



# ACTAS Derma-Sifiliográficas

www.actasdermo.org



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

## 35 Reunión del Grupo Español de Dermatología Pediátrica de la Academia Española de Dermatología y Venereología (AEDV) A Coruña, 26 y 27 de enero de 2024

### COMUNICACIONES ORALES

#### O1. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y DEMOGRÁFICAS DE LOS PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE HIDRADENITIS SUPURATIVA EN EDAD INFANTIL EN UNA UNIDAD MONOGRÁFICA

Á. Aguado Vázquez, T. Díaz Corpas, C. Alonso Díez, P. Villodre Lozano, R. García Ruiz y A. Mateu Puchades

*Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia. España.*

**Introducción.** La hidradenitis supurativa (HS) es una enfermedad inflamatoria del folículo piloso. La edad media de diagnóstico se encuentra en la segunda década de vida, pero hasta en un 50% de los casos presenta síntomas en la infancia y adolescencia.

**Objetivos.** Determinar las características clínicas y demográficas de los pacientes diagnosticados de HS de edad menor a 18 años y compararlas con las de los pacientes diagnosticados en la edad adulta.

**Metodología.** Estudio observacional retrospectivo unicéntrico en el que se recogieron los pacientes diagnosticados de HS desde 2016 a 2023. Se determinó: edad de diagnóstico y edad de inicio de la enfermedad, sexo, IMC, comorbilidades, hábito tabáquico y alcohólico, antecedentes familiares, tipo clínico predominante, estadio Hurley y necesidad de terapia biológica durante seguimiento.

**Resultados.** Se incluyeron 29 pacientes de una edad media al diagnóstico de 14,8 años y una edad media de inicio de 12,7 años, 65% mujeres y 66% con antecedentes familiares. Solo un caso fumador. Tres pacientes asociaban comorbilidades psiquiátricas y un 24% obesidad. Al inicio, el estadio Hurley era I, II y III en el 39, 43 y 17% respectivamente. Un 28% de casos han precisado tratamiento biológico.

**Discusión.** En pacientes con diagnóstico en edad < 18 años, evidenciamos un mayor porcentaje de pacientes con antecedentes fami-

liares y de sexo femenino pudiendo esto último estar asociado a mayor influencia hormonal, sin evidenciarse influencia del consumo tabáquico existente en la edad adulta. Por otro lado, el porcentaje de pacientes con obesidad y que han precisado terapia biológica fue similar a los pacientes de edad adulta. Pese a haber necesitado terapias biológicas en un porcentaje similar, existe una gran diferencia en porcentaje de pacientes que alcanzan estadio Hurley III con hasta un 36% en los pacientes de diagnóstico en la edad adulta, lo cual apoya la importancia del diagnóstico precoz de la enfermedad.

#### O2. LESIONES RECURRENTES E HIPEREOSINOFILIA CRÓNICA

J. Montero Menárguez<sup>a</sup>, C. Gutiérrez Collar<sup>a</sup>, B. González Rodríguez<sup>a</sup>, L.M. Guzmán Pérez<sup>a</sup>, J.L. Rodríguez Peralto<sup>b</sup> y S.I. Palencia-Pérez<sup>a</sup>

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

**Introducción.** Las dermatosis eosinofílicas son un grupo heterogéneo de enfermedades caracterizadas por un infiltrado eosinofílico con o sin eosinofilia periférica, que engloban entidades raras como el síndrome de Wells.

**Caso clínico.** Mujer de 12 años, en seguimiento por rinoconjuntivitis crónica y poliposis sin presencia de granulomas, asma grave e hipereosinofilia con valor cénit de 6500 eosinófilos desde 2020 con estudio de parásitos negativo, sin evidencia de vasculitis sistémica y autoinmunidad negativa. En mayo de 2023 desarrolla nódulos subcutáneos dolorosos en piernas, con eosinofilia de 3500. Buena respuesta inicial con prednisona 15 mg, aunque rebrote de lesiones en los 2 meses siguientes con aparición de nuevas placas eritematoedematosas anulares e infiltradas que recuerdan a lesiones de granuloma anular. Algunas de ellas presentan ampollas. La biopsia revela un denso infiltrado eosinofílico

en dermis y tejido celular subcutáneo, acompañado de abundantes neutrófilos. Se realiza un estudio de médula ósea con único hallazgo de eosinofilia del 32%. No se detectan mutaciones significativas para síndrome mielodisplásico ni linfoproliferativo ni leucemias eosinofílicas. Descartadas patología sistémica autoinmune y neoplasias hematológicas, se diagnostica a la paciente de síndrome de Wells. Actualmente, la paciente está pendiente de inicio de tratamiento.

**Discusión.** El síndrome de Wells es una dermatosis inflamatoria rara y muy polimorfa caracterizada por infiltrado eosinofílico sin vasculitis y figuras en llama, sin afectación sistémica. Es un diagnóstico de exclusión, siempre se debe descartar malignidad o vasculitis sistémica. Su etiopatogenia es desconocida. Se debate si es una entidad propia o un patrón reactivo a distintas patologías subyacentes. Es más, numerosos autores han postulado que esta entidad forma parte de un continuo en el espectro de la granulomatosis eosinofílica con poliangiítis. En consecuencia, se recomienda seguimiento estrecho de los pacientes.

### 03. TRATAMIENTO EXITOSO CON DUPILUMAB DE DERMATITIS POST-TRASPLANTE DE PROGENITORES HEMATOPOYÉTICOS EN SÍNDROME DE WISKOTT-ALDRICH

A. Alcalá Ramírez del Puerto, J. Bernabeu Wittel, M.T. Monserrat García, A. Daoud y J. Conejo-Mir Sánchez

*Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. España.*

**Antecedentes.** Dupilumab es un anticuerpo monoclonal que bloquea la señalización de IL-4 e IL-13 y está aprobado para el tratamiento de la dermatitis atópica en pacientes mayores de 6 meses. Su uso en pacientes con inmunodeficiencias primarias (IP) está escasamente estudiado, habiéndose reportado casos de tratamiento exitoso en pacientes con síndrome de hiper-IgE. El síndrome de Wiskott-Aldrich (WAS) es una IP causada por mutaciones hemisigotas en el gen WAS ligado al cromosoma X que codifica la proteína WAS (WASP). Los individuos afectados sufren infecciones recurrentes, microtrombocitopenia, manifestaciones atópicas y autoinmunes. Si bien el trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH) proporciona un tratamiento curativo, se ha descrito un posible empeoramiento de las lesiones eczematosas incluso después del mismo. En la actualidad solo existe en la literatura un caso de WAS tratado con dupilumab.

**Caso clínico.** Se presenta el caso de un paciente de 3 años de edad, diagnosticado de WAS a los 6 meses de vida, que realizó TPH al año de edad con empeoramiento progresivo de sus lesiones cutáneas pese a tratamiento con ciclosporina y metotrexato. Las lesiones eczematosas tenían una distribución atípica predominante en dorso de manos y hélix bilateral por lo que fueron biopsiadas con sospecha de EICH. Con resultado de dermatitis espongiótica en la biopsia cutánea, se inicia tratamiento con dupilumab sc 200 mg cada 15 días, obteniendo una resolución total de las mismas al mes de tratamiento que continúa en la actualidad (mes 6) así como una reducción muy significativa en el prurito.

**Discusión.** El uso exitoso de dupilumab post-TPH se describió recientemente en un paciente de 2 años con WAS que, al igual que nuestro caso, desarrolló manifestaciones cutáneas atípicas con mayor afectación palmoplantar. Las IP con lesiones eczematosas plantean un reto terapéutico, dado que las comorbilidades de los pacientes contraindican los tratamientos clásicos. La eficacia y el perfil de seguridad de dupilumab ofrecen una opción esperanzadora.

**Conclusión.** Dupilumab ha sido un tratamiento seguro y eficaz para las manifestaciones cutáneas post-TPH en el síndrome de Wiskott-Aldrich.

### 04. MUCOSITIS EROSIVA RECIDIVANTE DE 7 AÑOS DE EVOLUCIÓN SIN CONTROL

B. Echeverría García<sup>a</sup>, A. Hernández Núñez<sup>a</sup>, P. Galán del Río<sup>b</sup>, S.P. Herrero Ruiz<sup>a</sup>, J. Tardío Dovao<sup>c</sup> y J. Borbujo Martínez<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Dermatología, <sup>b</sup>Pediatría y <sup>c</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitario de Fuenlabrada. Fuenlabrada (Madrid). España.*

**Antecedentes.** Las mucositis orales en la infancia comprenden un amplio abanico de diagnósticos diferenciales. En ocasiones son recurrentes y suponen un gran reto. Se vuelve a presentar el caso clínico abierto de una mucositis de repetición con evolución tórpida y sin respuesta a inmunosupresores.

**Caso clínico.** Adolescente de 14 años, natural de Marruecos, de padres no consanguíneos, en seguimiento por mucositis erosiva desde los 7 años. Presenta brotes de lesiones erosivas muy dolorosas que afectan a la mucosa oral, impiden la alimentación y no siguen un patrón regular a lo largo del tiempo. Las biopsias siempre han sido compatibles con mucositis liquenoide. Puntualmente asocia lesiones acrales dianiformes, con resultado histológico de eritema multiforme, y en varias ocasiones ha asociado eritema conjuntival. Como posibilidades diagnósticas se han barajado eritema multiforme mucosas, RIME, MIRM, liquen erosivo de mucosas y lupus/síndrome de Rowell. Como hallazgos de laboratorio destacables ha presentado eosinofilia, ANA+ con patrón fino moteado, anticuerpos anticentrómero B, positivos en zona indeterminada e IgE > 5000 mg, motivo por el cual ha sido remitida a inmunología sin encontrar en los estudios realizados alteraciones significativas. PCR VHS negativa, serologías negativas, estudio de celiaquía negativo. ANCA, HLA B27 y 51 negativos. Radiografía de tórax y ecografía abdominal sin alteraciones. En múltiples ocasiones se ha interrogado acerca de ingestas, sin encontrar ningún producto relacionado. Como tratamiento ha recibido numerosos ciclos de corticoides orales, metotrexato, azatioprina, valaciclovir, etanercept, apremilast, hidroxycloquina asociado a mepacrina y micofenilato de mofetilato. A pesar de los tratamientos, muestra recidivas cada vez más frecuentes y sintomáticas para las que utilizan por su cuenta corticoide sistémico de forma errática. En este momento continúa en estudio multidisciplinar, se ha introducido colchicina e inmunoglobulinas intravenosas.

**Discusión.** Las mucositis recidivantes se han asociado a una gran variedad de trastornos autoinmunes, infecciosos y nutricionales, por lo que, en casos como el expuesto, su estudio es muy complejo. Se vuelve a presentar este caso abierto con su evolución para comentar el diagnóstico diferencial realizado y los tratamientos pautados, y recoger las sugerencias que nos puedan aportar.

### 05. UNA "MUCOSITIS" UN POCO ESPECIAL

D. Díaz Ceca, M. Juan Cencerrado, I. Rivera Ruiz, C. Guijarro Sánchez, A. Ballesteros Antúnez y G.M. Garnacho Saucedo

*UGC Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. España.*

**Caso clínico.** Paciente de 12 años de edad en seguimiento por Pediatría por mucositis grave, que ocasionaba sangrado y dificultaba la deglución. En menos de una semana, comenzó con disfonía, odinofagia y lesiones cutáneas vesiculosas milimétricas por lo que se decidió realizar ingreso hospitalario del paciente en Unidad de Pediatría con la sospecha de eritema multiforme mayor. El paciente negaba infecciones previas y exposición previa a fármacos. Durante la exploración física, se observaron graves erosiones en mucosa oral, labios y paladar. Además, en piel presentaba ampollas no tensas y erosiones, algunas con morfología dianiforme repartidas por toda la superficie cutánea. Se tomó una muestra para estudio histológico y para inmunofluorescencia directa; así como una analítica sanguínea completa, incluyendo perfil autoin-

mune y ELISA para anticuerpos relacionados con enfermedades ampollasas. Se inició tratamiento empírico con prednisona oral a dosis de 30 mg diarios en pauta descendente en espera de resultados. La histología demostró una piel con intensa necrosis y dermis denudada con restos de células basales “en hilera de lápidas”, compatible con pénfigo vulgar. Del mismo modo, se observó positividad y altos títulos de anticuerpos anti-desmogleína 3 y anti-desmogleína 1 en sangre. Con el diagnóstico de pénfigo vulgar y ante la mala evolución del paciente, se inició tratamiento con prednisona 50 mg diarios, así como azatioprina 50 mg diarios. El paciente evolucionó favorablemente, pero de manera muy lenta y corticodependiente, por lo que se realizó un cambio de azatioprina por mofetil micofenolato 500 mg cada 12 horas con una evolución espectacular.

**Discusión.** El pénfigo vulgar es una enfermedad ampollasas autoinmune grave, extremadamente poco frecuente en pacientes pediátricos, por lo que su diagnóstico requiere alto índice de sospecha para evitar retraso en el tratamiento y mejorar el pronóstico. La dificultad diagnóstica radica, entre otras causas, en la similitud clínica con otras enfermedades infecciosas e inflamatorias de mayor prevalencia en este grupo de población. Presentamos el caso de un paciente de 12 años que comenzó con un cuadro muy grave de esta enfermedad, requiriendo ingreso hospitalario y el empleo de inmunosupresores potentes para su correcto control.

## 06. PAQUIONIQUIA CONGÉNITA E HIDRADENITIS SUPURATIVA

R. Escudero Tornero<sup>a</sup>, T.G. Sobral Costas<sup>a</sup>, R. Souza de Moraes<sup>a</sup>, M. Bravo García-Morato<sup>b</sup>, M. Feito Rodríguez<sup>a</sup> y R. de Lucas Laguna<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Genética e Inmunología Clínica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

**Introducción.** La paquioniquia congénita (PC) engloba un grupo de trastornos autosómicos dominantes que asocian distrofia ungueal, queratodermia palmo-plantar y lesiones quísticas originadas en el folículo pilosebáceo (principalmente, esteatocistomas). Se han descrito mutaciones en varias queratinas (KRT17, KRT16, KRT6) responsables de este cuadro. La asociación entre PC e hidradenitis supurativa (HS) se ha reportado desde los años 70, pero las bases genéticas y moleculares de esta asociación no han sido bien conocidas hasta los últimos años.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña de 16 años, derivada a nuestro servicio por nódulos subcutáneos y fístulas en axilas e ingles, presentes desde la primera menarquía. Además, presentaba múltiples lesiones quísticas foliculocéntricas en cuero cabelludo y espalda. Como antecedente de interés, realizó seguimiento en los primeros años de vida por dientes natales, distrofia e hiperqueratosis de las uñas de los pies, con diagnóstico de PC. Mediante secuenciación del exoma detectamos la variante KRT17: NM\_000422.3 c.263T>C p.(Met88Thr), en heterocigosis, con una frecuencia alélica nula en bases de datos poblacionales y previamente descrita en individuos afectados de la enfermedad.

**Discusión.** La queratina 17 (KRT17) es la proteína más frecuentemente alterada en la PC. Su función es principalmente estructural, pero su papel en ciertas neoplasias parece indicar que tiene un importante rol funcional en la regulación del ciclo celular. En pacientes portadores de una mutación inactivadora de KRT17 en heterocigosis se ha demostrado una disminución de la actividad de la vía NOTCH, también disminuida en formas esporádicas y familiares de HS. Conocer esta asociación nos permitirá hacer un diagnóstico y manejo precoz de la HS en pacientes con PC, cruciales en una patología con tanta carga en cuanto a calidad de vida. Este sustrato autoinflamatorio común abre la puerta hacia

una mejor comprensión de la enfermedad y sus potenciales terapias diana.

## 07. ESTUDIO RETROSPECTIVO EN VIDA REAL PARA DESCRIBIR EL USO PEDIÁTRICO DE DUPILUMAB EN DERMATITIS ATÓPICA EN ESPAÑA: PERFIL DE PACIENTE, EFECTIVIDAD Y SEGURIDAD (ESTUDIO READAP)

R. de Lucas Laguna<sup>a</sup>, C.S. Prat<sup>b</sup>, M.A. Vicente<sup>b</sup>, M. Feito Rodríguez<sup>a</sup>, A. Martín Santiago<sup>c</sup>, A. Torrelo Fernández<sup>d</sup>, L. Berbegal de Gracia<sup>e</sup>, M. Pozuelo Ruiz<sup>f</sup>, J. Bernabeu Wittel<sup>g</sup>, M. Campos Domínguez<sup>h</sup>, C. Galache Osuna<sup>i</sup>, A. Esteve Martínez<sup>j</sup>, M. Casals Andreu<sup>k</sup>, S.I. Palencia Pérez<sup>l</sup>, J. Suárez Hernández<sup>m</sup>, A. Batalla Cebeño<sup>n</sup>, M. Galán Gutiérrez<sup>o</sup> y E. Baselga Torres<sup>b</sup>

*Dermatología. <sup>a</sup>Hospital Universitario La Paz. <sup>b</sup>Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. <sup>c</sup>Hospital Son Espases. Palma de Mallorca (Illes Balears). <sup>d</sup>Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. <sup>e</sup>Hospital General Universitario Doctor Balmis. Alicante. <sup>f</sup>Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia. <sup>g</sup>Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. <sup>h</sup>Hospital Universitario Gregorio Marañón. Madrid. <sup>i</sup>Hospital Universitario Central de Asturias. <sup>j</sup>Hospital General Universitario de Valencia. <sup>k</sup>Hospital Universitario Parc Taulí. Sabadell. <sup>l</sup>Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. <sup>m</sup>Hospital Universitario Nuestra Señora de la Candelaria. Santa Cruz de Tenerife. <sup>n</sup>Complejo Hospitalario Universitario de Pontevedra. <sup>o</sup>Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. España.*

**Introducción** El objetivo del estudio READAP es describir el perfil de paciente tratado con dupilumab así como la efectividad y la seguridad en vida real en niños con dermatitis atópica (DA) grave y adolescentes con DA moderada-grave.

**Métodos.** Estudio nacional, multicéntrico, observacional y retrospectivo, a partir de los datos extraídos de las historias clínicas en septiembre de 2023. Se incluyeron pacientes adolescentes (12-17 años) con DA moderada-grave (Eczema Area and Severity Index [EASI]  $\geq 16$ ) y niños (6-11 años) con DA grave (EASI  $\geq 21$ ) al inicio del tratamiento con dupilumab, y que hubieran sido tratados con dupilumab al menos 3 meses.

**Resultados.** Se analizaron 211 pacientes. El 71,6% de los pacientes presentaba una o más comorbilidades atópicas, siendo las más frecuentes el asma (51,7%) y las alergias alimentarias (49,7%) y el 97,1% de los pacientes había sido tratado previo a dupilumab con tratamientos sistémicos, con los corticoides orales (75,5%) y la ciclosporina (71,1%) como los más frecuentes. A las 52 semanas, la reducción media (desviación estándar, DE) porcentual del EASI respecto al basal fue del -84,7% (14,4) y un 82,4% de los pacientes alcanzó un EASI  $\geq 7$ . En las semanas 16, 24 y 52 alcanzaron puntuación IGA 0-1 un total del 58,6%, 85,9% y 75,5% de los pacientes, respectivamente. Se observó una reducción de  $\geq 4$  puntos del PP-NRS (Peak Pruritus Numerical Rating Scale) en las semanas 16, 24 y 52 en un 64,3%, 78,8% y 70%, respectivamente, y un 75,6%, un 86,1% y un 87% de los pacientes alcanzaron una reducción de  $\geq 6$  puntos en la escala DLQI (Dermatology Life Quality Index), respectivamente en dichas semanas. No se registraron acontecimientos adversos graves relacionados con dupilumab. Un 6,2% reportaron conjuntivitis y un 1,4% eosinofilia relacionados con el tratamiento, pero no supusieron la interrupción del mismo.

**Discusión.** Los pacientes incluidos en nuestro estudio presentaban en su mayoría una importante carga de la enfermedad, definida por escalas de signos, síntomas y calidad de vida, al menos una comorbilidad atópica y un amplio uso de tratamientos sistémicos previos a dupilumab. Dupilumab mejoró la gravedad del eccema, la intensidad del prurito, y la calidad de vida en la mayoría de los pacientes, con un aceptable perfil de seguridad.

## 08. PLACAS ERITEMATO-ESCAMOSAS, PÁPULAS Y ERITRODERMIA PRURIGINOSAS EN UN NIÑO RECEPTOR DE TRASPLANTE ALOGÉNICO DE PROGENITORES HEMATOPOYÉTICOS

E. Lavernia-Salelles Granell<sup>a</sup>, Á. Guerra Amor<sup>a</sup>, E. Hernández Ruiz<sup>a</sup>, A. Navarro Jiménez<sup>b</sup>, M.I. Benítez Carabante<sup>c</sup> y V. García-Patos<sup>a</sup>

*Servicios de <sup>a</sup>Dermatología, <sup>b</sup>Anatomía Patológica y <sup>c</sup>Oncología y Hematología Pediátrica. Hospital Universitario Vall d'Hebrón. Barcelona. España.*

**Introducción.** Las erupciones cutáneas en pacientes sometidos a un trasplante alogénico de progenitores hematopoyéticos (ATPH) suponen un reto diagnóstico, incluyendo dermatosis inflamatorias, auto/aloinmunes, infecciosas y neoplásicas. La complejidad creciente de las situaciones clínicas que afectan a estos pacientes nos enfrenta a menudo a cuadros clínico-patológicos que difícilmente pueden encuadrarse en los patrones clásicos conocidos.

**Descripción del caso.** Se trata de un niño de 5 años que desde hace dos años sufre una dermatosis eritemato-descamativa generalizada con curso oscilante e intensamente pruriginosa. A los 10 meses se diagnosticó de enfermedad granulomatosa crónica. Recibió un ATPH de donante no emparentado a la edad de 2 años con un quimerismo del 100% de células hematopoyéticas del donante, normalización del test de oxidación y enfermedad del injerto contra el receptor cutánea que precisó múltiples tratamientos (corticoides, ciclosporina, micofenolato mofetilo, sirolimus, ruxolitinib, infusión de células mesenquimales y fotoaféresis extracorpórea). El cuadro dermatológico comenzó con placas eritemato-escamosas afectando cuero cabelludo, cara, tronco y extremidades, incluyendo palmas y plantas, con un curso oscilante incluyendo episodios de eritrodermia acompañada de eosinofilia periférica. La respuesta a corticoides sistémicos ha sido parcial y transitoria, con aparición posterior de pápulas eritemato-parduzcas confluentes, principalmente dérmicas, en extremidades inferiores y espalda. En las biopsias cutáneas se ha observado un infiltrado linfocitario dérmico superficial, denso y difuso, de predominio linfocitario T CD8+, policlonal, sin alteraciones inmunofenotípicas y de densidad creciente con la progresión de las lesiones. Las exploraciones microbiológicas realizadas han sido negativas, salvo episodios de elevación de la carga viral de CMV y VEB en sangre periférica.

**Conclusión.** Tras plantearnos un amplio diagnóstico diferencial clínico-patológico, incluyendo una enfermedad del injerto contra el receptor "atípica", toxicodermia, exantema vírico, trastorno linfoproliferativo o la persistencia de la enfermedad granulomatosa crónica, continuamos sin tener una propuesta firme. Por ello nos gustaría compartir este caso complejo con los asistentes a la reunión del GEDP, expertos en dermatología pediátrica, solicitando ayuda para su manejo adecuado.

## 09. AL SON DE LOS GRANULOMAS

E. Prat Colilles<sup>a</sup>, A. Plana Pla<sup>a</sup>, C. Alcoverro Godoy<sup>a</sup>, P. Rodríguez Martínez<sup>b</sup>, M.V. Bovo<sup>c</sup> e I. Bielsa Marsol<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Dermatología, <sup>b</sup>Anatomía Patológica y <sup>c</sup>Pediatría. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Badalona (Barcelona). España.*

**Introducción.** La vulvitis granulomatosa (VG) es una patología rara de causa desconocida que se manifiesta clínicamente con edema vulvar. La histología se caracteriza por una inflamación granulomatosa epitelioides. La distinción entre la VG y la enfermedad de Crohn (EC) sigue siendo objeto de controversia.

**Caso clínico.** Mujer de 12 años remitida por edema vulvar de un mes de evolución que había sido tratada con antifúngicos y corticoides tópicos con mejoría parcial. Como antecedentes destacaba retraso pondero-estatural, estreñimiento y hemorroides. A la exploración objetivamos edema, eritema e induración al tacto en labios mayores y menores. En la biopsia cutánea destacaban agre-

gados de histiocitos epitelioides en dermis superficial y profunda acompañados de granulomas no necrotizantes con infiltrado linfocitario periférico y ocasionales eosinófilos. Dadas las características histológicas se orientó como EC metastásica (ECM) y se consensuó estudio de enfermedad inflamatoria intestinal (EII). La analítica general, calprotectina fecal y la resonancia magnética no demostraron alteraciones y resta a la espera de los resultados endoscópicos. **Discusión.** El principal diagnóstico diferencial de la VG es la ECM, que puede manifestarse en un 22% de los casos previamente al diagnóstico de EC e histológicamente se manifiesta como granulomas epitelioides rodeados de linfocitos, eosinófilos y células plasmáticas. Otros trastornos granulomatosos a tener en cuenta son la sarcoidosis, infecciones por micobacterias y hongos, reacciones a cuerpo extraño y eritema nudoso. El diagnóstico de la VG es clínico-patológico y es obligado, en este contexto, realizar exploraciones complementarias para descartar una EII. En nuestro caso, la detección de unos granulomas muy sugestivos de ECM hace pensar, en primer lugar, en esta enfermedad. No hay consenso en el tratamiento de la VG y se ha abordado por vía tópica, con corticoides e inhibidores de la calcineurina, y sistémica con antibióticos, inmunomoduladores clásicos, anticuerpos monoclonales y finalmente cirugía.

**Conclusiones.** La VG es una entidad clínico-patológica que obliga a descartar enfermedades sistémicas asociadas, la principal la EC.

## 010. UN CASO DE MORFEA SUPERFICIAL CONGÉNITA

L. Bernal Masferrer, T. Gracia Cazaña, M. Almenara Blasco, M.C. Matei, A. Navarro Bielsa e Y. Gilaberte Calzada

*Dermatología. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España.*

La morfea es la forma más frecuente de esclerodermia en la edad pediátrica. Los casos reportados de forma congénita son escasos, dado que suelen confundirse con otras manifestaciones clínicas de dermatosis propias de la infancia y su diagnóstico se retrasa años. Clínicamente se caracterizan por ser lesiones eritematosas o amarillentas, con un halo violáceo, que evolucionan hasta dejar atrofia de la zona e hipo o hiperpigmentación posterior. Aunque se trata de una entidad benigna, parece que su presencia en la infancia puede estar asociada a afectación extracutánea con mayor frecuencia, existiendo casos de alteraciones neurológicas asociadas. Niña de 4 años con antecedentes de malformación anorrectal con fístula perineal y médula anclada que acudió a consultas por presentar desde el nacimiento lesiones en manos y pies que crecían progresivamente. A la exploración física presentaba máculas hiperpigmentadas y deprimidas en dorso de manos y zona interdigital entre el primer y segundo dedo, que seguían un trayecto lineal bilateral. Además, en dorso de ambos pies llamaba la atención una atrofia de la piel marcada y brillante, con aumento de la trama vascular, lesiones deprimidas y halo inflamatorio en el borde externo, simétrica. Asimismo, presentaba placas blanquecinas brillantes e induradas en la mucosa yugal, lo cual le dificultaba la apertura bucal, permitiéndole únicamente una apertura de 2 cm. Se realizó biopsia de una de las lesiones de los pies, con resultado histológico de fibroesclerosis dérmica superficial, concluyente con morfea congénita superficial, y se instauró tratamiento con tacrolimus 0,03% y calcipotriol, metotrexato 2,5 mg y ácido fólico, y estilsona oral, con importante mejoría de las lesiones a los pocos meses de tratamiento. Presentamos un caso compatible clínica y anatomopatológicamente con morfea congénita, siendo un caso confirmado de esta rara entidad de la que apenas hay una decena de casos descritos. Cabe destacar que se han publicado varias asociaciones entre malformaciones capilares y disrafismo, como el que presentaba nuestra paciente. Dado que el diagnóstico diferencial clínico entre la morfea y estas entidades muchas veces es complejo si no se dispone de informe anatomopatológico, podríamos suponer que existe

algún caso más no documentado hasta la fecha de la asociación entre morfea congénita y disrafismo, siendo este el primero.

### O11. CORRELACIÓN FENOTIPO-SEROTIPO EN LAS MIOPATÍAS INFLAMATORIAS JUVENILES. DE LA PIEL A LOS ANTICUERPOS MIOPÁTICOS ESPECÍFICOS

L.M. Montenegro Morillo<sup>a</sup>, M. Ivars Lleo<sup>a</sup>, E. Iglesias Jiménez<sup>b</sup>, C. Prat Torres<sup>a</sup>, A. Vicente Villa<sup>a</sup> y E. Baselga Torres<sup>a</sup>

*Servicios de <sup>a</sup>Dermatología y Venereología y <sup>b</sup>Reumatología Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona). España.*

La dermatomiositis juvenil (DMJ) es la miopatía inflamatoria (MI) idiopática más frecuente de la infancia con una incidencia de entre 2-4 casos/millón de niños. Las manifestaciones cutáneas son frecuentes en niños y pueden aparecer antes o simultáneamente a la afectación muscular. Presentamos una serie de pacientes con MI, valorados en un hospital terciario de referencia, en los últimos 15 años. Se revisó de forma retrospectiva la presencia de manifestaciones cutáneas al inicio y durante el seguimiento en todos los pacientes a través de las fotografías clínicas del hospital. Los hallazgos obtenidos se correlacionaron con el perfil de anticuerpos específicos de miopatía (AEM). Se incluyeron un total de 76 pacientes, 71 presentaban DMJ y 5 un síndrome de superposición con otra enfermedad inmunomediada (esclerosis sistémica o LES). Del total, el 68% eran mujeres y el 32% eran hombres. Se estudiaron los AEM en el 82% de los pacientes, encontrándose positivos en el 64,5%. Los anticuerpos más frecuentemente detectados fueron los anti-p155 (anti-TIF1g) (17%), seguidos de anti-NXP2 (16%), anti-MDA5 (14,5%), anti-Mi2 (4%), anti-SAE (1%). Se buscaron las manifestaciones cutáneas más frecuentemente descritas. Destacó el hallazgo (no previamente descrito) de áreas de descamación y/o costras en la piel del canto interno ocular como signo precoz de inicio o de recaída de la enfermedad, así como la presentación de manifestaciones más severas en distribución lineal como posible expresión de un mosaicismo sobreimpuesto. Las MI infantiles son enfermedades raras con características clínicas y perfil de anticuerpos no superponibles a las del adulto, que aún no están totalmente definidas. El conocimiento de los diferentes fenotipos cutáneos de DMJ y su posible correlación con los AEM puede ayudar a dirigir pruebas complementarias, facilitar un tratamiento precoz y orientar el pronóstico.

### O12. COEXISTENCIA DE DOS MUTACIONES PATOGENICAS EN UN PACIENTE CON QUERATODERMIA PALMO-PLANTAR DIFUSA

M. Rivera López<sup>a</sup>, Á. March Rodríguez<sup>a</sup>, L.A. Pérez Jurado<sup>b</sup>, I. Abreu<sup>b</sup> y R.M. Pujol Vallverdú<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Genética. Hospital del Mar. Barcelona. España.*

**Introducción.** Las queratodermias palmoplantares (QPP) incluyen un grupo heterogéneo de procesos tanto congénitos como adquiridos caracterizados por un engrosamiento epidérmico persistente en palmas y plantas. Las QPP hereditarias (QPPH) pueden manifestarse como un proceso cutáneo aislado o asociarse a manifestaciones extracutáneas (síndromicas). En los últimos años, el incremento exponencial en el uso de tecnologías de secuenciación génica ha permitido la identificación de numerosos genes responsables de la patogenia de estas entidades.

**Caso clínico.** Varón de 35 años que presentaba desde la infancia una hiperqueratosis palmo-plantar de distribución difusa y bordes bien definidos, circunscrita en palmas y plantas. No asociaba alteraciones extracutáneas pero las lesiones palmo-plantares ocasionaban importante afectación de su calidad de vida. Su padre y tía paterna presentaban numerosas pápulas hiperqueratósicas redondeadas de pocos milímetros de diámetro, de tonalidad amarillenta-

translúcida de distribución bilateral en ambas palmas y plantas sugestivas de QPP punctata.

**Resultados.** Se procedió a realizar una biopsia cutánea en el paciente probando en la que se observó un patrón de hiperqueratosis epidermolítica. Dada la discordancia fenotípica entre el paciente y su padre se completó el estudio genético. Se detectaron dos variantes patogénicas en heterocigosis: una variante en el gen KRT9 (Cr.17.q), relacionada con QPP epidermolítica, tratándose de una mutación de novo y una variante en el gen AAGAB(Cr.15q), heredada de su padre, asociada a QPP punctata.

**Discusión.** La QPPH se presenta como un reto clínico y genético, con una expresión clínica variable y una presentación histopatológica con frecuencia no específica. En nuestro caso, se identificó la coexistencia de dos variantes genéticas (KRT9 y AAGAB) relacionadas con distintas formas de QPP hereditaria (difusa y punctata, respectivamente). La mutación de KRT9 causante de una QPP difusa sería dominante y la que se expresaría clínicamente anulando el efecto de la mutación en AAGAB. La presencia de superposición de dos mutaciones en heterocigosis, ambas responsables de distintas formas de QPP, representa un hallazgo excepcional. La aplicación extensiva de estudios genéticos en práctica clínica permite el diagnóstico preciso y ayudar a un mayor entendimiento de la fisiopatología en estas enfermedades.

### O13. FIEBRE PROLONGADA EN NIÑO PROCEDENTE DE COSTA DE MARFIL

C. Gutiérrez Collar, C. Zarco Olivo, J. Montero Menárguez, F. Tous Romero, A. Sánchez Velázquez y S.I. Palencia-Pérez

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

Los síndromes autoinflamatorios son un conjunto de enfermedades poco frecuentes, caracterizadas por episodios inflamatorios y febriles agudos, recurrentes o periódicos, que aparecen sin que haya una infección o factor desencadenante claro. La gran mayoría de estos trastornos tienen un origen genético.

Niño de 11 años, natural de Costa de Marfil, que es trasladado a Talavera por cuadro de fiebre asociado a lesiones cutáneas, dactilitis y artralgias. Allí, se detecta antígeno de Plasmodium spp. positivo, por lo que se realiza tratamiento con piperacuina/artemisinol durante 3 días. Además, serología IgG positiva para Leishmania donovani, por lo que se solicitó PCR en biopsia cutánea la cual fue negativa. Es trasladado a nuestro centro para mejor filiación del cuadro. Se observaba un paciente con retraso estaturacional, edema palpebral descamativo sobre todo de lado izquierdo y manchas y alguna placa ovalada de bordes netos por toda la superficie corporal, con lesiones descamativas en dedos y piernas. Se realiza nueva biopsia donde se observa un infiltrado inflamatorio de predominio neutrofilico tanto superficial como profundo. Ante esto, se contacta con intérprete para realizar una adecuada anamnesis, descubriendo que el paciente tiene episodios febriles con estas lesiones cutáneas desde los 3 meses de vida, habiendo realizado múltiples tratamientos en su país que no saben precisar. Debido a ello, se plantea la opción de un síndrome autoinflamatorio, y al revisar la literatura se observa que el paciente tiene un fenotipo muy similar al síndrome de CANDLE. Tras esto, se solicitó estudio genético en el cual se identifica una variante en homocigosis en PSMB8, confirmándose el diagnóstico. El síndrome de CANDLE es el paradigma de enfermedad asociada a disfunción del proteasoma-inmunoproteasoma, el cual no es capaz de eliminar las proteínas poliubiquitinizadas por lo que genera un círculo vicioso de inflamación en el que interviene de manera fundamental el interferón tipo 1. Las características clínicas principales son la fiebre recurrente, lipodistrofia y lesiones cutáneas similares a nuestro paciente. No hay un tratamiento específico, encontrándose casos de mejor control con baricitinib. En conclusión, presentamos un caso en el que ilustramos la importancia de una buena anamnesis para llegar al diagnóstico, siendo el paso básico para afrontar un caso clínico.

## O14. VASCULOPATÍA ASOCIADA A LA PROTEÍNA STING, DEBUT EN LA ETAPA NEONATAL

L. Noguera-Morel<sup>a</sup>, D. Clemente Garulo<sup>b</sup>, J.I. Aróstegui<sup>c</sup>, I. Colmenero<sup>d</sup>, Á. Hernández Martín<sup>a</sup> y A. Torrelo Fernández<sup>a</sup>

<sup>a</sup>*Dermatología y* <sup>b</sup>*Reumatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.* <sup>c</sup>*Inmunología. Hospital Clínic. Barcelona.* <sup>d</sup>*Anatomía Patológica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.*

**Introducción.** El síndrome SAVI o vasculopatía asociada a STING con inicio en la infancia se caracteriza por inflamación sistémica desde los pocos meses de vida, vasculopatía cutánea severa y, en algunos pacientes, enfermedad pulmonar intersticial grave. SAVI se engloba dentro de las interferonopatías de tipo I, o trastornos relacionados con la regulación positiva del interferón tipo I (IFN).

**Caso clínico.** Lactante de 45 días derivada por inflamación en los dedos de las manos y pies. Tercera hija de padres no consanguíneos, sin antecedentes de interés. Comienza poco antes del mes de vida con enrojecimiento y tumefacción en varios dedos de manos y pies, nódulos no dolorosos en manos y pies, con descamación distal y erosiones puntiformes en varios pulpejos de los dedos. La biopsia cutánea reveló una dermatitis perivasculor superficial sin evidencia de vasculitis. El análisis de la firma de IFN de tipo I fue positivo y el análisis genético encontró la presencia de la variante patogénica en heterocigosis p.(Asn154Ser) del gen TMEM173. Actualmente en seguimiento estrecho, ha iniciado tratamiento con baricitinib.

**Discusión.** Los pacientes con SAVI presentan un aumento en la expresión de transcritos de genes estimulados por IFN y niveles elevados de citoquinas inducidas por interferón en sangre periférica. Las mutaciones relacionadas con SAVI en TMEM173 confieren una ganancia de función a STING, lo que lleva a una inducción crónica de la señalización de IFN tipo 1, que puede ser constitutiva o depender de estímulos. A su vez, la disfunción inducida por STING de las células endoteliales resulta en un proceso vasooclusivo inflamatorio, así como lesiones pulmonares. El manejo terapéutico es un desafío: los esteroides son parcialmente eficaces; los pacientes no responden a inmunosupresores clásicos. Distintos reportes aislados y series de casos han destacado a los inhibidores de JAK como una opción para estos pacientes incluso aunque sean muy pequeños. El pronóstico es pobre, especialmente en pacientes con afectación pulmonar grave, con una alta mortalidad en las dos primeras décadas de la vida.

## O15. ERITRODERMIA NEONATAL E INMUNODEFICIENCIA PRIMARIA: UN RETO DIAGNÓSTICO

M. López-Pardo Rico<sup>a</sup>, N. Moreiras Arias<sup>a</sup>, P. Pérez Feal<sup>b</sup>, G. Gómez Silva<sup>c</sup>, J.M. Suárez Peñaranda<sup>d</sup> e I. Vázquez Osorio<sup>b</sup>

*Servicio de Dermatología. <sup>a</sup>Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela (A Coruña).* *<sup>b</sup>Hospital Universitario Lucus Augusti. Lugo. Servicios de <sup>c</sup>Hemato-Oncología Pediátrica y <sup>d</sup>Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela (A Coruña). España.*

**Introducción.** La eritrodermia se define como eritema y descamación que afecta a más del 90% de la superficie corporal. El diagnóstico diferencial de la eritrodermia infantil incluye dermatosis inflamatorias como la psoriasis, la atopia y la dermatitis seborreica, enfermedades infecciosas, ictiosis e inmunodeficiencias potencialmente graves.

**Caso clínico.** Recién nacida por cesárea en semana 37+2, gestación bicorial, biamniótica, quinta hija de padres sanos de origen marroquí no consanguíneos, ingresada por eritrodermia. La paciente presentaba eritema y descamación generalizada con afectación palmo-plantar así como lesiones de rascado. Las mucosas estaban respetadas y presentaba alopecia con pilotracción positiva. Además asociaba intenso prurito, deterioro del estado general, distensión abdominal y fallo de medro.

**Resultados.** El análisis de sangre reveló leucocitosis, neutrofilia y eosinofilia. Se realizó una biopsia cutánea que demostró una dermatitis psoriasiforme y espongiótica con lesión de interfase, sin evidenciarse alteraciones en los tallos pilosos. Bajo la sospecha de síndrome de Omenn, se solicitó estudio de subpoblaciones linfocitarias, que fue compatible con inmunodeficiencia combinada severa T-, B+, NK+; confirmándose mediante screening de TRECS (T-cell receptor excision circles). Finalmente, se realizó estudio genético, estableciéndose el diagnóstico de síndrome de hipoplasia pelo-cartilago e inmunodeficiencia primaria con defecto celular T asociado a las variantes encontradas en el gen RMRP.

**Discusión.** El síndrome de hipoplasia pelo-cartilago es un trastorno autosómico recesivo con gran heterogeneidad clínica producido por mutaciones en el gen RMRP. Se caracteriza por talla baja con extremidades cortas, pelo fino e inmunodeficiencia. En ocasiones los afectados presentan una inmunodeficiencia combinada grave y un fenotipo similar al síndrome de Omenn con eritrodermia, eosinofilia, diarrea crónica y hepatoesplenomegalia. El amplio diagnóstico diferencial de la eritrodermia infantil convierte a esta entidad en un verdadero reto diagnóstico.

## O16. POIKILODERMIA CONGÉNITA: UN DESAFÍO DIAGNÓSTICO

D. Blaya Imbernón, M. Finello, R. Peñuelas Leal, C. Labranderoy Hoyos, A. Grau Echevarría y A. Esteve Martínez

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

**Introducción.** La poikilodermia, una afección cutánea que combina atrofia, telangiectasia y cambios pigmentarios, puede ser tanto adquirida como un síntoma revelador de síndromes congénitos, muchos de los cuales tienen consecuencias de gran impacto. Dentro de estos síndromes se encuentra el cuadro de poikilodermia fibrosante hereditaria con contracturas tendinosas, miopatía y fibrosis pulmonar (POIKTMP), un trastorno autosómico dominante resultante de mutaciones en el gen FAM111B que codifica una proteína de función no aclarada con un dominio de proteasa similar a tripsina/cisteína.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una paciente con áreas marcadas de poikilodermia en cara, escote y manos desde temprana edad en seguimiento desde entonces con diagnóstico clínico de síndrome de Rothmund-Thomson. A los 32 años se le realiza estudio genético con resultados negativos para RECQL4. Durante el interrogatorio, la paciente reveló hipohidrosis con mala tolerancia al calor y episodios recurrentes de edemas en miembros inferiores, negando otros. Se amplió el estudio genético incluyendo otros genes (ANAPC1, USB1, DEC1, FAM111B), encontrando finalmente una mutación en heterocigosis en el gen FAM111B (c.1288C>G p.Gln430Glu) implicando un cambio en el codón 430 localizado fuera del dominio de proteasa.

**Resultados.** Las mutaciones en el gen FAM111B están asociadas con la POIKTMP. Hasta la fecha, se han notificado unas diez mutaciones en una treintena de pacientes en todo el mundo. El estudio de estos casos reveló que probablemente las características y la gravedad de la clínica dependan de la posición de las mutaciones dentro del gen, en función de aquellas que queden dentro o fuera del dominio de proteasa. Aparentemente los casos que afectan a este dominio tuvieron más manifestaciones clínicas (contracturas músculo-tendinosas, fibrosis pulmonar y cáncer de páncreas) que aquellos que no lo afectaban, compartiendo ambas características comunes como poikilodermia, alopecia e hipohidrosis.

**Discusión.** Presentamos un caso de poikilodermia congénita en el que el seguimiento clínico prolongado y el despistaje genético permitió descubrir una mutación no descrita para FAM111B fuera del dominio proteasa y sin las características clínicas clásicas pulmonares y músculo-esqueléticas, contribuyendo así al espectro y entendimiento de la POIKTMP.

**O17. NUEVA VARIANTE PATOGENICA EN GEN ACOX1: SÍNDROME DE MITCHELL**

D. López Martínez<sup>a</sup>, T. Martínez Menchón<sup>a</sup>, M. Lova Navarro<sup>a</sup>, F.J. Martínez Ortega<sup>a</sup>, E. García Martínez<sup>a</sup> y M.J. Sánchez Soler<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Sección de Genética Médica. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. España.

La acil-CoA oxidasa 1 es la primera enzima y más importante en el proceso de betaoxidación de ácidos grasos en el peroxisoma, encontrándose con mayor frecuencia en las células gliales. Está codificada por el gen ACOX1 y recientemente se ha descrito una nueva variante patológica de mutación en ACOX1, ocasionando el síndrome de Mitchell (SM). Niña de 9 años que consulta por cuadro de lesiones cutáneas ictiosiformes generalizadas con importante afectación facial, hiperqueratosis e hiperplasia folicular muy intensa predominantemente en codos y surcos periorificiales longitudinales de 2 años de evolución. En la exploración de la paciente en la consulta se observa alteración de la marcha y ataxia de reciente aparición, por lo que la paciente es ingresada en UCI. Se realizó RMN cerebral con presencia de mielitis transversa desde la unión bulbo-medular hasta D12. A los 7 años, aparición de sordera neurosensorial de rápida progresión que trató con implantes cocleares bilaterales. A los 8 años, episodios recidivantes de queratitis corneales bilaterales. Padre con sordera neurosensorial, polineuropatía axonal sensitivo-motora con ingreso en UCI en varias ocasiones. Se realiza análisis del exoma de la niña con resultado positivo para la variante patológica c.710A>G (p.Asp-237Ser) en gen ACOX1, lo que se conoce como SM. Se inicia tratamiento con corticoides orales a altas dosis, N-acetilcisteína amida y vitamina B2 con estabilización. La nueva variante para la mutación en ACOX1 ocasiona una ganancia de función de la enzima acil-CoA oxidasa. Esto aumenta la B-oxidación de ácidos grasos de cadena larga en el peroxisoma, formando especies reactivas de oxígeno que dañan las células gliales. Solo existen 6 casos descritos, por lo que las características y el tratamiento del síndrome son desconocidos.

**O18. SÍNDROME DE NEVUS SEBÁCEO (SCHIMMELPENNING-FEUERSTEIN-MIHMS). ¿ES POSIBLE REALIZAR CORRELACIÓN GENÉTICO-CLÍNICA EN ALGUNOS CASOS?**

J. Losada del Pozo<sup>a</sup>, I. Martín Loureiro<sup>b</sup>, C. Prego Padín<sup>b</sup>, M. Gómez Tellado<sup>c</sup>, F. Sacristán Lista<sup>d</sup> y E. Fonseca Capdevila<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario Juan Canalejo. A Coruña. <sup>b</sup>Dermatología, <sup>c</sup>Cirugía Pediátrica y <sup>d</sup>Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario A Coruña. A Coruña. España.

**Introducción.** El SSFM presenta un nevus sebáceo de distintas dimensiones acompañado de manifestaciones sistémicas, sobre todo neurológicas, oculares, esqueléticas y anomalías vasculares que suelen ser de extirpe linfática. Se han ido añadiendo nuevas manifestaciones extracutáneas a lo largo del tiempo como las cardíacas, orales o asociación a tumores malignos. Está producido por mutaciones somáticas en KRAS, HRAS y NRAS, y no existe correlación genética sobre las diferentes manifestaciones extracutáneas que pueden presentar estos pacientes.

**Caso clínico 1.** Paciente con nevus sebáceo muy aplanado en cuero cabelludo y cuello que presenta manchas café con leche metaméricas, dismetría de MMII (malformación linfática en pierna con agenesia de cisternas linfáticas inguinales), lesiones oculares (esclerocórnea y coloboma palpebral), crisis comiciales (hemiatrofia cerebral e hígroma cerebral subdural). Se realizó un estudio genético en la biopsia cutánea que demostró una mutación en KRAS, siendo negativo para HRAS y NRAS.

**Caso clínico 2.** Paciente con nevus sebáceo de gran extensión en cara y cuero cabelludo presente desde el nacimiento. Presenta además afectación oral extensa y presencia de quistes odontogénicos.

Se realizó un estudio genético en la biopsia de la lesión cutánea del nevus que reveló una mutación en HRAS siendo negativo para KRAS y NRAS.

**Discusión.** En una revisión realizada en la literatura la mayoría de los nevus sebáceos sin afectación extracutánea son HRAS positivos. Dentro de la afectación extracutánea, la afectación oral es especialmente frecuente en los pacientes con facomatosis pigmentoqueratósica (HRAS), y en los casos de SSFM que son positivos para HRAS (nuestros casos y los revisados en la literatura). La asociación con KRAS suele acompañarse de afectación neurológica, ocular, esquelética y anomalías vasculares sobre todo de extirpe linfática.

**Conclusiones.** Aunque es necesario el estudio de más casos, puede existir una correlación de la genética con las manifestaciones clínicas que presentan los pacientes con síndrome de SFM.

**O19. NUEVAS TENDENCIAS EN TINEA CAPITIS EN EDAD PEDIÁTRICA: COMPARATIVA DE CASOS RECOGIDOS EN 2021-2023 VS. 1977-2006**

A. Serrano Ordóñez, I. López Riquelme, J.A. Llamas Carmona, E. Gómez Moyano, E. López Vera y F.J. del Boz González

Servicio de Dermatología. Hospital Regional Universitario de Málaga. Málaga. - España.

