



Reunión del Grupo Español de Dermatología Pediátrica

**Libro de Resúmenes de Comunicaciones Orales y Pósteres de la
37 Reunión del Grupo Español de Dermatología Pediátrica de la
Academia Española de Dermatología y Venereología (A.E.D.V.)**

TENERIFE | 30 y 31 de enero 2026



Publicación oficial de la Academia Española de Dermatología y Venereología (A.E.D.V.)

Libro de Resúmenes de Comunicaciones Orales y Pósteres de la 37 Reunión del Grupo Español de Dermatología Pediátrica de la Academia Española de Dermatología y Venereología (A.E.D.V.)

PUBLICACIÓN OFICIAL DE LA ACADEMIA ESPAÑOLA DE DERMATOLOGÍA Y VENEREOLOGÍA (A.E.D.V.)

Coordinadora GEDP
Ángela Hernández Martín

Secretario GEDP
José Bernabeu Wittel

www.aedv.es

Publicación anual

Academia Española de Dermatología y Venereología
C/ Ferraz, 100 1º Izq - 28008 Madrid
Tel: 91 544 62 84 Fax: 91 549 41 45

© Copyright 2008 Academia Española de Dermatología y Venereología

Reservados todos los derechos. El contenido de la presente publicación no puede ser reproducido, ni transmitido por ningún procedimiento electrónico o mecánico, incluyendo fotocopia, grabación magnética, ni registrado por ningún sistema de recuperación de información, en ninguna forma, ni por ningún medio, sin la previa autorización por escrito del titular de los derechos de explotación de la misma.

Protección de datos: la Academia Española de Dermatología y Venereología declara cumplir lo dispuesto por la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal.

ÍNDICE de la 37 Reunión del Grupo Español de Dermatología Pediátrica

VIERNES, 30 DE ENERO

- 5 | 1ª Sesión Científica
16:00 - 17:30
- 10 | 2ª Sesión Científica
18:00 - 19:30

SÁBADO, 31 DE ENERO

- 15 | 3ª Sesión Científica
09:00 - 10:30
- 20 | 5ª Sesión Científica:
Pósteres con discusión oral (Parte I)
12:00 - 12:40
- 25 | 5ª Sesión Científica:
Pósteres con discusión oral (Parte II)
12:40 - 13:20

Pósteres sin discusión oral

- 30 | Alteraciones del pelo o de las uñas
- 33 | Anomalías vasculares
- 37 | Enfermedades inflamatorias
- 54 | Genodermatosis
- 65 | Infecciones
- 68 | Neoplasias
- 75 | Otros
- 83 | Terapéutica
- 88 | Trastornos de la pigmentación

VIERNES 30 ENERO

16:00 - 17:30 h.

1ª SESIÓN CIENTÍFICA

MODERADORES

Ángela Hernández Martín, Madrid.

Raúl De Lucas Laguna, Madrid.

16:00 O-1 HEMANGIOENDOTELIOMA KAPOSIFORME: SERIE DE 8 CASOS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

Alejandro Arroyo Córdoba(1), Carmen Campano Jiménez(2), Juan Sebastián Rodríguez Moncada(3), Rubén Muriel Cantarero(1), José Antonio Llamas Carmona(1) y Francisco Javier del Boz González(1) de (1)Servicio Dermatología, (2)Servicio Pediatría y (3)Servicio Anatomía Patológica. Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga - España.



Hemangioendoteloma kaposiforme. Caso2

Presentamos 8 pacientes con hemangioendoteloma kaposiforme (HEK) diagnosticados entre enero 2001 y octubre 2025 en el Hospital Regional Universitario de Málaga.

Cinco pacientes fueron de sexo femenino. La aparición del tumor fue congénita en cuatro casos y 7/8 debutaron en los primeros 100 días de vida. La afectación cutánea fue evidente en seis casos. Todos se confirmaron histológicamente salvo uno, diagnosticado por RM ante trombopenia, anemia y compromiso aerodigestivo, con buena respuesta al tratamiento sistémico. El 50 % desarrolló fenómeno de Kasabach-Merritt (FKM) y se registró un caso de colangitis por obstrucción biliar. Un paciente recibió corticoides en monoterapia, dos pacientes vincristina + corticoides, tres sirolimus en monoterapia, uno sirolimus + corticoides (FKM grave) y uno observación activa. Se documentó una recaída que precisó de cinco ciclos de sirolimus con un total de 52 meses en tratamiento, encontrándose actualmente en remisión tras un año sin tratamiento.

El HEK es un tumor vascular raro de la infancia, definido por la ISSVA como localmente agresivo y potencialmente mortal ante complicaciones severas. En torno al 90 % de los casos se diagnostican en el primer año de vida, habitualmente como masa cutánea infiltrada, mal delimitada y con extensión a planos profundos. El diagnóstico del HEK se fundamenta en la correlación clínica, radiológica e histológica. La RM constituye la técnica de elección, usando la ecografía-Doppler como estudio inicial. Además, incluimos como prueba la termografía que puede mostrar lesiones hipertérmicas propias de tumores de alto flujo. El FKM representa la principal causa de morbimortalidad, más frecuentes en lesiones profundas o retroperitoneales, por lo que es esencial monitorizar trombopenia, hipofibrinogenemia y dímero D. Actualmente, sirolimus es el tratamiento de elección, solo o con corticoides ante FKM grave. Aunque los resultados son favorables, son frecuentes las recaídas tras suspensión precoz y pueden persistir secuelas funcionales o estéticas.

En consonancia con la literatura, nuestro trabajo subraya que el manejo óptimo del HEK requiere terapias efectivas y vigilancia prolongada. La monitorización hematológica y de niveles plasmáticos de sirolimus, junto con un abordaje multidisciplinar, son esenciales para minimizar las recidivas y las secuelas a largo plazo.

16:10 O-2 SÍNDROME AUTOINFLAMATORIO NOD2-ASOCIADO CON BROTE PUSTULOSO SEVERO: AMPLIACIÓN FENOTÍPICA DEL SÍNDROME DE YAO

Carmen Mochón-Jiménez(1), Irene Suárez Vergne(1), Sara Calleja Antolín(2), Gloria Mª Garnacho Saucedo(1), María José Gálvez Medina(3) y Manuel Galán Gutiérrez(1) de (1)Dermatología, (2)Inmunología y (3)Anatomía Patológica. Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba - España.

Introducción: El síndrome de Yao, también denominado enfermedad autoinflamatoria asociada a NOD2, se relaciona con variantes del gen NOD2, y se caracteriza por fiebre, artralgias, aftas orales y lesiones urticariformes o granulomatosas. Las manifestaciones pustulosas son infrecuentes y escasamente documentadas.

Caso clínico: Adolescente de 14 años con historia desde los 3 años de fiebre recurrente, artralgias, rash urticariforme y aftas orales, con buena respuesta a anakinra. Los estudios genéticos previo fueron negativos para fiebre mediterránea familiar, TRAPS, hiper-IgD y otros síndromes autoinflamatorios clásicos. En 2025 presentó un brote grave con fiebre elevada, exantema pustuloso difuso y despegamiento epidérmico con signo de Nikolsky positivo, que motivó ingreso en cuidados intensivos pediátricos. Las biopsias revelaron dermatitis pustulosa con hiperplasia psoriasiforme y dermatitis espongiforme con exocitosis neutrofílica y pustulosis con desprendimiento superficial de la capa córnea que nos llevó a plantear un síndrome de piel escaldada estafilocócica intercurrente.

El estudio genético ampliado identificó la variante c.2798+158C>T en heterocigosis en el intrón 8 de NOD2. Tras reintroducción de anakinra, se logró resolución completa cutánea y sistémica.

Resultados: El hallazgo de una variante intrónica funcional de NOD2 permitió establecer un diagnóstico molecular definitivo tras años de sospecha de síndrome autoinflamatorio no filiado. La expresión aumentada de NOD2 y la consecuente activación de NF-κB justifican la inflamación neutrofílica y la respuesta terapéutica al bloqueo de interleucina 1.

Discusión: La identificación de variantes intrónicas en genes reguladores de la inmunidad innata redefine los límites diagnósticos de los síndromes autoinflamatorios. Este caso amplía el espectro fenotípico del síndrome de Yao, incorporando una forma pustulosa extensa clínicamen-

te indistinguible de psoriasis pustulosa generalizada. El reconocimiento de estos fenotipos atípicos refuerza la importancia del dermatólogo pediátrico en la detección precoz de enfermedades autoinflamatorias emergentes y la indicación del del tratamiento apropiado.

Bibliografía:

1. Khalid A. Yao Syndrome: An Overview of Genotypic Associations, Clinical Manifestations, Diagnosis, and Treatment. *Int Arch Allergy Immunol.* 2025;186(2):189-202. doi: 10.1159/000540188. Epub 2024 Sep 13.

16:20

O-3

DESPRENDIMIENTO EPIDÉRMICO EN UN LACTANTE SIMULANDO UNA NECRÓLISIS EPIDÉRMICA TÓXICA: UN RETO DIAGNÓSTICO

Sergi Pujadas Vilà(1), Álvaro Guerra Amor(1), Marcel Zurita García(1), Berta Ferrer Fàbrega(2) y Vicente García-Patos Briones(1) de (1)Servicio de Dermatología y (2)Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Vall d'Hebrón, Barcelona - España.

Introducción: El desprendimiento epidérmico agudo en lactantes constituye un reto diagnóstico debido a la amplia gama de entidades que lo pueden provocar. Entre las causas más relevantes se encuentran la necrólisis epidérmica tóxica (NET) y el síndrome de Stevens-Johnson, el síndrome de piel escaldada estafilocócica (SSSS), las dermatosis autoinmunes como la dermatosis IgA lineal y el lupus ampollar. La superposición clínica entre estos procesos dificulta su diferenciación, lo que exige una valoración rápida, integral y multidisciplinaria.

Caso clínico: Presentamos un lactante de seis meses hospitalizado por síndrome hemolítico urémico secundario a una sepsis por *Escherichia coli* que motivó la administración de múltiples antibióticos, incluida la vancomicina. A los tres días del inicio de este fármaco desarrolló un desprendimiento epidérmico generalizado afectando el 100% de la superficie corporal, con compromiso de mucosa genital. El estudio histopatológico en congelado de un fragmento desprendido mostró una separación dermoepidérmica con epidermis conservada (excluyendo NET y SSSS). En la histología se observó una ampolla subepidérmica sin apenas infiltrado inflamatorio, y la inmunofluorescencia (IF) directa (IFD) e indirecta (IFI) fueron negativas. Se suspendió la vancomicina y se instauró tratamiento de soporte, con reepitelización completa en 3 semanas.

Discusión: La dermatosis ampollar IgA lineal inducida por vancomicina puede simular una NET. El estudio histopatológico, incluyendo cortes congelados de un fragmento cutáneo recién desprendido, es fundamental para orientar el diagnóstico inicial. Se describe que hasta un 20% de los casos pueden tener IFD e IFI negativas. La IFI, previa incubación con vancomicina, puede incrementar la sensibilidad. Como en nuestro caso, la correlación clínica, histológica e inmunoserológica es la clave para establecer el diagnóstico.

