos y por tanto terapias agresivas e innecesarias.

Casos clínicos. Identificar los nevus con patrón histológico MANIAC entre el conjunto de nevus melanocíticos acrales en edad juvenil diagnosticados en nuestro servicio, con el objetivo de establecer una adecuada correlación clínico-patológica.

Resultados. Análisis retrospectivo en un hospital terciario, entre los años 2007-2016, de las características clínico-patológicas de 73 nevus melanocíticos acrales en edad juvenil. Además, se ha identificado un subgrupo de nevus que cumplen criterios MANIAC.

Discusión. Presentamos y describimos nuestra serie de pacientes con nevus melanocíticos acrales, e identificamos un subgrupo de MANIAC nevus, con la intención de dar a conocer esta entidad y su correlación clínico-patológica. Histológicamente estas lesiones pueden plantear dudas diagnósticas incluso con melanomas acrales. Es importante saber reconocer este tipo de lesiones y no malinterpretar de manera aislada el ascenso de melanocitos. El correcto diagnóstico es clave para evitar actitudes terapéuticas inadecuadas.

24. MELANOMA EN LA INFANCIA: DESCRIPCIÓN DE DOS CASOS Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

C. Fernández Sartorio^a, T. Estrach Panella^a, L. Alòs Hernández^b, M.A. Vicente Villa^c, M.A. González Enseñat^c, O. Cruz Martínez^d, A. Vila Santandreu^e, C. Carrera Álvarez^a y S. Puig Sardà^a

^aServicio de Dermatología. Unidad de Melanoma. Hospital Clínic de Barcelona. Universitat de Barcelona. Barcelona. ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Clínic de Barcelona. Universitat de Barcelona. Barcelona. ^cServicio de Dermatología. ^dServicio de Oncología. ^eServicio de Nefrología. Hospital de Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. España.

Introducción. El melanoma maligno (MM) en la infancia es una entidad poco frecuente y representa solamente el 1% de todos los casos de melanoma. Sin embargo, al igual que el melanoma en la edad adulta, el retraso en su diagnóstico implica un peor pronóstico. Existen tres tipos de melanoma pediátrico con características clínicas, dermatoscópicas, histológicas y moleculares diferentes. Con mayor frecuencia se presenta el MM convencional (similar al del adulto), seguido del MM spitzoide y, por último y en menor frecuencia, el MM asociado a nevus congénito gigante.

Casos clínicos. Presentamos 2 casos de melanoma en la infancia que representan los dos tipos de melanoma pediátrico más frecuentes. Caso 1: Varón de 16 años, trasplantado renal, con antecedente de melanoma familiar, se diagnostica de MM spitzoide (Breslow

4,5 mm, Clark IV, ulcerado, 4 mitosis/m²) en el cuero cabelludo por lo que se realiza ampliación de márgenes. Dos años más tarde presenta recidiva local regional cutáneo-ganglionar irreseccable demostrándose la mutación BRAF (V600), por lo que inicia tratamiento con inhibidores de BRAF (dabrafenib) obteniendo una respuesta completa hasta día de hoy. Caso 2: Mujer de 18 años, con más de 120 nevus, se diagnostica de MM de extensión superficial sobre nevus congénito de pequeño tamaño (Breslow 3,56 mm, Clark III, ulcerado, 2 mitosis/m²) BRAF mutado en zona preesternal. Se realiza ampliación de márgenes y biopsia selectiva de ganglio centinela con resultado positivo, por lo que se realiza vaciamiento ganglionar axilar derecho. Dieciocho meses después del diagnóstico se detecta progresión de enfermedad en forma de metástasis pulmonares, por lo que se inicia tratamiento con terapia combinada (anti-BRAF y anti-MEK), inicialmente con respuesta completa, sin embargo, tras un año de tratamiento, la enfermedad progresa hasta el fallecimiento de la paciente.

Resultados. A menudo el melanoma infantil sufre un retraso en el diagnóstico debido en parte a su presentación clínica atípica y a la baja sospecha de malignidad en la población pediátrica. El mejor conocimiento de los distintos tipos de MM pediátrico puede mejorar su detección precoz. El MM convencional, al igual que en el adulto, suele presentarse en niños y adultos jóvenes con fenotipo de riesgo (fototipos claros, elevado n° nevus, historia familiar de melanoma). El ABCD clínico y sobre todo la dermatoscopia permite sospechar el MM convencional precozmente. Por el contrario, el MM spitzoide se puede presentar en niños de cualquier edad y fenotipo, principalmente en extremidades y cabeza/cuello, siendo lesiones que no cumplen el ABCD convencional, sino que suelen ser lesiones de nueva aparición, crecimiento rápido, con o sin pigmento.

Discusión. La dermatoscopia ha demostrado mejorar significativamente la detección de lesiones spitzoides. Se deben extirpar todas las lesiones spitzoides a partir de los 12 años, o en cualquier caso ante tumores de rápido crecimiento, ulcerados o de presentación atípica. El pronóstico de ambos tipos de melanoma viene determinado por la detección precoz.

25. ERUPCIÓN MICROPAPULAR DE PREDOMINIO FLEXURAL Y DIABETES INSÍPIDA

J.M. Sánchez Schmidt^a, R. Rovira López^a, P. García Martínez^a, M. Bonet Alcaina^b, J. Lloreta Trull^c y R. Pujol Vallverdú^a

^aDermatología. ^bPediatría. ^cAnatomía Patológica. Hospital del Mar. Barcelona. España.

Introducción. La diabetes insípida central es una complicación visceral que se puede asociar a las histiocitosis, tanto de células de Langerhans como no-Langerhans. La histiocitosis de células no-Langerhans que se ha asociado más comúnmente a la diabetes insípida es el xantoma diseminado. Describimos el caso de un niño con xantogranuloma juvenil liquenoide generalizado e infiltración hipofisaria.

Casos clínicos. Niño de 8 años de edad que presenta desde los 5 años una erupción asintomática de micropápulas de coloración amarillenta-parduzca en los párpados, axilas, pubis, ingles, pliegues poplíteos y tronco. La biopsia de las lesiones reveló la presencia de un infiltrado difuso de células de aspecto histiocitario, mínimamente vacuoladas con abundantes eosinófilos en una dermis papilar expandida rodeada de un collarite epidérmico. Dichas células expresaban el antígeno CD68+ y eran negativas para Langerina, CD1a y proteína S-100. En el análisis sanguíneo se observó una eosinofilia de 830. La exploración oftalmológica y los estudios de imagen (radiografía seriada ósea, ecografía abdominal) no objetivaron lesiones en otras localizaciones. Dado el aspecto clínico e histopatológico de las lesiones, se diagnosticó de xantogranuloma juvenil liquenoide generalizado. Tras dos años de seguimiento, el paciente desarrolló una diabetes insípida central.

Resultados. En el estudio radiológico se observó una tumoración en el tallo hipofisario. Con el diagnóstico de xantogranuloma juvenil sistémico, se trasladó a otro centro donde ha iniciado tratamiento con quimioterapia (protocolo MS-LCH: prednisona, vinblastina).

Discusión. El xantogranuloma juvenil liquenoide generalizado es una variante poco frecuente de xantogranuloma juvenil, una histiocitosis de células no-Langerhans, de la que se han descrito cuatro casos previamente en la literatura. En todos estos casos, la evolución fue benigna con regresión parcial o total de las lesiones, sin objetivar afectación sistémica. La afectación del sistema nervioso central en el xantogranuloma juvenil es poco frecuente, habitualmente en forma de masas únicas o múltiples. La diabetes insípida es una complicación visceral de las histiocitosis. Entre las variantes de histiocitosis de células no-Langerhans, la diabetes insípida se ha descrito en el xantoma diseminado de manera más frecuente y en un caso de xantogranuloma juvenil. El presente caso sería el primero descrito de xantogranuloma juvenil liquenoide generalizado asociado a diabetes insípida. Destacamos la importancia del seguimiento de los pacientes diagnosticados de cualquier variante de histiocitosis ante la posible afectación sistémica.

26. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE LA TIÑA CAPITIS EN LACTANTES

B. Echeverría García^a, P. García Montero^a, M. González^a, A. Hernández Núñez^a, C. Martínez^a, J.C. Tardío^b y J. Borbujo^a

^aDermatología. ^bAnatomía Patológica. Hospital Universitario de Fuenlabrada. España.

Introducción. La tiña capitis es un diagnóstico infrecuente en el lactante, y cuando aparece plantea una gran amplitud de diagnósticos diferenciales para el dermatólogo y el pediatra. Se presentan tres casos de tiña capitis en pacientes con 13, 24 y 60 días de vida. **Casos clínicos.** *Caso clínico 1.* Varón de raza blanca de 13 días de vida remitido a dermatología con la sospecha diagnóstica de hemangioma infantil de 4 días de evolución vs. lupus neonatal. La exploración física reveló una placa eritematosa, anular, supraciliar derecha, de 9x11 mm, junto con otra de menor tamaño en la rama mandibular derecha. No había antecedentes de lupus materno y en el entorno familiar había un conejo, aparentemente sano. El estudio analítico del paciente y de la madre así como el electrocardiograma del paciente no mostraron alteraciones. El estudio de escamas con hidróxido potásico objetivó hifas. El cultivo confirmó la presencia de Trichophyton mentagrophytes. La clínica se resolvió tras 4 semanas de tratamiento con gel de ketoconazol 2 veces al día. *Caso clínico 2.* Varón de raza negra de 24 días de vida remitido para la valoración de lesiones anulares, no alopécicas, de 4 días de evolución, en la sien derecha, en la región parietal izquierda, región occipital y supraciliar y malar izquierdas. Con la sospecha de lupus neonatal se realizaron una analítica al paciente y a su madre, que no mostraron positividad del anticoagulante lúpico, un electrocardiograma del paciente que no mostró alteración y una biopsia y cultivo de las lesiones que mostraron respectivamente una dermatofitosis y un Microsporum canis. La clínica se resolvió tras 4 semanas con miconazol tópico 2 veces al día. *Caso clínico 3.* Varón de raza negra de 60 días de vida que es remitido para la valoración de alopecia de 1 mes de evolución. La exploración física reveló una alopecia semicircunferencial en región occipital inferior con cabello fino salpicado en la misma y un área descamativa en vértex. Se diagnosticó de alopecia fisiológica del recién nacido y de costra láctea, pero el cultivo fue positivo para Microsporum canis. Se pausó tratamiento con griseofulvina oral.

Resultados. Los casos 1 y 2 se resolvieron con tratamiento tópico. El caso 3 está en fase de resolución con tratamiento oral.

Discusión. El diagnóstico de dermatofitosis en lactantes requiere un alto índice de sospecha y descartar otras patologías como el lupus neonatal, el eritema anular de la infancia y el eccema seborreico.

co. La afectación cutánea suele ser extensa. Existe controversia sobre el uso de antifúngicos sistémicos por sus efectos secundarios. En la literatura se describe la resolución con tratamiento tópico. Probablemente esto sea debido al incremento de la permeabilidad de la epidermis inmadura.

27. HIDRADENITIS EN LA EDAD PEDIÁTRICA. REVISIÓN DE NUESTRA SERIE

E. Agut Busquet, J. Romani de Gabriel, M. CasalsAndreu, M. Ribera Piberant, M. Sabat Santandreu, N. Fernández Chico, V. Exposito Serrano, M. Corbacho Monne, A. Casulleras González y J. Luelmo Aguilar

Dermatología. Hospital Parc Taulí. Sabadell. España.

Introducción. La hidradenitis supurativa (HS) es una enfermedad de etiopatogenia multifactorial que afecta a un 1% de la población. Típicamente se manifiesta a partir de los 20-24 años, pero un 2% de los pacientes comienzan en la edad prepuberal. En las revisiones bibliográficas se relaciona el comienzo precoz con una mayor gravedad y con la existencia de trastornos endocrinológicos subyacentes.

Casos clínicos. En el presente estudio describimos y comparamos las características clínicas y epidemiológicas de 3 cohortes extraídas de nuestra serie de pacientes con HS. La primera cohorte (C1) incluye a 16 pacientes pediátricos, la segunda (C2) a 58 pacientes adultos que comenzaron en edad pediátrica y la tercera (C3) a 52 pacientes que comenzaron en edad tardía (más allá de los 30 años).

Resultados. C1 se caracteriza por tener una edad media de 14,64 años, con una edad de comienzo media a los 11,18 años. Un 64% de los pacientes son varones. Un 36% tiene antecedentes familiares. Destaca un paciente con síndrome de Down, uno con enfermedad de Crohn y 4 con trastornos psicológicos. Un 28,6% tiene antecedentes de sinus pilonidal. El IMC medio es 27,77. Las zonas afectadas con más frecuencia son axilas (42,9%), glúteos (28,6%) e ingles (14,3%), y las lesiones predominantes son nódulos y abscesos. Los tratamientos más frecuentemente empleados han sido la clindamicina tópica y la infiltración de triamcinolona. En C2 los hallazgos son similares a C1, pero difieren en la mayor presencia de antecedentes familiares y en la prevalencia de síndromes como el Dowling-Degos, PAPA, SAPHO, la enfermedad de Crohn o la celulitis disecante del cuero cabelludo. La afectación de ingles, axilas y tronco es la más común. El índice de Sartorius medio es 41,68. Un 15% de los pacientes han precisado de tratamiento biológico para el control de la enfermedad. En C3 se observa un predominio de mujeres, con afectación de zonas de roce, pero también de axilas e ingles. Predominan los nódulos, comedones y pústulas. El Sartorius medio es 18,81. El tratamiento instaurado con mayor frecuencia es la asociación de rifampicina-clindamicina oral y la infiltración de triamcinolona.

Discusión. La HS es más prevalente en los varones. Todos los pacientes de nuestra serie tienen sobrepeso u obesidad. El comienzo en la edad pediátrica comporta una enfermedad más grave. El tratamiento en niños es complejo; aun así, dado que estos tienen peor pronóstico, se debería instaurar de forma precoz.

28. LUPUS CONGÉNITO Y NEONATAL EN DOS HERMANOS

P. García Montero^a, J. del Boz^a, G. Callejón Martín^b, J.F. Millán Cayetano^a, C. García Harana^a, R. Díaz Cabrera^a y M. de Troya Martín^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Análisis Clínicos. ^cServicio de Pediatría. Hospital Costa del Sol. Marbella. España.

Introducción. El lupus eritematoso neonatal (LEN) es una entidad infrecuente cuyas manifestaciones, a excepción del bloqueo cardíaco, rara vez están presentes en el nacimiento. Los posibles síntomas asociados (en su mayoría cutáneos y de forma excepcional

pulmonares, neurológicos o gastrointestinales) suelen comenzar a las pocas semanas o meses de vida, generalmente tras la exposición del recién nacido a la luz. En caso de acontecer alguno de estos (a excepción del bloqueo cardíaco) en el momento del nacimiento hablaremos de lupus eritematoso congénito (LEC). A continuación describimos los casos clínicos de dos hermanos fruto de sendas gestaciones en una mujer con lupus eritematoso sistémico (LES) y mismo padre, que presentaron LEC con gran afectación cutánea en ambos, y multiorgánica en el primogénito.

Casos clínicos. *Caso clínico 1.* Recién nacido pretérmino fruto de una gestación controlada en una mujer de origen senegalés sin historia previa de conectivopatía. En el momento del nacimiento el paciente presentaba lesiones cutáneas hiperpigmentadas y descamativas en región craneofacial, tronco y miembros superiores, junto con taquipnea ligera e hipertensión generalizada leve. Un electrocardiograma mostró una actividad cardíaca normal y mediante analítica de sangre se objetivó una pancitopenia con trombopenia severa, positividad de anticuerpos antinucleares, anti-Ro y anti-La. Por ecografía transfontanelar se evidenció una leve leucoencefalopatía y la radiografía de tórax mostró una leve neumonitis de patrón intersticial. Se realizó una biopsia cutánea en la cual destacaban mínimos cambios vacuolares en capa basal y un intenso depósito de mucina en dermis. Con todo ello se llegó al diagnóstico de LEC con afectación multisistémica. *Caso clínico 2.* Recién nacido a término fruto de una gestación controlada. La madre, meses después del primer embarazo reunió criterios de LES para el cual recibía tratamiento con hidroxicloroquina. En el nacimiento el paciente presentaba lesiones faciales y en cuero cabelludo consistentes en placas marrón oscuro, numulares y con descamación fina, muy similares a las que había presentado su hermano mayor en el momento del nacimiento. El resto de la exploración física no mostró alteraciones. Se realizó un electrocardiograma que descartó patología cardíaca y una analítica de sangre que mostró positividad para anticuerpos antinucleares, anti-Ro y anti-La. Dados los hallazgos clínicos, el antecedente de LEC en el hermano mayor y los resultados analíticos obtenidos se estableció el diagnóstico de LEC.

Discusión. El LEN es una entidad poco frecuente que afecta a uno de cada 12.000-20.000 recién nacidos vivos. La aparición de síntomas congénitos más allá del bloqueo cardíaco es excepcional, existiendo actualmente solo otros 15 casos documentados en la literatura. Nosotros exponemos dos nuevas descripciones que destacan por su excepcional presentación al asociar una de ellas afectación multisistémica congénita y por ser ambos pacientes hermanos.

29. NIÑA CON HIPERTENSIÓN PULMONAR, EOSINOFILIA E INDURACIÓN CUTÁNEA DE PREDOMINIO ACRAL

P. Vilas Boas^a, E. Rodríguez Lomba^a, A. Ruedas Martínez^a, E. Seoane Reula^b, E. Panadero Carlavilla^c, N. Gil Villanueva^c, M. Camino López^c, V. Parra Blanco^d, R. Suárez Fernández^a y M. Campos Domínguez^a

^aDermatología. ^bInmunopediatría. ^cCardiología Pediátrica. ^dAnatomía Patológica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

Introducción. Los síndromes esclerodermiformes son infrecuentes en la edad pediátrica. Presentamos un caso pediátrico atípico por el solapamiento de manifestaciones clínicas típicas de diferentes entidades, las importantes secuelas y la gran dificultad terapéutica.

Casos clínicos. Se trata de una niña de 15 meses de edad, con antecedente de infecciones por virus Influenza A, *Campylobacter* y neumonitis por citomegalovirus en el primer año de vida. Se encuentra en seguimiento por Cardiología pediátrica por hipertensión pulmonar grave de dos meses de evolución asociada a leucocitosis con eosinofilia. Se solicitó valoración por Dermatología por la aparición de lesiones infiltradas de reciente aparición que presentaban una distribución generalizada en tronco y extremidades. Dichas le-

siones eran más prominentes en manos y pies, donde mostraban una induración muy importante, una coloración cérea y adquirirían una morfología queiloidea.

Resultados. Las pruebas complementarias reflejaron un máximo de 53.000 leucocitos/mcl con 40% de eosinófilos y anticuerpos antinucleares positivos de patrón nucleolar a título 1/320. Los anticuerpos anticentrómero y antitopoisomerasa fueron negativos. Se descartó el síndrome hipereosinofílico por la normalidad de la biopsia de médula ósea y la ausencia del gen de fusión FIP1L1-PDGFR. La terapia inicial consistió en añadir metotrexato a la prednisona que ya se estaba administrando para la hipertensión pulmonar. Sin embargo, después de dos meses se evidenció una rápida progresión de la clínica cutánea, por lo que se decidió la administración de bolos de metilprednisolona y un ciclo de rituximab asociado a inmunoglobulinas intravenosas. Como tratamiento de mantenimiento continúa con prednisona, metotrexato e infusiones mensuales de inmunoglobulinas. Con este abordaje se ha alcanzado la estabilidad clínica de las lesiones con disminución del componente inflamatorio pero persistencia de las placas fibróticas e importantes secuelas.

Discusión. Este caso es atípico por múltiples motivos. En primer lugar, parece presentar un solapamiento de manifestaciones clínicas típicas de la esclerosis sistémica, la fascitis eosinofílica y la morfea. La hipótesis de un desencadenante infeccioso es plausible, ya que la infección previa por citomegalovirus ha sido documentada en síndromes esclerodermiformes. El hallazgo de eosinofilia en fase hiperaguda de la enfermedad es relativamente frecuente en morfea profunda, morfea generalizada y fascitis eosinofílica. Las lesiones cutáneas nodulares, tipo queiloide, de nuestra paciente han sido publicadas por otros autores bajo el término de esclerodemia/morfea nodular o queiloidea, una forma de presentación excepcional. Sin embargo, no existe ningún caso pediátrico en la literatura con este subtipo de morfea, predominio acral e hipertensión pulmonar. Con respecto a las limitaciones en el tratamiento es de esperar que en un futuro dispongamos de nuevas armas terapéuticas frente a dianas de vías profibróticas, ya que estas vías intervienen en la patogenia de los síndromes esclerodermiformes.

30. PSORIASIS INFANTIL: ESTUDIO DE 78 CASOS

C. Pérez Ruiz, J.J. Domínguez Cruz, M.T. Monserrat García, J. Conejo-Mir y J. Bernabeu Wittel

Unidad de Dermatología Pediátrica. Hospital Infantil. Hospital Virgen del Rocío. Sevilla. España.

Introducción. La psoriasis es una enfermedad inflamatoria crónica, de origen multifactorial, que afecta a piel, uñas y articulaciones, y que puede presentarse en adultos y en niños. En población pediátrica se estima una prevalencia de un 0,5-1%, con un incremento de esta con la edad, alcanzando el 1,2% a los 18 años. A pesar de ser una entidad relativamente común, existen escasos estudios acerca de su epidemiología en la edad infantil, aunque en los últimos años se han incrementado el número de trabajos comunicados sobre este tema. **Casos clínicos. Material y métodos.** Estudio observacional retrospectivo de serie de casos pediátricos con psoriasis atendidos en el Servicio de Dermatología del Hospital Virgen del Rocío entre enero de 2007 y enero de 2015. El objetivo de este trabajo fue describir las características demográficas y clínicas de los pacientes pediátricos con psoriasis en nuestra área sanitaria.

Resultados. Se incluyeron 78 pacientes, predominando el sexo femenino (72% frente 28%). La edad media a la que consultaron fue a los 8,32 años, sin observarse diferencias entre ambos sexos. El 47% referían antecedentes familiares de psoriasis, de los cuales el 44% eran de primer grado. La forma clínica de psoriasis más frecuente fue en placas (53,2%), seguida de la presentación en gotas (17,9%). El 2,5% desarrolló artritis psoriásica y encontramos comorbilidades asociadas en el 32,5% de nuestros pacientes, siendo la más frecuente la obesidad (16%), seguida de los trastornos de salud mental

(10,4%). No se observaron diferencias entre sexos a la hora de comorbilidades psiquiátricas, ni por la gravedad de la enfermedad (12% frente 9,6%), ni con el tipo de psoriasis. Se consideró psoriasis moderada-grave aquella que para su control requirió tratamiento con fototerapia, fármacos sistémicos o biológicos. Esta fue diagnosticada al 32% del total de nuestros pacientes. Si diferenciamos por sexos, la psoriasis moderada-grave afectó a un 40,9% de niños frente a un 29% de niñas. Los pacientes de sexo masculino realizaron una media de 3,25 tratamientos diferentes, mientras que las de sexo femenino solo necesitaron una media de 1,81 tratamientos. El 33% de los pacientes varones que empezaron tratamiento sistémico requirieron tratamiento biológico, cifra que contrasta con el 18,8% de las pacientes de sexo femenino.

Discusión. Atendiendo a estos hallazgos, la psoriasis pediátrica, a pesar de ser más frecuente en el sexo femenino, parece presentar una mayor agresividad y un manejo más complejo en el sexo masculino, aunque serían necesarios estudios con un mayor tamaño de muestra para poder afirmar estos resultados. Además, la psoriasis infantil es una entidad que se asocia con frecuencia a comorbilidades que pueden tener importante repercusión en la salud tanto física como mental de los niños que la padecen, por lo que es importante reconocerlas y tratarlas a tiempo para evitar complicaciones.

31. PITIRIASIS RUBRA PILARIS. SERIE DE 28 CASOS PEDIÁTRICOS

A. Combalia, A. Vicente, M. Álvarez-Salafranca, P. Giavedoni, P. Leiva-Valdebenito, C. Prat y M.A. González-Enseñat

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

Introducción. La pitiriasis rubra pilaris (PRP) es un raro trastorno de la queratinización de etiología desconocida. Cursa con hiperqueratosis folicular, queratodermia palmo-plantar y eritrodermia más o menos extensa. Griffiths clasificó la enfermedad en 5 formas clínicas principales, siendo la III y la IV las más frecuentes en la infancia.

Casos clínicos. Estudio retrospectivo de pacientes diagnosticados de PRP en un hospital de tercer nivel entre los años 1999 y 2016.

Resultados. Se diagnosticaron un total de 28 pacientes. La distribución entre sexos fue 1:1 y la edad media al diagnóstico fue de 6,2 años. Nueve pacientes tenían antecedente de infección de vías respiratorias altas y tres de dermatitis infecciosa perianal. Las formas clínicas más frecuentes fueron tipo III y IV. Hubo un caso tipo V. Los principales diagnósticos clínicos con los que se remitieron los pacientes a la consulta de dermatología fueron psoriasis, eczema y dermatomiositis. Todos los pacientes se trataron con corticoides tópicos y en tres pacientes se administraron retinoides orales con buenos resultados.

Discusión. Los datos epidemiológicos y demográficos de nuestros pacientes concuerdan con los previamente descritos en la literatura. La presentación clínica típica hace innecesaria en la mayoría de los casos una biopsia confirmatoria. La mayoría de los pacientes presentaron un buen curso de la enfermedad bajo tratamiento con corticoides tópicos sin necesidad de administración de retinoides orales.

32. ECCEMA DE MANOS EN NIÑOS. MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y CAUSAS SUBYACENTES

J.M. Ortiz Salvador, A. Esteve Martínez, D. Subiabre Ferrer, L. Martínez Leboráns, M. Giacaman von der Weth, B. Ferrer Guillén, V. Zaragoza Ninet y V. Alegre de Miquel

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

Introducción. El eczema de manos es una forma frecuente de eczema y abarca diferentes diagnósticos, con causas alérgicas y no alérgicas implicadas. Existe escasa evidencia de la prevalencia y etiología del eczema de manos en la población pediátrica.

Casos clínicos. Se han identificado 389 niños entre 0 y 16 años remitidos a la Unidad de Alergia Cutánea de nuestro servicio para estudio con pruebas epicutáneas en el periodo 1996-2016. De entre todos los casos se han seleccionado 42 con dermatitis localizada exclusivamente en la mano (10,8% de todos los niños remitidos). En todos los casos se realizaron pruebas epicutáneas parchando la batería estándar así como baterías adicionales en función de la sospecha clínica. Se recogieron datos epidemiológicos (edad, sexo, antecedentes de dermatitis atópica...) así como clínicos (localización de las lesiones).

Resultados. De los 42 niños remitidos con dermatitis de la mano, 25 (60,5%) eran niñas y 17 (40,5%) niños. La edad media de los pacientes con dermatitis de la mano fue de $10,6 \pm 3,9$ años. El diagnóstico definitivo tras la realización de pruebas epicutáneas fue dermatitis atópica en 15 casos, dermatitis alérgica de contacto en 14 pacientes, eczema endógeno vesiculoso en 6 casos, eczema endógeno hiperqueratósico en 5 casos y dermatitis irritativa de contacto en 2 casos. Los alérgenos detectados más frecuentes fueron thiomersal (9 casos), níquel (5 casos), mercurio (5 casos) y cobalto (4 casos).

Discusión. El eczema de manos es una entidad frecuente en niños. La causa más frecuente es la dermatitis atópica aunque no son infrecuentes los casos de dermatitis alérgica de contacto que se manifiestan como eczema de manos. Todo niño con eczema de manos en el que se sospeche una causa alérgica debe ser remitido para realización de pruebas epicutáneas.

33. SÍNDROME DE BLAU

T. Repiso Montero^a, H. Hilari Carbonell^a, M.A. Pol Reyes^b, C. Modesto Caballero^c, B. Ferrer Fábregas^d y V. García-Patos Briones^a

^aServicio de Dermatología. Hospital Vall d'Hebron. ^bServicio de Dermatología. Consorci Sanitari de Terrassa. Barcelona. ^cServicio de Reumatología. ^dServicio de Anatomía Patológica. Hospital Vall d'Hebron. Barcelona. España.

Introducción. El síndrome de Blau es un síndrome autoinflamatorio hereditario poco frecuente que asocia una dermatitis granulomatosa con poliartritis y uveítis. Es originado por mutaciones en el gen NOD2. Desde el punto de vista dermatológico se acompaña de una erupción máculo-papular en "granos de tapioca" que histológicamente corresponde a una dermatitis granulomatosa sarcoidea. Presentamos un caso ilustrativo de la clínica cutánea y de la histología típicas de este proceso.

Casos clínicos. Presentamos el caso de una niña de 3 años portadora de una mutación genética familiar (p/R587C en exón 4 Cromosoma 16 del gen NOD2/CARD15). La madre, así como una tía materna y la abuela tenían la misma mutación, diagnosticada a partir de episodios de artritis, uveítis, eritema nodoso y/o fiebre iniciados entre los 18 m y los 50 años de edad. Desde los dos años presentaba pápulas eritematosas, de aspecto liquenoide, agrupadas, de disposición anular en áreas flexurales de extremidades, cara anterior y posterior de tronco.

Resultados. En la biopsia se observó una dermatitis granulomatosa sarcoidea, siendo negativos los cultivos y tinciones para microorganismo. El resto de exploraciones complementarias (ecografía abdominal, radiografía de tórax, oftalmología, análisis y tuberculina) fueron normales o negativas. Las lesiones cutáneas involucraron con corticoides e inhibidores de la calcineurina tópicos dejando atrofodermia. Con posterioridad ha desarrollado episodios febriles y tenosinovitis, que han sido tratados con metotrexato.

Discusión. El síndrome de Blau es un síndrome autoinflamatorio hereditario granulomatoso poco frecuente. Es de HAD por mutaciones en el gen NOD2/CARD15. Las formas esporádicas son consideradas como una sarcoidosis de inicio temprano. Las lesiones cutáneas (70%) son las primeras en aparecer. La artritis (95%) es poliarticular y periférica. La uveítis (65%) suele ser el último síntoma en manifestarse. Otras manifestaciones incluyen fiebre (50%), alteraciones renales, pulmonares y óseas.

34. SÍNDROME DE STEVENS-JOHNSON/NECRÓLISIS EPIDÉRMICA TÓXICA. IMPORTANCIA DEL ALGORITMO DE KARCH-LASAGNA MODIFICADO

I. Poveda Montoyo^a, I. González Villanueva^a, P. Álvarez Chinchilla^a, S. Almenara de Riquer^b, M.D.L.Á. Pena Pardo^b, R. Ramón Sapena^a, A. Lucas Costa^c e I. Betlloch Mas^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Farmacología Clínica. Hospital General Universitario de Alicante-Isabial. ^cServicio de Dermatología. Hospital de Elda. Alicante. España.

Introducción. El síndrome de Stevens-Johnson (SSJ) y la necrólisis epidérmica tóxica (NET) forman parte de un espectro considerado una reacción de hipersensibilidad potencialmente mortal. La mayoría de los casos son secundarios a fármacos, destacando el alopurinol, los antiinflamatorios no esteroideos (oxicams), algunos antibióticos y los anticonvulsivos. En la población pediátrica la incidencia de SSJ-NET es menor y su pronóstico más favorable. Los medicamentos implicados en este rango de edad difieren respecto a los adultos.

Casos clínicos. *Caso 1.* Niño de 5 años que recibió paracetamol, ibuprofeno y azitromicina en el contexto de una gastroenteritis aguda. A los seis días ingresó por presentar una erupción macular con afectación palmoplantar y fiebre. Tras la aparición de vesículas y ampollas, despegamiento cutáneo menor del 2% con Nikolsky positivo, conjuntivitis y erosiones en mucosas se sospechó SSJ. *Caso 2.* Niña de 2 años de edad que recibió paracetamol e ibuprofeno tras presentar fiebre. A los dos días presentó un exantema exantemático papulovesiculoso, conjuntivitis y úlceras orales por lo que ingresó con sospecha de SSJ. Durante su hospitalización aumentó el área de despegamiento hasta alcanzar 12-15% por lo que se consideró una NET.

Resultados. En ambos pacientes se retiraron los fármacos sospechosos, se realizó una biopsia cutánea compatible con SSJ/NET y se inició tratamiento de soporte junto con administración de inmunoglobulinas intravenosas. Para identificar el agente causante, el servicio de farmacología clínica aplicó en ambos casos el algoritmo de causalidad del Sistema Español de Farmacovigilancia (algoritmo de Karch-Lasagna modificado). En el primer caso se consideró al paracetamol como fármaco posible y menos probable el resto de medicamentos. En el segundo caso el paracetamol y el ibuprofeno se consideraron fármacos posibles. A ninguno de los dos pacientes se les realizó posteriormente la provocación con el agente sospechoso. El test de estimulación linfocítico fue negativo. No obstante, dada la alta sospecha del paracetamol como fármaco causante del SSJ/NET se contraindicó su utilización a ambos niños.

Discusión. Presentamos dos pacientes pediátricos con una reacción adversa grave secundaria a fármacos. La identificación del agente causante y su interrupción precoz resultaron esenciales para mejorar su pronóstico. La aplicación de algoritmos de causalidad fue útil en la identificación del paracetamol como agente causante posible. En la población pediátrica la utilización de este fármaco está ampliamente extendida por lo que debemos considerarlo como un posible agente causal en las reacciones adversas cutáneas graves.

35. TRATAMIENTO CON INMUNOGLOBULINA EN NIÑOS CON DERMATITIS ATÓPICA REFRACTARIA: REPORTE DE CASOS

M. I. Ríos Varela, F.Z. Muñoz Garza, M.A. Sánchez Martínez, S. Planas Ciudad, X. Cubiró Raventós E. Roé Crespo y E. Baselga Torres

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

Introducción. Los brotes de dermatitis atópica (DA), frecuentemente, se controlan con tratamientos tópicos (corticoides e inhibi-

dores de la calcineurina). Los inmunosupresores sistémicos indicados en casos severos no siempre son efectivos en un grupo de pacientes. Se ha reportado, en pocos estudios no aleatorizados, altas dosis de inmunoglobulina intravenosa (IGIV) como tratamiento efectivo y seguro en niños con DA refractaria. Reportamos tres casos de niños tratados con IGIV e inmunoglobulina subcutánea (IGSC).

Casos clínicos. *Caso 1.* Niño de 10 años con DA desde los 4 meses. Inicialmente controlado con corticoides tópicos. Los 3 últimos años con exacerbaciones severas, recibiendo fototerapia nbUVB (20 sesiones), azatioprina (AZT) 0,5 mg/kg/d, ciclosporina (CsA) 3,5 mg/kg/d, metotrexate (MTX) 0,5 mg/kg/semana, sin conseguir mejoría clínica. Al continuar severamente afectado (SCORAD 69,5), inició IGIV (2 g/kg en infusión lenta, repartida en 5 días). Recibió 3 ciclos más de IGIV administrada en 3 días consecutivos presentando mejoría importante de lesiones de cara y tronco, con algunas lesiones residuales en extremidades (SCORAD 20). Continuó con IGSC (10 g/semana, repartida en 2 dosis), administrada en casa durante 32 semanas. A los 3 meses de suspendida la IG se mantiene estable sin exacerbaciones severas. *Caso 2.* Adolescente mujer de 16 años en seguimiento desde los 9 años por DA severa. Recibió varios ciclos de CsA (5 mg/kg/día) en los últimos 6 años, presentando recidivas tras su retirada. También recibió ácido micofenólico (1.440 mg/día), AZT (25 mg/día), MTX (0,5 mg/kg/semana) con persistencia de exacerbaciones severas. Se inicia IGIV con SCORAD 65,1 a 2 g/kg en 3 días consecutivos, completándose 3 ciclos mensuales, continuando con IGSC 10 g/semana (domiciliaria) durante 14 semanas y luego 10 g/cada 2 semanas por 7 semanas más consiguiendo remisión de lesiones sobretodo de la cara (SCORAD 24,4). Se suspendió IGSC por malestar general y dolor en zonas de punción. Tras un mes sin IG, se mantiene estable sin nuevas exacerbaciones. *Caso 3.* Niña de 5 años con DA desde la lactancia, en seguimiento desde los 4 años por DA severa. Recibió CsA (5 mg/kg/día), fototerapia UVB (1 sesión), micofenolato mofetilo y AZT (25 mg/día) sin control de exacerbaciones severas (SCORAD 68,8). Se inició IGIV a 2 g/kg administrada en 3 días consecutivos, completando 4 ciclos, continuándose con IGSC 10 g/sem durante 29 semanas con mejoría clínica (SCORAD 22). Al mes de suspender IG, se mantiene estable sin presentar exacerbaciones severas.

