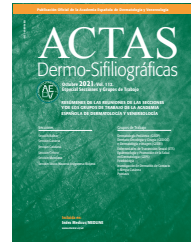




# ACTAS Derma-Sifiliográficas

www.actasdermo.org



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

## 31 Reunión del Grupo Español de Dermatología Pediátrica de la Academia Española de Dermatología y Venereología (AEDV) Madrid, 24 y 25 de enero 2020

### Sesiones Científicas

#### O1 SÍNDROME DE RUGGIERI-LEECH: A PROPÓSITO DE 3 CASOS Y NUEVAS ASOCIACIONES

V.P. Beteta Gorriti<sup>a</sup>, I. Vázquez Osorio<sup>b</sup>, Á. de Dios Velázquez<sup>c</sup>, I. Andrés Ramos<sup>a</sup>, M. Espasandín Arias<sup>a</sup>, E. Rodríguez Díaz<sup>a</sup> y E. Rodríguez Díaz<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Hospital Universitario de Cabueñes. Gijón (Asturias). <sup>b</sup>Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. A Coruña. <sup>c</sup>Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo (Asturias). España.

**Introducción.** El síndrome de Ruggieri-Leech se caracteriza por la asociación de nevus vascular mixto (NVM) y manifestaciones extracutáneas como anomalías cerebrales, manifestaciones neurológicas, rasgos dismórficos, asimetría facial, anomalías esqueléticas y patologías autoinmunes.

**Casos clínicos.** Presentamos tres casos de NVM generalizado asociado a rasgos fenotípicos y patología extracutánea. En todos los pacientes los hallazgos cutáneos se presentaron desde el nacimiento en forma de múltiples áreas de malformación capilar parcheada o reticulada asociadas a máculas anémicas intercaladas o adyacentes, distribuidas en cara, tronco y extremidades. Todos los pacientes presentaban cara redondeada y cuello corto, y dos de ellos nariz bulbosa. Se indicó en todos los casos valoración neurológica y oftalmológica, además de estudio analítico con pruebas de autoinmunidad, serie ósea, ecografía abdominal, RM y angioRM cerebral. **Resultados.** Dentro de los antecedentes patológicos y hallazgos de las pruebas complementarias destacan: *Caso 1:* Anisocoria hiporrectiva, asimetría torácica, hipotiroidismo subclínico e HTA. *Caso 2:* Déficit de atención e hiperactividad, retraso del lenguaje, talla baja, agenesia de un arco costal y escápula alada (deformidad de Sprengel). *Caso 3:* Comunicación interauricular e interventricular. **Discusión.** El NVM, o nevus gemelos vasculares, fue descrito por Hamm y Happle en 1986 y es considerado un ejemplo de didimosis alélica. Se caracteriza por la presentación conjunta de nevus telangiectásico (malformación capilar) y nevus anémico, de forma localizada o generalizada, y puede presentarse como una manifestación

cutánea pura o junto a hallazgos extracutáneos formando parte del síndrome de Ruggieri-Leech. En nuestros casos se aprecian hallazgos fenotípicos característicos como cara redondeada, cuello corto y nariz bulbosa, además de manifestaciones neurológicas leves. Por otro lado, destacamos la presencia de patología extracutánea no descrita previamente como la deformidad de Sprengel dentro de las anomalías esqueléticas, anisocoria, HTA y anomalías cardíacas.

#### O2 UNAS MANCHAS DE BIER PECULIARES

M.I. Úbeda Clemente, T.A. Hernández Gómez, J. Navarro Pascual, J. Cruañes Monferrer, J. Hernández-Gil Sánchez y C. Brufau Redondo

Hospital General Universitario Reina Sofía. Murcia. España.

**Introducción.** El síndrome BASCULE (Bier anaemic spots, cyanosis with urticaria-like eruption) es una dermatosis de origen vascular descrita recientemente por Bessis. Difiere de las manchas de Bier clásicas en que presenta pápulas urticariformes sobre las máculas anémicas y puede producir prurito.

**Caso clínico.** Niña de 13 años que consulta por lesiones en piernas en relación con la bipedestación desde hace 3 meses. Refiere que tras 5 min en ortostatismo comienza a sentir prurito, con aparición de lesiones pálidas y violáceas sobre las que llegan a aparecer pápulas pruriginosas. A la exploración física, tras 15 min en bipedestación, se observan lesiones maculares blanquecinas de tamaño variable entre 2-4 mm de diámetro, distribuidas irregularmente en ambas extremidades inferiores, sobre todo muslos y pantorrillas, adoptando algunas un patrón reticular. Las máculas asientan sobre un fondo eritematoso-violáceo, desaparecen momentáneamente a la digitopresión y se resuelven con la elevación de los miembros inferiores. Analítica con bioquímica básica, autoinmunidad, crioglobulinas, hemograma y coagulación normales. Pautamos cetirizina 10 mg cada 24 h, con lo que refiere mejoría parcial del prurito pero sin desaparición de las lesiones. **Discusión.** El diagnóstico del síndrome BASCULE es clínico, aunque si realizamos una biopsia observaremos múltiples capilares dilatados en la dermis junto con eosinófilos dispersos, los cuales no aparecen en la histopatología de las manchas de Bier clásicas. Únicamente realizaremos exploraciones complementarias para el diagnóstico diferencial con otros cuadros como crioglobulinemia,

enfermedades autoinmunes o sospecha patología venosa de base. El cuadro es benigno pero con tendencia a la cronicidad y puede agravarse con el tiempo. El tratamiento se basa en evitar la bioprestación y en el uso de antihistamínicos, a los que, como en nuestro caso, no todos los pacientes responden.

### 03 HEMANGIOMA CONGÉNITO MULTIFOCAL, ¿UN NUEVO FENOTIPO O NUEVA ENTIDAD?

I. Méndez Maestro<sup>a</sup>, C. Barcelona Alfonso<sup>b</sup>,  
A. Fernández de Larrinoa Santamaría<sup>c</sup>, G. Chocarro Amatriain<sup>d</sup>,  
R. López Alcaraz<sup>e</sup> y M.R. González Hermosa<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Neonatología. <sup>c</sup>Servicio de Anatomía Patológica. <sup>d</sup>Servicio de Cirugía Infantil. <sup>e</sup>Servicio de Oncología Pediátrica. Hospital de Cruces. Barakaldo (Vizcaya). España.

**Caso clínico.** Recién nacida de 38 semanas, que presentaba desde el nacimiento una masa de gran tamaño en la espalda y múltiples lesiones cutáneas. En la exploración física destacaba en la zona escapular izquierda una lesión tumoral, violácea, de 7 × 7 cm. Podía distinguirse un componente superficial consistente en una placa eritematosa, brillante de 4 × 4 cm y otro componente profundo, de contornos lobulados y trayectos vasculares gruesos de 3 × 5 cm. A su vez se observaban alrededor de 25 lesiones pápulo-nodulares, violáceas, de tamaños variables, distribuidos por toda la superficie corporal. En la analítica inicial hubo una trombocitopenia leve. La ecografía-Doppler de la espalda, el primer día de vida, fue compatible con tumoración de estirpe vascular. Posteriormente, una resonancia magnética, a los 11 días de vida, fue sugestiva de hemangioma congénito. El estudio cardiológico, la ecografía cerebral y abdominal fueron normales. Se tomaron dos biopsias de las lesiones de menor tamaño demostrándose hallazgos típicos de un hemangioma congénito (GLUT1 negativo, WT1 positivo). Ante la sospecha de hemangiomas congénitos múltiples, se inició tratamiento con prednisona, con discreta disminución del tamaño de los tumores vasculares. Tras la suspensión del mismo, al mes de vida, presentó aumento de volumen de todas las lesiones decidiéndose la extirpación completa de la masa escapular. Durante el seguimiento sigue observándose crecimiento de las lesiones preexistentes, así como aparición de nuevas con las mismas características.

**Discusión.** El hemangioma congénito es un tumor vascular benigno infrecuente que suele presentarse de forma solitaria y ser de gran tamaño. En la literatura hay muy pocos casos de lesiones multifocales. Por definición, están totalmente formados al nacimiento, sin crecimiento posnatal, aunque existen algunos artículos que describen pacientes con crecimiento de los mismos. Recientemente se ha relacionado su patogenia con la mutación somática de GNAQ y GNA11 durante la embriogénesis, pudiendo dar lugar a fenotipos muy diferentes.

**Conclusiones.** Presentamos un caso de hemangioma congénito multifocal progresivo con crecimiento posnatal de las lesiones presentes al nacimiento y aparición progresiva de otras nuevas. Esta evolución clínica no está descrita en la literatura y puede que se trate no de un fenotipo multifocal sino de una nueva entidad.

### 04 FACOMATOSIS CESIOFLAMMEA CON SÍNDROME DE STURGE WEBER Y SOBRECRECIMIENTO, INCERTIDUMBRES EN EL MANEJO

V.L. Dávila Osorio<sup>a</sup>, F. Ramos<sup>b</sup>, V. Delgadillo<sup>a</sup>, J. Aparicio<sup>a</sup>,  
A. Vicente Villa<sup>a</sup>, C. Prat Torres<sup>a</sup> y E. Baselga Torres<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona).  
<sup>b</sup>Servicio de Neurología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona). España.

**Introducción.** La facomatosis cesioflammea se define como la coexistencia de una malformación capilar simple extensa asociada a una melanocitosis dérmica y que a su vez puede asociarse a otras

alteraciones cutáneas (nevus anemicus, nevus de spilus, nevus epidérmico) o extracutáneas. Se ha demostrado que son el resultado de mutaciones somáticas activadores de GNAQ-GNA11 y en casos más raros en otros genes de la vía de señalización PICK3CA-mTOR. **Reporte de caso.** Niña de dos meses de vida, producto de primer embarazo a término de padres no consanguíneos, quien desde el nacimiento presenta una mancha vino de Oporto generalizada, mancha mongólica aberrante en tronco, un nevus anémico en sien derecha, y sobrecrecimiento en hemicuerpo derecho, además de glaucoma congénito, para entonces ya corregido. Ante estos hallazgos se realiza diagnóstico clínico de facomatosis cesioflammea con síndrome de Sturge Weber y sobrecrecimiento. Hasta ese momento no había presentado convulsiones, y tenía aún pendiente la realización de la resonancia magnética nuclear. Una semana posterior a esta visita presenta el primer episodio convulsivo por lo que es ingresada en nuestro hospital para estudios de extensión e inicio de tratamiento anticonvulsivo con levetiracetam sin lograr remisión de los episodios convulsivos por lo que se adiciona lacosamida. Se realizó resonancia magnética, en la que se observa angiomas leptomenígeas con afectación bilateral, más extensa en el derecho, atrofia cortical, marcada hipertrofia venosa en el espacio subaracnoideo e hipertrofia de venas medulares y subependimarias. Ante estos hallazgos se decide inicio de aspirina 3,5 mg/m<sup>2</sup>/día y everolimus 5 mg/m<sup>2</sup>/día.

**Discusión.** Actualmente no existe consenso en la literatura sobre el tratamiento preventivo en el síndrome de Sturge Weber ni el momento adecuado para realizar estudio de neuroimagen. Con este caso quisiéramos abrir la discusión sobre cuál sería el mejor momento para realizar una resonancia magnética, la indicación del tratamiento profiláctico con anticonvulsivos, aspirina e inhibidores mTOR con el objetivo de evitar las convulsiones y accidentes cerebrales vasculares.

### 05 POSIBLE DESARROLLO DE TOLERANCIA A PROPRANOLOL EN HEMANGIOMAS INFANTILES

D. Rodríguez Barón, F.J. del Boz González, P. Gutiérrez Hernández,  
C. Salas Márquez, J. Martín Vera y M. de Troya Martín

Hospital Costa del Sol. Marbella (Málaga). España.

**Introducción.** El hemangioma infantil (HI) es el tumor benigno más frecuente de la infancia. Actualmente el propranolol oral se considera el tratamiento de elección y se recomienda instaurarlo los primeros meses de vida en coincidencia con la fase proliferativa, aunque en muchos casos (25%) se produce recrecimiento de la lesión tras el tratamiento, y si es preciso puede volver a retratarse igual, habitualmente obteniéndose de nuevo buena respuesta.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una lactante con una tumoración subcutánea de unos 8 × 6 cm en espalda, clínica y ecográficamente compatible con HI profundo. Con 4 meses de edad, ante su gran tamaño y crecimiento progresivo, se inicia propranolol oral, mantenido hasta los 12 meses de edad (ciclo de 8 meses de tratamiento) con excelente respuesta. A los 18 meses de edad, tras 6 meses sin tratamiento, se observó recidiva de la lesión, por lo que se retomó propranolol, obteniéndose de nuevo excelente respuesta, suspendiéndose el mismo con 24 meses de edad (ciclo de 6 meses de tratamiento). Con 26 meses de edad, tras 2 meses sin tratamiento, se apreció nuevo recrecimiento de la lesión, retomándose por tercera vez propranolol oral, obteniéndose en esta ocasión escasa respuesta incluso a 3 mg/kg/día, por lo que a los 3 años y 4 meses de edad, se sustituye por nadolol oral, persistiendo la lesión tanto clínica como ecográficamente sin apreciarse mejoría, por lo que finalmente se suspende con 4 años de edad y se realiza biopsia, que confirma diagnóstico de HI profundo. Actualmente, con 6 años de edad, aún persiste lesión sobreelevada cuya ecografía doppler revela ya abundante tejido fibroadiposo.

**Discusión.** Presentamos un caso de HI tratado con propranolol con excelente respuesta inicial al tratamiento, con recidivas posteriores sin obtenerse en cambio buena respuesta al ser de nuevo reintroducido el fármaco. Esta pérdida de respuesta podría corresponder a un

fenómeno de tolerancia a los betabloqueantes, efecto que no ha sido descrito aún en la literatura.

## O6 HEMANGIOMAS CONGÉNITOS QUE NO CUMPLEN LA NORMA

J. Boix-Vilanova<sup>a</sup>, Á. Vera<sup>b</sup>, E. Baselga<sup>c</sup>, M.R. González-Hermosa<sup>d</sup>, J.M. Azaña<sup>e</sup> y A. Martín-Santiago<sup>a</sup>

*Servicio de Dermatología. <sup>a</sup>Hospital Son Espases. Palma de Mallorca (Illes Balears). <sup>b</sup>Hospital Regional Universitario de Málaga. <sup>c</sup>Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. <sup>d</sup>Hospital de Cruces. Barakaldo (Vizcaya). <sup>e</sup>Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. España.*

Los hemangiomas congénitos (HC) son tumores vasculares con un desarrollo intrauterino y plenamente formados al nacimiento. Difieren de los hemangiomas infantiles (HI) tanto en sus características clínicas como en las histológicas, siendo el marcador inmunohistoquímico Glut-1 (transportador de glucosa-1) negativo en los HC y característico de los HI. Los HC se han dividido en 3 subgrupos según la evolución que presenten. Los HC rápidamente involutivos (RICH), los HC no involutivos (NICH) y los HC parcialmente involutivos (PICH). Presentamos 5 casos de HC con una evolución atípica. Uno de ellos se trataba de un HC localizado en región abdominal orientado inicialmente como un HC tipo NICH que se mantuvo estable hasta los 6 años de vida, a partir de entonces se objetivó una involución lenta y progresiva hasta los 13 años cuando la lesión se hizo prácticamente imperceptible. El segundo caso se trataba de un HC tipo NICH localizado en la cara que a los 3 años de edad comenzó un crecimiento progresivo por lo que se realizó exéresis a los 4 años. Un tercer paciente presentaba una lesión congénita compatible con un NICH que tuvo un crecimiento acorde al desarrollo del niño pero que a partir de los 3 años de edad presentó un aumento del componente superficial con la formación de pápulas rojas de pequeño tamaño en superficie. El cuarto caso se trataba de una lesión congénita tipo NICH localizada en región torácica que fue aumentando de tamaño hasta que la paciente cumplió 4 años y desde entonces se ha mantenido estable. Por último, el tercer caso se trataba de un HC localizado en abdomen que involucionó parcialmente de forma rápida, se mantuvo estable durante 6 años (PICH) y posteriormente comenzó a crecer lentamente. En los 3 casos se hizo estudio histológico que fue compatible para HC Glut-1 negativo. Recientemente se han publicado series de HC con una evolución atípica. Tanto en los HC clasificados como RICH como en los NICH se ha descrito una misma mutación en los genes GNAQ y GNA11. Esto junto a los casos con evolución atípica como los presentados ha hecho plantear que existan otros factores tanto genéticos como ambientales que puedan condicionar su distinta evolución.

## O7 CARACTERIZACIÓN DE LOS HEMANGIOMAS INFANTILES Y COMPARACIÓN CON EL ENSAYO CLÍNICO ALEATORIZADO DEL PROPRANOLOL. UN ESTUDIO TRANSVERSAL DEL REGISTRO DE HEMANGIOMAS DE LA AEDV

C. Cuenca Barrales<sup>a</sup>, E. Roé Crespo<sup>b</sup>, E. Baselga Torres<sup>c,d</sup>, A. Vicente Villa<sup>e</sup>, J. del Boz González<sup>f</sup>, A. Martín Santiago<sup>f</sup>, M. Campos Domínguez<sup>g</sup>, M. Valdivieso Ramos<sup>h</sup>, M. Feito Rodríguez<sup>i</sup>, S.I. Palencia Pérez<sup>j</sup>, A. Azón Masoliver<sup>k</sup> y J. Bernabéu Wittel<sup>l,m</sup>

*<sup>a</sup>Hospital Universitario San Cecilio. Granada. <sup>b</sup>Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. <sup>c</sup>Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. <sup>d</sup>Clinica Dermik. <sup>e</sup>Hospital Costa del Sol. Marbella (Málaga). <sup>f</sup>Hospital Son Espases. Palma de Mallorca (Illes Balears). <sup>g</sup>Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. <sup>h</sup>Hospital Universitario Infanta Leonor. Madrid. <sup>i</sup>Hospital Universitario La Paz. Madrid. <sup>j</sup>Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. <sup>k</sup>Hospital Universitari Sant Joan de Reus. Tarragona. <sup>l</sup>Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. <sup>m</sup>Hospital Viamed. Sevilla. España.*

**Introducción.** El hemangioma infantil (HI) es el tumor de partes blandas más frecuente en la infancia. Su fase involutiva, secuelas y compromiso estético no han sido bien caracterizados, y muchas investigaciones sobre sus características epidemiológicas se realizaron previamente a la comercialización del propranolol, que ha cambiado el paradigma de tratamiento de estas lesiones. Todo ello motivó la creación del registro de hemangiomas de la AEDV, que comenzó su reclutamiento en junio de 2016.

**Objetivos.** Los objetivos del presente estudio son: 1) describir las características demográficas y clínicas de la cohorte, y 2) compararla con las del ensayo clínico (EC) aleatorizado del propranolol para evaluar su validez externa.

**Material y métodos.** Estudio transversal de los pacientes reclutados hasta septiembre de 2019 en el registro.

**Resultados.** La edad media fue de 3,9 meses (DE:1,9), con una ratio mujer-varón 2:1, similar al EC. El peso medio al nacimiento fue 2,9 kg (DE:0,7) y 465 (78%) fueron recién nacidos a término. El 62,5% (372) de las madres no presentó antecedentes obstétricos de interés. Los subtipos más frecuentes fueron localizado (495; 82,4%), como en el EC, y superficial (383; 63,8%). El tamaño mediano fue de 17 (RI:10-30) × 12 (RI:7-20) mm. Las localizaciones más frecuentes fueron el tronco (190; 30,6%) y la cara (157; 25,3%), al contrario que en el EC. Los HI superficiales presentaron borde abrupto con más frecuencia que los mixtos (171 [46%] vs. 52 [37%],  $p < 0,05$ ), mientras que la altura > 5 mm de los mixtos fue superior (2 [1%] vs. 15 [11%],  $p < 0,0001$ ). El color más frecuente fue rojo intenso (460; 78,4%). La escala Likert mediana de la valoración estética inicial fue 7 (RI:3-9). Se encontraron complicaciones en 17 (2%) pacientes (datos provisionales). Iniciaron tratamiento 311 (51,7%) pacientes, 237 (76,2%) con timolol; la causa más frecuente fue el compromiso estético (203, 65,3%).

**Conclusiones.** Las características de los HI son, en términos generales, similares a las del EC; sin embargo, en este no se comunicaron características importantes para el pronóstico, como el tamaño, tipo de componente superficial y de borde o localizaciones concretas. Algunos datos como la edad de consulta o el tamaño, inferiores a los de estudios previos al uso de propranolol, reflejan un mayor conocimiento de esta patología por parte de los médicos de atención primaria.

## O8 LUPUS CUTÁNEO Y SISTÉMICO EN NIÑOS QUE SE PRESENTAN COMO LESIONES TIPO ERITEMA MULTIFORME: CONTROVERSIAS SOBRE EL SÍNDROME DE ROWELL

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

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

**Introducción.** Desde la primera descripción de Rowell, Beck y Anderson en 1963, más de 70 pacientes con lupus eritematoso cutáneo (LEC) asociado con lesiones anulares, que se asemeja clínica e histológicamente al eritema multiforme (EM) han sido publicados en la literatura; la cuestión de si el síndrome de Rowell (SR) debería ser considerado como una entidad clínica distinta o simplemente como una asociación incidental entre LE y EM es una controversia latente desde hace muchos años.

**Casos clínicos.** Presentaremos 3 casos de niños con edades comprendidas entre 9 y 10 años, 2 niñas y un niño con lesiones anulares, eritematosas que clínicamente habían sido diagnosticados de EM en las que el análisis histopatológico fue consistente con lupus. Durante el seguimiento, una de las pacientes con lupus inicialmente cutáneo cumplió criterios de lupus sistémico.

**Discusión.** Muchos autores hoy consideran que existen en la literatura pacientes que han sido catalogados como SR, en realidad presentando una forma subaguda anular de lupus cutáneo, o incluso pacientes con formas discoides o agudas, que no son similares a los pacientes inicialmente descritos por Rowell. Una verdadera asociación

ción entre LE y EM ha sido confirmada solo en una minoría de casos. Parece que la presencia de placas en diana puede apuntar clínicamente más hacia SR y se ha propuesto un marcador inmunohistoquímico, el CD123+ de las células dendríticas plasmocitarias como un posible marcador para diferenciar un SR del EM.

### 09 EROSIONES ORALES DE REPETICIÓN CON POSITIVIDAD PARA VEJIGA DE RATA Y AUTO-ANTICUERPOS ANTI-ENVOPLAQUINA ¿ES PÉNFIGO TODO LO QUE PARECE?

X. Bosch Amate<sup>a</sup>, I. Martí Martí<sup>a</sup>, J.M. Mascaró Galy<sup>a</sup>, A. Vicente Villa<sup>b</sup>, M.T. Estrach Panella<sup>a</sup> y P. Iranzo Fernández<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Clínic. Barcelona. <sup>b</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona). España.

**Introducción.** Las lesiones de la mucosa oral en la infancia y adolescencia son un motivo de consulta frecuente, generalmente de causa banal y autolimitada. En los casos atípicos, recurrentes o de evolución tórpida deberemos ampliar el diagnóstico diferencial con patologías menos frecuentes pero potencialmente graves.

**Caso clínico.** Adolescente de 18 años natural de Filipinas, seguida en nuestro centro desde los 14 años. Refiere desde los 9 años brotes de fiebre alta con erosiones orogenitales y costras serohemorrágicas labiales que han precisado múltiples ingresos. Los brotes se limitan en 3-4 semanas y tienen una frecuencia de 1 a 4 al año. El estudio histológico mostró una hiperplasia epitelial e infiltrado linfoplasmocitario en banda con inmunofluorescencia directa compatible con eritema multiforme (EM). La inmunofluorescencia indirecta (IFI) mostró anticuerpos IgG dirigidos contra los espacios intercelulares del epitelio de esófago de mono y de vejiga de rata. El inmunoblot (IB) para antígenos epiteliales fue negativo, pero la determinación de autoanticuerpos (Ac) contra envoplaquina, desmogleina 1 y 3, BP180 y BP230 fue positiva por ELISA. Todo ello sugería un diagnóstico de pénfigo paraneoplásico (PPN). Se realizó: estudio de autoinmunidad, poblaciones linfocitarias, PCR de virus herpes y proteinograma con resultados normales; IgG de virus herpes positiva; TAC y PET-TAC sin evidencia de neoplasia. La paciente ha recibido tratamiento con colchicina, azatioprina, micofenolato e inmunoglobulinas con escasa mejoría, respondiendo solo a altas dosis de corticoides orales con recaída tras disminución de dosis y a rituximab 375 mg/m<sup>2</sup> (remisión de 22 meses). El tratamiento con valaciclovir 500 mg/12 h no ha evitado nuevos brotes.

**Discusión.** El PPN se caracteriza por lesiones mucosas refractarias. En la infancia se relaciona mayormente con la enfermedad de Castleman. Los Ac anti-envoplaquina tienen una especificidad del 98% en su diagnóstico. En nuestro caso, el curso a brotes, la inmunopatología y la ausencia de neoplasia tras 10 años de seguimiento indican un EM mayor, aun sin desencadenante evidente. En el EM mayor se ha descrito muy raramente positividad de la IFI sobre vejiga de rata debido a la presencia de Ac anti-desmoplaquina, pero no la presencia de Ac anti-envoplaquina. En nuestro caso, el IB fue negativo, detectando los Ac anti-envoplaquina por ELISA.

### 011 VARÓN DE 36 AÑOS CON ERITRODERMIA DE INICIO EN LA INFANCIA

M. Campos Domínguez<sup>a</sup>, L.M. Nieto Benito<sup>a</sup>, I. Balaguer Franch<sup>a</sup>, O. Baniandres Rodríguez<sup>a</sup>, Á. Hernández Martín<sup>b</sup> y A. Torrelo Fernández<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Hospital General Universitario Gregorio Marañón. <sup>b</sup>Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

**Introducción.** El gen CARD14 codifica una proteína de expresión cutánea que forma parte de un complejo macromolecular llamado

complejo CBM. Este complejo está involucrado en la activación de la vía de NF- $\kappa$ B y por tanto en la expresión de TNF- $\alpha$  e IL-17. En los últimos años, las mutaciones por ganancia de función en este gen se han relacionado con psoriasis vulgar, psoriasis pustulosa y pitiriasis rubra pilaris familiar.

**Caso clínico.** Hombre de 36 años que consulta por eritrodermia e hiperqueratosis palmoplantar de inicio en la infancia. Su cuadro cutáneo había comenzado a los 2 años de vida como "placas en codos, muñecas y rodillas". Posteriormente, las lesiones se habían ido extendiendo progresivamente hasta llegar a la eritrodermia. Había estado en tratamiento con acitretino de los 6 a los 14 años, con mejoría de la descamación, pero este se había suspendido por efectos adversos. Como alteraciones extracutáneas, presentaba ectropion, queratitis, dispepsia, asma, eosinofilia y depresión reactiva. En la exploración física presentaba una eritrodermia descamativa en la que llamaba la atención la presencia de áreas de piel respetada. Una biopsia del muslo realizada en otro centro muestra presencia de hiperplasia psoriasisiforme, acantosis e hiperqueratosis con paraqueratosis. Se investiga el archivo fotográfico del Hospital Niño Jesús, con el hallazgo de imágenes infantiles sugestivas de pitiriasis rubra pilaris. Se realiza estudio genético para el gen CARD14 con hallazgo de mutación missense en heterocigosis (p. Lys93Gln). Se inicia tratamiento con ustekinumab 90 mg con pauta de psoriasis. Se observa disminución del eritema y la descamación, reducción de la necesidad de emolientes y mejoría de la calidad de vida objetivada por DLQI.

**Discusión.** La CAPE (erupción papuloescamosa asociada a CARD14) es un cuadro de inicio precoz, la mayoría de las veces en el primer año de vida. Clínicamente puede presentar morfología de psoriasis, PRP o eritrodermia. La afectación facial es importante. Suele respetar la región periorbitaria pero puede producir ectropion. Craiglow et al. publicaron la buena respuesta de varios casos de CAPE a ustekinumab, hecho confirmado por nuestro caso.

### 012 TUMORACIÓN PALPEBRAL EN UN LACTANTE: NO TODO ES UN HEMANGIOMA

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

Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

**Introducción.** La órbita es una estructura donde pueden aparecer múltiples patologías cutáneas: infecciosas, inflamatorias o tumorales. En la órbita, los hemangiomas son los tumores más frecuentes, pero el neuroblastoma puede originar metástasis en dicha localización, por lo que debe encontrarse dentro del diagnóstico diferencial.

**Caso clínico.** Lactante sana de 5 meses que acude para inicio de propranolol por sospecha de hemangioma infantil profundo en párpado inferior izquierdo. Una ecografía previa mostraba una lesión hipoecoica, bien delimitada, con flujo lento compatible con el diagnóstico. A la exploración, se objetivaba una tumoración color piel, bien definida e indurada, sin cambios con el llanto. Se realizaron una nueva ecografía y resonancia, así como una biopsia, llegando al diagnóstico de metástasis de neuroblastoma. La paciente fue entonces referida a oncología para estadificación y tratamiento.

**Discusión.** La órbita es un espacio donde pueden acontecer múltiples patologías con una forma de presentación similar. En niños, los hemangiomas son los tumores orbitarios más frecuentes. Sin embargo, es importante un amplio diagnóstico diferencial que incluya infecciones, malformaciones vasculares y neoplasias. El neuroblastoma es el tumor maligno más frecuente en el primer año de vida, con una media de edad de presentación de 17 meses. La mayoría de los neuroblastomas primarios están localizados en la glándula suprarrenal, y los síntomas aparecen en estadios avanzados, con una predilección por la órbita. Los signos más comunes son proptosis oculares, equimosis palpebral, estrabismo y, menos frecuente, el síndrome de Claude-Bernard-Horner (ptosis, miosis y anhidrosis). La

piel es una diana de las metástasis de este tumor. Hasta un 30% de los neuroblastomas avanzados tienen manifestaciones cutáneas con alta variabilidad clínica, como en forma de nódulos subcutáneos azulados con crecimiento progresivo.

**Conclusiones.** Las lesiones en la órbita tienen manifestaciones clínicas inespecíficas y, en muchos casos, las pruebas de imagen no dan un diagnóstico definitivo. Deberíamos realizar un estudio histológico cuando las pruebas de imagen sean no concluyentes, especialmente porque más del 50% de los tumores en los niños asientan en cabeza y cuello. Antes de empezar ningún tratamiento, es esencial descartar una tumoración maligna.

### O13 EXPERIENCIA CON RAPAMICINA PARA EL TRATAMIENTO DE ANOMALÍAS VASCULARES EN EL HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU DE BARCELONA

V.L. Dávila Osorio, V. Celis, A. Vicente Villa, C. Prat Torres, J. Muchart y E. Baselga Torres

*Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona). España.*

**Introducción.** La rapamicina se está utilizando con carácter de uso compasivo para el tratamiento de anomalías vasculares complejas sin respuesta o no candidatas a otros tratamientos.

**Materiales y métodos.** Se realizó una revisión de historias clínicas de pacientes con anomalías vasculares tratados con rapamicina en el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona entre 2015 y 2019.

**Resultados.** Se incluyeron 18 pacientes (11 niños y 7 niñas), edad media 7,3 años. 11/18 niños con malformaciones linfáticas, 4/18 venosas, 1/18 anomalía vascular fibroadiposa, 1/18 malformación arteriovenosa, 1/18 linfangioendoteliomatosis multifocal con trombocitopenia; 10/11 malformaciones linfáticas y 3/4 venosas tuvieron respuesta clínica y/o radiológica. Los efectos indeseables más frecuentes fueron la gastroenteritis y la faringitis, seguidos de neumonía en 3/18 niños. Aftas orales 3/18 niños, 2/18 acné, llevando a la suspensión del tratamiento en uno de ellos; 2/18 presentaron hipertrigliceridemia y 1/18 alteración en el hemograma con anemia al inicio del tratamiento; 13/18 pacientes siguen en tratamiento con duración media de 19,5 meses.

**Discusión y conclusiones.** En los últimos años se ha descubierto que un gran número de malformaciones vasculares son el resultado de mutaciones somáticas en genes implicados en la angiogénesis o vasculogénesis. Concretamente mutaciones en PIK3CA en malformaciones linfáticas y algunas malformaciones venosas. La rapamicina inhibe la vía mTOR, una de las vías efectoras del PIK3CA por lo que se ha utilizado con éxito para tratar malformaciones linfáticas, venosas y síndromes de sobrecrecimiento. La experiencia del uso de rapamicina en niños es escasa, solo existen series de casos cortas. En nuestra serie la rapamicina se mostró útil en el 88% de los casos, fue bien tolerada en la mayoría y solo en un caso suspendida por acné severo. En conclusión, el uso de la rapamicina ha mostrado un perfil de seguridad adecuado, y si bien no consigue respuestas completas mejora los síntomas de pacientes con malformaciones linfáticas y venosas.

### O14 ICTIOSIS EPIDERMOLÍTICA ANULAR: DOS CASOS DE UN SUBTIPO EXCEPCIONAL DE ICTIOSIS EPIDERMOLÍTICA

L. Carrasco Santos<sup>a</sup>, A. Reolid<sup>b</sup>, L. Noguera-Morel<sup>b</sup>, A. Torrelo<sup>b</sup>, I. Colmenero<sup>b</sup> y Á. Hernández-Martín<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Fundación Jiménez Díaz. <sup>b</sup>Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

La ictiosis epidermolítica anular (AEI) es un subtipo raro de ictiosis epidermolítica (EI) caracterizada por brotes recurrentes de lesiones

eritematodescamativas que se alternan con períodos de piel casi normal con o sin queratodermia palmoplantar asociada (PPK). Presentamos dos pacientes con AEI y revisamos los hallazgos clínicos, histológicos y moleculares de este subconjunto excepcional de EI.

**Caso 1.** Un bebé de 6 meses acudió a consulta por ampollas y erosiones desde su nacimiento. En el examen físico hubo lesiones eritematosas y descamativas anulares en el área del pañal y las extremidades inferiores proximales. La histopatología mostró hiperqueratosis con desprendimiento epidérmico dentro de las capas granular y espinosa superior. La secuenciación de ADN de sangre periférica identificó una mutación heterocigótica c.1436T>C p.(Ile479Thr) en el gen KRT1, confirmando el diagnóstico de AEI.

**Caso 2.** Un niño de 3 meses fue llevado a consulta por episodios recurrentes de lesiones eritematosas policíclicas anulares transitorias sobre el tronco, así como lesiones anulares hiperqueratósicas y descamativas en las rodillas, los tobillos, las caras laterales de los pies y las extremidades superiores. El estudio histológico demostró hiperqueratosis con degeneración vacuolar en los queratinocitos de las capas espinosas y granulares superficiales. La secuenciación del ADN de la sangre periférica identificó una mutación patogénica c.467G>A (p.Arg156His) en heterocigosis en el gen KRT10, confirmando el diagnóstico de AEI.

La AEI se incluyó como una variante menor de la EI en la última clasificación de consenso de la ictiosis congénita. Desde entonces, solo 16 casos adicionales pertenecientes a 7 familias diferentes se han publicado en la literatura debido a mutaciones en los genes KRT1 y KRT10. Catorce de los 16 casos publicados eran niños, por lo que es difícil conocer el curso de la enfermedad. Sin embargo, parece que el grado de afectación cutánea es considerablemente más leve en AEI que en las formas mayores de IE. Revisamos los hallazgos fenotípicos y genotípicos de todos los casos reportados de AEI, un subtipo extremadamente raro de EI al que añadimos 2 casos más. La falta de correlación de genotipo y fenotipo apoya que la AEI es más un fenotipo más leve de EI en lugar de un verdadero subtipo, un hecho importante a la hora de proporcionar asesoramiento genético.

### O15 NEVUS EPIDÉRMICO LINEAL EN EL CONTEXTO DEL SÍNDROME DE COWDEN

L. Condal Rovira<sup>a</sup>, I. Bielsa<sup>a</sup>, V. Mora<sup>a</sup>, A. Jaka<sup>a</sup>, A. Plana<sup>a</sup> e I. Blanco<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Genética Clínica. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona (Barcelona). España.

**Introducción.** El síndrome de Cowden (SC), también denominado síndrome tumoral hamartomatoso asociado a PTEN, es una enfermedad genética que predispone al desarrollo de múltiples tumores benignos y malignos. El nevus lineal de Cowden es una forma peculiar de nevus epidérmico que se debe a una mutación somática que conlleva la pérdida de función de los dos alelos del gen PTEN en una etapa temprana del desarrollo. Se describe un caso de nevus lineal de Cowden en un paciente con SC.

**Caso clínico.** Varón de 4 años, con antecedente obstétrico de una cesárea y cierto retraso psicomotor, que desde el nacimiento presentaba, además de una macrocefalia, una lesión asintomática en la cara posterior del muslo y la nalga izquierdos. Era una lesión lineal gruesa, blanco-amarillenta y de superficie verrucosa. A partir de los 2 años desarrolló 3 tumoraciones subcutáneas en el tronco de consistencia elástica. Mediante una biopsia de ambos tipos de lesiones, se confirmaron los diagnósticos clínicos de nevus epidérmico y lipoma, respectivamente. Con la sospecha de un SC se realizó un estudio genético en sangre, identificándose la variante patogénica germinal en heterocigosis c.367C>G en el gen PTEN. Se realizó extracción del ADN del nevus epidérmico y se demostró la misma mutación en el gen PTEN con pérdida de la heterocigosis, es decir, una mutación somática con pérdida del alelo normal.