Bibliografía:

1. Yamagami J. Vancomycin mediates IgA autoreactivity in drug-induced linear IgA bullous dermatosis. *J Invest Dermatol.* 2018.
2. An SY, Hwang EK, Kim JH, et al. Vancomycin-associated spontaneous cutaneous adverse drug reactions. *Allergy Asthma Immunol Res.* 2011.

16:30

O-4

NEUROFIBROMA ATÍPICO DE POTENCIAL BIOLÓGICO INCIERTO EN NIÑOS CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1: PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

Nelly Marlene Román Mendoza(1), Eunat Marti Carrera(2), Daniel Azorín Cuadrillero(3), Luis Blasco Santana(3), Fernando Martín del Valle(4) y Ángela Hernández Martín(1) de (1)Servicio de Dermatología, (2)Servicio de Cirugía Plástica, (3)Servicio de Anatomía Patológica y (4)Servicio de Neurología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid - España.

Introducción: El neurofibroma atípico de potencial biológico incierto (ANNUPB, del inglés atypical neurofibromatous neoplasia of unknown biologic potencial) representa una lesión de comportamiento intermedio entre el neurofibroma plexiforme y el tumor maligno de la vaina nerviosa periférica (MPNST) en pacientes con neurofibromatosis tipo 1 (NF1). Su reconocimiento precoz podría permitir una resección curativa antes de la transformación maligna, pero la evidencia en niños es escasa.

Casos clínicos: Se presentan dos pacientes pediátricos con NF1 y ANNUPB.

Caso 1: Varón de 13 años en tratamiento con selumetinib por extenso neurofibroma subcutáneo difuso lumbosacro. En la revisión dermatológica se detectó una lesión firme de 2,7 cm en el seno de la masa tumoral. La ecografía mostró una lesión bien definida con intensa señal Doppler intratumoral. La histología evidenció proliferación fusocelular con atipia, 2 mitosis/10 CGA, pérdida focal de CD34 y p16, y Ki-67 del 10 %.

Caso 2: Mujer de 15 años que refirió lesión dolorosa subcutánea en el antebrazo izquierdo. Con diagnóstico de neurofibroma subcutáneo se realizó extirpación. La histología mostró hiperplasia celular, una mitosis/10 CGA, pérdida focal de CD34/p16 y Ki-67 < 1 %.

Ambas lesiones verificaban criterios de ANNUPB y fueron extirpadas por completo. Los pacientes permanecen libres de recurrencia.

Discusión: Los neurofibromas tienen un potencial de transformación maligna a MPNST bien conocido. En la literatura se destacan los signos de alarma clínicos (dolor, rápido crecimiento, déficit neurológico) que, integrados con la imagen (ecografía, resonancia magnética, PET-TAC), guían la biopsia o cirugía y dan información pronóstica. Sin embargo, el ANNUPB es una lesión de comportamiento biológico incierto para la que no existen pruebas diagnósticas ni protocolos de seguimiento estandarizados, menos aún en niños, donde su aparición es excepcional.

Conclusiones: El reconocimiento de ANNUPB en dos pacientes pediátricos amplía el número de tumores neurales que pueden presentar los niños con NF1 y pone el foco en la identificación precoz, ya que la cirugía temprana es potencialmente curativa. Son necesarios estudios pediátricos prospectivos que definan protocolos de exploración radiológica e intervalos de imagen, así como el posible papel de terapias dirigidas en la prevención de la transformación maligna.

16:40

O-5

REGISTRO DE GENODERMATOSIS DE LA AEDV: ESTUDIO OBSERVACIONAL MULTICÉNTRICO PARA LA CARACTERIZACIÓN DE LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS CUTÁNEAS EN ESPAÑA

Ángela Hernández Martín(1), José Bernabeu Wittel(2), Altea Esteve Martínez(3), Diego Soto García(4), Aniza Giacaman Contreras(5) y Ignacio García Doval(6) de (1)Dermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid - España, (2)Dermatología. Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla - España, (3)Dermatología. Consorcio Hospital General Universitario, Valencia - España, (4)Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo, Vigo (Pontevedra) - España, (5)Dermatología. Hospital Son Espases, Palma de Mallorca (Illes Balears) - España y (6)Fundación Piel Sana, AEDV. Unidad de Investigación AEDV, Madrid - España.

Introducción: Las genodermatosis son enfermedades hereditarias raras con una gran heterogeneidad clínica y genética, lo cual dificulta el diagnóstico y la investigación clínica. La falta de datos epidemiológicos y la dispersión de casos limitan la posibilidad de realizar estudios colaborativos multicéntricos.

Objetivos: Describir las características clínicas y epidemiológicas de las genodermatosis en España, analizar los patrones de uso de tratamientos dirigidos a la fisiopatología de estas enfermedades y crear una infraestructura que facilite estudios retrospectivos y colaboraciones prospectivas nacionales e internacionales.

Métodos: Estudio observacional multicéntrico promovido por la Fundación Piel Sana de la AEDV y coordinado por el Grupo Español de Dermatología Pediátrica (GEDP-AEDV). Se incluirán de forma consecutiva pacientes con diagnóstico clínico y/o genético de genodermatosis, clasificados según OMIM y Orphanet. Los datos se recogerán en una plataforma electrónica segura (REDCap) e incluirán variables demográficas, diagnóstico, gravedad (escala basada en WHODAS 2.0) y tratamientos (clasificación ATC). El registro cumplirá con el RGPD y será compatible con la infraestructura europea ERDRI para enfermedades raras.

Resultados esperados: Participarán entre 20 y 30 centros, con una previsión de 200-400 pacientes anuales. El registro permitirá describir la epidemiología básica de las genodermatosis en España y servirá como base para estudios retrospectivos de efectividad y seguridad de tratamientos.

Conclusiones: El Registro de Genodermatosis de la AEDV surge como un ambicioso proyecto que estará alineado con los estándares europeos y favorecerá la investigación clínica y la mejora de la atención a los pacientes.

Referencias:

1. Chiu FPC, Doolan BJ, McGrath JA, Onoufriadi A. A decade of next-generation sequencing in genodermatoses: the impact on gene discovery and clinical diagnostics*. British Journal of Dermatology. 2021;184(4):606-16.
2. European Platform on Rare Disease Registration (EU RD Platform) 2025 [Available from: <https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/en>].
3. Aşkın Ö, Engin B, Gencebay G, Tüzün Y. A multistep approach to the diagnosis of rare genodermatoses. Clin Dermatol. 2020;38(4):399-407.

16:50

O-6

AMPOLLAS, ONICODISTROFIA Y PROTEINURIA; ¿QUÉ LE PASA A CD151?

José María Villa-González(1), Patricia Andrés Ibarrola(1), Alberto García García(1), Xabier Atxutegi Ayesta(1), Isabel Llano Rivas(2) y María Rosario González-Hermosa(1) de (1)Dermatología y (2)Genética. Hospital Universitario Cruces, Cruces Barakaldo (Bizkaia) - España.

Introducción/Caso clínico: Un varón de 12 años y su hermana de 9 acudieron a consulta por alteraciones ungueales desde los 3 meses de edad y desde el nacimiento, respectivamente. El hermano estaba en seguimiento por una proteinuria de origen desconocido y presentó un episodio autolimitado de lesiones ampollas pretibiales a los 8 meses de edad; la hermana no tenía antecedentes de interés. Los padres referían engrosamiento, deformidad y desprendimiento recurrente de las uñas de manos y pies en el hermano, y de las manos en la hermana.

En ambos pacientes se observaba una facies de morfología triangular, y malposición dentaria. El hermano presentaba onicólisis con hiperqueratosis subungueal en la mano izquierda, así como hiponiquia y onicólisis en los pies. La hermana presentaba onicólisis y onicodistrofia con morfología triangular en los pies. Ambos mostraban múltiples cicatrices papiráceas y lineales en la región frontal, paranasal bilateral, pretorácica y extremidades.

Resultados: En colaboración con Nefrología Pediátrica y Genética, se decidió realizar un estudio de genes vinculados a paquioniquia y disqueratosis congénitas, y proteinuria glomerular, que reveló en ambos pacientes una variante probablemente patogénica en homocigosis en el gen CD151 (c.277-2A>C), estableciéndose el diagnóstico de un subtipo de epidermolisis bullosa (EB) simplex. Dado el origen genético de la proteinuria, se inició tratamiento con un antagonista del receptor de angiotensina II en el hermano. La hermana se derivó a Nefrología Pediátrica, detectándose proteinuria glomerular.

Discusión: La tetraspanina CD151 participa en la unión dermoepidérmica, y las variantes patogénicas bialélicas de este gen causan una forma sindrómica de EB simplex localizada, asociada con nefropatía y sordera neurosensorial, así como onicodistrofia y alteraciones dentales¹.

La presencia de onicodistrofia, agenesia dental y ampollas durante la infancia hace necesario descartar una EB simplex. Este caso demuestra la importancia de las manifestaciones dermatológicas en la detección de síndromes con implicaciones sistémicas y hereditarias.

Bibliografía:

1. So JY, Teng J. Epidermolysis Bullosa Simplex. 1998 Oct 7 [Updated 2022 Aug 4]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025.

17:00

O-7

¿ES LA ASOCIACIÓN DE SECUKINUMAB Y DUPILUMAB EL TRATAMIENTO DE ELECCIÓN EN EL SÍNDROME DE NETHERTON?

Antonio Zamora Ruiz(1), Asunción Vicente Villa(1), Albert Martin Poch(1), Carolina Prat Torres(1) y Eulalia Baselga Torres(1) de (1)Dermatología. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona - España.

Introducción: El síndrome de Netherton es una genodermatosis autosómica recesiva causada por mutaciones en SPINK5, caracterizada por eritrodermia ictiosiforme neonatal, tricornexis invaginada y manifestaciones atópicas con IgE elevada. La alteración de la barrera epidérmica condiciona susceptibilidad a infecciones cutáneas y colonización bacteriana. Se han descrito respuestas parciales con inhibidores de IL-17 e IL-4/13, aunque la evidencia es escasa.

Caso clínico: Presentamos el caso de un varón de 16 años, diagnosticado al nacimiento por la tríada clásica y confirmado genéticamente con dos mutaciones heterocigotas en SPINK5. Durante la infancia recibió tratamiento tópico convencional, con persistencia de lesiones extensas y prurito intenso.

En enero de 2023, ante afectación cutánea grave (BSA 80, IGA 4, ISS 5,9, cDLQI 23, NRS itch 8, NRS sleep 9), se inició secukinumab 150 mg en uso compasivo. A las 4 semanas se observó mejoría significativa (BSA 30, IGA 2, ISS 3,21) y a los 6 meses respuesta parcial mantenida (BSA 13, IGA 1, ISS 0,96), pero persistían brotes eczematosos y prurito.

En enero de 2025 presentó exacerbación con lesiones atopiformes extensas y verrugas víricas refractarias (BSA 70, EASI 35, IGA 4). Se añadió dupilumab 300 mg. Tras 6 meses de tratamiento combinado (septiembre 2025), el paciente alcanzó remisión casi completa: BSA 6, EASI 4, IGA 1, NRS itch 1, NRS sleep 0, cDLQI 5, con resolución de verrugas y persistencia mínima de ictiosis linearis circunfleja.