**Introducción.** La tiña del cuero cabelludo, o tinea capitis (TC), es una infección causada por hongos dermatofitos del género *Microsporum* y *Trichophyton*. Se considera la micosis más frecuente en edad pediátrica, y los patógenos responsables varían según el periodo y las regiones geográficas estudiadas. El objetivo de este estudio es describir los datos clínicos, epidemiológicos y microbiológicos asociados a casos de TC en pacientes pediátricos valorados en un mismo centro entre los años 2021-2023, y realizar una comparación con los obtenidos en 1977-2006.

**Resultados.** Se recogieron datos de 44 pacientes pediátricos con diagnóstico de TC desde enero de 2021 a noviembre de 2023 y se compararon con los de otros 444 casos diagnosticados entre 1977 y 2006. De los 44 pacientes, en 28 (63,6%) se presentaban formas no inflamatorias y 16 como formas inflamatorias. El hallazgo tricoscópico más frecuentemente asociado fue la presencia de pelos rotos. El examen directo se realizó en 15, siendo positivo en 13, con afectación endótrix. Se tomaron muestras mediante raspado para cultivo micológico en todos los pacientes, y *Trichophyton tonsurans* fue el patógeno más aislado (70,5%). El tratamiento indicado fue terbinafina en 33 pacientes (75%), con una media de 6,7 semanas.

**Conclusiones.** Tras comparar los casos estudiados en ambos periodos, y en concordancia con la tendencia observada en otras series, nuestros resultados confirman que especies antropofílicas como *T. tonsurans* predominan actualmente en la etiología de la TC. Además, se objetiva un aumento en la proporción actual de pacientes afectados en el rango de edad de 10-14 años (38,6%), con respecto al periodo anterior (12,2%). Por tanto, se observa un importante cambio epidemiológico en las TC en niños, que debe tenerse en cuenta por condicionar el tratamiento y formas de contagio. Este cambio de tendencia podría explicarse por el contagio en peluquerías en zonas de rasurado en adolescentes.

**O20. LESIONES GENITALES ULCERADAS COMO PISTA EN EL RASH DEL LACTANTE. APROXIMACIÓN DIAGNÓSTICA EN UN ENTORNO DE BAJOS RECURSOS**

A. Ciudad Moro<sup>a</sup>, Gisela Hebe Petiti<sup>a</sup>, M. Roncero Riesco<sup>b</sup>, C. Bajo del Pozo<sup>c</sup>, R. M. Pujol Vallverdú<sup>d</sup> y Á. March Rodríguez<sup>d</sup>

Dermatología. <sup>a</sup>Hospital Dos de Maig. Barcelona. <sup>b</sup>Hospital Clínico Universitario de Salamanca. Salamanca. <sup>c</sup>Complejo Asistencial Universitario de Palencia. Palencia. <sup>d</sup>Hospital del Mar. Barcelona. España.

**Introducción.** La presencia de un rash generalizado en el neonato plantea un diagnóstico diferencial amplio, más imperante ante la presencia de vesículas. La sistemática diagnóstica incluye la práctica de biopsias, cultivos, técnicas de PCR, etc., lo cual resulta poco factible en entornos de bajos recursos.

**Caso clínico.** Presentamos 2 lactantes de 8 y 6 meses atendidos en un programa de cooperación dermatológica en un área rural de Malauí. El primero presentaba un llamativo rash vesículo-ampolloso con extensa denudación, que se había generalizado en pocos días, acompañado de rinorrea purulenta y dos pápulas aplanadas y ulceradas en glúteo izquierdo y escroto. Al explorar a su madre, presentaba una lengua depapilada y lesiones genitales sugestivas de condilomas planos. El segundo caso consultaba por una única lesión perianal de características similares a las del caso anterior y un rash máculo-papular. Su madre, asintomática, explicaba el antecedente de sífilis no tratada.

**Resultados.** Se realizaron pruebas rápidas treponémicas en madres e hijos, todas ellas positivas. Además, en el primer caso se llevó a cabo un campo oscuro, visualizándose abundantes espiroquetas. El test rápido para VIH fue negativo en todos ellos. Con diagnóstico de sífilis congénita (SC) fueron remitidos al hospital del distrito para completar las exploraciones pertinentes e instaurar tratamiento con penicilina.

**Discusión.** La SC, sin los cribados oportunos y sin un adecuado grado de sospecha, resulta en secuelas y desenlaces graves. En África, la sífilis es una patología muy prevalente, con tasas que alcanzan hasta un 17% en embarazadas y una probabilidad de transmisión vertical de entre un 45-75%. En entornos de bajos recursos, los test rápidos y -cuando están disponibles- las pruebas radiológicas, son el único medio diagnóstico según indica la OMS.

**Conclusión.** En ciertos contextos, la sospecha clínica y el uso de test rápidos como método de fácil acceso pueden ser las únicas herramientas diagnósticas con la que contamos. Con estos casos, nos gustaría sensibilizar a la comunidad dermatológica acerca de las variadas manifestaciones mucocutáneas de la SC para así poder reconocer esta afección e iniciar el tratamiento a tiempo.

## 021. ¡AUXILIO, MIS ALUMNOS TIENEN CALVAS! INTERVENCIÓN COMUNITARIA DERMATOLÓGICA EN UN COLEGIO DE ALICANTE

J. Carrasco Muñoz<sup>a</sup>, I. Albert Cobo<sup>a</sup>, N. Jara Rico<sup>a</sup>, M. Pascual del Pobil Ferré<sup>b</sup>, I. Betlloch Mas<sup>a</sup> y L. Berbegal de Gracia<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital General Universitario Doctor Balmis. <sup>b</sup>Centro de Salud Pública de Alicante. Alicante, España.

**Introducción.** La tiña capitis es una infección del cuero cabelludo producida por dermatofitos del género *Microsporum* y *Trichophyton*, siendo el agente causal más frecuente en nuestro medio *M. canis*. Presentamos los datos de un brote de tiña por *M. canis* en una escuela del área de salud de nuestro hospital.

**Caso clínico.** En mayo de 2023 la directora de un colegio de Alicante contactó con Salud Pública porque varios alumnos de una clase de 3 años presentaban placas alopécicas en cuero cabelludo. Tres fueron remitidos a la consulta de Dermatología para valoración. A la exploración, presentaban extensas placas alopécicas con descamación, y pelos cortados en código morse al examen dermatoscópico. Uno de los pacientes, valorado previamente por su pediatra, presentaba cultivo positivo a *M. audouinii*. Se decidió, junto con Salud Pública, realizar una intervención en el colegio en la que se revisó a 26 pacientes: los 20 alumnos del aula, las 2 profesoras y otros 4 casos sospechosos. Se tomaron muestras para cultivo de piel y/o cabello en todos ellos, y se instauró tratamiento de acuerdo al cultivo positivo a *M. audouinii*: ketoconazol tópico en caso de tiña corporis, junto con terbinafina oral en tiña capitis durante 4 semanas. Se dio seguimiento en consulta a los casos sugestivos de infec-

ción. Durante la intervención se entregó una carta informativa a padres y profesores.

**Resultados.** De los 26 pacientes, se detectaron 14 casos sospechosos: 10 en cuero cabelludo, 2 en región facial y 2 en extremidades. El cultivo resultó positivo para *M. canis* en 8 casos: 7 alumnos sintomáticos, y una profesora, que era asintomática, por lo que se le dio tratamiento oral. Se discutió con Microbiología, que revisó el cultivo previo de *M. audouinii*, rectificando a *M. canis*. Respecto a la evolución, aunque fue preciso alargar 2 semanas más por la resistencia de *M. canis* a la terbinafina, todos los casos respondieron favorablemente al tratamiento, excepto un caso con ausencia de respuesta que requirió cambiar a griseofulvina.

**Discusión.** *M. canis* es el agente causal de tiña capitis más frecuente en nuestro medio. Ante un brote de tiña, es preciso examinar a los casos sospechosos y sus contactos, pues se pueden encontrar portadores asintomáticos. La toma de muestras para cultivo puede ayudar a la identificación del patógeno, lo cual es determinante a la hora de elegir un tratamiento óptimo.

## 022. SÍNDROME DE NETHERTON ATÍPICO

I. Muelas Rives<sup>a</sup>, B. Clemente Hernández<sup>a</sup>, M. García<sup>b</sup>, R. González Tarancón<sup>c</sup>, M.C. Mateo<sup>d</sup> e Y. Gilaberte<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. <sup>b</sup>Departamento de Bioingeniería. Universidad Carlos III de Madrid. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) ISCIII de Madrid. <sup>c</sup>Genética y <sup>d</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España.

El síndrome de Netherton es una genodermatosis poco frecuente, de herencia autosómica recesiva, asociada a mutaciones de pérdida de función en el gen *SPINK5*. Este gen codifica una proteína inhibidora de la serinproteasa, llamada LEKTI, que se encuentra disminuida en los pacientes afectados. Clínicamente cursa con la triada clásica de eritrodermia ictiosiforme, anomalías en el pelo, y diátesis atópica. Un varón de 10 años de edad con alopecia universal desde el primer año de vida, sin respuesta a tratamiento tópico con minoxidil ni corticoides tópicos. Como antecedentes personales, el paciente había presentado prematuridad con distrés respiratorio, múltiples alergias alimentarias, asma bronquial y rinitis alérgica, infecciones respiratorias de repetición además de trastorno en el neurodesarrollo y TDAH. Analíticamente presentaba elevación de IgE (1499 U/ml). Se le realizó un exoma dirigido a genodermatosis e inmunodeficiencias (273 genes) identificándose, en heterocigosis, la variante patogénica *SPINK5*; NM\_006846.3; c.2468delA; p.(Lys823Argfs\*101). Se realizó un estudio microscópico del vello de cuero cabelludo y cejas, observando numerosas imágenes de disrupción transversal (tricorrexis) con imágenes sugestivas de invaginaciones y otras con verdaderas fracturas transversales, realizándose el diagnóstico de tricorrexis invaginada. A nivel cutáneo solo presentaba alguna mínima placa de eccema en extremidades. Se realizó una biopsia cutánea con estudio mediante inmunomarcaje de la proteína LEKTI en una biopsia cutánea que mostró una marcada disminución de la expresión de dicha proteína. Actualmente se está realizando un genoma dirigido al gen *SPINK5* con objeto de analizar regiones intrónicas profundas que pudiesen justificar un modo de herencia AR. Existen casos publicados en la literatura en los que únicamente se ha encontrado una mutación patogénica en el gen *SPINK5*, dando lugar a fenotipos con diferentes grados de severidad, algunos de ellos sin haber presentado eritrodermia en el nacimiento como en el caso de nuestro paciente. Esto podría deberse a mutaciones ocultas, en regiones intrónicas profundas, región promotora o en regiones que no han sido estudiadas. En nuestro caso, la clínica compatible, las alteraciones en el pelo en forma de tricorrexis invaginada, la disminución de la proteína LEKTI en la piel afectada y la presencia de una mutación pa-

togénica en un alelo del gen SPINK5 nos permite considerar la posibilidad de que nuestro paciente presenta un síndrome de Netherton.

### O23. MALFORMACIÓN ARTERIO-VENOSA: UN RETO TERAPÉUTICO

M. Sin-Soler<sup>a</sup>, M. Casals Andreu<sup>a</sup>, J.C. López Gutiérrez<sup>b</sup>, N. Riera Martí<sup>a</sup>, A. Lara<sup>a</sup> y A. Porta<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. Hospital Parc Taulí. Sabadell (Barcelona). <sup>b</sup>Cirugía Plástica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Niña de 7 años que consultó a los 4 meses de edad por la presencia, desde el nacimiento, de una mácula violácea localizada en el dorso del espacio interdigital entre el segundo y tercer dedo del pie derecho, que se extendía hasta la planta del pie. En su inicio, era asintomática, no pulsátil y no presentaba ulceración, dismetrías ni nódulos hiperplásicos. De forma progresiva, la lesión fue aumentando de tamaño, ocasionando dolor y limitación de la capacidad funcional, incluyendo la bipedestación, por lo que la paciente acudió a urgencias en múltiples ocasiones por episodios de sangrado abundante, sobreinfección y dolor ante el mínimo roce. La ecografía-Doppler y la angio-RMN mostraron imágenes compatibles con una malformación arterio-venosa (MAV) de alto flujo. La arteriografía confirmó esta entidad, evidenciando la presencia de aneurismas intranidales, sin observar claras aferencias susceptibles de embolización. El Comité multidisciplinario de Anomalías Vasculares de nuestro centro propuso realizar una intervención quirúrgica, descartando la embolización debido a la complejidad de la lesión. Dado que los recursos disponibles en nuestro centro sugerían la posibilidad de una amputación supramaleolar, se solicitó una valoración por la Unidad de Cirugía Plástica del Hospital de la Paz. Donde finalmente se realizó una intervención quirúrgica con intención curativa que consistió en la resección de la MAV mediante la amputación del tercer dedo y la preservación del segundo dedo del pie derecho, sin necesidad de embolización preoperatoria. La recuperación posterior fue excelente, consiguiendo restituir la funcionalidad completa del pie, incluyendo la bipedestación. Este caso subraya la importancia de las pruebas complementarias en las malformaciones vasculares para poder caracterizarlas de forma correcta y poder decidir el mejor enfoque terapéutico. Además, destaca la necesidad de un enfoque multidisciplinario e integral entre diferentes especialidades y entre diferentes centros, para abordar eficazmente las afecciones dermatológicas complejas en pacientes pediátricos.

### O24. VALORACIÓN PARENTAL DEL RESULTADO ESTÉTICO A DIVERSAS OPCIONES DE TRATAMIENTO DEL HEMANGIOMA INFANTIL. RESULTADOS DE LA COHORTE PROSPECTIVA ESPAÑOLA DE HEMANGIOMAS

M. Colmenero Sendra<sup>a</sup>, F.J. del Boz González<sup>b</sup>, E. Baselga Torres<sup>c</sup>, M. Grau Pérez<sup>d</sup>, M.Á. Descalzo Gallego<sup>e</sup> e I. García Doval<sup>f</sup>

Dermatología. <sup>a</sup>Hospital Costa del Sol. Marbella (Málaga).

<sup>b</sup>Hospital Regional Universitario de Málaga. Málaga. <sup>c</sup>Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. <sup>d</sup>Hospital Universitario Puerta de Hierro. Majadahonda (Madrid). <sup>e</sup>Bioestadística, Epidemiología y Salud Pública. Unidad de Investigación AEDV. Madrid. <sup>f</sup>Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo. Xeral-Cies. Vigo (Pontevedra). España.

**Antecedentes.** La alteración funcional es la principal razón para iniciar el tratamiento de los hemangiomas infantiles (HI). Sin embargo, la mayoría de los hemangiomas no producen trastornos funcionales y se tratan fundamentalmente por motivos estéticos, de ahí la importancia de conocer la evaluación por parte de los padres de los resultados cosméticos de los HI.

**Objetivo.** Evaluar el resultado estético de los HI, teniendo en cuenta las características de las lesiones y los diferentes tratamientos utilizados.

**Pacientes y métodos.** El estudio se realizó dentro de la cohorte prospectiva de HI (2016 y 2022), reclutando de manera consecutiva a todos los pacientes pediátricos diagnosticados de hemangioma en 12 hospitales españoles. Los niños incluidos tenían dos fotos de la lesión, una al inicio y otra al final del estudio. Un panel de padres evaluó todas las fotos disponibles utilizando una escala de clasificación tomada del artículo 112 sobre el perjuicio estético (ley 35/2015). Se describieron y compararon la diferencia de puntuación antes y después del tratamiento y el porcentaje de resultados considerados excelentes (puntuación > 9 después del tratamiento). Se analizó el efecto de recibir las diferentes terapias utilizadas (observación, timolol tópico o propranolol oral) y se realizaron análisis de modelos causales que estimaban el efecto medio del tratamiento en las valoraciones de los padres. También se realizaron diferentes análisis de sensibilidad.

**Resultados.** La mediana de seguimiento fue de 3,1 años. Se evaluaron 824 fotografías (412 pacientes). El impacto estético basal fue mayor en el grupo de tratamiento con propranolol (1,85 vs. 3,14 vs. 3,66;  $p < 0,001$ ). Después del tratamiento, el impacto estético fue similar entre los grupos de tratamiento (7,59 vs. 7,93 vs. 7,90;  $p > 0,2$ ). Cerca de un 40% de los resultados se consideraron excelentes. El modelo causal solo pudo aplicarse a la comparación entre timolol tópico y observación, sin mostrar diferencias.

**Conclusiones.** Esta es la primera cohorte prospectiva que analiza el resultado estético de la HI medido por un panel de padres. Los resultados estéticos finales de los tres tratamientos fueron similares, y alrededor del 40% de los pacientes obtuvieron resultados estéticos excelentes.

### O25. NO ES VASCULAR TODO LO QUE PARECE

B. Rodríguez Sánchez<sup>a</sup>, J. Martín-Nieto González<sup>a</sup>, F. Arias Lotto<sup>b</sup>, L. Jiménez Briones<sup>a</sup>, E. Rodríguez Lomba<sup>a</sup> y M. Campos Domínguez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

**Introducción.** Las anomalías vasculares son frecuentes en la infancia. Por ello, ante una lesión rosada, rojiza o con crecimiento lento en los primeros meses de vida, uno de los primeros diagnósticos emitidos por el clínico será el de hemangioma infantil o malformación vascular. Desafortunadamente, a veces este diagnóstico está errado, y apoyado por pruebas ambiguas, retrasa el diagnóstico definitivo.

**Casos clínicos.** *Caso 1:* Niño de 9 meses con tumoración redondeada regular en región dorsal de 5,5 cm de diámetro, de color piel y consistencia elástica, con hipertrichosis central asociada. Había sido advertida a los 4 meses, con crecimiento posterior. Había sido derivado a Dermatología con diagnóstico de hemangioma infantil profundo, con una ecografía Doppler que lo apoyaba. Se realizó una biopsia, en la que se observó en el tejido subcutáneo un patrón trifásico, con tejido fibroblástico, mesenquimal y adiposo maduro. El estudio genético sobre tejido detectó una duplicación en el exón 20 del EGFR, típica del hamartoma fibroso de la infancia. Se realizó extirpación quirúrgica. *Caso 2:* Niña de 3 años con una placa eritematoviolácea congénita con atrofia cutánea acompañante, distribuida entre glúteo y cara posterior del muslo derechos, que había crecido lentamente desde el nacimiento. Había recibido los diagnósticos de “mancha de nacimiento” y “malformación vascular” por otros especialistas. Aportaba dos ecografías sin hallazgos patológicos. Se realizó una biopsia, que mostró infiltración dérmica y del tejido subcutáneo por una neoplasia constituida por células fusiformes positivas para CD34. El análisis FISH en tejido detectó la fusión COL1A1/PDGFB, realizándose el diagnóstico de dermatofibrosarcoma protuberans. Por la proximidad al margen anal, se planeó tratamiento con imatinib previo a la cirugía.

**Discusión.** El diagnóstico clínico de las anomalías vasculares es posible en muchas ocasiones, pero algunas entidades pueden ser difícilmente distinguibles de una anomalía vascular. Debemos dudar del diagnóstico de hemangioma infantil si está presente al nacimiento, aparece después de los 3-4 meses de vida o continúa su crecimiento tras el primer año. El aspecto vascular o pruebas de imagen compatibles no son definitorios. Cuando existan dudas clínicas o signos de posible malignidad, no debe demorarse el estudio histológico y genético para obtener un diagnóstico definitivo.

## O26. HAMARTOMA NEUROVASCULAR EN UN RECIÉN NACIDO

Á. Fernández Camporro<sup>a</sup>, I. Colmenero Blanco<sup>b</sup>  
y A. Torrelo Fernández<sup>c</sup>

<sup>a</sup>*Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Cabueñes. Gijón (Asturias).* <sup>b</sup>*Anatomía Patológica y* <sup>c</sup>*Dermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.*

**Introducción.** Los tumores rabdoideos malignos (TRM) son neoplasias infrecuentes, mal diferenciadas, de naturaleza agresiva y que suelen comenzar antes de los 3 años. Se dan con mayor frecuencia en el riñón, el sistema nervioso central y en tejidos blandos, y su presentación cutánea poco común y ampliamente heterogénea. La presencia al nacimiento o en los primeros meses de vida de un tumor cutáneo con características histopatológicas indeterminadas o compatibles con un hamartoma neurovascular, debe hacer sospechar un TRM.

**Caso clínico.** Un recién nacido varón, hijo de padres no consanguíneos y sin antecedentes médicos de interés, fue remitido a la consulta de dermatología por una lesión cutánea solitaria, aparentemente asintomática, presente al nacimiento y estable en forma y tamaño desde entonces. La exploración física reveló una placa rosada, mamelonada y de tacto firme en la región escapular izquierda, sin aparente infiltración a planos profundos. Se llevó a cabo una biopsia cutánea, que reveló hallazgos histológicos compatibles con un hamartoma neurovascular. A los 6 meses de vida, el paciente fue visto en oftalmología por una lesión de nueva aparición en el ojo izquierdo, con el diagnóstico histológico final de TRM. El análisis genético puso de manifiesto una mutación inactivadora germinal en el gen SMARCB1.

**Discusión.** Es muy infrecuente que la primera manifestación de los TRM sea cutánea. Cuando ocurre, estos tumores pueden presentarse como placas o nódulos únicos o múltiples, de aspecto polipoide, rugoso, vascularizado y con predilección por el tronco. El diagnóstico diferencial clínico es amplio, y los TRM pueden presentar cambios histopatológicos muy diversos y en ocasiones inespecíficos, con diferenciación a múltiples líneas celulares. Las técnicas de inmunohistoquímica para INI1/SMARCB1 son de utilidad, cuya pérdida de expresividad apoya el diagnóstico. Se han descrito diversos mecanismos patogénicos que implican la inactivación del gen supresor tumoral SMARCB1 (y de manera más infrecuente, SMARCA4) en el desarrollo de los TRM. El diagnóstico de un hamartoma neurovascular en un recién nacido requiere descartar un TRM por ser esta entidad un probable marcador cutáneo específico de la enfermedad.

## O27. SÍNDROME LINFOPROLIFERATIVO SIMILAR A HIDROA VACCINIFORME ASOCIADO A VIRUS DE EPSTEIN-BARR: DESCRIPCIÓN DE DOS CASOS EN EDAD PEDIÁTRICA

A. Alcalá Ramírez del Puerto<sup>a</sup>, J. Bernabeu Wittel<sup>a</sup>,  
M.T. Monserrat García<sup>a</sup>, J.I. Gutiérrez Carrasco<sup>b</sup>,  
T. de Zulueta Dorado<sup>c</sup> y J. Conejo-Mir Sánchez<sup>a</sup>

*Servicios de* <sup>a</sup>*Dermatología,* <sup>b</sup>*Oncología Pediátrica y* <sup>c</sup>*Anatomía Patológica. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. España.*

**Introducción.** El síndrome linfoproliferativo similar al hidroa vacciniforme (HVLPD) es una enfermedad linfoproliferativa cutánea de células T/NK asociada al virus de Epstein-Barr. La hidroa vacciniforme (HV) es una fotodermatosis que se caracteriza por papulovesículas o lesiones vesiculoampollosas en áreas fotoexpuestas y suele ser una entidad autorresolutiva. Sin embargo, debido a la incapacidad de predecir qué pacientes se comportarán de manera indolente frente a aquellos pacientes que desarrollarán un linfoma, en 2016 la OMS estableció la nueva denominación de HVLPD para caracterizar a un subtipo de pacientes con mayor gravedad clínica y un pronóstico más sombrío.

**Caso clínico.** Se presentan los casos de dos pacientes de edad pediátrica (5 y 6 años) diagnosticados de HVLPD en un centro de tercer nivel con evolución dispar. El primer caso, previo a la clasificación de la OMS de 2016, falleció a causa de un síndrome hemofagocítico y el diagnóstico se realizó post-mortem. El segundo caso, que había sido estudiado durante un año en Reumatología por clínica de gingivostomatitis recurrente y sospecha de síndrome autoinflamatorio, se mantiene estable en la actualidad en tratamiento con hidroxycloerquina y medidas de fotoprotección.

**Discusión.** Los pacientes con HVLPD presentan, a diferencia de la HV clásica, lesiones cutáneas recurrentes que se vuelven más severas con la edad, curan dejando cicatriz y progresan para afectar tanto áreas fotoexpuestas como no fotoexpuestas, así como edema facial, úlceras orales, fiebre periódica, hepatitis, anomalías hematológicas, linfadenopatías y síndrome hemofagocítico. Después de un curso clínico prolongado con numerosas recurrencias, un subgrupo (15%) puede desarrollar un linfoma sistémico de células T-NK con elevada mortalidad.

**Conclusión.** El HVLPD conforma un espectro de cuadros de pronóstico muy variable donde el dermatólogo tiene un papel determinante en la sospecha del mismo. El diagnóstico y tratamiento precoz posibilitaría un mejor pronóstico al evitar complicaciones de elevada mortalidad como el síndrome hemofagocítico.

## O28. DEBUT CUTÁNEO DE NEOPLASIAS HEMATOLÓGICAS, A PROPÓSITO DE DOS CASOS

J.M. Morón Ocaña<sup>a</sup>, M.L. Martínez Barranca<sup>a</sup>, P. Monsalve Sosa<sup>b</sup>,  
M.E. Montijano Pozas<sup>b</sup>, J. Clavijo Herrera<sup>a</sup> y A. Pérez Gil<sup>a</sup>

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

**Introducción.** Las masas cutáneas de rápido crecimiento en edad pediátrica tienen un amplio diagnóstico diferencial y siempre debemos tener en cuenta las neoplasias hematológicas, que son los tumores malignos más frecuentes en la infancia (45,4%).

**Caso clínico 1.** Niña de 4 años que consulta por lesión en flanco derecho de 4 meses de evolución que inicialmente había sido orientada, a través de teleconsulta, como posible anomalía vascular. Se observó una masa excrecente de 3 cm eritemato-violácea con costra en superficie, base infiltrada y halo blanquecino perilesional junto con adenopatía axilar ipsilateral. La biopsia cutánea fue compatible con linfoma anaplásico de células grandes (LACG), ALK+ con reordenamiento TCR positivo. Tras pruebas complementarias se diagnosticó de LACG sistémico, ALK+, estadio IV, iniciándose poli-quimioterapia según protocolo ALLCL99.

**Caso clínico 2.** Niña de 14 años que consulta por lesión en región preauricular izquierda de 6 meses de evolución con sospecha inicial de pilomatricoma. Se observó una lesión nodular violácea indurada de 3 cm con base infiltrada y adenopatías subcentimétricas a nivel cervical. La biopsia cutánea fue compatible con infiltración por leucemia linfoblástica, que tras pruebas complementarias se confirmó como inicio cutáneo de leucemia aguda linfoblástica B en estadio II. Se inició poli-quimioterapia según protocolo SEHOP PETHEMA.

**Discusión.** La neoplasia hematológica más frecuente en la infancia es la leucemia (32,5%), seguida de los linfomas no Hodgkin (9,2%) y en menor porcentaje los linfomas Hodgkin (3,7%). En numerosas ocasiones la infiltración cutánea puede ser el primer síntoma de estas enfermedades. La patología tumoral maligna en edad pediátrica es algo que solemos ver de manera infrecuente en nuestras consultas dermatológicas, requiriendo un alto índice de sospecha para no demorar el diagnóstico y por consiguiente el tratamiento.

### O29. TUMORACIÓN EN CUERO CABELLUDO COMO PRESENTACIÓN DE LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA B. SERIE DE DOS PACIENTES

A. Daoud<sup>a</sup>, M.T. Monserrat García<sup>a</sup>, A. Alcalá Ramírez del Puerto<sup>a</sup>, N. Valerdiz Menéndez<sup>b</sup>, J. Bernabeu Wittel<sup>a</sup> y J. Conejo-Mir Sánchez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología. <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. España.

**Introducción.** El complejo linfoma/leucemia linfoblástica B es la neoplasia hematológica más frecuente en la edad pediátrica. Frecuentemente presenta afectación extramedular. La predilección por piel es más frecuente en el linfoma y se asienta habitualmente en cabeza y cuello.

**Casos.** Se presentan 2 casos de leucemia linfoblástica con afectación cutánea (leucemia cutis) en cuero cabelludo.

**Resultados.** El primer paciente es un varón de 7 años que presenta desde hace 3 meses tumoración única de crecimiento progresivo y tacto pétreo, así como adenopatías laterocervicales. Se realiza biopsia cutánea que confirma infiltración por células linfoblásticas B. El segundo paciente es un varón de 4 años con diagnóstico de leucemia linfoblástica B que tras primera línea de quimioterapia presenta recaída. Durante su ingreso desarrolla lesiones papulosas induradas en cuero cabelludo. Se biopsia una lesión confirmando infiltración cutánea por leucemia linfoblástica B.

**Discusión.** En nuestra serie de casos, destaca la consistencia pétreo de las lesiones, las cuales pueden ser únicas y múltiples. También es llamativa la presencia de adenopatías que muestran un tacto firme a la palpación. Por último, cabe destacar que pueden ser la manifestación inicial de la neoplasia o bien signo de recurrencia. Nuestros casos se tratan de un hallazgo poco habitual, pero bien definido en la literatura, con datos clínicos similares a los presentes en nuestros dos pacientes. En conclusión, las lesiones en cuero cabelludo pueden ser un signo guía para el diagnóstico de leucemia linfoblástica B, siendo el papel del dermatólogo clave para su despistaje.

### O30. SÍNDROME ANTIFOSFOLÍPIDO PRIMARIO JUVENIL

R. Alcalá García<sup>a</sup>, M. Garijo Bufort<sup>b</sup>, A.E. López Sundh<sup>a</sup> y V. Benavent Corai<sup>c</sup>

<sup>a</sup>Dermatología, <sup>b</sup>Reumatología y <sup>c</sup>Anatomía Patológica. Hospital de Sagunto. Sagunto (Valencia). España.

**Introducción.** El síndrome antifosfolípido (SAF) es una enfermedad sistémica autoinmune caracterizada por trombosis arterial, venosa y/o microvascular, morbilidad en el embarazo o manifestaciones no trombóticas en pacientes con anticuerpos antifosfolípidos persistentes.

**Caso clínico.** Niña de 14 años en seguimiento por livedo reticular en piernas desde los 8 años. Inicialmente, se detectaron ANA positivos (1:80) y anticoagulante lúpico positivo sin otros criterios de lupus sistémico. Aunque el estudio de la coagulación fue normal, se realizó un estudio genético que descartó la deficiencia de adenosina deaminasa y las mutaciones del factor V Leyden y la protrombina. Durante el seguimiento, la paciente ha desarrollado úlceras dolorosas perimaleolares asociadas a fenómeno de Raynaud y ha presentado episodios recurrentes de asma grave.

**Resultados.** Se realizaron dos biopsias de las úlceras. En el estudio histopatológico se observaron trombos de fibrina en los vasos de la dermis superficial y profunda asociados a un infiltrado linfocitario perivasculare en ausencia de vasculitis, granulomas y eosinofilia. Un nuevo estudio analítico detectó anticuerpos anticardiolipinas de tipo IgG elevados. Ante estos hallazgos, se diagnosticó a la paciente de un SAF primario con los nuevos criterios del año 2023 de clasificación de SAF de la ACR/EULAR.

**Discusión.** En la actualidad no existen criterios validados para el diagnóstico de SAF en la infancia. Tradicionalmente, se han utilizado los criterios de clasificación de Sapporo revisados en el 2006. Estos criterios están diseñados para estudios de investigación en adultos por lo que son poco sensibles cuando se aplican a niños (con menos factores de riesgo protrombótico y ausencia de morbilidad obstétrica) lo que conduce a un infradiagnóstico de SAF en esta población. Los recién publicados criterios de clasificación del SAF incluyen nuevos dominios de afectación clínica, como la enfermedad microvascular y manifestaciones no trombóticas, como las úlceras cutáneas y simplifica los criterios de laboratorio. A pesar de que tampoco están validados en niños, sí pueden ser útiles en la clasificación del SAF en pacientes pediátricos como ha sido en nuestro caso. Es necesario reconocer las manifestaciones clínicas del SAF e iniciar un tratamiento rápido dado el alto riesgo de manifestaciones trombóticas que también tienen los niños.

## PÓSTERES

### Pósteres con discusión oral

#### PO1. MISMA FAMILIA, MISMA MUTACIÓN RASA1, DIFERENTE FENOTIPO

S.I. Palencia Pérez<sup>a</sup>, M.T. Sánchez Calvín<sup>b</sup>, M. Morales Conejo<sup>c</sup>, C. Gallego Herrero<sup>d</sup>, D. Delgado Muñoz<sup>e</sup> y J.V. Redondo Sedano<sup>e</sup>

<sup>a</sup>Dermatología, <sup>b</sup>Genética, <sup>c</sup>Medicina Interna, <sup>d</sup>Radiología y <sup>e</sup>Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

**Introducción.** Las malformaciones vasculares y el sobrecrecimiento segmentario son características clínicas prevalentes de síndromes causados por mutaciones germinales y/o somáticas en diferentes genes. El estudio genético es fundamental para poder realizar un diagnóstico correcto y establecer un adecuado seguimiento y tratamiento de los pacientes. El espectro fenotípico varía ampliamente en severidad y localización. No existe una buena correlación genotipo-fenotipo.

**Caso clínico.** Paciente varón de 16 años con malformación capilar, fístula arteriovenosa de flujo elevado y sobrecrecimiento de miembro inferior derecho. Su madre y uno de sus dos hermanos presentaban malformaciones capilares de alto flujo en tronco y miembros. El estudio genético de los tres demostró heterocigosis para la variante patogénica c.2690+1G>A en el gen RASA1. Establecimos el diagnóstico de síndrome de Parkes-Weber en nuestro paciente y de síndrome de malformaciones capilares-malformaciones arteriovenosas (MC-MAV) en su madre y en su hermano.

**Discusión.** Presentamos tres casos de la misma familia con la misma mutación germinal en RASA1, pero con diferente expresión fenotípica: un paciente con síndrome de Parkes-Weber y su madre y uno de sus hermanos, con síndrome de MC-MAV. El síndrome MC-MAV se caracteriza por malformaciones capilares pequeñas y múltiples que asocian malformaciones o fístulas arteriovenosas. Se hereda de forma autosómica dominante, y está causado por mutaciones hetero-

cigotas en gen RASA1, que codifica la proteína RASp21. El síndrome de Parkes Weber asocia malformación capilar, fístulas arteriovenosas de flujo elevado e hipertrofia de la extremidad. También se debe a mutaciones en el gen RASA1. La mayoría de los casos son esporádicos, aunque se han descrito casos familiares. Nuestros casos demuestran que no existe una buena correlación genotipo-fenotipo, lo que dificulta el diagnóstico clínico y molecular.

## P02. MALFORMACIÓN VENOLINFÁTICA CÉRVICO-FACIAL CON MUTACIÓN EN EL GEN TEK Y MALA RESPUESTA A ESCLEROTERAPIA

E. Benítez García, I. Loizate Sarrionandia, E. de la Rosa Fernández, J. González Rodríguez y J. Suárez Hernández

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

**Introducción.** Las malformaciones venosas (MV) son las malformaciones vasculares más frecuentes. Un 20% de las MV unifocales esporádicas presentan mutaciones somáticas en el gen PIK3CA y un 60% en TEK, siendo la variante Leu914Phe la más común. Ambas mutaciones provocan una activación de la vía de señalización PI3K-AKT-mTor, crítica en el desarrollo de MV.

**Caso clínico.** Varón de 6 años en seguimiento desde los 16 meses por una lesión congénita violácea-azulada facial y cervical izquierda que aumenta de tamaño con el llanto y que crece proporcionalmente al desarrollo del niño. La resonancia magnética (RM) objetivó una lesión multiquística infiltrativa que afectaba a múltiples espacios cervicales y condicionaba un desplazamiento contralateral de estructuras faringo-laríngeas. Se diagnosticó una malformación venolinfática cérvico-facial. Una biopsia del tejido afecto reveló una mutación del gen TEK (c.2740C >T; L914F). Tras tres años de seguimiento y estabilidad clínica, se objetivó un crecimiento de la lesión y aumento de la asimetría facial y cervical. Se realizaron dos sesiones de escleroterapia con espuma de polidocanol al 2%, sin mejoría. Los padres han preferido diferir el tratamiento con sirolimus.

**Discusión.** La mayoría de las MV son esporádicas, congénitas y crecen lentamente en proporción al desarrollo del niño. Son lesiones blandas y compresibles, azuladas o violáceas y aumentan de tamaño con el llanto o el esfuerzo. Un 40% asientan en la región cérvico-facial, y pueden afectar la vía aérea y estructuras neurovasculares críticas. El diagnóstico es clínico, aunque la RM puede ser útil para delimitar la extensión de la lesión. El sirolimus es un inhibidor de mTOR indicado inicialmente en MV, linfáticas y combinadas refractarias, aunque últimamente se recomienda incluso como primera línea. Actualmente se investigan otras moléculas como alpelisib (inhibidor de PI3K).

**Conclusión.** El tratamiento de las MV complejas es un desafío. La identificación de los mecanismos genéticos y moleculares subyacentes ha llevado a una mejor comprensión de la fisiopatología y al uso de terapias dirigidas. Sin embargo, se requieren más estudios que establezcan el inicio y la duración del tratamiento, así como la dosis óptima y los efectos secundarios a largo plazo.

## P03. TEK: UN ÚNICO GEN, TRES FENOTIPOS DE MALFORMACIONES VENOSAS

M. Falguera Mayoral<sup>a</sup>, T. Repiso Montero<sup>a</sup>, M. Velasco Guidonet<sup>a</sup>, M.I. Valenzuela Palafox<sup>b</sup>, B. Ferrer Fàbrega<sup>c</sup> y V. García-Patos Briones<sup>a</sup>

*Departamentos de <sup>a</sup>Dermatología, <sup>b</sup>Genética Clínica y Molecular, <sup>c</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitario Vall d'Hebrón. Barcelona. España.*

**Introducción.** Las malformaciones venosas (MV) ocasionadas por alteraciones en el gen de la tirosina-cinasa TEK (también llamado angiopoyetina-1, receptor CD202b, TIE-2 o VMCM) pueden manifestarse con diferentes fenotipos. Estos incluyen las MV comunes (uni-

focales o esporádicas multifocales), las MV cutáneo-mucosas familiares y el síndrome de Bean (Blue Rubber Bleb Nevus Syndrome). Presentamos cinco casos que ilustran este espectro.

**Casos clínicos.** Los tres primeros casos corresponden a una madre y sus dos hijos con múltiples malformaciones vasculares de bajo flujo confirmadas mediante ecografía y angio-RM. La biopsia en el caso índice confirmó que se trataba de una MV. En los tres casos, se identificó una mutación germinal heterocigota en el gen TEK (c.2545C>T, p.Arg849Trp), confirmando el diagnóstico de malformación vascular cutáneo-mucosa familiar. El cuarto caso corresponde a una paciente de 4 años con un cordón vascular en la sien izquierda, que se expandía con las maniobras de Valsalva. Las pruebas de imagen evidenciaron una malformación vascular de bajo flujo y se detectó la misma mutación en TEK. En el quinto caso, una mujer de 30 años con múltiples episodios de hemorragias digestivas desde la infancia, fue remitida por una lesión vascular congénita plantar izquierda, además de otras lesiones similares en otras regiones corporales. Las pruebas de imagen y la fibrocolonoscopia mostraron lesiones compatibles con MV en múltiples localizaciones. Se confirmó una mutación somática en TEK en la variante c.2362\_2364del, p(Val788del), confirmando el diagnóstico de síndrome de Bean.

**Discusión.** Estos casos de MV resaltan la relevancia de un enfoque clínico integral para un diagnóstico adecuado y su correspondiente tratamiento en caso de precisar. Una buena exploración clínica y las pruebas de imagen (ecografía Doppler y resonancia magnética (RM) con contraste) son claves para el diagnóstico. El análisis histopatológico y genético de la biopsia puede brindar una mayor precisión diagnóstica. En cuanto al manejo, las opciones terapéuticas actuales para aquellas MV sintomáticas o desfigurantes incluyen la escleroterapia, la cirugía y sirolimus oral. Este último reduce el dolor y las complicaciones funcionales en pacientes con MV.

## P04. LAS MÚLTIPLES CARAS DEL LUPUS ERITEMATOSO EN LA EDAD PEDIÁTRICA

D. Várseda González<sup>a</sup>, J.C. Nieto González<sup>b</sup>, V. Parra Blanco<sup>c</sup>, N. Medrano Martínez<sup>a</sup>, E. Rodríguez Lomba<sup>a</sup> y M. Campos Domínguez<sup>a</sup>

*Servicios de <sup>a</sup>Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología, <sup>b</sup>Reumatología y <sup>c</sup>Anatomía Patológica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.*

**Introducción.** El lupus eritematoso cutáneo (LEC) en la infancia, por su rareza, está peor caracterizado que en adultos. Por ello su diagnóstico y manejo son un reto en dermatología pediátrica.

**Caso 1.** Niña de 7 años. Inicio de lupus eritematoso sistémico con artritis, fiebre y autoinmunidad diagnóstica. A nivel mucocutáneo, ha tenido úlceras orales, eritema malar y alopecia generalizada junto con vasculopatía acral. Además, desarrolló citopenias graves y serositis. Ha precisado varios tratamientos: pulsos de esteroides, hidroxicloroquina (HCQ), micofenolato, belimumab, rituximab, colchicina y aspirina, estando ahora en remisión parcial.

**Caso 2.** Niña de 9 años. Inicio con placas eritematodescamativas con pérdida de anejos, en nariz y cuero cabelludo. La biopsia cutánea reveló dermatitis de patrón liquenoide perianaxial, superficial y profunda. Los hallazgos de sangre fueron anodinos. Se inició HCQ y tacrolimus tópico con remisión parcial. Por el momento, no ha presentado clínica sistémica.

**Caso 3.** Niña de 10 años, con antecedente de diabetes tipo MODY y dermatitis atópica. Consultó por pápulas infiltradas en mejilla derecha de varios meses. La biopsia mostró dermatitis de interfase perivascular y perianaxial superficial y profunda sin atrofia epidérmica, compatible con lupus tumidus. Se inició HCQ que se retiró tras 2 años, con un nuevo rebrote a los 8 meses de la retirada. Tras 4 años, no ha presentado clínica sistémica.

**Caso 4.** Niña de 12 años, con antecedente de dermatitis atópica. Es derivada por lesiones en pulpejos que empeoran con el frío. Se

observaron máculas purpúricas en manos y pies con reticulado purpúrico plantar. La biopsia reveló cambios liquenoides con depósito de mucina intersticial e infiltrado inflamatorio difuso. El estudio analítico no mostró hallazgos. Se inició HCQ que mantiene en la actualidad. Por el momento, no ha presentado clínica sistémica.

**Discusión.** El LEC de inicio infantil presenta diferencias con los adultos. Son frecuentes las manifestaciones atípicas y hay mayor riesgo de clínica sistémica y de mayor gravedad. Por frecuencia, destacan el LEC agudo, seguido del LEC crónico. Las formas subaguda e intermitente son infrecuentes en la infancia. En la perniois lúpica infantil es esencial valorar antecedentes familiares para descartar interferonopatías. Respecto al tratamiento, lo primordial es evitar los esteroides a largo plazo.

#### P05. LIQUEN ESTRIATUS EN REGIÓN FACIAL SIMULANDO UNA MORFEA LINEAL: ¿CÓMO DISTINGUIR AMBOS PROCESOS?

I. Oteiza Rius, A. Morelló Vicente, E.M. Gómez González, A. Carrera Gabilondo, D. Marcos Muñagorri y N. Rodríguez Garijo

*Dermatología. Clínica Universitaria de Navarra, Pamplona/Iruña (Navarra). España.*

**Introducción.** El liquen estriatus (LE) se trata de una patología inflamatoria autorresolutiva, de alta prevalencia en la edad pediátrica. Dada su distribución lineal, resulta esencial realizar un diagnóstico diferencial adecuado con la morfea lineal, especialmente en casos de localización facial debido al riesgo de complicaciones neurológicas y oftalmológicas.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña de 15 meses, sin antecedentes dermatológicos personales o familiares de interés, valorada por la presencia de lesiones eritematosas en región frontal de 6 semanas de evolución. En la exploración física la paciente presentaba pápulas eritematosas agrupadas, de distribución lineal en región intercilial y dorso nasal, asociadas a una dudosa depresión lineal en la lesión frontal superior. Dada la ausencia de clínica neurológica u oftalmológica asociada, se decidió realizar un seguimiento estrecho de la paciente, valorando su evolución tras tratamiento con inhibidores de la calcineurina tópicos durante un mes. La paciente fue valorada pasados 3 meses, presentando una resolución completa de las lesiones, asociada a lesiones hipopigmentadas en dorso nasal, todo ello compatible con el diagnóstico de LE.

**Discusión.** A pesar de la naturaleza benigna del LE, es fundamental conocer sus características clínicas y evolutivas, con el fin distinguirlo de procesos clínicos e histológicamente similares, más graves e infrecuentes como la morfea lineal, especialmente en los casos de localización facial. Además, es importante considerar la potencial coexistencia de ambas entidades. Por otro lado, dada la inespecificidad de las lesiones de morfea en estadios incipientes de la misma, pudiendo simular lesiones de LE o malformaciones vasculares, realizar un seguimiento estrecho resulta determinante para poder distinguir estos procesos.

**Conclusión.** A pesar de que el LE se trata de una entidad benigna y autolimitada, en los casos de localización facial es esencial realizar un seguimiento estrecho, con el fin de descartar patologías de similar distribución y potencialmente graves, como la morfea lineal.

#### P06. ROSÁCEA EN EDAD PEDIÁTRICA: CARACTERÍSTICAS Y TRATAMIENTO DE CUATRO CASOS

L.A. Pérez González<sup>a</sup>, C. Abaira Meriel<sup>b</sup>, S. Becerril Andrés<sup>c</sup>, R. Escudero Tornero<sup>d</sup>, L. Vila Cobreros<sup>e</sup> y M. Feito Rodríguez<sup>d</sup>

*Dermatología. <sup>a</sup>Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid.*

*<sup>b</sup>Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander (Cantabria). <sup>c</sup>Hospital Clínico Universitario de Salamanca. Salamanca.*

*<sup>d</sup>Hospital Universitario La Paz. Madrid. <sup>e</sup>Hospital Arnau de Vilanova. Valencia. España.*

**Introducción.** La rosácea es una patología frecuente que se manifiesta al inicio de la edad adulta. Sin embargo, existen casos de inicio precoz en la infancia. La rosácea infantil es una patología poco frecuente y aún menos estudiada, además a menudo está infradiagnosticada debido a la confusión con el acné. Presentamos una serie de 4 casos de pacientes pediátricos diagnosticados de formas graves de rosácea.

**Descripción de los casos.** Cuatro mujeres con edades de 8, 10, 14 y 15 años. Ninguna de ellas presentaba patologías previas relevantes ni alergias. Todas ellas habían sido valoradas previamente por profesionales médicos de otras especialidades. Todas habían recibido algún tratamiento previo, destacando que en todos los casos al menos uno de los tratamientos recibidos fue corticoide tópico, en uno de los casos de forma mantenida durante al menos 12 meses. Dos relacionaron los corticoides con un empeoramiento de las lesiones y las otras dos no refirieron mejoría clara. Tres de las pacientes había recibido además tratamientos sistémicos con azitromicina, itraconazol, ivermectina y ciprofloxacino. Una de las pacientes presentó empeoramiento paradójico de la rosácea tras sesión de láser PDL administrado en un centro privado. En dos de las pacientes se realizó biopsia cutánea para descartar lupus eritematoso, siendo compatibles ambas con rosácea granulomatosa. Con los tratamientos pautados en nuestras consultas se consiguió una mejoría marcada en todas las pacientes.

**Conclusión.** La rosácea de inicio infantil es una patología poco frecuente pero probablemente infradiagnosticada; debemos tenerla en mente para no pasarla por alto y confundirla con formas atípicas de acné o de dermatitis seborreica. Los corticoides son potenciales desencadenantes y agravantes del cuadro por lo que debemos evitarlos en la medida de lo posible, reservándolos para el tratamiento inicial de formas inflamatorias graves. Aunque las formas leves pueden abordarse satisfactoriamente con inhibidores de la calcineurina tópicos, los retinoides, la doxiciclina y la azitromicina son los tratamientos más eficaces para las formas más graves.

#### P07. NÓDULOS MÚLTIPLES EN CUERO CABELLUDO DEL LACTANTE: ¿LOBOS O CORDEROS? LA IMPORTANCIA DE LA ECOGRAFÍA EN LA VALORACIÓN INICIAL

A. Alturo Pons<sup>a</sup>, H. Iznardo<sup>a</sup>, F. Peirano<sup>a</sup>, M. Torrent<sup>b</sup>, L. Puig<sup>a</sup> y E. Roé<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Pediatría. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España.*

**Introducción.** La aparición de nódulos subcutáneos múltiples en cuero cabelludo del lactante obligan a descartar entidades potencialmente letales como el neuroblastoma o la leucemia aguda linfoblástica.

**Caso clínico.** Lactante de 2 años sin antecedentes relevantes, con nódulos subcutáneos asintomáticos de 3 meses de evolución en área parietal bilateral, sin síntomas sistémicos asociados. A la palpación eran elásticos, no fluctuantes e indoloros. Se solicitaron las pruebas complementarias para realizar el diagnóstico diferencial entre varias patologías. En la analítica sanguínea destaca una enolasa plasmática ligeramente elevada, con hemograma y bioquímica en rango normal. La ecografía cutánea (22 MHz) objetivó unas lesiones hipoeoicas bien delimitadas debajo de la fascia, de morfología fusiforme, Doppler negativas, sin erosión de la calota craneal. La biopsia cutánea mostró un área de necrobiosis del colágeno rodeada por histiocitos en forma de empalizada en tejido celular subcutáneo, llegando al diagnóstico de granuloma anular subcutáneo (GAS).

