



ACTAS Dermo-Sifiliográficas

www.actasdermo.org



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

34 Reunión del Grupo Español de Dermatología Pediátrica de la Academia Española de Dermatología y Venereología (AEDV) Alicante, 27 y 28 de enero de 2023

Comunicaciones orales

01. PILOMATRICOMAS MÚLTIPLES OSIFICADOS EN NIÑA DE 9 AÑOS NO ASOCIADOS A ENFERMEDAD SISTÉMICA

E.J. García Verdú^a, M. González Cañete^a, E.L. Pinto Pulido^a, M.D. Vélez Velázquez^b y A. Rodríguez-Villa Lario^a

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

Introducción. Los pilomatricomas constituyen el segundo tumor benigno infantil, siendo las variantes múltiple y osificante infrecuentes.

Caso clínico. Niña de 9 años, sin antecedentes de interés, que consultó por lesiones subcutáneas de crecimiento progresivo asintomáticas, de entre 2 años y 6 meses de evolución. Se objetivaron 4 nódulos subcutáneos indurados bien delimitados adheridos a planos profundos: hombro posterior izquierdo (2,5 × 1,5 cm), sien izquierda (0,8 cm), ángulo mandibular derecho (2,5 cm) y rama mandibular izquierda (1,2 cm). En el estudio histopatológico se observó un tumor bien delimitado con focos de calcificación y osificación inmersos en estroma fibroso; diagnóstico compatible con pilomatricomas osificados.

Discusión. El pilomatricoma es un tumor benigno derivado de las células matriciales del folículo pilosebáceo. Aparece en menores de 20 años como nódulo único subcutáneo móvil asintomático, firme y multilobulado, localizado en cabeza, cuello, tronco y extremidades. La variante osificante forma parte de su cuarto estadio clínico-patológico, pudiendo ser una forma final de reacción a cuerpo extraño tras su ruptura. Estos cambios se traducen en una sustitución del componente epitelial bifásico (células basaloideas y en sombra) por calcificación, osificación y estroma desmoplásico. Para su diagnóstico diferencial puede ser de utilidad la ecografía cutánea. En pacientes con pilomatricomas múltiples, debemos pensar en síndromes (distrofia miotónica de Steinert -DMS-, Gardner, Rubinstein-Taybi y poliposis adenomatosa familiar). Se han descrito 12 casos familiares sin comorbilidades asociadas; en algunos de ellos los

pacientes han desarrollado DMS. Pretendemos describir una variante infrecuente del pilomatricoma (múltiple y osificado, no asociado a enfermedades sistémicas y relativo corto período de evolución) e incidir en el algoritmo diagnóstico del pilomatricoma único y múltiple, teniendo en cuenta su papel como marcador precoz de enfermedades.

02. NIÑA CON LESIÓN CONGÉNITA LINEAL Y ALTERACIONES ÓSEAS EN MIEMBRO SUPERIOR DERECHO

L. Jiménez Briones^a, F. Arias Lotto^b, Á. Lancharro Zapata^c, I. Colmenero Blanco^d, A. Torrelo Fernández^e y M. Campos Domínguez^a

Servicios de ^aDermatología, ^bAnatomía Patológica y ^cRadiología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Servicios de ^dAnatomía Patológica y ^eDermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

En un neonato, la presencia de lesiones cutáneas congénitas y alteraciones óseas ipsilaterales plantea un amplio diagnóstico diferencial en el que los estudios complementarios con pruebas de imagen y biopsia cutánea desempeñan un papel crucial para una correcta filiación del cuadro. Recién nacida prematura de 34+2 semanas con antecedente materno de lupus eritematoso sistémico (LES) con lesión cutánea congénita consistente en pápulas y pequeñas placas confluentes anaranjadas de distribución lineal desde codo hasta muñeca derecha, acompañada de hipoplasia de segundo y tercer dedo de mano derecha. Se realiza serie ósea, con presencia de condrodysplasia punctata en codo, carpo, metacarpo y segundo a cuarto dedos derechos, además de acortamiento de húmero derecho, segundo a quinto metacarpianos derechos y falanges de segundo y tercer dedo derechos. Todos los dedos del pie derecho presentan acortamiento y osteólisis. La biopsia cutánea muestra proliferación de células granulares S100 negativas compatible con tumor de células granulares no neural. Las lesiones cutáneas congénitas en miembros acompañadas de anomalías en el desarrollo de los mismos suponen un reto diagnóstico. En nuestro caso, planteamos como posibilidades síndromes genéticos

con mosaicismo cutáneo y anomalías óseas como el síndrome de Goltz (o hipoplasia dérmica focal), el síndrome de Conradi-Hünermann-Happle o el síndrome CHILD. Asimismo, el hallazgo de condrodysplasia punctata amplió el diagnóstico diferencial con nuevas enfermedades, entre las que destaca la condrodysplasia tibio-metacarpal, asociada en algunos casos a LES materno. Por otro lado, el tumor de células granulares no neural congénito cutáneo es un tumor benigno muy infrecuente, del que solo hay descritos 5 casos en la literatura, ninguno de ellos con disposición segmentaria ni asociado a alteraciones en el desarrollo de los miembros. Así, presentamos el primer caso de este tipo de tumor con distribución segmentaria y asociado a anomalías en el miembro ipsilateral. La presencia de lesiones cutáneas congénitas y alteraciones del desarrollo de un miembro es un complejo reto clínico. Hasta el momento, no se ha descrito la asociación entre el infrecuente tumor de células granulares no neural congénito cutáneo y anomalías en los miembros, por lo que podríamos encontrarnos ante una nueva entidad.

O3. UTILIDAD DE LA DERMATOSCOPIA EN DERMATOLOGÍA PEDIÁTRICA

P. Zaballós Diego^a, X. Soria Gili^b, L.J. del Pozo Hernando^c, A. Vicente Villa^d, Á. Vera Casaño^e e I. Betlloch Mas^f

^aFundació Hospital Sant Pau i Sta Tecla. Tarragona. ^bHospital Universitari Arnau de Vilanova. Lleida. ^cHospital Son Espases. Palma de Mallorca (Illes Balears). ^dHospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona). ^eHospital Regional Universitario Carlos Haya. Málaga. ^fHospital General Universitario. Alicante. España.

Introducción. La dermatoscopia es una técnica diagnóstica no invasiva que nos permite observar estructuras de la epidermis y de la dermis invisibles a simple vista. Dicha técnica ha demostrado su utilidad en el diagnóstico precoz del melanoma y de otros tipos de cáncer cutáneo, así como de diferentes patologías inflamatorias e infecciosas en el paciente adulto.

Casos. Se presentarán casos en edad infantil y adolescencia procedentes de diferentes centros con unidades de dermatología pediátrica donde la dermatoscopia ha sido de utilidad: a) infecciones como la escabiosis, larva migrans y pediculosis; b) neoplasias: vasculares (linfangiomas), anexiales (pilomatricoma) y melanocíticas (nevus Spitz/Reed y melanomas) y c) alguna sorpresa.

Resultados. Diferentes parámetros dermatoscópicos como el signo de la onda delta en la escabiosis, el signo del sol poniente en el xantogranuloma juvenil, el signo de las lagunas bicolors en el linfangioma circunscrito; y patrones como el estallido de estrellas en los nevus de Reed o Spitz pigmentados, el patrón de pelos en coma, en zig zag, en código morse y en sacacorchos en la tinea capitis o el multicomponente en el melanoma pueden llegar a ser muy útiles en el diagnóstico de diferentes patologías en la edad pediátrica.

Discusión. La dermatoscopia es una técnica que ayuda en el diagnóstico de numerosas enfermedades cutáneas que se presentan en la edad pediátrica.

O4. LEUCEMIA CUTIS COMO DEBUT DE LLA-B EN 3 NIÑOS

L. Noguera-Morel, I. Colmenero, A. Torrelo y Á. Hernández-Martín
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción. El término sarcoma mielóide, anteriormente cloroma, es un término que se utiliza para describir la infiltración extramedular de células leucémicas; cuando esta infiltración ocurre en la piel es frecuente referirse a ella con el término de leucemia cutis.

Casos clínicos. Se trata de 3 casos, 2 niños y una niña, con edades entre los 4 y 8 años que consultan por lesiones subcutáneas en cuero cabelludo, de crecimiento progresivo no dolorosas. El estudio ecográfico en 2 pacientes demostró un engrosamiento difuso de la dermis y TCS con una imagen heteroecoica con señal doppler, contactando con la calota. El estudio histológico en piel mostró una proliferación neoplásica constituida por células de pequeño tamaño, que se disponen en sábana, con intenso artefacto de estiramiento cromatínico con inmunohistoquímica positiva para PAX5 y TDT y CD20 siendo negativas CD3, CD7, CD34 y mieloperoxidasa. En la analítica, en 2/3 casos se detectó leucocitosis > 30.000 leucocitos con > 80% blastos. En los 3 casos se confirmó el diagnóstico de leucemia linfocítica aguda de estirpe B (LLA-B) con biopsia aspiración de médula ósea.

Discusión. La incidencia de la leucemia cutis en niños es desconocida. Cualquier tipo de leucemia puede infiltrar la piel, la clínica en el 60% es la de una placa o nódulo asintomático de crecimiento progresivo que puede aparecer en cualquier localización. Ante la confirmación diagnóstica en niños asintomáticos está indicado realizar una analítica para detectar células leucémicas en sangre y la confirmación con una biopsia aspiración de médula ósea es imperativa. Presentamos 3 casos de leucemias cutis como forma de presentación inicial de una leucemia linfocítica aguda de estirpe B en niños prepuberales.

O5. SARCOMA DE EWING EXTRAÓSEO CON PRESENTACIÓN CUTÁNEA

D. Muñoz Castro^a, L. Fernández Domper^a, E.G. Morales Tedone^a, E. Silva Díaz^a, J.J. Padilla Esquivel^b y Á. Revert Fernández^a

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

Introducción. El sarcoma de Ewing (SE) es una neoplasia primaria de hueso muy agresiva. Es el segundo tumor óseo primario más frecuente en niños y adolescentes. Puede presentarse más raramente como una neoplasia de tejidos blandos o como una lesión cutánea primaria.

Caso clínico. Nuestra paciente es una niña de 4 años de edad que acude a consulta de Dermatología para valoración de una lesión cutánea de dos meses de evolución localizada en el cuarto dedo del pie derecho. A la exploración, se observaba una lesión tumoral de aproximadamente 3 cm de diámetro, de coloración rojiza, consistencia dura y superficie friable. Ante la sospecha de una lesión proliferativa maligna, se realizó una biopsia. El estudio histopatológico mostró hallazgos compatibles con SE y el estudio de extensión evidenció la presencia de una adenopatía inguinal afecta. Se decidió iniciar tratamiento basado en dos regímenes quimioterápicos combinados asociados a cirugía, con buena respuesta y sin evidencia de recaída tras tres años de seguimiento.

Discusión. El SE es más frecuente en pacientes menores de 30 años de edad y se localiza con mayor frecuencia en los huesos planos y la diáfisis de huesos largos. Es típica la translocación t(11;22), que da lugar al gen de fusión EWS/FLI, que sintetiza la proteína del mismo nombre encargada de la carcinogénesis. Histopatológicamente, el SE se presenta como una proliferación de células pequeñas, con citoplasma escaso y nucléolos poco llamativos. Las células son positivas para CD99 en la inmunohistoquímica. Existen SE extraóseos que normalmente se localizan en tejidos blandos profundos, como músculos paraespinales, pared torácica y extremidades inferiores. El SE puede también presentarse a nivel cutáneo, ya sea como enfermedad primaria, como enfermedad metastásica o por extensión desde tejidos blandos. Afortunadamente, se trata de una patología infrecuente, sin embargo, debería considerarse en el diagnóstico diferencial de lesiones cutáneas de rápido crecimiento en la infancia.

06. MICOSIS FUNGOIDE FOLICULOTROPA EN LA EDAD PEDIÁTRICA: CORRELACIÓN CLÍNICO-INMUNOHISTOLÓGICA-DERMATOSCÓPICA

D. Ramos Rodríguez^a, J. Suárez Hernández^b, R. Fernández de Misa Cabrera^b, R.N. Rodríguez Rodríguez^c, A. de Andrés del Rosario^a y M.M. Pestana Eliche^a

Servicio de Dermatología. ^aComplejo Hospitalario Universitario de Canarias. San Cristóbal de La Laguna (Santa Cruz de Tenerife). ^bHospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife. ^cServicio de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario de Canarias. San Cristóbal de La Laguna (Santa Cruz de Tenerife). España.

Introducción. La micosis fungoide (MF) es el linfoma cutáneo primario de células T más frecuente. En la edad pediátrica representa un tumor infrecuente que dependiendo de las series supone un 0,5-7,0% del total de MF. Se han descrito múltiples variantes clínico-histológicas de MF, entre ellas la foliculotropa. Algunas series sugieren un peor pronóstico dependiendo de la variante implicada. No existen guías de consenso para el tratamiento de la MF en la edad pediátrica.

Caso clínico. Presentamos una serie de 2 casos de MF foliculotropas en 2 pacientes varones de 10 años de edad. El primero con antecedente de trasplante hepático que presentaba placas alopecicas en piernas; el segundo, con antecedentes de enfermedad celiaca con buen control que consultaba por una placa única de años de evolución, en antebrazo izquierdo. Se realizó estudio inmunohistológico, reordenamiento del receptor de célula T en sangre periférica y piel, dermatoscopia de ambos casos.

Discusión. La MF foliculotropa es una variante rara y conocer su presentación clínica y dermatoscópica puede ayudar a un diagnóstico precoz. Se revisan las asociaciones de la MF con otras enfermedades como la enfermedad celiaca o su papel como enfermedad linfoproliferativa postrasplante.

07. SÍNDROME DE PAPILLON-LEFÈVRE CON RESPUESTA A USTEKINUMAB

I. Latour Álvarez^a, J. Ortega^a y A. Torreló^b

^aHospital Universitario Vinalopó. Elche (Alicante). ^bHospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción. El síndrome de Papillon-Lefèvre (SPL) es una enfermedad autosómica recesiva infrecuente caracterizada por hiperqueratosis palmo-plantar, lesiones cutáneas y una periodontitis destructiva muy agresiva de inicio temprano. Está causada por mutaciones en el gen de la cathepsina C localizado en el cromosoma 11q14. Actualmente no existe un tratamiento curativo, se ha intentado el tratamiento con acitretino, isotretinoína, fototerapia y metotrexato con diferentes respuestas.

Caso clínico. Mujer 15 años, hija de padres no consanguíneos, presenta lesiones cutáneas tipo hiperqueratosis palmo-plantar y placas eritematosas pruriginosas desde el primer año. Durante su infancia, desarrolló diferentes abscesos cutáneos y una periodontitis agresiva con destrucción de hueso alveolar. El pelo y uñas no estaban afectados. Se realizó una biopsia cutánea a la edad de 5 años inespecífica, que mostraba una hiperqueratosis con ortoqueratosis focal compacta. Con los antecedentes anteriores, se sospechó un SPL, solicitando estudio genético que confirmó mutación en el gen de la cathepsina C.

Resultados. Se intentó tratamiento con isotretinoína, acitretino y fototerapia sin mejoría del cuadro clínico ni odontológico. Finalmente, se inició tratamiento con ustekinumab con mejoría total de las lesiones cutáneas y parcial de la queratodermia. El cuadro odontológico parece haberse estabilizado, aunque la destrucción ya era evidente dada la evolución de la enfermedad.

Discusión. Recientemente se ha descrito la sobreexpresión de IL-1A, IL-1B, IL-12B, IL-36 y TNF, entre otros, en la piel de los pacientes con SPL. En nuestro paciente, el uso de ustekinumab resolvió casi completamente el prurito y las lesiones cutáneas, con gran mejoría de las queratodermia palmo-plantar, aunque requirió dosis más altas que para la psoriasis.

Conclusión. El tratamiento con agentes biológicos podría mejorar la calidad de vida y el curso de la enfermedad en pacientes con SPL. Un inicio temprano del fármaco podría evitar o, al menos, ralentizar el curso de la enfermedad.

08. ICTIOSIS EN CONFETTI: CARACTERÍSTICAS FENO Y GENOTÍPICAS EN 4 PACIENTES

Á. Hernández Martín^a, C. Gutiérrez Cerrajero^b, N.V. Ortiz Cabrera^c, A. Torrelo Fernández^a, I. Colmenero^d, J. Bernabéu Wittel^e, A. Martín Santiago^f y R. González Sarmiento^b

^aServicio de Dermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. ^bInstituto de Investigación Biomédica de Salamanca (IBSAL). Departamento de Medicina. Facultad de Medicina. Universidad de Salamanca. Salamanca. ^cServicios de ^dGenética Clínica y ^eAnatomía Patológica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. ^fDepartamento de Dermatología. Hospital Virgen del Rocío. Sevilla. ^gServicio de Dermatología. Hospital Son Espases. Palma de Mallorca (Illes Balears). España.

Introducción. Las ictiosis con áreas de reversión parcheada son una forma muy infrecuente de ictiosis queratinopáticas debidas a mutaciones en los genes KRT1y KRT10. Se desconoce el mecanismo por el que las alteraciones genéticas se reversionan en áreas parcheadas del tegumento cutáneo.

Caso clínico. Presentamos 4 pacientes, 3 niñas y un niño, nacidos con eritrodermia ictiosiforme grave que en el transcurso de la infancia presentaron áreas lenticulares de piel aparentemente normal en tronco y extremidades, hallazgo fenotípico característico de la ictiosis en confeti. Curiosamente, en el estudio histológico realizado en los primeros años de sus vidas no se había observado acantosis epidérmica sugerente de trastorno queratinopático subyacente. La secuenciación del ADN de sangre periférica en todos ellos tampoco pudo, inicialmente, detectar ninguna variante patogénica, que fue confirmada en todos los casos tras un profundo estudio genotípico. El tratamiento con retinoides orales y diversos fármacos biológicos ha logrado una escasa mejoría en nuestros pacientes.

Discusión. Estos 4 casos clínicos ilustran a la perfección las peculiaridades clínicas de las ictiosis en confeti y las dificultades diagnósticas que existen durante los primeros años de la vida, desde el punto de vista tanto clínico como molecular. Sus particularidades clínicas y moleculares las convierten en un fenómeno biológico único cuyo conocimiento permitiría acercarnos a la curación genética de las ictiosis y otras enfermedades genéticas de la piel.

09. VASCULITIS SIMULANDO POLIARTERITIS NODOSA CUTÁNEA EN UNA ADOLESCENTE CON HAPLOINSUFICIENCIA A20

V.P. Beteta Gorriti^a, L. Sempau Díaz del Río^a, Á. de Dios Velázquez^b, J. González García^a, S. Bueno Pardo^a y E. Rodríguez Díaz^a

^aHospital Universitario de Cabueñes. Gijón (Asturias). ^bHospital Universitario Central de Asturias. Oviedo (Asturias). España.

Introducción. El diagnóstico diferencial de vasculitis cutánea es muy amplio, requiriendo una anamnesis minuciosa y un estudio complementario dirigido. Ante un inicio temprano, y antecedentes familiares con cuadros similares y/o afectación sistémica, deberíamos considerar algunas enfermedades autoinflamatorias.

Caso clínico. Paciente de 14 años que presenta brotes de lesiones cutáneas asintomáticas en extremidades inferiores de un año de evolución. En la anamnesis refería episodios de úlceras orales de repetición. Su madre fue diagnosticada de lupus eritematoso sistémico (LES) en la infancia, asociando fotosensibilidad, lesiones eritematosas malares, artritis en manos, úlceras orales y genitales, y ANA y antiRO positivos, falleciendo a los 23 años por fallo hepático. **Resultados.** En la exploración física presentaba lesiones maculares violáceo-parduzcas de aspecto livedoide en muslos, piernas y pies. Se realizó una biopsia que demostró vasculitis de arterias de pequeño y mediano calibre afectando la dermis profunda e hipodermis, compatible con poliarteritis nodosa (PAN). En la analítica destacaba leve linfopenia, VSG elevada y ANA positivos con título 1/320 y patrón moteado. Se solicitó estudio genético que demostró una delección en heterocigosis del gen TNFAIP3. Se inició tratamiento con prednisona y metotrexate, añadiendo posteriormente adalimumab, con mejoría clínica.

Discusión. La haploinsuficiencia A20 (HA20) es una enfermedad autoinflamatoria de herencia autosómica dominante descrita por Zhou et al. en 2016. Se caracteriza por una gran heterogeneidad clínica incluso en casos de la misma familia, siendo habitual un retraso en el diagnóstico al simular otras enfermedades como la enfermedad de Behçet o LES. Clínicamente puede cursar con úlceras orales y genitales, fiebre recurrente, manifestaciones gastrointestinales, oculares y musculoesqueléticas. Puede asociar afectación hepática, renal, cardiovascular, pulmonar y del sistema nervioso central. A nivel cutáneo, se ha descrito rash malar, perniosis, foliulitis, lesiones vesiculopustulosas, abscesos, psoriasis, lesiones eritema nodoso-like y vasculitis. En nuestro caso destacamos la presentación PAN-like de inicio temprano como un hallazgo de HA20. El diagnóstico temprano es crucial para evitar sus posibles complicaciones. Los tratamientos más utilizados incluyen corticoides, colchicina y anti-TNF alfa.

O10. ROSÁCEA GRANULOMATOSA, CLAVE PARA EL DIAGNÓSTICO DE INMUNODEFICIENCIA POR STAT1

C. Buján Bonino^a, M. López-Pardo Rico^a, I. Vázquez Osorio^a, M. López Franco^b, L. Loidi Fernández^c y H.A. Vázquez-Veiga^a

Servicios de ^aDermatología y ^bPediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela (A Coruña). ^cFundación Pública Galega de Medicina Xenómica. Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (A Coruña). España.

Introducción. La rosácea es una patología infrecuente en la edad pediátrica que se ha relacionado con la disregulación del sistema inmunológico. Mutaciones en el factor de transcripción génica STAT1 se han asociado con rosácea y demodicosis en la edad pediátrica.

Caso clínico. Niño de 4 años con antecedentes de absceso de partes blandas, bronquiectasias e infecciones respiratorias de repetición, por lo que había sido estudiado en Infectología Pediátrica, descartándose inmunodeficiencias y enfermedades autoinflamatorias. Consultaba por lesiones papulopustulosas en región facial, dorsos de manos y orejas, de tres años de evolución. La biopsia en área facial, reveló granulomatosis perifolicular y Demodex, concordante con rosácea granulomatosa. Las lesiones se controlaron con eritromicina oral y metronidazol tópico. Además, el paciente presentaba una gran lesión hiperqueratósica en la rodilla derecha, compatible clínica e histológicamente con una verruga vírica. Dados los antecedentes de infecciosos y rosácea granulomatosa, se solicitó estudio genético del gen STAT1, identificándose la variante c.205A>C, p.S69R. Desde el diagnóstico, comenzó con candidiasis oral de repetición, respondiendo a fluconazol.

Discusión. STAT1 es un factor de transcripción génica involucrado en la respuesta celular a interferones. Mutaciones con pérdida de

función predisponen a infecciones víricas y micobacterianas; mientras que mutaciones con ganancia de función pueden ocasionar clínica autoinmune, candidiasis mucocutánea crónica y mayor susceptibilidad a infecciones víricas, bacterianas y neoplasias de forma paradójica. La demodicosis rosácea-like ha sido recientemente descrita en algunos pacientes, erigiéndose como fenotipo característico de esta entidad, probablemente mediada por una inmunidad insuficiente contra el ácaro. Presentamos un paciente con infecciones bacterianas y víricas de repetición, candidiasis mucocutánea crónica y rosácea, secundarias a una mutación en STAT1.

O11. SERIE INTERHOSPITALARIA DE SÍNDROME DE TUMOR HAMARTOMA ASOCIADO AL GEN PTEN. DESCRIPCIÓN DE 16 CASOS CON DIAGNÓSTICO EN EDAD PEDIÁTRICA

A. Alcalá Ramírez del Puerto^a, M.T. Monserrat García^a, Á. Guerra Amor^b, V. García-Patos Briones^b, F.J. del Boz González^c y J. Bernabeu Wittel^a

^aHospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla, ^bHospital Universitario Vall d'Hebrón, Barcelona. ^cHospital Regional Universitario de Málaga. Málaga. España.

Introducción. El síndrome de tumor hamartoma PTEN (PHTS) es un espectro de trastornos genéticos relacionados producidos por mutaciones en el gen supresor de tumores PTEN. Este incorpora una serie de presentaciones clínicas históricas como el síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba, el síndrome de Cowden y el síndrome de macrocefalia-autismo, y asocia discapacidad intelectual, macrocefalia, desarrollo de múltiples hamartomas y anomalías vasculares, y predisposición a cáncer.

Caso clínico. Se presentan 16 pacientes con diagnóstico genético durante la infancia de PHTS con edad actual comprendida entre los 6 y 33 años, recogiendo edad de diagnóstico genético, sexo, manifestaciones cutáneas y extracutáneas, presencia de macrocefalia y anomalías vasculares, cribado oncológico y tratamiento realizado.

Resultados. Destacan los siguientes resultados: todos los pacientes presentaron macrocefalia. Solo 3 casos no presentaban ningún trastorno del neurodesarrollo. Se encontraron lesiones compatibles con anomalías vasculares en 8 pacientes, 5 de los cuales presentaron posible tumor hamartoma PTEN de tejidos blandos (PHOST). En relación al cribado oncológico, solo se detectó una tumoración maligna (carcinoma folicular de tiroides) en un paciente de 11 años de edad.

Discusión. Recientemente se ha visto cómo varias de las características clínicas asociadas con PHTS son más o menos comunes de lo que previamente se había observado. Además, solo alrededor del 30-35% de los pacientes que cumplen los criterios de diagnóstico clínico para el síndrome de Cowden tienen una mutación detectable en PTEN. Si bien las anomalías vasculares son infrecuentes en los pacientes con SC en comparación con otras manifestaciones cutáneas, el tumor hamartoma PTEN de tejidos blandos ha sido descrito en los últimos años como una entidad con manifestaciones clínicas y radiológicas características. En la actualidad, las publicaciones pediátricas sobre el PHTS constan principalmente de series de casos retrospectivos. A medida que se establezcan más registros de pacientes se podrá confirmar o refutar determinadas asociaciones.

O12. CRONODEPENDENCIA EN EL DIAGNÓSTICO CLÍNICO-GENÉTICO EN DERMATOLOGÍA PEDIÁTRICA

G. Garnacho Saucedo, D. Díaz Ceca, I. Rivera Ruiz, D. Moreno Mesa, A.J. Vélez García-Nieto y J.C. Moreno Giménez

Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. España.

Cutis laxa es una condición heterogénea caracterizada por piel redundante, flácida, inelástica y arrugada. Las formas hereditarias de

esta enfermedad son raras y pueden tener una herencia autosómica dominante, autosómica recesiva o ligada al cromosoma X. Tres de los síndromes de cutis laxa autosómicos recesivos, cutis laxa IIA (ARCL2A), cutis laxa IIB (ARCL2B) y gerodermia osteodisplásica (GO), tienen características clínicas muy similares, lo que complica un diagnóstico preciso. Los pacientes presentan cutis laxa, características progeroides y articulaciones hiperextensibles. Además baja estatura, hipotonía y dislocación congénita de la cadera, pero la gravedad y la frecuencia de estos hallazgos son variables en cada uno de estos síndromes de cutis laxa. Los rasgos característicos de ARCL2A son un enfoque isoeléctrico anormal y rasgos faciales, que incluyen fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo y un filtrum largo. Más bien, el fenotipo clínico de ARCL2B incluye arrugas severas en el dorso de las manos y los pies, huesos vermiformes, movimientos atetoides, lipodistrofia, cataratas y opacidad corneal, una cara triangular delgada y nariz apretada. La cognición normal y la osteopenia que conduce a fracturas patológicas, hipoplasia maxilar y surcos oblicuos desde el canto externo hasta el borde lateral de la cresta supraorbitaria son características discriminatorias para GO. Presentamos el caso de una paciente con osteopenia severa y dislocación congénita de cadera así como rasgos clínicos pregeroides y cutis laxa que requirió un seguimiento de 7 años por parte de los servicios de reumatología, endocrino pediátrico, traumatología y dermatología pediátrica para poder cerrar un diagnóstico clínico y genético.

O13. RICKETTSIOSIS MALIGNA Y SÍNDROME HEMOFAGOCÍTICO SECUNDARIO EN UNA NIÑA CON SÍNDROME DE DOWN

I. López Riquelme^a, P. García Soler^b, A. Serrano Ordóñez^a, A. Hernández Yuste^b, J.M. García-Hirschfeld García^c y F.J. del Boz González^a

Servicios de ^aDermatología, ^bCuidados Críticos y Urgencias Pediátricas, y ^cAnatomía Patológica. Hospital Regional Universitario de Málaga. Málaga. España.

Introducción. Las rickettsiosis son un grupo de zoonosis producidas por bacterias intracelulares. *Rickettsia conorii* se considera endémica en el área mediterránea, infectando principalmente a niños.

Caso clínico. Niña de 2 años, natural de Melilla y afecta de síndrome de Down, que ingresa por fiebre y exantema purpúrico. En la analítica destacan citopenias, elevación de transaminasas, creatinquinasa, triglicéridos y ferritina, así como afectación cardíaca. Inicialmente se pauta cefotaxima por sospecha de sepsis meningocócica, que se suspende ante la ausencia de respuesta y hemocultivos negativos. Se plantea diagnóstico diferencial con enfermedad de Kawasaki e infección por *Rickettsia*. Se realizaron PCR de *Rickettsia* en sangre, ecocardiografía y biopsia cutánea y se iniciaron doxiciclina e inmunoglobulinas intravenosas. Además, ante los datos clínicos y analíticos de síndrome hemofagocítico (SHF), se añadió dexametasona. La biopsia demostró vasculitis neutrofílica de pequeño vaso con intenso fenómeno purpúrico, necrosis de epidermis y dermis superficial, y signos de vasculopatía trombótica. Finalmente se confirmó la infección por *Rickettsia* mediante PCR en la muestra cutánea y en sangre.

Discusión. El SHF constituye una activación descontrolada del sistema inmune. Su diagnóstico se basa en criterios clínicos y analíticos y la demostración de hemofagocitosis en médula ósea. Existe una forma primaria causada por defectos genéticos, y otra secundaria a infecciones, enfermedades autoinmunes, metabólicas y oncológicas. Además, parece ser más frecuente en pacientes con síndrome de Down. La infección por *Rickettsia conorii* típicamente produce fiebre, artralgias, edema y una erupción maculopapulosa que puede volverse purpúrica en su forma maligna en el contexto de una microangiopatía trombótica difusa. Por otra parte, la rickettsiosis ha sido descrita en la literatura como desencadenante de SHF.

O14. TAN ANTIGUO Y EMERGENTE A LA VEZ: ESTUDIO DE ESCABIOSIS EN LACTANTES EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

N. Jara Rico, V. Sánchez García, M. Senent Valero, R. Hernández Quiles e Betlloch Mas

Departamento de Dermatología. Hospital General Universitario Doctor Balmis. Alicante. España.

Introducción. La escabiosis es un problema de salud mundial emergente en nuestro entorno. Los niños pequeños son considerados uno de los grupos más vulnerables a la infección y sus complicaciones.

Métodos. Estudio observacional retrospectivo con el objetivo de valorar las características clínicas y epidemiológicas de los lactantes con diagnóstico de escabiosis atendidos en nuestro hospital en el último año (diciembre 2021 a noviembre 2022).

Resultados. Se incluyeron 25 lactantes con escabiosis y edad media de 13 meses, siendo el 64% mujeres. El diagnóstico, según los criterios de consenso (IACS) de 2020, fue de sarna confirmada en 11 casos y sarna clínica en 14. El entorno familiar se consideró la principal fuente de contagio (80%). El tiempo medio con síntomas hasta el diagnóstico fue de 28 días y el diagnóstico inicial fue erróneo en el 48% de los lactantes. La localización predominante de las lesiones fue el tronco (72%), seguida de manos (64%) y cabeza (48%). Las lesiones elementales más habituales fueron pápulas eritematosas, algunas con superficie descamativa, seguido de vesículas perladas (32%) y excoriaciones (28%). Ocho pacientes asociaron síntomas generales como fiebre (12%), irritabilidad (25%) o síntomas de vías respiratorias altas (16%). La complicación secundaria más frecuente fue el impétigo en 7 pacientes, de los que 2 precisaron hospitalización. El tratamiento de primera línea fue permetrina en la mayoría de los pacientes (95%). Se objetivó persistencia clínica a pesar de tratamiento en un 40% de pacientes, en los que se decidió repetir permetrina (56%) o iniciar ivermectina (16%) o benzoato de bencilo (12%). La duración media de los síntomas hasta la resolución fue de 3 meses. La persistencia clínica se asoció en un 62% de los pacientes con mal manejo de fómites o aplicación incorrecta del tratamiento. El número medio de convivientes se relacionó significativamente con la persistencia clínica.

Discusión. La presentación clínica de la escabiosis en lactantes en forma de erupción generalizada asociada a síntomas generales conduce a dificultades diagnósticas y retraso en el inicio del tratamiento, favoreciendo su transmisión y complicaciones. En los lactantes estudiados, la persistencia clínica se relacionó principalmente con factores del entorno como mal control de fómites, hacinamiento familiar o aplicación incorrecta del tratamiento.

O15. PANICULITIS COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DE ESCORBUTO

A. López Mateos, T. Martínez Menchón, M. Lova Navarro, A.M. Victoria Martínez y E. García Martínez

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. España.

Introducción. El escorbuto es una enfermedad producida por el déficit de ácido ascórbico o vitamina C.

Caso clínico. Escolar de 6 años de origen marroquí, con trastorno del espectro autista, que consultaba por artralgias, rechazo de la marcha y lesiones cutáneas de un mes de evolución. A la exploración física presentaba unos 15-20 nódulos subcutáneos no ulcerados y sin eritema en superficie en miembros inferiores y antebrazos, junto con púrpura perifolicular, equimosis y alteraciones de los tallos pilosos. Asociaba encías edematosas, hipertróficas y friables. Con la sospecha de escorbuto, se solicitaron niveles de vitamina C en sangre que confirmaron el diagnóstico y se inició la suplementación con resolución del cuadro. El resto de pruebas complementarias (hemograma, bioquímica, ASLO, serologías VHA, VHB, VHC, VIH, Toxoplasma, CMV, VEB, VHS, Borrelia, parvovirus, *Rickettsia*

conorii, SARS-CoV-2, test rápido de detección de antígeno estreptocócico, Mantoux, radiografía de tórax) no presentaron hallazgos patológicos excepto por una anemia normocítica-normocrómica (Hb 6,1 g/dl). Se realizó biopsia cutánea con presencia de una paniculitis septal con abundantes hemosiderófagos.

Discusión. Presentamos el primer caso pediátrico y el cuarto en la literatura de paniculitis en el contexto de un escorbuto. Ordoukhanian et al. describieron el primer caso en 1995 en EE. UU. Cabe destacar que todos los casos descritos, incluido el nuestro, asocian púrpura perifolicular y encías edematosas, constituyendo estas una clave diagnóstica. Tres de los casos presentaron una paniculitis septal y solo uno lobulillar, destacando la presencia de abundantes hemosiderófagos. El curso paralelo de la paniculitis con el resto de manifestaciones, su resolución con la suplementación, hallazgos histológicos similares y ausencia de datos que orienten a otra causa de paniculitis, apuntan a que se trata de una manifestación del escorbuto.

O16. PANICULITIS LÚPICA EN LA INFANCIA: PRESENTACIÓN DE UN CASO

E. Moreno Artero^a, C. Areán Cuns^b, M.Á. Idoate Gastearana^c, I. Colmenero^d y A. Torrelo Fernández^e

^aDepartamento de Dermatología. ^bServicio de Anatomía Patológica. Clínica Universidad de Navarra. Madrid. ^cServicio de Anatomía Patológica. Clínica Universidad de Navarra. Pamplona. ^dServicios de ^aAnatomía Patológica y ^eDermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción. La paniculitis lúpica (PL) es una forma infrecuente de lupus eritematoso. Ocurre en un 2-3% de pacientes con lupus eritematoso sistémico, y puede ser la única manifestación de la enfermedad. Es más frecuente en mujeres jóvenes y suele presentarse como placas y/o nódulos subcutáneos fluctuantes en la parte proximal de las extremidades, tronco y, especialmente en los niños, la región facial, que pueden ser dolorosos y evolucionar hacia una atrofia muy desfigurante, e incluso desarrollarse lesiones de calcinosis. Los casos pediátricos son raros. Tanto la clínica como el estudio histológico pueden plantear un complejo diagnóstico diferencial, por lo que la PL supone un verdadero reto diagnóstico. **Caso clínico.** Niña de 7 años que desarrolla placas eritematosas levemente infiltradas, sin cambios epidérmicos aparentes, asintomáticas y de distribución hemifacial. El estudio anatomopatológico fue compatible con hiperplasia linfocítica. Las lesiones clínicas se resolvieron espontáneamente y, 10 meses después, desarrolla nódulos subcutáneos asintomáticos, o mínimamente sensibles, en los brazos y muslos. La biopsia fue compatible con paniculitis lúpica. Se inició tratamiento con hidroxiquina, que se mantuvo durante 10 meses, sin resolución de las lesiones, por lo que se añadieron metotrexato (15 mg/semana) y ácido fólico. Finalmente, desarrolló lesiones atróficas y de calcinosis en la región glútea y las extremidades inferiores.

Discusión. La PL es poco frecuente en niños (< 20 casos descritos en la literatura). Histológicamente, es una paniculitis de predominio lobulillar, sin vasculitis, constituida por un infiltrado inflamatorio mixto, linfocitario y plasmocitario, con algún eosinófilo. Uno de los diagnósticos diferenciales es el linfoma de células T subcutáneo "paniculitis-like". Aunque ningún hallazgo histopatológico es determinante, la presencia de células plasmáticas, acúmulos linfocíticos B, agregados de células dendríticas plasmocitoides CD123+ y un Ki67 bajo, junto con la ausencia de atipia citológica significativa y de rimming de los adipocitos, y el reordenamiento policlonal del TCR, entre otros hallazgos, ayudan a distinguir la PL del linfoma de células T subcutáneo "paniculitis-like". Sin embargo, hay autores que consideran que se trata de entidades que ocupan polos opuestos de un mismo espectro, por lo que es necesario el seguimiento clínico estrecho de estos pacientes.

O17. LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO Y MUTACIÓN EN EL GEN MECP2

M. Martínez-Molina^a, A. Rodríguez-Palmero^b, M. Giral-López^c, A. Ros Peña^d, A. Plana Pla^a e Bielsa Marsol^a

Servicios de ^aDermatología, ^bPediatría, ^cPsiquiatría y ^dGenética Clínica. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. Badalona (Barcelona). España.

Introducción. El lupus eritematoso sistémico (LES) es una enfermedad autoinmune en la cual el componente genético desempeña un papel clave en su patogenia. Hay más de 30 genes causantes de lupus monogénico, y se han descrito numerosos polimorfismos que incrementan el riesgo de desarrollar LES, entre ellos los del gen MECP2. Presentamos el caso de un niño con LES y una mutación patogénica en MECP2.

Caso clínico. Niño de 12 años con antecedentes de trastorno del espectro autista y epilepsia focal temporal, que consultaba por unas lesiones en manos, pies y pabellones de un mes de evolución. En la exploración física destacaba maculopápulas eritematovioláceas que afectaban de forma simétrica la cara palmar de los dedos de las manos, las plantas y los lóbulos de ambos pabellones auriculares. Asimismo, presentaba una clínica neuropsiquiátrica en forma de enlentecimiento motor y tendencia a la somnolencia. Se realizó una biopsia cutánea que fue compatible con un lupus eritematoso. La analítica evidenció leucopenia, ANA 1/1280, anti-ADN positivos e hipocomplementemia. Con el diagnóstico de LES el paciente recibió tratamiento con bolus de metilprednisolona y ciclofosfamida, con mejoría clínica y analítica. Se cursó un estudio del exoma genético que identificó la variante patogénica para MECP2:NM_004992.3:c.1415_1416del:p.E472Gfs*14. Seis meses después el paciente presentó un nuevo episodio de clínica psicótica, sin otros signos de actividad para LES.

Discusión. Existen polimorfismos en el gen MECP2 que aumentan el riesgo de LES. Además, mutaciones en dicho gen son responsables del síndrome de Rett y de trastornos relacionados con el gen MECP2, que comprenden desde la discapacidad intelectual hasta la encefalopatía neonatal. En nuestro caso, se halló una mutación en el gen MECP2, que explicaría, por un lado, el cuadro psiquiátrico, y por otro, el desarrollo del LES. Sin embargo, en este caso, se trata de una mutación y no un polimorfismo, algo que no está descrito en la literatura en el contexto de un LES. El mecanismo por el que se desarrollaría el LES sería la inducción de cambios epigenéticos que conllevarían una sobreexpresión de genes que, a su vez, conducirían a la síntesis exagerada de interferón. En cualquier caso, la existencia de una clínica neuropsiquiátrica que no responde al tratamiento del LES debe hacer sospechar mutaciones en el gen MECP2.

O18. DUPILUMAB: UN TRATAMIENTO SEGURO Y EFICAZ PARA LAS MANIFESTACIONES CUTÁNEAS DEL SÍNDROME HIPER-IGE

P.M. Castro García^a, A. Castany Pich^a, M. Martínez Gallo^a, A. Martín Nalda^a, C. Grau Salvat^b y V. García-Patos Briones^a

^aHospital Universitario Vall d'Hebrón. Barcelona. ^bHospital Universitari de Sant Joan de Reus. Tarragona. España.

Introducción. El síndrome hiper-IgE (HIES, hiper-IgE syndrome), comprende un heterogéneo grupo de entidades resultado de defectos en el sistema inmune, causando un espectro clínico que combina un riesgo aumentado de infecciones, eccema y niveles de IgE (inmunoglobulina E) elevados. La descripción original del HIES se debe a mutaciones germinales de herencia dominante que producen una pérdida de función en el transductor de señal y activador de la transcripción 3 (STAT-3), definiéndose como STAT3-HIES. Dupilumab ha demostrado ser una alternativa terapéutica eficaz y segura en el control de la clínica cutánea asociada a este síndrome.

Caso clínico. Presentamos un caso clínico de un varón que comenzó a las 2 semanas de vida con un cuadro consistente en una erupción vesículo-pustulosa cefálica, reacción leucemoide eosinofílica y eczemas generalizados. La severidad del cuadro de dermatitis, el desarrollo de abscesos cutáneos y los valores elevados de IgE suscitaron la sospecha de HIES, demostrando que el paciente era portador de una mutación patogénica en STAT3 y confirmando la sospecha diagnóstica. El tratamiento convencional de la dermatitis fue ineficaz en su control, iniciando a los 5 años de edad tratamiento con dupilumab 150 mg cada 2 semanas, con una espectacular mejoría que persiste tras más de 2 años de seguimiento.

Discusión. Las manifestaciones cutáneas asociadas al HIES presentan una fisiopatología similar a la dermatitis atópica, con un desbalance en el cual hay un predominio de la respuesta Th2 sobre la respuesta Th1. Los pacientes con STAT3-HIES presentan una expresión aumentada del receptor alfa de la IL-4, explicando la utilidad de dupilumab en el control de la sintomatología cutánea.

Conclusión. Presentamos un caso clínico de HIES tratado con éxito con dupilumab y una serie de 16 casos resultado de una revisión bibliográfica, analizando las características clínicas de los pacientes, la fisiopatología subyacente a la afectación cutánea, así como las opciones terapéuticas empleadas y la potencial utilidad de dupilumab.

O19. LUPUS ERITEMATOSO-SABAÑÓN ASOCIADO A LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO: UN DIAGNÓSTICO CLÁSICO EN UN CONTEXTO EPIDEMIOLÓGICO ACTUAL

R. Alcalá García^a, M. Matellanes Palacios^a, I. Calvo Penadés^b y V. Benavent Coraí^c

^aServicio de Dermatología. Hospital de Sagunto (Valencia).

^bSección de Reumatología Pediátrica. Hospital Universitario La Fe. Valencia. ^cServicio de Anatomía Patológica. Hospital de Sagunto (Valencia). España.

Introducción. El lupus eritematoso-sabañón (chilblain lupus) es un tipo de lupus eritematoso cutáneo crónico infrecuente que se caracteriza por la aparición de placas eritematovioláceas en las regiones acrales más expuestas al frío. La forma aislada afecta a mujeres de edad media mientras que la forma familiar se manifiesta en la infancia temprana y se asocia a mutaciones en el gen TREX1.

Caso clínico. Adolescente de 13 años de edad, sin antecedentes familiares de interés, remitida en el mes de marzo de 2021 por sospecha de perniosis asociada a infección por COVID-19 de un mes de evolución. La paciente presentaba múltiples pápulas y placas eritematovioláceas en plantas y dedos de los pies y palmas y pulpejos de los dedos de las manos. En la exploración física también destacaba la presencia de una decena de aftas orales de 0,5 a 1 cm afectando exclusivamente a los labios. Ante la sospecha de lupus eritematoso-sabañón con probable afectación sistémica se realizó una biopsia cutánea que demostró edema y extravasación de hematíes en dermis papilar así como un intenso infiltrado inflamatorio linfocitario perivascular y perianexial que afectaba al resto de la dermis. Entre los haces de colágeno destacaba la presencia de mucina. Se solicitó una analítica en la que se detectó leucopenia, ANA 1:320 y complemento normal. Se realizó una PCR y una serología para SARS-CoV2, ambas negativas. Fue remitida a reumatología donde, ante el diagnóstico de lupus eritematoso sistémico, se pautó hidroxiquina 200 mg/día sin reaparición de la clínica cutánea.

Discusión. Presentamos el infrecuente caso de una adolescente con lupus eritematoso-sabañón como clínica de inicio de un lupus eritematoso sistémico. El lupus eritematoso-sabañón puede ir acompañado de otras lesiones de lupus eritematoso discoide y puede progresar a LES hasta en el 20% de las pacientes, especialmente si presenta lesiones de lupus cutáneo crónico concomitantes. Es importante reconocer esta presentación infrecuente del lupus erite-

matoso cutáneo crónico y diferenciarlo del sabañón y otras lesiones de presentación muy similar como las perniosis y las lesiones purpúricas acrales (COVID toes) asociadas al SARS-CoV2. Los criterios diagnósticos de la Clínica Mayo pueden ayudarnos con el diagnóstico, especialmente en un contexto epidemiológico donde el impacto de la infección por SARS-CoV2 en la aparición de lesiones cutáneas similares sido muy significativo.

O20. FENOTIPOS CLÍNICOS DE LA ENFERMEDAD DE BEHÇET PEDIÁTRICA

H. Iznardo Ruiz, B.P. Magallares López, L. Puig Sanz y E. Roé Crespo

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

Introducción. La enfermedad de Behçet (EB) es una vasculitis multisistémica de clínica heterogénea, variable en función de la edad de presentación, el sexo y la etnia. La EB pediátrica se manifiesta antes de los 16 años, y presenta criterios diagnósticos propios: aftosis oral recurrente (≥ 3 al año), úlceras o aftas genitales, afectación ocular (uveítis anterior o posterior, vasculitis retiniana), afectación cutánea (foliculitis necrótica, lesiones acneiformes, eritema nodoso), afectación neurológica o afectación vascular (trombosis venosa o arterial, aneurisma arterial). Es necesario reunir 3/6 criterios y, a diferencia del adulto, la patergia no es un requisito. La heterogeneidad clínica dificulta el diagnóstico y el manejo y por ello recientemente se han descrito 6 fenotipos clínicos distintos: cutáneo-mucoso, articular, vascular, ocular, parénquima neurológico y gastrointestinal.

Caso clínico. Presentamos 5 casos de EB pediátrica. Tres son hermanos naturales de Pakistán. Todos presentaron síntomas cutáneos, siendo más frecuentes la aftosis oral y la foliculitis. El tratamiento más empleado fueron los corticoides tópicos y orales y la colchicina.

Discusión. La prevalencia de EB pediátrica es desconocida, si bien el 4-26% de los pacientes con EB comienzan antes de los 16 años. La agregación familiar es más frecuente en la EB pediátrica. Existen diferencias clínicas según el sexo: en una cohorte con 230 casos, los niños mostraron más frecuentemente uveítis, enfermedad vascular y mayor mortalidad; mientras que las niñas más aftosis genital y eritema nodoso. Las manifestaciones cutáneas son frecuentes en la EB pediátrica, así como la afectación neurológica y gastrointestinal, que pueden ser más severas. No hay unas guías de tratamiento específicas y este se basa en conclusiones extraídas de los adultos. Además de los corticoides tópicos, los corticoides sistémicos y la colchicina son los más frecuentemente empleados. Otros tratamientos de interés son los anti-TNF, los anti-IL-1 y el apremilast, siendo este el único aprobado para las úlceras orales en EB del adulto.