El síndrome de Netherton supone un reto terapéutico por la activación simultánea de vías Th1, Th2 y Th17. Secukinumab mostró eficacia en lesiones ictiosiformes, pero el bloqueo de Th17 puede favorecer predominio Th2 y aparición de lesiones eczematosas. La asociación con dupilumab permitió controlar ambas manifestaciones y mejorar de forma marcada la calidad de vida.

Conclusión: La combinación de secukinumab y dupilumab se muestra como una opción segura y eficaz en pacientes con síndrome de Netherton refractarios, aportando evidencia para nuevas estrategias terapéuticas en genodermatosis raras.

17:10

O-8

MANCHAS CAFÉ CON LECHE; MÁS ALLÁ DE LA NEUROFIBROMATOSIS

Carlos Membrilla Díaz(1), María Teresa Monserrat García(2), José Bernabeu Wittel(2) y José Juan Pereyra Rodríguez(2) de (1)Dermatología Médico-Quirúrgica, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla - España y (2)Dermatología. Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla - España.

Presentación de dos casos clínicos donde la participación del dermatólogo elaborando una adecuada anamnesis y exploración holística del paciente resulta clave para el diagnóstico precoz de la patología y el consecuente cambio en el pronóstico y recomendaciones, tanto para el propio paciente como para sus familiares.

Si bien se presentan originalmente como dos patologías comunes (el primer caso remitido para valoración de un posible síndrome neurocutáneo y el segundo una dermatitis del pañal con evolución clínica tórpida), es la perspicacia y el buen hacer del dermatólogo lo que arrojará verdadera luz a la hora de establecer el diagnóstico definitivo (mismatch repair syndrome y anemia de Fanconi respectivamente).

17:20

O-9

ENTRE EL GEN Y LA CLÍNICA: CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO EN LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE CANARIAS

Daniel Javier Sánchez Báez(1), Miguel Quetglas Valenzuela(2), Marcella Martkthaler(2), María Arteaga Henríquez(2), Felicitas María Díaz-Flores Estévez(3) y María del Mar Pestana Eliche(2) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Canarias. Universidad de La Laguna, San Cristóbal de La Laguna (Santa Cruz de Tenerife) - España, (2)Servicio de Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de Canarias, San Cristóbal de La Laguna (Santa Cruz de Tenerife) - España y (3)Servicio de Genética. Complejo Hospitalario Universitario de Canarias, San Cristóbal de La Laguna (Santa Cruz de Tenerife) - España.

Introducción: La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es una RASopatía de herencia autosómica dominante, con penetrancia completa y expresividad variable. Aunque es clínica y molecularmente heterogénea, hay pocos estudios que correlacionen variantes genéticas con fenotipos, lo que limita un manejo individualizado.

Material y métodos: Se realizó un estudio retrospectivo de pacientes con NF1 remitidos a la Unidad de Genética del Hospital Universitario de Canarias (2018–2024). Se recopilaban datos demográficos, clínicos, radiológicos, genéticos y antecedentes familiares.

Resultados: Se incluyeron 28 pacientes con mediana de edad de 16 años (3–47) y predominio femenino (64.3%). El 86% cumplía criterios clínicos de NF1 y 32.1% tenía antecedentes familiares. Las manifestaciones dermatológicas más frecuentes fueron las manchas café con leche (100%) y las efélides axilares (71%).

En cuanto a los hallazgos cutáneos no considerados entre los criterios diagnósticos, se describieron 1 caso de xantogranuloma juvenil, 2 melanocitosis dérmicas y 9 nevi anémicos. El 67.8% presentó alteraciones en RNM (hamartomas, gliomas o vacuolización de la mielina). Se detectaron 26 mutaciones patogénicas, 2 probablemente patogénicas y 1 de significado incierto; las más comunes fueron p.Cys167Glnfs*10 y p.Arg2237* (n=3 cada una). Las mutaciones frameshift (32%) se asociaron a neurofibromas cutáneos, plexiformes y gliomas ópticos. Tres pacientes presentaron fenotipo NF1-Noonan (p.Met992del, p.Leu2395Pro, p.Lys1423Glu).

Discusión: Se han descrito >3000 variantes patogénicas en NF1, distribuidas por todos los exones, aunque algunas regiones son recurrentes (exones 10a–10c, 37; codones p.Arg1809, 844–848, p.Arg1276, p.Lys1423). En esta serie, el 68% de las mutaciones fueron de novo. Se observa

ron asociaciones entre mutaciones y fenotipos ya descritas: p.Met992del y p.Arg1809Cys con formas leves sin neurofibromas cutáneos ni plexiformes; p.Lys1423Glu y p.Leu2395Pro con fenotipo Noonan. Tres mutaciones afectando al splicing se relacionaron con fenotipo NF1 clásico.

Conclusión: Las mutaciones en NF1 son variadas y dispersas, con algunas variantes asociadas a fenotipos específicos. Se observaron correlaciones entre ciertas mutaciones y manifestaciones clínicas, especialmente neurofibromas, gliomas del nervio óptico y fenotipo Noonan. Las mutaciones frameshift podrían implicar un peor pronóstico.

VIERNES 30 ENERO

18:00 - 19:30 h.

2ª SESIÓN CIENTÍFICA

MODERADORES

José Manuel Azaña Defez, Albacete.

José Suárez Hernández, Santa Cruz de Tenerife.

18:00 O-10 XERODERMA PIGMENTOSO EN TANZANIA: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y SECUELAS

José González Rodríguez(1), Michael G. Mosha(2), Natalia Valero Montalvo(3), Sarah E. B. Smith(4), Daudi Mavura(2) y José Suárez Hernández(1) de (1) Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife - España, (2)Servicio de Dermatología. Regional Dermatology Training Center. Kilimanjaro Christian Medical Center, Moshi (Kilimanjaro) - Tanzania, (3)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Donostia, Donostia-San Sebastián (Gipuzkoa) - España y (4)Servicio de Dermatología. Mayo Clinic, Arizona - Estados Unidos.

Introducción: El xeroderma pigmentoso (XP) es una genodermatosis rara caracterizada por una extrema sensibilidad a la radiación solar, con un desarrollo precoz de tumores cutáneos. Su prevalencia varía desde 2 casos por millón en Europa hasta 1/22.000 en Japón. En África se ha descrito una prevalencia elevada pero desconocida. En entornos tropicales con alta exposición solar, nivel económico bajo y acceso sanitario limitado, la morbimortalidad puede ser muy elevada con consecuencias devastadoras para los pacientes y sus familias.

Este estudio describe las características clínicas, la frecuencia de tumores cutáneos y secuelas en los pacientes con XP atendidos en una clínica de referencia en Tanzania.

Métodos: Estudio observacional transversal descriptivo realizado durante una jornada en la clínica específica de XP en un hospital nacional de referencia. Se recogieron variables demográficas, afectación dermatológica, ocular y neurológica, secuelas y medidas de fotoprotección en 35 pacientes.

Resultados: Se incluyeron 35 pacientes (mediana de edad: 10 años), 29 menores de 18 años, 20 (57%) varones. El 37% presentaba al menos un cáncer cutáneo no melanoma (CCNM). 24 (69%) tenían queratosis actínicas siendo la región facial la más afectada, seguida del cuero cabelludo. El 94% mostraban afectación ocular (fotofobia 94%, opacidad corneal 46%). 20 pacientes (57%) presentaban secuelas: retracciones cicatriciales (n=19), alopecia cicatricial (n=11), ceguera (n=7) y enucleaciones (n=4). Ninguno mostró afectación neurológica destacable. El 91% usaban ≥ 2 medidas de fotoprotección. Ingresaron 11 pacientes, con tratamiento quirúrgico en 9.

Discusión: La mayoría de los niños con XP en entornos tropicales presentan una elevada carga de lesiones cutáneas. En nuestra serie, se ha visto una afectación temprana de la enfermedad, con QA en el 60%, CCNM en el 20% y secuelas en el 30% de los pacientes ≤ 6 años. A partir de los 18 años, todos presentaban secuelas. El máximo pico de CCNM se ha visto entre 12-18 años, con un 55,6%.

En otras series africanas, se describe una prevalencia de cáncer cutáneo entre un 59-80%. Hay pocos artículos que reflejen las características de estos pacientes en África Subsahariana.

A pesar del aparente uso de medidas de fotoprotección, los tumores cutáneos siguen siendo frecuentes, en edades tempranas y con una alta morbimortalidad.

18:10 O-11 ¿EXISTE ALARMA CARDIOLÓGICA EN LA ICTIOSIS LIGADA AL CROMOSOMA X (STS-STDE)? RESULTADOS DE UNA COHORTE PEDIÁTRICA QUE CAMBIAN LA PERCEPCIÓN DEL RIESGO.

Katia Marivel Henostroza Inga(1), Asunción Vicente Villa(1), Carolina Prat Torres(1), Marta Ivars Lleo(1), Georgia Sarquella Brugada(2) y Eulalia Baselga Torres(1) de (1)Dermatología y (2)Cardiología. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona - España.

Introducción: La ictiosis ligada al cromosoma X (ILX) se incluye en la nueva clasificación de los trastornos de diferenciación epidérmica sin drómicos (sTDE), denominándose STS-sTDE por la delección del gen STS en Xp22.3, la cual puede extenderse a genes contiguos, originando manifestaciones neurológicas y, según lo actualmente descrito, alteraciones del ritmo cardíaco.

Caso clínico: Del registro de pacientes con sTDE atendidos en la consulta de ictiosis entre enero 2023 a julio 2025, se identificaron 24 casos de STS-sTDE, de los cuales 18 participaron en un estudio observacional y descriptivo, destinado a realizar una evaluación cardiológica completa.

Resultados: De los 18 pacientes incluidos, todos eran de sexo masculino, con una edad media de 9 años. Un paciente presentaba antecedente personal de anomalía del drenaje venoso pulmonar derecho (ADVVP) y otro antecedente familiar relevante: un tío materno con ILX, fibrilación ventricular y desfibrilador automático implantable.

Tres pacientes refirieron mareos asociados a cambios posturales, uno mareos ocasionales y otro dolor torácico durante el ejercicio. En el electrocardiograma se identificaron variantes en once pacientes, consideradas fisiológicas según la edad pediátrica. El ecocardiograma mostró hallazgos significativos únicamente en el paciente con ADVVP. La ergometría evidenció una extrasístole ventricular aislada sin repercusión clínica. Ninguno presentó alteraciones en la prueba Holter.

Nueve pacientes presentaron, además de la delección en STS, variantes en genes contiguos como MIR4767, VCX3A y PUDP, destacando la relevancia genética asociada.

Discusión: Recientemente se ha reportado asociación entre delección de STS y alteraciones del ritmo cardíaco, aunque su mecanismo fisiopatológico es desconocido. En esta cohorte, la mayoría de los síntomas no se relacionaron con cardiopatía estructural ni arritmias clínicamente significativas, y a pesar de la heterogeneidad genética, los pacientes presentaron un fenotipo cardiológico benigno.