Resultados. Presentamos 3 casos de DA refractaria que responden bien a IGIV de administración hospitalaria continuando con IGSC domiciliaria, constituyendo los primeros casos reportados para esta indicación en niños.

Discusión. La IGSC podría ser una buena alternativa para evitar admisiones para el tratamiento de IGIV, requiriéndose estudios aleatorizados para demostrar su seguridad y eficacia en niños con DA refractaria.

36. UTILIDAD DE LA ECOGRAFÍA CUTÁNEA EN EL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE LESIONES EN CUERO CABELLUDO DE LACTANTES

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

Dermatología. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Introducción. La ecografía de alta resolución es una técnica inocua, indolora y no invasiva, que está demostrando ser cada vez más útil en Dermatología Pediátrica. Aporta información diagnóstica sobre tumoraciones y bultos, permite caracterizar las anomalías vasculares y ayuda en el seguimiento de las enfermedades inflamatorias y tumorales.

Casos clínicos. Presentamos una serie de casos de lesiones en cuero cabelludo de lactantes menores de 6 meses en los que ecografía cutánea ayudó a hacer el diagnóstico diferencial y permitió descartar o confirmar comunicaciones entre los espacios extra- e intracra-neales.

Resultados. Se mostrarán imágenes clínicas y ecográficas de quiste dermoide, pilomatricoma, calcinosis cutis, hemangioma, aplasia cutis y sinus pericrani.

Discusión. El diagnóstico diferencial de lesiones en cuero cabelludo del lactante constituye, a veces, un verdadero reto para el dermatólogo pediátrico. La ecografía nos permite localizar y caracterizar la lesión y, a veces, podemos reconocer patrones ecográficos característicos de un diagnóstico específico. También nos va a permitir, de forma inmediata, valorar posibles alteraciones de estructuras subyacentes, como erosiones o disrupciones de la calota craneal, y comprobar si existe comunicación con el sistema intracraneal. Además, el modo Doppler color nos permite diferenciar fácilmente entre lesiones vasculares y no vasculares. En este grupo de edad, la realización de la ecografía no es especialmente difícil ya que es frecuente el paciente llegue dormido a la consulta o es fácil consolarlo con el pecho de la madre. La localización, completamente accesible, nos facilitará aún más la tarea.

Pósteres

1. HERPES SIMPLE ZOSTERIFORME NEONATAL

O. Palma Ampuero, A.I. Sánchez Moya, E. Vera Iglesias, L. Vergara de la Campa, C. Schoendorff Ortega, E.R. Martínez Lorenzo y E. Molina Figuera

Dermatología. Hospital Virgen del Valle. Toledo. España.

Introducción. Los virus herpes simple (VHS) y virus varicela zóster (VVZ) son patógenos humanos que infectan superficie mucocutáneas y pueden diseminarse por el organismo. La infección por VHS en el período neonatal se estima en 15 casos/100.000 neonatos. Una vez adquirida la infección, la enfermedad suele presentarse en la 2^a-4^a semana de vida; diferenciándose 3 formas clínicas, que son superponibles. El herpes zóster neonatal es excepcional, siendo normalmente resultado de una infección materna por VVZ durante el embarazo, aunque puede ser secundario a una exposición posnatal a VVZ a temprana edad.

Casos clínicos. Niño de 13 días que consulta por lesiones en cavidad bucal de 7 días de evolución, como única manifestación clínica presenta succión débil las últimas 24 horas. Gestación controlada con serología para infecciones connatales negativa y parto por cesárea. Padre refiere infección herpética labial en los días previos. Durante la exploración física se observó erosiones de fondo fibrinoso rodeadas de un halo eritematoso en hemilengua izquierda y paladar blando izquierdo. Además en la mejilla ipsilateral se evidenció 2 lesiones vesiculosas de 4 días de evolución. Bajo la sospecha de infección herpética se decide hospitalización, se toma PCR para herpes de las lesiones vesiculares y se inicia tratamiento con aciclovir intravenoso. Posteriormente se realiza punción lumbar.

Resultados. Buena evolución clínica, manteniéndose desde el ingreso afebril. La PCR resulta positiva para VHS-1 en exudado cutáneo, siendo negativo en sangre y LCR. Desaparición de las lesiones cutáneas y orales a los 11 días de tratamiento.

Discusión. Es difícil distinguir clínicamente las lesiones cutáneas de herpes simple zosteriforme, causadas por el virus herpes simple, de las del herpes zóster, causadas por el virus varicela zóster. Esto es importante en neonatos, donde un correcto y temprano diagnóstico y tratamiento es fundamental. Algunos de los casos publicados de herpes zóster neonatal podrían tratarse realmente de infecciones por VHS, ya que frecuentemente el diagnóstico fue simplemente clínico, sin aislarse el virus causal.

2 CASOS DE CELULITIS EOSINOFÍLICA POR MOLUSCO CONTAGIOSO EN NIÑOS

A. Perea Polak^a, A. Vera Casaño^a, L. Martínez Pilar^a, D. Godoy Díaz^a y M. Ayala Blanca^b

^aDermatología. ^bAnatomía Patológica. Hospital Regional Universitario de Málaga. Málaga. España.

Introducción. La celulitis eosinofílica o síndrome de Wells es una dermatosis aguda inflamatoria que cursa con placas eritematoedematosas, pruriginosas, que se suelen resolver espontáneamente en algunas semanas. En la histopatología, es característico un infiltrado de eosinófilos a nivel dérmico y las típicas “imágenes en llamaradas”. Suele ser secundaria a picaduras por artrópodos, infestaciones por parásitos, infecciones víricas, trastornos linfoproliferativos o reacciones a fármacos.

Casos clínicos. Presentamos el caso de 2 niñas de 5 y 7 años respectivamente, sin antecedentes de interés, que presentaban moluscos contagiosos desde hacía pocos meses. Acudieron a la consulta de dermatología pediátrica por una clínica prácticamente idéntica, la presencia de placas eritemato-edematosas pruriginosas, ubicadas en la cara interna de ambos muslos, de 4 y 10 días de evolución. Además se apreciaban pápulas umbilicadas características de molusco contagioso a nivel de las placas. Una de las pacientes también tenía moluscos contagiosos en los brazos. Se realizó biopsia cutánea en ambos casos que mostraron un denso infiltrado de eosinófilos en dermis y tejido celular subcutáneo y presencia de imágenes en llamaradas compatibles con celulitis eosinofílica. Las lesiones desaparecieron tras el tratamiento con curetaje y criocirugía de los moluscos contagiosos. Destacar que en ninguno de los dos casos había antecedentes de picaduras por artrópodos ni toma de fármacos.

Discusión. Revisando la literatura, solo se han reportado dos casos previos de celulitis eosinofílica secundaria a molusco contagioso (como en nuestros casos) ya que es muy infrecuente que la celulitis eosinofílica se deba a la infección por molusco contagioso, pero debido a la alta frecuencia de esa infección en la infancia, probablemente se infradiagnostique o maldiagnotique esa dermatosis confundiéndola con eccema perimolusco o celulitis bacteriana.

3. OREJA DE DUMBO

M.A. Martín Díaz^a, E. Balbín Carrero^a, T. Collazo Lorduy^b, A. Burdaspal Moratilla^c, M. Valdivieso Ramos^a y P. de la Cueva Dobao^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Otorrinolaringología. ^cServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Infanta Leonor. Madrid. España.

Introducción. La leishmaniasis cutánea es una infección causada por el protozoo del género *Leishmania*. Se transmite a los humanos por la picadura de flebotomos hembra infectados. Es una infección frecuente en el área del Mediterráneo, donde el agente implicado es la *Leishmania infantum*. Existen dos cuadros clínicos cutáneos, la leishmaniasis cutánea localizada (LCL), circunscrita al sitio de la inoculación, y la leishmaniasis cutánea diseminada, cuando hay una pobre inmunidad celular. En nuestro medio, se manifiesta por una pápula o un nódulo con una costra adherida en áreas expuestas. La localización más habitual es la cara, principalmente en las mejillas. Se presenta un caso de LCL, con una presentación atípica.

Casos clínicos. Varón de 11 años, sin antecedentes de interés, remitido desde el especialista de ORL para valoración de inflamación en el pabellón auricular izquierdo de dos meses de evolución. Había sido tratado previamente con cefuroxima, ciprofloxacino y amoxicilina clavulánico, sin mejoría. Tampoco había respondido a prednisona oral. A la exploración presentaba edema y coloración eritematoviolácea en todo el pabellón auricular, respetando el ló-

bulo. Ausencia de adenopatías locorreregionales. El paciente tenía un buen estado general, sin fiebre, dolor, ni otros síntomas añadidos.

Resultados. Se le realizó biopsia y se envió muestra para cultivo de bacterias, micobacterias y PCR de *Leishmania*. En la biopsia se halló una dermatitis granulomatosa. No se encontraron bacilos ácido alcohol-resistentes, estructuras micóticas ni leishmanias. El Mantoux fue negativo y el análisis de sangre sin alteraciones. La PCR fue positiva para *Leishmania* en la muestra de la piel remitida. Fue diagnosticado de LCL en el pabellón auricular. Esta es una localización excepcional en el área mediterránea con un solo caso comunicado como “oreja de Dumbo”. Sin embargo, en Méjico es más común y se conoce como “oreja de los chicheros”. Se trató con antimonio de meglumina intralesional, con dos dosis separadas dos semanas. El cuadro se resolvió por completo sin dejar deformidades.

Discusión. Se trata de un caso excepcional en el área mediterránea. Con un diagnóstico difícil ya que no había amastigotes en la biopsia. A pesar de la incomodidad para el paciente, el tratamiento de elección son los anitominales pentavalentes intralesionales, como lo confirma el caso presentado.

4. LEISHMANIASIS CUTÁNEA: DESCRIPCIÓN DE 3 CASOS IMPORTADOS CON EXCELENTE RESPUESTA A ANFOTERICINA B LIPOSOMAL

N. Knöpfel^a, L. Noguera-Morel^a, D. Azorín^b, F. Sanz^c, A. Torreló^a y Á. Hernández-Martín^a

^aDermatología. ^bAnatomía Patológica. ^cPediatría. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción. La leishmaniasis es una enfermedad parasitaria endémica en 98 países del mundo y se considera una enfermedad emergente en el marco de la Organización Mundial de la Salud (OMS). En España, la especie endémica es *Leishmania infantum*, sin embargo, con el aumento de la población inmigrante y los viajes al extranjero, cada vez es más habitual el diagnóstico de casos importados.

Casos clínicos. Presentamos 3 casos importados de leishmaniasis cutánea causada por *L. tropica* en una familia procedente de vacaciones de la provincia de Errachidia, Marruecos. La presentación clínica en los 3 pacientes fue de múltiples pápulas y placas ulcerocostrosas localizadas en tronco y extremidades. El resto del examen físico por órganos y aparatos fue normal. Ante la sospecha clínicoepidemiológica de leishmaniasis cutánea importada se realizó frotis del material obtenido del fondo de una lesión, observándose numerosos amastigotes y se solicitó estudio mediante PCR que fue positiva para *L. tropica*. Dada la extensión cutánea se decidió tratamiento inicial intrahospitalario con anfotericina B liposomal a dosis de 3 mg/kg/día durante 5 días consecutivos y días +14 y +21 en 2 pacientes e infiltración intralesional de antimonio de meglumina en 1 paciente que únicamente presentaba 2 lesiones en el examen físico.

Resultados. Los dos pacientes que recibieron tratamiento sistémico con anfotericina B liposomal presentaron una excelente respuesta terapéutica con resolución progresiva de las lesiones cutáneas sin efectos adversos asociados. El paciente candidato a tratamiento intralesional tras fracaso terapéutico con 3 ciclos, finalmente se trató con anfotericina B liposomal. Tras 1 año de seguimiento, los pacientes están asintomáticos sin recurrencia de enfermedad.

Discusión. Las recomendaciones de la OMS establecen que el tratamiento de la leishmaniasis cutánea viene determinado por el número y localización de las lesiones, comorbilidades en el paciente, probable especie infectante y el acceso a los distintos fármacos en el país. Para el tratamiento sistémico de la leishmaniasis cutánea causada por *L. tropica* en edad pediátrica, nuestra experiencia sitúa la anfotericina B liposomal como primera línea de tratamiento.

5. BALANOPOSTITIS POR *PSEUDOMONA AERUGINOSA* CON BACTERIEMIA SECUNDARIA EN UN NIÑO CON LEUCEMIA

L. Berbegal^a, B. Encabo^b, R. David^b, María Pilar A.^b,
María Teresa M.^c e Isabel B.^b

^aServicio de Dermatología. Hospital Marina Salud de Dénia. Dénia.
^bServicio de Dermatología. ^cServicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante. España.

Introducción. La balanopostitis es una inflamación del glande y del prepucio, que puede estar causada por múltiples causas entre ellas las infecciosas. Presentamos el caso de una balanopostitis por *Pseudomonas aeruginosa* en un niño con leucemia y neutropenia que desarrolló una bacteriemia secundaria.

Casos clínicos. Niño de 8 años con leucemia de células dendríticas en tratamiento con quimioterapia que ingresa por fiebre, neutropenia e inflamación a nivel genital que había sido tratada con corticoides tópicos sin mejoría. A la exploración se observaba un edema y un eritema brillante difuso en el glande y en el prepucio que se extendía hacia el cuerpo del pene, produciendo dolor intenso y dificultando la micción. El cuadro requirió colocación de sonda vesical, analgesia con morfínicos, y se complicó con un shock séptico y una coagulopatía por lo que tuvo que ingresar en la unidad de cuidados intensivos hasta la estabilización clínica.

Resultados. En las exploraciones complementarias destacó un frotis uretral y un hemocultivo positivo a *Pseudomonas aeruginosa*. Se instauró tratamiento con curas tópicas y antibioterapia con cefepime, meropenem y amikacina con resolución del cuadro y negativización de los cultivos.

Discusión. La balanopostitis de causa infecciosa suele deberse a gérmenes como *Candida*, estreptococo del grupo A, estafilococo aureus, o a infecciones de transmisión sexual (*Gardnerella vaginalis*, *Treponema*, *Mycoplasma*...). Generalmente evoluciona favorablemente tras la administración de una antibioterapia adecuada al patógeno responsable. A pesar de que la balanopostitis por *Pseudomonas aeruginosa* es rara, es uno de los patógenos más frecuentes en pacientes neutropénicos y debemos considerar este germen en pacientes con neutropenia o enfermedad hematológica asociada. Además puede ser la causa de fiebre y bacteriemia secundaria, motivo por el que es importante su reconocimiento y manejo precoz a fin de evitar complicaciones más graves.

6. DEMODICOSIS SECUNDARIA EN PACIENTES CON ANTECEDENTE DE HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS: PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

M. Álvarez Salafranca^a, A. Vicente^a, C. Prat Torres^a, A. Combalia^a,
P. Leiva-Valdebenito^a, M. Monsonis^b y M.A. González Enseñat^a

^aDermatología. ^bMicrobiología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Barcelona. España.

Introducción. Los ácaros Demodex son saprófitos frecuentes de la unidad pilosebácea en la piel de adultos sanos, siendo rara su presencia en niños. Las demodicosis, dermatosis asociadas a su presencia, se clasifican en primaria y secundaria. La forma secundaria en la infancia ocurre fundamentalmente en pacientes inmunodeprimidos. Presentamos dos niños con antecedentes de histiocitosis de células de Langerhans (HCL) en remisión, que desarrollaron una demodicosis meses después de haber finalizado el tratamiento quimioterápico.

Casos clínicos. *Caso 1.* Niño de 3 años, con antecedente de HCL diagnosticada a los 3 meses de edad. Fue remitido por una erupción facial asintomática de una semana de evolución. El paciente se encontraba en remisión y el último ciclo de quimioterapia (QT) fue administrado 7 meses antes. A la exploración física presentaba pápulas y pústulas en el área perioral, barbilla y cuero cabelludo, así como eritema y descamación en surcos nasogenianos. El paciente había recibido tratamiento con metronidazol y corticoides tópicos,

así como con eritromicina oral durante 4 semanas, sin mejoría. El examen microscópico con KOH de una muestra obtenida mediante raspado mostró incontables Demodex. Con el diagnóstico de demodicosis se inició tratamiento con metronidazol oral durante 10 días, con resolución completa. *Caso 2.* Niña de 19 meses de edad, diagnosticada a los 2 meses de HCL. Fue remitida por lesiones cutáneas en cara y cuero cabelludo de 2 semanas de evolución. La paciente se encontraba en remisión completa y había recibido el último ciclo de QT 9 meses antes. El examen físico mostró una erupción de pápulas y pústulas en los surcos nasogenianos, mejillas, barbilla y cuero cabelludo. El estudio microbiológico de una pústula reveló numerosas formas adultas de Demodex. Bajo el diagnóstico de demodicosis, recibió tratamiento con metronidazol oral durante 21 días, con respuesta completa.

Resultados. En este caso consideramos ambos casos como demodicosis secundaria por el antecedente de HCL e inmunosupresión.

Discusión. La demodicosis puede clasificarse en primaria y secundaria. La primaria se caracteriza por la ausencia de dermatosis previa, por un incremento anormal en la colonización por el ácaro y por la remisión de las lesiones tras el tratamiento acaricida. La secundaria aparece en pacientes con antecedentes de enfermedad cutánea o sistémica y en la infancia suele darse en pacientes inmunodeprimidos, principalmente tras una leucemia aguda. Para el diagnóstico se deben tener en cuenta la clínica y un incremento del número de ácaros en las lesiones, considerándose significativo un recuento mayor a 5 ácaros/cm². El manejo terapéutico se basa en casos clínicos aislados. Se han publicado casos con buena respuesta a antibióticos y acaricidas tópicos como permetrina o metronidazol y a agentes sistémicos como la ivermectina, metronidazol o eritromicina. Presentamos dos pacientes que desarrollaron una demodicosis varios meses después de haber finalizado la QT en el contexto de una HCL. En nuestro conocimiento, se trata de los primeros casos publicados de demodicosis asociada a HCL. En ninguno de los dos pacientes la demodicosis se asoció a recurrencia de la enfermedad.

7. ERUPCIÓN Y MUCOSITIS INDUCIDOS POR MYCOPLASMA PNEUMONIAE: REPORTE DE DOS CASOS

P. Leiva-Valdebenito^a, M. Álvarez-Salafranca^b, A. Combalia^c,
A. Vicente Villa^d, C. Prat Torres^d, R.M. Pino Ramírez^e
y M.A. González Enseñat^d

Dermatología. ^aHospital Clínico Universitario. Santiago de Compostela. ^bHospital Miguel Servet. Zaragoza. ^cHospital Clínico. Barcelona. ^dHospital Sant Joan de Deu. Barcelona. ^ePediatría. Hospital Sant Joan de Deu. Barcelona. España.

Introducción. La erupción y mucositis Inducidos por *Mycoplasma pneumoniae* (MIRM), presenta un espectro de lesiones con afectación cutánea variable. Se recogen dos casos.

Casos clínicos. *Caso 1.* Niño varón de 6 años de edad, con cuadro de tos y fiebre de 1 semana. Radiografía de tórax compatible con neumonía atípica, inició tratamiento antibiótico con azitromicina. Tres días después asoció lesiones mucosas y aisladas en piel, malestar general y dolor en mucosa oral que dificultaba la deglución, requiriendo ingreso hospitalario. A la exploración presentaba úlceras y erosiones en labios y mucosa oral y algunos elementos dianiformes a nivel cutáneo. Se decidió asociar corticoides sistémicos y continuar tratamiento antibiótico con claritromicina. Del estudio realizado destacó la presencia de IgM positiva para *M. pneumoniae*, con IgG negativa. De evolución inicial desfavorable, requirió ingreso en cuidados intensivos y medidas de soporte previo a estabilización posterior y alta. *Caso 2.* Adolescente mujer de 13 años, que presentó cuadro de tos seca y malestar de 10 días. Negaba ingesta de medicación previa. A los dos días presentó fiebre, conjuntivitis y lesiones en labios y mucosa oral que dificultaban la ingesta y que requirió ingreso hospitalario. A la exploración presentaba erosiones

en labios, lengua y mucosa oral, con presencia de hiperemia conjuntival. No presentaba lesiones en mucosa genital ni resto de superficie corporal. Inició tratamiento con corticoides sistémicos y azitromicina. Del estudio solicitado, destacó la presencia de IgG positiva e IgM dudosa para *M. pneumoniae*. Radiografía de tórax descartó neumonía asociada. Evolucionó favorablemente previo al alta.

Resultados. MIRM se manifiesta como un espectro de lesiones, en que la mucositis asocia un mayor o menor grado de afectación cutánea. Cuando la mucositis asocia lesiones en piel, corresponde a cuadros de eritema multiforme, síndrome de Stevens-Johnson o necrolisis epidérmica tóxica. En las situaciones en que solo existe afectación mucosa, se utilizan los términos mucositis asociada a *M. pneumoniae*, síndrome de Fuchs o síndrome de Stevens-Johnson atípico. Los casos de MIRM se describen con mayor frecuencia en niños y adolescentes, la mayoría entre los 5 y 15 años de edad. Predomina en varones y suele presentarse como un cuadro prodrómico inespecífico de una semana con tos, fiebre y malestar general. La mucositis oral es la principal causa de morbilidad y motivo de ingreso. La mitad de los pacientes tiene pocas lesiones cutáneas, y un tercio no las presenta. Las lesiones orales se encuentran de forma casi constante. Las lesiones oculares y genitales aparecen solo en dos tercios y tres cuartos respectivamente. El diagnóstico *M. pneumoniae* se realiza mediante serologías. La reacción de polimerasa en cadena (PCR) puede ser útil. El tratamiento incluye el uso de antibióticos asociados a corticoides sistémicos y medidas de soporte. El pronóstico es excelente con el tratamiento adecuado.

Discusión. En ausencia de signos cutáneos o poca expresividad de estos, la afectación oral, ocular o genital son datos suficientes para considerar MIRM en el diagnóstico diferencial, debiendo recurrir a métodos complementarios microbiológicos como serologías o PCR para mejor estudio.

8. EXANTEMA PURPÚRICO ATÍPICO POR PARVOVIRUS B19

R. Moreno Alonso de Celada, N. Barrientos Pérez, P. Abajo Blanco, M. Moreno de Vega Haro y J.D. Domínguez Auñón

Servicio de Dermatología. Hospital Universitario del Henares. Costada. Madrid. España.

Introducción. Las manifestaciones purpúricas de la infección por parvovirus B19 se caracterizan por una gran variabilidad clínica. Presentamos un caso, singular por su presentación inicial, donde la sospecha clínica hizo posible un diagnóstico etiológico acertado.

Casos clínicos. Una niña de 9 años sana consultó por el rápido crecimiento de una placa eritematosa, dolorosa y pruriginosa en la cara anterior del muslo izquierdo, sin antecedente de traumatismo o picadura. Presentaba una placa eritematoedematosa oscura de unos 14 cm de diámetro, a la palpación caliente, no empastada y algo dolorosa. En analítica mostraba leucopenia y trombocitopenia leves sin otros hallazgos relevantes, y discreta elevación de PCR. Se prescribió empíricamente amoxicilina vía oral con sospecha de erisipela. A los 3 días la lesión presentaba un aspecto purpúrico en toda su superficie, y la paciente había desarrollado Petequias discretas en pies y tobillos que posteriormente se había extendido a muslos, abdomen, espalda y axilas, junto con febrícula. Se interpretó el cuadro completo como un exantema vírico, y fue dada de alta por buena evolución, prescribiéndosele un corticoide tópico en la lesión inicial.

Resultados. Entre los hallazgos microbiológicos relevantes presentaba signos de inmunización previa a virus de Epstein-Barr y Citomegalovirus, y serologías negativas a *Borrelia*, *Rickettsia*, *Mycoplasma* y virus herpes 6. Sin embargo mostró seroconversión de anticuerpos frente a virus Epstein-Barr en dos muestras diferentes de sangre, extraídas los días 4 y 30 desde el inicio del cuadro. Se estableció el diagnóstico de erupción purpúrico-petequial por parvovirus B19. La infección por parvovirus B19 se caracteriza por

un espectro clínico amplio que comprende desde episodios asintomáticos a complicaciones potencialmente mortales. En niños es común el eritema infeccioso. También es conocido el exantema purpúrico en guante y calcetín. El cuadro clínico puede ser de una enorme variabilidad en la distribución de sus lesiones cutáneas.

Discusión. Presentamos un caso de erupción petequeal por parvovirus con un cuadro clínico inicialmente compatible con una erisipela, en la que la sospecha del dermatólogo ante el desarrollo de lesiones purpúricas diseminadas permitió un diagnóstico etiológico adecuado.

9. EXANTEMA PURPÚRICO: PRESENTACIÓN DE 3 CASOS

M. González-Olivares^a, J.C. Tardío^b, R. Khedaoui^b, B. Navarro-Vidal^a, S. Alique-García^a, A. Hernández-Núñez^a, B. Echeverría^a, C. Martínez-Morán^a y J. Borbujo^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario de Fuenlabrada. España.

Introducción. Las lesiones cutáneas eruptivas en niños, especialmente en los neonatos, constituyen un motivo frecuente de consulta, suelen producir una reacción de alarma en los padres y en ocasiones también en los profesionales sanitarios.

Casos clínicos. *Caso 1.* Lactante de 22 días de vida sin antecedentes personales de interés, con lesiones de 24 h de evolución en región facial y miembros superiores sin otra sintomatología asociada. Su hermano de 3 años había presentado un exantema viral en los días previos. *Caso 2.* Niña de 6 años de edad con antecedente de síndrome de PFAPA que consultó por lesiones de 4 semanas de evolución en mejillas, tronco y miembros sin fiebre y con excelente estado general. *Caso 3.* Varón de 4 meses de edad, hermano de la anterior, con lesiones generalizadas del mismo tiempo de evolución, acompañadas de fiebre e irritabilidad autolimitados al inicio del cuadro. A la exploración, los tres pacientes presentaban de forma salpicada múltiples pápulas eritematopurpúricas de 1-3 mm con halo blanquecino periférico que blanqueaban a la digitopresión. No presentaban lesiones en mucosas. Las biopsias de los casos 1 y 2 fueron superponibles, con dilatación de vasos de calibre capilar en la dermis superficial que se encontraban revestidos por endotelios prominentes y un infiltrado perivascular escaso de predominio linfocítico. En el caso 3, además de los hallazgos observados en las biopsias de los anteriores, aparecía espongirosis, exocitosis linfocitaria y algún queratinocito apoptótico. Las lesiones se resolvieron de forma espontánea en menos de dos semanas desde el momento de la consulta en los tres niños.

Resultados. La pseudoangiomatosis eruptiva (PAE) es un proceso benigno autolimitado, poco frecuente, caracterizado por una erupción de máculas y pápulas eritematosas de aspecto hemangiomaso en ocasiones acompañadas de fiebre, malestar general, cefalea, diarrea o síntomas de infección de vías respiratorias superiores. Las lesiones se resuelven espontáneamente en un periodo de 2-18 días y ocasionalmente pueden aparecer recurrencias. Suele observarse en niños, aunque existen descripciones aisladas en adultos. Aunque generalmente se trata de un proceso esporádico, se han descrito brotes familiares y en comunidades. La hipótesis causal más aceptada es que se trate de una respuesta peculiar frente a diferentes virus. Aunque el diagnóstico generalmente se establece con los hallazgos clínicos, el estudio histopatológico puede servir de apoyo, y se caracteriza por la presencia de vasos capilares dilatados en la dermis con células endoteliales que protruyen hacia la luz acompañados de un infiltrado inflamatorio linfohistiocitario perivascular. El diagnóstico diferencial debe establecerse con los hemangiomas capilares eruptivos, granulomas piogénicos múltiples, bartonellosis, picaduras y telangiectasias múltiples.

Discusión. *Conclusión:* La PAE es una entidad probablemente infra-diagnosticada, con unas características clínicas distintivas y sin una

etiología establecida clara. Presentamos 3 casos en los que la hipótesis viral sería la más aceptada dada la agrupación familiar de los mismos y la coincidencia temporal. Destacamos el papel del dermatólogo para diagnosticar estos casos y evitar tratamientos innecesarios.

10. MOLLUSCUM CONTAGIOSUM EN CUERO CABELLUDO DE DISPOSICIÓN ANULAR

A. Vilas Sueiro, O. Suárez Magdalena, B. Fernández Jorge, S. Mateo, B. Monteagudo y C. de las Heras

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

Introducción. La aparición de lesiones cutáneas a los pocos días de vida hace indispensable descartar dermatosis de probable transmisión vertical.

Casos clínicos. Presentamos el caso de un lactante de 7 meses de edad, nacido a término mediante parto instrumental con ventosa, que fue remitido desde su pediatra por presentar en cuero cabelludo, desde el segundo día de vida, lesiones papulosas que habían aumentado de tamaño y número desde su aparición. A la exploración, se objetivaban pápulas blanquecinas de centro umbilicado, siguiendo una distribución anular. Tras dicha observación, la anamnesis materna confirmó la sospecha diagnóstica al referir la presencia de lesiones a nivel genital e inguinal desde 2 años antes de la concepción, motivo por el cual había realizado tratamiento con imiquimod y ácido tricloroacético pautado por su médico de atención primaria. La exploración mostraba lesiones con las mismas características que las que presentaba nuestro paciente, abarcando la cara interna de ambos muslos. Se realizaron diversas pruebas complementarias, incluyendo serologías para despistaje de ITS de la madre que resultaron negativas, además del curetaje de una de las lesiones tanto del lactante como de su madre para confirmación histopatológica. Tras dicho estudio los hallazgos fueron compatibles con molluscum contagiosum. La resolución definitiva del cuadro se consiguió tras el curetaje de las lesiones restantes de ambos pacientes.

Resultados. La afectación de pacientes pediátricos por molluscum contagiosum es bastante frecuente. El uso de piscinas, los familiares afectos o el uso de fómites afectados por el poxvirus son las vías de contagio más comunes a estas edades. Sin embargo, una vez superada la infancia, la vía de transmisión sexual pasa a ser la que encabeza el número de contagios persona a persona. Al igual que sucede en estos últimos casos, el contacto de superficies que pueden presentar una rotura de la barrera cutánea como es el caso de microerosiones durante las relaciones sexuales, así como erosiones en la mucosa genital materna o en el cuero cabelludo fetal tras partos instrumentales, pueden provocar el contagio. En algunos de los casos publicados hasta el momento, la disposición anular de las lesiones se ha relacionado con el empleo de ventosas durante el parto, como sucede en la alopecia occipital del recién nacido, siendo este un dato a favor de la "susceptibilidad" de esta área por manifestar las lesiones de molluscum. Los neonatos que han presentado este tipo de lesiones en cuero cabelludo sin disposición anular se presentaban, en su práctica totalidad, en hijos de madres con lesiones genitales. Solo unos pocos casos no presentaban lesiones aparentemente, sin poder descartarse errores diagnósticos.

Discusión. Con este caso queremos recalcar la importancia de un correcto diagnóstico y tratamiento de las lesiones en área genital, más si cabe en pacientes gestantes, por el riesgo de transmisión vertical asociado.

11. ¿ENFERMEDAD DE KIMURA O HIPERPLASIA ANGIOLINFOIDE CON EOSINOFILIA?

A. Martín Gorgojo^a, P. Vilas Boas^a, A. Ruedas Martínez^a, E. Bardón Cancho^b, C. Garrido Colino^b, V. Parra Blanco^c, R. Suárez Fernández^a y M. Campos Domínguez^a

^aDermatología. ^bOncohematología Pediátrica. ^cAnatomía Patológica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

Introducción. Las dermatosis eosinofílicas son infrecuentes en la edad pediátrica. Presentamos el caso de un paciente hematológico en el que se planteó el diagnóstico diferencial entre una enfermedad de Kimura y una hiperplasia angiolinfoide con eosinofilia.

Casos clínicos. Niño de 18 meses diagnosticado de púrpura trombocitopénica idiopática 9 meses antes, refractaria a corticoides, inmunoglobulinas y rituximab. Se consulta a Dermatología por lesiones en cabeza, brazos y tronco aparecidas a los 17 meses, 2 días después de la primera infusión de rituximab. Estas aumentaron a los 18 meses después de la segunda infusión de rituximab. Las lesiones consistían en pápulas moluscoideas menores de 1 cm localizadas en cabeza, brazo y abdomen. El niño no presentaba adenopatías.

Resultados. Se realizó biopsia de dos lesiones cutáneas, en las cuales se apreció un denso infiltrado linfocitario asociado a vasos de endotelios prominentes y con marcada presencia de eosinófilos. Se afectaba todo el espesor de la dermis reticular y en puntos la hipodermis. Se objetivaron folículos linfocitos. No se vieron imágenes en llamarada ni imágenes de vasculitis. Además de la trombocitopenia, el hemograma mostró eosinofilia leve de 800-1.100/mcL. En la médula ósea se objetivó una eosinofilia del 8%. La IgE estaba elevada (97,1 kU/L) y se encontró una elevación del índice albúmina/creatinina en orina. Las lesiones cutáneas y la proteinuria remitieron con un nuevo ciclo de corticoides intravenosos. Sin embargo, para el control de la trombocitopenia fue preciso iniciar tratamiento con eltrombopag.

Discusión. La enfermedad de Kimura es un trastorno inflamatorio típico de población asiática que característicamente cursa con adenopatías o masas subcutáneas de predominio en cabeza y cuello. La hiperplasia angiolinfoide con eosinofilia es un trastorno caracterizado por la presencia de papulonódulos cupuliformes en cabeza y cuello. Algunos autores consideran que ambos trastornos podrían tratarse de parte de un mismo espectro mientras otros tratan de marcar diferencias clínicas, epidemiológicas e histológicas entre ambas entidades.

12. ENFERMEDAD DE DEGOS: HALLAZGOS DERMATOSCÓPICOS EN DOS CASOS PEDIÁTRICOS

X. Calderón-Castrat^a, M. Yuste^a, J. Peceros-Escalante^b, R. Castro^b, A. Santos-Briz^c, R. Ballona^b y E. Fernández-López^a

^aDermatología. Hospital Universitario de Salamanca. Salamanca. ^bDermatología Pediátrica. Instituto de Salud del Niño. ^cPatología. Hospital Universitario de Salamanca. Salamanca. España.

Introducción. La enfermedad de Degos (ED) es una infrecuente microangiopatía trombótica de etiología incierta. Clínicamente, se caracteriza por pequeñas pápulas de centro atrófico blanquecino rodeadas de eritema que a la dermatoscopia revela una corona de telangiectasias; imágenes patognomónicas de la ED. Sin embargo, su rareza y la falta de reconocimiento puede generar retraso en el diagnóstico clínico, especialmente cuando existen escasas lesiones cutáneas. Presentamos dos casos pediátricos de ED, resaltando los hallazgos dermatoscópicos.

Casos clínicos. *Caso 1.* Niño de 4 años con escasas lesiones cutáneas, de centro blanquecino y mínimo eritema perilesional, de 3-4 mm de diámetro, asintomáticas, distribuidas en abdomen y

extremidades inferiores, desde los 2 años de edad, sugestivas de lesiones cicatriciales. **Caso 2.** Lactante de 4 meses de edad, de sexo femenino, con 1 lesión cutánea congénita en abdomen y posterior desarrollo de escasas lesiones papulo-eritematosas de 3-4 mm de diámetro, que desarrollaron atrofia central blanquecina y eritema perilesional, afectando tronco y extremidades inferiores.

Resultados. El estudio dermatoscópico en ambos casos demostró una imagen patognomónica; atrofia central blanquecina rodeada de una corona de vasos telangiectásicos. En el caso 1, los hallazgos histopatológicos revelaron lesión de la interfase epidérmica, inflamación linfocitaria perivasculares, vasculitis linfocitaria y una zona de isquemia en la dermis sin depósito de mucina y en el caso 2, atrofia focal epidérmica, discreta lesión de la interfase, sin depósitos de mucina.