Conclusiones. La EB pediátrica es una entidad poco frecuente y heterogénea. El diagnóstico precoz y el manejo adecuado requieren un amplio conocimiento de los múltiples síntomas de presentación, siendo necesario un abordaje multidisciplinar.

O21. INMUNODEFICIENCIA 71 CON ENFERMEDAD INFLAMATORIA Y TROMBOCITOPENIA CONGÉNITA (IMD71) CON DEBUT EN LA LACTANCIA

C. Abril Pérez^a, M. Pozuelo Ruiz^a, R.D. Palacios Díaz^a, B. López Montesinos^b, J.I. Aróstegui Gorospe^c y M. Évole Busellí^a

Servicios de ^aDermatología y ^bReumatología Infantil. Hospital Universitario La Fe. Valencia. ^cServicio de Inmunología. Hospital Clínic de Barcelona. España.

El complejo 2/3 proteico relacionado con la actina (Arp2/3) engloba el componente ARPC1, con dos isoformas, siendo la B expresada

especialmente en linfocitos, leucocitos y plaquetas. Este complejo es crucial en la polimerización de la actina y movilidad celular. Presentamos un caso de inmunodeficiencia 71 con enfermedad inflamatoria y trombocitopenia congénita (IMD71) causado por la delección del gen ARPC1B. Lactante de 35 días que ingresa en nuestro hospital por irritabilidad, fiebre, bacteriemia y lesiones cutáneas, consistentes en pústulas en cara y dedo índice de una mano. El paciente desarrolla úlceras a nivel perianal y escrotal. En la analítica destacaba anemia (con componente hemolítico), trombopenia y leucocitosis con elevación de reactantes de fase aguda. El paciente desarrolló posteriormente lesiones purpúricas, palpables en zonas acras, biopsiadas con resultado de vasculitis leucocitoclástica. Ante la sospecha de enfermedad autoinflamatoria con componente de inmunodeficiencia se solicitó estudio genético, a la espera del cual se trató con corticoides, diferentes regímenes de antibióticos así como micofenolato de mofetilo. Una nueva biopsia de piel fue compatible con panarteritis nodosa. En el estudio genético se detectó una delección de ARPC1B, compatible con el diagnóstico de inmunodeficiencia 71 (IMD71) con enfermedad inflamatoria y trombocitopenia. Ante mal control de la enfermedad se decidió realizar TPH. En el día +20 del mismo, el paciente ingresa en cuidados intensivos con sospecha de sepsis y distrés respiratorio, siendo exitus por neumonía y shock séptico. IMD71 es un trastorno inmunológico autosómico recesivo causado por mutaciones en el gen ARPC1B, en el cromosoma 7. Existe una alteración de la quimiotaxis de neutrófilos y células T y activación de las mismas. Se caracteriza por la aparición de infecciones recurrentes y enfermedades autoinflamatorias (como vasculitis) en la lactancia o la primera infancia. Los hallazgos de laboratorio muestran trombocitopenia, a veces con morfología plaquetaria anormal, leucocitosis, disminución o aumento de linfocitos T e incremento de eosinófilos. El tratamiento es de soporte y sintomático, siendo necesarios diferentes regímenes de antibióticos de amplio espectro y corticoterapia, según los síntomas inflamatorios o infecciosos que desarrolle el paciente.

O22. LIPOATROFIA EN LAS EXTREMIDADES DE UN NIÑO

A. Llull Ramos, C. Saus Sarrias, M.C. Mir Perelló, A. Giacaman y A. Martín Santiago

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

Introducción. En la infancia la mayoría de las paniculitis son lobulillares. Algunas de ellas evolucionan a lipoatrofia.

Caso clínico. Niño de 2 años con trisomía del cromosoma 10 y monosomía del 11. Consultó por placas lipoatróficas de predominio en extremidades inferiores, que se iniciaron como placas eritemato-violáceas coincidiendo con fiebre de un mes de evolución. La ecografía cutánea fue sugestiva de paniculitis. El estudio de autoinmunidad, el complemento y el quantiferon resultaron normales. Se hallaron niveles elevados de reactantes de fase aguda y de ECA. En la biopsia se evidenció una paniculitis de predominio lobulillar, con cultivo negativo. Se realizó el diagnóstico de paniculitis lipoatrófica de la infancia (PLI). Se pautaron corticoides y metotrexate con lo que mejoró notablemente, estabilizándose las lesiones cutáneas.

Discusión. La PLI es considerada un síndrome autoinflamatorio que cursa con paniculitis lobulillar que da lugar a lipoatrofia. Aparece con más frecuencia en niños de 3 a 13 años. Se asocia con fiebre, mal estado general y otros síntomas como dolor abdominal o hepatoesplenomegalia. En la histología se evidencia una paniculitis de predominio lobulillar sin vasculitis con un infiltrado inflamatorio compuesto por neutrófilos, células mononucleares, linfocitos, macrófagos y células mieloides. Su patogenia es desconocida, aunque se sugiere una posible etiología autoinmune por su asociación a alteraciones como la diabetes mellitus o la tiroiditis de Hashimoto. Se ha relacionado la implicación de la trisomía del cromosoma 10 (presente en nuestro paciente) en su desarrollo. El diagnóstico se

realiza con la clínica, la biopsia compatible y pruebas de laboratorio que descartan otras causas. Se debe diferenciar de otras entidades como la morfea profunda, la celulitis, otras paniculitis o de inmunodeficiencias en menores de 2 años. Existe poca evidencia en su tratamiento, siendo frecuente el uso de corticoides y posteriormente metotrexato.

O23. DERMATOMIOSITIS JUVENIL DURANTE LA PANDEMIA POR COVID

A. Giacaman, M.C. Mir Perelló, J. Ramakers, M.A. Muñoz Calonge, A. Llull Ramos y A. Martín Santiago

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

Introducción. La dermatomiositis juvenil (DMJ) es una enfermedad autoinmune, poco frecuente en la infancia. Al inicio de la pandemia por COVID registramos un aumento en la incidencia de casos en nuestro hospital, con relación a los últimos veinte años. Todos los pacientes presentaron los hallazgos clínicos característicos de DMJ, pero además observamos afectación de la mucosa oral, las orejas, las manos y los pies, escasamente descritas en la literatura.

Casos. Cinco pacientes con DMJ, tres niños y dos niñas, con edades comprendidas entre los 8 y los 13 años.

Resultados. Todos tuvieron afectación de la mucosa oral, que se presentó como queilitis, gingivitis, y lengua depapilada o geográfica. Todos tuvieron eritema heliotropo y rash malar. Tres pacientes presentaron eritema o pápulas eritematodescamativas en las orejas. Tres tuvieron eritema palmar. Cuatro pacientes presentaron lesiones perniosisiformes en los pies. Dos niños tuvieron descamación en los dedos de manos y pies. Los anticuerpos específicos anti-TIF1-gamma (P155) fueron positivos en dos pacientes. Los Ac.anti-MDA-5 (CADM140) fueron positivos en otros dos pacientes. En una niña, los anticuerpos específicos de DMJ fueron negativos.

Discusión. Durante los últimos años se han publicado casos de pacientes con DMJ asociada COVID. Se han identificado epitopos idénticos a las proteínas del SARS-CoV-2 en pacientes con dermatomiositis. Además, se ha propuesto que la infección por SARS-CoV-2 podría desencadenar el desarrollo de una DMJ, probablemente a través de la estimulación de la vía del IFN-gamma. En ninguno de nuestros pacientes se pudo confirmar la infección por SARS-CoV-2. Destacamos las manifestaciones clínicas en los cinco casos, con afectación acral, y de la mucosa oral. Además revisamos la evolución clínica, y la respuesta a los tratamientos durante estos años.

O24. ACROPAQUIAS IATROGÉNICAS

A. Taibo Martínez, J. del Pozo Losada, S. Ramallo Varela, D. del Cerro Rodríguez, S. González-Sola Yuncal y E. Fonseca Capdevila

Complejo Hospitalario Universitario A Coruña. España.

Las acropaquias, dedos hipocráticos o dedos en palillo de tambor son un signo físico caracterizado por el aumento de la convexidad ungueal sobre una falange distal engrosada en los dedos de las manos y los pies. Suelen ser bilaterales y simétricas y presentarse de forma asintomática. Aunque su origen es multifactorial, la causa más frecuente son las neoplasias sobre todo de pulmón, seguidas de causas infecciosas o vasculares. También hay casos idiopáticos.

Caso clínico. Nacida 22/04/2014. -Atresia esofágica tipo I (Long-gap). -Gastrostomía (22/04/14) (actual 12F 2 cm, último recambio el día 28/10/14). -Esófago-coloplastia retroesternal (27/06/14). -Disfunción oral motora secundaria. -Estenosis esofágica: Dilatación día 03/07/15. -Reestenosis: fístula a nivel de anastomosis distal de esófago-coloplastia, absceso epigástrico (ingreso 01/11/15 hasta 09/12/15). -Control baritado (18/12/15): no se evidencia trayecto fistuloso. -Reestenosis el 2/01/17 (dilatación y prótesis esofágica reabsorbible)

y 17/03/17 (dilatación y colocación de 2 prótesis esofágicas reabsorbibles). -Nueva colocación de prótesis el 30/11/17. -Hiperreactividad bronquial. -A partir de 2019 desarrollo progresivo de acropaquias bilaterales en manos y pies en ausencia de artritis, sinovitis o dolor. -Valoración por Reumatología, Neumología y Cardiología para descartar hipoxemia. Compresión de aorta. -Por el desarrollo de una nueva fístula se interviene nuevamente con la retirada de la prótesis. -En unos pocos meses las acropaquias remiten de forma total.

Discusión. El listado de procesos que pueden cursar con acropaquias es cada vez más extenso, sobre todo cuadros neoplásicos localizados en pulmón o mediastino. La presencia de las mismas en la infancia es raramente descrita. No había sido descrito previamente un caso de acropaquias iatrogénicas que se resuelven tras terminar el proceso que las ha generado.

025. SÍNDROME MALFORMACIÓN CAPILAR-MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA CON RIESGO CEREBROVASCULAR. UNA SERIE DE 7 CASOS PEDIÁTRICOS

M. Ivars Lleó, L.F. Sánchez Espino, A. Vicente López, C. Prat Torres, J. Hinojosa Mena Bernal y E. Baselga Torres

Hospital Universitario Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

Introducción. El síndrome de malformación capilar-malformación arteriovenosa (MC-MAV) es un trastorno autosómico dominante caracterizado por MC cutáneas atípicas multifocales que puede asociar una MAV en tejidos blandos o sistema nervioso central. Está causado por variantes patogénicas en el gen RASA1 (subtipo MC-MAV-1) o en EPHB4 (subtipo MC-MAV-2). Se han descrito MAV en aproximadamente el 30% y el 20% de pacientes con MC-MAV-1 y MC-MAV-2, respectivamente. Las MAV en el sistema nervioso central son más comunes en el subtipo MC-MAV-1 que en el MC-MAV-2 (riesgo del 10% frente al 3%, respectivamente). No existen guías de consenso respecto al mejor momento para realizar una RMN para descartar la presencia de MAV en el sistema nervioso central.

Casos clínicos. Presentamos una serie de 7 pacientes pediátricos con síndrome MC-MAV1 confirmado genéticamente. Todos presentaban lesiones cutáneas características, así como una MAV cerebral de alto riesgo que requirió tratamiento quirúrgico/endovascular de urgencia. Uno de los pacientes presentó un sangrado masivo cerebral que le ocasionó importantes secuelas neurológicas y otro paciente falleció.

Discusión. 1. Algunos autores ven preferible demorar la RMN cerebral/espinal, ya que la identificación de una MAV cerebral durante el periodo neonatal es muy improbable y se han descrito casos de desarrollo de MAV cerebrales durante la infancia tardía o en la adolescencia.

2. Presentamos 7 casos pediátricos en niños lactantes, preescolares y escolares, con MAV cerebral que requirieron un tratamiento quirúrgico/endovascular de urgencia por gran riesgo vital.

3. Aunque los casos presentados sean excepcionales, nos parece que la angioRMN cerebral/espinal realizada de forma precoz puede ser crucial, ya que a través de un tratamiento quirúrgico o intervencionista se pueden evitar secuelas neurológicas irreversibles.

026. CARACTERIZACIÓN CLÍNICO-EVOLUTIVA, EPIDEMIOLÓGICA Y TERAPÉUTICA DE LOS HEMANGIOMAS INFANTILES Y CONGÉNITOS DE UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL DURANTE UN PERIODO DE 3 AÑOS

F.J. Melgosa Ramos, T. Díaz Corpas, Á. Aguado Vázquez, C. Alonso Díez, M. Galarreta Pascual y A. Mateu Puchades

Hospital Universitario Dr. Peset. Valencia. España.

Introducción. El diagnóstico de los hemangiomas infantiles (HI) no siempre es sencillo, planteando dudas especialmente con los he-

mangiomas congénitos (HC), lo cual es importante para el pronóstico. La positividad del marcador inmunohistoquímico GLUT-1 ayuda a diferenciar entre ambos subtipos de hemangiomas, si bien la biopsia se suele reservar para casos concretos, convirtiendo el diagnóstico clínico en un reto.

Método y objetivos. Estudio observacional retrospectivo unicéntrico incluyendo a los pacientes con HC y HI diagnosticados en un hospital de tercer nivel entre DIC2019-DIC2022. Se describen los subtipos, las características clínico-evolutivas, los datos epidemiológicos y la respuesta terapéutica. Se comparan nuestros datos con los publicados en la literatura.

Resultados. Se incluyen hasta la fecha un total de 81 pacientes (53 mujeres) con 107 hemangiomas en total ($n.^{\circ}$ medio = $1,32 \pm 0,82$). De los 107 tumores, 34 fueron congénitos (17 NICH, 10 PICH, 7 RICH), 70 infantiles (2 de ellos con síndrome de PHACES) y en 3 no se ha confirmado el diagnóstico. Las localizaciones más frecuentes fueron el territorio cefálico (32,7%) y el área comprendida por periné + miembros inferiores (32,7%). Solo 11,2% se localizó en extremidades superiores. La edad media en la visita inicial y la edad media de confirmación del subtipo clínico fueron de $3 \pm 2,1$ y $5,7 \pm 3,2$ meses respectivamente. El peso medio al nacimiento fue de $2993,3 \pm 751,6$ g, y el tiempo medio de embarazo de $38,2 \pm 2,58$ semanas. El 34,7% de los pacientes fue prematuro (< 38 semanas). Un total de 9/81 pacientes nacieron mediante FIV, y solo 5/81 fueron fruto de un embarazo gemelar. La preeclampsia y la diabetes gestacional fueron algunos de los factores de riesgo más repetidos en las gestantes (33,4 [15-46] años). Recibieron tratamiento (40 timolol y 14 propranolol) 54/81 pacientes (incluido algunos congénitos). Se evaluó la respuesta al mismo y la potencial influencia de diferentes variables estudiadas.

027. BIOPSIA LÍQUIDA COMO HERRAMIENTA DIAGNÓSTICA NO INVASIVA DE SÍNDROMES DE SOBRECRECIMIENTO RELACIONADOS CON PIK3CA (PROS)

C. Labrandero Hoyos^a, E. Munera Maravilla^b, R. Peñuelas Leal^a, G.M. Pérez Pastor^a, A. Moreno^b, V. Zaragoza Ninet^a, E. Jantus-lewintre^b y A. Esteve Martínez^a

^aConsortio Hospital General Universitario. ^bLaboratorio Oncología. Fundación Investigación Hospital General Universitario. Valencia. España.

Introducción. Actualmente el método diagnóstico para los mosaicismos dentro del espectro PROS pasa por determinar la mutación de PIK3CA en biopsia cutánea de tejido afecto y su ausencia en piel sana y en células de sangre periférica. Se trata de una técnica no disponible en muchos centros y tiene algunos inconvenientes como la invasividad, la demora en resultados y los falsos negativos. Además, esta técnica no tiene utilidad en la monitorización de respuesta a tratamiento. La biopsia líquida está ganando peso en el campo de la oncología; consiste en determinar mutaciones en fragmentos de ADN circulantes en sangre periférica liberados por los tejidos. En muchos escenarios está siendo una alternativa fiable a las biopsias convencionales. Se trata de una técnica mínimamente invasiva con una demora en resultados de 7 días aproximadamente.

Objetivo. Determinar la utilidad de la biopsia líquida de sangre periférica como herramienta diagnóstica de detección de mutaciones en PIK3CA.

Método. Se ha realizado extracción sanguínea por venopunción de 10 ml a pacientes con cuadro clínico de síndrome PROS. Posteriormente se ha hecho extracción de ácidos nucleicos libres y cuantificación de los mismos. El ADN circulante se ha secuenciado mediante un panel dirigido a la región codificante del gen PIK3CA que cubre el 80% del gen.

Resultados. Hemos realizado la técnica a 4 pacientes. Dos pacientes tenían el diagnóstico previo de mutación PIK3CA en biopsia cutánea, en uno de ellos la biopsia líquida fue capaz de determinar la misma

mutación, en el otro caso no se pudo determinar porque la mutación presente no la incluye el panel que hemos empleado. Los otros 2 pacientes fueron sospechas clínicas de síndrome PROS y en ambos se confirmó mutación en PIK3CA en biopsia líquida de ADN circulante.

Discusión. Se ha publicado en la literatura la capacidad de la biopsia líquida de detectar mutaciones en distintos genes implicados en mosaicismos con afectación cutánea como son las malformaciones vasculares o el espectro PROS. En nuestro trabajo aportamos más evidencia sobre la utilidad de esta técnica. Se trata de un método diagnóstico rápido y no invasivo y que, a diferencia de la biopsia cutánea, permite analizar todo el ADN liberado a la circulación sanguínea, y por tanto, evitar falsos negativos de biopsias de lesiones con mala accesibilidad o con tejidos con poco poder diagnóstico.

O28. ESPECTRO FENOTÍPICO DE PACIENTES CON MUTACIÓN POSTCIGÓTICA EN GNA11, UNA SERIE DE CASOS PEDIÁTRICOS

L.F. Sánchez Espino, M. Ivars Lleó, A. Vicente López, C. Prat Torres, J. Muchart López y E. Baselga Torres

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

Introducción. Las mutaciones poscigóticas en el gen GNA11 o GNAQ (subunidades- α de la proteína G) presentan manifestaciones clínicas varias, asociando una malformación capilar a hiper/hipocrecimiento, melanocitosis dérmica (facomatosis cesioflamea) y glaucoma/angiomatosis leptomenígea (síndrome de Sturge-Weber, SWS).

Caso clínico. Presentamos una serie de 4 pacientes pediátricos con mutaciones poscigóticas en GNA11 (codón 183). Todos manifiestan una distintiva malformación capilar extensa y reticulada asociada a un nevus anémico (nevus vascularis mixtus), 3 pacientes presentaban macrocefalia y glaucoma congénito/temprano (en caso de afección facial), hipo/hipercrecimiento de las extremidades, y 2 pacientes presentaban melanocitosis dérmica (facomatosis cecioflamea) y dedos en sandalia. Ninguno ha presentado convulsiones a la edad media de 11,5 años (RIC 6-17). Asimismo, no reportamos casos de hipertensión, anomalías renales o del calcio sérico.

Discusión. Presentamos las características clínicas de nuestra serie de pacientes con mutaciones activadoras poscigóticas en el gen GNA11. Las manifestaciones asociadas a GNA11 se distinguen por una malformación capilar reticulada que coexiste con nevus anémico, melanocitosis dérmica, variable hipo/hipercrecimiento de las extremidades y, en caso de afectación facial, glaucoma congénito/temprano; así como macrocefalia. A diferencia del SWS "clásico" (mutación GNAQ), los pacientes con mutación en GNA11 tienen clínica neurológica leve, notorias por la ausencia de convulsiones/epilepsia, macrocefalia, mínima afección psicosocial/cognitiva, sin aparentes cambios estructurales en la resonancia de encéfalo. La presencia de manifestaciones extracutáneas como hipertensión, hipocalcemia y anomalías renales deben de ser monitoreadas en esta población. El estudio genético de las malformaciones capilares en el SWS es de gran interés para clasificar y seguir adecuadamente a los pacientes, así como para el posible desarrollo de terapias dirigidas.

O29. HERRAMIENTAS DIAGNÓSTICAS COMPLEMENTARIAS EN EL SÍNDROME MALFORMACIÓN CAPILAR-MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA: TERMOGRAFÍA Y ECOGRAFÍA

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

Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. España.

Introducción. La literatura científica respalda el uso de la termografía como herramienta para evaluar la extensión y progresión de las malformaciones vasculares. Tras revisar las bases de datos, no

se han encontrado antecedentes que empleen la termografía como medio diagnóstico del síndrome malformación capilar-malformación arteriovenosa. Por tanto, el objetivo de esta investigación fue evaluar las lesiones malformación capilar-like de sujetos con síndrome malformación capilar-malformación arteriovenosa mediante termografía y realizar una correlación con las de ecografía Doppler. **Material y métodos.** Se presenta un estudio observacional transversal en el que se reclutaron participantes diagnosticados con síndrome malformación capilar-malformación arteriovenosa. La muestra fue diagnosticada en la Unidad de Dermatología Pediátrica del Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla. Todos los pacientes tenían confirmación mediante estudio genético. Las variables analizadas fueron las características clínicas, termográficas y ecográficas de lesiones características de los participantes de estudio. Para la evaluación termográfica y ecográfica se emplearon las herramientas FLIR One y Esaote MyLab 25 gold Sonda lineal. Asimismo, se examinó la correlación entre la clínica y la evaluación efectuada mediante ecografía Doppler.

Resultados. Se evaluaron 10 participantes diagnosticados con síndrome malformación capilar-malformación arteriovenosa, que presentaban un total de 45 lesiones. Se observó un gradiente de temperatura positivo desde el centro a la periferia y hacia la piel perilesional. No se encontró relación entre la variación de temperatura y el tamaño de la lesión.

Conclusión. La ecografía en modo Doppler registró un aumento significativo de flujo en las lesiones de malformación capilar-like. En la termografía se observó un aumento del gradiente de temperatura desde el centro a la periferia y la piel sana perilesional. La ecografía y termografía son pruebas complementarias no invasivas que pueden ayudar a un diagnóstico precoz en aquellos casos donde se sospeche esta condición.

O30. USO DE NADOLOL EN EL TRATAMIENTO DE HEMANGIOMAS INFANTILES PREVIAMENTE TRATADOS CON PROPRANOLOL: SERIE DE 7 PACIENTES

M. Colmenero Sendra^a, J.M. Segura Palacios^a, F.J. del Boz González^b, M. Eguiluz Solana^c, I. Valladares Millán^a y M. de Troya Martín^a

^aServicio de Dermatología. Hospital Costa del Sol. Marbella (Málaga). ^bHospital Regional Universitario Carlos Haya. Málaga. ^cUnidad de Farmacia Hospitalaria. Hospital Costa del Sol. Marbella (Málaga). España.

Introducción. Los beta-bloqueantes (B-B) se han convertido en el tratamiento de elección para hemangiomas infantiles (HI). El propranolol se ha posicionado en primera línea, al demostrar ser un fármaco eficaz y seguro. Sin embargo, otros B-B menos lipofílicos como el nadolol, pueden ser recomendables en pacientes con escasa respuesta a propranolol o efectos adversos del mismo. El objetivo es revisar los pacientes tratados con nadolol en nuestro servicio y la tasa de respuesta.

Métodos. Estudio retrospectivo de pacientes tratados con nadolol 10 mg/ml oral en el servicio de Dermatología del Hospital Costa del Sol desde enero-2010 hasta la actualidad. Variables recogidas: sexo, incidencias durante el embarazo, localización, tamaño y tipo del hemangioma. Tratamiento utilizado previo; propranolol: edad inicio, duración, dosis alcanzada y motivo para discontinuar el tratamiento; nadolol: edad inicio, duración, dosis alcanzada, efectos adversos y respuesta.

Resultados. Estudiamos un total de 7 pacientes, 6 fueron mujeres. Respecto a la localización: 2 se encontraban en el labio, 2 en el párpado, uno en punta nasal y 2 en región dorsal. El tamaño medio fue de 28,7 mm. Todos los hemangiomas eran focales: 2 superficiales, 2 profundos y 3 mixtos. La edad media de inicio de propranolol fue de 3,7 meses con una dosis media máxima alcanzada de 3 mg/kg/día y una duración media de 17 meses. El motivo para sus-

pender el propranolol fue en 4 pacientes, recrescimiento tras discontinuar el fármaco en múltiples ocasiones y en 3 pacientes, por falta de respuesta. La edad media de inicio de nadolol fue de 22,4 meses con una dosis media máxima de 2,5 mg/kg/día y duración media de 11 meses. Respecto a la respuesta, 3 tuvieron una buena respuesta, 2 respuestas parciales, 2 respuestas incompletas.

Discusión. Presentamos una serie de 7 pacientes tratados con nadolol, en su mayoría mujeres con HI mixtos de localización facial. El motivo principal para cambiar el propranolol por nadolol fue el recrescimiento del hemangioma tras la suspensión del mismo tras varios intentos. Aunque la eficacia del propranolol es conocida, tiene tasas de respuestas variables. El nadolol ha demostrado ser un fármaco efectivo y seguro, con un buen perfil farmacocinético y tasas de respuesta más tempranas que el propranolol, considerándolo buena elección en casos de HI resistentes.

031. PORFIRIA ERITROPOYÉTICA CONGÉNITA Y TRASPLANTE DE PROGENITORES HEMATOPOYÉTICOS: EVOLUCIÓN TRAS 12 AÑOS

P. Díaz Calvillo^a, J.Á. Rodríguez Pozo^a, P. Aguilera Peiro^b, C. Díaz de Heredia^c, S. Arias Santiago^a y J. Tercedor Sánchez^a

^aHospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada. ^bHospital Clínic. ^cHospital Universitario Vall d'Hebrón. Barcelona. España.

Introducción. La porfiria congénita eritropoyética (PCE) es una enfermedad muy infrecuente de herencia autosómica recesiva. La exposición a la luz genera fotosensibilidad, hemólisis intravascular y mutilación de tejidos. El trasplante de progenitores hemopoyéticos (TPH) es el único tratamiento curativo a día de hoy, reservándose para los casos más graves. Actualmente, la información disponible sobre los resultados a largo plazo del TPH en pacientes con PCE es escasa.

Caso clínico. Presentamos el caso de un varón de 12 años diagnosticado de PCE a los 4 meses de vida, tras examen con luz de Wood y confirmación mediante test genético, y sometido a TPH a los 8 meses de edad. En 12 años, la evolución de la PCE ha permitido un desempeño personal y académico adecuados para la edad del paciente. A nivel cutáneo, a pesar de la fotoprotección, presenta fotosensibilidad en forma de ocasionales ampollas tensas y erosiones en dorso de manos e hipertriosis facial. No se han producido mutilaciones, alteraciones hematológicas graves, oculares ni óseas, aunque sí eritrodoncia y pérdidas dentarias que han requerido cuidados específicos. Los niveles de porfirinas eritrocitarias se normalizaron tras el TPH, no así las porfirinas en orina que, aunque con niveles menores a los pre-TPH, permanecen elevadas, debido a su producción en órganos no eritroides. Este fenómeno explica la clínica cutánea similar a la de porfiria cutánea tarda activa, con fragilidad cutánea e hipertriosis.

Discusión. Describimos la eficacia y seguridad a largo plazo del TPH en un paciente con PCE. Un diagnóstico y tratamiento precoces han podido evitar el desarrollo de consecuencias irreversibles y devastadoras para nuestro paciente. Aunque el TPH es una terapia no exenta de riesgo, la eficacia a corto y largo plazo justifica su uso en formas tempranas y graves de PCE. En este sentido, el manejo multidisciplinar es clave, sobre todo entre los especialistas que realizan el seguimiento de la PCE y el equipo del TPH.

032. EFECTIVIDAD Y SEGURIDAD DE DUPILUMAB EN MENORES DE 6 AÑOS CON DERMATITIS ATÓPICA MODERADA-GRAVE

E. Berna Rico^a, E. Fiz Benito^b, G. Servera Negre^b, J.M. Busto Leis^b, M. Feito Rodríguez^b y R. de Lucas Laguna^b

^aServicio de Dermatología. ^bHospital Universitario Ramón y Cajal.

^bHospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Introducción. La dermatitis atópica (DA) es una enfermedad inflamatoria crónica que afecta al 15-20% de los niños en países occidentales. Las formas moderadas-graves de la enfermedad suponen un reto terapéutico por la escasez de tratamientos sistémicos disponibles y el miedo a los efectos adversos, especialmente en los niños de menor edad. Dupilumab está aprobado para formas moderadas-graves de DA a partir de los 6 años. Recientemente, en un ensayo clínico fase III, mostró una considerable eficacia en el control de la enfermedad en menores de 6 años.

Objetivos. (1) Analizar la efectividad de dupilumab en las formas moderadas-graves de DA en menores de 6 años; (2) Evaluar su tolerabilidad y perfil de efectos adversos en dicha franja de edad.

Métodos. Estudio retrospectivo unicéntrico que incluye a pacientes con DA moderada-grave menores de 6 años tratados con dupilumab durante al menos 12 semanas. Se recogen datos demográficos, comorbilidades y características del tratamiento con dupilumab. La gravedad de la enfermedad se evalúa con EASI, IGA, NRS-prurito y NRS-sueño en el momento basal y cada 12 semanas hasta última visita o suspensión. Se definen como no respondedores primarios aquellos pacientes cuyo EASI no disminuye > 50% desde la visita basal, y como no respondedores secundarios aquellos que responden al inicio pero desarrollan algún brote de la enfermedad posteriormente.

Resultados. Se recogieron un total de 16 pacientes (mediana de edad 5 años, IQI 4,3-5,5 años). El 60% fueron hombres. La mediana de duración de tratamiento fue de 24 semanas (IQI 15,3-33,3 semanas). No se identificaron no respondedores primarios (0%). Dos pacientes (13,3%) presentaron fracaso secundario: uno fue perdido durante el seguimiento, otro actualmente controlado con upadacitinib. Un paciente autosuspendió dupilumab durante la pandemia tras 65 semanas. Se reintrodujo tras un año sin lesiones por nuevo brote, manteniendo actualmente control tras 48 semanas. No se observaron efectos adversos relacionados con el tratamiento.

Conclusión. Dupilumab presentó una elevada efectividad en nuestra cohorte de pacientes menores de 6 años con DA moderada-grave, mostrando una buena tolerabilidad y perfil de efectos adversos. Estudios con mayor tamaño muestral y seguimiento serán necesarios en los próximos años para consolidar estos resultados y el papel del dupilumab en esta franja de edad.

033. UPADACITINIB Y DERMATITIS ATÓPICA MODERADA-GRAVE EN ADOLESCENTES. EXPERIENCIA EN VIDA REAL

A. Vicente Villa^a, L. Noguera Morel^b, E. Fiz Benito^c, A. Esteve Martínez^d, M. Campos^e y S. Arias Santiago^f

^aHospital Materno infantil Sant Joan de Déu. Barcelona. ^bHospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. ^cHospital Universitario La Paz. Madrid. ^dHospital Clínico Universitario de Valencia.

^eHospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid y ^fHospital Virgen de las Nieves. Granada. España.

Las Janus quinasas (JAK) son un grupo de moléculas, compuesto por JAK1, JAK2, JAK3 y tirosina quinasa 2 (TYK2), que son componentes clave en las vías de señalización y la patogénia subyacente en la dermatitis atópica (DA). Upadacitinib es un inhibidor oral de JAK con mayor potencia inhibidora para JAK1. Actualmente está indicado para el tratamiento de la DA moderada a grave en adolescentes de 12 o más años de edad que son candidatos para la terapia sistémica. La eficacia y seguridad de upadacitinib en la DA moderada-grave se han estudiado en ensayos clínicos en adolescentes, sin embargo no se dispone de datos en vida real en este grupo de edad.

Objetivo. Evaluar la seguridad y la eficacia de upadacitinib en DA moderada-grave en adolescentes en vida real.

Métodos. Estudio que recopila datos sobre pacientes adolescentes con DA tratados con upadacitinib que completaron al menos 16 semanas en 9 hospitales del estado español. Se han recogido los datos demográficos, escalas de gravedad IGA y EASI, picor y calidad de sueño, al inicio y a las 16 semanas y los efectos adversos.

Resultados. Se han incluido 23 pacientes (7 mujeres y 16 varones) afectos de DA moderada-grave candidatos a tratamiento sistémico. La edad media en el inicio de tratamiento fue 14,5 (rango 12-18 años). Los tratamientos previos incluyeron corticoides orales, ciclosporina, metotrexate, azatioprina, micofenolato, dupilumab, lebrikizumab y baricitinib. Todos los pacientes han realizado tratamiento con 15 mg/día y 3 han aumentado la dosis a 30 mg/día. El EASI inicial medio fue 24,7 (rango 9-56) y el IGA 3,3 (rango 2-4). Las respuestas han sido variables con una mejoría de las escalas de gravedad a las 16 de semanas de EASI medio de 4,1 (0-23) e IGA de 1,3 (0-3). Los efectos adversos: 3 acné, un empeoramiento de la DA y un paciente con infecciones respiratorias. Un paciente ha suspendido el tratamiento por no respuesta a las 16 semanas de tratamiento.

Conclusión. Se describen los datos de eficacia y seguridad en vida real de upadacitinib en DA moderada-grave en adolescentes en un estudio multicéntrico. Aunque los datos que se presentan son a 16 semanas, upadacitinib se ha mostrado eficaz y seguro para este grupo de edad. La aparición de fármacos nuevos como dupilumab o los inhibidores de JAK han supuesto un cambio de paradigma en lo que al manejo de la DA se refiere.

O34. TRATAMIENTO DE LA ALOPECIA AREATA CON INHIBIDORES DE JAK EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA, ESTUDIO MULTICÉNTRICO

L. Mitxelena Elosegia, C. Ureña Paniego^b, Á. Hernández Martín^a, Grupo Español Dermatología Pediátrica^a, L. Noguera Morel^a y A. Torrelo Fernández^a

^aHospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. ^bHospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada. España.

Introducción. Los inhibidores de JAK (iJAK) se han convertido en una terapia emergente para el tratamiento de la alopecia areata (AA), en especial en aquellos con AA en placas extensa, alopecia total (AT) y alopecia universal (AU). Sin embargo, son pocos los estudios publicados en la edad pediátrica.

Material y métodos. Se realizó un estudio multicéntrico en España de pacientes menores de 18 años que iniciaron tofacitinib, baricitinib o ruxolitinib oral para el tratamiento de la AA. La intensidad de repoblación se midió en la escala del 0 al 3 según la no-respuesta, repoblación parcial, extensa y completa, respectivamente.

Resultados. Se reclutaron 39 pacientes, 22 mujeres y 17 hombres con una edad media de inicio del iJAK de 12,28 años (rango 6-16 años). Veintidós pacientes presentaban AA en placas extensa, 13 AU y 4 AT. La mayoría recibió tofacitinib. La duración media de tratamiento fue de 14,56 meses (rango 3-48 meses). Al año del tratamiento 22,22% y el 55,56% obtuvieron una repoblación extensa y completa, respectivamente. No se observaron diferencias en eficacia según la edad de inicio y/o duración de la enfermedad. En el análisis por subgrupos, se observó que la AU tenía menores tasas de repoblación. Los efectos adversos reportados fueron pocos y leves. No se documentaron efectos adversos graves atribuibles (episodios de trombosis, neoplasias o infecciones graves). Los motivos de suspensión del fármaco (8 casos) fueron variados y tras la misma, la recaída fue la norma.

Discusión. Nuestra serie de casos es la más grande hasta el momento sobre los iJAK en la AA en niños. Nuestros resultados en eficacia y seguridad no difieren de los reportados en previas publicaciones. Los iJAK parecen ser una opción eficaz y segura para la AA grave infantil. Sin embargo, existe gran incertidumbre en mu-

chos aspectos, como son la seguridad a largo plazo y momento de suspensión del fármaco.

O35. HIPOTRICOSIS EN LA INFANCIA: TODO UN RETO DIAGNÓSTICO

D. Díaz Ceca, B. Baleato Gómez, I. Rivera Ruiz, D. Moreno Mesa, A.J. Vélez García-Nieto y G.M. Garnacho Saucedo

Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. España.

Introducción. La hipotricosis hereditaria de Marie-Unna (HHMU) es un trastorno autosómico dominante caracterizado por un patrón evolutivo distintivo de cabello escaso o ausente al nacer, un cabello áspero en la infancia y una pérdida progresiva del mismo en la pubertad.

Caso clínico. Varón de 10 años, con retraso madurativo asociado, diagnosticado de una comunicación interventricular subaórtica, sin repercusión clínica, ni electrocardiográfica; así como de una subluxación bilateral del cristalino a los 3 años de edad. A los 4 años, presentaba patrón alopécico con retroceso de línea de implantación del pelo, frente prominente, cabello áspero y rugoso, alopecia de cejas, sin otras alteraciones ectodérmicas. En primer lugar, se sospechó que pudiera tratarse de un síndrome cardio-fascio-cutáneo, aunque el paciente no fue portador de ninguna mutación en MAPK2. Otros diagnósticos diferenciales planteados fueron displasia ectodérmica dominante y síndrome de X frágil. A los 10 años, fue evaluado de nuevo presentando una alopecia fronto-bitemporal con cabello tosco, deslustrado, con pilotracción positiva y vello corporal ausente. Durante la consulta, se observó que su padre y su hermano poseían fenotipos similares. Por tanto, se decidió realizar un estudio genético dirigido de mutaciones LRP1 y U2HR. El paciente fue portador en heterocigosis de una variante de significado incierto en el transcrito U2HR del gen HR (mut c.64C>G p. Leu22Val), un gen relacionado con la hipotricosis de Marie-Unna. Posteriormente, se demostró la misma mutación en su padre y se realizó el diagnóstico de HHMU.

Discusión. La hipotricosis de Marie-Unna es un trastorno piloso autosómico dominante caracterizado por una pérdida de cabello progresiva sin cicatrización. Se han descrito 17 mutaciones en el gen U2HR (cromosoma 8p21) identificadas hasta ahora en la literatura de varios orígenes étnicos. No existe un tratamiento eficaz disponible, salvo aconsejar el uso de pelucas, si el paciente lo precisa. En el caso presentado, el paciente fue portador de una mutación asociada con HHMU, con fenotipo concordante, pero además fue diagnosticado de una subluxación bilateral de cristalino y una CIV, por lo que se continúa investigando si se trata de una relación causal o incidental.

O36. MUCINOSIS CUTÁNEAS PRIMARIAS EN LA INFANCIA: PRESENTACIÓN DE UN CASO Y BREVE REVISIÓN DE LA LITERATURA

N. Riera Martí^a, M. Casals^a, M. Gamissans^a, M. Sin^a, Empar Sáez^b y J. Luelmo^a

Servicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Corporació Sanitaria Parc Taulí, Sabadell (Barcelona). España.

Introducción. Las mucinosis cutáneas primarias son un grupo heterogéneo de enfermedades caracterizadas por el depósito anormal de glucosaminoglucanos (mucina) en la piel, tanto en la dermis como los folículos, siendo esta la principal característica histológica. Son, en general, entidades poco frecuentes en los niños, por lo que su clasificación y diagnóstico en la infancia es un desafío.

Caso clínico. Presentamos el caso de un niño de 14 años, con antecedentes de prematuridad severa y una diplejía espástica se-

cundaria, que consultaba por la aparición hacia 4 años de una placa de unos 3 cm de color piel y consistencia dura, en el dorso de la falange proximal del segundo dedo de la mano derecha. No explicaba clínica sistémica ni de otro tipo en el momento de la visita ni tampoco durante los meses previos. Dado el amplio diagnóstico diferencial planteado, se realizó una biopsia punch de 4 mm y se optó por una conducta expectante, presentando una resolución espontánea de la lesión 2 meses después de haber realizado la biopsia.

Discusión. La última clasificación publicada sobre las mucinosis cutáneas primarias en edad pediátrica divide estas en 2 grupos principales: degenerativas o inflamatorias y hamartomatosas o neoplásicas. A su vez, estos 2 grupos se subdividen en función del estrato de la piel donde se deposita la mucina a nivel histológico: dermis o subcutáneo y alrededor del folículo. En nuestro caso, la biopsia reveló un depósito moderado de mucina en la dermis superficial y profunda acompañada de una leve proliferación fibroblástica con escaso infiltrado inflamatorio acompañante. Dada la histología y la evolución clínica, finalmente se diagnosticó una mucinosis cutánea infantil autoinvolutiva (MCIA).

Conclusiones. la MCIA es una enfermedad extremadamente rara que ocurre en la infancia o adolescencia, y es considerada, por algunos autores, como una forma localizada de liquen mixedematoso. Pese a ser una enfermedad benigna, los pocos casos descritos en la literatura hasta el momento pueden dificultar su diagnóstico, por lo que el conocimiento de sus características y presentación pueden ayudar a prevenir pruebas innecesarias y tratamientos agresivos.

O37. RUXOLITINIB TÓPICO: NUESTRA EXPERIENCIA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS

A. Morelló Vicente, J. Antoñanzas Pérez, I. Oteiza Rius, E.M. Gómez González, N. Rodríguez Garijo y P. Redondo Bellón

Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona (Navarra). España.

Antecedentes y objetivos. El vitiligo es un trastorno crónico de la pigmentación caracterizado por la presencia de máculas acrómicas que puede conllevar una alteración de la calidad de vida. Estas lesiones representan una ausencia de melanocitos posiblemente debida a fenómenos autoinmunes. A pesar de la elevada frecuencia de esta patología, no existe un tratamiento aprobado para el vitiligo y las terapias utilizadas off-label tienen una eficacia limitada. El ruxolitinib es un inhibidor de JAK-Kinasas (JAK1/JAK2) que de forma tópica podría ser una alternativa terapéutica eficaz y segura para pacientes pediátricos con vitiligo. Presentamos nuestra experiencia dentro de un ensayo clínico doble ciego, controlado con vehículo, con un periodo de retirada aleatorizado y de extensión de tratamiento para evaluar la eficacia y seguridad a largo plazo de la crema de ruxolitinib en participantes con vitiligo.

Métodos. Durante el ensayo los pacientes se aplicaron la crema 2 veces al día en su domicilio. En cada visita, se recogen variables de seguridad y eficacia durante las 104 semanas de duración del ensayo.

Resultados. Un total de 3 pacientes pediátricos fueron incluidos en nuestro centro con edades comprendidas entre los 13 y 18. Dos de las pacientes eran mujeres de raza caucásica y el tercer paciente era un varón de raza hispánica. Todos los pacientes presentaron respuesta al fármaco, con repigmentación completa de algunas de las lesiones. Como único efecto adverso, una de las pacientes presentó descamación fina en las zonas de aplicación de la crema que no requirió tratamiento.

Conclusión. El ruxolitinib tópico es una nueva alternativa terapéutica prometedora para el tratamiento del vitiligo debido a su eficacia, facilidad de aplicación y seguridad. En nuestra experiencia, es un tratamiento que ha mostrado resultados al poco tiempo del inicio de la terapia, sin efectos secundarios de importancia.

Pósteres

Pósteres con discusión oral

P1. SIROLIMUS ORAL PARA EL SÍNDROME DE STURGE WEBER: A PROPÓSITO DE UN CASO

G. Gallo Pineda, R. Mendoza Albarrán, I. Navarro Navarro, A. Jiménez Antón, D. Jiménez Gallo y M. Linares Barrios

Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz. España.

El síndrome de Sturge Weber (SSW) es un trastorno neurocutáneo congénito debido a una mutación somática activadora en GNAQ y se caracteriza por la presencia de una malformación capilar facial (mancha en vino de Oporto [MVO]), angiomas leptomeningea y glaucoma. Nos solicitaron valoración dermatológica de una neonata de 11 días con lesiones cutáneas desde su nacimiento. A la exploración se observó una mancha eritemato-violácea de bordes mal definidos que afectaba predominantemente a cara y cuello. Durante el desarrollo en los dos primeros años presentó un retraso madurativo así como crisis epilépticas generalizadas y glaucoma en el ojo izquierdo. Una resonancia magnética cerebral mostró angiomas leptomeningea. El estudio genético en sangre de mutación en GNAQ (c.548>A) fue negativo y el estudio de mutación en piel fue desestimado por la familia. Ante los hallazgos clínicos se realizó un diagnóstico de síndrome de Sturge Weber tipo I. Neurología pediátrica inició tratamiento con ácido valproico, oxcarbazepina y ácido acetilsalicílico (AAS). Oftalmología realizó goniotomía y pautó colirios de latanoprost y brinzolamida como tratamiento del glaucoma. Por nuestra parte, iniciamos tratamiento con sirolimus a dosis de 0,8 mg/m² cada 12 h con control de niveles plasmáticos con buena evolución y tolerancia. La paciente continúa pendiente de tratamiento con láser colorante pulsado (PDL) de la MVO. Existen limitadas opciones terapéuticas para los pacientes afectados con SSW y la mayoría requieren de un abordaje multidisciplinar. El reconocimiento temprano y manejo de las convulsiones es clave para prevenir la progresión del daño neurológico, empleándose para ello anticonvulsivantes y AAS. De la misma forma, el tratamiento precoz del glaucoma es vital para prevenir el daño del nervio óptico, requiriendo el uso de tratamientos tanto tópicos como quirúrgicos. Respecto a la MVO, el tratamiento de elección es el PDL. Recientemente se ha descrito el uso precoz de sirolimus en el tratamiento de estos pacientes, ya que parece mejorar el déficit cognitivo y la calidad de vida, disminuyendo la frecuencia y gravedad de las crisis epilépticas, e induciendo el aclaramiento de la MVO. No obstante, no existe consenso en torno a la dosis objetivo ni el momento de instauración del mismo, siendo necesarios ensayos clínicos que valoren su verdadera eficacia.

P2. DUPILUMAB REDUCE LOS BIOMARCADORES INFLAMATORIOS DE TIPO 2 EN NIÑOS DE 6 MESES A 5 AÑOS CON DERMATITIS ATÓPICA MODERADA-GRAVE

M. Casals^a, A. Paller^b, C. Flohr^c, M. Wipperfurth^d, A. Rodríguez Marco^e y K. Wolke^f

^aHospital Parc Taulí. Barcelona. España. ^bNorthwestern University Feinberg School of Medicine y Ann and Robert H. Lurie Children's Hospital. Chicago (Illinois). Estados Unidos. ^cGuy's & St Thomas' NHS Foundation Trust & King's College. Londres. Reino Unido.

^dRegeneron Pharmaceuticals. Inc. Tarrytown (New York). Estados Unidos. ^eSanofi. Madrid. España. ^fSanofi. Bridgewater (New Jersey). Estados Unidos.

Introducción. Dupilumab ha demostrado que reduce el ligando de quimiocina 17 de tipo CC (CCL17; antes conocido como TARC), así como la IgE total en numerosas enfermedades inflamatorias de tipo

2 y en diferentes grupos de edad. Presentamos aquí los efectos del tratamiento con dupilumab en biomarcadores de tipo 2 en niños de 6 meses a 5 años con dermatitis atópica (DA) moderada-grave.

Métodos. En el estudio LIBERTY AD PRESCHOOL (NCT03346434, parte B), un ensayo de fase 3 y doble ciego, se aleatorizó en una proporción 1:1 a niños de entre 6 meses y 5 años con DA moderada-grave, mal controlada con tratamientos tópicos, para recibir dupilumab subcutáneo (200 mg si el peso basal era ≥ 5 a < 15 kg, 300 mg si era ≥ 15 a < 30 kg) o placebo cada 4 semanas durante 16 semanas. Todos los pacientes recibieron corticosteroides tópicos de baja potencia como tratamiento concomitante. Se recogió suero para el análisis de biomarcadores a nivel basal, en la semana 4 y en la semana 16.