Bibliografía:

1. William Davies. The importance of cardiac screening in X-linked ichthyosis: a plea. Clin Exp Dermatol. 2025 Aug 22;50(9):1876-1877.
2. Ilya S Dantsev, et al. Cardiac arrhythmia, developmental delay, epilepsy and ichthyosis due to Xp22.31 deletion: review of literature and case report. Transl Pediatr. 2025 Jun 27;14(6):1370-1379.

18:20

O-12

NIÑO CON KTR10-NDDE-EPIDERMOLÍTICA NACIDO DE UN PROGENITOR CON NEVUS EPIDÉRMICO EPIDERMOLÍTICO: EVALUACIÓN DEL RIESGO DE TRANSMISIÓN DEL MOSAICO A LA LÍNEA GERMINAL

María Elena Gimeno Ribes(1), Carolina Prat Torres(1), Marta Ivars Lleo(1), Daniel Antonio Brualla Palazón(1), Asunción Vicente Villa(1) y Eulalia Baselga Torres(1) de (1)Dermatología. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona - España.

La (KRT10-nDDE)-epidermolítica (antigua ictiosis epidermolítica: IE) es una genodermatosis autosómica dominante causada por mutaciones en el gen de la queratina 10 (KRT10). En algunos casos, la mutación se origina en un progenitor portador de un mosaicismo somático o gonadal, lo que puede pasar desapercibido si las manifestaciones cutáneas son leves o localizadas.

Varón de 12 años natural de Fuerteventura, con diagnóstico clínico de IE. En el periodo neonatal presentó xerosis generalizada y erosiones, evolucionando hacia una hiperqueratosis difusa más acentuada en pliegues, con ampollas y costras ocasionales, respetando palmas y plantas. Asociaba ectropión y actitud lordótica con leves retracciones articulares.

El estudio genético reveló una delección de 2,1 kb en el exón 7 de KRT10 en heterocigosis. Su madre y hermana no presentaban lesiones cutáneas. Tres años más tarde, el padre acudió por primera vez a consulta y mostró lesiones lineales e hiperqueratósicas bilaterales en extremidades, compatibles con un nevo epidérmico epidermolítico. El propio padre refería una afectación más extensa en la infancia, con mejoría progresiva. El análisis genético en sangre periférica del progenitor identificó la misma delección en KRT10 en mosaicismo, con una proporción alélica mutada del 70%, compatible con mosaicismo somático y asumimos que también gonadal.

El caso confirma la transmisión de una mutación en KRT10 desde un progenitor mosaico a su descendiente afecto, un mecanismo previamente descrito en pocos casos de nevo epidérmico epidermolítico. La detección del mosaicismo paterno años después del diagnóstico del hijo pone de relieve la necesidad de explorar activamente signos cutáneos sutiles en los progenitores de pacientes con mutaciones aparentemente de novo. El hallazgo permite establecer el origen germinal de la mutación y ofrecer un consejo genético adecuado.

La KRT10-nEDD-epidermolítica puede transmitirse desde progenitores con mosaicismo cutáneo y gonadal. La evaluación dermatológica detallada y el estudio genético de los padres resultan esenciales para un diagnóstico molecular completo y una adecuada estimación del riesgo de recurrencia familiar.

18:30

O-13

NUEVA VARIANTE GENÉTICA EN LMNA ASOCIADA A FENOTIPO PROGEROIDE: RESPUESTA CLÍNICA A RUXOLITINIB ORAL EN UN PACIENTE PEDIÁTRICO

Miguel Antonio Lasheras-Pérez(1), Fernando Navarro Blanco(1), Berta López-Montesinos(1), Vicent González Diego(1) y Montserrat Evole Buselli(1) de (1) Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia - España.

Introducción: Las variantes génicas en LMNA se asocian a un amplio espectro de patologías, incluyendo síndromes progeroides segmentarios, lipodistrofias, neuropatías periféricas y distrofias musculares. Presentamos una nueva variante genética en LMNA asociada a un fenotipo progeroide en un paciente pediátrico, tratado con ruxolitinib oral.

Caso clínico: Varón de 12 años, con padres no consanguíneos, remitido por poiquilodermia y esclerodermia generalizada. A la exploración física presentaba facies progeroide, con ojos prominentes, nariz en "punta" y labio superior fino. Además, se observaba poiquilodermia generalizada, con áreas de hiper e hipopigmentación. Por último, se apreciaban cambios esclerodermiformes afectando prácticamente a toda la superficie cutánea, lo que dificultaba su movilidad.

Se realizó un panel génico dirigido a síndromes progeroides y entidades con poiquilodermia, identificándose la variante c.1393G>C en el exón 10 de LMNA en heterocigosis. Esta es catalogada como variante probablemente patogénica. El estudio genético de ambos progenitores fue negativo.

Se inició tratamiento con ruxolitinib oral fuera de ficha técnica, observándose estabilización de los cambios esclerodermiformes, sin efectos adversos relevantes.

Discusión: Las laminopatías presentan un espectro fenotípico amplio y heterogéneo, para las que no se disponen de terapias aprobadas (a excepción de para la progeria clásica). La inhibición de la vía JAK-STAT mediante baricitinib o ruxolitinib ha demostrado, en modelos celulares de progeria, una mejoría de la morfología nuclear, reducción de la senescencia celular y disminución de marcadores proinflamatorios, apoyando su posible papel como terapia dirigida. Se requieren ensayos clínicos para evaluar los efectos de los inhibidores JAK en los síndromes progeroides.

18:40

O-14

AMILOIDOSIS CUTÁNEA PRIMARIA LOCALIZADA FAMILIAR: MUTACIÓN DEL GEN DEL RECEPTOR DE ONCOSTATINA M COMO CAUSA DE PRURITO HEREDITARIO PERSISTENTE

Pau Forte-Genescà(1), Álvaro March Rodríguez(1), Luis Santamaria-Babí(2), Helena Escolà Rodríguez(1), Fernando Gallardo Hernández(1) y Ramón M. Pujol Vallverdú(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital del Mar, Barcelona - España y (2)Departamento de Inmunología. Universitat de Barcelona, Barcelona - España.

Introducción: Las amiloidosis cutáneas localizadas primarias familiares (ACLPF) son un grupo de entidades con herencia autosómica dominante caracterizadas por lesiones cutáneas maculares o papulares y prurito asociado a rascado persistente. Histológicamente, se observan depósitos amiloides derivados de queratinocitos apoptóticos. Se distinguen tres tipos según el gen mutado: el gen del receptor de oncostatina M (OSMR), del receptor de interleucina 31 (IL31RA) y de la glicoproteína Nmb (GPNMB).

Caso clínico: Paciente femenina de 15 años con prurito persistente desde la infancia, que afecta principalmente las extremidades. Presenta pápulo-máculas marrónáceas pruriginosas en piernas y brazos. La madre de la paciente, una tía materna, su abuelo y bisabuelo presentaban un cuadro similar.

Resultados: La biopsia cutánea mostró discreta acantosis y depósitos focales de material hialino congofílico en la dermis papilar. El estudio genético mediante captura de exoma y análisis de los genes OSMR, IL31RA y GPNMB identificó una mutación missense heterocigota en OSMR (c.1916A>T), también presente en su madre y su tía. La estimulación in vitro con IL31 de queratinocitos de las pacientes modificó la expresión de genes responsables de la apoptosis y relacionados con el desarrollo neuronal. Los tratamientos tópicos, láser y fármacos sistémicos produjeron respuesta limitada.

Discusión: La mutación en OSMR altera los receptores OSMR-II e IL31R al impedir la heterodimerización de sus subunidades. Esto afecta las vías de JAK-STAT y MAPK/ERK, implicadas en la supervivencia y diferenciación de los queratinocitos. Además, diversos autores han descrito niveles elevados de IL31, IL31R y OSM en las lesiones de ACLP. Se postula que la activación de los receptores mutantes IL31R y OSMR-II podría inducir directamente la apoptosis de los queratinocitos. Asimismo, el conocido efecto pruritígeno de IL31 podría ser responsable del rascado repetido y la consecuente apoptosis celular.

En los últimos años, se han comunicado casos de pacientes con liquen amiloide y amiloidosis macular tratados con dupilumab, nemolizumab, tofacitinib y upadacitinib. Sin embargo, se desconoce la eficacia de dichos tratamientos en pacientes con ACLPF. La inhibición de la vía de IL31 y la modulación de la señalización JAK/STAT podrían restaurar la homeostasis de los queratinocitos y reducir su sintomatología.

18:50

O-15

TRASTORNO DE DIFERENCIACIÓN EPIDÉRMICA POR ALTERACIONES EN EL METABOLISMO LIPÍDICO: EL SUSURRO SISTÉMICO A LA PIEL

Ana Isabel Sánchez Moya(1), María Cotarelo Hernández(1), Valentina Nelmar Ortiz Cabrera(2), Elvira Cañedo Villarroja(3), Isabel Colmenero(4) y Ángela Martín Hernández(5) de (1)Dermatología y Venereología. Hospital Universitario de Toledo, Toledo - España, (2)Genética. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid - España, (3)Departamento Digestivo Infantil. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid - España, (4)Departamento de Anatomía Patológica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid - España y (5)Dermatología y Venereología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid - España.

Los trastornos de diferenciación epidérmica sindrómicos (sEDD), previamente conocidos como ictiosis sindrómicas, suelen debutar con manifestaciones cutáneas, por lo que su reconocimiento temprano es crucial para orientar el estudio genético y establecer un diagnóstico preciso.

Casos clínicos y resultados: Presentamos tres pacientes pediátricos de 1, 4 y 6 años remitidos por alteraciones cutáneas, en los que se detectaron variantes patogénicas bialélicas en ABHD5. Se describen en detalle sus diferentes manifestaciones cutáneas y la afectación sistémica asociadas al ABHD5-sEDD (clásicamente conocido como síndrome de Chanarin-Dorfman), así como los principales retos terapéuticos, que incluyen el control sintomático de la piel, el soporte nutricional temprano y un seguimiento multidisciplinar destinado a prevenir complicaciones sistémicas.^{1,2}

Discusión: Subrayamos la relevancia de adoptar progresivamente la nueva nomenclatura³ de las ictiosis en la clasificación de los trastornos de diferenciación epidérmica. Este enfoque, centrado en la identificación del gen causal, mejora la precisión diagnóstica, optimiza el despistaje de la afectación sistémica y supera las limitaciones de la nomenclatura basada exclusivamente en el fenotipo clínico. Su implementación favorece una comunicación clínica más efectiva, la estandarización diagnóstica y la colaboración interdisciplinar en este grupo de enfermedades genéticas de la piel.



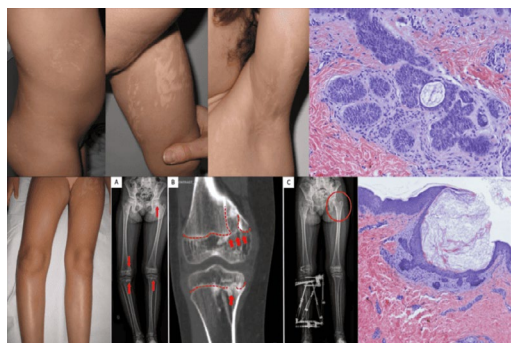
Manifestaciones cutáneas

Bibliografía:

1. Cakmak A, Bagci S. Chanarin-Dorfman Syndrome: A comprehensive review. *Liver Int.* 2021; 41(4): 909-923.
2. Çetinarslan T, Yazıcı H, Erdoğan KM, Uçar SK, Dalgıç G, Kaya G, et al. Four cases of Chanarin-Dorfman syndrome presenting with different types of erythrokeratoderma. *Pediatr Dermatol.* 2024; 41:1174-8.
3. Paller AS, Teng J, Mazereeuw-Hautier J, Hernández-Martín Á, Granier Tournier C, Hovnanian A, et al. Syndromic epidermal differentiation disorders: a new classification toward pathogenesis-based therapy. *Br J Dermatol.* 2025; 193:592-618.