Discusión. Ante los hallazgos se estableció el diagnóstico de ED en ambos casos. Se requiere una alta sospecha clínica y una adecuada correlación clinicopatológica para establecer el diagnóstico precoz de esta rara entidad.

13. VASCULITIS SISTÉMICA ANCA NEGATIVO EN UN ADOLESCENTE CON AFECTACIÓN CUTÁNEA, PULMONAR Y NEUROLÓGICA

M. Pascual López^a, J. Riera Llodrá^b, M. Escudero Góngora^c, A. Giacaman^c, C. Mir Perelló^d, L. Lacruz^d y V. Rocamora Duran^a

^aDermatología. ^bPediatría. Hospital de Manacor. ^cDermatología.

^dPediatría. Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca. España.

Introducción. El término vasculitis incluye muy diversas enfermedades que cursan con inflamación de los vasos sanguíneos. Se han propuesto múltiples clasificaciones en base a la etiología, patogenia, tipo de vasos predominantemente afectados y tipo de infiltrado inflamatorio. Dentro del grupo de vasculitis sistémicas, la mayoría de niños con vasculitis primaria tienen una buena evolución porque las dos enfermedades más frecuentes, púrpura de Schönlein-Henoch y enfermedad de Kawasaki son habitualmente autolimitadas y solo una pequeña minoría de niños tendrán secuelas a largo plazo por estas enfermedades. Asimismo, estas dos entidades suelen tener un patrón de presentación característico que facilita su diagnóstico. Sin embargo otras vasculitis pueden tener una presentación menos obvia. A menudo los niños tienen presentaciones incompletas o solapamiento de características diagnósticas. Resultado, muchos niños tienen vasculitis "inclasificables".

Casos clínicos. Presentamos el caso de un niño de 12 años que ingresa por un cuadro de inflamación dolorosa en extremidades inferiores, acompañado de fiebre y con rápida evolución a la aparición de lesiones necróticas cutáneas y nódulos subcutáneos. Ante la sospecha de una vasculitis sistémica, se instaura cobertura antibiótica de amplio espectro y prednisona 1 mg/kg/día con mejoría inicial, pero a los 3 días de tratamiento se decide traslado al hospital de referencia por empeoramiento y desarrolla hemorragia alveolar masiva. Se administran bolos de metilprednisolona y ciclofosfamida, gammaglobulina IV, infliximab y micofenolato mofetil con evolución favorable. Ha presentado neuropatía periférica con intenso dolor, precisando parches de fentanilo, morfina y gabapentina. La biopsia de piel mostró una vasculitis necrotizante de vaso profundo con marcado infiltrado neutrofílico.

Resultados. No se ha podido confirmar ninguna de las sospechas diagnósticas iniciales, los ANCA han sido repetidamente negativos (en contra de una poliarteritis nodosa) y el HLAB51 negativo (en contra de una enfermedad de Behçet). Todos los estudios han descartado patología infecciosa en nuestro paciente. No debemos olvidar la posibilidad de una infección como desencadenante de la vasculitis y/o durante el tratamiento inmunosupresor.

Discusión. Queremos destacar la necesidad del reconocimiento precoz de la vasculitis y el inicio precoz del tratamiento, aun no teniendo un diagnóstico claramente establecido, ya que puede estar en riesgo la vida del paciente. Los tratamientos específicos vendrán determinados por el tipo de vasculitis, la severidad de la inflamación y los órganos afectados. El uso de terapias biológicas es un arma más a contemplar en el tratamiento de estas enfermedades que precisan un manejo multidisciplinar.

14. ÚLCERAS CUTÁNEAS RECIDIVANTES EN PACIENTE CON PARESIA ESPÁSTICA

L. Maroñas-Jiménez, C. Morales-rama, F. Tous-Romero, C. Postigo-Llorente, S. Palencia-Pérez y A. Guerra-Tapia

Servicio de Dermatología. Hospital Universitario 12 de Octubre. Instituto de Investigación i+12. Universidad Complutense. Madrid. España.

Introducción. La aparición de lesiones ulcerosas en niños con trastornos medulares es una complicación importante, generalmente relacionada con alteraciones del trofismo cutáneo y fenómenos de denervación local. Cuando la ausencia de dolor no es un impedimento, ¿debemos ampliar nuestro diagnóstico diferencial?

Casos clínicos. Presentamos el caso de una niña de 12 años de edad, con antecedente de paraparesia espástica por lesión medular lumbar postraumática al nacimiento, que fue remitida a nuestro Servicio para estudio de úlceras cutáneas recidivantes en miembros inferiores. A la exploración física, presentaba una gran úlcera superficial de bordes rectos angulados y fondo limpio en la región dorsal del pie derecho, así como varias cicatrices rectangulares de límites muy bien definidos localizadas en área lumboglútea y extremidades inferiores. Durante el interrogatorio, la paciente refería que las lesiones aparecían de forma espontánea durante el sueño nocturno.

Resultados. El estudio microscópico mostró datos de ulceración cutánea sin signos histológicos de especificidad. Las lesiones reepitelizaron de forma completa tras 2 semanas de curas higiénicas monitorizadas y oclusión con parches de MEPITEL®. La paciente fue derivada a Psiquiatría Infantil para seguimiento conjunto, sin objetivarse nuevas lesiones cutáneas desde entonces.

Discusión. La patología psicocutánea en niños y adolescentes debe concebirse como un posible indicio de trastornos psicosociales o psiquiátricos potencialmente graves. Las excoriaciones y úlceras cutáneas constituyen las formas clínicas más frecuentes de dermatosis facticia en la infancia.

15. MANIFESTACIONES ATÍPICAS DE VASCULITIS CUTÁNEA AGUDA EN LA INFANCIA

E. Rodríguez Lomba^a, A. Ruedas Martínez^a, I. Molina López^a, V. Parra Blanco^b, R. Suárez Fernández^a y M. Campos Domínguez^a

^aDermatología. ^bAnatomía Patológica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

Introducción. Presentamos tres casos pediátricos de vasculitis cutánea aguda con manifestaciones clínicas atípicas. En el primero de ellos se produce un primer episodio de urticaria vasculitis y un segundo episodio con lesiones concomitantes de eritema nodoso. En el segundo concurren importante afectación del estado general, lesiones tipo edema agudo hemorrágico y afectación de mucosas. El tercero se trata de un episodio autolimitado de urticaria-vasculitis ANA+.

Casos clínicos. **Caso 1.** Niña de 10 años acudió por aparición de lesiones cutáneas eritematovioláceas en región facial y extremidades tras brote de faringoamigdalitis tratado con amoxicilina-clavulánico. No presentaba síntomas sistémicos. El estudio histológico reveló un infiltrado difuso polimorfonuclear con áreas de necrosis

fibrinoide y positividad para fibrinógeno en paredes vasculares. Se realizó tratamiento con corticoides orales con progresiva mejoría. Un mes más tarde, consultó por aparición de nuevo brote de lesiones purpúricas asociado a nódulos subcutáneos no dolorosos en cara anterior de miembros inferiores. El estudio histológico de dichos nódulos reveló paniculitis septal sin vasculitis compatible con eritema nodoso. Tras una nueva pauta de esteroides sistémicos, presentó resolución clínica de ambos tipos de lesiones sin nuevos brotes desde entonces. *Caso 2.* Niña de 9 años con antecedente de herpes orolabial de repetición que consulta por lesiones eritematopurpúricas de morfología numular en región facial, tronco y extremidades tras una recidiva de herpes labial. Además, presentaba lesiones en mucosa oral, dolor abdominal, articular y edema de miembros inferiores. Tras administración de corticoides sistémicos presentó progresiva mejoría del cuadro cutáneo y sistémico. El estudio histológico reveló infiltrado neutrofílico de la pared vascular y focos de necrosis fibrinoide en vasos de pequeño tamaño. Se objetivaron depósitos de IgA en la pared vascular. Tras la resolución del brote agudo no ha presentado nuevas recurrencias. *Caso 3.* Niña de 12 años sin antecedentes de interés que acude a urgencias por presentar lesiones eritematopurpúricas de morfología dianiforme de 3 días de evolución en ausencia de sintomatología sistémica. Había presentado cuadro catarral en la semana previa. Se realizó una biopsia cutánea que evidenció edema dérmico con focos de necrosis fibrinoide e inmunofluorescencia negativa. El cuadro clínico se resolvió de forma espontánea y el estudio inmunológico evidenció ANA positivos a título de 1:320 y complemento en el límite inferior de la normalidad.

Resultados. Presentamos una serie de casos de diferentes variantes morfológicas y asociaciones de vasculitis cutánea aguda en la edad pediátrica. A pesar de las diferencias morfológicas, todos los casos cursaron con buena evolución y sin recidivas en el seguimiento.

Discusión. Las vasculitis agudas engloban un grupo heterogéneo de enfermedades que pueden presentar diferentes presentaciones clínicas en la piel. La clasificación de las mismas y su estudio histológico tienen una importante relevancia en el manejo y pronóstico del paciente.

16. PÚRPURA ECCEMATOIDE ASOCIADA A VACUNA DE LA VARICELA

A.R. Carmen María, S.C. Juan Luis, G.G. Manuel y G.S. Gloria

Dermatología. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. España.

Introducción. El término “dermatosis purpúricas pigmentadas” (DPP) comprende un grupo de trastornos cutáneos benignos histológicamente muy similares, caracterizados por extravasación eritrocitaria y depósito de hemosiderina junto con cambios inflamatorios alrededor de los capilares, que en la clínica dan lugar a hemorragias petequiales e hiperpigmentación. La púrpura pruriginosa o ecematoide de Doucas y Kapetanakis es un subtipo de DPP raro en niños. Aunque la mayoría de los casos de DPP se consideran idiopáticos, muchos de ellos han sido atribuidos en la literatura a distintos factores desencadenantes, incluyendo fármacos. Presentamos un caso de púrpura ecematoide de Doucas y Kapetanakis en una niña de 21 meses tras recibir la primera dosis de vacunación de la varicela.

Casos clínicos. Niña sana de 21 meses, remitida para valoración de múltiples máculas eritematopurpúricas que no cedían a la vitropresión, algunas de ellas de aspecto ecematoide, distribuidas de forma bilateral y simétrica en miembros inferiores y glúteos, que inician 15 días tras la administración de la primera dosis de vacunación de la varicela.

Resultados. El estudio analítico resultó dentro de la normalidad y los hallazgos histológicos de la biopsia cutánea apoyaron el diagnóstico de DPP. Las manifestaciones clínicas junto al resultado de las

exploraciones complementarias, nos llevaron al diagnóstico de púrpura ecematoide de Doucas y Kapetanakis.

Discusión. La púrpura ecematoide es una variante generalizada y pruriginosa de DPP. Las lesiones afectan habitualmente a piernas, con posterior progresión a muslos, tronco y miembros superiores. Las DPP no muestran signos sistémicos, siendo los hallazgos analíticos normales. La etiología es incierta, aunque se han postulado numerosos factores como posibles desencadenantes (ejercicio, hipertensión venosa, fármacos, etc.). Es una entidad crónica, con remisiones y recaídas, aunque es posible la resolución espontánea.

17. PÚRPURA FULMINANTE NEONATAL POR DÉFICIT DE PROTEÍNA C Y S

F.J. Navarro Triviño^a, A. Martínez Martínez^a, J. Pacheco Sánchez Lafuente^b, R. Fernández Valadés^c, R. Ruíz Villaverde^a y J. Tercedor Sánchez^a

^aDermatología y Venereología. Complejo Hospitalario Universitario de Granada. Granada. ^bPediatría. ^cCirugía pediátrica. Hospital Materno Infantil de Granada. Granada. España.

Introducción. Las proteínas C y S son glucoproteínas dependientes de la vitamina K con propiedades antitrombóticas y profibrinolíticas. El déficit familiar de las proteínas C y S, de herencia autosómica dominante, da lugar a un estado protrombótico. Clínicamente puede dar lugar a un cuadro de púrpura coagulopática, cuya gravedad puede desembocar incluso en la muerte si no se trata de manera precoz. Presentamos el caso de púrpura fulminante neonatal con afectación asimétrica en antebrazo y dorso de mano izquierda secundario al déficit de proteína C y S.

Casos clínicos. Neonato varón nacido en la semana 36+3 de gestación, CIR tipo 1, con peso 1.950 g y longitud 45 cm. Al nacimiento presentó una mancha equimótica en antebrazo y dorso de mano izquierda, que rápidamente evolucionó a una ampolla de contenido hemorrágico, con posterior necrosis y escarificación cutánea. Se procedió al ingreso en la UCI neonatal donde se realizó pruebas complementarias para descartar sepsis y trombopatías. Se realizaron múltiples estudios que concluyeron en el déficit de proteína C y S, junto al déficit transitorio de antitrombina III. El estudio oftalmológico y neurológico fue normal durante el ingreso.

Resultados. Se administró ceptrotin 100 U/kg y luego 50 U/kg cada 12 horas hasta observar el cese de la progresión de la púrpura y alcanzar valores de proteína C en sangre > 25 UI/dl. Se realizó escarotomía de la placa necrótica sin complicaciones asociadas.

Discusión. La púrpura fulminante neonatal es un cuadro clínico poco frecuente. La sepsis, los fármacos y los trastornos hereditarios de los factores de coagulación son las principales causas de púrpura fulminante. Dentro de las trombopatías, el déficit de proteínas C y S es uno de los cuadros descritos, con una prevalencia de 1/40.000-250.000 individuos. También se han descrito casos de púrpura fulminante en pacientes con mutaciones en el factor V de Leiden, ya que dicha situación confiere resistencia a la proteína C activada. La trombosis microvascular no solo afecta a la piel, sino que puede afectar a otros órganos, principalmente las venas cerebrales (trombosis del seno cavernoso con sangrado intracerebral secundario, hidrocefalia, convulsiones y retraso mental) o venas retinianas (hemorragia vítrea o desprendimiento de retina). El diagnóstico de púrpura fulminante es clínico, y no suele precisar de biopsia cutánea para su estudio, sin embargo, es fundamental realizar las pruebas complementarias pertinentes para descartar sepsis y el estudio de trombopatías, ya que el tratamiento específico precoz mejora el pronóstico de estos pacientes. El estudio familiar de trombopatías forma parte del estudio de este cuadro clínico. El pronóstico suele ser reservado, ya que muchos de los pacientes presentarán secuelas a largo plazo.

18. PRURIGO ACTÍNICO CON BUENA RESPUESTA A AZATIOPRINA

C. Rodríguez Caruncho^a, I. Bielsa Marsol^a, J.M. Carrascosa Carrillo^a, F. Ballestrà López^a, M.J. Fuente González^a, R. Posada^b y C. Ferrándiz Foraster^a

^aDermatología. ^bAnatomía Patológica. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Barcelona. España.

Introducción. El prurigo actínico (PA) es una fotodermatosis poco frecuente en nuestro medio, siendo su incidencia mayor en población amerindia. Suele iniciarse en la infancia y tanto su diagnóstico como su tratamiento son complejos, debiendo diferenciarse de otras entidades como el lupus eritematoso, la dermatitis atópica fotoaggravada y las porfirias. Se presenta un paciente en el que se consiguió buen control de la enfermedad con azatioprina.

Casos clínicos. Niño de 12 años, originario de Ecuador, sin antecedentes personales ni familiares de interés. Remitido por lesiones faciales pruriginosas desde los 5 años de edad. Los brotes inicialmente se presentaban en verano, pero en los últimos años las lesiones se habían hecho persistentes. A la exploración se observaban placas eccematosas, pápulas y algunas erosiones en zona facial, destacando la afectación en punta nasal, pabellones auriculares y queilitis. La analítica sanguínea fue normal, incluyendo el estudio de autoinmunidad y de porfirinas. La biopsia fue inespecífica, observándose un infiltrado linfoide superficial y edema en la dermis papilar. El tipaje de HLA fue positivo para el HLA DRB1*0407. Se realizó estudio fotobiológico que no fue concluyente. Con todo ello se hizo el diagnóstico de PA.

Resultados. Se indicó fotoprotección y corticoides tópicos a pesar de lo cual el paciente siguió presentando brotes intensos de lesiones. Se intentó también desensibilización con UVBBE sin mejoría. Finalmente se decidió inicio de azatioprina a 1\`5 mg/kg/día con lo que el paciente se ha mantenido con lesiones leves durante 16 meses de seguimiento.

Discusión. El tratamiento del PA es difícil y se basa en los resultados obtenidos en pequeñas series de casos. La fotoprotección y los corticoides no suelen ser efectivos. La talidomida es el tratamiento de elección, no obstante la experiencia de su uso en la edad pediátrica es limitada y existe riesgo de neuropatía periférica sensitiva. En nuestro caso se inició azatioprina dado que figura como fármaco de segunda línea en la literatura y disponemos de mayor experiencia en su uso en niños, siendo por el momento la respuesta buena.

19. PRURIGO POSTESCABIÓTICO SIMULANDO MASTOCITOSIS

J.M. Azaña Defez^a, M.L. Martínez Martínez^a, M.E. Gómez Sánchez^a, M. Rodríguez Vázquez^a y L. Iñiguez de Onzoño^b

^aDermatología. ^bAnatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. Albacete. España.

Introducción. La escabiosis en la infancia, y sobre todo en el periodo neonatal, es una enfermedad de diagnóstico clínico difícil, por la morfología de las lesiones en las que no es frecuente que se manifieste el surco acarino, por la distribución atípica o por los tratamientos erróneos previamente empleados. De hecho, si no hay un antecedente epidemiológico claro, es probable que se confunda con otras enfermedades inmunoampollosas cutáneas, histiocitosis, papulosis linfomatoide, psoriasis y también mastocitosis.

Casos clínicos. Varón de 2 meses, nacido a término, segunda gestación de padres sanos, sin otros antecedentes. Se remite para valoración de lesiones cutáneas diseminadas en tronco y extremidades de 5 días de evolución. A la exploración se objetivaba una erupción papulo-pustulosa en tronco. Algunas confluían formando placas eritematosas anulares y descamativas en superficie de aspecto impetiginizado. En dorso de ambos pies, estas lesiones adquirirían una morfología lineal, en forma de surcos acarinos. Se acompañaba de

irritabilidad y alteración del sueño, sin fiebre ni otra clínica sistémica. Con el diagnóstico clínico de escabiosis, se pautó tratamiento con permetrina al 5%. Tras el tratamiento, se obtuvo remisión completa de las lesiones, salvo las placas, que evolucionaron a lesiones de aspecto nodular, bien delimitadas eritematomarrónceas en superficie y que adquirirían una coloración eritematosa con la fricción, sin llegar a producir edema.

Resultados. Con la sospecha clínica de mastocitosis se realizó una biopsia en la que se observaba un infiltrado superficial y profundo perivascular con eosinófilos, sin aumento del número de mastocitos. **Discusión.** La escabiosis neonatal es una infestación cutánea debido al ectoparásito *Sarcoptes scabiei*, de la variedad hominis. Se transmite por contacto directo con individuos afectados o a través de contacto con fómites donde el parásito se mantiene viable entre 2-5 días. En un porcentaje pequeño de pacientes, ocurre una reacción de hipersensibilidad tipo IV, causante de las reacciones de prurigo tras la infestación por el ectoparásito.

20. LIQUEN STRIATUS: PRESENTACIÓN DE UNA SERIE DE CASOS

M. García Briz, S. Santos Alarcón, A. Fuertes Prosper y A. Mateu Puchades

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

Introducción. El liquen striatus es una dermatosis adquirida, asintomática y poco frecuente, que afecta principalmente a la población pediátrica. Presenta un curso benigno, con resolución espontánea en la mayoría de los casos, aunque puede persistir hipopigmentación residual.

Casos clínicos. Presentamos un estudio retrospectivo de los casos de liquen striatus diagnosticados en nuestro servicio, desde enero de 2008 hasta octubre de 2016, con el objetivo de describir las características de esta patología. En nuestros pacientes hemos recogido variables clínicas, histológicas, terapéuticas, sociodemográficas, así como antecedentes personales, principalmente la dermatitis atópica.

Resultados. Entre los datos obtenidos, nos gustaría resaltar la elevada frecuencia de signos mayores/menores relacionados con atopia. A su vez, son escasos los diagnósticos confirmados histológicamente, ya que la mayoría de las histologías realizadas son inespecíficas. Por otra parte, en la mayoría de nuestros pacientes no se optó por un tratamiento activo, debido a su carácter benigno y autolimitado. En aquellos casos en los que las lesiones eran pruriginosas, la principal opción terapéutica fueron los corticoides tópicos.

Discusión. En los pacientes de nuestra serie se evidencian resultados similares a los descritos en la literatura. Entre ellos, destacar que el diagnóstico se basa en las características clínicas, ya que los hallazgos histológicos son variables y dependen del momento de la evolución de la enfermedad. Se manifiesta como pápulas aplanadas, eritematodescamativas, con una distribución lineal siguiendo las líneas de Blaschko.

21. "DOCTORA ESTO APARECIÓ DESPUÉS DE LA VACUNA": REACCIÓN ESCLERODERMIFORME POSVACUNAL EN LACTANTE. A PROPÓSITO DE UN CASO

E. Manrique Silva^a, E. Garabito Solovera^a, C. Delgado Mucientes^a, C. Fraile Alonso^a, G. Martínez García^a, A. Robledo Sánchez^a, M. Canseco Martín^a y P. Manchado López^a

^aDermatología. ^bAnatomía Patológica. Hospital Clínico Universitario de Valladolid. Valladolid. España.

Introducción. La vacunación es una medida importante en el desarrollo de inmunidad innata y adquirida. Aunque seguras, se han descrito múltiples efectos adversos en su mayoría cutáneos.

Casos clínicos. Lactante de 6 meses sin antecedentes personales. 15 días después de vacuna pentavalente (DPT) presenta lesión asintomática en muslo derecho. A la exploración presentaba placa indurada, hiperpigmentada de 6 cm de diámetro, bordes mal definidos y adherida a planos profundos. Al pellizcar se apreciaba zona con apariencia de “piel de naranja”. Hemograma, bioquímica y autoinmunidad (anti-scl-70) normales. Ecografía partes blandas: disminución espesor pániculo adiposo y aumento del tejido conectivo locorregional. Musculatura adyacente de aspecto normal y simétrico con respecto a la contralateral. Biopsia cutánea: subcutáneo con zona de fibrosis septal y densa colagenización; notable infiltrado linfohistiocitario perivascular e intersticial. Se inició tratamiento con propionato de clobetasol tópico 1 vez/día por 20 días, posteriormente 1/48 h por 1 mes, con lo cual zona indurada disminuyó de tamaño.

Resultados. Actualmente paciente en seguimiento por nuestro servicio. Lesión permanece estable (4 cm de diámetro). No evidencias de disimetrías o contracturas articulares.

Discusión. Diversas variantes de morfea posvacunal se han descrito (14 casos). La patogénesis de esta entidad es aún desconocida. Torrelo et al. sugirieron que la vacunación podría desencadenar una respuesta inmune contra antígenos específicos y no específicos en pacientes con factores predisponentes y que a su vez el trauma de la inyección causaría daño endotelial e hipoxia tisular. Diversas posibilidades terapéuticas han sido propuestas, incluyendo corticoides tópicos, sistémicos y metotrexate.

22. ERITEMA PERIORBITARIO “EN OJOS DE MAPACHE”: CLAVE DIAGNÓSTICA DE LUPUS NEONATAL

A. Gómez Zubiaur, I. Polo Rodríguez, A.B. Piteiro Bermejo y L. Trasobares Marugán

Dermatología y Venereología. Hospital Universitario Príncipe de Asturias. Alcalá de Henares. Madrid. España.

Introducción. El lupus neonatal es la dermatosis mediada por anticuerpos y adquirida por vía transplacentaria más frecuente, presentándose con afectación cutánea en el 50% de los casos. Sin embargo, en ocasiones pasa inadvertida o se diagnostica erróneamente, debido a la falta de reconocimiento de las lesiones cutáneas o a la ausencia de diagnóstico previo de patología autoinmune materna.

Casos clínicos. Presentamos un varón de dos meses de edad, sin antecedentes patológicos, que presentó placas eritematoedematosas persistentes, sin descamación superficial, en regiones periorbitaria, malar y frontal de una semana de evolución, que empeoraban al salir a la calle. Ante la clínica característica de eritema periocular “en ojos de mapache” o “en máscara” se interrogó a la madre, que refería haber presentado lesiones cutáneas durante varios veranos así como molestias articulares persistentes, sin haber sido estudiada por esta clínica. La analítica mostró positividad para ANA, anti-Ro 52, anti-Ro 60 y anti-La, tanto en la madre como en el niño, sin otras alteraciones asociadas. El electrocardiograma fue normal y rechazaron la realización de biopsia cutánea. Las lesiones fueron atenuándose sin realizar tratamiento específico, hasta su práctica desaparición a los 7 meses de edad, coincidiendo con la negativización de anticuerpos en sangre y sin dejar teleangiectasias o placas atróficas residuales. La madre fue remitida a consulta de Reumatología para seguimiento.

Resultados. Las placas eritematodescamativas anulares en áreas fotoexpuestas constituyen la forma de presentación más frecuente de lupus neonatal, seguidas del eritema periocular “en ojos de mapache” o “en máscara”, como el descrito en nuestro paciente, siendo típico el empeoramiento tras la exposición solar. También se han reportado casos con lesiones purpúricas (petequias y equimosis), vitiligoideas, tipo eritema multiforme o simulando un cuadro de cutis marmorata teleangiectásica congénita.

Discusión. Conocer el espectro clínico de sus manifestaciones cutáneas es fundamental para sospechar el diagnóstico y solicitar los estudios complementarios que lo confirmen, permitiendo descartar la posible afectación cardíaca, concomitante en el 10% de los pacientes.

23. DERMATOSIS IGA LINEAL EN UN LACTANTE DE 12 MESES. BUENA RESPUESTA CON CLARITROMICINA Y CORTICOIDES TÓPICOS

M. Zubiri Ara^a, C. Yus Gotor^b, E. Castejón Ponce^c, R. Baldellou Lasierra^a, E. Simal Gil^a, A. Morales Callaghan^a, N. Porta Aznarez^a, M. Sánchez Hernández^a, R. Martín Marco^a y R. García Felipe^a

^aServicio Dermatología. ^bServicio Anatomía Patológica. ^cServicio Pediatría. Hospital Universitario Miguel Servet (HUMS). Zaragoza. España.

Introducción. La dermatosis IgA lineal es una enfermedad ampollosa poco frecuente, de base autoinmune y etiología desconocida. Se caracteriza por la presentación de lesiones vesiculoampollosas localizadas en cara, orejas, dorso de manos, zona abdominal y perineal, y extremidades; las lesiones se caracterizan por tener bordes policíclicos que en muchas ocasiones están formados por pequeñas vesículas que simulan un collar de perlas. La histología muestra una ampolla subepidérmica y por inmunofluorescencia directa se observa depósito lineal de IgA, a lo largo de la membrana basal.

Casos clínicos. Niño de 12 meses sin antecedentes de interés, que presenta de 3 semanas de evolución lesiones vesiculoampollosas en cara, dorso de manos y extremidades. Se realizan 2 biopsias cutáneas, se procede al pinchado de las ampollas y se inicia tratamiento con una crema de corticoide y antibiótico. Se solicita analítica y glucosa-6-fosfato-deshidrogenasa.

Resultados. La histología confirma el diagnóstico de sospecha de dermatosis IgA lineal, la analítica está dentro de la normalidad y a las 2 semanas las lesiones han mejorado, iniciándose tratamiento con claritromicina oral 15 mg/kg/día y corticoides tópicos, con buena evolución.

Discusión. La dermatosis IgA lineal tiene como tratamiento de elección la sulfona, en caso de contraindicación o no respuesta pueden utilizarse corticoides orales o inmunosupresores; también se han utilizado antibióticos orales con buenos resultados en niños. En nuestro caso utilizamos la claritromicina por pertenecer al grupo de macrólidos. Pensamos que la buena evolución en nuestro caso se deba al uso de antibiótico, la corta edad del niño, la forma clínica leve y el tratamiento con corticoides tópicos.

24. PENFIGOIDE AMPOLLOSO INFANTIL: UNA VARIANTE INFRECUENTE

C. Cortés Pinto^a, X. Soria Gili^a, M. Baradad Brusau^a, F. Vilardell Vilellas^b, J. Mascaró Galy^c y J.M. Casanova Seuma^a

^aDermatología. ^bAnatomía Patológica. Hospital Universitari Arnau de Vilanova. Lleida. ^cDermatología. Hospital Clínic. Barcelona. España.

Introducción. El penfigoide ampolloso infantil es una entidad infrecuente. Clínicamente, el mayor compromiso palmo-plantar y de mucosas, y su mejor pronóstico lo diferencian del penfigoide ampolloso del adulto.

Casos clínicos. Varón de 3 meses de edad, nacido a término, sin antecedentes familiares ni personales de interés. Consultó por una erupción cutánea, pruriginosa, formada por placas urticariformes y ampollas con signo de Nikolsky negativo, iniciadas en las palmas y las plantas, extendiéndose posteriormente al tronco y las extremidades, respetando las mucosas. No presentaba fiebre ni otro síntoma sistémico. El paciente estaba correctamente vacunado y había

recibido un mes antes las dosis correspondientes a las vacunas DTP, polio, Hib y VHB.

Resultados. *Exploraciones complementarias.* - Biopsia: Ampolla subepidérmica con infiltrado linfocitario perivascular y eosinofílico en la dermis superficial. La inmunofluorescencia directa: Depósito lineal de IgG y C3 en la membrana basal. - Inmunofluorescencia indirecta: Depósitos de IgG en el techo de la ampolla. - ELISA para BP180 fue > 200 (N: < 20) y negativo para BP230. - Análisis sanguíneo: Leucocitosis de 18.770 cel/uL con eosinofilia del 19%. *Diagnóstico.* Penfigoide ampollosa de la infancia. *Evolución.* Tratamiento con corticoides tópicos y orales, con mejoría parcial, por lo que se agregó dapsona 0,5 mg/kg/día con la remisión total de las lesiones, pudiéndose retirar gradualmente el tratamiento y manteniéndose asintomático a los 8 meses de seguimiento.

Discusión. El penfigoide ampollosa es una enfermedad autoinmune producida por autoanticuerpos contra las proteínas BP180 y BP230 de los hemidesmosomas. Suele verse en personas de edad avanzada, siendo infrecuente durante la infancia. En este grupo la mayoría de casos se describen durante el primer año de vida con un segundo pico de incidencia en los 8 años. La etiología aún es incierta, pero en algunos pacientes se ha relacionado con la administración de vacunas. Si bien la clínica, histología e inmunopatología son similares a la forma del adulto, la forma infantil de penfigoide presenta algunas características que lo diferencian, como la mayor afectación palmoplantar y de mucosas. En el penfigoide ampollosa infantil los anticuerpos anti-BP180 son más frecuentes que los anti-BP230, y sus niveles se han asociado con una mayor severidad de la enfermedad. El diagnóstico diferencial debe realizarse con la dermatitis herpetiforme, la epidermolisis ampollosa adquirida, el lupus eritematoso y la enfermedad lineal por IgA. El pronóstico suele ser mejor que la variedad del adulto, con una buena respuesta al tratamiento con corticoides sistémicos y en ocasiones con su resolución completa en menos de 1 año. En casos refractarios al tratamiento convencional se puede plantear la asociación con dapsona, como en nuestro caso, o inmunosupresores, inmunoglobulina y rituximab según la severidad de la enfermedad.

25. PIODERMA GANGRENOSO PERIOSTOMAL TRATADO EXITOSAMENTE CON USTEKINUMAB

S. Lucas Truyols^a, G. González López^a, G. Prieto Bozano^b, M. Beato^c, R. Maseda Pedrero^a, M. Feito Rodríguez^a y R. de Lucas Laguna^a

^aServicio de Dermatología Infantil. ^bServicio de Gastroenterología Infantil. ^cServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Introducción. El pioderma gangrenoso (PG) en la infancia es extremadamente raro y la enfermedad inflamatoria intestinal (EII) ha sido la comorbilidad más reportada en los pacientes con esta afectación. **Casos clínicos.** Mujer de 14 años de edad diagnosticada 2 años antes de EII. Estuvo en tratamiento con prednisona, azatioprina y adalimumab. En enero de 2015 debido al fracaso terapéutico se decide realizar una colectomía subtotal tipo Hartmann con ileostomía terminal. En marzo de ese año presentó un cuadro obstructivo que requirió resección intestinal y nueva ileostomía terminal en fosa iliaca derecha. Al mes presentó un cuadro interpretado como fascitis necrotizante en hemiabdomen derecho que obligó a realizar desbridamientos, fasciotomía y cerrar el defecto con injertos cutáneos, por lo que se cambió la ileostomía a la fosa iliaca izquierda. En julio de 2016 presenta un brote grave y se decide iniciar infliximab. Al no mejorar, se pauta metotrexato consiguiendo controlar el brote. En septiembre de 2016 ingresa de nuevo y se decide añadir adalimumab pero se suspende a las 2 semanas por la presencia de anticuerpos. Al mes, se nos realiza una interconsulta por presentar una gran úlcera periostomal de varias semanas de evolución que había sido tratada de forma tópica con tacrolimus al 0,1% sin buena respuesta.

Resultados. Se realizó biopsia siendo compatible con PG. Se decidió iniciar tratamiento con ustekinumab 90 mg semanal durante 4 semanas seguidas además de prednisona 2 mg/kg/día. Al mes, el PGP se había resuelto. En contra, no hubo mejoría de la clínica intestinal por lo que está pendiente de realizarse un trasplante autólogo de médula ósea.

Discusión. El PG es un proceso raro en la infancia. La etiología no se conoce bien pero se considera que es una respuesta inmune aberrante caracterizada por un infiltrado neutrófilo dérmico. El PGP es uno de los subtipos más infrecuentes de PG. La mayoría se asocian a EII, probablemente debido al fenómeno de patergia. En general, los niños con PG tienen buena respuesta a los corticoides sistémicos y, en los casos corticorresistentes, el tratamiento no parece variar significativamente del de los adultos. En pacientes con PG y EII se ha visto mejoría clínica de ambos trastornos con agentes anti-TNF. Ustekinumab es un anticuerpo monoclonal humano que bloquea la subunidad p40 de las interleucinas 12 y 23. Es altamente eficaz para el tratamiento de la psoriasis y en algunos estudios ha demostrado ser eficaz para el tratamiento de la enfermedad de Crohn. Dado el predominio de neutrófilos en las lesiones de PG, el bloqueo de IL-23 es una opción terapéutica razonable.

26. SARCOIDOSIS CUTÁNEA EN LOS PUNTOS DE INYECCIÓN DE NIÑO DIABÉTICO INSULINO-DEPENDIENTE

J.F. Mir Bonafe^a, E. Higueros^a, J. Palou^b y E. Baselga^a

^aDermatología pediátrica. Clínica Dermatológica Multidisciplinar Dermik. ^bAnatomía patológica. Laboratorio Llebaria.

Introducción. El desarrollo de lesiones de sarcoidosis en cicatrices o tatuajes está ampliamente reportado, ya sea en pacientes con enfermedad sistémica o con clínica exclusivamente cutánea. Además, la relación de la sarcoidosis con enfermedades autoinmunes como la diabetes tipo 1 es también conocida. Sin embargo, el desarrollo de estas lesiones en los lugares de inyección de insulina en un niño diabético, aunque reportado, es un hallazgo excepcional.

Casos clínicos. Se presenta el caso de un niño de 16 años con antecedentes de dermatitis atópica y diabetes mellitus tipo 1 desde los 3 años. Actualmente controlado con tratamiento intensivo de insulina mediante bomba e inyecciones subcutáneas de rescate. Acude a nuestra consulta por la aparición en los últimos meses de múltiples pápulas de 3-4 mm, eritematomarronosas agrupadas en abdomen y pliegues antecubitales, justo en los puntos de inyección de insulina, inserción de los catéteres o venopunciones para analíticas. En la dermatoscopia se observaba cierta tonalidad anaranjada, dando aspecto de lesión granulomatosa. El paciente negaba dolor o prurito, así como cualquier otro síntoma sistémico asociado. Con la sospecha de sarcoidosis en los lugares de inyección o xantomas eruptivos en contexto de diabetes mellitus se realizó una biopsia cutánea.