**Discusión.** El GAS es una forma clínica poco común del granuloma anular, benigna, crónica y autoinvolutiva. Se presenta típicamente en menores de 10 años, sobre todo en niñas. Clínicamente, se presenta como nódulos asintomáticos, únicos o múltiples, color piel, con una consistencia firme. Se localiza de forma característica en región pretibial, glúteos, manos, antebrazos, pies y cuero cabelludo. Se han sugerido factores precipitantes como traumatismos o picaduras, desencadenando un mecanismo de hipersensibilidad re-

tardada mediada por linfocitos T. La ecografía cutánea es clave para el diagnóstico y en algunas ocasiones permite evitar la biopsia cutánea. La histología es característica y diagnóstica. En nuestro caso, el principal diagnóstico diferencial lo representaba el neuroblastoma, al presentar una enolasa plasmática elevada. Además, se han descrito casos de leucemia aguda linfoblástica B de presentación similar. Se trata de una entidad autorresolutiva y benigna, por lo que generalmente no requiere tratamiento. La exéresis quirúrgica se desaconseja, ya que puede recidivar hasta en un 40% de los casos.

**Conclusiones.** El GAS es una entidad benigna, infrecuente y autorresolutiva. La ecografía cutánea es una técnica accesible e indolora que permite el diagnóstico evitando el sobretratamiento.

## P08. ICTIOSIS GRAVE POR DEFICIENCIA DE ABCA 12: HISTORIA DE UN NIÑO DE 9 AÑOS DE EDAD

A. Hernández Núñez<sup>a</sup>, Á. Hernández Martín<sup>b</sup>, A. Moreno Torres<sup>c</sup>, B. Echeverría García<sup>a</sup>, L. Fernández de la Fuente<sup>a</sup> y J. Borbujo Martínez<sup>a</sup>

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

**Introducción.** La ictiosis congénita autosómica recesiva (ICAR) es un trastorno de la queratinización no sindrómico causado por variantes patogénicas en diferentes genes. Las mutaciones en el gen ABCA12 son una de las responsables, y su fenotipo varía dependiendo del tipo de mutación. Se ha demostrado una polarización en el perfil inmunológico Th17 que permitiría el abordaje terapéutico con fármacos biológicos, pero los resultados publicados son variables. Presentamos un paciente con ICAR por mutación en ABCA12 desde el nacimiento a los 9 años de edad.

**Caso clínico.** Varón recién nacido pretérmino (semana 34+2) de padres consanguíneos. Presenta eritema con hiperqueratosis difusa, muy llamativa en polo cefálico, y piel palmoplantar de aspecto brillante con descamación lineal. No lesiones fisuradas, ampollas, retracciones, ni afectación de mucosas. La biopsia mostró leve hiperqueratosis ortoqueratósica sin paraqueratosis con discreta hiperplasia irregular e hipergranulosis focal epidérmica. Se indicó tratamiento con hidratantes, queratolíticos y ciclos de acitretino con escasa respuesta, con persistencia de las lesiones, muy mal control del prurito y afectación de la calidad de vida. El estudio genético identificó la presencia en homocigosis de una variante patogénica en el gen ABCA12. El paciente ha iniciado tratamiento con secukinumab, en espera de evolución.

**Discusión.** El gen ABCA12 permite el transporte de los lípidos a los queratinocitos, por lo que un déficit de este gen produce una alteración de la barrera epidérmica e hiperqueratosis. La interleukina proinflamatoria IL17 tiene un papel clave en la etiopatogenia de la psoriasis, y esta expresión elevada se ha demostrado también en pacientes con ictiosis. Existen casos descritos tanto en pacientes con mutaciones en ABCA12 como en otras formas de ictiosis con resultados prometedores con anti-IL17, lo cual respaldó nuestra decisión terapéutica. Es fundamental conocer el estado inmune de los pacientes con ictiosis para ofrecerles una terapia dirigida y más eficaz.

## P09. TRATAMIENTO CON CREMA DE SIMVASTATINA AL 2% EN MONOTERAPIA DE NEVUS EPIDÉRMICOS: SERIE DE CASOS DE 5 PACIENTES

S.P. Herrero-Ruiz, L. Fernández de la Fuente, C. Sobrino García-Yanes, C. Carrión García, B. Echeverría García y A. Hernández Núñez

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

**Introducción.** Los nevus epidérmicos son hamartomas originados en la epidermis o en los anejos cutáneos. Dentro del primer grupo se encuentran, entre otros, el nevus epidérmico común, el nevus epidérmico verrucoso inflamatorio lineal (NEVIL) y el nevus epidérmico en el síndrome CHILD (hemidisplasia congénita con eritrodermia ictiosiforme y defectos en las extremidades). Debido a la asociación de este último con un déficit en la síntesis de colesterol, se ha propuesto la utilización de simvastatina en crema para el tratamiento de los mismos.

**Métodos y resultados.** En nuestro hospital, cinco pacientes con lesiones del espectro de los nevus epidérmicos han sido tratados con crema de simvastatina al 2% una vez al día. Se realizaron controles iconográficos evaluando la extensión y la hiperqueratosis. La edad media fue de 11,6 años, con una proporción de 2:3 entre hombres y mujeres. Tres pacientes presentaban NEVIL, uno un nevus epidérmico común y otro varios nevus asociados al síndrome CHILD. La mediana de tiempo de seguimiento fue de 4 meses, con un máximo de 3,5 años y un mínimo de 2 meses. Los resultados muestran que un 60% presentó una disminución en la extensión de las lesiones y un 80% mejoría de la hiperqueratosis. Un paciente asoció irritación y local, motivo por el cual se retiró el tratamiento. No se presentaron otros efectos adversos.

**Discusión.** Los nevus epidérmicos se producen por mutaciones genéticas en mosaico durante el desarrollo embrionario. En el síndrome CHILD se produce una mutación en el gen NDSHL que conlleva un defecto en la síntesis de colesterol de las membranas celulares. Debido a esta asociación, se ha propuesto el tratamiento con crema de simvastatina en el síndrome CHILD con buenos resultados en casos clínicos aislados. Dada la similitud clínica e histopatológica de las lesiones con los NEVIL, se ha sugerido la posibilidad de mejoría con el mismo tratamiento, aunque no se han realizado estudios al respecto.

**Conclusiones.** Estos resultados sugieren que el tratamiento con crema simvastatina al 2% puede mejorar tanto en extensión como en hiperqueratosis las lesiones del espectro de los nevus epidérmicos, con buen perfil de seguridad. Nuestro estudio está limitado por la ausencia de grupo placebo y por la variabilidad clínica de las lesiones. Son necesarios ensayos aleatorizados para evaluar la eficacia y seguridad de este tratamiento.

## P10. HIPERPLASIAS SEBÁCEAS FACIALES EN UN ADOLESCENTE CON DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA

E.L. Pinto Pulido<sup>a</sup>, L. Noguera Morel<sup>a</sup>, I. Colmenero<sup>b</sup>, A. Torrelo Fernández<sup>a</sup> y Á. Hernández Martín<sup>a</sup>

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

**Introducción.** La displasia ectodérmica hipohidrótica (DEH) es una displasia ectodérmica que provoca hipohidrosis, hipotricosis e hipodontia. Está causada mayoritariamente por mutaciones patogénicas de ectodisplasia A (EDA).

**Caso clínico.** Un varón de 13 años diagnosticado de DEH debido a una variante patogénica heterocigótica en el gen EDA(c.760C>T; p.Q254X) acudió a su revisión anual presentando múltiples lesiones cutáneas faciales asintomáticas desde hacía unos 6 meses. Mostraba un fenotipo típico de HED, junto con múltiples pápulas blanquecinas milimétricas agrupadas en la zona frontal, mejillas, mentón y alas nasales, respetando el resto de la nariz y región periocular. Durante el año posterior las lesiones se fueron extendiendo. Se realizó una biopsia cutánea, observándose múltiples lóbulos sebáceos hiperplásicos.

**Discusión.** El desarrollo de pápulas color piel blanquecinas histológicamente compatibles con hiperplasias sebáceas en pacientes con HED ha sido excepcionalmente reportado. Los pacientes publicados presentaban lesiones con una distribución muy similar a la de nues-

tro paciente. También coincide la edad de aparición durante la pubertad, lo cual sugiere que su desarrollo podría estar influenciado por la acción androgénica. Aunque se desconoce por qué estas glándulas se desarrollan de forma tan llamativa en determinados pacientes con HED, el gen EDA interviene en numerosas cascadas metabólicas de señalización, algunas de las cuales relacionadas con el desarrollo de las glándulas sebáceas y cuya supresión podría promover la proliferación de estas glándulas. En resumen, describimos el inusual desarrollo de múltiples HS en un adolescente con HED, proponiendo una posible hipótesis causal. Las manifestaciones clínico-histológicas atípicas de enfermedades genéticas pueden ayudar a comprender su etiopatogenia.

### P11. DUPILUMAB EN EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA DISTRÓFICA PRURIGINOSA: SERIE DE CASOS

L. Corbella Bagot<sup>a</sup>, M.C. Álvarez-Buylla Puente<sup>b</sup>, J. Riera Monroig<sup>a</sup>, C. Riquelme Mc Loughlin<sup>a</sup>, E. Baselga Torres<sup>c</sup> y A. Vicente Villa<sup>c</sup>

*Servicios de Dermatología. <sup>a</sup>Hospital Clínic. Barcelona. <sup>b</sup>Hospital de Son Llàtzer. Palma de Mallorca (Illes Balears). <sup>c</sup>Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona). España.*

**Introducción.** La epidermolisis ampollosa distrófica pruriginosa (EBD-Pr) es un subtipo poco frecuente de epidermolisis ampollosa hereditaria. Se caracteriza por fragilidad cutánea e intenso prurito. Hasta la fecha, el tratamiento del picor no ha sido exitoso. Aunque no se conoce la causa del prurito, se postula que existe una hiperactivación de la vía mediada por los linfocitos T helper 2 (Th2). Por este motivo, se ha ensayado el uso de dupilumab, un anticuerpo monoclonal que bloquea las interleucinas IL-4 e IL-13, involucradas en el prurito, en la inflamación y la cicatrización de heridas. El objetivo de este estudio es analizar la eficacia en práctica clínica de dupilumab en pacientes con EBD-Pr.

**Serie de casos.** Se presentan tres pacientes afectados de EBD-Pr (dos varones y una mujer). Todos presentaban fragilidad cutánea y lesiones nodulares pruriginosas de predominio en extremidades inferiores. Las lesiones habían sido refractarias a múltiples tratamientos. Los pacientes fueron tratados con dupilumab 300 mg cada dos semanas, con dosis de carga previa de 600 mg.

**Resultados.** Un paciente presentó una remisión completa de la clínica y sintomatología asociadas a los 18 meses del inicio del fármaco. Preciso cuatro semanas para objetivar una respuesta clínicamente significativa. Otro paciente presentó una mejoría moderada en el aspecto clínico de las lesiones, así como una reducción del 62,5% del DLQI basal, y una reducción de un 16,7% en la escala EVA prurito, después de tres meses de tratamiento. Por último, un paciente está actualmente pendiente de seguimiento.

**Discusión.** En nuestra experiencia, dos casos de EBD-Pr mostraron mejoría significativa en la calidad de vida y reducción de síntomas con dupilumab. Una revisión sistemática de 10 pacientes mostró disminuciones promedio del 62,3% en la escala de prurito, disminución del 65,2-100% de la puntuación en la escala DLQI y mejoría en la calidad de sueño. Todos los pacientes presentaron mejoras notables en la clínica cutánea. No se reportaron eventos adversos. Además, un estudio demostró un aumento en la síntesis de colágeno tipo VII después del tratamiento con dupilumab. Estos resultados apoyan la posible eficacia de dupilumab en el manejo de la EBD-Pr, sugiriendo su potencial como una opción terapéutica prometedora.

### P12. BEBÉS COLODIÓN AUTORRESOLUTIVOS... 30 AÑOS DESPUÉS

E. Vanrell Büse<sup>a</sup>, C.M. Martorell Moreau<sup>a</sup>, L. Moreno Hernández<sup>a</sup>, A. Giacaman Contreras<sup>a</sup>, V.J. Asensio Landa<sup>b</sup> y A. Martín Santiago<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Genética. Hospital Son Espases. Palma de Mallorca (Illes Balears). España.*

**Introducción.** El bebé colodión (BC) es un fenotipo que puede aparecer por distintos desórdenes congénitos de la queratinización. Tiene una incidencia de 1/50.000-1/100.000 nacimientos y la causa más frecuente son las ictiosis congénitas autosómicas recesivas (ARCI). Alrededor de un 10% de BC son autorresolutivos, presentando solo mínimas secuelas en la edad adulta.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un paciente de 29 años que acudió solicitando la realización de un estudio genético previo a cumplir su deseo genésico. El paciente había nacido como BC en nuestro hospital, de padres no consanguíneos, tras un embarazo normal y parto vaginal a las 36 semanas. Al nacimiento presentaba una membrana apergaminada brillante con múltiples fisuras, asociada a ectropión, eclabium y contracturas a nivel de manos y pies. Se ingresó en cuidados intensivos neonatales y tras 2 semanas fue dado de alta con desprendimiento completo de la membrana y solo leve eritema y descamación residual. Tres años después nació su hermano presentando también un fenotipo colodión. Los padres y los propios pacientes habían rechazado repetidamente realizar estudio genético dada la buena evolución con resolución completa de las lesiones cutáneas en ambos hermanos. Actualmente ni el paciente ni su hermano presentan xerosis, ni descamación, ni eritema, ni hiperlinealidad o hiperqueratosis palmo-plantar, ni ningún otro signo de ictiosis.

**Resultados.** Pendientes del resultado del estudio genético, presentamos dos casos de BC autorresolutivo completo, sin secuelas.

**Discusión.** El consejo genético es importante incluso en los casos inusuales de BC que remiten dejando una piel de aspecto completamente normal durante las distintas estaciones del año.

### P13. SELUMETINIB TIENE MENOS EFECTOS ADVERSOS CUTÁNEOS QUE TRAMETINIB. UNA DESCRIPCIÓN DE 101 CASOS Y PROPUESTA DE MANEJO TERAPÉUTICO

A. Tomás Esteban Escudero<sup>a</sup>, H. Salvador Hernández<sup>b</sup>, A. Vicente Villa<sup>c</sup>, E. Baselga Torres<sup>c</sup>, M. Ivars Lleo<sup>c</sup> y C. Prat Torres<sup>c</sup>

*<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza. <sup>b</sup>Oncología y <sup>c</sup>Dermatología. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.*

**Introducción.** Los fármacos antiMEK forman parte de las nuevas terapias dirigidas, con menos efectos secundarios que los quimioterápicos clásicos, pero no están exentos de ellos, siendo el más frecuente la afectación cutánea, que puede ser grave y derivar en falta de adherencia o incluso la suspensión del fármaco. El único antiMEK aprobado en pediatría es selumetinib para neurofibromas plexiformes complejos inoperables, aunque también hay experiencia con trametinib.

**Material y métodos.** Presentamos un estudio descriptivo de una serie de 101 pacientes, con datos recogidos en la práctica clínica habitual sobre efectos cutáneos en tratamiento con antiMEK. Se llevó a cabo un análisis estadístico de los parámetros recopilados, comparando los grupos mediante la prueba de chi cuadrado con un valor de significación de  $p = 0,05$ , utilizando el programa SPSS v 20. El objetivo primario fue describir la frecuencia y características de la toxicidad cutánea en ambos tratamientos, con un objetivo secundario de establecer un algoritmo terapéutico para su manejo.

**Resultados.** Los resultados indican que selumetinib presenta una menor frecuencia de efectos cutáneos en comparación con trametinib, siendo significativas las diferencias en paroniquia, eccema, xerosis, foliculitis de extremidades inferiores y algunas alteraciones del pelo.

**Discusión.** Los efectos adversos cutáneos son constantes en la práctica totalidad de los pacientes. Se propone que selumetinib sea considerado como el fármaco de primera elección debido a las diferencias encontradas en los referidos efectos adversos, siendo algunos de ellos relevantes e invalidantes. Finalmente, presentamos un algoritmo terapéutico y un circuito terapéutico basado en nues-

tra experiencia clínica. El mayor reto terapéutico lo presentan el linfedema, la paroniquia y la foliculitis. El tratamiento debe ser precoz y eficaz, pudiendo necesitar abordaje multidisciplinar, o diversos tratamientos como la isotretinoína.

#### P14. HALLAZGOS PECULIARES EN DOS CASOS DE FENOTIPO SÍNDROME DE ROTHMUND THOMSON CON MUTACIONES EN EL GEN CRIPT

A. Martín-Santiago<sup>a</sup>, A. Vanrell Büse<sup>a</sup>, M.Á. Muñoz Miguelsanz<sup>b</sup>, A. Giacaman<sup>a</sup> y F. Santos Simarro<sup>c</sup>

<sup>a</sup>Dermatología, <sup>b</sup>Cirugía Pediátrica y <sup>c</sup>Genética. Hospital Son Espases. Palma de Mallorca (Illes Balears). España.

**Introducción.** El síndrome de Rothmund-Thomson (SRT) es una rara genodermatosis caracterizada por poiquilodermia, hipotricosis, anomalías esqueléticas, cáncer y cataratas. Más del 70% de los casos descritos se han asociado a mutaciones en los genes RECQL4 y ANAPC1. Recientemente se han identificado variantes bialélicas en el gen CRIPT en seis individuos con características similares al SRT y además retraso del neurodesarrollo.

**Caso clínico.** Hermanas de 5 y de 2 años, hijas de padres consanguíneos sanos de origen árabe que presentaban retraso en el crecimiento de inicio prenatal, microcefalia, marcada hiperlaxitud articular, retraso moderado del desarrollo neurológico, rasgos faciales particulares (frente ancha, nariz corta con punta prominente, filtrum largo y liso), cabello fino y escaso especialmente en las regiones fronto-temporales, hipotricosis de cejas y pestañas, poiquilodermia en ambas mejillas, piel de aspecto xerótico, escasas manchas irregulares de color café con leche junto a numerosas máculas hipopigmentadas de escasos milímetros en tronco, glúteos y extremidades, piel de aspecto xerótico aunque hiperelástica con eritema en el dorso de las manos y fotosensibilidad cutánea. Además, en la hermana mayor se evidenciaron sindactilia cutánea bilateral (4<sup>o</sup>-5<sup>o</sup> dedos), quistes de milio centro faciales y diversas dilataciones vasculares en la porción cérvico-cefálica. Mientras la hermana menor tenía disgenesia del ojo izquierdo y dilatación de la raíz aórtica.

**Resultados.** En ambas niñas se identificó en homocigosis la variante (c.132delA; p.Ala45GlnfsTer86) en el gen CRIPT.

**Discusión.** Comparando los hallazgos con los únicos 6 casos descritos previamente de SRT con mutaciones en CRIPT destacamos en estas dos hermanas la hiperlaxitud articular y las anomalías vasculares. Si bien se desconoce el riesgo de cáncer, creemos que es importante aconsejar medidas rigurosas de fotoprotección.

#### P15. LEISHMANIASIS CUTÁNEA EN LA INFANCIA: ESTUDIO RETROSPECTIVO DE 19 CASOS

L. Clavero Rovira<sup>a</sup>, T. Repiso Montero<sup>a</sup>, S. Pujadas Vilà<sup>a</sup>, E. Sulleiro Igual<sup>b</sup>, B. Ferrer Fabrega<sup>c</sup> y V. García-Patos Briones<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología, <sup>b</sup>Microbiología y <sup>c</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitario Vall d'Hebrón. Barcelona. España.

**Introducción.** La leishmaniasis es una enfermedad causada por protozoos intracelulares del género *Leishmania* que parasitan las células del sistema reticuloendotelial. La especie más frecuentemente identificada en nuestro medio es *L. infantum*, tanto en formas viscerales como cutáneas.

**Objetivo.** Describir la experiencia de un hospital de tercer nivel en el diagnóstico, manejo y evolución de la leishmaniasis cutánea (LC) en niños y adolescentes.

**Material y métodos.** Estudio observacional, retrospectivo y descriptivo de pacientes menores de 18 años diagnosticados de LC entre 2013 y 2023 en un hospital terciario de Barcelona.

**Resultados.** Se incluyeron 19 pacientes (10 niñas; 52,6%) con una mediana de 6 años. Todos los pacientes eran inmunocompetentes. La

localización predominante fue el polo cefálico (12 casos; 63,1%). La mayoría tenían una única lesión, excepto 5 pacientes con múltiples lesiones. La clínica se había iniciado en relación con un viaje a Marruecos en el 42% de casos. En todos los casos excepto en dos (diagnóstico histológico) el diagnóstico se realizó mediante PCR mediante escarificación/raspado y frotis de la lesión cutánea. Las especies identificadas fueron *L. infantum* (5) y *L. major* (4). El tratamiento más empleado fue la crioterapia (47,4%), seguida de anfotericina B liposomal intravenosa (21%) y de la inyección intralesional de anti-moniales pentavalentes (21%). La evolución fue favorable, con resolución de las lesiones tras la primera línea de tratamiento. Solo dos casos requirieron una segunda línea de tratamiento.

**Discusión.** La LC es cada vez más frecuente en nuestro medio. Existen pocos estudios epidemiológicos y sobre su manejo terapéutico en la infancia. A menudo afecta a pacientes migrantes que han viajado temporalmente a su país (sobre todo el norte de África). Cada vez es más común aislar *L. major* como agente etiológico. La mayoría de los casos se diagnostican mediante PCR, pero en caso de ser negativa y tener alta sospecha diagnóstica se recomienda la realización de una citología, biopsia y/o segunda PCR. La crioterapia es una buena opción terapéutica en LC infantil, probablemente por su facilidad de aplicación. Cuando se trata de lesiones múltiples o de localizaciones complejas, la anfotericina B liposomal es eficaz y bien tolerada.

#### P16. DESAFÍOS EN EL DIAGNÓSTICO DE LAS ENFERMEDADES POR SUPERANTÍGENOS EN UN PACIENTE CON DISQUERATOSIS CONGÉNITA AUTOSÓMICA RECESIVA

G. Camiña-Conforto<sup>a</sup>, E. Carmona-Rocha<sup>b</sup>, H. Iznardo<sup>a</sup>, L. Puig Sanz<sup>a</sup> y E. Roé<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. <sup>b</sup>Dermatología y Venereología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Universitat Autònoma de Barcelona. Barcelona. España.

**Introducción.** Las enfermedades por superantígenos (ES) pueden asociar manifestaciones clínicas superponibles.

**Caso clínico.** Niño de 8 años con disqueratosis congénita autosómica recesiva (DCAR) con variante patogénica en RTEL1, con úlceras orales y linguales, lengua depapilada nacarada, distrofia ungueal, microcefalia, hipoplasia cerebelar, restricción del crecimiento intrauterino, retraso en el desarrollo e insuficiencia medular. Alotrasplantado de progenitores hematopoyéticos en 2020. Ingresó por odinofagia, rinorrea y descamación digital, sin dolor cutáneo y afebril. Posteriormente asocia un exantema micropapular "en papel de lija" Nikolsky negativo, de predominio en tronco, con eritema en pliegues, periorbitario y peribucal, con fisuras radiales. Se realizó un streptotest que fue positivo y un frotis conjuntival del que se aisló *Staphylococcus aureus*. Se orientó como un síndrome de la piel escaldada estafilocócica (SSSS) variante escarlatiniforme versus una superposición de SSSS y escarlatina. Se inició antibioterapia con clindamicina-cloxacilina, desescalándose posteriormente a cefazolina, con buena respuesta y resolución.

**Discusión.** La DCAR es un síndrome multisistémico por alteraciones teloméricas, clásicamente con alteraciones en la pigmentación, distrofia ungueal y leucoplasia oral. El síndrome de Hoyeraal-Hreidarsson es una forma grave de DC, con mutación bialélica en RTEL1, con riesgo aumentado de insuficiencia medular y cáncer. En el SSSS, la infección por *S. aureus* con fago 2 (y actuación a distancia de exotoxinas epidermolíticas A y B) y las enterotoxinas B (recientemente descritas), desencadenan una erupción eritematosa generalizada dolorosa con acentuación en pliegues y periorificial (pliegues radiales descamativos periorales), sin afectación mucosa. Asocia erosiones, ampollas flácidas Nikolsky positivo y descamación generalizada tardía (en 1-2 semanas). La variante escarlatiniforme del SSSS, producida por mutaciones en la exotoxina (pérdida de actividad epidermolítica), clínicamente es superponible con una escarla-

tina, aunque normalmente con menor afectación faríngea, lengua en frambuesa y exantema, pero mayor afectación del estado general. En este caso, la afectación lingual no fue valorable por la patología de base del paciente.

**Conclusiones.** La DCAR puede dificultar el diagnóstico diferencial de las ES.

### P17. TUMOR DE DABSKA. PRESENTACIÓN DE UN CASO Y REVISIÓN DE UN TUMOR VASCULAR DE DIFÍCIL SOSPECHA CLÍNICA

R.C. Cova Martín<sup>a</sup>, L. Alonso Martínez de Salinas<sup>a</sup>, D. Hernández Calle<sup>a</sup>, F.J. Pérez Bootello<sup>a</sup>, C. Moreno García del Real<sup>b</sup> y B. Pérez García<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid. España.

**Introducción.** La mayor parte de las lesiones vasculares en la infancia se diagnostican clínicamente en base a la historia clínica y la exploración, que pueden ser apoyadas por pruebas de imagen, sobre todo ecografía Doppler, con menor frecuencia resonancia magnética. Sin embargo, en algunos casos es imprescindible realizar una biopsia para obtener el diagnóstico y esto es importante sobre todo cuando la lesión difiere de lo esperable y las pruebas de imagen no aportan información suficiente.

**Caso clínico.** Se presenta el caso de una niña de dos años, derivada a nuestro centro para tratamiento con láser de una lesión vascular en cuero cabelludo presente desde el nacimiento o los primeros días de vida, que había sido diagnosticada clínicamente de posible angioqueratoma. Ante la apariencia atípica de la lesión, se solicitó una ecografía que mostró una zona nodular levemente hiperecogénica, hipovascular en el estudio Doppler. En ese momento se observaba clínicamente un nódulo blando mal delimitado con una pápula de color de piel normal, sin aspecto vascular, por lo que se decidió hacer una biopsia, que resultó concordante con un angioendoteliooma papilar endovascular (tumor de Dabska).

**Discusión.** El angioendoteliooma papilar endovascular, también conocido como tumor de Dabska, constituye una variedad poco frecuente de angiosarcoma de bajo grado de presentación preferente en la infancia. Aunque su pronóstico general es favorable, presenta alta propensión a la recurrencia local y al desarrollo de metástasis de bajo grado. Presentamos este caso de un tumor vascular poco frecuente, difícil de sospechar clínicamente, cuyo diagnóstico es de vital importancia para el paciente, por lo que resaltamos la importancia de realizar un estudio histológico en lesiones vasculares atípicas por su presentación o su evolución.

### P18. ERITRODERMIA DESCAMATIVA E INMUNODEFICIENCIA COMO CLAVES DEL SÍNDROME DE OMENN: IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO Y MANEJO PRECOZ

F. Tous Romero<sup>a</sup>, V. Velasco-Tamariz<sup>a</sup>, J. Montero Menárguez<sup>a</sup>, R.M. Ceballos Rodríguez<sup>a</sup>, L.I. González Granado<sup>b</sup> y S.I. Palencia Pérez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Servicio de Pediatría. Unidad de Inmunodeficiencias. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

Presentamos el caso de una niña de 3 meses de edad, con ingreso al segundo mes de vida por neumonía Covid+ e impétigo asociado a forúnculos en cuero cabelludo, resueltos tras antibioterapia de amplio espectro. Acude a consultas de dermatología por presencia de lesiones cutáneas en forma de eritrodermia descamativa. Los familiares referían presencia de xerosis intensa desde los primeros 3-4 días de vida. Estudiada de forma concomitante por pediatría por varios episodios de infecciones tras el alta, además de retraso

pondero-estatural. En las pruebas complementarias se detecta eosinofilia 2600/μl con 7500 linfocitos. Las subpoblaciones linfocitarias muestran un fenotipo T-B+NK+, confirmándose mediante secuenciación deficiencia CD3 delta. Todo ello congruente con síndrome de Omenn en contexto de inmunodeficiencia combinada. En el resto de pruebas complementarias destacan múltiples adenopatías axilares bilaterales. Inicialmente se pautó tratamiento con inmunoglobulinas intravenosas, asociado a ciclosporina, con cierto control de las lesiones cutáneas. A los seis meses de vida se realiza trasplante alogénico haploidéntico (donante: hermano), con buena evolución. Trece meses tras el trasplante, se ha retirado toda la medicación asociada, presentando inmunoglobulinas normales. A nivel cutáneo, tras el trasplante aparecieron manchas hipopigmentadas vitiligoideas compatibles con EICH cutáneo, sin repercusión sistémica. El síndrome de Omenn es una forma autosómica recesiva de inmunodeficiencia combinada grave. Se caracteriza por retraso del crecimiento, leucocitosis con marcada eosinofilia, hipogammaglobulinemia y aumento de IgE sérica. Los hallazgos cutáneos, que aparecen en neonatos, suelen ser el primer signo del síndrome e incluyen dermatitis eczematosa extensa o eritrodermia exfoliativa con alopecia difusa. Las manifestaciones sistémicas más habituales incluyen linfadenopatía, prominente hepatoesplenomegalia y diarrea recurrente. El tratamiento consiste en el trasplante de células madre hematopoyéticas de médula ósea. Cuando no se realiza, las infecciones graves pueden producir la muerte precoz. Destacamos la importancia de sospechar el diagnóstico de este síndrome en neonatos con eritrodermia e inmunodeficiencia (manifestándose como infecciones de repetición). El tratamiento precoz es fundamental para mejorar el pronóstico de estos pacientes.

### P19. FRECUENCIA DE LA VENA TRANSVERSA DE LA RAÍZ NASAL VISIBLE EN NIÑOS

I. López Carrera<sup>a</sup> y A. Torrelo Fernández<sup>b</sup>

*Dermatología. <sup>a</sup>Hospital Dermatológico Pediátrico. Puebla. México. <sup>b</sup>Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.*

**Introducción.** Un hallazgo incidental que se observa con frecuencia en niños es la presencia de una decoloración lineal azul vascular en la raíz nasal. En el presente estudio, analizamos la frecuencia y las características clínicas de la discoloración vascular de la raíz nasal en niños y proponemos el término médico “vena transversa de la raíz nasal (VTRN) visible” para este hallazgo peculiar.

**Resultados.** Durante el período de estudio se examinaron 701 pacientes, de los cuales 345 (49,22 %) presentaron VTRN visible. En cuanto a la distribución por edades, VTRN patente estuvo presente en 97 de 193 pacientes (50,26%), 127 de 261 (48,66%) y 121 de 247 (48,99%) para los grupos 0-1, 1-3 y 3-6 años, respectivamente. La forma de la decoloración se describió como puntiforme, lineal horizontal, lineal oblicua o en forma de V.

**Conclusiones.** La VTRN visible es una característica cutánea frecuente que aparece en alrededor del 50% de los bebés y niños pequeños y al menos hasta los 6 años. La VTRN visible no constituye ningún problema médico sino una preocupación cosmética. Los padres deben estar tranquilos sobre su naturaleza benigna y la esperada desaparición durante la infancia.

### P20. GRANULOMA POSVACUNAL POR HIPERSENSIBILIDAD AL ALUMINIO: UNA CAUSA POCO HABITUAL DE NÓDULOS SUBCUTÁNEOS EN LA EDAD PEDIÁTRICA

P. Merlo Gómez<sup>a</sup>, E.J. García Verdú<sup>a</sup>, E.L. Pinto Pulido<sup>a</sup>, M.D. Vélez Velázquez<sup>b</sup> y A. Rodríguez-Villa Lario<sup>a</sup>

*Servicios de <sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitario Príncipe de Asturias. Alcalá de Henares (Madrid). España.*

**Introducción.** Los granulomas posvacunales por hipersensibilidad al aluminio constituyen un efecto adverso infrecuente de algunas vacunas. Cursan como nódulos subcutáneos que aparecen semanas a meses después en el lugar de vacunación y plantean diagnóstico diferencial con otras entidades neoplásicas y no neoplásicas. Presentamos el caso de una niña de 3 años con una lesión persistente en un muslo con diagnóstico según hallazgos anatomopatológicos y pruebas epicutáneas de granuloma posvacunal por hipersensibilidad al aluminio.

**Caso clínico.** Niña de 3 años y 7 meses, sin antecedentes de interés, adecuadamente vacunada, que consultó por una lesión escasa-pruriginosa, de 2 años de evolución, en muslo izquierdo. A la exploración física presentaba en región anterolateral del muslo izquierdo un parche hipertrófico de unos 4 cm con una pápula rosada central de consistencia firme. Se realizó biopsia, mostrando en dermis profunda e hipodermis un infiltrado linfocitario y granulomatoso, compatible con granuloma posvacunación por aluminio. Se efectuaron pruebas de alergia de contacto frente a la batería TRUE-test y hexahidrato de aluminio, evidenciándose sensibilización a aluminio, níquel y sales de oro. Se indicaron metilprednisolona aceponato y tacrolimus y evitación de dichos alérgenos, con mejoría clínica.

**Discusión.** Los efectos adversos secundarios a la vacunación son poco frecuentes y en su mayoría leves. Algunas vacunas contienen aluminio como adyuvante para potenciar la respuesta inmune. Se ha descrito la aparición de granulomas posvacunales por hipersensibilidad a aluminio, más frecuentemente en niños de 1 a 2 años, cursando con nódulos subcutáneos pruriginosos, a menudo hipertróficos, semanas a meses después en el lugar de vacunación. Tienen un curso benigno y autolimitado, aunque pueden ser persistentes y afectar la calidad de vida. El estudio anatomopatológico muestra inflamación granulomatosa y las pruebas epicutáneas son frecuentemente positivas (77-95%), como en nuestro caso. Pueden emplearse corticoides tópicos o inhibidores tópicos de la calcineurina para control del prurito. Es importante plantear la sospecha de esta entidad en presencia de nódulos subcutáneos persistentes en niños pequeños, en particular en zonas típicas de vacunación, que podría limitar la realización de pruebas invasivas e innecesarias en estos pacientes.

### P21. TOXINA BOTULÍNICA EN EL TRATAMIENTO DE LA PAQUIONIQUIA CONGÉNITA: MANEJO DE LA PÉRDIDA DE RESPUESTA

L. Mateu-Arrom<sup>a</sup>, H. Iznardo Ruiz<sup>a</sup>, E. Roé-Crespo<sup>a</sup>, E. Baselga-Torres<sup>b</sup> y C. Morales-Munera<sup>a</sup>

*Dermatología. <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 paquioniquia congénita (PC) es una genodermatosis autosómica dominante causada por mutaciones en los genes de las queratinas (KRT) 6A, 6B, 6C, 16 y 17. La clínica principal consiste en distrofia ungueal hipertrófica y áreas de queratodermia focal sobre todo plantar. El dolor plantar, neuropático y relacionado con la formación de ampollas entre la dermis y la epidermis hiperqueratósica, agravado por la sudoración, es una de las manifestaciones más debilitantes de la enfermedad. La inyección de toxina botulínica (TB) ha demostrado mejorar la formación de ampollas, callosidades y el dolor en estos casos.

**Caso clínico.** Paciente de 23 años con PC (KRT6A) con queratodermia plantar que ocasiona dolor incapacitante sin respuesta tratamientos previos (simvastatina, sirolimus, pregabalina, amitriptilina). El dolor al deambular condicionaba una limitación de su actividad, imposibilitando asistir al colegio, con el consiguiente aislamiento social. En 2017 se inició tratamiento con inyección de 100 U de Onabotulinum Toxin A. Dada la buena respuesta se repitió el tratamiento cada 4-6 meses. A partir de 2019 se evidenció una disminución progresiva

de eficacia, requiriendo aumento escalado de dosis (200-300 U) hasta la ausencia de respuesta. Se inyectó Incobotulinum Toxin A, 100 U diluidas en 1,0 ml de suero fisiológico, distribuidas en las zonas de hiperqueratosis. El paciente presentó una mejoría del dolor, pudiendo reanudar la deambulación, incluso realizar ejercicio físico.

**Discusión.** Se ha descrito la pérdida de eficacia tras inyecciones repetidas de TB, debida a la aparición de anticuerpos neutralizantes. A diferencia del resto de formulaciones de TB, Incobotulinum Toxin A se encuentra purificada, habiéndose eliminado proteínas no funcionales que estimularían la producción y reconocimiento de estos anticuerpos. En nuestro paciente, el cambio a esta formulación permitió una recuperación del efecto terapéutico, probablemente gracias a la evasión de la respuesta inmune.

**Conclusión.** La inyección de TB es eficaz para reducir la callosidad y el dolor en los pacientes con PC. En caso de pérdida de eficacia tras Onabotulinum, el cambio a Incobotulinum puede asociarse a recuperación de respuesta.

## Pósteres sin discusión oral

### P23. DISTROFIA UNGUEAL PSEUDOPSORIÁSICA POR DERMATITIS ALÉRGICA DE CONTACTO EN ADOLESCENTE USUARIA DE UÑAS SEMIPERMANENTES

E.J. García Verdú, E.L. Pinto Pulido, P. Merlo Gómez y A. Rodríguez-Villa Lario

*Dermatología. Hospital Universitario Príncipe de Asturias. Alcalá de Henares (Madrid). España.*

Las uñas de gel son un nuevo tipo de uñas artificiales que contienen acrilatos y metacrilatos -met(acrilatos-). En los últimos años, la dermatitis de contacto alérgica (DCA) a met(acrilatos) se ha convertido en un problema emergente entre los profesionales y los usuarios. Sin embargo, se han descrito pocos casos en población pediátrica. Una adolescente de 18 años sin antecedentes de interés consultó por eritema e inflamación periungueal con progresiva distrofia ungueal de 3 meses de evolución. Se había realizado las uñas semipermanentes repetidamente en salones de belleza en el último medio año. Con la sospecha de DCA se realizaron pruebas epicutáneas conforme a la serie de referencia europea y la serie cosmética (Chemotechnique Diagnostics), así como la batería específica para acrilatos. Se obtuvo positividad para 2-hidroxietil metacrilatos (+++/+++). La clínica fue remitiendo gradualmente tras el cese de la realización de uñas semipermanentes. La DCA a met(acrilatos) ocurre por sensibilización tras el contacto de los monómeros de dichas sustancias con la piel periungueal. Los síntomas (eritema y dolor periungueal) pueden ocurrir meses o años después de la exposición. En casos más graves, se observan paroniquia, pulpitis y parestesias, siendo la distrofia ungueal más infrecuente (hiperqueratosis, onicolisis, anoniquia). Reportamos un caso de distrofia ungueal pseudopsoresis en una adolescente secundaria a DCA a acrilatos. Cabe llamar la atención sobre un problema de salud en población pediátrica cada vez más frecuente con potencial implicación negativa sobre su proyección laboral, pues estos pacientes están sensibilizados a sustancias empleadas en estética, prótesis y dispositivos sanitarios.

### P24. NEVUS SUBUNGUEAL EN LA INFANCIA

E.M. Gómez González, A. Morelló Vicente, I. Oteiza Rius, A. Carrera Gabilondo, R. Salido Vallejo y N. Rodríguez Garijo

*Dermatología. Clínica Universidad de Navarra. Pamplona (Navarra). España.*

**Introducción.** La melanoniquia longitudinal (LM) en la infancia es una entidad infrecuente, generalmente secundaria a proliferaciones melanocíticas benignas, y en menor medida, a condiciones inflamatorias, fármacos o enfermedades sistémicas. Los criterios de malignidad en el adulto no suelen considerarse de alarma en población pediátrica, aconsejándose seguimiento y observación en la mayoría de los casos.

**Caso clínico.** Niño de 8 años que consultó por banda hiperpigmentada longitudinal en primera lámina ungueal de mano derecha, de 6 meses de evolución, estable en tamaño desde su aparición. En la exploración, se objetivó LM de 1 mm de diámetro, presentándose como una banda homogénea en la dermatoscopia, con presencia de pigmento en el pliegue distal de la lámina ungueal. Se decidió control con dermatoscopia digital de la lesión, reevaluándose 3 meses después. Se observó aumento diametral de tamaño, con aparición de bandas hiperpigmentadas superficiales regulares sobre la pigmentación homogénea, y persistencia de pigmento en el pliegue distal. Ante los cambios presentados, se realizó biopsia de matriz ungueal, observándose una proliferación melanocítica en la porción basal del epitelio de la matriz compuesta por nidos de pequeño tamaño de melanocitos con abundante pigmento intracitoplasmático, junto a melanófagos dérmicos superficiales, sin apreciarse signos de atipia, siendo consistentes los hallazgos con el diagnóstico de nevus adquirido ungueal.

**Discusión.** Las lesiones melanocíticas subungueales en la infancia suelen presentar un comportamiento benigno, siendo el melanoma subungueal pediátrico una entidad discutida, habiéndose descrito únicamente 21 casos en la literatura, de los que solo 4 fueron invasivos, y sin mortalidad asociada. Debido a la distrofia ungueal resultante a pruebas diagnósticas invasivas, la mayoría de los estudios coinciden en realizar seguimiento dermatoscópico periódico de las lesiones cada 3-6 meses, valorando la realización de biopsia ante hallazgos de sospecha como cambios bruscos de la lesión, melanoniquia total abrupta o pigmentación de tejidos periungueales.

### P25. ALOPECIA EN HALO EN UN LACTANTE SIN ANTECEDENTES DE COMPLICACIONES PERINATALES GRAVES

C. Carranza Romero, L. Campos Muñoz, A. Sirgado Martínez, A. García Mares, R. Moreno Borque y E. López Bran

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

Paciente varón de 9 meses nacido a término con el único antecedente de expulsivo prolongado. Presentaba desde el nacimiento una amplia banda de alopecia visto por su pediatra sin orientación diagnóstica ni tratamiento. A la exploración se apreciaba una banda de alopecia de unos 4 cm de ancho que se extendía desde ambos parietales hasta la prominencia occipital inferior al vértex. Con la sospecha de alopecia en halo se explica a los padres y se decide vigilancia estrecha sin instaurar ningún tipo de tratamiento dado su buen pronóstico. La alopecia en halo es una alopecia no cicatricial poco descrita. Se caracteriza por una pérdida de cabello del cuero cabelludo que puede adoptar una morfología circular cerrada (anular propiamente dicha) y otras abierta (en galón o en herradura). Fue descrita como una alopecia anular durante el periodo neonatal debido a la excesiva presión que el útero, el cérvix o la vagina pueden ejercer sobre el cuero cabelludo determinando un compromiso circulatorio y de oxigenación del área. Suele asociarse a un expulsivo prolongado, primiparidad y caput succedaneum. Se observa al nacimiento tanto en lactantes a término como en prematuros. Cuando el traumatismo obstétrico es leve, la norma es la recuperación progresiva del cabello. No requiere estudios posteriores, pero sí una anamnesis y exploración detallada para excluir otro tipo de alopecias como la aplasia cutis congénita, alopecias derivadas de traumas yatrogénicos o alopecias por decúbito. En nuestro caso, la morfología

de la placa, el antecedente de primiparidad, el expulsivo prolongado y la presentación cefálica justificaron el diagnóstico de alopecia anular. El pronóstico suele ser excelente y cabe esperar la repoblación capilar espontánea. Por tanto, la actitud inicial debe ser la simple observación. Existen muy pocos casos publicados en la literatura médica, aunque se considera que debe ser relativamente frecuente en la infancia. El interés de este caso radica en que su diagnóstico solo será posible con un alto índice de sospecha por el facultativo.

### P26. EL LINFANGIOMA CIRCUNSCRITO: UNA LESIÓN QUE NO SE NOS PUEDE PASAR

A. Simón Gozalbo<sup>a</sup>, M. Gamo Guerrero<sup>a</sup>, E. del Río Pena<sup>a</sup>, S. Alonso García<sup>b</sup>, P. de la Cueva Doboa<sup>a</sup> y M.Á. Martín Díaz<sup>a</sup>

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

**Caso clínico.** Presentamos un niño de 7 años, sin antecedentes médico-quirúrgicos de interés, que acudió a la consulta de dermatología pediátrica por presentar una lesión cutánea asintomática en la zona del cuello desde sus primeros meses de vida. A la exploración física, se observaban múltiples pápulas color piel, de aspecto pseudovesicular, formando una placa lineal de unos 8 cm, en cara lateral derecha del cuello. Se realizó biopsia-punch que mostró múltiples dilataciones vasculares linfáticas ocupando la dermis papilar. El diagnóstico fue de linfangioma circunscrito. Una ecografía de partes blandas de la zona descartó afectación de planos profundos. Se decidió realizar únicamente seguimiento periódico de la lesión.

**Discusión.** El linfangioma circunscrito, también llamado superficial o microquístico, es una malformación vacular linfática poco frecuente y de naturaleza benigna, que suele estar presente desde el nacimiento o los primeros años de vida y consiste en la presencia de múltiples pseudovesículas asintomáticas, de consistencia blanda, contenido claro y/o serohemático, agrupadas en una placa lineal o con un típico patrón herpetiforme. En ocasiones, la lesión afecta a estructuras profundas, dificultando su abordaje terapéutico. Más del 50% de los casos se observan en la cabeza y el cuello. El diagnóstico se realiza mediante la anamnesis, el examen físico, y el estudio histopatológico. El diagnóstico diferencial se establece con el herpes zóster, el nevus sebáceo, el molusco contagioso, el herpes simple, los hemangiomas, los angioqueratomas, los angiosarcomas, la linfangiectasia, las metástasis cutáneas y las verrugas. Como tratamiento, se puede realizar una extirpación quirúrgica, ablación con láser, la crioterapia, la electrofulguración, la radiofrecuencia o la embolización. También se puede optar por la abstención terapéutica. Es preciso conocer esta entidad en nuestra práctica clínica pues, aunque es poco frecuente, puede ocasionar dudas diagnósticas, sobre todo en aquellos casos en los que no está presente desde el nacimiento.

### P27. HEMANGIOMA MICROVENULAR EN LA INFANCIA: DESCRIPCIÓN CLÍNICO-PATOLÓGICA Y ECOGRÁFICA DE UN NUEVO CASO EN UNA NIÑA DE 12 AÑOS

B. Chao Maseda<sup>a</sup>, M. López-Pardo Rico<sup>a</sup>, J. Sáez Padilla<sup>a</sup>, C. Aliste Santos<sup>b</sup>, I. Vázquez Osorio<sup>c</sup> y N. Moreiras Arias<sup>a</sup>

*Servicios de <sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela (A Coruña). <sup>c</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Lucus Augusti. Lugo. España.*

**Introducción.** El hemangioma microvenular (HM) es un tumor vascular benigno poco frecuente que suele afectar a adultos. Los casos pediátricos de HM descritos hasta la fecha son escasos y corresponden únicamente a varones.

**Caso clínico.** Niña de 12 años sin antecedentes de interés remitida para valoración de una lesión asintomática localizada en la región

pretibial derecha de dos años de evolución. La exploración física demostró una lesión tumoral de 15 mm, de tonalidad eritemato-violácea y límites bien definidos.

**Resultados.** Se realizó una biopsia cutánea considerando entre los diagnósticos diferenciales un dermatofibroma, un pseudolinfoma o una lesión de naturaleza vascular. El estudio histológico reveló una proliferación dérmica de vasos pequeños con paredes finas, rodeados de un estroma esclerótico y un leve infiltrado linfohistiocitario. No se identificaron signos de atipia. La inmunohistoquímica resultó positiva para CD31, CD34 y negativa para D2-40, así como para el herpes virus humano tipo 8. Estos hallazgos fueron compatibles con un hemangioma microvenular. Además se realizó una ecografía cutánea que demostró una lesión dermo-epidérmica bien definida, hipoeoica, sin refuerzo posterior ni sombra acústica, y con proyecciones hacia la fascia. Con modo Doppler se observó un incremento de la vascularización en su interior, con patrón arterial en el Doppler espectral.

**Discusión.** El HM se presenta como una lesión única de color rojo o violáceo que asienta frecuentemente en el tronco o extremidades de pacientes adultos. El diagnóstico diferencial engloba neoplasias vasculares como el sarcoma de Kaposi, angiosarcoma o hemangioma targetoide así como otras entidades como dermatofibroma, leiomioma, etc. Hasta la fecha se han descritos 8 casos de varones con edades comprendidas entre los 16 meses y 13 años. Presentamos el primer caso de HM pediátrico afectando a una paciente de sexo femenino. Se trata de una entidad de difícil sospecha clínico-ecográfica y naturaleza benigna en la que el diagnóstico definitivo se basa en el estudio histológico.

## P28. DEBUT DE SÍNDROME DE MC-MAV ASOCIADO A RASA1 COMO QUILOTÓRAX CONGÉNITO

P. García Piqueras<sup>a</sup>, J. Suárez González<sup>b</sup>, T. López Bernal<sup>c</sup>, J. Martín-Nieto González<sup>a</sup>, E. Rodríguez Lomba<sup>a</sup> y M. Campos Domínguez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología. <sup>b</sup>Unidad de Genómica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. <sup>c</sup>Dermatología. Hospital Universitario Infanta Cristina. Parla (Madrid). España.

**Introducción.** El síndrome de malformación capilar-malformación arteriovenosa (MC-MAV) es una enfermedad de herencia autosómica dominante debido a mutaciones en los genes RASA1 o EPHB4. Se caracteriza por la presencia de malformaciones capilares rosadas o marronáceas, a menudo con un halo pálido alrededor, que hasta en un 25% de los casos se asocian a MAV en otras localizaciones (incluido el sistema nervioso central), lo que, con frecuencia, determina el pronóstico de los pacientes. La penetrancia es alta, así como la variabilidad fenotípica incluso dentro de la misma familia. A pesar de tratarse de un síndrome ampliamente descrito en la literatura, existen pocos casos con manifestaciones prenatales.