19:00 O-16 UNA NIÑA CON LESIONES HIPOPIGMENTADAS BLASCHKOIDES Y ANOMALÍAS ESQUELÉTICAS

Andrea Fuentes Bellas(1), Belén Rodríguez Sánchez(1), Verónica Parra Blanco(2), Julia Suárez González(3), Javier Narbona Cárceles(4) y Minia Campos Domínguez(1) de (1)Dermatología, (2)Anatomía Patológica, (3)Unidad de Genómica y (4)Cirugía Ortopédica y Traumatología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid - España.



Manifestaciones clínicas del síndrome de Happle-Tinschert e imágenes histopatológicas de hamartomas foliculares basaloides.

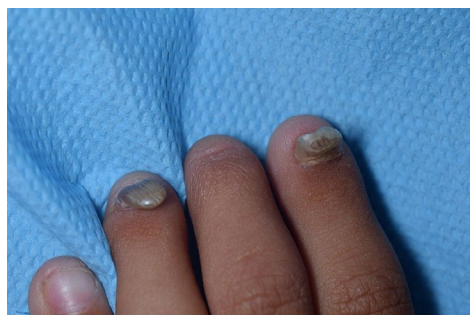
Introducción: El síndrome de Happle-Tinschert (SHT) es un trastorno multisistémico, esporádico e infrecuente, que se caracteriza por presentar hamartomas foliculares basaloides (HFB) en distribución segmentaria, asociados a anomalías de la piel, esqueleto, dientes y sistema nervioso central. Su origen es una mutación somática postcigótica en el gen SMO, que pertenece a la vía de señalización Hedgehog.

Caso clínico: Se presenta el caso de una niña de 3 meses, sin antecedentes personales ni familiares, con hallazgos clínicos consistentes en máculas hipopigmentadas arremolinadas de distribución blaschkoide asociadas a pápulas blancas tipo quiste de milium, depresiones cribiformes acrales y polidactilia rudimentaria. La histopatología de las lesiones cutáneas reveló la presencia de HFB. Con el crecimiento, la paciente desarrolló escoliosis y un genu varum progresivo en la extremidad inferior derecha, que requirió múltiples cirugías ortopédicas. El estudio genético en piel afectada reveló una variante patógena en el gen SMO (c.1234C>T) con un 23% de mosaicismo, confirmando el diagnóstico de HTS.

Discusión: Aunque el SHT fue descrito por primera vez en 2008, su etiología molecular permaneció desconocida. No fue hasta 2018 que el propio Happle, analizando una muestra cutánea, identificó la mutación en el gen SMO (c.1234C>T). La identificación de esta mutación ofrece potenciales oportunidades terapéuticas, que incluyen el uso de inhibidores de SMO como sonidegib o vismodegib. Actualmente, el SHT se considera parte del "espectro de mosaicismos de la vía Hedgehog", un grupo que incluye otros síndromes con solapamiento fenotípico, como el síndrome de Curry Jones y el síndrome del nevus basocelular segmentario, todos ellos causados por mutaciones en componentes de esta vía. Nuestro caso amplía el fenotipo esquelético del SHT al describir la formación de puentes óseos en las placas de crecimiento, causantes de un genu varum grave y refuerza la importancia de la vigilancia ortopédica en los individuos afectados.

19:10 O-17 DISTROFIA UNGUEAL EN BRAQUIDACTILIA TIPO B1

Enric Piqué Duran(1), Irene Naya-Morales(1), Luis Felipe Godoy-Villalón(1) y Gabriel Suárez Mahugo(1) de (1)Dermatología. Hospital Dr. José Molina Orosa, Arrecife (Las Palmas) - España.



Distrofia ungueal y anoniquia en braquidactilia

Introducción: Braquidactilia es una malformación congénita caracterizada por el acortamiento de manos y/o pies, que puede encontrarse de forma aislada, o formar parte de un síndrome congénito complejo. Se clasifican en distintos tipos según los huesos afectados.

Caso clínico: Un varón de 6 años presentaba antecedentes de epilepsia infantil que cedió espontáneamente a los 4-5 meses. Estuvo en control por foramen oval persistente. Con desarrollo psicomotor normal, aunque precisa logopeda por dificultad en el habla.

Es hijo de padres no consanguíneos, y en los padres no se hallaron alteraciones significativas.

Consultó por alteraciones ungueales presentes desde el nacimiento, sin cambios significativos desde entonces.

A la exploración presentaba una mano con dedos más cortos de lo normal, especialmente llamativa en el 4º dedo de ambas manos. El tercer dedo de la mano izquierda mostraba una aplasia completa asociada a anoniquia. Mientras que las uñas de los dedos 3º y 4º de la mano derecha, y 2º y 4º de la izquierda presentaban una onicogriposis, que es lo que motivó la consulta.

Los dedos de los pies también mostraban un acortamiento, aunque menos evidente. Se apreciaba además una sindactilia que englobaba los dedos 2º y 3º de ambos pies. El resto de la exploración no objetivó más alteraciones. Se realizó una radiografía que confirmó los hallazgos clínicos.

Discusión: La braquidactilia tipo B1 se caracteriza por el acortamiento de las falanges distales que puede afectar los dedos del 2º al 5º de manos y pies. Típicamente el pulgar y primer dedo de pie están preservados. Se acompañan habitualmente de anoniquia o hiponiquia, pero no distrofia ungueal. La sindactilia en especial entre 2º y 3º dedos, en especial de pies, es otro hallazgo frecuente.

La braquidactilia se debe a una alteración en el gen ROR2, gen locus 602337, localizado en el cromosoma 9q22.31, #OMIM 113000. La braquidactilia tipo B1 comparte alteración genética con una de las variantes del síndrome de Ronibow (#OMIM 268310) con herencia autosómica recesiva, caracterizado además de los cambios de braquidactilia por alteraciones costales y vertebrales, con talla baja, hipogonadismo, y alteraciones faciales.

Bibliografía:

1. Temtamy SA, Aglan MS. Brachydactyly. Orph J Rare Disease 2008;3: 15
2. Villanueva-Sanchez B. Braquidactilia tipo B: a propósito de un caso poco frecuente. Rev Esp Podol.

19:20 O-18 ENFERMEDAD DE DARIER Y VÍA MTOR: INDICIOS DE UNA DIANA TERAPÉUTICA EMERGENTE

Diego Soto García(1), Christian Sánchez Espinel(2), Catherine Tomé Espiñeira(1), Paula Dávila Seijo(1), África González Fernández(2) y Ignacio García Doval(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital do Meixoeiro, Vigo (Pontevedra) - España y (2)Grupo de Inmunología. CINBIO, Universidad de Vigo, Vigo (Pontevedra) - España.

Presentamos un caso excepcional de respuesta clínica en un paciente con enfermedad de Darier tratado con trametinib oral tras múltiples fracasos con los tratamientos convencionales. Esta experiencia clínica, publicada en British Journal of Dermatology, motivó la exploración de nuevas vías patogénicas en la enfermedad, centrándonos en la posible hiperactivación de la vía mTOR. Se planteó una analogía con la enfermedad de Olmsted, una genodermatosis rara asociada a alteraciones del calcio intracelular y a la activación de mTOR, sugiriendo que mecanismos similares podrían estar involucrados en el Darier.

Para investigar esta hipótesis, medimos mediante inmunofluorescencia la expresión de pS6 (proteína S6 ribosomal fosforilada, marcador de actividad de mTOR) en piel lesional y no lesional de tres pacientes con Darier, comparándola con la de tres controles sanos. Observamos una sobreexpresión de pS6 en las lesiones de Darier en comparación con la piel no lesional de los mismos pacientes. Además, incluso la piel no lesional mostró niveles de pS6 superiores a los observados en la piel de controles sanos, lo que sugiere una hiperactivación basal de la vía mTOR en esta enfermedad. A partir de estos hallazgos, iniciamos un tratamiento compasivo con sirolimus tópico al 1% en una paciente, logrando buena respuesta clínica, sobre todo en la mejoría sintomática.

En conclusión, nuestros resultados, aunque preliminares y en una serie pequeña, resaltan el valor de la hipótesis generada y subrayan la necesidad de ampliar la serie de casos para confirmar estos hallazgos.

SÁBADO 31 ENERO**09:00 - 10:30 h.****3ª SESIÓN CIENTÍFICA****MODERADORES**

Eulalia Baselga Torres, Barcelona.

Ana Martín-Santiago, Palma de Mallorca.

09:00 O-19 SÍNDROME DE GORLIN EN EDAD PEDIÁTRICA: HETEROGENEIDAD CLÍNICA Y RETRASO DIAGNÓSTICO

Elsa Benítez García(1), Eduardo de la Rosa Fernández(1), Daniel Javier Sánchez Báez(2), José González Rodríguez(1), Diego García Silvera(1), Borja León Vargas(1), María del Mar Pestana Eliche(2) y José Suárez Hernández(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife - España y 1)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Canarias, Santa Cruz de Tenerife - España

Introducción: El síndrome de Gorlin (SG) es un trastorno autosómico dominante causado por mutaciones en PTCH1, PTCH2 o SUFU. El espectro clínico es amplio, con manifestaciones clínicas que pueden estar presentes desde la primera infancia y preceder durante años al diagnóstico definitivo.

Métodos: Estudio descriptivo de 4 pacientes con SG evaluados en la edad pediátrica. Se revisaron las características clínicas, las pruebas complementarias, la evolución y los tratamientos recibidos.

Resultados: El 75% eran varones. La mediana de edad al diagnóstico fue de 10,5 años. Dos pacientes (50%) presentaban antecedente familiar (AF) de SG. Se identificaron mutaciones en PTCH1 en 3 casos (75%). En un caso el estudio genético fue negativo. El motivo de consulta inicial fueron queratocistomas odontogénicos (QO) múltiples (50%) y el AF de SG (50%). Todos los pacientes presentaron macrocefalia y fenotipo facial compatible. Tres desarrollaron QO, y dos estuvieron en seguimiento por ese motivo 3 y 11 años antes del diagnóstico de SG. Se detectaron anomalías esqueléticas en los 4 casos. El 50% presentaba calcificación de la hoz cerebral y hendidura palatina. Un paciente tenía pits plantares y otro esteatocistomas múltiples. Dos pacientes (50%) desarrollaron carcinomas basocelulares (CBCs): una niña de 8 años desarrolló el primer CBC a los 2 años y acumula 6 CBCs, y un varón de 24 años tuvo el primero a los 22 años y suma 40 CBCs.