Resultados. En el estudio histológico se observaban granulomas de aspecto epitelioides en dermis con la presencia de células gigantes multinucleadas, sin la presencia de necrosis ni corona linfocitaria. En el estudio con luz polarizada no se detectaron cuerpos extraños. Así, con estos hallazgos clínico-patológicos se llegó al diagnóstico de sarcoidosis. Actualmente, el paciente está en proceso de estudio para descartar afectación sistémica.

Discusión. La sarcoidosis es una enfermedad multisistémica que se puede presentar de múltiples formas. La afectación cutánea es frecuente (20%) y las posibles manifestaciones son muy variadas. De las formas cutáneas destaca la sarcoidosis que se desarrolla sobre cicatriz o traumatismos, ya que en algunos casos no se acompaña de ninguna clínica sistémica. Aunque este hecho es ampliamente conocido, la aparición de lesiones en los sitios de inyección de un paciente diabético es excepcional, siendo reportado en una sola ocasión en la literatura. Además, se observó la presencia de cuerpo

extraño, ausente en nuestro caso. En este caso, no queda claro si el mínimo traumatismo creado por la inyección subcutánea sería suficiente para el desarrollo de las lesiones, o estas serían consecuencia de una reacción granulomatosa a algunas partículas extrañas introducidas durante el proceso. Así que, aunque el mecanismo no sea del todo conocido, ambos casos sugieren que esta relación podría ser más frecuente de lo descrito en la literatura. Además, estos casos nos recuerdan la importancia de descartar siempre afectación sistémica en los pacientes con lesiones de sarcoidosis cutánea y representan un reto terapéutico que deberemos abordar de manera multidisciplinaria.

27. ACRODERMATITIS DISMETABÓLICA POR DÉFICIT DIETÉTICO DE ISOLEUCINA EN UNA METABOLOPATÍA CONGÉNITA

A. Giacaman^a, M.D.M. Escudero-Góngora^a, M. Bernardino^b, M. Tejedor^b, A. Bauzá^a y A. Martín-Santiago^a

^aDermatología. ^bPediatría. Hospital Universitari Son Espases. Palma de Mallorca. España.

Introducción. La acrodermatitis dismetabólica (AD) es el término propuesto recientemente para referirse a un cuadro clínico similar a la acrodermatitis enteropática. Ambas se caracterizan por la triada de dermatitis periorificial y acral, diarrea y alopecia. La AD puede estar asociada a diversas alteraciones del metabolismo como la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (EOOJA).

Casos clínicos. Recién nacida a término, hija de padres consanguíneos, con antecedente de hermano fallecido por EOOJA. En el estudio metabólico realizado al nacer, destacaba un aumento de leucina, allo isoleucina, isoleucina y valina. Los hallazgos fueron diagnósticos de EOOJA, por lo que se inició nutrición enteral con fórmula especial para EOOJA (Anamix) y tiamina. Evolucionó con diarrea, episodios de somnolencia e irritabilidad y dificultad para la succión, por lo que se realizó estudio con ecografía y RMN que revelaron afectación cerebral. A los 12 días de vida presentó placas erosivas que afectaban ambas mejillas, región peribucal, cuello, dedos de las manos y área del pañal. La dermatitis se asoció a niveles plasmáticos normales de zinc y disminuidos de isoleucina y valina, por lo que se indicaron suplementos orales de los últimos. Durante el ingreso tuvo una sepsis que se asoció a un empeoramiento de las lesiones cutáneas, evolucionando a eritrodermia de difícil manejo. Tras resolverse el cuadro infeccioso y al aportar una dieta mixta con fórmula especial y lactancia materna, se lograron los objetivos de niveles plasmáticos de leucina, isoleucina y valina para la EOOJA, presentando una evolución favorable de las lesiones cutáneas.

Discusión. Presentamos el caso de una paciente con EOOJA, que desarrolló AD secundaria a bajos niveles de isoleucina. Nuestro caso, así como otros descritos en la literatura, pone de manifiesto el riesgo en la restricción de los ACR en la dieta y la necesidad de una monitorización estricta durante periodos de estrés, falta de alimentación o infecciones intercurrentes, como lo ocurrido en nuestra paciente.

28. ELASTOSIS PERFORANTE SERPIGINOSA ASOCIADA A SÍNDROME DE DOWN: PRESENTACIÓN DE UN CASO

C. Martínez Peinado^a, M. Galán Gutiérrez^b, F. Moreno Suárez^a, C. Garrido Colmenero^c y F. Ramos Pleguezuelos^d

Servicio de Dermatología. ^aComplejo Hospitalario de Jaén. Jaén. España. ^bHospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. España. ^cClínica Ruber. España. ^dServicio de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario de Jaén. Jaén. España.

Introducción. La elastosis perforante serpiginosa (EPS) es una enfermedad cutánea poco frecuente, de etiología desconocida que se

incluye dentro de las dermatosis perforantes. Se caracteriza por la eliminación transepidérmica de fibras elásticas anormales a través de unos canales formados en la epidermis. Actualmente se reconocen tres variantes de EPS: la forma idiopática, la inducida por el tratamiento con D-penicilamina en la enfermedad de Wilson y cistinuria y las formas reactivas asociadas a enfermedades hereditarias del tejido conectivo o síndrome de Down (SD). Presentamos el caso de una niña con SD que desarrolla lesiones cutáneas de EPS y su evolución con diversos tratamientos tópicos.

Casos clínicos. Niña de 3 años de edad afecta de SD e hipotiroidismo, sin alergias a medicamentos conocidas, acude a nuestra consulta por lesiones asintomáticas y de aparición progresiva en brazos, muslos, rodillas y cara desde hacia 6 meses. En la exploración cutánea presentaba múltiples pápulas umbilicadas eritematosas y eritematovioláceas, de 2-3 mm de diámetro que contenían en su interior una costra hiperqueratósica "tapón córneo". Las lesiones se distribuían de forma aislada o se agrupaban formando líneas y anillos incompletos.

Resultados. Se practicó una biopsia en la que se apreciaba una epidermis con acantosis e hiperqueratosis, atravesada en todo su espesor por un canal que contenía un tapón con material necrótico basófilo. En dermis existía un infiltrado inflamatorio crónico leve. La tinción para fibras elásticas confirmaba la presencia de estas fibras elásticas degeneradas dentro del canal epidérmico. La paciente recibió tratamiento tópico con corticoides y queratolíticos (tretinoína y lactato amónico) con mejoría parcial.

Discusión. El SD se ha descrito asociado a múltiples dermatosis, algunas comunes y otras tan infrecuentes como la EPS. Su etiología es desconocida, podrían ser el resultado de una alteración genética del tejido conectivo. La evolución de la enfermedad es variable, puede persistir durante años antes de la resolución espontánea, dejando a veces cicatrices atróficas. El tratamiento en general es poco satisfactorio, se han propuesto diversos tratamientos: corticoides tópicos, queratolíticos, electrocoagulación o crioterapia.

29. FOLICULITIS PUSTULOSA EOSINOFÍLICA INFANTIL: PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

M.M. Giacaman Von Der Weth, A. E. García Rabasco, B. Ferrer Guillén, D. Subiabre Ferrer, J. Ortiz Salvador y L. Martínez Leborans

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

Introducción. La foliculitis pustulosa eosinofílica (FPE) infantil es una patología caracterizada por la presencia de pápulas, pústulas y vesículas de base eritematosa, pruriginosas localizadas predominantemente en cuero cabelludo. Presentamos dos casos de FPE valorados en nuestro servicio en los últimos 2 años.

Casos clínicos. **Caso 1.** Lactante de 10 meses que presenta un cuadro de 4 meses de evolución caracterizado por episodios recurrentes de lesiones pruriginosas vesiculosas y pustulosas agrupadas con base eritematosa en cuero cabelludo que posteriormente evolucionan a costras amarillentas. El paciente recibió antibioterapia tópica y oral y antifúngicos con parcial respuesta. Los cultivos realizados del exudado fueron negativos para hongos y bacterias, al igual que el estudio de virus herpes mediante PCR. En la biopsia realizada se observaba una dermatitis perianexial e intersticial de predominio linfocitario, con marcada presencia de eosinófilos. **Caso 2.** Lactante de 7 meses de edad que presenta lesiones papulopustulosas de superficie costrosa de 3 meses de evolución localizadas en rostro y cuero cabelludo, que se extienden posteriormente a extremidades superiores, tronco y piernas. Recibió tratamiento antibiótico y corticoides tópicos sin mejoría inicial. Posteriormente se le indicó tratamiento con corticoides tópicos y orales con buena respuesta y resolución casi completa de las lesiones del tronco y extremidades a los 10 días de seguimiento. En el estudio histológico

se observaba un infiltrado inflamatorio con eosinófilos de disposición perifolicular.

Resultados. Presentamos dos casos de lactantes varones entre 7 a 10 meses con lesiones papulopustulosas y vesiculosas en cuero cabelludo, que en el caso 2 se extienden a otras regiones corporales con biopsias compatibles con foliculitis pustulosa eosinofílica infantil.

Discusión. La FPE infantil afecta principalmente a lactantes varones menores de 15 meses de vida. Se manifiesta por episodios recurrentes de lesiones en forma de pápulas, vesículas y pústulas que evolucionan a costras. Se localiza principalmente en cuero cabelludo, aunque también se han descrito lesiones en cara, tronco y extremidades. En cuanto a su tratamiento se han empleado diversas alternativas con respuesta variable.

30. CONSIDERACIONES DERMATOLÓGICAS EN SINUS PERICRANII: COHORTE RETROSPECTIVA DE 18 PACIENTES PEDIÁTRICOS

S. Podlipnik^a, A. Vicente-Villa^a, C. Prat-Torres^a, A. Combalia^a, A. Mas-Sánchez^b, J. Muchart-López^b, M. Rebollo-Polo^b, A. Guillen-Quesada^c y M. González-Enseñat^a

^aUnidad de Dermatología. ^bUnidad de Neurorradiología. ^cUnidad de Neurocirugía. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

Introducción. El *sinus pericranii* (SP) es una rara malformación venosa que conecta los senos duros intracerebrales con las venas epicraneales. Clínicamente se manifiesta por una pequeña tumoración en el cuero cabelludo que suele ser asintomática y puede ser congénita o aparecer después de un traumatismo. El SP está localizado típicamente en la línea media y en la región frontal; sin embargo, puede presentarse en cualquier parte del cráneo. Pese a que algunos autores describen el SP como una entidad benigna, otros recalcan la posibilidad de graves complicaciones como hemorragia, trombosis retrógrada de los senos intracerebrales e infecciones. Además, se ha asociado el SP a otras malformaciones vasculares intracerebrales, por lo que es importante su identificación y exige la necesidad de estudios de imágenes adicionales.

Casos clínicos. Revisión retrospectiva de todos los casos de SP diagnosticados en un hospital universitario pediátrico, entre los años 1990 y 2016. Se recolectaron los datos clínicos, estudios de imágenes, iconografías, patologías concomitantes y tratamientos realizados. Todas las imágenes radiológicas fueron revisadas nuevamente por 3 radiólogos independientes para confirmar el diagnóstico de SP y valorar malformaciones asociadas. Solo los casos confirmados de SP fueron incluidos en el estudio y pacientes que presentaban alteraciones menores sugestivas de SP, pero que no pudieron ser confirmados mediante las neuroimágenes, fueron excluidos. Adicionalmente, se analizaron las imágenes clínicas de todos los pacientes y se clasificaron en subgrupos de acuerdo con sus manifestaciones clínicas.

Resultados. Durante un periodo de 26 años se identificaron 32 pacientes con lesiones compatibles con SP, pero después de aplicar los criterios de exclusión, se incluyeron un total de 18 niños. Los pacientes fueron diagnosticados a una mediana de edad de 13 meses (rango intercuartílico 7-44 meses). Un 50% de los pacientes fueron intervenidos mediante cirugía, un 39% fueron manejados de forma conservadora y un 11% se encuentran pendientes de cirugía. La mayor parte de los pacientes fueron diagnosticados en la unidad de neurocirugía (61%), mientras que un 28% fueron diagnosticados en la unidad de dermatología.

Discusión. El SP es una malformación rara y desconocida entre los dermatólogos y es importante conocerla, ya que puede producir graves secuelas. En nuestro estudio hemos logrado caracterizar las diferentes formas clínicas de la enfermedad, ya que no se encontraban previamente descritas. Además, es una lesión que deberíamos incluir dentro de los signos cutáneos de disrafismo.

31. ENFERMEDAD DE MILROY O LINFEDEMA HEREDITARIO TIPO I

L. Ossorio García^a, R. de la Varga Martínez^b, C. Collantes Rodríguez^a, D. Jiménez Gallo^a y M. Linares Barrios^a

Servicios de ^aDermatología y ^bInmunología y Hematología. Hospital Universitario Puerta del Mar. Málaga. España.

Introducción. La enfermedad de Milroy o linfedema hereditario tipo I es un linfedema primario no sindrómico causado por mutaciones en el gen *FLT4* que sintetiza la proteína del receptor 3 del factor de crecimiento endotelial vascular (VEGFR3), responsable del desarrollo del sistema linfático. Presentamos el caso de un niño de 9 meses con edema bilateral de pies desde el nacimiento, con historia familiar de linfedema congénito y mutación para el gen *FLT4* positiva.

Casos clínicos. Un varón de 9 meses acudió a consulta de dermatología por edema bilateral de pies desde el nacimiento. Es el primer hijo de padres sanos no emparentados de nacionalidad española. Nacido por parto eutócico a las 39 semanas de gestación sin complicaciones. La abuela paterna y una prima paterna también presentaron linfedema congénito en dicha localización. El paciente no mostró ninguna otra sintomatología acompañante. En la exploración presentó edema de dedos con discreto edema de dorso en ambos pies y láminas ungueales en forma de "salto de esquí". Las pruebas complementarias incluyendo analítica general y orina fueron normales. Una ecografía-Doppler de ambos pies mostró edema en tejido celular subcutáneo sin hallar anomalías vasculares. La secuenciación de los exones del gen *FLT4* demostró mutación de la proteína VEGFR3. Esta mutación confirmó el diagnóstico de enfermedad de Milroy. El paciente sigue tratamiento mediante drenaje linfático manual.

Resultados. La secuenciación de los exones del gen *FLT4* demostró sustitución de guanina por citosina en la posición 2797 del mensajero del gen en heterocigosis, lo cual provoca cambio de glicina por arginina en el aminoácido 933 de la proteína VEGFR3: p.Gly933Arg (G933R). Esta mutación confirmó el diagnóstico de enfermedad de Milroy o linfedema congénito primario 1A.

Discusión. La enfermedad de Milroy cursa con linfedema primario no sindrómico. Los hallazgos clínicos de esta entidad incluyen linfedema congénito y simétrico de ambos pies y tobillos que se manifiesta al nacimiento. Las uñas de los pies en forma de "salto de esquí" debido a la alteración del lecho ungueal por el edema son características. A diferencia de otras displasias linfáticas primarias, la enfermedad de Milroy no presenta afectación sistémica o visceral ni involucra varios segmentos corporales. El diagnóstico de confirmación requiere el hallazgo de la mutación del gen *FLT4*, que codifica la proteína VEGFR3. Los modelos en animales han confirmado el papel de VEGFR3 en la linfagiogénesis y los estudios han demostrado que su mutación causa una alteración en la actividad quinasa. La herencia es autosómica dominante con una penetrancia del 85%. El tratamiento consiste en el drenaje linfático manual y la compresión, en combinación con el ejercicio.

32. ESTUDIO PROSPECTIVO DE LAS ANOMALÍAS VASCULARES. VALORACIÓN DE PROPRANOLOL EN HEMANGIOMAS

M.D.R. González Hermosa^a, R.M. Adán Pedroso^b, M.N. Agesta Sánchez^a, M. Berastegui Imaz^c, A. Gozalo García^c, S. Blazquez Trigo^d y J. Gardeazabal García^a

Servicios de ^aDermatología, ^bPediatría, ^cRadiología y ^dCardiología Pediátrica. Hospital Universitario Cruces. Baracaldo. Vizcaya. País Vasco. España.

Introducción. Las anomalías vasculares (AV) son un grupo muy heterogéneo de procesos que se clasifican en malformaciones (M) y tumores vasculares (TV). Dentro de estos últimos se encuentran los

hemangiomas (H) (infantil y congénito) los cuales, si bien son benignos, pueden comprometer funciones vitales y causar defectos cosméticos que son un motivo de gran angustia para los padres.

Casos clínicos. Material y métodos. Realizamos un estudio descriptivo-prospectivo de 310 pacientes con AV remitidos a dermatología, desde el 1 de septiembre de 2009 hasta el 29 de marzo de 2013. Para el diagnóstico se utilizó la clasificación adoptada en 1998 por la Sociedad Internacional para el Estudio de las Anomalías Vasculares. Analizamos los tipos de AV, sus características epidemiológicas, clínicas, estudios complementarios y los tratamientos recibidos. Asimismo, describimos nuestra experiencia con propranolol en el tratamiento de hemangiomas. Todos los pacientes fueron controlados por la misma dermatóloga. Los datos recogidos se incluían en una base de datos anónima elaborada para este trabajo y aprobada por el comité de ética del hospital. Los pacientes o padres/tutores legales del niño firmaban el consentimiento informado para el registro de los datos en la base informática y/o tratamiento. El servicio de farmacia avaló el protocolo para la utilización del propranolol y se creó un comité interdisciplinar para la evaluación de algunos de estos pacientes.

Resultados. El diagnóstico más frecuente fue el de tumor vascular (58,06%) seguido de malformación (41,9%) y ambas anomalías en un 7,1% de los casos. Solo dos pacientes (0,6%) se incluyeron en el grupo de otros TV (angioma en penacho). El 98,88% de los TV fueron hemangiomas que incluyen H infantil (87,20%) y H congénito (6,8%) y el 85,5% de las M vasculares fueron capilares. Un 7,4% de los enfermos presentó afectación sistémica asociada. El 40% de los pacientes recibió algún tratamiento, siendo los betabloqueantes los más frecuentes (61,3%) seguido del láser de colorante pulsado que se utilizó en el 33,87%. Se trataron 56 casos con propranolol (31,46%).

Discusión. Presentamos un estudio descriptivo-prospectivo de 310 pacientes con AV. Aportamos una serie de 56 pacientes tratados con propranolol, entre los que se incluyen H infantiles (incluso 4 con síndrome PHACE) y congénitos. Es estadísticamente significativo en nuestro estudio que los niños menores de seis meses son más propensos a presentar anomalías vasculares en la región torácica anterior y en el abdomen que los de seis meses o más. A su vez, estos últimos tienen mayor probabilidad de tener lesiones vasculares en la zona labial. Consideramos a propranolol, en solución oral, el tratamiento de elección para los H complicados, teniendo en cuenta los buenos resultados obtenidos y la tolerancia, además de los pocos efectos secundarios y la satisfacción de los padres.

33. FACOMATOSIS CESIOFLAMMEA ASINTOMÁTICA: A PROPÓSITO DE UN CASO

A. Bueno-Rodríguez, P. Carreras-Aguayo, I. Pérez-López, A. Martínez-López, R. Ruiz-Villaverde y M. Galán-Gutiérrez

Servicio de Dermatología. Complejo Hospitalario de Granada. Granada. España.

Introducción. La facomatosis cesioflammea es una rara entidad dentro de las facomatosis pigmentovasculares caracterizadas por la existencia en el mismo paciente de lesiones pigmentarias y vasculares. Se distinguen tres entidades: facomatosis spilorosea, facomatosis cesiomarmorata y la facomatosis cesioflammea que es la de mayor prevalencia.

Casos clínicos. Presentamos el caso de una lactante de 10 meses, totalmente asintomática, que es derivada por su pediatra a la consulta por la existencia de manchas mongólicas aberrantes en ambas zonas retroauriculares y en la región glútea. En la exploración física apreciamos lesiones de apariencia vascular en zona superior y central de la espalda, subpectoral derecha y dos primeras ramas trigéminales de hemicara izquierda, así como máculas acrómicas en ambas nalgas junto con tres manchas café con leche anárquicamente distribuidas. El resto de la exploración, incluida la oftalmológi-

ca, no presentó alteraciones. Se solicitó un electroencefalograma y RMN sin hallazgos asociados, diagnosticándose de facomatosis cesioflammea asintomática.

Resultados. La facomatosis pigmentovascular se define como la asociación de una lesión vascular extensa con lesiones pigmentarias, también de amplia extensión. Todas ellas se han explicado clásicamente mediante la teoría de las manchas alélicas. Según esta, el modelo genético que explica la aparición de estas lesiones es el doble moteado alélico o didimosis, mejor conocido en plantas y animales, en el cual, las células pierden la heterocigosidad genética. En 2005, Happle reclasifica las variantes existentes en 3 tipos perfectamente identificables y un cuarto subtipo donde se integrarían los casos difícilmente clasificables. La facomatosis cesioflammea se caracteriza por la asociación de una melancocitosis dérmica (más frecuentemente manchas mongólicas aberrantes y nevus de Ota) con una malformación capilar. Asocia en ocasiones defectos del sistema nervioso central, alteraciones oculares, melanosis bulbar, glaucoma, displasia venosa o linfática y nevus *anemicus*. El amplio espectro de lesiones vasculares asociadas (angiomas renales, enfermedad de Moya-Moya, estenosis arteria renal, etc.) sugiere que el gen responsable del componente vascular de la facomatosis cesioflammea debe actuar muy temprano durante la angiogénesis, alterando la formación de los vasos superficiales y profundos. En la última revisión la distinción entre formas a y b (cutánea o neurocutánea) ya ha quedado obsoleta.

34. HEMANGIOMA VERRUCOSO LINEAL

J. Suárez Hernández^a, B. Pérez García^c, M. Vilar Chesa^b, P. Boixeda de Miquel^c, N. Hernández Hernández^a y G. Ramírez Fernández^a

Servicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife. España. ^cHospital Hospital Ramón y Cajal. Madrid. España.

Introducción. El hemangioma verrucoso es una malformación vascular infrecuente que se presenta desde el nacimiento, no involucre espontáneamente y se localiza principalmente en las extremidades inferiores. Característicamente se observan lesiones hiperqueratósicas con nódulos venosos difusos de tamaño variable que sangran fácilmente. El tratamiento de elección es la resección quirúrgica; aunque presenta un gran porcentaje de recidivas y complicaciones, sobre todo en lesiones extensas.

Casos clínicos. Niña de 8 años procedente enviada por presentar lesión congénita vascular de color violáceo que afecta de forma lineal y discontinua su pierna izquierda desde la zona glútea hasta el pie. La lesión había crecido proporcionalmente al tamaño de la extremidad y presentaba una capa hiperqueratósica que es cada vez más gruesa, limitándole los movimientos y produciéndole dolor y limitación funcional. Ha presentado episodios de sangrado, ulceración superficial y sobreinfección tras rascado secundario a prurito de la lesión. La paciente había recibido tratamiento previo con interferón, propranolol oral y esteroides orales. Ha presentado episodios de ulceración y sobreinfección de la lesión. La paciente ha recibido dos sesiones de laserterapia consiguiéndose una mejoría parcial de la lesión con disminución del dolor y la impotencia funcional.

Resultados. La RM muestra que la malformación llega hasta la hipodermis contactando en algún punto con la musculatura subyacente, sin invadirla. La biopsia muestra una proliferación vascular con hiperqueratosis con áreas focalmente ulceradas e impetiginización secundaria. El diagnóstico clínico e histopatológico fue de hemangioma verrucoso lineal.

Discusión. El hemangioma verrucoso está, por hora, incluido en el grupo de las anomalías vasculares provisionalmente no clasificadas

de la Sociedad Internacional para el Estudio de las Anomalías Vasculares (ISSVA). Recientemente, se ha publicado el descubrimiento de una mutación somática tipo missense en la proteína activada por mitógenos quinasa 3 (MAP3K3) causante del HV, y los autores concluyen que la genética reafirma que se trata de una malformación venosa. El tratamiento con una combinación de láseres puede lograr resultados satisfactorios.

35. MALFORMACIÓN GLOMOVENOSA ADQUIRIDA EN PLACAS

C. Morales-Raya^a, F. Tous-romero^a, L. Maroña-Jiménez^a, S.I. Palencia-Pérez^a y E. González-Guerra^b

Servicio de Dermatología. ^aHospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España. ^bHospital Universitario Clínico San Carlos. Madrid. España.

Introducción. Las malformaciones glomovenosas (MGV), previamente conocidas como glomangiomas o tumores glómicos múltiples, son malformaciones vasculares con tendencia familiar y que se suelen presentar como placas o nódulos múltiples de color azulado y blandos al tacto. El diagnóstico requiere habitualmente de estudio histológico, hallándose en la literatura escasas referencias sobre los hallazgos ecográficos.

Casos clínicos. Paciente varón de 10 años de edad sin antecedentes personales de interés. Consulta por la aparición progresiva en los 5 últimos años de lesiones asintomáticas de color azulado en tronco y antebrazos. En la exploración se observan varios nódulos azulados, blandos, compresibles e indoloros al tacto en antebrazos. Asimismo se observan varias placas de morfología lineal, aspecto vascular y tendencia a la agrupación en región lumbar izquierda. Se realizó ecografía cutánea de las lesiones donde se observan múltiples lesiones hipoeoicas de aspecto tubular centradas en dermis y tejido celular subcutáneo no compresibles y que en modo Doppler mostraban flujo lento que solo se pone de manifiesto tras la compresión suave con la sonda. También se realizó biopsia de una de las lesiones donde se observan vasos malformativos ectasiados con proliferación de células glómicas. Con el diagnóstico de MGV múltiples adquiridas, se realizó un estudio de familiares, mostrando un patrón clínico de herencia autosómico dominante, con expresión variable, siendo el caso índice el que presentaba las lesiones más manifiestas. Dado que las lesiones eran asintomáticas y por deseo del paciente y su familia se decidió observación clínica, quedando a la espera de estudio genético.

Resultados. Las MGV son malformaciones vasculares consideradas como un subtipo de malformaciones venosas. Histológicamente se caracterizan por canales malformativos y ectasiados deficientes en músculo liso y rodeadas de células glómicas o redondeadas dispuestas en una o varias filas. Tienen una tendencia familiar con patrón de herencia autosómico dominante y penetrancia incompleta, encontrándose mutaciones con pérdida de función en el gen de la glomulina, localizado en el cromosoma 1. Pueden ser congénitas o adquiridas, apareciendo estas últimas alrededor de los 5 años de vida y creciendo progresivamente con el desarrollo del paciente. A diferencia de las formas esporádicas de tumor glómico clásico localizado en zonas acrales de pacientes adultos, dolorosas y con infrecuente afectación visceral, las MGV en placa suelen ser múltiples lesiones tipo nódulo-placa, indoloras y limitadas a la piel y las mucosas. Existen pocas descripciones ecográficas de este tipo de anomalías vasculares, observándose lesiones redondeadas en dermis y tejido celular subcutáneo, no compresibles y con escaso flujo en su interior, poniéndose este último de manifiesto con la compresión suave del transductor. En ocasiones se puede observar fistulización con arterias vecinas. El tratamiento depende de la extensión de las lesiones y de lo sintomático de las mismas, empleándose habitualmente cirugía, escleroterapia y

láser. En lesiones asintomáticas una opción de tratamiento es la observación clínica.

36. MALFORMACIONES ARTERIOVENOSAS DE LABIO EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ. DIECINUEVE CASOS CONSECUTIVOS CON 100% DE AFECTACIÓN EN SEXO FEMENINO

M. Ivars Lleó^a y J.C. López Gutiérrez^b

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

Introducción. Las malformaciones arteriovenosas (MAV) son malformaciones vasculares de alto flujo con una compleja red vascular que conecta los sistemas arterial y venoso, sin que medie lecho capilar. La localización extracraneal más frecuente es el polo cefálico (50%), seguido de las extremidades (30%). Las MAV cutáneas, aunque están presentes desde el nacimiento, raramente dan sintomatología de forma congénita, pero como tienen tendencia a crecer y reclutar nuevos vasos, con el tiempo pueden acompañarse de dolor, ulceración e hipertrofia ósea subyacente. Los traumatismos y la cirugía pueden ocasionar su crecimiento y un sangrado de difícil control. Los estímulos hormonales (adolescencia, embarazo) también tienen un papel en el crecimiento de estas malformaciones. Literatura reciente describe una sobreexpresión de receptores de progesterona y de la hormona de crecimiento en los vasos de estas malformaciones vasculares, así como una sensibilidad terapéutica de MAV del área ginecológica o digestiva tras el tratamiento hormonal combinado.

Casos clínicos. Hemos revisado las historias de todos los pacientes con MAV de labio superior o inferior tratados en este centro en los últimos 25 años, analizando la edad, el sexo, la evolución clínica y el tratamiento recibido.

Resultados. Hemos encontrado sorprendentemente que todos los pacientes con MAV en labio eran de sexo femenino. Ningún varón ha sido diagnosticado con este trastorno en este periodo de tiempo en una unidad de referencia. Todas las pacientes fueron tratadas quirúrgicamente. Solo 3 precisaron embolización previa por el gran tamaño de la malformación. Diez pacientes fueron intervenidas en un solo tiempo, 2 en 2 tiempos y 3 en tres tiempos. En 11 casos la resección fue curativa y 4 pacientes presentan malformación residual leve con ralentización notoria en su evolución clínica, sin sangrado ni hipertrofia.

Discusión. La descripción predominante en el labio de las niñas podría estar relacionado con un factor hormonal. Aunque desconocemos los motivos de esta preferencia anatómica, no deben descartarse factores etnicogeográficos. Nuestro conocimiento sobre la etiología de las MAV es aún limitado. Es difícil aceptar que todas son iguales independientemente de la localización, edad o tejido diana. Investigar las mutaciones que las causan y los factores medioambientales asociados ayudará a diferenciar fenotipos diversos en este grupo de pacientes.

37. PLACA ERITEMATOVIOLÁCEA INDURADA EN NIÑO DE SEIS MESES DE EDAD

S. Ponce de la Cruz^a, G. Marrero Alemán^a, E. López Jiménez^a, D. Islas Norris^a, T. Montenegro Dámaso^b, L. Borrego Hernando^a y J. Hernández Santana^a

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

Introducción. El angioma en penacho es una tumoración vascular benigna infrecuente que se presenta habitualmente en la edad pediátrica.

Casos clínicos. Paciente varón de 2 años, en seguimiento desde los 6 meses, cuyos padres refieren lesión en nalga izquierda desde los 3 meses con crecimiento e induración progresivos. Presenta una placa eritematoviolácea de 6,5 x 4 cm, infiltrada y de consistencia indurada. Se realizó biopsia, ecografía y analítica general. El informe anatomopatológico fue de hemangioma de la infancia, no realizándose GLUT-1 por no contar con este marcador en nuestro medio. La evolución clínica con episodios de induración y dolor nos llevó a revisar el diagnóstico.

Resultados. La biopsia mostró lóbulos celulares en dermis, con afectación difusa en dermis profunda e hipodermis. Estos lóbulos estaban compuestos de células fusiformes, mostraban eritrocitos en el espesor celular y estaban rodeados de espacios vasculares en semiluna. La inmunohistoquímica reveló CD31+ y CD34+ en los lóbulos. La ecografía mostró un aumento de partes blandas e incremento de señal Doppler con respecto al lado sano. La analítica no reveló ninguna alteración. Tras dos años de seguimiento, la lesión ha presentado tendencia a la involución espontánea, con menor eritema e induración limitada al polo inferior. Presentó un episodio de mayor eritema e induración coincidiendo con un cuadro de varicela. Los padres siguen refiriendo episodios ocasionales y aislados de sensibilidad en la zona.

Discusión. El angioma en penacho es una tumoración vascular benigna infrecuente. Puede ser congénito o adquirido, siendo el porcentaje de lesiones congénitas variable en las diferentes series. Debemos sospecharlo ante un paciente en edad pediátrica con lesión vascular indurada, eritematopurpúrica y de bordes mal definidos, en ocasiones con hipertricosis y/o hiperhidrosis, pudiendo presentar dolor o sensibilidad en la zona. Su diagnóstico será eminentemente histológico, observándose lóbulos de células endoteliales salpicados en dermis que se rodean de espacios vasculares en semiluna. La inmunohistoquímica muestra positividad para marcadores endoteliales (CD31 y CD34) y marcadores linfáticos (D2-40), mientras que el GLUT-1 es negativo. El diagnóstico diferencial incluye el hemangioma infantil, el hemangioma congénito, las malformaciones vasculares, el hemangiopericitoma infantil y el hemangiendoteloma kaposiforme, con el cual comparte características histológicas e inmunohistoquímicas. Las opciones de tratamiento incluyen la cirugía, los corticoides en dosis altas, el interferón alfa, la vincristina y el ácido acetilsalicílico en dosis bajas. Propranolol no se considera efectivo. Presentamos un caso de angioma en penacho adquirido con tendencia a la involución, y realizamos una revisión de las series publicadas. Destacamos la importancia de la correlación clinicopatológica que puede llevarnos a revisar el diagnóstico anatomopatológico, y la importancia del estudio inmunohistoquímico en el diagnóstico diferencial de los tumores vasculares. Dada la alta tasa de regresión espontánea en lesiones congénitas o de aparición temprana, la abstención terapéutica y la vigilancia es una opción válida en estos casos.

38. SÍNDROME DE MC-MAV: APORTACIÓN DE DOS NUEVAS FAMILIAS Y UNA NUEVA MUTACIÓN

F. Tous Romero F, C. Morales Raya, L. Maroñas Jiménez, A. Guerra Tapia y S.I. Palencia Pérez

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

Introducción. El síndrome de malformaciones capilares-malformaciones arteriovenosas (MC-MAV) es un desorden autosómico dominante caracterizado por la presencia de múltiples malformaciones capilares (MC) con o sin malformaciones arteriovenosas (MAV) asociadas.

Casos clínicos. La primera familia consultaba por la aparición de múltiples lesiones en el hijo menor, algunas de ellas presentes desde el nacimiento, mientras que otras habían ido apareciendo gradualmente. No presentaba antecedentes familiares de enfermedad conoci-

da. En la exploración, el paciente presentaba múltiples lesiones de pequeño tamaño, bien definidas, redondeadas, de coloración eritematorrosada. Se disponían siguiendo una distribución aleatoria en tronco y miembros. Algunas de ellas además tenían un halo blanquecino periférico. Se sospechó un síndrome de MC-MAV. Dado que se trata de una enfermedad con herencia autosómica dominante, se realizó una exploración física completa a sus familiares más cercanos, presentando tanto su padre como su hermano mayor la misma clínica cutánea. La segunda familia consultaba por la aparición de lesiones similares en la hija menor. En este caso, tanto la madre como la abuela presentaban la misma clínica cutánea.

Resultados. Se solicitaron estudios genéticos de ambas familias. En la primera de ellas, mediante análisis directo del gen *RASA1*, se halló en todos los familiares afectados por la clínica cutánea una duplicación de una C (c.1342dup) en heterocigosis. Esta mutación produce un codón de parada prematura (p.Gln448Profs*5), no habiendo sido descrita previamente en la literatura. Una RMN descartó la presencia de malformaciones intracraneales y espinales en los pacientes y los familiares afectos.

Discusión. El síndrome de MC-MAV es un trastorno autosómico dominante causado por mutaciones en el gen *RASA1*. Sus características principales son la presencia de múltiples MC, así como la posible asociación a MAV. Las MC en este síndrome presentan una serie de características distintivas. Normalmente están presentes al nacimiento, pudiendo aumentar en número y tamaño con el tiempo. Son típicamente pequeñas, multifocales, redondas u ovaladas, con una coloración rosada, roja o parduzca. En la mitad de las ocasiones asocian un halo blanquecino periférico. Las MAV aparecen hasta en un tercio de los pacientes, y pueden afectar a piel, hueso, músculo, médula espinal o cerebro. En aproximadamente un 7% de los casos aparecen MAV intracraneales y espinales sintomáticas. No obstante, dado que este síndrome está probablemente infradiagnosticado, con una incidencia conocida seguramente más baja de la real, la incidencia verdadera de estas complicaciones es desconocida. Aunque la mayoría de los individuos afectados tiene una presentación y un curso benigno, la presencia de un subgrupo de pacientes con potencial daño intracraneal y espinal hace que el diagnóstico precoz de este síndrome sea fundamental. Remarcamos, por ello, la importa de reconocer las características típicas de las malformaciones capilares asociadas a este síndrome. Esto puede permitir, mediante la realización de un cribado radiológico adecuado, la detección precoz de posibles anomalías asociadas, con la prevención de las posibles complicaciones futuras que estas puedan conllevar.