Resultados. Los pacientes tratados con dupilumab ($n = 83$) y con placebo ($n = 79$) presentaron una mediana similar de los niveles de CCL17 (3295 pg/ml frente a 3190 pg/ml), IgE total (2190 kU/l frente a 3240 kU/l) y eosinófilos circulantes ($1,0 \times 10^9/l$ frente a $0,9 \times 10^9/l$) a nivel basal. Después de 16 semanas de tratamiento, la mediana del cambio porcentual respecto al valor basal de CCL17 (-83,1% frente a -12,8%; $p < 0,0001$) e IgE total (-71,2% frente a 28,1%; $p < 0,0001$) fue significativamente inferior en los pacientes tratados con dupilumab en comparación con placebo, mientras que la mediana del cambio en los eosinófilos circulantes fue similar entre los dos grupos ($-0,1 \times 10^9/l$ frente a $-0,1 \times 10^9/l$). Asimismo, se observaron reducciones significativas de todas las IgE específicas de alérgenos analizadas en suero (clara de huevo, soja, Dermatophagoides farinae y Dermatophagoides pteronyssinus) en los pacientes tratados con dupilumab frente a los tratados con placebo.

Debate. Dupilumab reduce significativamente los niveles séricos de CCL17, IgE total e IgE específica de diferentes alérgenos en niños de 6 meses a 5 años con DA moderada-grave frente a placebo, lo que refleja una reducción de la inflamación sistémica de tipo 2.

P3. LA DERMATOSCOPIA DE LAS ANOMALÍAS VASCULARES

M.C. Álvarez-Buylla Puente^a, J. Espiñeira Sicre^a, E. Baselga Torres^a, R. Taberner Ferrer^b, C. Prat Torres^a y A. Vicente Villa^a

^aHospital Maternoinfantil Sant Joan de Déu. Barcelona. ^bHospital Son Llàtzer. Palma de Mallorca (Illes Balears). España.

Introducción. Las anomalías vasculares son un grupo heterogéneo de entidades que incluyen los tumores y malformaciones vasculares. Son lesiones características de la infancia, ya que suelen presentarse al nacimiento o desarrollarse durante los primeros meses o años de vida. Para su diagnóstico y clasificación podemos ayudar de la clínica, la evolución, la histopatología y las pruebas de imagen, entre otras. La dermatoscopia es una herramienta fundamental hoy en día para el dermatólogo. A pesar de que inicialmente se empleó como una técnica para el estudio de las lesiones pigmentadas, existen múltiples publicaciones describiendo su uso en otros tipos de lesiones, como las anomalías vasculares.

Metodología. Se presentan los hallazgos dermatoscópicos de algunas anomalías vasculares frecuentes en la edad pediátrica de pacientes visitados en nuestro hospital.

Resultados. Se presenta la descripción dermatoscópica de algunas anomalías vasculares características de la infancia: hemangioma, malformación capilar, nevo araña, síndrome de malformación capilar-malformación arteriovenosa, angioqueratoma, angioma serpiginoso y telangiectasia nevoide unilateral.

Conclusión. En base a las publicaciones sobre la dermatoscopia de las anomalías vasculares, que describen hallazgos característicos de estas lesiones, se puede considerar como una herramienta más para su diagnóstico y clasificación.

P4. HIPERPLASIA ANGIOLINFOIDE CON EOSINOFILIA: UNA ENTIDAD POCO FRECUENTE DE DIFÍCIL TRATAMIENTO

J. Pérez Manich^a, X. Soria Gili^a, E. Baselga^b, J.M. Casanova Seuma^a, J.P. Vargas Ramos^c y R.M. Martí Laborda^a

^aServicio de Dermatología. Hospital Universitari Arnau de Vilanova. Lleida. Universitat de Lleida (UdL). IRBLleida. ^bServicio de Dermatología Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona). ^cServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Arnau de Vilanova. Lleida. Universitat de Lleida (UdL). IRBLleida. España.

Introducción. Las lesiones de aspecto vascular pueden suponer un reto diagnóstico y terapéutico, habiéndose de realizar un diagnóstico diferencial amplio entre entidades benignas y malignas.

Caso clínico. Niña de 9 años, sin antecedentes de interés, que consulta por una placa eritematosa pruriginosa laterocervical izquierda, de superficie irregular y discretamente infiltrada, de 5 cm de diámetro, de un año de evolución. La ecografía mostró un engrosamiento subdérmico heterogéneo con estructuras tubulares milimétricas e importante vascularización de tipo mixto en el Doppler, localizado inmediatamente superior al músculo esternocleidomastoideo. El estudio histológico evidenció una proliferación vascular lobular de canales vasculares con endotelio de aspecto epitelioide sobre un infiltrado inflamatorio rico en eosinófilos, linfocitos e histiocitos, compatible con hiperplasia angioliñoide con eosinofilia (HALE). Se propuso tratamiento con triamcinolona acetónido al 20% intralesional y propionato de clobetasol al 0,05% en crema con mejoría parcial.

Discusión. La HALE es una proliferación vascular benigna poco frecuente, de patogenia desconocida y evolución crónica. Existe un predominio femenino según algunos estudios y se suele manifestar como pápulas o nódulos eritematosos subcutáneos de aspecto vascular con predominio en cabeza y cuello. Existen diversos hallazgos ecográficos, como el patrón en "ovillo de lana", el nódulo hiperecico hipervascular con halo hipoecico y el patrón en "placa seudonodular hipervascular". No obstante, el diagnóstico es anatómopatológico. La cirugía es el tratamiento de elección, aunque puede ocasionar importantes secuelas, por lo que con frecuencia se opta por terapias más conservadoras.

Conclusiones. La HALE es una entidad poco frecuente, benigna, de difícil tratamiento. El uso de la ecografía puede ser de utilidad para su diagnóstico, aunque el estudio histológico sigue siendo de elección.

P5. LUPUS ERITEMATOSO NEONATAL POR ANTICUERPOS ANTI-RNP

S.I. Palencia Pérez^a, C.A. Rubio Muñiz^a, M. Agud de Dios^a, V. Velasco Tamariz^a, F. Tous Romero^a y J.L. Rodríguez Peralto^b

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

Introducción. El lupus eritematoso neonatal (LEN) es una forma neonatal de lupus eritematoso cutáneo subagudo (LECS), que aparece en lactantes cuyas madres presentan anticuerpos (Ac) anti-SSA/Ro y anti-SSB/La. También aparecen con anti-U1RNP, aunque la frecuencia es mucho menor.

Caso clínico. Varón de 3 meses, remitido a Dermatología por lesiones cutáneas de 20 días de evolución, aparentemente asintomáticas, de inicio en cabeza con progresión cefalocaudal. No asociaba sintomatología sistémica. Su madre presentaba lupus eritematoso sistémico con Ac antiSSA/Ro y antiSSB/La- y antiRNP+ y estaba en tratamiento con antipalúdicos y adiro.

Resultados. En la analítica destacaba neutropenia ($0,6$ neutrófilos $\times 1000/\mu l$), GPT 112 U/l y GOT 95 U/l. La autoinmunidad presentaba perfil similar al de la madre: Ac antiSSA/Ro y antiSSB/La- y anti-

RNP+. Se realizó biopsia, que mostraba un infiltrado inflamatorio linfocitario perivascular que se extendía alrededor de los anejos. La tinción con hierro coloidal mostraba depósito de mucina en dermis. La inmunohistoquímica demostró la presencia de nidos de células CD123+. Se estableció el diagnóstico de LEN. Las lesiones fueron desapareciendo de forma progresiva sin tratamiento.

Discusión. Presentamos un caso de LEN con Ac antiSSA/Ro y antiSSB/La- y antiRNP+. Las características clínicas del LEN incluyen condiciones reversibles e irreversibles. Las manifestaciones reversibles tienen un pronóstico muy bueno y rara vez requieren tratamiento. Entre ellas destacan los síntomas cutáneos, que son los más frecuentes. Son lesiones similares al LECS. La fotosensibilidad es muy frecuente, pero la fotoexposición no es necesaria. También incluye hallazgos hepatobiliares, hematológicos o neurológicos. El pronóstico de las manifestaciones irreversibles es malo. Incluyen las manifestaciones cardíacas, sobre todo el bloqueo cardíaco congénito. Los hijos de madres con anticuerpos anti-U1-RNP exclusivamente, generalmente presentan manifestaciones dermatológicas, pero no cardíacas, como es el caso de nuestro paciente.

P6. DERMATOMIOSITIS JUVENIL ASOCIADA A CONSUMO DE ESPIRULINA

N. Medrano Martínez^a, V. Parra Blanco^b, D. Vírveda González^a, M. Córdoba García-Rayó^a, L. Jiménez Briones^a y M. Campos Domínguez^a

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

Introducción. En cada vez más publicaciones se refleja el papel de desencadenantes ambientales como los suplementos de herbolario en la dermatomiositis juvenil (DMJ). Además, los avances en el conocimiento de los anticuerpos específicos de miositis y la progresiva comprensión de su correlación fenotípica pueden ayudar en la clasificación en subtipos y en la orientación del curso evolutivo.

Caso clínico. Presentamos una niña de 4 años que ingresa por síntomas progresivos de 8 meses de evolución consistentes en fiebre, debilidad muscular, artralgias, eritrodermia y edemas generalizados. En su historia familiar destacaban enfermedades autoinmunes. Como peculiaridad, la madre ejercía como nutricionista, motivo por el que seguían una dieta restrictiva suplementada con productos naturales que contenían espirulina. La exploración física mostraba incapacidad para la sedestación o el sostén cefálico, contractura en flexo articular, eritrodermia descamativa, edema subcutáneo con piel indurada, eritema en heliotropo, pápulas de Gottron y escasas pápulas atróficas de tipo Degos. Los estudios analíticos revelaban elevación de enzimas musculares y de marcadores inflamatorios. Los perfiles de autoinmunidad resultaron positivos para anticuerpos antinucleares y anti-TIF-1-gamma. En la biopsia se apreciaba abundante mucina en todo el espesor dérmico y vasculopatía obliterante trombótica con necrosis isquémica focal, hallazgos compatibles con conectivopatía. El electromiograma mostraba cambios miopáticos severos. Reunía así criterios para el diagnóstico de DMJ. La inducción de inmunosupresión se realizó mediante bolos de corticoides y gammaglobulinas intravenosas, con rápida mejoría. Se planeó tratamiento de mantenimiento con baricitinib, por la negativa familiar al uso de metotrexato y el gran predominio de la vía del interferón, pero no fue posible iniciarlo dada la decisión parental de continuar el seguimiento en un centro extranjero.

Discusión. En este caso de DMJ grave con gran retraso diagnóstico destacan el antecedente de consumo de espirulina, la positividad del anticuerpo TIF-1-gamma, la presentación avanzada con edemas generalizados y la vasculopatía trombótica en la histología. Según literatura reciente, la espirulina puede desempeñar un papel desencadenante en la activación de los mecanismos autoinmunes de la dermatomiositis.

P7. EFECTIVIDAD Y SEGURIDAD DE UPADACITINIB EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON DERMATITIS ATÓPICA MODERADA-SEVERA, ESTUDIO MULTICÉNTRICO EN VARIOS HOSPITALES DE LA COMUNIDAD VALENCIANA

S. Santos Alarcón^a, F.J. Melgosa Ramos^b, A. Esteve Martínez^c, V. Zaragoza Ninet^c, J.F. Silvestre Salvador^d e Betlloch Mas^d

^aSección de Dermatología. Hospital Virgen de los Lirios. Alcoy (Alicante). ^bServicio de Dermatología. ^cHospital Universitario Dr. Peset. Valencia. ^dConsortio Hospital General Universitario. Valencia. ^eHospital General Universitario. Alicante. España.

Introducción. Upadacitinib es un inhibidor de janus quinasa con indicación para dermatitis atópica moderada-grave en paciente pediátrico a partir de los 12 años.

Objetivo. Estudio descriptivo, observacional y multicéntrico, de práctica clínica habitual, de resultados de efectividad y seguridad, en pacientes que recibieron upadacitinib en varios centros de la comunidad valenciana

Material. Once pacientes, atendiendo a variables demográficas, de historia natural y tipo de dermatitis atópica, comorbilidades, efectividad de tratamiento y seguridad tanto a corto como a medio plazo, hasta última visita de seguimiento de los pacientes.

Resultados. Once pacientes (55% masculino, 45% femenino), con edad mediana de 14 años (rango de 6,23-17,42 años), IMC medio 23,58. Comorbilidades atópicas en el 45,45% de los pacientes (36,36% rinitis; 36,36% asma; 27,27% alergia alimentaria); sin presencia de hipertensión arterial, diabetes, dislipidemia, con un paciente con síndrome metabólico. Con respecto a los fármacos sistémicos previos, el 90,9% había utilizado al menos uno; en orden de frecuencia los fármacos utilizados fueron: corticoide sistémico (80%), dupilumab (36,36%), metotrexato (27,27%) y ciclosporina (27,27%). El EASI basal mediano fue de 22. Con respecto a las dosis utilizadas, un paciente usó 7,5 mg, 6 pacientes 15 mg y 4 pacientes 30 mg. La duración mediana de tratamiento fue de 16 semanas (rango 4-36 semanas). A nivel de valores EASI absoluto mediano, se obtuvo en semana 4 (EASI 2,5 en 8 pacientes), semana 16 (EASI 1 en 9 pacientes, y semana 32 (EASI 0 en 4 pacientes). No hubo ninguna retirada de fármaco, por falta de efectividad ni seguridad.

Conclusiones. Upadacitinib presenta una buena alternativa tanto en efectividad, como seguridad, a corto y medio plazo.

P8. ¿VITÍLIGO O LIQUEN ESCLEROSO VITILIGOIDE VULVAR? DESCRIPCIÓN DE 9 CASOS EN EDAD PEDIÁTRICA

H. Escolà Rodríguez, Á. March Rodríguez, A. Ciudad Moro y R.M. Pujol Vallverdú

Hospital del Mar. Barcelona. España.

Introducción. El vitiligo (VV) y el liquen escleroso (LEA) son dos enfermedades inflamatorias de base autoinmune caracterizadas por una hipopigmentación de la piel y mucosas, que afectan con frecuencia la región anogenital. En 1961, se utilizó por primera vez el término “liquen escleroso vitiligoide” (LEV) para describir lesiones orales o anogenitales que clínicamente recordaban a un vitiligo pero histológicamente se correspondían a LEA.

Métodos. Revisión retrospectiva de casos de pacientes pediátricas femeninas con lesiones anogenitales clínicamente superponibles entre un VV y un LE vulvar.

Resultados. Se incluyeron 9 casos con una media de edad de inicio de las lesiones de 4,4 años. La localización más frecuentemente afectada fueron los labios mayores de la vulva (100%, 9/9), seguido de los labios menores y la región perianal (55,6%, 5/9), y la zona perineal y el clítoris (22,2%, 2/9). Clínicamente se presentaba como una despigmentación de la zona en todos los casos. Se reportó la presencia de púrpura en 2 casos y de fisuras, telangiectasias y eritema en uno. Únicamente una paciente presentó una lesión extra-

genital. El prurito fue el síntoma más frecuente (66,7%, 6/9), seguido del dolor (22,2%, 2/9). Dos de las pacientes (22,9%) fueron asintomáticas. Solamente se realizó estudio histológico en un caso, con resultado de liquen escleroso y atrófico. El tratamiento más utilizado fueron los inhibidores de la calcineurina (100%, 9/9) seguido de los corticoides tópicos de baja potencia (55,6%, 5/9). A lo largo del seguimiento una paciente (11,1%) presentó una repigmentación completa y el resto (88,9%) una repigmentación parcial de las lesiones. En ningún caso se observó atrofia, fusión de labios ni otras lesiones cicatriciales.

Discusión. El diagnóstico diferencial entre el LEA y el vitiligo en la región anogenital plantea un reto para el dermatólogo por su similitud clínica. Aunque el diagnóstico definitivo requeriría del estudio histológico, dada la localización y edad de las pacientes generalmente no se realiza en la práctica habitual. Las pacientes con LEA tienden a presentar más síntomas (especialmente prurito y dolor) así como más manifestaciones clínicas (petequias, fisuras, telangiectasias) y una mejor respuesta al tratamiento. La evolución es buena con respuesta a inhibidores de calcineurina y sin presentar complicaciones locales.

P9. ESTUDIO CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICO DE CASOS DE DERMATITIS ALÉRGICA DE CONTACTO EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA DURANTE 10 AÑOS EN UN HOSPITAL TERCIARIO

R. Peñuelas Leal, C. Labrandero Hoyos, S. Grau Echevarría, S. Casanova Esquembre, A. Esteve Martínez y V. Zaragoza Ninet

Consorcio Hospital General Universitario. Valencia. España.

Fundamentos. La dermatitis alérgica de contacto (DAC) en edad pediátrica es una patología en general infrarreportada, a pesar de tener una prevalencia semejante a los adultos y con tendencia creciente, realizándose solo entre un 1-10% de pruebas epicutáneas en población infantil.

Material y métodos. Presentamos una serie de 136 pacientes pediátricos (< 18 años) estudiados en la consulta de alergia cutánea de nuestro centro, entre 2012 y 2021, con realización de pruebas epicutáneas.

Resultados. Entre 2012 y 2021 los casos de DAC fueron más frecuentes en mujeres, con una edad media al diagnóstico de 12 años (1-18 años). Los alérgenos más frecuentes en población pediátrica en nuestra muestra, por orden decreciente, fueron la clorhexidina, la colofonia, PPDA, cobalto y níquel.

Conclusiones. Destacamos la importancia de tener presente el diagnóstico de DAC también en la población infantil, con especial indicación de pruebas epicutáneas ante casos de dermatitis figurada, de distribución atípica, recalcitrante, grave, relacionada con contactantes o atopía de inicio tardío.

P10. UTILIDAD DEL TOFACITINIB 2% TÓPICO EN EL TRATAMIENTO DE LAS MANIFESTACIONES CUTÁNEAS DE DERMATOMIOSITIS CLÍNICAMENTE AMIOPÁTICA EN LA INFANCIA

F. Corella Vicente, J. Pardo Pastor, L. García Colmenero, A. Álvarez Abella y E. Riera Alonso

Hospital Universitario Mutua Terrassa (Barcelona). España.

Introducción. La dermatomiositis clínicamente amiopática en la infancia supone un 20% de las dermatomiositis en la infancia. Las manifestaciones cutáneas suelen suponer un reto terapéutico.

Caso clínico. Presentamos el caso de una niña de 4 años con clínica de un año de evolución con lesiones en forma de pápulas violáceas en codos y en dorso de articulaciones interfalángicas y metacarpo-

falángicas de ambas manos. Se realizó biopsia cutánea sugestiva de dermatomiositis, una analítica con ANA 1/320, anti-TIF-1 gamma positivo, marcadores musculares dentro de la normalidad y una RMN corporal total donde se descartaba afectación muscular. Se inició tratamiento con hidroxycloroquina a dosis de 5 mg/kg/día, corticoides de alta potencia y tacrolimus 0,03% con mala respuesta tras 9 meses. Ante la falta de respuesta, se decide iniciar tratamiento tópico con tofacitinib 2% en base emolivan (O/W) 2 veces al día con mejoría evidente y progresiva de las lesiones tras 4 meses de tratamiento.

Discusión. La dermatomiositis clínicamente amiopática en la infancia supone un reto tanto diagnóstico como terapéutico. La respuesta al tratamiento tópico de las lesiones cutáneas con corticoides o inhibidores de la calcineurina suelen ser insuficientes. En la mayoría de los casos requieren tratamiento sistémico con hidroxycloroquina, corticoides orales, metotrexato o inmunoglobulinas intravenosas, requiriéndose hasta en un 58% de los casos combinación de dos tratamientos sistémicos para su control. El tofacitinib es un inhibidor de JAK que ha demostrado su utilidad vía oral en enfermedades autoinmunes recalcitrantes como la dermatomiositis. A nivel tópico ha mostrado seguridad en el tratamiento de enfermedades cutáneas en la infancia como la dermatitis atópica, el vitiligo y la alopecia areata. Su formulación tópica al 2% en una base que aumente su absorción a nivel cutáneo como el emolivan puede ser una alternativa terapéutica segura en pacientes con afectación cutánea exclusivamente que no responden a tratamientos tópicos convencionales y previo al inicio de tratamientos sistémicos clásicos con un perfil de seguridad limitado en este grupo de edad.

P11. MOSAICO DE TRISOMÍA 22: LA IMPORTANCIA DE UN CORRECTO ALGORITMO DIAGNÓSTICO

E. Naz Villalba, G.G. Dradi, E. Jaime Lara, A. Muñiz de Lucas, M. Menéndez Sánchez y J.L. López Esteban

Fundación Hospital Alcorcón (Madrid). España.

Introducción. Los mosaicos de trisomía 22 presentan una gran variabilidad fenotípica. Las anomalías esqueléticas, clinodactilia del 5.º dedo, puente nasal ancho, epicanthus y dismorfias auriculares son las presentaciones más frecuentes. Presentamos el caso de una niña de 3 años con un mosaicismo de trisomía 22 en la que el estudio en fibroblastos de la piel fue la clave diagnóstica.

Caso clínico. Niña de 3 años en cuya anamnesis a su madre le realizaron una biopsia de vellosidades coriónicas y hallaron una trisomía 22. Se llevó a cabo posteriormente una amniocentesis que no detectó ninguna alteración cromosómica. Al nacimiento, a la paciente se le realizó estudio cromosómico en sangre periférica que resultó en un cariotipo de sexo femenino normal 46 XX. A los 3 años de edad fue remitida a la consulta de Dermatología. Se observan lesiones hiperpigmentadas siguiendo las líneas de Blascko en extremidades, epicanthus, puente nasal ancho, dismorfia auricular, clinodactilia de los cinco dedos, acortamiento de los dedos de ambos pies e hipoplasia de las láminas ungueales. El estudio genético en fibroblastos de piel fue mos 47,XX, +22(25)/46,XX(75). Sexo femenino con mosaico de cromosoma 22. La paciente no presenta alteraciones cognitivas.

Discusión. En la literatura hallamos solo 26 pacientes con mosaicismo de trisomía 22. El 90% presenta dismorfismos. Hasta en un 80% muestran alteraciones cardíacas y pigmentaciones siguiendo las líneas de Blascko en un 30%. Hasta en un 70% de los pacientes con mosaicismo los estudios de cariotipo en sangre periférica son normales. De ahí la importancia de realizar estudios citogenéticos en diferentes tejidos como en la piel. De los pacientes publicados > 30% no presentan alteraciones cognitivas. Es probable que muchos pacientes con mosaicismos de trisomía 22 sean infradiagnosticados.

P12. INCONTINENTIA PIGMENTI: UNA SERIE DE 21 CASOS

M. Luque Luna^a, C. Prat Torres^a, E. Baselga Torres^a,
F. Palau Martínez^{a,b}, M. Ivars Lleó^a y A. Vicente Villa^a

Servicios de ^aDermatología - ERN-SKIN y ^bGenética. Hospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona). España.

Introducción. La incontenencia pigmenti (IP) es una displasia ectodérmica rara de herencia dominante ligada al X, con mutaciones en el gen IKBKG/NEMO. La delección del exón 4 al 10 es la principal causa de la enfermedad. Las manifestaciones clínicas son: cutáneas, neurológicas, oftalmológicas, dentales, cardíacas, musculoesqueléticas y mamarias. Es muy infrecuente en varones.

Serie de casos. Revisión retrospectiva de pacientes diagnosticados de IP desde enero de 2015 hasta octubre de 2022.

Resultados. Se han incluido 21 pacientes: 15 mujeres y 6 varones. Tres pacientes mujeres presentaban antecedentes familiares, con madres y abuelas maternas afectadas. Todos los pacientes presentaban clínica cutánea. Un 90% de los pacientes presentó fases I y III, mientras que las fases II y IV únicamente se presentaron en el 24% de los pacientes. A 13 pacientes (62%) se les realizó la biopsia cutánea. Diez pacientes (47,6%) presentan afectación dental, siendo los más frecuentes las agenesias y el retraso en el crecimiento dental, la hipodontia y dientes cónicos. Trece pacientes (61,9%) presentaron afectación ocular: 10 de ellos en forma de afectación vascular. Tres pacientes presentaron afectación neurológica: uno de ellos con alteración estructural en forma de dilatación ventricular y los otros 2 pacientes con déficit motor y epilepsia. Se ha realizado el estudio genético en 19 pacientes, en todos ellos en sangre, y únicamente en 2 en piel. No se han encontrado mutaciones en piel. En sangre se han detectado mutaciones en 8 pacientes. En 6 de ellos se ha detectado la delección del exoma 4-10 del gen IKBKG. En 2 pacientes se han detectado mutaciones distintas en el gen IKBKG.

Discusión. Se trata de una serie de 21 pacientes con diagnóstico de IP, siendo un 28,5% de los casos varones afectados. Los casos de varones han seguido los criterios diagnósticos de la enfermedad, sin presentar mutación en el estudio genético. No se han observado diferencias clínicas entre varones y mujeres.

P13. PIEBALDISMO, MANCHAS CAFÉ CON LECHE Y EFÉLIDES EN PLIEGUES

M. González Cañete, E.L. Pinto Pulido, E.J. García Verdú,
L. Trasobares Marugán, I. Polo Rodríguez
y A. Rodríguez-Villa Lario

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

Introducción. El piebaldismo es una genodermatosis autosómica dominante que se presenta como áreas de leucodermia de distribución característica junto con poliosis. La mayoría de los casos están causados por mutaciones de pérdida de función en el gen KIT, aunque puede haber hiperpigmentación en la periferia y en las máculas acrómicas; las manchas café con leche (MCCL) y las efélides flexurales no son habituales.

Caso clínico. Niña de 5 años, con adecuado desarrollo psicomotor, consulta por presentar desde el nacimiento mácula acrómica en rodilla y MCCL de aparición a los 6 meses que han ido aumentando en número progresivamente. La paciente sigue revisiones en neurología y oftalmología en las que han descartado afectación en forma de nódulos de Lisch o alteraciones neurológicas. Como antecedentes familiares destaca padre y abuelo paterno con piebaldismo. A la exploración, mácula acrómica con islotes de repigmentación central en cara anteroposterior de rodilla derecha e hipopigmentación folicular. En región frontal central presenta 3 pelos acrómicos. En

ingle izquierda y axila derecha máculas marrón claro de 2 mm. Además > 40 MCCL de entre 0,4-1,5 cm. Estudio genético negativo para neurofibromatosis 1 (NF1). La paciente está pendiente de completar estudio para SPRED1, KIT y SNAI2.

Discusión. En la literatura hay 14 casos descritos con manifestaciones similares, habiéndose realizado, en la mayoría, un diagnóstico de superposición de piebaldismo y NF1. Sin embargo, solo uno de estos pacientes desarrolló otros hallazgos clínicos de NF1 y en ninguno se pudo demostrar mutaciones en el gen de la NF1, no obstante sí se detectaron mutaciones del gen KIT. Por otro lado, se ha estudiado la pérdida de función del gen SPRED1 en estos pacientes. Se ha identificado una mutación heterocigota en el gen KIT, que resulta en una sustitución de aminoácidos en el dominio intracelular tirosin cinasa. Esta mutación podría conducir a una fosforilación inadecuada del gen SPRED1, provocando la pérdida de inhibición de la vía ras/MAPK, con múltiples MCCL y un fenotipo clínico similar al síndrome de Legius.

Conclusión. El cuadro clínico de nuestra paciente puede deberse a una variante rara de piebaldismo más que a una superposición con NF1. En pacientes con hallazgos similares, puede ser conveniente realizar un estudio genético para la detección de mutaciones en los genes KIT y SPRED1.

P14. RESPUESTA A LARGO PLAZO A SECUKINUMAB EN EL SÍNDROME DE NETHERTON

M. Meruelo Ruano^a, M.F. Albízuri Prado^b, R. de Moraes Souza^b,
F. Moro Bolado^c, E. Berna Rico^d y M. Feito Rodríguez^b

^aHospital de Basurto. Bilbao (Vizcaya). ^bHospital Universitario La Paz. Madrid. ^cHospital General Universitario. Ciudad Real. ^dHospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid. España.

Introducción. El síndrome de Netherton (SN) es una genodermatosis congénita de herencia autosómica recesiva causada por variantes patogénicas en el gen SPINK5. Se caracteriza por la tríada de diátesis atópica, ictiosis lineal circunfleja (ILC) y tricurris invaginada. Recientemente se ha descrito una mayor respuesta Th17/IL-23 e IL-36, sugiriendo así la posibilidad de nuevas dianas terapéuticas.

Material y métodos. Exposición de un caso clínico y revisión de la literatura.

Caso clínico. Se presenta el caso de una niña de 8 años diagnosticada de SN confirmado genéticamente, con eritema y descamación troncular, infecciones de repetición, ILC de predominio en extremidades y tricurris invaginada. Todo ello se acompañaba de un prurito incoercible que limitaba de forma severa el sueño y las actividades de la vida diaria y que no respondía a pesar del tratamiento con emolientes, corticoides e inhibidores de la calcineurina tópicos, corticoides orales e inmunoglobulinas intravenosas y subcutáneas. En 2021 se realizó un estudio de citoquinas en sangre periférica que objetivó niveles elevados de IL-17 con expansión de Th2 y Th17. Inicialmente se trató con dupilumab en base a su buen perfil de seguridad, pero fue suspendido a los 4 meses por falta de efectividad, iniciándose secukinumab (SEC) 75 mg mensual. La respuesta inicial a SEC fue buena (w4), pero a los 3 meses el cuadro cutáneo empeoró, precisando ajuste de dosis a 75 mg cada 3 semanas. La paciente se mantuvo estable durante 9 meses, momento en el cual desarrolló de nuevo extensas lesiones de ILC y prurito intratable (NRS 10/10) que precisaron un aumento de dosis de SEC a 150 mg cada 4 semanas, consiguiendo una rápida desaparición de la sintomatología y un buen control actual de la enfermedad.

Discusión y conclusiones. Se subraya la importancia de la vía Th17 en la patogénesis del SN y la posibilidad de tratamiento con secukinumab o ixekizumab. Tal y como objetiva este caso, la intensificación del tratamiento puede conseguir el control de las manifestaciones clínicas, si bien es necesario esperar para valorar la efectividad a partir de la semana 52 o incluso la posibilidad de

realizar un cambio hacia nuevas dianas como la IL-36 que consigan una mayor eficacia y un mejor control de la enfermedad a largo plazo.

P15. SÍNDROME DE MICRODELECCIÓN 5Q14.3: PEQUEÑA MUTACIÓN, GRANDES MANIFESTACIONES

J. González Rodríguez, E. de la Rosa Fernández, I. Loizate Sarrionandia, J. Suárez Hernández, S. Dorta Alom y M. Herrero Moyano

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

Introducción. El síndrome neurocutáneo de microdelección 5q14.3 es una entidad rara, que se caracteriza por retraso en el desarrollo psicomotor, hipotonía y epilepsia. Si se afecta el gen RASA1, presentarán malformaciones capilares o arteriovenosas asociadas.

Caso clínico. Varón de 2 años, que presenta lesiones cutáneas eritematosas congénitas. Comenzó con clínica de hipotonía global de predominio axial y retraso psicomotor desde los 4 meses de edad. Además, desarrolló progresivamente estereotipias, epilepsia, fallo de medro ($p < 1$ en peso y talla), disfagia a líquidos y sibilancias. En 3 ocasiones ha requerido ingreso por laringitis y broncoespasmo. El EEG presenta actividad paroxística temporal bilateral. Se realiza una RMN craneal que es normal. El estudio genético revela una delección patogénica de 3,35 Mb en la citobanda 5q14.3, comprendiendo a los genes MEF2C y RASA1 entre otros. Las lesiones cutáneas se caracterizan por ser máculas pequeñas eritematosas con halo blanquecino perilesional en espalda y miembros inferiores. Mediante ultrasonografía cutánea se descartan malformaciones vasculares asociadas.

Discusión. El síndrome de microdelección 5q14.3 afecta a varios genes, lo que provoca múltiples afectaciones complejas. Cuando se afecta el gen MEF2C, se produce discapacidad intelectual severa con ausencia del lenguaje, hipotonía y convulsiones. Cuando se ve afectado el gen RASA1 se asocia a malformaciones capilares hereditarias con o sin malformaciones arteriovenosas. Es importante conocer este síndrome, puesto que las lesiones dermatológicas aparecen desde el nacimiento, permitiendo un diagnóstico precoz y la optimización del tratamiento y seguimiento multidisciplinar de estos pacientes.

P16. EN BOCA CERRADA NO ENTRAN MOSCAS

O.G. Pereira-Resquin Galván^a, C. Fernández Romero^a, V. Dios Guillán^a, L. Vila Cobreros^a y M.A. Vila Caballer^b

^aHospital Arnau de Vilanova. Valencia. ^bUniversidad Católica de Valencia. España.

Introducción. Se define como miasis la infestación cutánea y de cavidades por larvas de dípteros. Aunque es una patología más frecuente en regiones tropicales de África y Centro/Sudamérica, también se han descrito casos en nuestro medio.

Caso clínico. Paciente de 7 años sin antecedentes de interés, que consultó al estomatólogo por edema y dolor en la encía, siendo diagnosticada de flemón dentario, e iniciándose tratamiento antibiótico con amoxicilina-clavulánico. A las 48 h, consulta en el centro hospitalario por empeoramiento clínico, con aumento del dolor y sensación de "movimiento" en la encía. A la exploración se observa una cavidad oral con importante edema a nivel de los incisivos, con separación de la mucosa gingival, restos de fibrina sin supuración y salida de larvas. Tras enviar la larva para estudio parasitológico se llega al diagnóstico definitivo de miasis de cavidades por Muscidae Musca Doméstica. Se realiza desbridamiento cuidadoso de la herida y cobertura antibiótica con buena respuesta clínica.

Discusión. La miasis se define como la invasión de tejidos de animales vertebrados por parte de larvas de dípteros. Es una patología típica de países tropicales y subtropicales, siendo más frecuentes las formas cutáneas (que se clasifican en furuncular, migratoria o traumática). Por su parte, la miasis de cavidades, y en concreto la miasis oral, es muy poco frecuente. Es una patología más típica de la edad adulta y asociada a la mala higiene dental, lesiones de la cavidad oral o tumores orofaríngeos. Aunque a nivel mundial las infestaciones en los seres humanos suelen estar causadas por *Dermatobia hominis* y por *Cordylobia anthropophaga*, es posible encontrar familias implicadas según el área geográfica (como ha sido en nuestro caso), por lo que es importante el estudio parasitológico para su correcta identificación. En cuanto al tratamiento, el desbridamiento quirúrgico con anestesia local es curativo. Este debe ser cuidadoso, ya que si quedan restos larvarios es posible que se desarrolle una reacción a cuerpo extraño. Por otro lado, la ivermectina oral ha demostrado ser útil en el tratamiento de la miasis, por lo que algunos autores abogan por su uso. Finalmente, dado que esta infestación puede ser un portal de entrada de otros agentes patógenos, entre los que se incluyen *Clostridium tetani*, se debe considerar la profilaxis antibiótica y antitetánica de estos pacientes.

P17. ASPERGILOSIS CUTÁNEA PRIMARIA EN DOS NEONATOS PREMATUROS

M.C. Matei^a, S. Torres Claveras^b, A. Navarro Bielsa^a, L. Bernal Masferrer^a, C. López Gómez^c e Gilaberte Calzada^a

Servicios de ^aDermatología, ^bPediatría y ^cMicrobiología. Hospital Miguel Servet. Zaragoza. España.

Varón nacido a las 23+3 semanas, ingresado en la UCI neonatal, presenta a los 7 días de vida febrícula y aparición de placas costrosas marrón-grisáceas, inicialmente en ingles y posteriormente en espalda, que con los días evolucionan a lesiones ulceradas y necróticas. Se toma una muestra de la ingle para cultivo y se inicia de forma empírica tratamiento antibiótico y antivírico, añadiéndose después anfotericina B. En la visión directa, se observa abundantes hifas, aislándose finalmente un *Aspergillus flavus*. Al quinto día de tratamiento, ante niveles de galactomanano positivos junto con un empeoramiento respiratorio, se asocia al tratamiento voriconazol y se realiza un lavado broncoalveolar, resultando negativo para bacterias y hongos y ratificando con ello el diagnóstico de aspergilosis cutánea primaria. Varón prematuro nacido a las 24+1 semanas e ingresado en la UCI neonatal, presenta a los 15 días de vida, lesiones ulceradas, eritematosas, alguna con escara necrótica a nivel de hemitórax izquierdo y región esternal con rápida progresión y extensión de las lesiones a zona periumbilical y tobillo derecho. Tras la toma de muestras para cultivo, se observa abundantes hifas tabicadas en la visión directa y se inicia tratamiento con anfotericina B intravenosa y crema de anfotericina al 2%. Posteriormente, se aísla *Aspergillus niger*, manteniendo el tratamiento hasta completar dos semanas, con cultivo de control negativo y buena evolución clínica. La aspergilosis cutánea primaria es una infección poco frecuente que suele afectar a personas inmunodeprimidas siendo, en la edad pediátrica, las enfermedades hematológicas y la prematuridad los factores más asociados. Hasta el momento, se han descrito menos de 50 casos en recién nacidos prematuros. Las manifestaciones clínicas son variables e inespecíficas, por lo que es necesario correlacionar el contexto clínico con los datos histológicos y microbiológicos para obtener un diagnóstico definitivo. Además, es importante realizar un estudio de extensión para descartar afectación sistémica. La anfotericina B liposomal es el tratamiento más utilizado, aunque se está extendiendo el uso de voriconazol como alternativa. Como conclusión, la aspergilosis cutánea primaria es una infección fúngica oportunista poco frecuente y grave. Es fundamental un alto

índice de sospecha para realizar un diagnóstico y un tratamiento precoces y así evitar la diseminación sistémica.

P18. MELANOMA NEVOIDE: CUANDO EL BOSQUE NO DEJA VER LOS ÁRBOLES. UN TIPO DE MELANOMA RARO EN EDAD PEDIÁTRICA, A PROPÓSITO DE UN CASO

G. Juan Carpena^a, E. Alcaraz Mateos^b, R. Rojo España^a, J.M. Ródenas^a y J. Bañuls Roca^c

Servicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Hospital Universitario Morales Meseguer. Murcia. ^cServicio de Dermatología. Hospital General Universitario Dr. Balmis. Alicante. España.

Caso clínico. Una adolescente de 15 años acudió a nuestra consulta por una lesión pigmentada en la espalda que tenía desde los 9 años de edad y había crecido de forma marcada en el último año. En la dermatoscopia presentaba un patrón multicomponente, con asimetría de estructura y de pigmento compuesto por una zona plana de retículo atípico y otra más sobrelevada eritematomarrónacea con patrón globular y vasos atípicos. Ante la sospecha de un nevus atípico o un melanoma, se extirpó la lesión con márgenes ajustados. Histológicamente estaba compuesta por un área de nevus lentiginoso displásico y otra zona nodular papilomatosa simétrica y bien circunscrita, con aspecto de nevus intradérmico benigno a poco aumento; donde, sin embargo, a mayor aumento, se podían observar nidos de melanocitos epitelioides con atipia y pleomorfismo leves, presencia de pigmento y mitosis frecuentes en profundidad. Además, las tinciones inmunohistoquímicas HMB45 y Ciclina D1 resultaron positivas en todo el espesor de la lesión y la actividad proliferativa (Ki-67) estaba aumentada. Con estos hallazgos se llegó al diagnóstico de melanoma nevoide de 1,2 mm de Breslow no ulcerado. Se realizó ampliación de márgenes y biopsia selectiva de ganglio centinela que resultó negativa. En el estudio de extensión con TAC toracoabdominopélvico no se objetivaron metástasis. En la actualidad la paciente continua libre de enfermedad locorregional y a distancia.

Discusión. El término melanoma nevoide incluye aquellos melanomas que se parecen a cualquier forma de nevus melanocítico benigno, sobre todo los nevus intradérmicos. Este tipo de melanomas suponen el 1-3% de todos los melanomas y aparecen con mayor frecuencia en personas mayores (media de edad en torno a 60 años), siendo todavía más raros en niños y adolescentes, de los que existen muy pocos casos descritos en la literatura. El diagnóstico supone un reto por su similitud clínica y especialmente anatomopatológica (como en nuestro caso) con nevus benignos, debiendo tener un alto índice de sospecha y prestar atención a los detalles citológicos. La presencia de mitosis en profundidad es característica y la inmunohistoquímica puede ser útil, especialmente los marcadores HMB-45 y ciclina D1, que son positivos en todo el espesor de la lesión.

P19. LESIÓN MELANOCÍTICA ATÍPICA SUBUNGUEAL EN PACIENTE PEDIÁTRICO. UN RETO DIAGNÓSTICO CON CONTROVERSIAS CLÍNICO-PATOLÓGICAS

A. Sánchez-Velázquez^a, V. Velasco-Tamariz^a, F. Tous-Romero^a, M.C. Postigo Llorente^a, J.L. Rodríguez Peralto^b y S.I. Palencia Pérez^a

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

La valoración de las lesiones melanocíticas en la edad pediátrica constituye en ocasiones un verdadero reto, debido, por un lado, a las particularidades anatómicas, clínicas e histológicas del aparato ungueal, y por otro, a las características clinicopatológicas propias

de esta edad. Presentamos el caso de un varón de 7 años que fue remitido para valoración de una melanoniquia longitudinal en el primer dedo de mano izquierda de un año y medio de evolución, que había ido cambiando progresivamente con bandas de pigmento irregulares en tamaño y color. Se decidió biopsiar la lesión para su estudio histológico, con resultado de melanosis ungueal. Seis meses más tarde el paciente acudió a consulta para control de evolución, objetivándose cambios evidentes tanto clínica como dermatoscópicamente. Se realizó una nueva biopsia donde se observó una marcada proliferación melanocítica atípica intraepidérmica sugerente de melanoma in situ. Estos nuevos hallazgos histológicos, comparados con los previos, así como los cambios clínicos tan llamativos en un corto periodo de tiempo, podrían apoyar este diagnóstico. El melanoma subungueal pediátrico es verdaderamente excepcional, habiéndose descrito únicamente 21 casos en la literatura, la mayoría in situ, y algunos de ellos con diagnóstico controvertido. Solo hay reportes de 4 melanomas invasivos, ninguno de ellos con comportamiento agresivo. Su rareza, la ausencia de criterios histológicos uniformes y el curso clínico relativamente benigno, hacen que sea una entidad de diagnóstico controvertido. Tras presentar el caso en el Comité de nuestro hospital, teniendo en cuenta la edad del paciente, la localización de la lesión, y el curso clínico descrito como más benigno en edad pediátrica, se decidió optar por cirugía conservadora, extirpando todo el aparato ungueal pero conservando la funcionalidad del dedo.

P20. DERMATITIS FACTICIAS EN ADOLESCENTES: UNA SERIE DE CASOS

M. Senent Valero, N. Jara Rico, R. Hernández Quiles, V. Sánchez García, A.A. González Ruiz e Betllloch Mas

Hospital General Universitario. Alicante. España.

Introducción. La dermatitis artefacta (DA) es un trastorno facticio debido a lesiones autoinfligidas de forma deliberada en la piel. Ocurre principalmente en niños y adolescentes.

Casos clínicos. *Caso 1:* Mujer de 15 años que consulta por placa hemifacial eritematosa con costras y exudación. Se descarta eczema de contacto alérgico mediante pruebas epicutáneas. Además, refiere imposibilidad para abrir el ojo ipsilateral aunque con la distracción muestra apertura ocular. Valorada en neurología por cefalea mal controlada descartándose organicidad. Tras varios episodios de empeoramiento se pautó vaselina y vendaje con mejoría. *Caso 2:* Mujer de 13 años que consulta por lesiones abdominales asintomáticas de una semana de evolución, numulares, violáceas, algunas con ampolla hemorrágica central. Tras insistir, confesó el empleo de un spray. En la biopsia cutánea destaca la presencia de queratinocitos multinucleados epidérmicos. *Caso 3:* Mujer de 11 años con dispepsia funcional. Ingresa por lesiones lineales costrosas de aparición brusca en dorso de manos y cara, que se resolvieron con corticoides y antibióticos tópicos. La biopsia fue compatible con lesiones impetiginizadas. *Caso 4:* Mujer de 12 años que consulta por úlcera de repetición en dorso de la mano. En la consulta se realiza vendaje para evitar manipulación, aunque posteriormente vuelve a presentar otra lesión adyacente. La biopsia describió excoriación y serocostra.

Discusión. Los cuatro casos presentados eran mujeres entre 11 y 15 años. Solo una confesó la autoprovocación. Dos de ellas presentaban además otras patologías funcionales. Todas fueron evaluadas psicológicamente. En todas ellas el diagnóstico se sospechó por el aspecto bizarro o los bordes geométricos abigarrados en zonas accesibles en forma de erosiones, úlceras, ampollas o excoriaciones. Por lo general, hay una historia incoherente con lesiones de aparición repentina sin síntomas previos. El estudio histológico suele ser inespecífico aunque la presencia de queratinocitos multinucleados epidérmicos se ha considerado como un hallazgo característico de esta entidad.

Conclusión. La DA es un diagnóstico difícil y posiblemente infraestimado ya que puede imitar gran variedad de dermatosis. Debe sospecharse ante lesiones sin justificación aparente y puede implicar un trastorno psiquiátrico subyacente o una llamada de atención.

P21. ÉRASE UNA VEZ: UNA HISTORIA CREADA POR DERMATÓLOGOS ESPECIALISTAS EN PEDIATRÍA. EN BUSCA DE UN MEJOR MANEJO CLÍNICO Y TERAPÉUTICO DE LOS NIÑOS CON PSORIASIS

R. de Lucas Laguna^a, A. Vicente Villa^b, A. Esteve Martínez^c, L. Gómez Labrador^d y J. Bernabéu Wittel^e

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

^bHospital San Joan de Deu. Barcelona. ^cHospital General de

Valencia. ^dDepartamento Médico de Novartis Farmacéutica.

^eServicio de Dermatología. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. España.

Introducción. La psoriasis (PsO) pediátrica es una patología inflamatoria crónica y sistémica que afecta en primera instancia a la piel. Es relativamente frecuente en España y, en un tercio de los pacientes con PsO, el comienzo se da en la infancia, pero su infradiagnóstico sugiere una mayor prevalencia.

Caso clínico. El diagnóstico sigue siendo un reto, ya que la PsO puede confundirse con varias patologías dermatológicas. En el transcurso del tiempo hasta el establecimiento del diagnóstico, la enfermedad va avanzando sin que los pacientes puedan disponer de un tratamiento adecuado que controle sus síntomas.

Resultados. Por ello, nos hemos reunido un grupo de cuatro dermatólogos expertos en el diagnóstico y tratamiento de la PsO pediátrica y, con la colaboración de Novartis, hemos elaborado una infografía dirigida a médicos de atención primaria, pediatras y dermatólogos que recoge recomendaciones para el correcto manejo de los pacientes menores de 18 años con psoriasis; así como un cuento digital que incluye cuatro situaciones que podrían representar la realidad de muchos niños y adolescentes con psoriasis, en términos de dificultad de diagnóstico, tratamiento, calidad de vida y comorbilidades. En el presente trabajo, nos centraremos en el infradiagnóstico con la historia vivida por Pablo.

Discusión. Presentamos esta iniciativa al Grupo Español de Dermatología Pediátrica (GEDP) que pretende dar mayor visibilidad a la PsO pediátrica a los profesionales de atención primaria, pediatras y dermatólogos que nos dedicamos a ella.

P22. MANEJO DE REACCIONES ACNEIFORMES EN PACIENTES EN TRATAMIENTO CON DUPILUMAB

A. Sirgado Martínez, L. Campos Muñoz, A. Conde Taboada, A. García Mares, R. Moreno Borque y E. López Bran

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

Los inhibidores de IL-4/IL-13 han supuesto un cambio en el paradigma del tratamiento de la dermatitis atópica grave en población pediátrica. Son fármacos, generalmente, seguros; no obstante, en los últimos años, se han reportado efectos adversos no documentados durante los estudios de fase III. Describimos cuatro casos de reacciones acneiformes que aparecieron en pacientes adolescentes a las pocas semanas del inicio del tratamiento con dupilumab por dermatitis atópica grave refractaria a otros tratamientos. Todos ellos tenían entre 13 y 15 años, 3 eran mujeres y uno era varón. Tres pacientes presentaron un acné vulgar papulopustuloso leve-moderado y uno de los pacientes tuvo una rosácea moderada-grave. Ninguno de los pacientes tenía antecedentes de reacciones acneiformes. Los tres primeros pacientes se controlaron con tratamiento

tópico; el último paciente requirió un descenso de su dosis habitual de dupilumab a 200 mg cada 3 semanas y azitromicina oral. En todos se produjo una resolución total o parcial de las lesiones. El control de la dermatitis atópica fue excelente y ningún paciente precisó retirada del tratamiento por efectos adversos. Las reacciones acneiformes son un efecto adverso poco descrito durante el tratamiento con dupilumab. Existen casos de rosácea en pacientes adultos en tratamiento con dupilumab, sin embargo, no hay ningún caso de acné ni de reacciones acneiformes en pacientes pediátricos. No obstante, el acné se contempla como efecto adverso en la ficha técnica de los inhibidores JAK, otros fármacos para adultos y adolescentes con dermatitis atópica. Una explicación a este fenómeno puede ser que la inhibición de las interleukinas IL-4/IL-13 y el consecuente bloqueo de la vía Th2 conlleve un viraje hacia la vía Th1/Th17, involucrada en la fisiopatología del acné. En nuestra experiencia, la mayoría de las reacciones fueron leves y tuvieron buena respuesta a tratamientos tópicos y orales habituales para el acné. Sin embargo, en uno de nuestros casos fue necesaria una modificación de la dosis del dupilumab para un control óptimo.