Discusión: Nuestra serie evidencia la heterogeneidad clínica del SG en la edad pediátrica y la existencia de un retraso diagnóstico significativo. La mediana de tiempo transcurrido desde que el paciente cumplía criterios clínicos de SG hasta la sospecha del síndrome y la solicitud del estudio genético fue de 11 años (rango 3–13). Según los criterios diagnósticos actuales, tres pacientes (75%) cumplían criterios clínicos años antes del diagnóstico definitivo, combinando al menos un criterio mayor (AF o QO) y dos criterios menores (macrocefalia, anomalías costales, hendidura labio-palatina). Recientemente se han propuesto nuevos criterios clínicos con mayor sensibilidad en menores de 18 años, especialmente en ausencia de AF o estudio molecular. En conclusión, el diagnóstico precoz del SG en la edad pediátrica es fundamental para iniciar un seguimiento multidisciplinar, prevenir y tratar los CBCs y reducir la carga de comorbilidades asociadas.

09:10 O-20 UPADACITINIB Y EPIDERMÓLISIS BULLOSA: SERIE DE CASOS

Rafael Escudero Tornero(1), Rocío Maseda Pedrero(1), Marta Feito Rodríguez(1) y Raúl de Lucas Laguna(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario La Paz, Madrid - España.

Introducción: La epidermólisis bullosa (EB) es una genodermatosis condicionada por defectos genéticos en las proteínas que constituyen la barrera cutánea. Cada vez hay más evidencia de que en su fisiopatología no existe únicamente un defecto estructural, sino un trasfondo de cascadas inflamatorias que contribuyen al prurito, formación de heridas, cicatrización anómala de las mismas y aparición de fibrosis. Se han utilizado tratamientos biológicos e inhibidores de JAK, como upadacitinib, en el manejo de diferentes formas de EB.

Material y métodos: Se recogen datos en carácter retrospectivo de una serie de casos de pacientes con diagnóstico de epidermólisis ampollosa distrófica, recesiva y dominante, que recibieron tratamiento con upadacitinib en régimen off-label entre julio 2024 y octubre 2025. Se incluyen datos demográficos, clínicos (subtipo de EB, variante patogénica, comorbilidades), así como datos de efectividad (IGA, NRS prurito) y seguridad en las sucesivas semanas de tratamiento.

Resultados: Se encuentra una mejoría sintomática en el prurito, así como en la extensión y número de ampollas y erosiones, en sucesivas semanas de tratamiento con upadacitinib, más evidente en las formas de EB distrófica pruriginosa pretibial. Con respecto a seguridad, se encontró como evento adverso más frecuente la sobreinfección bacteriana de heridas, sin objetivarse ningún evento cardiovascular mayor y ningún desarrollo de neoplasia en el tiempo de seguimiento.

Discusión: Upadacitinib parece tener un papel en el manejo sintomático del prurito y la inflamación subyacente a los procesos anómalos de cicatrización en estos pacientes, podría llevar a una reducción en el número y tamaño de lesiones. Si bien en nuestra serie upadacitinib se muestra como un tratamiento seguro, es necesaria una cuidadosa evaluación riesgo/beneficio y selección de los pacientes (preferentemente formas distróficas dominantes o recesivas leves), dado el riesgo potencial de cardiopatía y desarrollo de neoplasias que se ha asociado a la vía JAK.

Referencias:

1. Quintana-Castaneda L, et al. Unveiling the value of C-reactive protein as a severity biomarker and the IL4/IL13 pathway as a therapeutic target in recessive dystrophic epidermolysis bullosa.
2. Hou PC, et al. Real-world experience of using dupilumab and JAK inhibitors to manage pruritus in epidermolysis bullosa pruriginosa.

09:20

O-21

TUBERCULOSIS CUTÁNEA PEDIÁTRICA: PRESENTACIÓN SIMULTÁNEA DE CHANCRÓ TUBERCULOSO Y LIQUEN ESCROFULOSO EN UN LACTANTE

Alonso García Núñez(1), Rocío Bueno Molina(1), Nicolás Valerdez Menéndez(2), María Dolores Falcón Neyra(3), José Bernabeu Wittel(4) y José Juan Pereyra Rodríguez(1) de (1)UGC de Dermatología, (2)UGC de Anatomía Patológica, (3)Sección de Infectología Pediátrica, UGC de Pediatría y Áreas Específicas y (4)Sección de Dermatología Pediátrica, UGC de Dermatología. Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla - España.



Chancre tuberculoso y liquen escrofuloso

Introducción: La tuberculosis (TBC) infantil continúa siendo un relevante problema de salud pública. En España, la incidencia estimada es de 6,1 casos por 100.000 en el grupo de 0-4 años y de 3,4 por 100.000 en el de 5-14 años. Aunque considerada zona de baja prevalencia, España presenta la mayor carga de TBC pediátrica de Europa Occidental¹.

Caso clínico: Lactante varón de 12 meses que ingresa por febrícula y tumoración inguinal izquierda de 3 cm con superficie ulcerada de tres semanas de evolución y sin respuesta a antibióticos. La ecografía muestra una adenopatía con microabscesos. De forma paralela desarrolla en el dorso del pie izquierdo una pápula-pústula violácea con costra central que posteriormente se ulcera. A la diascopia presenta aspecto en "jalea de manzana". En la periferia se aprecian múltiples lesiones puntiformes negruzcas con halo blanquecino y collarete descamativo en la dermatoscopia.

Resultados: Tras un Mantoux positivo, se toma biopsia de la lesión ulcerada del dorso del pie que confirma un chancre tuberculoso con detección de ADN del *Mycobacterium tuberculosis complex* (MTC). La biopsia de una de las lesiones puntiformes del pie muestra granulomas perifoliculares sin necrosis, compatibles con liquen escrofuloso. El paciente inicia terapia antituberculosa con adecuada evolución inicial.

Discusión: El liquen escrofuloso constituye una reacción de hipersensibilidad a la diseminación hematógena del MTC o de sus antígenos. Se manifiesta como pápulas perifoliculares agrupadas, observándose con mayor frecuencia en tuberculosis ganglionar infantil². Histológicamente destaca la reacción granulomatosa perifolicular y periecrina, sin necrosis ni bacilos, aunque puede detectarse ADN del MTC³. En definitiva, este caso ejemplifica las principales características de un cuadro excepcionalmente infrecuente, pero del que tenemos que mantener la atención por la incidencia de TBC infantil en nuestro país.

Bibliografía:

1. Aguilera-Alonso D. Epidemiología de la tuberculosis en España: áreas de mejora en la vigilancia epidemiológica y aportaciones desde la Red Española de Estudio de Tuberculosis Pediátrica. *Enferm Infect Microbiol Clin*. 2019;37(1):68-9.
2. Bolognia JL, Schaffer JV, Cerroni L. *Dermatología*. 5ª ed. Barcelona: Elsevier; 2025.
3. Molpariya A. Lichen scrofulosorum: importance of early recognition. *Clin Exp Dermatol*. 2017;42(4):369-73.

09:30

O-22

PERFIL MICROBIOLÓGICO Y DE RESISTENCIAS DE LOS AISLAMIENTOS DE STAPHYLOCOCCUS AUREUS EN LOS SERVICIOS DE DERMATOLOGÍA DE LA COMUNIDAD VALENCIANA

Ángel González García(1), Elena Pérez Zafrilla(1), José Luis Ramos Martí(2), Fernando Millán Parrilla(3), Victoria Domínguez Márquez(4), Tania Días Corpas(5), Rosa González Pellicer(6), Alicia Tormos Esteve(7), José María Martín Hernández(7), Sofía Cano López(8), Laura Berbegal de Gracia(9), Juan Carlos Rodríguez Díaz(10), Carmen Ortega Monzó(11), Olalla Martínez Macías(12), Montserrat Évole Buselli(13), Violeta Zaragoza Ninet(1), Esther Díez Recio(1) y Altea Esteve Martínez(1) de (1)Servicio de Dermatología, Consorcio Hospital General Universitario, Valencia - España, (2)Servicio de Microbiología, Consorcio Hospital General Universitario, Valencia - España, (3)Servicio de Dermatología, Hospital Arnau de Vilanova, Valencia - España, (4)Servicio de Microbiología, Hospital Arnau de Vilanova, Valencia - España, (5)Servicio de Dermatología, Hospital Universitario Doctor Peset de Valencia, Valencia - España, (6)Servicio de Microbiología, Hospital Universitario Doctor Peset de Valencia, Valencia - España, (7)Servicio de Dermatología, Hospital Clínico Universitario de Valencia, Valencia - España, (8)Servicio de Microbiología, Hospital Clínico Universitario de Valencia, Valencia - España, (9)Servicio de Dermatología, Hospital General Universitario Doctor Balmís de Alicante, Alicante - España, (10)Servicio de Microbiología, Hospital General Universitario Doctor Balmís de Alicante, Alicante - España, (11)Servicio de Dermatología, Hospital Universitario de la Ribera, Valencia - España, (12)Servicio de Microbiología, Hospital Universitario de la Ribera, Valencia - España, (13)Servicio de Dermatología, Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia - España.

Las infecciones cutáneas por bacterias grampositivas son un motivo frecuente de consulta en dermatología pediátrica. Con frecuencia, estas infecciones se manifiestan como formas superficiales; foliculitis, impétigos, dermatitis impetiginizadas y, por tanto, son subsidiarios de tratamientos con antibióticos tópicos evitando así los posibles efectos adversos de los antibióticos sistémicos.

Hasta ahora, se venía empleando la mupirocina como primera línea en casos de infecciones superficiales, reservando el ácido fusídico para casos resistentes a ella.

De estas bacterias gram +, el *Staphylococcus aureus* es el germen causal en la mayoría de ocasiones y su creciente resistencia a antibióticos tópicos como mupirocina y ácido fusídico supone un reto terapéutico.

El objetivo del estudio es describir las tasas de resistencia de *S. aureus* a estos antibióticos y su evolución entre 2020 y 2025, así como analizar la incidencia de cepas meticilín-resistentes (SARM) y posibles diferencias entre niños y adultos. Se trata de un estudio observacional, transversal y multicéntrico que analiza los aislamientos microbiológicos de pacientes atendidos en los servicios de dermatología de diversos hospitales de la Comunidad Valenciana.

Se ha objetivado una tendencia al aumento de las resistencias a mupirocina y ácido fusídico de manera progresiva, con una tasa de resistencias al resto de antibióticos que se han mantenido estables con el paso de los años. Esta tendencia, coherente con la percepción clínica en los últimos años, refuerza la sospecha de que el uso extendido de tratamientos tópicos empíricos podría estar contribuyendo a una presión selectiva creciente.

Estos resultados alarman sobre un aumento de las resistencias a los antibióticos tópicos más utilizados, lo que puede suponer un cambio en el paradigma terapéutico de estos casos. Asimismo, el estudio resalta la importancia de realizar cultivo y antibiograma de manera sistemática, incluso en infecciones aparentemente leves, no solo para garantizar un tratamiento dirigido y eficaz en cada caso, sino también para disponer de información epidemiológica real y actualizada que permita monitorizar la evolución de las resistencias en la población atendida.