**Discusión.** A diferencia del SC, el nevus epidérmico es una anomalía frecuente en el síndrome de Proteus. En la literatura se recogen varios casos con una mutación germinal en PTEN y una pérdida de la heterocigosidad en mosaico para el mismo gen, en los que la presencia de un nevus epidérmico prominente desde el nacimiento se asociaba a diversas anomalías interpretadas por su fenotipo como una variante de síndrome de Proteus. Sin embargo, Happle interpretó este fenotipo como un claro ejemplo de un mosaicismo segmentario tipo 2 en pacientes afectados de un SC y denominó al nevus epidérmico, nevus lineal de Cowden. Este es, a diferencia del nevus epidérmico lineal del síndrome de Proteus, más grueso y de aspecto más papilomatoso ya desde el nacimiento. El caso descrito coincide con esta propuesta ya que, afecto de un SC, presenta un nevus epidérmico con las características de un nevus lineal de Cowden como manifestación de un mosaicismo segmentario tipo 2.

### O16 SÍNDROME DE ICTIOSIS NEONATAL-COLANGITIS ESCLEROSANTE: DOS FORMAS DE PRESENTACIÓN DE UNA ICTIOSIS SINDRÓMICA EXCEPCIONAL

R. Alcalá García<sup>a</sup>, C. Prat Torres<sup>b</sup>, C. Molera Busoms<sup>c</sup>, L.A. Pérez Jurado<sup>d</sup>, R.M. Pujol Vallverdú<sup>a</sup> y A. Vicente Villa<sup>b</sup>

*Servicio de Dermatología. <sup>a</sup>Hospital del Mar. <sup>b</sup>Hospital Sant Joan de Déu. <sup>c</sup>Sección de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición. Hospital Sant Joan de Déu. <sup>d</sup>Universitat Pompeu Fabra. Instituto de Investigaciones Médicas Hospital del Mar. Barcelona. España.*

**Introducción.** El síndrome de ictiosis neonatal-colangitis esclerosante (NISCH syndrome, OMIM 607626) es una condición autosómica recesiva caracterizada por ictiosis, hipotricosis del cuero cabelludo y colangitis esclerosante. Está causada por mutaciones en CLDN1, que codifica la claudina 1, una proteína transmembrana de las uniones estrechas que se expresa en el hígado y en la piel.

**Casos clínicos.** *Caso 1:* Adolescente de 13 años, adoptada y originaria de Bolivia. Nacida bebé colodión. Desarrolla posteriormente una descamación generalizada lamelar que afecta a tronco y extremidades y respeta flexuras. En la exploración física destaca la hipotricosis de cejas y cuero cabelludo así como el mal alineamiento dental con dientes amarillentos. Además, presenta discapacidad intelectual leve con retraso en el lenguaje. Analíticamente presenta signos bioquímicos de colestasis, y en el frotis de sangre periférica, ausencia de vacuolas en granulocitos. El estudio con microscopía óptica con luz polarizada del pelo descarta una tricotodistrofia. Ante la necesidad de esclarecer el origen de esta ictiosis sindrómica se realiza una secuenciación exómica que revela una mutación homocigota en CLDN1. *Caso 2:* Recién nacido con membrana colodión e hijo de padres consanguíneos de origen marroquí. Evoluciona hacia una descamación fina generalizada asociada a hipotricosis y alopecia de cuero cabelludo y cejas. Al mes de vida presenta una ictericia colestásica por lo que se ingresa para estudio. Dada la asociación de ictiosis, colestasis neonatal y consanguinidad se sospecha un síndrome NISCH y se solicita un estudio genético que confirma la mutación en CLDN1.

**Discusión.** Se han descrito 18 casos de síndrome NISCH. La afectación cutánea se caracteriza por una ictiosis e hipotricosis del cuero cabelludo y las cejas. Por el contrario, la afectación hepática muestra una expresión variable desde formas regresivas de colestasis a insuficiencia hepática. Esta variabilidad se presenta incluso en pacientes con la misma mutación, lo que dificulta una correlación genotipo-fenotipo. Otras alteraciones descritas incluyen prurito, oligodontia, hipoplasia del esmalte, retraso psicomotor y eosinófilos vacuolados. La presentación como bebé colodión solo ha sido descrita en un caso.

**Conclusiones.** Ante la sospecha de una ictiosis congénita con colestasis bioquímica se debe descartar un síndrome NISCH.

### O17 SÍNDROME SIMILAR AL SÍNDROME DE KINDLER. EXPANDIENDO EL ESPECTRO CLÍNICO-GENÉTICO DE LA EPIDERMÓLISIS BULLOSA

I. Torres Navarro, J. Roca Ginés, F. Martínez Castellano y M. Évole Buselli

*Hospital Universitario La Fe. Valencia. España.*

**Introducción.** El síndrome de Kindler es una genodermatosis rara que se incluye dentro del grupo de las epidermolisis bullosas (EB), si bien es una entidad diferenciada de los tres grandes grupos de EB. Esta enfermedad se produce por mutaciones en el gen FERMT1-3. Presentamos el caso de un niño con fenotipo similar a síndrome de Kindler pero que presenta un cuadro clínico-genético distintivo encuadrable dentro de una nueva entidad recientemente descrita y denominada síndrome Kindler-like.

**Caso clínico.** Varón de 3 años, hijo único de padres consanguíneos, cuya primera manifestación de su enfermedad fue la aparición de ampollas en superficie de extensión de antebrazos y piernas, durante el primer verano de su vida, siendo este el único brote de este tipo de lesiones que ha presentado el paciente. En dicha localización solo se observa una piel más fina con hiperpigmentación residual. A los 6 meses de edad, comenzó una pérdida progresiva del cabello del cuero cabelludo, pestañas y cejas, que persiste en la actualidad. Al mismo tiempo, ha desarrollado una gingivitis severa que ha provocado caries en casi todas las piezas dentales y que le impide comer de forma adecuada. Además, presenta distrofia ungueal, más marcada en las uñas de los pies, y leve retraso psicomotor. Se realizó un examen genético que mostró mutación del gen CD151, en homocigosis. Esta mutación ha sido recientemente implicada en una forma de epidermolisis bullosa similar al síndrome de Kindler, pero que se acompaña de manifestaciones sistémicas.

**Discusión.** El gen CD151 codifica una glucoproteína, que pertenece a la familia de las tetraspaninas y que está involucrada en los procesos de adhesión celular. Está descrito que las mutaciones de este gen pueden provocar un trastorno caracterizado por la asociación de nefritis hereditaria, epidermolisis ampollosa, sordera y betatalasemia menor, y de un nuevo síndrome denominado síndrome de Kindler-like, que cursa con ampollas, poiquilodermia, distrofia ungueal, pérdida de dientes, alopecia, estenosis esofágicas y proteinuria. Queda por determinar si estas dos entidades formarían parte del espectro de una misma enfermedad. En aquellos pacientes diagnosticados de síndrome de Kindler, que presentan manifestaciones sistémicas, pero en los que no existe mutación en el gen FERMT1, debe estudiarse el gen CD151.

### O18 GENTAMICINA INTRAVENOSA PARA EL TRATAMIENTO DE LA EPIDERMÓLISIS BULLOSA

R. Masada Pedrero<sup>a</sup>, L. Martínez-Santamaría<sup>b</sup>, M.J. Escámez Toledano<sup>b</sup>, F. Larcher Laguzzi<sup>b</sup>, M. del Río Nechaevsky<sup>b</sup> y R. de Lucas Laguna<sup>a</sup>

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

*<sup>b</sup>Departamento de Bioingeniería. Universidad Carlos III de Madrid. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (u714-CIBERER). Unidad de Medicina Regenerativa, CIEMAT. IIS-FJD. Madrid. España.*

**Introducción.** La epidermolisis bullosa (EB) representa un grupo heterogéneo de patologías hereditarias caracterizadas por una marcada fragilidad de la piel y las mucosas, que desencadena la formación de ampollas de forma espontánea o en respuesta a mínimos traumatismos. La EB distrófica (EBD) se debe a mutaciones en el gen que codifica para el colágeno VII (C7): COL7A1. La EB simple con distrofia muscular (EBS-MD) se debe a mutaciones en el gen PLEC, que codifica para la plectina.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de dos pacientes con epidermolisis bullosa portadores de mutaciones sin sentido tratados con gen-

tamicina intravenosa a dosis de 7,5 mg/kg/día durante 14 días. La primera paciente, de 36 años, presenta una EBS-MD confirmada con estudio genético, con importante afectación muscular y respiratoria secundarias a la distrofia muscular progresiva. El segundo paciente, de 6 años, presenta una EBDRsg, con erosiones en la mayor parte de la superficie corporal e infecciones graves de repetición. **Resultados.** Se expondrán de forma detallada los resultados obtenidos en la evaluación de la seguridad y eficacia preliminar mediante seguimiento clínico, bioquímico y con biopsias seriadas en ambos pacientes. En resumen, se obtuvo una mejoría clínica significativa, con mejoría en el porcentaje del área afectada, así como en las escalas de prurito, dolor y calidad de vida, no habiendo aparecido ningún evento adverso grave relacionado con la medicación. Cabe destacar la mejoría de la función respiratoria de la paciente con EBS-MD.

**Discusión.** Los enfoques actuales para el tratamiento de la EB centran su interés en la restauración de la expresión de la proteína ausente o disfuncional a través de técnicas de terapia génica, proteica y celular. Una mutación sin sentido en el ADN tiene como resultado un codón de parada prematuro (PTC) en un ARNm. Este PTC en el ARNm provoca la enfermedad al finalizar la traducción antes de que se genere una proteína funcional. Los aminoglicósidos facilitan la lectura ribosómica del ARNm que contiene un PTC de ese tipo, lo que tiene como resultado la producción de una proteína funcional. Aunque ya se ha demostrado la eficacia de la gentamicina tópica y transdérmica en pacientes con EB, el uso de la gentamicina intravenosa también podría ser útil en el tratamiento de pacientes con EB portadores de mutaciones sin sentido.

### O19 SÍNDROME QUERATITIS-ICTIOSIS-SORDERA: PRESENTACIÓN DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

L. Peña Merino, J. Gardeazabal García, A. Bilbao Aburto, V. Velasco Benito, B. Gener Querol y M.R. González-Hermosa

*Hospital de Cruces. Barakaldo (Bizkaia). España.*

**Introducción.** El síndrome queratitis-ictiosis-sordera o síndrome KID (Keratitis-Ichthyosis-Deafness) es una rara genodermatosis caracterizada principalmente por: a) una forma distintiva de ictiosis, b) una queratitis vascularizante y c) una sordera neurosensorial. Está causado por mutaciones "missense" en el gen GJB2. Este gen codifica la conexina 26 que desempeña un papel fundamental en la comunicación intercelular.

**Caso clínico.** Se expone el caso de un varón de 5 años de edad, que presentó a los 6 meses de edad una gastroenteritis por rotavirus, con shock séptico y trombosis de la arteria femoral, con estudio inmunológico y niveles de zinc normales. Posteriormente inició seguimiento en nuestras consultas por una probable psoriasis pustulosa con buena respuesta a acitretino. Durante el seguimiento, presentó también episodios de candidiasis cutánea (en el área del pañal y queilitis angular). El paciente se encontraba también en seguimiento por parte de otorrinolaringología, por cuadros de otitis recurrentes, presentando finalmente un cuadro de hipoacusia neurosensorial bilateral, que requirió el uso de audífonos. Se decidió entonces realizar un estudio genético de enfermedades autoinflammatorias, detectándose la variante patogénica c.119C>T en el gen GJB2 que es causa del síndrome KID.

**Discusión.** El síndrome KID es un trastorno raro, del que apenas se han publicado un centenar de casos en la literatura. Las uniones GAP, compuestas por conexinas, participan en la transmisión de información intercelular mediada por varios iones y otras moléculas mensajeras. El cambio estructural de las conexinas debido a variaciones en los aminoácidos altera la permeabilidad de los iones, alterando la queratinización de las células epidérmicas, la capacidad auditiva y la función corneal entre otras. Requiere de un abordaje multidisciplinar, y aunque el pronóstico general parece bueno, pre-

sentan un mayor riesgo de infecciones cutáneas, carcinoma escamoso cutáneo e infecciones sistémicas severas.

### O20 ERITRODERMIA ICTIOSIFORME CONGÉNITA CON MUTACIÓN EN CYP4F22

S. Valenzuela Ubiña<sup>a</sup>, D. Jiménez Gallo<sup>a</sup>, A. Ortiz Prieto<sup>a</sup>, I. Villegas Romero<sup>a</sup>, A. Vega<sup>b</sup> y M. Linares Barrios<sup>a</sup>

<sup>a</sup>UGC Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología. Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz. <sup>b</sup>Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica-SERGAS. Grupo de Medicina Xenómica-USC. CIBERER. IDIS. Santiago de Compostela (A Coruña). España.

**Introducción.** Las ictiosis congénitas autosómicas recesivas (ICAR, en inglés ARCI) constituyen un grupo heterogéneo e infrecuente de genodermatosis caracterizadas por descamación anormal generalizada. Se clasifican en formas sindrómicas y no sindrómicas según exista afectación de otros órganos o exclusivamente cutánea. La eritrodermia ictiosiforme congénita (EIC) se engloba dentro de las segundas.

**Caso clínico.** Varón de 2 años, fruto de parto eutócico pretérmino, con afectación cutánea desde el nacimiento. Esta consistía en xerosis con descamación fina blanquecina generalizada sobre fondo eritematoso más marcado a nivel facial y pliegues junto con hiperlinealidad palmoplantar y distrofia ungueal. A la exploración no mostró ampollas ni erosiones. La anamnesis por aparatos no reveló alteraciones sistémicas y la historia familiar dermatológica fue negativa. El estudio analítico fue normal y la biopsia cutánea mostró acantosis psoriasiforme con hipergranulosis, hiperqueratosis, tapones queratósicos y leve infiltrado perivascular linfocitario. Se solicitó estudio genético, detectándose dos mutaciones en heterocigosis en el gen CYP4F22: c.1303C>T y c.982G>A. Con todo ello se realizó el diagnóstico de EIC. El paciente hasta el momento ha sido tratado con corticoides tópicos y emolientes y se valora inicio de ustekinumab.

**Discusión.** Han sido descritos 11 genes asociados a ICAR: TGM1, ALOXE3, ALOX12B, NIPAL4 (ICHTHYIN), ABCA12, CYP4F22, PNPLA1, CERS3, SDR9C7, CASP14 y SULT2B1. Las mutaciones en TGM1 son las más frecuentemente descritas, siendo menos del 10% de las ICAR las causadas por mutaciones en CYP4F22. Este último gen, localizado en el cromosoma 19, parece desempeñar un papel destacado en la función de la barrera cutánea. Aunque el espectro fenotípico es amplio, suelen mostrar eritrodermia al nacimiento y evolucionar a un fenotipo de EIC o de ictiosis laminar. Un porcentaje se presenta como bebé colodión y asocia rasgos como queratodermia palmo-plantar o hiperlinealidad palmar. El tratamiento se basa en emolientes, queratolíticos y retinoides orales con el fin de eliminar las escamas y reducir la xerosis. En la literatura actual existen casos aislados de ICAR tratados satisfactoriamente con ustekinumab. Presentamos un caso de EIC destacando la presencia de dos mutaciones en CYP4F22, gen infrecuente del que hasta la actualidad solo se han reportado 54 familias afectas.

### O21 HIPERPIGMENTACIÓN LINEAL EN ÁREAS INTERTRIGINOSAS: CLAVE DIAGNÓSTICA EN NIÑAS

C. García Melendo<sup>a</sup>, S. Boronat Guerrero<sup>a</sup>, B. Rodríguez Santiago<sup>a</sup>, E. Baselga Torres<sup>b</sup>, L. Puig Sanz<sup>a</sup> y E. Roé Crespo<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. <sup>b</sup>Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

**Introducción.** A pesar de que la hiperpigmentación lineal cutánea en niñas puede ser debida a un mosaicismo pigmentario por una mutación somática, deberíamos tener presente la posibilidad de una mutación germinal en un gen ligado al X ya que el proceso de lyonización en mujeres puede condicionar un mosaicismo funcional.

**Caso clínico.** Niña de 15 meses de edad que inició máculas hiperpigmentadas lineales tenues a nivel distal en extremidad inferior derecha, axilar e inguinal bilateral. Esta clínica se acompañaba de retraso psicomotor, afectación del lenguaje, hipotonía e inicio tardío de la marcha. Se realizó una resonancia magnética cerebral que fue normal a los 2 años de edad, junto con un cariotipo y estudio de X frágil sin alteraciones. Posteriormente se pudo apreciar la presencia de hipoplasia del esmalte dental y de uñas displásicas, pliegue palmar único bilateral, y dimorfismo facial. La clínica se consideró altamente sugestiva de una mutación de PHF6 por lo que se solicitó un exoma clínico dirigido. Actualmente el estudio de la mutación PHF6 se encuentra pendiente de resultado definitivo.

**Discusión.** El gen PHF6 se localiza en el cromosoma X y se cree que desempeña un papel en la transcripción y regulación epigenética. Las mutaciones de PHF6 causan el síndrome Borjeson-Forsman-Lehmann, un trastorno recesivo ligado al cromosoma X. La mutación de este gen en niñas puede manifestarse con un fenotipo peculiar y variable debido al proceso de lionización. La hiperpigmentación cutánea lineal formaría parte de las manifestaciones de esta enfermedad en las niñas y es especialmente notoria en axilas y en la parte superior de extremidades inferiores. Además pueden presentar discapacidad intelectual, facies característica, uñas hipoplásicas, braquidactilia, clinodactilia y alteraciones dentales. El diagnóstico diferencial se debe realizar principalmente con los mosaicismos pigmentarios por mutación somática y el trastorno reticulado de pigmentación ligado al X con manifestaciones sistémicas.

## 022 TRATAMIENTO DE SEUDOXANTOMA ELÁSTICO CON ISOTRETINOÍNA ORAL: A PROPÓSITO DE UN CASO

C. Chiloeches Fernández, A. Sánchez Orta, L. Quintana Castanedo, M. Feito Rodríguez y R. de Lucas Laguna

Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

**Introducción.** El seudoxantoma elástico (PXE) es una enfermedad hereditaria con afectación cutánea, vascular y ocular. En la actualidad no se dispone de tratamiento dermatológico a excepción de la cirugía. Los retinoides se utilizan como tratamiento en gran número de patologías dermatológicas. Recientemente se han descrito nuevas aplicaciones en relación con su capacidad para estimular la generación fibras elásticas.

**Caso clínico.** Mujer de 31 años diagnosticada de PXE desde la adolescencia que consultaba por lesión en cuello con crecimiento progresivo y repercusión psicológica. A la exploración presentaba una placa en la región posterolateral del cuello de coloración amarillenta y superficie en empedrado con estudio histológico en el que se observaba escasas fibras elásticas en la tinción de orceína. Se decidió iniciar isotretinoína oral a dosis de 20 mg al día. A los cuatro meses desde el inicio del tratamiento se observó que la placa había disminuido más de un 75% con respecto a su tamaño original y en la biopsia control se confirmó un aumento de la densidad de fibras elásticas.

**Discusión.** El PXE es una enfermedad autosómica recesiva que se debe a la mutación del gen ABCC6 encargado de codificar a una proteína de los hepatocitos. El déficit de esta proteína produce un depósito anómalo de fosfato cálcico en la MAE que da lugar a una fragmentación de las fibras elásticas. La repercusión se concentra en los tejidos con mayor número de estas como son los vasos sanguíneos, la retina o la piel. El tratamiento de la enfermedad es fundamentalmente preventivo. Los retinoides son fármacos usados para el tratamiento de múltiples enfermedades dermatológicas que cursan con inflamación o hiperqueratosis. Sin embargo, sus utilidades van más allá dado que estimulan la producción de colágeno y fibras elásticas en la dermis, por lo que pueden ser una opción futura para aquellos pacientes con enfermedades que cursan con alteración de las fibras elásticas de la piel.

## 023 DISQUERATOMA VERRUCOSO, 12 AÑOS DESPUÉS

F. Millán Parrilla, J. Sabater-Abad, M. Matellanes Palacios, L. Bou Boluda, V. Dios Guillán y E. Quecedo Estébanez

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

**Caso clínico.** En la reunión del GEDP del año 2008 presentamos el caso de una niña de 1 año de edad con un disqueratoma verrucoso a nivel abdominal; entre sus antecedentes familiares destacaba que su padre tenía una enfermedad de Darier. Se realizaron revisiones clínicas anuales por sus nevos melanocíticos que fueron normales, hasta que hace 3 años comenzó a mostrar unas pápulas queratósicas en área del escote y alteraciones ungueales. El estudio histopatológico de una de estas lesiones fue compatible con enfermedad de Darier.

**Discusión.** El disqueratoma verrucoso ha recibido diversas interpretaciones, como una entidad única de origen incierto, como una variante aislada de enfermedad de Darier y en algún caso ha coincidido la enfermedad de Darier y disqueratoma verrucoso en un mismo paciente. Hasta ahora, no hemos encontrado un seguimiento tan largo como el nuestro que haya permitido definir la evolución de un disqueratoma verrucoso como primera manifestación de una enfermedad de Darier. A partir de este caso se ha propuesto una recogida de casos de disqueratoma verrucoso para estudio genético y conocer la evolución clínica de estos pacientes.

## 024 PITIRIASIS LIQUENOIDE EN LA INFANCIA: REVISIÓN CLÍNICA DE PACIENTES PEDIÁTRICOS

A. López Mateos<sup>a</sup>, J.L. Agudo Mena<sup>b</sup>, G. Ochando Ibernón<sup>a</sup>, G. Fliquete Serrano<sup>c</sup>, M.L. Martínez Martínez<sup>a</sup> y J.M. Azaña Defez<sup>a</sup>

Servicio de Dermatología. <sup>a</sup>Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. <sup>b</sup>Hospital General de Villarrobledo (Albacete). <sup>c</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. España.

**Introducción.** La pitiriasis liquenoide (PL) es una enfermedad inflamatoria benigna poco frecuente, de etiología aún sin aclarar, que puede presentarse durante la infancia. Tiene dos formas de presentación clínica: una forma aguda, denominada pitiriasis liquenoide y varioliforme aguda (PLEVA), y una forma crónica, conocida como pitiriasis liquenoide crónica (PLC), con tendencia al solapamiento entre ambas.

**Objetivo.** Definir las características clínicas y evolución de la PL en los pacientes pediátricos atendidos en el área sanitaria del Complejo Hospitalario Universitario de Albacete entre los años 2000 y 2019 mediante una revisión retrospectiva de aquellos casos con diagnóstico histológico previo.

**Metodología.** Se realizó un estudio observacional descriptivo y retrospectivo de los pacientes pediátricos diagnosticados histológicamente en el Complejo Hospitalario Universitario de Albacete entre los años 2000 y 2019. Se revisaron las historias clínicas de los 21 pacientes pediátricos, recogiendo las siguientes variables: sexo, edad, forma clínica, distribución de las lesiones, sintomatología, tratamientos recibidos y evolución.

**Resultados.** De un total de 108 pacientes con estudio histológico compatible con PL, 21 correspondían a menores de 14 años (19.4%). Se observó una predominancia del sexo masculino (un 66% de niños frente a un 33% de niñas). La media de edad al inicio del cuadro fue de 9 años, con un mínimo de 3 años y un máximo de 14 años. De los 15 pacientes con clínica compatible e historia clínica disponible, 10 presentaron una forma crónica (PLC), 4 una forma aguda (PLEVA) y uno una forma solapada entre ambas. La mayoría de los pacientes presentaron afectación generalizada con lesiones en tronco y extremidades, excepto un paciente con afectación acral únicamente y un paciente con afectación segmentaria (miembro superior izquierdo). Casi un 80% de los pacientes referían prurito asociado, aunque



ligero o discreto. En cuanto a los tratamientos recibidos, el más utilizado fueron los corticoides tópicos, seguido de los antibióticos orales (eritromicina o doxiciclina) y la fototerapia. La mayoría de los pacientes presentaron un curso recidivante con resolución entre 4 meses y 3 años tras el inicio del cuadro. Un paciente desarrolló lesiones sugestivas de linfoma cutáneo de células T (micosis fungoide) 6 años después del diagnóstico de PL, que se confirmó histológicamente.

### O25 NEVUS MELANOCÍTICOS CONGÉNITOS ASOCIADOS A ATROFIA DE LA EXTREMIDAD: UNA SERIE DE 5 CASOS

M. Ivars Lleó<sup>a</sup>, P. Triana Junco<sup>b</sup>, M.J. Beato Merino<sup>b</sup> y J.C. López-Gutiérrez<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Clinica Universidad de Navarra. <sup>b</sup>Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

**Introducción.** Los nevos melanocíticos congénitos (NMC) son tumores pigmentarios presentes desde el nacimiento que pueden tener una expresión clínica variable según su localización anatómica, color y morfología. Se originan entre la 5.<sup>a</sup> y 24.<sup>a</sup> semana de gestación como resultado del desarrollo o migración anómalos de los melanoblastos. Se postula que los NMC son secundarios a mutaciones somáticas poscigóticas que ocasionan una desregulación de la vía de las MAPK, involucrando a la proteína N-Ras (NRAS) y la proteína B-Raf (BRAF). En función de su tamaño se dividen en pequeños, medianos, grandes o gigantes (> 20 cm). Además de sus implicaciones cosméticas, los NMC pueden acompañarse de problemas más graves como la transformación maligna y el compromiso del sistema nervioso central (melanosis neurocutánea).

**Casos clínicos.** Presentamos una serie de 5 casos pediátricos de NMC grandes o gigantes localizados en una extremidad asociados a una reducción de tejidos blandos de la misma. La atrofia de tejidos involucró al tejido adiposo y al tejido muscular de dicha extremidad, ocasionando una marcada asimetría con respecto a la extremidad contralateral. En ninguno de los casos se detectó una afectación ósea. No se detectaron otras anomalías musculoesqueléticas asociadas.

#### Discusión.

1. Presentamos una serie de casos de NMC de gran tamaño que asocian atrofia de la extremidad ipsilateral.
2. Se ha sugerido como causa de este fenotipo la sustitución del tejido adiposo por una proliferación masiva de células melanocitarias que ocasionarían un menor suministro de sustratos a los tejidos circundantes.
3. La caracterización genética del tejido disponible de estos pacientes, permitirá profundizar en los mecanismos fisiopatogénicos implicados en este raro fenotipo.

### O26 MÁCULAS HIPERPIGMENTADAS FACIALES IDIOPÁTICAS: PRESENTACIÓN DE 7 CASOS Y UNO "EN NEGATIVO"

A. Hernández Núñez, F.E. Rojas Farias, E. Esteban Garrido, A. Guerrero Torija, B. Echeverría García y J. Borbujo Martínez

Hospital Universitario de Fuenlabrada (Madrid). España.

**Introducción.** El término discromatosis incluye un grupo heterogéneo de trastornos pigmentarios caracterizados clínicamente por hiperpigmentación y/o hipopigmentación de aspecto moteado. En 2014 se describió la entidad denominada máculas hiperpigmentadas faciales idiopáticas (facial idiopathic frontal hyperpigmentation: FISH).

**Caso clínico.** Se recogieron de forma retrospectiva 7 pacientes con lesiones similares que consistían en máculas hiperpigmentadas claras de bordes irregulares, de tamaños entre 4-10 mm, sin compo-

nente epidérmico ni infiltración, localizadas de forma salpicada en región frontal. Se trataba de 3 varones y 4 mujeres, de edades comprendidas entre 3 y 24 meses. En todos los casos los padres referían aparición más o menos súbita, sin desencadenante reconocible, con carácter estable y aparentemente asintomáticas. En 2 casos se realizó analítica de sangre, que fue normal, y biopsia de piel con ligera hiperpigmentación de la capa basal de la epidermis. Como caso adicional, acudió un varón de 3 meses de edad de raza negra, con lesiones de igual aspecto y distribución pero hipopigmentadas. La mayoría de las lesiones desaparecieron o se atenuaron en los siguientes 6 meses sin tratamiento.

**Discusión.** Las discromatosis comprenden un amplio abanico de diagnósticos diferenciales que incluyen procesos benignos, malignos e incluso genodermatosis, y que causan un importante estrés en los padres. Las máculas hiperpigmentadas faciales idiopáticas aparecen en la cara en niños de corta edad, son de causa desconocida y de evolución benigna. Es importante reconocer este patrón peculiar de lesiones de predominio frontal en niños menores de 2 años, para evitar la realización de pruebas innecesarias.

### O27 EPIDEMIOLOGÍA DE LA TINEA CAPITIS INFANTIL EN MALLORCA: 2003-2018

D. Ramos Rodríguez<sup>a</sup>, A. Villa Payeras<sup>b</sup>, E. Alcoceba Cruixent<sup>a</sup>, A. Vila<sup>b</sup>, J. Boix-Vilanova<sup>a</sup> y A. Martín Santiago<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Hospital Son Espases. <sup>b</sup>Hospital de Son Llàtzer. Palma de Mallorca (Illes Balears). España.

**Introducción.** La tinea capitis (TC) es una infección fúngica superficial del cuero cabelludo que afecta mayoritariamente a la población pediátrica y provocada por hongos dermatofitos. Existen pocos estudios en nuestro medio que evalúen las características clínico-demográficas y microbiológicas en los pacientes con esta infección, su incidencia y manejo.

**Objetivos.** Describir los datos demográficos y microbiológicos, aproximar la incidencia de las TC en el período de estudio en la isla de Mallorca y valorar los resultados tras el tratamiento y el manejo del entorno.

**Material y métodos.** Se recogieron, de forma retrospectiva, los cultivos de hongo positivo (escama y pelo) con sospecha de TC, de la base de datos de los Servicios de Microbiología del Hospital Universitario Son Espases y Hospital Universitario Son Llàtzer entre los años 2012-2018 y 2003-2018, respectivamente.

**Resultados.** El 99,2% de los microorganismos aislados fueron hongo dermatofitos, siendo el género más frecuente los Tricophyton (70%). Según la clasificación por el modo de transmisión; el 58% fueron antropofílicos, el 22% zoofílicos y un 8% geofílicos. Aproximadamente un 65% de los pacientes que sufrieron TC fueron niños varones, y del total de paciente un 64% fueron inmigrantes. La griseofulvina fue el tratamiento utilizado en el 60% de los casos.

**Discusión.** Presentamos los datos epidemiológicos de la infección por dermatofitos en cuero cabelludo en la edad pediátrica, en la isla de Mallorca entre los períodos de 2003 a 2018. Conocer los datos demográficos y microbiológicos nos ayuda a entender nuestro entorno de trabajo y puede representar un mejor manejo terapéutico.

### O28 UNA HISTOLOGÍA PREOCUPANTE PARA UN PROCESO CLÍNICAMENTE INDOLENTE

P. Garbayo Salmons, M. Casals Andreu, M. Sàbat Santandreu, N. Fernández Chico, C. López Lluell y J. Luelmo Aguilar

Corporació Sanitaria Parc Taulí, Sabadell (Barcelona). España.

**Introducción.** La papulosis linfomatoide (PL) es un proceso linfoproliferativo de células T CD30+ poco frecuente y de pronóstico

incierto que generalmente afecta a adultos y, en menor medida, a niños. Existen diferentes subtipos de PL según las características histopatológicas de las lesiones. Clásicamente se han reconocido tres subtipos (A-C), pero en los últimos años se han introducido dos nuevos (D y E).

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña de 13 años, sin antecedentes médicos de interés, que desde hacía dos años presentaba brotes repetidos de pápulas eritematosas en el tronco y las extremidades, sin otra sintomatología sistémica acompañante. Algunas de las lesiones dejaban hiperpigmentación y pequeñas cicatrices atróficas. La biopsia punch de una de las lesiones demostró un infiltrado pandérmico formado por una población linfoide T atípica CD8+ con expresión de marcadores de citotoxicidad y epidermotropismo, leve positividad para CD30 y pérdida de expresión de CD5 y CD7. El reordenamiento mostró clonalidad del gen de la cadena gamma y beta del receptor de las células T. Con estos hallazgos, y tras descartar afectación sistémica, diagnosticamos a la paciente de una PL tipo D e iniciamos tratamiento con corticoides tópicos y fototerapia PUVA con buenos resultados.

**Discusión.** El diagnóstico de la PL tipo D habitualmente se presenta como un gran reto diagnóstico para el patólogo ya que a nivel histopatológico puede presentar características difícilmente diferenciables de otros trastornos linfoproliferativos de peor pronóstico como la micosis fungoide con predominio de CD8 o el linfoma agresivo de células T epidermotropo. Con el fin de evitar tratamientos agresivos es importante conocer esta entidad de curso clínicamente indolente y hacer una buena correlación clínico-patológica.

## O29 SÍNDROME DEL NEVUS MELANOCÍTICO CONGÉNITO

M. Lova Navarro<sup>a</sup>, T. Martínez Menchón<sup>a</sup>,  
A. López López-Guerrero<sup>b</sup>, J.L. Alcaraz León<sup>c</sup>, R. Sánchez Jiménez<sup>d</sup>  
y A.M. V. Martínez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Neurocirugía. <sup>c</sup>Servicio de Pediatría. <sup>d</sup>Servicio de Radiología. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. España.

**Introducción.** La presencia de nevus melanocíticos congénitos (NMC) múltiples (más de una lesión al nacimiento) precisa de la realización de una resonancia magnética (RM) cerebroespinal en los primeros 6 meses de vida, con el fin de detectar anomalías del sistema nervioso central (SNC). El espectro de estas anomalías incluye patologías congénitas y adquiridas, lesiones melanocíticas y no melanocíticas, lo que hace que el término "síndrome del NMC" sea más apropiado que el de "melanosis neurocutánea".

**Caso clínico.** Niña prematura de 34 semanas, con diagnóstico ecográfico de hidrocefalia prenatal en la semana 32 de gestación, practicándole una cesárea a la madre por rápida progresión de la hidrocefalia. A los 10 días de vida hacen interconsulta a Dermatología para valoración de numerosos nevus melanocíticos congénitos. Describimos 13 NMC, distribuidos en tronco y miembros, no apreciando que ninguna de las lesiones destaque en tamaño sobre las demás. Ante la sospecha de un síndrome del NMC, se realiza a los 18 días de vida una RM cerebroespinal, encontrando depósitos parenquimatosos de melanina en ambos hemisferios cerebelosos unido a una gran dilatación de la cisterna magna que ocasiona una severa ventriculomegalia supratentorial. A los 22 días de vida se realiza por neurocirugía una derivación ventriculoperitoneal, colocando filtro de células para tratar de evitar una posible melanosis peritoneal secundaria.

**Resultados.** A los 9 meses de vida acude por urgencias por vómitos incoercibles, irritabilidad y tendencia al sueño. Neurocirugía detecta una obstrucción del filtro de células como causa, retirándolo y consiguiendo la recuperación progresiva de la paciente. A los 10 meses de vida se realiza nueva RM de control, llamando la atención la no detección de los depósitos de melanina en los hemisferios cerebelosos presentes en el estudio previo.

**Discusión.** Ante la sospecha de síndrome del NMC, destacar la importancia de realizar RM cerebroespinal dentro de los 6 primeros meses de vida, debido a que la mielinización del SNC oscurece la señal de melanina.

## O30 COMPLEJO DE CARNEY. A PROPÓSITO DE UN CASO

L. Blanch Rius, N. González Romero, A. Lobato Izagirre,  
I. Gainza Apraiz, A. Sánchez Díez y R.M. Izu Belloso

Hospital de Basurto. Bilbao (Vizcaya). España.

A continuación vamos a presentar un caso clínico que demuestra la importancia del manejo multidisciplinar de los pacientes así como la visión global de todas sus manifestaciones clínicas para poder diagnosticar síndromes poco habituales. Se trata de una niña de 12 años diagnosticada y tratada recientemente de melanoma lentiginoso acral en Colombia que acude a consulta de dermatología para seguimiento tras desplazarse a nuestro país. Dicho diagnóstico de melanoma nos pareció controvertido ya que la madre refería una lesión a nivel de 5.º dedo de pie izquierdo desde los 2 años de edad que fue creciendo progresivamente hasta producir deformidad y dolor, motivo por el que se extirpó. Negaba lesión pigmentada en la zona. El diagnóstico anatomopatológico de la pieza fue de melanoma maligno sin especificar Breslow ni si presentaba contacto con la epidermis. Nos planteamos la posibilidad de que fuera una metástasis de primario desconocido, un melanoma dérmico primario o un schwanoma melanocítico. A la exploración física llamaban la atención varias lesiones pigmentadas faciales sugestivas de nevus azules y una mancha café con leche de gran tamaño en abdomen. A pesar del dudoso diagnóstico de melanoma se decide seguir controles según el protocolo de melanoma de nuestro hospital, que son normales hasta que en un TAC de control aparecen un nódulo tiroideo y una masa en aurícula derecha. El estudio histológico del tumor cardíaco concluyó que se trataba de un schwanoma melanocítico. Ante estos hallazgos, se sospechó un posible complejo de Carney, y se decidió realizar estudio genético, que mostró una mutación en el gen PRKAR1A que lo confirmó. El complejo de Carney es un raro síndrome autosómico dominante que asocia múltiples manifestaciones. Es interesante diagnosticarlo cuanto antes ya que puede asociar neoplasias endocrinas múltiples, y el diagnóstico precoz es fundamental de cara al buen pronóstico del paciente.

## O31 DERMATOFIBROSARCOMA PROTUBERANS CONGÉNITO FACIAL: UN RETO TERAPÉUTICO

V. Cabezas Calderón<sup>a</sup>, D. Bodet Castillo<sup>a</sup>, B. Ferrer Fàbrega<sup>b</sup>,  
E. Arana Martín-Bejarano<sup>c</sup>, M. Munill Ferrer<sup>d</sup>  
y V. García-Patos Briones<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. <sup>c</sup>Servicio de Cirugía Plástica y <sup>d</sup>Servicio de Cirugía Maxilofacial. Hospital Universitario Vall d'Hebrón. Barcelona. España.