**Caso clínico.** Neonato pretérmino nacido por cesárea en semana 34 por progresión de quilotórax congénito bilateral diagnosticado en ecografía en semana 33 asociado a polihidramnios. En el contexto del estudio etiológico de quilotórax congénito se realizó ecografía abdominal completa y ecografía transfontanelar, así como exploración cardiológica, todas ellas normales. El estudio genético del quilotórax congénito se inició con un cariotipo normal y un panel de raspatías, que detectó una variante probablemente patogénica en heterocigosis en el gen RASA1 (NM\_002890): c.2181dup (p. Glu728ArgfsTer39). Posteriormente, se exploró al resto de la familia, con el hallazgo en el padre y uno de los hermanos de máculas rosadas rodeadas de halo pálido periférico compatibles con malformaciones capilares típicas del síndrome MC-MAV. Al alta de Neonatología, se comprobó la presencia de dos pequeñas malformaciones capilares típicas de mutación RASA1 en el paciente.

**Discusión.** El inicio clínico del síndrome de MC-MAV en la etapa prenatal es raro. No obstante, el polihidramnios, el hidrops fetal no inmune, el quilotórax, la insuficiencia cardiaca congestiva y las

malformaciones vasculares de alto flujo deberían hacer sospechar un síndrome de MC-MAV. Aunque el diagnóstico definitivo viene dado por la confirmación genética, hay que destacar la enorme importancia de la exploración física cutánea de los familiares. El hallazgo de las malformaciones capilares típicas puede ser la clave para el diagnóstico de sospecha. El diagnóstico precoz es crucial para diagnosticar posibles MAV en localizaciones de riesgo, realizar un seguimiento adecuado y en algunos casos ofrecer un tratamiento preventivo.

## P29. DOS MASAS VASCULARES GIGANTES: LA GENÉTICA TIENE LA CLAVE

M. Córdoba García-Rayó<sup>a</sup>, J. Suárez González<sup>b</sup>, Á. Lancharro Zapata<sup>c</sup>, M. de la Puente Alonso<sup>a</sup>, P. García Piqueras<sup>a</sup> y M. Campos Domínguez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología, <sup>b</sup>Unidad de Genómica y <sup>c</sup>Servicio de Radiología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

**Casos clínicos.** Presentamos los casos clínicos de dos niñas que presentaban anomalías vasculares de gran tamaño (mayores de 20 centímetros) en la región torácica detectadas en ecografías prenatales. Tras el nacimiento, se realizaron pruebas de imagen y se presentaron los casos en el Comité de Anomalías Vasculares, que recomendó iniciar tratamiento con sirolimus y realizar esclerosis con bleomicina, con disminución del tamaño de las lesiones en ambos casos. Sin embargo, las pacientes presentaron distinta evolución en el seguimiento. En el primer caso, la paciente presentaba malformaciones esqueléticas asociadas y se complicó con múltiples episodios de celulitis. En el segundo caso, aparecieron nuevos nódulos y placas azuladas en el hemitruco derecho, alguna de las cuales se complicó con coagulación intravascular localizada. El estudio genético en tejido mostró que las pacientes presentaban variantes en diferentes genes. En la primera paciente se detectó una variante patogénica en el gen PIK3CA, por lo que se trataba de una malformación linfática en el contexto de un síndrome de sobrecrecimiento por mutación de PIK3CA (PROS). En la segunda, con malformaciones venosas múltiples, se detectó una variante patogénica en el gen TEK en el lugar donde ocurren con mayor frecuencia las mutaciones del síndrome de blue rubber bleb. Ambas pacientes han mantenido su mejoría a los 4 años de seguimiento y continúan en tratamiento con sirolimus sin efectos adversos graves.

**Discusión.** Presentamos dos casos de neonatos con malformaciones vasculares de gran tamaño y una presentación clínica similar, pero en relación con mutaciones somáticas distintas, localizadas en los genes PIK3CA y TEK. Las malformaciones venosas y linfáticas suelen producirse por mutaciones somáticas en la vía de señalización mediada por PIK3CA/AKT/mTOR. No obstante, la presentación clínica puede ser variable y es difícil establecer una correlación genotipo-fenotipo. Como conclusión, es importante identificar las mutaciones genéticas en pacientes con anomalías vasculares, ya que puede ayudar a instaurar un tratamiento dirigido como alpelisib en mutaciones de PIK3CA, rebastinib en mutaciones de TEK o sirolimus -inhibidor de mTOR-. Además, detectar las mutaciones implicadas en estas lesiones puede ayudar a controlar mejor las complicaciones que pueden presentar estos pacientes como las trombosis o infecciones.

## P30. UNAS "PETEQUIAS" PECULIARES

C. Abraira Meriel<sup>a</sup>, R. Escudero Tornero<sup>b</sup>, L.A. Pérez González<sup>c</sup>, R. Maseda Pedrero<sup>b</sup>, R. de Lucas Laguna<sup>b</sup> y M. Feito Rodríguez<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. <sup>b</sup>Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander (Cantabria). <sup>c</sup>Hospital Universitario La Paz. Madrid. <sup>d</sup>Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid. España.

La pseudoangiomatosis eruptiva (EPA) es una erupción aguda y auto-limitada poco frecuente descrita en contexto de infecciones virales

y picaduras. Se caracteriza por la aparición de pequeñas lesiones similares a angiomas ocasionadas por la dilatación transitoria de los vasos dérmicos, sin proliferación asociada. Presentamos una de niña de 4 años de edad remitida a consultas de dermatología pediátrica por exantema cutáneo con aparición de “petequias” de 48 h de evolución. Como antecedentes personales la paciente había sido diagnosticada hace 6 meses de disqueratosis congénita (mutación patogénica en heterocigosis en gen TIFN2). En la anamnesis referían fiebre termometrada de 38 °C y episodio diarreico 48 h previas al inicio del cuadro así como instauración de tratamiento con desferasirox hace 10 días suspendido por mala tolerancia. En la exploración física presentaba exantema maculopapular de predominio facial y tronco superior con afectación palmoplantar y placas eritematosas a nivel de mejillas y pabellones auriculares. Destacaba la presencia de pápulas milimétricas asintomáticas y de color rojo brillante salpicadas en tronco, brazos y a nivel facial. Las lesiones presentaban blanqueamiento a la vitropresión y la dermatoscopia un patrón inespecífico de coloración rojo homogéneo sin halo blanquecino perilesional. Desde el punto de vista analítico no presentaba citopenias ni otras alteraciones. Se solicitó PCR para virus respiratorios, adenovirus, CMV, VEB, Covid-19 y parvovirus y se inició tratamiento sintomático con emolientes cutáneos y fomentos con agua tibia. En la primera revisión a las 72 h la paciente presentaba importante mejoría con desaparición completa de los angiomas y exantema en resolución. Las pruebas complementarias fueron negativas sin posibilidad de filiación microbiológica. Con este caso queremos reflejar la importancia de conocer esta entidad de cara a la información y pronóstico tranquilizador especialmente en familias de niños con patologías complejas, dado que no necesita realización de pruebas complementarias invasivas ni tratamiento específico por resolución espontánea a corto plazo.

### P31. LIQUEN PLANO ACTÍNICO, A PROPÓSITO DE UN CASO

M. Menéndez Sánchez, J.S. Griffiths Acha, D. de la Vega Ruiz, C. Sarró Fuente, E. Naz Villalba y J.L. López Estebanz

*Dermatología. Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Alcorcón (Madrid). España.*

El liquen plano actínico es una erupción fotoinducida de predominio en niños y adultos jóvenes, que se observa en países tropicales durante las estaciones de primavera y verano. Su presentación en individuos caucásicos es poco frecuente. Presentamos el caso de un varón de 8 años, caucásico, con antecedente de dermatitis atópica, que consultaba por lesiones generalizadas de inicio un mes antes, durante el mes de julio, no pruriginosas. Afectaban a cara, tronco y extremidades pero respetaban la región palmo-plantar, mucosas y uñas. La exposición solar fue el único desencadenante descrito. En la exploración física se observaban, siempre en áreas fotoexpuestas, lesiones anulares, papulosas y eritematosas, con superficie brillante. A nivel facial, máculas hiperpigmentadas de aspecto residual. Se realizó una biopsia en fresco, con IFD negativa, que mostraba hallazgos compatibles con liquen plano. Una analítica descartaba la presencia de autoanticuerpos o alteraciones en el complemento. El diagnóstico fue de liquen plano actínico. Como tratamiento se iniciaron corticoides tópicos de alta potencia asociados a fotoprotección, sin mejoría; a lo que se añadió hidroxicloquina a dosis de 200 mg cada 24 h con resolución del cuadro a los pocos meses. El liquen plano actínico es una erupción liquenoide fotoinducida que se presenta con una morfología anular como fenotipo más frecuente. Su causa es desconocida aunque se postula un posible papel de la radiación UV en individuos genéticamente predispuestos. En España hay pocos casos publicados a pesar de su clima soleado. La cara es la localización más habitualmente afectada. No se afectan las mucosas, las uñas o el cuero cabelludo, ni las áreas corporales no fotoexpuestas. Clínicamente las lesiones se describen como lesiones anulares hiperpigmentadas. No suele aso-

ciar prurito, dato que puede despistar al observador en el diagnóstico de las lesiones liquenoides y hasta en el 60% de los pacientes se asocia a dermatitis atópica. Dentro de las pruebas complementarias, la histopatología suele mostrar hallazgos compatibles con el liquen plano y analíticamente no asocia alteraciones específicas. Su tratamiento no está bien definido aunque se han observado buenos resultados con corticoides tópicos, antipalúdicos, retinoides... siendo lo más importante la fotoprotección de amplio espectro.

### P32. ENFERMEDAD DE FOX-FORDYCE Y SOJA

L. Fernández de la Fuente, S.P. Herrero Ruiz, C. Sobrino García-Yanes, C. Carrión García, B. Echeverría García y A. Hernández Núñez

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

**Introducción.** La enfermedad de Fox-Fordyce (EFF), es una enfermedad inflamatoria de las glándulas apocrinas. Se manifiesta principalmente en las axilas, aunque puede afectar a área anogenital y periaxilar. Aunque la mayoría de casos descritos son idiopáticos, la EFF se ha descrito como una enfermedad multifactorial con base genética y cierto componente hormonal.

**Caso clínico.** Niña de 7 años consulta por lesiones axilares bilaterales de 4-5 meses de evolución, sin prurito ni otra sintomatología asociada. Diagnosticada previamente de esofagitis eosinofílica, se ha pautado una dieta exenta de gluten y proteínas de leche de vaca. Estas modificaciones en la dieta han motivado un aumento en el consumo de soja. Su madre relaciona el inicio de las lesiones cutáneas con el cambio de dieta. A la exploración presenta múltiples pápulas blanquecino-amarillentas de 1-2 mm, con distribución perifolicular, agrupadas formando placas en ambas axilas, compatibles con el diagnóstico clínico de EFF. Se decide actitud expectante, dada la naturaleza benigna de las lesiones y la ausencia de síntomas en la paciente. Tras haber obtenido una curación completa de la esofagitis eosinofílica, tanto clínica como histológica, la paciente ha retomado la dieta habitual, incluyendo gluten y proteínas de leche de vaca, reduciendo así el consumo de soja de forma importante. Las lesiones axilares están regresando de forma progresiva y se mantiene asintomática.

**Discusión.** El 90% de los casos de EFF ocurre en mujeres jóvenes tras la pubertad, empeorando los síntomas durante la menstruación y mejorando con los embarazos, los anticonceptivos orales y tras la menopausia. No obstante, no es frecuente hallar alteraciones analíticas hormonales. En nuestro caso se trata de una niña prepúber y con una clara relación temporal con el inicio de la ingesta de soja. La soja contiene isoflavonas, unos fitoestrógenos con una estructura molecular similar a la hormona humana 17-beta estradiol e imitan la acción de los estrógenos en algunos órganos uniéndose y activando a sus receptores.

**Conclusión.** Planteamos la posibilidad de que la ingesta de elevadas cantidades de soja pudiera actuar como desencadenante de la EFF y tener relación con la actividad de esta enfermedad.

### P33. HIDRADENITIS SUPURATIVA UNILATERAL ASOCIADA A MOSAICISMO CROMOSÓMICO

T. López Bernal<sup>a</sup>, C. Rodríguez Hernández<sup>b</sup>, N. Medrano Martínez<sup>c</sup>, B. Rodríguez Sánchez<sup>c</sup>, P. García Piqueras<sup>c</sup> y M. Campos Domínguez<sup>c</sup>

*<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Infanta Cristina. Parla (Madrid). <sup>b</sup>Bioquímica y <sup>c</sup>Dermatología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.*

**Introducción.** Se han descrito casos de hidradenitis supurativa (HS) y acné grave asociados a trisomía en mosaico del cromosoma 13

(T13). Describimos dos nuevos casos de HS de distribución lineal en el contexto de mosaicismo cutáneo (un caso con T13 confirmada y otro pendiente del estudio genético).

**Casos clínicos.** *Caso 1:* Niña de 5 años con retraso en el desarrollo, anomalías cardíacas, polidactilia y quiste cerebeloso. Valorada previamente en Dermatología por mosaicismo hiperpigmentado lineal en axila izquierda y pliegues inguinales bilaterales. Consulta por comedones y nódulo-quistes limitados a las áreas hiperpigmentadas. Dada la distribución de las lesiones, se realiza biopsia de piel afecta para análisis genético, que revela mosaicismo cromosómico (70% células euploides XX/30% células aneuploides con trisomía completa del cromosoma 13). *Caso 2:* Niña de 14 años, sin antecedentes médicos de interés, salvo mosaicismo hipopigmentado con predominio de patrón filóide en brazo derecho, miembro inferior derecho y pierna izquierda. Consulta por brotes recidivantes de lesiones inflamatorias dolorosas en la región glútea. A la exploración física se observan nódulos eritematosos calientes, que drenan material purulento, sugestivos de HS de tipo folicular exclusivamente sobre la piel afecta por el mosaicismo hipopigmentado. Ante la sospecha de cromosopatía en mosaico se realiza biopsia de piel para estudio genético en tejido.

**Discusión.** La T13 es un trastorno cromosómico de alta mortalidad a edades tempranas debido a malformaciones graves (microcefalia, retraso mental, enfermedades cardíacas, etc.). El mosaicismo de T13 representa entre el 1-5% de los casos y ocurre cuando dos poblaciones de células con cariotipos diferentes coexisten en el mismo individuo, lo que da como resultado un fenotipo más leve. Recientemente, se ha descrito la asociación entre T13 y lesiones cutáneas mediadas por oclusión folicular (HS/acné grave). Se plantea la existencia de un vínculo fisiopatológico común entre la HS, el acné y el cromosoma 13.

**Conclusión.** Se presentan dos nuevos casos de HS sobre piel afectada por mosaicismo cromosómico (un caso confirmado con T13 y otro pendiente de resultados). La distribución lineal de las lesiones de HS exclusivamente sobre la piel afectada por el mosaicismo refuerza esta asociación anteriormente descrita.

### P34. PANICULITIS LÚPICA: UNA ENTIDAD POCO FRECUENTE CAUSANTE DE LESIONES FACIALES EN NIÑOS

L. Jiménez Briones<sup>a</sup>, V. Parra Blanco<sup>b</sup>, J. Martín-Nieto González<sup>a</sup>, M. Córdoba García-Rayó<sup>a</sup>, P. García Piqueras<sup>a</sup> y M. Campos Domínguez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

**Introducción.** La paniculitis lúpica o “lupus profundus” es una patología infrecuente en la infancia. Para su diagnóstico, es fundamental una elevada sospecha diagnóstica y una buena correlación clínico-patológica.

**Caso clínico.** Niña de 5 años derivada por nódulos violáceos indurados en labio inferior y mentón tras traumatismo, de un año de evolución. En ecografía, se observan datos compatibles con granuloma aséptico facial infantil (GAFI). Se trata con azitromicina, con mejoría inicial y posterior recidiva. Se biopsia la lesión del labio, compatible con sialoadenitis crónica linfocitaria inespecífica. Ante la ausencia de diagnóstico específico, se biopsia la lesión del mentón, que muestra una epidermis con cambios liquenoides, depósitos de mucina dérmica e infiltrado linfocitario de predominio lobulillar, algunas células plasmáticas y clústeres de células plasmocitoides CD123+ en hipodermis, compatible con paniculitis lúpica. El estudio de autoinmunidad en sangre fue negativo. Se inicia tratamiento con hidroxycloquina y corticoides sistémicos, con respuesta insuficiente, por lo que se añade metotrexato subcutáneo.

**Discusión.** La paniculitis lúpica es una forma infrecuente de lupus eritematoso cutáneo crónico, que se puede presentar aislado o asociado a lupus eritematoso sistémico o discoide. En la edad pediátrica

es extremadamente infrecuente, con edad media al diagnóstico de 8 años. Se presenta como nódulos eritematovioláceos indurados recidivantes con posible lipoatrofia residual tras la curación, localizados preferentemente en cara y extremidades superiores. La autoinmunidad suele ser negativa. El diagnóstico diferencial es amplio (lupus tumidus, GAFI, morfea, dermatosis granulomatosas, leishmaniasis, patología parotídea...), por lo que la biopsia es fundamental en el proceso diagnóstico. Además, histológicamente, es importante diferenciarlo del linfoma de células T paniculítico, por las implicaciones pronósticas y terapéuticas. Como tratamiento, se emplean antipalúdicos (cloroquina, hidroxycloquina), metotrexato, micofenolato mofetilo y corticoides sistémicos. Para casos refractarios, se está utilizando rituximab, con resultados prometedores.

**Conclusión.** La paniculitis lúpica infantil es un cuadro complejo en el que la correlación clínica e histológica es clave para su correcto manejo.

### P35. LA PIEL: UNA VENTANA HACIA EL INTERIOR

J.M. Villa-González<sup>a</sup>, M. Pascual Ares<sup>a</sup>, V. Velasco Benito<sup>b</sup>, M.C. Pinedo Gago<sup>c</sup>, R. Pérez Blasco<sup>a</sup> y M.R. González-Hermosa<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología, <sup>b</sup>Anatomía Patológica y <sup>c</sup>Reumatología Pediátrica. Hospital de Cruces. Barakaldo (Vizcaya). España.

**Introducción.** La dermatomiositis (DM) con anticuerpos anti-MDA5 (anti-melanoma differentiation-associated gene 5) constituye el 6-13% de las dermatomiositis en la infancia.

**Caso clínico/Resultados.** Se presenta el caso de una niña de 8 años con lesiones eritematosas pruriginosas y dolorosas en dedos de las manos y cara, así como mialgias desde hace 6 meses. A la exploración se observaban placas eritematosas en la frente, mejilla izquierda y dorso nasal, y pápulas rosadas en la cara dorsal de las articulaciones interfalángicas y en ambos codos. Se realizaron una biopsia y una analítica sanguínea (con resultado positivo para anticuerpos anti-MDA-5), siendo todo ello compatible con una DM anti-MDA5. En una resonancia magnética se identificaron focos de edema subcutáneo y muscular en las cuatro extremidades, y una TC de alta resolución pulmonar objetivó micronódulos subpleurales bilaterales. Actualmente, la paciente está en tratamiento con pulsos mensuales de metilprednisolona 250 mg, prednisona 15 mg/día, hidroxycloquina 50 mg/día, tacrolimus 3 mg/día, metotrexato subcutáneo 10 mg/semanal, trimetoprim/sulfametoxazol (40/8 mg/ml) 7 ml/12 h 3 días/semana, e inmunoglobulinas intravenosas mensuales, habiéndose resuelto la clínica muscular y cutánea. Sin embargo, recientemente presentó un cuadro diarreeo que derivó en shock hipovolémico y descompensación de la dermatomiositis.

**Discusión.** La DM anti-MDA5, en comparación con otros subtipos de DM, presenta una mayor frecuencia de pérdida de peso, fiebre y adenopatías, así como artritis y fibrosis pulmonar intersticial rápidamente progresiva. Por el contrario, clásicamente se ha asociado a una menor afectación muscular. A nivel cutáneo puede presentar pápulas de Gottron, fotosensibilidad, úlceras, alopecia... Considerando el riesgo de complicaciones severas que pueden presentar estos pacientes, es fundamental realizar un diagnóstico precoz para poder llevar a cabo un seguimiento y manejo adecuado.

### P36. EL DIAGNÓSTICO PRECOZ DE LA MORFEA; UN RETO PARA EL DERMATÓLOGO

M. Ivars Lleó, L.M. Montenegro, A. Vicente-Villa, C. Prat Torres, D.A. Brualla Palazón y E. Baselga Torres

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

**Introducción.** La morfea pediátrica es un trastorno inflamatorio esclerosante de la piel y del tejido subcutáneo que asocia atrofia

tisular. La morfea tiene una gran variedad de presentaciones. Se reconocen varios subtipos: lineal, circunscrita (superficial/profunda), generalizada, panesclerótica y mixta. El reconocimiento precoz de la morfea puede ser difícil, lo que provoca un retraso en el diagnóstico que en ocasiones varía entre meses y años.

**Casos clínicos.** Presentamos las características clínicas de una serie de 50 pacientes con morfea valorados en los últimos 5 años en el departamento de dermatología de un hospital terciario. Describimos una serie representativa de 15 pacientes con una morfea de difícil diagnóstico.

**Resultados.** El eccema, las lesiones pigmentadas, los hematomas, las malformaciones capilares, el vitiligo y la alopecia areata fueron los diagnósticos previos más frecuentes. Dos casos de morfea congénita lineal en coup de sabre se habían confundido con una malformación capilar frontal.

**Discusión.** El diagnóstico tardío de la morfea conlleva un retraso en el tratamiento, lo que puede traducirse en un mayor tiempo de actividad de la enfermedad, más riesgo de secuelas y de recaídas.

**Conclusiones.** 1. Aunque existe una creencia común de que la morfea es un trastorno benigno y autolimitado, su cronicidad, naturaleza recidivante y la posibilidad de complicaciones extracutáneas conllevan una morbilidad significativa, especialmente cuando el inicio es en la primera infancia. 2. El diagnóstico es fundamentalmente clínico, y los casos sospechosos deben remitirse a dermatólogos con experiencia. 3. Los signos más importantes para identificarla precozmente son la distribución en forma de banda lineal blaschkoide, la atrofia del tejido subyacente, la esclerosis cutánea y la pérdida localizada del vello corporal o del cuero cabelludo, pestañas y/o cejas.

### P37. GRANULOMA ANULAR DISEMINADO EN LA INFANCIA

C. Sobrino García-Yanes, C. Carrión García, L. Fernández de la Fuente, B. Echeverría García, A. Hernández Núñez y J. Borbujo Martínez

*Dermatología y Venereología. Hospital Universitario de Fuenlabrada. Fuenlabrada (Madrid). España.*

**Introducción.** El granuloma anular diseminado (GAD) es una dermatosis inflamatoria benigna y autolimitada. Aunque su etiología es desconocida, se ha relacionado con diabetes mellitus, hiperlipidemia, trastornos tiroideos, hematológicos e infecciones. Se manifiesta como placas arciformes en dorso de manos y pies, aunque también puede aparecer de forma diseminada, lo cual es muy infrecuente en la infancia. Se presentan dos casos de reciente diagnóstico en nuestro servicio.

**Casos clínicos.** 1. Niña de 10 años con lesión asintomática en muslo izquierdo de meses de evolución. A la exploración, placa eritematoviolácea de 8 cm bien delimitada, sin componente epidérmico, ligeramente infiltrada. Se solicita biopsia cutánea, que muestra hallazgos compatibles con un GA intersticial. En la revisión presenta nuevas lesiones en tronco y extremidades: placas eritematosas, bien delimitadas, palpables. Se pauta mometasona tópica, pese a lo cual sigue progresando, y comienza con molestias en los pies. Se inicia prednisona en dosis descendente y tacrolimus tópico, con mejoría pero persistencia de las más evidentes. Se decide iniciar fototerapia y tras 18 sesiones de UVEbe (7,42J) se consigue una remisión total. 2. Niña de 9 años con lesiones en tronco y extremidades de tres semanas de evolución, asintomáticas, superponibles a las de nuestra primera paciente. Presenta placas eritematosas, redondeadas, de 2-12 mm, sin componente epidérmico. Dada la sospecha clínica de GAD, se inicia tratamiento con tacrolimus tópico, previa realización de biopsia cutánea, que confirma el diagnóstico. Aunque ligera mejoría con tacrolimus, está pendiente de iniciar fototerapia.

**Discusión.** El GA tiene carácter autoinvolutivo, por lo que se puede ofrecer un manejo expectante (pese a asociarse a un número ele-

vado de recurrencias). Como primera línea de tratamiento se encuentran los corticoides e inhibidores de calcineurina tópicos; en formas diseminadas se incluyen fármacos sistémicos (antipalúdicos, antibióticos, metotrexato y algunos biológicos) o la fototerapia, con resultados prometedores. Dado el éxito del tratamiento con UVBbe de la primera paciente, y pendiente de iniciarse en la segunda paciente, si los resultados son superponibles a la primera proponemos tener en consideración esta opción terapéutica poco utilizada por el momento pero con resultados excelentes en nuestra experiencia.

### P38. FOLICULITIS PUSTULOSA EOSINOFÍLICA ACNEIFORME EN UNA PREMATURA

M. Seguí Olmedilla<sup>a</sup>, A. Giacaman<sup>b</sup>, P. Jarque<sup>c</sup>, G. González<sup>d</sup>, C. Saus Sarrias<sup>d</sup> y A. Martín Santiago<sup>b</sup>

*Dermatología. Hospital Universitario de la Princesa. Madrid.*

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

*<sup>c</sup>Pediatría y <sup>d</sup>Anatomía Patológica. Hospital Son Espases. Palma de Mallorca (Illes Balears). España.*

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una recién nacida de sexo femenino pretérmino (24+4 SG) que a los dos meses de vida comenzó con un brote de lesiones en mejillas y cuero cabelludo. A la exploración física presentó pápulas y pústulas, con erosiones y costras, agrupadas, sobre base eritematosa, distribuidas en ambas regiones laterales, cuero cabelludo y región centrotorácica. Se planteó el diagnóstico diferencial de impétigo, herpes simple, foliculitis eosinofílica y pustulosis asociada a trastorno mieloproliferativo. Se trató inicialmente con amoxicilina-clavulánico oral y ácido fusídico tópico sin mejoría. Los cultivos de bacterias y la PCR para virus resultaron negativos. Se realizó una biopsia de una lesión del tórax que mostró una pústula intraepidérmica localizada en la desembocadura de un infundíbulo folicular compuesta mayoritariamente por eosinófilos. En la dermis existía un denso infiltrado inflamatorio intersticial compuesto por eosinófilos, formando colecciones. Los eosinófilos permeaban también el epitelio de algunos infundíbulos foliculares. El diagnóstico histopatológico fue de foliculitis eosinofílica infantil. Se inició tratamiento con eritromicina tópica con mejoría de las lesiones hasta práctica resolución al cabo de un mes.

**Discusión.** La foliculitis pustulosa eosinofílica (FPE) infantil es una entidad infrecuente, que comienza a una edad media de 6 meses. Se caracteriza por brotes recidivantes de pápulas y pústulas pruriginosas que suelen evolucionar a costras. Las lesiones afectan principalmente al cuero cabelludo, pero también pueden afectar a la cara, y en ocasiones al tronco y extremidades. A nivel histológico se reconoce un denso infiltrado de eosinófilos alrededor de los folículos. Se trata de un trastorno autolimitado, que en general se resuelve antes de los 3 años de vida. El tratamiento sintomático incluye corticoides tópicos de potencia intermedia. También se emplean antibióticos como la eritromicina por su efecto antiinflamatorio. Aunque nuestro caso no mostró la forma de presentación clínica típica, sino una distribución acneiforme, los hallazgos de la biopsia apoyaron el diagnóstico de FPE.

### P39. LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO EN LA EDAD PEDIÁTRICA: A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

C. Carrión García<sup>a</sup>, P. Galán del Río<sup>b</sup>, A. Hernández Núñez<sup>a</sup>, B. Echeverría García<sup>a</sup>, R. Khedaoui<sup>c</sup> y J. Borbujo Martínez<sup>a</sup>

*Servicios de <sup>a</sup>Dermatología y Venereología, <sup>b</sup>Pediatría y de <sup>c</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitario de Fuenlabrada. Fuenlabrada (Madrid). España.*

**Introducción.** El lupus eritematoso (LE) es una enfermedad autoinmune multisistémica, crónica y de curso variable. En la edad pediá-

trica es infrecuente y suele tener un curso más agresivo, con una mayor afectación renal y neuropsiquiátrica. Las manifestaciones cutáneas son habituales, especialmente el eritema malar seguido de las lesiones discoides, y pueden acompañarse de síntomas sistémicos o no. El subtipo más frecuente en la infancia es el lupus eritematoso sistémico (LES), que es excepcional en menores de 6 años.

**Caso clínico.** Niña de 3 años sin antecedentes de interés que consulta por lesiones en cara de 6 meses de evolución, con empeoramiento en verano y posterior afectación de miembros superiores. Al inicio de la clínica asoció aftas bucales. Fue tratada con antibioterapia oral ante la sospecha de impétigo ampolloso sin mejoría. A la exploración presenta en mejillas varias placas eritematosas bien delimitadas, de bordes descamativos, de hasta 40 mm, parcialmente infiltradas, con lesiones similares de menor tamaño en cuero cabelludo y superficie de extensión de extremidades superiores. En región peribucal presentó eritema y erosiones, y a nivel ocular, hiperemia conjuntival. La biopsia con hematoxilina-eosina e inmunofluorescencia mostró hallazgos compatibles con el diagnóstico de LE. La analítica mostró positividad de autoanticuerpos anticelulares (ANA) 1/640, y anti-ADN de doble cadena (anti-ADNs). Se inició tratamiento con prednisona oral a 1 mg/kg/día y aceponato de metilprednisolona tópico con una clara y rápida mejoría. De acuerdo a los criterios de clasificación EULAR/ACR 2019 la paciente ha sido diagnosticada de LES y está siendo estudiada por el servicio de Pediatría.

**Discusión.** Las lesiones cutáneas tipo lupus eritematoso discoide, compatibles clínica- e histológicamente con las lesiones de nuestra paciente, están presentes hasta en el 15-30% de los pacientes con LES. Las úlceras orales son la segunda manifestación mucocutánea más frecuente. En más del 90% de los casos se detectan ANA positivos y en la mitad anti-ADNs. El tratamiento requiere un abordaje multidisciplinario y depende del órgano implicado y la gravedad, precisando un seguimiento estrecho a largo plazo.

**Conclusión.** Presentamos un caso de LES en una niña de 3 años que comienza con síntomas mucocutáneos, patología muy rara en una paciente de tan corta edad.

#### P40. EFICACIA Y SEGURIDAD DE TRALOKINUMAB EN PACIENTES ADOLESCENTES: SERIE DE 3 CASOS

T. Díaz Corpas<sup>a</sup>, Á. Aguado Vázquez, H. Gegúndez Hernández, C. Alonso Díez, C. Hidalgo Boronat y A. Mateu Puchades

*Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia. España.*

**Introducción.** Nuestros pacientes adolescentes con dermatitis atópica (DA) pueden verse afectados psicológicamente si esta enfermedad no es controlada satisfactoriamente, pudiendo afectar a su vida adulta. Hoy en día disponemos de diferentes opciones de tratamiento a largo plazo que proporcionan un control sostenido y un buen perfil de seguridad. Tralokinumab es un anticuerpo monoclonal totalmente humano que se une específicamente a la citocina IL-13, con alta afinidad, indicado en pacientes a partir de 12 años con DA candidatos a tratamiento sistémicos.

**Casos clínicos.** 1. Varón 13 años. Antecedentes personales (AP): obesidad controlada por endocrino. En tratamiento con dupilumab, que tras fallo primario se suspende e inicia tralokinumab, alcanzando respuesta EASI 75 en la semana 8, con gran mejoría de los síntomas asociados a su DA. 2. Mujer 14 años sin AP de interés. DA moderada con afectación importante de areolas y supuración constante. Inicia tralokinumab alcanzando respuesta EASI 100 en la semana 8. 3. Mujer de 14 años. AP: anorexia nerviosa. DA moderada e importante afectación facial, en la que el prurito impedía el descanso nocturno. Inicia tratamiento con tralokinumab alcanzando respuesta EASI 75 a las 8 semanas de tratamiento y resolución del prurito.

**Resultados y discusión.** Hemos presentado 3 perfiles diferentes de pacientes adolescentes con DA moderada-grave en los que traloki-

numab se ha presentado como alternativa eficaz y segura: el primero de ellos con fallo primario a dupilumab, en el que se ha priorizado la seguridad de los anti-IL13, obteniendo muy buena respuesta con tralokinumab. La segunda paciente con lesiones en una localización corporal que le producía importante afectación psicológica, con una excelente respuesta al tratamiento. La tercera paciente con prurito invalidante y afectación facial donde se consigue control completo del mismo. En ninguno de los tres pacientes se han registrado efectos adversos durante el tratamiento.

#### P41. CALCINOSIS CUTIS EN DERMATOMIOSITIS JUVENIL AMIOPÁTICA

E. Naz Villalba, C. Sarró Fuentes, M. Menéndez Sánchez, J.S. Griffiths Acha, D. de la Vega Ruiz y J.L. López Estebanz

*Dermatología. Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Alcorcón (Madrid). España.*

La dermatomiositis juvenil (DMJ) es una conectivopatía sistémica infrecuente en la edad pediátrica. Presentamos una paciente de 18 años de edad sin antecedentes familiares de interés, que acudió a nuestra consulta a los 13 años por lesiones cutáneas faciales de años de evolución. Refería lesiones cutáneas en el dorso de manos codos y rodillas. No presentaba ninguna sintomatología sistémica. Se objetivó un eritema malar y en párpados y lesiones papulosas en dorso de articulaciones interfalángicas de manos. La analítica sin alteraciones, siendo negativos los ANA, anti SS-A, anti SS-B, anti RNP, anti SCL-70, anti SM, las transaminasas y las enzimas musculares fueron normales. Ante los hallazgos cutáneos patognomónicos y una biopsia cutánea compatible con una conectivopatía, se llegó al diagnóstico de DMJ. En la RMN no se hallaron datos de edema muscular. Se clasificó como dermatomiositis juvenil clínicamente amiopática (DMJA) en su variante hipomiopática. El estudio de anticuerpos específicos de miositis (anti-Jo1, anti-MI2, MDA5, NXP-2, TIF-1), no reveló ninguna positividad. Se inició tratamiento con hidrocicloroquina, que fue suspendida por la aparición de pigmentación grisácea facial. Se decide iniciar metotrexate intramuscular semanal. Tras 6 meses del tratamiento con metotrexate, la paciente acudió presentando lesiones induradas subcutáneas en muslos. Con la sospecha de calcinosis se realizan radiografías de tronco y extremidades que confirma el diagnóstico, evidenciando numerosas calcificaciones subcutáneas en pelvis y miembros inferiores. Se solicita nuevo estudio de afectación muscular, siendo normales tanto las enzimas musculares como la RMN, a excepción de las calcificaciones descritas. Se inicia tratamiento con tofacitinib como uso compasivo. Tras 9 meses la clínica cutánea se resolvió y las lesiones de calcinosis mejoraron clínicamente. Durante la evolución de la DMJA, aunque de forma excepcional, pueden aparecer complicaciones como la calcinosis, de ahí la importancia de su reconocimiento temprano para iniciar un tratamiento adecuado.

#### P42. LIQUEN PLANO ANULAR EN EL DIAGNÓSTICO DE NEUROBLASTOMA METASTÁSICO

L. Vila Cobreros<sup>a</sup>, S. Becerril Andrés<sup>b</sup>, L.A. Pérez González<sup>c</sup>, R. Escudero Tornero<sup>d</sup>, R. Maseda Pedrero<sup>d</sup> y M. Feito Rodríguez<sup>d</sup>

*Dermatología. <sup>a</sup>Hospital Arnau de Vilanova. Valencia. <sup>b</sup>Hospital Clínico Universitario de Salamanca. Salamanca. <sup>c</sup>Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid. <sup>d</sup>Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.*

El liquen plano anular (LPA) es una variante poco frecuente de liquen plano (LP). La población pediátrica a su vez supone únicamente un 3% del total de casos de LP. En su patogenia se han implicado, entre otros, infecciones, fármacos, vacunas, alérgenos y raramente neoplasias subyacentes. Presentamos el caso de un varón de 4 años

ingresado para estudio de masa abdominal que inició el mes previo un exantema levemente pruriginoso en ingles, axilas y pies. A la exploración, presentaba máculas anulares de borde sobrelevado eritematoso y centro blanquecino. Con sospecha de LPA se realizó una biopsia que mostró una epidermis acantótica aserrada con hiperqueratosis e hipergranulosis, infiltrado linfocitario liquenoide con degeneración basal y queratinocitos apoptóticos parabasales. Todo ello compatible con LPA. Asimismo, la biopsia de la masa abdominal fue de neuroblastoma, estadio M en estudio de extensión (metástasis óseas, hepáticas y ganglionares). Se inició tratamiento quimioterápico con inducción rapid COJEC y la piel presentó una mejoría progresiva. La clínica cutánea más reconocida del neuroblastoma (NB) es la de sus metástasis a este nivel en forma de “blueberry muffin baby”, nódulos blanqueados y los “raccoon eyes”. Recientemente se han reportado casos simulando un hemangioma infantil periorbitario y se ha descrito la utilidad de la ecografía en su identificación. En nuestro caso, el LPA se inició de forma paralela al diagnóstico de NB. Esta temporalidad nos hace pensar en la posible relación entre ambos diagnósticos, así como la verosimilitud patogénica en la reacción cruzada de la inmunidad antitumoral contra la piel. Hasta la fecha, no hay casuística reportada de LP ni LPA con neoplasia subyacente en niños, ni se ha descrito su relación con NB. Nuestro caso sería el primero en reportar esta asociación, probablemente debido a la baja prevalencia de LP infantil y las menores tasas de malignidad en este grupo de edad. En conclusión, presentamos un caso de LPA en edad pediátrica, concurrente al diagnóstico de un neuroblastoma metastásico que suscita el interrogante sobre una posible asociación entre ambas entidades.

#### P43. PAN PARA HOY, PICAZÓN PARA MAÑANA: UN CASO PEDIÁTRICO DE DERMATITIS HERPETIFORME

J.S. Griffiths Acha, D. de la Vega Ruiz, G. Dradi, C. Sarró Fuente, E. Naz Villalba y J.L. López Esteban

*Dermatología. Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Alcorcón (Madrid). España.*

**Introducción.** La dermatitis herpetiforme (DH), una manifestación cutánea poco común de la enfermedad celíaca (EC), se presenta raramente en niños. Se caracteriza por presentar papulovesículas pruriginosas, usualmente exoriadas, en codos, rodillas y glúteos. A medida que la EC se diagnostica más precozmente, disminuye la incidencia de DH.

**Caso clínico.** Niño de 7 años, sin historial de atopia. Consultó por lesiones muy pruriginosas de 4 meses de evolución. Presentó pápulas y placas eritematosas, exoriadas, algo descamativas, inicialmente en codos y glúteos, extendiéndose a miembros inferiores y tronco. Los padres reportaron la presencia de vesículas de contenido claro en alguna ocasión. No manifestaba síntomas digestivos ni problemas de crecimiento. Como antecedente familiar, tiene un primo con EC. Ante la sospecha clínica, se solicitaron estudios para descartar DH. Los estudios revelaron anticuerpos IgA anti-transglutaminasa (TG) positivos a títulos altos (> 10x LSN) y anti-endomisio positivos; y una heterocigosis de HLA DQ2.5 y HLA DQ7.5. Sin embargo, la biopsia cutánea presentó una inmunofluorescencia directa (IFD) negativa, con una histopatología compatible con prurigo-ecema; y la duodenal tampoco detectó infiltrados linfocitarios o atrofia de vellosidades duodenales.

**Discusión y conclusión.** La combinación de anticuerpos positivos y la presencia de HLA de riesgo condujeron al diagnóstico de EC, siguiendo las guías ESPGHAN, y DH. Con la implementación de una dieta libre de gluten (DLG) y tratamiento con sulfona a 2 mg/kg, se observó una pronta mejoría del prurito y una reducción gradual de las lesiones, corroborando el diagnóstico. La DH habitualmente se diagnostica en la cuarta o quinta década de vida y tan solo 4% de los casos ocurrirían en la infancia de acuerdo a algunas series. La ausencia de síntomas gastrointestinales y de signos de malabsorción

concomitante es habitual. La IFD puede dar falsos negativos en un 5% de casos, especialmente si no se biopsia la piel sana perilesional. La respuesta a la DLG puede tardar años. Si bien la sulfona alivia el prurito en días, usualmente se requiere su uso durante 1 a 2 años para evitar rebrotes. Algunos estudios indican que alrededor de 10 a 20% de los pacientes, particularmente debutantes en la infancia y tratados con sulfona, podrían desarrollar inmunotolerancia al gluten después de años de dieta estricta.

#### P44. AMPOLLAS ACRALES EN UN LACTANTE: MANEJO DIAGNÓSTICO Y TERAPÉUTICO

A. Ballesteros Antúnez, C. Mochón Jiménez, M. Juan Cencerrado, D. Díaz Ceca, A. Vélez García-Nieto y G.M. Garnacho Saucedo

*Unidad de Dermatología Pediátrica. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. España.*

**Introducción.** El penfigoide ampolloso (PA) es considerado un trastorno infrecuente dentro de las enfermedades ampollas de la infancia.

**Caso clínico.** Lactante de 4 meses sin antecedentes de interés que acude por la presencia de vesículas y ampollas de contenido seroso de predominio acral de un mes de evolución que habían aparecido en relación a una vacunación reciente. No se objetivan lesiones en otro nivel. En el estudio histopatológico se halló ampolla subepidérmica con inmunofluorescencia positiva para IgG y C3 de forma lineal en membrana basal con negatividad para IgA, confirmándose el diagnóstico de PA. Además, la analítica mostró positividad para anti-BP180. Se pautó tratamiento con prednisona 1 mg/kg/día pero ante la falta de respuesta se pautaron 3 ciclos mensuales de inmunoglobulinas intravenosas 2 mg/kg/día que consiguieron controlar la clínica. Posteriormente el paciente realizó el resto de las vacunaciones pendientes sin ningún problema.

**Discusión.** El PA es un trastorno autoinmune adquirido que cursa con la aparición de ampollas subepidérmicas siendo muy infrecuente en la infancia y presentando mayor prevalencia en lactantes. Con respecto a su patogenia, se ha relacionado la vacunación o las infecciones virales como posibles desencadenantes del cuadro o de su recaída. La presentación clínica suele ser grave, con presencia de ampollas tensas que en lactantes encontraremos sobre todo a nivel acral. Los resultados de las pruebas de laboratorio en el PA infantil generalmente son comparables a los del PA en adultos, con presencia de depósitos de IgG y C3 en la membrana basal. Además los niveles de anti-BP180 y anti-BP230 parecen estar relacionados con la gravedad del cuadro. El tratamiento inicial se basa en la corticoterapia, a la que pueden ir asociados diversos fármacos como eritromicina, dapsona, azatioprina o micofenolato de mofetilo, en función de la gravedad. Ante la falta de respuesta, está indicado el uso de inmunoglobulinas intravenosas con un número de ciclos variables según evolución. Pese a la gravedad con la que puede iniciarse el cuadro, el pronóstico es excelente y las recaídas muy infrecuentes.

**Conclusión.** El penfigoide ampolloso es una patología autoinmune infrecuente en la edad pediátrica. Conocer sus características clínicas permitirá que sea incluido en el diagnóstico diferencial de distintos cuadros ampollasos.

#### P45. LESIONES VESÍCULO-AMPOLLOSAS DE REPETICIÓN EN NIÑOS: A PROPÓSITO DE UN CASO DE DERMATOSIS IGA LINEAL

C. Prego Padín, R.M. Fernández Torres, E. Fonseca Capdevila, I. Martín Loureiro y Á. González González

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

**Introducción.** La dermatosis IgA lineal o dermatosis ampollosa crónica de la infancia es una rara enfermedad vesiculoampollosa sube-

pidérmica inmunomediada y adquirida que puede aparecer en niños mayores y en adultos. La presentación clínica clásica en niños incluye lesiones eritematosas anulares con vesículas típicamente distribuidas en “collar de perlas” y aparecen con mayor frecuencia en el abdomen, la parte baja de la espalda, los muslos, la zona inguinal, y alrededor de los ojos y la boca.

**Caso.** Se trata de un varón de 11 años que desde hace dos años presenta brotes frecuentes de lesiones vesículo-ampollosas pruriginosas y agrupadas, inicialmente con limitación periorificial (boca y ojos) y a zonas distales de ambos miembros inferiores, con extensión progresiva al resto del cuerpo, especialmente a tronco. El paciente fue tratado en numerosas ocasiones como impétigo ampolloso, con mejoría parcial tras administración de tratamientos antibióticos. Tras dos años de brotes recurrentes, es valorado presencialmente en Dermatología, sugiriendo el cuadro clínico una enfermedad ampollosa autoinmune, por lo que se realiza una biopsia cutánea con muestras para H-E e inmunofluorescencia directa, se solicita analítica con autoinmunidad y se inicia tratamiento con colchicina 1 mg oral. Tras un mes de tratamiento y tras hallazgos histopatológicos concluyentes con dermatosis IgA lineal, se valora de nuevo al paciente, observándose mejoría parcial del cuadro clínico; por lo que se decide comenzar tratamiento con sulfona 50 mg oral, tras descartar déficit de G6PD. A las dos semanas, se objetiva resolución completa de las lesiones ampollosas, mostrando importante leucodermia postinflamatoria sin otras complicaciones sobreañadidas.

**Discusión.** La dermatosis Ig A lineal es una dermatosis ampollosa, que cursa con ampollas tensas, eritema y placas urticariales agrupadas, dispuestas de manera centrífuga, y con prurito intenso acompañante. El diagnóstico diferencial incluye el impétigo ampolloso, la dermatitis herpetiforme, el pénfigo ampolloso y la sarna. Con frecuencia, los pediatras diagnostican erróneamente esta entidad como impétigo. Se puede lograr una remisión a largo plazo ya sea con dapsona, fármaco de primera elección, o con una terapia combinada. En general, es un trastorno benigno y autolimitado, que puede presentar una resolución completa espontánea, sobre todo la forma idiopática.

#### P46. LESIONES CUTÁNEAS LIQUEN AMILOIDEO-LIKE EN PACIENTE PEDIÁTRICA CON ARTRITIS IDIOPÁTICA JUVENIL SISTÉMICA

B. González Rodríguez<sup>a</sup>, J. Montero Menárguez<sup>a</sup>, L. Calderón Lozano<sup>a</sup>, A. Wang<sup>a</sup>, J.L. Rodríguez Peralto<sup>b</sup> y S.I. Palencia Pérez<sup>a</sup>

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

La artritis idiopática juvenil es la enfermedad reumatológica pediátrica más frecuente. Engloba todas las formas de artritis de inicio antes de los 16 años, de causa desconocida, y con duración de al menos 6 meses. El subtipo AIJ sistémica (AIJs, previamente conocido como Still del adolescente), representa en torno al 10% de los casos de AIJ y presenta características clínicas similares a las descritas en el Still del adulto (de hecho, algunos autores consideran estas dos entidades como parte de un mismo espectro clínico): episodios de fiebre en picos, linfadenopatía generalizada, rash migratorio color salmón, serositis o esplenomegalia. Representa un diagnóstico de exclusión. La afectación cutánea, al igual que sucede en la forma de Still del adulto, no ha sido bien descrita en la literatura y las series suelen incluir exclusivamente a pacientes adultos. A pesar de ello, la clínica cutánea es una manifestación frecuente (85-90%), en ocasiones clave para el diagnóstico. De hecho, la presencia de un exantema eritematoso evanescente que coincide con los picos febriles representa un criterio mayor para el diagnóstico de esta forma sistémica de artritis idiopática juvenil. Presentamos el caso de una niña de 2 años ingresada en Reumato-

logía Pediátrica, que desde el año de vida presentaba picos febriles asociados a importante irritabilidad e inflamación sistémica y analítica con sospecha en algún ingreso de desarrollo de SAM. Había recibido tratamiento con corticoterapia oral y sistémica con anakinra (anti IL-1) y tofacitinib (anti JAK), con ausencia de respuesta. Se nos interconsulta por lesiones cutáneas dudosamente evanescentes que a la anamnesis con sus padres presentaba de forma caprichosa sin clara relación con los brotes, desde el año de edad. Las lesiones eran grandes placas liquenoides por confluencia de pequeñas pápulas planas de bordes netos afectando a las extremidades y zona axial del tronco, predominantemente en zona interglútea. Se decide biopsia que es compatible con enfermedad de Still.

**Conclusión.** La clínica cutánea puede resultar clave en el espectro de enfermedad AIJ-Still para un diagnóstico temprano de una entidad de difícil diagnóstico y manejo.

#### P47. ERITEMA ANULAR EOSINOFÍLICO CON RESPUESTA COMPLETA A OMALIZUMAB

A. Grau Echevarría<sup>a</sup>, D. Blaya Imberón<sup>a</sup>, A. Pérez Ferriols<sup>a</sup>, V. Zaragoza Ninet<sup>a</sup>, V. Sabater Marco<sup>b</sup> y A. Esteve Martínez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Consorcio Hospital General Universitario. Valencia. España.

**Introducción.** El eritema anular eosinofílico (EAE) es una dermatosis infrecuente que cursa con pápulas y placas eritematoedematosas anulares y arciformes. A nivel histológico presenta un infiltrado linfocítico denso con eosinófilos, sin las “figuras en llama” típicas del síndrome de Wells.

**Caso clínico.** Presentamos una niña de 8 años que acudió con múltiples pápulas y placas, de aspecto anular las más grandes, en brazos, manos y polo cefálico. Asociaba prurito moderado y mejoraban con la administración de corticoides sistémicos, recidivando al disminuir la dosis. Una biopsia cutánea mostró un infiltrado de predominio linfocítico perivascular superficial y profundo con múltiples eosinófilos y en la analítica de sangre destacó una eosinofilia. Tras iniciar omalizumab a dosis de 150 mg en dosis mensual, la paciente presentó una mejoría espectacular de las lesiones con respuesta completa desde la primera dosis.