P23. PRESCRIPCIÓN FUERA DE FICHA TÉCNICA EN DERMATOLOGÍA PEDIÁTRICA: ESTUDIO OBSERVACIONAL

R. Gutiérrez Meré^a, D. Soto García^a, C. Couselo Rodríguez^a, S. Martínez Fernández^a, M.C. Dávila Pousa^b y A. Batalla Cebey^a

Servicios de ^aDermatología y ^bFarmacia Hospitalaria. Complejo Hospitalario Universitario de Pontevedra. España.

Introducción. Existen pocos estudios que evalúen la prescripción fuera de ficha técnica (FFT) en dermatología pediátrica, limitándose fundamentalmente a publicaciones que describen el empleo de fármacos FFT para enfermedades concretas como acné, psoriasis o dermatitis atópica. El objetivo de este trabajo consistió en determinar la prevalencia de prescripción FFT en una consulta monográfica de dermatología pediátrica.

Material y métodos. Estudio descriptivo transversal retrospectivo. Se incluyeron pacientes valorados en la consulta monográfica de dermatología pediátrica del Complejo Hospitalario Universitario de Pontevedra, entre noviembre de 2018 y diciembre de 2019, que hubiesen recibido algún tratamiento tópico o sistémico, excluyendo corticoides tópicos. Se recogieron variables demográficas y características relacionadas con la prescripción del fármaco.

Resultados. Se revisaron 468 pacientes. Ciento cuarenta y ocho (31,62%) recibieron algún tratamiento tópico o sistémico (52,7% varones, edad media 8,15 años). De los 196 fármacos pautados, 182 (92,86%) contaban con ficha técnica. La patología más frecuente para la que se prescribió tratamiento fue la dermatitis atópica (39,29%), seguida del acné (9,69%). El fármaco más empleado fue tacrolimus tópico (26,02%), seguido de desloratadina (10,20%) y adapaleno/peróxido de benzoilo (6,12%). Entre los fármacos que contaban con ficha técnica, su uso FFT fue la situación predominante (51,10%). Los motivos más frecuentes para la prescripción FFT fueron el empleo del fármaco para una patología distinta de la indicada (62,37%) y tener una edad menor de la autorizada (56,99%). Las patologías en donde más se empleó la prescripción FFT fueron dermatitis atópica (29,03%), verrugas (12,90%) y hemangiomas infantiles (11,83%). Los fármacos más frecuentemente indicados FFT fueron tacrolimus tópico (23,66%), desloratadina (20,43%) y timolol (9,68%). Existió asociación significativa entre un mayor porcentaje de prescripción FFT y menor edad y tratamiento para verrugas y hemangiomas infantiles ($p < 0,001$).

Conclusiones. Observamos una alta prevalencia de prescripción FFT en dermatología pediátrica. Conocer las patologías, los fármacos y los grupos de edad con menos opciones terapéuticas aprobadas orienta hacia la necesidad de mayor investigación en esas áreas.

Pósteres sin discusión oral

P24. NUEVOS HORIZONTES EN EL TRATAMIENTO DE LA ALOPECIA AREATA PEDIÁTRICA CON UPADACITINIB

I. Rivera Ruiz, D. Moreno Mesa, D. Díaz Ceca, M. Galán Gutiérrez, A.J. Vélez García-Nieto y G.M. Garnacho Saucedo

Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. España.

Introducción. La alopecia areata es una alopecia no cicatricial muy frecuente en nuestro medio, con buen pronóstico en la mayoría de las ocasiones. Upadacitinib es un inhibidor de JAK kinasa 1 que podría constituir una nueva opción terapéutica en el manejo de la alopecia areata pediátrica severa.

Caso clínico. Se describen dos casos de nuestro centro con antecedente personal de dermatitis atópica leve-moderada y alopecia areata tratados con upadacitinib con buena respuesta y excelente tolerancia. El primer caso es un varón de 17 años con antecedente personal de dermatitis atópica leve-moderada y alopecia areata total de 13 años de evolución que ha realizado tratamiento con corticoides tópicos, tacrolimus tópico, minoxidil tópico y oral, pulsos de dexametasona y sensibilización con difenciprona con respuesta parcial y recaídas frecuentes. Inició tratamiento con upadacitinib 30 mg con repoblación completa y sin efectos adversos tras 28 semanas de tratamiento. El segundo caso es un varón de 9 años de edad con antecedente personal de dermatitis atópica leve-moderada y alopecia areata grave (con afectación parcheada del cuero cabelludo en el 70% de la superficie) de un año y medio de evolución que ha realizado tratamiento con corticoides tópicos, minoxidil oral y tópico y pulsos de dexametasona con respuesta parcial. Inició tratamiento con upadacitinib 30 mg con repoblación de más del 50% de la afectación inicial tras 12 semanas de tratamiento sin presentar efectos adversos.

Discusión. Upadacitinib está indicado para el tratamiento de la dermatitis atópica de moderada a grave en pacientes adultos y en adolescentes a partir de 12 años de edad que son candidatos a tratamiento sistémico. Se han descrito casos de buena respuesta a upadacitinib en pacientes con alopecia areata y dermatitis atópica. Creemos que upadacitinib podría constituir un nuevo tratamiento en pacientes con alopecia areata en edad pediátrica. Estudios de investigación básica han demostrado implicación de la vía JAK/STAT amplificando la respuesta inflamatoria en los folículos pilosos en esta enfermedad. No obstante, se necesitan más estudios para confirmar la eficacia y seguridad de este tratamiento en la alopecia areata.

P25. NEVUS DE PELO LANOSO O “WOOLLY HAIR NEVUS”: ¿DEBEMOS DESCARTAR OTRAS PATOLOGÍAS?

E.L. Pinto Pulido, M. González Cañete, E. García Verdú y A. Rodríguez-Villa Lario

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

Introducción. El nevus de pelo lanoso o “woolly hair nevus” (WHN) consiste en la presencia localizada en una zona delimitada del cuero cabelludo de pelo muy rizado más hipopigmentado y fino que el resto.

Caso clínico. Niño de 3 años sin antecedentes de interés cuyos padres consultan por la presencia desde hace un año de alteraciones en la estructura del pelo de la zona temporal del cuero cabelludo. Refieren que con el crecimiento del niño dicho área ha ido incrementando de tamaño. A la exploración se evidenció en la región temporal derecha una zona bien delimitada de pelo crespo más áspero que el resto. Se observó al microscopio un mechón de pelo afecto evidenciando una morfología muy rizada, sin datos de pili

torti y en comparación con pelo sano de la paciente con un diámetro algo menor. Se diagnosticó como WHN y se realizó una exploración física completa sin evidenciar otras alteraciones.

Discusión. El WHN suele aparecer durante los dos primeros años de vida y se trata de una entidad benigna que en la mayoría de los casos no se acompaña de otros trastornos. Sin embargo, se han descrito algunas asociaciones. La más frecuente es la presencia de un nevus epidérmico ipsilateral. Algunos autores han reportado la presencia de mutaciones somáticas en HRAS (c.34G>A (pG12S)) en WHN de pacientes que también presentaban nevus epidérmico. Esta mutación aparece en línea germinal en pacientes con síndrome de Costello y una de sus posibles manifestaciones es el pelo lanoso difuso (cuando estas alteraciones en la morfología capilar afectan a todo el cuero cabelludo). Por ello sugieren que los WHN asociados a nevus epidérmico constituyen una forma en mosaico de esta rasopatía y recomiendan mantener un seguimiento de dichos pacientes por la posible asociación de tumores, al poder estar presente la mutación en otros tejidos. En menor medida, también se ha descrito la asociación de WHN con otras manifestaciones cutáneas y con alteraciones oftalmológicas, auditivas, renales y óseas. En conclusión, a pesar de ser el WHN una entidad benigna, tras su diagnóstico se recomienda realizar una adecuada exploración física para descartar otras asociaciones. En caso de encontrar otras alteraciones, principalmente un nevus epidérmico, podría tener un papel importante el estudio genético somático, y en caso de encontrar mutaciones HRAS, mantener un seguimiento periódico.

P26. TRICOTIDISTROFIA: UN TRASTORNO NEUROECTODÉRMICO CON MÚLTIPLES VARIANTES

M.L. Santos e Silva Caldeira Marques, J. Algarra Sahuquillo, J. Mercader Salvans, M. Quetglas Valenzuela, M. Arteaga Henríquez y M.M. Pestana Eliche

Complejo Hospitalario Universitario de Canarias. San Cristóbal de La Laguna (Santa Cruz de Tenerife). España.

Introducción. Las tricotodistrofias (TTD) son un grupo heterogéneo de trastornos neuroectodérmicos que se heredan, fundamentalmente, de forma autosómica recesiva. Pueden presentarse con alteraciones capilares, cutáneas y neurológicas, siendo el hallazgo principal la presencia de pelos cortos, rebeldes y quebradizos debido a un déficit de azufre.

Caso clínico. Recién nacido de dos días de vida, prematuro, con gestación controlada y sin hallazgos en el cribado neonatal de metabopatías, que presenta pelo de aspecto quebradizo y escaso con pilotración positiva. Además, se observaron escamas adheridas en pies que se desprenden al mes de vida y que recuerdan a membrana colodión, así como coiloniquia en uñas de manos. Se realizó tricograma que mostró pelos displásicos sin vaina, tricosquisis y zonas muy aplanadas y plegadas sobre sí mismas (“pseudopili torti”). Con microscopio de luz polarizada, los tallos pilosos mostraron estriaciones alternando bandas claras y oscuras de manera transversal al eje longitudinal, dando un aspecto de “cola de tigre”. El paciente desarrolla hipogammaglobulinemia y neutropenia grave, precisando, incluso, ingreso hospitalario. Se realiza estudio bioquímico en cabello, revelando este una baja concentración de azufre. Con sospecha de TTD subtipo G, se solicita el estudio genético, detectándose una mutación en heterocigosis en el gen ERCC2 (en c.1742T>C;p.Leu581Pro), considerándose una variante de significado incierto.

Discusión. La TTD es una patología rara, de herencia autosómica recesiva, causada por un defecto en los genes que participan en la reparación y transcripción del ADN (XPB, XPD y TTDA) o el TTDN1 de función desconocida. Se han utilizado múltiples acrónimos para describir las características de estos pacientes, aunque estos no recogen la gran variabilidad clínica de esta enfermedad que obliga a realizar un diagnóstico diferencial con otras alopecias congénitas.

De acuerdo con la clasificación de Itin et al., nuestro caso se incluye como una TTD subtipo G, ya que asocia alteraciones de la inmunidad (neutropenia crónica y déficit de inmunoglobulinas). Presentamos el caso de un paciente con déficit de azufre en tallos pilosos, cuyo estudio genético arroja la presencia de una variante de significado incierto, por lo que planteamos considerar esta variante como patogénica.

P27. DOS HERMANOS CON SÍNDROME DEL PELO IMPEINABLE Y UNA NUEVA VARIANTE PATOGENICA

V. Velasco Tamariz, F. Tous Romero, A. Sánchez Velázquez y S.I. Palencia Pérez

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

Paciente de 3 años de edad, sana sin antecedentes de interés, que es traída a consulta por su madre, que refiere que su pelo es seco y difícil de peinar. A la exploración objetivamos un cabello de color rubio, áspero y ralo, cuya distribución es uniforme, y que no presenta debilidad a la tracción ni alteraciones en el crecimiento. El resto de la exploración física, incluyendo uñas y dientes, es normal. Su hermano, 2 años menor, presenta las mismas alteraciones en el cabello, negando sus padres alteraciones en el cabello en su infancia ni antecedentes familiares de la misma patología. La tricoscopia en ambos casos mostró el surco longitudinal característico. Ante la sospecha clínica de un síndrome de pelo impeinable (SPI), se realizó estudio genético en los 2 pacientes y sus 2 progenitores, siendo la niña heterocigota compuesta para la variante probablemente patogénica de origen paterno c.1374dup (p.Val459ArgfsTer15) y para la variante patogénica de origen materno c.881C>T (p.Ala294Val) en el gen PADI3. En su hermano, se identificó la presencia de la variante patogénica c.881C>T (p.Ala294Val) y la variante de significado clínico incierto c.1374dup (p.Val459ArgfsTer15) en el gen PADI3, ambas en heterocigosis. El SPI o Pili trianguli et canaliculi es una rara displasia pilosa descrita por Dupré en 1973, en la mayoría de los casos esporádica, aunque se han descrito casos de herencia autosómica recesiva y dominante. Afecta únicamente al pelo del cuero cabelludo, de forma difusa y, en una minoría de casos, se asocia a otras displasias ectodérmicas. Suele mejorar antes de la pubertad. Se han descrito mutaciones en 3 genes (PADI3, TGM3 y TCHH) que codifican proteínas de la formación del tallo piloso. En un reciente estudio realizado en 107 pacientes con diagnóstico de SPI, este se asoció mayoritariamente con variantes patogénicas en el gen PADI3, incluidas 2 variantes recurrentes que se detectaron en alrededor del 99% de todos los portadores [c.881C>T (p.Ala294Val) y c.335T>A (p.Leu112His)]. Asimismo, se descubrieron otras 8 variantes patogénicas en PADI3. En nuestros 2 pacientes, la presencia de la variante de origen paterno c.1374dup (p.Val459ArgfsTer15) orienta a una probable nueva variante patogénica.

P28. HIPOTRICOSIS POR MUTACIÓN EN DESMOGLEÍNA 4 (DSG4)

P. García Piqueras^a, J. Suárez González^b, C. Andrés Zayas^b, V. Parra Blanco^c, A. Torreló Fernández^d y M. Campos Domínguez^a

^aServicio de Dermatología. ^bUnidad de Genómica. ^cServicio de Anatomía Patológica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. ^dServicio de Dermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción. Los desmosomas son fundamentales para la integridad tisular de los epitelios estratificados y sus anejos. Algunas proteínas desmosómicas se encuentran también en miocardio. Las desmosomopatías pueden producir alteraciones en la piel, el pelo y el corazón. Las hipotricosis en la infancia pueden tener varias cau-

sas. Las desmosomopatías constituyen una de las múltiples causas genéticas que pueden ocasionar anomalías del pelo. Presentamos un caso de hipotricosis congénita por mutación en el gen de la desmogleína 4 (DSG4).

Caso clínico. Niña de 5 años, sin antecedentes de consanguinidad en progenitores, traída por hipotricosis congénita. Se realizó biopsia de cuero cabelludo y se inició tratamiento con minoxidil tópico sin respuesta. El estudio histológico mostró cuero cabelludo con discreto incremento de folículos en fase de telogen y folículos de tipo velloso sin elementos inflamatorios específicos y con fenómenos focales y parcheados de pili multigemini y foliculitis en penacho. Se solicitó estudio genético que evidenció dos variantes patológicas en el gen DSG4 en heterocigosis (c.2412+1G>A y c.2499_2500insTA, p.Val834*).

Discusión. Las hipotricosis pueden tener múltiples causas y pueden ser congénitas o adquiridas. Durante la valoración de un niño con sospecha de hipotricosis o displasia pilosa debemos indagar en la historia familiar y realizar una exploración completa para descartar signos de displasias ectodérmicas, anomalías esqueléticas o alteraciones cardíacas. Las desmogleínas son glucoproteínas transmembrana de tipo 1 dependientes del calcio que pertenecen a la superfamilia de las cadherinas desmosómicas y desempeñan un papel importante en la adhesión entre superficies celulares. El gen DSG4 se expresa tanto en la epidermis suprabasal como extensamente en toda la médula, la precorteza y la vaina radicular interna del folículo piloso. Desempeña un papel clave en la proliferación, diferenciación y adhesión celular de los queratinocitos en el folículo piloso. Se ha demostrado que mutaciones en DSG4 causan hipotricosis hereditaria. Alteraciones en DSG4 también se han relacionado con moniletrix, hipotricosis congénita moniletrix-like y erosiones cutáneas, evidenciando el rol de esta proteína en la integridad del pelo y la epidermis.

P29. USO DE PROPRANOLOL EN PACIENTE PREMATURA MENOR DE 5 SEMANAS

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

Hospital Clínico San Carlos. Madrid. España.

Introducción. El propranolol es el tratamiento de primera línea para los hemangiomas infantiles (HI) proliferativos complicados. Sin embargo, hay escasos datos de eficacia y seguridad en menores de 5 semanas de edad corregida (SEC), motivo por el cual el propranolol no está aprobado para su uso en prematuros en esa franja etaria.

Caso clínico. Valoramos a una paciente nacida pretérmino por cesárea en la semana 28 + 4 de edad gestacional, en el contexto de un embarazo gemelar, con muy bajo peso al nacer (1075 gramos), la cual desarrolla al mes de nacimiento cuatro lesiones compatibles con HI en fase proliferativa con componente profundo y superficial: dos en pierna izquierda (muslo y hueso poplíteo), uno en cuello y uno en abdomen. Al tercer mes de vida, la paciente presenta ulceración de los HI localizados en hueso poplíteo y a nivel cervical. Inicialmente se plantea tratamiento conservador y observación, pero dada la progresión de las lesiones (crecimiento circunferencial y ulceración) se decide iniciar tratamiento con propranolol a las 3 SEC, aún teniendo indicación a partir de las 5 semanas. De esta manera administramos propranolol a dosis de 1 mg/kg/día en el hospital de día pediátrico con monitorización estrecha, presentado la paciente buena tolerancia, sin desarrollo de eventos adversos relevantes (bradicardia, hipotensión, broncoespasmo o hipoglucemia), y resolución progresiva de las ulceraciones previas.

Resultados. Presentamos el caso de una paciente con múltiples hemangiomas y marcada comorbilidad (muy bajo peso al nacer y edad corregida menor de 5 semanas) que, a pesar de lo cual, mostró una excelente respuesta al tratamiento con propranolol.

Discusión. Los resultados presentados en nuestro caso clínico, en consonancia con lo que muestra la bibliografía existente, hacen sospechar que el propranolol puede ser un tratamiento seguro y eficaz en pacientes prematuros menores de 5 semanas de edad corregida. Faltan estudios prospectivos grandes y bien diseñados en este grupo etario de pacientes. Nuestro caso clínico se suma a esta pequeña pero creciente línea de investigación.

P30. ¿DE VERDAD NOS SIRVE LA ECOGRAFÍA EN LA CONSULTA DE DERMATOLOGÍA INFANTIL?

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

Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Introducción. Presentamos tres casos de patología vascular, muy parecidos, situados en la misma localización (región torácica) pero diferentes en cuanto a evolución, clínica e imagen ecográfica, que curiosamente aparecieron una misma mañana.

Casos clínicos. Lactante de 3 meses que presenta desde nacimiento en región pretorácica izquierda un nódulo azulado, que no ha cambiado de tamaño. Sus padres refieren que con el llanto se vuelve más morado y aumenta de volumen. La ecografía muestra imagen compatible con una malformación venosa. El segundo caso se trata de un niño de 7 años que presenta desde el nacimiento un nódulo azulado en región submamaria derecha, que ha ido aumentando progresivamente de tamaño, presentando en la consulta una tumoración de gran tamaño, caracterizándose al inicio como hemangioma congénito. Al realizar la ecografía llamó la atención el gran flujo presente en modo Doppler color, así como el aumento de flujo a nivel perilesional, por lo que se decidió su extirpación preferente directamente, para evitar el riesgo de sangrado con la biopsia. El resultado, aun por filiar, se trataba de una tumoración/anomalía vascular sin atipia citológica. El tercer caso es una lactante de 3 meses de edad, que presenta desde la semana de vida un nódulo violáceo de crecimiento progresivo. En la ecografía observamos una lesión subcutánea, compatible con hemangioma infantil profundo.

Conclusión. El objetivo principal es resaltar la gran utilidad de la ecografía en la consulta de dermatología infantil, sobre todo para valorar aquellas lesiones de origen vascular.

P31. HAMARTOMA ANGIOMATOSO ECRINO CONGÉNITO. A PROPÓSITO DE UN CASO

M. Gamo Guerrero^a, M.Á. Martín Díaz^a, R. Carrascosa de Lome^a, A. Simón Gozalbo^a, S. Tirado Zambrano^b y P. de la Cueva Dobao^a

Servicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Hospital Infanta Leonor. Madrid. España.

Presentamos el caso de una niña de 13 meses en seguimiento en consulta de dermatología pediátrica por una lesión de aspecto vascular localizada en la pierna derecha, presente desde el nacimiento. Fue remitida por primera vez a los 3 meses; a la exploración se observaron placas violáceas reticulares con hiperqueratosis en superficie, de distribución lineal, en cara externa de pierna derecha, hasta muslo. No se observaron disimetrías en la extremidad afectada, ni presentaba alteración en el desarrollo psicomotor. Se solicitó una ecografía con el diagnóstico de sospecha de malformación vascular geográfica, descartándose aumento del flujo sanguíneo en el estudio Doppler. Durante el seguimiento, la lesión permaneció asintomática y estable, creciendo de forma acorde al crecimiento de la niña. Se realizó una biopsia a los 12 meses de vida para filiar mejor el diagnóstico, obteniéndose hallazgos histológicos compatibles con hamartoma angiomatoso ecrino. La paciente se encuentra asintomática y se ha decidido seguimiento clínico sin

iniciar tratamiento. El hamartoma angiomatoso ecrino es un tumor benigno poco frecuente de naturaleza hamartomatosa caracterizado histológicamente por la proliferación de componentes vasculares y ecrinos. Suele presentarse en la edad pediátrica, al nacimiento o antes de la pubertad, como un nódulo o placa solitaria, unilateral, de color rojo-violáceo, localizado en la región distal de extremidades, aunque la clínica puede ser muy heterogénea y el diagnóstico diferencial amplio. Suelen ser lesiones asintomáticas, aunque en algunos casos se acompaña de dolor e hiperhidrosis. Frecuentemente no es necesario el tratamiento, salvo en aquellos casos sintomáticos o por motivos estéticos, considerando la extirpación quirúrgica como primera opción. Presentamos el caso de una niña de 13 meses con el diagnóstico de hamartoma angiomatoso ecrino congénito, entidad benigna poco frecuente, descrita fundamentalmente en edad pediátrica con una presentación clínica muy variable, siendo fundamental el diagnóstico diferencial con otras tumoraciones de origen vascular y muy relevante el estudio histológico de la misma.

P32. TROMBOCITOPENIA EN LACTANTE CON LESIÓN VASCULAR

C. Romera de Blas, A.I. Sánchez Moya, M. Cotarelo Hernández, L. Carbonero Jiménez, S. Plata Clemente y C. Pérez Hortet

Hospital Universitario de Toledo. España.

Varón con antecedente familiar de madre con trombocitopenia inmune primaria (PTI) crónica con último brote durante el embarazo, consulta al nacimiento por lesión vascular en costado izquierdo con analítica normal y ecografía compatible con hemangioma, estable en tamaño y forma a las 3 semanas de seguimiento. A los 33 días de vida ingresa por COVID19+, trombocitopenia grave (11000/ μ L) y hematomas perilesionales al tumor vascular, sin cambios ecográficos. Ante sospecha de PTI aguda por paso transplacentario de anticuerpos, trombocitopenia por COVID19 y tumoración vascular a estudio se inicia tratamiento con gammaglobulina iv, corticoides iv y propranolol oral. Ascenso progresivo de plaquetas hasta normalización al alta. En consultas sucesivas y tras suspensión del propranolol, se objetiva disminución del tamaño del tumor vascular, sugiriendo hemangioma congénito rápidamente involutivo (RICH) asociado a trombocitopenia por probable paso transplacentario de anticuerpos maternos. Las alteraciones vasculares de la coagulación en pacientes con lesiones vasculares pueden tener un potencial riesgo vital. La PTI ocurre hasta en el 56% de los hijos de madres con antecedentes de PTI. Cursa con trombocitopenia aislada en los primeros días de vida, persistiendo hasta los 4 meses. Los RICH pueden presentar de forma rara una trombocitopenia transitoria generalmente leve-moderada que suele resolverse en las dos primeras semanas de vida, sin alteraciones de los factores de la coagulación, al contrario que en el síndrome de Kasabach-Merritt, que se presenta asociado a hemangiomas en penacho y hemangioendoteliomas kaposiformes. Por ello, ante una trombocitopenia grave en un lactante con una lesión vascular congénita, tenemos que hacer un diagnóstico diferencial tanto de causas asociadas como no a la lesión vascular para realizar un manejo precoz.

P33. CUTIS MARMORATA TELANGIECTÁSICA CONGÉNITA: REPORTE DE 7 CASOS

E.G. Morales Tedone, L. Fernández Domper, D. Muñoz Castro, A. Bernabeu Aicart, E. Silva Díaz y Á. Revert Fernández

Hospital Clínico Universitario de Valencia. España.

Introducción. La cutis marmorata telangiectásica congénita (CMT) es una patología infrecuente consistente en malformaciones vasculares reticuladas que se manifiestan normalmente desde el naci-

miento. Su asociación con otras anomalías requiere una vigilancia activa durante los primeros años de vida de los pacientes.

Caso clínico. Presentamos 7 pacientes pediátricos diagnosticados de CMT recogidos de manera retrospectiva entre 2010 y 2022 en la consulta de dermatología pediátrica de nuestro centro. La CMT se definió clínicamente por la presencia del patrón vascular reticulado fijo y visible presente desde el nacimiento o poco después del mismo. Se constató un predominio del sexo femenino (57%) estando las lesiones en un 85,7% presentes al nacimiento. El 100% de los casos se diagnosticaron antes del año con una mediana de edad al diagnóstico de un mes. El 71,4% de las formas de CMT fueron localizadas afectando un 42,8% a miembros superiores y un 57,1% a miembros inferiores, solamente una de ellas afectaba abdomen. Ninguno de los pacientes presentó afectación facial. Como características clínicas sobreañadidas, 2 niños presentaron atrofia y uno asimetría de miembros inferiores. Dos presentaron anomalías cutáneas asociadas (hemangioma y nevus anémico). No se reportaron antecedentes familiares en ninguno. Se realizó ecografía en todos los pacientes y resonancia en 2 de ellos. Todos presentaron mejoría durante el seguimiento. La mediana de seguimiento fue de 7 años.

Discusión. La etiopatogenia de la CMT es desconocida. El diagnóstico es fundamentalmente clínico y se caracteriza por un patrón cutáneo de máculas reticuladas eritematovioláceas, marmóreas, localizadas o extensas y generalmente asimétricas. La CMT también se asocia con otras anomalías como retraso en el crecimiento y desarrollo, problemas cardíacos y problemas en la movilidad y el tono muscular. El diagnóstico diferencial debe realizarse con otras entidades vasculares reticuladas como pueden ser la cutis marmorata fisiológica, la flebectasia difusa, el nevus flammeus y otro tipo de malformaciones vasculares. La afectación facial es de especial importancia por su asociación con patología ocular. El pronóstico es generalmente bueno y viene condicionado por las anomalías asociadas. Se describe buena evolución de las lesiones en el 50% de los pacientes y su completa desaparición hasta en un 20%.

P34. MALFORMACIÓN CAPILAR DIFUSA RETICULAR CON SOBRECRECIMIENTO

A. Mateos Mayo, M.C. Gutiérrez Rodríguez, A.M. Carballido Vázquez, A.M. Antón Márquez y P. Manchado López

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

Introducción. Las malformaciones vasculares se asocian frecuentemente a otras anomalías como el sobrecrecimiento segmentario, anomalías musculoesqueléticas o neurológicas. En los pacientes con malformaciones capilares difusas se debe descartar la presencia de sobrecrecimiento de tejidos blandos u óseos.

Caso clínico. Niña de 2 años con antecedente de prematuridad de 36 semanas, remitida por lesiones cutáneas extensas desde el nacimiento que habían sido diagnosticadas por pediatría de cutis marmorata telangiectásica congénita. A la exploración física presentaba lesiones maculosas eritematovioláceas con aspecto reticular que afectaban de forma parcheada a tronco, miembro inferior derecho, mejilla izquierda y ambos miembros superiores, sugestivas de malformación capilar. Clínicamente se objetivó leve sobrecrecimiento de la extremidad inferior derecha respecto a la contralateral.

Resultados. Fue diagnosticada de malformación capilar difusa con sobrecrecimiento. La paciente presentaba desarrollo y evaluación neurológica normal y perímetro craneal en rango normal para su edad. Está pendiente de valoración por Rehabilitación y Traumatología pediátrica.

Discusión. El término malformación capilar difusa con sobrecrecimiento fue descrito para englobar a aquellos pacientes que presentan una malformación capilar extensa asociada a sobrecrecimiento y no encajan en ningún otro síndrome de sobrecrecimiento y/o anomalía vascular como Klippel-Trenaunay, cutis marmorata telan-

giectásica congénita (CMT) o síndrome de malformación capilar-macrocefalia (MC-M). Esta entidad fue descrita en 2013 y se caracteriza por una malformación capilar extensa, reticular, que afecta a zonas anatómicas contiguas. El sobrecrecimiento de tejidos blandos y/o óseos suele afectar a una extremidad como el caso de nuestra paciente. Se han descrito mutaciones en PIK3CA. Debemos hacer el diagnóstico diferencial con otros síndromes de sobrecrecimiento, y especialmente aquellos síndromes que presentan lesiones cutáneas reticulares como la CMT (con un patrón mejor definido, en ocasiones con atrofia y ulceración), o el síndrome MC-M (presencia de macrocefalia, alteraciones neurológicas).

P35. MUTACIÓN INESPERADA EN HEMANGIOMA CONGÉNITO

M. Luque Luna, M. Ivars Lleó, M. Bejarano Serrano, Cinzia Emilia Lavarino, C. Rovira Zurriaga y E. Baselga Torres

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

Introducción. El hemangioma congénito (HC) es un tumor vascular benigno infrecuente presente desde el nacimiento y de tamaño variable. Según su grado de involución clínica se clasifica como RICH, PICH o NICH. Suele presentarse como una tumoración vascular de alto flujo con telangiectasias prominentes y un halo blanquecino periférico.

Caso clínico. Presentamos el caso de un varón recién nacido con una lesión vascular (clínicamente compatible con un HC) localizada en flanco izquierdo, que presentó a lo largo de los meses una involución parcial, alcanzando un diámetro final de 88 × 29 × 14 mm. La sospecha clínica se confirmó mediante el estudio histológico. El estudio con eco-doppler mostró una lesión vascular de alto flujo y la resonancia magnética evidenció una lesión multivascular polilobulada heterogéneamente hiperintensa en T2 con drenaje a vasos femorales superficiales.

Resultados. En el estudio genético de tejido afecto se detectó una variante patogénica missense en PIK3CA (c.3140 A>G; p.His1047Arg). MAF 9,5%.

Discusión. En los últimos años se ha constatado que los HC son el resultado de mutaciones somáticas en los genes GNAQ/GNA11 (codón 209). Las mutaciones en este alelo también están asociadas a tumores melanocíticos (como el nevus azul y el melanoma uveal) y activan constitutivamente la vía MAP-Kinasa y la vía YAP. Las mutaciones en PIK3CA se asocian a las malformaciones linfáticas simples, algunas malformaciones venosas (30%), la FAVA y diversos síndromes que se engloban dentro del espectro PROS (PIK3CA-related overgrowth spectrum). No se han reportado casos en la literatura médica de hemangiomas congénitos con mutación en PIK3CA.

P37. TUMORACIÓN FACIAL CONGÉNITA

C. Villegas Fernández, I. Burón Álvarez, V. Melgar Molero, A. Fernández Tresguerres Centeno y P. Ramírez Marín

Hospital Universitario Sanitas La Moraleja. Madrid. España.

Introducción. Presentamos un caso de un paciente recién nacido a término por cesárea, femenino, con diagnóstico radiológico prenatal de tumoración vascular facial desde la 24 semana de gestación.

Caso clínico. Paciente recién nacido a término, por cesárea, femenino, con diagnóstico prenatal de tumoración vascular facial desde la 24 semana de gestación. En el momento del nacimiento presentaba lesión tumoral facial y temporal izquierda, de 4 × 4 cm de diámetro y una elevación de 3 cm en la zona más elevada. La paciente presentaba analítica completa normal, y constantes vitales estables. Las ecografías realizadas durante el seguimiento gestacional eran compatibles con una tumoración vascular con diagnóstico

probable de hemangioma congénito rápidamente involutivo, no obstante, se realizó una resonancia magnética prenatal en la última semana de gestación, que era compatible con el diagnóstico. Se hizo ecografía neonatal y resonancia magnética que eran compatibles igualmente con diagnóstico de RICH. No hubo necesidad de realización de biopsia. Las analíticas de seguimiento fueron normales, sin presentar plaquetopenia.

Resultados. Se llevó a cabo un seguimiento periódico ecográfico de la lesión tumoral en la consulta de dermatología durante el primer año de vida de la paciente con una involución progresiva de la masa tumoral, sin presentar la depresión central característica de estos tumores. Los estudios analíticos fueron normales, sin plaquetopenia. La paciente tuvo un desarrollo psicomotor normal. La involución fue completa al año de vida de la paciente, sin secuelas estéticas.

Conclusión. Presentamos un nuevo caso de RICH, de localización facial y temporal con diagnóstico temprano radiológico prenatal y evolución clínica y ecográfica característica.

P38. ANGIOMA EN PENACHO CON PATRÓN “EN PERDIGONADA” MACROSCÓPICO Y MICROSCÓPICO

J. Martín-Nieto González, M. Córdoba García-Rayó, N. Medrano Martínez, D. Vírveda González, C. Lacasta Plasin y M. Campos Domínguez

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

Introducción. El angioma en penacho es un tumor vascular benigno poco frecuente que suele aparecer en la infancia. Suele presentarse como pápulas o placas eritematovioláceas localizadas en el tronco o en las extremidades. Es necesario realizar una biopsia para diferenciarla de otras proliferaciones vasculares. En la histología es característico encontrar lóbulos de capilares en la dermis con aspecto en perdigonada o “bola de cañón”. Además, expresan marcadores inmunohistoquímicos endoteliales y linfáticos como CD31, CD34, WT1 y D2-40, con GLUT-1 negativo. Debe realizarse un estudio ecográfico y un análisis de sangre para evaluar el recuento plaquetario y la coagulación, ya que está descrita una coagulopatía de consumo con trombopenia denominada fenómeno de Kasabach-Merritt.

Caso clínico. Presentamos el caso de un niño de 7 meses que acudió a la consulta de Dermatología para valoración de una lesión en el hombro derecho de un mes de evolución. No presentaba otras lesiones cutáneas ni asociaba sintomatología sistémica. En la exploración física se objetivó una placa de color piel con nódulos violáceos en la superficie, localizada en la región escapular derecha. No presentaba hipertriosis, aumento de la sudoración local ni dismetría en los miembros superiores. La analítica de sangre mostraba niveles de plaquetas y de dímero-D normales, así como ausencia de alteraciones en la coagulación. En la ecografía el doppler fue negativo y no se objetivó invasión de estructuras profundas. El estudio histológico reveló lóbulos de capilares dispersos en la dermis, conformando un patrón en “bolas de cañón”, así como luces vasculares con forma de semiluna. La inmunohistoquímica fue positiva para WT1, D2-40 y negativa para GLUT-1, estableciéndose el diagnóstico de angioma en penacho. El paciente ha permanecido asintomático y no ha presentado complicaciones relacionadas con la lesión. Como curiosidad, en este caso, la morfología cutánea parecía reproducir el patrón microscópico en perdigonada.

Conclusiones. Ante la sospecha de lesiones vasculares en forma de pápulas o nódulos violáceos múltiples en la edad pediátrica o en la adolescencia, debemos considerar el angioma en penacho en el diagnóstico diferencial. Además, si en la exploración física se objetivan eritema, aumento de temperatura o crecimiento de la lesión junto con trombopenia o alteraciones en la coagulación, debemos sospechar el fenómeno de Kasabach-Merritt.

P39. HEMANGIOMAS INFANTILES ULCERADOS: LA NECESIDAD DE UN TRATAMIENTO INDIVIDUALIZADO

C. Lacasta Plasin^a, R. Moure Romano^b, C. Lorca García^c, E. de Tomás Palacios^c, J. Martín-Nieto^a y M. Campos-Domínguez^a

^aServicio de Dermatología. ^bDepartamento de Enfermería.

^cSección de Cirugía Plástica Infantil. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

Introducción. La ulceración es la complicación aguda más frecuente de los hemangiomas infantiles en la dermatología práctica y su tratamiento requiere un abordaje individualizado.

Caso clínico. Se presenta la evolución de tres pacientes con diagnóstico de hemangioma infantil ulcerado, en una consulta de Dermatología Pediátrica, tratados de manera individualizada según las características de cada lesión.

Resultados. Todos los pacientes recibieron entre dos y tres sesiones de láser colorante pulsado, disponible en nuestro centro. La primera paciente fue tratada solamente con apósitos hidrocoloides y cuidados locales de la herida. El segundo paciente requirió tratamiento combinado con timolol tópico y crema reparadora con óxido de zinc. La tercera paciente, que presentaba un hemangioma infantil de mayor tamaño y ulceración, precisó combinación de propranolol oral, láser de colorante pulsado y apósitos, para curación completa de la lesión. Todos los pacientes tuvieron una buena evolución de las lesiones con adecuado resultado estético y funcional, sin efectos secundarios y con buen control del dolor.

Discusión. En pacientes pediátricos con hemangiomas ulcerados, las decisiones terapéuticas conllevan con mucha frecuencia un reto para los dermatólogos. No hay un tratamiento estandarizado para todos los pacientes y la decisión depende de varios factores como la edad del paciente, la localización de la lesión, el tamaño y la fase de crecimiento del hemangioma, entre otros. El manejo de los hemangiomas ulcerados incluye el cuidado del lecho de la herida con apósitos, el control de la infección, y los tratamientos específicos (betabloqueantes tópicos u orales, láser de colorante pulsado, apósitos específicos y cremas reparadoras, entre otros).

Conclusión. El dermatólogo debe realizar un tratamiento individualizado para conseguir los mejores resultados en los hemangiomas infantiles ulcerados. En nuestra experiencia, los betabloqueantes, el láser de colorante pulsado y los apósitos pueden ser útiles.

P40. PLACA VIOLÁCEA ABDOMINAL DE CRECIMIENTO PROGRESIVO

L. Rusñol Batlle, H. Iznardo, G. Sánchez-Rodríguez, C. Morales y E. Roé
Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España.

Introducción. El hemangioendotelioma kaposiforme (HEK) es un tumor vascular cutáneo o visceral de bajo grado de malignidad. Puede asociarse al síndrome de Kasabach-Merritt (SKB), trombopenia grave con coagulopatía por consumo potencialmente letal.

Caso clínico. Niño de 3 meses de edad ingresado en pediatría por placa pétérea violácea mal delimitada en ingle izquierda, de 6 semanas de evolución. Inicialmente orientado como adenitis con celulitis adyacente, sin respuesta a tratamiento antibiótico. Se realiza biopsia cutánea que muestra una proliferación de vasos de pequeño y mediano calibre, de paredes finas, sin atipia ni mitosis, distribuidos en lóbulos rodeados por vasos linfáticos ectásicos. La inmunohistoquímica fue positiva para ERG, CD34 y CD31; negativa para GLUT1, WT1 y HHV8. Ante el empeoramiento clínico con irritabilidad, aumento de tamaño, eritema e induración de la lesión se realizó analítica sanguínea que descartó plaquetopenia y alteraciones de la coagulación. Con el diagnóstico de HEK con progresión clínica iniciamos sirolimus por vía oral, con resolución prácticamente completa a los 4 meses.

Discusión. Aproximadamente el 90% de los HEK se manifiestan durante el primer año de vida, siendo el 50% de ellos congénitos. La etio-

logía es desconocida con probable origen multifactorial. Las mutaciones esporádicas son más frecuentes que las germinales, destacando las translocaciones entre los cromosomas 13 y 16, y las mutaciones en el gen GNA14 en el 33% de los HEK. La clínica es variable (nódulo, tumor o placa indurada eritematosa) y si existe SKB asociado las lesiones se vuelven edematosas, purpúricas, calientes al tacto y dolorosas. La mayoría de los pacientes presentan crecimiento y/o empeoramiento progresivo de la clínica, si bien no todos desarrollan SKB. El diagnóstico diferencial principal es el angioma en penacho, considerándose ambas entidades dentro del mismo espectro. Otras anomalías vasculares como el hemangioma infantil y congénito, las malformaciones venosas y la linfangiomatosis kaposiforme también entrarían en el diagnóstico diferencial. El tratamiento clásico del HEK complicado es la combinación de vincristina y corticoides sistémicos, aunque en los últimos años se ha reportado la utilidad del sirolimus, que ha demostrado reducción en el tamaño e incluso mejoría del recuento plaquetario en los casos con SKB.

P41. MALFORMACIÓN LINFÁTICA CERVICAL TRATADA CON RAPAMICINA TÓPICA

J. Ugedo Alzaga, R. Pérez Blasco, B. Baza Martínez, A. Aramburu González, M. Pascual Ares y M.R. González-Hermosa
Hospital de Cruces. Barakaldo (Vizcaya). España.

Las malformaciones linfáticas (ML) son anomalías vasculares de flujo lento que resultan de la hiperplasia de la red linfática, produciendo múltiples quistes de tamaño variable. Muchos autores sugieren, que tanto la aparición como el desarrollo de las ML son causadas por mutaciones en el gen PIK3CA. Estas conducen a una activación anormal de la vía de señalización de fosfatidilinositol-3'-quinasa (PI3K)/Akt, que conduce a hiperplasia linfática. Debido a su crecimiento infiltrante, el tratamiento es difícil. Clásicamente, la cirugía, el láser y la escleroterapia eran de elección, pero hoy se prefiere asociar opciones menos invasivas como la rapamicina.

Caso clínico. Presentamos el caso de una niña de 3 años con una lesión congénita localizada en la zona cervical posterior, asintomática. En la exploración se observó una placa lineal de 3 cm constituida por vesículas rosadas agrupadas. Durante el seguimiento, tuvo episodios de prurito y sangrado por lo que las lesiones se hicieron más visibles con aparición de hiperqueratosis y costras. Entre las opciones terapéuticas, se planteó la utilización de láser vascular, pero los padres lo desestimaron. Se inició tratamiento con rapamicina tópica al 1% una vez al día con muy buena respuesta, obteniéndose la resolución de las lesiones tras año y medio de tratamiento.

Discusión. Las ML microquísticas superficiales son las más frecuentes y aparecen como placas con vesículas en su superficie en cualquier zona corporal. La rapamicina es una molécula que actúa inhibiendo de la vía mTOR y existen estudios en los que con la aplicación de pomada de rapamicina al 1% obtuvieron una mejoría clínica. Con la presentación de este caso queremos destacar la utilización de la rapamicina tópica como una opción terapéutica muy eficaz para el tratamiento de las ML microquísticas superficiales.

P42. HIPOCRECIMIENTO Y MALFORMACIÓN CAPILAR DIFUSA ASOCIADO A MUTACIÓN DE PIK3CA

A. Ciudad Moro, Á. March Rodríguez, H. Escola y R. Pujol
Hospital del Mar. Barcelona. España.

Introducción. El concepto de "hipocrecimiento asociado a malformación capilar difusa" (HMCD) se ha propuesto para definir a un grupo de pacientes con hipocrecimiento de una extremidad (en longitud y/o diámetro) asociada a malformaciones capilares reticulares segmentarias y ocasionalmente a venas superficiales prominentes. En dichos casos se han descrito mutaciones en mosai-

co de DDR2, GRHL2 y PIK3CA. Presentamos un caso de una malformación vascular superficial segmentaria mixta asociada a hipocrecimiento de la extremidad superior izquierda secundaria a una mutación en mosaico de PIK3CA.

Caso clínico. Presentamos el caso de un lactante de 9 meses sin antecedentes de interés. Presentó un embarazo normal y parto eutócico a término sin incidencias perinatales y un peso al nacimiento de 4200 g. Fue derivada para valoración de una discrepancia antropométrica en cintura escapular y extremidad superior izquierda asociada a malformación vascular. A la exploración física, presenta una mácula eritemato-azulada, reticulada y mal delimitada que afectaba de forma segmentaria a área pectoral anterior y escapular izquierda y extendiéndose a lo largo de la extremidad superior izquierda. Asimismo, desde el nacimiento se había objetivado una reducción del diámetro y longitud de dicho brazo izquierdo. Una ecografía de la región braquial, escapular y pectoral izquierda evidenció imágenes tubulares en plano subdérmico compatibles con una malformación vascular de bajo flujo sin afectación de estructuras profundas. Se practicó una biopsia que objetivó un discreto aumento de estructuras vasculares dilatadas en la dermis que expresaban el antígeno D2-40. El estudio mutacional de una biopsia cutánea del área afecta identificó una variante patogénica c.3073A>G; pThr1025Ala del gen PIK3CA (frecuencia alélica del 6%).
Discusión. El síndrome de sobrecrecimiento relacionado con PIK3CA o PROS (PIK3CA-Related Overgrowth Spectrum), incluye un espectro de entidades que comparten mutaciones somáticas activantes en mosaico del gen PIK3CA que suelen dar lugar a un sobrecrecimiento segmentario asociado a malformaciones capilares. La presencia de un hipocrecimiento focal localizado en el contexto de un síndrome PROS convencional ha sido ocasionalmente descrita, así como casos de hipocrecimiento segmentario aislado secundarios a mutaciones del mismo gen. En dichos casos de HMCD, se ha descrito una mayor frecuencia asociación de malformaciones linfáticas aisladas o asociadas con malformaciones capilares/venosas. Los mecanismos patogénicos implicados en el desarrollo de fenotipos opuestos secundarios a mutaciones de un mismo gen son desconocidos.

P43. TERMOGRAFÍA "DE BOLSILLO": UN CLARO EJEMPLO MÁS DE SUS BENEFICIOS

A. Menéndez Parrón, R.M. Escribano de la Torre, J. Gimeno Castillo, A. Barrutia Etxebarria y Z. Martínez de Lagrán Álvarez de Arcaya
Hospital Universitario Araba. Vitoria-Gasteiz (Álava). España.

Introducción. La termografía infrarroja (TIR) constituye una técnica de imagen no invasiva para la detección de cambios de temperatura con aplicabilidad a nivel cutáneo, ya que nos informa de alteraciones superficiales del flujo sanguíneo. Sus características la convierten en idónea para su uso en población pediátrica, principalmente en el ámbito de las anomalías vasculares.

Caso clínico. Exponemos el caso de una paciente de 12 años valorada por múltiples telangiectasias, máculas eritematosas de aspecto vascular y "bier spots". El estudio genético realizado confirmó la sospecha clínica de síndrome de malformación capilar-malformación arteriovenosa (MCMVA) por mutación en gen EPH4B. Además, desde la primera consulta se habían observado dos manchas de gran tamaño, color marrón claro, con bordes irregulares, a nivel escapular y lumbar izquierdo de años de evolución. Su apariencia suscitaba dudas entre lesiones de naturaleza vascular o manchas café con leche atípicas. El estudio ecográfico con Doppler no mostró hallazgos significativos. Tras visualizarlas con el termógrafo se observó que ambas presentaban una intensa irradiancia amarillenta, superior a la piel perilesional, del mismo modo que las telangiectasias de mayor tamaño.

Resultados. En el caso presentado, el empleo de la TIR resultó clave para la filiación de las lesiones mencionadas. Al constatar su mayor

temperatura, confirmamos que se trata de malformaciones vasculares en el contexto de la patología de base de nuestra paciente.

Conclusiones. Presentamos un caso de MCMAV tipo 2 con diagnóstico genético, en el que el empleo de la termografía de bolsillo resultó de gran utilidad para filiar la naturaleza vascular de las lesiones. Esta técnica constituye una novedosa herramienta que destaca por su inocuidad y su fácil uso e interpretación. Se necesitan más estudios para determinar y protocolizar su manejo.