**Introducción.** El dermatofibrosarcoma protuberans (DFSP) es un tumor muy infrecuente en la infancia, habiéndose descrito unos 80 casos congénitos. Su diagnóstico suele ser tardío y se acepta que el tratamiento de elección es la exéresis mediante cirugía de Mohs. Presentamos nuestra experiencia en un caso congénito de localización facial, ilustrando las dificultades y retos que supone su manejo.

**Caso clínico.** Un niño de 4 años fue remitido a nuestra consulta para valorar tratamiento de un DFSP congénito en la zona preauricular. Presente desde el nacimiento como una placa fibrosa, fue adquiriendo coloración violácea que llevó al diagnóstico clínico de hemangioma. Ante su aumento de tamaño, se decidió realizar una exéresis. La biopsia reveló que se trataba de un DFSP, con todos los márgenes quirúrgicos afectos. Debido al tamaño y localización, fue

remitido al servicio de Oncología, iniciando tratamiento con imatinib durante 18 meses, con una respuesta parcial inicial y posterior progresión que motivó la consulta con dermatología.

**Resultados.** Tras la valoración conjunta con cirujanos plásticos y maxilofaciales, patólogos, oncólogos y padres, se suspendió el tratamiento con imatinib y se realizó cirugía de Mohs en diferido, precisando 3 etapas. La intervención requirió la disección del nervio facial en su trayecto intraparotídeo guiada por neuroestimulación y cobertura del extenso defecto quirúrgico con un colgajo de transposición supraclavicular. Tras un año de seguimiento el paciente se encuentra libre de enfermedad.

**Discusión.** La incidencia de DFSP en infancia, y más concretamente, congénito está probablemente infraestimada. El aspecto clínico banal e inespecífico de las lesiones iniciales hace que se confunda con tumores benignos, entre los que destacan los tumores vasculares (hemangioma, tufted angioma y hemangioendotelio kaposiforme). Esto puede producir un retraso diagnóstico considerable, habiéndose descrito casos con hasta casi 20 años de evolución. Como tratamiento de elección se propone la cirugía de Mohs, siendo excepcionales las recurrencias y metástasis con esta técnica. Se discuten las dificultades en el manejo del DFSP congénito facial y la necesidad de su abordaje con equipos multidisciplinares.

### O32 PÁPULAS ERUPTIVAS EN LACTANTE

M. Martín de Santa-Olalla y Llanes, O. López-Barrantes González, C. Rubio Flores, S. Salinas Moreno, P. Maldonado Cid y R.M. Díaz Díaz

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

La histiocitosis cefálica benigna (HCB) pertenece a las histiocitosis de células no-Langerhans (HCNL). Se caracteriza por la presencia de pápulas en cabeza, cuello y brazos, aunque también puede afectar a tronco y muslos. Suele presentarse en los primeros tres años de vida; puede durar varios años y tiende a la remisión espontánea, dejando hiperpigmentación residual, transitoria.

**Caso clínico.** Lactante mujer, que desarrolló a los 6 meses de vida múltiples pápulas eritemato-marrónáceas, distribuidas en cara, tronco y brazos, y en menor número en piernas. El estudio histopatológico mostró infiltrado dérmico de predominio histiocitario asociado a abundantes eosinófilos y neutrófilos. Se solicitaron además estudios para despistaje de afectación sistémica, que resultaron todos negativos. En el momento actual, con 4 años de edad, inicia aplanamiento y aclaramiento de las lesiones, observándose máculas marrónáceas residuales. La paciente, por lo demás, tiene un desarrollo psicofísico normal, acorde con los percentiles para su sexo y edad.

**Discusión.** El diagnóstico diferencial de la HCB con otras formas de histiocitosis no siempre es fácil y requiere experiencia ya que carece de especificidad histológica y ultraestructural respecto de otras formas de HCNL. Ante su sospecha clínica es recomendable su filiación inmunohistoquímica dadas las posibles complicaciones sistémicas de otras formas de histiocitosis. En este aspecto, las tinciones inmunohistoquímicas suponen uno de los pilares diagnósticos; no obstante, serán el seguimiento clínico y la exclusión de afectación extracutánea lo que nos permitirá hacer una aproximación diagnóstica. Aunque suele ser una enfermedad exclusivamente cutánea, autoinvolutiva y que no precisa tratamiento, es conveniente realizar un estudio y seguimiento correctos, ya que los pacientes pueden experimentar agravamientos del proceso y desarrollar diabetes insípida o mellitus. **Conclusión.** Presentamos un nuevo caso de HCB. Aunque poco frecuente, es una entidad bien definida y de curso autoinvolutivo. Conviene seguimiento estrecho ya que puede experimentar empeoramiento clínico, así como descartar otras formas graves de HCNL.

### O33 PROGRESIÓN DE PITIRIASIS LIQUENOIDE A MICOSIS FUNGOIDE INFANTIL

A. Andamoyo Castañeda, J.A. Llamas Carmona, A. Perea Polak, S. Simonsen, M. Ayala Blanca y Á. Vera Casaña

*Hospital Regional Universitario de Málaga. España.*

**Caso clínico.** Varón de 5 años de edad sin antecedentes de interés que acudió a consulta por un brote de pápulas y pequeñas placas eritematodescamativas pruriginosas de predominio en tronco y muslos. Algunas lesiones papulosas se descamaban en oblea. Con el diagnóstico clínico de pitiriasis liquenoide/parapsoriasis se citó para biopsia en 15 días pero sorprendentemente las lesiones desaparecieron. Se decidió seguimiento del paciente, no obstante no acudió a la siguiente cita de revisión. Cinco años después, el paciente acude por placas eritematoescamosas y placas hipopigmentadas en región lumbar, glúteos y pierna izquierda sin respuesta a la aplicación de corticoides y tacrólimus tópicos ni tratamiento con corticoides sistémicos. Se realizó una biopsia con hallazgos de hiperplasia epitelial no psoriasiforme y dermatitis crónica leve perivascular e intersticial. La inmunohistoquímica reveló epidermotropismo de linfocitos T (CD3+, CD7+) policlonales con microabscesos epidérmicos con diagnóstico de micosis fungoide. Se decidió añadir al tratamiento metoxaleno 10 mg con exposiciones solares progresivas; las lesiones se resolvieron y en revisiones sucesivas cada 3 meses durante un año no mostraron actividad.

**Discusión.** La pitiriasis liquenoide (PL) es una dermatosis inflamatoria de etiología desconocida. Se expresa clínicamente como pápulas pruriginosas con descamación en oblea en tronco y extremidades. El estudio anatomopatológico muestra epidermotropismo, linfocitos con halo en la unión dermoepidérmica CD3+, CD20-, CD30- más frecuentemente monoclonales y microabscesos de Pautrier, pudiendo ser indistinguible de una micosis fungoide (MF). Respecto a la etiopatogenia, se cree que el microambiente inmunológico mediado por los linfocitos de la PL es favorable para el desarrollo de un clon de linfocitos anómalos. Se han propuesto tres tipos de relaciones entre PL y MF, la primera es una PL con linfocitos T clonales, la segunda es una PL progresiva a MF y la tercera una MF PL-like. En cuanto al tratamiento, la fototerapia es considerada la primera línea de tratamiento, con buena respuesta y pronóstico favorable.

### O34 DERMATITIS ALÉRGICA DE CONTACTO A SENSORES DE GLUCOSA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS DEL ÁREA ASISTENCIAL DE LA PROVINCIA DE TOLEDO

L. Luna Bastante<sup>a</sup>, M.E. Gatica Ortega<sup>a</sup>, M.A. Pastor Nieto<sup>b</sup>, M. Mowitz<sup>c</sup>, L. Vergara de la Campa<sup>a</sup> y C. Pérez Hortet<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Hospital Virgen de la Salud. Toledo. <sup>b</sup>Hospital General Universitario. Guadalajara. España. <sup>c</sup>Department of Occupational and Environmental Dermatology. Lund University. Skåne University Hospital. Malmö (Skane Lan). Suecia.*

Los sensores de glucosa son dispositivos médicos empleados en el control glucémico de pacientes con diabetes mellitus tipo 1 (DM1). Su uso evita múltiples mediciones capilares, aportan gráficas de tendencia de la glucosa intersticial y pueden emitir alarmas, mejorando el control de la enfermedad y la calidad de vida de los pacientes y sus familiares. Casi la totalidad de los pacientes pediátricos con DM1 utilizan sensor de glucosa en nuestro medio. Sin embargo, estos sistemas no están exentos de complicaciones. En los últimos años se ha observado un número creciente de dermatitis de contacto asociada a su uso y la de tipo alérgico representa la complicación más limitante y trascendente. Se han identificado algunos alérgenos implicados: inicialmente el isobornil ester de ácido acrílico (IBOA, CAS n.º 5888-33-5) y posteriormente la N,N-dimetilacrilamida (N,N-DMAA, CAS n.º 2680-03-7) aunque es posible que existan más alérgenos responsables. IBOA y N,N-DMAA fueron identificados en los sensores FreeStyle Libre<sup>®</sup> mediante técnicas de cro-

matografía y resultaron positivos en pacientes estudiados con pruebas epicutáneas. Realizamos un estudio retrospectivo descriptivo mediante la revisión de historias clínicas de los pacientes en seguimiento por endocrinología pediátrica ( $\leq 16$  años) con comienzo diabético entre enero de 2006 y diciembre de 2013. Se analizaron los datos demográficos, antecedentes dermatológicos, localización de las lesiones, latencia, resultados obtenidos en las pruebas epicutáneas y evolución. De los 60 pacientes incluidos, 56 (93,3%) eran usuarios del sensor FSL<sup>®</sup>, y de estos, 6 (10,7%) desarrollaron lesiones cutáneas relacionadas con su uso. De los resultados obtenidos en el estudio, se deduce que el principal problema al que nos enfrentamos con las reacciones adversas de los dispositivos médicos es la falta de colaboración por parte de los fabricantes dado que no existe regulación que los obligue a revelar la composición de los mismos. Esto retrasa, encarece y dificulta el estudio de los pacientes e impide que, una vez estudiados, encuentren alternativas libres del alérgeno responsable. Creemos que la comunidad médica debe reconocer el problema y comprometerse en el estudio y notificación de los casos, y las autoridades debieran imponer a los fabricantes la obligatoriedad de declarar los componentes de los dispositivos cuando estos ocasionen reacciones alérgicas.

### O35 UNA PRESENTACIÓN ATÍPICA DE ARTERITIS MACULAR: ¿FORMA EVOLUTIVA DE POLIARTERITIS NODOSA CUTÁNEA?

G. Juan-Carpena, J.C. Palazón-Cabanes, S. Silva, M. Niveiro, M. Blanes e I. Betllloch

*Hospital General Universitario. Alicante. España.*

**Introducción.** La arteritis macular, arteritis trombofílica linfocítica o arteritis linfocítica macular es una forma rara de vasculitis cutánea que afecta a vasos medianos situados en la dermis profunda.

**Caso clínico.** Una niña de 4 años, de origen latinoamericano acudió a nuestra consulta por la presencia desde hacía 2 meses de máculas redondeadas hipopigmentadas de varios centímetros ligeramente descamativas, algunas con halo violáceo. Las lesiones habían aparecido en miembros inferiores y nalgas, extendiéndose a miembros superiores y posteriormente a tronco y cara. Se plantearon como posibles diagnósticos lesiones postinflamatorias de dermatitis atópica, psoriasis o micosis fungoide hipopigmentada. En espacio de un mes se tomaron dos biopsias, en las que se observaron hallazgos característicos de arteritis macular. Destacaba en la dermis reticular la presencia de un infiltrado linfocitario que rodeaba y afectaba la pared de un vaso mediano, con ausencia de neutrófilos, y un anillo de fibrina que rodeaba la luz del vaso. La paciente estaba totalmente asintomática, sin otros hallazgos en la exploración clínica ni en las pruebas complementarias realizadas (incluyendo estudio completo de autoinmunidad), excepto una ligera elevación de la aldolasa y creatinincinasa que posteriormente se normalizaron. Se trató a la paciente con corticoides orales, observándose mejoría parcial y estabilidad posterior. Sin embargo, tras 8 meses, presentó un empeoramiento con aparición de nuevas lesiones, tomándose una nueva biopsia en la que se observaron los mismos hallazgos.

**Discusión.** La arteritis macular se manifiesta más frecuentemente en forma de máculas hiperpigmentadas o livedo racemosa. Aunque es indolente a nivel sistémico, tiene tendencia a persistir a pesar del tratamiento. Suele aparecer en mujeres de piel oscura (sobre todo afroamericanas), siendo rara en personas de piel clara y niños (solo hay un caso publicado en un niño de 6 años). Presentamos un caso particular con lesiones atípicas en una niña de 4 años y planteamos la controversia que existe sobre la clasificación de esta entidad. Algunos autores la consideran un estadio evolutivo de la PAN cutánea (fase subaguda o reparativa), mientras que otros piensan que es una entidad distinta y que forma parte del espectro de las arteritis linfocíticas (como el síndrome de Sneddon o las vasculitis livedoides).

### O36 NECRÓLISIS EPIDÉRMICA TÓXICA INDUCIDA POR LEVETIRACETAM CON BUENA RESPUESTA A ETANERCEPT

A. Estébanez Corrales, L.C. Sáez Martín, E. Silva Díaz, A. García Vázquez, S. Guillén Climent y M.D. Ramón Quiles

*Hospital Clínico Universitario de Valencia. España.*

**Introducción.** La necrosis epidérmica tóxica (NET) es una de las toxicodermias más graves. Su presentación en edad pediátrica es muy poco frecuente lo que hace que el tratamiento sea todavía más controvertido que en la edad adulta. Presentamos un caso de NET pediátrica con buena respuesta a etanercept, pautado tras progresión pese a corticoterapia sistémica e inmunoglobulinas intravenosas (IVIg).

**Caso clínico.** Un paciente chino de 8 años, con antecedentes de epilepsia tratada con levetiracetam, acudió a urgencias con un cuadro de hipotensión, fiebre y exantema generalizado, con áreas necróticas, erosiones y ampollas afectando más de un 30% de la superficie corporal. El signo de Nikolsky era positivo y destacaba una importante afectación de mucosa oral y conjuntival. Se diagnosticó de NET inducida por levetiracetam. Toda la medicación fue retirada de inmediato y se pautaron corticosteroides e IVIg. Sin embargo, a las 48 h presentó una rápida progresión con extensión de las áreas denudadas, epistaxis y melenas. En ese momento se pautó etanercept 25 mg sc. En las siguientes 24 h no hubo mayor progresión cutánea y el sangrado cesó. Una semana después se pautó una segunda dosis de etanercept. A los 16 días tras la primera dosis las lesiones habían reepitelizado por completo.

**Discusión.** La NET es considerada una de las reacciones cutáneas a fármacos más grave. Los antiepilépticos son una de las causas más frecuentes, especialmente los antiepilépticos aromáticos. A pesar de ser no aromático, hay 6 casos descritos en la literatura de síndrome de Steven Johnson y NET asociados a levetiracetam, sin que se haya encontrado relación estadísticamente significativa con determinados HLA. En cuanto al manejo, es fundamental retirar todos los fármacos potencialmente implicados, una correcta terapia de soporte y curas locales. Existe controversia en cuanto al empleo de inmunosupresores como corticoides, ciclosporina, IVIg, plasmaféresis o anti-TNF. Hasta el momento se han descrito 4 casos de NET pediátrica tratados con infliximab (uno de ellos en monoterapia) y 2 con etanercept.

**Conclusión.** Pese a la controversia existente con relación al tratamiento de la NET a edad pediátrica cada vez son más los casos publicados con buena respuesta a anti-TNF solo o asociado a otros tratamientos. Presentamos un nuevo caso de NET pediátrica con rápido control tras añadir etanercept.

### O37 MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y CARACTERIZACIÓN GENÉTICA DE PACIENTES CON ALBINISMO OCULOCUTÁNEO EN LA PROVINCIA DE SEVILLA

J. Bernabeu Wittel<sup>a</sup>, M.T. Monserrat García<sup>a</sup>, A. Trueba Lawand<sup>b</sup>, J.J. Domínguez Cruz<sup>a</sup> y M.E. Mantrana Bermejo<sup>b</sup>

*<sup>a</sup>Unidad de Dermatología Pediátrica. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. <sup>b</sup>Servicio de Oftalmología. Hospital San Juan de Dios del Aljarafe. Bormujos (Sevilla). España.*

El albinismo es una condición genética caracterizada por la pérdida parcial o total de la pigmentación de piel, cabello y ojos, debido a la ausencia o disminución de la síntesis y distribución de melanina. Se estima que en EE. UU. y Europa hasta una de cada 20.000 personas presenta algún tipo de albinismo, siendo más común en África subsahariana. Se clasifica en dos grupos. El albinismo oculocutáneo que afecta a ojos, cabello y piel, es autosómico recesivo. Actualmente se reconocen siete formas genéticas: OCA1 a OCA7. El albinismo ocular, menos común, afecta únicamente a los ojos. Está causado por un cambio en el gen GPR143 y su transmisión está ligada al cromosoma X. El fenotipo más característico es el del albinismo oculocutáneo tipo 1A, pudiendo pasar desapercibidos otros subtipos. Presentamos

torce pacientes con disminución de la agudeza visual, defectos en la pigmentación retiniana y disminución del pigmento en piel y cabello, con un fototipo II. La mayoría presentó mutaciones en heterocigosis en el gen TYR patogénicas, asociadas a polimorfismos del mismo gen considerados benignos. Dos hermanas presentaron mutaciones en heterocigosis en los genes TYR, OCA2 y GPR143 simultáneamente, y un paciente presentó una mutación en homocigosis en el gen OCA2. Todos los pacientes fueron derivados desde oftalmología por baja visión y disminución de la pigmentación retiniana. Presentaron fototipo II con ojos azules y cabello rubio claro con piel poco pigmentada y escasos nevus melanocíticos de color claro. La pérdida neta de la función TYR está determinada por efectos acumulativos de distintas mutaciones. En este estudio se pone de manifiesto la posible patogenidad de los polimorfismos TYR, comunes en la población caucásica, cuando se heredan junto con otras mutaciones patogénicas, pudiendo dar lugar a formas de albinismo parciales. Es probable que las formas parciales de albinismo estén infradiagnosticadas debido a su escasa expresividad cutánea. En niños con fototipo II y baja visión deben sospecharse estas formas menos conocidas de albinismo oculocutáneo.

### O38 PREVALENCIA Y COMORBILIDAD DE LA DERMATITIS ATÓPICA EN NIÑOS: ESTUDIO TRANSVERSAL DE BASE POBLACIONAL EN ARAGÓN

Y. Gilaberte<sup>a</sup>, J.B Pérez-Gilaberte<sup>b</sup>, P.A. Cerro-Muñoz<sup>a</sup>, A. Gimeno-Miguel<sup>c</sup>, B. Poblador-Plou<sup>c</sup> y A. Prados-Torres<sup>c</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Universidad de Zaragoza. <sup>c</sup>Grupo de Investigación EpiChron. Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud. Red de Servicios de Investigación en Pacientes Crónicos (REDISSEC). Hospital Universitario Miguel Servet. IIS Aragón. España.

**Introducción.** La dermatitis atópica (DA) es una enfermedad muy frecuente en la infancia y habitualmente asocia comorbilidades.

**Objetivos.** Investigar la prevalencia de la DA en niños y adolescentes en Aragón así como su relación con las variables sociodemográficas, y analizar las comorbilidades asociadas.

**Métodos.** Estudio transversal, de base poblacional en la Cohorte EpiChron (Aragón) que está constituida por toda la población de Aragón con asistencia sanitaria pública. Se calculó la prevalencia de los niños con diagnóstico de DA entre 0 y 17 años en el año 2017 según su edad, sexo, nacionalidad y área de residencia. Se analizaron las características sociodemográficas y clínicas de los niños con DA. Además, se registraron sus comorbilidades agudas y crónicas hasta el 31 de diciembre de 2015, calculándose su prevalencia, utilizando modelos de regresión logística para el cálculo de las odds ratios (OR) ajustadas por sexo y edad para cada comorbilidad.

**Resultados.** La DA se diagnosticó en 33.591 niños y adolescentes, lo que supone una prevalencia global del 15,5%. La prevalencia de DA fue ligeramente superior en niñas que en niños, en el grupo de edad entre 3-9 años y en aquellos con nacionalidad española. Un 43% de la población por debajo de 18 años con DA presentaron alguna comorbilidad crónica, siendo las más frecuentes el asma (13,1%), los trastornos psicosociales (7,9%) y los problemas visuales (7,8%). Un gran número de enfermedades se asociaron a la DA, independientemente de su prevalencia. Así, las enfermedades que mostraban una mayor asociación fueron la mastopatía fibroquística (OR: 2,49), el asma (2,10), la rinitis alérgica (1,99) y el síndrome del intestino irritable (1,90).

**Limitaciones.** No se ha podido valorar la gravedad de la DA.

**Conclusiones.** La DA en la infancia y la adolescencia es muy prevalente en nuestro medio y se asocia a un gran número de comorbilidades, no solo atópicas sino también neuropsiquiátricas, oftalmológicas, cardiometabólicas y autoinmunes. Nuestros resultados apuntan hacia una monitorización de estos pacientes para prevenir y diagnosticar precozmente su aparición. Se necesitan más estudios que ayuden a esclarecer los mecanismos fisiopatológicos involucrados en estas asociaciones.

### O39 TINEA CAPITIS ANTROPÓFILA EN A CORUÑA, UNA SERIE DE 24 CASOS

N. Martínez Campayo, I. Rego Campuzano, M.P. Arévalo Bermúdez, R.M. Fernández Torres y E. Fonseca Capdevilla

*Complejo Hospitalario Universitario A Coruña. España.*

**Introducción.** La tinea capitis es especialmente frecuente en niños y su epidemiología varía en función de factores geográficos y socioeconómicos. En España, aunque los dermatofitos zoófilos siguen siendo la causa más frecuente de tinea capitis, se ha observado un incremento de estas por especies antropófilas.

**Objetivo.** Analizar la epidemiología y la clínica de los pacientes pediátricos con tinea capitis antropófila de nuestra área sanitaria. Evaluar el tipo de tratamiento utilizado y la respuesta al mismo.

**Material y métodos.** Presentamos un estudio observacional retrospectivo que incluye a 24 pacientes pediátricos diagnosticados de tinea capitis antropófila, entre los años 2004 y 2019, en el área sanitaria de A Coruña.

**Resultados.** El 75% de los pacientes eran varones, con una media de edad de 4,88 años. El 83,3% de los pacientes eran originarios de África, el 4,2% de América del Sur y el 12,5% de España. Clínicamente, en el 70,8% de los casos se observaron parches descamativos con datos de alopecia no cicatricial. *Trichophyton soudanense* fue el dermatofito más aislado (45,8%), seguido de *Trichophyton audouinii* (20,8%), *Trichophyton tonsurans* (12,5%) y *Trichophyton violaceum* (12,5%). En cuanto al tratamiento, la griseofulvina fue utilizada en el 54,2% de los pacientes, la terbinafina en el 20,8% y el itraconazol en el 4,2%, obteniéndose una curación completa en todos los pacientes.

**Conclusión.** Los dermatofitos antropófilos están adquiriendo importancia en España por un aumento en su incidencia en los últimos años. En nuestra serie, *Trichophyton soudanense* y *Microsporum audouinii* fueron los más frecuentemente encontrados. Aunque este patrón de infección parece estar relacionado con la inmigración africana, observamos 3 casos nativos y datos sugestivos de contagio de especies importadas en el ámbito escolar. Todos nuestros casos tuvieron una curación completa tras realizar tratamiento con griseofulvina, terbinafina o itraconazol.

### O40 CUATRO CASOS DE DERMATITIS ARTEFACTA INFLUENCIADOS POR LAS REDES

O. Corral Magaña, F. Corella, M. Formigón, M. Vilavella, J. Castro y M.A. Pol

*Consorci Sanitari de Terrassa (Barcelona). España.*

La dermatitis artefacta (DA) o dermatitis facticia es una psicodermatosis catalogada dentro de los trastornos facticios. Presentamos 4 casos de dermatitis artefacta en 4 pacientes de 10, 13, 15 y 10 años con distintas lesiones y con histología característica ante diferentes escenarios, y alguno de ellos motivado por las redes sociales. A pesar de poder presentarse a cualquier edad, su mayor incidencia se encuentra entre los 11 y 14 años. La infancia tardía y la adolescencia son, en ocasiones, afrontadas con ansiedad. Es una etapa guiada por la inmadurez para comprender la consecuencia de nuestros actos sumado a la impulsividad, la inseguridad y la búsqueda de aceptación social. Todo ello puede favorecer las conductas autolesivas. Por otro lado, las redes sociales, al alcance del paciente pediátrico, abren una ventana de opciones entre las que se encuentran los llamados “retos” o “challenge”, facilitando e incitando al paciente predispuesto el acto autolesivo. Clínicamente, la DA se presenta como lesiones eritematosas, violáceas, ampollas, quemaduras o heridas de morfologías lineales y geométricas que respetan las regiones de difícil acceso. Aunque la sospecha diagnóstica es habitual, su confirmación puede llegar a ser un reto dada la constante negativa por parte del paciente y la necesidad de exclusión de otras enfermedades. La biopsia cutánea permite descartar organicidad subyacente, habiéndose descrito la presencia de queratino-

citocitos multinucleados epidérmicos como algo característico de la entidad, hallazgo que nos permitiría apoyar el diagnóstico en caso de dudas. Presentamos distintos casos de dermatitis artefacta, ocasionada por distintos mecanismos, y revisamos las redes sociales, en busca de las tendencias actuales autolesivas.

#### 041 DEPRESIÓN EN ADOLESCENTES TRANSGÉNERO EN TRATAMIENTO CON ISOTRETINOINA

L. Campos Muñoz<sup>a</sup>, D. López de Lara<sup>b</sup>, A. Conde Taboada<sup>a</sup>, C. Carranza Romero<sup>a</sup>, Á. Iglesias-Puzas<sup>a</sup> y E. López Bran<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Pediatría. Hospital Clínico San Carlos. Madrid. España.

**Introducción.** El acné es un proceso frecuente en la adolescencia, el cual puede provocar una gran afectación psicológica y de la calidad de vida. Por otra parte, estudios comparativos entre adolescentes transexuales y adolescentes no transexuales muestran tasas de clínica depresiva mucho mayores en la población transexual.

**Caso clínico.** En los últimos años hemos tenido ocasión de tratar a 12 adolescentes varones transexuales en los cuales el tratamiento masculinizante con testosterona desencadenó acné o empeoró el acné preexistente. Cuatro de ellos precisaron isotretinoína, 2 de los cuales suspendieron el mismo a los 4 meses de iniciarlo por clínica depresiva, ansiedad y un intento autolítico.

**Resultados.** Uno de ellos refería de forma clara el inicio de clínica depresiva simultánea al inicio de la isotretinoína, y la mejoría parcial al suspenderla, aunque precisó antidepressivos posteriormente para su resolución. El otro paciente llevaba varios meses con ansiedad y tristeza previos al inicio de la medicación, sin contar nada en su entorno familiar ni en la consulta dermatológica. A los 4 meses del inicio de la isotretinoína realizó un intento autolítico, por lo que se suspendió el tratamiento por decisión familiar y se introdujeron antidepressivos.

**Discusión.** Actualmente se piensa que las alteraciones del estado de ánimo inducidas por isotretinoína son reacciones muy raras, idiosincrásicas, no relacionadas con depresión previa ni con otras enfermedades mentales. De hecho la gran mayoría de pacientes con clínica depresiva y acné mejoran el estado de ánimo si el acné se resuelve de forma efectiva con la isotretinoína. Pensamos que en una población de alto riesgo de enfermedad mental como los adolescentes transexuales es fundamental el tratamiento del acné; con nuestra experiencia en este grupo de población en aquellos que precisen isotretinoína proponemos el empleo de forma rutinaria de escalas de ansiedad y depresión como la Hospital Anxiety and Depression Scale (HADS) previo al inicio del tratamiento y durante el mismo de forma periódica, para monitorizar el estado de ánimo y derivar al psiquiatra si precisa.

## Pósteres con discusión oral

#### P42 NO TODO ES LO QUE PARECE

M. Velasco Guidonet<sup>a</sup>, A. Vicente Villa<sup>b</sup>, R. de Lucas Laguna<sup>c</sup>, R. Maseda Pedrero<sup>c</sup>, M.T. Estrach Panella<sup>b</sup> y V. García-Patos Briones<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Hospital Universitario Vall d'Hebrón. Barcelona. <sup>b</sup>Hospital Sant Joan de Déu-Hospital Clinic ERN-Skin. <sup>c</sup>Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

**Introducción.** Las epidermolisis ampollares hereditarias (EB) son un grupo heterogéneo de dermatosis mecanobullosas causadas por defectos genéticos en las proteínas de adhesión dermoepidérmica. Su

expresividad fenotípica es muy variable y a veces sutil y atípica. Presentamos 3 casos que demuestran la eventual dificultad en su diagnóstico.

**Caso clínico.** El primer caso es un niño de 14 años intervenido a los 8 años por estenosis esofágica, precisando una trasposición colónica que requería dilataciones endoscópicas periódicas. Refería ampollas a las pocas horas de vida y alguna durante su primera infancia, dejando pequeñas cicatrices. Asociaba anoniquia en un dedo, quistes de milium en dorso de manos y erosiones perianales. Las biopsias de ampollas inducidas para mapeo antigénico fueron infructíferas en 3 ocasiones. El segundo caso es un niño de 8 años con distrofia ungueal en 2 dedos de la mano y quistes de milium en ambas manos, detectados a los pocos meses de vida. Al año se observó fragilidad cutánea leve en zonas de roce sin otra clínica aparente. El tercer caso es un niño de 12 años con lesiones erosivas perianales desde los 8 años, que habían requerido la colocación de una colostomía de descarga a causa del dolor ocasionado con la defecación. Además presentaba lesiones orales y esofágicas, cicatrices distróficas en miembros inferiores, oncodistrofia en las 20 uñas y alteraciones del esmalte dentario. Se realizaron 2 intentos fallidos de mapeo antigénico en biopsia de ampollas inducidas.

**Resultados.** En los 2 primeros casos se demostraron mutaciones patogénicas del COL7A1, consistentes con EB distróficas recesivas, y en el tercero se detectaron mutaciones patogénicas en LAMB3 y KRT14, compatibles con EB juntural.

**Discusión.** El mapeo antigénico en la biopsia cutánea de una ampolla inducida se considera el gold estándar para establecer el diagnóstico de las EB y dirigir los estudios genéticos, con más de 19 genes y 1000 mutaciones implicados. La expresividad clínica puede ser muy variable y el mapeo antigénico en ocasiones no valorable. La incorporación de nuevas técnicas de diagnóstico genético como la next generation sequencing (NGS) y paneles específicos que permitan el estudio simultáneo de diferentes genes suponen un avance importante en este sentido.

#### P46 LESIONES CUTÁNEAS CON ACENTUACIÓN DE ORIFICIOS FOLICULARES EN PACIENTES CON ESCLEROSIS TUBEROSA ¿ALGUIEN HA VISTO ESTO ALGUNA VEZ?

Á. Hernández Martín<sup>a</sup>, J. Garcías Ladaria<sup>b</sup>, A. Torrelo Fernández<sup>a</sup>, L. Noguera Morel<sup>a</sup> e I. Colmenero Blanco<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. <sup>b</sup>Hospital Son Espases. Palma de Mallorca (Illes Balears). España.

**Introducción.** El complejo esclerosis tuberosa (CET) es una enfermedad multisistémica que tiene manifestaciones cutáneas bien conocidas. En este trabajo presentamos a cinco pacientes con diagnóstico definitivo de CET en los que se observaron unas lesiones cutáneas que no han sido previamente descritas.

**Caso clínico tipo.** Tres niños y dos niñas de entre 5 y 10 años de edad con diagnóstico clínico y genético de CET acudieron a la consulta de Dermatología para una exploración física completa en el contexto de la consulta multidisciplinar. En todos ellos se observó una lesión de distribución lineal o focal bien delimitada, de tono blanquecino y consistencia de la piel normal en la que se observaban prominentes orificios foliculares.

**Resultados.** Se realizó estudio histológico en dos de los pacientes. Una de las biopsias mostró un incremento de glándulas sebáceas y folículos pilosos de tipo velloso, además de una disposición horizontal de las fibras de músculo liso. La segunda biopsia mostró una epidermis ondulante con marcada dilatación infundibular y folículos pilosos miniaturizados.

**Discusión.** El carácter congénito, la morfología de la lesión, la disposición lineal blaschoide de algunas de ellas y los hallazgos histológicos detectados apoyan que se trate de una lesión hamartomatosa relacionada con el CET. Sin embargo, la clínica no se corresponde con ninguna de las lesiones descritas en asociación

con esta enfermedad. El diagnóstico diferencial con otras lesiones cutáneas no relacionadas con el CET incluyó la atrofodermia foliular y el nevus comedoniano, pero el aspecto clínico y los hallazgos histológicos tampoco se corresponden con estos diagnósticos.

**Conclusión.** Presentamos a cinco pacientes diagnosticados de CET que presentan una lesión cutánea no descrita previamente y cuya identificación puede ser determinante en otros casos sin diagnóstico definitivo.

#### P47 MAMÁ, SE ME PELAN LAS MANOS Y LOS PIES

C.A. Domínguez Mahamud<sup>a</sup>, I. Marcelo Martín<sup>a</sup>, C. Prat Torres<sup>a</sup>, E. Baselga Torres<sup>a</sup>, M.T. Estrach Panella<sup>b</sup> y A. Vicente Villa<sup>a</sup>

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

**Introducción.** El síndrome de piel acral (acral peeling skin syndrome [APSS]), es una enfermedad rara, que se caracteriza por fragilidad cutánea y descamación, siendo difícil evidenciar ampollas. Cursa desde la infancia de manera indolora y cura sin dejar cicatriz. Debido a su escasa sintomatología, hace que esté infradiagnosticada.

**Caso clínico.** Presentamos el caso clínico de un varón de 14 años, sin antecedentes importantes de interés, que reconsulta por descamación de palmas y plantas, con predominio en esta última, de 10 años de evolución. En ocasiones genera ampollas que curan rápidamente dejando máculas hiper- e hipopigmentadas. No presenta afectación ungueal, ni hiperhidrosis. En ocasiones se relaciona con traumatismos previos (juega al balonmano), pero no con los cambios de temperatura. No hay familiares con la misma sintomatología. El cuadro cursa a brotes pero nunca llega a resolverse. En un primer momento se sospechó de una epidermólisis ampollosa simple, realizándose un estudio de genética molecular, que no evidenció mutación en K14 y K5. Se solicitó nuevamente un estudio genético, resultando positivo para la mutación en heterocigosis del gen TGM5, confirmándose el diagnóstico de APSS.

**Discusión.** El APSS es un síndrome de herencia autosómica recesiva, causado por la mutación del gen TG5, en el 15q15, descubierto en 2005. Este gen es encargado de la producción de transglutaminasa 5, cuya función es vital en la formación de enlaces entre proteínas para mantener la córnea íntegra. Existen múltiples mutaciones patogénicas reportadas hasta ahora, siendo la de nuestro paciente una de las más frecuentes: mutación G113C. Su tratamiento es sintomático con emolientes y protección.

**Conclusión.** Ante la descamación de piel en palmas y plantas, se tiene que tener en mente el diagnóstico de APSS, pues al tener una baja incidencia y escasa sintomatología suele estar infradiagnosticado o mal diagnosticado como epidermólisis ampollosa simple. Gracias a la descripción de nuevas epidermólisis e identificación de nuevos genes, se nos permitió el diagnóstico de epidermólisis ampollosa hereditaria.

#### P43 SÍNDROME DE LEGIUS. ESE GRAN DESCONOCIDO

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

Hospital Universitario de Puerto Real. Cádiz. España.

**Introducción.** Las manchas café con leche están asociadas clásicamente a las RASopatías, enfermedades como la neurofibromatosis tipo 1, con mutaciones que afectan a las vías de regulación RAS/MAPK (mitogen activated protein kinase). Las proteínas de esta vía desempeñan un papel fundamental en la proliferación, diferenciación, supervivencia y muerte celular. Estas enfermedades presentan manifestaciones comunes a todas ellas, a veces superpuestas lo que hacen complicado su diagnóstico diferencial.

**Casos clínicos.** Presentamos el caso de una niña de 6 años y un niño de 8 con manchas café con leche en tronco, axilas y miembros inferiores,

así como varias lesiones acrómicas en tronco y miembros. No se observaron nódulos de Lisch, nódulos coroides, nevus anémicos, xantogranuloma juvenil, neurofibromas, ni alteraciones neurológicas. El estudio genético mostró en ambos casos una mutación en heterocigosis del gen SPRED1 que confirmó el diagnóstico de síndrome de Legius.

**Discusión.** La existencia de múltiples manchas café con leche en un paciente debe hacernos plantearnos el diagnóstico diferencial entre RASopatías, como el síndrome de Legius. Esta enfermedad es de las RASopatías menos conocidas y se manifiesta por la aparición de manchas café con leche y dificultades de aprendizaje. Existe controversia sobre la mayor predisposición de estos niños a padecer algunos tipos de cáncer. En nuestros pacientes, se observaron en ambos casos nevus acrómicos, lo que podría contribuir al diagnóstico diferencial que resulta en ocasiones muy complicado por las similitudes clínicas con la neurofibromatosis tipo 1, por lo que el estudio genético hoy día es una herramienta fundamental en estos casos.

#### P44 FORMULACIÓN MAGISTRAL INDIVIDUALIZADA EN PACIENTES CON ICTIOSIS. IMPACTO EN CALIDAD DE VIDA

M. Oro Ayude<sup>a</sup>, A. Batalla<sup>a</sup>, C. Dávila Pousa<sup>b</sup>, Q. Rodríguez Jato<sup>a</sup>, C. Couselo Rodríguez<sup>a</sup> y Á. Flórez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Farmacia. Complejo Hospitalario Universitario de Pontevedra. España.