**Discusión.** El tratamiento del EAE suele ser insatisfactorio, con un curso crónico y recidivante. Las terapias incluyen corticoides tópicos y sistémicos, o antimaláricos como la hidroxiclolorquina, pero a menudo se observan recaídas y resistencia a los medicamentos. Se han descrito casos aislados de tratamiento exitoso con dapsona, ciclosporina y con dupilumab. Presentamos el primer caso de eritema anular eosinofílico tratado con omalizumab con excelente respuesta asociada.

#### P48. SÍNDROME DE DERMATOSIS-ARTRITIS ASOCIADO AL INTESTINO EN UNA LACTANTE CON ENFERMEDAD INFLAMATORIA INTESTINAL DE INICIO MUY TEMPRANO, UN RETO DIAGNÓSTICO

E. Fiz Benito, M. Feito Rodríguez, R. Maseda Pedrero, R. Souza de Moraes, R. Escudero Tornero y R. de Lucas Laguna

Dermatología. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

El síndrome de dermatosis-artritis asociada al intestino (BADAS, por sus siglas en inglés) es una rara entidad neutrofílica descrita originalmente en pacientes sometidos a cirugía de bypass intestinal, y más recientemente, en pacientes con enfermedad inflamatoria intestinal (EII), si bien esta asociación apenas ha sido reportada en la edad pediátrica. Se presenta el caso de una lactante de 14 meses de edad con antecedente de enfermedad inflamatoria intestinal de inicio muy temprano (VEO-IBD, por sus siglas en inglés) que durante un ingreso debido a una reagudización de su enfermedad desarrolló

un cuadro de fiebre, artralgias y lesiones cutáneas consistentes en pápulas, vesículas y pústulas en la cara y parte superior de tronco y extremidades. Dada la progresión hacia nódulos y placas infiltradas dolorosas, y la ausencia de indicios infecciosos, se realizó una biopsia cutánea. La histología mostró un denso infiltrado neutrofílico en dermis e hipodermis, compatible con una dermatosis neutrofílica estéril. La correlación clinicopatológica nos permitió alcanzar el diagnóstico de un BADAS en el seno de una VEO-IBD. Se administraron corticoides sistémicos con resolución completa de las lesiones en una semana. El control de la VEO-IBD se alcanzó con infliximab, y posteriormente con ustekinumab tras el desarrollo de anticuerpos contra el primero. Hasta donde sabemos, nuestro caso es el primer BADAS descrito en menores de dos años. Las lesiones cutáneas en el BADAS suelen ir precedidas de síntomas pseudogripales, y se muestran como pápulas urticariales, vesiculopústulas y nódulos que afectan principalmente a las extremidades superiores. La histología revela un marcado infiltrado neutrofílico estéril en la dermis. Aunque su patogenia exacta no está clara, se ha sugerido que puede deberse a un sobrecrecimiento de bacterias intestinales que conduce al depósito de inmunocomplejos en la piel y la membrana sinovial. El tratamiento se basa principalmente en corticoides sistémicos y el control de la enfermedad subyacente. En el caso de la EII, esto incluye los inmunosupresores clásicos y, cada vez más, las terapias biológicas y las moléculas pequeñas. En la actualidad, la edad pediátrica es la que está experimentando un mayor aumento de incidencia de EII, por lo que es importante reconocer el BADAS como una posible complicación de la EII o incluso como una forma de inicio.

#### P49. GRANULOMA ANULAR SUBCUTÁNEO

L. García Sirvent, J. Ruiz Sánchez, J. García Vilar, J. Espiñeira Sicre y L. García Fernández

*Dermatología. Hospital Universitari Sant Joan d'Alacant. Sant Joan d'Alacant (Alicante). España.*

El granuloma anular subcutáneo o profundo (GAS) es considerado una variante clínica rara de granuloma anular, siendo más frecuente su aparición en la población pediátrica. Presentamos el caso de un niño de 2 años, sin antecedentes médicos personales ni familiares de interés, con desarrollo psicomotor adecuado a su edad y calendario vacunal actualizado. Consultó por la aparición de un nódulo subcutáneo en región pretibial izquierda, de crecimiento progresivo, en los dos últimos meses. No presentaba sintomatología sistémica acompañante. A la exploración física, presentaba buen estado general. A nivel pretibial izquierdo, se objetivó la presencia de un nódulo subcutáneo, no doloroso a la palpación, sin signos inflamatorios asociados. No se palparon adenopatías inguinales. Se solicitó analítica sanguínea con hemograma, bioquímica incluyendo reactantes de fase aguda, autoinmunidad (ANA, ANCA, factor reumatoide) y complemento, con parámetros dentro de la normalidad. En las pruebas de imagen, no se identificaron lesiones corticales ni medulares a nivel radiográfico, y en la ecografía de partes blandas se objetivó una tumoración subcutánea hipoeoica de 17 x 19 mm y con un leve aumento del flujo Doppler arterial intralesional, de predominio periférico. Se realizó una biopsia profunda, observándose a nivel histológico una lesión subcutánea granulomatosa en empalizada con necrobiosis. El estudio inmunohistoquímico fue positivo para los marcadores CD68, CD163, CD31. Se diagnosticó al paciente de GAS. Se decidió, en conjunto con Pediatría, observación y seguimiento clínico del paciente, con disminución franca del tamaño de la lesión en la visita de revisión al mes. El GAS es una enfermedad inflamatoria granulomatosa cutánea, benigna e infrecuente, de causa desconocida. Su incidencia es mayor en niños entre 2 y 5 años y en el sexo femenino. Clínicamente, se presenta como un nódulo subcutáneo, indoloro, de rápido crecimiento y con predilección por el área pretibial. El diagnóstico puede resultar

desafiante por su similitud clínica con neoplasias malignas. Aunque el diagnóstico histológico es de elección, en los últimos años se ha empleado la ecografía como técnica diagnóstica en el GAS, evitando, en casos con clínica y hallazgos ecográficos típicos, la realización de procedimientos invasivos. El pronóstico es excelente, y tiende a la remisión espontánea.

#### P50. FOTOSENSIBILIDAD LUPUS-LIKE INDUCIDA POR VORICONAZOL: A PROPÓSITO DE UN CASO

A. Santa Cruz Martín, L. Feito Sancho, G. Vázquez Contreras, M. Folcrá González, C. Rubio Flores y O. López-Barrantes González

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

**Introducción.** El voriconazol es un fármaco antifúngico, que, en raras ocasiones, se ha relacionado con cuadros de fotosensibilidad cutánea.

**Caso clínico.** Se presenta el caso de un varón de 8 años que acude en verano a nuestra consulta por eritema. Se encuentra en tratamiento con voriconazol desde hace 3 semanas por artritis fúngica, y la clínica se inicia 2 semanas más tarde del comienzo del tratamiento, en relación con un episodio de exposición solar moderada. En la exploración física se observan lesiones eritematosas con descamación superficial en zona superior de la espalda y en escote, adoptando una morfología en "V". En región facial se aprecia un eritema leve en párpados inferiores y mejillas, así como una ligera queratitis. No presentó lesiones oculares ni en mucosas, ni zonas erosivas, vesículas ni ampollas. Se solicita estudio analítico que incluye anticuerpos anti-nucleares (ANA), anti-Ro, anti-La y complemento, siendo los resultados negativos. Los niveles de fármaco se encuentran en rango terapéutico (4,5 mcg/ml). Se establece el diagnóstico de fotosensibilidad inducida por voriconazol, con un patrón lupus/dermatomiositis-like. El paciente fue tratado con metilprednisolona en emulsión y se le recomendó evitar exposición solar, desapareciendo la clínica al cabo de semanas sin llegar a suspender el fármaco.

**Discusión.** Las reacciones cutáneas relacionadas con voriconazol son diversas, incluyendo queratitis, hiperpigmentación, eritrodermia y, en raras ocasiones, condiciones más graves como el síndrome de Stevens-Johnson y la necrólisis epidérmica tóxica. Notablemente, se están reportando cada vez más casos de fotosensibilidad en pacientes pediátricos. El mecanismo preciso es discutido, y aparece de forma idiosincrásica, independientemente de la duración de la terapia y cuando los niveles del fármaco se encuentran dentro del rango terapéutico. Se debe aconsejar a los pacientes que minimicen la exposición al sol, no siendo necesario discontinuar el tratamiento en todos los casos.

#### P51. PANICULITIS LIPOATRÓFICA DE LA INFANCIA: PRESENTACIÓN DE UN CASO

M. Pozuelo Ruiz<sup>a</sup>, R.D. Palacios Díaz<sup>a</sup>, C. Abril Pérez<sup>a</sup>, M. Llavador Ros<sup>b</sup> y M. Evole Buselli<sup>a</sup>

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

**Introducción.** La paniculitis lipoatrófica es un tipo de paniculitis poco frecuente, que aparece mayoritariamente en la parte distal de extremidades inferiores y en edad pediátrica. Clínicamente se caracteriza por el desarrollo de atrofia permanente del tejido celular subcutáneo (TCS) tras el proceso inflamatorio. Se desconoce la causa, pero se presupone un origen autoinflamatorio/autoinmune. El diagnóstico a menudo es complejo, debido a la similitud clínica e incluso histológica con otros procesos inflamatorios.

**Caso clínico.** Niña de 9 años acude de urgencia por eritema y tumefacción en ambos tobillos. El diagnóstico inicial es de celulitis; sin

embargo, las lesiones aumentan en extensión a pesar de tratamiento antibiótico. A la exploración presenta placas eritematosas de consistencia dura, localizadas en tobillos y dorso de pies. En ecografías seriadas y resonancia magnética se observa inflamación de TCS y tejidos blandos locales (vainas tendinosas, vientres musculares de peroneos, tibial anterior y gastrocnemio; y fascia profunda). En la analítica solo destaca el aumento de reactantes de fase aguda y elevación de anticuerpos antinucleares a título de 1/80. Ante la sospecha clínica de morfea profunda se realiza biopsia. El estudio histológico revela hallazgos de paniculitis con abundantes histiocitos espumosos. Esto obligó a descartar histiocitosis no Langerhans, con estudio molecular de mutaciones BRAF V600 negativo y PET-TAC de todo el cuerpo, que fue normal. Como único tratamiento recibió metilprednisolona parenteral (5 mg/kg/día durante 3 días), con lo que mejoró clínicamente. Finalmente desarrolló placas de lipoatrofia circunferencial, permaneciendo sin actividad inflamatoria tras dos años de seguimiento.

**Discusión.** La paniculitis lipoatrófica se puede confundir inicialmente con otras patologías inflamatorias (como las mencionadas en este caso) y requiere alto nivel de correlación clínico-patológica. Esta entidad debe considerarse en el diagnóstico diferencial de lesiones inflamatorias de áreas distales en niños, para la instauración precoz de tratamiento inmunosupresor y evitar el desarrollo de atrofia.

## P52. DERMATOSCOPIA DE LA ELASTOSIS PERFORANS SERPIGINOSA

D. Ramos Rodríguez<sup>a</sup>, N. Pérez Robayna<sup>b</sup>, R.N. Rodríguez Rodríguez<sup>c</sup>, M.M. Pestana Eliche<sup>b</sup>, M. Arteaga Henríquez<sup>a</sup> y A. de Andrés del Rosario<sup>b</sup>

<sup>a</sup>*Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de Canarias. Universidad de La Laguna. San Cristóbal de La Laguna (Santa Cruz de Tenerife).* <sup>b</sup>*Dermatología y* <sup>c</sup>*Anatomía Patológica. Hospital Universitario de Canarias. San Cristóbal de La Laguna (Santa Cruz de Tenerife). España.*

**Introducción.** La elastosis perforans serpiginosa (EPS) se incluye dentro del grupo de dermatosis perforantes. Es una enfermedad infrecuente, con un inicio en la edad pediátrica o adultos jóvenes; se caracteriza por la eliminación transepidermica de fibras elásticas. Aunque puede aparecer de forma aislada, hasta un 40% se asocia a síndromes como: síndrome de Down, Marfan, Ehlers-Danlos, Rothmund-Thomson o pseudoxantoma elástico, entre otros. La dermatoscopia de estas lesiones se ha publicado de forma anecdótica. **Caso clínico.** Varón de 16 años con antecedentes de síndrome de Down, hipotiroidismo y seborrheia que consulta por placas circinadas en codos parcialmente pruriginosas. A la dermatoscopia observamos costras amarillentas no foliculares sobre un fondo rojo con vasos puntiformes homogéneos y líneas gruesas blancas entrecruzadas similares a una red en el área central de estas placas. Histológicamente se confirma la sospecha de EPS.

**Discusión.** Navarrete-Dechent describe en 2015 la dermatoscopia de la EPS con hallazgos no específicos como: vasos finos ramificados y áreas blancas sin estructura. En 2016, se describen 2 nuevos casos de EPS con descripción dermatoscópica hasta la fecha: Ramirez-Bellver et al. observan costras amarillentas rodeadas de áreas similares a líneas cortas blancas perpendiculares (crisálidas) sin observar vasos atípicos; por otro lado Rasca et al. describen áreas amarillentas sin estructuras y microerosiones. En nuestro caso, las estructuras que describen Ramirez-Bellver y colaboradores como "crisálidas" corresponden a áreas cicatriciales entrecruzadas en la porción central de las placas. Estas estructuras se observarían en lesiones crónicas de EPS y junto a las costras amarillas podrían ser sugestivas de este diagnóstico.

**Conclusión.** La dermatoscopia es una herramienta útil para el diagnóstico diferencial de la EPS, aunque el estudio histológico continúa siendo el gold-standard.

## P53. DESAFÍO TERAPÉUTICO EN DERMATITIS ATÓPICA SEVERA: ABORDAJE INDIVIDUALIZADO EN PACIENTE ASIÁTICA

L. Alonso Martínez de Salinas, R.C. Cova Martín, D. Hernández Calle, A. Lecumberri Indart y B. Pérez García

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

**Introducción.** La dermatitis atópica (DA) es una enfermedad inflamatoria crónica de la piel, con una importante complejidad clínica y molecular que varía entre distintos grupos étnicos.

**Caso clínico.** Se presenta el caso de una niña de origen asiático de 12 años con DA severa desde la lactancia, tratada con corticoides tópicos y orales, a pesar de lo cual presentaba brotes recurrentes, que interferían en el sueño y su calidad de vida. Ante la ineficacia de los tratamientos convencionales, se inició tratamiento con ciclosporina. La respuesta fue insatisfactoria, llevando a cabo un cambio a dupilumab. A pesar de una respuesta regular después de 9 meses de uso, persistían las manifestaciones clínicas. Finalmente, se introdujo upadacitinib, con una notable y rápida mejoría a las pocas semanas, que persiste actualmente, un año después de la introducción del mismo.

**Discusión.** Este caso destaca la heterogeneidad en las respuestas terapéuticas en la dermatitis atópica. La falta de respuesta a ciclosporina y dupilumab sugiere la necesidad de investigar el proceso que subyace. La introducción exitosa de upadacitinib, con un mayor espectro de acción a nivel inmunológico, subraya la importancia de adaptar las terapias según las características individuales y resalta la necesidad de investigar las diferentes respuestas inmunológicas según la etnia en la dermatitis atópica. Se ha descrito que, a pesar de presentar similitudes fundamentales, existen diferencias genéticas en las respuestas inmunológicas entre diferentes grupos étnicos. Por ejemplo, en el caso de la población asiática se ha observado una mayor activación en la respuesta inmune de tipo TH17/TH22, así como unas manifestaciones cutáneas de un tipo más psoriasiforme, bien delimitadas y con más descamación y liquenificación. Esta variabilidad genética e inmunológica subraya la importancia de considerar estos factores al plantear los enfoques terapéuticos, para conseguir en un futuro implementar estrategias terapéuticas más precisas e individualizadas.

## P54. LESIONES CUTÁNEAS PROGRESIVAMENTE INCAPACITANTES: A PROPÓSITO DE UN CASO DE MORFEA PANESCLERÓTICA DE LA INFANCIA

I. Martín Loureiro, L. Mesa Álvarez y E. Fonseca Capdevila

*Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario A Coruña. A Coruña. España.*

**Introducción.** La morfea panesclerótica incapacitante de la infancia es una rara variante de esclerodermia localizada que aparece de forma típica en la edad pediátrica, y que se caracteriza por la rápida progresión de una fibrosis cutánea que condiciona una limitación marcada de la movilidad articular con gran impacto en la calidad de vida.

**Caso clínico.** Se presenta el caso de una niña de 12 años, previamente sana y sin antecedentes familiares de interés, que acude a consulta de Dermatología por endurecimiento generalizado y rápidamente progresivo del tegumento durante los últimos seis meses así como limitación articular secundaria a nivel de articulaciones distales de extremidades superiores e inferiores, sin otra sintomatología referida a nivel sistémico. A la exploración, se evidencia rigidez cutánea generalizada con imposibilidad de pliegue cutáneo, depilación de las áreas afectadas y limitación articular en flexión en codos, carpos, articulaciones metacarpofalángicas y tobillos. No se observaron datos de aftosis, fenómeno

de Raynaud, ulceraciones o cambios en lecho ungueal. Se llevó a cabo un estudio de extensión con pruebas de imagen cardiopulmonar, pruebas de función respiratoria y electromiograma que descartaron afectación sistémica, así como pruebas analíticas y seroinmunológicas que resultaron dentro de la normalidad y la realización de una biopsia escisional cutánea que demostró un patrón morfeiforme ocupando todo el espesor dérmico e hipodérmico. Con el diagnóstico de morfea panesclerótica de la infancia, se decide inicio de tratamiento con pulsos de metilprednisolona seguidos de metotrexato semanal, con escasa respuesta inicial, por lo que se añade al régimen terapéutico micofenolato de mofetilo y tocilizumab con moderada respuesta a nivel cutáneo y estabilización de la progresión de las lesiones a lo largo del seguimiento de la paciente.

**Discusión.** La morfea panesclerótica incapacitante de la infancia es una rara variante de esclerodermia localizada con un curso rápidamente progresivo y con gran impacto en la calidad de vida, para la que no existe un tratamiento que se haya demostrado altamente eficaz. Destacamos la importancia de un abordaje precoz y multidisciplinar para una correcta atención de estos pacientes así como la necesidad de desarrollar nuevas terapias con una mayor especificidad que mejore el pronóstico a largo plazo.

### P55. ENFERMEDAD INJERTO CONTRA RECEPTOR ESPINULOSA, NUEVA FORMA DE PRESENTACIÓN DE UN VIEJO CONOCIDO

A. Vidal González<sup>a</sup>, L. Taboada Paz<sup>b</sup>, R. Escudero Tornero<sup>a</sup>, S. López Alcázar<sup>a</sup>, L. Requena Caballero<sup>c</sup> y M. Feito Rodríguez<sup>a</sup>

*Dermatología. <sup>a</sup>Hospital Universitario La Paz. Madrid. <sup>b</sup>Complejo Hospitalario Universitario de Ferrol. Ferrol (A Coruña). <sup>c</sup>Fundación Jiménez Díaz. Madrid. España.*

**Introducción.** La enfermedad injerto contra receptor (EICR) aparece como complicación de un trasplante de progenitores hematopoyéticos alogénico. Es una enfermedad multisistémica en la que la piel y las mucosas son los órganos que se afectan con más frecuencia.

**Caso clínico.** Niña de 13 años con antecedente de leucemia aguda mieloide extramedular diagnosticada en 2019, por la que se indicó trasplante de progenitores hematopoyéticos en marzo de 2023. Presentó una EICR grado IV en abril de 2023, con buena respuesta a ruxolitib y fotoaféresis extracorpórea. La paciente es derivada desde Hematología por lesiones espiculadas hiperqueratósicas foliculocéntricas sobre placas eritematosas de predominio en rostro, de semanas de evolución. Posteriormente presentó extensión extrafacial, con lesiones en escote, dorso, pubis y región proximal de miembros. Se planteó diagnóstico diferencial entre liquen espinuloso, tricodisplasia espinulosa y espículas asociadas a paraproteinemia. En la biopsia se objetivó hiperqueratosis compacta paraqueratósica en salida infundibular, y descartó presencia de poliomavirus e inmunofijación inespecífica para inmunoglobulinas. Revisando la secuencia temporal, observamos que el cuadro se desencadenó coincidiendo con descenso de ruxolitib, y mejoró llamativamente con la intensificación de la inmunosupresión con metilprednisolona, fotoaféresis, y ruxolitib. Este hallazgo, junto con las formas de EICR foliculares queratosis pilaris-like descritas en la literatura nos llevó a pensar que estuviéramos ante una variante atípica de EICR.

**Discusión.** La EICR crónica ha demostrado gran variabilidad de presentaciones habiéndose descrito formas que cursan con hiperqueratosis folicular. En nuestro caso, el contexto clínico de la paciente, la histología compatible, la exclusión de otras causas y la espectacular respuesta a la inmunosupresión sistémica nos ha llevado a afirmar que se trate una EICR atípica, como una forma de hiperqueratosis folicular con morfología espinulosa no anteriormente descrita.

### P56. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE UNA ÚLCERA EN EL ESCROTO: VASCULITIS GANGRENOSA JUVENIL

C. Fernández Romero, L. Vila Cobreros, O.G. Pereira-Resquin Galván, A. Llorens López, E. Quecedo Estébanez y F. Millán Parrilla

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

**Introducción.** La etiología de las úlceras genitales es muy diversa, desde causas infecciosas a enfermedades inmunomediadas. Presentamos un caso de vasculitis gangrenosa juvenil del escroto, una entidad poco frecuente, pero que debe ser considerada en el diagnóstico diferencial.

**Caso clínico.** Varón de 15 años, sin antecedentes de interés, que acudió a urgencias por presentar una lesión ulcerativa dolorosa de 2 días de evolución. Asociaba, además, fiebre, dolor abdominal y faringoamigdalitis desde hacía 5 días. Negaba supuración uretral, clínica miccional y relaciones sexuales de riesgo. No recordaba picadura previa. A la exploración, presentaba una úlcera con costra necrótica y bordes eritematosos en escroto. No se palpaban adenopatías. Se realizaron serologías que incluyeron VIH, sífilis, herpesvirus y rickettsias, así como toma de cultivos bacterianos, fúngicos y PCR para clamidia, leishmania, sífilis y herpes virus. Todos negativos. Se inició tratamiento empírico con doxiciclina y mupirocina tópica. Ante la buena evolución de la lesión, con resolución a las dos semanas, y todas las pruebas complementarias negativas, se llegó al diagnóstico de vasculitis gangrenosa juvenil del escroto.

**Discusión.** La vasculitis gangrenosa juvenil del escroto es una entidad poco frecuente, cuyo diagnóstico incluye una serie de criterios: varón joven, cuadro faringoamigdalario previo a la aparición de una úlcera necrótica y estudios complementarios para descartar patología infecciosa negativos. Si se realiza biopsia, se observa un infiltrado inflamatorio en la dermis y los vasos de pequeño calibre. Su curso es autolimitado y no recidiva. El diagnóstico diferencial abarca todas las causas de úlceras a nivel genital, como la patología infecciosa, enfermedad de Behçet, pioderma gangrenoso y la gangrena de Fournier. Exponemos este caso, con presentación típica para incidir en la importancia de plantearlo dentro de nuestro diferencial en la valoración de úlceras genitales en varones jóvenes.

### P57. SÍNDROME DE VAN DER WOUDE: A PROPÓSITO DE UN CASO

A. Azón Masoliver<sup>a</sup>, J. Arroyo Moñino<sup>b</sup>, C. Grau Salvat<sup>a</sup>, I. Gil Faure<sup>a</sup> y J. Ángel Baldó<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Pediatría. Hospital Universitari Sant Joan de Reus. Reus (Tarragona). España.*

**Introducción.** El síndrome de van der Woude (SVW) es un trastorno genético dominante que afecta a la región facial. Una característica propia del SVW es la presencia de hoyuelos o senos bilaterales en labio inferior con o sin labio leporino o paladar hendido.

**Caso clínico.** Niño de 2 meses, nacido pretérmino a las 33 semanas, fruto de una fecundación in vitro. Su hermano mayor por parte de madre era sano. Nos fue remitido para control y tratamiento de tres hemangiomas situados en cuello, nuca y muslo. Presentaba además una gran hernia umbilical. En la exploración física general destacaban 2 hoyuelos de 5-6 mm en zona medial del labio inferior. No existía fistulización, labio leporino o alteraciones del paladar. Tampoco se refería estridor o accesos de tos. Ante esta clínica tan sugestiva se propuso el diagnóstico de SVW y se solicitó estudio genético para su confirmación y consulta en ORL. Los hemangiomas de trataron con timolol tópico con buena evolución.

**Resultados.** Los estudios analíticos generales fueron normales. Se realizaron ecografías craneales y renovesicales que fueron normales. El estudio ORL no detectó alteraciones. El estudio genético está todavía pendiente.

**Discusión.** El SVW se presenta por mutaciones en el gen IRF6 (interferón regulatory factor 6) situado en el cromosoma 1q32-41 y que está implicado en el desarrollo epidérmico y en la regulación del desarrollo craneofacial. Las mutaciones en IRF6 son también causantes del síndrome de pterigium plóiteo. Lo más común a nivel clínico son en un 80% la presencia de fositas paramediales en el labio inferior normalmente bilaterales, pequeños montículos con un trayecto fistuloso, seguidas de labio leporino y paladar hendido. La hipodondia y la hipoplasia dental también son frecuentes. Se trata de un caso de un síndrome raro y poco conocido pero de fácil diagnóstico por lo visual y específica que es su presentación.

### P58. SÍNDROME DE NOONAN CON LENTIGINOSIS MÚLTIPLE Y NEVUS EPIDÉRMICOS ASOCIADOS

L. Campos Muñoz<sup>a</sup>, R. Oancea Ionescu<sup>b</sup>, Á. Iglesias Puzas<sup>a</sup>, C. Carranza Romero<sup>a</sup>, A. Sirgado Martínez<sup>a</sup> y E. López Bran<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología y <sup>b</sup>Unidad de Genética Clínica. Hospital Clínico San Carlos. Madrid. España.

Paciente varón de 13 años que consulta por 2 lesiones algo molestas en la axila derecha, presentes desde los 2 años de vida. Como antecedentes personales presentaba un pectum excavatum y una talla baja. A la exploración presentaba 2 lesiones lineales sobreelevadas y parduzcas de superficie queratósica sugestivas de nevus epidérmicos. Llamaba la atención la presencia de múltiples lentigos por toda la superficie cutánea de predominio en la cara y el tronco, los cuales habían ido apareciendo en los últimos años. Presentaba también alguna mancha café con leche de pequeño tamaño, en número menor a 6. Fue derivado a la Unidad de Genética Clínica con sospecha de síndrome de Noonan con lentiginosis múltiple (SNLM), donde se detectó la variante patogénica c.1403 C>T en heterocigosis en el gen PTPN11 por lo que fue diagnosticado de SNLM. Fue valorado en cardiología y ORL sin encontrar hallazgos patológicos. Las rasopatías son enfermedades genéticas raras producidas por mutaciones germinales patogénicas en los genes de la vía RAS/MAPK, dentro de las cuales se describe el SNLM. El SNLM se caracteriza por múltiples lentigos, cardiomiopatía hipertrófica, talla baja, sordera, deformidad torácica y dismorfia facial. A nivel dermatológico, además de los múltiples lentigos pueden aparecer manchas café con leche. Los lentigos suelen distribuirse por cara, cuello y tronco superior, y suelen ser de pequeño tamaño, de hasta 10 mm, con un color que va desde el marrón al negro. Van apareciendo desde los 4 años a la pubertad, y suelen respetar las mucosas. Los nevus epidérmicos no se han descrito como lesiones características del SNLM. Muchos de ellos son producidos por mosaicismo somático; una buena proporción de los nevus epidérmicos son resultado de alteraciones en la vía RAS, como HRAS y KRAS, de forma que se ha sugerido que los nevus epidérmicos y sebáceos deberían formar parte del espectro de las rasopatías. En nuestro caso no podemos afirmar que los nevus epidérmicos del paciente presentaran la misma mutación que se detectó en sangre, ya que no se pudo realizar estudio genético de la biopsia de piel de los nevus. Destacamos la presencia de 2 nevus epidérmicos en un paciente con SNLM, lesiones que no se han descrito como habituales en este síndrome, pero ambas entidades comparten mutaciones de la vía RAS, pudiendo formar parte del mismo espectro de enfermedad.

### P59. MILIUM FACIAL PERSISTENTE EN UNA LACTANTE

C. Guerrero Ramírez<sup>a</sup>, N.V. Ortiz Cabrera<sup>b</sup> y A. Torrelo Fernández<sup>a</sup>

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

**Introducción.** Los quistes de milium pueden ser primarios o secundarios. Los milia primarios suelen afectar a neonatos y lactantes,

surgen espontáneamente y afectan la cara aunque pueden estar presentes en la parte superior del tronco y las extremidades. Los milia secundarios pueden surgir después de un traumatismo como la dermoabrasión o la radioterapia.

**Caso clínico.** Lactante de 15 meses, acude a consulta de Dermatología por aparición en los últimos meses de lesiones cutáneas de predominio centofacial. No antecedentes familiares de interés. A la exploración, destacaban pápulas amarillentas nasales y en surco nasogeniano. No queratodermia palmoplantar. No alteraciones ungulares ni mucosas. Dermatoglifo normal. Se realizó un estudio genético con detección de mutación KRT17 p.Arg94Cys en heterocigosis.

**Discusión.** Los quistes de milium son quistes de inclusión que se encuentran en más del 40% de los recién nacidos a término. Suelen localizarse en región centro facial y tienden a la autorresolución. Se encuentran frecuentemente en la piel de los recién nacidos, pero su elevado número o persistencia a lo largo de la infancia nos deben hacer descartar ciertas genodermatosis, entre las que se encuentran, síndrome de Bazex-Dupre-Christol, síndrome Brooke-Spiegler, síndrome orofaciocigital tipo I o paquioniquia congénita tipo 2 entre otros. En la mayoría de estas condiciones, la aparición de los milia se produce en el periodo neonatal o en la primera infancia asociando otros signos como la presencia de dientes neonatales, queratodermia palmoplantar e hiperqueratosis ungular, en el caso de la paquioniquia congénita; rasgos dismórficos en el síndrome orofacial o presencia de tumores anexiales cutáneos benignos y malignos. Por otro lado, también es posible encontrar lesiones que simulan la milia clínicamente pero no histológicamente, denominada pseudomilia, presente en la displasia ectodérmica anhidrótica, hipotricosis de Marie-Unna o esteatocistomas múltiples familiares, cuya ubicación topográfica más típica es la región torácica anterior, pero se han descrito formas atípicas de localización exclusivamente facial o limitadas a cuero cabelludo.

### P60. EL AMPLIO ESPECTRO CLÍNICO DE LA PAQUIONIQUIA CONGÉNITA: A PROPÓSITO DE DOS FAMILIAS

E. Rodríguez Lomba<sup>a</sup>, J. Suárez González<sup>b</sup>, L. Jiménez Briones<sup>a</sup>, B. Rodríguez Sánchez<sup>a</sup>, P. García Piqueras<sup>a</sup> y M. Campos Domínguez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología y Venereología y <sup>b</sup>Unidad de Genómica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

**Introducción.** La paquioniquia congénita es una enfermedad rara de herencia autosómica dominante que se caracteriza por la triada de queratodermia palmoplantar focal, dolor plantar y distrofia ungual. Otros hallazgos típicos son leucoqueratosis oral, esteatocistomas, y dentición prenatal. La base patogénica de la enfermedad radica en la presencia de mutaciones patogénicas en 5 genes (KR-T6A, KRT6B, KRT6C, KRT16 y KRT17). Tradicionalmente se ha clasificado en 2 subtipos clínicos: tipo 1 (Jadassohn-Lewandowsky) y tipo 2 (Jackson-Lawler). En los últimos años, los avances en genómica han permitido desarrollar una nueva clasificación molecular basada en la correlación genotipo-fenotipo.

**Casos clínicos.** Se presentan los casos de dos familias con diagnóstico genético confirmado. Los casos índice de la primera familia son dos mellizos de 1 mes con alteraciones ungueales congénitas. Ambos mostraban uñas distróficas en manos y pies con morfología en pinza, onicolisis distal y discromía amarillenta. El padre presentaba coiloniquia y onicodistrofia en manos y pies, además de una llamativa queratodermia palmoplantar focal dolorosa en áreas de presión. El estudio genético familiar reveló una mutación en heterocigosis probablemente patogénica de KRT6A c.1416G>T, p.Glu472Asp. La segunda familia se caracterizaba por una queratodermia focal plantar, presente en varias generaciones (abuela materna, madre, hermana, hijo e hija del caso índice). La afectación ungual era muy leve, pero presentaban leucoqueratosis oral. El

estudio genético detectó una mutación en heterocigosis probablemente patogénica de KRT16 c.380G>T, p.Arg127Leu. El caso índice recibió tratamiento con acitretino con buena respuesta.

**Discusión.** La clasificación molecular define 5 subtipos con correlación genotipo-fenotipo. El inicio más precoz y grave de la queratodermia se asocia con mutaciones en KRT6A y KRT16, mientras que mutaciones en KRT6C muestran un fenotipo más leve. La mayor afectación ungueal es típica de KRT6A y KRT17, mientras que los quistes y la dentición prenatal se asocian a KRT17. Por otro lado, la leucoqueratosis oral resulta más frecuente en familias con KRT6A mutada. La identificación molecular precoz nos puede ayudar en la detección de manifestaciones mucocutáneas y el asesoramiento a las familias. No obstante, existe cierta variabilidad fenotípica intrafamiliar que debemos tener en cuenta.

### P61. BAPOMAS: LAS DOS CARAS DE LA MISMA MONEDA

A. Giacaman<sup>a</sup>, L.J. del Pozo Hernando<sup>a</sup>, I. Torralba Cloquell<sup>b</sup>, G. González López<sup>b</sup>, C. Gómez Bellvert<sup>b</sup> y A. Martín Santiago<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital Son Espases. Palma de Mallorca (Illes Balears). España.

**Introducción.** Los bapomas son un tipo de proliferación melanocítica, que en la gran mayoría de casos tienen un comportamiento clínico benigno.

**Casos.** Presentamos a dos niños, el primero es un varón de 14 años con antecedente de neurofibromatosis tipo 1, que consultó por una pápula rosada en el cuero cabelludo. El estudio histológico estableció el diagnóstico de bapoma. Tras 7 años de seguimiento no ha tenido nuevas lesiones ni neoplasias. El segundo caso es un varón de 8 años con más de 100 lesiones pigmentadas, algunas de ellas con una pápula rosada en el centro. La exéresis de dos de ellas confirmó el diagnóstico de lesión melanocítica con pérdida de BAP1. Tras explorar a los progenitores, se detectaron lesiones similares en su padre, en el que se obtuvo el mismo diagnóstico histológico.

**Discusión.** En el caso de bapomas múltiples, se debe descartar el síndrome de susceptibilidad al cáncer familiar causado por la mutación en la línea germinal BAP1, que se asocia a una mayor incidencia de carcinoma de células renales, mesotelioma, colangiocarcinoma, melanoma cutáneo y uveal, entre otras.

### P62. AUMENTO DE RIESGO DE TUMORES CUTÁNEOS EN ICTIOSIS QUERATINOPÁTICA EN CONFETI POR MUTACIÓN KRT10

J. Martín-Nieto<sup>a</sup>, B. Rodríguez Sánchez<sup>a</sup>, V. Parra Blanco<sup>b</sup>, D. Virseda González<sup>a</sup>, J.A. Avilés Izquierdo<sup>a</sup> y M. Campos Domínguez<sup>a</sup>

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

**Introducción.** La ictiosis queratinopática es un trastorno de la queratinización y la cornificación, resultado de una disfunción de la queratina en los estratos suprabasales de la epidermis. Esto se debe a una mutación germinal de dominancia negativa en los genes KRT1, KRT10 o KRT2, provocando la pérdida de cohesión de los queratinocitos, con un consiguiente deterioro generalizado de la barrera cutánea, hiperqueratosis, descamación y eritema.

**Caso clínico.** Se evaluó a una mujer de 25 años con eritrodermia, zonas parcheadas de piel sana y áreas hiperqueratósicas, con ampollas y erosiones al nacimiento y una mutación germinal en KRT10. Tanto la mutación como el fenotipo eran característicos de ictiosis queratinopática en confeti (IWC). Durante el seguimiento, presentó múltiples queratosis actínicas, carcinomas epidermoides intraepidérmicos y una proliferación melanocítica atípica en un dedo de la mano que requirió extirpación amplia y reconstrucción con colgajo.

**Discusión.** El fenómeno de “confeti” se produce por un proceso de mosaicismo inverso, resultado de una recombinación mitótica proximal o distal al locus de KRT10, ubicado en el brazo largo del cromosoma 17. Esto es capaz de generar células hijas con ambos alelos wild-type para dicho gen y por tanto sanas. En cuanto al aumento de lesiones malignas, la mutación que conlleva un cambio de marco de lectura en el gen provoca el reemplazo de una cola de poliglicina con una cola de poliarginina que redirige la queratina 10 desde la red de filamentos intermedios citoplasmáticos hacia el nucleolo. La inestabilidad del huso mitótico causada por esta mala localización puede inducir la carcinogénesis de forma directa, aumentando la tasa de división celular y, por ende, la producción de clones revertidos debido al aumento de procesos de recombinación mitótica. Todas las células derivadas de estas divisiones pueden acumular nuevas mutaciones, algunas de ellas en genes que intervienen en el proceso de oncogénesis. Además, las que se produzcan en clones revertidos podrían estar sujetas a un mecanismo de selección positiva dentro del microambiente celular. Por otro lado, la queratina 10 wild-type ha mostrado tener un efecto regulador negativo sobre el ciclo celular mediante la inhibición del gen RB, que codifica para la proteína retinoblastoma, uno de los mediadores en la transición de la fase G1 a la fase S de la mitosis.

### P63. NEVUS EPIDÉRMICO EPIDERMOLÍTICO POR MUTACIÓN DE KRT10

M. de la Puente Alonso<sup>a</sup>, J. Martín-Nieto González<sup>a</sup>, J. Suárez González<sup>b</sup>, T. López Bernal<sup>c</sup>, P. García Piqueras<sup>a</sup> y M. Campos Domínguez<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología y <sup>b</sup>Unidad de Genómica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. <sup>c</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Infanta Cristina. Madrid. España.

**Introducción.** Un gran número de trastornos de la piel se caracterizan por un patrón de mosaicismo siguiendo líneas de Blaschko. La hipótesis más extendida sobre su origen es una mutación poscigótica en una única célula durante la embriogénesis y la posterior migración del clon de células derivadas de esta. El nevus epidérmico queratinocítico de tipo epidermolítico puede seguir este patrón lineal. Morfológicamente se manifiesta como placas de superficie verrugosa de color piel o ligeramente hiperpigmentadas. Se presenta de forma congénita como lesión única o múltiple. Puede aparecer en cualquier parte del cuerpo, pero si afecta las flexuras puede cursar con maceración y mal olor.

**Caso clínico.** Se evaluó a una niña de tres años con lesiones cutáneas congénitas en hemicuerpo derecho consistentes en placas lineales de superficie verrugosa que durante el seguimiento aumentaron en grosor y pigmentación. Con la sospecha clínica de que se tratase de un nevus epidérmico queratinocítico se realizó una biopsia, que mostró una hiperqueratosis epidermolítica. El diagnóstico histológico fue de nevus epidérmico epidermolítico, que está asociado a mutaciones en los genes de la queratina 1 (KRT1), queratina 2 (KRT2) o queratina 10 (KRT10). Un análisis genético en tejido confirmó una variante patogénica en KRT10. Esta mutación se relaciona con riesgo en la descendencia de desarrollar ictiosis queratinopática.

**Discusión.** El nevus epidérmico epidermolítico de la paciente se trata de una anomalía cutánea en mosaico. Esto implica la coexistencia de células con al menos dos genotipos, uno de los cuales conduce al fenotipo cutáneo patológico. Ante este hallazgo, es relevante conocer si el mosaicismo está presente solo en la piel (mosaicismo somático) o también afecta a las gónadas (mosaicismo gonadosomático). Algunos descendientes de pacientes con este nevus heredan la mutación de KRT10 de forma germinal y desarrollan ictiosis queratinopática. La probabilidad de transmisión a la descendencia varía entre el 0% y el 50%, debido a la herencia autosómica dominante y a la incertidumbre sobre la proporción de células germinales mutadas, lo que justifica la necesidad de consejo

genético en la edad adulta para, en caso de deseo genésico, ofrecer técnicas de análisis preimplantatorio o prenatal.

#### P64. SÍNDROME DE DESCAMACIÓN DE LA PIEL ACRAL

N. Manzanera Oliver, Á. March Rodríguez, R. Rovira López y R.M. Pujol Vallverdú

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

**Introducción.** El síndrome de descamación de la piel acral (APSS) es una enfermedad de herencia autosómica recesiva caracterizada por el desarrollo de ampollas flácidas y descamación superficial en palmas y plantas, secundaria a mutaciones del gen de transglutaminasa 5 (TGM5) y ocasionalmente del gen de la cistina A. Su diagnóstico suele basarse en los hallazgos clínico-patológicos y en el estudio genético.

**Presentación del caso.** Niña de 2 años sin antecedentes personales ni familiares de interés, que presentaba desde los primeros meses de vida ampollas flácidas y erosiones recurrentes en palmas y plantas que curaban sin dejar cicatriz. Las lesiones parecían desarrollarse en relación con la humedad y durante los meses de verano. La exploración física evidenciaba máculas eritematosas con collarite periférico descamativo en ambas palmas, así como vesículas y pequeñas ampollas en el pulpejo del quinto dedo de la mano izquierda y descamación leve en el primer dedo de ambos pies. No se observaron lesiones mucosas ni en otras localizaciones. El estudio genético demostró la presencia de una mutación patogénica (Lys-445Asn) y de una variante de significado clínico incierto (Gly369Ser) en el gen TGM5. En el estudio de segregación de los padres se confirmaron en heterocigosis compuesta las 2 variantes previamente detectadas. La variante c.1105G>A heredada por vía materna y la variante c.1335G>C heredada por vía paterna.

**Discusión.** El APSS pertenece al grupo de los síndromes de descamación cutánea. Se trata de una genodermatosis causada por mutaciones bialélicas en el gen de la TGM5 (15q15.2), y menos frecuentemente en el gen de la cistina A (3q21.1). Se presenta desde el nacimiento o la primera infancia en forma de descamación superficial o ampollas flácidas a nivel acral. El estudio histopatológico muestra una separación entre la capa granulosa y la capa córnea. El diagnóstico de confirmación se obtiene mediante el estudio genético. No existe un tratamiento específico para estos pacientes más allá del uso de emolientes y medidas destinadas a disminuir la maceración y los traumatismos. En la mayoría de los casos, la descamación persiste, mientras que la formación de ampollas tiende a disminuir con la edad. Todos los pacientes y sus familiares deben ser derivados para asesoramiento genético.

#### P65. NUEVOS HALLAZGOS CLÍNICOS EN EL SÍNDROME DE MICRODUPLICACIÓN 22Q11.2: DESCRIPCIÓN DE UN CASO

I. Albert Cobo, J. Carrasco Muñoz, N. Jara Rico, R.L. Ramón Sapena, I. Betllloch Mas y L. Berbegal de Gracia

*Dermatología. Hospital General Universitario Doctor Balmis. Alicante. España.*

**Introducción.** Es bien conocido que las mutaciones en la región cromosómica 22q11.2 están asociadas con diversos trastornos congénitos con similitudes fenotípicas. La delección 22q11.2 (síndrome de DiGeorge/Velocardiofacial) presenta anomalías cardíacas, hipoplasia tímica, rasgos faciales distintivos, hipocalcemia y otras malformaciones. Sin embargo, el síndrome de microduplicación pasa desapercibido por su fenotipo variable, más leve, menos característico e impredecible. Presentamos un caso de microduplicación en esta región genómica, destacando nuevas características fenotípicas.

**Caso clínico.** Paciente de 3 años, con comunicación interauricular tipo ostium secundum amplia, sobrecarga de cavidades derechas y estenosis pulmonar, remitida a dermatología para estudio de edemas de manos. En la exploración destacaban rasgos faciales dismórficos, lesiones poiquilodérmicas en mejillas y dedos de manos engrosados con aflamamiento distal. Se solicitó una ecografía y radiografía de miembros superiores, analítica con autoinmunidad y estudio genético para rasopatías y síndrome de Rothmund-Thomson sin hallazgos patológicos. Ampliamos el estudio genético, detectándose una microduplicación 22q11.2 distal.

**Discusión.** La alteración hallada se engloba dentro del síndrome de microduplicación 22q11.2 distal. Se trata de un síndrome de herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta y un amplio espectro fenotípico. Destaca el retraso del neurodesarrollo, trastornos conductuales y del lenguaje, así como epilepsia, rasgos faciales dismórficos inespecíficos y defectos cardíacos congénitos. Se han descrito manifestaciones dermatológicas asociadas como pigmentación cutánea irregular, con manchas hiperpigmentadas y áreas de hipopigmentación, así como anomalías en la forma y color de las uñas y cabello de características atípicas. A pesar de que las manifestaciones dermatológicas no son frecuentes ni típicas en este síndrome, en nuestro caso fueron la clave junto a sus alteraciones cardiológicas que motivaron el estudio genético.

**Conclusiones.** Las manifestaciones cutáneas son raras en el síndrome de microduplicación 22q11.2. De acuerdo con nuestro conocimiento, este es el primer caso descrito de poiquilodermia y edema de manos en esta entidad, ampliando su espectro fenotípico y resaltando la importancia de la evaluación dermatológica en la identificación de síndromes inusuales.

#### P66. SÍNDROME DE GENES CONTIGUOS: ICTIOSIS SINDRÓMICA LIGADA AL CROMOSOMA X, A PROPÓSITO DE UN CASO

N. Aranda Sánchez, A.I. Sánchez Moya, M.V. Signes-Costa Smith, M. Cotarelo Hernández, C. Romera de Blas y C. Pérez Hortet

*Dermatología. Hospital Universitario de Toledo. Toledo. España.*

Un síndrome de genes contiguos es el conjunto de hallazgos causados por una delección o duplicación cromosómica pequeña que se extiende a dos o más genes adyacentes. Existen distintos síndromes de genes contiguos como son la ictiosis (locus Xp22.3), la esclerosis tuberosa (locus 16p 13.3) o el síndrome de Williams (locus 7q11.23). La ictiosis recesiva ligada al cromosoma X es una enfermedad caracterizada por xerosis y aparición de escamas marronáceas en extremidades y tronco. Presenta dos subtipos, la variante no sindrómica y la sindrómica caracterizada por asociarse a otras complicaciones como opacidad corneal, déficit intelectual o baja estatura. Presentamos el caso de un niño de 4 años derivado para valoración de xerosis generalizada. Tras su valoración, fue diagnosticado de ictiosis. Como antecedentes personales, destacaba el estudio del paciente en Neurología por retraso en el lenguaje y alteración en la socialización. Durante este seguimiento, se solicitó estudio genético mediante CGH Array detectándose una delección patogénica en la citobanda 3p13 (gen FOXP1) asociada a retraso mental con problemas de lenguaje; y una delección patogénica en la citobanda Xp22.31 (gen STS) área crítica de la ictiosis ligada al cromosoma X, en concreto en una región consenso relacionada con la ictiosis sindrómica ligada al cromosoma X en la que se asocian retraso del desarrollo o discapacidad intelectual y autismo. Por tanto, ambas delecciones podrían explicar el fenotipo del paciente. La ictiosis ligada al cromosoma X está causada por la deficiencia de la enzima sulfatasa esteroidea. Se produce por la mutación o delección del gen STS localizado en la región distal del brazo corto del cromosoma X, en la región Xp22.3. Su variante sindrómica recesiva es el resultado de una delección de genes contiguos (5 al 8% de los pacientes) y puede asociarse con retraso mental, baja estatura, trastorno

por déficit de atención con hiperactividad, autismo y déficits de comunicación social. Por tanto, la asociación de hallazgos clínicos compatibles con ictiosis junto con alteraciones en el desarrollo debe plantearnos el diagnóstico de ictiosis sindrómica recesiva ligada al cromosoma X, cuyo origen es un síndrome de genes contiguos.

### P67. ACROQUERATOSIS VERRUCIFORME DE HOPF: CUANDO LA CIENCIA Y LA FE COEXISTEN EN LA EPIDERMIS

C.F. Figueroa Martín<sup>a</sup>, L.F. Godoy Villalón<sup>a</sup>, A. San José Rodríguez<sup>a</sup>, J.O. Rodríguez López<sup>a</sup>, D.I. Islas Norris<sup>a</sup> y S. Galeano Reyes<sup>b</sup>

*Servicios de <sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno-Infantil. Las Palmas de Gran Canaria (Las Palmas). España.*

**Introducción.** La acroqueratosis verruciforme de Hopf (AVH) es una enfermedad rara que se manifiesta con múltiples pápulas de color piel y superficie plana, localizadas en el dorso de las manos y los pies. Puede simular enfermedades como verrugas planas, queratosis seborreicas, estucoqueratosis y liquen plano.

**Caso clínico.** Un varón de 11 años, sin antecedentes personales relevantes, consultó por lesiones localizadas en el dorso de las manos y los pies, de seis años de evolución. No presentaba dolor, picor ni sangrado. En la exploración física se observaron múltiples (> 20) pápulas milimétricas de color piel, poligonales, de superficie plana, áspera y no descamativa, con bordes poco netos, consistencia firme y no infiltradas. La dermatoscopia se caracterizaba por áreas blanquecinas homogéneas, sin estructuras en su interior, y zonas con aspecto de adoquín. Con el juicio clínico de verrugas planas versus liquen nitidus se realizó una biopsia en sacabocados. El examen histopatológico reveló una epidermis con hiperqueratosis ortoqueratósica, acantosis y papilomatosis en punta de iglesia. No presentaba infiltrado inflamatorio ni componente citopático viral. Se estableció el diagnóstico de acroqueratosis verruciforme de Hopf.