39. TELANGIECTASIA ESENCIAL GENERALIZADA

B. Navarro-Vidal^a, M. González-Olivares^a, J.C. Tardío-Dovao^b, B. Echeverría-García^a, C. Martínez-Morán^a, A. Hernández-Núñez^a y J. Borbujo^a

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

Introducción. La telangiectasia esencial generalizada (TEG) es una enfermedad infrecuente que se caracteriza por el desarrollo de telangiectasias que normalmente comienzan en las extremidades inferiores y progresivamente se extienden al resto del cuerpo.

Casos clínicos. Niña de 9 años con antecedentes dermatológicos de dermatitis atópica, nevus acrómico y mancha café con leche que inicialmente consultó por la aparición progresiva de lesiones asintomáticas en glúteo derecho y cara posterior de muslo derecho desde los 6 años. Con estos hallazgos fue diagnosticada de angioma serpiginoso. La paciente volvió a consultar un año después ante la progresiva extensión de las lesiones a ambas extremidades y a la cadera derecha, sin sintomatología acompañante ni antecedentes familiares de lesiones similares y/o de episodios de sangrado. Se realizó una biopsia cutánea que mostró dilataciones telangiectásicas de vasos capilares de paredes finas en las papilas dérmicas, sin

proliferación vascular. Se solicitó una analítica completa con pruebas de coagulación y una ecografía abdominal que no mostraron hallazgos destacables. Con estos hallazgos se llegó al diagnóstico clínico de TEG.

Resultados. La TEG es una entidad clínica inusual en la edad pediátrica, caracterizada por una dilatación progresiva de los vasos sanguíneos, sin una causa subyacente, y sin asociarse a ningún otro signo patológico perceptible. El curso progresivo, ascendente y simétrico de esta entidad determina que las lesiones puedan llegar a afectar el tronco y las extremidades superiores. Desde el punto de vista histopatológico, la presencia de vasos dilatados en la dermis superior es el hallazgo característico asociado a esta entidad, en ocasiones acompañado de un leve infiltrado inflamatorio perivascular superficial.

Discusión. El diagnóstico diferencial de la TEG en la edad pediátrica comprende la vasculopatía colágena, que también ha sido descrita excepcionalmente en niños y que se caracteriza por el aumento del grosor de las paredes vasculares en la histología, la telangiectasia hemorrágica hereditaria y la telangiectasia benigna familiar y el angioma serpiginoso.

40. RECIDIVA DE HEMANGIOENDOTELIOMA KAPOSIFORME COMO ANGIOMA EN PENACHO

I. Hernández Aragués, A. Ruedas Martínez, J. Ruiz Rivero, P. Vilas Boas, V. Parra Blanco, R. Suárez Fernández y M. Campos Domínguez

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

Introducción. El hemangioendotelio kaposiforme (HEK) y el angioma en penacho (AP) son tumores vasculares que forman parte de un mismo espectro clinicohistológico, aspecto apoyado por la presencia de casos donde existe transformación dinámica entre estos dos tumores.

Casos clínicos. Presentamos el caso de un paciente que comienza a las 4 semanas de vida con una tumoración profunda violácea de bordes mal delimitados que abarcaba las regiones parotídea y cervicopectoral derechas. La resonancia magnética mostró una tumoración vascular multicompartimental con invasión de mediastino diagnóstica de hemangioendotelio kaposiforme. Pocos días después, presentó plaquetopenia y alteraciones de la coagulación compatibles con un síndrome de Kasabach-Merritt. Se trató con vincristina junto con doble terapia antiagregante. A los 3 meses, se consiguió la desaparición de la masa tumoral y la normalización de las cifras de coagulación. Se realizó seguimiento del paciente durante los meses posteriores y se mantuvo tratamiento crónico con ácido acetilsalicílico (AAS), con estabilidad del cuadro descrito. A los 2 años de edad y coincidiendo con la suspensión del AAS, presentó la aparición de nuevas placas eritematovioláceas de superficie rugosa en zona laterocervical y supraclavicular derechas, sin otra sintomatología asociada ni alteraciones analíticas.

Resultados. Se realizó biopsia cutánea de una de las lesiones y se observaron lóbulos dérmicos formados por capilares de pequeño calibre tapizados por células endoteliales ovaladas. El estudio inmunohistoquímico reveló la presencia de marcadores WT-1, CD31, CD34, D2-40 positivos y GLUT-1 negativo. Se realizó el diagnóstico clínico-inmunopatológico de angioma en penacho en la zona donde previamente había presentado el HEK.

Discusión. Tanto el HEK como el angioma en penacho forman parte del mismo espectro clinicopatológico y, como en nuestro caso, se han demostrado casos de transformación de AP en HEK y viceversa. Existen casos de solapamiento histológico en ambas entidades, con nódulos aislados en la periferia de un HEK o áreas sólidas en el seno de un AP. Ambos tumores son causa (el HEK con mucha más frecuencia) del síndrome de Kasabach-Merritt que asocia trombopenia severa y coagulopatía de consumo.

41. HEMANGIOMA CONGÉNITO RÁPIDAMENTE INVOLUTIVO: CLAVES CLÍNICAS E INMUNOHISTOQUÍMICAS

C. Collantes Rodríguez, L. Ossorio García, c. Arjona Aguilera, I. Villegas Romero, D. Jiménez Gallo y M. Linares Barrios

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

Introducción. Presentamos un caso de hemangioma congénito rápidamente involutivo, con las claves clínicas e inmunohistoquímicas que nos llevan de una manera sencilla a su diagnóstico, permitiéndonos descartar otros procesos graves que pudiesen comprometer el pronóstico del paciente.

Casos clínicos. Comunicamos el caso de un recién nacido a término que desde el nacimiento presentó a nivel de flanco derecho una tumoración azul-violácea de unos 9 x 4 cm, bien delimitada, de consistencia blanda, sin *thrill* a la palpación y sin historia de sangrado. Fruto de una primera gestación controlada y parto natural sin complicaciones. Sin antecedentes familiares de interés. Ante esta presentación clínica nos planteamos el diagnóstico diferencial entre las siguientes entidades: hemangioma congénito, hemangioendotelio kaposiforme, angioma en penacho, angiosarcoma y malformación venosa.

Resultados. Se realizó una biopsia cutánea de la lesión para estudio histológico, donde se apreció a nivel de la dermis una proliferación celular de diferenciación vascular integrada por vasos de pequeño calibre sin signos de malignidad. La inmunohistoquímica reveló expresión positiva para CD31 y WT-1, descartando que se tratase de una malformación venosa y orientando el diagnóstico hacia un tumor vascular. Además resultó negativo para GLUT-1, lo cual descartó que se tratase de un hemangioma de la infancia. También mostró negatividad para D2-40, lo cual hace poco probable que se trate de tumores con componente linfático como angioma en penacho y hemangioendotelio kaposiforme. Se realizó un estudio completo con hemograma, coagulación y bioquímica sin alteraciones. Se llevó a cabo un eco-Doppler de la lesión sin observarse flujo arterial y ecografía abdominal, donde se descartaron otras malformaciones asociadas. Se realizó un ecocardiograma y un electrocardiograma que fueron normales. En sucesivas revisiones observamos cómo la lesión disminuyó en menos de 3 meses su volumen, apreciándose una regresión del hemangioma, dando lugar a una mácula violácea plana de unos 9x4 centímetros. La progresión clínica de la lesión, unida a los resultados inmunohistoquímicos, nos permitieron hacer el diagnóstico de hemangioma congénito rápidamente involutivo (RICH).

Discusión. Las anomalías vasculares suponen un reto diagnóstico. Su correcto diagnóstico resulta fundamental para un tratamiento adecuado, así como para el pronóstico de nuestro paciente. A la hora de enfrentarnos a las anomalías vasculares, es fundamental una correcta anamnesis, una correlación histológica e inmunohistoquímica, así como pruebas complementarias y de imagen que nos permitan descartar otros procesos asociados.

42. ESTUDIO DE LA FUNCIÓN COGNITIVA EN NIÑOS TRATADOS CON PROPRANOLOL PARA HEMANGIOMAS INFANTILES

A. Torrelo^a, N. González Llorente^b, I. del Olmo Benito^b, N. Muñoz Ollero^b, M.A. Descalzo^c y I. García Doval^c

^aServicio de Dermatología y ^bUnidad de Aprendizaje. Hospital del Niño Jesús. Madrid. España. ^cUnidad de Investigación. Academia Española de Dermatología y Venereología.

Introducción. Propranolol oral es el tratamiento de primera elección de los hemangiomas infantiles. Existen dudas sobre si el uso de esta medicación podría inducir efectos adversos en procesos de aprendizaje y memoria a largo plazo.

Casos clínicos. Veintitrés niños, entre 5 y 7 años y 7 meses que habían sido tratados con propranolol por hemangioma infantil en la lactancia fueron estudiados con las pruebas WPPSI-IV de función cognitiva y TOMAL para funciones de memoria.

Resultados. La comparación de nuestra muestra con la distribución normal mediante la prueba W de Shapiro-Wilk no mostró diferencias significativas en ninguna de las puntuaciones de las pruebas WPPSI-IV o TOMAL.

Discusión. La distribución de puntuaciones de escalas de inteligencia y de memoria en nuestra población en estudio fue similar a la de la población general de referencia. Esto significa que propranolol no causó un trastorno significativo en el desarrollo de la inteligencia y de la memoria en niños tratados por hemangiomas infantiles durante la lactancia.

43. HEMANGIOMA SACRO CON AFECTACIÓN PÉLVICA TRATADO CON PROPRANOLOL. SÍNDROME LUMBAR

L. Campos Muñoz^a, C. Carranza Romero^a, C. Soto Beaugard^b, D. Llanos Pérez^c y E. López Bran^a

Servicios de ^aDermatología, ^bCirugía Pediátrica y ^cRadiodiagnóstico. Hospital Clínico San Carlos. Madrid. España.

Introducción. Los hemangiomas gigantes pueden adquirir una extensión peligrosa y comprometer la zona anatómica en la que se encuentran, dando lugar a alteraciones funcionales. En ocasiones, especialmente cuando son segmentarios, pueden verse asociados a distintas malformaciones congénitas, como en los hemangiomas segmentarios asociados a el síndrome PHACE y los hemangiomas lumbosacros y perineales asociados a anomalías gastrointestinales, urogenitales, *skin tags* y disrafismo lumbar, bajo los acrónimos PELVIS, SACRAL y LUMBAR.

Casos clínicos. Paciente varón, fruto de un embarazo gemelar de 31 semanas, diagnosticado de un lipoma sacro, ductus arterioso y siringomielia. Con 6 meses de vida en RMN preoperatoria del lipoma sacro se observa una masa en pelvis que desplaza recto y vejiga que crecía rápidamente. La resonancia de la masa era sugestiva de tumoración vascular y, a nivel cutáneo sacro, presentaba un hemangioma que se confirmó histológicamente, por lo cual nos consultan y solicitan tratamiento con propranolol. Iniciamos tratamiento con propranolol 3 mg/kg/día con buena tolerancia y disminución progresiva de la masa pélvica, además de las lesiones cutáneas. El tratamiento se mantuvo hasta los 15 meses de vida del paciente, en que se observó resolución completa de la masa pélvica.

Resultados. Paciente con diagnóstico de síndrome LUMBAR con resolución del cuadro con propranolol en dosis de 3 mg/kg/día

Discusión. Lacobabs et al. proponen el término LUMBAR para describir la asociación de hemangiomas del extremo inferior corporal con otras anomalías cutáneas como ulceración y anomalías urogenitales, mielopatía, deformidad ósea, malformaciones anorrectales, renales y arteriales, unificando así las denominaciones propuestas previamente.

44. HEMANGIOMA INFANTIL, EXPERIENCIA EN EL TRATAMIENTO CON PROPRANOLOL EN UN HOSPITAL TERCIARIO

S. Sánchez Pérez, C. Torres Sánchez y J.M. Martín Hernández

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

Introducción. Los hemangiomas infantiles son los tumores pediátricos más frecuentes. Presentan una evolución característica con una etapa final de involución espontánea, es por ello que la gran mayoría no precisarán tratamiento sistémico. No obstante, algunos de ellos pueden ocasionar deformidades importantes o alteraciones

funcionales, por lo que requerirán un manejo precoz y eficaz, siendo propranolol el actual tratamiento de elección.

Casos clínicos. Para evaluar el impacto y efectividad del tratamiento con propranolol en los hemangiomas infantiles, se ha realizado un estudio observacional y descriptivo en el que se han revisado los pacientes diagnosticados de hemangioma infantil en el Hospital Clínico Universitario de Valencia durante el periodo comprendido entre los años 2009 y 2016. Se han incluido como sujetos de estudio a todos aquellos pacientes afectados de hemangioma infantil que hayan recibido o estén actualmente recibiendo tratamiento con propranolol oral, siendo recogidos 29 pacientes con 44 lesiones en total. El objetivo principal es evaluar la respuesta clínica de los hemangiomas infantiles al tratamiento con propranolol oral, así como los efectos adversos derivados de su uso habitual y, como objetivo secundario, la obtención de datos epidemiológicos en este subgrupo poblacional.

Resultados. Han sido recogidos 29 pacientes, de los cuales un 75,9% son mujeres, frente a un 24,1% de varones. De todos ellos, la mayoría son de raza caucásica, frente a un 13,8% de raza no caucásica. Se han registrado un total de 48 hemangiomas infantiles, con un rango de entre 1-7 lesiones por paciente, una media de 1,65 y una mediana de 1. Del total de las lesiones recogidas en nuestra cohorte de pacientes, 30 tuvieron indicación de propranolol, siendo el motivo principal de su inicio la prevención de deformidades antiestéticas (63,33%), seguido de la ulceración (13,33%), de la prevención de alteraciones visuales (10%), de la prevención de problemas ventilatorios (6,67%) y de la alteración para la succión (3,33%).

La respuesta inicial al tratamiento pudo observarse entre las 24 horas y los 15 días después de la instauración del mismo, con una media de 12,26 días y una mediana de 15 días. La reducción de las lesiones al 50% de su tamaño se obtuvo entre los 7 días y los 8 meses de tratamiento, con una media de 76,47 días y una mediana de 60 días. La respuesta final al tratamiento (bien sea desaparición de la lesión o bien ausencia de mejoría) se observó entre el mes y los 18 meses de tratamiento, con una media de 8,81 meses y una mediana de 9.

Discusión. Los hemangiomas infantiles son tumores vasculares muy frecuentes en la edad pediátrica, con una frecuencia de en torno al 4-5%. Previamente a la aprobación de propranolol oral como tratamiento para estas lesiones, se empleaban otros fármacos como los corticoides, con una alta tasa de efectos adversos y una menor eficacia. Tras la instauración de este betabloqueante no selectivo, se han visto reducidas drásticamente la tasa de complicaciones estéticas, funcionales e incluso la mortalidad secundaria a estas lesiones.

45. HEMANGIOMAS ABORTIVOS O MÍNIMAMENTE PROLIFERATIVOS ASOCIADOS A HIPERTROFIA DE TEJIDOS BLANDOS. REVISIÓN DE 6 CASOS

S. Planas Ciudad^a, E. Roé Crespo^a, I. Sánchez-Carpintero^b, J.F. Mir Bonafé^a, M.A. Sánchez Martínez^a, X. Cubiró Raventós^a, V. Flores Climente^a y E. Baselga Torres^a

^aServicio de Dermatología. Hospital La Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España. ^bUnidad de Dermatología Pediátrica. Clínica Dermatológica Internacional. Madrid. España.

Introducción. Los hemangiomas abortivos o mínimamente proliferativos (HA) son un subtipo infrecuente de hemangiomas en donde no se observa una fase proliferativa o esta es igual o menor al 25% de la lesión. Aunque clínicamente se presentan como manchas rosadas con finas telangiectasias, se ha publicado una serie de casos asociados a lipoatrofia. Nosotros hemos observado, por el contrario, asociación a hipertrofia. Presentamos 6 HA en los cuales se observó una hipertrofia de tejidos blandos asociada.

Casos clínicos. Se realizó una búsqueda en el archivo fotográfico del Servicio de Dermatología de nuestro hospital en el cual se iden-

tificaron 3 casos. Con el objetivo de reclutar más casos, se envió un e-mail a varios centros hospitalarios, obteniendo 3 casos más.

Resultados. Los 6 pacientes fueron nacidos a término. Todos ellos presentaron HA segmentarios con venas prominentes en su superficie. En 4 de los 6 casos, el aumento de partes blandas se encontraba limitado en el hemangioma, mientras que en 2 casos se extendía más allá del tumor. En ninguno de ellos existieron diferencias de longitud en extremidades ni otras anomalías estructurales. En un paciente se observó un aumento de temperatura local, sin que se detectara por ecografía o RM anomalías en los vasos arteriales locales. El aumento de partes blandas persistió más o menos inmodificable durante el periodo de seguimiento realizado entre los 12-48 meses de vida.

Discusión. Describimos la primera serie de casos de HA asociados a hipertrofia de tejidos blandos. En nuestra serie, hemos observado cómo la hipertrofia asociada a estos tumores no es progresiva y presenta un curso persistente en el tiempo, a pesar de la mejoría en el componente superficial del hemangioma. La ausencia de información histopatológica y el número reducido de casos suponen las principales limitaciones de nuestra serie.

46. NEVUS MELANOCÍTICOS ERUPTIVOS ACRALES EN UNA NIÑA DE SIETE AÑOS TRAS QUIMIOTERAPIA POR UNA LEUCEMIA LINFOCÍTICA AGUDA

C. Lloret Ruiz^a, A. Vicente Villa^a, R. Alcalá García^a, S. Rives Solà^b y M.A. González Enseñat^a

Servicios de ^aDermatología y ^bHematología y Oncología Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

Introducción. Los nevus melanocíticos eruptivos son un fenómeno que se ha asociado con tres posibles desencadenantes: inmunodepresión, enfermedades ampollas o el uso de fármacos inductores de los melanocitos, aunque la base fisiopatogénica no se conoce con exactitud. Se ha documentado en niños tratados con quimioterapia por leucemia linfática aguda (LLA), en especial en localizaciones acrales.

Casos clínicos. Presentamos el caso de una paciente de siete años de edad que a los dos años fue diagnosticada de una LLA tipo FAB L1, por lo que fue tratada con un esquema para LLA de alto riesgo (SHOP 2005), que incluía dosis altas de metotrexate, arabinósido de citosina, mercaptopurina, doxorubicina, vincristina y ciclofosfamida. El tratamiento de mantenimiento con mercaptopurina y metotrexate oral fue prolongado por varias interrupciones dado que hubo diversas complicaciones infecciosas. Un año después del final de la quimioterapia aparecieron, a lo largo de seis meses, siete nevus melanocíticos en las plantas y dos más en las palmas.

Resultados. La dermatoscopia mostró tres patrones benignos diferentes (patrón paralelo del surco, en celosía y fibrilar), por lo que no se consideró necesario biopsiar ninguna de las lesiones. Un control clínico y dermatoscópico seis meses después no reveló cambios significativos.

Discusión. Los nevus melanocíticos eruptivos han sido descritos en pacientes inmunodeprimidos como en el caso de niños con trasplante renal, infección por el VIH, tratamiento con fármacos biológicos o en pacientes oncológicos, especialmente en niños con LLA tras la quimioterapia (desde tres meses hasta cinco años después de finalizar el tratamiento). Se han barajado diferentes hipótesis: un aumento de la proliferación de melanocitos al estar reducido el control inmunológico o el aumento de algunos factores de crecimiento fisiológicos como la hormona estimuladora de melanocitos o la MGSA (citosina estimuladora del crecimiento del melanoma). El riesgo de malignidad en esta entidad es muy controvertido, si bien hay algunos casos publicados que apuntan a esta posibilidad. La dermatoscopia es una herramienta de gran utilidad en el seguimiento de estas lesiones, que puede evitar biopsias innecesarias.

47. NÓDULOS PROLIFERATIVOS EN NEVUS MELANOCÍTICO CONGÉNITO

A. de Dios Velázquez^a, J.C. Santos Durán^a, V. Beteta Gorriti^a, M.C. Fraile Alonso^a, A. Santos-Briz Terrón^b y E. Fernández López^a

Servicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca. Salamanca. España.

Introducción. Los nevus melanocíticos congénitos (NMC) grandes son tumores infrecuentes en la infancia. Se definen por manchas o placas compuestas por células névicas presentes al nacimiento y que miden al llegar a la adultez más de 20 cm, existiendo tablas y factores correctores cuando se miden en niños. Además del impacto psicológico y estético que ocasionan, se asocian con un riesgo de aparición de melanoma maligno (MM) de entre un 2-5%.

Casos clínicos. Un niño de 2 años presentó en flanco izquierdo un NMC de 13 x 5 cm sobre el que fueron apareciendo pápulas y nódulos uniformes y asintomáticos. No manifestó adenopatías. Se sometió a una extirpación completa en dos etapas.

Resultados. La anatomía patológica del NMC demostró una proliferación de células melanocíticas que infiltraba hasta partes profundas de dermis y subcutáneo con crecimiento perianexial, intravascular y perineural. Los nódulos estaban compuestos por una hiperplasia en dermis de células névicas fusiformes con morfología y distribución spitzoide junto con tecas proliferativas bien delimitadas. Existía una gradación con respecto al nevus circundante.

Discusión. Se ha descrito la aparición de nódulos proliferativos (NP) benignos en un 3-19% de NMC grandes. El principal diagnóstico diferencial que plantea es frente al MM. Clínicamente, a diferencia de los MM, los NP son más frecuentes, múltiples, aparecen generalmente en dermis, son uniformes en color y forma y no suelen ulcerarse. Histológicamente, los NP se caracterizan frente a los MM por una menor presencia de mitosis (< 5 mm²), ausencia de necrosis, escaso pleomorfismo y una delimitación más difusa.

48. EXTIRPACIÓN DE LESIONES MELANOCÍTICAS EN LA INFANCIA: EL VALOR DEL "NNE"

M.E. Gómez Sánchez^a, J.M. Azaña Defez^b, M.L. Martínez Martínez^b, M.T. López Villaescusa^d, J.L. Agudo Mena^b, F. de Manueles Marcos^b, M.C. García del Pozo Martín de Hijas^b y R. Vera Berón^c

^aServicio de Dermatología. Hospital General de Villarrobledo. Albacete. España. ^bServicios de ^bDermatología y ^cAnatomía Patológica. Hospital General de Albacete. Albacete. España. ^dServicio de Dermatología. Hospital General de Almansa. Albacete. España.

Introducción. El melanoma en la edad pediátrica es extremadamente raro (< 1%). El número de nevus necesario para extirpar (NNE) es un valor obtenido de la división del número total de lesiones melanocíticas extirpadas entre el número de lesiones confirmadas histológicamente como malignas. Cuanto más baja sea la prevalencia de una enfermedad y la precisión diagnóstica, más alto será el valor del NNE. Presentamos nuestros resultados, discutiendo estrategias para mejorar este valor.

Casos clínicos. Material y método. Se realizó una revisión retrospectiva de los nevus melanocíticos y melanomas cutáneos diagnosticados en la edad pediátrica (0 hasta los 18 años de edad) en el Complejo Hospitalario Universitario de Albacete, entre el 1 de enero de 2000 y el 31 de diciembre de 2014. Se recogieron los datos de edad, sexo, localización y diagnóstico histopatológico. En los melanomas se recogieron además el diagnóstico de sospecha inicial, el índice de Breslow, la realización o no de la técnica de ganglio centinela y resultado, y la evolución clínica de los pacientes.

Resultados. Se recogieron 1799 pacientes con diagnóstico de nevus melanocíticos y 9 melanomas. El valor de NNE que se obtuvo fue de 200, 9. La edad media en el grupo de los nevus fue de 13,6 años ± 3,6 años y 13,2 ± 5,6 años en el grupo de los melanomas,

siendo 4 de ellos diagnosticados en menores de 12 años. El tipo de nevus predominante en niños menores de 12 años fue el nevus compuesto (31,52%) y el nevus congénito (27,2%). Los nevus del espectro Spitzoide/nevus de Reed ocupaban el cuarto puesto con el 11,82%. En los mayores de 12 años, el tipo de nevus predominante fue el nevus compuesto (36,18%) y el nevus intradérmico (28,91%). Las lesiones del espectro Spitzoide/nevus de Reed se diagnosticaron en un 1,1% en este grupo. El tipo predominante de melanoma fue el melanoma de extensión superficial con 7 casos frente a 2 melanomas Spitzoides. El Breslow medio fue de $0,96 \pm 0,78$. Solo una paciente del grupo de melanoma falleció. En ningún caso se sospechó el diagnóstico de melanoma y todos ellos se extirparon ante un rápido crecimiento o cambio en lesión previa y en uno de ellos por sangrado.

Discusión. En nuestros pacientes fue necesario extirpar 200 lesiones para encontrar un melanoma, siendo esta cifra casi 8 veces superior a la descrita en la literatura para los adultos. El NNE para melanomas en la infancia se considera un marcador de la precisión en el diagnóstico de lesiones melanocíticas malignas en este grupo. Para conseguir disminuir este valor y evitar extirpaciones innecesarias, los dermatólogos y también desde atención primaria, deberíamos prestar atención especialmente a aquellas lesiones de riesgo en los niños, ya sea por el potencial desarrollo de melanoma (nevus melanocíticos gigantes) o aquellas que por ser simuladoras son de difícil diagnóstico diferencial (nevus de Spitz/Reed).

49. ANGIOMIXOMA SUPERFICIAL: A PROPÓSITO DE UN CASO

A. Armandis Muñoz, C. Lloret Ruíz, S. Lucas Truyols, J. Sabater Abad, V. Pont Sanjuan y A.I. Jiménez Sánchez

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

Introducción. El angiomixoma superficial son lesiones cutáneas benignas, poco frecuentes y variables clínicamente. Suelen localizarse en tronco, pero pueden aparecer en cabeza y cuello. El diagnóstico es histopatológico. Ante su presencia habrá que descartar siempre un complejo de Carney asociado.

Casos clínicos. Niño de 9 años, sin antecedentes personales de interés, que consulta por la presencia de dos tumoraciones localizadas en el borde libre del párpado inferior del ojo izquierdo y en el pabellón auditivo que le producían molestias locales. Se realiza extirpación de la lesión y el estudio anatomopatológico confirma la sospecha diagnóstica de angiomixoma superficial. En la exploración física no se observaron otras tumoraciones ni lesiones pigmentadas que pudieran hacer sospechar un síndrome asociado. A destacar la presencia de múltiples lesiones localizadas en párpados, pabellón auditivo y tronco en la madre de nuestro paciente que fueron estudiadas, y también se confirmó el diagnóstico de angiomixomas cutáneos. En la exploración física tampoco presentaba otros datos sugestivos de ningún síndrome subyacente. Además, se realizó un estudio genético que fue negativo para el gen *PRKAR1A*.

Resultados. El angiomixoma superficial es más frecuente en varones, entre 20 y 50 años. Suelen ser lesiones únicas y clínicamente heterogéneas. Se manifiesta como un nódulo, pápula o lesión polipoide del color de la propia piel. Su presencia puede orientar cuadros familiares como el complejo de Carney caracterizado clínicamente por múltiples angiomixomas cutáneos, mixomas mamaros y cardíacos, lentigos, alteraciones endocrinas y schwannoma psamomatoso melanótico.

Discusión. En nuestros pacientes, a pesar de tratarse de lesiones múltiples, estar localizadas en zonas características de dicha entidad y ser familiares, no hemos podido comprobar que estemos ante un complejo de Carney. Por tanto, se propone la posible existencia de una entidad familiar de angiomixomas cutáneos sin tratarse de un caso de complejo de Carney.

50. CÁLCULO PREPUICIAL OSTRÁCEO EN UN ADOLESCENTE

I. González-Villanueva^a, I. Poveda Montoyo^a, P. Hispán Ocete^a, M.T. Martínez-Miravete^b e I. Betlloch-Mas^a

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

Introducción. La fimosis se define como la incapacidad para retraer el prepucio detrás del surco del glande. En el nacimiento, alrededor del 95% de los niños tienen fimosis fisiológica debida a las adherencias entre el prepucio y el glande. Durante los primeros 4 años de vida, las secreciones glandulares y los residuos epiteliales se acumulan bajo el prepucio y logran separarlo del glande de forma gradual. A los 17 años, existe una prevalencia de fimosis de menos del 1%.

Casos clínicos. Presentamos el caso de un varón de 15 años, con antecedentes de fimosis en la infancia, que había sido tratada de forma conservadora con betametasona tópica 2 veces al día. Consultó a Urgencias de dermatología por haber observado unas lesiones protuberantes en el glande, al intentar retraer el prepucio. En la exploración se observó una placa blanquecina, formada por múltiples escamas gruesas que constituían un caparazón duro alrededor del glande; visible tras retraer por completo el prepucio. No presentaba signos de balanitis, ni otros hallazgos clínicos llamativos. Aplicamos vaselina tópica y logramos desprender la totalidad de la placa, quedando una impronta residual en la piel del glande y surco balanoprepucial. Realizamos un cultivo de una de las escamas que fue positivo para *Pseudomonas aeruginosa* y pautamos gentamicina tópica. El paciente evolucionó favorablemente.

Resultados. Establecimos el diagnóstico de cálculo prepucial en base a los hallazgos clínicos.

Discusión. Los cálculos prepuciales son una entidad poco frecuente. Se han comunicado casos en varones de edad avanzada con fimosis estricta e higiene pobre. En niños es un fenómeno muy raro que se ha asociado a fimosis u otras anomalías urológicas y neurológicas (epispadias, ano imperforado, mielomeningocele, etc.). Se postula que los cálculos prepuciales se forman por la condensación y fermentación de las grasas que componen el esmegma por acción de las bacterias de la piel, junto con sales de calcio que quedan retenidas en la cavidad prepucial. La orina y el semen podrían contribuir a la formación del cálculo. Otra hipótesis etiológica propuesta es que se trate de cálculos expulsados por la vejiga hacia la uretra y que consiguen penetrar en la cavidad prepucial. Estos cálculos pueden complicarse con hidronefrosis bilateral, fracaso renal agudo o fístulas cutáneas. En el caso de nuestro paciente, consideramos que probablemente el cálculo prepucial se ha visto favorecido por los antecedentes de fimosis y el mal hábito higiénico.

51. HISTIOCITOSIS CONGÉNITA DE HASHIMOTO-PRITZKER: NO SIEMPRE INVOLUTIVA NI DE CÉLULAS DE LANGERHANS

A. Castany Pich^a, C. González Cruz^a, M. Ubals Cazorla^a, B. Ferrer Fàbrega^b, A. Navarro^b, B. Ferran Ballus^c, C. Sábado Álvarez^c y V. García-Patos Briones^a

Servicios de ^aDermatología, ^bAnatomía Patológica, ^cNeonatología y ^dOncohematología. Hospital Universitari Vall d'Hebrón. Barcelona. España.

Introducción. La reticulohistiocitosis congénita autoinvolutiva o enfermedad de Hashimoto-Pritzker es una histiocitosis infrecuente que hay que incluir en el diagnóstico diferencial del *blueberry muffin baby*. La mayoría corresponden a formas exclusivamente cutáneas y autolimitadas, pero se han descrito casos con afectación multisistémica que requieren tratamiento quimioterápico. No disponemos de parámetros clínicos ni histológicos para predecir *a priori* el curso de la enfermedad en un paciente concreto. La ma-

oría de los autores la consideran una forma de histiocitosis de células de Langerhans.

Casos clínicos. Desde la Unidad de Neonatología consultaron por una niña de 4 días de vida, prematura de 32 semanas, sin antecedentes maternos ni perinatales de interés, con buen estado general y lesiones cutáneas desde el nacimiento. Tenía una docena de pápulas eritematopurpúricas, de 4 a 6 mm, dispersas en cuero cabelludo, cara, tronco y extremidades, incluyendo palmas y plantas. Estaban infiltradas al tacto y algunas tenían un centro costroso-necrótico. El estudio histológico mostró un infiltrado difuso en dermis superficial y profunda constituido por células grandes con citoplasmas amplios eosinófilos de aspecto histiocitario. La inmunohistoquímica fue positiva para CD1 y S100, siendo negativa para E-Cadherina y Langerina. El estudio de extensión evidenció una elevación progresiva de la gamma-glutamyl transpeptidasa con la presencia de múltiples nódulos hepáticos en la ecografía abdominal y anemia que precisó transfusiones. Se decidió adoptar una conducta expectante, presentando involución de las lesiones cutáneas y mejoría progresiva hepática y hematológica. Estos hallazgos se comparan con los de otro caso vivido hace años que ocasionó un compromiso multisistémico que requirió quimioterapia.

Discusión. Presentamos el caso de una paciente con una histiocitosis congénita con afectación sistémica que presentó resolución espontánea de las lesiones cutáneas y hepáticas. Los marcadores inmunohistoquímicos apoyan que se trata de una histiocitosis de células indeterminadas y no una histiocitosis de células de Langerhans. Es posible que estas histiocitosis congénitas constituyan un espectro dentro de las histiocitosis y se desconoce si ello podría tener implicaciones pronósticas.

52. HISTIOCIITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS AUTOINVOLUTIVA A LOS TRES AÑOS DE UNA LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA T AGUDA EN UNA NIÑA DE OCHO AÑOS

A. Azón^a, C. Grau^a, D. Parada^b y P. Bastida^c

Servicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Hospital Universitari Sant Joan. Reus. Barcelona. España. ^cServicio de Oncohematología. Hospital de la Vall d'Hebrón. Barcelona. España.

Introducción. Las histiocitosis de células de Langerhans (HCL) son enfermedades infrecuentes que producen una proliferación clonal y una acumulación de células con características fenotípicas de células de Langerhans (LC) de la epidermis (S100, CD1 y gránulos de Birbeck +). Las HCL tienen un comportamiento biológico y severidad clínica muy variable. En ocasiones la piel puede ser el único órgano afectado y, por lo general, las lesiones cutáneas suelen ser múltiples. Las HCL pueden aparecer asociadas a diversas enfermedades malignas, sobre todo linfomas/leucemia y suelen aparecer tras 6-12 meses de ese diagnóstico y a menudo durante el tratamiento poliquimioterápico. Algunas pueden aparecer también antes del diagnóstico. Presentamos un caso de HCL aparecido 3 años después del diagnóstico de una leucemia linfoblástica T aguda (LLAT) y en remisión, destacando además su autoinvolución.

Casos clínicos. Niña de 8 años de edad que consultó en julio del 2015 por lesiones cutáneas asintomáticas en abdomen de 3-4 meses de evolución. Una lesión, en fosa ilíaca derecha era nodular rojo vinoso y la otra en hipocondrio izquierdo había involucionado desde una lesión también nodular a una placa rosada de centro rojizo. *Antecedentes personales.* Tres años antes, en mayo de 2012, a los 5 años de vida fue diagnosticada de leucemia linfoblástica aguda T, recibiendo tratamiento quimioterápico según protocolo Pethema (vincristina, daunorrubicina, ciclofosfamida, L-asparaginasa más terapia intratecal con metotrexate, ara-C e hidrocortisona). La paciente se hallaba en remisión completa y seguía controles periódicos por oncohematología. Exploración física por aparatos normal. No existía otra clínica asociada (dolor óseo o síntomas de diabetes insípida).

Resultados. *Biopsia cutánea.* Extensa infiltración dérmica de células monótonas grandes, con núcleos vesiculosos y forma arriñonada. La infiltración celular se dispone entre los haces de colágeno y afectan a toda la dermis. Se acompañan de eosinófilos. Presencia de escasos linfocitos B y con localización perivascular o perianexial de algunos linfocitos T. Las células expresan S100 i CD1 +. Las tinciones CD3, CD5, CD7 i CD20 eran negativas. *Análítica general.* Hemograma completo y bioquímica general normales. Proceso hematológico en remisión. La radiografía de tórax, la RMN cerebral y la seriada ósea también normales.