**Introducción.** El manejo terapéutico de las enfermedades raras que afectan a la piel supone un reto debido a la escasez de tratamientos eficaces y a que no son fácilmente accesibles. Nuestro principal objetivo ha sido determinar el impacto en la calidad de vida de los pacientes con ictiosis de los tratamientos elaborados mediante formulación magistral y con dispensación hospitalaria.

**Métodos.** Se realizó un estudio descriptivo transversal. Se incluyeron pacientes con ictiosis que recibieron terapias tópicas elaboradas y dispensadas por el Servicio de Farmacia de nuestro centro. Se recogieron datos demográficos, tipo de ictiosis y tratamientos recibidos por los pacientes. Se administraron escalas de calidad de vida, tanto generales como específicas de la enfermedad. Se utilizó también una escala para evaluar el grado de satisfacción con el tratamiento recibido y se evaluó la adherencia al mismo.

**Resultados.** Se incluyeron 5 pacientes con ictiosis (4 ictiosis congénitas autosómicas recesivas y una ictiosis vulgar). Se observó una reducción estadísticamente significativa en el impacto en la calidad de vida de los pacientes tras el empleo del tratamiento suministrado. En 4 de los 5 pacientes, la puntuación de las escalas DLQI/CDLQI disminuyó al menos 2 grados tras la administración de los productos tópicos. Con la escala específica de calidad de vida en ictiosis (IQoL), esta disminución de 2 grados se cumplió en 3 pacientes. La satisfacción con los tratamientos fue de 2,9 sobre 25, siendo 0 la mejor puntuación. La adherencia al tratamiento fue mayor del 95% en todos los casos.

**Discusión.** En las enfermedades raras con afectación cutánea, la formulación magistral permite el acceso a medicamentos huérfanos y no comercializados. La elaboración individualizada y la dispensación hospitalaria tienen un impacto positivo en la calidad de vida de los pacientes.

#### P45 SÍNDROME DE EXCORIACIÓN DE LA ZONA MEDIA DE LA CARA (MITES)

L. Noguera-Morel<sup>a</sup>, Á. Hernández Martín<sup>a</sup>, N. Valentina Ortiz Cabrera<sup>b</sup> y A. Torrelo<sup>a</sup>

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

El término síndrome de excoriación de la zona media de la cara del niño (MiTES-por su acrónimo en inglés) se ha propuesto para descri-

bir una condición rara que surge en la infancia y que se caracteriza por excoriaciones autoinfligidas en los niños que predominan en la zona central de la cara. Se considera una variante más leve de la neuropatía hereditaria sensorial-autónoma (HSAN) tipo VIII.

**Caso clínico.** Presentamos a un niño de 8 años con lesiones en la zona media central de la cara cuyos padres y el propio niño admitieron ser autoinducidas. Tenía buena salud y había sido evaluado por los departamentos de neurología y psicología sin hallazgos relevantes, excepto por un alto umbral de dolor. En el examen físico, se observaron excoriaciones y costras en los pliegues nasolabiales, junto con cicatrices de erosiones previas sobre el dorso de la nariz y las áreas perinasales. El estudio genético del gen PRDM12 reveló una expansión del triplete GCC en la posición 1042-1044 a 16 en un alelo y 18 en el otro alelo. Esta región corresponde a un tracto de polialanina de hasta 14 repeticiones. Se ha informado de la presencia de más de 14 alaninas como una variante patógena relacionada con HSAN tipo VIII con un patrón de herencia autosómico recesivo.

**Discusión.** El gen PRDM12 codifica para la proteína 12 que contiene el dominio de PRDI-BF1 y RIZ, una familia de reguladores epigenéticos que controlan la especificación neural y la neurogénesis. Las variantes patogénicas presentes en pacientes con MiTES corresponden a la expansión patológica del triplete GCC, en particular 16 y 18 repeticiones. Estos tipos de variantes se conocen como mutaciones dinámicas en las que un segmento de ADN repetitivo, en este caso un triplete, excede un número crítico de repeticiones a partir de las cuales el ARNm o proteína resultante se vuelve inestable y no puede cumplir su función. El diagnóstico diferencial de este cuadro incluye otras neuropatías sensoriales hereditarias, la dermatitis artefacta y las excoriaciones neuróticas entre otras. El manejo es difícil y está enfocado a prevenir las excoriaciones así como a evitar infecciones y secuelas a largo plazo.

## P25 COEXISTENCIA DE VITÍLIGO SEGMENTARIO Y MORFEA EN UNA PACIENTE PEDIÁTRICA

L. Berbegal de Gracia<sup>a</sup>, M. Sánchez<sup>b</sup>, I. Poveda<sup>a</sup>, A. Agulló<sup>a</sup> y J. Laforga<sup>c</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Pediatría. <sup>c</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Marina Salud. Dénia (Alicante). España.

**Introducción.** Tanto el vitíligo como la morfea son enfermedades de patogenia desconocida donde la autoinmunidad desempeña un papel importante. Presentamos un caso en la edad pediátrica donde coexisten ambas entidades. Pensamos que describir casos como este nos ayudarán a entender mejor los mecanismos etiológicos de estas dos patologías.

**Caso clínico.** Paciente de 6 años, como antecedente destacaba afectación corneal secundaria a infección por virus de varicela zoster en tratamiento con aciclovir y pendiente de trasplante corneal, que acudió a la consulta por presentar máculas acrómicas de forma unilateral y segmentaria en región abdominal inferior, pubis y muslo del hemicerpo izquierdo compatibles con vitíligo. Al año de seguimiento, aparecieron en la misma localización placas duras e infiltradas de coloración marrónácea compatibles clínica e histológicamente con morfea. Los estudios analíticos incluidos (hemograma, bioquímica, coagulación, serología de Borrelia, Ac antiperoxidasa tiroidea, tirotropina, velocidad de sedimentación globular, proteína C reactiva, anticuerpos frente a celiacía [Ac antitransglutaminasa y Ac antigliadina], anticuerpos antinucleares, complemento [C3, C4] y anticuerpos anticitoplasma de neutrófilo) fueron negativos o con valores dentro de la normalidad. Se inició tratamiento con corticoides tópicos con leve mejoría y actualmente está pendiente de iniciar tratamiento con fototerapia con UVB-BE. **Discusión.** La coexistencia de estas dos dermatosis (vitíligo segmentario y morfea) en un mismo paciente está descrita en la literatura, sin embargo no es frecuente, y establecer la relación entre

ambas es difícil. Se ha sugerido una posible etiopatogenia similar en ellas pero todavía desconocida. Algunos autores destacan la posible conexión de estas dos condiciones con fenómenos de división celular embriológicos tipo mosaicismos. No obstante, probablemente existan desencadenantes y mecanismos autoinmunes que hasta la fecha no conocemos. Es por ello que hacen falta más estudios para poder esclarecer la posible asociación entre ambas entidades.

## P31 ENFERMEDAD DE BEHÇET EN LA INFANCIA

A. Giacaman<sup>a</sup>, M. López García<sup>b</sup>, L. Galmes Rossello<sup>b</sup>, M.C. Mir Perelló<sup>c</sup>, J. Boix-Vilanova<sup>a</sup> y A. Martín-Santiago<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Departamento de Dermatología. <sup>b</sup>Departamento de Pediatría. <sup>c</sup>Unidad de Reumatología Infantil. Hospital Son Espases. Palma de Mallorca (Illes Balears). España.

**Introducción.** La enfermedad de Behçet (EB) es una vasculitis crónica y multisistémica de etiología desconocida. Si bien es más frecuente en la edad adulta, también puede aparecer en la infancia. El diagnóstico de la EB es clínico y la aparición insidiosa de sus manifestación puede retrasar el diagnóstico.

**Objetivos.** Describir las características de pacientes pediátricos con sospecha de EB en nuestro hospital.

**Material y métodos.** Estudio descriptivo de corte transversal de los pacientes pediátricos en seguimiento en la Unidad de Reumatología Infantil de nuestro hospital con sospecha de EB. Se realizó una exploración física completa por parte de un dermatólogo.

**Resultados.** De un total de 18 pacientes con sospecha de EB, 13 (72%) niñas y 5 niños (28%). Ocho pacientes (44%) cumplieron criterios clínicos de EB. La mediana de presentación del primer síntoma fue de 5 años y la edad media del diagnóstico de 8 años. Seis casos (33%) fueron HLAB51 positivo. Tres niños (16%) tuvieron familiares con EB y 8 (44%) con otras enfermedades autoinmunes. Las manifestaciones más frecuentes al inicio de la EB fueron las mucocutáneas, como aftas orales recurrentes presentes en el 44% (8/18) así como aftas genitales, folliculitis y eritema nodoso. Le siguieron episodios de fiebre recurrente en 6 pacientes (33%) y afectación articular en el 22% de ellos (4/18). Un 22% de los pacientes presentaron afectación neurológica (vasculitis cerebral, ictus o trombosis). Durante el curso de la enfermedad, el 94% (17/18) tuvieron manifestaciones gastrointestinales. Un 61% (11/18) afectación ocular, fundamentalmente conjuntivitis aguda y un 5% uveítis anterior. Un 66% de los pacientes presentaron astenia e irritabilidad y un 16% dificultad en el aprendizaje. Todos fueron tratados con colchicina. Un 83% precisó asociarla a otro medicamento como metotrexate, azatioprina, infliximab, adalimumab o canakinumab.

**Discusión y conclusiones.** Algunos pacientes con sospecha de EB presentan formas paucisintomáticas o comienzan con una clínica inespecífica como astenia e irritabilidad, lo que puede llevar a un retraso diagnóstico. El papel del dermatólogo es fundamental en el diagnóstico de la EB ya que la mayoría de los pacientes presentaron manifestaciones mucocutáneas al inicio de la enfermedad. El tratamiento precoz de la EB disminuye los síntomas y mejora la calidad de vida de los pacientes.

## P24 ÚLCERAS ORALES RECURRENTE EN LA EDAD PEDIÁTRICA, UN RETO DIAGNÓSTICO

F.E. Rojas Farias, E. Esteban Garrido, J.C. Tardío, C. Martínez Morán, A. Hernández Núñez y J. Borbujo Martínez

Hospital Universitario de Fuenlabrada (Madrid). España.

Las úlceras orales son una causa frecuente de consulta en la edad pediátrica. Pueden presentarse de manera aguda, crónica o recurrente, que incluyen causas infecciosas y no infecciosas. Su forma recurrente alcanza una prevalencia de hasta el 20% en



la población general. Presentamos una niña de 10 años con úlceras orales recurrentes. Niña de 10 años, sin antecedentes de interés, con brotes recurrentes de úlceras dolorosas en la mucosa oral desde hace 2 años, precedido de cuadro seudogripal e hiperemia conjuntival bilateral. A la exploración presentaba múltiples úlceras en la mucosa oral y costras hemáticas labiales; asociado a inyección conjuntival; sin afectación de piel ni otras mucosas. La analítica completa destacaba positividad para anticuerpos antinucleares 1/80 patrón moteado, elevación de reactivos de fase aguda (PCR 3 mg/dl y VSG 47 mm/h), eosinofilia (6,9%), positividad de IgG parvovirus B19 y PCR positivo VHS-1 en una ocasión. Se realizaron 2 biopsias con inmunofluorescencia directa (IFD) con infiltrado inflamatorio linfocitario en banda, degeneración vacuolar y queratinocitos apoptóticos. La IFD mostró depósitos en los queratinocitos apoptóticos. Con la sospecha de eritema multiforme mayor recurrente, secundario a VHS-1, se trató con ciclos de acetónido de triamcinolona 0,05% tópica, prednisona oral, antivirales orales (durante 6 meses), metotrexato, con escasa respuesta; recientemente comenzó con azatioprina y corticoide sistémico. La "erupción predominante de mucosa reactiva/infecciosa" (RIME), recientemente descrita (antes llamada síndrome de Stevens-Johnson atípico), se caracteriza por episodios de lesiones ulcerosas predominantemente en mucosas, sin historia previa farmacológica. Otras opciones diagnósticas son: liquen plano erosivo de mucosa oral y lupus eritematoso sistémico, se han descartado. La tórpida evolución con escasa respuesta a los tratamientos plantea la posibilidad de que nos encontremos ante un RIME.

### P32 GRANULOMA ASÉPTICO FACIAL IDIOPÁTICO EN LA INFANCIA Y ROSÁCEA SEVERA EN LA ADOLESCENCIA: ASPECTOS CLÍNICOS, ECOGRÁFICOS Y TERAPÉUTICOS

C. Rubio Flores, O. López-Barrantes González, M. Martín de Santa-Olalla y Llanes, A. Sáez Vicente, C. Garrido Gutiérrez y R.M. Díaz Díaz

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

**Introducción.** El granuloma aséptico facial idiopático (GAFI) se considera por muchos autores una entidad en el espectro de la rosácea infantil. Apoyando esta hipótesis, presentamos el caso de una niña que desarrolló un cuadro severo de rosácea en la adolescencia, unos años tras tener un GAFI.

**Caso clínico.** Niña de 14 años con lesiones faciales papulopustulosas y abscesiformes severas, en ausencia de comedones, así como orzuelos de repetición, con secuelas cicatriciales. A los 10 años fue valorada por una lesión única en la mejilla izquierda diagnosticada de GAFI, con hallazgos clínicos y ecográficos típicos, y que involucionó de forma espontánea. Las lesiones más inflamatorias de la paciente muestran características clínicas y ecográficas similares al GAFI. Dada la severidad del cuadro y refractariedad a tratamiento antibiótico tópico y tetraciclinas orales se pautó tratamiento con isotretinoína a dosis bajas, con buena eficacia y tolerancia.

**Discusión.** Presentamos un caso de coexistencia de lesión tipo GAFI en la infancia y posterior desarrollo de múltiples lesiones faciales inflamatorias, así como orzuelos de repetición, compatible con rosácea oculocutánea severa. Es conocida la hipótesis de que ambos trastornos son realmente la misma entidad, pero no hemos encontrado en la literatura casos documentados de pacientes que hayan presentado ambos trastornos. El GAFI es una patología específica de la edad pediátrica, y se recomienda seguimiento oftalmológico y dermatológico de los pacientes, para instaurar precozmente tratamiento adecuado en caso de desarrollo de lesiones severas y evitar secuelas cicatriciales fundamentalmente oculares.

### P33 PSORIASIS PEDIÁTRICA: ESTUDIO DE CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y COMORBILIDADES EN 10 HOSPITALES DE LA COMUNIDAD VALENCIANA

A. Docampo Simón, M.J. Sánchez Pujol, J.C. Palazón Cabanes, I. Belinchón Romero, I. Betlloch Mas, en nombre del Grupo Pedipso Levante

*Hospital General Universitario. Alicante. España.*

**Introducción.** La prevalencia de la psoriasis pediátrica (PP) no está bien establecida. Además, sus características clínicas son diferentes a las de los adultos, existiendo una forma de presentación clínica llamada psoriasis dermatitis (PD) que comparte características de psoriasis y dermatitis atópica. Por otro lado, las comorbilidades en este grupo de edad podrían estar infraestimadas. El objetivo de este estudio es determinar la prevalencia de PP y describir las presentaciones clínicas, la ubicación de las lesiones y las comorbilidades asociadas en 10 hospitales de la Comunidad Valenciana. También se analiza la evolución de los pacientes con PD.

**Materiales y métodos.** 1.<sup>a</sup> fase: estudio observacional transversal multicéntrico durante un año. 2.<sup>a</sup> fase: estudio prospectivo de la cohorte de pacientes diagnosticados con PD. Se recopilan datos epidemiológicos, antropométricos, características clínicas, escalas de gravedad y tratamiento prescrito.

**Resultados.** Se han recogido un total de 97 pacientes (39 niños y 58 niñas) con edades comprendidas entre 2 meses y 16 años (media 10,1 años). La forma clínica predominante fue la psoriasis en placas (58 casos) destacando la localización en cuero cabelludo en 55 niños. La mayoría presentaron psoriasis leve o moderada. El tratamiento más frecuente fue tópico. Cinco casos recibieron fototerapia y 20 tratamiento sistémico. Se detectaron comorbilidades en 26 casos, destacando la presencia de sobrepeso u obesidad en 21 niños. Diecinueve casos (19,6%) presentaron PD. En comparación con la cohorte de pacientes sin PD presentaron una edad significativamente menor (7 vs. 11 años,  $p < 0,001$ ), una preponderancia del sexo masculino (68,4 vs. 33,3%,  $p = 0,005$ ), una menor frecuencia de afectación del cuero cabelludo (36,8 vs. 69,3%,  $p = 0,009$ ) y mayor frecuencia de antecedentes de atopía (66,6 vs. 18,8%,  $p = 0,001$ ). Se dispone de la evolución de 12 pacientes con PD (mediana de seguimiento = 7,5 meses). Dos de ellos evolucionaron hacia un cuadro de dermatitis atópica franca y uno de ellos hacia una psoriasis vulgar sin características de dermatitis.

**Discusión.** Observamos la existencia de un número significativo de casos de PP con diferentes formas clínicas, gravedad y comorbilidades asociadas. Las características de la PD destacan lo difícil que puede ser diagnosticar la psoriasis en niños.

### P3 SÍNDROME DEL CABELLO ANÁGENO SUELTO ASOCIADO A TRASTORNOS GENÉTICOS: DESCRIPCIÓN DE DOS CASOS

P. García Piqueras, C. Lacasta Plasín, A. Sánchez Herrero, V. Parra Blanco, R. Suárez Fernández y M. Campos Domínguez

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

**Introducción.** El síndrome del cabello anágeno suelto (SCAS) es un trastorno capilar típico de las niñas de corta edad. Normalmente se presenta aislado, pero puede ocurrir en el contexto de algunos síndromes. Se presentan dos casos en los cuales el SCAS se asocia a síndrome Noonan-like y a síndrome tricorriofalangico.

**Casos clínicos.** *Caso 1:* niña de 12 años, seguida en Dermatología desde el período de lactante por hemangioma infantil y dermatitis atópica. Como antecedentes presenta válvula mitral displásica, estrabismo, ambliopía, talla baja, retraso cognitivo leve, déficit de atención, facies peculiar, alergia al huevo y dermatitis atópica. A los 4 años consultan por pelo de corta longitud, en el que se confirma pilotración indolora positiva y tricoscopia típica de SCAS con raíces en palo de golf. A los 11 años es finalmente diagnosticada de

síndrome Noonan-like por mutación de PPP1CB. **Caso 2:** niña de 5 años, diagnosticada de síndrome tricorriñofalángico por braquidactilia, facies peculiar y antecedente paterno con historia de onfalitis neonatal, bronquiolitis y convulsiones febriles. Es remitida por pelo fino de escaso crecimiento. Se observa pelo fino, ralo, castaño claro, con escasa densidad, que no sobrepasa región occipital. La pilo-tracción es positiva e indolora. Se observa tricoscopia con imágenes en palo de golf. Tras el diagnóstico de SCAS se inicia minoxidil 2% con buena respuesta, que se mantiene sin efectos adversos durante un período de seguimiento de 4 años.

**Discusión.** El SCAS es un cuadro que se puede diagnosticar de forma rápida en la consulta gracias a la anamnesis, la pilotracción indolora característica y la tricoscopia ex vivo. Ante el hallazgo de un SCAS, no debemos olvidar realizar una anamnesis y exploración física completas por la posibilidad de asociación a determinados síndromes genéticos.

## P9 MALFORMACIÓN CAPILAR SUPERFICIAL TIPO NET-LIKE

H. Iznardo Ruiz<sup>a</sup>, E. Baselga Torres<sup>b</sup> y E. Roé Crespo<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. <sup>b</sup>Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona). España.

**Introducción.** La ISSVA clasifica las malformaciones linfáticas (ML) como las quísticas o comunes, la anomalía linfática generalizada (incluye la linfangiomatosis kaposiforme), las ML dentro de la enfermedad de Gorham-Sout, la ML en canales, el linfedema primario y la anomalía linfática progresiva adquirida (o linfangioma progresivo). Recientemente se han descrito 4 casos de ML con características diferenciales, denominadas ML superficial tipo "net-like".

**Caso clínico.** Niño de 2 años que presenta placas superficiales de aparición reciente y progresiva, no presentes al nacimiento, de coloración rojo-violácea con áreas blanquecinas, compuestas por una red arboriforme de vasos, en el muslo derecho. La dermatoscopia mostró vasos arboriformes telangiectásicos reticulados. La biopsia mostró una epidermis normal con una proliferación vascular constituida por vasos de pequeño calibre y paredes finas en dermis superficial. Dichos vasos estaban revestidos por una única capa de células endoteliales de núcleos prominentes que se teñían con D2-40 o podoplanina, demostrando su estirpe linfática. Dado el carácter benigno de la lesión y la ausencia de síntomas, se optó por la abstención terapéutica.

**Discusión.** Noguera-Morel y colaboradores describieron los tres primeros casos, con la aportación de un cuarto en 2018. Según la descripción original, esta entidad correspondería a una forma distinta de ML superficial y no a una presentación atípica de ML microquística, dado que normalmente estas últimas se caracterizan clínicamente por pseudovesículas hemorrágicas e histológicamente presentan afectación profunda y conexión con los vasos linfáticos profundos. Nuestro caso carecía de estas características, apoyando el diagnóstico de ML superficial de tipo "net-like". En cuanto a su manejo, la abstención terapéutica es una opción. Noguera-Morel y colaboradores proponen el láser como primera línea de tratamiento y describen la escasa eficacia de la rapamicina tópica.

## P10 HEMANGIOMA ABORTIVO SEGMENTARIO COMO MARCADOR DE DISRAFISMO

B. Echeverría García, F.E. Rojas Farias, E. Esteban Garrido, D. Martínez Sánchez, A. Hernández Núñez y J. Borbujo-Martínez

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

**Introducción.** Los hemangiomas abortivos son un subtipo de hemangiomas infantiles con positividad para el marcador GLUT-1 y que muestran una fase proliferativa muy sutil, que suele suponer

menos del 25% del total de la lesión. Desde el punto de vista clínico se manifiestan en forma de manchas o placas de aspecto vascular que pueden suponer un reto diagnóstico para el clínico. Los hemangiomas infantiles segmentarios son aquellos que ocupan un segmento corporal de regular delimitación. Estos tienen más tendencia a las ulceraciones así como a la asociación de otras malformaciones. El síndrome pelvis/sacral/lumbar asocia la presencia de un hemangioma infantil de localización perineal/genital con otras malformaciones como son el ano imperforado, las anomalías vésico-renales, el lipomeningocele y malformaciones en los genitales externos.

**Caso clínico.** Varón nacido a término de padres no consanguíneos que muestra una mancha violácea congénita, de bordes bien definidos, con vasos prominentes en su interior y con un halo blanquecino perilesional. Esta lesión abarca toda la cara posterior del miembro inferior derecho y parte de la cara lateral y anterior hasta la región glútea, el hemiescrotro derecho y el sacro. Sin otras anomalías en los genitales externos o en el ano. Ante la sospecha de una malformación vascular vs. Síndrome Sacral se realiza una biopsia cutánea y se solicita una ecografía de canal vertebral. La ecografía mostró un disrafismo espinal oculto, con un lipoma espinal, médula anclada y siringomielia, y la biopsia de la lesión confirmó la sospecha clínica de hemangioma infantil GLUT-1+. Se solicitó el estudio cardiológico para inicio del tratamiento con propranolol oral, pero ante la mínima proliferación del hemangioma, se optó por una actitud expectante con prioridad del manejo quirúrgico por neurocirugía del disrafismo oculto.

**Discusión.** Se expone un caso de un hemangioma infantil abortivo segmentario asociado a disrafismo espinal oculto. El diagnóstico del hemangioma infantil abortivo puede suponer un reto diagnóstico por su aparición congénita y su apariencia clínica, que en muchos casos impresiona de una malformación vascular. Ante la distribución segmentaria de un hemangioma infantil se debe descartar la asociación de otras malformaciones como en este caso el disrafismo espinal.

## P8 HEMANGIOMA CONGÉNITO NO INVOLUTIVO (NICH), INVOLUTIVO

J.A. Llamas Carmona<sup>a</sup>, A. Perea Polak<sup>a</sup>, A. Andamoyo Castañeda<sup>a</sup>, I. López Riquelme<sup>a</sup>, M. Ayala Blanca<sup>b</sup> y Á. Vera Casaño<sup>b</sup>

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

**Caso clínico.** Recién nacida de 3 meses que consultaba por presentar desde el nacimiento una tumoración vascular en la región abdominal medial derecha. Se trataba de una placa de centro rojizo y azulada en la zona externa con un halo blanquecino periférico. Con la sospecha de hemangioma congénito no involutivo (NICH) se realizó una biopsia cutánea y ecografía doppler. El estudio histológico fue compatible con un NICH y en la ecografía se observó una lesión vascular subcutánea con flujo arterial de alta velocidad y baja resistencia, confirmando la sospecha de NICH. En las consultas de revisión la lesión permaneció sin cambios hasta los 2 años de vida donde se comenzó a apreciar disminución de tamaño y consistencia junto con cierto aplanamiento. Así, la lesión siguió una regresión gradual hasta los 12 años, cuando ya se había blanqueado totalmente dejando una mínima atrofia local.

**Discusión.** Los hemangiomas congénitos (HC) son lesiones vasculares que a diferencia de los hemangiomas infantiles se encuentran totalmente desarrollados al nacimiento porque la fase proliferativa se lleva a cabo plenamente intraútero. Se han descrito 3 tipos de HC: el hemangioma congénito rápidamente involutivo (RICH), el NICH y el hemangioma congénito parcialmente involutivo (PICH). El RICH se caracteriza por su regresión completa en torno a los 6-12 meses de vida, pudiendo dejar secuelas tales como atrofia o piel redundante. En contraste, el NICH crece gradualmente con el desarrollo del niño y no involuciona con el tiempo. Por su parte, el PICH

es una lesión similar al RICH pero con regresión parcial y cuyo tumor residual es prácticamente indistinguible de un NICH, tanto clínicamente como en comportamiento. De hecho, algunos autores apoyan la hipótesis de que el NICH no es más que un RICH en regresión detenida. En nuestro caso ocurrió lo contrario, la lesión fue inicialmente diagnosticada de NICH por su comportamiento clínico, sin cambios en tamaño y forma durante los primeros años de vida. Años después y de forma espontánea la lesión regresó por completo sin dejar secuelas.

### P11 TRATAMIENTO NO QUIRÚRGICO EN DOS CASOS DE MALFORMACIONES LINFÁTICAS GIGANTES

I. Balaguer Franch<sup>a</sup>, E. Hernández de la Torre Ruiz<sup>a</sup>, Á.M. Rosell-Díaz<sup>a</sup>, C. Lorca García<sup>b</sup>, B. Berenguer Fröhner<sup>b</sup> y M. Campos Domínguez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Cirugía Plástica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

**Introducción.** Por su localización, tamaño, extensión y/o infiltración a tejidos adyacentes, la cirugía de las malformaciones linfáticas macroquísticas puede resultar complicada e incompleta, por lo que se requieren alternativas terapéuticas. Presentamos dos casos de malformaciones linfáticas con buena respuesta al sirolimus oral previo a escleroterapia con bleomicina.

**Casos clínicos.** El primer caso es el de una recién nacida de 38+3 semanas, que presenta masa paratorácica derecha de 28 × 33 cm, de coloración eritemato-violácea y áreas de ulceración. Ya detectado en la ecografía de la semana 20, la RM fetal era compatible con malformación vascular de bajo flujo linfática con componente macro- y microquístico, sin afectación intratorácica ni visceral. El segundo caso es una recién nacida de 37+4 semanas con masa torácica derecha de consistencia quística, de 11 × 9 cm que se extiende hasta región axilar derecha y edema bilateral de miembros superiores. También objetivada en la ecografía de la semana 20 y la RM mostraba una lesión quística multilocular axilar derecha compatible con malformación linfática macro- y microquística afectando la pared torácica lateral, el brazo derecho, el plexo braquial y el paquete vascular axilar. En ambos casos se inició sirolimus 0,8 mg/m<sup>2</sup> cada 48 h las primeras 6 semanas de vida, luego cada 24 h, con el objetivo de niveles terapéuticos de 5-15 ng/ml. Como efectos secundarios, ambas presentaron infecciones de repetición; la segunda paciente también deposiciones diarreicas y aumento de triglicéridos. A las dos pacientes se les realizó inyección de 10 ml (15 unidades) de bleomicina en espuma tras aspirado ecoguiado del contenido de los quistes, a los 4 y 10 meses respectivamente. En ambos casos, se ha conseguido la disminución clínica y radiológica de las lesiones.

**Discusión.** Los inhibidores sistémicos de mTOR se presentan como una alternativa terapéutica eficaz para malformaciones vasculares resistentes a otros tratamientos. Los efectos secundarios más frecuentes son la hiperlipidemia y la neutropenia, no dosis-dependientes. Se han descrito buenos resultados mediante la escleroterapia con bleomicina al disminuir el tamaño, impedir la secreción y prevenir las recurrencias, especialmente en las lesiones macroquísticas de cabeza y cuello. No afecta a los tejidos sanos adyacentes y el efecto secundario más frecuente es el eritema.

### P12 ENGROSAMIENTO DIGITAL UNILATERAL TIPO ACROPAQUIA COMO MANIFESTACIÓN CLÍNICA DE MALFORMACIONES VASCULARES DE BAJO FLUJO

F. García Souto<sup>a</sup>, M.T. Monserrat García<sup>b</sup>, B. Narváez Moreno<sup>c</sup>, J.C. López Gutiérrez<sup>d</sup>, I. Fernández Pineda<sup>b</sup> y J. Bernabeu Wittel<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Hospital Universitario Ntra. Sra. de Valme. Sevilla. <sup>b</sup>Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. <sup>c</sup>Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz. <sup>d</sup>Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

**Antecedentes y objetivos.** Las enfermedades cardiovasculares y pulmonares son causas frecuentes de acropaquias bilaterales. Las acropaquias unilaterales se han descrito raras veces asociadas a hemiplejía y a alteraciones locales de la vascularización. Presentamos una serie de 14 pacientes con algún tipo de malformación vascular donde además se objetiva un engrosamiento digital unilateral tipo acropaquia.

**Discusión.** Se desconoce la causa exacta del desarrollo unilateral de acropaquias. Algunos autores sugieren que podría ser debido a alteraciones en la dinámica vascular o a cambios tróficos secundarios a una disregulación autónoma. La dificultad en el retorno venoso causado por las malformaciones vasculares junto a una alteración local de la microcirculación podría explicar el desarrollo de acropaquias en nuestros casos. A la vista de los resultados de nuestro estudio, la presencia unilateral de acropaquias debe llevar a la sospecha de una malformación vascular subyacente.

### P26 DERMATITIS INFECTIVA ASOCIADA A HTLV-1: PRESENTACIÓN DE UN CASO

F. Tous Romero, B. Pinilla Martín, C. Vico Alonso, A. Sánchez Velázquez, L. Maroñas Jiménez y S.I. Palencia Pérez

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

La dermatitis infectiva es una forma rara de dermatitis exudativa severa asociada a la infección por el virus humano linfotrópico de células T-1 (HTLV-1). Presentamos el caso de una niña de 11 meses, natural de Perú, entre cuyos antecedentes familiares destacaba padre y madre con infección HTLV-1. Cribado neonatal con serología positiva para HTLV-1, en seguimiento por pediatría para valorar negativización de la misma. Derivada a nuestras consultas por brotes repetidos de lesiones cutáneas desde los 5 meses de edad, requiriendo ciclos repetidos de corticoides tópicos y antibióticos orales, con rápida respuesta a los mismos pero recurrencia al suspender estos últimos. A la exploración presentaba lesiones eritematoexudativas de predominio en cuero cabelludo y nuca, extendiéndose en menor medida a cara y tronco, asociando la presencia de adenopatías retroauriculares bilaterales. Se tomó cultivo de las lesiones, siendo positivo para *Staphylococcus aureus*. Dada la clínica cutánea de la paciente y antecedentes personales, se llegó al diagnóstico de dermatitis infectiva, siendo posteriormente apoyado con la detección mediante PCR de HTLV-1 en sangre periférica. La dermatitis infectiva se presenta habitualmente en forma de dermatitis exudativa severa afectando cuero cabelludo, oído externo, áreas posteriores de pabellones auriculares, párpados, pliegues nasolabiales, nuca, axilas e ingle. Son zonas endémicas en ciertas regiones de Japón, África subsahariana y Centroamérica, siendo su prevalencia en la población general de bajo riesgo; en Europa inferior al 1%. Se ha descrito una probabilidad en niños infectados de desarrollar dermatitis infectiva del 0,4%. El tratamiento se basa en administración crónica o repetida de antibióticos que actúen contra *Staphylococcus* y *Streptococcus*, siendo característica la rápida respuesta a estos. Remarcamos la importancia de conocer esta entidad, y sospecharla en pacientes provenientes de áreas endémicas, sobre todo en aquellos con lesiones en localizaciones típicas que requieran ciclos antibióticos orales de repetición. Resulta fundamental realizar un diagnóstico precoz y un seguimiento adecuado teniendo en cuenta la posible asociación a otros cuadros potencialmente graves asociados al HTLV-1, tales como la leucemia/linfoma de células T y la paraparesia espástica tropical.

### P27. TIOSULFITO SÓDICO AL 10% EN LA CACINOSIS CUTIS

Á. Navarro Gilabert<sup>a</sup>, M.L. Martínez Barranca<sup>a</sup>, I. García Morales<sup>a</sup>, A.I. Lorente Lavirgen<sup>a</sup>, A. Pérez Gil<sup>b</sup> y J. Escudero Ordóñez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Hospital Universitario Ntra. Sra. de Valme. Sevilla. España.

**Introducción.** La calcinosis cutis (cc) se define como el depósito de sales de calcio en la piel. Se clasifica en 5 tipos que incluyen la cc distrófica, metastásica, idiopática, iatrogénica y calcifilaxis. La calcificación distrófica constituye el tipo más frecuente, presenta niveles de calcio y fósforo en suero normales, apareciendo secundaria a un daño o alteración del colágeno, elastina o grasa subcutánea. Principalmente ocurre en enfermedades autoinmunes como la dermatomiositis.

**Caso clínico.** Niño de 9 años de edad, en seguimiento por Pediatría desde los 4 años por presentar una dermatomiositis infantil. Con múltiples ingresos hospitalarios y ciclos de corticoides sistémicos y metotrexato. A los 7 años comienza a desarrollar varios nódulos subcutáneos en zona lumbar y en MMII, fundamentalmente en zonas de roce o traumatismos con RX y ecografías compatibles con calcinosis. Una de las lesiones situadas sobre el maléolo externo del tobillo derecho se ulceró, causando gran dolor e incapacidad funcional, por lo que se decide derivar a Dermatología. Debido a la ulceración de la lesión se infiltra triamcinolona acetónido en la primera consulta y se solicita a Farmacia Hospitalaria una formulación de tiosulfato sódico al 10%. Tras 2 meses y medio aplicándose la crema 2v/d, la ulceración cicatriza, se reduce la calcificación palpable y la sintomatología desaparece.

**Discusión.** El tratamiento de la CC incluye la extirpación quirúrgica o el uso de fármacos como diltiazem, bifosfonatos, warfarina, ceftriaxona, probenecid, minociclina e hidróxido de aluminio. Otros tratamientos menos utilizados como las inmunoglobulinas intravenosas, colchicina o corticoides intralesionales. Las opciones de tratamiento para la calcinosis distrófica son limitadas, y no existe un algoritmo de tratamiento universalmente aceptado. En los últimos años han aparecido publicaciones con casos aislados de buena respuesta al tiosulfato sódico tópico, fundamentalmente, cuando la lesión está ulcerada, como en nuestro paciente.

## P28. SOSPECHA DE DÉFICIT DE ADENOSINA DEAMINASA 2 (ADA2) CON BUENA RESPUESTA A ETANERCEPT

L.M. Nieto Benito<sup>a</sup>, Á.M. Rosell Díaz<sup>a</sup>,  
E. Hernández de la Torre Díaz<sup>a</sup>, C. Mata Fernández<sup>b</sup>,  
V. Parra Blanco<sup>c</sup> y M. Campos Domínguez<sup>a</sup>

*Servicio de <sup>a</sup>Dermatología, <sup>b</sup>Oncohematología Infantil y <sup>c</sup>Anatomía Patológica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.*

**Introducción.** El déficit de ADA2 fue descrito por primera vez por Zhou et al. como una enfermedad autoinflamatoria caracterizada por la aparición precoz de vasculopatía, inflamación sistémica e inmunodeficiencia leve. Está causado por mutaciones en el gen CECR1, cuya alteración se ha relacionado con el aumento de expresión y liberación de citoquinas proinflamatorias causantes del cuadro clínico.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña de 7 años que consulta por la aparición de livedo reticular y fenómeno de Raynaud, en manos y pies, con progresión proximal a miembros superiores e inferiores. En la biopsia cutánea se observa la presencia de trombosis en una arteriola dérmica, sin presencia de imágenes de necrosis fibrinoide, émbolos ni depósitos de material extraño y el estudio de autoinmunidad resulta negativo. Es entonces valorada por los servicios de Reumatología, Hematología, Oftalmología, Cardiología y Radiología. No se objetivan signos clínicos de colagenosis y la capilaroscopia, estudio de hemostasia y trombofilia y la resonancia magnética cerebral no muestran alteraciones. Por la presencia simultánea de livedo y Raynaud, se realiza estudio genético de pequeñas deleciones/y sitios del splicing del gen CECR1 sin presentar alteraciones patológicas. Ante la alta sospecha déficit de ADA2 y por la progresión clínica, se decide inicio de tratamiento con etanercept a dosis de 10 mg, con una mejoría espectacular. A la espera del estudio de secuenciación completa del gen y su región promo-

tora, el cuadro clínico y la respuesta terapéutica a anti-TNF-alfa son compatibles con el diagnóstico de déficit de ADA2.