P44. TRATAMIENTOS SISTÉMICOS DURANTE UN MÁXIMO DE 2 AÑOS EN PACIENTES MENORES DE 12 AÑOS CON DERMATITIS ATÓPICA MODERADA-GRAVE: PRÁCTICA CLÍNICA REAL PEDISTAD

L. Berbegal de Gracia^a, E. Baselga^b, R. Gupta^c, M. Ardeleanu^d y A. Zhang^d

Departamento de Dermatología. ^aHospital General Universitario Doctor Balmis Hospital. Alicante. ^bHospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. ^cSanofi. Cambridge (Massachusetts). ^dRegeneron Pharmaceuticals, Inc. Tarrytown (New York). Estados Unidos.

Antecedentes. En los ensayos clínicos está demostrado que los tratamientos sistémicos mejoran la gravedad de la enfermedad en pacientes con dermatitis atópica (DA) moderada-grave; sin embargo, se sabe menos sobre el impacto de estos tratamientos en niños en la práctica clínica real.

Métodos. PEDISTAD (NCT03687359) es un estudio observacional internacional que se está llevando a cabo en pacientes < 12 años con DA moderada-grave mal controlada con tratamientos tópicos o para los que no se aconsejan dichos tratamientos. Este análisis presenta los tratamientos previos utilizados y evalúa el efecto de dupilumab, ciclosporina y metotrexato en el EASI, BSA, POEM, el impacto familiar de la dermatitis (DFI) y los acontecimientos adversos (AA).

Resultados. Ciento cuarenta y cuatro pacientes recibieron dupilumab (período medio de observación del tratamiento: 9,7 meses), 114 metotrexato (13,7 meses) y 121 ciclosporina (11,8 meses). Previo al primer tratamiento sistémico recibido, los corticosteroides tópicos fueron el tratamiento más utilizado por los pacientes de todos los grupos (dupilumab: 88,9%; metotrexato: 69,3%; ciclosporina: 70,2%), seguidos de los inhibidores tópicos de la calcineurina (44,4%, 25,4%, 38,8%). Se observó una mejora significativa del EASI con dupilumab y metotrexato. El BSA mejoró significativamente con dupilumab, metotrexato y ciclosporina. El POEM y el DFI mejoraron significativamente con dupilumab y metotrexato. Las tasas de incidencia de AA fueron del 18,1% con dupilumab, del 29,8% con metotrexato y del 31,4% con ciclosporina, con unas tasas acumuladas de suspensión a los 2 años del 8,3%, el 28,9% y el 43,0%, respectivamente.

Conclusión. Entre los pacientes de PEDISTAD, dupilumab se asoció a una mejora más consistente y numéricamente superior tanto de los signos como de los síntomas de la DA, con menos abandonos del tratamiento y menos AA. El tratamiento con ciclosporina pareció ser el menos eficaz, con más abandonos y más AA.

P45. EVOLUCIÓN DE LOS PACIENTES PEDIÁTRICOS CON OVERLAP PSORIASIS-DERMATITIS ATÓPICA: ESTUDIO PROSPECTIVO MULTICÉNTRICO

A. Docampo Simón^a, L. Berbegal^b, J. Miralles^c, A. Lucas^d, E. Quecedo^e e Betlloch^a

Departamento de Dermatología. ^aHospital General Universitario Doctor Balmis Hospital. Alicante. ^bHospital de Denia (Alicante). ^cHospital Universitario San Juan. Alicante. ^dServicio de Dermatología. Hospital General de Elda (Alicante). ^eDepartamento de Dermatología. Hospital Arnau de Vilanova. Valencia. España.

Introducción. En población pediátrica es relativamente común encontrar pacientes que comparten características de psoriasis (Ps) y

dermatitis atópica (DA); esta superposición se ha denominado overlap psoriasis-dermatitis (OPD). En cambio, es excepcional encontrar este cuadro de superposición en pacientes adultos. Por ello, se ha planteado que estos pacientes pediátricos con OPD pueden evolucionar hacia formas francas de Ps, DA o la curación. Sin embargo, no se ha confirmado hasta la fecha; el único estudio de seguimiento publicado no detecta ningún cambio en un grupo de 15 de estos pacientes seguido durante 14 meses.

Métodos. Se diseñó un estudio multicéntrico longitudinal prospectivo. Se incluyeron todos los casos de OPD presentados durante un año en los servicios de Dermatología de 6 hospitales de la Comunitat Valenciana, registrándose datos clínicos (distribución y características de las lesiones, escalas de gravedad, comorbilidades...) y epidemiológicos (edad, edad de inicio, antecedentes familiares [AF] de Ps y DA). Estos casos fueron seguidos en el periodo entre abril de 2018 y septiembre de 2022, registrando sus diagnósticos finales según un dermatólogo pediátrico experto.

Resultados. Veinticuatro pacientes (31,6% hombres, edad mediana 7,0 años [rango intercuartílico (RIC) 7,9]) presentaron OPD. 6 pacientes (25,0%) se perdieron durante el seguimiento. La mediana de tiempo de seguimiento fue de 31,0 meses (RIC 16,0). Ocho pacientes (44,4%) evolucionaron a Ps, 6 (33,3%) a DA, 3 (16,7) permanecieron OPD y uno (5,6%) se curó. Los pacientes con AF de Ps presentaron una probabilidad mayor de progresar a DA ($p = 0,028$). Los pacientes con AF de DA evolucionaron más frecuentemente hacia Ps, aunque de forma no significativa ($p = 0,12$). Los pacientes que progresaron a Ps o AD tuvieron un tiempo de seguimiento significativamente más largo que aquellos que permanecieron en OPD (35,5 frente a 23,0 meses, $p = 0,025$).

Discusión. Presentamos el estudio con mayor tiempo de seguimiento y con un mayor número de pacientes con OPD. Los resultados sugieren que el OPD en niños puede considerarse como una forma temprana de Ps o DA.

P46. PITIRIASIS LIQUENOIDE CRÓNICA EN LA INFANCIA: CARACTERÍSTICAS CLÍNICO-PATOLÓGICAS Y EVOLUTIVAS

Á. March Rodríguez, H. Escolà Rodríguez, A. Ciudad Moro, C. Barranco Sanz y R.M. Pujol Vallverdú

Hospital del Mar. Barcelona. España.

Introducción. La pitiriasis liquenoide crónica (PLC) es una dermatosis inflamatoria eritemato-descamativa poco frecuente, de etiología desconocida, habitualmente autoinvolutiva de presentación frecuente en la edad pediátrica. Representa un polo crónico y recurrente del espectro de las pitiriasis liquenoides con ocasional superposición con las formas agudas de la enfermedad. El objetivo del trabajo es describir una serie de casos de pacientes con diagnóstico de PLC de inicio en la infancia, sus características clínico-patológicas, tratamiento recibido y evolución a largo plazo.

Métodos. Estudio retrospectivo de los casos de PLC confirmada histológicamente de inicio en edad pediátrica (< 17 años) en un hospital terciario. Se revisan sus características clínico-patológicas, inmunofenotípicas, potenciales asociaciones así como respuesta a los distintos tratamientos y su evolución.

Resultados. Se incluyeron un total de 21 casos de PLC con una media de edad de inicio del cuadro de 9,3 años. El 71% de los casos fueron varones y el 66% de etnia caucásica. El 23% de los pacientes presentaba antecedentes de atopía y en ningún caso hubo antecedentes de otras enfermedades autoinmunes. Clínicamente la morfología de las lesiones se presentaba en forma de máculas y manchas (35%), pápulas y placas (35%) o ambas lesiones (30%). El 76% de los casos presentaban lesiones hipopigmentadas, ya desde el principio o durante la evolución del cuadro. La distribución de las lesiones era generalizada en tronco y extremidades, afectando en un 29% de los casos la cara. El estudio histopatológico evidencia discretos infiltrados liquenoides CD8+ con un perfil citotóxico. Los

pacientes recibieron tratamiento con corticoides tópicos (88%), antibióticos orales (35%), metotrexato (18%) o fototerapia (5%) con una duración mediana del cuadro de 21 meses. Durante el transcurso de la enfermedad 2 casos progresaron a micosis fungoide y uno se asoció a lesiones de papulosis linfomatoide.

Discusión. La PLC es un trastorno con presentación frecuente en la edad pediátrica con un curso crónico. De forma muy habitual se presenta en forma de lesiones hipopigmentadas, ya sea tras fase inflamatoria previa, ya sea como forma de inicio del cuadro. El curso es indolente en la mayoría de casos con respuesta variable a los diferentes tratamientos.

P47. PSORIASIS PUSTULOSA GENERALIZADA SECUNDARIA A MUTACIONES DE LA MIELOPEROXIDASA. DOS AÑOS DESPUÉS

N. Moreiras Arias^a, P. Pérez Feal^b, C. Buján Bonino^a, I. Vázquez Osorio^a, A. Vega^c y H. Vázquez Veiga^a

Servicio de Dermatología. ^aComplejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela (A Coruña). ^bHospital Universitario Lucus Augusti. Lugo. ^cFundación Pública Galega de Medicina Xenómica. Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (A Coruña). España.

Introducción. La psoriasis pustulosa generalizada (PPG) es una enfermedad inflamatoria multisistémica asociada a mutaciones en los genes IL36RN, CARD14, AP1S3 y más recientemente en el de la mieloperoxidasa (MPO)

Caso clínico. En 2021 presentamos el caso de una paciente de 23 meses de edad diagnosticada de PPG en la que el estudio genético reveló dos variantes patogénicas en heterocigosis en el gen MPO (NM_000250.2:exon10:c.1705C>T y NM_000250.2:exon12:c.2031-2A>C). Las pruebas complementarias demostraron una disminución en el poder oxidativo de los neutrófilos con ausencia de expresión de MPO citoplasmática en la serie granulocítica. El estudio genético de los progenitores reveló que la madre presentaba la variante c.2031-2A>C y el padre la variante c.1705C>T. La hermana mayor de la paciente no heredó ninguna. La paciente había recibido ciclosporina con control parcial de la enfermedad. Se asoció acitretina (0,8 mg/kg/día) consiguiendo la desaparición de las lesiones pero al reducir la dosis de ciclosporina recidivaban. Por ello, a los 32 meses de vida, y tras actualización del calendario vacunal, se inició adalimumab vía subcutánea a dosis de 10 mg cada 14 días. Tras año y medio de tratamiento, la paciente se mantiene asintomática.

Discusión. La deficiencia de mieloperoxidasa es una inmunodeficiencia primaria poco frecuente en la que existe una marcada disminución o ausencia de la enzima mieloperoxidasa en neutrófilos y monocitos. No parece existir mayor riesgo de infecciones (excepto si coexistencia con diabetes mellitus) y la asociación con neoplasias malignas está en discusión. Recientemente se han detectado mutaciones en el gen de la MPO en pacientes con PPG, planteando su implicación en la patogenia de esta enfermedad y de otras dermatosis neutrofilicas. No existen guías para el tratamiento de la PPG en la edad pediátrica, empleándose en los casos graves fármacos sistémicos clásicos y anti-TNF. En estos casos, es importante tener presente el calendario vacunal dado que no se recomienda administrar simultáneamente vacunas vivas.

P48. AFTAS ORALES COMO SIGNO GUÍA PARA EL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDAD DE BEHÇET CON AFECTACIÓN INTESTINAL O ¿DE UN SÍNDROME AUTOINFLAMATORIO ASOCIADO A HAPLOINSUFICIENCIA DE A20?

L.M. Nieto Benito, D. Vírveda González, C. Lacasta Plasin, P. García Piqueras, B. Rodríguez Sánchez y M. Campos Domínguez

Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

Introducción. La enfermedad de Behçet (EB) se define como una vasculitis inflamatoria multisistémica caracterizada por la tríada de úlceras orales, genitales y uveítis.

Caso clínico. Varón de 14 años, con antecedentes de uveítis anterior en tratamiento con adalimumab y metotrexato, ingresado por lesiones en región oral, disfagia con imposibilidad para la ingesta, vómitos, diarrea y dolor abdominal de 2-3 semanas de evolución, acompañados de lesiones cutáneas. En la exploración física presentaba erosiones y úlceras a nivel de cavidad oral, grandes, con pápulas y pústulas foliculares en tronco y extremidades inferiores. En la analítica sanguínea destacaba la elevación de reactantes de fase aguda, con procalcitonina negativa; tras descartar posible foco infeccioso y, ante la sospecha de un proceso inflamatorio sistémico, se inició corticoterapia intravenosa a dosis de 1 mg/kg/día. Sin embargo, dada la no mejoría y el hallazgo de calprotectina y sangre oculta en heces positivas, se realizó un estudio endoscópico el cual reveló múltiples úlceras a lo largo de todo el trayecto gastrointestinal. A pesar de la intensificación de la corticoterapia, gammaglobulinas intravenosas y cobertura antimicrobiana, el empeoramiento clínico conllevó al inicio de infliximab a dosis de 10 mg/kg; la mejoría del cuadro fue muy llamativa, recuperando la ingesta oral y permitiendo la reducción de corticoterapia. El hallazgo de vasculitis con afectación de pequeño y mediano vaso en las biopsias intestinales confirmó la sospecha de EB.

Discusión. Aunque clasificada clásicamente como vasculitis sistémica de tamaño variable, el diagnóstico de la EB es de exclusión, pudiéndose encontrar en el espectro de la autoinflamación.

Conclusiones. Presentamos el caso de un paciente con EB con muy buena respuesta al tratamiento con infliximab. El estudio genético de enfermedades autoinflamatorias fue negativo, pero se recomienda realizarlo en casos de EB con agregación familiar o comienzo a edades muy tempranas.

P49. LIQUEN ESCLEROSO EXTRAGENITAL EN LA INFANCIA: DOS CASOS CLÍNICOS EN NIÑAS

A.R. Gamero Rodríguez^a, L. Calzado Villarreal^a, C. Prada Puentes^b, T.S. Akel Oberpaur^a, T. Marusia Capusan^a y J. Alcántara González^a

Servicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Hospital Universitario de Torrejón (Madrid). España.

Introducción. El liquen escleroso es una patología inflamatoria crónica caracterizada por la presencia de placas nacaradas atróficas en piel y mucosas. Su incidencia es mayor en adultos y la zona que se afecta con mayor frecuencia es la genital, siendo la variante extragenital una forma poco común de presentación (15-20% de los adultos vs. 6% en niños), por lo que la descripción en la literatura de esta patología en niños está poco documentada (menos de 100 casos reportados). Aportamos dos casos clínicos en niñas.

Casos clínicos. Niñas de 10 (A) y 13 años (B), sin alergias ni antecedentes médico-quirúrgicos de interés. La menor de ellas (A), con lesiones de liquen escleroso en vulva desde los 8 años, presenta lesiones papulosas blanquecinas, algunas hipertróficas y otras con tinte marfileño en dorso de ambos pies. La segunda (B) acude a consulta por pápulas en tronco, blanquecinas, con piel superficial atrófica, no pruriginosas, sin lesiones mucosas. En ambas se realiza biopsia, siendo la histología compatible con liquen escleroso extragenital. En el caso A, la enfermedad cursó en brotes a pesar de tratamiento corticoideo, mientras que la paciente del caso B se mantuvo asintomática sin tratamiento.

Discusión. La forma extragenital y genital pueden coexistir, tal y como se presenta en el caso clínico A, por lo que es necesaria una exploración exhaustiva de piel y mucosas. La incidencia parece ser mayor en niñas, lo que coincide con nuestros hallazgos, con predominio de afectación en tronco (como en el caso B). Clínicamente, la mayoría se encuentran asintomáticas, aunque puede cursar en brotes con picor y dolor. El diagnóstico de sospecha es clínico, y se

confirma mediante biopsia, cuya histología se caracteriza por edema dérmico, infiltrado linfocítico en banda, epidermis fina, hiperquetatosis ortoqueratósica y degeneración vacuolar basal. En ocasiones, esta patología puede ir asociada a otras enfermedades autoinmunes. El tratamiento de estos pacientes es individualizado en función de la extensión y actividad de las lesiones, siendo los corticoides y la fototerapia los pilares del mismo.

Conclusión. A pesar de la escasa incidencia de liquen escleroso extragenital en la infancia, es necesario un diagnóstico y tratamiento precoz, así como un seguimiento a largo plazo para evitar futuras complicaciones anatómicas, psicológicas y autoinmunes.

P50. EXPERIENCIA EN PRÁCTICA CLÍNICA REAL CON DUPILUMAB EN PACIENTES CON DERMATITIS ATÓPICA EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

D. Moreno Mesa, D. Díaz Ceca, I. Rivera Ruiz, A.J. Vélez García-Nieto, G.M. Garnacho Saucedo y M. Galán Gutiérrez

Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. España.

Introducción. La dermatitis atópica es una enfermedad inflamatoria de la piel, muy prevalente en la población pediátrica. El conjunto de manifestaciones de esta es muy amplio, siendo en niños un cuadro grave en muchas ocasiones. Existen un amplio espectro de fármacos útiles para la dermatitis atópica que van desde los tratamientos tópicos hasta los sistémicos clásicos, con resultados variables en efectividad. En este ámbito destaca dupilumab, anticuerpo monoclonal humano contra la subunidad alfa de la IL-4 que recientemente ha sido aprobado para el tratamiento de dermatitis atópica en niños a partir de los 6 años. Aportamos nuestra experiencia en práctica clínica real con este fármaco en población pediátrica.

Materiales y métodos. Se han recogido aquellos pacientes de menos de 18 años con dermatitis atópica que han iniciado tratamiento con dupilumab en seguimiento por la unidad de dermatología pediátrica del hospital. Se han recogido variables de interés de estos pacientes como fecha de inicio del tratamiento, tiempo de evolución de la enfermedad, tratamientos previos y comorbilidades. Se realizó análisis del IGA previo al inicio del tratamiento y en la revisión más reciente, así como una valoración del prurito tras el inicio de dupilumab.

Resultados. Se analizaron 9 pacientes en tratamiento con dupilumab con edades comprendidas entre los 5 y los 16 años. El 77% de los pacientes presentaban enfermedad grave o muy grave previo al inicio de dupilumab y todos lograron alcanzar un IGA 1-2 en la última revisión, con niveles de prurito leve en la EVA. Todos los pacientes realizaron algún tratamiento sistémico previo al inicio de dupilumab. El 55% requirió el uso de corticoide tópico concomitante a dupilumab.

Discusión. Según nuestra experiencia en la práctica clínica, dupilumab es un tratamiento efectivo y con buen perfil de seguridad para el tratamiento de pacientes entre 6 y 18 años con dermatitis atópica moderada grave. No se detectaron efectos secundarios derivados del tratamiento durante el seguimiento.

P51. PACIENTE CON ICTIOSIS, ERITRODERMIA PSORIASIFORME Y PÚSTULAS

I. Poverda Montoyo^a, J. Cruaños Monferrer^b, A. F. Monteagudo Paz^c y L. Berbegal de Gracia^d

^aHospital General de Elda (Alicante). ^bHospital de Dénia (Alicante). ^cHospital Virgen del Castillo. Yecla (Murcia). ^dHospital General Universitario. Alicante. España.

Introducción. Las ictiosis son trastornos de la queratinización cuyo diagnóstico puede suponer un reto.

Caso clínico. Niña de 8 años, de padres cosanguíneos, en seguimiento por sospecha de ictiosis. Presentaba leve descamación en

miembros inferiores y una membrana colodión al nacimiento. Ingresó por una eritrodermia de rápida evolución con placas psoriasiformes con pústulas.

Resultados. En la biopsia cutánea se objetivaba hiperplasia epidérmica psoriasiforme, hiperqueratosis ortoqueratósica, pústulas intraepidérmicas e infundibulares con presencia de numerosas hifas y esporas de hongos en la capa córnea y en abscesos intraepidérmicos. Desde pediatría se inició ciclosporina oral y betametasona con calcipotriol en pomada por sospecha de psoriasis pustulosa con mejoría parcial de la clínica. Los cultivos micológicos de las pústulas cutáneas y de una uña distrófica fueron positivos para *Trichophyton*. Se añadió terbinafina oral con importante mejoría. Se plantearon como posibilidades diagnósticas: psoriasis pustulosa grave o dermatofitosis superficial en paciente con ictiosis, eritroqueratodermia variable o una entidad recientemente descrita asociada a mutación del gen PERP (ictiosis, dermatosis psoriasiforme e infecciones fúngicas de repetición). Se solicitó un estudio genético con panel de ictiosis y del gen PERP. Se detectó una mutación en heterocitosis (autosómico recesivo) en el gen ALOXE3, descrita en la eritrodermia ictiosiforme congénita. Actualmente está bien controlada con emolientes tópicos y acitretino oral tras suspender ciclosporina. Persiste descamación y eritema en miembros inferiores, queratodermia palmoplantar y alopecia leve.

Discusión. La eritrodermia ictiosiforme congénita (EIC) es una forma de ictiosis congénita autosómica recesiva (ICAR). La mutación en el gen ALOXE3 es más frecuente en la EIC que en otras formas de ICAR como la ictiosis laminar. La gravedad de las manifestaciones clínicas asociadas a esta mutación son variables: presencia de membrana colodión en un 40% de los casos, descamación, eritema y queratodermia palmoplantar. Este caso clínico supuso un desafío diagnóstico por el fenotipo de sus lesiones, distintas a las presentadas hasta ese momento, así como por la presencia de dermatofitos en las pústulas. El estudio genético junto a otras pruebas complementarias fueron claves para orientar el diagnóstico.

P52. SÍNDROME DE BUSCHKE-OLLENDORFF

I. Balaguer Franch^a, F. Arias Lotto^b, L. Jiménez Briones^a, C. Lacasta Plasín^a, N. Medrano Martínez^a y M. Campos Domínguez^a

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

Introducción. Los nevus del tejido conjuntivo son raras alteraciones de los componentes de la matriz extracelular, que se presentan como pápulas o placas amarillentas o de color piel. Pueden ser esporádicas o aparecer en contexto de un síndrome de origen genético.

Caso clínico. Acude a la consulta niño de 6 años, con antecedente de catarata unilateral, por lesiones asintomáticas de 4-5 meses de evolución. A la exploración física, presentaba placas en ambos muslos conformadas por pápulas y placas amarillentas, infiltradas, sin componente epidérmico. El padre y abuelo tenían alteraciones óseas diagnosticadas de osteopoikilosis. Ante la sospecha de elastomas en el contexto de síndrome de Buschke-Ollendorff (SBO), se solicitó biopsia cutánea, analítica con estudio de gen LEMD3 y serie ósea.

Resultados. La serie ósea muestra pequeñas lesiones focales escleróticas bien definidas en varios huesos de las extremidades, compatibles con osteopoikilosis. El estudio histopatológico muestra mediante tinción de orceína el aumento del número y grosor de fibras elásticas, rodeando haces de colágeno, en dermis reticular media y superficial, hallazgo compatible con un elastoma. La analítica con el estudio genético se encuentra aún pendiente.

Discusión. El SBO, un trastorno autosómico dominante, se caracteriza por focos pequeños, adquiridos, asintomáticos y simétricos de osteosclerosis detectados radiográficamente en el hueso epimetáfisario (osteopoikilosis), junto con nevus de tejido conjuntivo o elastomas juveniles. Es debido a mutaciones que ocasionan la pérdida de función del gen LEMD3 (cromosoma 12q14), que codifica

una proteína de la membrana nuclear interna llamada LEMD3 o Man1. Hasta la fecha, se han descrito 23 mutaciones, determinando la variabilidad fenotípica en hueso y piel: dentro de una misma familia se pueden observar miembros con osteopoikilosis con o sin nevus, y viceversa. El SBO es una enfermedad benigna, generalmente asintomática, que no requiere tratamiento específico.

P53. UN CASO DE SÍNDROME DE NETHERTON TRATADO CON SECUKINUMAB

E. de la Rosa Fernández^a, E. Linares Martín^b, J. González Rodríguez^a, I. Loizate Sarrionandia^a, S. Dorta Alom^a y J. Suárez Hernández^a

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

Introducción. El síndrome de Netherton (SN) es un tipo de ictiosis que se hereda de manera autosómica recesiva debido a mutaciones del gen SPINK5. Se caracteriza clínicamente por la triada de dermatosis ictiosiforme, alteraciones del tallo piloso y trastornos inmunológicos. Presentamos el caso de un niño afecto de SN con mejoría clínica tras tratamiento con secukinumab.

Caso clínico. Un paciente de 1 año de edad fue derivado a consultas de dermatología con clínica de eritrodermia e hiperqueratosis en cuero cabelludo, palmas y plantas. Analíticamente destacaban niveles elevados de IgE. El paciente fue clasificado como una ictiosis sindrómica a la espera estudio genético. Los análisis genéticos detectaron una mutación patogénica del gen SPINK5 c.2260A>T (p.Lys754Ter) en heterocigosis, y dos mutaciones en el mismo gen categorizadas como polimorfismos, asociadas fenotípicamente de atopia. Se realizó una biopsia de piel que mostró cambios histológicos compatibles con una eritrodermia ictiosiforme no ampollosa congénita. A raíz de la clínica y los resultados obtenidos, el paciente fue diagnosticado de SN. Tras años de seguimiento, nos encontramos con un paciente afecto de SN con afectación cutánea, alteraciones capilares y fallo de medro. Ante la ausencia de un tratamiento satisfactorio con emolientes corticoides tópicos y antihistamínicos, a la edad de 9 años se inicia el tratamiento con secukinumab a una dosis de 75 mg semanales en las semanas 0, 1, 2, 3 y 4, y posteriormente mensual. Tras 4 meses de tratamiento, la afectación cutánea mejora, resultando en una menor descamación, eritema y prurito sin mostrar efectos secundarios.

Discusión. No existe un tratamiento efectivo para el SN, las opciones terapéuticas más utilizadas son a menudo insuficientes. Los tratamientos más usados son emolientes, corticoides, fototerapia y retinoides. Recientemente, se ha observado que en el SN existe un aumento de expresión de genes de la vía Th17 lo que ha abierto la puerta a abordajes mediante la inhibición de la IL-17. Además, otros estudios han descrito el tratamiento de SN con fármacos biológicos dirigidos contra citocinas proinflamatorias, principalmente la IL-4 (dupilumab) e IL-17 (secukinumab e ixekizumab). Aunque se necesitan estudios a largo plazo, estos fármacos son bien tolerados y parecen prometedores para el tratamiento del SN.

P54. SÍNDROME DE McCUNE-ALBRIGHT DE DIAGNÓSTICO PRECOZ

G. Camiña Conforto, E. Carmona Rocha, M. Tirado Campistros, H. Iznardo, L. Rusiñol y E. Roé

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

Introducción. Presentamos el caso de una paciente con un diagnóstico precoz de síndrome de McCune-Albright (SMA).

Caso clínico. Niña de 18 meses, nacida a término, sin incidencias en embarazo (ovodonación) o parto, con bajo peso para edad gestacional y talla baja, sin alteraciones en cribaje metabólico. Requirió ingreso en UCI por colestasis neonatal (no infecciosa ni metabólica) a las 2 semanas de vida, con resolución espontánea. Al mes de vida aparecen

manchas café con leche (lumbar, glúteo y pierna derecha) de bordes irregulares, que respetan la línea media, así como alguna aislada en muslo y cara posterior de pierna contralaterales, mejilla y zona occipital, orientadas como mosaicismo pigmentario. Asocia metrorragias mensuales desde los 3M, telarquía bilateral (S3) y un quiste ovárico a los 5M, con analítica compatible con pubertad precoz periférica, en tratamiento con letrozol desde los 10 meses. También presentaba exceso de hormona de crecimiento y edad ósea avanzada, 1,5 años respecto a edad cronológica (sin manifestaciones esqueléticas). Se realiza un exoma clínico en sangre periférica que no muestra alteraciones y está pendiente el estudio genético en piel afectada.

Discusión. El SMA es una enfermedad adquirida rara, causada por una mutación en el gen GNAS (ganancia de función), con mosaicismo somático, de difícil diagnóstico genético y una gran variabilidad clínica (según la localización y grado de afectación de los tejidos en los que se expresa la mutación). La mancha café con leche es la afectación cutánea característica (con bordes irregulares y respetando la línea media), siendo con frecuencia la primera manifestación clínica de la enfermedad. Los adultos pueden presentar máculas marronosas labiales. A nivel extracutáneo, se asocia a alteraciones esqueléticas (displasia fibrosa esquelética o fibrosis ósea poliostótica) y endocrinopatías (hipercortisolismo neonatal, exceso de hormona de crecimiento, disfunción tiroidea y pubertad precoz). Para su diagnóstico requiere de una manifestación esquelética y una extraesquelética o dos extraesqueléticas. Se recomienda diagnóstico genético cuando existen dudas diagnósticas, si bien la detección de la mutación es variable y un resultado negativo no excluye el diagnóstico. El diagnóstico temprano es clave para un óptimo manejo de posibles complicaciones graves y mejorar el pronóstico.

P55. SÍNDROME DE OMENN: UNA GRAVE FORMA DE INMUNODEFICIENCIA CON ALTERACIONES CUTÁNEAS

C.A. Rubio Muñiz, J. Arroyo Andrés, M. Agud de Dios, E. Gil de la Cruz y S.I. Palencia Pérez

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

El síndrome de Omenn es una rara forma de inmunodeficiencia combinada severa, autosómica recesiva. El cuadro clínico se inicia en las primeras 8 semanas de vida, y habitualmente se caracteriza por eritrodermia con afectación del cuero cabelludo, hepato-esplenomegalia, linfadenopatías e infecciones, condicionando gravemente su pronóstico. La mayoría son causados por mutaciones de los genes RAG1 y RAG2. Estos pacientes normalmente tienen una población circulante de linfocitos T oligoclonales disfuncionantes, y analíticamente es frecuente encontrar ausencia de linfocitos B, eosinofilia y aumento de IgE. Para el diagnóstico diferencial, es útil el examen histopatológico de biopsia cutánea, que se caracteriza por la presencia de hiperplasia epidérmica variable, la presencia de acantosis, paraqueratosis, queratinocitos necróticos, y un infiltrado linfocitario CD3 positivo; sin embargo, el diagnóstico definitivo es por el estudio genético. El único tratamiento curativo es el alotrasplante de precursores hematopoyéticos (TPH). Presentamos el caso de una niña de 3 meses de edad, sin antecedentes familiares ni obstétricos, que durante el seguimiento tras un cuadro inicial de infección COVID e impétigo cutáneo, desarrolla eritrodermia asociada a adenopatías y organomegalias, por lo que la derivan. Desde los pocos días tras el nacimiento había presentado una xerosis generalizada intensa. En el momento de la valoración se encontraba eritrodermática, con descamación gruesa y afectación intensa de la zona parieto-temporal y occipital con extensas placas de alopecia. Se objetivó además eosinofilia y aumento de IgE llamativos, y en estudio de poblaciones linfocitarias los linfocitos T y B se encontraban deplecionados, con población NK normal. Por ello, ante la sospecha clínica, se realizó una biopsia cutánea y test genético, que fueron compatibles con el diagnóstico de síndrome de Omenn. Tras el diagnóstico, la paciente inició tratamiento con ciclosporina (CsA) en espera al TPH, siendo fi-

nalmente trasplantada con buena evolución. En estos pacientes se debe recurrir al TPH lo más temprano posible. Sin embargo, el inicio de fármacos inmunosupresores como la CsA parece mejorar su situación clínica. Exponemos este caso, para el que la sospecha temprana es fundamental a fin de instaurar un tratamiento definitivo lo antes posible y minimizar las complicaciones.

P56. ACANTOSIS NIGRICANS NEVOIDE: VARIANTE RARA DE UNA ENFERMEDAD FRECUENTE

S. Martínez-Fernández^a, C. Couselo Rodríguez^a, D. Soto García^a, A. Batalla^a, C. Álvarez^b y Á. Flórez^a

Servicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario de Pontevedra. España.

Introducción. La acantosis nigricans nevoide (ANN) es considerada una variante rara y benigna de la acantosis nigricans. Otros nombres que ha recibido son acantosis nigricans nevoide unilateral, nevus epidérmico redondeado y aterciopelado ("RAVEN") y acantosis nigricans similar a nevus epidérmico.

Casos clínicos. Presentamos dos casos de ANN en niñas de 14 (caso 1) y 15 años (caso 2) que referían una lesión asintomática a nivel dorsal derecho y preauricular derecho respectivamente, desde hacia 3 años. En la exploración física se objetivaba una placa ovalada hiperpigmentada, aterciopelada, de 40 × 25 mm y color marrón oscuro en el caso 1 y de 35 × 25 mm y color marrón claro en el caso 2. Ninguna paciente tenía lesiones en otras localizaciones ni antecedentes personales de interés. En ambos casos la biopsia fue compatible con la sospecha diagnóstica, evidenciando acantosis, hiperqueratosis, hiperpigmentación de la capa basal y mínimo infiltrado inflamatorio perivascular superficial.

Discusión. La ANN es una entidad poco frecuente, de la que hay menos de 50 casos comunicados. Clínicamente se presenta como placas únicas o múltiples, hiperpigmentadas, aterciopeladas, asimétricas y unilaterales, de crecimiento inicial y posterior estabilización. Recientemente se han descrito mutaciones poscigóticas en mosaico en los genes FGFR2 y FGFR3. En función del momento en el que ocurra la mutación, la distribución será segmentaria/blaschkoiide (mutación más temprana) o localizada (mutación más tardía). Suele aparecer en la infancia o adolescencia, siendo la localización más común el tronco, seguido de la cabeza y las extremidades. Histológicamente es similar a la acantosis nigricans clásica (ANC), con acantosis irregular, papilomatosis, hiperqueratosis, hiperpigmentación de la capa basal, elongación de las crestas epidérmicas y ocasional infiltrado perivascular superficial. El diagnóstico diferencial debe hacerse con la ANC, el nevus epidérmico o el nevus epidérmico verrucoso lineal, entre otros. A diferencia de la ANC, la ANN no se asocia a endocrinopatías, fármacos o malignidad. Entre las opciones terapéuticas descritas se encuentran los análogos de la vitamina D, los retinoides o los métodos ablativos como el láser. Con estos casos presentamos una entidad poco frecuente que debe ser incluida en el diagnóstico diferencial de otras patologías como la ANC y el nevus epidérmico.

P57. EFICACIA Y SEGURIDAD DE OLEOGEL-S10 EN LA CICATRIZACIÓN DE HERIDAS EN LA POBLACIÓN PEDIÁTRICA CON EPIDERMÓLISIS BULLOSA

R. Maseda Pedrero^a, L. Quintana Castanedo^b, J. Bernabeu Wittel^c, E. Arana Martín-Bejarano^d, A. Vicente Villa^e y R. de Lucas Laguna^a

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

^bHospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander

(Cantabria). ^cHospital Viamed Santa Ángela de la Cruz. Sevilla.

^dServicio de Cirugía Plástica y Quemados. Hospital Universitario

Vall d'Hebrón. Barcelona. ^eServicio de Dermatología. Hospital

Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

Introducción. La epidermolisis 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.

Métodos. Un total de 223 pacientes fueron incluidos en el estudio, todos ellos con ≥ 21 días de edad y con EB distrófica (EBD) o EB juntural (EBJ), que presentaban una herida diana de espesor parcial (10-50 cm²) y de entre 21 días y 9 meses de evolución. El objetivo primario fue la proporción de pacientes que logró el primer cierre completo de la herida diana a los 45 días. Los objetivos secundarios evaluados fueron el tiempo hasta la cicatrización de la herida, el cambio en la afectación cutánea (EBDASI), el cambio en el dolor durante la cura y la tolerabilidad. Se realizó un subanálisis preespecificado en la población pediátrica (n = 156) según 3 grupos de edad: 0- < 4 años (n = 17), 4- < 12 años (n = 85) y 12- < 18 años (n = 54).

Resultados. Una mayor proporción de pacientes con Oleogel-S10 completaron el cierre de la herida diana frente al gel de control después de 45 días (41,3% frente a 28,9%; p = 0,013). En los pacientes < 18 años, el cierre de la herida diana fue significativamente mayor con Oleogel-S10 frente al gel de control (44,6% frente a 25,6%; p = 0,012; RR 1,70). La proporción de pacientes con cierre de la herida con Oleogel-S10 frente al gel de control también fue significativa en aquellos con edades comprendidas entre los 4 y 12 años (48,6% frente a 20,6%; p = 0,022). En el día 90, la EBDASI (puntuación de la actividad cutánea) en los < 18 años mejoró desde el inicio en mayor medida con Oleogel-S10 frente al gel de control (-4,4 frente a -2,6). Se observó una mejoría en el dolor durante la cura evaluado por las escalas FLAAC (< 4 años) y Wong-Baker Faces (4- < 18 años). No hubo eventos adversos graves relacionados con la medicación.

Discusión. Oleogel-S10 mostró aceleración de la cicatrización de heridas con un buen perfil de seguridad y tolerabilidad en pacientes pediátricos con EB. Estos resultados apoyan a Oleogel-S10 como una opción de tratamiento potencial para los pacientes con EBD y EBJ.

P58. DISPLASIA ECTODÉRMICA HIDRÓTICA

L. García Colmenero, E. Triviño Palomares, L. Ejarque Vila, J. Roigé Buixade, C. Lombardía González y F. Corella

Hospital Universitario Mutua Terrassa (Barcelona). España.

Introducción. Las displasias ectodérmicas (DE) son un amplio grupo de trastornos hereditarios heterogéneos, caracterizados por compartir anomalías estructurales y funcionales en varios tejidos derivados del ectodermo. Aunque algunos síndromes poseen hallazgos clínicos específicos, la genética puede ser de gran utilidad en el diagnóstico diferencial.

Caso clínico. Presentamos el caso de un niño de 3 años, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que consultaba por presentar desde el nacimiento un engrosamiento de las uñas, así como onicólisis distal de las mismas. También asociaba alopecia de cejas, un pelo en cuero cabelludo escaso y fino, con disminución de la densidad a nivel occipital. No presentaba queratodermia palmo-plantar ni trastorno de la sudoración. Con la sospecha de DE se solicitó un estudio genético, hallándose una mutación en heterocigosis del gen GJB6. Con estos hallazgos clínicos y genéticos se realizó el diagnóstico de displasia ectodérmica hidrótica.

Resultados. Presentamos un caso de displasia ectodérmica hidrótica, también conocido como síndrome de Clouston.

Discusión. La displasia ectodérmica hidrótica es un trastorno autosómico dominante causado por mutaciones en el gen GJB6, localizado en el cromosoma 13, que codifica la conexina 30. Los 3

principales rasgos clínicos son la pérdida de pelo, la distrofia ungueal y la queratodermia palmoplantar difusa, esta última no siempre presente. Las alteraciones del pelo se manifiestan como atriquia o hipotricosis que pueden empeorar progresivamente; el pelo, fino y de crecimiento lento, presenta una estructura desorganizada. Las cejas y las pestañas son escasas o ausentes, así como el vello púbico y axilar. Las alteraciones ungueales oscilan entre una apariencia casi normal y la micro o anoniquia; la lámina ungueal puede presentar engrosamiento, estriación y onicólisis. Las alteraciones ungueales de estos pacientes pueden recordar a las de la paquioniquia congénita. El cuadro clínico puede acompañarse de estrabismo, conjuntivitis, pterigium, cataratas, sordera neurosensorial, polidactilia y sindactilia.

P59. MUTACIÓN EN NIPAL4 EN UNA FAMILIA PAKISTANÍ CON ICTIOSIS CONGÉNITA AUTOSÓMICA RECESIVA: ¿ESPECTRO DE ENFERMEDAD?

L. Fernández Domper, E. Silva Díaz, M. Ballesteros Redondo, D. Muñoz Castro, A. Calle Andirino y Á. Revert Fernández

Hospital Clínico Universitario de Valencia. España.

Introducción. Las ictiosis congénitas autosómico-recesivas (ICAR) son trastornos infrecuentes de la queratinización que se engloban en las formas no sindrómicas de ictiosis. Clásicamente se distinguían ictiosis laminar y eritrodermia ictiosiforme congénita (EIC). Sin embargo, hasta la fecha se han descrito 13 genes asociados a ambos fenotipos.

Caso clínico. Presentamos 2 casos de pacientes hermanos, mujer y varón de 17 y 21 años, de origen pakistaní e hijos de padres consanguíneos. Familia de 8 hermanos, 5 sanos y 3 con clínica cutánea similar. Ambos habían nacido rodeados de una membrana colodión y habían presentado lesiones cutáneas generalizadas desde la infancia temprana, sin otra clínica asociada. A la exploración física presentaban escamas marrónáceas adheridas a la piel de cara, tronco y pliegues, y queratodermia palmoplantar. El estudio genético en ambos casos mostró una mutación en el gen NIPAL4, siendo diagnosticados de ICAR tipo 6, según la última clasificación. Desde entonces, han recibido tratamiento con queratolíticos tópicos e isotretinoína 30 mg/día, con respuesta parcial. En la paciente de sexo femenino, debido a un curso más inflamatorio de la enfermedad, se ha iniciado tratamiento con dupilumab recientemente.

Discusión. El gen de NIPAL4 codifica para la ictiina, una proteína transmembrana localizada en la capa granular de la epidermis. El espectro clínico es amplio, incluso entre miembros de la misma familia. La membrana colodión al nacimiento es variable y se ha descrito el desarrollo de un cuadro de EIC, con descamación fina y blanquecina sobre una base eritematosa en cara y tronco, con escamas más gruesas y marrónáceas en el cuello, las nalgas y las piernas, xerosis marcada, placas hiperqueratósicas reticuladas marrónáceas con acentuación en pliegues y queratodermia palmoplantar. Por último, se han descrito casos asociados a dermatitis atópica, con buena respuesta al tratamiento con fármacos biológicos inhibidores de IL4 e IL13.

Conclusión. Presentamos la historia de una familia pakistaní con ICAR y mutación en NIPAL4, con un solapamiento clínico entre ictiosis laminar y EIC.

P60. SÍNDROME DE TUMOR HAMARTOMA PTEN: A PROPÓSITO DE UN CASO

L. Campos Muñoz^a, R. Oancea Ionescu^b, P. Garre Rubio^c, P. Pérez Segura^d, E. González Guerra^a y E. López Bran^a

Servicios de ^aDermatología y ^bGenética. ^cUnidad de Diagnóstico Molecular. ^dServicio de Oncología Médica. Hospital Clínico San Carlos. Madrid. España.

Introducción. El síndrome de tumor hamartoma PTEN es un espectro de entidades heredadas de forma autosómica dominante y asociadas a mutaciones germinales del gen PTEN, el cual es un gen supresor tumoral localizado en el cromosoma 10q23.2.

Caso clínico y resultados. Paciente varón de 7 años con antecedentes personales de macrocefalia que consulta por aparición en los últimos meses de 5-6 lesiones maculosas parduzcas-grisáceas de 5-10 mm mal delimitadas y asintomáticas en el tronco. Durante los años siguientes van apareciendo nuevas lesiones de las mismas características sugestivas de manchas café con leche. Con 13 años consulta por máculas parduzcas de aspecto lentiginoso en el pene, las cuales van aumentando en número y tamaño los 2 años siguientes. Con sospecha de síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba (SBRR) se consulta con genética y se pone de manifiesto una variante probablemente patogénica c.817_822dup en heterocigosis en el gen PTEN, diagnosticándose de síndrome de tumor hamartoma PTEN. Se realiza colonoscopia que fue normal. Actualmente está pendiente de estudio genético de sus progenitores y de ecografía tiroidea.

Discusión. El síndrome de Cowden (SC), el SBRR y el síndrome de autismo-macrocefalia estarían incluidos en este espectro de síndrome de tumor hamartoma PTEN. El SBRR suele diagnosticarse en la infancia y se caracteriza por macrocefalia congénita, lentiginosis genital, poliposis hamartomatosa intestinal, malformaciones arteriovenosas, lipomas, autismo, retraso intelectual y del desarrollo. El síndrome SC suele ser de diagnóstico en la edad adulta caracterizándose por macrocefalia, lesiones cutáneas (triquilemomas, queratosis acral, papilomas mucocutáneos) y tumores de mama, endometrio, tiroides y renales. Dado que el SBRR y el SC comparten algunas características clínicas (la macrocefalia, los hamartomas y las alteraciones tiroideas) y se ha demostrado que son condiciones alélicas, se considera actualmente que se trate de una misma entidad con distintas edades de presentación.

P61. SECUKINUMAB EN EL TRATAMIENTO DE LA ERITROQUERATODERMIA SIMÉTRICA PROGRESIVA, A PROPÓSITO DE UN CASO

M. Menéndez Sánchez, A. Muñiz de Lucas, G.G. Dradi, D. de la Vega Ruiz, C. Sarró Fuente y J.L. López Esteban

Fundación Hospital Alcorcón (Madrid). España.

Las eritroqueratodermias son genodermatosis que cursan con alteraciones de la queratinización, pero que, a diferencia de las ictiosis, solo presentan áreas aisladas de eritema e hiperqueratosis sin producirse una descamación generalizada. Presentamos el caso de una niña de 12 años, sin antecedentes familiares de interés, en seguimiento desde los 4 meses de edad en nuestro centro. La clínica comenzó al mes del nacimiento, presentando áreas de descamación y xerodermia en tronco y extremidades. El estudio histológico mostraba cambios inespecíficos pero compatibles con una eritroqueratodermia. Se realizó estudio genético, encontrando mutaciones en heterocigosis en los genes DSP y KRT83 (compatibles con el diagnóstico de eritroqueratodermia simétrica progresiva [EQSP]). Fue tratada con queratolíticos y retinoides tópicos, seguidos de acitretino 10 mg diarios durante casi 4 años, con mejoría parcial, y desde febrero de 2022, con secukinumab 150 mg mensualmente, logrando el aclaramiento casi completo de las lesiones. La EQSP o enfermedad de Darier-Gottron es una genodermatosis rara, que sigue una herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta y expresividad variable. Clínicamente se caracteriza por la presencia de áreas de eritema e hiperqueratosis bien delimitadas, pudiendo presentar queratodermia palmoplantar hasta en el 50% de los casos. La clínica se inicia durante la lactancia y tiende a estabilizarse durante la pubertad. El diagnóstico diferencial se establece principalmente con la eritroqueratodermia variabilis. Los tratamientos descritos en la literatura son limitados, empleándose tratamientos tópicos y retinoides orales. Secukinumab es un

anticuerpo que inhibe la IL17A, aprobado para el tratamiento de la psoriasis. Cada vez más estudios destacan los resultados que se consiguen con dicho fármaco en el campo de las ictiosis. Por el momento, no existe evidencia de eritroqueratodermias tratadas con este fármaco, aunque siendo trastornos de la queratinización como las ictiosis, podría ser de utilidad en este grupo de enfermedades, como se demuestra en este caso clínico. Presentamos un caso de EQSP, una enfermedad rara y poco conocida, y los resultados prometedores que ha mostrado el empleo de secukinumab para el tratamiento de esta patología.

P62. MANIFESTACIONES CUTÁNEAS EN EL SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI

P. Penanes Alonso, E. Rodríguez Díaz, V. Beteta Gorriti, Á. Fernández Camporro, E.A. Albarrán Coria y L. Palacio Aller

Hospital Universitario de Cabueñes. Gijón (Asturias). España.

Introducción. El síndrome de Rubinstein-Taybi es una rara patología hereditaria autosómica dominante. La clínica de esta incluye retraso en el crecimiento, discapacidad intelectual, microcefalia y cambios faciales. Es característico el ensanchamiento de los pulgares y primeros dedos de los pies y el riesgo exacerbado de queloides. El diagnóstico de confirmación se lleva a cabo mediante la determinación de la mutación característica en el cromosoma 16. Este debe hacerse en la infancia dado que no existen signos clínicos durante la gestación. En este trabajo, presentamos dos casos clínicos de síndrome de Rubinstein-Taybi mediante los que se repasa la clínica característica.

Caso clínico. El primer caso clínico es el de una paciente de 5 años derivada al servicio de Dermatología con diagnóstico de síndrome de Rubinstein-Taybi. Presentaba signos dismórficos faciales: micrognatia, cejas arqueadas, pestañas largas, fisuras palpebrales con inclinación descendente y nariz convexa. Destacaban dedos primeros de pies y manos prominentes con sindactilia de segundo y tercer dedo de pies, malformación capilar facial, hendidura en sandalia e hipertricosis en espalda. El segundo caso es el de una paciente con síndrome de Rubinstein-Taybi derivada a los 3 años de edad, por un nódulo subcutáneo no adherido, polilobulado, en región deltoidea, con diagnóstico de pilomatrixoma.

Resultados y discusión. Las manifestaciones cutáneas del síndrome de Rubinstein-Taybi pueden ser fuente de consulta a dermatología. Consideramos importante que el dermatólogo conozca la entidad y las patologías asociadas como los pilomatrixomas múltiples. La sospecha de estos puede ayudar a llegar más rápidamente a un diagnóstico, incluso ahorrando al paciente pediátrico la biopsia con lo que ello conlleva en este rango etario. Además, por las implicaciones sistémicas, el dermatólogo puede efectuar un diagnóstico precoz del síndrome que ayude al manejo del paciente por el resto de especialistas.