Discusión. Destacamos varios aspectos de este caso: 1) La asociación ya descrita, aunque rara, entre HCL y LALT. El patrón de presentación es el que se describe en la literatura: aparición posterior de la HCL tras una LAL frente a aparición previa de la HCL a las leucemias no linfoblásticas agudas. 2) Su aparición tardía, a los 3 años de diagnóstico de la LALT. Aunque hay un caso descrito tras 2 años de una LALT, la mayoría suceden a los 6-12 meses y durante el tratamiento. 3) La autoinvolución de las lesiones, ya descritas en otras HCL como sería la enfermedad de Hashimoto-Pritzker. 4) Fisiopatológicamente se ha demostrado la existencia de un precursor común y una transdiferenciación entre las células linfocíticas y las CL, lo que conllevaría la posibilidad de padecer ambas enfermedades.

53. MICOSIS FUNGOIDE CON MUCINOSIS FOLICULAR

C. Garrido-Colmenero^{a,c}, I. Sánchez-Carpintero^{a,c}, R. Serrano-Pardo^b, A.B. Enguita-Valls^b y R. Ruiz-Rodríguez^{a,c}

Servicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Clínica Ruber. Madrid. España. ^cClínica Dermatológica Internacional. Madrid. España.

Introducción. La micosis fungoide (MF) con mucinosis folicular (FM) o foliculotropía (MFF) es una variante de MF rara en niños que se caracteriza por la presencia de infiltrado linfoide y mucinosis folicular, que afecta preferentemente la cabeza y el cuello.

Casos clínicos. Paciente de 12 años que acudió a consulta por placas eritematosas, descamativas, no infiltradas, en espalda, abdomen y cara. Había realizado tratamiento con gentamicina, betametasona, pimecrólimus y ciclopirox tópicos. Dada la escasa mejoría se tomó una biopsia cutánea de una de las placas del abdomen. El estudio anatomopatológico mostró papilomatosis, focos de paraqueratosis, infiltrado linfocitario alrededor de los folículos pilosos con foliculotropismo, así como mucinosis folicular y un leve infiltrado linfoide en dermis superficial. El infiltrado linfoide mostró un predominio de células T (CD3) sobre B (CD20), con positividad para los marcadores de células T CD4 y CD5. Se observó pérdida de CD7 y el CD8 se detectó en ocasionales células dérmicas. El CD30 fue negativo. El estudio molecular mostró reordenamiento clonal mediante PCR del gen TCRGAMMA. Con todos estos datos llegamos al diagnóstico de MF con FM. Posteriormente apareció una placa alopecica en cuero cabelludo asintomática. El estudio de extensión no evidenció afectación extracutánea. Se inició tratamiento con UVB BE y crema de clobetasol para las lesiones de cuerpo y UVB BE y tacrólimus 0,1% en pomada para las lesiones de cara. Después de 4 meses de tratamiento con UVB BE 3 veces en semana, la paciente presentó una notable mejoría. Reducimos a 2 sesiones semanales de UVB BE y aplicación del tratamiento tópico los fines de semana. Después de un año y medio de tratamiento la paciente no ha presentado lesiones nuevas. Actualmente permanece sin lesiones con 1 sola sesión semanal de UVB BE.

Resultados. La MF con FM es una entidad rara en niños, y los datos relacionados con los resultados a largo plazo están limitados. Algu-

nos autores han propuesto que la FM, MF y MFF representan condiciones a lo largo de un espectro continuo, en el que la FM es una variante de MF que sigue un curso clínico indolente. En nuestra paciente, la biopsia inicial mostró hallazgos de MF en combinación con FM. No existe un consenso de tratamiento para esta entidad. En el caso de nuestra paciente la experiencia fue positiva con fototerapia. A pesar de los avances en nuestra capacidad para diagnosticar MF en etapas anteriores, los criterios precisos para el diagnóstico, especialmente en edad pediátrica, siguen siendo problemáticos y controvertidos.

Discusión. Hemos presentado un caso poco frecuente de aparición de MF con FM en una paciente de edad pediátrica, en la que hemos obtenido una respuesta excelente con el tratamiento instaurado con fototerapia.

54. LINFOMA CUTÁNEO PRIMARIO PLEOMÓRFICO DE CÉLULAS T PEQUEÑAS/MEDIANAS CD4+

J. Ruiz Rivero^a, P.T. Vilas Boas Da Silva^a, I. Hernández Aragüés^a, A. Ruedas Martínez^a, V. Parra Blanco^a, A. Pulido Pérez^a, R. Suárez Fernández^a y M. Campos Domínguez^a

Departamento de ^aDermatología y Venereología Medicoquirúrgica y ^bAnatomía Patológica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

Introducción. El linfoma cutáneo primario pleomórfico de células T células pequeñas/medianas CD4+ (LCPPTPM) es una entidad reconocida y descrita en 2005 por la OMS-EORTC que se define por la existencia de un infiltrado dérmico de células T pleomórficas de pequeño y mediano tamaño CD4+ sin epidermotropismo y sin otras características de la micosis fungoide. Por definición, son células con reordenamiento monoclonal del gen TCR CD3+, CD4+, CD8-, CD30-, PD1+ en su mayoría. Clínicamente se puede manifestar como placas o nódulos solitarios o múltiples, con un curso generalmente benigno y tendencia a la resolución de las lesiones.

Casos clínicos. Exponemos el caso de un niño de 5 años sin antecedentes médicos de interés que presentaba una lesión asintomática en el antebrazo izquierdo de un mes de evolución y con lento crecimiento. El paciente había realizado tratamiento antibiótico con amoxicilina-clavulánico por sospecha de una picadura de insecto, sin mejoría. Tampoco existía historia de traumatismo local previo. En la exploración física, el niño presentaba una placa eritematoviolácea de 11 x 9 mm, de bordes imprecisos, no adherida a planos profundos y sin componente epidérmico asociado.

Resultados. El estudio histológico de la biopsia cutánea mostraba una epidermis preservada, con un intenso infiltrado en dermis reticular compuesto en su mayoría por linfocitos y en menor medida por histiocitos, células plasmáticas, células gigantes multinucleadas y eosinófilos sin imágenes de epidermotropismo. Estas células tenían un perfil inmunohistoquímico CD3/CD4/CD2/CD5+, PD1+ y CD7/CD30/CD8/CD20-, con un Ki-67 moderado y reordenamiento monoclonal del gen TCR-gamma. Con el diagnóstico de LCPPTPM se realizó estudio de extensión PET-TC que resultó negativo, y se extirpó la totalidad de la lesión, sin datos de recidiva un año después de la cirugía.

Discusión. El diagnóstico diferencial de los LCPPTPM debe realizarse con otras proliferaciones linfoides de características benignas, así como con la micosis fungoide. Se trata de un subtipo de linfomas de curso indolente y pronóstico en general muy favorable, especialmente en los casos de lesiones únicas, e incluso con posibilidad de resolución espontánea. Los casos pediátricos recogidos en la literatura también presentan este comportamiento poco agresivo. En cuanto al tratamiento, en los casos localizados suele recurrirse a la escisión quirúrgica o a la radioterapia local sin ser necesarios otros tratamientos más agresivos. No obstante, es recomendable un seguimiento estrecho con controles regulares.

55. FIBROSARCOMA CONGÉNITO INFANTIL ASEMEJANDO LESIÓN VASCULAR

P. Fernández González^a, B. Pérez García^a, L. Bagazgoitia Sáez de Vicuña^a, S. Alonso Gumes^b y M.E. Reguero Callejas^c

Servicios de ^aDermatología, ^bTraumatología y Ortopedia y ^cAnatomía Patológica. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid. España.

Introducción. El fibrosarcoma congénito infantil (FSCI) es un tumor infantil raro que frecuentemente afecta a las extremidades y que cuando lo hace, en la piel se puede confundir con lesiones vasculares. **Casos clínicos.** Se presenta el caso de un recién nacido varón, en estudio desde el nacimiento por una deformidad en la pierna izquierda. Se realizó una ecografía donde se observó una lesión heterogénea con buena transmisión de ultrasonidos e intensa vascularización compatible con hemangioma. Dos meses más tarde fue valorado por dermatología donde, dadas las características clínicas atípicas de la lesión, se sugirió la posibilidad de un diagnóstico alternativo. Se realizó RMN, visualizándose datos de enfermedad más agresiva, por lo que se decidió biopsiar la lesión. Una vez realizado el estudio histológico, se estableció el diagnóstico de FSCI y se inició tratamiento con quimioterapia y posterior cirugía.

Discusión. El FSCI es un tumor que se presenta en el primer año de vida. Se asocia a la translocación t(12;15)(p13;q25) que genera el gen de fusión ETV6/NTRK3. La localización primaria más frecuente del FSCI es la extremidad inferior. Sin embargo, si la presentación inicial es cutánea la localización más afectada suele ser la extremidad superior. La enorme vascularización de estos tumores contribuye a confundirlos con lesiones vasculares como el hemangioma o el hemangioma congénito, retrasando el diagnóstico y el tratamiento. La RMN es esencial para diferenciarlos de lesiones vasculares y para conocer la extensión del tumor. No obstante, no existen signos radiológicos específicos que permitan el diagnóstico de certeza, por lo que la biopsia es necesaria para la confirmación definitiva. El tratamiento de elección es la cirugía junto a quimioterapia, con el fin de reducir el riesgo de metástasis.

56. HAMARTOMA MESENQUIMAL RABDOMIOMATOSO: ¿ES ACEPTABLE UNA CONDUCTA EXPECTANTE?

X. Calderón-Castrat^a, D.C. Fraile^a, C. Román-Curto^a, F. Velázquez^a, R. Ballona^a, J. Cañueto^a, A. Santos-Briz^a y E. Fernández-López^a

Servicios de ^aDermatología y Patología^b. Hospital Universitario de Salamanca. Salamanca. España. ^cServicio de Dermatología Pediátrica. Instituto Nacional de Salud del Niño.

Introducción. El hamartoma mesenquimal rabdomiomatoso (HMR) o hamartoma de músculo estriado es un tumor congénito de la dermis e hipodermis, compuesto principalmente por músculo estriado. La extirpación quirúrgica es la terapéutica más común, observándose en algunos casos la recurrencia de la lesión. Presentamos la autoinvolución de un HMR y la actitud expectante en un segundo caso. **Casos clínicos.** *Caso 1.* Recién nacida que presentaba una placa infiltrada, redonda, eritematoanaranjada, de 2 cm de diámetro, localizada en la línea media mentoniana, sin otras anomalías asociadas. *Caso 2.* Lactante de 7 meses de sexo femenino, portadora de una lesión infiltrada, contráctil, de color piel de 1,4 x 1,1 cm en el labio superior, adyacente a la línea media, afectando el *filtrum* e hipertelorismo asociado. El estudio histopatológico en ambos casos demostró la existencia de un HMR. Debido a que la lesión no suponía un compromiso funcional, la conducta terapéutica adoptada fue la observación en ambos casos. En el caso 1, la lesión fue involucionando lentamente, observándose resolución completa a partir de los 2 años de edad, sin recurrencia a los 6 años. En el caso 2, el seguimiento de 10 meses no ha demostrado cambios involutivos de momento.

Resultados. El HMR es un tumor, por lo general congénito, benigno e infrecuente. Clínicamente se caracteriza por lesiones nodulares o polipoides, solitarias, localizadas en la cabeza y el cuello, pudiéndose asociar a distintos síndromes o anomalías congénitas. El diagnóstico de certeza es histopatológico, evidenciando haces de músculo estriado que afectan la dermis e hipodermis con una orientación perpendicular hacia la epidermis. El tratamiento clásico ha consistido en la extirpación quirúrgica. Recientemente se han descrito 2 casos de resolución espontánea. Nuestro primer caso fue presentado en la Reunión GEDP del 2011 sin cambios aparentes tras 2 años de seguimiento. Sin embargo, el seguimiento a largo plazo reveló una involución espontánea, motivo que alentó en nuestro segundo caso a mantener una conducta expectante.

Discusión. Aportamos dos casos de HMR congénitos centofaciales e incidimos en el comportamiento autoinvolutivo en el caso 1, escasamente descrito en la literatura médica. Por lo tanto, desde el punto de vista terapéutico, recomendamos una actitud expectante en los HMR debido a su potencial resolución espontánea. Esta actitud conservadora es especialmente aconsejable si la extirpación pudiera causar alteraciones funcionales o estéticas más importantes que el propio tumor.

57. FIBROMATOSIS DIGITAL INFANTIL. PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

E. Varas Meis, S. Delgado Vicente, I. Ruiz González y P. Fernández Canga

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

Introducción. La fibromatosis digital infantil es una lesión tumoral infrecuente de origen miofibroblástico.

Casos clínicos. *Caso clínico 1.* Niño varón de raza negra de 1 año de edad, sin antecedentes personales de interés. Fue remitido por una lesión asintomática en el dorso del segundo dedo del pie izquierdo de meses de evolución. En la exploración, presentaba una lesión tumoral fungiforme de 2 cm de diámetro, base no infiltrada, superficie tensa y consistencia elástica. En el estudio histológico, se observó una proliferación dérmica bien delimitada de células fusocelulares, con núcleos alargados sin atipia nuclear ni mitosis, citoplasma claro y cuerpos esferiformes eosinofílicos perinucleares. Estos cuerpos presentaron una coloración rojiza en el estudio histológico por tricrómico de Masson. El estudio por inmunohistoquímica confirmó una actina positiva en células aisladas del infiltrado fusocelular. *Caso clínico 2.* Niña de 5 años sin antecedentes de interés, que acudió por una lesión asintomática congénita en el lateral externo del pulpejo del tercer dedo de la mano derecha. En la exploración se evidenció una lesión tumoral de 2 cm de diámetro, elástica y adherida a planos profundos. El estudio anatomopatológico describió a nivel de la dermis media una proliferación bien delimitada y no encapsulada de células fusiformes de núcleos alargados y citoplasma eosinófilo, sin atipias ni mitosis. La inmunohistoquímica fue positiva para actina músculo liso. No se observó la presencia de cuerpos de inclusión citoplasmáticos en el estudio histológico ni por microscopía electrónica.

Resultados. La fibromatosis digital infantil es una lesión tumoral benigna de origen miofibroblástico. Suele manifestarse de forma congénita o en los primeros años de la infancia como una lesión tumoral fungiforme localizada en dedos de pies y manos. Raramente puede localizarse en pulgares o primeros dedos de los pies, zonas extradigitales o como cuadros con lesiones múltiples. El diagnóstico histológico es definitivo, mostrando una proliferación dérmica benigna de células miofibroblásticas, con positividad para calponina y actina músculo liso. Es característica la presencia de inclusiones paranucleares eosinófilas que corresponderían con fragmentos de filamentos intermedios de actina y vimentina. Sin embargo, la ausencia de inclusiones citoplasmáticas es un hallazgo que se ha

relacionado con lesiones de mayor evolución y fibrosis. Aunque la regresión espontánea de estas lesiones es frecuente, su exéresis se ha asociado a recidivas hasta en el 60% de los casos. Por lo tanto, la actitud conservadora supone una opción recomendada en lesiones estables y asintomáticas.

Discusión. La fibromatosis digital infantil es una entidad benigna de clínica característica. La escasez o ausencia de los cuerpos de inclusión supone una variante histológica a tener en consideración, que nos permitirá evitar medidas terapéuticas agresivas innecesarias.

58. HIDRADENOMA DE CÉLULAS CLARAS EN PIE DERECHO

J. Sánchez López^a, H. Huseinelahmed^a y J. López Hidalgo^b

Servicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Hospital de Baza. Granada. España.

Introducción. Los tumores cutáneos anexiales conforman un gran grupo de neoplasias benignas y malignas que muestran diferenciación morfológica hacia una de las de las cuatro estructuras anexiales primarias presentes en la piel sana: folículo piloso, glándula sebácea, glándula apocrina y glándula ecrina. Representan una minoría de las neoplasias cutáneas y suelen aparecer entre la cuarta y la sexta década de la vida, con predilección por el sexo femenino. Presentamos el caso de un adolescente, con una lesión infrecuente de localización acral, que nos planteó el diagnóstico diferencial con un tumor vascular, un poroma ecrino o un quiste mucoide.

Casos clínicos. Paciente de 14 años, derivado a la consulta de dermatología por lesión dolorosa localizada a nivel plantar de pie derecho de 2 años de evolución. La lesión había crecido de forma progresiva. En la exploración se aprecia lesión nodular violácea subcutánea, de 1 x 0,7 cm de diámetro, localizada entre cabeza de tercer y cuarto metatarsiano de pie derecho. Con el dermatoscopio se aprecian lagunas o nidos homogéneos violáceos, con estrias blanquecinas entre los nidos y sin telangiectasias asociadas. Se procede a la extirpación completa de la lesión para su estudio histológico, donde se aprecia una lesión nodular que ocupa dermis e hipodermis, bien delimitada pero no encapsulada, con células polihédricas con citoplasma claro y diferenciación ductal, compatible con hidradenoma (variante de células claras). El paciente no ha presentado recidiva de la lesión hasta la fecha.

Resultados. Tras la extirpación completa de la lesión y su confirmación histológica como hidradenoma de células claras, el paciente no ha presentado recidiva de la lesión.

Discusión. El hidradenoma es un tumor benigno anexial infrecuente que recibe diferentes nombres en la literatura: hidradenoma sólido-quístico, mioepitelioma de células claras, acrospiroma ecrino, hidradenoma ecrino o hidradenoma apocrino. Este tipo de tumores suelen localizarse a nivel facial, tronco o extremidades superiores. Son más frecuentes en el sexo femenino y entre la cuarta y la sexta década de la vida. La transformación maligna es muy rara. Pueden existir recidivas locales si la lesión no se extirpa en su totalidad.

59. MÚLTIPLES LESIONES AGMINADAS CON PATRÓN DERMATOSCÓPICO AZUL HOMOGÉNEO: QUISTES VELLOSO ERUPTIVOS

B. Lozano Masdemont^a, M. Franco Muñoz^b, M. García Arpa^b y C. Ramos-Rodríguez^c

^aServicio de Dermatología. Hospital Universitario de Móstoles. Madrid. España. Servicios de ^bDermatología y ^cAnatomía Patológica. Hospital General de Ciudad Real. Ciudad Real. España.

Introducción. La dermatoscopia de los quistes vellosos eruptivos ha sido descrita solo en dos ocasiones, sin que el patrón azul homogéneo haya sido un hallazgo. A continuación se describe un caso pe-

diátrico, como complemento al diagnóstico clínico y añadiendo una entidad más al diagnóstico diferencial del patrón azul homogéneo. **Casos clínicos.** Se presenta el caso de una mujer caucásica de 9 años, que consultaba por lesiones centrotorácicas asintomáticas presentes desde los primeros días de vida. En la exploración física se observan múltiples pápulas color piel y pardas de 2-3 mm, localizadas en la porción inferior del esternón. Con dermatoscopia (luz polarizada), las lesiones presentaban un patrón azul homogéneo, agrupadas y un poro por el que se apreciaba material marrónáceo. **Resultados.** Una biopsia, que abarcaba tres lesiones, mostró unas formaciones quísticas en la dermis media, revestidas por un epitelio escamoso, cuyo interior contenía queratina laminada y múltiples pelos vellosos. Se estableció el diagnóstico de quistes vellosos eruptivos (QVE).

Discusión. Esta entidad consiste en la presencia de pápulas asintomáticas color piel, eritematosas o azuladas, localizadas en la porción anterior del tórax, axilas y glúteos, típicamente. Suele presentarse en niños incluso desde el nacimiento, como el caso que se presenta, por lo que se postula que sea un proceso hamartomatoso. Alfaro-Castellón et al. describen las características dermatoscópicas de los QVE como estructuras redondeadas u ovaladas, amarillentas, con ocasionales halos eritematosos. En nuestro caso, las lesiones muestran un patrón azul homogéneo, agrupadas, por lo que la imagen dermatoscópica recuerda a un racimo de uvas (signo del racimo de uvas). Los principales diagnósticos diferenciales del patrón azul homogéneo son el nevus azul y las metástasis de melanoma, aunque en los últimos años se están describiendo otras lesiones, la mayoría anxiales, ocasionadas por el efecto Tyndall. Los quistes triquilemales pueden mostrar un halo eritematoso periférico, además del patrón azul homogéneo. El hidradenoma papilífero ectópico puede presentar grandes vasos en la periferia. El acrospiroma ecrico se asocia a un discreto retículo periférico, al igual que algunos dermatofibromas.

Oiso et al. han observado otro dato dermatoscópico de los QVE: las aperturas quísticas en la epidermis, dato que también puede apreciarse en el presente caso. Estas también pueden observarse en quistes epidérmicos, si bien no presentan la agrupación de las estructuras azuladas y la localización clínica característica. Por último, el acné comedoniano, con dermatoscopia, muestra taponamiento amarillento o marrónáceo folicular e inflamación. La dermatoscopia puede resultar una herramienta útil en el diagnóstico de estas lesiones, especialmente en localizaciones o edades atípicas, además de ser una técnica inocua, que podría haberse usado en esta paciente desde el nacimiento.

60. TEJIDO GLIONEURAL HETEROTÓPICO (GLIOMA NASAL) QUE SIMULABA UN HEMANGIOMA INFANTIL

J. Herrerías Moreno^a, A. Vicente^b, C. Jou Muñoz^c, A. Álvarez^a, E. Masferrer^a, O. de la Barrera^a, M. García Font^a y N. Curcó

^aServicio de Dermatología. Hospital Universitari Mútua de Terrassa. Barcelona. España. Servicios de ^bDermatología y

^bAnatomía Patológica. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

Introducción. Las masas congénitas de la línea media nasal son anomalías raras que ocurren en 1 de cada 20.000-40.000 recién nacidos. Los más frecuentes son los quistes dermoides, los encefaloceles y las heterotopias cerebrales (también denominadas gliomas nasales). El diagnóstico diferencial es amplio, donde cabe destacar los hemangiomas.

Casos clínicos. Prematura de 35 semanas que nació con una tumoración de aspecto vascular localizada en la raíz nasal de aproximadamente 1,5 cm de diámetro, sin fase de crecimiento previa. Se realizó una ecografía donde se observó una masa subcutánea hipoecoica de 14 x 8 mm de diámetro con captación Doppler.

Orientada inicialmente como hemangioma congénito tipo NICH. Se decidió hacer una RMN para filiar mejor la lesión. Esta reveló la presencia de una tumoración sólida de 17 x 14 mm de diámetro, en contacto con el hueso nasal y asociado a leve remodelamiento del mismo, sin claro componente intracraneal y sugiriendo ser de estirpe vascular por presentar realce posterior. Dado el crecimiento progresivo de la lesión y, por ende, potencial riesgo de afectación del eje visual ipsilateral, se remitió a cirugía pediátrica para exéresis. El estudio anatomopatológico fue compatible con "tejido heterotópico glionerual".

Resultados. La paciente sigue controles periódicos sin haber presentado recidiva y con un buen resultado esteticofuncional tras la cirugía.

Discusión. Las masas congénitas de la línea media nasal se postula que se deben a un defecto en el cierre de los huesos frontal y nasal durante la embriogénesis, conllevando una separación incompleta entre el ectodermo y el mesodermo en dicha localización. Entre las más frecuentes se encuentra el glioma nasal. Se trata de un tumor del sistema nervioso central, de origen neurogénico, que ha perdido su comunicación intracraneal hasta en el 80% de los casos y que se cree debido a un defecto en el hueso esfenoides. En más de la mitad de los casos se manifiesta como una masa solitaria extranasal, pudiendo generar alteraciones en el desarrollo visual por protusión. Cuando es de localización intranasal, se manifestará con distrés respiratorio. El diagnóstico diferencial es amplio, incluyendo el hemangioma, meningioma, lipoma, quiste dermoide y tumores neurogénicos. La ecografía es de utilidad para diferenciar entre un hemangioma y un tumor sólido de otra extirpe. Para determinar la presencia de comunicación intracraneal, se recomienda el uso de la RMN. Esta presenta mayor resolución respecto la TAC, además de evitar la exposición a la radiación por parte del paciente. El tratamiento quirúrgico es mandatorio en la mayoría de los casos para evitar deformación ósea nasal o afectación en el desarrollo visual.

61. PLACA INFILTRADA Y DEPRIMIDA EN REGIÓN LUMBAR

C. Villegas Fernández, I. Buróna Álvarez, C. Pérez Hortet, M. Calvo Pulido y P. Ramírez

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

Introducción. El dermatofibrosarcoma protuberans es un tumor fibrohistiocitario de grado intermedio de malignidad, muy infrecuente en la infancia, con tan solo un 6% de estos tumores diagnosticados en la edad pediátrica. El diagnóstico clínico en los estadios iniciales es muy difícil, pero es necesario realizarlo lo más precozmente posible, así como excluir otros procesos benignos que son más frecuentes en la infancia para asegurar un tratamiento correcto. Tanto la presentación clínica como la histopatología y las anomalías moleculares en los niños son similares a las que encontramos en los adultos. Sin embargo, el diagnóstico inicial es más difícil y requiere un alto índice de sospecha por parte del dermatólogo. La ausencia de rasgos característicos, junto a la rareza de este cuadro, conducen en muchas ocasiones a un retraso en el diagnóstico.

Casos clínicos. Presentamos un caso de una paciente de catorce años de edad, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que presentaba dolor en región lumbar desde hacía varios meses, que iba en aumento progresivo. Habían consultado con el pediatra, y fue tratada como una lumbalgia, sin respuesta clínica al tratamiento. La madre refería que notaba una pequeña depresión en región lumbar, como si "se hubiera dado un golpe". Buen estado general, sin otros signos cutáneos, ni sistémicos. A la exploración, se objetivaba placa violácea, deprimida e infiltrada, con límites mal definidos, de unos 10 x 8 cm, dolorosa a la palpación. Se realiza ecografía cutánea, observándose lesión hetroecoica, con zona hipoecoica central con imagen "en sacacorchos", infiltrando planos profundos.

Se plantea diagnóstico de dermatofibrosarcoma protuberans, y se realiza biopsia profunda, que en un principio no es resolutive, pero evidencia malignidad por lo que se decide realizar extirpación completa, realizada por el servicio de Cirugía plástica.

Resultados. Diagnóstico histológico: dermatofibrosarcoma protuberans, con márgenes quirúrgicos libres. El estudio oncológico de extensión es estrictamente normal. Dado el diagnóstico de dermatofibrosarcoma

protuberans, se plantea seguimiento ecográfico, concomitante a las revisiones clínica posteriores.

Discusión. Presentamos un caso de dermatofibrosarcoma protuberans en una niña de catorce, de más de un año de evolución, que debutó como una lumbalgia, y posterior cambio local en las características cutáneas de la piel suprayacente. La ecografía cutánea resultó de utilidad para el diagnóstico, puesto que la lesión presentaba la imagen característica de los dermatofibrosarcomas "en sacacorchos", y permitió objetivar los límites tumorales, previamente a la intervención quirúrgica. Se plantea también como método no invasivo de control del resultado del tratamiento.

62. APLASIA CUTIS JUNTO A NEVO PSILOLÍPARO: DIDIMOSIS APLASTICOPSILOLÍPARA

I. Molina López^a, E. Alba Rojas^b, E. Rodríguez Lomba^a, M. Campos Domínguez^a, C. Duran Mckinster^b y M.D.M. Sáez de Ocariz Gutiérrez^b

^aDermatología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España. ^bDermatología Pediátrica. Instituto Nacional de Pediatría. Ciudad de México. México.

Introducción. La didimosis es un fenómeno por el que dos lesiones aparecen en áreas distintas y próximas de la superficie cutánea y se considera secundario a un mosaicismo poszigótico en dos alelos de loci cercanos; fenómeno también conocido como manchas gemelas no alélicas. En 2005, Torrelo et al. propusieron el término didimosis aplástico-psilolípica para la coexistencia anatómicamente próxima de un nevo psilolípico y un área de aplasia cutis. En los casos reportados por estos autores, las lesiones formaban parte de las manifestaciones de una lipomatosis encefalocraneocutánea.

Casos clínicos. Presentamos el caso de una paciente de 1 año y 2 meses de edad, nacida de padres sanos no consanguíneos por parto eutócico a las 38 semanas y media de gestación. A las 24 horas de vida extrauterina fue valorada por el servicio de Oftalmología por obstrucción a la apertura ocular, realizándose el diagnóstico de coloboma palpebral izquierdo, quistes dermoides bilaterales y coristomas dermoides epibulbares bilaterales. La paciente fue valorada en la consulta de Dermatología Pediátrica a la edad de un año por dos lesiones cutáneas congénitas y asintomáticas en cuero cabelludo: una placa alopecica de aspecto atrófico menor de un centímetro temporal izquierda y, próxima a esta, otra placa alopecica extensa parietotemporal izquierda, de superficie suave al tacto y levemente amarillenta.

En cara lateral izquierda de cuello y extremidad superior presentaba una mácula hiperpigmentada marrón claro con un trayecto lineal (blaschkoides). Por lo demás la paciente no presentaba otros antecedentes patológicos y su desarrollo neurológico era normal.

Resultados. Se biopsiaron ambas lesiones con sospecha de aplasia cutis y nevo sebáceo vs. nevo epidérmico respectivamente. Histológicamente se confirmó el diagnóstico de aplasia cutis. La segunda lesión mostraba una epidermis normal, una dermis adelgazada con escasos folículos pilosos y la presencia de algunos músculos pilooerectores aislados. La correlación clínico-patológica llevó al diagnóstico de nevo psilolípico (NP). Por la presentación y localización de ambas lesiones, se consideró el diagnóstico de didimosis aplástico-psilolípica.

Discusión. La presencia de didimosis aplástico-psilolípica asociada a alteraciones oculares (coristoma, coloboma) hace necesario des-

cartar el diagnóstico de lipomatosis encefalocraneocutánea (LECC). La LECC es un síndrome neurocutáneo raro, esporádico, que se caracteriza por alteraciones cutáneas, oculares y de sistema nervioso central (SNC). El nevo psilolípico está presente en el 80% de los casos y constituye uno de los criterios diagnósticos mayores de LECC propuestos por Moog. Aunque su etiología aún no se ha dilucidado, se ha propuesto como una forma localizada de síndrome Proteus y recientemente se han identificado mutaciones en el gen FGFR1 en 5 individuos no consanguíneos. A fecha de envío de este resumen, la paciente está en abordaje pendiente de estudios de imagen para descartar otras anomalías asociadas.

63. APLASIA CUTIS CONGÉNITA CON AFECTACIÓN ÓSEA

C. Arjona Aguilera^a, G. Blasco Morente^b, C. Garrido Colmenero^b y J. Tercedor Sánchez^b

^aUGC Dermatología. ^bHospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz. ^cHospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada. España.

Introducción. La aplasia cutis congénita (APC) es la ausencia congénita de epidermis, dermis, y a veces hipodermis. Las lesiones son no inflamatorias, bien delimitadas de tamaño variable y superficie sana, ulcerada, granulomatosa o cicatricial.

Casos clínicos. Recién nacida a término con lesión parietooccipital ovalada, bien delimitada y superficie granulomatosa de 6x10 cm, con total ausencia de piel y defecto óseo subyacente (A). Se observó además una estructura vascular tortuosa parietal derecha a través del defecto. El resto de exploración sistematizada no mostró otras alteraciones. Una ecografía transfontanelar y RM sin contrastes demostraron el amplio defecto óseo-cutáneo sin anomalías parenquimatosas. Un TC craneal mostró disrafismo con defecto del cierre rostral del tubo neural y exposición del parénquima, afectando ambos parietales y fontanelas anterior y posterior, de 10x6 cm (B). Las ecografías cardíaca, renal y abdominal fueron normales.

Resultados. El diagnóstico fue APC de cuero cabelludo tipo 1 de Frieden con defecto óseo asociado. La paciente fue intervenida mediante injerto de piel total. Se obtuvo epitelización casi completa salvo zona granulomatosa de 1 cm (C). Se valorará intervención del defecto óseo en la adultez.

Discusión. La APC es generalmente esporádica y en raras ocasiones se asocian a otras anomalías congénitas. Frieden establece 9 grupos según la localización de la lesión así como el cuadro clínico y comorbilidades asociados. El 86% de APC son lesiones únicas en cuero cabelludo. La afectación ósea ocurre en el 30%; el riesgo aumenta con el tamaño del defecto. La mayoría se resuelve espontáneamente en la primera infancia. Se recomienda el injerto cutáneo en lesiones >4 cm, si bien lesiones ≤8cm pueden cicatrizar sin intervención. Como conclusión, hemos presentado un nuevo caso de aplasia cutis congénita de cuero cabelludo con considerable extensión y afectación ósea en la que se realizó injerto cutáneo para prevenir afectación meníngea subyacente con buena evolución.

64. DOS FORMAS CLÍNICAS DE LA MISMA ENFERMEDAD

M. Vilavella Rius, F. Corella Vicente, M. Formigón Roig y M.A. Pol Reyes

Servicio de Dermatología. Consorci Sanitari de Terrassa. Barcelona. España.

Introducción. El síndrome de Buschke-Ollendorf es una enfermedad poco frecuente caracterizada por la asociación de nevus del tejido conectivo y osteopoiquilia.

Casos clínicos. Niña de 4 años que desde el año de vida presentaba numerosas pápulas asintomáticas amarillentas en el tronco. Se orientó como nevus del tejido conectivo, se hizo una biopsia que confirmó el diagnóstico y en la edad de 6 años se solicitó un estudio

radiológico óseo que mostró focos de esclerosis. Chico de 27 años que desde hacía 3 años presentaba nódulos agrupados en distribución metamérica en el flanco izquierdo. El estudio histológico fue compatible con nevus elástico. Las pruebas radiológicas también mostraban osteopoiquilia. En los dos casos se estableció el diagnóstico de síndrome de Buschke-Ollendorf.

Resultados. El síndrome de Buschke-Ollendorf es una enfermedad autosómica dominante causada por mutaciones heterocigotas del gen LEMD3 que asocia nevus elásticos diseminados y osteopoiquilia. Existen dos formas de presentación: múltiples pápulas liquenoides, milimétricas, asintomáticas distribuidas simétricamente o nódulos de color piel solitarios o agrupados formando placas de distribución asimétrica en tronco y extremidades. La forma zosteriforme de los nevus elásticos es excepcional y no se ha descrito ningún caso asociado al síndrome de Buschke-Ollendorf. La tinción del tejido elástico muestra acumulación de fibras elásticas engrosadas. La osteopoiquilia es un hallazgo radiológico sin limitación funcional. El pronóstico es benigno y no precisa tratamiento.

Discusión. Comunicamos dos variantes morfológicas de un mismo síndrome, una de ellas con una presentación excepcional. Un diagnóstico correcto del síndrome de Buschke-Ollendorf es obligatorio para evitar exámenes y tratamientos innecesarios.

65. SÍNDROME DE BUSCHKE-OLLENDORF: A PROPÓSITO DE UN CASO

C. Sanchís Sánchez^a, S. Santos Alarcón^a, M.I. García Briz^a, F.C. Benavente Villegas^a, A. Fuertes Prósper^a, A. Mateu Puchades^a y N. Rausell Fontestad^b

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

Introducción. El síndrome de Buschke-Ollendorff es una genodermatosis infrecuente que se caracteriza por la asociación de nevus del tejido conectivo y lesiones óseas denominadas osteopoiquilia. Tiene una herencia autosómica dominante, con penetrancia completa y expresividad variable, y afecta por igual a varones y a mujeres.

Casos clínicos. Niña de 4 años, sin antecedentes personales de interés, que acude por lesiones asintomáticas de un año de evolución en muslo derecho y región lumbar. La madre presentaba lesiones similares desde la infancia en la cara anterior del muslo, que no habían sido estudiadas. A la exploración presentaba, en la cara interna del muslo derecho, pápulas de color de la piel normal agrupadas formando una placa mal delimitada, de consistencia elástica, más palpable que visible. En la región lumbosacra y lumbar derecha se observaban lesiones de características similares.