**Discusión.** Esta enfermedad cursa con livedo reticular, Raynaud, isquemia y necrosis digital, fiebre, hipertensión arterial, aneurismas arteriales, hepatoesplenomegalia y enfermedad cerebrovascular que se manifiesta de forma precoz en la primera infancia. Los únicos tratamientos demostrados como eficaces son los fármacos anti-TNF-alfa.

## P29. TRATAMIENTO CON APREMILAST EN DOS CASOS DE DERMATITIS ATÓPICA DEL ADOLESCENTE

A. Mateos Mayo<sup>a</sup>, A. Sánchez Herrero<sup>a</sup>, E. Rodríguez Lomba<sup>a</sup>,  
C. Martínez Fernández-Llamazares<sup>b</sup>, R. Suárez Fernández<sup>a</sup>  
y M. Campos Domínguez<sup>a</sup>

*Servicio de <sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Farmacia. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.*

**Introducción.** La dermatitis atópica afecta hasta al 20% de los niños en nuestro medio. Los pacientes con dermatitis atópica grave pueden requerir tratamientos sistémicos para el control de la enfermedad. La toxicidad de los fármacos inmunosupresores clásicos y la falta de respuesta en algunos pacientes han llevado al desarrollo de nuevas alternativas terapéuticas.

**Caso clínico.** Presentamos dos pacientes varones adolescentes de 12 y 15 años con dermatitis atópica grave que no habían respondido a tratamiento tópico, fototerapia, corticoides orales, ciclosporina, azatioprina ni metotrexato. En ambos se inició tratamiento con apremilast 30mg cada 12 horas con mejoría de la enfermedad. El primer caso presentó mejoría del prurito de EVA 8 a 6 a los dos meses de tratamiento y mejoría del EASI (Eczema Area and Severity Index) mayor del 75% que se ha mantenido durante los 6 meses de seguimiento. El segundo paciente presentó buena respuesta inicial pero empeoramiento a los 5 meses que precisó rescate con corticoide sistémico y finalmente asociación con metotrexato 15mg por semana con aclaramiento casi completo. Sin embargo, los efectos secundarios gastrointestinales obligaron a suspender ambos fármacos.

**Discusión.** Apremilast es un inhibidor de la fosfodiesterasa-4 aprobado para el tratamiento de la psoriasis, que se ha utilizado con éxito en el tratamiento de la dermatitis atópica en algunos pacientes. Los resultados recientemente publicados de un ensayo clínico en fase 2 mostraron una discreta mejoría del EASI estadísticamente significativa con la dosis de 40 mg cada 12 horas pero no alcanzó la significación estadística con 30 mg. Sin embargo, los efectos secundarios fueron más frecuentes con la dosis de 40 mg, por lo que no se recomienda su uso. Según las guías europeas de 2018 para el manejo de la dermatitis atópica, apremilast puede usarse en pacientes que no respondan al tratamiento estándar, como el caso de nuestros pacientes.

## P48. DOS NUEVOS CASOS DE MUJERES CON MUTACIONES DE NOVO EN EL GEN PHF6

Z. Martínez de Lagrán Álvarez de Arcaya<sup>a</sup>, A. Saenz Aguirre<sup>a</sup>,  
F.J. de la Torre Gomar<sup>a</sup>, J. Gimeno Castillo<sup>a</sup>,  
G. Pérez de Nanclares Leal<sup>a</sup> y R. González Pérez<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Hospital Universitario Araba. Vitoria-Gasteiz. Álava. España.*

**Introducción.** El síndrome de Borjeson Forssman Lehman (BFSL) es poco frecuente y está causado por mutaciones en el gen PHF6, en el cromosoma X. Las mujeres portadoras pueden desarrollar la enfermedad pero generalmente de forma leve o asintomática. Sin embargo, recientemente se han descrito casos de pacientes femeninas con mutaciones en el gen PHF6 y unas manifestaciones clínicas muy características, algunas de ellas solapadas con el BFSL y otras superponibles a las del síndrome de Coffin-Siris.

**Casos clínicos.** Caso clínico 1: niña remitida a nuestro servicio a los 5 años de edad desde Neurología por Pediatría. Presentaba lesiones hiperpigmentadas lineales de distribución blaschkoide en extremidades inferiores, flancos y axilas. Estos hallazgos se acompañaban de pelo escaso y deslustrado, clinodactilia, agenesia de varias piezas dentales y un fenotipo peculiar. Adicionalmente, presentaba hipoacusia neurosensorial y retraso psicomotor global. Con la sospecha inicial de incontinencia pigmenti, se realizó una biopsia cutánea y un análisis del gen NEMO cuyos resultados no fueron concluyentes con dicho diagnóstico. Con el paso de los años, desarrolló obesidad troncular y amenorrea secundaria. Se revaloró el caso decidiéndose solicitar estudio genético del gen PHF6 que demostró una mutación en heterocigosis PHF6 (p.Gln308Ter). Caso clínico 2: mujer de 35 años con antecedente de retraso mental moderado e hipotiroidismo que fue remitida a nuestro servicio para control de lesiones pigmentadas. Presentaba lesiones hiperpigmentadas de morfología lineal siguiendo una distribución blaschkoide en tronco junto con un fenotipo facial peculiar (destacando una zona frontal prominente y una raíz nasal ensanchada). Se solicitó estudio genético del gen PHF6, que demostró una mutación en heterocigosis del gen PHF6 (p.Phe245Ile).

**Discusión.** En los últimos años se han descrito en la literatura casos de pacientes femeninas con manifestaciones clínicas producidas por mutaciones de novo en PHF6. Estas consisten en retraso intelectual, un fenotipo facial característico, alteraciones dentarias, en los dedos y en las uñas e hiperpigmentación lineal cutánea. Comunicamos dos nuevos casos de esta infrecuente condición en los que la clínica dermatológica ha resultado fundamental para llegar al diagnóstico.

### P53. LESIONES PARONIQUIA-LIKE COMO FORMA CLÍNICA DE LEISHMANIASIS CUTÁNEA EN NIÑOS: PRESENTACIÓN DE 2 CASOS

A. Vila Payeras, C.A. Domínguez Mahamud, A. Sola Truyols, F. Terrasa Sagristá, Á. Llambriç y C. Nadal Lladó

*Hospital Son Llàtzer. Palma de Mallorca. Illes Balears. España.*

**Introducción.** La leishmaniasis cutánea es una infección causada por un parásito intracelular transmitido a los humanos por la picadura de un mosquito y característicamente es endémica en la región mediterránea.

**Caso 1.** Un lactante de 8 meses fue remitido por un nódulo eritematoso indoloro de crecimiento lento en el pliegue ungueal proximal de su dedo anular derecho. La biopsia de piel demostró la presencia de granulomas epitelioides con amastigotes intracelulares en los macrófagos, confirmando el diagnóstico de leishmaniasis cutánea. Tras tratamiento con 2 infiltraciones de antimonio de meglumina intralesional se obtuvo la curación.

**Caso 2.** Una lactante de 11 meses fue derivada por una placa eritematosa con costra central de naranja brillante en su dedo índice izquierdo. La biopsia cutánea reveló la presencia de una infiltración inflamatoria dérmica difusa por linfocitos, células plasmáticas y granulomas no necrotizantes, pero sin identificar estructuras compatibles con leishmania. Ante la sospecha clínica de leishmaniasis se procedió a realizar infiltraciones intralesionales de antimonio de meglumina con resolución de la lesión.

**Discusión.** En España, la leishmaniasis cutánea por *Leishmania infantum* es relativamente frecuente, especialmente en áreas endémicas, como la costa mediterránea. Debido a la mayor oportunidad de exposición y posiblemente a no tener un sistema inmunitario completamente desarrollado, los niños pueden ser más susceptibles a la infección que los adultos. La forma cutánea generalmente se presenta como una pápula o nódulo eritematoso de crecimiento lento que desarrolla una costra central y/o úlcera localizada en áreas del cuerpo expuestas a las picaduras de insectos (2). Se han descrito variantes clínicas inusuales de leishmaniasis cutánea (pa-

roniquia, "chancriforme", anular, palmoplantar, zosteriforme, erisipeloide) que pueden plantear un reto diagnóstico. Respecto al tratamiento, se han utilizado varios fármacos con una eficacia variable. Debido a que existen pocos casos publicados de paroniquia por leishmaniasis en la edad pediátrica, creemos que es importante incluir esta variante inusual de leishmaniasis en el diagnóstico diferencial de otras enfermedades del pliegue ungueal proximal, ya que tras un diagnóstico adecuado y un tratamiento oportuno, la respuesta suele ser completa.

### P54. DERMATOFITOSIS EN LA ETAPA NEONATAL

V. Velasco Tamariz, M. Puerta Peña, B. Pinilla Martín, A. Sánchez Velázquez, C. Vico Alonso y S.I. Palencia Pérez

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

La tiña o dermatofitosis es una infección fúngica frecuente en la edad infantil pero inusual en la etapa neonatal. Presentamos dos casos de dermatofitosis con presentación durante el primer mes de vida. El primer caso fue una neonata de 21 días que fue derivada a nuestras consultas por lesiones anulares en la cara y el cuero cabelludo de 4 días de evolución. Su nacimiento se había producido mediante cesárea, debido a una desproporción pélvico-cefálica y como complicación, la madre había presentado fiebre intraparto, por lo que había sido tratada con ampicilina, gentamicina y clindamicina. El cultivo confirmó una infección por *Microsporum canis* y el tratamiento, aunque se inició con terapia tópica, ante la falta de respuesta se cambió a itraconazol oral con resolución completa de las lesiones en 4 semanas. El segundo caso fue una neonata de 27 días que acudió al servicio de urgencias por presentar lesiones anulares de borde descamativo en el área facial y cuero cabelludo de 12 días de evolución. La observación directa mostró hifas septadas, optándose de inicio por tratamiento tópico, estando pendiente la confirmación microbiológica. La presentación clínica de nuestras pacientes, como placas anulares con descamación y aclaramiento central en la cara, hizo que el diagnóstico diferencial incluyera el lupus eritematoso neonatal, la dermatitis numular y la dermatitis seborreica. Los dermatofitos más frecuentemente reportados en la etapa neonatal son *M. canis*, y *T. rubrum*, aunque también hay casos descritos con *T. tonsurans*, *T. mentagrophytes*, *M. gypseum*, *M. audouinii* y *T. violaceum*.

En general, la transmisión se produce por personas infectadas que manipulan al niño, aunque en ninguno de nuestros dos casos se encontraron lesiones en convivientes. También hay que considerar la presencia de animales infectados en el entorno doméstico o bien la posibilidad de transmisión por fómites. Algunos factores de riesgo parecen aumentar la susceptibilidad a la infección por dermatofitos en niños: ambiente húmedo, utilización de antibioterapia de amplio espectro, uso de catéteres, etc. A pesar de lo inusual de su presentación en este rango etario, ante una presentación clínica sugestiva, el diagnóstico puede realizarse fácilmente realizando una observación directa con hidróxido potásico.

### P78. ERUPCIÓN TIPO QUERATOSIS PILAR SECUNDARIA A TRATAMIENTO CON NILOTINIB

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

*Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.*

*Nilotinib es un inhibidor de la tirosin-kinasa (ITKs) de segunda generación utilizado en pacientes con leucemia mieloide crónica (LMC). El uso de estos nuevos fármacos ha implicado la aparición de diversos tipos de toxicidad mucocutánea, siendo todos ellos más frecuentes en población adulta. Presentamos el único caso descrito de toxicidad cutánea en forma de erupción tipo queratosis pilar secundaria a nilotinib en un paciente pediátrico.*

**Caso clínico.** Paciente de 14 años con diagnóstico de LMC, que a los pocos días de iniciar tratamiento con nilotinib como tercera línea de ITKs desarrolla una erupción cutánea pruriginosa generalizada consistente en pápulas foliculocéntricas, milimétricas, dispuestas sobre una base eritematosa a lo largo del tronco, cabeza, cuello y extremidades. Los hallazgos clínicos e histológicos apoyaban el diagnóstico de erupción tipo queratosis pilar secundaria al tratamiento con nilotinib. Tras múltiples intentos de tratamiento con queratolíticos y emolientes tópicos, el cuadro se resolvió completamente tras la suspensión de nilotinib.

**Discusión.** La toxicidad cutánea secundaria a ITKs para el tratamiento de la LMC es un hecho que se observa con relativa frecuencia. Se han descrito diversas formas clínicas de toxicodermias asociada al uso de ITKs (exantemas maculopapulares, erupciones liquenoides, xerosis, pruritus sine materia y alopecia), la mayoría en población adulta. El mecanismo de acción no se conoce con exactitud, aunque se cree que estos fármacos pueden tener cierta acción a nivel de los receptores de tirosin-kinasa en los folículos pilosos. Se desconoce cuál es el tratamiento óptimo para estos pacientes. Sin embargo, la retirada del fármaco resulta la opción más efectiva siempre que las condiciones del paciente lo permitan.

**Conclusión.** Presentamos el caso de un paciente de 14 años con diagnóstico de erupción tipo queratosis pilar secundaria a tratamiento con nilotinib. Es fundamental su conocimiento para evitar confundirlo con otras entidades frecuentes en estos pacientes, como la enfermedad de injerto contra huésped.

## Pósteres sin discusión oral

### P1. SÍNDROME DE ISO-KIKUCHI CON BIFURCACIÓN EN Y DE LA FALANGE DISTAL DE LOS DEDOS ÍNDICES

S. Peña López<sup>a</sup>, B. Monteagudo Sánchez<sup>a</sup>, L. Álvarez Devesa<sup>b</sup>, C. González Moure<sup>a</sup>, F. Piñeyro Molina<sup>a</sup> y C. de las Heras Sotos<sup>a</sup>

*Servicio de <sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Radiología. Complejo Hospitalario Universitario de Ferrol. A Coruña. España.*

El síndrome de Iso-Kikuchi es una rara afección benigna caracterizada por displasia ungueal o anoniquia de los dedos índices. Presentamos el caso de una mujer de 6 años, nacida a término mediante parto espontáneo, que fue valorada en nuestro servicio por otro motivo. Durante la exploración, apreciamos onicodisplasia de ambos dedos índices, con hemiconigrifosis y onicólisis medial-distal. Dicha condición era asintomática, y no había casos similares en sus familiares. Se realizó una radiografía de manos, que mostró bifurcación de las falanges distales de los dedos índice de ambas manos. Además, realizamos un examen mediante ecografía, apreciando a nivel óseo una concavidad en la cortical que podría correlacionarse con la bifurcación de la falange distal. Realizamos con todos estos datos el diagnóstico de síndrome de Iso-Kikuchi. El síndrome de Iso-Kikuchi fue descrito por primera vez por Iso en 1969 y luego por Kikuchi en 1974 como un síndrome clínico que implica displasia o ausencia de las uñas con anomalías óseas subyacentes. Se han sugerido varios criterios clínicos, como por ejemplo la aparición congénita, la participación uni- o bilateral de los dedos índices y/u otros dedos, la variabilidad en la apariencia de las uñas y las malformaciones óseas. Se han propuesto diferentes teorías patogénicas, incluyendo el suministro vascular fetal anormal selectivo de la arteria digital palmar, o la exposición fetal a teratógenos, particularmente fármacos antiepilépticos. Las mutaciones genéticas también podrían estar implicadas. La presentación clínica se caracteriza por el espectro completo de displasia ungueal, que incluye anoniquia, microniquia y polioniquia, hemiconigrifosis, lúnula irregular y desalineación ungueal. No se han descrito enfermedades sistémicas o

malformaciones asociadas. El diagnóstico es clínico y podemos confirmarlo mediante pruebas de imagen, hallándose bifurcación en forma de Y, así como hipoplasia de la falange distal de los dedos índices. Esta condición normalmente es asintomática y no es necesario realizar ningún tratamiento. Para concluir, presentamos otro caso de síndrome de Iso-Kikuchi. Creemos que el conocimiento de esta condición es importante para evitar procedimientos innecesarios en estos pacientes. Además, es interesante el uso de ultrasonidos para apoyar el diagnóstico, ya que es una técnica no cruenta.

### P2. HALLAZGOS DERMATOSCÓPICOS EN LA APLASIA CUTIS CONGÉNITA Y MEMBRANOSA. UTILIDAD EN EL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL CON OTRAS FORMAS DE ALOPECIA FOCAL EN LACTANTES. PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

X.M. Bosch Amate<sup>a</sup>, D. Morgado Carrasco<sup>a</sup>, X. Fustà Novell<sup>b</sup>, A. Combalía<sup>a</sup>, L. Serra García<sup>a</sup> y J. Ferrando<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Hospital Clínic. <sup>b</sup>Althaia Xarxa Assistencial Universitària de Manresa. Barcelona. España.*

**Introducción.** La aplasia cutis (AC) es una malformación congénita rara. Clínicamente, puede presentar un aspecto erosionado, ulcerado, cicatricial o brillante. El diagnóstico diferencial es amplio, pudiendo ser el diagnóstico difícil, por lo que la dermatoscopia puede ser una herramienta útil.

**Casos clínicos.** Presentamos los casos de dos lactantes de 1 y 2 meses, sin antecedentes relevantes. Ambos pacientes fueron evaluados por presentar placas alopécicas sensibles en vértex y zona parietal desde las primeras semanas de vida. Los padres habían aplicado desinfectantes y cremas cicatrizantes sin respuesta clínica. La exploración física mostraba en los dos casos una placa alopécica eritematosa no descamativa, con una costra en superficie, sin alteraciones a la palpación. En el caso 1 la dermatoscopia mostraba un aspecto brillante y cicatricial, con ausencia de folículos y vasos lineales en la periferia de la placa. En el caso 2 la dermatoscopia mostraba una superficie brillante con telangiectasias y glóbulos azulados. Se realizó el diagnóstico de AC congénita (ACC) y de AC membranosa (ACM), respectivamente. Las ecografías transfontanelares no demostraron defectos óseos ni encefálicos subyacentes. Se les explicó a los padres la benignidad del cuadro clínico y no se indicó tratamiento específico.

**Discusión.** La AC es una alteración congénita caracterizada por la ausencia de epidermis, dermis y, en ocasiones, hueso o duramadre, por lo que se recomienda realizar siempre una ecografía transfontanelar para descartar dichas alteraciones. La localización más frecuente es en vértex o zona parietal, siendo normalmente el defecto pequeño (1-2 centímetros). La dermatoscopia puede ser muy útil para descartar patología traumática, infecciosa (herpesvirus, micosis, impétigo), inflamatoria (alopecia areata), tumoral (nevus sebáceo) o la alopecia triangular. En la ACC destacan los signos cicatriciales. En la ACM se observa el signo de la translucencia (superficie brillante, vasos finos arboriformes y glóbulos azules que corresponden a bulbos pilosos), la ausencia de aperturas foliculares y el signo del collarite de pelo (folículos pilosos dispuestos radialmente en el borde de la placa), relacionado con la existencia de defectos del tubo neural. La dermatoscopia puede ser rentable en el diagnóstico de la ACC y la ACM al evitar la realización de pruebas diagnósticas invasivas.

### P4. MALFORMACIÓN LINFÁTICA MICROQUÍSTICA ASOCIADA A SIRINGOMIELIA

C. Olmos Nieva, S. Delgado Vicente, I. Ruiz González, J. Castiñeiras González, H. Perandones González, R. Linares Navarro y M. Á. Rodríguez Prieto

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

**Introducción.** La malformación linfática (ML) es una anomalía del desarrollo de los vasos linfáticos, los cuales se encuentran dilatados, formando quistes de tamaño variable. Representan el 4% de las malformaciones vasculares. El 80% de los casos se manifiestan durante los 2 primeros años de vida. Las localizaciones más frecuentes son extremidades y tronco. Clínicamente, se presenta como un grupo de vesículas transparentes, translúcidas o hemorrágicas. El diagnóstico es clínico y se confirma por imágenes. La resonancia nuclear magnética (RNM) es el estudio de elección. La regresión espontánea está descrita hasta en un 6%. El tratamiento, cuando es necesario, se realiza mediante escisión quirúrgica o agentes esclerosantes, sin embargo, las recurrencias son muy comunes.

**Caso clínico.** Niña de 12 años, que presenta desde los 2 años lesiones vesiculares claras y en ocasiones hemorrágicas en región subescapular izquierda (dermatomo D6) que se han mantenido estables en el tiempo. En las evaluaciones por ecografía Doppler ha mostrado ser una malformación vascular de bajo flujo. En la última resonancia magnética (RMN) 2019, además de constatar una discreta disminución de tamaño con respecto a RNM 2015, se aprecia una imagen compatible con clara cavidad siringomiélica a nivel dorsal (entre D5-D7) y prominencia de la cavidad medular en niveles inferiores dorsales. Asintomática tanto del punto de vista cutáneo como neurológico.

**Discusión.** La ML microquística es el tipo de ML más frecuente. Las lesiones varían con el tiempo tanto en tamaño como en número y color. Las lesiones suelen ser mucho más extensas de lo esperado clínicamente. Las complicaciones comprenden reacciones infecciosas después de traumatismos o erupciones inflamatorias. La siringomielia es un espacio lleno de líquido dentro de la médula espinal. Al menos el 50% de estas aparece en pacientes con alteraciones congénitas de la unión craneocervical, el encéfalo o la médula espinal. A menudo crecen durante la adolescencia. No hemos encontrado en la literatura una asociación entre ML microquística y siringomielia. Resulta curioso que en nuestro caso la ML se encuentre justo en el dermatomo correspondiente a la cavidad siringomiélica objetivada, lo que nos haría sospechar en la posible asociación entre estas dos entidades. Serían necesarios estudios con series mayores que confirmen dicha asociación.

#### P5. MALFORMACIONES CAPILAR, LINFÁTICA Y VENOSA CON MACRODACTILIA: A PROPOSITO DE UN CASO

C. Vico Alonso<sup>a</sup>, A. Sánchez Velázquez<sup>a</sup>, D. Falkenhain López<sup>a</sup>, R. San Román Manso<sup>b</sup>, M.T. Sánchez Calvin<sup>c</sup> y S.I. Palencia Pérez<sup>a</sup>

Servicios de <sup>a</sup>Dermatología, <sup>b</sup>Radiología Intervencionista y <sup>c</sup>Genética. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

**Introducción.** Reconocer los signos clínicos que caracterizan los denominados síndromes de hipercrecimiento es crucial para orientar el diagnóstico. En muchos casos, la ausencia de todos los criterios diagnósticos definitivos hace que nos movamos dentro del paraguas de entidades conocidas como PROS (PIK3CA-Related Overgrowth Spectrum).

**Caso clínico.** Varón de 26 años consultó por una gran malformación capilar geográfica en flanco derecho. En el resto de la exploración se objetivaron lesiones macro- y microquísticas en hemitronco derecho y una macrodactilia simétrica del cuarto dedo de mano derecha. Las pruebas de imagen confirmaron malformaciones linfáticas y objetivaron una gran malformación venosa que se extendía por el miembro superior y el costado derechos. También desvelaron la presencia de malformaciones venosas en ingle y teste derechos. No asociaba anomalías del resto de la piel ni tampoco presentaba alteraciones neurológicas. Mediante un panel NGS (next-generation sequencing) para todas las variantes conocidas asociadas a síndromes de hipercrecimiento con malformaciones vasculares, se estudiaron la sangre y el tejido afecto, sin encontrarse variantes patológicas en ninguna de las muestras.

**Discusión.** Las malformaciones vasculares a veces forman parte de síndromes complejos con fenotipo muy heterogéneo y superposición de los hallazgos clínicos, lo cual dificulta su diagnóstico. Las nuevas técnicas genéticas de secuenciación masiva han supuesto una potente arma diagnóstica de diversas mutaciones activadoras aunque no siempre, como en nuestro caso, son concluyentes debido a la condición de mosaicismo somático de estas enfermedades. Es mandatorio la identificación precoz de estas manifestaciones clínicas, así como el trabajo multidisciplinar para una aproximación diagnóstica inicial que permita el correcto manejo posterior de nuestros pacientes.

#### P6. MALFORMACIÓN LINFÁTICA MICROQUÍSTICA EN TRATAMIENTO CON SIROLIMUS ORAL

S. Valenzuela Ubiña<sup>a</sup>, D. Jiménez Gallo<sup>a</sup>, L. Cabarcas Macía<sup>b</sup>, A. Ortiz Prieto<sup>a</sup>, I. Villegas Romero<sup>a</sup> y M. Linares Barrios<sup>a</sup>

<sup>a</sup>UGC Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología. <sup>b</sup>UGC Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz. España.

**Introducción.** Las anomalías vasculares son un grupo heterogéneo donde la evolución y tratamiento difieren considerablemente en función del tipo. Describimos un caso de malformación linfática (ML) tratada con sirolimus.

**Caso clínico.** Lactante de 3 meses con aumento de volumen hemilabial y maxilar superior izquierdos, de consistencia blanda, sin pulso ni alteraciones de piel suprayacente. Dicha lesión ya estaba presente al nacimiento, manteniéndose estable hasta los 6 meses de vida en que fue aumentando progresivamente de tamaño. La ecografía inicial mostró engrosamiento de partes blandas con discreto aumento de ecogenicidad respecto al tejido celular subcutáneo (TCS) circundante, de 23 x 7 mm con moderada hiperemia intralesional y flujo arterial de baja resistencia, siendo el diagnóstico ecográfico sugestivo de hemangioma. Se inició propranolol oral a dosis de 3mg/kg. Sin embargo, dada la ausencia de mejoría tras un año de tratamiento, se solicitó angio-RMN. En ella se identificaba lesión focal de 21 x 8,6 mm en TCS con depósitos grasos sin flujo en su interior y ténue realce tras la administración de contraste, con diagnóstico ecográfico de hemangioma congénito con signos de respuesta parcial al tratamiento. Ante la persistencia de la lesión, se realizó biopsia incisional por parte de Cirugía Pediátrica con resultado anatomopatológico de ML microquística D240 positiva. Dada la dificultad para exéresis quirúrgica sin secuelas estéticas, se inició recientemente sirolimus a dosis de 0,8 mg/m<sup>2</sup> cada 12 horas con buena tolerancia y evolución.

**Discusión.** Las ML consisten en malformaciones vasculares de bajo flujo debidas al desarrollo embriológico anormal del sistema linfático. Suelen estar presentes al nacimiento con tendencia a aumentar progresivamente de tamaño, asentándose con frecuencia en cabeza y cuello. Entre las opciones terapéuticas están la cirugía, la escleroterapia o la laserterapia. Sirolimus es un inhibidor de mTOR que actúa sobre la vía de señalización mTOR/PI3K disminuyendo la proliferación celular y la linfangiogénesis. Se trata de una terapia relativamente novedosa que se ha postulado como una estrategia terapéutica bien tolerada y de utilidad en malformaciones linfáticas no abordables con las técnicas anteriormente comentadas. Destacamos la importancia del estudio histológico precoz de las anomalías vasculares para su correcta orientación.

#### P7. NUESTRA EXPERIENCIA EN TRATAMIENTO CON PROPRANOLOL DE LOS HEMANGIOMAS INFANTILES: EFICACIA Y RECIDIVAS

A. Saenz Aguirre<sup>a</sup>, Z. Martínez de Lagrán Álvarez de Arcaya<sup>a</sup>, F.J. de la Torre Gomar<sup>a</sup>, P. Roses Gilbert<sup>a</sup>, I. Aguirre Aramburu<sup>b</sup> y R. González Pérez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Hospital Universitario Araba. Vitoria-Gasteiz. Álava. <sup>b</sup>Universidad de Mondragón. Oñati. Guipúzcoa.

**Introducción.** El propranolol es hoy en día el tratamiento de elección para los hemangiomas infantiles (HI). Se trata de un tratamiento muy eficaz sobre todo si se inicia en los primeros 6 meses de vida aunque pueden existir recidivas tras su suspensión.

**Material y métodos.** Con el objetivo de analizar la eficacia del tratamiento con propranolol en nuestros pacientes, hemos diseñado un estudio retrospectivo de los pacientes con HI que recibieron dicho tratamiento en nuestra consulta de Dermatología Pediátrica entre 2015 y 2018, reclutándose una cohorte de 23 pacientes. Se recogieron datos sobre la eficacia del tratamiento y la tasa de recidivas; además de, varias características de nuestros pacientes (edad, sexo, prematuridad), del HI (superficial vs. profundo vs. mixto, focal vs. segmentario, tamaño, localización, tratamiento previo con timolol, presencia o no de ulceración) y del tratamiento (dosis, duración). Con los datos obtenidos se realizaron una regresión logística multivariante y un análisis bivariado.

**Resultados.** Mediante análisis multivariante no se obtuvieron asociaciones estadísticamente significativas; mientras que mediante análisis bivariante se obtuvo asociación estadísticamente significativa entre la eficacia del tratamiento con la dosis empleada y su duración. También se encontró asociación estadísticamente significativa entre la dosis empleada y la tasa de recidivas mediante análisis bivariante.

**Discusión.** Según la literatura consultada, el propranolol es un tratamiento muy eficaz para los HI, siendo los resultados satisfactorios en aproximadamente el 90-95% de los casos si se inicia antes de los primeros 12 meses de vida. No obstante, existe un riesgo del 20-30% de recidivas tras su suspensión; siendo este mayor en HI segmentarios, mixtos y profundos, aquellos de localización cefálica y cervical y en el sexo femenino. No se ha podido establecer clara relación entre la eficacia y el riesgo de recidiva de los HI tratados con propranolol en función de otras características del paciente, del HI o del tratamiento acorde con la literatura consultada. Asimismo, en nuestro trabajo no hemos encontrado asociaciones estadísticamente significativas en el análisis multivariante, siendo necesario realizar estudios de mayor potencia.

### P13. LUPUS TUMIDUS HEMIFACIAL

C. Lacasta Plasín, P. García Piqueras, A. Mateos-Mayo, J.C. Nieto González, V. Parra Blanco y M. Campos Domínguez

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

**Introducción.** Las colagenopatías autoinmunes son raras en niños. Presentamos un caso de lupus eritematoso cutáneo tumidus con una peculiar distribución hemifacial.

**Caso clínico.** Una niña de 10 años con antecedente de diabetes tipo MODY consultó por una historia de 9 meses de evolución de lesiones de distribución hemifacial que empeoraban "con el calor" y se resolvían sin cicatriz. La exploración física demostró pápulas y placas eritematosas infiltradas, de bordes mal definidos, sin componente epidérmico, de 1 a 3 cm de diámetro, localizados en dorso nasal derecho y mejilla derecha. El estado general era bueno y la exploración por aparatos no mostró alteraciones. En la biopsia de una de las lesiones se pudo observar un infiltrado linfocitario perivascular y perianexial en todo el espesor dérmico, sin afectación de la epidermis. El estudio inmunológico reveló hipocomplementemia leve, ausencia de anticuerpos antinucleares y negatividad para los anticuerpos anti-Ro y anti-La. Con el diagnóstico de lupus tumidus, se inició tratamiento con hidroxicloroquina, 100 mg/día, pimecrolimus tópico y fotoprotección solar estricta. A los 3 meses de tratamiento persisten solo lesiones maculosas, que a los 5 meses de tratamiento son prácticamente imperceptibles. El tratamiento es bien tolerado. **Discusión.** El lupus eritematoso tumidus (LET) es una forma infrecuente de lupus eritematoso cutáneo crónico. Las lesiones se caracterizan por placas eritematosas, no cicatriciales, urticariformes

pero no evanescentes localizadas en áreas expuestas. Al contrario que en otras formas de LE cutáneo crónico, no existe afectación epidérmica. La mayoría de los pacientes con LET tienen anticuerpos antinucleares negativos. La asociación con LE sistémico es extremadamente rara. Aunque el LET ha sido descrito en niños, es mucho más frecuente en los adultos. En la búsqueda realizada, no se ha encontrado otro caso de lupus tumidus hemifacial en la edad pediátrica.

### P14. PSORIASIS PUSTULOSA GENERALIZADA ASOCIADA A HIPOCALCEMIA SECUNDARIA A HIPOPARATIROIDISMO PRIMARIO

A. González Palau, Á. Seoane Cea, S. Dorta Alom, J. Suárez Hernández y N. Ramos Santana

*Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife. Tenerife. España.*

**Introducción.** La psoriasis pustulosa generalizada (PPG) es una condición rara, y más aún en la edad pediátrica. A pesar de tratarse de una variante, la PPG parece deberse a factores genéticos distintos de los asociados con la psoriasis típica, en particular a mutaciones en el gen IL36RN que codifica el antagonista del receptor de IL-36. Asimismo, existen casos registrados que relacionan la aparición de esta enfermedad con trastornos del calcio.

**Caso clínico.** Paciente varón de 12 años, con antecedentes personales de síndrome de DiGeorge, que presenta cuadro de 4 meses de evolución de lesiones en pliegues inguinales, siendo sugestivas inicialmente de candidiasis sin mejoría con antifúngicos; extendiéndose por toda la economía y mejorando escasamente con corticoide tópico. Como antecedentes familiares: padre portador de la traslocación 15q y 22q, madre con PPG grave y hermana con síndrome de Prader-Willi y psoriasis invertida. A la exploración presenta placas eritemato-descamativas, con pústulas en su superficie, no pruriginosas, de distribución generalizada, respetando manos y pies. Ante los antecedentes del paciente, se solicita estudio incluyendo cultivo micológico y bacteriológico (negativo), biopsia cutánea en la que se describe una dermatitis espongiótica con pustulosis subcórnea, y estudio genético (mutación DITRA). Se trata con corticoides tópicos, vaselina líquida y metotrexato subcutáneo 10 mg/semana. Además en las pruebas realizadas se constata un déficit de zinc e hipocalcemia severa (secundaria a hipoparatiroidismo 1º ya conocido) iniciando calcio y acetato de zinc oral.

**Discusión.** La PPG en la infancia debe hacernos pensar en posibles alteraciones de las IL-1 (deficiencia del antagonista del receptor de IL-1 [DIRA] o de IL-36 [DITRA]). Tal y como se expone en el presente caso, la hipocalcemia puede desencadenar o empeorar la PPG en pacientes predispuestos genéticamente.

### P15. DOS CAUSAS POCO FRECUENTES DE DERMATITIS DE CONTACTO ALÉRGICA A METILISOTIAZOLINONAS EN NIÑOS

A. García Vázquez, S. Guillen Climent, A. Estébanez Corrales, E. Silva Díaz, Á. Revert Fernández y M.D. Ramón Quiles

*Hospital Clínico Universitario de Valencia. Valencia. España.*

La sensibilización de contacto en niños es un problema creciente en las consultas de Dermatología, y su diagnóstico puede ser difícil debido a las particularidades de este grupo de población.

**Caso clínico.** Un niño de 6 años fue valorado por presentar un rash pruriginoso en la cara, distribuido en los párpados y en las mejillas con un patrón aerotransportado. La erupción que presentaba había comenzado unos días después de que varias habitaciones de la casa se hubieran pintado, y tras un breve periodo de mejoría, volvió a empeorar cuando pintaron de nuevo otras habitaciones. Las prue-



bas epicutáneas con la batería estándar del GEIDAC resultaron positivas a las 96 horas para metilisotiazolinona (MI) y metilclorotiazolinona/metilisotiazolinona (MCI/MI). Unas semanas después valoramos a una niña de 8 años por presentar vesículas, costras y eccema con prurito en ambas manos de 3 semanas de duración. Había recibido corticoides tópicos con poca mejoría. En la anamnesis descubrimos que la paciente había estado fabricando "slime" casero con las manos. Las pruebas epicutáneas fueron positivas a las 96 horas para MI y MCI/MI, con relevancia actual.

**Discusión.** Dado que la MI es un conservante habitualmente presente en productos capilares y cutáneos utilizados en los niños, es de esperar que las tasas de sensibilización aumenten, y por tanto también los casos de dermatitis de contacto alérgico debida a nuevas fuentes de exposición. Las isotiazolinonas son ampliamente usadas como biocidas en pinturas, y su concentración puede ser significativamente más alta que en productos cosméticos. La MI es un alérgeno muy volátil, y puede evaporarse hasta durante 42 días. Por ello, los pacientes deberían evitar entrar en una habitación recién pintada durante al menos 5-6 semanas. Con respecto al "slime" casero, se ha reportado recientemente como causa frecuente de dermatitis de contacto alérgica en niños tras la manipulación de detergentes, pegamentos líquidos y jabones. Estos productos pueden producir un eccema de contacto irritativo, pero también pueden aumentar el riesgo de sensibilización al alterar la barrera cutánea. Con estos dos casos queremos enfatizar la importancia de la MI y la MCI/MI como causa creciente de eccema de contacto alérgico en niños, y la necesidad de estar atentos a fuentes de exposición aparentemente inocuas, como pinturas de pared y juguetes caseros como el "slime".

#### P16. ALOPECIA UNIVERSAL SECUNDARIA A TRATAMIENTO CON ADALIMUMAB EN UNA NIÑA CON PSORIASIS

M.J. Sánchez Pujol, J.C. Palazón Cabanes, A. Docampo Simón, G. Juan Carpena e I. Betlloch Mas

*Servicio de Dermatología. Hospital General Universitario de Alicante-ISABIAL. Alicante. España.*

**Introducción.** En los últimos años, el incremento de uso de fármacos anti factor de necrosis tumoral alfa (TNF- $\alpha$ ) ha puesto de manifiesto su perfil de reacciones adversas y paradójicas. La alopecia es una reacción paradójica infrecuente, especialmente en la infancia donde se han descrito únicamente 11 casos en contexto de psoriasis de cuero cabelludo inducida por anti-TNF- $\alpha$ .