P63. QUERATODERMIA, HIPOTRICOSIS Y LEUCONIQIA TOTALIS: TÚ EN CHINA Y YO EN ESPAÑA

Á. Hernández Martín^a, C. Gutiérrez Cerrajeró^b, N. Gestoso^b, L. Noguera Morel^a, A. Torrelo Fernández^a y R. González Sarmiento^b

^a*Servicio de Dermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid.* ^b*Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca (IBSAL). Departamento de Medicina. Facultad de Medicina. Universidad de Salamanca. España.*

Introducción. El síndrome de queratoderma-hipotricosis-leuconiquia totalis (QHLT) (MIM: 104100) es un trastorno de la queratinización extraordinariamente infrecuente. Se debe a variantes patogénicas en el gen GJA1, que codifica la conexina 43, una de las subunidades de las gap junctions necesarias para la comunicación intercelular.

Caso clínico. Un niño de 4 años fue remitido a nuestra consulta por alopecia, alteraciones ungueales y lesiones hiperqueratósicas en rodillas y dorso de las manos y los pies sugerentes de psoriasis. En la exploración física se apreciaba pelo corto y escaso, discoloración blanquecina en las veinte uñas y lesiones hiperqueratósicas bien delimitadas en tronco y extremidades. No había afectación palmoplantar ni ungueal. La microscopia electrónica del pelo demostró tricosquisis, decorticación y pits irregulares en el tallo del pelo. La secuenciación del ADN detectó la variante patogénica NM_000165.5 c.23G>T (NP_000156.1 p.Gly8Val) en heterocigosis en el gen GJA1. Durante el seguimiento del paciente las lesiones cutáneas han experimentado fases transitorias con un variable grado de eritema, hiperqueratosis y extensión de las áreas de afectación. El tratamiento sistémico con acitretino, iniciado desde que el paciente tenía 5 años, solo ha logrado una mejoría parcial de las lesiones.

Discusión. Presentamos un nuevo caso de QHLT en un niño español con la misma variante en GJA1 que presentaban los pacientes de origen chino en los que se describió el origen genético de la enfermedad y discutimos los hallazgos clínicos en esta y otras enfermedades cutáneas producidas por variantes en GJA.

P64. DISPLASIA ECTODÉRMICA NORMOHIDRÓTICA: A PROPÓSITO DE UN CASO

G.G. Dradi, A. Muñiz de Lucas, M. Menéndez Sánchez, A. Pampín Franco, E. Naz Villalba y J.L. López Esteban

Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Fundación Alcorcón (Madrid). España.

Introducción. Las displasias ectodérmicas (DE) constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades tanto desde el punto de vista genético como del fenotipo, y comparten alteraciones en los tejidos derivados del ectodermo, que desde el punto de vista dermatológico incluyen el pelo, las uñas, los dientes y/o las glándulas sudoríparas. En los últimos años se han propuesto clasificaciones actualizadas basadas en los trastornos genéticos subyacentes.

Caso clínico. Presentamos el caso de una mujer adolescente de 15 años que consultaba por caída de pelo y una dermatitis atópica desde la infancia. A la exploración física presentaba una xerosis generalizada, hiperqueratosis plantar focal además de dientes conoides y displasia del esmalte en arcada inferior. Las cejas presentaban una densidad de pelo disminuida, con una densidad preservada en cuero cabelludo y sin alteraciones del tallo piloso, además de una normohidrosis. La historia familiar era positiva para alteraciones similares en rama paterna (padre, 2 hermanos, abuelo y tío abuelo paterno).

Resultados. Ante la sospecha de una DE se realizó estudio genético en la paciente, detectándose 3 variantes en heterocigosis, 1 en gen CDH3 y 2 en EDAR, ambas no descritas en bases de datos poblacionales. Las alteraciones en el gen CDH3 se asocian al síndrome EEM, una DE normohidrotica que asocia hipotricosis de pelo y cejas, hipodontia, ectrodactilia y degeneración macular juvenil. Es un síndrome extremadamente raro, de herencia AR, y que por todo ello no es compatible con nuestra paciente. Alteraciones en el gen EDAR se han asociado con DE hipohidrotica que asocia xerosis, dismorfia craneofacial y pigmentación periorbitaria, se ha descrito tanto en herencia autosómica recesiva como dominante. Ambas variantes en el gen EDAR se clasifican como variantes de significado clínico incierto, pero la presencia de ambas podría explicar en parte la clínica de la paciente. Se ha solicitado el estudio en progenitores para ver si dichas alteraciones son heredadas o de novo.

Discusión. Presentamos el caso de una paciente con alteraciones fenotípicas sugestivas de displasia ectodérmica, con historia familiar similar en la rama paterna. Presenta mutaciones en el gen EDAR, de significado incierto. Estamos pendientes del resultado del estudio genético en progenitores y de ver evolución.

P65. SÍNDROME MALFORMACIÓN CAPILAR-MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA TIPO 2: UNA SERIE DE CASOS

V. Sánchez García, R. Hernández Quiles, A. Botía Paco, J. Carrasco Muñoz, L. Berbegal de Gracia e Betlloch Mas

Servicio de Dermatología. Hospital General Universitario Dr. Balmis. Instituto de Investigación Sanitaria y Biomédica de Alicante (ISABIAL). Alicante. España

Introducción. El síndrome malformación capilar-malformación arteriovenosa (MC-MAV) es un trastorno autosómico dominante causado por mutaciones en los genes RASA1 (MC-MAV1) o EPHB4 (MC-MAV2). Se caracteriza por malformaciones capilares (MC) multifocales, asociadas, hasta en un tercio de casos, con malformaciones arteriovenosas (MAV) o fistulas (FAV). La mayoría de las series descritas se centran en la MC-MAV1.

Método. Estudio observacional retrospectivo de pacientes < 14 años con MC-MAV diagnosticados en nuestro hospital en los últimos 2 años. El objetivo fue analizar sus principales hallazgos clínicos, radiológicos y genéticos.

Resultados. Se incluyeron 4 pacientes (50% mujeres; 5-12 años). El 100% presentaban múltiples MC, rodeadas de halo blanquecino en > 50% de ellas, y siendo congénitas en el 75% de casos. En 3 pacientes se identificó una MC notablemente más grande (parche heraldo), todas localizadas en tronco, y el 75% presentaban manchas de Bier. Todos los pacientes presentaron telangiectasias asociadas, predominantes en región facial (100%), en 3 casos perilabiales, y tórax superior (75%). Dos pacientes referían epistaxis ocasional. El diagnóstico diferencial principal considerado fue la telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT) (50%). En todos los pacientes se identificó una historia familiar positiva y los 4 presentaron un resultado positivo para mutaciones en el gen EPHB4. En ninguno se detectó MAV/FAV ni otras alteraciones.

Discusión. El síndrome MC-MAV se subdivide en MC-MAV1 y MC-MAV2. En ambos tipos la apariencia puede ser idéntica, pero los pacientes con MC-MAV2 muestran una mayor prevalencia de manchas de Bier y telangiectasias en región perioral y tórax, y una menor asociación con FAV/MAV, por lo que presentan mejor pronóstico. Aunque la mayoría de nuestros resultados concuerdan con los publicados, difieren en que el 100% de nuestros pacientes presentaron una mutación en el gen EPHB4, mientras que solo 4/61 y 2/18 pacientes de las series de Valdivieso y Haefliger, respectivamente, mostraron mutaciones en este gen. Por otro lado, el 50% de nuestros pacientes referían epistaxis, en concordancia con los estudios recientes que reportan que la epistaxis en la MC-MAV2 puede ser más frecuente de lo que se suponía inicialmente. Probablemente, la MC-MAV2 se encuentre infradiagnosticada, debido a su fenotipo discreto y al potencial diagnóstico erróneo con la HHT.

P66. SÍNDROME TRICORRINOFALÁNGICO TIPO II: A PROPÓSITO DE UN CASO

J.M. Morón Ocaña, M.L. Martínez Barranca, I.M. Coronel Pérez, M.B. Cívico Ruíz, Á. del Espino Navarro Gilabert y J. Escudero Ordóñez

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

Introducción. Bajo el nombre de síndrome tricorrinofalángico (STRF) se encuentran tres enfermedades congénitas raras con afectación multisistémica caracterizadas por anomalías craneofaciales y esqueléticas. Las alteraciones estructurales de nariz y manos junto con la alopecia deben considerarse como las características guías del síndrome.

Caso clínico. Niña de 10 años que nació con retraso del crecimiento intrauterino y rasgos dismórficos. El cariotipo fue normal. Durante su desarrollo presentó múltiples infecciones urinarias por un reflujo

vesicoureteral, hemivértebras en D7-D8, y pies talos valgus. A los 2 años presentaba un retraso leve en la maduración y talla baja. El estudio genético fue confirmatorio para STRF II siendo negativo en ambos progenitores. Con 6 años empezó a tener crisis de epilepsia y retraso mental. Además, se detectaron múltiples osteocondromas y epífisis cónicas en las falanges de manos. Los rasgos faciales y corporales se han ido acentuando con los años. Actualmente presenta: frente amplia, orejas grandes y despegadas; cara fina con barbilla puntiaguda y retrognatia; nariz con forma de pera con filtrum muy marcado y labio superior fino; pelo rubio y fino con menos cantidad en las zonas frontotemporales.

Discusión. Debemos sospechar el STRF ante la presencia de cabello rubio y de crecimiento lento, nariz en forma de pera con filtrum alargado y labio superior fino y deformidades óseas (epífisis cónicas en falanges y talla baja). La presencia de osteocondromas múltiples y retraso mental son hallazgos solo presentes en el STRF II. El diagnóstico diferencial debe establecerse, entre otros, con el síndrome de Larsen y el síndrome oral-facial-digital.

Conclusión. Presentamos un caso de STRF tipo II en seguimiento en nuestra unidad. Esta entidad muy infrecuente y con una amplia variedad de síntomas y sistemas afectos justifica que estos pacientes sean atendidos por equipos multidisciplinarios, necesitando un alto índice de sospecha para poder llegar a un diagnóstico precoz. El papel del dermatólogo puede ser fundamental por el reconocimiento de rasgos faciales peculiares, alteraciones en las manos o el cabello que justifiquen la solicitud del estudio genético confirmatorio.

P67. ICTIOSIS, PREMATURIDAD Y EOSINOFILIA

I. Pérez López, Á. Ayén Rodríguez, J.P. Velasco Amador y R. Ruiz Villaverde

Hospital Universitario Clínico San Cecilio. Granada. España.

Introducción. Ictiosis, prematuridad, complicaciones respiratorias junto con eosinofilia persistente son los síntomas guías que nos deben hacer pensar en el síndrome de ictiosis prematuridad. Una ictiosis congénita autosómica recesiva asociada a una importante morbilidad neonatal.

Caso clínico. Pretérmino de 34+3 semanas/2360 g, sin antecedentes gineco-obstétricos de interés. Consulta por presentar al nacimiento piel de aspecto caseoso, muy engrosada con pliegues muy marcados y profundos. No presentó ninguna otra clínica asocia. En los controles analíticos solo destacaba eosinofilia que persistió durante todo el ingreso. Comenzó tratamiento con vaselina líquida y fórmula magistral con urea 5% en las regiones más hiperqueratósicas con buena respuesta. Confirmamos la sospecha, síndrome de ictiosis prematuridad, con estudio genético siendo informado de heterocigosis compuesta para el gen SLC27A4: c.1322dup (p.g442Rfs*2) y c.1387T>C (p.Y463H).

Resultados. El síndrome de ictiosis prematuridad es una forma muy rara de ictiosis congénita cuya prevalencia se estima en 1/200.000 nacidos en todo el mundo, siendo más frecuente en regiones situadas entre Suecia y Noruega. Se debe a mutaciones recesivas del gen SLC27A4. Una de las mutaciones del caso que presentamos, catalogada como patogénica (p.g442Rfs*2), está descrita solo en otros dos pacientes españoles. Durante el periodo prenatal el líquido amniótico puede tener un aspecto ecográfico en "bola de nieve" y existir polihidramnios, que suele avocar al parto prematuro. Los desechos epidérmicos son los responsables del polihidramnios, así como de la dificultad respiratoria al nacer ya que estos se acumulan en el tubo digestivo y vías respiratorias. La ictiosis suele evolucionar de forma favorable persistiendo en la edad adulta como un cuadro leve asociado con frecuencia a dermatitis atópica.

Discusión. El conocimiento de estos signos clínicos permite orientar el diagnóstico y proporcionar a las familias un adecuado asesoramiento genético.

P68. MACRODACTILIA COMO MANIFESTACIÓN PRINCIPAL DE ESCLEROSIS TUBEROSA

B. Rodríguez Sánchez, L. Jiménez Briones,
J. Martín-Nieto González, N. Medrano Martínez,
M. Córdoba García-Rayó y M. Campos Domínguez

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

Introducción. La esclerosis tuberosa (ET) es una genodermatosis en la que se produce disfunción orgánica debido a la sustitución de parénquima normal por tejido hamartomatoso. Se produce por mutaciones de pérdida de función en los genes TSC1 (proteína hamartina) o TSC2 (proteína tuberina). Estas dos proteínas forman un complejo que inhibe a mTOR, por lo que al perderse su función mTOR queda desinhibido, lo que da lugar a crecimiento y proliferación celular, con la formación de hamartomas y demás manifestaciones.

Caso clínico. Niña de 4 años con antecedente personal de macrocefalia que acudió a nuestra consulta por hamartoma en dorso de mano izquierda que asociaba macrodactilia del tercer dedo. Se objetivaron además 6 máculas hipopigmentadas en abdomen y espalda, algunas lanceoladas. Con la sospecha clínica de ET, se realizó test genético, con la detección de una variante patogénica en TSC1 que confirmó el diagnóstico. En los 7 años de seguimiento su desarrollo neurológico ha sido normal.

Discusión. Las manifestaciones cutáneas de la ET son múltiples. La mayoría forman parte de los criterios diagnósticos, como las máculas hipopigmentadas y lesiones hamartomatosas cutáneas (angiofibromas, placas fibrosas cefálicas, fibromas periungueales y placas de chagré). Sin embargo, los hamartomas pueden aparecer en otros lugares del organismo, a veces causando deformidad. La macrodactilia en la ET no forma parte de los criterios diagnósticos, ya que es una rareza, existiendo muy pocos casos publicados. No obstante, como demuestra este caso, es importante ante una macrodactilia u otra deformidad la sospecha clínica y la exploración en busca de otras manifestaciones de ET, especialmente las máculas hipopigmentadas, que son la manifestación cutánea más precoz y frecuente. En casos de macrodactilia tampoco debemos olvidar descartar un síndrome PROS (PIK3CA-related overgrowth spectrum). La etiopatogenia de estos síndromes está relacionada con la ET, ya que se deben a mutaciones activadoras en PIK3CA, lo que inactiva el complejo TSC1/2, activándose también mTOR.

P69. ONFALOCELE GIGANTE, ECTOPIA RENAL, COLOBOMAS RETINIANOS, HIPOPLASIA DE EXTREMIDADES, POLIDACTILIA Y LESIONES CUTÁNEAS ESTRIADAS

M. Agud de Dios, C.A. Rubio Muñiz, A. Sánchez Velázquez,
R. de Lucas Laguna, M. Feito Rodríguez y S.I. Palencia Pérez

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

Se presenta el caso de una niña recién nacida pretérmino en el seno de una gestación gemelar bicorial biamniótica, entre cuyas complicaciones gestacionales destacaban una restricción del crecimiento precoz, defecto de pared abdominal extenso, agenesia renal derecha con doble sistema colector del riñón izquierdo, e hipoplasia de extremidades izquierdas. El cariotipo y CGH pregestacional eran normales. Al nacimiento presentó enfermedad de membrana hialina que precisó intubación. A nivel locomotor se evidenciaron una hipoplasia femoral y tibial izquierdas, polidactilia de mano derecha e hipoplasia pectoral y clavicular. Como otras malformaciones destacaban colobomas retinianos, alteraciones vasculares (arteria y vena mesentéricas superiores, arteria umbilical) y ductus arterioso persistente. Desde el nacimiento la

paciente presentaba estriaciones cutáneas hipoplásicas eritemato-violáceas lineales bilaterales de predominio en flexuras axilares, inguinales y periumbilicales, así como alopecia parcheada del cuero cabelludo. Durante su ingreso, se consultó el caso con el equipo de Dermatología Pediátrica del HU La Paz, recomendando estudio genético del gen PORCN para descartar un síndrome de Goltz. En efecto, se confirmó una variante c.556-2 A>G en el gen PORCN con pérdida de función del mismo, descrita en la literatura como patogénica del síndrome de Goltz, y ausente en el estudio genético de sus progenitores. El síndrome de Goltz (hipoplasia dérmica focal) reúne distintas manifestaciones derivadas de alteraciones del mesodermo y ectodermo. El síndrome es producido por variantes patogénicas en el gen PORCN que, por su herencia dominante ligada al cromosoma X, se presenta fundamentalmente en mujeres. A nivel cutáneo se caracteriza por atrofia y pigmentación lineal de la piel, herniación grasa a través de los defectos dérmicos, y múltiples papilomas de las membranas mucosas o la piel. A nivel locomotor, destaca la presencia de anomalías digitales consistentes en sindactilia, polidactilia, camptodactilia y deformidades de ausencia. Las anomalías orales, además de los papilomas labiales, incluyen dientes hipoplásicos. En algunos casos también se han presentado anomalías oculares, dentales y defectos de pared abdominal. Su diagnóstico se basa en la orientación clínica e histológica y se confirma mediante estudio genético del gen PORCN.

P70. NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 CON DELECCIÓN COMPLETA DEL GEN NF1: REVISIÓN DE LA LITERATURA A PROPÓSITO DE UN CASO

J. Gimeno Castillo^a, A. Menéndez Parrón^a,
R.M. Escribano de la Torre^a, G. Pérez de Nanclores Leal^b
y Z. Martínez de Lagrán Álvarez de Arcaya^a

Servicios de ^aDermatología y ^bGenética. Hospital Universitario Araba. Vitoria-Gasteiz (Álava). España.

Introducción. La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es una de las genodermatosis más frecuentes, que se puede heredar tanto de forma autosómica dominante como en mosaico por mutaciones en el gen de la neurofibromina-1. Presentamos un caso de neurofibromatosis con fenotipo particular causada por una delección en heterozigosis que incluye al gen de la neurofibromina-1 al completo.

Caso clínico. Mujer de 24 meses derivada a los 12 meses de vida desde neurología por la presencia de múltiples manchas café con leche y apéndices preauriculares bilaterales con extensión hasta la zona mandibular en ambos lados, así como nevus anémico en zona pectoral, sin objetivarse otros estigmas de neurofibromatosis. Asociaba asimismo un fenotipo facial toscó. Por lo demás, presentaba un desarrollo psicomotor normal, mientras que a nivel cardiológico asociaba foramen oval permeable y ductus arterioso persistente. Ninguno de los progenitores presentaba clínica compatible con NF1. Ante la sospecha de NF1, se realizó estudio molecular mediante secuenciación masiva del gen de la neurofibromina-1, objetivándose una delección de 1.4-Mb en heterozigosis que incluía dicho gen al completo.

Discusión. Presentamos un caso de neurofibromatosis con fenotipo particular, debido a la presencia de dicha delección, que se ha relacionado con la presencia de rasgos dismórficos característicos (hipertelorismo, orejas de implantación baja, frente plana, cuello y punta nasal anchos), así como la presencia de un mayor número de neurofibromas (tanto cutáneos como plexiformes) así como su aparición más temprana, y un mayor riesgo de desarrollar tumores malignos de la vaina periférica, anomalías cognitivas y sobrecrecimiento entre otras manifestaciones. Es necesario conocer el fenotipo e implicaciones que conllevan estas variantes genéticas.

P71. SÍNDROME DE SCHIMMELPENNING. MÁS FÁCIL SOSPECHARLO QUE DELETREARLO

A. Botía Paco, A.A. González Ruiz, N. Jara Rico,
J. Carrasco Muñoz, M. Niveiro de Jaime y L. Berbegal de Gracia

Hospital General Universitario. Alicante, España.

El síndrome de Schimmelpenning (SS) o síndrome del nevus sebáceo es un desorden neurocutáneo sistémico raro. Se caracteriza por la presencia de uno o varios nevus sebáceos, predominantemente craneofaciales, acompañado de anomalías en otros órganos. Presentamos un caso diagnosticado en nuestro hospital y su evolución. Paciente varón recién nacido, que desde el momento del nacimiento presentaba placas color anaranjadas en hemicara izquierda y hemicuerpo derecho, siguiendo las líneas de Blaschko. Además, el paciente comenzó con ptosis palpebral derecha y una desviación de la comisura bucal a la izquierda con el llanto. Decidimos realizar una biopsia de ambas lesiones cutáneas, que confirmaron que se trataba de dos nevus sebáceos. Dada la extensión de las lesiones y la clínica neurológica acompañante, y sospechando un mosaicismo, solicitamos la mutación HRAS en la muestra cutánea, la cual fue positiva. Ante todos estos hallazgos, llegamos al diagnóstico de SS. El paciente continuó en seguimiento por parte de pediatría y dermatología. Dos meses más tarde tuvo un ingreso en UCI pediátrica por fibrilación auricular que no respondía a fármacos antiarrítmicos, que derivó en una ablación cardíaca en el hospital Sant Joan de Deu. Además, también comenzó a presentar crisis epilépticas, lo que motivó el inicio de tratamiento antiepiléptico con fenitoína. Actualmente el paciente está en seguimiento en el hospital Sant Joan de Deu de Barcelona, y se le realiza un seguimiento conjunto por nuestra parte para descartar el desarrollo de complicaciones sobre los nevus sebáceos. El SS es una rasopatía en mosaico. El 95% de los casos se producen por mutaciones en el gen HRAS, siendo HRAS c.37 G<C, la mutación encontrada en más del 90% de los síndromes. Se caracteriza por la presencia de nevus sebáceo asociado a la tríada de manifestaciones neurológicas, oftalmológicas y óseas. A pesar de que las manifestaciones cardíacas no son las más frecuentes, en nuestro caso fueron unas de las primeras en aparecer y las que más en riesgo pusieron la vida del paciente. Por tanto, ante sospecha de SS no solo es importante centrarnos en el estudio de las manifestaciones neurológicas, sino realizar un seguimiento multidisciplinar del paciente para detectar lo antes posible las posibles complicaciones que vayan apareciendo y tratarlas precozmente.

P72. INFECCIÓN DE PARTES BLANDAS POR PYTHIUM INSIDIOSUM EN UN PACIENTE INMUNODEPRIMIDO

R.D. Palacios Díaz^a, M. Pozuelo Ruiz^a, C. Abril Pérez^a,
F.J. Pemán García^b, S. Izquierdo Sebastián^c y M. Evole Buselli^a

Servicios de ^aDermatología, ^bMicrobiología y ^cHematología Pediátrica. Hospital Universitari i Politècnic La Fe. Valencia. España.

Caso clínico. Un niño de 5 años con antecedente de aplasia medular severa adquirida, en tratamiento con micofenolato y ciclosporina, desarrolló una pansinusitis a los pocos días de bañarse en una poza. Todos los cultivos realizados fueron negativos. Sin embargo, ante la sospecha de proceso infeccioso, se inició tratamiento con cefepime y voriconazol. A pesar de un aparente control inicial, tres meses después presentó empeoramiento con desarrollo de tumefacción de hemicara y edema palpebral izquierdo, compatible con celulitis preseptal. El estudio microbiológico evidenció preliminarmente un microorganismo filamentoso. Tras evaluación extensa, se identificó como agente etiológico a *Pythium insidiosum*. Pese al tratamiento antimicrobiano de amplio espectro, vacuna inmunoterapéutica preparada a partir de extractos antigénicos de *Pythium insidiosum* y múltiples cirugías, el paciente falleció.

Discusión. *Pythium insidiosum* es un microorganismo clasificado en el Reino Stramenopila. Aunque desarrolla micelio, se relaciona más

con diatomeas y algas que con hongos. La patología en mamíferos, pitiosis, afecta a perros, caballos y, muy raramente a humanos. La afectación cutánea en humanos es extremadamente rara y la sospecha debe ser alta cuando se valora infecciones fúngicas invasivas que no responden a tratamientos habituales. El reconocimiento temprano es esencial dada la alta morbilidad de la infección.

P73. DERMATOFITOSIS PROFUNDA GENERALIZADA GRAVE EN UNA NIÑA DE 6 AÑOS

I. Loizate Sarrionandia, E. de la Rosa Fernández,
J. González Rodríguez, R. Fernández de Misa Cabrera,
S. Dorta Alom y J. Suárez Hernández

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

Introducción. Las dermatofitosis son una patología cutánea muy frecuente. En la mayoría de los casos cursan como infecciones superficiales, invadiendo la capa córnea, pelo o uñas. Sin embargo, en muy raras ocasiones invaden más profundamente, pudiendo ser difíciles de diagnosticar.

Caso clínico. Niña de 6 años con psoriasis en placas en tratamiento con metotrexato 5 mg/semana que acude a consulta de control con fiebre, mal estado general y lesiones cutáneas diseminadas. En el cuero cabelludo presenta placas alopecias con pústulas y costras. En cuerpo y cara presenta placas eritematodescamativas pequeñas y medianas dispersas con pústulas. Ante la sospecha de un cuadro infeccioso, se decide su ingreso hospitalario, la suspensión del tratamiento con metotrexato e inicio de antibioterapia empírica con amoxicilina iv. En la analítica destaca PCR elevada (8,7 mg/dl) y leucocitosis (33.600 mm³/c) con neutrofilia. En dos hemocultivos consecutivos crece *Staphylococcus aureus* por lo que se instaura tratamiento con clindamicina, con mejoría parcial y temporal. La biopsia muestra una foliculitis granulomatosa y la existencia de hifas PAS+. En el cultivo de la biopsia cutánea crece *Microsporum canis*, diagnosticándose dermatofitosis diseminada por *Microsporum canis*. Se inicia tratamiento con fluconazol iv y posteriormente fluconazol oral con mejoría y alta hospitalaria. A la semana, precisó nuevo ingreso, por empeoramiento cutáneo y sistémico, en el que se cambió el tratamiento a terbinafina y finalmente a griseofulvina. La clínica cutánea y sistémica mejora progresivamente por lo que se da de alta para continuar el tratamiento ambulatoriamente.

Discusión. El factor predisponente más importante para el desarrollo de una dermatofitosis profunda son las dermatofitosis superficiales (57%), seguido de la inmunosupresión (43%). La clínica varía desde nódulos (63%), placas (43%), pápulas (24%), úlceras (3%) y la combinación de estas con pústulas (30%). El tratamiento depende del agente causal. Para el *Microsporum canis* en niños, el tratamiento de elección es la griseofulvina.

Conclusiones. Presentamos un caso clínico infrecuente de dermatofitosis profunda diseminada grave en una niña de 6 años en tratamiento con metotrexato por su psoriasis en placas y comentamos las dificultades para su diagnóstico etiológico y para la elección e instauración del tratamiento definitivo.

P74. ESCABIOSIS IMITANDO HISTIOCITOSIS DE CÉLULAS DE LANGERHANS

A. Serrano Ordóñez^a, Á. Vera Casaño^a,
G. de la Vega Calvo Moreno^a, J.A. Llamas Carmona^a,
M. Valenzuela González^b y F.J. del Boz González^a

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

Introducción. En niños, la escabiosis puede asociarse a manifestaciones cutáneas algo atípicas, lo que en ocasiones dificulta el diag-

nóstico. Además, se ha descrito la presencia de hiperplasia de células de Langerhans en pacientes con escabiosis, sobre todo en niños. Por tanto, tanto la clínica como los hallazgos histológicos pueden llevar a un diagnóstico erróneo de histiocitosis de células de Langerhans (HCL).

Caso clínico. Niño de un año y cinco meses, sin antecedentes de interés, derivado a consulta de Dermatología con diagnóstico de HCL, tras realizarse biopsia cutánea llevada a cabo en centro privado. Refería brote de lesiones cutáneas de un mes de evolución, distribuidas en tórax y abdomen, inicialmente asintomáticas. Rehistoriando a los familiares, refieren posterior aparición de prurito en el paciente y sus convivientes. A la exploración física, se objetivaron surcos acarinos y vesículas perladas en plantas de ambos pies y en manos. Con la sospecha de escabiosis, se decidió revisar la biopsia cutánea ya realizada, visualizándose el ácaro, con lo que se confirmó dicho diagnóstico y se descartó la histiocitosis.

Discusión. La hiperplasia de células de Langerhans parece ser un fenómeno común en la escabiosis, aunque es poco conocido, y esta infestación puede simular un cuadro clínico e histológico similar a la HCL, que es una enfermedad relativamente rara y potencialmente grave. Puede presentar afectación multisistémica, con lesiones cutáneas en hasta un 50% de los casos, que, además, suelen ser la primera manifestación. El diagnóstico histopatológico se puede confirmar con los hallazgos inmunohistoquímicos: CD1a, S100 y CD207 positivos. Sin embargo, no son específicos y pueden estar presentes en dermatosis inflamatorias con hiperplasia de células de Langerhans, como ocurre en la escabiosis. El diagnóstico diferencial puede ser un reto únicamente con la histología e inmunohistoquímica clásica, por lo que se han descrito marcadores adicionales que pueden ayudar al diagnóstico (ciclinaD1, CD31 y p53).

Como conclusión, la escabiosis infantil puede presentar manifestaciones clínicas e histológicas similares a las de la HCL, por lo que se debe tener en cuenta en el diagnóstico diferencial para evitar un manejo agresivo e innecesario.

P75. EL RETO DE DIAGNOSTICAR UNA LEPRO EN MALAWI

V. Dios Guillán^a, Á. Pulpillo Ruiz^b, O. López López^c,
E. Navarro Lara^d, J.L. Rodríguez Peralto^e y G. Hebe Petití^f

Servicio de Dermatología. ^aHospital Arnau de Vilanova. Valencia. ^bHospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. ^cClinica Mapfre. A Coruña. ^dServicio de Microbiología. Hospital Universitario de La Princesa. Madrid. ^eServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. ^fServicio de Dermatología. Hospital Clinic. Barcelona. España.

Introducción. Dermalawi es un equipo de profesionales sociosanitarios creado para mejorar la salud dermatológica de la población de Malawi. El "Leprosy Contact Tracing" consiste en atender a pacientes con lepra y familiares para diagnosticar y tratar el mayor número de casos posibles. La lepra es una infección por micobacterias causada por el *M. leprae* o *M. lepromatosis*. Tiene un largo período de duplicidad y de incubación (hasta 15 años), imposibilidad para cultivar en medios artificiales... y, sobre todo, gran heterogeneidad clínica siendo la piel y el sistema nervioso periférico los órganos más afectados. Tiene muy baja contagiosidad y, según las características del sistema inmune de cada individuo, hay distintos tipos de afectación que se pueden clasificar de diferentes formas, siendo actualmente la más aceptada y simplificada la recomendada por la OMS, que distingue lepra paucibacilar y multibacilar.

Caso clínico. Varón de 16 años que presentaba una placa hiperpigmentada y sobreelevada, asintomática, en la zona infrapalpebral derecha y numerosas máculas asalmónicas en miembros superiores e inferiores. Ninguna lesión tenía anestesia o hipoestesia. La madre había sido diagnosticada y correctamente tratada en 2018 de lepra. Destacaba la palpación dolorosa de nervios cubitales y tibiales y la alteración de la sensibilidad termoalgésica en palmas y plantas.

Una baciloscopia del lóbulo de la oreja y de la lesión facial mostraron numerosos bacilos, confirmando el diagnóstico de lepra lepromatosa. Además, se realizó una biopsia pendiente de resultado y una PCR. Se comenzó ese mismo día el tratamiento recomendado por la OMS "MDT" (multidrug therapy), que consiste en rifampicina, clofazimina y dapsona en distintas dosis según el día, con una duración total de 12 meses.

Discusión. La lepra tiene múltiples manifestaciones clínicas que es necesario conocer para su diagnóstico. En estadios iniciales es fácilmente tratable y curable, sin dejar secuelas; sin embargo, un diagnóstico tardío deja numerosas y graves secuelas a pasear de tratamiento correcto. Se debe tener en cuenta siempre la posibilidad de aparición de leproreacciones y tener claro su tratamiento, según se trate de tipo 1 o de tipo 2. En países con menos recursos como Malawi es precisa una buena organización y estrategia para poder diagnosticar y tratar nuevos casos y controlar la propagación de la enfermedad.

P76. COINFECCIÓN DE STREPTOCOCCUS PYOGENES Y STAPHYLOCOCCUS AUREUS DENTRO DE BROTE DE ESCABIOSIS INTRAFAMILIAR DEBIDO A INHIBICIÓN DE COMPLEMENTO

D. Vírveda González, N. Medrano Martínez,
M. Córdoba García-Rayó, B. Rodríguez Sánchez, P. García Piqueras
y M. Campos Domínguez

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

Introducción. La sobreinfección bacteriana de las lesiones de escabiosis supone una de las principales causas de morbilidad en los pacientes afectados.

Caso clínico. Varón de 6 años, sin antecedentes relevantes, acude a urgencias por intenso prurito desde hace 4 meses con aparición hace 5 días de lesiones pustulosas diseminadas por pliegues interdigitales, palmas, plantas, pabellones auriculares, región facial y área genital que generan intenso dolor. A nivel extracutáneo, presenta fiebre de 38 °C. Su padre comenta que tanto ambos progenitores como los 3 hermanos del paciente (varón de 4 meses, varón de 8 años y varón de 15 años) presentan prurito intenso de largo tiempo, con lesiones pustulosas similares al caso índice en los hermanos de 4 meses y 8 años. Con sospecha de escabiosis complicada con piodermitis, se toman muestras para cultivo bacteriano y viral, y se cita a toda la familia en consulta para valoración presencial. Se confirma la presencia de pústulas en los hijos menores, con importante denudación epidérmica en el lactante lo que motiva su ingreso. El cultivo muestra crecimiento simultáneo de *Streptococcus pyogenes* y *Staphylococcus aureus*. Se realiza tratamiento con ivermectina para toda la familia y cefadroxilo en los pacientes con piodermitis, con óptima respuesta clínica y microbiológica.

Discusión. La escabiosis es una ectoparasitosis cuya frecuencia está aumentando en los últimos años en países desarrollados. Debido a su alta contagiosidad y la capacidad de supervivencia en fómites, su tratamiento representa un reto por las frecuentes reinfestaciones. Dentro de las posibles complicaciones de la escabiosis, una de las más frecuentes son las infecciones bacterianas sobreañadidas. En artículos previos, se ha comprobado que el *Sarcoptes scabiei* produce inhibidores de serín-proteasas (SMS) que inhiben el sistema del complemento en los surcos acarinos. Por ello, se produce menor cantidad de C3b, con reducción de la opsonización y fagocitosis bacterianas, así como el reclutamiento de neutrófilos, lo que favorece el crecimiento de *Streptococcus pyogenes* y *Staphylococcus aureus* sobre la piel afecta.

Conclusión. Presentamos un brote de tres casos de triple coinfección por *Sarcoptes scabiei*, *Streptococcus pyogenes* y *Staphylococcus aureus* que ejemplifican la alteración inmunitaria producida por *Sarcoptes* a nivel cutáneo.

P77. TIÑA FACIAL POR ARTHRODERMA BENHAMIAE: UNA DERMATOFITOSIS EMERGENTE

E. Hernández Ruiz^a, E. Lavernia-Salelles Granell^a, J. Mollet Sánchez^a, A. Castany Pich^a, M.T. Martín Gómez^b y V. García-Patos Briones^a

Servicios de ^aDermatología y ^bMicrobiología. Hospital Universitario Vall d'Hebrón. Barcelona. España.

Introducción. Las infecciones fúngicas son frecuentes en niños. La tendencia creciente a tener animales de compañía "exóticos" como conejos o cobayas hacen emerger nuevos hongos como *Arthroderma benhamiae*.

Caso clínico. Presentamos el caso de una niña sana de 6 años derivada a nuestro centro por sospecha de impétigo de evolución tórpida desde hacía un mes. Había recibido múltiples tratamientos, tanto tópicos (triamcinolona, nistatina, mupirocina) como oral (cefadroxilo). A su llegada, la niña se encontraba estable y afebril y tenía una gran placa eritemato-edematosa que ocupaba toda la mejilla derecha con numerosas costras melicéricas que alcanzaban el ala nasal ipsilateral. En el borde de la placa se apreciaban pápulas y pústulas milimétricas que hacían sospechar una tiña incógnita. Se realizó un frotis de una pústula periférica para cultivo bacteriológico y raspado de una escama para estudio con KOH y calcofluor, que fueron negativos. El cultivo micológico de las escamas fue positivo para *Arthroderma benhamiae*. La paciente fue tratada con terbinafina oral 125 mg/d y ciclopiroxolamina tópica durante un mes con resolución completa de las lesiones.

Resultados y discusión. *Arthroderma benhamiae* es un hongo dermatofito zoofílico emergente que se ha aislado principalmente en roedores como conejos y cobayas y causa tiñas muy inflamatorias, motivo por el cual puede confundirse con un impétigo. En los cultivos forma colonias amarillas y es difícil de diferenciar de otras especies basándonos solo en su morfología, por lo que técnicas moleculares como MALDI-TOF MS o técnicas de secuenciación de ADN son muy útiles en su identificación definitiva. El tratamiento de elección es la terbinafina oral. Es probable que la prevalencia real de las infecciones por *Arthroderma benhamiae* esté infraestimada ya que se puede confundir con otras especies fúngicas, pero su incidencia es creciente, desde su primera descripción en el año 2000, motivo por el cual es de interés para el dermatólogo conocer su existencia.

P78. EXANTEMA GENERALIZADO EN EL DEBUT DE UNA LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA

M. Pozuelo Ruiz, R.D. Palacios Díaz, C. Abril Pérez, I. Torres Navarro y M. Evole Buselli

Servicio de Dermatología. Hospital Universitario La Fe. Valencia. España.

Niña de 3 años que consulta en nuestro servicio por presentar desde hace 2 semanas una erupción máculo-papular generalizada con vesículas en palmas y plantas asociada a fiebre y adenopatías. Con la sospecha inicial de exantema viral, se pauta tratamiento tópico con metilprednisolona. Ante la persistencia de las lesiones cutáneas y la clínica sistémica, se solicitan pruebas analíticas y biopsia cutánea. El hemograma demuestra la existencia de una leucemia linfoblástica aguda. El resultado del estudio anatomopatológico de la biopsia fue inespecífico. Tras la instauración del tratamiento quimioterápico, las lesiones cutáneas se resolvieron por completo, sin recidiva meses después. Tras haber descartado causas infecciosas, farmacológicas y dermatosis exógenas, los principales diagnósticos de sospecha que se plantean en el contexto de la paciente son la leucemia cutis o una manifestación para-neoplásica a modo de exantema. En ambos casos la clínica cutánea puede ser variable y persistente, aparecer de forma sincrónica o no con la neoplasia en cuestión y resolverse con la

instauración del tratamiento quimioterápico. La presentación clínica en este caso no se encuadra dentro de las dermatosis para-neoplásicas más descritas, siendo más sugestivo el diagnóstico de leucemia cutis, a pesar de que la histología de las lesiones no mostrara invasión tumoral.

P79. TUMOR FIBROHISTIOCITARIO PLEXIFORME EN PACIENTE CON MALFORMACIÓN CAPILAR EXTENSA Y MASTOCITOMA

A. Navarro Bielsa^a, M.C. Matei^a, L. Bernal Masferrer^a, B. Aldea Manrique^a, M.C. Gómez Mateo^b e Gilaberte^a

Servicios de ^aDermatología y ^bAnatomía Patológica. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España.

El tumor fibrohistiocitario plexiforme (TFP) es un tumor dérmico/subcutáneo poco frecuente de etiología desconocida, con potencial intermedio de malignidad.

Caso clínico. Niño de 2 años, con antecedente de fecundación in vitro con donación de ovocito, en seguimiento por Dermatología por malformación capilar extensa en región lumbar y glúteo derecho, hemangioma en cuerpo vertebral L5 y mastocitoma en escapula derecha, que comienza con lesión nodular en tórax de un mes de evolución y crecimiento progresivo. A la exploración presenta un nódulo elástico de 1 cm, adherido a piel, de color pardo y coloración amarilla y violácea a la dermatoscopia. La ecografía muestra un nódulo hipoecógeno bien delimitado de 5,7 x 3,5 mm que ocupa las 3 capas de la piel y está delimitado por la fascia. Se decide extirpación, observándose una proliferación bifásica en dermis y tejido celular subcutáneo, constituida por una población fusocelular miofibroblástica (SMA+) dispuesta en fascículos junto a nidos celulares en periferia de patrón arremolinado, constituidos por población de hábito fibrohistiocitario (CD68+) y con células gigantes multinucleadas tipo osteoclasto. S100, SOX10, desmina, factor XIII, CD34, EMA, STAT6, MUC4 y panTRK fueron negativos, por lo que se diagnosticó de TFP, reintervenido hasta su excisión completa y con TAC torácica y ecografía abdominal negativas.

Discusión. El TFP suele aparecer en menores de 20 años en el 60-70% de los casos, más frecuente en mujeres. Suele presentarse como una masa o placa indurada de 1-3 cm en dedos de manos, aunque se han reportado casos en extremidades inferiores, tronco, cabeza y cuello y es de crecimiento lento. Puede producir dolor, ulcerarse o tener cambios en la coloración de la piel. El diagnóstico es histológico, presentando nódulos y fascículos de células histiocitarias (CD68+), miofibroblásticas (actina+) y similares a osteoclastos, dispuestos en patrón plexiforme. Se ha descrito recurrencia local en el 12,5-40% 2 años tras la cirugía. Tras la resección completa, el curso clínico es benigno, aunque se han informado metástasis en ganglios linfáticos regionales y pulmón, requiriendo seguimiento a largo plazo. No se ha encontrado en la literatura posible relación entre TFP y malformación capilar extensa y/o mastocitoma. Actualmente el paciente se encuentra pendiente de estudio genético y en seguimiento por Dermatología y Oncopediatría.

P80. LINFOMA ANAPLÁSICO DE CÉLULA GRANDE CD30+ EN UN NIÑO DE SEIS AÑOS. ¿FORMA SISTÉMICA O CUTÁNEA PRIMARIA?

R. Hernández Quiles, V. Sánchez García, N. Jara Rico, M. Senent Valero, I. Betlloch Mas y M. Blanes Martínez

Hospital General Universitario. Alicante. España.

Introducción. El linfoma anaplásico de célula grande sistémico (LACG-S) es un subtipo de linfoma no hodgkiniano de células T

CD30+ que habitualmente expresa de forma específica la proteína ALK. Del mismo modo que el LACG-S puede afectar de forma secundaria a la piel, existe una variante de linfoma anaplásico cutáneo primario (LACG-CP), el cual forma parte del espectro de las enfermedades cutáneas linfoproliferativas CD30+, habitualmente afecta a pacientes de edad avanzada, siendo excepcionales los casos descritos en edad pediátrica.

Caso clínico. Niño de seis años con una lesión cutánea de dos meses de evolución, consistente en una tumoración exofítica de 5 cm de diámetro localizada en el área inguinal. Dada la alta sospecha de malignidad, se realizó una biopsia de la misma, en la que se objetivó un denso infiltrado formado por una celularidad linfóide polimorfa y atípica con alta actividad proliferativa y positividad para marcadores T, así como para CD30 y ALK, siendo compatible con el diagnóstico de LACG. El estudio de extensión se completó con una PET-TAC, que detectó una segunda lesión localizada en tejido celular subcutáneo, subyacente al tumor primario, además de una adenopatía de características metabólicas malignas en territorio iliaco externo izquierdo. Dada la vecindad de dichas estructuras entre sí y la ausencia de enfermedad a otros niveles, se planteó como primera opción diagnóstica un LACG-PC, sin poder descartar la posibilidad de que se tratara de un LACG-S, atendiendo a la positividad para ALK y al hecho de que esta última entidad es mucho más frecuente en la población pediátrica. Finalmente, se consensuó con Oncología Pediátrica iniciar un esquema de quimioterapia con dexametasona, metotrexato, citarabina y etopósido, con buena tolerancia a la misma y alcanzando remisión completa de la enfermedad a los 6 meses tras completar el tratamiento.

Discusión. Ante el diagnóstico de LACG a partir de lesiones cutáneas, es fundamental realizar un correcto estudio de extensión para descartar afectación secundaria de un LACG-S, puesto que el pronóstico y manejo es diferente. Asimismo, es fundamental la correlación de los hallazgos clínicos con la histopatología y la inmunopatología, especialmente la expresión de ALK. Así y todo, existen casos con particular dificultad para diferenciar ambas entidades y decidir la actitud terapéutica más apropiada.

P81. XANTOGRANULOMATOSIS JUVENIL CON AFECTACIÓN CUTÁNEA Y OCULAR

C. Fernández Romero^a, A. del Hierro Zarzuelo^b, A.M. Boto de los Bueis^b, E. Ruiz Bravo Burguillo^c, F. Moro Bolado^d y M. Feito Rodríguez^e

^aServicio de Dermatología. Hospital Arnau de Vilanova. Valencia. ^bServicios de ^bOftalmología y ^cAnatomía Patológica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. ^dServicio de Dermatología. Hospital General Universitario. Ciudad Real. ^eServicio de Dermatología. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Introducción. La afectación extracutánea del xantogranuloma juvenil es poco frecuente. Presentamos a una mujer de 14 años con xantogranulomas cutáneos y ocular.

Caso clínico. Mujer de 14 años, en seguimiento por oftalmología por lesión sobrelevada en periferia iridiana del ojo derecho que generó sinequias, hipopion, hipema recidivante y episodios de uveítis anterior. Se evidenciaron pápulas aisladas amarillentas milimétricas en brazos y piernas. Con la sospecha de xantogranulomas cutáneos y a nivel ocular, fue remitida a dermatología para valoración. Se realizó biopsia cutánea y en conjuntiva que confirmó el diagnóstico, con mutación BRAF V600 negativa. Se solicitaron resonancia magnética cerebral y orbitaria, analítica, radiografía de tórax y ecografía abdominal, sin alteraciones. Se inició tratamiento con colirio de corticoides, bevacizumab (suspendido por intolerancia) y aflibercept intraocular. En el momento actual, se plantea iniciar tratamiento con inmunosupresión (vinblastina/vincristina vs. metotrexato vs. talidomida) dada la mala evolución oftalmológica de la paciente.

Discusión. El xantogranuloma juvenil (XGJ) es un trastorno benigno que pertenece al grupo de las histiocitosis de células no Langerhans. Se presenta como una o múltiples pápulas amarillentas, la mayoría durante el primer año de vida. La afectación extracutánea es rara, siendo el compromiso ocular la más común (0,24%). El XGJ ocular suele ser unilateral y afecta comúnmente al iris. El síntoma más frecuente es el ojo rojo unilateral, seguido de la presencia de una tumoración en el iris o en la conjuntiva. A diferencia de las lesiones cutáneas, no se resuelve espontáneamente y puede provocar hipema, glaucoma o pérdida visual. Debido a su baja frecuencia, no se recomienda una exploración oftalmológica sistemática en todos los pacientes con XGJ cutáneo. En aquellos afectados, la instauración de tratamiento precoz resulta clave. Los corticoides tópicos son el tratamiento de elección, seguidos de otras alternativas en casos de mala respuesta como los corticoides intralesionales, la radioterapia ocular o la quimioterapia.

Conclusión. La afectación ocular, aunque infrecuente, en la manifestación extracutánea más común del XGJ y su identificación precoz es clave dada la posibilidad de complicaciones.

P82. XANTOGRANULOMA JUVENIL SISTÉMICO NEONATAL CON SÍNDROME DE DRAVET

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

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

Introducción. El xantogranuloma juvenil (XGJ) es una proliferación monoclonal de células mononucleares no Langerhans. En la clasificación de histiocitosis de 2016 el XGJ se incluye en la familia de xantogranuloma del grupo C (cutáneos y mucocutáneos).