**Discusión.** La AVH es una genodermatosis con un patrón de herencia autosómico dominante y penetrancia incompleta. Suele aparecer durante la primera infancia, pero se han descrito casos de inicio tardío. Clínicamente, se caracteriza por pápulas y placas queratósicas, de superficie plana, en la región dorsal de las manos y los pies. La transformación maligna a carcinoma de células escamosas es poco frecuente. Histológicamente, presenta papilomatosis (con elongaciones epidérmicas circunscritas que simulan agujas de iglesias), acantosis, hiperqueratosis e hipergranulosis. Desde el punto de vista citológico, pueden existir hallazgos superpuestos a los de la enfermedad de Darier, dado que ambas enfermedades se originan a partir de mutaciones en el mismo gen (ATP2A2). No existe un tratamiento estandarizado. Las opciones más empleadas incluyen: la ablación superficial, la crioterapia, el láser, los queratolíticos y la escisión quirúrgica.

**Conclusiones.** Presentamos un caso de AVH, una entidad que debemos tener en cuenta en el diagnóstico diferencial de pápulas queratósicas planas en niños, localizadas preferentemente en el dorso de las manos y los pies.

### P68. QUERATODERMIA PALMO-PLANTAR, ALTERACIONES UNGUEALES, SINDACTILIA Y MUTACIÓN EN EL GEN SLURP-1

N. Planella-Fontanillas<sup>a</sup>, L. Curto-Barredo<sup>a</sup>, Á. March-Rodríguez<sup>a</sup>, L.A. Pérez-Jurado<sup>b</sup>, I. Abreu-Rodríguez<sup>b</sup> y R. M. Pujol<sup>a</sup>

*Departamentos de <sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Genética Clínica. Hospital del Mar. Barcelona. España.*

**Introducción.** El mal de Meleda es una queratodermia palmoplantar (QPP) hereditaria poco frecuente transmitida con un patrón autosómico recesivo (AR) secundaria a mutaciones del gen SLURP-1 (8q24.3). Suele manifestarse poco después del nacimiento y clínicamente se manifiesta con una hiperqueratosis palmo-plantar transgrediens y progradiens. Suele asociarse con hiperhidrosis, dis-

trofia ungueal, eritema escleroatrófico, constricciones digitales (seudoainhum) y deformidades articulares.

**Caso clínico.** Paciente 17 años natural de Pakistán, con antecedentes de consanguinidad paternal que presentaba desde el nacimiento engrosamiento cutáneo difuso en palmas y plantas. Antecedentes familiares revelaron una queratodermia palmo-plantar similar en un tío materno, con amputación espontánea del quinto dedo, y en una tía materna con un hijo afectado (sobrino del paciente). La exploración física evidenció una hiperqueratosis palmo-plantar de coloración blanquecina de bordes bien definidos, que rebasaba los límites de palmas y plantas. Presentaba asimismo almohadillas de los nudillos ("knuckle pads"), eritroniquia proximal y leuconiquia distal de las uñas de las manos y sindactilia de los 4º y 5º dedos del pie derecho. No presentaba otras lesiones cutáneo-mucosas ni alteraciones articulares, dentales, auditivas u oculares. Una biopsia cutánea evidenció hiperqueratosis ortoqueratósica y acantosis epidérmica. Se realizó extracción sanguínea para estudio genético donde se detectó una variante en el gen SLURP1 (p.Tyr61His) en homocigosis. No se pudo realizar el estudio de segregación paternal. Se prescribió tratamiento con acitretino oral a dosis de 25 mg al día y emolientes con urea al 30% con mejoría notable de la hiperqueratosis palmo-plantar y de las lesiones del dorso de las articulaciones metacarpofalángicas.

**Discusión/Conclusiones.** El mal de Meleda ("keratosis palmoplantaris transgrediens et progradiens") debe incluirse en el diagnóstico diferencial de pacientes con QPP difusas que ocasionalmente pueden asociarse con manifestaciones extracutáneas incluyendo: la queratodermia palmoplantar tipo Greither's, el síndrome de Huriez y el síndrome de Vohwinkel. Las características clínico-patológicas y la demostración de mutaciones en el gen responsable nos ayudaran a realizar el diagnóstico, permitiendo un asesoramiento genético adecuado para los pacientes afectados.

### P69. SÍNDROME DE PAPIILLON-LEFÈVRE

N. Medrano Martínez<sup>a</sup>, J. Suárez González<sup>b</sup>, B. Rodríguez Sánchez<sup>a</sup>, L. Zamarro Díaz<sup>a</sup>, E. Rodríguez Lomba<sup>a</sup> y M. Campos Domínguez<sup>a</sup>

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

**Introducción.** El síndrome de Papillon-Lefèvre (SPL) es una rara displasia ectodérmica, de herencia autosómica recesiva, debida a mutaciones con pérdida de función en el gen CTSC, que codifica para la proteasa lisosomal cathepsina C. La imposibilidad de activación de ciertas de serin-proteasas lisosómicas ocasiona disfunción en la quimiotaxis y la fagocitosis de granulocitos y macrófagos, descenso de linfocitos T CD8+ y daño citotóxico de fibroblastos. La clínica se inicia entre el segundo y cuarto año de vida con hiperqueratosis palmo-plantar, lesiones psoriasiformes y enfermedad periodontal agresiva. Además son frecuentes la hiperhidrosis, el retraso mental moderado, las calcificaciones intracraneales y las infecciones piógenas abscesificantes. Presentamos un caso derivado a Dermatología en la adolescencia con la sospecha diagnóstica de SPL desde un centro universitario de referencia en enfermedad periodontal.

**Caso clínico.** Presentamos un varón de 17 años, hijo único de padres sanos no consanguíneos, con inicio en la primera infancia de hiperqueratosis palmo-plantar focal cribriforme, enfermedad periodontal grave y amigdalitis de repetición. En el estudio genético realizado en sangre se detectó una variante patogénica en CTSC (c.96T>G, p.Tyr32\*) y otra de significado clínico incierto en el otro alelo (c.872G>A, p.Cys291Tyr), por lo que se realizó el diagnóstico de SPL. El paciente está actualmente en tratamiento tópico, dada la estabilidad y el carácter asintomático de las manifestaciones mucocutáneas y la ausencia de infecciones significativas en los últimos 5 años.

**Discusión.** El diagnóstico temprano del SPL resulta desafiante por la sutileza de las manifestaciones cutáneas, orales o inmunológicas en muchos casos. Pese a ello resulta esencial para evitar la pérdida de piezas dentales a una edad temprana. El diagnóstico genético se

ha convertido en el gold standard, apoyado por la clínica y las pruebas de función inmunológica. El tratamiento es sintomático. Para las manifestaciones cutáneas se han utilizado emolientes, queratolíticos, corticoides tópicos, retinoides tópicos y retinoides sistémicos. El manejo de las complicaciones orales es muy complejo y requiere derivación a expertos en enfermedad periodontal.

## P70. ACROQUERATOSIS VERRUCIFORME DE HOPF

I. Loizate Sarrionandia, I. Colmenero y A. Torrelo Fernández

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

**Introducción.** La acroqueratosis verruciforme de Hopf (AVH) es una genodermatosis infrecuente. Se manifiesta con pápulas hiperqueratósicas planas en dorso de manos y pies que en ocasiones se extienden a brazos y piernas. Suele iniciarse en la infancia temprana y tiene un curso crónico sin remisiones espontáneas. Es causada por una mutación en el gen ATP2A2, en el cromosoma 12q24, que codifica la bomba Ca<sup>2+</sup> ATPasa2 del retículo sarco-endoplásmico (SERCA2). La disfunción de esta proteína altera el transporte de Ca<sup>2+</sup> al interior del retículo endoplásmico provocando un trastorno en la queratinización. Es una variante alélica de la enfermedad de Darier. Se hereda de forma autosómica dominante con penetrancia incompleta. No existe tratamiento curativo.

**Caso clínico.** Niña de 13 años que desde hace 6 años presentaba múltiples pápulas hiperqueratósicas de 1-2 mm, de color de la piel normal, no dolorosas ni pruriginosas localizadas en el dorso de manos y pies que se extendían proximalmente y con afectación de palmas y plantas. No presentaba afectación ungueal. No tenía antecedentes familiares de lesiones parecidas. Ante la sospecha clínica, se realizó biopsia y estudio genético (incluyendo el gen ATP2A2). **Resultados.** La histología mostró hiperqueratosis ortoqueratósica compacta, hipergranulosis, acantosis con elongación de crestas y papilomatosis verruciforme simulando “torres de iglesia”. No se observó acantolisis ni disqueratosis. Estos hallazgos fueron compatibles con acroqueratosis verruciforme de Hopf. El estudio genético está pendiente.

**Discusión.** Presentamos este caso infrecuente de AVH de inicio en la infancia con clínica e histología características y estudio genético que confirmará el diagnóstico. Además de las lesiones cutáneas descritas puede presentar afectación ungueal con engrosamiento y leuconiquia. El diagnóstico diferencial hay que hacerlo con la enfermedad de Darier, verrugas planas y la epidermodisplasia verruciforme. Algunos pacientes con enfermedad de Darier también presentan estas pápulas queratósicas en zonas acras, pero además presentarán otras características propias de la enfermedad. Conocer esta entidad nos llevará a hacer un diagnóstico preciso y tranquilizar al paciente ya que se trata de una enfermedad benigna.

## P71. EL MARRÓN DE LAS GENODERMATOSIS

D. de la Vega Ruiz<sup>a</sup>, M. Menéndez Sánchez<sup>a</sup>, G. Greta Dradi<sup>a</sup>, E. Jaime Lara<sup>b</sup>, E. Naz Villalba<sup>a</sup> y J.L. López Estebanz<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología y <sup>b</sup>Departamento de Genética. Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Alcorcón (Madrid). España.*

**Introducción.** Las genodermatosis son un grupo de enfermedades cutáneas hereditarias que pueden asociar manifestaciones extracutáneas y que conllevan una morbimortalidad significativa. El diagnóstico precoz de estas entidades es crucial para el inicio de tratamiento dirigido, la detección de manifestaciones extracutáneas (neoplasias) e iniciar consejo familiar. Para ello, se emplean técnicas de secuenciación génica, cómo la secuenciación de nueva generación (NGS). Presentamos dos genodermatosis que se acompañan de alteraciones de la pigmentación.

**Casos clínicos.** El primer caso corresponde a un niño de 6 años que consulta por dos manchas café con leche (MCCL) en abdomen y pubis, sin presencia de neurofibromas, nódulos de Lisch ni otros signos cutáneos compatibles con neurofibromatosis tipo 1. Entre los antecedentes familiares, su madre presentaba 6 MCCL y efélides inguinales y su hermana 6 MCCL y estaba en seguimiento por neuropediatría por un hamartoma craneal. El segundo caso se trata de una niña de 14 años remitida para valoración de máculas marrones de aspecto lentiginoso en labios, paladar duro, mucosa yugal y cara palmar de ambas manos. Como antecedentes relevantes, a raíz de presentar lentiginosis perilabial, se decide realizar una colonoscopia con evidencia de un pólipo hamartomatoso en el colon.

**Resultados.** En ambos pacientes, con sospecha de genodermatosis, se decide solicitar un estudio genético. En el primer caso se solicita un panel de rasopatías con la detección de una variante en heterocigosis del gen SPRED1. En el segundo caso se solicita un estudio NGS con detección de una mutación patogénica (clase 5) en heterocigosis para el gen STK11.

**Discusión.** El síndrome de Legius es una rasopatía de herencia autosómica dominante caracterizada por MCCL y pecas en regiones inguinales, que a diferencia de la neurofibromatosis tipo 1, no asocia un incremento en el riesgo de neoplasias y de la que es importante hacer un diagnóstico diferencial en la infancia temprana, para lo que debemos apoyarnos de un estudio genético molecular. Por otro lado, el síndrome de Peutz Jeghers es una genodermatosis de herencia autosómica dominante caracterizada por hiperpigmentación oral, múltiples pólipos hamartomatosos benignos de la mucosa gastrointestinal y un 76% de riesgo acumulado más alto que la población mundial de desarrollar neoplasias no gastrointestinales.

## P72. SÍNDROME DEL NEVUS VASCULAR MIXTO ASOCIADO A MUTACIÓN EN GNA11: REPORTE DE UN CASO

J. Sáez Padilla<sup>a</sup>, N. Moreiras Arias<sup>a</sup>, M. López-Pardo Rico<sup>a</sup>, C. Cánovas Seva<sup>a</sup>, A. Vega<sup>b</sup> e I. Vázquez Osorio<sup>c</sup>

*<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela (A Coruña).*

*<sup>b</sup>Medicina Xenómica. Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica. Santiago de Compostela (A Coruña).* *<sup>c</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Lucus Augusti. Lugo. España.*

**Introducción.** El nevus vascular mixto (NVM), descrito por Hamn y Happle en 1986, se caracteriza por la coexistencia de nevos anémicos y malformaciones capilares telangiectásicas. Su asociación con manifestaciones extracutáneas, principalmente en el sistema nervioso central y musculoesquelético se conoce como síndrome del NVM. Su patogenia se ha relacionado con mutaciones somáticas en los genes GNA11 y GNAQ. Presentamos un nuevo caso de síndrome del NVM con mutación confirmada del gen GNA11.

**Caso clínico.** Niña de 9 años con antecedentes de trastorno por déficit de atención e hiperactividad, escoliosis y dismetría de miembros inferiores. En la exploración dermatológica presentaba desde el nacimiento parches telangiectásicos y anémicos distribuidos por miembros inferiores, glúteos, región dorsal y facial.

**Resultados.** Ante la sospecha de un síndrome del NVM se realizó estudio genético en biopsia cutánea, identificándose una mutación en mosaico en GNA11 [c.547C>T (p.Arg183Cys)]. Se solicitó un estudio analítico, una ecografía abdominal, una resonancia magnética (RM) craneal y una angioRM cerebral además de valoración por cardiología y neurología pediátrica. No se identificaron alteraciones en el estudio analítico ni en la ecografía abdominal. Las pruebas de imagen cerebrales revelaron engrosamiento de la mucosa de los senos maxilares, etmoidales y esfenoidales.

**Discusión.** El síndrome NVM es una entidad rara en la cual los hallazgos dermatológicos son claves para su diagnóstico. Se recomienda realizar exploraciones neurológica, musculoesquelética y oftalmológica, así como medición de tensión arterial, analítica san-

guínea y pruebas de imagen (principalmente ecografía abdominal, ecocardiografía y RM cerebral) para descartar afectación sistémica. Es necesario un seguimiento multidisciplinar y a largo plazo para identificar y tratar posibles complicaciones asociadas.

### P73. PIEBALDISMO CON MANCHAS CAFÉ CON LECHE: UNA MANIFESTACIÓN INFRECIENTE A TENER EN CUENTA

C. Albanell Fernández<sup>a</sup>, L. González Álvarez<sup>b</sup>, D. Muñoz Castro<sup>a</sup>, E. Silva Díaz<sup>a</sup>, A. Calle Andriño<sup>a</sup> y Á. Revert Fernández<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valencia. Valencia. España.

**Introducción.** Presentamos el caso de una niña de 15 años afecta de piebaldismo con manifestaciones cutáneas infrecuentes, en seguimiento en dermatología desde los 7 años.

**Caso clínico.** Niña de 7 años valorada por lesiones cutáneas congénitas en forma de máculas acrómicas de distribución simétrica en tronco y extremidades y marcada poliosis a nivel frontal y ambas cejas. Asimismo, tenía afectación de algunas pestañas y del vello de extremidades, respetando vello púbico. Destacaba la presencia de múltiples manchas café con leche (MCL) diseminadas en las áreas normocoloreadas del tronco y extremidades. En cuanto a la evolución, desde el nacimiento presentaba de forma más evidente un área acrómina en la región frontal pero a los 2 años de vida, tras las primeras fotoexposiciones, se hicieron más evidentes el resto de máculas. Sin cambios en los años posteriores. No presentaba heterocromía del iris, alteraciones auditivas, ni clínica digestiva.

**Resultados.** Con la sospecha de piebaldismo se solicitó un estudio genético que permitió identificar una mutación en heterocigosis en el gen KIT.

**Discusión.** El piebaldismo es una enfermedad con herencia autosómica dominante que se manifiesta con leucodermia parcheada y poliosis, típicamente en los mechones más frontales del cuero cabelludo. Es una enfermedad benigna, autolimitada a la piel y los anejos cutáneos, caracterizada por la ausencia de melanocitos en las áreas despigmentadas. Mayoritariamente se produce por mutaciones en heterocigosis en el protooncogen KIT. Se han identificado más de 70 variantes patogénicas en este gen, y se sabe que la severidad de la expresión fenotípica se correlaciona con el lugar de la mutación dentro del gen. Algunas de estas variantes se correlacionan con la aparición de manchas café con leche y efélides en zonas de pliegues, debido a una hiperactividad en la vía Ras/MAPK. La presencia de estas manifestaciones obliga a realizar el diagnóstico diferencial con la neurofibromatosis tipo 1 o el síndrome de Legius. Ante una sospecha de piebaldismo es fundamental valorar si el paciente presenta heterocromía en el iris o hipoacusia, para descartar el síndrome de Waardenburg, caracterizado también por la aparición de áreas de despigmentación cutánea. Subrayamos la importancia de la identificación de MCL en el piebaldismo, signo guía en la neurofibromatosis, pero presente también en otras genodermatosis.

### P74. ALOPECIA NEONATAL COMO SIGNO GUÍA EN EL SÍNDROME ORO-FACIAL-DIGITAL TIPO 1: REPORTE DE DOS CASOS Y DESCRIPCIÓN DE LOS HALLAZGOS TRICOSCÓPICOS

E. Carmona Rocha<sup>a</sup>, M. Martínez Molina<sup>b</sup>, J. Gil Lianes<sup>c</sup>, D. Casas<sup>d</sup>, E. Baselga Torres<sup>e</sup> y M. Ivars Lleo<sup>e</sup>

<sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Venereología. <sup>c</sup>Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. <sup>d</sup>Universitat Autònoma de Barcelona. <sup>e</sup>Barcelona. <sup>b</sup>Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. <sup>c</sup>Badalona (Barcelona). <sup>d</sup>Hospital Clínic. <sup>e</sup>Barcelona. <sup>d</sup>Genética y <sup>e</sup>Dermatología y <sup>e</sup>Venereología. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona). España.

**Introducción.** El síndrome oro-facial-digital de tipo 1 (OFD1) es un trastorno genético de herencia dominante ligada a X debido a mutaciones en OFD1 (cromosoma Xp22.2). El 20% de los pacientes puede asociar alopecia no cicatricial. Presentamos dos casos paradigmáticos con alopecia y describimos los hallazgos tricoscópicos.

**Caso clínico.** *Caso 1:* Niña de 2 meses con alopecia parcheada a los pocos días de vida, en forma de placas eritemato-descamativas. La madre y la paciente presentaban anticuerpos anti-nucleares y anti-Ro, por lo que inicialmente se sospechó un lupus neonatal. Sin embargo, a la tricoscopia se observaban puntos negros, pelos rotos y pelos "en sacacorcho", y la biopsia mostró leve hiperqueratosis con esporas en la capa córnea, sugiriendo tinea capitis. Se inició tratamiento antifúngico sistémico, con escasa mejoría. Durante el seguimiento, la paciente desarrolló fallo de medro y quistes de millium evanescentes, y se evidenció lengua bífida y frenillos gingivales accesorios. Con todo, se sospechó un síndrome OFD1, que se confirmó genéticamente. Se completó estudio con resonancia magnética cerebral que detectó polimicrogiria frontal. *Caso 2:* Niña de un mes, en estudio por dismorfia facial y malformaciones orales. Fue derivada por alopecia parcheada congénita, con puntos negros y pelos rotos a la tricoscopia. Asociaba quistes de millium faciales y clinodactilia del quinto dedo de ambas manos. Gracias a la experiencia del primer caso, el síndrome OFD1 fue sospechado precozmente y confirmado genéticamente.

**Discusión.** El síndrome OFD1 es una ciliopatía que asocia malformaciones orales (lengua lobulada, hendidura palatina, anquiloglosia...), malformaciones digitales y dismorfia facial. Puede asociar afectación orgánica, especialmente renal y del sistema nervioso central. A nivel cutáneo, son frecuentes los quistes de millium de predominio cefálico y la alopecia difusa o parcheada, con hallazgos tricoscópicos poco caracterizados hasta ahora. La tricoscopia de nuestras dos pacientes remedaba una tinea capitis.

**Conclusiones.** 1. El síndrome OFD1 supone un reto diagnóstico por su variabilidad fenotípica, especialmente en las formas leves. 2. Describimos los hallazgos tricoscópicos que pueden facilitar la sospecha precoz de este síndrome. 3. Ante una alopecia infantil congénita, se debe incluir este síndrome en el diagnóstico diferencial.

### P75. SEGURIDAD Y EFICACIA A LARGO PLAZO DE OLEOGEL-S10 EN LA CICATRIZACIÓN DE HERIDAS DE LA EPIDERMÓLISIS BULLOSA: DATOS OBTENIDOS DURANTE LA FASE ABIERTA DE 24 MESES DEL ESTUDIO EASE

R. Maseda Pedrero<sup>a</sup>, D. F. Murrell<sup>b</sup>, A. L. Bruckner<sup>c</sup>, E. Sprecher<sup>d</sup>, J. S. Kern<sup>e</sup> y R. de Lucas Laguna<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Dermatología. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España. <sup>b</sup>St. George Hospital. Universidad de Nueva Gales del Sur. Sidney (Western Australia). Australia. <sup>c</sup>Facultad de Medicina de la Universidad de Colorado. Departamento de Dermatología. Aurora (Colorado). Estados Unidos. <sup>d</sup>Centro Médico Sourasky de Tel Aviv. Facultad de Medicina Sackler. Universidad de Tel Aviv, Tel Aviv. Israel. <sup>e</sup>Servicio de Dermatología. Alfred Hospital. Central Clinical School. Monash University. East Melbourne (Victoria). Australia.

**Introducción.** La epidermólisis bullosa (EB) es un grupo heterogéneo de trastornos hereditarios de la piel caracterizado por un aumento de la fragilidad mucocutánea, con aparición de ampollas de forma espontánea o ante mínimos traumas. EASE (NCT03068780) es un estudio de fase III, prospectivo, aleatorizado, doble ciego, controlado y con un seguimiento abierto de 24 meses para evaluar la eficacia y seguridad de Oleogel-S10 (triterpenos de abedul) en la EB hereditaria.

**Objetivos.** En la fase doble ciego (FDC) del estudio EASE, de 90 días de duración, se demostró una cicatrización acelerada de las heridas con Oleogel-S10 en comparación con el gel de control. En este tra-

bajo se recogen los resultados de seguridad y carga total de heridas de la fase abierta (FA), en la cual todos los pacientes recibieron tratamiento con Oleogel-S10.

**Métodos.** Para evaluar la carga total de heridas se utilizaron el índice de actividad de la enfermedad y cicatrización de la EB (EBDA-SI, por sus siglas en inglés) y el porcentaje de superficie corporal (BSAP, por sus siglas en inglés).

**Resultados.** La población del estudio estaba formada por pacientes con EB distrófica (n = 178; 86,8%) y EB juntural (n = 25; 12,2 %); el 71,7 % (n = 147) eran menores de 18 años. Ciento cuarenta y un pacientes (68,8 %) completaron la FA. La media (DE) de la duración del tratamiento para todos los pacientes fue de 584,7 (246,1) días. Se notificaron acontecimientos adversos en el 77,1 % de los pacientes incluidos en la FA frente al 81,7 % de los que recibieron Oleogel-S10 en la FDC. En este último grupo de pacientes tratados con Oleogel-S10, la media del BSAP disminuyó del 12,1 % al inicio del estudio al 6,1 % después de 27 meses de tratamiento, con una mejoría en la puntuación media de la actividad de la piel del índice EBDASI, que pasó de 19,6 a 15,1 después de 27 meses. Además, tanto los valores del BSAP como el índice EBDASI disminuyeron con respecto al inicio de la FA en los pacientes que cambiaron del gel de control a Oleogel-S10 en la FDC.

**Discusión.** Estos datos respaldan un buen perfil de seguridad a largo plazo para Oleogel-S10. Además, la reducción de la carga de heridas después de 15 meses de tratamiento con Oleogel-S10, notificada previamente, se mantuvo hasta el final de la FA. Estos resultados apoyan a Oleogel-S10 como una opción de tratamiento a largo plazo para los pacientes con EB.

#### P76. TRASTORNOS PIGMENTARIOS RETICULARES: LA IMPORTANCIA DE LA ANAMNESIS Y LA EXPLORACIÓN

C. Sarró-Fuente, A. Pampín Franco, M. Menéndez Sánchez, G. Dradi, J.S. Griffiths Acha y J.L. López Esteban

*Dermatología. Hospital Universitario Fundación Alcorcón. Alcorcón (Madrid). España.*

**Introducción.** Los trastornos por hiperpigmentación de patrón reticulado son infrecuentes. Se caracterizan por máculas hiperpigmentadas que pueden o no asociar hipopigmentación. Cada entidad tiene un tipo de herencia, un fenotipo concreto y diferente pronóstico. Es imprescindible una anamnesis y una exploración física adecuada para llegar al diagnóstico correcto. En ocasiones tienen presentaciones clínicas muy similares y es preciso apoyarse en el estudio genético.

**Caso clínico.** Mujer de 24 años, natural de Perú, con diagnóstico previo de xeroderma pigmentoso (XP). Presentaba desde los 4 años máculas hiper e hipopigmentadas en dorso de ambas manos que se extendían a brazos y piernas, con respeto facial, del tronco y palmo-plantar. No tenía afectación ocular ni de los anejos cutáneos. Su padre, tía y abuelo paternos tenían lesiones similares. Dado que los antecedentes familiares sugerían un patrón de herencia dominante y que ninguno de los individuos afectados había tenido neoplasias cutáneas malignas, nos replanteamos el diagnóstico. Se estableció el diagnóstico de discromatosis simétrica hereditaria (DSH), entidad de herencia autosómica dominante producida por mutaciones en ADAR1. Se caracteriza por la presencia de máculas hiper e hipopigmentadas en dorso de extremidades distales. En el estudio genético en sangre (ADAR1, ADAM10, SASH1 y ABCB6, entre otros) la paciente resultó no portadora de cambios patogénicos en las secuencias estudiadas. No obstante, dichos estudios no permiten confirmar ni descartar el diagnóstico clínico.

**Discusión y conclusión.** La DSH es una genodermatosis de herencia autosómica dominante con penetrancia casi completa debida a mutaciones en ADAR1 (descritas más de 200 mutaciones). Comienza en la infancia con la aparición de máculas hiper e hipopigmentadas en dorso de manos y pies. El diagnóstico es clínico y se apoya en el

estudio genético. No presenta un riesgo elevado de malignidad pero es fundamental la fotoprotección al presentar zonas hipopigmentadas. Presentamos a una paciente previamente diagnosticada de XP en la que la anamnesis y la exploración física permitieron reorientar adecuadamente el diagnóstico a DSH, con las implicaciones pronósticas que eso conlleva. “No es oro todo lo que reluce, ni toda la gente errante anda perdida.

#### P77. MOSAICISMO PIGMENTARIO EN CONTEXTO DE SÍNDROME DE PALLISTER-KILLIAN: PRESENTACIÓN DE UN CASO

G. López González<sup>a</sup>, A. Batalla Cebe<sup>a</sup>, E. Rosón López<sup>b</sup>, F. Barros Angueira<sup>c</sup>, S. Martínez Fernández<sup>a</sup> y Á. Flórez Menéndez<sup>a</sup>

*Dermatología. <sup>a</sup>Complejo Hospitalario Universitario de Pontevedra. Pontevedra. <sup>b</sup>Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela (A Coruña). <sup>c</sup>Genética. Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica. Santiago de Compostela (A Coruña). España.*

**Introducción.** El término mosaicismo pigmentario (MP) se refiere a la presencia de hiper y/o hipopigmentación de distribución característica, frecuentemente siguiendo las líneas de Blaschko, debida a una heterogeneidad genética de las células cutáneas. Estos cambios pigmentarios pueden aparecer de modo aislado o en asociación con manifestaciones extracutáneas.

**Caso clínico.** Niña de un año con lesiones hiper e hipopigmentadas en tronco y miembros, de distribución blaschkoide. Ante la ausencia de anomalías extracutáneas se realizó el diagnóstico de MP. Tras pérdida de seguimiento fue valorada nuevamente a los 5 años, cuando refieren dificultades para el aprendizaje. En la exploración física, además del MP, se objetivó facies tosca y alopecia frontoparietal. En la evaluación neuropediátrica se constataron déficits atencionales y ejecutivos. El cariotipo en sangre periférica mostró un resultado normal, mientras que el cariotipo en tejido mostró una tetrasomía 12p en mosaico, compatible con el diagnóstico de síndrome de Pallister-Killian.

**Discusión.** La diversidad de manifestaciones clínicas en los pacientes con MP puede explicarse por la presencia de diferentes alteraciones citogenéticas. En el síndrome de Pallister-Killian, el MP se asocia a alteraciones extracutáneas, que incluyen dismorfismo craneofacial, alteraciones oculares, defectos cardíacos, hernia diafragmática congénita, asimetría de miembros, hipotonía, discapacidad intelectual y epilepsia. Hasta la fecha no se ha demostrado relación entre el porcentaje de mosaicismo y la gravedad de este síndrome.

**Conclusión.** La posibilidad de alteraciones extracutáneas en los pacientes con MP no es infrecuente. Así pues, son fundamentales una anamnesis exhaustiva, una exploración física minuciosa y un seguimiento estrecho, sobre todo en los primeros años de vida. Es también de interés la realización de estudio genético en sangre y en tejido con el fin de detectar mutaciones, para realizar una mejor aproximación diagnóstica y consejo genético de esta entidad.

#### P78. TRICOTIODISTROFIA 6 NO FOTOSENSIBLE, A PROPÓSITO DE UN CASO

A. Arroyo Córdoba, J.A. Llamas Carmona, A. Serrano Ordóñez y F.J. del Boz González

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

Varón de 3 años procedente de Marruecos, de padres consanguíneos, con antecedentes personales de talla baja, hidrocefalia intraventricular, retraso psicomotor, hipospadia y criptorquidia. Remitido a nuestra consulta, presentaba marcada xerosis cutánea

con descamación fina de tipo ictiosiforme. Destaca pelo escaso, áspero y frágil, con uñas normales y sin otras alteraciones cutáneas de interés. Además, presentaba macrocefalia, estrabismo y orejas de implantación baja. En el examen microscópico del cabello bajo luz polarizada se apreció un pelo ondulado con tallo aplanado que se retuerce (pili torti) además de un patrón típico en bandas oblicuas oscuras y claras en "cola de tigre". Ante sospecha de tricotodistrofia se realiza estudio genético que muestra mutación en homocigosis del gen GTF2E2 relacionada con la tricotodistrofia tipo 6 (TTD6) no fotosensible. Los padres fueron portadores en heterocigosis para la misma mutación. La tricotodistrofia comprende un grupo heterogéneo de trastornos autosómicos recesivos donde los pacientes presentan anomalías en el tallo piloso, pudiendo asociar retraso en el desarrollo físico e intelectual, estatura baja, ictiosis o fotosensibilidad, sin mayor tendencia a desarrollar cáncer cutáneo. La variante más frecuentemente asociada se encuentra en el gen ERCC2 (XPD), pero se han involucrado otras variantes de genes implicados en la vía de reparación del ADN post-radiación ultravioleta. En nuestro caso, la mutación está presente en el gen GTF2E2 que codifica para la subunidad beta del factor de transcripción IIE (TFIIE) que a su vez forma parte del complejo de pre-iniciación de la ARN polimerasa II. Solo existen dos precedentes en la literatura con esta variante. Todos ellos comparten características fenotípicas similares a excepción de la hidrocefalia con macrocefalia presente en nuestro paciente. Ambos casos previos presentaban padres consanguíneos y uno de ellos también tenía procedencia marroquí. Este caso resalta la importancia de las pruebas genéticas en dermatología pediátrica, facilitando la comprensión de la patogénesis, identificación de nuevas variantes y diagnóstico de enfermedades dermatológicas sin previo reconocimiento.

### P79. EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA CON NEFROPATÍA: UNA ASOCIACIÓN INFRECUENTE

M. Segado Sánchez, T. Martínez Menchón, A.M. Victoria Martínez, A. López Mateos, J.J. Parra García y J. Román Gómez

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

**Introducción.** La epidermolisis ampollosa (EA) se caracteriza por la fragilidad mecánica de la piel debido a alteraciones en sus proteínas estructurales. Es una enfermedad compleja y muy heterogénea. La EA simple con nefropatía es una variante descrita recientemente.

**Caso clínico.** Un varón de 12 años consultó por la aparición desde los 10 años de erosiones tras mínimos traumatismos, de predominio pretibial pero también en antebrazos, así como cicatrices atróficas residuales. Tenía antecedentes de agenesia renal izquierda, estenosis de la unión pieloureteral derecha y enfermedad renal crónica avanzada idiopática con proteinuria en rango nefrótico. De padres consanguíneos, un hermano mayor había fallecido de neonato por aplasia renal. A la exploración se evidenció también una distrofia severa de todas las uñas. Ante la sospecha de EA se realizó una biopsia que resultó compatible con la enfermedad y un estudio genético que encontró una alteración homocigótica en el exón 7 del gen CD151. Ante el hallazgo de casos similares en la bibliografía se llegó al diagnóstico de EA simple con nefropatía. Se completó el estudio familiar resultando ambos progenitores portadores de la enfermedad y un hermano de 8 años homocigótico. Gracias al estudio se detectó en él proteinuria previamente desconocida, así como oncodistrofia.

**Discusión.** La tetraspanina 24 codificada por el gen CD151 es una proteína transmembrana del hemidesmosoma esencial en la estabilización de la unión de la laminina 332 y la integrina  $\alpha 6\beta 4$ . De forma análoga, estabiliza la integrina  $\alpha 3\beta 1$  en los túbulos renales, pero también está presente en otras células del organismo, como en el epitelio del tubo digestivo. En la literatura consultada hemos encontrado ocho casos publicados de la enfermedad. Destaca en ellos

la fragilidad mecánica de predominio pretibial, la oncodistrofia y el síndrome nefrótico. Son frecuentes las anomalías congénitas del riñón y la vía urinaria, así como las alteraciones dentarias a partir de la adolescencia. Menos habituales son la disfunción del tracto gastrointestinal, la estenosis de la vía lacrimal y la sordera neurosensorial.

**Conclusión.** Presentamos un caso de EA simple con nefropatía con el objetivo de contribuir al conocimiento de esta nueva entidad. La asociación de proteinuria o insuficiencia renal, junto con erosiones tras leves traumatismos debe hacernos pensar en ella.

### P80. SÍNDROME DE BUSCHKE-OLLENDORF: UNA ENFERMEDAD DE CARNE Y HUESO

R.M. Escribano de la Torre<sup>a</sup>, A. Barrutia Etxebarria<sup>a</sup>, J. López Martínez<sup>a</sup>, Z. Martínez de Lagrán Álvarez de Arcaya<sup>a</sup>, M. Madalina Buda<sup>b</sup> y R. González Pérez<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitario Araba. Vitoria-Gasteiz (Álava). España.*

**Introducción.** Las genodermatosis son trastornos genéticos hereditarios que a menudo tienen como primera manifestación clínica una lesión cutánea, y cuya identificación resulta clave para su diagnóstico.

**Caso clínico.** Paciente de 12 años, sin antecedentes personales ni familiares relevantes, remitida por un engrosamiento cutáneo de la zona palmar derecha. A la exploración se palpaban unos nódulos indurados compatibles con fibromatosis. Además, presentaba de forma congénita otras zonas de engrosamiento cutáneo pellizcable en glúteo derecho y región lumbo-sacra, asintomáticas. Se realizó el estudio anatomopatológico de la lesión glútea, hallándose un aumento de las fibras elásticas en dermis media y profunda compatible con elastoma. Dado este resultado, se solicitó una serie ósea, que mostró hallazgos compatibles con osteopoiquilosis y un estudio genético mediante secuenciación masiva del gen LEMD3, hallándose una variante en heterocigosis probablemente patogénica asociada al síndrome de Buschke-Ollendorf.

**Discusión y conclusiones.** El síndrome de Buschke-Ollendorf es un trastorno genético autosómico dominante que se caracteriza por la aparición de múltiples nódulos subcutáneos de tipo nevus de tejido conectivo. La osteopoiquilosis (focos osteoscleróticos múltiples, con predilección por las epífisis y metáfisis de los huesos tubulares largos, así como por la pelvis, escápula, y los huesos del carpo y tarso) es también un signo característico. Algunos pacientes pueden experimentar dolor articular leve con o sin derrame articular, pero en general cursa de forma silenciosa. Las lesiones cutáneas asociadas al síndrome de Buschke-Ollendorf pueden ser hamartomas conectivos (colagenomas, fibroelastomas o dermatofibromas), según el aspecto histológico predominante, por lo que siempre debe descartarse este síndrome ante su aparición.

### P81. SÍNDROME NISCH: PRESENTACIÓN DE UN CASO DE ICTIOSIS CONGÉNITA, ALOPECIA Y COLANGITIS ESCLEROSANTE ASOCIADO A MUTACIÓN EN CLDN1

E. López Vera, J.A. Llamas Carmona, A. Arroyo Córdoba y F.J. del Boz González

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

**Introducción.** Las ictiosis congénitas autosómicas recesivas hacen referencia a un amplio grupo de alteraciones de la queratinización no sindrómicas, que se acompañan de hiperqueratosis difusa. A continuación, presentamos un caso de ictiosis, vacuolas leucocitarias, alopecia y colangitis esclerosante (síndrome NISCH), una forma sindrómica extremadamente rara de ictiosis sindrómica.

**Caso clínico.** Un recién nacido prematuro (29+6) con progenitores consanguíneos, vía parto vaginal inducido por sospecha de corioamniotitis, con antecedente de distrés respiratorio y colestasis. Desde el nacimiento presentó eritema generalizado y aumento visible del grosor cutáneo, piel redundante a nivel de pliegues y discreta descamación en pies y manos. Otros hallazgos incluyeron exceso de vernix caseoso en cuero cabelludo y región frontal. Además, se objetivó una alopecia parcial de cejas y pestañas. Con sospecha clínica de ictiosis se realizó un estudio genético, que resultó positivo para una mutación en CLDN1, diagnosticándose así de síndrome NISCH.

**Discusión.** El síndrome NISCH es una forma extremadamente rara de ictiosis. Este síndrome se produce habitualmente por una variante patogénica consecuencia de la interrupción abrupta de la codificación de CLDN1 por un “codon stop”, responsable de codificar la proteína CLAUDIN-1. En nuestro caso, se ha detectado la variante c.242G>A (p.Arg81His) en homocigosis en el exón 2 del gen CLDN1, provocando el cambio de una guanina (G) por adenina (A) en la posición nucleotídica 242 del c.DNA (NM\_021101.4). Esta variante está reportada en la base de datos de población control (GnomAD - frecuencia 0,004%) aunque nunca en homocigosis. La proteína CLDN1 forma parte de las proteínas de unión de membrana con importante función en el sellado de espacios intercelulares. En el hígado, se expresa en colangiocitos y hepatocitos, con un papel esencial en la excreción biliar. CLDN1 se expresa asimismo en la unidad folicular y los dientes en desarrollo, produciendo así las manifestaciones asociadas a este síndrome. En conclusión, presentamos el segundo caso descrito de ictiosis congénita para esta variante “missense” en homocigosis para CLDN1, asociado con hipotricosis y colangitis esclerosante, una entidad que debe tenerse en cuenta en los casos congénitos de ictiosis dada las importantes consecuencias que pueden derivarse de la afectación biliar.

## P82. PAPULAR EPIDERMAL NEVUS WITH “SKYLINE” BASAL CELL LAYER: UN NUEVO CASO FAMILIAR EN DOS HERMANAS

I. Valladares Millán<sup>a</sup>, M.E. Cobos Bonilla<sup>a</sup>, J.M. Segura Palacios<sup>a</sup>, F.J. del Boz González<sup>b</sup>, R. Fúnez Liebana<sup>c</sup> y M. de Troya Martín<sup>a</sup>

*Dermatología. <sup>a</sup>Hospital Costa del Sol. Marbella (Málaga).*

*<sup>b</sup>Hospital Regional Universitario Carlos Haya. Málaga. <sup>c</sup>Anatomía Patológica. Hospital Costa del Sol. Marbella (Málaga). España.*

**Introducción.** El nevus tipo PENS (papular epidermal nevus with “skyline” basal cell layer) es una variante de nevus epidérmico, infrecuente, que puede formar parte de un síndrome neurocutáneo (síndrome PENS). Su reconocimiento es fundamental para descartar precozmente la presencia de alteraciones del neurodesarrollo.

**Casos clínicos.** Presentamos dos hermanas con nevus tipo PENS. La primera es una niña de 7 años, con aplasia de riñón derecho, que fue remitida, al mes de vida, por aparición de pápulas sobre elevadas, sin franca hiperqueratosis y del mismo color que la piel adyacente, en brazo derecho, tronco y ambas piernas. Se realizó biopsia cutánea que mostró hiperqueratosis, acantosis regular y capa basal epidérmica en empalizada, hallazgos característicos de este tipo de nevus. El tamaño de las lesiones ha ido incrementándose de forma armónica con respecto al crecimiento corporal. Su desarrollo psicomotor es normal hasta hoy. Su hermana menor, de 3 años, fue valorada por presentar, desde el nacimiento, pápulas de aspecto idéntico en gemelo y muslo izquierdos, área pretibial derecha y región lumbar. No presenta alteraciones del neurodesarrollo ni malformaciones congénitas de la vía urinaria. Los padres han rechazado realizar biopsia por el momento, dada la confirmación diagnóstica en su hermana y el aspecto idéntico de las lesiones.

**Discusión.** Presentamos dos casos de nevus tipo PENS en dos hermanas. Estos nevus aparecen mayoritariamente de forma esporádica si bien existen casos de agregación familiar. No se conocen mutaciones genéticas responsables. Se ha propuesto una herencia para-

dominante no mendeliana como mecanismo de transmisión. Clínicamente se caracteriza por aparición de una o varias pápulas y/o placas hiperqueratósicas. Estas lesiones pueden ser congénitas o aparecer poco después del nacimiento. Los hallazgos histopatológicos son específicos y justifican su nombre. El nevus tipo PENS es probablemente una entidad infradiagnosticada por su infrecuencia y clínica poco expresivas.

## P83. FUSARIOSIS DISEMINADA CON EXPRESIÓN CUTÁNEA

L.Á. Zamarro Díaz<sup>a</sup>, B. Rodríguez Sánchez<sup>a</sup>, M.M. Santos Sebastián<sup>b</sup>, J. Martín-Nieto González<sup>a</sup>, E. Rodríguez Lomba<sup>a</sup> y M. Campos Domínguez<sup>a</sup>

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

**Introducción.** Las infecciones fúngicas invasoras son un problema grave en inmunodeprimidos, en particular en neutropénicos. Los hongos oportunistas responsables de estas infecciones incluyen levaduras (como *Candida*) y hongos filamentosos (como *Aspergillus*, *Rhizopus*, *Mucor*, *Fusarium* o *Alternaria*). Son ubicuos en el ambiente e inocuos en inmunocompetentes, pero en neutropénicos pueden invadir los vasos sanguíneos causando isquemia, infarto y necrosis de los tejidos, incluida la piel.

**Caso clínico.** Niño de 16 años con anemia falciforme, por lo que había sido sometido a trasplante de progenitores hematopoyéticos, con recuento de cero neutrófilos. Presentaba cuatro nódulos purpúricos de 5 mm de diámetro en cuello, abdomen y extremidades, de un día de evolución. Estaba afebril. Se realizó biopsia para tinción urgente con calcofluor, que reveló estructuras fúngicas, por lo que se aumentó la anfotericina B de dosis profilácticas a terapéuticas y se asoció isavuconazol. La tinción de hematoxilina-eosina reveló en dermis media, un grupo de hifas hialinas y septadas en localización intravascular y en la dermis inmediatamente adyacente al vaso. En el cultivo creció *Fusarium verticillioides* sensible a voriconazol, por lo que se cambió isavuconazol por voriconazol y se aportó filgrastim con recuperación parcial de la neutropenia y resolución del cuadro.

**Discusión.** En caso del *Fusarium*, se encuentran lesiones cutáneas en más del 70% de pacientes con infección diseminada. Estas son típicamente heterogéneas. Incluyen máculas o pápulas rojas o grises, algunas con necrosis central y aspecto “eccema-like”; pápulas purpúricas; pústulas; o nódulos subcutáneos. Los pacientes suelen presentar mialgias y fiebre. Una vez sospechada la infección, se debe iniciar inmediatamente el proceso diagnóstico, que incluye: biopsia para tinción fúngica inmediata, examen histológico y cultivo; hemocultivos; y pruebas radiológicas para valorar la afectación pulmonar y de los senos. Además, es importante un comienzo rápido de tratamiento con antifúngico a dosis altas y medidas para la recuperación de la neutropenia.

**Conclusiones.** Ante un paciente neutropénico con lesiones cutáneas compatibles con micosis angioinvasora, es importante realizar una rápida evaluación diagnóstica y un comienzo inmediato de tratamiento, que debe incluir antifúngico a dosis altas y medidas para la recuperación de la neutropenia.

## P84. HIPERPLASIA EPITELIAL FOCAL O ENFERMEDAD DE HECK: PRESENTACIÓN DE UN CASO FAMILIAR

A. Barrutia Etxebarria<sup>a</sup>, A. Menéndez Parrón<sup>a</sup>, R.M. Escribano de la Torre<sup>a</sup>, Z. Martínez de Lagrán Álvarez de Arcaya<sup>a</sup>, A.M. Cordovilla Moreno<sup>b</sup> y R. González Pérez<sup>a</sup>

*Servicios de <sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitario Araba. Vitoria-Gasteiz (Álava). España.*

**Introducción.** La hiperplasia epitelial focal o enfermedad de Heck es una proliferación benigna de la mucosa oral. Está producida por

el virus del papiloma humano (VPH) y predomina en la infancia y en determinados grupos étnicos (indios americanos y esquimales).

**Caso clínico.** Una mujer de 13 años, natural de Perú, sin antecedentes familiares de interés, acude a consulta de Dermatología por aparición hace tres años de lesiones en mucosa oral que cursan de manera asintomática. La madre refiere que su hermano presenta lesiones de aspecto similar. En la exploración física, se observaron pápulas blanquecinas que confluían formando placas en mucosa yugal y mucosa del labio inferior. No se objetivaron otras lesiones en la piel ni en la mucosa genital. Su hermano, de 6 años, presentaba lesiones similares que habían comenzado hace dos meses.

**Resultados.** Las biopsias mostraron hiperplasia de la epidermis, acantosis con elongación de las crestas interpapilares y células con núcleo aumentado de tamaño y presencia de halo focal perinuclear. Mediante reacción en cadena de la polimerasa se demostró la presencia de ADN de VPH tipo 32. Con el diagnóstico de hiperplasia epitelial focal, se realizó tratamiento periódico con crioterapia y con el objetivo de evitar coinfecciones por otras cepas de VPH, se inició la vacunación. Actualmente, 18 meses después de la primera visita, las lesiones se mantienen estables.

**Discusión.** La hiperplasia epitelial focal está producida por una proliferación benigna de la mucosa oral debida a la infección por el VPH. Puede afectar a cualquier parte de la mucosa oral, siendo más frecuente la afectación de la mucosa del labio inferior. La patogenia de esta enfermedad es desconocida, la mayor incidencia en determinados grupos étnicos y la existencia de cuadros familiares, como sucede en este caso, sugieren que pueda haber una predisposición genética. La evolución clínica de la enfermedad es variable, la mayoría de los casos regresan espontáneamente.

#### **P85. SÍNDROME DE LEMIERRE POST-VARICELA: UNA VARICELA MUY COMPLICADA**

J. González Rodríguez, E. de la Rosa Fernández,  
I. Loizate Sarrionandia, E. Benítez García, M. Herrero Moyano  
y J. Suárez Hernández

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

**Introducción.** Presentamos un caso de primoinfección por el virus varicela-zoster (VVZ) en un paciente colombiano no vacunado que llevaba 15 días en nuestro país, que desarrolló un síndrome de Lemierre con complicaciones sépticas graves, requiriendo cuidados intensivos con buena evolución final.

**Caso clínico.** Varón de 17 años con pápulas eritematosas pruriginosas, vesículas y costras en diferentes estadios evolutivos. A nivel mandibular derecho presenta pústulas sobreinfectadas y tumefacción que provoca trismus, oftalmoplejía y dolor intenso. El diagnóstico clínico de varicela se confirmó mediante PCR de las lesiones. Una tomografía reveló afectación de partes blandas (fascitis, miositis, parotiditis), trombosis de la vena oftálmica, seno cavernoso y vena yugular interna y embolismos sépticos pulmonares. En los hemocultivos creció *Staphylococcus aureus* meticilín resistente (SAMR) productor de leucocidina de Pantón Valantine. Tras antibioterapia, anticoagulación y cuidados intensivos el paciente mejora y es dado de alta tras 45 días de ingreso.

**Discusión.** La varicela es una infección con clínica característica, que generalmente cura en 5-7 días sin complicaciones. Estas pueden ser graves como la sobreinfección bacteriana (más frecuente), neumonía o encefalitis. Se estima que el 0,5% requieren ingreso y el 0,02-0,03% fallecen. La sepsis postanginal o síndrome de Lemierre es una enfermedad rara, que ocurre después de una infección orofaríngea y se manifiesta por una tromboflebitis séptica de la vena yugular interna e infecciones metastásicas. Para su diagnóstico, aparte del aislamiento microbiológico del germen, son fundamentales las pruebas de imagen como la ecografía doppler y la tomografía axial computarizada.

El tratamiento consiste en antibioterapia precoz, prolongada, a dosis altas y en ocasiones la excisión quirúrgica de las venas yugulares.