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña de 10 años con psoriasis en placas en tronco y cuero cabelludo, que a los dos meses de inicio de terapia con adalimumab, con la que presentó muy buena respuesta para las lesiones psoriásicas, desarrolló alopecia areata-like, en ausencia de lesiones eritematosas ni descamativas en cuero cabelludo, con rápida progresión de la alopecia hasta hacerse universal. Se decidió suspender el tratamiento con adalimumab y se pautaron corticoides orales y tópicos junto a minoxidil.

**Discusión.** La mayoría de los pacientes que desarrollan alopecia durante la terapia anti-TNF- $\alpha$  presentan lesiones eritematodescamativas en cuero cabelludo y en otras localizaciones, habiéndose descrito en población adulta casos de alopecia areata-like en contexto de estos tratamientos biológicos. La evolución de la alopecia inducida por anti-TNF- $\alpha$  resulta impredecible, algunos pacientes presentan recuperación completa, otros placas localizadas estables, mientras que otro grupo desarrolla alopecia total e incluso universal. Presentamos el primer caso en la literatura de una paciente pediátrica con psoriasis que desarrolló alopecia universal inducida por anti-TNF- $\alpha$ . Existe controversia en cuanto al manejo de estas reacciones paradójicas, que se han descrito con mayor frecuencia en relación con adalimumab respecto a otros anti-TNF- $\alpha$ . Se requieren más estudios para conocer los factores de riesgo para el desarrollo de reacciones paradójicas a las terapias

biológicas así como el desarrollo de algoritmos óptimos de manejo de las mismas, especialmente en población pediátrica.

#### P17. LESIÓN AZULADA CONGÉNITA EN LA MEJILLA

J.À. Baldó<sup>a</sup>, X. Soria Gili<sup>a</sup>, J.M. Fernández Armenteros<sup>a</sup>, E. Canal García<sup>a</sup>, F. Vilardell Vilellas<sup>b</sup> y R.M. Martí Laborda<sup>c</sup>

*<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. <sup>c</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitari Arnau de Vilanova. Lleida. España.*

**Introducción.** El melanocitoma epiteliode pigmentado (MEP) es una entidad que incluye a los anteriormente denominados nevus azul epiteliode inicialmente asociado al complejo de Carney y melanoma tipo animal. Esta lesión podría presentar diseminación ganglionar y metástasis a distancia aunque con un pronóstico favorable, por lo que se podría considerar como un tumor borderline o incluso un melanoma de bajo grado según algunos autores.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un varón de 6 años, sin antecedentes patológicos ni familiares de interés. El paciente presentaba una lesión pigmentada congénita en la mejilla derecha que había experimentado un crecimiento progresivo. En la exploración física se observó una placa dura al tacto especialmente en su zona central, de color azul oscuro, con morfología fusiforme de 3,8 x 1,5 cm. Se realizó una ecografía cutánea, evidenciándose una lesión hipoecoica mal delimitada, con ramificaciones en su parte profunda y con un aumento de señal Doppler. Se realizó una biopsia cutánea con resultado compatible con MEP. Actualmente, el paciente está pendiente de exéresis de la lesión.

**Discusión.** El MEP es una lesión infrecuente, más frecuente en pacientes jóvenes. Suele presentarse como una pápula o placa, azulada de lento crecimiento. No tiene una localización o etnia predominante, ni relación con la fotoexposición. Se han descrito casos de diseminación a ganglios linfáticos e incluso metástasis a distancia. No obstante, en el seguimiento a largo plazo las muertes producidas por este tumor son excepcionales, por lo que sería considerado como un tumor borderline o incluso un melanoma de bajo grado según algunos autores, sin existir claro consenso sobre la actitud terapéutica a seguir en estos casos.

#### P18. PENFIGOIDE AMPOLLOSO INFANTIL TRAS VACUNACIÓN CONTRA MENINGOCOCO B

P. Pérez Feal<sup>a</sup>, G. Pita da Veiga Seijo<sup>a</sup>, D. Sánchez-Aguilar y Rojas<sup>a</sup>, C. Aliste Santos<sup>b</sup>, H.A. Vázquez Veiga<sup>a</sup> e I. Vázquez Osorio<sup>a</sup>

*Servicio de <sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. A Coruña. España.*

**Introducción.** El penfigoide ampuloso (PA) infantil es una entidad infrecuente con características clínicas, histopatológicas e inmunopatológicas superponibles al PA del adulto. Aportamos un caso de PA infantil desarrollado tras la segunda dosis de la vacuna contra el meningococo B.

**Caso clínico.** Lactante de 6 meses de edad sin antecedentes de interés, que consultó por lesiones ampollosas pruriginosas generalizadas de un mes de evolución. Dos días antes el paciente había recibido la segunda dosis de la vacuna contra el meningococo B (Bexsero), con buena tolerancia a la primera dosis. A la exploración dermatológica, presentaba ampollas tensas de contenido seroso en manos y pies, así como placas urticariformes en tronco con vesículas en su superficie. Las mucosas no estaban afectadas y el signo de Nikolsky era negativo. En la analítica se observó leucocitosis con eosinofilia y déficit de IgA e IgG. El estudio inmunológico reveló anticuerpos anti-BP180 positivos (título de 5,69), siendo los anti-BP230, antimembrana basal, antisustancia intercelular y anticolá-

geno tipo VII NC1 negativos. El estudio de autoinmunidad materno fue negativo. La histología mostró una espongiosis eosinofílica y en la inmunofluorescencia directa se identificaron depósitos lineales de C3, IgM e IgG en la unión dermoepidérmica. Con estos hallazgos, se alcanzó el diagnóstico de penfigoide ampolloso pautándose tratamiento con prednisolona oral (2mg/kg/día). Las lesiones se resolvieron por completo tras 3 semanas de tratamiento, y no recidivaron en 8 meses de seguimiento. Los niveles de anticuerpos anti-BP180 fueron descendiendo progresivamente hasta su completa negativización. Actualmente, el paciente está pendiente de recibir la tercera dosis de la vacuna contra el meningococo B.

**Discusión.** El PA infantil (<1 año) se caracteriza por la presencia de lesiones urticariformes y un predominio de afectación palmo-plantar, respetando mucosas y genitales. Se ha relacionado con diferentes vacunas (neumococo, meningococo C, hepatitis B, difteria, pertussis, tétano y polio) con una media de edad de 3,5 meses y un periodo de latencia de 7,5 días desde su administración. Sin embargo no se ha descrito hasta el momento tras vacunación frente a meningococo B. Dada su gran respuesta al tratamiento y excelente pronóstico, el PA infantil no es una contraindicación para continuar con el calendario vacunal.

### P19. ACNÉ FULMINANS TRAS ISOTRETINOÍNA

J. Cruaños Monferrer, M.I. Úbeda Clemente, T.A. Hernández Gómez, J. Navarro Pascual, A. Ramírez Andreo y J. Hernández-Gil Sánchez

*Hospital General Universitario Reina Sofía. Murcia. España.*

**Introducción.** El acné fulminans puede aparecer tras el inicio de isotretinoína a dosis altas. Si bien se ha postulado que el inicio de isotretinoína a dosis bajas, combinado con corticoides orales durante las primeras semanas puede reducir su incidencia, esto no está del todo comprobado.

**Caso clínico.** Varón de 13 años con antecedentes de acné, que inició tratamiento con isotretinoína a dosis bajas 23 hace 1 semana, previa infiltración con trigon depot. Consulta en urgencias por empeoramiento del estado general de 3 días de evolución, con escalofríos, dolor y empeoramiento en las lesiones cutáneas de acné previas y pérdida de 2 kg en la última semana. A la exploración, presenta múltiples pústulas, nódulos y quistes diseminados por tronco. Se decide ingresar al paciente, se suspende isotretinoína y se inicia prednisona oral a dosis de 1 mg/kg/día.

**Discusión.** Existen varias hipótesis etiológicas del acné fulminans desencadenado por isotretinoína: este medicamento actúa sobre el canal pilosebáceo, facilitando la liberación de propionibacterium acnés, produciendo una reacción inmunológica desmesurada; la isotretinoína además, podría aumentar la inflamación cutánea del paciente. A pesar de ser un cuadro clínico tan florido, el pronóstico es favorable. La principal secuela son las cicatrices inestéticas.

### P20. NEONATO CON LESIONES CUTÁNEAS ERITEMATOSAS, NODULARES E INDURADAS Y ANTECEDENTE DE ESTRÉS PERINATAL

S. Guillen Climent, A. García Vázquez, E. Silva Díaz, A. Estébanez Corrales, L. C. Sáez Martín y M.D. Ramón Quiles

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

**Introducción.** La necrosis grasa subcutánea neonatal es una paniculitis lobulillar infrecuente. Suele presentarse en neonatos a término o posttérmino con antecedentes de sufrimiento perinatal o patología gestacional materna.

**Caso clínico.** Neonato de sexo femenino de trece días de vida valorada por una placa de morfología geográfica, eritematosa, de con-

sistencia indurada y nodular, localizada en la región dorsal. Además, presentaba nódulos eritematosos e indurados en el occipucio, en las axilas, en los brazos y en las ramas mandibulares. Entre los antecedentes perinatales destacaba una ruptura prematura de membranas amnióticas y una aspiración meconial. La paciente nació sin llanto, hipotónica, con frecuencia cardíaca baja y distrés respiratorio, que precisó ventilación invasiva. Se realizó una analítica con bioquímica, iones, vitamina D, PTH, hemograma, coagulación, gaseometría, una ecografía cutánea y una biopsia cutánea. Se diagnosticó de necrosis grasa subcutánea neonatal y se descartaron posibles complicaciones asociadas. Posteriormente, se instauró un plan de seguimiento clínico y analítico.

**Discusión.** La necrosis grasa subcutánea del recién nacido se manifiesta con placas y nódulos subcutáneos eritematosos e indurados. Las lesiones suelen localizarse en la región dorsal y en los hombros. El diagnóstico es clínico patológico. Los hallazgos histopatológicos comprenden una paniculitis lobulillar con un infiltrado inflamatorio linfocitario con escasos neutrófilos, necrosis grasa, depósito de cristales radiados en los adipocitos y posibles focos de calcificación y hemorragia. En la ecografía cutánea se observa iperocogenicidad y avascularización del tejido celular subcutáneo y pueden aparecer sombras acústicas posteriores que se corresponden con calcificaciones. El diagnóstico diferencial clínico se debe realizar con el escleredema neonatorum y la paniculitis postesteroidea, e histológicamente con las paniculitis con formación de cristales. La enfermedad suele ser autolimitada pero pueden aparecer complicaciones como la hipercalcemia, la hipoglucemia, la hipertrigliceridemia, la trombocitopenia y la anemia. Las complicaciones deben ser descartadas en el diagnóstico y durante el seguimiento, y la más importante es la hipercalcemia. El tratamiento se basa en el seguimiento clínico y analítico de los pacientes, y si aparecen, el de las complicaciones.

### P21. CONSECUENCIAS DE LA EXPOSICIÓN SOLAR EN UNA PACIENTE CHILENA

C. García Melendo<sup>a</sup>, E. Roé Crespo<sup>a</sup>, C. Tubau Prims<sup>a</sup>, X. Cubiró Raventós<sup>a</sup>, E. Baselga Torres<sup>b</sup> y L. Puig Sanz<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. <sup>b</sup>Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.*

**Introducción.** Actualmente debido al incremento en la inmigración debemos tener presentes entidades menos frecuentes causantes de lesiones fotodistribuidas, como el prurigo actínico.

**Caso clínico.** Mujer de 12 años natural de Chile que presentaba placas eritematoedematosas a nivel malar, frontal y dorso nasal, pruriginosas y con empeoramiento tras exposición solar. Con la sospecha de un lupus cutáneo se solicitó una analítica en la que destacaba ANA 1/160 y una biopsia cutánea que reveló un infiltrado inflamatorio perivascular superficial constituido por linfocitos e histiocitos. Posteriormente desarrolló impetiginización de lesiones preexistentes y aparición de pápulas eritematosas con costras en antebrazos, queilitis e hiperemia conjuntival (imagen). Ante la sospecha de un prurigo actínico se solicitó genotipado de HLA con presencia del alelo HLA DRB1\*0407 altamente sugestivo del diagnóstico. Se inició tratamiento con ciclosporina y fotoprotección con mejoría clínica.

**Discusión.** El prurigo actínico es una fotodermatosis inflamatoria crónica idiopática infrecuente que muestra predilección por la población latinoamericana. Característicamente se inicia en la primera década de la vida en forma de pápulas o nódulos simétricos intensamente pruriginosos y típicamente cursa con brotes en primavera y verano afectando primariamente áreas fotoexpuestas. La presencia de queilitis y afectación conjuntival es frecuente. Se cree que se produce por una reacción de hipersensibilidad retardada contra autoantígenos inducida por la radiación ultravioleta en personas predisuestas, mostrando una fuerte asociación con el

alelo HLA DRB1\*0407. El diagnóstico es clínico y los hallazgos de la anatomía patológica son inespecíficos. El diagnóstico diferencial incluye principalmente el lupus cutáneo, las porfirias y el prurigo nodular. El tratamiento consiste en fotoprotección estricta junto con corticoides o inhibidores de la calcineurina tópicos, en algunos casos llegando a requerir NB-UVB, inmunosupresores y talidomida.

## P22. LUPUS ERITEMATOSO CUTÁNEO EN ADOLESCENTE CON ENFERMEDAD GRANULOMATOSA CRÓNICA

H. Muñoz-González, M. Puerta Peña, B. Pinilla Martín, C. Vico Alonso, L. Maroñas Jiménez y M.C. Postigo Llorente

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

**Introducción.** La enfermedad granulomatosa crónica (EGC) es una inmunodeficiencia primaria producida por una deficiencia en el mecanismo de la fagocitosis, dando lugar a infecciones recurrentes y la formación de granulomas. Las manifestaciones cutáneas en estos pacientes incluyen dermatosis infecciosas así como procesos inflamatorios como el lupus eritematoso cutáneo (LEC).

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un varón de 15 años diagnosticado de EGC valorado por lesiones cutáneas en cuarto y quinto dedos de la mano izquierda, asintomáticas, de largo tiempo de evolución. El paciente refería episodios recurrentes de aftas orales y empeoramiento de las lesiones con la exposición solar. Su madre había sido diagnosticada de LEC. A la exploración física se observaban sendas placas eritematovioláceas de aspecto pseudovesiculosos englobando el área periungueal, así como placas eritematosas con ligera descamación y alguna erosión en los labios. Se realizó una biopsia cutánea de una lesión de los dedos con hallazgos histológicos compatibles con LEC. Se solicitó una analítica con anticuerpos anti TOPO-1/SCL-70 positivos. Las lesiones de los dedos fueron diagnosticadas de lupus sabañón, interpretándose las lesiones labiales como una queilitis lúpica.

**Discusión.** La aparición de lesiones cutáneas de LEC ha sido descrita tanto en pacientes con EGC como en portadores asintomáticos, frecuentemente con autoinmunidad negativa. La EGC se produce como consecuencia de la alteración en el funcionamiento del complejo NADPH que interviene en la fagocitosis. Esto da lugar a una estimulación continua del sistema inmune que puede conducir a inflamación crónica, pudiendo actuar como desencadenante en el desarrollo del LEC e incluso lupus eritematoso sistémico.

## P23. LIQUEN ESTRIADO FACIAL: PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

E. Agut Busquet, E. Roé Crespo, C. Tubau, C. Morales y L. Puig Sanz

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

**Introducción.** El liquen estriado es una dermatosis típica de la edad pediátrica. Característicamente se desarrolla en las extremidades y con menos frecuencia en el tronco. Presentamos el caso de dos pacientes que desarrollaron lesiones en la cara y en el cuello.

**Caso clínico.** El primer caso se trata de una niña de origen pakistaní de 7 años con antecedentes de neutropenia autoinmune y de dermatitis atópica. Consultó por una lesión facial que presentaba desde hacía dos meses. A la exploración se observaban máculas blanquecinas, mal delimitadas en la mejilla derecha, de distribución blaschkoide. La paciente presentó una buena evolución con pimecrolimus crema 10mg/g, 2 veces al día, durante 1 mes. La segunda paciente también era de origen pakistaní. Acudió por unas lesiones cervicales antero-laterales derechas pruriginosas que habían aparecido 3 meses antes de la consulta. A la exploración física se apreciaban pápulas discretamente hiperqueratósicas, confluyen-

tes, con signos de rascado y que seguían un trayecto blaschkoide. La paciente presentó mejoría con la aplicación de metilprednisolona aceponato 1mg/g, una vez al día, durante 15 días. Ambas pacientes presentaron hipopigmentación residual.

**Discusión.** El liquen estriado es una dermatosis inflamatoria adquirida que sigue las líneas de Blaschko. Fue descrita por primera vez en 1898 por Balzer y Mercier. Es frecuente en la infancia. La edad media de presentación es a los cuatro años. El diagnóstico diferencial se establece con el liquen plano lineal, la morfea lineal, la blaschkitis y en algunos casos con el liquen escleroso y atrófico o con el vitiligo. La involución espontánea sucede entre los 12-24 meses, aunque el tratamiento tópico con corticoides o inhibidores de la calcineurina ayuda a acelerar el proceso y a aliviar los síntomas.

## P30. PITIRIASIS RUBRA PILARIS ERITRODÉRMICA EN NIÑO DE 12 AÑOS: BUENA RESPUESTA A USTEKINUMAB

A.M. Lucas Costa, I. Marín Cabañas, N. Pastor Tomás, I. Escandell González y N. Latorre Martínez

*Hospital General Universitario de Elda. Alicante. España.*

**Introducción.** La pitiriasis rubra pilaris (PRP) es un proceso de etiología desconocida que se caracteriza por la presencia de pápulas foliculares, placas de color salmón, que generalmente contienen islotes de piel normal, y queratodermia palmoplantar. Es una dermatosis poco frecuente en niños.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un niño que había sido diagnosticado a los 8 años de PRP circunscrita juvenil (lesiones en rodillas y palmas). Acude a los 11 años con aparición de pápulas descamativas foliculares en tronco y miembros, queratodermia palmoplantar gruesa, descamación fina en cara y cuero cabelludo y placas más infiltradas e hiperqueratósicas en codos, rodillas y pliegue glúteo. No había presentado un proceso infeccioso previo. No tenía antecedentes familiares de psoriasis o PRP. La biopsia muestra hallazgos de PRP y se solicita analítica, que es normal incluyendo vitamina A y estudio de autoinmunidad. Se pauta isotretinoína (1mg/kg/día) durante 8 meses con escaso control de las lesiones hasta que finalmente presenta eritrodermia, ectropion y edemas en ambas piernas. Se inicia tratamiento con adalimumab con una mejoría rápida pero a los 5 meses el paciente vuelve a empeorar por lo que se inicia ustekinumab (45 mg en semana 0, 45 mg en semana 1 y posteriormente cada 12 semanas). Actualmente, tras 7 meses con ustekinumab se observa una mejoría muy importante, persistiendo descamación leve palmoplantar. Se ha solicitado estudio genético para detectar si presenta mutaciones en CARD14.

**Discusión.** El tratamiento de la PRP es principalmente empírico, porque no se conoce con exactitud su etiología. La evolución natural de la enfermedad es la resolución espontánea en muchos casos. Se han comunicado buenas respuestas a los retinoides orales, el metotrexato, incluso a las combinaciones de ambos en los casos más severos. Algunas series de casos cortas y casos aislados indican que los inhibidores de TNF (etanercept, infliximab, adalimumab), el secukinumab y el ustekinumab consiguen mejorar la PRP.

## P34. MUTACIÓN GERMINAL DEL GEN SUCCINATO DESHIDROGENASA B (SDHB) CON FENOTIPO COWDEN LIKE

M.T. Monserrat García, J. Bernabeu Wittel, J.J. Domínguez Cruz, M. Sendín Martín y J. Conejo-Mir Sánchez

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

**Introducción.** El término Cowden-Like engloba a aquellos pacientes con rasgos característicos que no cumplen los criterios diagnósticos. Aunque se asocian principalmente a mutaciones en el gen PTEN, existe un porcentaje de casos asociados con mutaciones en proteínas mitocondriales.

**Caso clínico.** Paciente de 2 años con macrocefalia, talla baja, retraso global del desarrollo, hipotonía, rasgos dismórficos con fisuras palpebrales descendidas, frente prominente y lesión maculosa eritematosa mediofrontal y dorso nasal presente desde el nacimiento. Embarazo gemelar por FIV. Padre con translocación robertsoniana 13:14, diagnosticado de colangitis biliar primaria, pólipos gástricos y tumores neuroendocrinos gástricos. Se realizaron RNM cerebral, ecografía cutánea y abdominal y exploración oftalmológica sin hallazgos. Cariotipo 45XY con der (13:14) (q10;q10). Array CGH normal. En el estudio genético se objetiva variante patogénica en el gen c.487T>C(p.Ser163Pro) en heterocigosis. PTEN y PIK3CA negativos.

**Discusión.** La SDHB forma parte del complejo mitocondrial II, que interviene en el ciclo de Krebs y la cadena de transporte de electrones, vía principal para la producción de ATP en las células eucariotas. Actúa como un gen supresor de tumores, ya que su inactivación conduce al acúmulo de succinato y a la proliferación de factores inducidos por hipoxia, fomentando la proliferación celular, la angiogénesis y génesis tumoral. La herencia es AD con penetrancia incompleta y no existe una clara correlación genotipo fenotipo, sino una gran heterogeneidad clínica, pudiendo manifestarse como fenotipo neurológico grave (leucodistrofia) o síndromes hereditarios de predisposición al cáncer, como el S. feocromocitomas/paragangliomas hereditarios o el Cowden-like. Los portadores de la mutación SDHB tienen un mayor riesgo de recurrencia y malignidad que mutaciones en las otras subunidades del complejo SDH, con mayor asociación a carcinoma de células renales y en menor medida a neoplasias de mama, tiroides, hipofísis, GIST, otros tumores endocrinos, digestivos y pulmonares. En los pacientes pediátricos de riesgo presintomáticos se recomienda comenzar los estudios a partir de los 5 años de edad. Requieren manejo multidisciplinar, con despistaje de tumores neuroendocrinos, neoplasias renales, tiroides y mama, recomendándose controles bioquímicos hormonales y RM abdomen anuales y RM cervicotorácicopélvica cada 2 años.

### P35. ULERITEMA OFRIÓGENES COMO MARCADOR DE SÍNDROME 18P-

C. Couselo-Rodríguez<sup>a</sup>, A. Batalla Cebey<sup>a</sup>, C. Álvarez Álvarez<sup>b</sup>, Q. Rodríguez Jato<sup>a</sup>, M. Oro Ayude<sup>a</sup> y Á. Flórez Menéndez<sup>a</sup>

*Servicio de <sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario de Pontevedra. Pontevedra. España.*

**Introducción.** El uleritema ofriógenes es un trastorno cutáneo benigno y poco frecuente que se presenta habitualmente en la infancia. Se caracteriza por pápulas foliculares queratósicas y eritematosas que asientan preferentemente en el lateral de las cejas, y que con el paso del tiempo pueden evolucionar a alopecia cicatricial. Dicha entidad puede aparecer como manifestación clínica aislada, asociada a otros trastornos de la queratinización folicular, o asociada a varios síndromes congénitos (18p-, Cornelia de Lange, Noonan, Rubinstein-Taybi, entre otros).

**Caso clínico.** Varón de 13 años con síndrome 18p-, retraso general del desarrollo psicomotor, déficit de IgA, dermatitis atópica y artritis idiopática juvenil.

Acudió a consulta por lesiones puntiformes rugosas al tacto y pérdida de pelo en ambas cejas de ocho meses de evolución. En la exploración se observaron pápulas foliculares hiperqueratósicas y eritematosas en ambas cejas con alopecia parcheada. Existían lesiones similares en ambas mejillas, así como pápulas foliculares hiperqueratósicas rodeadas de halo eritematoso en la cara externa de los brazos (hiperqueratosis pilar). El estudio histológico del área afecta de la ceja mostró alopecia cicatricial sin datos de inflamación, siendo compatible con uleritema ofriógenes.

**Discusión.** El síndrome 18p- es un trastorno que resulta de la deleción completa o parcial del brazo corto del cromosoma 18. Se ha descrito la asociación del síndrome 18p- con queratosis pilar y uleritema ofriógenes.

Hasta la fecha esta tríada, conocida como síndrome de Zouboulis, ha sido escasamente reportada. El hallazgo de esta asociación sugiere que los genes responsables de la queratinización folicular podrían estar localizados en el brazo corto del cromosoma 18. El reconocimiento del uleritema ofriógenes es de crucial importancia ya que puede ser un marcador de varios síndromes congénitos. Así, ante la presencia de este hallazgo, deben realizarse una anamnesis y exploración física exhaustivas en búsqueda de otras alteraciones que pudieran orientar a la presencia de un trastorno subyacente. Esto posibilitaría un diagnóstico más precoz y, en consecuencia, un abordaje más temprano del cuadro sindrómico concomitante.

### P36. HIPERTRICOSIS CONGÉNITA GENERALIZADA

M.T. López Giménez<sup>a</sup>, S. Menao Guillén<sup>b</sup>, F. Ramos Fuentes<sup>c</sup>, I. Martínez Pallas<sup>a</sup>, M. F. García Gil<sup>a</sup> y M. Ara Martín<sup>a</sup>

*Servicio de <sup>a</sup>Dermatología, <sup>b</sup>Genética y <sup>c</sup>Genética-Pediatría. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza. España.*

**Introducción.** La hipertricosis congénita generalizada incluye un grupo heterogéneo de enfermedades con excesivo crecimiento de pelo, sin influencia hormonal. Su incidencia es muy baja (1x billón). La terminología es confusa. Una reciente clasificación establece 3 tipos: formas no sindrómicas sin anomalías asociadas, formas sindrómicas asociadas a diferentes alteraciones extracutáneas, y formas ligadas a X. Presentamos el caso de una niña remitida a la consulta de dermatología, para valoración de hipertricosis generalizada presente desde el nacimiento, asociada a otras anomalías clínicas.

**Caso clínico.** Niña de 5 años, melliza de niña sana, fecundación in vitro. Antecedentes familiares desconocidos. Presenta desde el nacimiento, hipertricosis de predominio en cara, brazos y parte superior de espalda. Dismorfia facial, tricomegalia, sinofrismo, hipertelorismo y alteraciones en los dientes (inicialmente múltiples caries y posteriormente anodoncia), sin hipertrofia gingival. En pie izquierdo sindactilia 2-3 dedo. Hiperelasticidad cutánea y laxitud articular. Desarrollo pondoestatural en percentil (10-25). Cribado neonatal bioquímico y hormonal sin alteraciones. CGH Arrays sin significado clínico. Se solicita estudio del exoma.

**Comentario.** En las hipertricosis congénitas generalizadas descritas en la literatura, se han identificado varios genes potenciales, pero todavía hay muchos casos esporádicos y familiares con herencia y genes causales indeterminados. La sindactilia es más frecuente (1x2000), también tiene reconocido un componente genético, identificado en múltiples formas fenotípicas, pero presenta gran diversidad genética, y muchos casos aún por determinar. Se ha descrito la asociación sindactilia, hipertricosis e hiperelasticidad cutánea. Aportamos un nuevo caso clínico y su estudio genético.

### P37. SÍNDROME DE DESCAMACIÓN DE LA PIEL ACRAL; REPORTE DE UN CASO Y ESTUDIO DE LAS DISTINTAS OPCIONES TERAPÉUTICAS

B. Pinilla Martín, F. Tous Romero, A. Sánchez Velázquez, C. Vico-Alonso, H. Muñoz González y S.I. Palencia Pérez

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

**Introducción.** El síndrome de descamación de la piel acral es una genodermatosis de herencia autosómica recesiva causado por la mutación de distintos genes implicados en la estabilización de la capa córnea. Se manifiesta en los primeros años de vida con el desarrollo de ampollas y descamación con fondo eritematoso sin hiperqueratosis palmoplantar.

**Caso clínico.** Mujer de 8 años de edad remitida por presentar descamación en palmas y plantas desde la primera infancia. Em-

peoramiento de las lesiones en los procesos infecciosos. Ha tratado con corticoterapia y emolientes durante años con control parcial. Sin otros antecedentes médicos de interés. Padres no consanguíneos, tiene un hermano sano. En la exploración se observa descamación en grandes láminas en el dorso de las falanges distales y caras laterales de dedos de manos y de pies, respetando las uñas. Bajo la descamación se objetiva eritema bien delimitado. Pelo ralo. Sin otras lesiones. Se realiza el diagnóstico clínico de síndrome de descamación de la piel acral. La biopsia es compatible con el diagnóstico clínico. Se realiza secuenciación masiva del exoma completo para genes implicados en trastornos de la queratinización y síndromes de descamación acral en el que no se detectan mutaciones. La paciente ha recibido tratamiento con tacrolimus tópico, toxina botulínica, isotretinoína y re-PUVA sin clara mejoría.

**Resultados y discusión.** Se han descrito varias mutaciones asociadas a este síndrome, relacionadas con el proceso de cornificación: gen de la transglutaminasa 5 y de la cystatina A. Aunque la cobertura del análisis del exoma de nuestra paciente para los genes descritos es prácticamente completa no hemos encontrado mutación que justifique el cuadro de la paciente, lo cual no descarta el diagnóstico. El tratamiento es sintomático con emolientes y mediante la evitación de los desencadenantes. En nuestra paciente, el tratamiento no ha resultado efectivo.

### P38. PROTEINOSIS LIPOIDEA, CASO REPRESENTATIVO DE UNA RARA ENTIDAD

V.L. Dávila Osorio<sup>a</sup>, C. Prat Torres<sup>a</sup>, A. Vicente Villa<sup>a</sup>, E. Baselga Torres<sup>a</sup> y C. Rovira<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Hospital Sant Joan de Déu. <sup>b</sup>Servicio de Patología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat. Barcelona. España.

**Introducción.** La proteinosis lipoidea es una genodermatosis de herencia autosómica recesiva, caracterizada por depósito de material hialino amorfo en piel, cavidad oral y laringe. Es una entidad rara con alrededor de 300 casos reportados.

**Caso clínico.** Varón de 10 años, quien desde los primeros años de vida presenta lesiones hipo- e hiperpigmentadas, algunas cicatriciales en cara y superficies extensoras de codos y rodillas, que aparecían de manera espontánea o secundaria a trauma. Como hallazgo incidental presentaba disfonía, a la que no se había prestado más atención por estar presente desde los primeros años de vida. Con sospecha diagnóstica de proteinosis lipoidea se realiza un examen físico detallado encontrando blefarosis moniliforme, además de infiltración de la lengua y encías. Se tomó biopsia de mucosa oral observando infiltración dérmica por material hialino confirmando el diagnóstico. Se remite para valoración por otorrinolaringología, genética y se inició tratamiento con acitretino 10 mg día.

**Discusión.** La proteinosis lipoidea resulta de mutaciones en el gen que codifica para la proteína de la matriz extracelular 1, existen más de 20 mutaciones de distinta severidad fenotípica, por lo que el estudio molecular es importante para predecir el curso clínico de la enfermedad. No existe tratamiento específico. Se han observado respuestas clínicas variables con esteroides, cloroquina, etretinato, D-penicilamina. Pacientes tratados con acitretino han mostrado mejoría del engrosamiento cutáneo, cicatrización y disminución de las erosiones después de tres meses de tratamiento. El mecanismo exacto por el cual funcionan los retinoides es desconocido. Podría estar relacionado con la modulación del metabolismo del tejido conectivo y la síntesis de la membrana basal, pero también sobre un efecto directo sobre el gel ECM1 que ha mostrado ser un gen regulado por ácido retinoico. En conclusión presentamos un caso representativo de proteinosis lipoidea, en la que el papel del dermatólogo fue fundamental para el diagnóstico clínico orientando el abordaje multidisciplinar y guiando la conducta terapéutica.

### P39. FACOMATOSIS PIGMENTOQUERATÓTICA Y EPILEPSIA REFRACTARIA POR MOSAICISMO DE BRAF

Á.M. Rosell Díaz<sup>a</sup>, E. Barredo Valderrama<sup>b</sup>, B. Ezquieta Zubicaray<sup>c</sup>, V. Parra Blanco<sup>d</sup>, A. Torrelo Fernández<sup>e</sup> y M. Campos Domínguez<sup>a</sup>

Servicios de <sup>a</sup>Dermatología <sup>b</sup>Neuropediatría, <sup>c</sup>Bioquímica, <sup>d</sup>Anatomía Patológica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. <sup>e</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

**Introducción.** Los nevus epidérmicos corresponden a hamartomas originados en la epidermis. Su aparición se debe a mosaicismo: mutaciones poscigóticas que originan grupos de células genéticamente diferentes. Pueden presentarse de forma aislada o en contexto de diversos síndromes.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña de doce meses de edad que acude a consulta debido a la presencia de lesiones asintomáticas advertidas en los tres meses previos. A la exploración se objetiva una mancha marronácea en tronco junto con placas eritemato-anaranjadas en cabeza, tórax y miembro superior derecho. La biopsia de una de estas placas arroja hallazgos compatibles con nevus epidérmico. En los meses posteriores, la niña desarrolla lentigos agrupados en la vecindad de las lesiones de nevus epidérmico, con un patrón clínico característico de nevus spilus. Por tanto, se realiza el diagnóstico clínico-patológico de facomatosis pigmentoqueratótica. La paciente también presenta hipotiroidismo primario y una encefalopatía epiléptica refractaria a múltiples líneas de tratamiento manifestada en forma de espasmos infantiles acompañados de hipsarritmia en el electroencefalograma. En la resonancia magnética presenta displasia cortical en el lóbulo temporal derecho. Se realiza estudio genético no objetivando alteraciones relevantes en el cariotipo ni en el genoma de células de sangre periférica. Sin embargo, en la biopsia de piel obtenida se halla mutación en BRAF (c.1406G>C, p.Gly469Ala) en mosaico.

**Discusión.** La facomatosis pigmentoqueratótica constituye una entidad rara que relaciona la presencia en mosaico de nevus epidérmico y nevus spilus. Varias manifestaciones sistémicas se han descrito asociadas a dicho síndrome, como la epilepsia, que suele aparecer de forma inespecífica y sin alteraciones en las pruebas complementarias realizadas. Sin embargo, la refractariedad al tratamiento, los espasmos infantiles, el patrón de hipsarritmia o la displasia cortical presentes en este caso, se han vinculado a mutaciones en la vía MAPK estudiadas en el contexto de pacientes con síndrome cardio-facio-cutáneo. Por ello, podemos concluir que nos encontramos ante un mosaicismo neurocutáneo debido a mutación en BRAF que explicaría las manifestaciones en ambos órganos. Este hecho viene a confirmar el origen propuesto para la entidad: mutación poscigótica en una célula ectodérmica multipotencial.

### P40. HETEROCROMÍA DEL IRIS EN EL SÍNDROME DE GORLIN: PRIMERA DESCRIPCIÓN DE ESTA ASOCIACIÓN

B. Lozano Masdemont<sup>a</sup>, S. Marinero Escobedo<sup>a</sup>, I. Polimón Olabarrieta<sup>a</sup>, E. de la Cruz Gómez<sup>a</sup>, R. Villares Alonso<sup>b</sup> y T. Vozmediano Serrano<sup>c</sup>

Servicios de <sup>a</sup>Dermatología, <sup>b</sup>Pediatría y <sup>c</sup>Oftalmología. Hospital Universitario de Móstoles. Madrid. España.

El síndrome de Gorlin o del carcinoma basocelular nevoide es un trastorno autosómico dominante raro que predispone a la carcinogénesis de meduloblastoma, queratoquistes y carcinomas basocelulares en edades tempranas. Se presenta el caso de un varón nacido a término con elevado peso para la edad gestacional, cuya madre, abuela materna y dos tíos maternos estaban afectados por el síndrome de Gorlin. La valoración multidisciplinar reveló polidactilia preaxial (duplicidad del pulgar) de la mano derecha, macrocefalia, pies aductos, escápula alada, hipertelorismo ocular y heterocromía del iris, sin otras anomalías oftalmológicas. A los 6 meses se

observó una mancha café con leche de 10 mm en el muslo derecho. Una resonancia magnética cerebral mostró un aumento benigno del espacio extraaxial. El estudio genético informó de una delección en el gen PTCH1 (c.1350delC; p.Leu450fs5X) en heterocigosis, variante patogénica familiar, que origina un codón prematuro y una proteína truncada. Actualmente, con 12 meses, el niño presenta un retraso psicomotor leve. El síndrome de Gorlin es un trastorno autosómico dominante con penetrancia completa y expresividad variable, con una prevalencia estimada de 1/56000. Su patogénesis se ha asociado a mutaciones inactivadoras hemiciogóticas constitucionales en PTCH1, receptor transmembrana de la vía Sonic Hedgehog. En esta familia, la abuela, caso índice, tiene unos rasgos morfológicos normales mientras que sus tres hijos tienen macrocefalia y abombamiento frontal. El niño es el único con polidactilia y heterocromía del iris, poniendo de manifiesto la heterogeneidad clínica y dificultad de la correlación geno-fenotípica. Las anomalías oculares constituyen un criterio menor para establecer el diagnóstico de este síndrome, sin embargo la heterocromía del iris no se ha asociado hasta la fecha. Sí se han ligado el hipertelorismo, estrabismo, nistagmo, catarata congénita, glaucoma, coloboma, defectos de transiluminación del iris, membrana epirretiniana, agujeros retinianos, mielinización de las fibras del nervio óptico y ptosis palpebral. Del mismo modo, la heterocromía del iris en bebés se puede ver de manera aislada o en otros síndromes. La asociación heterocromía del iris-síndrome de Gorlin podría ser casual, pero debe ser tenida en cuenta dada su manifestación precoz y reconocimiento inmediato. Podría ayudar en el diagnóstico de la enfermedad en fenotipos inciertos.