Resultados. Se realizó una biopsia de la lesión del muslo y el estudio histopatológico puso de manifiesto un leve engrosamiento de colágeno en la dermis superficial, concordante con collagenoma. El estudio radiológico evidenció varias lesiones milimétricas osteoescleróticas en los huesos astrágalo y calcáneo del pie derecho compatibles con osteopoiquilia. No obstante, dada la inmadurez ósea, se aconsejaron controles posteriores para confirmar la sospecha. Al informar a la madre sobre este hallazgo, refirió que en una radiografía de húmero izquierdo solicitada por otro motivo también le detectaron de forma incidental hallazgos compatibles con osteopoiquilia.

Discusión. El síndrome de Buschke-Ollendorff se debe a mutaciones que ocasionan una pérdida de función del gen LEMD3, que inhibe la función del transforming growth factor beta (TGF- β) y determina proteínas óseas morfogénicas. El exceso de función del TGF- β induce la producción de componentes de la matriz extracelular que incluyen el colágeno tipo I, la elastina y la fibronectina. Hasta la fecha, se han descrito 23 mutaciones diferentes, determinando una gran variabilidad fenotípica, de manera que hay pacientes que presentan clínica cutánea u ósea exclusivamente y otros que asocian

ambas alteraciones. Los nevus del tejido conectivo suelen aparecer antes de la pubertad a modo de pápulas, placas o nódulos amarillentos o del color de la piel normal, fundamentalmente en muslos y glúteos. A nivel histológico pueden mostrar un aumento de fibras de colágeno (colagenoma) o de fibras elásticas. Son lesiones benignas, asintomáticas, y que persisten estables en el tiempo. Por otro lado, la osteopoiquilia es una displasia esquelética benigna, que suele ser asintomática en la mayoría de los casos y no ocasiona repercusión funcional, por lo que en muchos casos se diagnostica de forma incidental. Se desarrolla durante la infancia tardía y pubertad, persistiendo durante toda la vida. A nivel radiológico se manifiesta como pequeñas zonas de esclerosis ósea, de distribución simétrica y bilateral, localizadas en los huesos de manos y pies, huesos largos y pelvis. Por último, se trata de un síndrome con buen pronóstico, que no requiere tratamiento específico.

66. SÍNDROME DE MENKES. IMPORTANCIA DE LAS ANOMALÍAS DEL PELO PARA ORIENTAR EL DIAGNÓSTICO EN TRES CASOS

E. Fonseca Capdevila^a, R.M. Fernández Torres^a, J. Ferrando Barberá^b, I. Vergara Pérez^c, R. Díaz Soto^c y M.J. Beato Merino^d

Servicio de Dermatología. ^aComplejo Hospitalario Universitario de A Coruña. A Coruña. ^bHospital Clinic. Barcelona. ^cServicio de Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña. A Coruña. ^dServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Introducción. El síndrome de Menkes es un trastorno de herencia recesiva ligada a X, por mutación en el gen ATP7A (Xq21.1), que condiciona un déficit de cobre y múltiples alteraciones que suele llevar a una muerte en los dos primeros años de vida. Su incidencia en Europa es de 1/300.000 recién nacidos. Se presentan 3 casos en los que las alteraciones de pelo sirvieron como signo guía para orientar el diagnóstico.

Casos clínicos. *Caso 1.* Niño de 6 meses que ingresa por cuadro de hiperlaxitud, convulsiones, palidez generalizada y cabellos muy escasos, cortos, poco pigmentados y con múltiples fracturas y torsiones. Los diversos estudios practicados demostraron niveles indetectables de cobre en suero y mínimos de ceruloplasmina, atrofia cerebral y cerebelosa, divertículos vesicales, que fueron resecaos, atrofia testicular, infecciones urinarias de repetición, incluyendo pielonefritis crónica, y respiratorias. Tratado con histidinato de cobre y medidas sintomáticas, falleció a los 2 años. *Caso 2.* Niño de 2 meses que ingresa por rechazo parcial del alimento y falta de actividad. Dos primos de la madre fallecidos por síndrome de Menkes. Se apreció macrocefalia congénita, orejas de implantación baja, micrognatia, hipotonía, baja ganancia ponderal, pelo ralo, escaso, fino, quebradizo y grisáceo, pectus excavatum, crisis convulsivas (síndrome de West), hidronefrosis izquierda (se realizó nefrectomía), hipoplasia del vermis cerebeloso, comunicación intraventricular, cobre indetectable, niveles muy bajos de ceruloplasmina y anemia ferropénica. Recibió el mismo tratamiento y falleció a los 6 meses. *Caso 3.* Niño de 5 meses. Casos de convulsiones y muerte temprana en hermanos de abuela materna. Ingresó a los 5 meses por síndrome de West. Se detectaron palidez generalizada, cabello similar a los casos anteriores, con anomalías demostradas por microscopía electrónica de barrido, divertículos vesicales, infección urinaria, anemia ferropénica, cobre indetectable, ceruloplasmina baja, asimetría craneal, hipotonía y escoliosis dorsal. El estudio genético evidenció una mutación en el gen ATP7A. Pese al tratamiento con histidinato de cobre, falleció a los 7 meses a consecuencia de una infección respiratoria.

Discusión. Las alteraciones del pelo son el dato morfológico más precoz y característico del síndrome de Menkes, por lo que su reconocimiento es esencial para orientar el diagnóstico, que se corro-

borará con el estudio del metabolismo del cobre y la demostración de mutaciones en el gen ATP7A.

67. PELO PLATEADO COMO CLAVE DIAGNÓSTICA DE INMUNODEFICIENCIA. DESCRIPCIÓN DE NUEVA MUTACIÓN DE SÍNDROME DE CHEDIK-HIGASHI

S.I. Palencia Pérez^a, F. Tous Romero^a, L. Maroñas Jiménez^a, S. Gallego Álvarez^a, A. Delgado Márquez^a, J. del Boz González^c, J.L. Rodríguez Peralto^b y M.A. Segurado Rodríguez^d

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital 12 de Octubre. Servicio de Dermatología. ^cHospital Costa del Sol. ^dHospital del Sureste. España.

Introducción. El pelo plateado es una manifestación clínica muy poco frecuente, que aparece en varios síndromes: Chediak-Higashi, Griscelli syndrome y Elejalde. Estos tres síndromes son hereditarios, con una herencia autosómica recesiva. Se caracterizan por el pelo plateado y la posibilidad de inmunodeficiencia (en Griscelli tipo 2a y en Chediak-Higashi) o alteraciones neurológicas (en Elejalde, Griscelli tipo 1 y Chediak-Higashi 1). La evolución y el pronóstico de estos tres síndromes es diferente. Es fundamental realizar un diagnóstico precoz, antes de las manifestaciones sistémicas. El papel del dermatólogo es esencial.

Casos clínicos. Presentamos el caso de una niña que acudió a nuestra consulta por manchas faciales. Presentaba el pelo de color gris, desde el nacimiento. A la exploración física presentaba el pelo de color gris y unas máculas blanquecinas en mejilla izquierda y alguna aislada en otras regiones del cuerpo. Tras la fotoexposición adquirió una hiperpigmentación característica en zonas fotoexpuestas. La paciente tuvo un ingreso por fiebre con un absceso cervical por *Staphylococcus aureus*.

Resultados. En las pruebas complementarias realizadas presentó un hemograma y bioquímica normales. Se realizó un frotis de sangre periférica que demostró la presencia de gránulos gigantes anormales en los leucocitos circulantes. Se realizó un estudio de pelo donde se objetivaron melanosomas gigantes. Con estos datos, realizamos el diagnóstico de síndrome de Chediak-Higashi. El diagnóstico fue confirmado con estudio genético: cambios patogénicos en el gen *LYST* en heterocigosidad c.4322_4325delAGAG (p.E1441Vfs * 12) y c.1972_1973delTT (p.L658Mfs * 2), el último no descrito previamente en la literatura.

Discusión. El síndrome de Chediak-Higashi es una rara alteración autosómica recesiva causada por defectos en los lisosomas. El gen responsable es *LYST* o *CHS1*. Asocia inmunodeficiencia y alteraciones neurológicas. El 85% de los pacientes desarrollan una fase linfocítica acelerada. Su pronóstico es malo. El trasplante de médula ósea antes de la fase acelerada es el único tratamiento curativo.

68. SÍNDROME DE BARBER-SAY. A PROPÓSITO DE UN CASO

A. Calle Andriño^a, R. Escrig Fernández^d, M. Llavador Ros^e, J. Aviño González^b, E. López Blanco^c, M. Navarro Mira^a y M. Évole Buselli^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Oftalmología. ^cServicio de Cirugía Plástica. ^dServicio de Neonatología. ^eServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia. España.

Introducción. El síndrome de Barber-Say es una displasia ectodérmica caracterizada clínicamente por dismorfismo facial, con ectropion y macrostomía, e hipertricosis generalizada. Se trata de una enfermedad poco frecuente de la que se han descrito menos de 50 casos en la literatura. Presentamos un nuevo caso de este síndrome.

Casos clínicos. Varón de 2 días de vida, nacido a término, de padres sanos no consanguíneos, que ingresa en nuestro hospital para estudio

de síndrome polimalformativo. A la exploración muestra: facies triangular con escaso panículo adiposo facial, ectropion congénito de los cuatro párpados, raíz nasal amplia, macrostomía, retrognatia, orejas displásicas de implantación baja, hipertricosis generalizada más marcada en la espalda, piel laxa y redundante, mamilas hipoplásicas, escroto poco desarrollado y testes en canal inguinal. Las pruebas complementarias incluyendo ECG, ecografías (abdomino-pélvica, transfontanelar, escrotal, cardíaca y canal medular), analítica y potenciales evocados auditivos fueron normales. Con el fin de corregir el ectropion bilateral se le ha realizado una blefaroplastia y se ha iniciado tratamiento con láser de Alejandrita como tratamiento de la hipertricosis. Actualmente el paciente tiene 18 meses de edad y su desarrollo estatura-ponderal y psicomotor son normales.

Discusión. Este síndrome fue descrito por Baber y Say en 1982. Estos autores establecieron cinco puntos clave para el diagnóstico: macrostomía, ectropion, hipertricosis, piel atrófica y retraso en el crecimiento. Aunque en las primeras publicaciones se planteaba el diagnóstico diferencial con el síndrome de Abléfaron-macrostomía, con el que presenta características clínicas similares, excepto por cursar con ausencia de párpados, retraso mental y sin hipertricosis, en la actualidad se considera que ambos síndromes forman parte de un mismo espectro, ya que recientemente se ha demostrado que ambos presentan mutaciones en el mismo gen (*TWIST2*). En cuanto al patrón de herencia no está totalmente establecido. Se han publicado casos de transmisión autosómica dominante, autosómica recesiva, así como casos esporádicos.

69. INCONTINENCIA PIGMENTI NEONATAL

B. Ferrer Guillén, A. Esteve Martínez, A. García Rabasco, J.L. Torregrosa Calatayud, M.M. Giacaman Von Der Weth, L. Martínez Leborans, J.M. Ortiz Salvador y V. Alegre de Miquel

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

Introducción. La incontinencia pigmenti (IP) es una enfermedad sistémica infrecuente de herencia dominante ligada a X, causada por mutación en el gen *NEMO* localizado en el cromosoma Xq28, que suele ser letal en varones y manifestarse en mujeres. Consta de manifestaciones cutáneas y extracutáneas, fundamentalmente neurológicas, oculares, cardíacas, esqueléticas, dentales).

Casos clínicos. Una neonata de 8 días de vida es remitida al Servicio de Dermatología de nuestro hospital por cuadro que se inició con la presencia de varias ampollas en antebrazos, dorso de manos y vértex y tras 24-48 horas presentó una eritrodemia, que a su llegada estaba en proceso de resolución. La paciente no tenía antecedentes personales ni familiares de interés. A la exploración física se observaban lesiones vesiculosas de distribución blaschkoide en extremidades superiores e inferiores que en los días siguientes se extendieron al tronco. Se decidió llevar a cabo ingreso hospitalario para completar el estudio. El resto de la exploración física, incluyendo una exploración neurológica completa, no mostró alteraciones. Se llevaron a cabo varias exploraciones complementarias. La tinción de Tzanck de una vesícula, PCR para virus herpes simple y cultivo de exudado cutáneo fueron negativos.

Se llevó a cabo una biopsia punch cutánea del miembro inferior que mostró la presencia de espongiosis eosinofílica. Dada la correlación clínico-patológica se estableció el diagnóstico de incontinencia pigmenti. Tras lo cual se realizó una exploración oftalmológica completa, un ecocardiograma y una ecografía transfontanelar, que no mostraron alteraciones. Las lesiones se trataron con cuidados cutáneos, evitando traumatizar la piel, curas diarias con mupirocina tópica y apósitos de contacto lípido-coloides en las zonas desnudas. La evolución de las mismas fue hacia lesiones verrucosas, fundamentalmente en MMII, y tras 2 meses todas las lesiones estaban en fase hiperqueratósica con distribución lineal más llamativa en extremidades, dorso de manos y pies. El manejo actual es la vigi-

lancia estrecha, siguiendo controles dermatológicos, oftalmológicos, de crecimiento y desarrollo neurológico. Está pendiente el resultado del estudio genético para detección de mutación en el gen NEMO.

Resultados. La clínica cutánea es la manifestación más característica y consta de 4 estadios: vesicular, verrucoso, hiperpigmentado y atrófico. Al diagnóstico es imprescindible la valoración ocular, neurológica y de anomalías dentales. Se debe hacer diagnóstico diferencial de la incontinencia pigmenti neonatal con infecciones neonatales. No existe un tratamiento específico, aunque las lesiones pueden mejorar con corticoides o tacrólimus tópico y tienden a la resolución espontánea. Durante el seguimiento debe realizarse una vigilancia estrecha para detectar la aparición de anomalías de forma precoz, fundamentalmente con controles oftalmológicos frecuentes.

Discusión. La sospecha clínica es esencial en el diagnóstico de IP, no obstante el estudio genético resulta de gran utilidad para establecer el mismo. Se requiere un diagnóstico precoz, ya que se trata de una enfermedad potencialmente letal, y un seguimiento estrecho a largo plazo.

70. PRESENTACIÓN DE DOS CASOS DE INCONTINENCIA PIGMENTI DE CARACTERÍSTICAS INUSUALES

E.R. Martínez Lorenzo, C. Pérez Hortet, A.I. Sánchez Moya, B. Moreno Torres, Á. González Cantero, O. Palma Ampuero y C. Schöendorff Ortega

Servicio de Dermatología. Hospital Virgen del Valle. Toledo. España.

Introducción. La incontinencia pigmenti (IP) es una genodermatosis de herencia dominante ligada al cromosoma X con una prevalencia estimada de 0,2 casos por cada 100.000 habitantes. La afectación cutánea ocurre en todos los pacientes, pudiendo verse afectados otros órganos de origen ectodérmico. La clínica típica cutánea consta de cuatro estadios (vesiculosos, verrucoso, hiperpigmentado y atrófico) que pueden solaparse entre sí y cuya localización va cambiando a medida que pasan de un estadio a otro.

Casos clínicos. Primer caso, niña de 12 semanas valorada por lesiones vesículo-ampollosas en miembros de distribución lineal que evolucionaron durante los meses posteriores a fase verrucosa y posteriormente a lesiones hiperpigmentadas lineales en miembros y tronco de distribución blaschoide. La histología reveló cambios compatibles con IP; el estudio genético detectó delección común del gen IKBKG (NEMO), exones 4-10; y el estudio de extensión objetivó afectación neurológica, con cambios compatibles con IP en resonancia magnética. Durante su evolución ha seguido presentando brotes recurrentes de lesiones cutáneas que pasan por los distintos estadios evolutivos en relación a cuadros febriles y crisis epilépticas. Segundo caso, niña de 2 semanas que presenta desde los 4 días lesiones pápulo-vesiculosas eritematomarrónceas de distribución lineal en miembros que evolucionan unas a fase verrucosa otras hacia la resolución completa; produciéndose a los 5 días recidiva de las lesiones con mayor extensión así como compromiso respiratorio, detectando por ecocardiografía cambios compatibles con hipertensión pulmonar primaria, precisando intubación e ingreso en UVI neonatal y tratamiento con vasodilatadores, siguiendo evolución favorable. La biopsia de las lesiones reveló cambios compatibles con IP; en el estudio genético se detectó delección común del gen IKBKG (NEMO), exones 4-10; y en el estudio de extensión se evidenció afectación retiniana, tratada con laserterapia. Actualmente estable, presentando mínimos brotes de lesiones cutáneas en relación con episodios febriles y siguiendo revisiones en oftalmología y cardiología.

Resultados. Presentamos dos casos de incontinencia pigmenti.

Discusión. La IP es una genodermatosis caracterizada por la aparición de lesiones cutáneas vesiculosas que debe ser considerada dentro de los diagnósticos diferenciales de lesiones vesiculosas del

neonato. Su aparición es habitual durante la primera infancia, persistiendo finalmente de forma hipopigmentada y atrófica. En el primero de nuestros casos destaca la aparición mantenida de brotes recurrentes de lesiones cutáneas más allá de la etapa neonatal. Otros órganos comúnmente afectados son los ojos y el sistema nervioso central, apareciendo de forma más rara manifestaciones en otros órganos, es así como nuestro segundo caso representaría una forma poco común de incontinencia pigmenti asociada a hipertensión pulmonar, complicación que ha sido recogida en la literatura en solo 5 ocasiones, siguiendo en todos ellos una evolución fatal. Nuestra paciente representaría el sexto caso publicado y el primero con evolución satisfactoria y estable en la actualidad.

71. DOS HERMANOS CON CUTIS TRICOLOR ASOCIADO A ALTERACIONES NEUROLÓGICAS

B. Monteagudo^a, I. Carballeira^b, M. Cabanillas^a, I. Germil^b, E. León-Muiños^b y B. Fernández-Jorge^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Ferrol. SERGAS. Ferrol. España.

Introducción. La didimosis, también llamada manchas gemelas, es una forma de mosaicismo genómico caracterizada por la presencia en una misma región de dos áreas de tejido mutante diferentes entre sí y del tejido normal circundante. Este fenómeno ya estudiado en plantas y animales podría deberse a una recombinación poscigótica. Cuando las mutaciones suceden en distintos alelos se denomina didimosis no alélica y asocia varios tipos de lesiones cutáneas nevoides de distinto componente celular como la facomatosis pigmentovascular y la facomatosis pigmentoqueratósica. En la didimosis alélica se combinan áreas con variaciones en un solo componente celular como hipohiperpigmentación, hipohipervascularización, hipohipertrofia o hipohipertriosis.

Casos clínicos. Caso 1. Varón de 9 años con alteraciones del neurodesarrollo (sospecha de trastorno de espectro autista, generalizado del desarrollo y por déficit de atención e hiperactividad), conductuales, torpeza motriz, trastorno compresivo y expresivo del lenguaje y esfínteromiotomía por estreñimiento crónico. A la exploración física destacaba entre sus rasgos faciales una frente amplia y raíz nasal ancha. Presentaba múltiples lesiones maculosas hiperpigmentadas e hipopigmentadas, muchas de ellas asociadas, en espalda y extremidades (muñeca derecha y zona proximal de cara posterior de muslo derecho). Estas lesiones eran más aparentes al apreciarlas con luz de Wood.

Caso 2. Varón de 11 años, hermano del paciente anterior, con un cuadro neurológico más leve compatible con trastorno de déficit de atención e hiperactividad de predominio inatento, trastorno obsesivo compulsivo y trastorno de ansiedad generalizado. A la exploración dermatológica se apreciaban múltiples lesiones hiperpigmentadas en contacto con otras hipopigmentadas en espalda, lesiones hiperpigmentadas en tórax anterior y otras hipopigmentadas de disposición blaschoide en hombro derecho. Dicho cuadro era más evidente visualizándolo con luz de Wood.

Resultados. Entre los distintos estudios que se le realizaron en ambos pacientes se incluye cariotipo, estudio genético para Mowat-Wilson, exploración oftalmológica, estudio cardiológico, electroencefalograma, potenciales evocados en tronco cerebral, RNM cerebral y serie ósea que fueron normales.

En nuestros pacientes se estableció el diagnóstico de cutis tricolor con fenotipo sindrómico quizás el síndrome Ruggieri-Happle. La afectación de los dos hermanos podría ser un nuevo ejemplo de herencia paradominante.

Discusión. El cutis tricolor es una anomalía cutánea que consiste en la combinación de lesiones cutáneas hipo- e hiperpigmentadas próximas que difieren de la piel normal que la rodea. Pueden tratarse de lesiones maculosas pequeñas múltiples, grandes y difusas o seguir las líneas de Blaschko. Aparece como a) alteración única-

mente cutánea, b) parte de un fenotipo malformativo complejo (síndrome de Ruggieri-Happle) que combina alteraciones faciales, oculares, esqueléticas, neurológicas y sistémicas, c) máculas cutáneas pequeñas diseminadas múltiples (cutis tricolor parvimaclata) o d) en asociación con otros procesos cutáneos como cutis marmorata telangiectásica congénita u otras enfermedades cutáneas como ataxia-telangiectasia o facomatosis pigmentovascular. Debe diferenciarse de otras entidades que asocian alteraciones neurológicas y lesiones cutáneas hipohiperpigmentadas como el síndrome de Westerhof.

72. HIPERPIGMENTACIONES DE PATRÓN BLASHKOIDE EN LA EDAD PEDIÁTRICA

P. Aguayo Carreras, I. Pérez López, A. Bueno Rodríguez, A. Martínez López y J. Tercedor Sánchez

Servicio de Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de Granada. Granada. España.

Introducción. Las líneas de Blaschko fueron descritas por Alfred Blaschko en 1901. Dibujan una S en el abdomen y una V en la espalda y se relacionan con la presencia y migración de los diferentes clones celulares durante la embriogénesis. Existen diferentes dermatosis cuyas lesiones se disponen siguiendo estas líneas, una de estas, la hipermelanosis nevoide lineal y en espiral (HNLE).

Casos clínicos. Presentamos dos casos correspondientes a niños de 2 y 12 años de edad que consultaron por manchas de distribución blashkoide limitadas a raíz de miembro superior que habían aparecido pocos meses después del nacimiento sin asociar hipertricosis ni precederse de ningún proceso inflamatorio.

Discusión. La HNLE es un trastorno esporádico poco frecuente aunque probablemente infradiagnosticado. Aunque su patogenia es desconocida, como el resto de trastornos de distribución blashkoide, son el resultado de fenómenos de mosaicismo o quimerismo. Su diagnóstico diferencial debe realizarse con otras lesiones pigmentarias que sigan las líneas de Blaschko, especialmente con el tercer estadio de la incontinencia pigmenti, la hipomelanosis de Ito o el nevus epidérmico lineal.

73. EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA PRURIGINOSA

N. Knöpfel^a, L. Noguera-Morel^a, M.J. Escámez^b, Á. Hernández-Martín^a y A. Torrelo^a

^aServicio de Dermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. ^bCIBERER. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras. España.

Introducción. La epidermólisis ampollosa pruriginosa (EAP) es una variante única de epidermólisis ampollosa distrófica (EAD) que fue descrita por primera vez por McGrath en 1994. Esta forma se caracteriza por un prurito severo y la aparición progresiva de lesiones nodulares y liquenificadas, sobre todo en las extremidades inferiores, no observándose ampollas debido al rascado continuo.

Casos clínicos. Presentamos una paciente de 7 años de edad, sin antecedentes familiares de interés, con un cuadro clínico-evolutivo característico de EAP.

Resultados. El estudio genético confirmó la presencia de 2 mutaciones en el gen COL7A1: p.R2424W en el exón 94 (mutación materna) y c.6527insC en el exón 80 (mutación paterna).

Discusión. Resulta extremadamente importante señalar que las manifestaciones clínicas típicas de la EAP suelen ser evidentes a lo largo de años y a menudo se desarrollan durante la adolescencia o incluso en la etapa adulta. Como en otras formas de EAD, está causada por mutaciones en el gen COL7A1 pero todavía no se ha podido establecer una correlación genotipo-fenotipo, habiéndose detectado mutaciones idénticas en pacientes con EAD de fenotipo no pruriginoso y EAP.

74. POROQUERATOSIS DE MIBELLI

M. Franco Muñoz^a, P. Cortina de La Calle^a, L. Ruiz González^a, M. Gracia Arpa^a, M.P. Sánchez Caminero^a, M. Flores Terry^a, J.A. Garrido^a y N. Villasanti Rivas^b

^aServicio de Dermatología. Servicio de Anatomía Patológica. Hospital General de Ciudad Real. Ciudad Real. España.

Introducción. Las poroqueratosis son un grupo de trastornos de la queratinización cutánea. Se describen múltiples variantes clínicas; todas representadas por una lesión primaria común: la pápula hiperqueratósica. El diagnóstico se confirma con la histopatología, donde se aprecia la laminilla cornoide como el hallazgo más representativo de la dermatosis. La escasa respuesta a la terapéutica, la frecuente recurrencia y su potencial carácter preneoplásico, representan el verdadero problema de esta patología.

Casos clínicos. Presentamos el caso de una mujer de 12 años de edad, que presenta desde los 5 años, lesiones tipo placas eritematosas en muslo izquierdo, de crecimiento lento, asintomáticas. No tenía antecedentes personas ni familiares de interés. En la exploración presentaba escasas placas eritematosas en la cara anterior del muslo izquierdo, de morfología policíclica, de bordes bien definidos y ligeramente sobreelevados, con un centro atrófico liso. No presentaba lesiones en mucosas.

Resultados. La biopsia mostró la existencia de laminillas cornoideas y un discreto infiltrado linfocitario en la dermis papilar. En conjunto, con la clínica y la histología se estableció el diagnóstico de poroqueratosis de Mibelli. Tras años de seguimiento mediante observación y medidas generales con fotoprotección, se ha observado la regresión clínica espontánea de las lesiones. La poroqueratosis de Mibelli es una genodermatosis poco frecuente. Su etiopatogenia aún desconocida, aunque que se postula que un clon mutante de células epidérmicas se expande hacia la periferia produciendo la formación de la lámina cornoide. En general se manifiesta en la infancia y afecta con mayor frecuencia al sexo masculino. Clínicamente se manifiesta en forma de placas únicas o escasas en número, con morfología anular, parduzcas con borde hiperqueratósico bien demarcado. Las lesiones crecen de forma centrífuga y pueden medir de escasos milímetros a varios centímetros. El abordaje terapéutico de estos pacientes es complejo debido a que generalmente la respuesta es escasa y la recurrencia es frecuente. Entre los tratamientos empleados se encuentran el calcipotriol, 5-fluorouracilo, imiquimod, retinoides tópicos y sistémicos, láser, crioterapia, dermoabrasión y exéresis quirúrgica.

Discusión. El interés de esta dermatosis radica en la posibilidad descrita de malignización cutánea, ya que se han comunicado casos de enfermedad de Bowen, carcinoma espinocelular y carcinoma basocelular. Esto debe hacernos plantear un cuidadoso plan de revisiones de nuestros pacientes afectados y proceder a un estudio histológico ante la mínima sospecha de malignización.

75. SÍNDROME DE DISPLASIA ECTODÉRMICA-FRAGILIDAD CUTÁNEA EN MOSAICO: UN AÑO DESPUÉS

I. Vázquez Osorio^a, N. Chanel^b, E. Rodríguez Díaz^a, P. Gonzalvo Rodríguez^c, R. Happle^b, E. Bueno^d, C. Has^b y A. Torrelo^e

Servicio de Dermatología. ^aHospital Universitario de Cabueñes. Gijón. ^bHospital Universitario de Friburgo. Alemania. ^cServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario de Cabueñes. Gijón. ^dUnidad de Medicina Molecular. Departamento de Medicina. Facultad de Medicina de Salamanca. Salamanca. ^eServicio de Dermatología. Hospital Infantil Universitario del Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción. El síndrome de displasia ectodérmica-fragilidad cutánea (SDEFC) es una genodermatosis desmosomal con herencia autosómica recesiva, secundaria a mutaciones en el gen de la placofilina-1 (PKP1, NM_001005337). Desde su descripción inicial

por McGrath et al. en 1971, tan solo se han descrito 18 casos de esta entidad, todos ellos con manifestaciones clínicas generalizadas. Presentamos el primer caso de SDFEC en mosaico confirmado genéticamente.

Casos clínicos. Niña sana de 2 años de edad, hija de padres caucásicos no consanguíneos, con lesiones asintomáticas desde varios meses después de su nacimiento. Presentaba placas hipopigmentadas con erosiones, costras serohemáticas y parches eritematosos en su superficie. Las lesiones se distribuían unilateralmente a lo largo del miembro superior e inferior izquierdos, siguiendo las líneas de Blaschko. En la exploración destacaban también una banda de hiperqueratosis plantar izquierda así como hiperqueratosis subungueal y coloración amarillenta lineales afectando a la primera uña de la mano y del pie. No presentaba alteraciones de la sudoración ni pérdida de pelo, cejas o pestañas.

Resultados. En el estudio histopatológico se observaron hendiduras acantolíticas en los estratos suprabasales de la epidermis, marcada separación intercelular entre los queratinocitos de la capa espinosa, y presencia de abundantes cuerpos eosinofílicos paranucleares en el citoplasma de los queratinocitos. El estudio genético confirmó una mutación patogénica (c.638delT, p.V213Gfs*33) en el exón 3 del gen PKP1, en heterocigosis en piel y sangre periférica de la paciente, así como en sangre periférica paterna. Esta mutación no descrita previamente provoca la delección de un nucleótido, generándose un codón de terminación prematuro. La secuenciación por el método de Sanger del gen PKP1, demostró la presencia de dicha mutación en homocigosis en los queratinocitos de piel afecta. La PCR en tiempo real no identificó un segundo defecto genético, por lo que planteamos que un fenómeno de recombinación es el mecanismo que explica con mayor probabilidad la homocigosis en piel afecta y, por tanto, la distribución unilateral blaschkoide de las lesiones de nuestra paciente. La inmunofluorescencia demostró una inmunorreactividad negativa para la plaocofilina-1 en la piel afecta. En las zonas con acantolisis, la desmoplaquina presentó inmunorreactividad positiva con un patrón intracelular, en comparación con el patrón periférico observado en la piel control.

Discusión. En la pasada reunión del GEDP comunicábamos el primer caso en mosaico del SDFEC, secundario a una mutación patogénica (c.638delT, p.V213Gfs*33) en heterocigosis en el exón 3 del gen de la plaocofilina-1. Un año después, tras estudio mediante técnicas de secuenciación genética, PCR cuantitativa e inmunofluorescencia, planteamos que la pérdida de la heterocigosis a través de un mecanismo de recombinación, es el principal mecanismo que explica la manifestación segmentaria del SDFEC en nuestra paciente. Presentamos, por tanto, el primer caso descrito de genodermatosis desmosomal en mosaico.

76. NEVUS EPIDÉRMICO PAPULOSO CON CAPA BASAL EN HORIZONTE FAMILIAR

J. Cañueto Álvarez^a, V.P. Patricia Beteta Gorriti^a,
Á. de Dios Velázquez^a, M. Roncero Riesco^a, M. Yuste Chaves^a,
Á. Santos-Briz Terrón^b y E. Fernández-López^a

^aDepartamento de Dermatología. ^bDepartamento de Anatomía Patológica. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca. Salamanca. España.

Introducción. El nevus epidérmico papuloso con capa basal en horizonte o PENS (del acrónimo en inglés papular epidermal nevus with 'skyline' basal cell layer) corresponde a un tipo bien definido de nevus epidérmico con una histopatología característica. La mayoría de los casos descritos de PENS son esporádicos, aunque recientemente se han publicado dos casos con asociación familiar.

Casos clínicos. Lactante de 3 meses de edad, sin antecedentes de interés salvo una ectasia renal derecha, que acudió a consulta para evaluación de múltiples lesiones cutáneas que se habían iniciado a los pocos días de vida. Las lesiones consistían en placas ovaladas y

poligonales de coloración pardusca, con bordes bien definidos y superficie rugosa, que variaban en tamaño de 3mm a 2cm y se distribuían salpicadas en tronco y miembros, la de mayor tamaño localizada en axila izquierda. Las lesiones se han mantenido estables desde entonces y la niña tiene en estos momentos 12 años de edad. Su padre refería lesiones similares desde la infancia y su exploración demostró lesiones de aspecto similar. La biopsia cutánea fue compatible con un nevus epidérmico en cuya capa basal se observaba, en algunas zonas, una disposición en empalizada característica. Con los hallazgos clínicos e histológicos se realizó el diagnóstico de nevus epidérmico papuloso con capa basal en horizonte familiar.

Resultados. PENS es una entidad descrita en 2011 por Torrelo et al. que se manifiesta como pápulas o placas ovaladas, poligonales o en coma, con superficie rugosa, de distribución generalmente aleatoria que aparecen al nacimiento o poco después. Histológicamente presenta en hiperqueratosis ortoqueratósica ictiosiforme, acantosis regular con crestas interpapilares rectangulares, y una llamativa empalizada de la capa basal. Hasta el momento se han descrito dos casos de PENS con agrupación familiar. Presentamos aquí el tercer caso familiar de PENS.

77. NEVUS EPIDÉRMICO VERRUCOSO INFLAMATORIO LINEAL CON ARTRITIS PSORIÁSICA SUBYACENTE. ¿DOS CARAS DE LA MISMA MONEDA?

R. Alcalá García^a, A. Toll Abelló^a, L. García Colmenero^a,
M. Ferrán Farres^a, L. Polino^b y R.M. Pujol Vallverdú^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Reumatología. Hospital del Mar. España.

Introducción. La distinción entre el nevus epidérmico verrucoso inflamatorio lineal (NEVIL) y la psoriasis lineal puede llegar a ser un verdadero reto diagnóstico. Ambas entidades se asemejan clínica e histológicamente e incluso pueden coexistir en el mismo paciente. Esto ha llevado a discutir ampliamente en la literatura si ambas entidades son independientes o si el NEVIL representa una forma en mosaico de la psoriasis.

Casos clínicos. Varón de 17 años que presentaba desde el nacimiento una lesión hiperqueratósica lineal pruriginosa que afectaba al dorso del quinto dedo de la mano derecha. A la exploración física presentaba varias pápulas rosadas y descamativas de base inflamatoria formando una placa lineal junto con distrofia ungueal. La biopsia cutánea mostró hallazgos histológicos compatibles con un NEVIL. Se inició tratamiento con corticoides tópicos de alta potencia pero dada la ausencia de respuesta, se decidió realizar tratamiento con terapia fotodinámica, también sin mejoría. Siete meses después, apareció dolor e inflamación de la articulación interfalángica distal del dedo afecto. Se remitió al paciente a Reumatología donde realizaron una radiografía de la mano que detectó cambios radiológicos en la articulación interfalángica distal, una resonancia magnética que evidenció la presencia de osteítis y una gammagrafía ósea que descartó una artritis de origen infeccioso así como la afectación de otras articulaciones. Los hallazgos encontrados fueron compatibles con el diagnóstico de artritis psoriásica. Se decidió realizar una infiltración local de corticoides con mejoría de la clínica articular y persistencia de la clínica cutánea.

Discusión. La psoriasis lineal es una forma rara de psoriasis caracterizada por la distribución de las lesiones a lo largo de las líneas de Blaschko, frecuentemente con afectación unilateral. Suele ser asintomática u ocasionar leve prurito. Se presenta de forma tardía a lo largo de la infancia o en la vida adulta. El principal diagnóstico diferencial es el NEVIL que también sigue las líneas de Blaschko pero aparece de forma congénita o en la infancia temprana. Así mismo, es muy pruriginoso y no suele responder a los tratamientos habituales de la psoriasis. En nuestro paciente, la presentación congénita de la lesión, el prurito resistente y la falta de respuesta a los trata-

mientos habituales junto con la histología compatible nos condujo al diagnóstico de NEVIL. No obstante, la aparición más tardía de la artritis de características psoriásicas en el dedo afecto por el NEVIL nos llevó a confirmar la hipótesis de que ambas entidades son manifestaciones de una diátesis psoriásica subyacente. En la literatura se han descrito dos casos más de NEVIL asociados a artritis psoriásica, apoyando la conexión entre el NEVIL y la psoriasis. Aunque la causa sigue siendo desconocida, la aparición de las lesiones podría explicarse por la pérdida de heterocigosidad o por una mutación en alguno de los loci genéticos involucrados en la psoriasis.