Caso clínico. Lactante varón de un mes y medio nacido en la semana 40, embarazo de alto riesgo por retraso en el crecimiento intrauterino y antecedente materno de trombopenia autoinmune. Presentaba una lesión congénita de crecimiento progresivo en la axila derecha. En la primera semana de vida consultaron por ulceración de la lesión. A la exploración presentaba una placa ovalada eritemato-amarillenta infiltrada e indurada, de superficie lobulada, de 2,5 cm de diámetro mayor. Además presentaba 7 pápulas y nódulos subcutáneos indurados en cabeza, tronco y glúteos. En el estudio histopatológico se identificó una proliferación en dermis e hipodermis de células de hábito histiocitario y células tipo Touton junto con un discreto infiltrado linfóide acompañante. El estudio inmunohistoquímico fue CD68, CD163 positivo y S100, CD1a y Langerina negativo. En el estudio de extensión se observó una masa pélvica retrovesical de 3 cm compatible histológicamente con XGJ, junto con una lesión hepática focal y engrosamiento de las raíces de la cola de caballo.

Discusión. El XGJ sistémico (XGJS) es una entidad rara, con 61 casos reportados en la literatura. Como en nuestro caso, la afectación de dos o más órganos junto con varios nódulos subcutáneos es lo habitual. El hígado está afectado con frecuencia, sustentando la probable afectación hepática por XGJS en nuestro paciente. El estudio mutacional en nuestro caso no mostró alteraciones de la vía MAPK, evidenciando únicamente positividad para SCN1A. Esta mutación junto con las crisis convulsivas atípicas que presentó el paciente durante el seguimiento sugiere la coexistencia del XGJS y síndrome de Dravet. El XGJS puede ser muy agresivo y potencialmente mortal, principalmente cuando el sistema nervioso central y el hígado están afectados. Las lesiones cutáneas múltiples son un factor de riesgo de afectación sistémica, con un periodo de latencia de meses a varios años. En estos casos se recomienda realizar un estudio de extensión que incluya una analítica y una resonancia magnética abdominal y cerebral, siendo razonable mantener el estudio diagnóstico en el tiempo.

P83. TUMOR DE SPITZ ATÍPICO RECIDIVANTE SOBRE SINDACTILIA

M. López-Pardo Rico^a, I. Vázquez Osorio^a,
M.D. Sánchez-Aguilar Rojas^a, A. Bautista Casasnovas^b,
J.M. Suárez Peñaranda^c y H. Vázquez Veiga^a

Servicios de ^aDermatología y ^bCirugía Pediátrica, ^cAnatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela (A Coruña). España.

Introducción. El nevo de Spitz es una neoplasia melanocítica de células epitelioides o fusiformes, más frecuente en la infancia. Las neoplasias melanocíticas spitzoides incluyen un espectro de progresión entre lesiones benignas (nevo de Spitz convencional) y malignas (melanoma spitzoide). El tumor de Spitz atípico o de potencial maligno incierto hace referencia a aquellos cuadros histológicos con unas características atípicas insuficientes para el diagnóstico de melanoma.

Caso clínico. Niño de 5 años con ectrodactilia de pie izquierdo, que consulta por una lesión pigmentada presente desde el nacimiento. En la exploración se aprecia un nevus de 5 × 3 mm sin datos de atipia clínica, localizado sobre sindactilia de tercer y cuarto dedo. Doce meses después presenta una lesión tumoral hiperqueratósica de 10 × 8 mm, rosada, con restos de pigmento en periferia. Ante dichos cambios se decide extirpación. Tras el estudio histopatológico e inmunohistoquímico, se establece el diagnóstico de nevo de Spitz atípico. Tras 6 meses se evidencia en la cicatriz una tumoración rosada de consistencia elástica, no infiltrada. Se realiza biopsia, y tras el diagnóstico de tumor de Spitz atípico recidivante, se remite a centro externo para hibridación genómica comparativa, detectándose cuatro alteraciones cromosómicas. Se realiza nueva exéresis, desestimándose en comité multidisciplinar la biopsia selectiva de ganglio centinela (BSGC). Doce meses después, se evidencia una zona indurada sobre la cicatriz. Se confirma histológicamente una nueva recidiva y se extirpa con márgenes libres, permaneciendo sin lesiones hasta la actualidad.

Conclusiones. Se expone el caso de un niño de 5 años con una malformación congénita del antepie sobre la que presenta un nevus de Spitz atípico recidivante. El estudio molecular demostró más de tres alteraciones cromosómicas, lo que se ha relacionado con una mayor agresividad clínica. En cuanto al manejo de estas lesiones, se recomienda su exéresis con márgenes de 1 cm y seguimiento clínico. La BSGC se desaconseja, ya que no ha demostrado beneficio pronóstico.

P84. PLACA ERITEMATOSA RECIDIVANTE EN MEJILLA, CUANDO TRATAS SIN DIAGNÓSTICO

A.M. Victoria Martínez^a, M. Lova Navarro^a, G. Ruiz García^b,
S. Cánovas Sanchis^c, M. Porras Martínez^d y T. Martínez Menchón^a

Servicios de ^aDermatología, ^bAnatomía Patológica, ^cCirugía Plástica y ^dOncología Radioterapia. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. España.

Introducción. Presentamos el caso clínico de un varón de 9 años con una lesión facial de crecimiento progresivo y evolución tórpida.

Caso clínico. Paciente remitido por placa eritematodescamativa infiltrada en mejilla. Inicialmente se sospechó leishmania cutánea, se realizó biopsia y, en el mismo acto, infiltración de antimonio de meglumina. La biopsia mostró una paniculitis lobulillar linfocítica granulomatosa y pseudolinfomatosa. Dada la histología y la mejoría importante con la primera infiltración, se mantuvo diagnóstico de sospecha de leishmania cutánea. Se realizaron 3 infiltraciones más, pero, ante la pobre respuesta, se decide realizar segunda biopsia. En esta se observaba un denso infiltrado linfocítico tumoral dérmico, intersticial y perianexial, que llegaba hasta hipodermis, y presencia de linfocitos atípicos de tamaño mediano y contorno irregular, sin epidermotropismo, CD3+, CD2+, CD5+, CD4+, CD7+, PD1+

intenso y negativos para CD20, CD30. Estudio con PCR de TCR gamma con resultado de monoclonalidad. El diagnóstico de esta biopsia fue compatible con un desorden linfoproliferativo primario de células T pequeñas/medianas CD4+ (DLP-CTPM CD4+) y se inició manejo de forma multidisciplinar, decidiéndose comenzar con corticoides tópicos e infiltraciones intralesionales de acetónido de triamcinolona. Al presentar únicamente mejoría parcial, se realiza posteriormente tratamiento quirúrgico de la lesión y la clínica ha mejorado tras la cirugía.

Discusión. El DLP-CTPM CD4+ es una entidad infrecuente, incluida por primera vez en 2005 en la clasificación de la OMS-EORTC y de comportamiento indolente. Su presentación es más frecuente en adultos y se manifiesta como una placa o nódulo solitario, que afecta, típicamente, a cabeza y cuello. El perfil inmunohistoquímico es CD3+, CD4+, CD30- y CD8-, pudiendo presentar pérdida variable de marcadores de células T y positividad variable para PD1, expresado en linfocitos T-helper foliculares. Además, se ha observado reordenamiento monoclonal TCR en más del 80% de los casos publicados. El manejo incluye excisión quirúrgica, radioterapia y corticoides tópicos o intralesionales, con un pronóstico excelente y una supervivencia a 5 años cercana al 100%.

P85. LIPOBLASTOMA: PRESENTACIÓN DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

C.F. Caballero Linares, F. Alfageme Roldán, D. Suárez Massa,
G. Silvestre Egea y E. López-Negrete Arenal

Hospital Universitario Puerta de Hierro. Majadahonda (Madrid). España.

Introducción. El lipoblastoma es una neoplasia benigna de partes blandas que deriva del tejido adiposo embrionario y suele aparecer antes de los tres años de vida, con un comportamiento localmente invasivo con riesgo de recidiva si no se extirpa por completo.

Caso clínico. Presentamos un paciente de 16 años derivado a dermatología pediátrica por una lesión glútea asintomática de un año de evolución, con crecimiento lento progresivo. Como antecedentes personales de interés solo presenta haber sido prematuro. A la exploración, se observan varios nódulos blandos en la zona superior del pliegue interglúteo, de consistencia gomosa, de aproximadamente 6 cm en longitudinal y 4 cm en anchura.

Resultados. Se realizó biopsia de la lesión, mostrando agregados de adipocitos univacuolados, de pequeño tamaño y aspecto inmaduro sin atipia citológica ni figuras de mitosis, con abundante vascularización capilar, acompañados de proliferación de fibroblastos CD34+ y asentando en una matriz rica en mucopolisacáricos ácidos, siendo el diagnóstico anatomopatológico de proliferación de adipocitos inmaduros (lipoblastos). En ecografía, se observa una lesión subcutánea avascular heteroecoica mal delimitada que no invade el plano muscular subyacente, compatible con lipoblastoma. Se realizó además RMN para valoración prequirúrgica y descartar disrafismo, con hallazgos en relación con lesión interglútea infiltrativa (piel y tejido celular subcutáneo), que desde el punto de vista de la imagen muestra escasa cantidad de tejido graso. Finalmente, se decide extirpación quirúrgica con anestesia local y sedación.

Discusión. El lipoblastoma representa entre el 5-30% de las masas de tejidos blandos en niños, siendo diagnosticado el 90% de los casos en menores de 3 años y un 10% en la adolescencia, y extraordinariamente en adultos, siendo su localización más frecuente en las extremidades y en el tronco, de crecimiento lento o rápido. El tratamiento de elección es la extirpación completa, para evitar las recidivas. Tiene un pronóstico excelente, por lo que cuando se producen a partir de la adolescencia es importante hacer el diagnóstico diferencial con otras patologías más agresivas como el liposarcoma mixoide, un tumor maligno de partes blandas frecuente con posibilidad de recurrencia local y metástasis a distancia.

P86. MIOFIBROMATOSIS INFANTIL GENERALIZADA. A PROPÓSITO DE UN CASO

G. de la Vega Calvo Moreno^a, M. García Ramírez^b, I. López Riquelme^a, J.M. García-Hirschfeld García^c, J.A. Llamas Carmona^a y F.J. del Boz González^a

Servicios de ^aDermatología, ^bPediatría y ^cAnatomía Patológica. Hospital Regional Universitario de Málaga. España.

La miofibromatosis infantil es una enfermedad poco frecuente, propia de la infancia precoz, que se caracteriza por la aparición de lesiones cutáneas y/o viscerales durante los dos primeros años de vida. Paciente de 2 meses de edad ingresada con diagnóstico de fractura patológica de fémur, tras un cuadro de impotencia funcional. La radiografía evidenciaba una lesión quística/osteolítica subyacente, así como otras lesiones de similares características en esqueleto axial. A la exploración fueron divisadas múltiples máculas rosadas y azuladas en tronco y extremidades, presentes desde la segunda semana de vida. El hallazgo de soplo sistólico hizo precisar un estudio ecocardiográfico, que puso de manifiesto una masa hipogénica en la aurícula derecha. En este contexto, una RMN corporal desveló múltiples nódulos sólidos, localizados en tejido subcutáneo, muscular y óseo, así como un patrón parenquimatoso en zonas declives de ambos pulmones. Estos hallazgos, junto con el estudio histológico de una de las lesiones cutáneas concluyeron con el diagnóstico de miofibromatosis infantil generalizada. Se iniciaron ciclos semanales de vinblastina y metotrexato. Desafortunadamente, la afectación pulmonar condujo a un acelerado decaimiento respiratorio, y la paciente falleció por insuficiencia respiratoria en la semana 5 de tratamiento. La miofibromatosis infantil se caracteriza por la presencia de múltiples tumores fibrosos, localizados en piel, músculo, hueso, tejido subcutáneo y vísceras. Un diagnóstico precoz puede influir notablemente en el pronóstico, motivo por el que debe realizarse un adecuado diagnóstico diferencial con lesiones vasculares, especialmente con los hemangiomas, en ocasiones confundidos debido a la gran vascularización que comparten ambas entidades. La exploración física debe acompañarse de pruebas de imagen que permitan la correcta visualización del esqueleto axial y afectación visceral. No obstante, el diagnóstico definitivo es alcanzado mediante el estudio histológico de una de las lesiones. En pacientes con miofibromatosis infantil solitaria o multicéntrica se recomienda un manejo conservador. De esta forma, el tratamiento sistémico queda relegado al manejo de la miofibromatosis infantil generalizada mediante el empleo de quimioterápicos, y la posible incorporación de imatinib o sunitinib si presenta mutación del gen PDGFR.

P87. NEVUS SEBÁCEOS. ¿FRECUENTE TRANSFORMACIÓN MALIGNA?

C. Guerrero Ramírez, J.M. Azaña Defez, M.L. Martínez Martínez, P. López Sanz, S. Manso Córdoba y M.E. Alfaro Martínez

Complejo Hospitalario Universitario de Albacete. España.

Los nevos sebáceos son hamartomas cutáneos constituidos por un epitelio hiperplásico, folículos pilosos inmaduros y glándulas sebáceas y apocrinas. Durante la infancia, los nevos sebáceos se mantienen normalmente sin cambios, debido a la quiescencia de las glándulas sebáceas, pero durante la adolescencia, dada la influencia hormonal, dichas lesiones se vuelven verrucosas o nodulares. La aparición de nódulos, ulceraciones o crecimiento rápidos deberían hacernos sospechar el desarrollo de una neoplasia. El objetivo de este estudio es investigar el número de nevos sebáceos que, siendo biopsiados/ extirpados, presentaron una transformación neoplásica, benigna o maligna. Realizamos un estudio descriptivo, transversal de carácter retrospectivo de biopsias/ extirpaciones en paciente con nevos sebáceos que habían presentado cambios en los últimos meses realizados entre enero de 2008 y noviembre de 2022.

De un total de 70, dividimos a los pacientes en dos grupos (mayores y menores de 18 años en el momento de la biopsia/extirpación), para poder evaluar la capacidad de transformación neoplásica durante infancia y adolescencia vs. edad adulta. Dentro del grupo de los menores de 18 años, que presentaron cambios en el nevo sebáceo, ninguno presentó una transformación maligna del mismo, y solo una de las biopsias realizadas detectó un siringocistoadenoma papilífero. Por otro lado, en los mayores de 18 años, sí que hubo mayor tasa de transformación neoplásica, tanto benigna (8) como maligna (7). Dentro de este grupo, los más frecuentes fueron los siringocistoadenomas papilíferos (6), tumores infundibulares (3) y carcinoma basocelulares (7). Los nevos sebáceos pueden asociar en su evolución presentar una amplia variedad de neoplasias benignas y malignas. Dentro de los tumores benignos, los más frecuentes son las verrugas virales, el tricoblastoma, el siringocistoadenoma papilífero. Las neoplasias malignas incluyen el carcinoma basocelular y con menor frecuencia otros tipos de carcinomas. El riesgo de malignidad aumenta con la edad, pero también se han publicado casos pediátricos. En una serie de 631 pacientes, se detectaron 5 carcinomas basocelulares, 4 de ellos en niños menores de 14 años, a diferencia de nuestra serie donde no detectamos ninguno; y 14 tumores benignos, mientras que nosotros solo detectamos uno. Ello podría deberse al pequeño tamaño muestral de nuestro estudio.

P88. MIOFIBROMATOSIS SOLITARIA FACIAL

L. Feito Sancho^a, G. Vázquez Contreras^a, A. Santa Cruz Martín^a, R.M. Regojo Zapata^b, R.M. Ceballos Rodríguez^a y C. Rubio Flores^a

^aServicio de Dermatología. Hospital Universitario Infanta Sofía. San Sebastián de los Reyes (Madrid). ^bServicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario La Paz. Madrid. España.

Introducción. Los tumores neonatales plantean un diagnóstico diferencial amplio, desde lesiones benignas autoinvolutivas a lesiones agresivas con potencial riesgo vital.

Caso clínico. Recién nacido sin antecedentes que presentó a nivel preauricular izquierdo una lesión nodular eritematoviolácea de 3,5 cm, consistencia firme, y superficie lisa con vasos finos visibles. La ecografía mostró una lesión hipocogénica homogénea bien delimitada, disponiéndose desde dermis hasta el plano muscular, escasamente vascularizada. La resonancia magnética confirmó la naturaleza sólida de la lesión, íntimamente relacionada con la parótida y con el músculo masetero. Se descartó la presencia de lesiones a otros niveles. Se procedió a extirpación completa de la lesión por cirugía plástica pediátrica, con diagnóstico histológico de miofibroma.

Discusión. Presentamos un caso de miofibroma solitario, principal tumor fibroso de la infancia. Su presentación más frecuente es en forma de lesión única en cabeza y cuello. No obstante, también existe una forma multicéntrica con afectación visceral y potencial gravedad. Además, su presentación puede ser inespecífica y confundirse con otras entidades. El diagnóstico es histológico, observándose formaciones nodulares bien delimitadas con patrón bifásico (células fusiformes en la periferia y células poligonales con patrón vascular hemangiopericitoide en el centro). La secuenciación del gen PDGFRB y las técnicas inmunohistoquímicas (positividad para actina, vimentina y ocasionalmente CD34) permiten diferenciarlo del fibrosarcoma, principal tumor fibroso maligno de la infancia. Puesto que la mayor parte de los miofibromas congénitos autoinvolucionan en meses, la actitud expectante constituye el tratamiento de elección, reservándose la cirugía para casos complicados o estéticamente comprometidos.

Conclusión. Se presenta un caso de miofibroma facial, que pone de manifiesto un problema al que se enfrentan muchos neonatólogos en su día a día: el manejo de masas congénitas, planteando diagnósticos diferentes a un hemangioma, y abarcando posibilidad de lesiones malignas (fibrosarcoma) o complicadas (miofibromatosis),

en un grupo de edad en el que, la inmadurez anatómica y fisiológica condiciona una especial vulnerabilidad.

P89. TUMOR DE CÉLULAS GRANULARES EN UN NIÑO DE 9 AÑOS

R.F. Rubio-Aguilera^a, G. Baeza-Hernández^a, R. Khedaoui^b, A. Hernández-Núñez^a, B. Echeverría-García^a y J. Borbujo^a

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

Caso clínico. Varón de 9 años sin antecedentes de interés salvo cirugía de criptorquidia bilateral. Fue traído a consultas por aparición de un nódulo en tercer dedo de mano izquierda de 9 meses de evolución, asintomático y de aparición espontánea. Se trataba de un nódulo normocoloreado de 7 mm, de consistencia elástica y no adherido a planos profundos sobre el que se realizó una ecografía que mostraba una lesión ovalada, bien definida e hipoecoica, pero con cierta ecogenicidad central. Estaba localizada encima de la zona tendinosa y no conectaba con el espacio articular. El modo Doppler color no mostró flujo. Se realizó una biopsia que mostró un tumor de células granulares (TCG). Se repitieron anamnesis y exploración exhaustivas, sin encontrar datos que sugirieran presencia de tumores a otros niveles ni sospecha de rasopatías. Fue remitido a Cirugía Pediátrica para extirpación completa de la lesión.

Discusión. El TCG es un tumor poco frecuente que suele afectar a piel, tejido subcutáneo y lengua, aunque puede desarrollarse en cualquier órgano. La edad media de presentación se sitúa en torno a los 45 años, mientras que en niños es un tumor raro. Aunque la mayoría son lesiones únicas, hay casos de TCG múltiples. En estos, especialmente en niños, se ha descrito asociación con neurofibromatosis tipo I, síndrome de Noonan, cardiopatías congénitas o criptorquidia, entre otros. La ecografía cutánea del TCG no está apenas descrita en la literatura, a diferencia de la ecografía en otras localizaciones como mama o esófago, por lo que no tiene un papel establecido en el diagnóstico, que es histológico. El tratamiento de elección es la cirugía, con bajas tasas de recidiva aun con márgenes afectos.

Conclusión. Presentamos un caso de TCG cutáneo en un niño y sus características ecográficas.

P91. TUMORACIÓN VASCULAR DE RÁPIDO CRECIMIENTO: NO ES ANGIOMA TODO LO QUE PARECE

J. Fernández Vela, L. Bascón Rodríguez, J.M. Sánchez Schmidt, C. Muñoz Santos, J. Romani de Gabriel y A. Guilabert Vidal

Fundació Hospital Asil. Granollers (Barcelona). España.

Introducción. Las tumoraciones vasculares de rápido crecimiento suponen un reto en la práctica clínica, precisando en muchas ocasiones el apoyo de imagen y la histopatología para llegar a su diagnóstico.

Caso clínico. Varón de 11 años que presentaba una masa de crecimiento progresivo, dolorosa al roce, de 3 meses de evolución. A la exploración física se observó una lesión de aspecto vascular en hombro izquierdo de 25 × 20 mm con 2 componentes: una parte nodular eritematosa cupuliforme de 15 mm y un componente infiltrado subcutáneo subyacente con telangiectasias en su superficie y aspecto contusiforme. En el estudio ecográfico se objetivó una imagen hipoecoica heterogénea mal definida en dermis con protrusión epidérmica de 14,6 × 16,8 mm, encapsulada, con refuerzo posterior y aumento de la señal Doppler turbulenta en la zona dérmica de la lesión. Se procedió a la exéresis quirúrgica con resultado histopatológico de pilomatixoma.

Discusión. El pilomatixoma es una neoplasia benigna que se genera de las células de la matriz del folículo piloso. Su incidencia se

calcula en torno al 0,001% en la población general, alcanzando el 10% en la población pediátrica, con distribución en la primera y segunda décadas de la vida y ligeramente mayor prevalencia en mujeres que en hombres (1,15:1). En ocasiones el diagnóstico preoperatorio del pilomatixoma resulta difícil alcanzándose la precisión diagnóstica en 1 de cada 2 casos basado únicamente en hallazgos clínicos y hasta 2 de cada 3 si se asocia a ecografía cutánea. Aunque las lesiones se pueden encontrar en cualquier parte del cuerpo, las zonas más comúnmente descritas son cabeza y cuello (64%), extremidades superiores (22%) y tronco (8%). Se han descrito en la literatura formas clínicas atípicas de pilomatixoma como: cuerno pilomatricomal, pilomatricoma con apariencia bullosa, pilomatricoma anetodérmico, pilomatricoma linfangiectásico, pilomatricoma perforante y pilomatricoma exofítico. Hasta el momento, se han descrito tan solo 4 casos de una variante tipo angiomatoma, como el caso que presentamos.

Conclusión. El pilomatixoma es un tumor raro el cual puede suponer un reto diagnóstico cuando se presenta de manera atípica.

P92. TRASTORNO LINFOPROLIFERATIVO CUTÁNEO PRIMARIO DE LINFOCITOS T PEQUEÑOS/MEDIANOS CD4-POSITIVOS: DESCRIPCIÓN DE DOS CASOS PEDIÁTRICOS

M. Seguí Olmedilla^a, L. Noguera Morel^b, Á. Hernández Martín^b, I. Colmenero^b y A. Torrelo Fernández^b

^aHospital Universitario de la Princesa. ^bHospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción. Previamente conocido como linfoma cutáneo primario de linfocitos T pequeños/medianos CD4 positivos, en la clasificación de la OMS de 2016 esta entidad fue renombrada como trastorno linfoproliferativo cutáneo primario de linfocitos T pequeños/medianos CD4 positivos, por su curso indolente y excelente pronóstico. Si bien este trastorno se ha notificado casi en su totalidad en adultos, rara vez se ha descrito en niños.

Caso clínico. Presentamos dos casos pediátricos recientemente diagnosticados en el Hospital Niño Jesús. El primer caso se trata de un niño de 13 años que consulta por una lesión descubierta de forma casual hace un mes en la espalda. A la exploración presenta una pápula de 8 mm, de color rosado-carnoso con telangiectasias. La sospecha diagnóstica es de nevus de Spitz versus picadura persistente, por lo que se extirpa la lesión. El segundo caso es un niño de 1 año y 10 meses que consulta por una lesión de más de un mes de evolución, con aumento progresivo de tamaño. A la exploración presenta un nódulo eritematoso indurado en antebrazo derecho. En el diagnóstico diferencial se incluye el xantogranuloma juvenil, el linfoma marginal y la reacción a picadura persistente. En este caso se realiza una biopsia de la lesión.

Resultados. En ambos casos los hallazgos histopatológicos muestran una proliferación linfoide que ocupa la dermis papilar y reticular de forma difusa con epidermotropismo de distribución multifocal. Las células linfoides son polimorfas, reconociéndose linfocitos de pequeño y mediano tamaño. El estudio inmunohistoquímico pone de manifiesto un fenotipo T (CD3+, CD4+, CD8-), con pérdida de CD7, acompañándose de un pequeño componente de linfocitos B CD79+. Se realiza estudio molecular con resultado positivo para reordenamiento monoclonal de TCR gamma confirmando el diagnóstico de trastorno linfoproliferativo cutáneo primario de linfocitos T pequeños/medianos CD4 positivos. En el primer caso se realiza extirpación simple de la lesión sin observarse recidiva posterior. En el segundo caso, tras la biopsia, la lesión experimenta regresión completa.

Discusión. Al igual que ocurre en adultos, esta entidad en niños tiene un curso indolente y un pronóstico excelente, no estando recomendada la estadificación. La escisión quirúrgica y los corticoides intralesionales son las opciones preferidas de tratamiento, siendo frecuente la regresión espontánea después de la biopsia.

P93. MASTOCITOSIS SEGMENTARIA: A PROPÓSITO DE UN CASO

M. Cotarelo Hernández^a, L. Vergara de la Campa^a,
I. Salguero Fernández^b, I. Torrado Español^c, I. Álvarez-Twose^d
y C. Pérez Hortet^a

^aComplejo Hospitalario Universitario de Toledo. ^bHospital Universitario Puerta de Hierro. Majadahonda (Madrid). ^cHospital General Universitario. Guadalajara. ^dInstituto de Estudios de Mastocitosis de Castilla La Mancha. Toledo. España.

La mastocitosis se caracteriza por una expansión clonal de mastocitos en diferentes órganos, siendo la piel la localización más frecuente, con manifestaciones clínicas muy heterogéneas.

Caso clínico. Varón que presenta desde los 7 años una lesión eritemato-marrónacea en región frontal media. Asocia cefaleas y episodios de mareo frecuentes sin etiología desencadenante. Se realizó estudio histológico, objetivando numerosos mastocitos fusiformes (cKIT+, triptasa+, CD25- y CD30-) en dermis reticular superficial. Se descartó afectación sistémica en estudios complementarios (biopsia de médula ósea, analítica, ecografía abdominal y densitometría ósea). En el estudio genético en sangre periférica y médula ósea no se detectó la mutación D816V de cKIT. Se inició tratamiento antimedador, desapareciendo la clínica sistémica asociada. El diagnóstico final fue de mastocitoma cutáneo de disposición segmentaria.

Discusión. La mastocitosis en la infancia tiene un pronóstico excelente, la mayoría con resolución antes de la adolescencia; en adultos puede tener una evolución crónica y asociar clínica sistémica. De forma general, la mastocitosis cutánea (MC) se clasifica en tres formas: mastocitoma cutáneo, MC maculopapular (subformas monomorfa y polimorfa) y MC difusa. Se contemplan otras como la telangiectasia macularis eruptiva perstans, presente de forma ocasional en la infancia. Esta clasificación se encuentra limitada por la heterogeneidad en la clínica y el pronóstico. El diagnóstico definitivo de MC se define por la tríada de lesión cutánea típica, confirmación histológica y ausencia de criterios de afectación sistémica. Además, se tiene en cuenta la presencia de la mutación activadora en cKIT. El caso que presentamos es una forma de presentación de MC poco frecuente, de distribución segmentaria siguiendo las líneas de Blaschko de la cara. Se han descrito formas excepcionales limitadas a un área, publicadas como nevóides o lineales. Sería la expresión en mosaico de la enfermedad, con el desarrollo de la mutación en cKIT en los precursores mastocitarios tras abandonar la médula ósea y antes de entrar en la cresta neural ectodérmica, de la que deriva el mesénquima de la cara y región anterior del cuero cabelludo.

Conclusión. Se debe considerar el diagnóstico de mastocitoma cutáneo segmentario en lesiones mastocíticas con esta distribución blaschkoide.

P94. LAS APARIENCIAS ENGAÑAN

R. Pérez Blasco, J. Ugedo Alzaga, L. Zaldumbide Dueñas,
G. Chocarro Amatriain, A. Orbea Sopena
y M.R. González Hermosa

Hospital Universitario de Cruces. Bilbao (Vizcaya). España.

Introducción. El hamartoma fibroso de la infancia es un tumor infrecuente de tejidos blandos que típicamente aparece en la infancia, antes de los dos años de edad. Generalmente es asintomático y muestra un curso benigno, aunque a veces requiere la realización de un diagnóstico diferencial con neoplasias malignas por su presentación clínica.

Caso clínico. Acude una paciente de sexo femenino de 5 meses de edad sin antecedentes personales ni familiares de interés. Los padres consultan por una lesión cutánea en glúteo izquierdo presente desde el nacimiento de crecimiento progresivo asintomática. A la

exploración física se observa un nódulo rosado indurado. Nos llama la atención un aumento de pliegues cutáneos circunferenciales y simétricos de consistencia blanda en extremidades y cuello. No se observan signos dismórficos. Se realiza una biopsia de la lesión cutánea y se deriva a la paciente a Pediatría y Genética para descartar un síndrome del repliegue de piel circunferencial.

Resultados. El estudio histológico de la lesión cutánea evidencia tejido fibroblástico, mesenquimal y adiposo maduro siendo compatible con un hamartoma fibroso de la infancia. El estudio cardiológico y las ecografías cerebral y abdominal resultan normales. No se identifican variantes patogénicas relacionadas con el síndrome de repliegue de piel circunferencial. El tumor es extirpado por parte del servicio de Cirugía Pediátrica con buen resultado.

Discusión. Aunque clásicamente el hamartoma fibroso de la infancia se haya considerado como un hamartoma, en la actualidad se define como una neoplasia que afecta a los lactantes y que presenta una histología trifásica característica. El tratamiento de elección es la extirpación quirúrgica completa. Sin embargo, con resecciones incompletas las tasas de recidivas también son muy bajas. El pronóstico es excelente. Nos ha parecido interesante presentar este caso por su baja frecuencia de presentación y para realizar una actualización del mismo.

P95. DISPLASIA DÉRMICA PREAURICULAR FOCAL UNILATERAL: DIAGNÓSTICO CLÍNICO Y CARACTERÍSTICAS ECOGRÁFICAS

F. Moro Bolado^a, E. Fiz Benito^b, M. Meruelo Ruano^c,
C. Fernández Romero^d, R. Maseda Pedrero^b
y M.F. Albizuri Prado^b

^aHospital General Universitario. Ciudad Real. ^bHospital Universitario La Paz. Madrid. ^cHospital de Basurto. Bilbao (Vizcaya). ^dHospital Arnau de Vilanova. Valencia. España.

Introducción. La aplasia cutis congénita (ACC) es una anomalía que se caracteriza por un defecto focal de la piel, y en ocasiones de los tejidos subyacentes. Puede presentarse de manera aislada o acompañarse de otras anomalías del desarrollo.

Caso clínico. Recién nacida a término remitida a consulta que presenta lesión congénita en forma de placa redondeada en región preauricular izquierda de 12 mm de diámetro, con bordes bien definidos, aspecto membranoso, coloración anaranjada y brillante y rodeada de vello fino (signo del collar de pelo). Se acompaña de la presencia de dos pápulas de coloración piel sobre el trago compatible con apéndices preauriculares bilaterales. Se realiza ecografía cutánea de alta resolución en consulta observándose un adelgazamiento dermohipodérmico, con ligero aumento de ecogenicidad en hipodermis subyacente. En modo doppler color no presenta aumento de vascularización. Se establece el diagnóstico de displasia dérmica preauricular focal (DDPF) unilateral. Se completa el estudio con el cribado auditivo neonatal sin alteraciones, ecografía transfontanelar sin hallazgos y ecografía abdominal que descarta patología renoureteral asociada.

Discusión. La DDPF es un subtipo de ACC de localización facial. Es un tipo de displasia dérmica focal facial, grupo de displasias ectodérmicas que se caracterizan por la presencia de lesiones congénitas bitemporales o preauriculares tipo aplasia cutis. Se han establecido cuatro tipos de displasias dérmicas, correspondiendo la DDPF con la displasia dérmica tipo IV. Se han descrito una veintena de casos, con un reporte previo de localización unilateral, siendo el resto bilaterales. Se caracteriza por defectos preauriculares debidos a anomalías en la fusión maxilar y mandibular durante el desarrollo embrionario. La presencia del collar de pelo es típica en la mayor parte de los casos, sin asociar anomalías a otros niveles y sin compromiso neurológico. Estudios recientes han identificado mutaciones en el gen CYP26C1 en seis casos de DDPF no relacionados.

P96. ERITROMELALGIA PRIMARIA NO HEREDITARIA INFANTIL ASOCIADA A QUERATODERMIA ACUAGÉNICA CON BUENA RESPUESTA A PROPRANOLOL

L. Beas Porcel, A.C. Menéndez García-Estrada, M.M. Escudero Góngora y F. Simón López

Servicio de Dermatología y Venereología del Hospital Universitario Torrecárdenas. Almería. España.

La eritromelalgia es una patología poco frecuente, que se caracteriza por la presencia de un intenso dolor de carácter urente asociado a eritema y aumento de la temperatura local que afecta principalmente a manos y pies, aunque también puede afectar a piernas, brazos e incluso cara. Dichos síntomas pueden presentarse de manera continuada o en brotes de frecuencia y duración variable.

Caso clínico. Niña de 12 años sin antecedentes de interés, que acude a consulta derivada desde reumatología tras descartar patología sistémica, por episodios recidivantes de eritema, aumento de la temperatura local e intenso dolor en manos, piernas y pies, de menos de 1 h de duración. No lo relaciona con ningún desencadenante en concreto, ni se asocia a sintomatología sistémica, por lo que se establece el diagnóstico de eritromelalgia primaria. Se realiza estudio de presión arterial en extremidades y estudio electroneurofisiológico sin observar ninguna alteración. Se solicita el estudio de la mutación del gen SCN9A, que resulta negativa. La paciente inicia tratamiento con AAS 300 mg/día con mejoría en la frecuencia y gravedad de los brotes pero persistencia de los síntomas que conlleva su suspensión y se inicia tratamiento con nifedipino 20 mg/día sin mejoría por lo que se pauta propranolol 10 mg/8 h alcanzando un control total de la sintomatología; 6 meses después la paciente desarrolla un cuadro de queratodermia acuagénica que se controla con la aplicación tópica de sulfato de aluminio a noches alternas.

Discusión. La eritromelalgia es una patología asociada a una gran morbilidad. Se va a clasificar en primaria o secundaria según se asocie o no a patología subyacente, siendo estas últimas muy raras en niños. A su vez, dentro de las formas primarias se encuentran aquellas asociadas a la mutación del gen SCN9A implicado en el funcionamiento de los canales de Na voltaje dependientes (Nav17). Dentro de las comorbilidades asociadas a esta patología, se han descrito síndromes acros fundamentalmente acrocianosis pero no se han reportado casos de queratodermia acuagénica asociados. En cuanto a tratamiento, existe una gran variedad de opciones terapéuticas con respuestas muy variables a las mismas dado el carácter refractario de la misma.

Conclusión. Presentamos el caso de una niña con eritromelalgia primaria no hereditaria con buena respuesta a propranolol que de forma secundaria ha desarrollado una queratodermia acuagénica.

P97. ECCEMA ALÉRGICO DE CONTACTO POR CLORHEXIDINA: UN RETO DIAGNÓSTICO

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

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

Introducción. El eccema alérgico de contacto (EAC) por clorhexidina en la población pediátrica es excepcional, aunque su baja incidencia contrasta con su empleo bastante extendido.

Caso clínico. Niña de 3 años, seguida en nuestras consultas por un hemangioma infantil cervical. En una de las revisiones, la madre comentó episodios recurrentes desde hacía varios meses de lesiones cutáneas tras traumatismos por caídas, especialmente abrasiones, que evolucionaban de forma tórpida, con formación de pápulo-pústulas y posteriormente erosiones y costras de aspecto melicérico. En ocasiones, se acompañaban de pápulas eritematosas a distancia en codos que recordaban al eritema multiforme.

Resultados. A pesar del aspecto impetiginizado, los cultivos bacterianos fueron negativos y las lesiones no respondían a antibioterapia

tópica. Se realizó biopsia de unas de las lesiones del codo, revelando una dermatitis liquenoide y vasculitis linfocitaria. También se llevó a cabo una analítica para descartar autoinmunidad, enfermedades carenciales o inmunodepresión, resultando normal. Se reinterrugó a la familia sobre el tratamiento tópico aplicado en las heridas. Reconociendo que empleaban una fórmula comercializada con clorhexidina alcohólica como antiséptico, se planteó como posibilidad diagnóstica la sensibilización alérgica a dicha sustancia, por lo que se realizaron pruebas epicutáneas, que resultaron positivas tanto para la clorhexidina como para el producto propio. Por tanto, se trataba de un EAC por clorhexidina con lesiones inflamatorias a distancia como reacción de hipersensibilidad secundaria. Cuando se retiró su empleo, las lesiones desaparecieron sin recidivas.

Discusión. El EAC por clorhexidina en la infancia puede confundirse con otras dermatosis más frecuentes a esta edad, como la celulitis o impétigo, por lo que es importante un alto grado de sospecha clínica para su diagnóstico. Hay que considerar esta entidad en casos de evolución tórpida de heridas.

P98. MORFEA GENERALIZADA CON MALA RESPUESTA TERAPÉUTICA

E. Gil de la Cruz, M.C. Postigo Llorente, A. Calleja Algarra, C. Zarco Olivo y S.I. Palencia Pérez

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

La morfea generalizada se define como aquella en la que existen 4 o más placas de al menos 3 cm, que confluyen y afectan a 2 o más regiones anatómicas. Una paciente de 3 años de edad acudió a nuestro hospital derivada desde otro centro por cuadro cutáneo generalizado con esclerosis e intenso edema, asociado a proceso linfoproliferativo con TCR gamma monoclonal. Presentaba varias máculas hipopigmentadas de aspecto atrófico con distribución lineal no blaschkoide en tronco y extremidades. Además, se objetivaba esclerosis cutánea a nivel dérmico de predominio en ambos muslos, cuello y mejillas. Aunque inicialmente era difícil distinguirla del edema dérmico generalizado, durante la evolución fue diferenciándose claramente de este. La primera biopsia cutánea reveló una dermatitis linfocitaria intersticial con extensión a los anejos. Pese a que con inmunohistoquímica no se observaron células CD123 positivas, se considera compatible con lupus eritematoso. Sin embargo, el cuadro clínico sugería como primera posibilidad diagnóstica una morfea generalizada. Esta fue apoyada por el resultado del segundo examen anatomopatológico, que lleva al diagnóstico histológico de morfea. De momento ninguna de las pruebas complementarias orienta a un proceso maligno subyacente. La morfea generalizada supone aproximadamente el 7% de los casos de morfea infantil. Esta afecta con mayor frecuencia al sexo femenino, con una edad media de comienzo entre los 5 y los 7 años. Sin embargo, la edad media de diagnóstico se sitúa entre los 7 y los 13 años. Su gran variabilidad en la presentación clínica hace que con frecuencia sea confundida con otros síndromes. Por ello es importante un buen conocimiento de la misma para reconocerla e instaurar el tratamiento lo más tempranamente posible.

P99. PILOMATRIXOMAS MÚLTIPLES: INFORME DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

A. Muñoz de Lucas, M. Menéndez Sánchez, G.G. Dradi, J. Griffiths Acha, D. de la Vega Ruiz y J.L. López Esteban

Fundación Hospital Alcorcón (Madrid). España.

Introducción. Los pilomatrixomas son tumores anexiales benignos derivados de la matriz del pelo. Aunque suelen presentarse como lesiones solitarias, pueden desarrollarse pilomatrixomas múltiples (PM) en el mismo individuo, lo que ocurre en el 2,4-5% de los casos. Los PM pueden ser esporádicos, familiares o estar asociados a un

síndrome subyacente. Las asociaciones más citadas en la literatura incluyen la distrofia miotónica tipo 1 o de Steinert (DM1) y los síndromes relacionados con la poliposis adenomatosa familiar (PAF) entre otros.

Caso clínico. Se trata de una mujer de 15 años con diabetes mellitus tipo 1 en tratamiento con insulina, que consulta por una lesión cutánea en sien derecha de un mes de evolución. La paciente había sido intervenida previamente de dos pilomatrixomas. A la exploración, se trataba de una lesión nodular, dura y móvil a la palpación de 1,5 cm. Además, presentaba otras cuatro lesiones sugestivas de pilomatrixomas: dos en espalda, una en brazo izquierdo y otra en antebrazo derecho. Debido a las molestias ocasionadas, se realizó extirpación de la lesión. El examen histopatológico confirmó el diagnóstico de pilomatrixoma. Como antecedentes familiares presentaba una tía materna con cáncer de colon metastásico y otra tía materna con cáncer de útero. La familia negaba antecedentes familiares de pilomatrixomas ni otras enfermedades adicionales. Revisando la historia clínica de la paciente, se identificaron hasta un total de siete visitas a urgencias por caídas y patología traumática. En total, la paciente había tenido siete pilomatrixomas, por lo que, sumado a sus antecedentes familiares, antecedentes traumáticos y diabetes mellitus, se decidió descartar un síndrome relacionado con la PAF y DM1, realizándose un estudio genético, sin detectarse cambios patogénicos de PAF, estando aún pendiente la DM1.

Discusión. La aparición de PM es rara y más común en pacientes con enfermedades como la PAF y DM1, recomendándose un estudio genético en caso de seis o más pilomatrixomas. En algunos casos, los pilomatrixomas pueden ser la primera manifestación de un síndrome subyacente, lo que proporciona una oportunidad para el diagnóstico y la intervención tempranos. En conclusión, presentamos un caso de pilomatrixomas múltiples no familiar con estudio genético de síndrome PAF negativo, pendiente de estudio genético de DM1.

P100. XANTOGRANULOMA JUVENIL MÚLTIPLE

L. García Sirvent, J. Espiñeira Sicre, L. Cuesta Montero, L. García Fernández, P. Soro Martínez y J. Miralles Botella

Hospital Universitario San Juan. Alicante. España.

Introducción. El xantogranuloma juvenil (XGJ) es la forma más común de histiocitosis de células no Langerhans. Es una entidad infrecuente, generalmente benigna y autolimitada. Generalmente, produce lesiones cutáneas únicas que suelen regresar de forma espontánea. Sin embargo, se han descrito variantes clínicas menos frecuentes con múltiples lesiones dermatológicas y/o afectación de otros órganos internos. Además, se ha observado asociación entre este trastorno y la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y la leucemia mielomonocítica juvenil.

Caso clínico. Presentamos el caso de una niña de 2 meses, que acude por aparición progresiva de 15 pápulas eritemato-marrónáceas en cuero cabelludo, parte superior del tronco y región proximal de extremidades desde hacía 3 semanas sin otra sintomatología asociada. Se realizó biopsia cutánea con criterios morfológicos e inmunohistoquímicos compatibles con XGJ. Se contactó con pediatría y se decidió solicitud de analítica sanguínea con hemograma, perfil lipídico y hepático, ecografía abdominal, exploración neurológica y revisión oftalmológica, con resultados dentro de la normalidad.

Discusión. Aunque el XGJ es una entidad bien conocida, se han descrito pocos casos en la literatura de XGJ múltiple (XGJM). Clínicamente, se presenta en forma de dos o más lesiones cutáneas de morfología papular o nodular, y coloración rojiza, amarillenta o marrónácea. Se localizan típicamente en cabeza, cuello, parte superior del tronco y región proximal de extremidades. Aunque las lesiones de XGJ se encuentran generalmente limitadas a la piel, existen casos con afectación extracutánea, más frecuentes en formas múltiples. En estos casos, el órgano más frecuentemente implicado es el ojo, donde las lesiones no se resuelven de forma espontánea, pudiendo

ocasionar ceguera. Sin embargo, considerando que la afectación extracutánea es rara, no existe un consenso sobre la necesidad de realización de pruebas complementarias en pacientes con ausencia de síntomas sistémicos asociados. Algunos autores abogan por la solicitud de analítica sanguínea (hemograma y perfil hepático) y evaluación neurooftalmológica en los casos de XGJM y reservar las pruebas de imagen solo si existe sintomatología asociada (principalmente digestiva y neurológica). El tratamiento suele ser expectante, salvo si existen complicaciones por su localización visceral.

P101. CALCIFICACIÓN METASTÁSICA TRAS INICIO DE DIETA CETOGENICA

B. Echeverría García, A. Hernández- Nuñez, J. Barrio, A. Moreno-Torres, G. Baeza-Hernández y J. Borbujo

Hospital Universitario de Fuenlabrada. (Madrid). España.

Antecedentes. La dieta cetogénica se ha empleado en casos de epilepsia refractaria a tratamientos farmacológicos. Entre los efectos secundarios se ha descrito de forma muy excepcional la hipercalcemia.

Caso clínico. Niño de 2 años remitido por lesiones asintomáticas de 5 meses en el abdomen y la raíz de las extremidades. Como antecedentes personales presentaba un síndrome de West, tratado con vigabatrina y zonisamida sin mejoría y posteriormente con ACTH que se tuvo que retirar por el desarrollo de un cuadro hipertensivo grave. En la actualidad estaba controlado con valproato sódico junto con dieta cetogénica. Coincidiendo con comienzo de la dieta se inició la clínica cutánea. La exploración física objetivó manchas lineales violáceas, reticuladas, en abdomen, muslos y axilas. La biopsia evidenció calcificaciones del colágeno con reacción histiocitaria, compatible con calcificaciones metastásicas. De forma paralela, se observaron datos radiológicos de nefrocalcinosis bilateral y niveles de vitamina D algo elevados, discreta acidosis metabólica y elevación del cociente calcio / creatinina. El valor de la parathormona se encontró muy discretamente disminuido. Dado el buen control neurológico conseguido, se mantuvo la dieta cetogénica con un porcentaje mayor de hidratos de carbono que al inicio, consiguiendo una mejoría progresiva de la clínica cutánea.

Discusión. La dieta cetogénica se ha empleado de forma aislada o en combinación con anticonvulsivantes. Los efectos secundarios que con más frecuencia se observan son los metabólicos. Muy excepcionalmente se describe hipercalcemia. También esta dieta se ha asociado a nefrolitiasis, que suele ser excepcional cuando el paciente bebe suficiente agua y se suplementa con citrato potásico. La calcificación metastásica se produce cuando hay una alteración en el metabolismo fósforo-calcio. En pediatría se ha asociado al fallo renal crónico, al hiperparatiroidismo o a la hipervitaminosis D. No se han encontrado en la literatura casos de calcificación metastásica asociados a dieta cetogénica. Dado que excepcionalmente se ha asociado a hipercalcemia y en el paciente expuesto se descartaron razonablemente otras causas de calcificación metastásica y la clínica mejoró al aumentar la ratio de hidratos de carbono, pensamos que la dieta cetogénica es la causa más plausible en el desarrollo de la clínica cutánea en este paciente.

P102. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE LA DESCAMACIÓN FISIOLÓGICA DEL RECIÉN NACIDO: A PROPÓSITO DE UN CASO

I. Oteiza Rius, A. Morelló Vicente, J. Antoñanzas, E.M. Gómez González y N. Rodríguez Garijo

Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona (Navarra). España.

Introducción. La descamación fisiológica (DF) del recién nacido (RN) está presente en la mayoría de neonatos en los primeros días de vida, aunque es más frecuente en los RN postérmino. Se trata de

una descamación superficial localizada habitualmente en manos, tobillos y pies. A pesar de tratarse de una patología benigna y autolimitada, en los casos en los que existe una afectación cutánea generalizada es importante realizar un diagnóstico diferencial con algunas formas de ictiosis u otras genodermatosis.

Caso clínico. Presentamos el caso de un niño recién nacido por vía vaginal en la semana 41, para el cual solicitan valoración al Departamento de Dermatología, por la presencia de descamación cutánea generalizada. No presentaba antecedentes familiares de ictiosis ni de consanguinidad de los padres. El parto había transcurrido sin complicaciones, salvo por una duración prolongada de unas 22 h aproximadamente. En la exploración física el paciente presentaba eritrodermia y descamación grosera en toda la superficie corporal. Sin embargo, dada la ausencia de clínica sistémica asociada, se decidió realizar un seguimiento estrecho del paciente, valorando su evolución. El paciente presentó una autorresolución completa del cuadro en 2 semanas, confirmando el diagnóstico de DF del RN.