#### P41. NUEVA MUTACIÓN NO DESCRITA EN UN HIJO Y SU MADRE CON SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS TIPO CLÁSICO

Á. Seoane Cea, A. González Palau, J. Suárez Hernández y A. Perera Molinera

*Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife. Tenerife. España.*

**Introducción.** El síndrome de Ehlers-Danlos (EDS) es un grupo heterogéneo de alteraciones hereditarias del tejido conectivo, caracterizado por hiper movilidad articular, hiperextensibilidad dérmica y fragilidad capilar. Existen 13 subtipos, la más común es la forma clásica (cEDS). El diagnóstico definitivo se basa en la confirmación molecular identificando variantes genéticas causales.

**Caso clínico.** El primer caso es un varón de 9 años con facilidad para desarrollar moretones ante mínimos traumatismos y mala cicatrización de heridas. Presenta piel aterciopelada al tacto, en región pretibial piel papirácea y hemosiderítica, cicatrices atróficas dispersas y piel redundante en codos y rodillas. Destaca laxitud articular sobre todo en primeros dedos de ambas manos, no impresionando claramente a otros niveles. Presenta además dilatación de aorta ascendente. No tiene alteraciones oftalmológicas. Ante la sospecha clínica de cEDS se realiza estudio genético presentando mutación en el gen COL5A1 c.3258+5G>A en heterocigosis, variante de significado clínico incierto ya que no se había descrito previamente en la bibliografía. La madre del niño es valorada a raíz de su hijo. Ella refiere facilidad para equimosis y heridas que tardan en resolverse con aparición posterior de cicatrices finas. En la exploración muestra laxitud cutánea y articular leve del primer dedo de ambas manos con cicatrices ligeramente atróficas en extremidades y dolores articulares que cursan de forma intermitente y duración variable. Es portadora de la misma mutación que su primogénito.

**Discusión.** La variante genética encontrada en el gen del colágeno 5, típico de la forma clásica, aunque no descrita previamente en la literatura podría tratarse de una mutación causal, dada la clínica de los pacientes, la exploración física y la historia familiar compatibles con el diagnóstico de cEDS.

**Conclusiones.** Describimos una nueva mutación asociada a la cEDS. Para un mayor rendimiento diagnóstico genético, es importante conocer la clasificación clínica más reciente de las variantes del EDS y su relación con las alteraciones en los distintos genes.

#### P49. ECCEMA COXSACKIUM SEVERO CON LESIONES DIANIFORMES

C. Gómez Fernández<sup>a</sup>, M.T. Leonardo Cabello<sup>b</sup>, D. Pérez González<sup>b</sup>, L. Reguero del Cura<sup>a</sup>, Í. Navarro Fernández<sup>a</sup> y M.A. González López<sup>a</sup>

*Servicios de <sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. Cantabria. España.*

**Introducción.** Desde hace una década el virus Coxackie A6 se presenta como una causa frecuente de brotes de una forma atípica de la enfermedad viral mano-pie-boca (EMPB). Su reconocimiento es importante para descartar otras patologías más graves con potenciales complicaciones.

**Caso clínico.** Niña de 16 meses con antecedentes personales de dermatitis atópica leve que fue llevada a Urgencias por lesiones cutáneas extensas de 48 horas de evolución que se iniciaron en la región perioral y perianal y con progresión posterior. La paciente no presentaba fiebre ni ninguna otra clínica y no había recibido ninguna medicación nueva. En la exploración física presentaba una erupción microvesiculosa que extendía por las extremidades con placas vesículo-ampollosas en rodillas y dorso de manos y pies. Destacaba el aspecto dianiforme de numerosas pápulas distribuidas de manera extensa. A nivel facial presentaba una placa eritematosa perioral y en la zona del pañal había erosiones postinflamatorias. Se ingresó a la paciente y se realizó biopsia cutánea con hallazgos histológicos de exantema viral. La PCR de una vesícula cutánea fue positiva para enterovirus y negativa para herpes virus y varicela-zóster. Se realizó serotipado específico que mostró Coxsackie A6. En base a estos hallazgos se estableció el diagnóstico de eccema coxsackium. Al ingreso se pautó tratamiento antibiótico, corticoideo y curas locales con mejoría clínica significativa.

**Resultados/discusión.** El virus Coxsackie tipo A6 es la causa de numerosos brotes y casos aislados de EMPB atípicos. La clínica se caracteriza por erupciones vesículo-ampollosas extensas. Se suele acompañar de fiebre alta y síntomas asociados pero no suelen presentar complicaciones neurológicas. La clínica puede ser más marcada en zonas de dermatitis atópica previa lo que se denomina eccema coxsackium. Esta entidad se puede asemejar en gran medida a un eccema herpeticum siendo la afectación del área del pañal un dato distintivo. Consideramos relevante el reconocimiento de esta variante atípica de EMPB que en casos como el nuestro puede presentar una clínica muy llamativa.

#### P50. LESIONES PAPULONODULARES EN EL CUERO CABELLUDO DE UN LACTANTE

M.Á. Martín Díaz<sup>a</sup>, B. Sánchez Albisua<sup>a</sup>, R. Carrascosa de Lome<sup>a</sup>, J.L. Galán Sánchez<sup>a</sup>, D. Roldán Cortés<sup>b</sup> y P. de la Cueva Dobao<sup>a</sup>

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

**Introducción.** La infección por el virus de molluscum contagiosum es un motivo de consulta muy frecuente en la edad pediátrica. Se contagia por contacto directo, por fómites y por autoinoculación. En adolescentes y adultos, puede aparecer por contacto sexual. Sin embargo, la presentación congénita o en el neonato, es inusual y hay pocos casos descritos en la literatura. Presentamos el caso de un lactante con una manifestación atípica.

**Caso clínico.** Varón de 8 meses, nacido de embarazo normal, por parto vaginal. Sin otros antecedentes de interés. A los dos meses de

vida notaron dos pápulas asintomáticas de pocos milímetros en el cuero cabelludo. En las últimas semanas habían crecido considerablemente, haciéndose nodulares y exudativas, y le habían aparecido otras 4-5 pápulas más, en el cuero cabelludo y en el mentón.

**Resultados.** Se planteó biopsia diagnóstica, pero a la exploración más minuciosa, las pápulas nuevas eran sugestivas de moluscos. Por lo que se realizó curetaje de todas las lesiones, y se envió la muestra de mayor tamaño, para estudio histológico, confirmándose que se trataba de molluscum contagiosum.

**Discusión.** Aunque la infección por el virus del molusco contagioso es muy frecuente en niños, hay pocos casos publicados en la literatura de moluscos congénitos. Pensamos que estamos ante un nuevo caso. Nuestro paciente no tenía hermanos, ni contacto con niños escolarizados, no iba a guardería, ni a natación. Notaron las lesiones a los dos meses, pero no consultaron hasta que crecieron. Se realizó exploración a la madre y no tenía lesiones. Se ha postulado que la transmisión vertical puede ser intraútero o en el canal de parto, y la madre puede ser asintomática. El periodo de incubación oscila entre 2-8 semanas. Esto explicaría que puedan aparecer tanto al nacimiento como en los primeros meses de vida. Proponemos que se tenga en cuenta la posibilidad de moluscos contagiosos congénitos ante pápulas solitarias o múltiples en el cuero cabelludo de un lactante o neonato.

#### P51. LA OTRA VÍA HEDGEHOG IMPORTANTE EN DERMATOLOGÍA: LA TIÑA DEL ERIZO

A. Sánchez Herrero, A. Mateos-Mayo, C. Lacasta Plasín, E. Rodríguez-Lomba, R. Suárez-Fernández y M. Campos Domínguez

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

**Introducción.** Las dermatofitosis son un motivo frecuente en la dermatología pediátrica, conocer los patógenos más frecuentes es importante para enfocar el diagnóstico y el tratamiento de forma correcta.

**Caso clínico.** Una niña de 9 años sin antecedentes personales acude a Urgencias por presentar desde hacía un mes lesiones pruriginosas en dorso de la mano derecha que había tratado con fomentos, corticoides y antibióticos tópicos sin mejoría. A la exploración, presenta una placa eritematodescarnativa de bordes bien definidos con múltiples pústulas. Se realizó un interrogatorio sobre contacto con animales: la paciente negó contacto con gatos, perros, cobayas o caballos pero afirmó que tenía costumbre de jugar con unos erizos de tierra que tenía su padre en casa.

**Resultados.** Con sospecha de una tiña corporis se realizó un cultivo micológico en que creció un *Trichophyton* (T.) mentagrophytes. Se pautó tratamiento con terbinafina tópica hasta resultados del cultivo y tras su resultado un ciclo de 4 semanas de terbinafina oral con curación de las lesiones.

**Discusión.** Las tiñas inflamatorias se asocian a la presencia de hongos dermatofitos zoofílicos y a factores inmunológicos del paciente. Dentro de los animales que pueden transmitirlos, están los clásicos gatos y perros con su *M. canis* aunque en los últimos años se están describiendo otros patógenos emergentes como son el *T. benhamiae* presente en muchos hamsters y cobayas o el *T. mentagrophytes* var. *erinacei* presente en los erizos terrestres. Este último, está presente en el 50% de los erizos de compañía en España. Hasta la fecha no hay casos publicados en España en la literatura, pero es previsible que si se empieza a extender su presencia en domicilios también lo hará esta tiña. Se han descrito todas las formas clínicas de tiña en cuerpo, pelo y uñas producidos por este patógeno. Aunque los casos tratados en zonas de poco riesgo han respondido bien a tratamiento con itraconazol oral, localizaciones difíciles como las uñas no lo han hecho y en revistas veterinarias se describe una sensibilidad a terbinafina oral por lo que este antifúngico probablemente debería ser nuestra primera opción.

#### P52. PLACAS ERITEMATO-EDEMATOSAS Y COJERA COMO SIGNOS GUÍA PARA EL DIAGNÓSTICO DE LEPRO EN UN NIÑO BRASILEÑO

F.J. de la Torre Gomar, Z. Martínez de Lagrán Álvarez de Arcaya, A.M. Martínez de Salinas Quintana, A. Saenz Aguirre, P. Rosés Giberty R. González Pérez

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

**Introducción.** La lepra es una enfermedad infecciosa granulomatosa crónica causada por *Mycobacterium leprae* (ML). Se trata de una infección poco frecuente en la población infantil, siendo más frecuente en adultos de zonas endémicas.

**Caso clínico.** Niño de 14 años procedente de Brasil y residente en España desde hace 1 año que consultaba por aparición brusca de placas eritemato-edematosas iniciadas en pie derecho y con posterior extensión a extremidades inferiores, antebrazos y cara. Asociaba cojera con dolor e impotencia funcional en pierna derecha. Se tomó una biopsia cutánea que mostró grupos de histiocitos de citoplasma vacuolado rodeados de linfocitos de disposición perivascular, perineural y perianexial. Con las técnicas de Ziehl-Nielsen y Fite-Faraco se identificaron muy aislados bacilos de tipo ML. Se valoró en consulta de Neuropediatría, realizándose un electromiograma, que condujo al diagnóstico de neuritis sensitiva y motora severa en los territorios ciaticopoplíteo externo y tibial derecho. Con el diagnóstico de lepra borderline asociada a leproreacción de tipo 1, se inició tratamiento con rifampicina, dapsona y clofazimina durante 1 año, asociando prednisona durante 7 meses. Con ello, la clínica neurológica desapareció y las lesiones cutáneas mejoraron. Tras 7 meses de tratamiento, se perdió el seguimiento del paciente.

**Discusión.** La lepra es una infección granulomatosa crónica con dos formas clínicas polares: lepra tuberculoides y lepra lepromatosa. Entre ambas, se encuentran las formas borderline que se presentan como una o varias máculas hipocrómicas, situadas generalmente en extremidades, cara y glúteos, junto con afección nerviosa moderada. Estas últimas tienen mayor riesgo de leproreacciones de tipo 1, que son reacciones de hipersensibilidad de tipo IV y se manifiestan como eritema y edema de las lesiones cutáneas junto con neuritis. Para su tratamiento, además del de la infección, se recomiendan antiinflamatorios para controlar el dolor y evitar el daño nervioso. En casos severos se recomienda el uso de corticoides sistémicos, además de, una evaluación neurológica periódica, inmovilización de las extremidades y posterior rehabilitación. Consideramos este caso de interés debido a la infrecuencia de la lepra y las reacciones lepromatosas en la población infantil de nuestro medio.

#### P55. HISTIOCITOSIS ERUPTIVA GENERALIZADA. LA IMPORTANCIA DE UN ADECUADO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL CLÍNICO-HISTOLÓGICO

A.M. Palma Ruiz<sup>a</sup>, P. Cerro Muñoz<sup>a</sup>, A. Navarro Bielsa<sup>a</sup>, A.M. Morales Callaghan<sup>a</sup>, C. Yus<sup>b</sup> e Y. Gilaberte Calzada<sup>a</sup>

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

**Introducción.** La histiocitosis eruptiva generalizada pertenece al grupo de las histiocitosis no Langerhans cutáneas, que comparten características clínico-patológicas e inmunohistoquímicas similares.

**Caso clínico.** Una niña de 9 años melliza, embarazo a término, sin antecedentes personales ni familiares de interés, consultó por la aparición de pápulas salpicadas en tronco y extremidades bilateralmente coincidiendo con un cuadro febril de odinofagia y congestión de amígdalas palatinas. A la exploración física se apreciaban máculas y pápulas discretamente hiperpigmentadas, algunas con cierto tono amarillento, de menos de 0,5 cm de diámetro, generalizadas en tronco y extremidades. No se palpan adenopatías. Orofaringe: amígdalas congestivas aumentadas de tamaño. Se realizaron dos biopsias cutáneas con similares hallazgos: abundante infiltrado in-

tersticial en dermis superficial de células histiocitarias, con citoplasma microvacuolado o espumoso y algunas células multinucleadas tipo Touton. El análisis de sangre, incluyendo perfil lipídico completo fue normal. La ecografía abdominopélvica y la RMN cerebral fueron normales; así como la exploración oftalmológica. El diagnóstico fue de histiocitosis eruptiva de células no Langerhans generalizada. Tras 6 meses de seguimiento han dejado de aparecer nuevas lesiones y parece que algunas han regresado.

**Discusión.** Los trastornos de proliferación histiocitaria engloban un grupo variado y heterogéneo de distintas entidades de difícil clasificación clínico-histológica. En ocasiones los hallazgos clínicos e histológicos de las diferentes formas se superponen, como en este caso, con una histología más similar a la de los xantomas eruptivos. Por ello se precisa un adecuado diagnóstico diferencial y un estrecho seguimiento ya que es importante considerar la posible transformación en formas más agresivas con afectación sistémica.

### P56. MASTOCITOSIS CUTÁNEA DIFUSA, UNA VARIANTE RARA DE MASTOCITOSIS CUTÁNEA

J. Martín Alcalde, M. Vela Ganuza, C. Sarró Fuente, E. Naz Villalba, A. Pampín Franco y J.L. López Estebaranz

*Servicio de Dermatología. Fundación Hospital Alcorcón. Madrid. España.*

**Introducción.** Las mastocitosis son una acumulación de mastocitos clonales en los tejidos. Presentamos un caso de mastocitosis cutánea difusa (MCD), una variante rara dentro de las mastocitosis cutáneas.

**Caso clínico.** Niña de 11 meses que es remitida a consulta por lesiones cutáneas pruriginosas que aparecen casi todos los días desde aproximadamente los 5 meses de vida. No presenta antecedentes personales o familiares de interés. A la exploración se observa un eritema generalizado, con lesiones habonosas lineales sugerentes de dermatografismo y con un signo de Darier claramente positivo. El estudio histológico mostró un importante aumento de mastocitos dérmicos, con discreta hiperpigmentación de la capa basal de la epidermis. La determinación de triptasa en sangre fue normal, así como en las posteriores revisiones. Se realizó una ecografía de abdomen que resultó normal. Se pausó tratamiento con dexclufeniramina ajustada a peso y evitación de posibles desencadenantes con muy buena evolución.

**Discusión.** La MCD es una forma poco frecuente englobada dentro de las mastocitosis cutáneas, con presentación neonatal o en los primeros meses de vida. Se caracteriza por una sintomatología intensa secundaria a una mayor infiltración mastocitaria de la dermis. Los pacientes suelen estar asintomáticos al nacimiento desarrollando poco después un tono parduzco y un engrosamiento difuso de la piel. Son frecuentes el prurito, el signo de Darier, episodios de flushing y en ocasiones la formación de ampollas. Este caso representa las características más importantes de esta variante, que dentro de las mastocitosis pediátricas es la más grave ya que se puede acompañar de cuadros agudos por la gran liberación de mediadores y que pueden ocasionar riesgo vital sobre todo los primeros 18 meses desde el inicio. Pese a ello no tiene mayor riesgo de persistir en la edad adulta o de asociarse a mastocitosis sistémica.

### P57. XANTOGRANULOMA JUVENIL CON INVOLUCIÓN ATRÓFICA-ANETODÉRMICA

I. García Morales<sup>a</sup>, F. García Souto<sup>a</sup>, A. Crespo Cruz<sup>a</sup> y F.J. del Boz González<sup>b</sup>

*<sup>a</sup>Hospital Nuestra Señora de Valme. Sevilla. <sup>b</sup>Hospital Costa del Sol. Marbella. Málaga. España.*

**Introducción.** El xantogranuloma juvenil es la forma más frecuente de histiocitosis de células no Langerhans, principalmente en niños

con afección en cabeza y tronco. Generalmente, sufren una involución espontánea sin cicatriz pero se han descrito casos aislados de hiperpigmentación, atrofia o anetodermia.

**Caso clínico.** Varón que presenta desde el primer mes de vida una tumoración rosa-anaranjada en sien derecha de 1 cm de diámetro. La dermatoscopia presentaba una imagen en sol naciente con telangiectasias superficiales. Con el diagnóstico de xantogranuloma juvenil se revisa y a los 13 meses de vida la lesión sufre involución atrófica con aspecto anetodérmico e hiperpigmentado, persistiendo el mismo patrón dermoscópico.

**Resultado.** Presentamos un varón con xantogranuloma juvenil con inusual involución hacia la atrofia dejando un área deprimida anetodérmica.

**Discusión.** Existen pocos casos publicados de xantogranuloma juvenil con involución anetodérmica o atrófica. No se conoce el mecanismo exacto de esta evolución y se piensa que se debe al remodelamiento de las fibras de colágeno durante el proceso de cicatrización de la inflamación que ocurre en hipodermis.

### P58. FIBROMATOSIS DIGITAL INFANTIL: PRIMUM NON NOCERE

E. Rodríguez Lomba<sup>a</sup>, C. Agra Pujol<sup>a</sup>, P. García Piqueras<sup>a</sup>, B. Lozano Masdemont<sup>b</sup>, R.M. Suárez Fernández<sup>a</sup> y M. Campos Domínguez<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Hospital General Universitario Gregorio Marañón. <sup>b</sup>Hospital Universitario de Móstoles. Madrid. España.*

**Introducción.** La fibromatosis digital infantil es un tumor mesenquimal de estirpe miofibroblástica que se presenta habitualmente en dedos de manos y pies de pacientes pediátricos. Se trata de nódulos firmes, generalmente asintomáticos, cuya localización acral y rápido crecimiento puede condicionar una disminución o pérdida de función.

**Caso clínico.** Una niña de 4 años que presentaba una tumoración de partes blandas asintomática en 3.<sup>er</sup> dedo de mano derecha, compatible con fibromatosis digital infantil, fue intervenida por Cirugía Plástica. Al mes de la intervención presentó una recidiva de rápido crecimiento por lo que se realizó infiltración de esteroides intralesionales con escasa respuesta. Tras un periodo de observación durante un año ha presentado involución parcial. El segundo caso se trata de un niño sano de 1 año que acudía para segunda opinión por una tumoración congénita de partes blandas en tercer dedo de pie izquierdo que había crecido progresivamente. Tras dos intervenciones quirúrgicas en otro centro, incluyendo amputación digital, había recidivado a los pocos meses. El paciente continuó seguimiento en su hospital de referencia por lo que no hay datos de su evolución posterior.

**Discusión.** La fibromatosis digital infantil se considera un tumor mesenquimal benigno infrecuente que representa en torno al 2,5% de todas las fibromatosis. Su edad de presentación puede ser congénita o bien en la infancia precoz (86% en el primer año de vida). Estos tumores presentan generalmente un periodo de rápido crecimiento que se prolonga de 10 a 14 meses hacia una fase de estabilización y posterior involución. Existen múltiples casos documentados de involución espontánea tras el periodo de estabilización, dando lugar a una regresión total en un rango de 6 meses a 5 años. No existe un claro consenso en el manejo de esta entidad. Tradicionalmente la cirugía se ha considerado el tratamiento de primera elección, no obstante, la tasa de recurrencia resulta muy elevada (61-74%) y la morbilidad posquirúrgica asociada puede resultar inasumible. El elevado número de casos que presentan involución espontánea apoya la adopción de una actitud conservadora. El abordaje no quirúrgico se basa en infiltraciones de esteroides o 5-fluorouracilo con respuestas variables. En aquellos casos asintomáticos y sin déficit funcional, la observación clínica resulta la opción más adecuada.



### P59. PERINEUROMA ESCLEROSANTE: UNA NEOPLASIA INFRECUENTE

J. Alcántara González<sup>a</sup>, L. Calzado Villarreal<sup>b</sup>, Y. Pérez González<sup>c</sup>, C. Prada Puentes<sup>c</sup>, M. Herrero Moyano<sup>b</sup> y T. Marusia Capusan<sup>b</sup>

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

**Introducción.** El perineuroma es una neoplasia benigna y poco frecuente conformada por la proliferación clonal de células perineurales del nervio periférico. Presentaciones clínico-patológicas principales: perineuroma intraneural y perineuroma de tejidos blandos, en el que se incluyen las variedades esclerosante, plexiforme y reticular cada una con características morfológicas propias. Presentamos un caso de perineuroma esclerosante de piel acral.

**Caso clínico.** Varón de 11 años que refiere lesión asintomática en pie izquierdo de meses de evolución. A la exploración se objetiva pápula de coloración de la piel adyacente, indurada, y de 6 mm en borde medial de pie izquierdo ligeramente eritematosa. A la exploración dermatoscópica se objetivan vasos finos arboriformes sin otros hallazgos reseñables. Se procedió a la extirpación de la lesión. El examen anatomopatológico revela una lesión dérmica superficial y profunda, constituida por células alargadas con un patrón esclerosante y formación ocasional de "bulbos de cebolla", con estudio inmunohistoquímico negativo para S100, CD34, CD56 y neurofilamentos con positividad para EMA.

**Resultados.** Con dichos hallazgos se llegó al diagnóstico de perineuroma esclerosante.

**Discusión.** La variedad esclerosante del perineuroma fue descrita en 1997 por Fetsch y se presenta con mayor frecuencia en piel acral de adultos jóvenes. Clínicamente son lesiones papulares o nodulares de color de la piel y bien delimitadas. El diagnóstico es histológico, observándose un nódulo pequeño, bien circunscrito, situado en la dermis o la grasa, paucicelular, denso y fibroso, con células ovoides, epitelioides o fusiformes adoptando un patrón trabecular, en capa de cebolla o en fila india, dentro de un estroma hialino. La IHQ es fundamental para el diagnóstico, siendo característica su positividad para EMA y vimentina y la ausencia de expresión de S-100 y neurofilamentos. Se trata de una neoplasia benigna que no recidiva tras la extirpación y que no se asocia a ninguna enfermedad.

### P60. GRANULOMA PIOGÉNICO RECURRENTE CON SATELITISIS

R. Carrascosa de Lome<sup>a</sup>, M.Á. Martín Martín<sup>a</sup>, M. Valdivielso Ramos<sup>a</sup>, C. García Martín<sup>a</sup>, S. Tirado Zambrana<sup>b</sup> y P. de la Cueva Dobao<sup>a</sup>

Servicios de <sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitario Infanta Leonor. Madrid. España.

**Introducción.** El granuloma piogénico recurrente con satelitis es un fenómeno benigno. Las lesiones satélites aparecen típicamente tras 1-4 semanas de haber tratado la lesión primaria, en la misma localización, siendo su histología similar a la de la lesión primaria.

**Caso clínico.** Varón de 9 años, sin antecedentes personales de interés, al que se le extirpó un granuloma piogénico en región infraclavicular derecha. Al mes consultaba por la aparición de múltiples lesiones más pequeñas agrupadas en la misma localización. En la exploración física presentaba una placa de 3x2 cm formada por múltiples pápulas eritemato-rojizas de entre 1-2 mm.

**Resultados.** Se trató mediante curetaje y electrocoagulación, con diagnóstico anatomopatológico de granuloma piogénico y, se añadió timolol tópico al 0,5% en solución, con resolución completa de las lesiones. No han vuelto a salir nuevas lesiones tras más de 6 meses de seguimiento.

**Discusión.** El granuloma piogénico recurrente con satelitis es un fenómeno raro, aunque bien conocido, con menos de 50 casos descritos en la literatura. Es más frecuente en niños y adultos jóvenes,

siendo el tronco, en concreto la región escapular, la localización más frecuente. Su patogenia es desconocida, aunque podría deberse a la liberación del factor de crecimiento endotelial vascular (VEGF) debido al trauma de la zona tras el tratamiento de la lesión inicial. Se han descrito diferentes modalidades de tratamiento que incluyen: observación clínica, curetaje y electrocoagulación, escisión quirúrgica, láser de CO<sub>2</sub>, luz pulsada intensa, compresión, crioterapia, corticoides sistémicos, radioterapia, imiquimod tópico y, más recientemente, timolol tópico al 0,5% en solución. En conclusión, es importante conocer este fenómeno benigno para no confundirlo con patología cutánea maligna o metástasis cutáneas. Además, consideramos que el timolol tópico puede ser una alternativa de tratamiento a procedimientos más agresivos, dado que la mayoría de los casos se dan en niños.

### P61. ESTUDIO RETROSPECTIVO DE PILOMATRICOMAS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

M. Arteaga-Henríquez<sup>a</sup>, V. Lukoviek Araya<sup>a</sup>, J.M. Ramírez Conchas<sup>a</sup>, J. Algarra Sahuquillo<sup>a</sup>, R.N. Rodríguez Rodríguez<sup>b</sup> y C.N. Hernández León<sup>b</sup>

Servicio de <sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario de Canarias. San Cristóbal de La Laguna. Santa Cruz de Tenerife. Tenerife. España.

**Introducción.** El pilomatricoma es considerado el tumor aneural de la piel más frecuente de la edad pediátrica, con un amplio diagnóstico diferencial.

**Objetivos.** El objetivo principal del estudio fue determinar la incidencia de pilomatricomas en nuestro hospital, así como sus características clínicas y epidemiológicas.

**Material y métodos.** Se realizó un estudio observacional, retrospectivo y descriptivo de todos los pacientes con diagnóstico histológico de pilomatricoma en un periodo de 7 años (2012 a 2019). Se analizaron las siguientes variables: edad, sexo, forma de presentación, localización, tamaño, número de pilomatricomas, diagnóstico de presunción y solicitud de pruebas complementarias.

**Resultados.** Se estudiaron 139 pilomatricomas en 134 pacientes. El 43% eran hombres y el 57% eran mujeres con edades comprendidas entre los 1 y 85 años, siendo la moda 10 años. Un 48,5% tenía una edad igual o inferior a 16 años. La media de presentación anual fue de 19,83 pilomatricomas. La localización más frecuente fue la cabeza y el cuello (59%). El 38,12% de los casos fueron diagnosticados clínicamente de pilomatricoma y en el 26,6% de los casos se solicitaron pruebas de imagen complementarias. Cinco pacientes presentaron más de una lesión. Un único paciente presentó la variante gigante.

**Discusión y conclusiones.** El pilomatricoma es una neoplasia benigna que se desarrolla a partir de la matriz folicular. Aunque clásicamente se ha asociado a traumatismos o picaduras de insectos, su origen exacto es incierto. Estudios genéticos recientes han detectado mutaciones activantes de la beta-catenina en el 75% de los pilomatricomas. A pesar de ser una entidad frecuente en la infancia, el diagnóstico preoperatorio de pilomatricoma es con frecuencia incorrecto. En su rara forma de presentación múltiple, conviene en algunos casos descartar un posible síndrome asociado, como distrofia miotónica, síndrome de Turner o síndrome de Gardner.

### P62. LESIÓN EN FLANCO IZQUIERDO EN UN PACIENTE PEDIÁTRICO. UNA ASOCIACIÓN INFRECUENTE

G. Ochando Ibernón<sup>a</sup>, J.L. Agudo Mena<sup>b</sup>, A. López Mateos<sup>a</sup>, M.E. Gómez Sánchez<sup>b</sup>, M.L. Martínez Martínez<sup>a</sup>, M.D. Berenguer Romero<sup>a</sup> y J.M. Azaña Defez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. <sup>b</sup>Hospital General de Villarrobledo. Albacete. España.

**Introducción.** El tumor de células granulares (TCG) o tumor de Abrikosso es una neoplasia benigna y rara, de histogénesis discuti-

da. De predominio en mujeres, entre los 30 y 60 años, ha sido descrito muy raramente en niños. Suele presentarse como una lesión nodular y asintomática en piel o mucosas, con predilección por la cabeza y cuello, en especial por la cavidad oral.

**Caso clínico.** Niña de 11 años, sin antecedentes personales de interés, remitida por una lesión asintomática y de crecimiento progresivo en flanco izquierdo. A la exploración física se observaba una lesión nodular de 3x2,5 cm y coloración anaranjada-marróncea, no infiltrada ni adherida a planos profundos, con vello fino en superficie, signo de darier negativo, y con una dermatoscopia inespecífica. Se realizó una biopsia escisional de la lesión que mostró una proliferación difusa de células poliédricas de citoplasma granular y núcleos excéntricos. No se objetivaron mitosis y la técnica S-100 resultó claramente positiva. Con todo ello, se llegó al diagnóstico de TCG.

**Discusión.** Desde que fuese descrito en 1854 por Virchow y Webber y redefinido por Abrikossoff en 1926, el TCG ha sido objeto de interés por su apariencia histológica característica y su controvertido origen histológico. Actualmente se le atribuye origen neural derivado de las células de Schwann. Puede aparecer en cualquier localización, tanto en piel como en mucosa. Más del 50% se presentan en cabeza y cuello. La lengua es la localización más frecuente. Las lesiones solitarias son raras en niños, aunque su incidencia exacta se desconoce; lesiones múltiples han sido descritas en la infancia de forma excepcional, en algún caso en asociación con neurofibromatosis tipo 1. La dermatoscopia es inespecífica con una fina red de retículo periférico y centro amarillento probablemente secundario a los amplios citoplasmas eosinófilos. El estudio ecográfico suele mostrar lesiones bien definidas, hipoeoicas e irregulares con escasa o nula vascularización en modo Doppler. Las células tumorales forman grupos irregulares separados por bandas de tejido conectivo. La periferia del tumor suele estar mal definida. El estudio inmunohistoquímico es positivo para S-100. La mayoría de las lesiones son benignas. Sin embargo, se han publicado algunos casos con capacidad metastásica. La escisión quirúrgica con margen es el tratamiento de elección. Las recurrencias son raras.

### P63. XANTOGRANULOMA JUVENIL VULVAR PROFUNDO SIMULANDO RABDOMIOSARCOMA

E. Hernández de la Torre Ruiz<sup>a</sup>, I. Balaguer Franch<sup>a</sup>, L.M. Nieto Benito<sup>a</sup>, J. Huerta Aragón<sup>b</sup>, V. Parra Blanco<sup>c</sup> y M. Campos Domínguez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Servicio de Pediatría. Sección de Oncohematología Infantil. <sup>c</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

En algunas ocasiones, los tumores benignos de la infancia pueden simular tumores malignos, tanto clínicamente como por imagen. Presentamos un caso en el que un xantogranuloma juvenil (XGJ) fue diagnosticado de rhabdomyosarcoma por pruebas de imagen. Niña de 1 año y 4 meses que acude a urgencias por la presencia de una masa asintomática en el labio mayor izquierdo de vulva, de unos 2,5 meses de evolución, de consistencia dura, adherida a planos profundos y de bordes regular definidos. Sin signos de infección o de enfermedad sistémica, estado general conservado. Se decidió ingreso para estudio. Analíticamente presentaba elevación de LDH y ácido úrico. Las pruebas de imagen realizadas (ecografía, resonancia magnética) eran compatibles con rhabdomyosarcoma, localizado en tejido celular subcutáneo profundo, de 26 x 18 x 20 milímetros de diámetro. En la superficie cutánea de la misma zona tenía cuatro pápulas eritemato-anaranjadas. Se realizó estudio anatomopatológico tanto de la masa vulvar como de una de las lesiones cutáneas, siendo el resultado de ambas similar (XGJ). Diagnóstico final de XGJ gigante, con presencia de un nódulo en tejido celular profundo y varias pápulas satélite. Alteraciones analíticas justificadas por venopunción dificultosa. El XGJ es una histiocitosis de células no Langerhans. Aparece sobre todo a lo largo del primer año de vida, habiendo una ligera predominancia en el género masculino. La presentación clínica habitual es en forma de lesión única, localizada en la piel de

cabeza y cuello y < 2 cm. Cuando supera esas dimensiones, se habla de XGJ gigante. La aparición en vulva ha sido escasamente descrita -3 casos en mujeres adultas y 1 en niña prepuberal-, todos ellos lesiones únicas, a nivel cutáneo y < 2 cm. El diagnóstico suele ser clínico. En caso de realizar estudio anatomopatológico, hay que tener en cuenta las diferencias según el estado evolutivo de la lesión, apareciendo las típicas células espumosas y las células gigantes de Touton solo en las formas más maduras. La inmunohistoquímica es característica. Las lesiones suelen resolverse de forma espontánea, no siendo necesario tratamiento.

### P64. SÍNDROME LINFOPROLIFERATIVO HIDROA VACCINIFORME-LIKE ASOCIADO A INFECCIÓN CRÓNICA ACTIVA POR VIRUS DE EPSTEIN-BARR: A PROPÓSITO DE UN CASO

A. Sánchez-Velázquez, V. Velasco-Tamariz, C. Vico-Alonso, B. Pinilla-Martín, S. I. Palencia-Pérez y C. Postigo-Llorente

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

Varón de 11 años natural de Marruecos que desde hace dos años presenta brotes de lesiones vesiculosas que evolucionan a costras y cicatrices varioliformes localizadas en región facial y miembros superiores. Desde hace 6 meses las lesiones cutáneas son persistentes con edema facial asociado, y presenta episodios febriles autolimitados de hasta 39 °C, adenopatías laterocervicales y dolor abdominal. Se observó una positividad para IgG anti-VCA del VEB, siendo negativas la IgM anti-VCA y la IgG anti-EBNA. Destaca una elevada carga viral (CV) de VEB en sangre total (hasta 148.000 copias) que ha ido fluctuando en el tiempo. Se determinó la presencia de VEB en los linfocitos T y B con una CV de 0,4 y 0,2 copias/célula respectivamente. En el PET-TC no se objetivaron hallazgos significativos. La biopsia cutánea mostraba edema inter e intracelular con balonización de los queratinocitos, degeneración reticular y necrosis epidérmica confluyente con necrosis fibrinoide en la dermis subyacente. Se observaba un infiltrado moderado de linfocitos T de pequeño tamaño sin atipia. La CV VEB en los linfocitos del infiltrado cutáneo fue de 150000 copias. Mediante la correlación clínico-patológica, se estableció como diagnóstico más probable un síndrome linfoproliferativo hidroa vacciniforme-like (HD-LPD) en contexto de infección crónica activa por VEB. Se inició hidroxicloquina y prednisona evidenciándose una mejoría de las lesiones cutáneas y de la clínica sistémica. Actualmente se mantiene una actitud conservadora ya que no presenta una afectación orgánica extracutánea, y no parece existir asociación entre viremias VEB elevadas y lesión de órganos diana. El HD-LPD se considera dentro del espectro de los trastornos linfoproliferativos asociados a infección crónica activa por el VEB. La relación entre la HV "clásica" y el HD-LPD no está aclarada. El VEB parece implicado en la patogenia de ambas entidades. El HD-LPD cursa con lesiones cutáneas más severas, síntomas sistémicos y una elevada CV del VEB, pudiendo progresar a linfoma/leucemia T o NK. Se postula que el HD-LPD podría representar el final maligno del espectro de la HV, desarrollándose únicamente en individuos genéticamente predispuestos. El trasplante de progenitores hematopoyéticos es el único tratamiento que ha demostrado ser curativo.

### P65. POROQUERATOSIS LINEAL VARIANTE PTYCHOTRÓPICA

M. Sendín Martín<sup>a</sup>, M.T. Monserrat García<sup>a</sup>, J. Bernabeu Wittel<sup>a</sup>, D. Corrales Mateo<sup>b</sup>, T. Zulueta Dorado<sup>c</sup>, J.J. Domínguez Cruz<sup>a</sup> y J. Conejo-Mir Sánchez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>UGC Dermatología. Hospital Universitario Virgen del Rocío. <sup>b</sup>UGC Anatomía Patológica. Hospital La Merced. Osuna. <sup>c</sup>UGC Anatomía Patológica. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. España.

**Introducción.** La poroqueratosis ptychotrópica es una variante infrecuente de poroqueratosis que se ha descrito en contadas ocasiones y que es infradiagnosticada.

**Caso.** Varón de 4 años remitido a nuestro centro por presentar, desde hace 1 año aproximadamente, una lesión pruriginosa y de crecimiento progresivo en la cara interna del glúteo izquierdo que no había respondido a tratamiento con antibióticos y antimicóticos tópicos ni tampoco a crioterapia. A la exploración presentaba una placa alargada, eritematosa y de superficie rugosa con una superficie de 15 x 5 mm ubicada en pliegue interglúteo izquierdo. El estudio histológico reveló un engrosamiento de la piel con papilomatosis, agranulosis y columnas de paraqueratosis, imagen informada como laminilla corneide. Dada la lesión que presentaba el paciente y el resultado histológico se emitió el diagnóstico de poroqueratosis ptychotrópica, consensuándose con los padres extirpar la lesión dado que era sintomática. No se ha objetivado recidiva de la misma hasta el momento.