09:40

O-23

ESPECTRO CLÍNICO DE LOS TRASTORNOS LINFOPROLIFERATIVOS CUTÁNEOS EN PEDIATRÍA: EXPERIENCIA DE UN CENTRO TERCIARIO

Felipe Peirano(1), Helena Iznardo(1), Montserrat Torrent(2), Anna Mozos(3), Elena Carmona-Rocha(1) y Esther Roé(1) de (1)Servicio de Dermatología, (2) Servicio de Hematología y (3)Servicio de Anatomía Patológica. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona - España.

Introducción: Los trastornos linfoproliferativos (TLP) cutáneos son poco frecuentes en pediatría. Presentamos 3 casos de nuestro centro.

Caso clínico 1: Niño de 19 meses, consultó por una tumoración rosado-azulada en la mano. La biopsia reveló una infiltración dermo-hipodérmica difusa por celularidad linfocítica monótona, blástica y atípica, con figuras mitóticas, con dos reordenamientos de KMT2A [t(11;19) y t(6;11)], confirmando el diagnóstico de linfoma linfoblástico B (B-LBL) con reordenamiento de KMT2A. El PET-TAC mostró hipermetabolismo en adenopatías cervicales y axilares. Se realizó quimioterapia (QT) de inducción con mercaptopurina y metotrexato con respuesta completa. Actualmente en QT de mantenimiento sin recidivas.

Caso clínico 2: Niño de 5 años, consultó por pápulas eritemato-rosadas, algunas costrosas, en cuello, tronco, cara y raíz de extremidades. La biopsia reveló un infiltrado perivascular, intersticial y periecrino de linfocitos intermedios-grandes, citoplasma amplio, CD30+, con reordenamiento del TCR, confirmando una papulosis linfomatoide (PL) tipo A. Se trató con corticoides tópicos, con resolución completa de lesiones luego de 3 meses.

Caso clínico 3: Niña de 5 años, consultó por una placa eritemato-descamativa redondeada de 3cm en la rodilla derecha de 1 año de evolución, con recurrencia tras corticoides tópicos. La biopsia reveló un infiltrado linfocitario atípico perivascular e intersticial en dermis superficial, compatible con micosis fungoide (MF) tipo reticulosis pagetoide. Se indicó corticoides tópicos con estabilidad clínica.



Imágenes clínicas. A. Linfoma linfoblástico B. B Papulosis linfomatoide. C. Reticulosis pagetoide.

Discusión: En pediatría, los TLP más frecuentes con los de células T. La MF es el más común, y la reticulosis pagetoide constituye una variante localizada, de excelente pronóstico. Los TLP CD30+ son el segundo grupo en frecuencia; dentro de ellos, la PL es el cuadro predominante, habitualmente autolimitado.

El B-LBL es una neoplasia agresiva de células B inmaduras. La afectación cutánea se observa en el 23% de los casos. Los reordenamientos de KMT2A están presentes en el 2% y se asocian a presentación temprana y peor pronóstico. Nuestro caso presenta un doble reordenamiento de KMT2A, no descrito previamente.

En conclusión, Los TLP pediátricos abarcan desde entidades autolimitadas hasta neoplasias agresivas; requieren correlación clínico-patológica, inmunofenotípica y genética, y un manejo multidisciplinario.

09:50

O-24

LESIONES PUSTULOSAS EN EL POLO CEFÁLICO COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE UNA INMUNODEFICIENCIA PRIMARIA

Guillermo Pérez Limousin(1), Eugeni Prat Colilles(1), Ariadna Quer Pi-Sunyer(2), Maria Fabregat-Pratdepadua(1), Adrià Plana Pla(1) y Isabel Bielsa Marsol(1) de (1)Servei de Dermatologia. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Universitat Autònoma de Barcelona, Badalona (Barcelona) - España y (2)Servei d'Anatomia Patològica. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Universitat Autònoma de Barcelona, Badalona (Barcelona) - España.

Introducción: Las erupciones pustulosas neonatales son entidades habitualmente benignas, pero la asociación con síntomas sistémicos o alteraciones analíticas debe alertar sobre posibles enfermedades subyacentes.

Caso clínico: Lactante de seis semanas nacida a término, ingresada por diarrea persistente, leucocitosis de 48.000 e hipereosinofilia del 24%. Desde dos semanas antes presentaba papulopústulas y costras en el cuero cabelludo, la cara y hombros. Con la orientación clínica de histio-

citosis o pustulosis cefálica neonatal, se realizó una biopsia que reveló pústulas foliculares con un infiltrado eosinofílico denso y estructuras compatibles con *Malassezia furfur*, hallazgos compatibles con una foliculitis pustulosa eosinofílica del lactante. El estudio de médula ósea fue normal. El estudio de poblaciones en sangre reveló una disminución de linfocitos B memoria y alteración en la maduración de linfocitos T CD8, con niveles de inmunoglobulinas normales. El análisis genético confirmó una mutación heterocigota patogénica en STAT3, compatible con síndrome hiper-IgE autosómico dominante (AD-HIES). Se inició tratamiento tópico con hidrocortisona y clotrimazol, con mejoría de las lesiones en una semana, aunque con pequeños brotes durante el seguimiento.

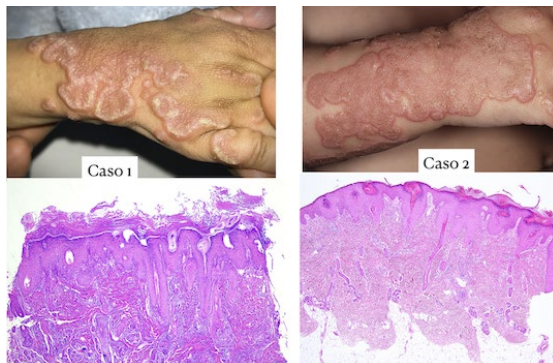
Discusión: El diagnóstico diferencial de las erupciones pustulosas neonatales incluye procesos autolimitados como el eritema tóxico del recién nacido, la pustulosis cefálica neonatal o la foliculitis pustulosa eosinofílica del lactante, pero también infecciones, histiocitosis o inmunodeficiencias. El AD-HIES es una inmunodeficiencia primaria causada por mutaciones en el gen STAT3 que se manifiesta clásicamente con una erupción papulopustulosa en el periodo neonatal (indistinguible muchas veces de la foliculitis pustulosa eosinofílica del lactante), infecciones cutáneas o pulmonares recurrentes, niveles muy elevados de IgE y, en fases más tardías, rasgos dismórficos [1]. A pesar de ser un hallazgo infrecuente, se han reportado casos con niveles de IgE normales, especialmente en lactantes [2], como nuestra paciente. Este caso subraya que la sospecha de inmunodeficiencia ante una erupción pustulosa neonatal puede conducir al diagnóstico genético precoz y evitar el desarrollo de complicaciones posteriores.

Bibliografía:

1. Yong PF et al. J Allergy Clin Immunol. 2023;151:985-998.
2. Tavassoli M et al. Clin Immunol. 2022;237:

10:00 O-25 UNA REACCIÓN ANÓMALA AL SUDOR

Antonio Torrelo(1), Ruth Alperovich(2), Anthony Mancini(3), Daniela Montanari(4), Joan Guitart(5) y Isabel Colmenero(6) de (1)Dermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid - España, (2)Dermatología. Hospital Infantil Niño Jesús, Tucumán (Tucuman) - Argentina, (3)Dermatology. Northwestern University Feinberg School of Medicine, Chicago (Illinois) - Estados Unidos, (4)Genética. Hospital Infantil Niño Jesús, Tucumán (Tucuman) - Argentina, (5)Patología. Northwestern University Feinberg School of Medicine, Chicago (Illinois) - Estados Unidos y (6)Patología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid - España.



Figuras

Introducción: Presentamos dos casos de lactantes con una manifestación poco común pero distintiva de miliaria profunda, denominada miliaria profunda centrífuga gigante (MPCG), que se caracteriza por la expansión centrífuga en grandes placas anulares.

Casos clínicos:

Caso 1: Recién nacido varón, nacido a las 34 semanas, afecto de síndrome cardiofaciocutáneo con variante patogénica heterocigota en el gen MAP2K1 [c.383G>T (p.Gly128Val)]. A los 11 meses de edad, presenta lesiones pruriginosas en el dorso de las manos, las extremidades superiores y el cuello, en forma de grandes placas anulares eritematosas con un centro deprimido. La biopsia de piel muestra hiperqueratosis, predominantemente ortoqueratósica con áreas de paraqueratosis y acantosis irregular. Los acrosiringios están dilatados, con tapones de queratina eosinofílicos y paraqueratósicos. Los conductos dérmicos muestran queratinización prominente e infiltrado periférico rico en neutrófilos e inflamación granulomatosa de tipo cuerpo extraño.

Caso 2: Varón de un mes de edad que presenta lesiones cutáneas en forma de lesiones anulares policíclicas en dorso de las manos, rodillas, piernas y pies. No se refieren síntomas significativos de enfermedad o antecedentes familiares de interés. La biopsia de piel mostró hiperqueratosis variable, hipergranulosis y acantosis irregular. Se observaron tapones hiperqueratósicos en los acrosiringios. Los conductos ecrinos presentaron metaplasia escamosa prominente con queratinocitos necróticos dispersos. La dermis periductal mostró edema, con un leve infiltrado de células mononucleares y neutrófilos dispersos. Las glándulas ecrinas estaban rodeadas por un leve infiltrado inflamatorio.

Discusión: Nuestros dos pacientes presentaron características clínicas y patológicas de miliaria profunda centrífuga gigante, entidad descrita previamente solamente en 5 casos. Se trata de una presentación poco frecuente de miliaria en lactantes que puede asociarse a enfermedades sistémicas, incluido el síndrome cardiofaciocutáneo relacionado con variantes patogénicas en MAP2K1, o bien ser esporádica. Presentamos dos casos adicionales con hallazgos sorprendentemente similares, que pone de relieve la naturaleza anular y policíclica de las lesiones cutáneas en este trastorno.

10:10 O-26 HIPERHIDROSIS FOCAL PRIMARIA EN MENORES DE 18 AÑOS: EXPERIENCIA DE UN HOSPITAL TERCIARIO PEDIÁTRICO

Lucero Noguera-Morel(1), María Teresa Dossi(1), Antonio Torrelo Fernández(1), Przemyslaw Maruszewski(2) y Ángela Hernández Martín(1) de (1) Dermatología y (2)Cirugía Pediátrica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid - España.

Introducción: La hiperhidrosis focal primaria (HFP) es una enfermedad que afecta a la sudoración, provocando un exceso de sudor de las glándulas sudoríparas ecrinas en áreas específicas como las axilas, la frente, las palmas y/o las plantas. La fisiopatología es aún poco conocida, aunque se sabe que las glándulas citadas están inervadas por fibras colinérgicas del sistema nervioso simpático. Es una condición que puede

aparecer en la infancia, en algunos casos con historia familiar positiva y que tiene un gran impacto negativo en la calidad de vida de los pacientes. El diagnóstico y manejo del paciente pediátrico es un reto y se ve muchas veces está limitado por la escasa literatura.

Métodos: Estudio observacional, retrospectivo, de corte transversal y unicéntrico, realizado en un hospital terciario pediátrico. Se incluyeron pacientes menores de 18 años con diagnóstico clínico de HFP entre 2010 y 2023. Se analizaron variables demográficas, clínicas y terapéuticas. El estudio cuenta con la aprobación del Comité de Ética del centro.