**Conclusiones.** Presentamos una complicación infrecuente grave de una varicela en un adolescente sano. No hemos encontrado casos descritos de síndrome de Lemierre tras sobreinfección de lesiones por VVZ.

#### **P86. ENFERMEDAD DE HECK EN UN NIÑO DE 5 AÑOS TRAS UN PROCEDIMIENTO DENTAL**

A. Roca Martiartu, J.L. Galán Sánchez, A. Simón Gozalbo,  
M. Gamo Guerrero, E. del Río Pena y P. de la Cueva Dobao

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

**Introducción.** La hiperplasia epitelial focal o enfermedad de Heck es una patología causada por el virus del papiloma humano (VPH), más frecuente en la infancia y en determinadas etnias, siendo rara en la raza blanca. Se presenta como pápulas asintomáticas del color de la mucosa oral. Presentamos un caso de hiperplasia epitelial focal tras realización de procedimiento dental.

**Caso clínico.** Niño de 5 años sano, nacido en España, de ascendencia latinoamericana, que acudió a consulta de dermatología pediátrica por lesiones en mucosa oral, progresivas y asintomáticas, de varios meses de evolución, tras haberse realizado un procedimiento dental. En la exploración física se objetivaron pápulas de consistencia blanda y del color de la mucosa normal, que confluían en empedrado en mucosa yugal, frenillo y en cara lateral lengua. Llamó la atención que las lesiones se localizaban predominantemente alrededor de la zona de un empaste. No presentaba otras lesiones.

**Discusión.** La hiperplasia epitelial es una patología secundaria a una proliferación benigna de la mucosa oral causada por el VPH. El 90% de los casos ocurre en las dos primeras décadas de vida. Es más frecuente en mujeres y en ciertas etnias. En individuos de raza blanca se ha descrito de forma aislada. En cuanto al VPH, los subtipos 13 y 323 son los más frecuentemente relacionados. Clínicamente se manifiesta como pequeñas pápulas habitualmente múltiples y que confluyen formando placas bien delimitadas, del color de la mucosa o ligeramente blanquecinas y de predominio en labios, mucosa yugal y parte lateral de la lengua<sup>1</sup>, generalmente asintomáticas. El curso de la enfermedad es variable y las lesiones pueden desaparecer espontáneamente. Las opciones de tratamiento en caso de persistencia incluyen criocirugía, láser CO<sub>2</sub>, electrocoagulación e interferón tóxico o sistémico con eficacia variable y posibilidad de recurrencia.

#### **P87. ENFERMEDAD DE LYME EN UNA NIÑA DE 6 AÑOS: REVISIÓN DE LAS MANIFESTACIONES CUTÁNEAS EN LA EDAD PEDIÁTRICA**

E. Moreno Artero, M. Pretel Irazabal, I. Vicente Sánchez,  
N. González Romero, A. Orbea Sopena y V. Morillo Montañés

*Dermatología. Hospital de Galdakao. Galdakao (Vizcaya). España.*

**Introducción.** La enfermedad de Lyme es una infección causada por espiroquetas del complejo *Borrelia burgdorferi* sensu lato. Es una infección zoonótica transmitida a los humanos a través de la garrapata Ixodes. La incidencia es de 350 casos por 100.000 habitantes y año. Existe un pico de incidencia entre los 5 y 14 años, y la seroprevalencia en niños sanos de zonas endémicas es del 3-5%. Presentamos el caso de una niña de 6 años con una lesión única de eritema migratorio y repasamos las manifestaciones cutáneas en niños.

**Caso clínico.** Niña de 6 años, sana, con un cuadro clínico de una semana de evolución consistente en febrícula y una lesión cutánea eritematosa, asintomática y de crecimiento centrífugo alrededor

del ojo derecho. La paciente mantiene un buen estado general. Los padres no recuerdan picaduras. En la exploración física se aprecia una lesión macular con borde de avance eritematoso de unos 8 cm de diámetro. Ante el diagnóstico de sospecha de enfermedad de Lyme se inició tratamiento con amoxicilina 50 mg/kg y día durante 2 semanas. La paciente presentó una evolución favorable. Tres semanas más tarde se detectaron IgM e IgG específicos contra *Borrelia* en la serología, que confirmaron el diagnóstico.

**Discusión.** El diagnóstico de la enfermedad de Lyme puede resultar difícil en niños, y debe hacerse el diagnóstico diferencial con las dermatofitosis, reacciones a picaduras, la erisipela u otros eritemas anulares de la infancia. El eritema migratorio solitario es la manifestación más frecuente, seguido del eritema migratorio múltiple, el linfocitoma por *Borrelia* y la acrodermatitis crónica atrófica. Se discuten las presentaciones cutáneas atípicas de la enfermedad de Lyme en niños en sus distintas etapas y su tratamiento. Es importante tener un alto grado de sospecha, ya que el tratamiento es sencillo, pero las consecuencias a largo plazo, de no tratarse la infección, pueden ser graves. Presentamos este caso por su relevancia clínica y epidemiológica.

### P88. IMIQUIMOD TÓPICO PARA EL TRATAMIENTO DE LEISHMANIASIS CUTÁNEA PERSISTENTE EN UN LACTANTE

C. Ureña Paniego<sup>a</sup>, M. Olivares-Guerrero<sup>b</sup>, P. Díaz Calvillo<sup>a</sup>, D. López Delgado<sup>a</sup> y J. Tercedor Sánchez<sup>a</sup>

*Dermatología.* <sup>a</sup>Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada. <sup>b</sup>Hospital Universitario de la Princesa. Madrid. España.

**Antecedentes.** La leishmaniasis cutánea es una infección parasitaria causada por protozoos de la especie *Leishmania*. Aunque es frecuente en regiones endémicas, los casos en lactantes menores de un año son raros. Presentamos un caso de leishmaniasis cutánea persistente en un lactante de 7 meses tratado con éxito con imiquimod tópico, un enfoque novedoso en este grupo de edad.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un varón lactante de 7 meses con lesión en cuero cabelludo de varios meses de evolución con inflamación intermitente. A la exploración se observaron dos nódulos eritemato-anaranjados no desplazables en zona frontal izquierda, con vasos telangiectásicos en superficie bien enfocados, no desplazable. Se realizó una biopsia incisional de la lesión en la que se observó un denso infiltrado linfoplasmocitario con presencia de numerosos amastigotes de *Leishmania*. En espera de comunicar los resultados, el paciente ingresó a cargo de Pediatría general por cuadro de fiebre vespertina, pancitopenia y esplenomegalia con PCR positiva para *Leishmania* en médula ósea. El cuadro sistémico se controló adecuadamente con anfotericina B liposomal a dosis de 5 mg/kg durante 5 días y el paciente fue dado de alta. No obstante, en la próxima revisión en Dermatología pediátrica, las lesiones de cuero cabelludo persistían e incluso habían aumentado de tamaño. En el raspado de piel, se evidenció presencia de amastigotes. En vistas de la persistencia de leishmaniasis cutánea, se inició tratamiento con imiquimod tópico al 5% en pauta trisemanal durante un mes con resolución de las lesiones en los meses subsiguientes. Como único efecto adverso, el paciente desarrolló un síndrome seudogripal al inicio del tratamiento.

**Discusión.** Este caso ilustra el uso de imiquimod tópico en el tratamiento de la leishmaniasis cutánea persistente en un bebé de 7 meses, una población en la que las opciones de tratamiento son limitadas debido a las preocupaciones de seguridad. El imiquimod tópico puede considerarse una alternativa viable en los casos en que las terapias sistémicas estén contraindicadas o sea ineficaces. Se necesitan más estudios para establecer su seguridad y eficacia en poblaciones pediátricas, pero este caso sugiere su potencial como opción de tratamiento para la leishmaniasis cutánea en lactantes.

### P89. ECTIMA GANGRENOSO EN LACTANTE SANA. QUE NADA SE NOS ESCAPE

S. Becerril Andrés<sup>a</sup>, L. Vila Cobreros<sup>b</sup>, L.A. Pérez González<sup>c</sup>, R. Escudero Tornero<sup>d</sup>, R. de Lucas Laguna<sup>d</sup> y M. Feito Rodríguez<sup>d</sup>

*Dermatología.* <sup>a</sup>Hospital Clínico Universitario de Salamanca. Salamanca. <sup>b</sup>Hospital Arnau de Vilanova. Valencia. <sup>c</sup>Hospital Universitario Ramón y Cajal. <sup>d</sup>Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

**Introducción.** El ectima gangrenoso (EG) es una infección cutánea potencialmente grave causada en la mayoría de los casos por *P. aeruginosa* y que ocurre principalmente en inmunocomprometidos. Las lesiones suelen comenzar como una mácula eritematosa que rápidamente evoluciona a úlcera necrótica de bordes eritematosos y la región anogenital es la más afectada. El reconocimiento rápido y la terapia empírica con agentes antiseudomonales de amplio espectro son de importancia crítica.

**Caso clínico.** Lactante sana de un año con lesión vulvar asintomática de 3 días que comenzó como un nódulo de crecimiento progresivo con posterior ulceración, sin clínica sistémica asociada. Había presentado un cuadro viral respiratorio 2 semanas antes. En los últimos 3 días había recibido amoxicilina-clavulánico sin mejoría local, por lo que su madre decidió acudir a Urgencias. A la exploración presentaba edema y eritema de labio mayor derecho con orificio de drenaje central y una úlcera fibrinosa en lateral izquierdo del clítoris.

**Resultados.** Se tomó un cultivo que aisló *P. aeruginosa* multirresistente, confirmándose el diagnóstico de EG. La amplificación genómica fue negativa para virus herpes simple, *T. pallidum*, *C. trachomatis* L1-L2-L3 y *H. ducreyi*. Se decidió ingreso para administrar antibioterapia iv y descartar patología asociada. La analítica sanguínea reveló neutropenia de 800/mm<sup>3</sup> y la biopsia de médula ósea no mostró hallazgos relevantes. Durante el ingreso la lesión mejoró rápidamente con cefepime y gentamicina iv y la neutropenia resolvió progresivamente.

**Discusión.** El EG es una enfermedad rara en pacientes pediátricos sanos y suele revelar una inmunodeficiencia subclínica. La más frecuente, como en nuestro caso, es una neutropenia transitoria, que puede ser secundaria a infecciones o fármacos. Además, *P. aeruginosa* podría causar una neutropenia transitoria mediada por una toxina que podría inhibir la migración de los neutrófilos y reducir su número en sangre. Ante un paciente con EG debemos sospechar una inmunodeficiencia subyacente y realizar un estudio inmunológico completo.

### P90. INFECCIÓN Y VACUNACIÓN DE COVID-19 EN 92 PACIENTES PEDIÁTRICOS CON MASTOCITOSIS CUTÁNEA: UN ESTUDIO RETROSPECTIVO Y TRANSVERSAL

P. López Sanz, M.E. Alfaro Martínez, M.L. Martínez Martínez, M.E. Gómez Sánchez y J.M. Azaña Defez

*Dermatología.* Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. Albacete. España

**Introducción.** Las mastocitosis son un grupo heterogéneo de enfermedades caracterizadas por la acumulación de mastocitos (MC) y por síntomas de activación de MC. Esta activación puede ser desencadenada por varios factores como infecciones o vacunación.

**Objetivos.** Evaluar la incidencia y gravedad de los síntomas de activación de MC desencadenados por la infección por Covid-19 y la vacunación en una cohorte de 91 pacientes pediátricos (< 18 años) con mastocitosis cutánea.

**Método.** *Población:* 91 pacientes pediátricos diagnosticados con mastocitosis cutánea mediante biopsia cutánea o, en casos de mastocitoma, por clínica típica entre 2000 y 2021 en la Unidad de Dermatología Pediátrica del Hospital General Universitario de Albacete. *Obtención de datos:* a partir de registros clínicos y entre-

vistas directas a los pacientes. *Datos recopilados:* se obtuvieron datos epidemiológicos. En cuanto a la infección Covid-19: número de infecciones confirmadas por test, número de infecciones sospechadas por un entorno epidemiológico sugestivo, gravedad de la infección, aparición de síntomas de activación mastocitaria, gravedad de los síntomas de mastocitaria. En cuanto a la vacunación Covid-19: número de dosis administradas, desencadenamiento de síntomas de activación de mastocitos, gravedad de los síntomas de activación de mastocitos, uso de premedicación con antihistamínicos anti-H1 30-60 minutos antes de la vacunación (protocolo de la Red Española de Mastocitosis).

**Resultados.** N° de infecciones Covid-19: 42 confirmadas por test, 22 sospechadas por entorno epidemiológico. Todas leves. Eventos de activación de mastocitos desencadenados por la infección Covid-19: 4 (2 eritemas, 1 prurito, 1 formación de ampollas) en 4 pacientes (2 con mastocitoma y 2 con mastocitosis cutánea maculopapular). Todos en infecciones confirmadas por test. N° de dosis de vacuna Covid-19 administradas: 153. Eventos de activación mastocitaria desencadenados por la vacunación Covid-19: 1 (prurito y formación de ampollas en lesiones cutáneas en un paciente con mastocitosis cutánea maculopapular y premedicación con antiH1).

**Discusión.** Nuestros hallazgos respaldan evidencia previa sobre la seguridad de la vacunación contra el Covid-19 en pacientes con trastornos de mastocitos y que la infección por Covid-19 no aumenta el riesgo de mortalidad y morbilidad en pacientes con mastocitosis.

### P91. LINFOMA CUTÁNEO ANAPLÁSICO DE CÉLULAS GRANDES CD30+. A PROPÓSITO DE UN CASO EN UN NIÑO DE NUEVE AÑOS

M. Gamo Guerrero<sup>a</sup>, S. Alonso García<sup>b</sup>, M. Campos Domínguez<sup>c</sup>, E. Hernández de la Torre Ruiz<sup>c</sup>, A. Simón Gozalbo<sup>a</sup> y M.Á. Martín Díaz<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital Infanta Leonor. Madrid. <sup>c</sup>Dermatología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

Presentamos el caso de un niño de 9 años que acude a la urgencia de Pediatría del Hospital Universitario Infanta Leonor (HUIL) por un nódulo único eritematoso de dos semanas de evolución, en cara interna de rodilla derecha, bien delimitado de 2,8 cm. Días después, por empeoramiento y fiebre, ingresa en Pediatría. Ante la ausencia de respuesta a terapia antibiótica intravenosa con cefuroxima y clindamicina, se realiza una biopsia cutánea. Se evidencia una infiltración dérmica por células atípicas de morfología anaplásica con perfil inmunofenotípico CD3+/CD30+/ALK-/CD4+/CD2+/CD5+/CD8-/CD7. Estos hallazgos son compatibles con un linfoma cutáneo anaplásico de célula grande CD30+/ALK-. Al no disponer de Hemato-Oncología Infantil ni Oncología radioterápica en el HUIL, el paciente es derivado al Hospital Maternoinfantil Gregorio Marañón para completar estudio, descartar afectación sistémica y realizar el tratamiento correspondiente. La analítica sanguínea no muestra alteraciones reseñables. En la biopsia de médula ósea no se evidencia infiltración neoplásica. En el PET-TAC no se objetiva afectación loco-regional ni a distancia. La lesión había involucionado de manera considerable tras la biopsia. Se decide iniciar tratamiento con 15 sesiones de radioterapia localizada en la lesión, con muy buena respuesta y resolución de la misma. Recientemente, un año después del diagnóstico, el paciente consultó por una nueva lesión cutánea en región abdominal en forma de pápula de 3-4 mm con costra superficial. Se realizó biopsia-extirpación. Los hallazgos histopatológicos mostraron un proceso linfoproliferativo de células linfoides grandes anaplásicas CD3/CD4/CD30+, con hiperplasia epidérmica, compatible con papulosis linfomatoide tipo A/linfoma anaplásico. Está pendiente de valorar nuevo tratamiento. El linfoma cutáneo anaplásico de célula grande es una neoplasia extrema-

damente infrecuente en la infancia. Suele presentarse como un nódulo único, de rápido crecimiento y localizado en tronco y extremidades. Dado que la forma sistémica es más frecuente que la cutánea en niños, es fundamental realizar un estudio de extensión para confirmar la afectación cutánea única. El diagnóstico diferencial suele realizarse con patología de naturaleza infecciosa. El tratamiento se basa en la extirpación quirúrgica o la radioterapia localizada.

### P92. XANTOGRANULOMA JUVENIL SISTÉMICO: PRESENTACIÓN DE UN CASO CON AFECTACIÓN PERIVERESICAL Y HEPÁTICA

S. Berenguer-Ruiz<sup>a</sup>, I. Colmenero<sup>b</sup>, A. Torrelo<sup>a</sup>, Á. Hernández-Martín<sup>a</sup>, C. Guerrero Ramírez<sup>a</sup> y L. Noguera-Morel<sup>a</sup>

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

**Introducción.** El xantogranuloma juvenil (XGJ) sistémico es una forma poco común de xantogranuloma juvenil, una proliferación de células no Langerhans de la infancia.

**Caso clínico.** Lactante sano de 2 meses remitido por una lesión congénita con crecimiento progresivo en la axila izquierda. Embarazo y parto controlado. Al examen físico presentaba una placa de 2 cm de diámetro, eritemato-asalmonada de bordes mal definidos, superficie lobulada y consistencia sólida firme. En tronco y muslos, se observaban 7 pápulas eritematosas similares de menor tamaño. La exploración física y la analítica fueron normales. Se tomó una biopsia de la lesión axilar que mostró un infiltrado denso en dermis, compuesto por histiocitos espumosos sin pleomorfismo nuclear y células gigantes de Touton. La inmunohistoquímica mostró positividad para CD68 y CD163 y fue negativa para CD1a, S100, ALK y BRA-FV600E. Los hallazgos se consideraron compatibles con XGJ. El examen oftalmológico y neurológico, las radiografías óseas, la biopsia de médula ósea, la radiografía de tórax y la resonancia magnética (RM) cerebral fueron normales. En la ecografía y la RM abdominal se observó hepatomegalia con aspecto nodular y una masa perivesical, radiológicamente sugestiva de un tumor de alta malignidad. En el examen histológico de esta última, se encontraron hallazgos superponibles a la biopsia cutánea, confirmando el diagnóstico de XGJ sistémico.

**Discusión.** En casos de lesiones múltiples de XGJ, es necesario realizar una evaluación completa para detectar el compromiso extra-cutáneo. Además, las lesiones congénitas se han relacionado con una mayor afectación sistémica. El XGJ sistémico suele ser un trastorno autolimitado, pero se han descrito casos con desenlace fatal. La valoración abdominal puede ser relevante incluso en pacientes asintomáticos, ya que el hígado es el segundo órgano más afectado y el bazo el más relacionado con la mortalidad. En nuestro caso, esta valoración permitió la detección de una masa perivesical, un hallazgo que, hasta nuestro conocimiento, no ha sido descrito previamente en la literatura asociado al XGJ sistémico.

**Conclusiones.** Presentamos un nuevo caso de XGJ sistémico congénito con afectación cutánea extensa e infiltración perivesical y hepática.

### P93. NUEVA DIANA TERAPÉUTICA EN SÍNDROME DE SOBRECRECIMIENTO ASOCIADO A MUTACIÓN

M.V. Signes-Costa Smith, A.I. Sánchez Moya, N. Aranda Sánchez, C. Romera de Blas, M. Cotarelo Hernández y C. Pérez Hortet

*Dermatología. Hospital Universitario de Toledo. Toledo. España.*

Presentamos un niño de 2 años remitido por asimetría facial desde el nacimiento con crecimiento progresivo. La exploración física revela hipertrofia de tejido blando en arco zigomático y mejilla iz-

quierda con piel de aspecto normal, sin engrosamiento o hipertriosis. A la exploración intraoral, mínima asimetría maxilar; lengua centrada, papilas fungiformes, sin hiperplasia. Pupilas simétricas. Pabellones auriculares uniformes. Bajo sospecha de sobrecrecimiento corporal asimétrico localizado (SCAL) se realizan pruebas complementarias. La resonancia magnética revela sobrecrecimiento de tejido fibroadiposo sin alteraciones del macizo facial. La ecografía abdominal objetiva mayor tamaño relativo de riñón izquierdo (64 mm frente a 54 mm contralateral) sin más hallazgos. Por otro lado, se solicita estudio genético, siendo positivo para la mutación PIK3CA; se confirma el diagnóstico de síndrome de sobrecrecimiento relacionado con PIK3CA (PROS de sus siglas en inglés), de tipo lipomatosis infiltrante facial, y se deriva a centro de referencia para su inclusión en ensayo clínico con Alpelisib. El espectro PROS incluye trastornos caracterizados por un sobrecrecimiento segmentario debido a una mutación activadora en la vía PIK3/AKT/mTOR. Se trata de mutaciones poscigóticas que dan lugar a mosaicismos, siendo letales en fase preembrionaria. Varias mutaciones activadoras de PIK3CA han sido halladas en neoplasias como el cáncer de mama; ya que la ganancia de función en esta vía favorece tanto el sobrecrecimiento de tejidos como la oncogénesis. Compartir el mismo mecanismo patogénico con el cáncer permite abrir nuevas vías de tratamiento; puesto que las opciones terapéuticas convencionales, como el debulking quirúrgico, no están exentas de complicaciones o recurrencia. En concreto, la inhibición de la subunidad p110 $\alpha$  de PI3K mediante la molécula dirigida BYL719 (Alpelisib), ha mostrado buenos resultados en pacientes con PROS. Esta subunidad se sitúa al principio de la vía PIK3/AKT/mTOR por lo que afecta directamente a tejidos mutados y reduce el riesgo de efectos no deseados en tejido sano. Destacar la comodidad posológica, por vía oral, y la ausencia de efectos adversos graves reportados. En conclusión, dados los avances en terapéutica dirigida, recalcar la importancia de detectar la mutación PIK3CA en pacientes con SCAL que podrían beneficiarse de tratamiento con Alpelisib.

#### P94. TUMOR DE CÉLULAS GIGANTES ÓSEO EN UNA NIÑA CON HIPOPLASIA DÉRMICA FOCAL

M. Pozuelo Ruiz<sup>a</sup>, R.D. Palacios Díaz<sup>a</sup>, C. de la Calva Ceinos<sup>b</sup> y M. Évole Buselli<sup>a</sup>

<sup>a</sup>*Dermatología* y <sup>b</sup>*Cirugía Ortopédica y Traumatología. Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia. España.*

**Introducción.** La hipoplasia dérmica focal o síndrome de Goltz es un trastorno ligado al cromosoma X que afecta a los tejidos derivados de ectodermo y mesodermo, representándose en la piel con lesiones lineares atróficas que siguen las líneas de Blaschko, junto con alteración de pelo y uñas. Las alteraciones esqueléticas incluyen deformidades e hipoplasia de huesos de manos, pies, creaneofaciales y en esqueleto axial. Es muy infrecuente la asociación con neoplasias óseas; no obstante, se han descrito casos de tumor de células gigantes óseo asociado a esta enfermedad, como el que presentamos a continuación.

**Caso clínico.** Niña con diagnóstico de hipoplasia dérmica focal sigue controles periódicos en nuestro hospital. A la edad de 10 años, en una de las radiografías realizadas para valorar la edad ósea, se objetiva una lesión lítica en radio distal epifisiometáfisaria, que se interpreta como fibroma no osificante. El defecto va creciendo en estudios radiológicos posteriores. A los 16 años, la paciente comienza con dolor agudo en la zona de la lesión, por lo que se decide resección de la misma. El estudio histológico es compatible con tumor de células gigantes. Sufre recidiva de la lesión ocho meses después y se reinterviene.

**Discusión.** El tumor de células gigantes (TCG) óseo es un tumor benigno, pero localmente destructivo, que suele aparecer en la epífisis de huesos largos de adultos o adolescentes, siendo muy raro antes de la primera década. Aunque escasos, existen casos de TCG

en pacientes con síndrome de Goltz, algunos de ellos con diagnóstico en edad pediátrica o en localizaciones atípicas. Por tanto, debe tenerse en cuenta el TCG en el diagnóstico diferencial ante masas, fracturas patológicas o hallazgo de lesiones líticas óseas en niños con este trastorno.

#### P95. HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS INDETERMINADAS EN UNA NIÑA DE 9 MESES

N. Martínez Campayo<sup>a</sup>, Á. Fernández Flores<sup>b</sup>, A. Taibo Martínez<sup>c</sup>, L. Taboada Paz<sup>a</sup>, E. Vicente Basanta<sup>a</sup> y E. Fonseca<sup>c</sup>

<sup>a</sup>*Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de Ferrol. Ferrol (A Coruña).* <sup>b</sup>*Anatomía Patológica. Hospital El Bierzo. Ponferrada (León).* <sup>c</sup>*Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario A Coruña. A Coruña. España.*

**Introducción.** La histiocitosis de células indeterminadas es un trastorno proliferativo poco frecuente de células del sistema fagocítico mononuclear. Su incidencia es desconocida y se caracteriza por una proliferación de células CD1a+ y CD207/langerina-, con ausencia de gránulos de Birbeck en la microscopía electrónica. El inmunofenotipo y las características ultraestructurales permiten diferenciar esta entidad de la histiocitosis de células de Langerhans.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña de 9 meses que desde los 4 meses presentaba una lesión papular rojiza, de unos 8 milímetros, con crecimiento progresivo y localizada en la ingle derecha. Dermatoscópicamente se observaba una coloración amarillenta-anaranjada homogénea con tractos blanquecinos y glóbulos amarillentos. No presentaba lesiones en el resto del tegumento cutáneo y tampoco asociaba síntomas generales.

**Resultados.** Histológicamente se observaba en la dermis reticular media un folículo linfoide de centro germinal claro con histiocitosis perifolicular de histiocitos alargados de citoplasma claro y granulado, acompañados de abundantes linfocitos pequeños de aspecto maduro y moderada cantidad de eosinófilos. Ocasionalmente se observaban histiocitos multinucleados con emperopolesis. En la inmunohistoquímica, CD1a+, S100+, Langerina-, CD68+ y CD163+. NRAS y BRAF no mutado. Estudio de extensión realizado sin alteraciones.

**Discusión.** La histiocitosis de células indeterminadas es un trastorno histiocítico raro y principalmente cutáneo. Afecta con mayor frecuencia a adultos. Las formas pediátricas no son tan frecuentes y suelen tener un curso indolente. En nuestra paciente, la lesión ha ido involucionando de forma progresiva y dos años más tarde solo presenta una mácula eritematosa en la zona donde se localizaba la lesión inicial.

#### P96. HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS INDETERMINADAS SIN NEOPLASIA HEMATOLÓGICA ASOCIADA. REPORTE DE UN CASO

R.D. Palacios Díaz<sup>a</sup>, M. Pozuelo Ruiz<sup>a</sup>, J.A. Hernández Chinchilla<sup>b</sup>, E. Giner Moreno<sup>b</sup>, V. Martínez Cozar<sup>b</sup> y M. Évole Buselli<sup>a</sup>

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

**Introducción.** La histiocitosis de células indeterminadas (ICH) es un trastorno proliferativo cutáneo raro del sistema fagocito-mononuclear, que se caracteriza por la proliferación de células con innoexpresión de CD1a y negatividad a CD207/langerina.

**Caso clínico.** Un paciente varón de 17 años, natural de China, acudió a Urgencias para valoración de una erupción asintomática progresiva de un mes de evolución. Al examen físico, se evidenció pápulas isocrómicas a predominio de tronco y extremidades superiores. El estudio histopatológico identificó una proliferación de hábito histiocitario distribuido de manera intersticial en dermis

papilar y perianexial. Las células presentaban citoplasma eosinófilo y núcleos que mostraban polilobulación, hendiduras nucleares y forma de riñón. En el estudio inmunohistoquímico, las células presentaban expresión de CD68, CD1a, factor XIII y negatividad para S100 y langerina. El estudio por PCR no identificó mutación V600 en BRAF. El estudio de extensión (hemograma, LDH, PCR, función hepática, función renal y PET-TC) no evidenció anomalías sistémicas. El paciente presentó mejoría espontánea de las lesiones tras 5 meses de seguimiento.

**Discusión.** La ICH está actualmente clasificada en el grupo L de la clasificación revisada de histiocitosis. Aunque más frecuentemente descrita en adultos, la ICH ha sido reportada en pacientes pediátricos. Los niños suelen presentar un curso benigno con más a menudo afectación multifocal de un único sistema y, en comparación con pacientes adultos, menor frecuencia de neoplasia hematológica asociada. Asimismo, la mayoría de casos no requieren tratamiento dado que suelen presentar remisión parcial o completa hasta en el 73% de casos.

### P97. LESIÓN EN LA PIERNA DE UNA NIÑA SANA QUE ES DIFÍCIL DE ETIQUETAR EN URGENCIAS

B. Morales Franco y D. Lucas Aroca

*Urgencias. Hospital de la Vega Lorenzo Guirao. Cieza (Murcia). España.*

Niña sana, de 4 años, que consulta en urgencias por presentar en cara externa de muslo derecho una placa hiperqueratósica, de bordes definidos, eritematosos, con zonas de piel sana., que ha ido creciendo desde que apareció hace meses, hasta medir unos 5 cm de ancho, levemente pruriginosa, no dolorosa. Se planteó diagnóstico diferencial entre carcinoma escamo celular in situ, tiña corporis, granuloma anular, líquen simple, líquen estriado y poroqueratosis de Mibelli. Se realizó biopsia y se diagnosticó poroqueratosis, que consiste en un trastorno crónico de la queratinización epidérmica que se caracteriza por la presencia de pápulas o placas hiperqueratósicas con un borde sobrelevado que se expande hacia fuera, que tiene etiología hereditaria autosómica dominante con penetrancia incompleta. Suele manifestarse en la infancia, afectando al doble de niños respecto a niñas (en adultos, suele asociarse a una situación de inmunosupresión). La localización clásica es en extremidades, aunque puede afectarse cualquier zona del cuerpo. Lo más frecuente es encontrar lesiones solitarias y el borde de la lesión suele estar engrosado.

### P98. UN HAMARTOMA CAPRICHOSO: ¿NEVUS EPIDÉRMICO O NO?

L.M. Nieto Benito<sup>a</sup> y A. Mateos Mayo<sup>b</sup>

*Dermatología. <sup>a</sup>Clínica Universidad de Navarra. Madrid. <sup>b</sup>Hospital Clínico Universitario de Valladolid. Valladolid. España.*

**Introducción.** El término RAVEN (Round and Velvety Epidermal Nevus), también denominado acantosis nigricans nevoide, fue descrito por primera vez en 1971.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña, sana, de 13 años de edad, que consultaba por la presencia lesión pigmentada, localizada a nivel lumbar, en línea media, compuesta por dos placas hiperqueratósicas, formadas a su vez por estructuras policíclicas, rodeadas de un borde hiperpigmentado, de más de un año de evolución. La apariencia acantosis nigricans-like se observaba debido a una liquefacción exagerada. En la biopsia cutánea se observaba una importante hiperplasia epidérmica, con hiperqueratosis, papilomatosis, acantosis y una pigmentación parcheada a nivel de la membrana basal; todos ellos hallazgos compatibles con un nevus epidérmico y, por su morfología clínica, con el diagnóstico de RAVEN.

**Discusión.** Dada la semejanza clínica e, incluso histológica, con la acantosis nigricans, el término preferido para definir esta entidad es RAVEN. Es un subtipo infrecuente de nevus epidérmico; su aparición a una edad "tardía" (adolescencia-segunda década de la vida) y su forma, aspecto y textura, lo diferencia del resto de hamartomas epidérmicos. Los hallazgos histológicos son los propios de cualquier subtipo de nevus epidérmico. El diagnóstico diferencial debe realizarse con, además de acantosis nigricans, queratosis seborreicas, verrugas vulgares y con la papilomatosis confluyente y reticulada de Gougerot y Carteau. La lesión es es generalmente asintomática pero sí puede ser responsable de un malestar estético importante, dado el tamaño que suele adquirir, el aspecto de la misma y el prototipo de paciente en el que se manifiesta. Diferentes tratamientos tópicos se han usado con resultados variables (emolientes, queratolíticos, corticoides tópicos...); sin embargo, los tratamientos físicos basados en la destrucción de las lesiones (crioterapia, cirugía, láseres ablativos...) parecen ser más efectivos.

**Conclusiones.** Presentamos un caso de RAVEN, un subtipo infrecuente de nevus epidérmico. Aunque se clasifica dentro del grupo de los hamartomas, no es una entidad congénita. Su caprichosa apariencia clínica y sus características histopatológicas permiten diferenciarlo de otras proliferaciones epidérmicas.

### P99. NO TODO ES LO QUE PARECE. EL PODER DE LA ANAMNESIS

I. Pérez López<sup>a</sup>, A. Gil-Villalba<sup>a</sup>, P. Talavera-Rodríguez<sup>b</sup> y R. Ruiz-Villaverde<sup>a</sup>

*<sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital Clínico Universitario San Cecilio. Granada. España*

**Introducción.** La paquidermodactilia es una forma rara y benigna de fibromatosis digital. Se caracteriza por un engrosamiento asintomático difuso de los tejidos blandos en las caras laterales de las articulaciones interfalángicas proximales (IFP) de las manos. Relacionada con microtraumatismos repetitivos.

**Caso clínico.** Niño de 7 años sin antecedentes de interés. Consultó en dermatología, tras ser estudiado por reumatología, por lesiones de 2 años de evolución en las IFP, asintomáticas. No presentaba lesiones en otra localización. En la exploración destacaba engrosamiento difuso localizado en las IFP de los dedos 2, 3 y 4 de la mano izquierda. No se objetivaba limitación de la movilidad o signos inflamatorios. EL paciente fue diagnosticado previamente de artritis, recibiendo tratamiento con metotrexato y etanercept 16 meses. Al no presentar clínica articular replanteamos el diagnóstico. En la RX y en la RMN se evidenció engrosamiento de partes blandas sin datos de artritis, sinovitis o edema óseo. En la biopsia destacaba intensa hiperqueratosis ortoqueratósica e hipergranulosis junto con fibrosis colágena con depósitos de mucina y sin infiltrado inflamatorio. Preguntamos al paciente si lo relacionaba con prácticas deportivas o movimientos repetitivos de las manos, y este informó de estereotipias mientras jugaba al fútbol. El diagnóstico fue de paquidermodactilia por lo que decidimos retirar el tratamiento con metotrexato y etanercept.

**Resultados.** El diagnóstico es clínico. Las lesiones son asintomáticas y no van a limitar la funcionalidad articular. El estudio radiológico es normal y las resonancias magnéticas muestran un aumento de los tejidos blandos alrededor de las articulaciones. El diagnóstico diferencial debe realizarse con entidades como los Knuckle pads (con morfología circunscrita y localizados en el dorso de dedos), la fibromatosis hialina juvenil (cursa con nódulos subcutáneos pero también con lesiones óseas, ulceraciones, hipertrofia gingival o lesiones tumorales). También debe considerarse en el diagnóstico diferencial enfermedades que cursan con poliartritis de IFP, como la artritis crónica juvenil, la artritis psoriásica o la artritis reumatoide, estas últimas la clínica inflamatoria contribuye al diagnóstico.

**Discusión.** Una correcta anamnesis será clave para lograr un diagnóstico precoz evitando medidas diagnóstico/terapéuticas innecesarias.

### P100. DESARROLLO DE GRANULOMAS PIÓGENOS PERIUNGUEALES TRAS TRATAMIENTO CON RAVULIZUMAB

H. Iznardo Ruiz<sup>a</sup>, L. Mateu Arrom<sup>a</sup>, I. López Torija<sup>b</sup>, P. Escribano Sanz<sup>b</sup>, L. Puig Sanz<sup>a</sup> y E. Roé Crespo<sup>a</sup>

<sup>a</sup>*Dermatología y* <sup>b</sup>*Pediatría. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España.*

**Introducción.** El granuloma piógeno (GP) o hemangioma lobulillar capilar es un tumor vascular benigno frecuente en la infancia que puede afectar al aparato ungueal y tejido periungueal. Se desconoce su etiopatogenia, pero se ha relacionado con traumatismos locales, infecciones, fármacos y factores de crecimiento angiogénico.

**Caso clínico.** Una niña de 8 años consultó por lesiones periungueales. Tenía antecedentes de leucemia mielomonocítica aguda tratada mediante trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH) 9 meses antes. Había recibido tacrolimus como profilaxis de enfermedad injerto contra receptor (EICR) entre los días -2 y +60. Seis meses después del TPH se encontraba en remisión completa sin evidencia de EICR, pero fue diagnosticada de microangiopatía trombótica, iniciando tratamiento con ravulizumab dentro de un ensayo clínico ([NCT04557735] (<https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT04557735>)). Dos meses después aparecen las lesiones. A la exploración se observan pápulas de coloración rosada-rojiza, con costras hemorrágicas en superficie y sangrado al roce. Se localizan en 3 dedos de los pies, sin presentar lesiones en manos o cavidad oral. Se realizó una biopsia cutánea mostrando una proliferación capilar lobulillar dérmica con ulceración de la epidermis superficial, compatible con GP.

**Discusión.** Distintos fármacos se asocian a GP periungueales, incluyendo retinoides, taxanos, antirretrovirales o capecitabina, inhibidores del EGFR, de MEK y de ERK, de BRAF, de VEGF y rituximab. También se han descrito GP intraorales (no periungueales) tras TPH y tratamiento con inmunosupresores (ciclosporina, tacrolimus y miconazolato). El ravulizumab es un anticuerpo monoclonal que se une a la proteína C5 del complemento, evitando la formación del complejo C5b-C9. Si bien nuestra paciente recibía otros fármacos concomitantes, todos estaban presentes desde hacía más de 6 meses y no se ha descrito su asociación con GP. Tacrolimus se ha relacionado con GP intraorales, no periungueales, y lo había recibido 9 meses antes de que se desarrollaran los GP. No hemos encontrado reportes previos de GP periungueales asociados a ravulizumab. Este posible efecto adverso de ravulizumab puede aportar información sobre el papel de la inhibición de la función citolítica del complemento en la angiogénesis cutánea.

### P101. HENDIDURA CERVICAL DE LÍNEA MEDIA: UN CASO CLÍNICO TÍPICO DE UNA ENTIDAD POCO FRECUENTE

A. San José Rodríguez, C.F. Figueroa Martín, L.F. Godoy Villalón, D.I. Islas Norris, M.Z. Hernández Hernández y J. Hernández Santana

*Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno-Infantil. Las Palmas de Gran Canaria (Las Palmas). España.*

**Introducción.** La hendidura cervical de la línea media (HCLM) es una anomalía congénita poco frecuente con predominio femenino que se caracteriza por la presencia al nacimiento de un defecto cutáneo vertical en la línea media del cuello. Se trata de una entidad poco frecuente, con alrededor de 200 casos publicados hasta la fecha.

**Caso clínico.** Lactante femenina de 8 meses sin antecedentes familiares o personales de interés que presentaba una lesión cervical congénita. Ante la sospecha de que se tratara de una lesión traumática del parto, su pediatra indicó corticoides y antibióticos tópicos, refiriendo los padres una aparente involución de la zona superior de la lesión. En la exploración física se observaba, en línea media cervical, una placa lineal de unos 15 mm con una pápula eritematosa en el extremo craneal, que impresionaba de estar involucionando, y un cordón fibroso que iba desde la mandíbula hacia la región caudal de la lesión, que no se movilizaba con la deglución. Para descartar la existencia de un remanente del conducto tirogloso se solicitó una ecografía de partes blandas, en la que se observó una imagen tubular hipoecogénica bien delimitada con una pared hiperecogénica fina y estudio doppler negativo, sugestiva de HCLM. La paciente está pendiente de exéresis de la lesión.

**Discusión.** La HCLM se manifiesta como una placa lineal vertical con una pápula superior, un seno ciego inferior y un cordón fibroso subcutáneo. Se debe a una fusión incompleta del segundo arco branquial, aunque su etiopatogenia no está clara. El diagnóstico es clínico, aunque la confirmación histológica y las pruebas de imagen como la ecografía pueden ser de ayuda. Se puede asociar a otros defectos a nivel de línea media o en los arcos branquiales: labio leporino, esternón bífido, anomalías cardíacas, quistes del conducto tirogloso, etc. Su evolución natural es hacia la cicatrización espontánea. Sin embargo, si no se trata a tiempo puede producir complicaciones como infecciones, limitación de la movilidad o deformidades en la mordida. El tratamiento de elección es quirúrgico con la extirpación completa de la lesión alrededor del año de vida. **Conclusiones.** Presentamos el caso de una lactante de 8 meses con diagnóstico de una HCLM, una anomalía congénita poco frecuente, pero fácilmente diagnosticable mediante la clínica cuando se conoce la presentación, que es característica.

### P102. UN CASO DE “MILK TONGUE”: UNA CAUSA NO REPORTADA DE LENGUA BLANCA TRANSITORIA EN LACTANTES

P. López Sanz, M.E. Alfaro Martínez, M.L. Martínez Martínez, M.E. Gómez Sánchez y J.M. Azaña Defez

*Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. Albacete. España*

**Caso clínico.** Un varón sano de 5 meses consultó por la presencia desde el primer mes de vida de placas blancas, aterciopeladas, mal definidas en el dorso de la lengua, respetando la punta y las partes laterales. Dichas lesiones eran asintomáticas y resistentes a tratamiento (nistatina en suspensión y miconazol en gel). Se sugirió un diagnóstico de “milk tongue”, y se adoptó una actitud conservadora. A los 6 meses, se introdujeron alimentos sólidos y las lesiones se resolvieron por completo cuando el paciente alcanzó los 10 meses de edad.

**Discusión.** La “milk tongue” es un término acuñado en foros en línea de discusión sobre salud infantil para describir la presencia de un revestimiento grueso y blanco en el dorso lingual de los lactantes debido a la acumulación de restos de leche. Se cree que aparece durante los primeros meses de lactancia y tiende a resolverse espontáneamente a medida que el bebé adquiere la capacidad de producir más saliva (alrededor de los 5 meses) y se introducen alimentos sólidos (alrededor de los 6 meses), lo que eliminaría mecánicamente los residuos acumulados en el dorso de la lengua después de la lactancia. El principal diagnóstico diferencial del “milk tongue” es la candidiasis seudomembranosa aguda (muguet), observada típicamente en el período neonatal cuando los mecanismos inmunológicos aún no están completamente desarrollados. Las lesiones son asintomáticas y se presentan como placas blancas, gruesas y grumosas que se pueden quitar fácilmente revelando áreas eritematosas de la mucosa. Otra condición a distinguir de la “len-

gua de leche” es el nevus esponjoso blanco, un trastorno hereditario autosómico dominante causado por mutaciones en los genes KRT4 o KRT13. Esta condición se presenta como parches blancos, engrosados, mal definidos y corrugados, típicamente bilaterales en la mucosa bucal. También puede afectar otras áreas de la mucosa extraoral. La historia familiar, los hallazgos histopatológicos y las pruebas genéticas ayudan a confirmar el diagnóstico. En conclusión, la “milk tongue” podría ser una condición muy común que se ha discutido ampliamente en foros en línea, pero no se ha reportado en la literatura científica. Todavía se desconoce si se puede considerar una entidad clínica en sí misma, y se deben reportar más casos para recopilar información sobre esta condición.

### P103. STAT1: VÍNCULO ENTRE CANDIDIASIS Y ROSÁCEA

M. Campos Domínguez<sup>a</sup>, J. Martín-Nieto González<sup>a</sup>, B. Rodríguez Sánchez<sup>a</sup>, P. García Piqueras<sup>a</sup>, E. Rodríguez Lomba<sup>a</sup> y M.E. Seoane Reula<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Alergología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

**Introducción.** Las inmunodeficiencias primarias constituyen un complejo grupo de trastornos genéticos con manifestaciones clínicas muy diversas. El cuadro de candidiasis mucocutánea crónica puede deberse a alteraciones en diferentes genes, con distintas manifestaciones acompañantes según el gen implicado.

**Caso clínico.** Niño de 2 años nacido a término tras una gestación normal, que presenta infecciones de repetición desde los 6 meses de vida, entre las que se cuentan varias otitis, una candidiasis del área del pañal de evolución tórpida de medio año de duración y una candidiasis oral grave que precisó ingreso. También estaba diagnosticado de hepatitis autoinmune. Como antecedente familiar, su madre había tenido múltiples ingresos por candidiasis y padecía rosácea facial grave. En el estudio de laboratorio destacaban positividad para anticuerpos antinucleares, anti-ADN de doble cadena y anticuerpos asociados a la cirrosis biliar primaria. Los linfocitos Th17 estaban muy descendidos. En el estudio genético de inmunodeficiencia primaria se encuentra mutación en heterocigosis de STAT1 con ganancia de función en el niño y su madre. Se inicia ruxolitinib oral, con mejoría de la clínica infecciosa. En la exploración realizada por Dermatología tras el inicio del inhibidor de JAK, tan solo presenta candidiasis oral leve en lengua y mucosa yugal y pequeñas pápulas rosaceiformes en mejillas.

**Discusión.** Las inmunodeficiencias primarias por mutación de STAT1 se dividen entre las que presentan pérdida de función (con herencia bien autosómica recesiva, más grave o bien autosómica dominante, más leve) y las que presentan ganancia de función. La pérdida de función predispone a infecciones por micobacterias, salmonelosis y viriasis, mientras que la ganancia de función facilita la candidiasis mucocutánea, otras infecciones fúngicas, infecciones bacterianas, infecciones por el virus herpes simple, además de enteropatía y fenómenos de autoinmunidad (citopenias, diabetes y tiroiditis). La rosácea ha sido descrita recientemente en varias familias con mutación de STAT1 con ganancia de función.

### P104. SÍNDROME BASCULE EN TRES PACIENTES PEDIÁTRICOS

A. Sirgado Martínez, L. Campos Muñoz, A. García Mares, R. Moreno Borque, E. Lozano Martínez y E. López Bran

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

El síndrome BASCULE es una dermatosis vasomotora que se caracteriza por la triada de máculas de Bier, cianosis y erupciones urticariformes (en Inglés: Bier Anemic Spots, Cyanosis, Urticaria-Like

Eruptions). Se trata de una entidad poco frecuente descrita por Bessis et al. en 2016. Los casos reportados en la literatura son, en su mayoría, pacientes pediátricos. Reportamos los casos de 3 pacientes, dos de ellos tenían 12 años y eran hermanos gemelos. El tercero tenía 14 años. Los tres eran varones. Los dos pacientes emparentados comenzaron semanas después de haber tenido una infección por SARS-CoV2. Los tres pacientes presentaban máculas anémicas con un fondo de aspecto cianótico. Aparecían a los pocos minutos de iniciar la bipedestación y posteriormente se volvían eritematosas y pruriginosas. El cuadro mejoraba con la posición supina, aunque recidivaba con la bipedestación. Los estudios de autoinmunidad fueron negativos y ninguno de los pacientes presentaba coagulopatías. Todos los pacientes fueron valorados por Cardiología Pediátrica, sin hallazgos significativos. El síndrome BASCULE es una dermatosis poco frecuente, caracterizada por un cuadro de características vasomotoras con la bipedestación. El mecanismo fisiopatológico más probable es una reacción vasoconstrictora exagerada de las arteriolas secundaria a estasis venoso y una posterior reacción urticarial paradójica debido a la hipoxia. El diagnóstico requiere descartar alteraciones en la coagulación y en la autoinmunidad. En la literatura, está descrita su asociación con la infección por SARS-CoV2, síncope y el Síndrome de Taquicardia Ortostática (POTS), por lo que se recomienda evaluación cardiológica. No obstante, en general se trata de una entidad benigna, que mejora con medidas posturales. El tratamiento con antihistamínicos suele ser poco efectivo y el prurito es variable. Dos de nuestros casos eran hermanos gemelos por lo que es probable que exista agregación familiar.

### P105. FACOMATOSIS PIGMENTOVASCULAR CESIOMARMORATA: UN CASO CLÍNICO RARO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

T. Akel Oberpaur, T. M. Capusan, A.R. Gamero Rodríguez, I. Rodrigo Díaz, M.E. Sánchez-Largo Uceda y J. Alcántara González

Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Torrejón. Torrejón de Ardoz (Madrid). España.

Las facomatosis pigmentovasculares (FPV) son trastornos congénitos infrecuentes que se caracterizan por la coexistencia de desórdenes pigmentarios y malformaciones vasculares cutáneas. Estos trastornos pueden presentarse con o sin manifestaciones extracutáneas, y su patogenia sigue siendo un enigma en la dermatología pediátrica. Dentro de este espectro, la FPV cesiomarmorata, que combina melanosis dérmica con cutis marmorata telangectásica congénita (CMTC), es la presentación menos frecuente, con solo 15 casos reportados hasta la fecha. Presentamos el caso de un varón de 2 meses sin antecedentes relevantes, que desde su nacimiento ha exhibido melanocitosis dérmica y CMTC en el tronco y extremidades. A pesar de las extensas manifestaciones cutáneas, las evaluaciones neurológicas, oftalmológicas y cardiológicas no mostraron anormalidades. A modo de comparación, resumimos los casos publicados. Históricamente, las FPV se clasificaban numéricamente, lo que resultaba en una nomenclatura confusa y con errores. Actualmente, se prefieren denominaciones descriptivas basadas en las manifestaciones clínicas específicas. Más del 75% de los casos de FPV son cesioflammeas, que involucran una combinación de melanocitosis dérmica y nevus flammeus. Aproximadamente el 10% son FPV spiloroseas, combinando nevus spilus con telangectasias nevoides. La FPV cesiomarmorata, objeto de nuestro estudio, es la menos común. Por último, está la categoría de inclasificables para casos menos claros o con overlap, como los 8 reportados de combinaciones cesio-flameo-marmoratas, entre otras. Además de la presentación cutánea, las FPV pueden tener manifestaciones extracutáneas. En los subtipos más frecuentes, se cree que tienen relación con la extensión y gravedad de las lesiones vasculares (nevus flammeus), pero esta apreciación no ocurre cuan-

do se trata de CMTC. Esto enfatiza la variabilidad clínica y la importancia de un abordaje interdisciplinario en el manejo de estos pacientes. Con este reporte, invitamos a utilizar la clasificación descriptiva y a tomar conocimiento sobre las FPV y sus presentaciones menos frecuentes.