**Discusión.** El término poroqueratosis hace referencia a un conjunto de entidades caracterizadas por la presencia de lesiones anulares o redondeadas con bordes descamativos o hiperqueratósicos que además tienen en común como imagen histológica la laminilla corneide. Dentro de este grupo, la poroqueratosis clásica de Mibelli, la poroqueratosis superficial actínica diseminada y la poroqueratosis lineal son las entidades más frecuentes y conocidas. Por otro lado, la poroqueratosis ptychotrópica, también conocida como hiperqueratósica, genito-glútea o folicular, es una infrecuente variante de poroqueratosis, que se caracteriza por presentarse como placas rosadas e hiperqueratósicas con predilección en cuanto a su ubicación por glúteos y miembros inferiores. Suelen ser pruriginosas y estar rodeadas de elementos satélite. El estudio histológico de estas lesiones muestra la presencia de papilomatosis, disminución del estrato granuloso y múltiples columnas paraqueratósicas correspondientes a la laminilla corneide. Aunque su etiopatogenia es desconocida, se han descrito casos de agregación familiar. El tratamiento con tópicos y crioterapia es generalmente inefectivo, siendo la extirpación, cuando es posible, la opción terapéutica más indicada. Se ha descrito un caso con buena respuesta a láser CO2 combinado con extirpación posterior con dermatomo.

#### **P66. PÁPULAS FACIALES PERSISTENTES EN UN VARÓN DE 11 MESES**

L.M. Moneva Léniz, H. Gegúndez Hernández, E.M. Sánchez Martínez, R. Dolz Gaitón, A. Fuertes Prosper y A. Mateu Puchades

*Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia. España.*

**Caso clínico.** Varón de 11 meses de edad de origen chino que presenta desde hace 4 meses una erupción cutánea asintomática. La anamnesis por sistemas es negativa. EF: BEG. 15-20 pápulo-macúlas rojo-marrónáceas de 2-3 mm distribuidas en cara y cuero cabelludo, miembro superior izquierdo y dorso superior. Signo de Darier (-). Se realiza una biopsia de lesión del codo, que muestra un infiltrado en perivasculatura superficial y profundo compuesto por histiocitos que muestran positividad en la IHQ para CD 68 y F XIII. Las tinciones para S100, CD1a y langerina son negativas. El hemograma y perfil bioquímico básico son normales. Se hace el diagnóstico de histiocitosis cefálica benigna (HCB) y se explica la benignidad del cuadro a los padres. Se realizarán controles evolutivos.

**Discusión.** La HCB es una histiocitosis cutánea (grupo C) que pertenece a la familia de los xantogranulomas. Se presenta en niños menores de 3 años (50% antes de los 6 meses) a modo de pápulas y/o macúlas asintomáticas de pocos milímetros, de coloración rojo-amarilla-marrón, que se inicia en cabeza y cuello, con extensión posterior a miembros y/o tronco. La regresión de las lesiones se inicia en promedio a los 15 meses, aunque la desaparición total puede tardar entre 3 y 4 años. El diagnóstico se confirma con la biopsia cutánea, que muestra un infiltrado bien delimitado en der-

mis superficial-media de histiocitos que pueden ser multinucleados y estar xantomizados en caso de lesiones avanzadas. La IHC es (+) para F XIII, CD11b, CD 68 y (-) para marcadores de células de Langerhans. El diagnóstico diferencial incluye el xantogranuloma juvenil, la histiocitosis eruptiva generalizada y los xantomas. No requiere tratamiento específico, al ser un cuadro autolimitado.

**Conclusiones.** La HCB es una entidad probablemente infradiagnosticada de carácter autorresolutivo. El diagnóstico requiere una alta sospecha y se realiza mediante la correlación entre clínica e histopatología. Su reconocimiento es relevante para evitar la realización de pruebas y tratamientos innecesarios.

#### **P67. CORTADAS POR EL MISMO PATRÓN**

J. Garcías-Ladaria, D. Ramos Rodríguez, C. Saus, M.C. Montis Palos y A. Martín Santiago

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

**Introducción.** Los hamartomas son el producto de mutaciones en mosaico que se producen durante el desarrollo embrionario y se suelen dar de forma esporádica.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de dos hermanas que presentaban una placa con pápulas foliculares hiperpigmentadas visible desde el nacimiento en la zona torácica derecha.

**Resultados.** El estudio histológico mostró la presencia de un hamartoma de músculo liso.

**Discusión.** Se han descrito otros dos casos familiares de hamartoma de músculo liso en los que, curiosamente, como en nuestras pacientes, coincidía la localización entre los miembros de la familia. La replicación de estas lesiones entre hermanos o entre generaciones, que también se ha descrito en otros hamartomas como el nevus de Becker y los nevus sebáceos, desafía la teoría actual de que estos hamartomas se producen por mutaciones poszigóticas en mosaico no heredables.

#### **P68. SÍNDROME DE STÜVE-WIEDEMANN CON QUISTES VELLOSO ERUPTIVOS MÚLTIPLES GENERALIZADOS Y LENGUA FISURADA**

A. Lobato Berezo, S. Tormo Mainar y R. M. Pujol

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

El síndrome de Stüve-Wiedemann (SSW), también llamado síndrome de Schwartz-Jampel, es una displasia ósea congénita primaria, de herencia AR. Se caracteriza por estatura baja, huesos largos arqueados, retracciones articulares, episodios de hipertermia, disautonomía y dificultades respiratorias y alimentación que pueden condicionar una muerte prematura.

Presentamos el caso de una niña de 7 años con características clínicas que corresponden a un SSW y cuyo diagnóstico se confirmó mediante estudio genético molecular (mutación en homocigosis de c.756dupT [p.K253X] para el gen del receptor del factor de inhibición de la leucemia [LIFR]). La paciente también presentaba la aparición progresiva de quistes vellosos eruptivos (QVE) múltiples generalizados y una lengua fisurada.

El SSW es un síndrome raro, con una prevalencia estimada de 1/100000, con pocos casos descritos en la actualidad. El SSW se debe a mutaciones sin sentido o nulas en el gen LIFR (5p13.1). En nuestro caso, la lengua blanda fisurada con el pliegue transversal puede haberse originado por la mordida repetitiva debido a la pérdida del control de impulsos, causado por una disfunción del sistema nervioso autónomo. Este hallazgo puede ayudar a tratar de evitar las mordidas repetitivas. La presencia de quistes de millium múltiples, se han descrito ocasionalmente en pacientes con una supervivencia larga, sin embargo, no hemos encontrado descripciones histológicas de los mismos. Algunos autores han apuntado a que el origen de estos quis-

tes sería secundario a episodios de hiperhidrosis. Sin embargo, el hecho de que estos quistes correspondan a QVE, hacen esta hipótesis poco plausible, ya que estos últimos se consideran secundarios a anomalías en el desarrollo del folículo piloso o a oclusiones infundibulares adquiridas. Esta apreciación alarga la lista de enfermedades genéticas en las que el desarrollo de QVE está presente, como la paquioniquia congénita (más asociada a esteatocistomas), displasia ectodérmica anhidrótica, síndrome de Lowe o síndrome cardio-facio-cutáneo. Presentamos un nuevo caso de una niña con SSW con dos nuevas condiciones dermatológicas asociadas; lengua fisurada y QVE múltiples generalizados. Esto puede ayudar a una mejor descripción y entendimiento del SSW y añade un nuevo síndrome raro a la lista de enfermedades asociadas a los QVE.

### P69. CONDRODERMATITIS NODULAR DEL HELIX MÚLTIPLE INFANTIL

C. Carranza Romero<sup>a</sup>, L. Campos Muñoz<sup>a</sup>, G. Ghul Millán<sup>a</sup>, A. Conde Taboada<sup>a</sup>, M.L. González Morales<sup>b</sup> y E. López Bran<sup>a</sup>

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

**Introducción.** La condrodermatitis nodular del hélix (CNH) es un proceso inflamatorio degenerativo que afecta casi exclusivamente a adultos, el 94% de los casos se estima que se produce entre los 50 y 80 años de edad. La localización bilateral también es rara, suponiendo entre un 6-10% de los casos. Se manifiesta como pequeños nódulos eritematosos y dolorosos normalmente localizados en hélix. Se piensa que se produce por degeneración dérmica secundaria a insuficiencia vascular local.

**Caso clínico.** Niño de 10 años sin antecedentes de interés que consulta por lesiones dolorosas en ambos pabellones auriculares de varios meses de evolución. A la exploración presentaba varias pápulas eritematosas induradas con costra central queratinosa, algunas de ellas ulceradas, localizadas en el hélix y antehélix de ambos pabellones auriculares.

**Resultados.** Se realizó biopsia de una de las lesiones mostrando una epidermis ulcerada cubierta de escamocostra en torno a la cual el epitelio mostraba hiperplasia pseudoepiteliomatosa; la zona central de la costra correspondía con un foco de degeneración fibrinoide del colágeno dérmico. El diagnóstico fue de condrodermatitis nodular del hélix.

**Discusión.** Reinterrogando al paciente, este reconoció el uso continuado de unos auriculares de música; tras mes y medio después de la suspensión de su utilización el cuadro se había resuelto dejando cicatrices puntiformes locales. Se realizó analítica general y autoanticuerpos, siendo normal. Hemos encontrado 8 casos en la literatura de CNH en la edad pediátrica, de los cuales 3 asociaban una enfermedad del tejido conectivo (dermatomiositis, lupus y artritis reumatoide) y otro paciente presentaba el síndrome Beckwith-Wiedemann, de forma que se recomienda el despistaje de enfermedades reumatológicas en los pacientes pediátricos con CNH. Por nuestra parte recomendamos también investigar traumatismos de repetición, ya que varios de los pacientes pediátricos descritos llevaban sombreros ajustados o auriculares varias horas al día.

### P70. MUCINOSIS PAPULAR DE LA INFANCIA. UNA ENTIDAD INFRECUENTE EN PEDIATRÍA

G. Pita da Veiga<sup>a</sup>, V. Fernández-Redondo<sup>a</sup>, C. Aliste<sup>b</sup>, E. Rodríguez-Díaz<sup>c</sup>, H. Vázquez-Veiga<sup>a</sup> e I. Vázquez-Osorio<sup>a</sup>

*<sup>a</sup> Servicio de Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. <sup>b</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. A Coruña. <sup>c</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Cabueñes. Gijón. Asturias.*

**Introducción.** La mucinosis papular de la infancia (MPI) o mucinosis cutánea de la infancia (MCI) es un subtipo clínico-patológico de la mucinosis papular o liquen mixedematoso localizado. Es una entidad idiopática y benigna con una gran variabilidad clínica, de la cual únicamente se han descrito 14 casos en la literatura. Presentamos dos casos de MPI destacando las principales características de esta entidad.

**Casos clínicos.** Niña sana de 3 años cuya madre padeció hipotiroidismo subclínico durante el embarazo, que consultaba por lesiones asintomáticas en muslo y costado derechos de al menos un año de evolución. A la exploración física presentaba placas eritemato-rosadas, ligeramente induradas y de límites difusos. El signo de Darier fue negativo. Tras casi un año de seguimiento, las lesiones no han experimentado cambios.

Niño de 6 años sin antecedentes personales o familiares de interés que consultaba por lesiones asintomáticas en la espalda de al menos 2 años de evolución. A la exploración física presentaba placas marrónáceo-amarillentas de consistencia blanda y con tendencia a confluir. El signo de Darier fue negativo. Tras 10 años de seguimiento las lesiones permanecen estables.

**Resultados.** En ambos casos se realizó un estudio analítico, incluyendo TSH, triptasa, proteinograma, inmunoglobulinas y anticuerpos antinucleares, que no mostró alteraciones. La biopsia realizada en los dos pacientes mostró hallazgos similares. Se observaron depósitos de mucina en dermis papilar y reticular media/alta que realzaban con azul alcian y hierro coloidal. No se identificó una proliferación de fibroblastos.

**Discusión.** La MCI es un subtipo infrecuente de mucinosis papular que puede ser congénita o debutar en la infancia temprana. Su presentación clínica es muy heterogénea, afectando principalmente al tronco y la zona proximal de los miembros. Histológicamente se caracteriza por depósitos dérmicos de mucina con un grado variable de proliferación de fibroblastos. El diagnóstico diferencial debe plantearse con el nevus de tejido conectivo, nevus lipomatoso, granuloma anular, miofibroma o linfangioma. A pesar de que las lesiones tienden a persistir durante años, su pronóstico es benigno dado que no se asocia con manifestaciones sistémicas. Sin embargo, es necesario descartar siempre patología tiroidea y gammapatía monoclonal.

### P71. AMPOLLAS MULTICOLORES ESCROTALES. DERMATOSIS IGA DE LA INFANCIA

S.I. Palencia Pérez, C. Vico Alonso, J.L. Rodríguez Peralto, F. Tous Romero, M.C. Postigo Llorente y L. Maroñas Jiménez

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

**Introducción.** La dermatosis IgA lineal de la infancia o enfermedad ampollosa crónica de la infancia es una enfermedad ampollosa crónica, autoinmune y rara que afecta a niños pequeños y adultos. Se caracteriza por el desarrollo de papulovesículas resultantes del depósito lineal de IgA en la membrana basal.

**Caso clínico.** Paciente de 5 años de edad con lesiones en escroto, asintomáticas, de 2 semanas de evolución. No estaba recibiendo ningún tratamiento. Sin síntomas sistémicos. El examen físico reveló múltiples ampollas tensas, agrupadas, con contenido claro u hemorrágico, localizadas en escroto.

**Resultados.** Se realizó biopsia. La histopatología mostró una ampolla subepidérmica con infiltrado eosinofílico y neutrofílico. La inmunofluorescencia de piel perilesional reveló una banda lineal de inmunoglobulina A a lo largo de la unión dermoepidérmica, confirmando un diagnóstico de dermatosis ampollosa IgA lineal. Se pautó tratamiento con corticosteroides tópicos de alta potencia, con resolución en dos semanas sin recaídas posteriores.

**Discusión.** La dermatosis IgA lineal de la infancia es una enfermedad ampollosa subepidérmica. La aparición de ampollas suele ser rápida. Pueden estar localizadas en un área determinada o estar

muy extendidas. Típicamente afecta la parte inferior del abdomen y área anogenital. Las mucosas pueden estar afectadas. Las lesiones primarias clásicas son vesículas o ampollas claras y/o hemorrágicas sobre piel normal o eritematosa. Pueden aparecer placas eritematosas anulares o policíclicas con una ampolla característica a lo largo del borde de la lesión, el llamado "collar de perlas". Los síntomas subjetivos varían desde casi ninguno o prurito leve hasta ardor intenso. Los rasgos histológicos característicos incluyen ampollas subepidérmicas con neutrófilos en la membrana basal. El diagnóstico definitivo se realiza con inmunofluorescencia directa de piel perilesional no afectada, que mostrará depósitos lineales de IgA en la unión dermoepidérmica. La mayoría de los casos se resuelven espontáneamente dentro de los 5 años posteriores al inicio.

### P72. FUL LIPS

A. Crespo Cruz, M.L. Martínez Barranca, M. Coronel Pérez, M.B. Cívico Ruiz, F. García Souto y J. Escudero Ordóñez

*Hospital Universitario Ntra. Sra. de Valme. Sevilla. España.*

**Introducción.** Los retos online para adolescentes, bajo la apariencia de simples juegos entre amigos, se convierten en ocasiones en situaciones de enorme riesgo que producen lesiones graves o incluso la muerte. Estos retos circulan constantemente por la red, se propagan con rapidez por todo el planeta a través de redes sociales y herramientas de mensajería y desaparecen igual de rápido, dejando un número enorme de víctimas. La impulsividad, deseo de popularidad, la dictadura del like y la incapacidad para valorar la gravedad de las consecuencias que presentan los adolescentes, les hace muy vulnerables a estas modas. Y además, cada vez se entra en contacto con las nuevas tecnologías a edades más tempranas, por lo que el problema puede manifestarse en niños prepúberes también. Una de las modas más populares es conseguir aumentar el grosor de los labios sin técnicas invasivas, mediante la introducción de los labios en un vaso, tapón o botella y ejercer presión al inhalar todo el aire contenido.

**Caso clínico.** Niña de 8 años de edad, derivada a Dermatología tras ser valorada en la Unidad de Neumología y Alergología, por presentar varios episodios de edemas labiales considerados como angioedemas. Se realizaron pruebas alérgicas sin hallazgos, C1q y actividad funcional de C1 esterasa normales. No pudimos observar las lesiones, solo fotos de los episodios, los cuales ocurrieron cuando la niña pasaba las tardes en casa de los abuelos o en momentos de estrés. Se le comentó que acudiese cuando se repitiera el brote, pero ya no volvió a suceder. Tras una ponencia del Dr. del Boz, donde comentó la aplicación google trends, para conocer las modas que siguen hoy día los jóvenes por internet, nos encontramos entre los 10 retos más seguidos a nivel mundial el agrandamiento de labios o ful lips, con imágenes muy similares a la de nuestro caso y curso evolutivo similar.

**Discusión.** Actualmente, los niños y jóvenes, están expuestos a todo tipo de presiones de los compañeros de colegio y amigos, y de extraños con los que se comunican por internet. Las modas que siguen pueden traer consecuencias físicas y psicológicas difíciles de diagnosticar, que debemos sospechar para evitar exploraciones y gastos innecesarios. Retos como el del desodorante, ballena azul, ... son modas que seguramente la población juvenil conoce y nosotros como profesionales sanitarios debemos conocer también.

### P73. TELEDERMATOLOGÍA EN PEDIATRÍA

T.A. Hernández Gómez, J. Navarro Pascual, J. Cruañes Monferrer, M.I. Úbeda Clemente, A. Ramírez Andreo y M.E. Giménez Cortés

*Hospital General Universitario Reina Sofía. Murcia. España.*

**Introducción.** La mayoría de los estudios han concluido que la tele dermatología (TD) es comparable a la consulta dermatológica ordi-

naria, demostrando su coste-efectividad y su capacidad para disminuir la necesidad de consultas presenciales. Pero la TD también ha encontrado dificultades y barreras que han podido limitar un uso más extensivo de la misma.

**Objetivos.** Describir las características de las consultas de TD realizadas a nuestro servicio.

**Material y métodos.** Presentamos un estudio descriptivo retrospectivo, en el que se incluyeron las consultas de TD pediátrica realizadas en nuestra área de salud desde el inicio de su implantación, en junio de 2018, hasta septiembre de 2019, incluyendo un total de 141 pacientes de 0 a 14 años.

**Resultados.** Las consultas de TD pediátrica supusieron el 14% de todos los pacientes remitidos a través de esta vía, con una edad media de 9 años. El tiempo medio de demora fue de 2,48 días. La patología inflamatoria fue la más frecuente (39%), seguida de la infecciosa (24%) y las lesiones melanocíticas benignas (18%). Dos de cada tres pacientes diagnosticados telemáticamente no precisaron consulta presencial, siendo una vez más la patología inflamatoria la que con más frecuencia precisó la valoración del paciente en consultas (28%) pero con escasa diferencia con respecto a la infecciosa (26%). Es importante reseñar que el 17% de las consultas presenciales carecía de diagnóstico telemático y que el 2% habían sido remitidas sin imagen clínica ni dermatoscópica. El tiempo medio de espera para la valoración presencial fue de 26,23 días.

**Discusión.** La TD está resultando una herramienta útil a la hora de optimizar la atención a nuestros pacientes pediátricos, permitiendo disminuir el número de consultas presenciales y con ello la demora de la asistencia. Por otro lado, dados los datos de reconsultas por falta de datos clínicos o imágenes, creemos que se deben optimizar las herramientas disponibles, para lo que es fundamental la formación de los pediatras en el uso de la tecnología a su alcance e insistir en toma de las imágenes clínicas y/o dermatoscópicas de calidad.

### P74. HAMARTOMA FOLICULOQUÍSTICO ASOCIADO A COLAGENOMA COMO MANIFESTACIÓN CUTÁNEA DE ESCLEROSIS TUBEROSA

J. Roca Ginés<sup>a</sup>, I. Torres Navarro<sup>b</sup>, M. Llavador-Ros<sup>c</sup> y M. Evole Buselli<sup>b</sup>

*<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Servicio de <sup>b</sup>Dermatología y <sup>c</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitario La Fe. Valencia.*

**Introducción.** La esclerosis tuberosa es una enfermedad autosómica dominante poco frecuente. Se caracteriza por la aparición de hamartomas en diferentes órganos entre los que se encuentra la piel, aunque también puede identificarse afectación cerebral, cardíaca, pulmonar, ocular y renal.

**Caso clínico.** Niño de 1 año, que es ingresado en el hospital para estudio de convulsiones con crisis paroxísticas de desconexión del medio. A la exploración dermatológica destacaba la presencia de dos grandes placas localizadas en ambos hemitórax, presentes desde el nacimiento. Las placas estaban bien delimitadas y medían 20 y 10 cm respectivamente y estaban formadas por un conglomerado de múltiples lesiones de aspecto quístico. Además, presentaba más de 3 máculas hipocrómicas. La resonancia nuclear magnética cerebral identificó cambios compatibles con esclerosis tuberosa y en el estudio de extensión se detectaron angiomiolipomas renales. Se realizó una biopsia de una de las placas, siendo el resultado del estudio histopatológico compatible con un hamartoma foliculoquístico. Desde su ingreso, el paciente ha sufrido varios episodios de inflamación de las lesiones que finalizan con el drenaje de material queratinoso y purulento, indicándose finalmente tratamiento quirúrgico.

**Discusión.** El hamartoma foliculoquístico asociado a colagenoma es una manifestación cutánea muy poco frecuente de la esclerosis tu-

berosa. Este tipo de hamartomas se caracterizan por la presencia de grandes placas de consistencia elástica sobre las cuales aparecen posteriormente quistes agrupados que drenan queratina. Histológicamente destaca la presencia de colágeno hialino engrosado formando agregados en la dermis, junto con la presencia de quistes infundibulares. Nuestro paciente es un varón, sin embargo, presenta dos lesiones idénticas localizadas una en cada lado del tórax. El estudio histológico no es completo porque se realizó a partir de una biopsia parcial. Sería conveniente el estudio genético de los pacientes para valorar si existe una correlación clínico-genética.

### P75. LA UTILIDAD DE LA ECOGRAFÍA EN APLASIA CUTIS CONGÉNITA DEL CUERO CABELLUDO

C. Tubau Prims<sup>a</sup>, E. Roé Crespo<sup>a</sup>, E. Baselga Torres<sup>b</sup>,  
C. García Melendo<sup>a</sup>, V. Amat Samaranch<sup>a</sup> y L. Puig Sanz<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. <sup>b</sup>Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

**Introducción.** La aplasia cutis congénita (ACC) es un trastorno caracterizado por la ausencia de piel focal. En el 85-90% de los casos se localiza en cuero cabelludo donde puede asociar defectos del hueso subyacente o alteraciones en el desarrollo del sistema nervioso central. Existen dos formas clínicas, la membranosa y la estrellada. Las lesiones con signos clínicos de riesgo deben ser evaluadas con exploraciones de imagen para descartar anomalías subyacentes.

**Caso clínico.** Presentamos 4 pacientes con ACC del cuero cabelludo subtipo membranoso en los que la ecografía fue útil para el diagnóstico y la valoración de anomalías subyacentes. En los 4 se observa imagen hipoanecoica bien definida en tejidos blandos. En el primero destaca un tracto hacia tejidos más profundos. En el segundo se objetiva un defecto óseo subyacente que parece corresponder a sutura, Doppler color intensamente positivo en la base de la lesión y angio-RM compatible con anomalía venosa de bajo flujo. El tercero presenta una zona hiperecica en el interior de la lesión y prolongación del defecto hacia tejidos profundos, confirmándose meningocele mediante RM. El último caso, con antecedentes familiares de ACC, presenta 6 lesiones. En la ecografía se observa defecto en hueso subyacente que probablemente corresponde a sutura y la RM no presenta alteraciones.

**Discusión.** La ACC en la ecografía cutánea se observa como una imagen hipoanecoica bien definida en dermis y tejido celular subcutáneo. Todos nuestros casos presentaban signos clínicos y/o ecográficos de riesgo que requirieron solicitar otras pruebas de imagen complementarias. La ecografía es una prueba de imagen útil para el diagnóstico de ACC y la valoración de anomalías subyacentes. Además, presenta unas características muy favorables para su uso en pediatría ya que no irradia y no requiere sedación. Siempre que en la ecografía se sospechen anomalías subyacentes se deberá realizar una RM de manera preferente.

### P76. HAMARTOMA FIBROLIPOMATOSO PRECALCÁNEO CONGÉNITO. CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y ECOGRÁFICA DE TRES CASOS

L. García Colmenero<sup>a</sup>, J. Herreras<sup>a</sup>, C. Prat<sup>b</sup> y N. Curcá<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Hospital Universitario Mutua de Terrassa. <sup>b</sup>Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

**Introducción.** El hamartoma fibrolipomatoso precalcáneo congénito (HFGC) es una afección rara y distintiva de la infancia, probablemente infradiagnosticada y de etiopatogenia desconocida.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de dos niños y una niña que presentaban dos tumoraciones nodulares no dolorosas, mal delimitadas y de consistencia blanda, localizadas de manera simétrica en la

región posterolateral de los talones. En un caso las lesiones fueron objetivadas por los padres al mes de vida, en otro a los 4 años y en el tercero fue un hallazgo casual en consulta a los 6 meses de edad. Ecográficamente aparecían como un engrosamiento del tejido celular subcutáneo, mal delimitado con doppler negativo.

**Resultados.** Presentamos tres casos de HFGC en niños de distintas edades. En los tres casos se presentó como nódulos plantares, no dolorosos, bilaterales y simétricos. En dos pacientes fue el motivo de consulta, mientras que en el tercero había pasado desapercibido. El estudio ecográfico fue de ayuda en el diagnóstico diferencial en los tres casos.

**Discusión.** Esta entidad fue descrita en 1990 y ha recibido varios nombres en la literatura médica. Se trata de nódulos de tejido adiposo maduro generalmente presentes al nacimiento o poco después. No se han descritos asociados a otras anomalías. El diagnóstico diferencial se plantearía principalmente con el fibroma aponeurótico plantar. El estudio ecográfico puede ayudar a descartar otros procesos y la histología se reserva para los casos atípicos como lesiones unilaterales, firmes o con crecimiento desproporcionado. Generalmente no precisa tratamiento por su naturaleza benigna y la ausencia de molestias. Hay pocas publicaciones que hagan referencia a su evolución en el tiempo, permanecerán estables o crecerán proporcionalmente al desarrollo del niño. El conocimiento de esta afección permitirá establecer un diagnóstico clínico correcto, evitando intervenciones innecesarias.

### P77. APLASIA CUTIS CONGÉNITA: REPORTE DE SIETE CASOS Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

E. Silva Díaz, A. Estébanez Corrales, A. García Vázquez,  
S. Guillén Climent, L.C. Sáez Martín, J.M. Martín Hernández  
y M.D. Ramón Quiles

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

**Introducción.** La aplasia cutis congénita (ACC) es trastorno poco frecuente caracterizado por la ausencia localizada o extensa de áreas de piel en el momento del nacimiento. Puede constituir un defecto aislado, acompañarse de otras anomalías del desarrollo o formar parte de un síndrome.

**Casos clínicos.** Se presentan siete casos de ACC, todos ellos con lesiones en cuero cabelludo con tamaño (entre 1cm y 6cm de diámetro) y morfología variable. Un recién nacido prematuro asociado a feto papiráceo, presentó lesiones extensas bilaterales en el tronco y las extremidades. Una paciente con una ACC en la zona interparietal requirió intervención quirúrgica por una coartación aórtica y otro paciente fue diagnosticado de síndrome de Patau.

**Discusión.** La ACC es una anomalía del desarrollo de etiología desconocida que se manifiesta al nacimiento. Se presenta generalmente en el cuero cabelludo como una úlcera, erosión o cicatriz de diferente morfología. Existe una clasificación conformada por nueve grupos que tiene en cuenta la localización, morfología de las lesiones, la coexistencia con otras alteraciones del desarrollo y la asociación con determinados síndromes. Entre estos grupos destaca el grupo V asociado a feto papiráceo, una entidad infrecuente que se caracteriza clínicamente por presentar lesiones múltiples y simétricas de configuración estrellada. La asociación de ACC con malformaciones cardíacas, anomalías en extremidades y cutis marmotata telangiectásica conforman el síndrome de Adams-Oliver<sup>1</sup>. Existen casos de ACC con agregación familiar asociados a coartación aórtica que podrían representar una forma incompleta del síndrome de Adams-Oliver. Presentamos siete casos clínicos de ACC diagnosticados en nuestro hospital en los últimos 5 años, además de los aspectos clínicos se han tenido en cuenta datos epidemiológicos, etiopatogénicos y de tratamiento.

### P79. POTENCIAL UTILIDAD DE LA RAPAMICINA TÓPICA EN EL TRATAMIENTO DE QUELOIDES

J. Martín Vera<sup>a</sup>, F.J. del Boz González<sup>a</sup>, C. Salas Márquez<sup>a</sup>, D. Rodríguez Barón<sup>a</sup>, M. Colmenero Sendra<sup>a</sup> y J. Bernabeu Wittel<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Hospital Costa del Sol. Marbella. Málaga. <sup>b</sup>Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. España.

**Introducción.** Entre las opciones terapéuticas utilizadas para tratar los queloides se encuentran los corticoides intralesionales, terapias oclusivas y cirugía como terapias convencionales, así como otros tratamientos como radioterapia, imiquimod y tacrolimus. En los últimos años diferentes estudios defienden la potencial utilidad de la rapamicina en la regulación del proceso de cicatrización, aunque hasta el momento no se han publicados casos sobre su uso en humanos.

**Caso clínico y resultados.** Varón de 14 años intervenido en Paraguay en varias ocasiones de una malformación linfática en zona escrotal, suprapúbica e inguinal izquierda con desarrollo subsecuente de queloide sobre cicatriz quirúrgica suprapúbica, así como recidiva en el tiempo de las lesiones malformativas. Ya en España se realizó (en otro centro hospitalario) por parte de Cirugía Plástica Pediátrica intervención del queloide en 2016 y tratamiento mediante infiltraciones de corticoides intralesionales en varias ocasiones, con escasa mejoría, y escleroterapia en 2017 con mejoría moderada de la malformación. En junio de 2019 se le pautó rapamicina al 1% en aplicación nocturna para tratar el componente superficial de la malformación linfática. Tras 3 meses de tratamiento se apreció mejoría evidente tanto de la malformación linfática (sobre todo respecto a sintomatología), pero sobre todo del queloide adyacente (con gran aplanamiento del mismo).

**Discusión.** La rapamicina es un antibiótico macrólido e inhibidor de la vía mTOR1, implicado en procesos inflamatorios y cicatriciales. Bloquea específicamente el proceso postraduccional del colágeno en fibroblastos humanos, vía con actividad excesiva en la formación de cicatrices hipertróficas y queloides. Estudios *in vitro* y *ex vivo* propusieron su potencial utilidad sobre queloides y cicatrices hipertróficas, corroborada clínicamente por este caso, aunque son necesarios más estudios con más pacientes y tiempo de seguimiento con los que poder comprobar su efectividad, tolerancia y valorar mejor pauta de tratamiento.

### P80. HIPERPIGMENTACIÓN ZOSTERIFORME Y CRIBIFORME PROGRESIVA: DOS CASOS EN REGIÓN FACIAL

Á. de Dios Velázquez<sup>a</sup>, V. Beteta Gorriti<sup>b</sup> y E. Rodríguez Díaz<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo. <sup>b</sup>Hospital Universitario de Cabueñes. Gijón. Asturias. España.

**Introducción.** Descrita en 1978 por Rower et al., los criterios diagnósticos de la hiperpigmentación zosteriforme y cribiforme progresiva (HZCP) son: una hiperpigmentación maculosa marrón, uniforme y cribiforme con una distribución zosteriforme; patrón histológico consistente en un leve incremento del pigmento melánico en las células de la capa basal y ausencia completa de células névicas; no historia de erupción, daño o inflamación que sugiera hiperpigmentación postinflamatoria; aparición posterior al nacimiento con extensión gradual, y ausencia de otras anomalías cutáneas o internas.

**Casos clínicos.** Caso 1: mujer de 13 años sin antecedentes destacados, que refirió aparición progresiva y asintomática de una mancha marrón clara, cribiforme y bordes aserrados y distribución blascoide en el lateral izquierdo frontal desde los 7 años. Así mismo, una mancha similar igualmente estaba comenzando a aparecer en ángulo mandibular derecho.

Caso 2: varón de 14 años sin antecedentes de interés, que consultó por mancha marrón en zona preauricular derecha, de crecimiento progresivo desde los 6 años de edad y extensión hacia zona retroauricular. La dermatoscopia mostró un agregado de pequeñas máculas

marrones irregulares con zonas más acentuadas, sobre un fondo levemente más pigmentado, que respetaban orificios foliculares. Ambos casos negaron la realización de biopsia.

**Discusión.** Según la casuística, existe una mayor tendencia a la localización en el tronco, a diferencia de nuestros casos, y una ligera predominancia en varones, siendo la mayor parte de casos descritos de origen asiático. Puede presentarse de forma multifocal, como en el primer caso. El diagnóstico diferencial incluye procesos cutáneos que cursan con lesiones hiperpigmentadas segmentarias como la hipermelanosis nevoide lineal y en espiral (HNLE), manchas café con leche, nevus de Becker, mosaicismos segmentarios pigmentados, nevus de Ota, etc. Algunos autores consideran dentro del mismo espectro la HNLE, congénita o de aparición en los primeros meses de vida, de distribución más difusa y con posibles anomalías congénitas asociadas; y la HZCP, que surge más hacia la infancia-adolescencia y de distribución más localizada. Aportamos dos casos de HZCP en región facial, uno de ellos con dermatoscopia la cual aún no se ha descrito en la literatura.

### P81. IMPORTANCIA DEL ESTUDIO DEL PELO PARA EL DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD DE MENKES, A PROPÓSITO DE UN CASO

M. Sánchez Díaz, T. Montero Vélchez, L. Salvador Rodríguez, A. Romero Ortiz, J. Tercedor Sánchez y S. Arias Santiago

Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada. España.

**Introducción.** La enfermedad de Menkes (EM) es un trastorno del metabolismo del cobre causado por la mutación del gen ATP7A heredado con patrón recesivo ligado al cromosoma X. Esta mutación en la proteína transportadora de cobre genera un déficit grave de cobre, con el consiguiente deterioro neurológico progresivo, alteraciones multisistémicas y del cabello.

**Caso clínico.** Lactante de 6 meses de edad en estudio por hipotonía grave y alteraciones del cabello derivado a Dermatología para valoración diagnóstica. A la exploración presentó pelo ralo, escaso, ensortijado y de color blanquecino. Ante esta situación se propuso la realización de tricograma y estudio del metabolismo del cobre con la sospecha de EM.

**Resultados.** El tricograma mostró pili torti, y el estudio del metabolismo del cobre cupremia y ceruloplasmina por debajo de los valores normales. Se instauró el diagnóstico de presunción de EM y se realizó estudio genético, el cual confirmó el diagnóstico.

**Discusión.** Las manifestaciones cutáneas de la EM en su forma clásica consisten en cabello ensortijado, hipopigmentación difusa y alteraciones del tallo piloso como pili torti, monilethrix o tricorrhexis nodosa. Estas alteraciones pueden estar presentes desde el nacimiento y permiten, junto con un cuadro clínico y analítico compatible, realizar un diagnóstico precoz de la enfermedad.

### P82. HIPERTRICOSIS CERVICAL ANTERIOR, ¿SIGNO CUTÁNEO SÍ O NO?

H. Gegúndez Hernández, L.M. Moneva Léniz, E.M. Sánchez Martínez, F.J. Ferrando Roca, A. Fuertes Prosper y A. Mateu Puchades

Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia. España.

**Introducción.** La hipertricosis es el crecimiento excesivo de pelo en cualquier parte del cuerpo. Podemos clasificarla según la edad de aparición y en función de su extensión en formas congénitas o adquiridas, y localizadas o generalizadas respectivamente.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña de 6 años de origen boliviano remitida desde Pediatría para valoración de una hipertricosis localizada en cuello. Se trata de una placa compuesta de un vello fino pigmentado en la zona media cervical, asintomática, sin

apreciarse otros estigmas cutáneos. La madre no refería traumatismo, infección ni aplicación de agente tópico en dicha localización. No constaban antecedentes neonatales de interés, había seguido una lactancia materna apropiada y estaba correctamente vacunada presentando un normal desarrollo psicomotor y óseo. Se solicitó un estudio analítico completo con función tiroidea, ANA, serología y ecografía cervical, sin hallazgos patológicos.

**Discusión.** Las formas localizadas congénitas, habitualmente de herencia autosómica recesiva, no implican en general asociación con otras enfermedades. Dentro de las hipertriosis congénitas localizadas, la cervical anterior es una entidad infrecuente sin un

patrón de herencia claramente definido y en general supone un hallazgo cutáneo aislado sin repercusiones clínicas sistémicas, aunque existen casos descritos con patología asociada a nivel neurológico y óseo. Existen otras variantes, como la hipertriosis lumbosacra que se asocia con frecuencia a defectos del tubo neural, la hipertriosis cubiti con alteraciones del desarrollo o la hipertriosis cervical posterior relacionada con la cifoscoliosis. Además hay que realizar el diagnóstico diferencial con el hirsutismo, cuadro de crecimiento de vello en zonas andrógeno dependientes y que puede constituir un signo de virilización ovárica o suprarrenal, especialmente a tener en cuenta en la edad pediátrica.