Discusión. La DF del RN es una entidad muy frecuente en neonatos, cuya prevalencia asciende hasta un 80% en algunos estudios. Esta descamación es más frecuente y generalizada en neonatos nacidos postérmino y, generalmente, se reduce aplicando cremas emolientes y se resuelve de forma autolimitada en semanas. A pesar de tratarse de una patología benigna, resulta imprescindible conocer sus características clínicas y evolutivas, ya que, es esencial distinguirlo de procesos más graves e infrecuentes como algunas formas de ictiosis o la displásica ectodérmica hipohidrótica. Dentro las diferencias clínicas se incluyen: la afectación del estado general, el ectropión, la historia familiar de ictiosis y la distribución de las lesiones. Además, valorar la evolución de las lesiones cutáneas en el tiempo es esencial para determinar un diagnóstico de certeza.

Conclusión. A pesar de que la DF del RN es una entidad benigna y autolimitada, dada su alta prevalencia y su similitud a procesos graves e infrecuentes, resulta esencial conocer su diagnóstico diferencial y realizar un seguimiento estrecho en estos pacientes.

P103. LESIONES FACIALES ANULARES EN TRES HERMANAS

E. Carmona-Rocha, H. Iznardo y E. Roé

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

Introducción. El lupus eritematoso neonatal (LEN) es una entidad autoinmune poco frecuente adquirida por el paso transplacentario de anticuerpos (Ac) maternos anti-Ro/SSA, anti-La/SSB y, más raramente, anti-U1RNP. Ocurre en un 1-2% de los hijos de madres seropositivas, y hasta en un 20% si se ha dado en embarazos previos.

Caso clínico. Presentamos tres hermanas con clínica de LEN, dos de ellas gemelas bivitelinas. La madre presentaba Ac anti-Ro y anti-La evidenciados durante la primera gestación, a raíz de un episodio de preeclampsia grave. Posteriormente, fue diagnosticada de LES con afectación articular y cutánea, iniciando tratamiento con hidroxiquina. En los tres casos, las lesiones cutáneas aparecieron antes del primer mes de vida y los Ac anti-Ro60 y anti-La fueron positivos, coincidiendo con los de la madre. Los tres casos se trataron con corticoterapia tópica; las lesiones resolvieron antes del año de vida, presentando las pacientes 1 y 2 telangiectasias residuales. Las pacientes 1 y 2 presentaron anemia y neutropenia transitorias, sin necesidad de tratamiento. A nivel cardiológico, la paciente 2 presentó alteraciones estructurales leves y la paciente 3 presentó un intervalo PR en el límite superior de la normalidad, sin otras anomalías destacables en el ECG inicial ni en controles ulteriores.

Discusión. Las manifestaciones de LEN más frecuentes son las cutáneas y las cardíacas, seguidas de las neurológicas, hepatobiliares y hematológicas. La clínica cutánea aparece en los 3 primeros meses de vida, clásicamente con placas anulares eritematodescamativas similares a las de lupus cutáneo subagudo, aunque se ha reportado morfología dianiforme, discoide, atrófica o ampollosa, entre otras. Afecta zonas fotoexpuestas, especialmente la cara a

nivel periocular. Resuelven antes del año de vida, con el aclaramiento de los Ac, y puede haber secuelas en forma de telangiectasias, despigmentación y cicatrices atróficas. La clínica extracutánea se asocia a peor pronóstico y mayor mortalidad. A nivel cardiológico, lo más frecuente son los trastornos de conducción, que pueden ser irreversibles y requerir de marcapasos.

Conclusiones. Presentamos tres casos emparentados de LEN, reflejando el aumento de riesgo en embarazos subsiguientes a casos de LEN previo, y que son representativos de la clínica cutánea clásica.

P104. PENFIGOIDE DE MUCOSAS CON AFECTACIÓN OCULAR AISLADA EN PACIENTE PEDIÁTRICO

L.A. Pérez González, M.A. Ballester Martínez, J. Naharro Rodríguez, M. Serrador García, A. Boteanu y B. Pérez García

Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid. España.

Introducción. El penfigoide de mucosas (PM) o penfigoide cicatricial es una enfermedad ampollosa autoinmune que afecta principalmente a pacientes mayores de 60 años. Su aparición en edad pediátrica es excepcional existiendo menos de 20 casos publicados. En una serie de 11 pacientes pediátricos solo se describió la afectación ocular en dos casos.

Caso clínico. Paciente de 10 años sin enfermedades previas. Valorada en oftalmología por cuadro de molestias oculares, conjuntivitis y cicatrices conjuntivales de varias semanas de evolución. A la exploración oftalmológica destacaban hiperemia conjuntival, reacción papilar tarsal y fibrosis en conjuntiva tarsal superior, en ambos ojos. En ojo izquierdo se describió un simbléfaron en tercio interno y en canto externo del borde libre palpebral. No presentó en ningún momento lesiones en otras mucosas ni lesiones cutáneas. Ante la sospecha de enfermedad mucosinequante se solicitó valoración conjunta con dermatología y se realizó analítica completa que mostró positividad para IgG frente a BP180 y anticuerpos antitiroideos en límite alto de normalidad, siendo el resto de la autoinmunidad y la serología de Chlamydia negativas. La inmunofluorescencia directa mostró depósitos lineales de IgM e IgA en la unión epiteliocorial por lo que se estableció el diagnóstico de penfigoide de mucosas. La paciente presentó un rápido deterioro de su situación oftalmológica, por lo que se inició tratamiento con ciclosporina tópica y prednisolona en dosis ascendentes hasta 1,5 mg/kg/día. Posteriormente se añadió micofenolato mofetilo, alcanzando remisión de las lesiones oculares. La mejoría experimentada permitió iniciar una pauta descendente de prednisolona hasta la dosis de 0,5 mg/kg/día que mantiene en la actualidad, sin haberse detectado recidivas de su proceso tras 8 meses de seguimiento.

Discusión. El PM es una entidad excepcional en edad pediátrica siendo además la afectación ocular especialmente rara pero potencialmente devastadora, no existe un consenso de tratamiento en edad pediátrica aunque se ha descrito el uso de glucocorticoides, ciclosporina, azatioprina y micofenolato. También se ha utilizado en algunos casos aislados dapsona y rituximab con buena respuesta. Se trata por tanto de una entidad difícil de sospechar y diagnosticar en edad pediátrica y con un manejo complejo que requiere un abordaje multidisciplinar.

P105. LESIÓN AMPOLLOSA EN EL CUERO CABELLUDO DE UN LACTANTE

L.F. Godoy Villalón, L. Revenga Porcel, C.F. Figueroa Martín, D. Islas Norris, M.Z. Hernández Hernández y J. Hernández Santana

Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil. Las Palmas de Gran Canaria (Las Palmas). España.

Introducción. Los defectos de cierre del tubo neural son un grupo de patologías infrecuentes. La forma de presentación a nivel cra-

neal puede ir desde una enfermedad grave como el encefalocele, hasta formas rudimentarias con escaso significado clínico. En ocasiones se acompañan de marcadores cutáneos como el signo del collar de pelos o malformaciones vasculares.

Caso clínico. Un lactante varón de 2 meses, consultó por una lesión congénita y asintomática en el vértex, que inicialmente era plana pero se había abombado previo a consultar. En la exploración presentaba una lesión de aspecto quístico de 2 cm de diámetro, de superficie lisa, brillante, semitransparente y fluctuante, rodeada de pelos gruesos dispuestos en collar y de una mácula eritematosa compatible con una malformación capilar. Con la sospecha de aplasia cutis (AC) membranosa, se solicitó ecografía que mostró una imagen quística anecogénica y probable defecto óseo, por lo que se solicitó TAC y RMN que lo confirmó y evidenció contenido seudonodular en su interior compatible con meninges. La lesión se extirpó a los 17 meses de edad, con hallazgos intraoperatorios compatibles con meningocele. La evolución clínica ha sido buena en la actualidad.

Discusión. La AC es un defecto congénito de presentación heterogénea. Asocia en un 30% un defecto subyacente del hueso y/o duramadre, y en ocasiones puede situarse sobre un defecto mayor como un meningocele. La AC membranosa es una variante rara que se ha postulado como una forma frustrada de defecto de cierre del tubo neural. Esto se apoya en: su ubicación en vértex, su histología similar a meningocelos rudimentarios y su asociación con marcadores cutáneos como el signo del collar de pelos y malformaciones vasculares. Además, su clínica es superponible a otros defectos, como en nuestro caso a un meningocele atrésico, lo que sugiere un espectro amplio en donde la AC sería una forma menor. Sin embargo, son necesarios más estudios de correlación con pruebas de imagen e histología, que puedan ayudarnos a aclarar tal duda.

P106. DERMATITIS GRANULOMATOSA REACTIVA EN LA INFANCIA: UN DIAGNÓSTICO EXCEPCIONAL

G. Baeza Hernández, R.F. Rubio Aguilera, R. Khedaoui, L. Fernández de la Fuente, A. Hernández Núñez y B. Echeverría García
Hospital Universitario de Fuenlabrada (Madrid). España.

Introducción. La dermatitis granulomatosa reactiva (DGR) se ha descrito en la edad pediátrica de forma muy infrecuente.

Caso clínico. Varón de 12 años con artritis idiopática juvenil (AIJ) en tratamiento con metotrexato y adalimumab (antiTNF), que consultó por una lesión asintomática el glúteo de un mes de evolución: presentaba una placa eritematosa de 13 mm que blanqueaba a la presión. La ecografía cutánea objetivó aumento de vascularización en la dermis. La biopsia mostró un denso infiltrado inflamatorio linfohistiocitario dérmico perivascular superficial y profundo e intersticial, que rodeaba en algunos puntos fibras individuales de colágeno. Dado el antecedente de AIJ en tratamiento con antiTNF y las características clínicas e histológicas de la lesión, el diagnóstico final fue de DGR.

Discusión. La DGR comprende un espectro de manifestaciones clínicas (típicamente pápulas y placas eritematovioláceas en la zona proximal de las extremidades) e histológicas, y más que una enfermedad en sí, se considera un cuadro reactivo de tipo inflamatorio de etiología desconocida. Es más frecuente en mujeres adultas y está asociada a enfermedades autoinmunes, hematológicas y fármacos. En la edad infantil es excepcional, y se ha descrito sobre todo asociada a lupus eritematoso y de forma anecdótica a AIJ (alguno de ellos en tratamiento con antiTNF). El tratamiento es el de la enfermedad de base, y en caso de estar asociada a fármacos, se puede mantener el mismo si la patología sistémica está bien controlada y la clínica lo permite, como está descrito en la literatura y fue nuestro caso.

Conclusión. La DGR, que es rara en la edad pediátrica, se ha asociado sobre todo a lupus pero también puede darse en pacientes con AIJ y en tratamiento con antiTNF. Si la enfermedad de base está bien controlada se debe considerar realizar tratamiento sintomático sin suspender el fármaco.

P107. COEXISTENCIA DE COLA DE FAUNO Y APLASIA CUTIS CONGÉNITA COMO SIGNOS CUTÁNEOS GUÍA DE UN DISRAFISMO ESPINAL OCULTO

I. Valladares Millán, J.M. Segura Palacios, I. Fernández Canedo y M. de Troya Martín

Servicio de Dermatología. Hospital Costa del Sol. Marbella (Málaga). España.

Introducción. La presencia de alteraciones cutáneas en la línea media de la región posterior del raquis se asocia frecuentemente con diferentes tipos de disrafismo espinal oculto. La detección precoz de estas anomalías resulta capital, ya que muchas pueden ser corregidas quirúrgicamente, previniendo el daño neurológico irreversible que produce el anclaje de la médula espinal.

Caso clínico. Niña de 18 meses remitida por aumento de pelo dorsolumbar. Parto vaginal y desarrollo psicomotor adecuado a su edad. Como antecedente destaca seguimiento ecográfico prenatal por lesión quística paravertebral dorsal izquierda. A la exploración se observa una placa triangular de hipertrichosis con pelo terminal en zona dorso-lumbar (cola de fauno) así como dos máculas atróficas, hipopigmentadas, de morfología ovalada (aplasia cutis congénita), presentes desde el primer momento de vida.

Resultados. Para descartar malformación espinal se realizó estudio ecográfico que detectó defecto óseo de arcos posteriores de vértebras dorsales con ensanchamiento del canal raquídeo y dilatación fusiforme del espacio subaracnoideo. Para mejor caracterización se solicitó RMN de columna, donde se observó fusión incompleta del tubo neural a nivel distal y posterior sin exposición externa de tejido neural. El defecto principal implicó la pérdida de arcos posteriores de T9 a T11. Al existir cubierta de piel intacta se estableció el diagnóstico de disrafismo espinal oculto. La paciente continúa asintomática y en seguimiento anual por parte de Neurocirugía pediátrica.

Discusión. Se han relacionado multitud de lesiones dermatológicas con disrafismos espinales. Algunas se consideran de alto riesgo (lipomas subcutáneos, seno dérmico, cola de fauno) y otras (hemangioma, mancha en vino de Oporto, aplasia cutis congénita) de riesgo bajo o muy bajo. En concreto, la cola de fauno se asocia con la existencia de diastematomelia, un hallazgo que no presentó nuestra paciente. La presencia de dos o más lesiones es altamente sugestiva de malformación espinal subyacente. No obstante, la coexistencia de aplasia cutis congénita y cola de fauno es infrecuente y apenas existen casos en la literatura. El dermatólogo puede desempeñar un papel clave en la detección precoz de disrafismo espinal oculto, ya que los signos cutáneos representan un dato guía clave pero omitido con facilidad por profesionales no entrenados.

P108. CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 2A DIAGNOSTICADA EN LA EDAD ADULTA: CUANDO LA PIEL ARRUGADA DESAPARECE, PERO LA HISTORIA CLÍNICA PERMANECE

L. Vila Cobreros^a, V. Dios Guillán^a, C. Fernández Romero^a, O.G. Pereira-Resquin Galván^a, R. Palacios Díaz^b y E. Quecedo Estébanez^a

^aHospital Arnau de Vilanova. ^bHospital Universitario La Fe. Valencia. España.

Introducción. La cutis laxa constituye un grupo de entidades que comparten la piel suelta y flácida con elastólisis en la histopatología como factor común. Gracias al avance de las técnicas moleculares, tenemos un mayor conocimiento de su etiología y patogenia, lo que ha perfeccionado su clasificación. De todas ellas, la cutis laxa autosómica recesiva tipo 2A (PLAR 2A), causada por alteraciones en el gen ATP6V0A2, es la única en la que la característica piel mejora con la edad.

Caso clínico. Presentamos el caso de una paciente que acude a nuestro servicio en el año 2003, con 31 años por una alopecia trian-

gular. En la primera consulta llamó la atención su aspecto, con piel atrófica y apariencia progeroide. Como antecedentes destacaba una epilepsia criptogenética desde la infancia, cifoescoliosis con desmineralización ósea, estrabismo y miopía magna. Indagando en su historia pudimos acceder a informes pediátricos de otro hospital en los que definían una piel arrugada al nacimiento que había mejorado con la edad y retraso psicomotor con dificultad para alcanzar los hitos del desarrollo. También definía en una biopsia en la juventud fragmentación de la red elástica cutánea. Con los medios disponibles en ese momento, se realizó un cariotipo, que fue normal y se mantuvo el seguimiento. En su evolución dermatológica solo se evidenció lo ya descrito y varios carcinomas basocelulares y lipomas. La aparición en una resonancia magnética cerebral en el año 2017 de una lesión nodular asociada a atrofia cerebral y cerebelosa atrajo de nuevo la atención a la genética de la paciente. Con el diferencial entre displasia ectodérmica y cutis laxa se derivó al servicio de genética de referencia donde se evidenció un codón de parada temprana en el gen ATP6V0A2 en homocigosis, concluyendo así con el diagnóstico de PLAR 2A a la edad de 50 años.

Discusión. En conclusión, presentamos el caso de PLAR 2A en el que la particular mejoría de la piel laxa que presenta este síndrome ocultó el dato clínico clave y en el que la revisión de la historia clínica y el avance de las técnicas moleculares nos ha permitido finalmente el diagnóstico en la edad adulta.

P109. LESIÓN ALOPÉCICA CONGÉNITA EN UN LACTANTE: NEVUS PSILOLÍPARO AISLADO

M. Córdoba García-Rayoa, V. Parra Blanco^b, B. Rodríguez Sánchez^a, L. Jiménez Briones^a, D. Vírveda González^a y M. Campos Domínguez^a

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

Introducción. El nevus psilolíparo es una lesión cutánea procedente del mesodermo localizada en el cuero cabelludo, que se caracteriza principalmente por la ausencia de folículos pilosos y por la presencia de una cantidad excesiva de tejido adiposo. Suele presentarse como una placa alopécica bien definida, unilateral, de color piel o amarillento y de consistencia blanda. Puede aparecer en el contexto de un síndrome neurocutáneo infrecuente, la lipomatosis encefalocraneocutánea, que asocia anomalías oculares, neurológicas y cutáneas. Asimismo, se ha descrito la asociación del nevus psilolíparo y la aplasia cutis congénita, denominada didimosis aplásico psilolíparo, que puede aparecer en pacientes con lipomatosis encefalocraneocutánea o en aquellos sin malformaciones asociadas. Por otra parte, también se han descrito casos de nevus psilolíparos aislados.

Caso clínico. Presentamos el caso de una niña de 6 meses que acudió a la consulta de Dermatología para valoración de una lesión congénita asintomática en el cuero cabelludo. Presentaba una placa alopécica de 2,5 cm de diámetro, de bordes bien definidos, de superficie lisa y consistencia blanda, localizada en la región temporal izquierda. No presentaba otras lesiones en el resto de la superficie cutánea. Las exploraciones neurológica y oftalmológica fueron normales. Tras realizar una biopsia cutánea, el estudio histopatológico mostró una disminución de la cantidad de folículos pilosos, músculos erectores del pelo "huérfanos" -no acompañados de folículos- y un aumento en la cantidad de tejido adiposo. Se estableció el diagnóstico de nevus psilolíparo. Se realizó un estudio de imagen con resonancia magnética cerebral, que no mostró alteraciones, descartándose el diagnóstico de lipomatosis encefalocraneocutánea.

Conclusiones. Ante la presencia de una lesión alopécica congénita en el cuero cabelludo debemos incluir el nevus psilolíparo en el diagnóstico diferencial. Se recomienda realizar una exploración cutánea exhaustiva, especialmente en la región facial ipsilateral al nevus psilolíparo, así como exploraciones oftalmológica y neurológica. Es fundamental realizar un estudio histológico de la lesión, así

como una prueba de imagen del sistema nervioso central para descartar la presencia de malformaciones asociadas.

P110. ¿DÓNDE ESTÁ MI DIENTE?

A.A. González Ruiz, A. Botía Paco, M. Senent Valero, I. Albert Cobo, I. González Villanueva e Betlloch Mas

Hospital General Universitario. Alicante. España.

Introducción. Las fracturas de corona de los dientes permanentes son accidentes frecuentes en escolares, habitualmente atendidos en odontología o cirugía maxilofacial, pero menos habituales en las consultas de dermatología.

Caso clínico. Varón de 8 años remitido a consulta por varios nódulos asintomáticos localizados en la mucosa y en una cicatriz de la piel del labio inferior. Lo relacionó con un traumatismo facial por una caída que produjo la fractura de los incisivos inferiores 3 meses antes. Su madre relataba que realizó una extracción manual de los fragmentos de los incisivos que se clavaron en el labio. A la exploración se palpaban dos nódulos de consistencia dura en el seno de la cicatriz, móviles, no adheridos a planos profundos y también palpables en la mucosa. Se realizó una ecografía de partes blandas para descartar que se tratase de incrustaciones de fragmentos dentarios, mostrando unas imágenes hiperecogénicas en el espesor del tejido celular subcutáneo, alguna con leve sombra posterior, sugestivo de material cálcico, compatible con el diagnóstico sospechado. Finalmente, se realizó la extracción quirúrgica de los fragmentos dentarios sin complicaciones.

Discusión. La incidencia de las fracturas de la corona de los dientes anteriores en la dentición permanente es del 26 a 76%. El diagnóstico de la fractura o pérdida dental es sencillo, pero si se produce una lesión del tejido adyacente se debe averiguar la localización de los fragmentos puesto que son cuerpos extraños con potencial riesgo de ingestión y de lesionar tanto el tracto gastrointestinal, de aspiración, lesión de la vía aérea y riesgo de asfixia, y posible daño de estructuras vasculares. El escenario más temido es la aspiración que incluso puede ocasionar la muerte si no se diagnostica a tiempo. Los fragmentos se pueden detectar por radiografía o ecografía que muestran material cálcico. Cuando el diagnóstico es tardío, los fragmentos pueden incluirse en el tejido y simular una sialolitiasis. El tratamiento de elección es quirúrgico; si no se extraen pueden producir complicaciones como infecciones o fibrosis.

Conclusión. Ante una fractura de la corona dental postraumática en la edad infantil, es importante realizar una evaluación clínica adecuada y localizar el diente y/o fragmentos de la corona faltantes, por la capacidad lesiva de estos y para evitar las potenciales complicaciones.

P111. TRATAMIENTO CON DUPILUMAB EN NIÑOS ENTRE 6 MESES Y 12 AÑOS CON DERMATITIS ATÓPICA MODERADA-GRAVE, EXPERIENCIA EN LA PRÁCTICA CLÍNICA REAL

E. Silva Díaz, L. Fernández Domper, D. Muñoz Castro, E.G. Morales Tedone, M. Ballesteros Redondo, A. Calle-Andrino y Á. Revert Fernández

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

Introducción. Las alternativas de tratamiento para los niños con dermatitis atópica (DA) grave son limitadas. Dupilumab, un anticuerpo monoclonal inhibidor de la interleucina 4 y 13, ha sido recientemente aprobado para el tratamiento de la DA grave en niños mayores de 6 años. En niños menores de 6 años, se están realizando estudios con resultados prometedores.

Objetivo. Describir nuestra experiencia en el tratamiento con dupilumab en pacientes pediátricos con DA moderada-grave en una

consulta de dermatología pediátrica de un hospital terciario en un periodo de un año.

Metodología. Estudio observacional retrospectivo de pacientes con DA con edades comprendidas entre los 6 meses y los 12 años que iniciaron tratamiento con dupilumab entre septiembre de 2021 y septiembre de 2022. Se evaluó la gravedad de la DA previamente y a las 12 semanas del inicio del tratamiento.

Resultados. Se recogieron los datos de un total de 8 pacientes con DA en tratamiento con dupilumab. La edad media del inicio de la DA fue 22 meses (rango: 2 meses a los 4 años) y la del inicio del tratamiento con dupilumab 6,25 años (rango: 2 a los 10 años). El 37,5% de los pacientes presentaban al menos una comorbilidad atópica asociada. Los valores medios de las escalas de gravedad de la DA antes del tratamiento fueron: EASI 23,25; BSA 58,25%; IGA 3; NRS prurito 8,5 y EVA insomnio 8,5. Todos los pacientes presentaron una mejoría clínica y subjetiva a las 12 semanas del inicio del tratamiento con disminución en la puntuación media de las escalas de gravedad (EASI 3,06; IGA 0,87; BSA 6,21; NRS prurito 2,5 y EVA insomnio 1,6). Los valores de IgE total descendieron en los 6 pacientes a los que se les realizó un control analítico. No se registraron efectos adversos relevantes. Todos los pacientes continúan actualmente con el tratamiento.

Conclusiones. En nuestra práctica, el tratamiento sistémico de pacientes con DA moderada/grave en edad infantil con dupilumab es seguro y eficaz, incluso en edades tempranas, al igual que se ha reportado la literatura. No obstante, se requieren más estudios y un seguimiento a largo plazo, para evaluar la eficacia, seguridad y la persistencia de la respuesta terapéutica.

P112. EXPERIENCIA DE TRATAMIENTO CON UPADACITINIB EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA MENOR DE DOCE AÑOS CON DERMATITIS ATÓPICA MODERADA-GRAVE

E. Fiz Benito^a, M. Feito Rodríguez^a, R. de Lucas Laguna^a, R. Maseda Pedrero^a, E. Berna Rico^b y F. Moro Bolado^c

^aServicio de Dermatología. Hospital Universitario La Paz.

^bHospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid. ^cHospital General Universitario. Ciudad Real. España.

Introducción. Upadacitinib (UPA) es un inhibidor selectivo y reversible de las quinasas Janus (JAK), enzimas que transducen señales intracelulares involucradas en procesos celulares como la inflamación, la hematopoyesis y la función inmune. UPA inhibe de manera preferente JAK1, permitiendo así la modulación de la respuesta inflamatoria e inmune. Su uso está aprobado para el tratamiento de la dermatitis atópica (DA) moderada-grave en adultos y adolescentes a partir de 12 años candidatos a tratamiento sistémico.

Métodos. Presentamos 2 casos de pacientes menores de 12 años con DA moderada-grave, en los que se indicó UPA 15 mg en distintos escenarios clínicos: tras fallo de terapia biológica con dupilumab y por comorbilidad asociada respectivamente. Se describen las características basales de los pacientes y se evalúan la seguridad y la respuesta terapéutica mediante escalas de extensión de las lesiones, gravedad y síntomas subjetivos del paciente, en las semanas 0, 4, 16 y 24 de tratamiento (w0, 4, 16, 24).

Resultados. El tratamiento con UPA produjo una mejoría rápida de la enfermedad en ambos pacientes (w4), con reducciones clínicamente significativas tanto de la extensión de las lesiones cutáneas como del prurito. El aclaramiento completo o casi completo fue sostenido en ambos casos (w16, 24). No se objetivaron eventos adversos graves relacionados con la medicación.

Discusión. En los últimos años han emergido nuevas terapias dirigidas que han cambiado el paradigma de la DA. A pesar de ello, la DA moderada-grave sigue suponiendo un reto terapéutico, particularmente en la edad pediátrica, en la que existe una mayor limitación en la disponibilidad de tratamientos al no estar aprobados en ficha técnica para esta franja etaria. Nuestra experiencia de tratamiento

con UPA en menores de 12 años con DA moderada-grave reproduce los datos de eficacia y seguridad obtenidos en adultos y adolescentes, por lo que se propone su uso compasivo en pacientes seleccionados que no alcanzan la edad aprobada en ficha técnica.

P113. ACNÉ FULMINANS CON BUENA RESPUESTA A BRODALUMAB TRAS FALLO DE MÚLTIPLES TERAPIAS. PRESENTACIÓN DE UN CASO

J. Algarra Sahuquillo, M. Arteaga Henríquez, M.L. Santos e Silva Caldeira Marques, J. Mercader Salvans, M. Quetglas Valenzuela y S. González Hernández

Servicio de Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de Canarias. San Cristóbal de La Laguna (Santa Cruz de Tenerife). España.

Introducción. El acné fulminans es la forma más grave de acné y su manejo es complejo. Reportamos un caso de acné fulminans e hidradenitis supurativa en tratamiento con brodalumab con buena respuesta, tras múltiples fallos de otras terapias.

Caso clínico. Varón de 14 años con acné nódulo-quístico grave con lesiones inflamatorias activas en cara, espalda y tórax, acompañado de cicatrices deprimidas. Además, abscesos axilares bilaterales de hidradenitis supurativa Hurley I. Sin mejoría tras varios meses de tratamiento con isotretinoína 0,25 mg/kg/día y prednisona 30 mg/día. Presentó empeoramiento progresivo acompañado de clínica sistémica en forma de fiebre, diagnosticándose de acné fulminans. Tras suspender isotretinoína, aumentar la prednisona y recibir sucesivas tantas de antibioterapia oral con clindamicina 300 mg/12 h (suspendida por edema angioneurótico), rifampicina 300 mg/12 h, y doxiciclina 100 mg/día durante 3 meses, se solicitó adalimumab a dosis de hidradenitis supurativa. No se obtuvo respuesta, con aparición de nuevos nódulos inflamatorios y abscesos en espalda pese a intensificar a 40 mg/semanal, por lo que se sustituyó por ustekinumab 45 mg y, posteriormente, 90 mg/8 semanas. Ante la persistencia de lesiones inflamatorias, se añadió metotrexato 7,5 mg/semanal y switching a secukinumab 300 mg, que produjo afonía incapacitante como efecto adverso. Finalmente, se pautó brodalumab 210 mg/2 semanas. Tras un año de tratamiento con una dosis mínima de prednisona (2,5 mg a días alternos), ha obtenido una importante mejoría clínica, sin efectos adversos.

Discusión. El manejo del acné va enfocado a modificar los factores implicados en su patogenia como hiperqueratinización, colonización por Cutibacterium acnes, sebogénesis e inflamación, la cual cobra especial importancia en acné fulminans. La vía Th17 es clave al reclutar neutrófilos e inducir mediadores proinflamatorios, y presenta una retroalimentación positiva en presencia de C. acnes. No existen datos específicos sobre el uso de biológicos en acné fulminans, pero se han reportado casos aislados con buena respuesta a secukinumab (anti-IL-17). Pese a no ser considerado un tratamiento de primera línea, dada la buena respuesta que obtuvo nuestro paciente con brodalumab, presentamos nuestra experiencia, a tener en cuenta como terapia alternativa en casos resistentes o con intolerancia a otras dianas.

P114. TRATAMIENTO DE LA URTICARIA CRÓNICA ESPONTÁNEA CON OMALIZUMAB EN PACIENTES PEDIÁTRICOS, UNA SERIE DE CASOS

R. Linares Navarro^a, E. Baselga Torres^b, A. Vicente Villa^b, M. Ivars Lleó^b y C. Prat Torres^b

^aComplejo Asistencial Universitario de León. ^bHospital Universitario Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

Introducción. La guía EAACI/GA²LEN/EuroGuiDerm/APAAACI para la definición, clasificación, diagnóstico y tratamiento de la urticaria

recomienda seguir el mismo esquema terapéutico en población pediátrica que en adultos, aunque siempre con cautela dada la falta de estudios. En caso de urticarias refractarias a dosis aumentadas de antihistamínicos, el siguiente paso en adultos sería omalizumab. Sin embargo, este fármaco solo está aprobado a partir de los 12 años de edad.

Métodos. Se incluyeron pacientes de edad igual o inferior a 12 años diagnosticados de urticaria crónica espontánea refractaria a antihistamínicos y montelukast que hubieran sido tratados con omalizumab. Se recogieron variables demográficas (edad al comienzo del tratamiento y género), duración de la enfermedad, urticarias inducibles concomitantes, comorbilidades autoinmunes o alérgicas, dosis y duración del tratamiento con omalizumab, respuesta al mismo, tratamientos previos, IgE total previa al tratamiento y efectos adversos.

Resultados. Se incluyeron un total de 7 pacientes de entre 3 y 12 años tratados con omalizumab. La dosis de omalizumab varió entre 75 mg cada 4 semanas y 300 mg cada 2 semanas. La duración media del tratamiento fue de 10 meses. Cinco de los 7 pacientes alcanzaron un control completo de la urticaria; uno tuvo una respuesta parcial y un paciente ninguna respuesta. En cuanto a efectos adversos en posible relación con el fármaco, un paciente presentó 2 episodios de artralgia monoarticular autorresolutivos y otro sufrió un brote de urticaria 6 h tras la administración de la primera dosis de omalizumab. Los otros 5 pacientes no mostraron ningún efecto adverso.

Discusión. Coincidimos con otros estudios en que omalizumab podría ser una alternativa terapéutica eficaz y segura en población menor de 12 años. Los datos en pacientes menores de 6 años son muy limitados. En nuestra serie, se trató a 2 pacientes de 3 y 4 años con dosis de 75 mg cada 4 semanas y 75 mg cada 2 semanas respectivamente, alcanzado una respuesta completa sin efectos adversos. Se necesitan más estudios para justificar la aprobación del fármaco en este grupo de edad.

P115. DUPILUMAB EN EL TRATAMIENTO DE LA DERMATITIS ATÓPICA MODERADA-SEVERA EN NIÑOS DE ≥ 6 MESES A < 12 AÑOS: EXPERIENCIA EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO DOCTOR PESET DE VALENCIA

F.J. Melgosa Ramos^a, T. Díaz Corpas^a, A. Fuertes Prosper^a, S. Martín Jiménez^b, C. Bravo Crespo^a y A. Mateu Puchades^a

^aHospital Universitario Dr. Peset. Valencia. ^bHospital Clínico Universitario de Salamanca. España.

Introducción. La dermatitis atópica (DA) tiene un impacto negativo marcado en la calidad de vida de los pacientes pediátricos y sus familias. Cerca del 20% de los niños en los países desarrollados padecen DA, aunque menos del 10% de los casos son graves. Recientemente se han incorporado nuevas terapias dirigidas al arsenal terapéutico del tratamiento de la DA en adultos, sin embargo, la experiencia con estos fármacos es limitada en niños. Los inmunosupresores sistémicos clásicos se han utilizado tradicionalmente de forma no autorizada en pacientes pediátricos. Dupilumab, es un inhibidor de la IL-4/IL-13, actualmente aprobado por la FDA y la EMA en el tratamiento de la DA moderada-grave en niños de ≥ 6 a < 12 años, sin embargo, hasta la fecha, solo la FDA ha aprobado su uso en niños de 6 meses a 5 años, por lo que la experiencia en práctica clínica real es limitada.

Metodología y objetivos. Realizamos un estudio observacional retrospectivo unicéntrico incluyendo a los pacientes de ≥ 6 meses a < 12 años con DA moderada-grave tratados con dupilumab en el servicio de dermatología de un hospital terciario desde enero de 2022 hasta la actualidad. Se analizaron los datos sociodemográficos, las comorbilidades, la afectación facial, los niveles basales de inmunoglobulina E (IgE) y la dosis de dupilumab. La gravedad de la DA se evaluó mediante EASI, BSA, el IGA y la mejora de la calidad del sueño

evaluado por los padres en la visita inicial, y en las semanas 4, 12, 16 y 24. El objetivo primario fue evaluar la eficacia de dupilumab valorada alcanzando un EASI global < 3 y un IGA de 0 o 1 a las semanas 4, 12, 16 y 24. El criterio de valoración secundario fue evaluar la seguridad de dupilumab durante el período de seguimiento.

Resultados y conclusiones. A la vista de los resultados obtenidos, dupilumab se presenta como una alternativa efectiva y segura en el manejo a corto y medio plazo de la DA moderada-severa en pacientes pediátricos de ≥ 6 meses a < 12 años.

P116. UN CLÁSICO ENTRE LOS NUEVOS TRATAMIENTOS

A. Hernández Núñez, B. Echeverría García, G. Baeza Hernández, R.F. Rubio Aguilera y J. Borbujo Martínez

Hospital Universitario de Fuenlabrada. (Madrid). España.

Introducción. El metotrexato es un antimetabolito antagonista del ácido fólico, utilizado desde la década de 1950 por sus propiedades antiproliferativa, inmunosupresora y antiinflamatoria. En dermatología su uso está aprobado para psoriasis, pero son numerosas las patologías en las que se utiliza por su perfil de eficacia y seguridad, incluyendo la edad pediátrica.

Casos clínicos. *Caso 1.* Varón de 11 años de edad con historia de alopecia areata desde los 2 años de vida, con evolución fluctuante, actualmente con numerosas lesiones afectando más del 50% del cuero cabelludo. No respuesta a corticoide y minoxidil tópicos ni minipulsos de dexametasona. Se instauró tratamiento con metotrexato, con muy buena respuesta tras 14 meses de tratamiento. *Caso 2.* Varón de 10 años de edad con psoriasis ungueal, con escasa respuesta a clobetasol y calcipotriol tópicos. Se inició tratamiento con metotrexato semana, con normalización de las uñas a los 16 meses. *Caso 3.* Varón de 5 años de edad con antecedentes de retraso madurativo que comienza con eritema parcheado hemifacial derecho, con progresiva atrofia. Con diagnóstico de hemiatrofia facial progresiva, se inició tratamiento con corticoides y metotrexato sistémicos; a los 3 meses se mantuvo solo metotrexato, con mejoría y estabilización tras 2 años de tratamiento.

Discusión. En los últimos años han aparecido numerosos tratamientos para tratar enfermedades dermatológicas crónicas. En la era dominante de los biológicos, es importante recordar tratamientos clásicos que presentan un buen perfil de seguridad, adherencia y buena respuesta, como es el metotrexato.

P117. QUELOIDE RETROAURICULAR GIGANTE EN EDAD PEDIÁTRICA CON RESPUESTA SATISFACTORIA A TRATAMIENTO COMBINADO CON CIRUGÍA Y ADYUVANCIA MÚLTIPLE

J. Espiñeira Sicre^a, O. Heinz^b, P. Wienberg^b, J. Isern Verdum^c y M. Ivars^b

^aHospital Universitario San Juan. Alicante. ^bHospital Sant Joan de Déu. Esplugues de Llobregat (Barcelona). ^cHospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona. España.

Introducción. Los queloides son trastornos fibroproliferativos producidos por una cicatrización aberrante con una marcada tendencia a la recidiva. Se caracterizan por invadir la piel sana adyacente más allá del límite de la cicatriz, ocasionando un impacto importante en la calidad de vida. Los avances en su fisiopatología han permitido mejorar el enfoque terapéutico.

Caso clínico. Niño de 9 años con un queloides gigante retroauricular secundario a la colocación de un implante coclear. Tras ser intervenido en dos ocasiones, presentó recidiva local a pesar de infiltraciones seriadas con corticoides. Dada la repercusión psicológica, se decidió una nueva extirpación quirúrgica e infiltración del lecho quirúrgico con 5-Fluorouracilo (5-FU) y acetónido de triamcinolona (AT)

[9:1], seguido de presoterapia y radioterapia postoperatoria (RTPO) a las 24 h. La herida quirúrgica se dejó cicatrizar por segunda intención. Tras la cirugía, el paciente ha requerido un seguimiento estrecho para curas y sucesivas infiltraciones de 5-FU/AT, presentando una reepitelización completa a los 8 meses de postoperatorio.

Discusión. La utilización de tratamientos adyuvantes a la cirugía en el tratamiento de los queloides está muy extendida pero no existen unas guías terapéuticas estandarizadas. La extirpación aislada alberga una tasa elevada de recidiva, mientras que la combinación de tratamientos mejora la eficacia. La evidencia disponible sugiere que el uso de RTPO se relaciona con un menor riesgo de recidiva. Además, el uso de corticoides intralesionales combinados con 5-FU tiene un efecto sinérgico en el tratamiento. La presoterapia ha demostrado también una mejora en la cicatriz y las tasas de recidiva.

Conclusión. Presentamos un caso excepcional de un queloide gigante en un niño, con respuesta muy satisfactoria a una combinación de cirugía, RTPO e infiltraciones de 5-FU/AT. Consideramos útil su reporte como opción terapéutica.

P118. TOXICIDAD CUTÁNEA GRAVE SECUNDARIA A TRAMETINIB: AZITROMICINA ORAL COMO ALTERNATIVA TERAPÉUTICA DE MANTENIMIENTO

E. Rodríguez Lomba, V. Parra Blanco, P. García Piqueras, J. Martín-Nieto González, C. Garrido Colino y M. Campos Domínguez

Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

Introducción. Trametinib es un inhibidor selectivo de la activación de MEK que se ha empleado en los últimos años para el tratamiento de neurofibromas plexiformes y gliomas de nervio óptico de gran tamaño, sintomáticos, progresivos o refractarios a tratamiento convencional en pacientes con neurofibromatosis tipo 1 (NF1). Sin embargo, el bloqueo de la vía MEK en ocasiones da lugar a una toxicidad cutánea significativa que puede limitar su uso y requerir terapia sistémica para controlar sus efectos adversos.

Caso clínico. Una niña de 4 años diagnosticada de NF1 con repercusión neurológica extensa (gliomas de ambos nervios ópticos y quiasma, afectación bilateral de lóbulos temporales, mesencéfalo y ganglios basales) inició tratamiento con trametinib en mayo de 2020. A los 7 meses del inicio del tratamiento, consultaron por la aparición generalizada de micropápulas y pústulas foliculares en región facial, tronco y extremidades, así como paroniquia de primer dedo de pie izquierdo y empeoramiento de su dermatitis atópica de base. Se instauró tratamiento con azitromicina en pauta diaria durante un mes, corticoide, y mupirocina tópicos con excelente respuesta. No obstante, las lesiones recurrieron en más de 2 ocasiones, por las que fue necesario repetir dicho tratamiento e incluso prescribir pautas de corticoide oral. Se biopsió una lesión que mostraba un infiltrado inflamatorio perivascular superficial y profundo con ligera eosinofilia, que concordaba con la sospecha de toxicidad por trametinib. Finalmente, se indicó un tratamiento de mantenimiento con azitromicina 3 veces en semana que ha permitido un buen control en los últimos meses.

Discusión. Según las revisiones recientes, la toxicidad cutánea es uno de los efectos adversos más frecuentes (> 50%) del tratamiento con inhibidores de MEK. Destaca tanto la paroniquia como la erupción papulopustulosa o acneiforme generalizada, que en sus formas más graves puede llegar a limitar la dosis terapéutica e incluso a obligar a suspender el tratamiento. Los macrólidos son antibióticos orales con actividad antiinflamatoria sobre los cuales disponemos de amplia experiencia de uso en otras patologías dermatológicas. Además, su perfil de seguridad, posología y vía de administración resultan adecuados para el paciente pediátrico. Consideramos que el mantenimiento con azitromicina puede ser una alternativa en estos casos.

P119. ECCEMA COMO EFECTO ADVERSO DEL TRATAMIENTO CON INFILIXIMAB

M. Pico Valimaña, C. Méndez Abad, L. Ossorio García, E. Baquero Sánchez, P. Cobo Rodríguez y C. Ceballos Cauto

Hospital Universitario de Puerto Real (Cádiz). España.

Los inhibidores del factor de necrosis tumoral (TNF)-alfa como el infliximab son tratamientos importantes en varias afecciones inflamatorias mediadas por la activación de la vía Th1 como la enfermedad inflamatoria intestinal, al bloquear dicha vía. Se han identificado múltiples efectos secundarios, entre ellos el eccema, incrementando el riesgo, una historia personal de atopia. Presentamos el caso de un varón de 15 años con antecedentes personales de dermatitis atópica en la infancia y con enfermedad de Crohn, en tratamiento con infliximab con buen control de la enfermedad. Al año y medio del inicio del tratamiento comenzó con lesiones pruriginosas impetiginizadas en pabellones auriculares, zona perinasal y cuero cabelludo, con escasa mejoría tras tratamiento con antibióticos tópicos y orales, y corticoides orales. Tras el diagnóstico de confirmación de eccema por anatomía patológica se procedió al cambio de medicación por otro fármaco biológico con resolución completa de las lesiones en unas semanas. El bloqueo de la vía Th1 que provocan los anti-TNF alfa puede crear un desequilibrio que favorezca una mayor actividad de la vía Th2 opuesta, implicada en afecciones inflamatorias como el eccema. La incidencia de efectos secundarios cutáneos es alta, por lo que la decisión de usar un agente anti-TNF-alfa debe ser individual, basada en las características clínicas específicas y el perfil de riesgo único de un paciente determinado.

P120. EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA Y DUPILUMAB

F. Millán Parrilla, M. Velasco Pastor, E. Quecedo Estébanez, V. Dios Guillán, C. Fernández Romero y E. Gimeno Carpio

Hospital Arnau de Vilanova. Valencia. España.

Varón de 21 años con epidermólisis ampullosa (EA) distrófica recesiva (EADR) controlado en varios centros hospitalarios. El uso de dupilumab en pacientes con EA pruriginosa con elevación de IgE ha mostrado su eficacia, y se ha publicado mejoría de las lesiones de EADR y del prurito acompañante con dosis de 300 mg cada 14 días. Dado que nuestro paciente presentaba IgE total de 450 UI/ml se decidió iniciar tratamiento con dupilumab según pauta habitual. La mejoría inicial observada se estabilizó, por lo que se decidió intensificar la dosis a 300 mg de dupilumab cada 7 días, observándose una mejor respuesta clínica. Junto a la investigación terapéutica en EA, parece importante comunicar la experiencia de determinados fármacos en el uso en patologías fuera de indicación, pero con un fundamento patogénico, como sería el uso de dupilumab como adyuvante en aquellos casos de otras enfermedades que asocian IgE elevada.

P121. PRURITO EN EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA DISTRÓFICA RECESIVA EN LA INFANCIA: REPORTE DE DOS CASOS TRATADOS CON DUPILUMAB

M.B. Cívico Ruiz^a, J. Bernabeu Wittel^b, M.T. Monserrat García^b, J. Ortiz Álvarez^b, M. Rus Palacios^c y J. Conejo-Mir Sánchez^b

Servicio de Dermatología. ^aHospital Universitario Ntra. Sra. de Valme. ^bHospital Universitario Virgen del Rocío. ^cServicio de Cuidados Paliativos Pediátricos. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. España.

Introducción. La epidermólisis ampullosa distrófica recesiva (EADR) es una forma severa de EA hereditaria causada por mutaciones en el gen COL7A1. Esta entidad se asocia con frecuencia a prurito, que suele ser recalcitrante a las terapias tradicionales. Se han reportado algunos casos de buena respuesta a dupilumab, especialmente en la variante pruriginosa (EAD-Pr).

Caso clínico. Presentamos una niña de 12 años (caso 1) y un niño de 8 años (caso 2) diagnosticados de EADR, con prurito incoercible sin respuesta a múltiples tratamientos. Se inició dupilumab a dosis de 200 mg cada 2 semanas (caso 1) y 300 mg semana 0, 2 y cada 4 semanas (caso 2), con seguimiento a través de escalas de picor (VRS, NRS) y calidad de vida (CDLQI)

Resultados. El caso 1 presentó reducción del prurito desde la primera inyección, con mejoría de las lesiones ulceradas y la calidad de vida. En cambio, el caso 2 no percibió apenas cambios. Ninguno de los dos tuvo efectos adversos.

Discusión. En la EADR, el prurito se ha mostrado como uno de los síntomas más molestos. Aunque su mecanismo no es del todo conocido, se considera el resultado de una respuesta inflamatoria sobre una piel vulnerable genéticamente. Recientemente, se ha reportado un aumento de IgE sérico y linfocitos con fenotipo Th2 en pacientes con EAD-Pr. El manejo del prurito suele plantear un reto terapéutico. En los últimos años, se han publicado casos de EAD con mejoría del picor con dupilumab, que bloquea la señalización IL-4 y IL-13, citoquinas claves para los linfocitos Th2, que parecen estar incrementados en estos pacientes. Solo existe un caso reportado en la infancia, una niña de 10 años con EAD-Pr con reducción del prurito tras la primera inyección de dupilumab, similar a nuestro caso 1. Sin embargo, el caso 2 persiste con prurito incoercible (semana 16). En conclusión, dupilumab puede ser un tratamiento seguro y eficaz en algunos niños con prurito en el contexto de EADR. Sin embargo, se necesitan más estudios para valorar su potencial terapéutico.

P122. PIEBALDISMO ASOCIADO A RETRASO MADURATIVO

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

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

Introducción. El piebaldismo se debe a un defecto en la proliferación y migración de los melanocitos durante la embriogénesis desde la cresta neural a sus localizaciones definitivas. Se hereda de forma autosómica dominante y aparece por igual en ambos sexos y en todas las razas desde el nacimiento.

Caso clínico. Varón de 5 años de edad con retraso madurativo global y TDAH (trastorno por déficit de atención e hiperactividad) derivado por Neurología por presentar desde el nacimiento mancha acrómica en abdomen. A la exploración se observaban máculas acrómicas lineales en abdomen siguiendo las líneas de Blaschko con áreas de repigmentación en su interior con lesiones similares en rodillas. Es valorado en Oftalmología y Otorrinolaringología donde lo derivan a logopedia por trastorno del lenguaje. Está pendiente de estudio genético. Como antecedente familiar, señalar que la madre presentaba mechón blanco frontal.

Discusión. Se han descrito mutaciones por delección o inactivación en el protooncogén c-kit que codifica el receptor transmembrana de tipo tirosina-cinasa necesario para el correcto desarrollo de los melanoblastos y su migración a la piel durante el desarrollo embrionario. Clínicamente encontramos desde el nacimiento máculas acrómicas localizadas con mayor frecuencia en tórax y línea media frontal, y con menor frecuencia en abdomen y en extremidades inferiores de forma bilateral y no necesariamente simétricas. En las máculas blancas es frecuente encontrar islotes de piel con una pigmentación normal. Característicamente, en un 80% de los pacientes se acompaña de un mechón de pelo blanco medial o paramedial, que se asocia a la despigmentación de la piel subyacente. Generalmente no se acompaña de alteraciones en otros órganos, aunque en algunos pacientes se ha descrito su asociación con el retraso mental y la neurofibromatosis tipo 1.

Conclusión. Destacar la necesidad de seguimiento de pacientes con piebaldismo por su posible asociación a retraso mental. Dado que el diagnóstico es fundamentalmente clínico, su conocimiento es imprescindible para su sospecha y correcto abordaje.