### P106. OJOS DE MAPACHE

V. Linares López, M.L. Martínez Barranca,  
Á. del Espino Navarro Gilabert, A.I. Lorente Lavirgen,  
C. Fiorella Vasquez Chinchay y A. Pérez Gil

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

**Introducción.** La equimosis periorbitaria u “ojos de mapache” se producen por el paso de la sangre hacia los tejidos periorbitarios, provocando una decoloración azul-violácea de ambos párpados. Esta manifestación clínica puede tener una etiología muy diversa, algunas con gran relevancia, como el neuroblastoma, coagulopatías o amiloidosis de cadenas ligeras.

**Caso clínico.** Recién nacido pretérmino de 32+2 semanas de edad gestacional tras cesárea urgente por CIR con Doppler alterado, en madre con preeclampsia grave. Al tercer día de vida presenta hematoma en párpado superior derecho y posteriormente en párpado superior izquierdo al decimotercer día. No otra sintomatología acompañante ni hematomas en otras localizaciones. P. complementarias: analítica normal y eco cerebral: hemorragia grado I de la matriz germinal derecha, de unos 5 mm de espesor sin desplazamiento de línea media ni efecto masa. No hay dilatación del sistema ventricular visible. RMN craneal: hemorragia de matriz germinal izquierda de unos 8 mm de eje AP, de evolución crónica (marcadamente hipointensa en FFE T2).

**Discusión.** La primera causa a descartar, por su gravedad, es el neuroblastoma, el tumor sólido extracraneal más frecuente de la infancia (8-10% del cáncer infantil). Aunque es más probable que sea debido a complicaciones durante la instrumentación del parto, que den lugar a hematomas subgaleales o a fracturas de la base del cráneo. Otras etiologías a tener en cuenta son las coagulopatías como la causada por el déficit de Vitamina K, enfermedades autoinflamatorias como la dermatosis neutrofílica crónica atípica con lipodistrofia y temperatura elevada (CANDLE), o la amiloidosis de cadenas ligeras, pero van acompañadas de otras manifestaciones clínicas y generalmente a edades mayores.

**Conclusión.** La equimosis periorbitaria tiene una etiología múltiple y debemos tener en cuenta la edad del paciente, traumatismo previo, parto instrumentado o complicado, inicio brusco o progresivo, tiempo de evolución u otra clínica acompañante, que nos oriente hacia un diagnóstico y permita realizar solo las pruebas complementarias necesarias.

### P107. SÍNDROME DE FREY

F. Millán Parrilla, E. Quecedo Estébanez, C. Fernández Romero,  
L. Vila Cobreros, O. Gabriel Pereira-Resquin Galván  
y V. Pont Sanjuan

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

Durante los últimos meses hemos visto en consulta a un niño de 13 meses y una niña de 10 meses que presentaban un eritema en hemicara izquierda. En el primer caso la clínica comenzó a los 4 meses, evidenciándose principalmente con la introducción de frutas. El segundo caso se inició con la lactancia. En ambos, la hipermia se acompañaba de leve sudoración. No se recogieron antecedentes personales o familiares de interés, no registrándose incidencias durante la gestación, ni en el parto. Se plantea el ma-

nejo del síndrome de Frey o síndrome auriculotemporal. Es una entidad probablemente infradiagnosticada que consiste en episodios recurrentes de eritema y sudoración facial desencadenados tras el estímulo gustativo. En los niños, a diferencia de los adultos, predomina el flushing. Sin antecedentes conocidos, el mecanismo que se postula es una conexión nerviosa aberrante congénita. En niños no se recomienda tratamiento dado que es un cuadro benigno y en ocasiones con resolución espontánea. Es importante el diagnóstico de esta patología para evitar exámenes y manejos terapéuticos innecesarios.

### P108. TELANGIECTASIAS TRANSITORIAS DEL RECIÉN NACIDO MÁS ALLÁ DEL ÁREA ABDOMINAL

F. Corella Vicente<sup>a</sup>, L. García Colmenero<sup>a</sup>, O. Corral Magaña<sup>a</sup>,  
I. Zarzoso Muñoz<sup>a</sup>, C. Grande Moreillo<sup>b</sup> y S. Fuentes Carretero<sup>b</sup>

*Servicios de <sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Cirugía Pediátrica. Hospital Universitari Mútua Terrassa. Terrassa (Barcelona). España.*

**Introducción.** Las telangiectasias abdominales transitorias del recién nacido se manifiestan en el neonato como telangiectasias violáceas alrededor de la zona umbilical adoptando un patrón en alas de mariposa. Presentamos dos casos nuevos en esta localización y otro, de idénticas características, localizado en extremidades inferiores.

**Casos clínicos.** Casos 1 y 2: A los 15 y 7 días de vida respectivamente desarrollan telangiectasias en zona abdominal en forma de alas de mariposa respetando el ombligo. El caso 1 presentaba distensión abdominal y estreñimiento acompañante. En ambos casos se realizaron ecografías abdominales que fueron normales. Las lesiones se resolvieron en 8 y 6 semanas respectivamente. **Caso 3:** A los 4 días de vida aparecen telangiectasias marcadas en ambos muslos con disposición radial. No presentaba clínica acompañante. Se realizó ecografía abdomino-pélvica que fue normal y solo mostraba abundante aire en asas intestinales. Las lesiones se resolvieron a los 3 meses de vida.

**Resultados.** Se presentan 3 nuevos casos de esta entidad, uno de localización no descrita previamente. Dos de los casos presentaban signos de distensión abdominal sin patología abdominal relevante. Las lesiones se resolvieron en un periodo inferior a 3 meses.

**Discusión.** Las telangiectasias abdominales transitorias del recién nacido es una entidad recientemente descrita que se caracteriza por la aparición, poco después del nacimiento, de lesiones simétricas que adoptan una disposición en alas de mariposa en la zona abdominal. Se resuelven espontáneamente en un periodo inferior a 3 meses. Algunos casos se asocian a un aumento de la presión a nivel intrabdominal que dificultaría el retorno venoso y la microcirculación cutánea promoviendo la aparición de las telangiectasias. Aunque la ecografía abdominal no se recomienda en todos los casos, se debería hacer si se sospecha una masa intrabdominal o pélvica. Los 26 casos descritos previamente se localizan en el área abdominal, presentamos dos casos nuevos en esta localización y otro de idénticas características en extremidades inferiores.

### P109. NEVUS MELANOCÍTICOS ERUPTIVOS TRAS QUIMIOTERAPIA

S. Reyes García<sup>a</sup>, Á. Hernández Martín<sup>b</sup>, A. Torrelo Fernández<sup>b</sup>  
y L. Noguera Morel<sup>b</sup>

*Dermatología. <sup>a</sup>Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo (Asturias). <sup>b</sup>Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.*

**Introducción.** El término nevus melanocíticos eruptivos (NME) se refiere a la aparición abrupta en semanas o meses de múltiples nevus melanocíticos. Los NME son bastante infrecuentes y se han

descrito en relación con enfermedades ampollas y estados de inmunodepresión, principalmente inducidos por medicamentos.

**Casos clínicos.** Presentamos cuatro niños diagnosticados de leucemia linfoblástica aguda (LLA) que desarrollaron múltiples NME posterior al inicio de quimioterapia (QT). Se trata de 2 mujeres y 2 hombres de 5 a 12 años con LLA B que iniciaron QT según protocolo SEHOP-PETHEMA o ALLBFM-95, con posterior desarrollo de múltiples NME. La mayoría de las lesiones fueron palmoplantares, de predominio plantar, máculas marrones de entre 1-4 mm, con patrones paralelo del surco, en celosía, y algunos de ellos con pequeños glóbulos acompañantes. Tres de ellos no presentaron cambios durante el seguimiento. Uno de ellos, que también presentó NME en el tronco, requirió exéresis de 2 de ellos, uno de los cuales presentó displasia histológica. Cabe destacar que el padre de este paciente tuvo melanoma a los 38 años. Respecto a su leucemia, 3 de ellos siguen en seguimiento por oncología y uno fue dado de alta, todos ellos con remisión completa mantenida. Respecto a sus NME, el tiempo de seguimiento de los pacientes fue de 1,8 a 8 años (media de 5 años).

**Discusión.** Los NME han sido descritos previamente en relación con dermatosis ampollas, trasplante renal y otros estados de inmunodepresión, especialmente secundaria al uso de agentes quimioterápicos, inmunomoduladores, anti-TNF y otros biológicos. Los NME post-QT frecuentemente se localizan en manos y pies, con predominio en las plantas, y aparecen durante el mantenimiento o después de finalizar la QT. El patrón predominante de las lesiones palmoplantares es del surco, celosía y fibrilar, con o sin glóbulos acompañantes. Al finalizar la QT, suelen aclararse ligeramente con el tiempo, la histología revela nevus junturales, usualmente sin atipia, aunque esta puede verse hasta en el 16% de los casos. La incidencia de melanoma es muy rara, pero está descrita.

**Conclusiones.** La aparición de NME es un evento muy infrecuente, y parecen tener un comportamiento benigno. Sin embargo, persisten en el tiempo y se desconoce el riesgo de desarrollo de melanoma en estos pacientes, por lo cual es prudente un seguimiento a largo plazo.

#### P110. ACRODERMATITIS ¿ENTEROPÁTICA?

J. Torres Marcos, P. González Muñoz, I. Zapata Martínez, J.M. Camino Salvador, E. Jiménez Blázquez y E. de Eusebio Murillo

*Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Guadalajara. Guadalajara. España.*

**Introducción.** El zinc es un oligoelemento involucrado en la regulación de numerosas enzimas del organismo y participa en múltiples funciones biológicas, entre ellas la respuesta innata ante la sepsis bacteriana. Su déficit a nivel cutáneo se relaciona con la apoptosis de los queratinocitos, y en la edad pediátrica la hipozinquemia puede ser de origen genético o adquirido.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de un varón de 5 meses de edad con lesiones extensas en cara, cuello y región genital-cara interna de los muslos de dos meses de evolución. Niegan diarrea e irritabilidad, ni otra sintomatología. El paciente no presenta antecedentes personales ni familiares de interés, sin alergias medicamentosas conocidas, calendario vacunal al día y un embarazo controlado de curso normal con un parto vaginal a término sin incidencias perinatales. Se trata del primer hijo y es alimentado exclusivamente con lactancia materna. En la exploración física presenta placas eritematoqueratóticas no erosivas en zona peribucal y cuello, zona genital, inguinal, cara interna de los muslos y fosa poplíteica. Ante la sospecha clínica de acrodermatitis enteropática (AE) se solicitan niveles de zinc en sangre, que confirmaron el déficit. También se solicitaron los valores de zinc en leche materna, donde también se confirmó una deficiencia del metal.

**Discusión.** La hipozinquemia en los lactantes con su clínica cutánea tan característica suele hacernos pensar en la acrodermatitis ente-

ropática, un defecto en la absorción intestinal del zinc debido a una mutación autosómica recesiva del transportador intestinal de zinc ZIP4. Sin embargo, más allá de las causas genéticas y de los síndromes malabsortivos existen otras causas de hipozinquemia infantil como es la deficiencia lactogénica de zinc, un defecto en la función del transportador ZnT-2 encargado de transferir el zinc de la sangre materna al conductillo alveolar de la glándula mamaria. Por ello, son muy importantes tanto el análisis de los valores de zinc en la leche materna como el inicio de la clínica. La AE comienza a manifestarse tras el destete ya que el zinc en la leche materna se encuentra unido a una proteína ligando que permite la absorción del oligoelemento. No es el caso de la deficiencia lactogénica de zinc cuya sintomatología comienza durante la lactancia y desaparece con el destete y al introducirse la alimentación complementaria.

#### P111. SÍNDROME BASCULE: UNA DERMATOSIS VASOMOTORA DE LA INFANCIA. REPORTE DE DOS CASOS

C. Cánovas Seva<sup>a</sup>, J. Sáez Padilla<sup>a</sup>, P. Pérez Feal<sup>b</sup>, B. Chao Maseda<sup>a</sup>, I. Vázquez Osorio<sup>b</sup> y N. Moreiras Arias<sup>a</sup>

*Servicio de Dermatología. "Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela (A Coruña).  
<sup>b</sup>Hospital Universitario Lucus Augusti. Lugo. España.*

**Introducción.** Acuñado en 2016<sup>1</sup>, el síndrome BASCULE es una dermatosis vasomotora poco común caracterizada por manchas anémicas de Bier, acrocianosis y una erupción urticariforme pasajera con la bipedestación.

**Caso clínico.** Presentamos dos casos. El primero, un varón de 17 años con eritrocianosis, manchas anémicas y pequeñas pápulas anaranjadas en ambos brazos, de un año de evolución. En consulta, las lesiones se atenúan en decúbito supino y se acentúan con la bipedestación mantenida. El segundo caso es una niña de 11 años que consultaba por una erupción pruriginosa de meses de evolución. En el momento de la exploración física no presentaba lesiones. Tras 10 minutos erguida aparecieron lesiones urticariformes y máculas anémicas en piernas.

**Resultados.** En ambos pacientes los estudios analítico y cardiológico resultaron normales.

**Discusión.** El síndrome de BASCULE se caracteriza por eritrocianosis, manchas anémicas de Bier y pápulas pruriginosas habonosas. Se desencadena con la bipedestación, resolviéndose al acostarse o caminar. Afecta predominantemente a los miembros inferiores, siendo rara la afectación del tronco y extremidades superiores como en el primer caso. La etiopatogenia reside en una vasoconstricción exagerada en respuesta al estasis venoso fisiológico dando lugar a eritrocianosis y manchas anémicas de Bier. Las pápulas urticariformes se deben a la degranulación mastocítica generada por la hipoxia. Aunque ninguno de los casos presentaba alteraciones cardiológicas del espectro de la intolerancia ortostática (síncopes, síndrome de taquicardia ortostática postural, hipotensión), BASCULE se ha relacionado con ello, por lo que la sospecha diagnóstica justifica un estudio cardiológico reglado. En general es un síndrome bien tolerado para el que no existe un abordaje terapéutico claro. Se postula el uso de antihistamínicos H1, con resultado variable.

#### P112. SÍNDROME DE NICOLAU: NINGÚN PROCEDIMIENTO ESTÁ EXENTO DE RIESGOS

S. Moreno Palma<sup>a</sup>, X. Soria Gili<sup>a</sup>, M.M. Tapias Terre<sup>a</sup>, Y. I. Morant García<sup>a</sup>, F. Vilardell Vilellas<sup>b</sup> y R.M. Martí Laborda<sup>a</sup>

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

**Introducción.** El síndrome de Nicolau, también conocido como embolia cutis medicamentosa, es una complicación infrecuente de la

aplicación parenteral de diferentes sustancias. Es fundamental realizar una correcta administración parenteral de dichas sustancias y reconocer de forma precoz el desarrollo de complicaciones derivadas de su uso.

**Caso clínico.** Niña de 12 años que ingresa en Pediatría por una lesión eritemato-violácea, retiforme en pie derecho. Refiere que, tras la irrigación de una ampolla con povidona yodada mediante una jeringa por parte de un podólogo privado, experimenta un dolor súbito e intenso, seguido de la aparición de la lesión previamente mencionada. La analítica sanguínea fue normal, incluyendo hemostasia, así como autoinmunidad. La biopsia mostró trombos de fibrina en arteriolas del tejido celular subcutáneo con presencia de algunos queratinocitos necróticos en epidermis, así como leve daño liquenoide. Tras realizar la correlación clínico-patológica, se orientó como un síndrome de Nicolau por inyección accidental de povidona yodada, iniciando enoxaparina 40 mg/24 horas por vía subcutánea, presentando una buena evolución.

**Discusión.** El síndrome de Nicolau es una vasculopatía rara secundaria a la administración de diferentes fármacos, entre ellos antiinflamatorios, vacunas, antibióticos y acetato de glatirámico. Si bien su etiopatogenia no está clara, parece que la administración accidental intra o perivascular de estos preparados provocaría fenómenos vasoespásticos y/o trombóticos, con la consiguiente isquemia y necrosis tisular. Su diagnóstico es eminentemente clínico y la biopsia tendría utilidad en caso de duda diagnóstica. En nuestro caso, creemos que al intentar irrigar la ampolla se infiltró de forma accidental la povidona yodada. Actualmente no existen guías que estandaricen los diferentes tratamientos, por lo que se deberá realizar un manejo individualizado según la presentación clínica.

### P113. LIVEDO RACEMOSA: CON O SIN INFLAMACIÓN, ESA ES LA CUESTIÓN

J. Mercader Salvans<sup>a</sup>, M.L. Santos e Silva Caldeira Marques<sup>a</sup>, M. Arteaga Henríquez<sup>a</sup>, R. Rodríguez Rodríguez<sup>b</sup>, C. N. Hernández León<sup>b</sup> y M.M. Pestana Eliche<sup>a</sup>

*Servicios de <sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitario de Canarias. San Cristóbal de La Laguna (Santa Cruz de Tenerife). España.*

**Introducción.** La arteritis cutánea (AC), anteriormente llamada poliarteritis nodosa cutánea (PANc), es una vasculitis limitada a piel cuya aparición en edad pediátrica es infrecuente, de carácter benigno y recurrente. La presentación clínica exclusiva con livedo racemosa (LR) es inusual y constituye un reto diagnóstico.

**Caso clínico.** Mujer de 10 años que consultó por lesiones cutáneas y parestesias en piel afecta de 3 meses de evolución junto a artralgias y febrícula autolimitadas. A la exploración se observaron máculas purpúricas retiformes en abdomen. Se biopsió con punch de 4 mm, mostrando una obstrucción de la luz vascular sin signos de inflamación. Se descartaron causas de vasculopatía oclusiva mediante estudio analítico y el déficit de adenosina deaminasa 2 (DADA2). Se etiquetó de síndrome de Sneddon por exclusión. Ante la progresión del LR, que comprometía tronco, miembros superiores e inferiores, se realizó una segunda biopsia en huso, objetivándose una vasculitis necrotizante de pequeño y mediano vaso. Se realizaron pruebas complementarias con hemograma, reactantes de fase aguda, función hepática, renal, ASLO y serologías víricas sin hallazgos reseñables estableciéndose el diagnóstico de AC.

**Discusión.** La AC se manifiesta con nódulos subcutáneos dolorosos en extremidades inferiores, LR, necrosis cutánea y úlceras. La manifestación exclusiva de LR es infrecuente y su diagnóstico diferencial amplio. Histológicamente se observa una vasculitis de pequeño y mediano vaso muy similar a la PAN sistémica, por lo que será necesario descartarla. Además, ante la presencia de una AC en edad pediátrica debe descartarse el DADA2. Como en nuestro caso, la biopsia de una AC puede ser poco concluyente, mostrando obstruc-

ción de la luz vascular sin inflamación obligando a descartar causas de vasculopatía oclusiva como émbolos, infecciones, conectivopatías, coagulopatías sistémicas (como el síndrome antifosfolípido) u enfermedades vasculares. Para su diagnóstico, se recomienda realizar una biopsia incisional amplia en el centro pálido de la red vascular.

**Conclusión.** Presentamos un caso de AC pediátrica con presentación clínica exclusiva de LR extenso que junto a la presencia de obstrucción vascular histológica obliga a llevar a cabo un amplio diagnóstico diferencial. La realización de una biopsia en huso correcta en el LR es crucial para llegar al diagnóstico definitivo.

### P114. NEVUS EPIDÉRMICO QUERATINOCÍTICO SIMULANDO QUERATOSIS SEBORREICAS CON DISTRIBUCIÓN SEGMENTARIA

L. García Colmenero<sup>a</sup>, F. Corella Vicente<sup>a</sup>, N. Curcó<sup>a</sup>, D. López Castillo<sup>a</sup>, E. Masferrer<sup>a</sup> y X. Tarroch<sup>b</sup>

*<sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitari Mútua Terrassa. Terrassa (Barcelona). España.*

**Introducción.** El nevus epidérmico queratinocítico constituye un desorden en mosaico que se distribuye a lo largo de las líneas de Blaschko, originado por mutaciones post-zigóticas presentes al nacimiento, pero puede hacerse visible en la edad adulta. Por otra parte, se han descrito casos de queratosis seborreicas agrupadas con distribución segmentaria.

**Caso clínico.** Presentamos el caso de una niña de 5 años con múltiples lesiones pequeñas, pigmentadas y asintomáticas, localizadas en pubis y parte interna de muslo, que habían aparecido un año antes. La exploración física mostraba la presencia de múltiples pápulas de 3-4 mm, marrón homogéneo, de superficie lisa, con distribución segmentaria. El estudio histológico mostraba hiperqueratosis, acantosis y papilomatosis. La PCR de virus del papiloma humano (VPH) fue negativa.

**Resultados.** Presentamos un caso de nevus epidérmico que inicia la clínica varios años tras el nacimiento. La localización genital planteó el diagnóstico diferencial con condilomas, ayudándonos de la histología y la PCR de VPH para descartarlo. También entraron dentro del diagnóstico diferencial las queratosis seborreicas, dado que en este caso son indistinguibles tanto clínica como histológicamente.

**Discusión.** El nevus epidérmico queratinocítico que simula queratosis seborreicas con distribución segmentaria ha sido raramente descrito. Akasaka et al. describieron dos casos, y de acuerdo con los autores, las queratosis seborreicas segmentarias podrían ser una variante del nevus epidérmico que se manifestará después del nacimiento a lo largo de las líneas de Blaschko, dado que ambos tipos de lesiones pueden presentar las mismas mutaciones (particularmente FGFR3 y PIK3CA). El diagnóstico diferencial incluiría el nevus agminado, pero en este encontramos criterios de lesión melánica y en la localización genitales, como nuestro caso, con condilomas. Conocer esta entidad facilita el diagnóstico y evita alertar sin necesidad.

### P115. EL ENIGMA DEL BLUEBERRY MUFFIN BABY

N. Jara Rico, M. Senent Valero, J. Carrasco Muñoz, I. Albert Cobo, L. Berbegal de Gracia e I. Betlloch Mas

*Dermatología. Hospital General Universitario Doctor Balmis. Alicante. España.*

**Introducción.** La manifestación dermatológica conocida como "blueberry muffin" fue descrita por primera vez durante la epidemia de la rubéola congénita. Estos recién nacidos presentaban erupciones purpúricas generalizadas que en el estudio histopatoló-

gico mostraban hematopoyesis extramedular. Aunque la causa precisa de esta manifestación aún permanece desconocida, se ha vinculado a diversas condiciones, algunas de las cuales pueden revestir gravedad.

**Caso clínico.** Se presenta el caso de un recién nacido cuyo examen clínico revela la presencia de pápulas y nódulos eritemato-azulados en número variable y distribución generalizada. Como antecedentes obstétricos destaca un crecimiento intrauterino retardado tipo 1 y un parto por cesárea programada. Con el objetivo de obtener un diagnóstico preciso, se llevan a cabo diversas pruebas complementarias. Estas revelan una trombocitopenia leve y autolimitada, así como la presencia de un shunt porto-sistémico hepático identificado mediante ecografía abdominal. El estudio histopatológico de las lesiones cutáneas desvela la presencia de múltiples agregados de células mieloides y eritroides en la dermis, negativas para CD1a y S100, siendo los hallazgos consistentes con hematopoyesis extramedular. El curso del proceso es autolimitado, manifestándose una mejoría significativa en pocos días y dejando como secuela una leve hiperpigmentación residual. Sin embargo, aproximadamente un mes después, surgen nuevas lesiones cutáneas identificadas como hemangiomas infantiles múltiples.

**Discusión.** La hematopoyesis extramedular cutánea se manifiesta en las etapas tempranas de la embriogénesis y tiende a disminuir antes del parto. Su persistencia se considera un fenómeno secundario que refleja alteraciones en la función de la médula ósea. Clínicamente se manifiesta en forma de pápulas o nódulos azulados de pequeño tamaño generalizados, en una erupción tipo “magdalena de arándanos” o “blueberry muffin”. Las afecciones conocidas que pueden causar hematopoyesis extramedular incluyen infecciones intrauterinas agrupadas en el síndrome TORCH y discrasias sanguíneas. Sin embargo, el diagnóstico diferencial del “blueberry muffin baby” debe ampliarse para incluir otros procesos como neoplasias o alteraciones vasculares, donde esta erupción cutánea puede ser la primera manifestación.

#### P116. CEFALOHEMATOMA PERSISTENTE EN UN LACTANTE

A. Mateos Mayo, T.L. Vega López, M.J. García Gamero, A.M. Carballido Vázquez, A.M. Antón Márquez y P. Manchado López

*Dermatología. Hospital Clínico Universitario de Valladolid. Valladolid. España.*

**Introducción.** Los cefalohematomas son lesiones que se producen por el acúmulo de sangre subperióstica a menudo secundaria a un traumatismo durante el parto. Suelen ser autorresolutivos, pero en ocasiones pueden calcificarse y persistir.

**Caso clínico.** Niño de 5 meses que fue remitido a consultas de Dermatología por abombamiento craneal. Sus padres referían que el paciente presentaba la lesión desde el nacimiento y había sido diagnosticado en Neonatología de un hematoma en relación con uso de ventosa durante el parto. La lesión había presentado consistencia más blanda al inicio y posteriormente había ido endureciéndose. En el momento de la consulta presentaba una lesión nodular subcutánea de consistencia indurada similar al hueso de aproximadamente 2 cm.

**Resultados.** Con la sospecha de cefalohematoma calcificado solicitamos una ecografía en la que se objetivó una tumoración de 14 x 3 mm, heterogéneamente hiperecogénica, de localización inmediatamente superior al hueso, contenida por periostio, en relación con cefalohematoma organizado.

**Discusión.** Las lesiones secundarias a traumatismos durante el parto más frecuentes en cuero cabelludo son el caput succedaneum y el cefalohematoma. El caput succedaneum es una colección de líquido serosanguinolento subcutánea y extraperióstica mal delimitada. Se resuelve en pocos días sin tratamiento y es raro que presenten complicaciones. El cefalohematoma es una lesión subperióstica, por lo que suele estar bien delimitado y no rebasa las su-

turas. Afecta a aproximadamente al 2,5% de los recién nacidos y suele resolverse en 1-2 meses de forma espontánea. Las posibles complicaciones asociadas son la presencia de una fractura ósea subyacente, la infección secundaria, la anemia debido al sangrado o la hiperbilirrubinemia. En ocasiones, el cefalohematoma puede persistir en el tiempo y calcificarse, aunque se desconoce el motivo por el que no se produce su reabsorción en estos casos. Secundariamente se pueden producir deformidades en cuero cabelludo que precisan tratamiento quirúrgico.

#### P117. LINFEDEMA UNILATERAL DE INICIO TARDÍO ASOCIADO A LESIONES PURPÚRICAS

M.L. Santos e Silva Caldeira Marques, M.M. Pestana Eliche, J. Mercader Salvans, M. Markthaler, D. Ramos Rodríguez y M. Arteaga Henríquez

*Servicio de Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de Canarias. Santa Cruz de Tenerife. España.*

**Introducción.** El linfedema primario, caracterizado por la anaplasia o hipoplasia de los vasos linfáticos, constituye una causa rara de aumento de volumen de tejidos blandos en edad infantil. Aportamos un caso clínico de linfedema primario asociado a púrpura como primera presentación.

**Caso clínico.** Varón de 10 años, sin antecedentes relevantes, presenta brotes de tres meses de evolución con aumento de perímetro en extremidad inferior derecha (EID) y máculas purpúricas. Niega otra sintomatología ni antecedentes familiares de linfedema. En la exploración se observa edematización y máculas puntiformes eritematovioláceas sin otras alteraciones cutáneas. La ecografía no mostró signos de infección de partes blandas y la analítica, radiografía de tórax y sedimento de orina no mostraron alteraciones. Durante el seguimiento persistió asimetría de miembros inferiores con períodos de mayor edematización con petequias en superficie. La biopsia mediante punch mostró infiltrados inflamatorios perivasculares superficiales y extravasación hemática focal con inmunofluorescencia negativa, siendo compatible con capilaritis. La resonancia magnética objetivó aumento del diámetro de EID a nivel infrapoplíteo sin apreciar lesiones ocupantes de espacio ni alteración del estudio angiográfico. Se decidió realizar linfogammagrafía que mostró en fase precoz un paso lento de actividad del trazador en EID en comparación con contralateral. En fase tardía, se visualizaron menos ganglios inguinales, así como dermal backflow. Dados los hallazgos, se realizó el diagnóstico de linfedema primario de inicio tardío.

**Discusión.** El linfedema primario se caracteriza por la anómala acumulación de líquido con elevado contenido proteico en el espacio intersticial, manifestándose usualmente como edema periférico. Su clasificación se basa en el momento de su aparición: precoz si se desarrolla antes del primer año de vida, o de inicio tardío si se diagnostica después de este umbral. En nuestro paciente, la ausencia de otros síntomas clínicos y de antecedentes familiares llevó a su clasificación como linfedema primario unilateral de inicio tardío, generalmente restringido a áreas por debajo de la rodilla en su afectación. Subrayamos la asociación entre la edematización y las lesiones purpúricas, como posible marcador clínico del linfedema.

#### P118. SÍNDROME DE FREY EN LA INFANCIA

M. Pestana Eliche, M. Markthaler, M. Arteaga Henríquez, D. Ramos Rodríguez, V. Lukoviek Araya y A. de Andrés del Rosario

*Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de Canarias. Universidad de La Laguna. San Cristóbal de La Laguna (Santa Cruz de Tenerife). España.*

**Introducción.** El síndrome de Frey (SF), o síndrome del nervio auriculotemporal, se caracteriza por la presencia de episodios recu-

rrentes de eritema facial y/o sudor en la zona cutánea dependiente del nervio auriculotemporal, en respuesta a estímulos gustativos. Tener en cuenta esta entidad evita la realización de pruebas innecesarias

**Caso clínico 1.** Niño de 1 año de edad, nacido a término por parto vaginal asistido con fórceps. Fue remitido a la consulta de dermatología por sospecha de alergia alimentaria. Había sido sometido a pruebas analíticas por el servicio de alergología y realizaba dietas de restricción de ciertos alimentos. La madre refería episodios recurrentes de rojez facial cuando comía, que se habían iniciado con la introducción de los alimentos sólidos a los 4 meses de edad.

**Caso clínico 2.** Niño de 14 meses de edad, nacido a término mediante parto vaginal asistido con fórceps, remitido a consultas de dermatología por episodios de eritema facial sin hiperhidrosis en el área dependiente del nervio auriculotemporal desde que inició la alimentación sólida a los 6 meses de edad. En ambos casos, se realizó un test de provocación mediante la masticación de alimentos en consulta que reprodujo la clínica por la que eran remitidos. Esta aparecía segundos tras iniciar el test y se resolvía espontáneamente a los pocos minutos. Con el antecedente de uso de fórceps durante el parto, la clínica y el test de provocación, se realizó el diagnóstico de síndrome de Frey.

**Discusión.** El SF en la edad pediátrica es una entidad probablemente infradiagnosticada, relacionada con el antecedente de partos vaginales instrumentalizados con fórceps. Una lesión traumática del nervio auriculotemporal y una regeneración aberrante con una fusión inadecuada de las fibras parasimpáticas (secreción salivar) y simpáticas (vasodilatación y sudoración) constituiría el mecanismo fisiopatológico del SF. Así, tras un estímulo gustativo se produciría una estimulación simpática, con eritema e hiperhidrosis local. Al contrario de lo que sucede en el adulto, en la edad pediátrica el síntoma más común es el flushing y no la hiperhidrosis, tal y como sucede en nuestros pacientes.

**Conclusión.** El SF es una entidad infrecuente en la edad pediátrica cuyo diagnóstico requiere un alto índice de sospecha. Un diagnóstico precoz evita la realización de pruebas innecesarias y de dietas de eliminación.

## P119. FOSETAS HELICOIDALES EN LA INFANCIA. PLANTEAMIENTO DIAGNÓSTICO

E. Gil de la Cruz<sup>a</sup>, S.I. Palencia Pérez<sup>b</sup>, A. Ballano Ruiz<sup>a</sup>, R. F. Rubio Aguilera<sup>a</sup>, N. Barrientos Pérez<sup>a</sup> y J.D. Domínguez Auñón<sup>a</sup>

*Dermatología. <sup>a</sup>Hospital de Henares. Coslada (Madrid). <sup>b</sup>Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.*

Las malformaciones auriculares en el neonato son muy variadas y ampliamente estudiadas. Las llamadas “fositas” o “pits”, en particular, son algunas de las más frecuentes. Entre ellas, las más habituales y descritas en la literatura son las que se encuentran a nivel preauricular. Pero existen también otras localizaciones que requieren igualmente una ampliación del estudio diagnóstico. Un niño de 2 años acudió a nuestro centro, derivado por malformaciones en ambos pabellones auriculares, que presentaba desde el nacimiento. A la exploración, objetivamos numerosas depresiones milimétricas alineadas a lo largo del hélix auricular, con disposición bilateral y simétrica. Ante este hallazgo, uno de los principales diagnósticos diferenciales que debemos plantear es el síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW). Con mucha frecuencia los pacientes que lo padecen presentan alteraciones auriculares en forma de apéndice, surcos lobulares o las mencionadas fosetas en el hélix. Esta enfermedad genética cursa principalmente con sobrecrecimiento físico durante los primeros años de vida. Los niños con SBW tienen elevado peso al nacimiento y crecimiento acelerado durante la primera infancia. Además, existe una susceptibilidad mayor que la de la población general a desarrollar cáncer.

## P120. NEVUS UNIUS LATERALIS, NO SIEMPRE SOLO UNA LESIÓN CUTÁNEA

R.M. Ceballos Rodríguez, F. Tous Romero, V. Velasco Tamariz, B. González Rodríguez, C. Gutiérrez Collar y S.I. Palencia Pérez

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

**Introducción.** Los nevos epidérmicos son hamartomas originados a partir de los queratinocitos (nevus queratinocíticos) y/o los anejos cutáneos. Se cree que derivan de células pluripotenciales epidérmicas y se originan por mutaciones o cambios epigenéticos en mosaico en dichas células.

**Caso clínico.** Varón de 13 años remitido desde urgencias por lesiones cutáneas desde los 4 años, que habían ido aumentando progresivamente en número y tamaño, y que últimamente habían empezado a ser pruriginosas y dolorosas y alguna le había sangrado. A la exploración presentaba pápulas marrónáceas pediculadas de consistencia blanda agrupadas formando placas lineales solo en hemicuerpo derecho, predominantemente en grandes pliegues, sin otros hallazgos dermatológicos relevantes. El diagnóstico de nevus queratinocítico se confirmó con la biopsia de una de las lesiones. Además el paciente presentaba un retraso mental leve, actualmente en estudio. En la valoración oftalmológica solo se detectaron miopía leve y astigmatismo.

**Discusión.** Los nevos queratinocíticos suelen estar presentes al nacimiento, aunque pueden aparecer más adelante, y tienen una prevalencia de 0,1-0,5%. Clínicamente se presentan como placas papilomatosas hiperqueratóticas e hiperpigmentadas bien delimitadas que siguen las líneas de Blaschko, generalmente asintomáticas. Pueden presentarse aislados o dentro de síndromes (CLOVES, PENS, Proteus, CHILD, enfermedad de Cowden tipo 2 segmentaria). El nevus unius lateralis, es una variante clínica de nevus queratinocítico que se caracteriza por una distribución extensa que afecta a un solo hemicuerpo y con frecuencia se asocia a alteraciones musculoesqueléticas, neurológicas, oculares y auditivas, que pueden aparecer al nacimiento o más tarde. Cuanto más precozmente se produce la mutación o el cambio epigenético, más extensas son las lesiones y con mayor frecuencia se asocian a afectación extracutánea. Por ello, ante el diagnóstico de nevo queratinocítico, especialmente en las formas extensas o múltiples, como el nevus unius lateralis, debe descartarse la presencia de alteraciones asociadas.

## P121. MORFEA LINEAL EN REGIÓN FACIAL: UNA SERIE DE CUATRO CASO

B. Clemente Hernández, I. Muelas Rives, L. Bernal Masferrer, A. Navarro Bielsa, T. Gracia Cazaña e Y. Gilaberte Calzada

*Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España.*

**Introducción.** La morfea lineal (ML) se trata de la variante de morfea más común en niños y adolescentes (51-65%). Generalmente se manifiesta como una lesión única, unilateral que se distribuye de forma lineal. Clínicamente suelen ser bandas mal delimitadas, deprimidas, asociadas con trastornos de la pigmentación. Existen dos subtipos en función de su localización: ML del cuero cabelludo y la cara (morfea en coup de sabre y síndrome de Parry-Romberg) y ML de las extremidades o el tronco.

**Casos clínicos.** Cuatro casos de morfea lineal en región facial, todas ellas en pacientes de sexo femenino con edades comprendidas entre los 6 y los 12 años, 3 de ellas en su variante coup de sabre. Las morfeas se localizaban en región frontal medial hasta zona supralabial, región parietotemporal derecha, región frontal hasta comisura labial izquierda y zona mentoniana. Una de ellas se encuentra actualmente en seguimiento por Neurología por inicio con crisis epilépticas, actualmente controladas con fármacos antiepilépticos. En el resto de las pacientes la exploración oftalmológica y neurológica fue normal,

no detectándose alteraciones encefálicas en la resonancia magnética cerebral en ninguna de ellas, aunque uno de los casos sí que presentó ligera repercusión ósea subyacente de la región frontal parasagital izquierda, sin mostrar ningún tipo de afectación intracraneal. Todas estaban en tratamiento con metotrexato (una de ellas subcutáneo) y glucocorticoides sistémicos al principio del tratamiento. La duración del tratamiento desde el inicio mínima es de 21 días y máxima de 4 años, con mala respuesta en uno de los casos y el resto con buena respuesta en el momento actual.

**Discusión y conclusión.** El tratamiento de la morfea lineal debe establecerse en función del subtipo, extensión y gravedad de la enfermedad. Este debe instaurarse de una forma precoz para prevenir la aparición de futuras complicaciones asociadas. Los fármacos más aceptados en el tratamiento de la morfea lineal son el metotrexato y los glucocorticoides sistémicos, estando en un segundo plano el micofenolato mofetilo y la fototerapia. En nuestra experiencia, el tratamiento combinado de metotrexato y glucocorticoides sistémicos ha demostrado tener, al menos, una respuesta parcial en 3 de los casos. En todos los pacientes se espera continuar con el tratamiento.

### P122. EL TRATAMIENTO CON DUPILUMAB EN NIÑOS CON DERMATITIS ATÓPICA GRAVE AUMENTA LA FOSFATASA ALCALINA ÓSEA, UN MARCADOR DE LA MINERALIZACIÓN ÓSEA

A. Irvine<sup>a</sup>, M. Feito Rodríguez<sup>b</sup>, A. Paller<sup>c</sup>, P. Ehmann<sup>d</sup>, A. Rodríguez Marco<sup>e</sup> y S. Cyr<sup>d</sup>

<sup>a</sup>Trinity College (Dublin). Irlanda. <sup>b</sup>Dermatología. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España. <sup>c</sup>Northwestern University. Chicago (Illinois). Estados Unidos, <sup>d</sup>Regeneron Pharmaceuticals Inc. Tarrytown (New York). Estados Unidos. <sup>e</sup>Sanofi. Madrid. España.

**Introduction.** Children with severe atopic dermatitis (AD) are at risk of lower levels of bone mineral density (BMD) and alkaline phosphatase (ALP) compared to healthy children. Factors such as restricted nutrition, hypovitaminosis D, poor sleep, corticosteroid use, and chronic inflammation may contribute to low BMD and FAO levels. Low BMD and FAO may contribute to a higher lifetime prevalence of fractures and osteoporosis.

**Case report.** The objective of this analysis is to report the impact of dupilumab treatment on markers of bone mineralization in children aged 6 to 12 years with severe AD compared to placebo and reference intervals. The analysis was carried out retrospectively on sera from[] participants in the LIBERTY AD PEDS studies (NCT03345914). FAO levels were analyzed at baseline, as well as at weeks 8, 12, and 16.

**Results.** FAO levels as geometric mean (standard error) increased significantly in patients treated with dupilumab compared to placebo after 16 weeks (75.1 [1.04] µg/l vs. 64.3 [1.09] µg/l, p < 0.01). Over 52 weeks, dupilumab treatment led to significant increases in FAO in all treated children, reaching levels as high as 80.6 µg/L, an improvement over near-cutoff levels. lower than the reference intervals at baseline.

**Discussion.** These placebo-controlled results show a significant increase in FAO in children with severe AD during treatment with dupilumab and suggest an increase in bone mineralization in pediatric patients with severe AD after treatment with dupilumab.

### P123. EXTRAVASACIÓN DE GLUCONATO CÁLCICO Y ENFOQUE TERAPÉUTICO CONSERVADOR EN UN NEONATO

M. Martins Lopes, J.A. Oliva Fernández, S. Rodríguez Conde, A.A. Cabanillas Cabral, L. Bejarano Antonio y M.C. Fraile Alonso

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

**Introducción.** El gluconato calcio es una sal de calcio que se utiliza para corregir la hipocalcemia neonatal. Su extravasación a los tejidos puede producir complicaciones graves como calcificación tisular, necrosis cutánea, celulitis y/u osteomielitis y conllevar a limitaciones en la movilidad y cicatrices. Se presenta un caso de extravasación de gluconato cálcico en una neonata tratada con curas locales.

**Caso clínico.** Niña de 25 días, nacida por parto eutócico a las 40 semanas, ingresada en Neonatología por hemorragia intraventricular que presentaba una lesión cutánea en dorso de pie derecho de 24 h de evolución, donde previamente había tenido una vía periférica con perfusión de gluconato cálcico al 10%, pautado por hipocalcemia. A la exploración física, se apreciaba una placa violácea de 3 cm, con bordes eritematosos y dolorosa al tacto. La paciente se encontraba afebril y sin alteraciones analíticas reseñables. A los pocos días de su aparición, la placa se ulceró dejando una pequeña escara necrótica central. Se pautó tratamiento conservador con curas locales, inicialmente con clostridiopetidasa con neomicina y posteriormente mupirocina pomada. La paciente evolucionó favorablemente con disminución progresiva del tamaño de la lesión, desaparición de la escara necrótica y reepitelización completa a los 2 meses.

**Discusión.** La necrosis cutánea secundaria a la extravasación de gluconato cálcico puede ser tratada mediante cirugía con extirpación amplia de la lesión y cierre del defecto con injerto, o mediante tratamiento conservador sintomático inicial. Actualmente, se tiende a adoptar el segundo enfoque con aplicación tópica de tiosulfato de sodio y curas locales, que pueden incluir o no la administración de antibioterapia sistémica. Un estudio prospectivo reciente concluye que el manejo conservador de la calcinosis iatrogénica es efectivo y no afecta la función ni los resultados estéticos durante el seguimiento.

### P124. SÍNDROME DE COFFIN-SIRIS Y VITÍLIGO ASOCIADO A UNA NUEVA MUTACIÓN EN SOX4

A. Lobato Berezo, Á. March Rodríguez, N. Manzanares Oliver, M. Rivera López y R.M. Pujol

Dermatología. Hospital del Mar. Barcelona. España.

**Introducción.** El síndrome de Coffin-Siris (CSS) es un síndrome raro, de herencia autosómica dominante, que se caracteriza por deterioro cognitivo y retraso en el desarrollo así como la presencia de rasgos dismórficos característicos: microcefalia, raíz nasal ancha, boca amplia, cejas gruesas, hipoplasia de la uña de los quintos dedos de los pies y talla baja. Se debe a mutaciones en alguno de los 10 genes que codifican para complejos de SWI/SNF (switch/sucrose non fermentable complexes): ARID1A, ARID1B, ARID2, DPF2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCC2, SMARCE1, SOX4 y SOX11. Se ha descrito una asociación del CSS con vitiligo, en relación a mutaciones en ARID1B y ARID2.

**Caso clínico.** Niño de 7 años sin antecedentes familiares de interés con diagnóstico de CSS debido a una mutación de novo en heterocigosis en SOX4 (c.181>G, p.Arg61Gly). Asociaba una malformación de Dandy-Walker, un trastorno de espectro autista y un trastorno de déficit de atención con hiperactividad, era portador de marcapasos y había tenido una comunicación interventricular perimembranosa. Desde hace un año presentaba aparición de manchas acrómicas a nivel facial (perioculares, malar derecha), espalda y glúteos de distribución unilateral y asimétrica compatibles con el diagnóstico de vitiligo. No asociaba poliosis. Algunas lesiones impresionaban de ser secundarias al fenómeno de Koebner.

**Discusión.** Las mutaciones en SOX4 se engloban dentro del grupo de las discapacidades intelectuales con retraso del habla y facies dismórfica. SOX4 es un factor de transcripción localizado en el brazo corto del cromosoma 6 (6p22.3) cuyas mutaciones pueden afectar la codificación de los complejos SWI/SNF implicados en la remodelación

lación de cromatina. Algunas subunidades del complejo SWI/SFN se han asociado con la proteína del gen MITF, implicado en la supervivencia de los melanocitos y como factor de transcripción clave en la regulación de la síntesis de melanina. La disfunción en los complejos SWI/SNF parecen aumentar la sensibilidad de los melanocitos a la apoptosis mediada por los linfocitos T CD8+ cuyo efecto podría estar implicado en el desarrollo del vitiligo.

Presentamos el caso de un paciente con CSS asociado a vitiligo y una nueva mutación no descrita en SOX4. La combinación de regiones entre los genes SOX4, SOX10 y MITF podría explicar la aparición de lesiones de vitiligo en nuestro paciente.

### P125. PIGMENTACIÓN MACULAR SALPICADA TRANSITORIA. A PROPÓSITO DE DOS CASOS

L. Feito Sancho, A. Santa Cruz Martín, G. Vázquez Contreras, M. Folcrá González, O. López-Barrantes González y C. Rubio Flores

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

**Casos clínicos.** *Caso 1:* Niña sana de 2 días de vida, nacida a término por parto vaginal, fruto de un embarazo normal, de fototipo IV, sin antecedentes familiares de genodermatosis/enfermedades hereditarias conocidas, que presenta desde el momento del nacimiento múltiples máculas milimétricas parduscas bien delimitadas, salpicadas por toda la espalda, sin presentar lesiones a otros niveles. No pústulas ni otras lesiones elementales. Las lesiones se manejaron con actitud expectante, habiendo desaparecido casi por completo en la revisión de un mes después. *Caso 2:* Niño sano de 17 días, de fototipo IV, ingresado por una bronquiolitis leve, que presenta, también desde el momento del nacimiento, múltiples máculas parduscas milimétricas también limitadas a la espalda. Gestación gemelar sin incidencias, hermana sin lesiones. Tras 4 meses de revisiones, con actitud expectante, las lesiones se atenuaron y desaparecieron por completo.

**Discusión.** Se han descrito diferentes formas de pigmentación cutánea transitoria en neonatos sanos, especialmente en el caso de pacientes de fototipo alto. Entre ellas, destaca la pigmentación lineal transitoria, entidad infrecuente de etiología desconocida, consistente en líneas hiperpigmentadas horizontales, distribuidas a lo largo de los pliegues abdominales y que en ocasiones se han descrito asociadas a pigmentación macular transitoria, superponible a las de nuestros dos casos.

**Conclusión.** Presentamos dos casos de pigmentación macular salpicada transitoria, que podrían corresponder con una forma no lineal

de la ya descrita e infrecuente pigmentación lineal transitoria neonatal.

### P126. NEVUS MELANOCÍTICO GIGANTE CON LESIONES SATÉLITE EN RECIÉN NACIDO

E. del Río Pena<sup>a</sup>, M.Á. Martín Díaz<sup>a</sup>, A. Simón Gozalbo<sup>a</sup>, M. Gamo Guerrero<sup>a</sup>, P. Valero Menchen<sup>b</sup> y P. de la Cueva Dobao<sup>a</sup>

*Servicios de <sup>a</sup>Dermatología y <sup>b</sup>Pediatría. Hospital Infanta Leonor. Madrid. España.*

**Caso clínico.** Nos avisaron desde neonatología, para valorar a un recién nacido, de embarazo y parto normal, con una lesión asintomática en miembro inferior izquierdo. En la exploración se apreciaba una placa marrón de superficie rugosa de unos 20 cm, que abarcaba desde el glúteo a la rodilla, respetando solo una franja en la cara interna del muslo. Además tenía una lesión satélite de 3 cm en la cara externa de la pierna derecha, y tres o cuatro lesiones de pocos milímetros salpicadas en el tórax. En el primer mes de vida aparecieron nuevas lesiones pigmentadas en cuero cabelludo, abdomen y espalda. Se diagnosticó de nevus melanocítico congénito gigante, con lesiones satélites. Se solicitó una resonancia magnética cerebral y medular, para descartar melanosis del SNC. El resultado está dentro de los límites de la normalidad. El paciente actualmente tiene cinco meses, presenta un desarrollo neurológico normal. Le ha aparecido abundante pelo terminal en el muslo izquierdo, y no tiene nódulos proliferativos, ni lesiones atípicas con dermatoscopia. Se encuentra en seguimiento en consulta monográfica multidisciplinaria de dermatología-neuropediatría.

**Discusión.** Los nevus melanocíticos congénitos son hamartomas que se originan por mosaicismo genético, siendo la alteración genética más frecuente NRAS, y están presentes en el nacimiento o se desarrollan en el primer año de vida. Se clasifican según el tamaño esperable en el adulto. Los gigantes son aquellos que superan los 40 cm. Las complicaciones más frecuentes son el desarrollo de melanosis neurocutánea, que puede originar clínica neurológica, se diagnostica a través de una resonancia magnética antes de los 6 meses de edad y el desarrollo de un melanoma maligno, en la piel o sistema nervioso central.

**Conclusión:** Los pacientes con nevus melanocíticos congénitos grandes o gigantes tienen riesgo de complicaciones graves o potencialmente mortales, es por ello que los pacientes precisan de un seguimiento estrecho y continuado en el tiempo. La técnica de neuroimagen es recomendable realizarla antes de la mielinización del SNC.