78. NUEVO CASO DE ICTIOSIS LIGADA AL X POR MICRODELECCIÓN DE XP22.31

C. Albarrán Planelles^a, R. de La Varga Martínez^b, M.D.C. Salazar Nievas^c, D. Jiménez Gallo^d y M. Linares Barrios^d

^aDermatología Médico-Quirúrgica y Venerología. Hospital La Línea de la Concepción. ^bInmunología. Hospital Puerta del Mar. ^cDermatología Médico-Quirúrgica y Venerología. ^dComplejo Hospitalario de Jaén. ^eHospital Puerta del Mar. España.

Introducción. La Ictiosis ligada al cromosoma X está causada por una mutación o delección del gen STS asociado a la deficiencia de la enzima sulfatasa esteroidea (STS). Esta enfermedad puede presentarse aislada o asociada a otras, constituyendo un síndrome de genes contiguos.

Casos clínicos. Presentamos a un varón de 4 años de edad en el que se observaba descamación no eritematosa de morfología poligonal de predominio en costados y extremidades inferiores. No presentaba afectación palmoplantar ni anejos. Nació a las 42 semanas de gestación por parto espontáneo, con peso de 4 kg y longitud de 54 cm de un embarazo sin complicaciones. Los familiares no referían antecedentes clínicos similares ni consanguinidad entre los padres. Entre los antecedentes patológicos a destacar del paciente, era estar en estudio por neurología pediátrica por una regresión de las habilidades lingüísticas a partir de los 18 meses de edad junto a una sospecha diagnóstica de trastornos de espectro autista (TEA).

Resultados. Ante la sospecha de una Ictiosis ligada al X (ILX) se realizó biopsia cutánea siendo compatible con ictiosis y estudio genético, observando una microdelección en la citobanda Xp22.31 afectando a tres genes: VCX3A, PUDP y STS. Por otro lado se solicitó estudio audiométrico, resonancia magnética craneal y electroencefalograma que fueron normales. Por tanto presentamos a un varón con un síndrome de delección de genes contiguos basada en ictiosis ligada al cromosoma X asociado a un trastorno del neurodesarrollo.

Discusión. ILX es un trastorno genético causado por un déficit en la enzima STS provocando la aparición de escamas y afectando en la formación de neuroesteroides (DHEA-S y DHEA) que intervienen en procesos neurofisiológicos y del comportamiento. Esta enfermedad afecta casi exclusivamente a varones con una prevalencia estimada de 1/1500 varones. Puede presentarse de forma aislada o asociada a otras, constituyendo un síndrome de genes contiguos constituyendo un 8% de los casos esporádicos.

79. QUERATODERMIA PALMOPLANTAR EPIDERMOLÍTICA DE VÖRNER: A PROPÓSITO DE UN CASO

A. Varela-Veiga^a, B. Monteagudo^a, C. Durana^b, E. León-Muiños^c, Ó. Suárez-Amor^a y B. Fernández-Jorge^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Anatomía Patológica. ^cServicio de Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Ferrol. Ferrol. A Coruña. España.

Introducción. Las queratodermias palmoplantares hereditarias (QPP) constituyen un grupo de trastornos de la queratinización que se manifiestan con engrosamiento localizado a nivel palmoplantar.

Entre ellas, podemos encontrar la forma difusa de Thost-Unna, la forma mutilante de Vohwinkel, el subtipo asociado con carcinoma esofágico, el mal de Meleda, el síndrome de Papillon-Lefèvre, la tirsinemia tipo 2 o la queratodermia palmoplantar epidermolítica de Vörner (QPPEV). Su distinción se basa en el patrón de herencia, la edad de inicio, el tipo clínico, la coexistencia con hiperhidrosis y otras alteraciones (sistémicas o ectodérmicas), así como la afectación de superficies extensoras (transgrediens), la presencia de un anillo eritematoso que delimite la afectación o la imagen histológica.

Casos clínicos. Presentamos el caso de un varón de 2 años y 4 meses, nacido a término con período perinatal sin complicaciones, correctamente vacunado, sin otros antecedentes personales de interés. Destacaba la historia de dermatitis atópica de su madre, sin otras dermatosis en familiares. Fue remitido a nuestras consultas por presentar una hiperqueratosis palmoplantar difusa desde el nacimiento, bien definida por un borde eritematoso que demarcaba el límite con la piel sana. Esta no afectaba dorso de manos o pies, ni tampoco codos o rodillas. A la exploración, no presentaba alteraciones en el pelo ni a nivel dentario o ungueal.

Resultados. Tras estudio histológico y correlación clínico-patológica, se diagnosticó de QPPEV. Dado que el paciente se encontraba asintomático, los padres decidieron adoptar una actitud expectante.

Discusión. La QPPEV fue descrita por vez primera por Vörner en 1901. Se trata de una entidad con herencia autosómica dominante, aunque existen casos esporádicos como el nuestro. Se postula que se produce por una mutación en el gen que codifica la queratina 9 y la 1, que solo se expresan en los queratinocitos basales palmo-plantares. Clínicamente se caracteriza por presentar desde los primeros meses de vida una hiperqueratosis a nivel palmo-plantar, no transgrediens, de coloración amarillenta, con un anillo eritematoso en la periferia de las lesiones demarcando áreas de piel sana. Se han descrito casos con lesiones tipo "knuckle pad", que consisten en placas bien delimitadas afectando la zona dorsal de las articulaciones metacarpofalángicas e interfalángicas, así como campodactilia, pseudoainhum o mutilación a nivel del 5.º dedo de los pies. No suele asociar alteraciones ungueales, dentarias, del pelo u otras lesiones cutáneas. En cuanto a la imagen histológica, se caracteriza por presentar una hiperqueratosis epidermolítica con vacuolización perinuclear de los queratinocitos, así como la presencia de gránulos de queratohialina de tamaño variable y forma irregular, localizados en la capa granulosa. No obstante, no se trata de un patrón específico de enfermedad, siendo necesaria, por tanto, una adecuada correlación clínico-patológica.

80. RÁPIDA CURACIÓN DEL ECTROPIÓN DEL BEBÉ COLODIÓN CON N-ACETILCISTEINA TÓPICA

I. Pérez López, A. Martínez López, P. Aguayo Carreras, A.M. Bueno Rodríguez, F.J. Navarro Triviño, R. Ruiz Villaverde, S. Arias Santiago y J. Tercedor Sánchez

Unidad de Gestión Clínica de Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología. Complejo Hospitalario Universitario de Granada. Granada. España.

Introducción. Las ictiosis congénitas constituyen un grupo de enfermedades raras caracterizada por hiperqueratosis y descamación. Las principales actuaciones médicas en su manejo deben ir dirigidas al tratamiento de las complicaciones inmediatas (infección cutánea, la septicemia, las bronconeumopatías así como la deshidratación y la hipotermia). El ectropión, que suele asociar, también debe ser tratado precozmente para evitar secuelas.

Casos clínicos. Recién nacido de 38 semanas de gestación. Sin antecedentes familiares de interés ni consanguinidad paternas. En el nacimiento comenzó con un cuadro de fracaso multiorgánico que requirió uso de fármacos ionotrópicos (adrenalina, dobutamina y

dopamina) y ventilación mecánica asistida. A nivel cutáneo destacaba una membrana rígida y gruesa que cubría toda la superficie corporal, más gruesa en las zonas acras, lo que explicaba que manos y pies adoptaran una posición en semiflexión. A nivel ocular, destacaba un ectropión que imposibilitaba la apertura de los ojos. El resto de la exploración física era normal. Analítica general con PCR, gasometrías, ecografía abdominal y resonancia magnética craneal normales. El diagnóstico clínico fue confirmado con estudio genético, mutación en el gen ALOXB12.

A los dos días del nacimiento comenzó tratamiento tópico una vez al día con N-acetilcisteína al 10% en párpados y N-acetilcisteína al 10% más urea al 5% en el resto del cuerpo con un PH ajustado de 5,1. También se aplicó abundante vaselina líquida. A los dos días de tratamiento el paciente presentaba una mejoría clínica destacable con descamación en grandes lámina e inicio de apertura ocular y a los 8 días se suspendió la N-acetilcisteína. En el momento actual, al año de vida, xerosis leve con eritema en área del pañal.

Resultados. La n-acetilcisteína es un thiol cuyos principales usos terapéuticos radican en su efecto mucolítico en trastornos respiratorios y ser antídoto del de acetaminofeno. Su utilización en la las lesiones de ictiosis lamelar ha sido documentada en la literatura. Su actuación radica en suprimir la proliferación de fibroblastos mediante bloqueo reversible en la fase G1 del ciclo celular y en tener actividad antioxidante al aumentar los niveles de glutatión. Uno de los principales problemas es el fuerte olor a huevo podrido, lo cual puede dificultar la adherencia terapéutica. Este inconveniente se ha solucionado añadiendo diferentes fragancias sin disminuir su eficacia. Su utilización, sin embargo, en la localización ocular ha sido discutida y solo hay un caso recogido en la literatura con moderado éxito y el que nosotros presentamos.

Discusión. Los buenos resultados, la escasez de efectos secundarios y la baja biodisponibilidad, menor del 3%, tras su administración tópica la hacen una alternativa segura y eficaz pudiendo ser útil para evitar la cirugía del ectropión.

81. FORMULACIÓN MAGISTRAL EN EL TRATAMIENTO TÓPICO DE LA ICTIOSIS: CARBOCISTEÍNA Y MODIFICACIONES DE LA FÓRMULA DE N-ACETILCISTEÍNA

A. Batalla^a, C. Dávila-Pousa^b, C. Feal^a y Á. Flórez^a

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

Introducción. La emulsión de N-acetilcisteína (NAC) y urea ha mostrado resultados satisfactorios en el tratamiento de las ictiosis congénitas Sin embargo, uno de sus aspectos negativos es su olor desagradable, debido a la presencia de un grupo sulfhidrilo libre en la molécula de NAC. Esto ha llevado al desarrollo de fórmulas mejoradas que tratan de minimizar el mal olor añadiendo esencias aromáticas. Por otro lado, la concentración de NAC al 10% y urea al 5%, puede no ser suficiente para áreas donde la piel es más gruesa y la hiperqueratosis más marcada, como la región palmoplantar.

Casos clínicos. La carbocisteína difiere de la NAC en que carece de dicho grupo sulfhidrilo. Dadas las similitudes moleculares entre ambas, se empleó la carbocisteína en concentración al 10% junto con urea al 5% para el tratamiento de dos pacientes de 8 y 9 años con ictiosis congénita autosómica recesiva (fenotipo de ictiosis lamelar). Asimismo, se añadió vaselina filante al 20% a la fórmula conocida de NAC 10% y urea 5% para el tratamiento de palmas; y vaselina filante al 30%, además del aumento de las concentraciones de NAC (15%) y urea (10%) para el tratamiento de la hiperqueratosis plantar. En ambos casos, los padres firmaron el consentimiento correspondiente a prescripciones fuera de ficha técnica para todos los preparados empleados.

Resultados. La efectividad de la fórmula de carbocisteína 10% y urea 5% fue, al menos, similar a la previa (con NAC). Existió buena tolerancia, y aunque el tacto es ligeramente más granuloso, la

aceptación fue mayor debido a la ausencia de olor. La adición de vaselina al 20% a la fórmula destinada a la región palmar, y de vaselina al 30% junto con el aumento de concentración de NAC (15%) y urea (10%) en el preparado para plantas, incrementó la capacidad para disminuir la hiperqueratosis y la fisuración en estas localizaciones.

Discusión. La nueva formulación consistente en carbocisteína y urea permite resultados al menos similares que la formulación anterior, con la ventaja de la ausencia de mal olor y la consiguiente mejor aceptación por los pacientes. Modificaciones en la formulación previamente conocida de NAC 10% y urea 5% (adición de vaselina y aumento de concentración de NAC y urea), son beneficiosas para el tratamiento de la región palmoplantar.

82. UNA HERENCIA CELESTIAL

C. Baliu-Piqué^a, A. Quintana-Vives^b, E. Nogués-Antich^a, F. Bové-Martí^a y M. Cucurell-Palomas^a

^aServicio de Dermatología. Consorci Sanitari de l'Anoia. ^bMedicina de Familia. CAP Anoia. ICS. Igualada. Barcelona. España.

Introducción. El síndrome de Ehlers Danlos (SED) es un grupo de enfermedades hereditarias del tejido conectivo poco frecuente, caracterizado por una o varias alteraciones que afectan la piel, articulaciones, huesos y estructuras vasculares como hiperextensibilidad y fragilidad cutánea, hiper movilidad de articulaciones con dislocaciones y subluxaciones y fragilidad del tejido conectivo. La clasificación de Villefranche los divide en subtipos dependiendo del defecto molecular. El SED tipo III o hiper movilidad benigna familiar es el más frecuente aunque suele estar infradiagnosticado. En la mayoría de los pacientes la herencia es autosómica dominante, el gen cuya mutación produce la enfermedad no se conoce y no está mapeado. Se ha asociado la haploinsuficiencia de tenascina-X (codificada por el gen TNXB) con el SED tipo III en un pequeño subconjunto de individuos afectados. Es importante el diagnóstico para realizar las exploraciones necesarias y el seguimiento del paciente, ya que predispone a desarrollar osteoporosis, artrosis precoz y disautonomía.

Casos clínicos. Aportamos un caso de un niño de 7 años de edad, que consultaba por hiperhidrosis de ambas manos de meses de evolución. Como antecedentes importantes destacaba criptorquidia corregida a los 3 años de edad y un retraso en el desarrollo psicomotor desde los 10 meses de edad. En la exploración destacaba una sudoración excesiva de las palmas de las manos, una hiper laxitud de pequeñas articulaciones (dedos de las manos y pies planos), de codos y rodillas con dolor crónico en extremidades inferiores. Además se observaban unas escleras de coloración azulada, que nos confesó que su padre y su abuelo paterno también tenían. La piel era blanda y suave con sutil hiperextensibilidad sin apreciarse cicatrices ni hematomas importantes. Las exploraciones realizadas por los servicios de cardiología, oftalmología y neurología fueron normales. Con los datos clínicos y los antecedentes familiares, llegamos a la conclusión de que el niño presentaba un síndrome de Ehlers Danlos tipo III.

Resultados. El diagnóstico de SED tipo III o de hiper movilidad se basa en la evaluación clínica y en los antecedentes familiares. El paciente que presentamos, gracias a la observación de las escleras azules y a los antecedentes familiares se realizó una exploración física exhaustiva en busca de alteraciones cutáneas y articulares llegando al diagnóstico de SED tipo III. Las escleras celestes son consecuencia de la transparencia del plexo coroideo por falta de colágeno y suele ser más frecuente en mujeres.

Discusión. En la dermatología pediátrica es muy importante interrogar bien al paciente y hacer una completa exploración física porque el conjunto de varios síntomas aislados y síntomas compartidos por 2 o más miembros de una familia nos puede ayudar a englobarlos dentro de un síndrome hereditario.

83. USO DE LA ECOGRAFÍA CUTÁNEA PARA EL DIAGNÓSTICO DE UN CASO DE CALCINOSIS CUTIS NEONATAL IATROGÉNICA

G. González López^a, S. Lucas Truyols^b, A.I. Rodríguez Bandera^a, S. Báez Santana^c, R. Maseda Pedrero^a y R. de Lucas Laguna^a

Servicio de Dermatología. ^aHospital Universitario La Paz. ^bHospital Arnau de Vilanova. ^cServicio de Pediatría. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Introducción. La calcinosis cutis (CC) se define como el depósito de sales de calcio en la piel. Una forma de CC iatrogénica se ha observado de manera ocasional en neonatos a los que se han administrado soluciones intravenosas que contenían calcio; sin embargo, los hallazgos ecográficos de estos casos no se han descrito.

Casos clínicos. Una niña de 3 semanas de vida fue valorada por Dermatología por un cuadro de enrojecimiento y edema de pierna izquierda de una semana de evolución. Como antecedentes, había nacido por cesárea urgente en la semana 27 de gestación por pre-eclampsia materna y sospecha de pérdida de bienestar fetal. Debido a un cuadro de hipocalcemia neonatal, tres días antes de aparecer la inflamación de la pierna le había sido administrado un bolo de gluconato cálcico intravenoso por una vía periférica situada en la extremidad posteriormente afectada. A la exploración, se observaba edema, eritema, induración y dolor a la palpación de toda la cara medial de la pierna izquierda. Una semana más tarde, la inflamación había disminuido, y la lesión presentaba el aspecto de una placa pigmentada, irregular, y con consistencia pétreo a la palpación.

Resultados. Se realizó una ecografía cutánea que mostró una dermis hipoeoica y engrosada probablemente por edema, así como una estructura hiperecoica, lineal, con artefacto de sombra acústica posterior en hipodermis superficial, sugestiva de una placa de calcio. La radiografía simple de la extremidad afecta mostró una extensa calcificación en el tejido subcutáneo de la pierna, con contornos óseos normales. La piel suprayacente a la lesión se ulceró diez días después de comenzar el cuadro, drenando un material que se envió para análisis histopatológico. Se observó un tejido adiposo con extensa calcificación y reacción granulomatosa a cuerpo extraño. Las tinciones de Gram, PAS y plata-metamina fueron negativas para microorganismos. Con estos resultados, se llegó al diagnóstico de CC iatrogénica secundaria a la administración de gluconato cálcico intravenoso.

Discusión. Existen varios casos de CC neonatal iatrogénica comunicados en la literatura; típicamente se han observado afectando de manera unilateral a la pierna, y frecuentemente se han atribuido al uso intravenoso, con o sin extravasación evidente, de gluconato cálcico. Como prueba confirmatoria, clásicamente se ha usado la radiografía simple, sin embargo, la ecografía se presenta como una alternativa rápida e inocua. En ella, los depósitos de calcio se caracterizan por presentar imágenes hiperecoicas con sombra acústica posterior. Aunque se han probado varios tratamientos para este tipo de calcinosis, como los corticoides intralesionales o el tiosulfato sódico tópico, la mayoría de los casos comunicados han mostrado una evolución espontánea favorable en los meses siguientes a la aparición de la lesión, por lo que la observación es una opción válida.

84. UTILIDAD DE LA ECOGRAFÍA DERMATOLÓGICA EN 5 CASOS PEDIÁTRICOS

P. Giavedoni, D. Morgado, C. Carrera y J. Ferrando

Servicio de Dermatología. Hospital Clinic de Barcelona. Barcelona. España.

Introducción. La ecografía dermatológica doppler color (EDDC) se ha incorporado en los últimos años para el diagnóstico, seguimiento y planificación quirúrgica de distintas patologías. Las sondas de alta frecuencia permiten valorar aspectos que afectan desde la epidermis hasta el plano óseo. Con el modo doppler se puede objetivar la

actividad inflamatoria y la vascularización asociada a tumores. Es un método rápido, fiable y eficaz, en pediatría tiene además la ventaja ser indoloro y no utilizar radiación ionizante.

Casos clínicos. Se describen 5 pacientes pediátricos estudiados con EDDC en el Hospital Clínic de Barcelona en entre junio y noviembre de 2016.

Resultados. *Caso 1.* Niña de 2 años diagnosticada de bridas amnióticas en ambas manos. EDDC: disminución de la altura de la dermis e hipodermis, plano óseo respetado. Hallazgos compatibles con bridas amnióticas grado II.

Caso 2. Niña de 10 días de edad con nódulo en pierna derecha. EDDC: lesión hipoeoica dérmica de 13,6 mm x 6,1 mm, flujo doppler aumentado perilesional. Hallazgos compatibles con los pocos casos reportados de EDDC de mastocitoma. La EDDC fue útil para caracterizar la lesión y definir los límites. *Caso 3.* Niña que a los 8 años fue intervenida por pinealoblastoma cerebral con colocación de válvula ventrículo-peritoneal. Consultó por dolor y eritema en cuero cabelludo. EDDC: válvula en tejido subcutáneo, sin extrusión al exterior. Modo doppler: aumento del flujo, compatible con inflamación aguda. Control a los 10 días: disminución de la vascularización con modo doppler. La EDDC fue útil para descartar migración de la válvula y evidenciar inflamación aguda. *Caso 4.* Chica de 17 años con síndrome de Goltz. EDDC de muslo afecto: dermis de 0,7 mm, piel sana contralateral: dermis de 1,4 mm. EDDC: determinó con exactitud la magnitud de la hipoplasia dérmica en las áreas afectas y sirvió de guía para la biopsia cutánea. *Caso 5.* Niña de 11 años con lesión en cuero cabelludo de 1,5 cm de diámetro diagnosticada de nódulo aséptico del cuero cabelludo. EDDC: lesión hipoeoica de 10,3 x 6,4 mm. Modo doppler: aumento del flujo intralesional. La EDDC fue útil para delimitar la lesión y descartar patología tumoral.

Discusión. Los casos presentados describen la utilidad de la EDDC en patologías pediátricas muy variadas. El uso de la EDDC se ha incrementado de forma notable en los últimos 10 años y en España se ha extendido significativamente en relación al ámbito internacional. Se requieren estudios que aporten evidencia de la utilidad de la EDDC en un amplio abanico de patologías, así como de las características ecográficas de las mismas.

85. UNA OPCIÓN TERAPÉUTICA EN LA ALOPECIA AREATA EN NIÑOS

M.D.C. Salazar Nievas^a, C. Albarran Planelles^b y L. Noguera Morel^c

Servicio de Dermatología. ^aComplejo Hospitalario de Jaén. Jaén. ^bHospital de la Línea de la Concepción. Cádiz. ^cHospital Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción. La alopecia areata en niños es a menudo un reto terapéutico para el dermatólogo. En ocasiones se hace universal o total. Es importante valorar el riesgo beneficio del tratamiento elegido al tratarse de población pediátrica.

Casos clínicos. Presentamos el caso de una niña de 13 meses con alopecia areata de cuero cabelludo cejas y pestañas, casi universal, de rápida instauración. En los antecedentes médicos destacaba dermatitis atópica. En la exploración lo referido y ausencia de dentición que resultó ser dentición tardía. Se hizo analítica completa con perfil de tiroideos, anticuerpos de celiaquía y niveles de zinc, vitamina B12 y ácido fólico todos normales. Se decidió tratamiento con ditranol 1% crema diario con excelente resultado y tolerancia y repoblación en 3 meses sin recaída posterior.

Resultados. El resultado fue repoblación completa.

Discusión. El ditranol o antralina es una molécula que actúa sobre la proliferación de queratinocitos usada para la psoriasis. Se puede utilizar para el tratamiento de la alopecia areata con buenos resultados y escasos y leves efectos adversos, que incluyen dermatitis irritativa y coloración temporal de fómites y cuero cabelludo. En nuestro caso obtuvimos excelente respuesta sin efectos adverso en niña de 13 meses.

86. SUPRESIÓN DE ACTH Y CORTISOL POR CORTICOIDE + MINOXIDIL TÓPICOS

A. Crespo Cruz, R. Peña Sánchez, M.L. Martínez Barranca, I. García Morales, F. Vasquez Chinchay y J. Escudero Ordóñez

Servicio de Dermatología. Hospital de Valme. Sevilla. España.

Introducción. Cerca de un tercio de los pacientes psoriásicos muestran la primera sintomatología durante la infancia y/o adolescencia. El tratamiento tópico a estas edades difiere poco de los adultos. Sin embargo, aún hay escasez de revisiones sistemáticas y algoritmos sobre su manejo a edades tempranas. El medicamento estrella durante los brotes es el corticoide tópico, cuyo uso inapropiado puede asociarse a efectos adversos sistémicos, sobre todo en niños, donde la absorción cutánea es mayor.

Casos clínicos. Varón de 5 años con psoriasis de más de un año de evolución y PASI 8, con varios familiares cercanos afectados, incluida su madre en tratamiento biológico en la actualidad. Había realizado tratamiento con antihistamínicos orales, glicofosfopeptical, pimecrolimus y corticoides tópicos de baja y media potencia, solos y/o asociados a calcipotriol y ácido salicílico. Ante el mal control de la enfermedad se propuso ciclosporina oral, tratamiento que su madre no administró por miedo a los efectos secundarios y en su lugar le aplicó una fórmula magistral indicada por su farmacéutica de confianza. En la revisión al mes, el paciente venía sin lesiones. Había realizado el tratamiento diariamente y a las 3 semanas comenzó a aplicarlo 3 días a la semana como mantenimiento. La fórmula magistral estaba compuesta por minoxidil 1,5%, clobetasol propionato 0,15%, hidroxiprogesterona 0,75%, propilenglicol 20%, alcohol etílico y agua destilada en spray. Además continuó simultáneamente con clobetasol champú cada 7 días. Al realizarle analítica de control presenta supresión de ACTH y cortisol endógeno y clínicamente hipopigmentación residual e hipertrichosis. Se decide en conjunto con Endocrinología pediátrica hacer retirada paulatina de la fórmula magistral y la realización de controles analíticos periódicos hasta la normalización del eje. Tras la retirada, el paciente presenta rebrote severo de psoriasis por lo que se comienza tratamiento con ciclosporina oral y tacrólimus tópico.

Discusión. Pese a estar descrita la posible afectación sistémica a consecuencia de terapia corticoidea tópica, es la primera vez que documentamos un caso en nuestro servicio. Revisando bibliografía hemos encontrado varias decenas de casos publicados, especialmente en la edad pediátrica con el uso de clobetasol, incluso en tratamientos de corta duración. Pero no hemos encontrado nada en la literatura sobre la asociación de clobetasol con minoxidil, cuyo efecto vasodilatador aumenta la potencia del corticoide y por tanto, la probabilidad de efecto adverso.

87. OMALIZUMAB Y URTICARIA INFANTIL

S. Cases Mérida, M.L. Martínez Barranca, A. Lorente Lavirgen, A. Pérez Gil, C. Begines Cabeza y J. Escudero Ordóñez

Servicio de Dermatología. Hospital de Valme. Sevilla. España.

Introducción. La urticaria crónica espontánea (UCE) se caracteriza por la presencia de habones diarios o casi diarios, evanescentes (de <24h de duración), que curan sin dejar secuelas, acompañados de prurito intenso y una duración superior a 6 semanas. También puede presentar angioedema en el 40-50% de los pacientes. Se estima que el 15 al 24% de la población sufrirá algún tipo de urticaria a lo largo de su vida. En la edad pediátrica es más frecuente entre los 3-6 años de edad (43,9% de las urticarias infantiles). Los antihistamínicos de segunda generación anti-H1 son la primera línea de tratamiento. Si fracasan, se debe aumentar dosis pudiendo cuadruplicar dosis habitual. Como segunda línea terapéutica se posiciona omalizumab, a partir de los 12 años de edad, a dosis de 300 mg subcutáneos mensuales. La ciclosporina y los corticoides orales pasarían al tercer escalón terapéutico ante el fracaso de este.

Casos clínicos. Niña de 13 años derivada del Servicio de Urgencias por presentar brotes de habones y angioedema de seis semanas de evolución. Había realizado tratamiento con deslorfeniramina, cetirizina y pauta corta de prednisona oral, además de dos administraciones de metilprednisolona intramuscular y una de adrenalina subcutánea por el angioedema. A la exploración presentaba habones en extremidades superiores y tronco con dermatografía positiva. Las lesiones eran recurrentes a diario con afectación de miembros, tronco o cara y duración variable de minutos o pocas horas. Estudio analítico normal, incluido perfil tiroideo, ANA e IgE. Pruebas alérgicas negativas. Tras realización de tratamiento con ebastina a dosis de 4c/diarios, prednisona oral 20mg/d y ciclosporina 100mg/d, se solicitó a U.G.C. de Farmacia Hospitalaria la administración de omalizumab, comenzando con dosis de 150mg/mensuales y posibilidad de subir a 300 según respuesta.

Discusión. Aunque en población adulta el estudio de esta patología avanza significativamente, en población pediátrica existe una gran escasez de estudios específicos, y muchas de las recomendaciones para su tratamiento están extrapoladas de las guías para adultos. En niños la UCE se maneja de la misma manera que en adultos, teniendo en cuenta que los anti-H1 recomendados son ketotifeno y cetirizina a partir de 6 meses; levocetirizina, loratadina, desloratadina y ebastina a partir de 2 años; y rupatadina a partir de 6 años. Como segunda línea terapéutica se recomienda omalizumab y aunque la dosis recomendada para niños es la misma que en adultos, debido a nuestra experiencia con buena respuesta en algunos pacientes a dosis inferior (150mg/mensuales), decidimos comenzar el tratamiento a esta dosis, con desaparición casi completamente de la clínica desde la primera inyección. Actualmente se mantiene asintomática tras 4 ciclos de tratamiento.

88. GLICOPIRROLATO ORAL EN EL TRATAMIENTO DE HIPERHIDROSIS PRIMARIA MAL CONTROLADA CON OXIBUTININA ORAL EN NIÑOS Y ADOLESCENTES

J. del Boz González^a, J.F. Millán Cayetano^a, P. García Montero^a, C. García Harana^a, M. Nieto Guindo^b y M. de Troya Martín

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Farmacia. Hospital Costa del Sol. Málaga. España.

Introducción. Los anticolinérgicos orales (ACO) suponen una alternativa terapéutica de contrastada efectividad y seguridad en el manejo de la hiperhidrosis. No existen hasta ahora estudios centrados en el uso un determinado ACO en niños/adolescentes en que el tratamiento de la hiperhidrosis con otro ACO diferente fracasó (por ineficacia/intolerancia), y se han publicado solo dos estudios sobre el uso de glicopirrolato oral (GIO) en estas edades. Nuestro objetivo fue describir la efectividad y seguridad del uso de GIO en niños y adolescentes con hiperhidrosis primaria en que fracasó la oxibutinina oral.

Casos clínicos. Estudio observacional retrospectivo. Se revisaron las historias de los pacientes de hasta 18 años de edad con hiperhidrosis primaria tratados con GIO tras fracaso con oxibutinina (octubre 2012-octubre 2016), describiéndose la cohorte de pacientes seleccionada y su respuesta y tolerancia al tratamiento en 3 y 12 meses. Se usó una escala específica (HDSS) para valorar la respuesta terapéutica. El GIO se pautó con dosis progresivamente crecientes según respuesta y tolerancia desde 2mg/día.

Resultados. Se incluyeron 5 pacientes (2 varones, 3 mujeres) con edades de 11-18 años (mediana 17 años). La dosis diaria habitual de GIO fue 2-6mg/día con una media de 3,8 mg/día (a los 3 meses) y 2,5mg (al año). A los 3 meses mejoró la sudoración en los 5 pacientes, considerándose excelente (descenso de al menos 2 puntos en HDSS) en 4 de ellos, y parcial (descenso de solo un punto) en el otro. A los 12 meses tres pacientes presentaban respuesta excelente. Uno abandonó el tratamiento a los 10 meses y otro solo tiene seguimiento de 7 meses. Otro paciente abandonó tras 15 meses de tratamiento. Los restantes dos pacientes continúan tras tres años de seguimiento.

Presentaron xerosis oral 3 de los 5 pacientes a los 3 meses (uno de ellos, además, polaquiuria), y solo uno de los 3 pacientes que seguían a los 12 meses. El abandono se produjo por ineficacia y mala tolerancia a efectos adversos en un caso, y por ineficacia en el otro.

Discusión. El fracaso en el manejo de hiperhidrosis de niños y adolescentes con oxibutinina no equivale al fracaso con otros ACO, pudiendo ser el GIO una alternativa especialmente útil en estos casos.

89. TRATAMIENTO CON IVERMECTINA PARA ROSÁCEA PAPULOPUSTULAR Y DERMATITIS PERIORIFICAL EN NIÑOS: UNA SERIE DE 15 CASOS

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

Servicio de Dermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción. La rosácea y la dermatitis periorifical (POD) son enfermedades inflamatorias crónicas caracterizadas por lesiones papulares y pustulosas en la cara y áreas periorificiales respectivamente. **Objetivos.** Se buscó evaluar la efectividad y el perfil de tolerabilidad del tratamiento con ivermectina en rosácea papulopustular pediátrica y dermatitis periorifical.

Casos clínicos. Métodos. Se realizó un estudio retrospectivo en pacientes diagnosticados de rosácea papulopustular y dermatitis periorifical tratados en nuestro centro con ivermectina oral o tópica entre abril de 2011 y abril de 2016. El tratamiento oral consistió en 200-250 µg / kg en dosis única y tratamiento tópico. Consistía en 1% de crema de ivermectina una vez al día durante 3 meses.

Resultados. Se recogieron 15 pacientes con una edad media de 9,8 ± 2,2 años. Se recomendó una dosis única de 200-250 µg/kg de ivermectina oral en 9 casos, el resto recibió 1% de crema de ivermectina tópica una vez al día durante 12 semanas. Se consiguió un aclaramiento completo o casi completo en 14/15 pacientes. Los eventos adversos se documentaron en 5 pacientes en forma de descamación leve y transitoria de las áreas afectadas.

Discusión. Limitaciones. El IGA (Investigator Global Assessment) fue evaluado retrospectivamente.

Conclusión. La ivermectina oral y tópica parece ser eficaz y bien tolerada tanto en rosácea papulopustular como en dermatitis periorifical en niños.

90. SÍNDROME DE FREY BILATERAL EN PACIENTE CON PARTO NO INSTRUMENTAL

O. Suárez Magdalena, B. Fernández Jorge, A. Vilas Sueiro, A. Varela Veiga, S. Peña López, B. Monteagudo, L. Rosende y C. de Las Heras

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

Introducción. El síndrome de Frey en la infancia es una entidad poco frecuente y atribuida a menudo de forma errónea a una aler-

gia alimenticia. El reconocimiento de este síndrome en los pacientes pediátricos es importante para evitar la realización de pruebas diagnósticas innecesarias y tranquilizar a los padres sobre la naturaleza benigna del mismo.

Casos clínicos. Varón de 5 meses de edad que presentaba, desde el primer día de introducción de la papilla de frutas, eritema facial bilateral que se extendía desde la región parietotemporal hasta párpados y mejillas. No presentaba ninguna otra clínica y las lesiones se resolvían al cabo de 15 minutos. Como antecedentes, el embarazo había transcurrido sin incidencias pero el parto tuvo que realizarse mediante cesárea al producirse un estacionamiento del mismo por desproporción cefalopélvica. Al nacimiento presentaba hematomas bilaterales a nivel témporo-parietal en relación al parto estacionado. El paciente fue diagnosticado de síndrome de Frey y se adoptó una actitud expectante. Actualmente, con 7 meses de edad, aunque persiste la aparición de cierto eritema, las lesiones son cada vez menos visibles.

Discusión. El síndrome de Frey, también llamado síndrome aurículo-temporal, consiste en episodios de eritema y/o sudoración facial desencadenados tras el estímulo gustativo. En adultos es una entidad relativamente frecuente tras lesiones en la glándula parótida, ya sean de origen tumoral, traumático, quirúrgico... Sin embargo, los casos descritos en la infancia son mucho menos abundantes. A diferencia de los adultos, en los niños el síntoma característico es el eritema, existiendo pocos casos descritos en los que se aprecie sudoración. Los síntomas suelen iniciarse con la introducción de los alimentos sólidos durante el primer año de vida. Comienzan a los pocos segundos de la ingesta y se resuelven espontáneamente al cabo de 30-60 minutos. Con frecuencia la confusión de esta clínica con una posible alergia alimentaria, lleva a la realización de pruebas complementarias innecesarias. El diagnóstico de esta entidad es puramente clínico, siendo únicamente necesaria una prueba de provocación. La fisiopatología de este síndrome es desconocida. La teoría más aceptada es la regeneración aberrante de las fibras nerviosas del nervio aurículo-temporal secundaria a una lesión previa, conectándose fibras parasimpáticas con fibras simpáticas. En los casos de síndrome de Frey en la infancia, no existen como en los adultos antecedentes tumorales o quirúrgicos. Sin embargo, sí que es frecuente el antecedente de traumatismo local en la región parotídea durante el parto, especialmente si fue necesario el uso de fórceps. En aquellos casos donde no se ha realizado un parto instrumental, también se ha postulado como mecanismo fisiopatogénico la existencia de una aberración congénita del trayecto del nervio aurículo-temporal. En conclusión, presentamos un caso clínico de síndrome de Frey bilateral sin parto instrumental pero con antecedentes de parto estacionado por desproporción cefalopélvica. Es importante reconocer esta entidad para evitar pruebas diagnósticas innecesarias y tranquilizar a la familia explicándoles la benignidad del cuadro.