Resultados: Se identificaron 61 pacientes, edad media en el momento de la consulta 14,3 años (DE: 3,3), con predominio de inicio de síntomas en etapa escolar (35,3%). El retraso diagnóstico medio fue de 7,2 años. Un 28,3% presentaba antecedentes familiares. Las localizaciones más frecuentes fueron palmar y/o plantar. El número medio de tratamientos por paciente fue 2,5. La respuesta completa o parcial fue escasa con sales de aluminio (7/40) e iontoforesis (2/10), mejorando con oxibutinina (17/31) y toxina botulínica (13/21). La simpatectomía, realizada en nueve casos, logró respuesta completa en 6/9 pacientes. Se recogieron efectos adversos de los tratamientos con picor e irritación local con el uso de tópicos, mareos o estreñimiento con la oxibutinina, dolor local e irritación post-toxina botulínica y sudoración compensatoria en el caso de la simpatectomía.

Discusión: La HFP en población pediátrica conlleva un retraso diagnóstico significativo. La respuesta a distintas modalidades de tratamiento suele ser parcial. La carga emocional y funcional justifica que se abogue por una detección precoz y un abordaje escalonado según gravedad. La oxibutinina representa una alternativa eficaz, bien tolerada en niños. La toxina botulínica es útil en casos localizados y refractarios. La simpatectomía ofrece resultados satisfactorios.

10:20 O-27 LA PIEL COMO VENTANA AL DÉFICIT: SERIE DE CASOS DE ESCORBUTO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS

María Nazaret Olmos García(1), Laura Moreno Hernández(1), Ricardo Román Cheuque(2), Aniza Giacaman(1), Isabel Atienza Esteban(3) y Ana Martín-Santiago(1) de (1)Dermatología. Hospital Universitari Son Espases, Palma de Mallorca (Illes Balears) - España, (2)Dermatología. Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz - España y (3)Pediatria. Hospital Universitari Son Espases, Palma de Mallorca (Illes Balears) - España.

Introducción: El escorbuto, consecuencia de la deficiencia severa de vitamina C, es una enfermedad histórica pero que persiste en grupos de riesgo: pacientes con neoplasias activas, dietas restrictivas, alcoholismo o malnutrición. La vitamina C es esencial para la síntesis de colágeno, y su déficit provoca fragilidad capilar y del tejido conectivo. El diagnóstico es clínico, ya que los niveles plasmáticos pueden ser falsamente normales en caso de ingesta reciente dado que se trata de una vitamina hidrosoluble. La hiperqueratosis perifolicular, los pelos en sacacorchos, la púrpura y los síntomas hemorrágicos son hallazgos clínicos característicos.

Casos clínicos: Se presentan cuatro pacientes pediátricas de entre 3 y 17 años ingresadas a cargo de oncología pediátrica que desarrollaron cuadros clínicos compatibles con escorbuto. Tres presentaban neoplasias hematológicas y una un tumor sólido. En el momento del diagnóstico, tres estaban en dieta absoluta con nutrición parenteral total y una rechazaba la ingesta por mal estado general. Todas desarrollaron de forma aguda hiperqueratosis folicular con pelos en sacacorchos y lesiones tipo queratosis pilar en extremidades y abdomen; dos mostraron además hemorragias perifoliculares y mucositis. Solo en una paciente se confirmó hipovitaminosis C analítica, pero en todas el diagnóstico fue clínico confirmandose tras la resolución completa de las lesiones tras suplementación con vitamina C.

Discusión: La colaboración pediatría-dermatología fue clave para identificar patrones cutáneos que orientaron el diagnóstico. Aunque las pacientes recibían suplementación en nutrición parenteral, la presencia de neoplasia activa, mayor consumo por estrés oxidativo, posibles pérdidas o degradación de ascorbato en las mezclas y dosis insuficientes pueden explicar la persistencia del déficit. La detección clínica puso de manifiesto que, pese a la existencia de suplementos, los aportes efectivos podrían ser inadecuados en esta población vulnerable.

Conclusiones: El escorbuto debe considerarse ante lesiones cutáneas características en pacientes pediátricos oncológicos con ingesta insuficiente o nutrición parenteral. La identificación clínica precoz y la suplementación adecuada permiten una resolución rápida.

SÁBADO 31 ENERO
12:00 - 12:40 h.

5ª SESIÓN CIENTÍFICA

MODERADORES

Asunción Vicente Villa, Barcelona.

María Arteaga Henríquez, Santa Cruz de Tenerife.

12:00

P-1

VARIABILIDAD FENOTÍPICA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON MUTACIONES EN PIK3CA: ESTUDIO OBSERVACIONAL RETROSPECTIVO

Fernando Navarro Blanco(1), Miguel Antonio Lasheras Pérez(1), Sarai Palanca Suela(2) y Montserrat Évole Buselli(1) de (1)Servicio de Dermatología y (2) Unidad de Biología Molecular. Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia - España.

Las variantes patogénicas somáticas postcigóticas en el gen PIK3CA son responsables de un amplio espectro clínico de trastornos en mosaico, caracterizados por malformaciones vasculares y sobrecrecimiento segmentario. Estas entidades clínicas, aunque comparten el mismo mecanismo patogénico de activación constitutiva de la vía PI3K/AKT/mTOR, presentan fenotipos muy variables, dependiendo del momento del desarrollo embrionario en el que ocurre la mutación y de la localización de la misma.

El objetivo de este estudio es describir y evaluar la correlación genotipo-fenotipo en pacientes pediátricos con mutaciones somáticas en PIK3CA.

Se trata de un estudio observacional retrospectivo de una cohorte de pacientes pediátricos con mutaciones en PIK3CA, atendidos entre 2010 y 2025 en un hospital de tercer nivel. Las mutaciones fueron identificadas mediante secuenciación de próxima generación (NGS) en tejido clínicamente afectado. Mediante la revisión exhaustiva de las historias clínicas se recogieron variables demográficas y se realizó una descripción detallada de las manifestaciones cutáneas, la presencia de sobrecrecimiento y la evolución temporal de estos hallazgos. Las variantes genéticas se clasificaron según su tipo y su localización en los dominios funcionales de la proteína. Posteriormente se efectuará un análisis descriptivo, explorando posibles asociaciones genotipo-fenotipo y evaluando diferencias en las manifestaciones clínicas o en la severidad de la enfermedad.

Esta serie pretende aportar evidencia de que diferentes mutaciones en PIK3CA podrían asociarse a variaciones en el fenotipo clínico y en la evolución de estos pacientes. Aunque los resultados deben interpretarse con cautela, conocer el genotipo PIK3CA de cada paciente es de gran relevancia: no solo confirma el diagnóstico, sino que también puede ayudar a anticipar el pronóstico clínico y a guiar un manejo más personalizado.

12:04

P-2

DERMATITIS ALÉRGICA DE CONTACTO INFANTIL POR VENDAJES FUNCIONALES: EL DERECHO A SER PARCHEADO

Andrea San José Rodríguez(1), Gabriel Rodríguez Vega(1), Elia Lizeth Díaz Torres(1), Leopoldo Borrego Hernando(1), Diana Irene Islas Norris(1) y Laura Rodríguez Lago(1) de (1)Servicio de Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno-Infantil, Las Palmas de Gran Canaria (Las Palmas) - España.

Introducción: Aunque la dermatitis atópica (DA) es la principal causa de lesiones eczematosas en la población pediátrica, es necesario también tener en cuenta la dermatitis alérgica de contacto (DAC).

Caso 1: Varón de 9 años con antecedentes de DA y asma. Consultó por lesiones eritematosas pruriginosas en cara tras la aplicación de maquillaje y en miembro inferior tras uso de vendaje Tensoplast® por esguince de tobillo. Tenía contacto con pinos en el colegio. Ante la sospecha de una DAC se realizaron pruebas epicutáneas (PE) con batería estándar, plásticos y colas (Chemotecnique®) y vendaje Tensoplast® que resultaron positivas para colofonia (+++, relevancia presente (RP)), hidroxiabetil alcohol (+, RP), propóleo (+, sensibilización concomitante (SC)) y mezcla de compositae mix II (+, SC) y propio (++).

Caso 2: Varón de 11 años sin antecedentes de interés. Consultó por lesiones en miembro inferior y muñeca tras uso de Tensoplast®. Se realizaron PE con batería estándar, plásticos y colas, (Chemotecnique®), que resultaron positivas para colofonia (+++, RP), hidroxiabetil alcohol (+++, RP), mezcla compositae II (+++, SC) e hidroperóxido de linalool (+++, SC). Además, se parchearon otros adhesivos médicos para asegurar que estos no darían reacción, siendo todos negativos.

Caso 3: Varón de 10 años sin antecedentes de interés. Consultó por lesiones eritematoedematosas vesiculosas en pie izquierdo tras aplicación de vendaje con Novecutan®, venda de crepé y esparadrapo Leukoplast® y Omniplast®. Además, había presentado lesiones vesiculosas en cara interna de dedos tras contacto con piñas. Se realizaron PE con batería estándar, plásticos y colas (Chemotecnique®) y esparadrapos, que resultaron positivas para colofonia (+++, RP), hidroxiabetil alcohol (+++, RP), bálsamo de Perú (+++, RP), peróxido de benzoilo (+++, relevancia desconocida), resina de ciclohexanona (+, relevancia desconocida) y esparadrapo Leukoplast® (+++).

Discusión: La colofonia es una resina derivada de pinos que puede estar presente en vendajes, apósitos, bombas de insulina, etc. Es el alérgeno más frecuente en niños con DAC asociada al uso de dispositivos médicos y adhesivos.

Conclusión: Presentamos tres casos de niños con DAC por sensibilización a colofonia. En la población pediátrica, al igual que en los adultos, la sospecha de DAC exige la realización de pruebas epicutáneas.

12:08

P-3

EXPERIENCIA EN EL TRATAMIENTO DE LA DERMATITIS ATÓPICA MODERADA-SEVERA CON FÁRMACOS BIOLÓGICOS E INHIBIDORES JAK EN UN HOSPITAL TERCIARIO DE LA COMUNIDAD VALENCIANA

Iván Blay Simón(1), Tania Díaz Corpas(1), Pilar Villodre Lozano(1), Cristina Sabater González(1), Miguel Pozuelo Montero(1) y Almudena Mateu Puchades(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Dr. Peset, Valencia - España.

Introducción: La dermatitis atópica (DA) moderada-grave en edad pediátrica supone un importante desafío terapéutico. En los últimos años, los fármacos biológicos e inhibidores de JAK han emergido como alternativas eficaces y seguras. Sin embargo, los datos en práctica clínica real, especialmente en población pediátrica, siguen siendo limitados.

Objetivos: El objetivo primario es evaluar la eficacia y la seguridad a medio y largo plazo de los biológicos e inhibidores JAK en pacientes pediátricos con DA moderada-grave. Como objetivos secundarios, planteamos: cuantificar la proporción de pacientes que precisaron al menos una segunda línea terapéutica; estimar la proporción de pacientes en que se realizó una optimización posológica; y determinar la proporción de pacientes en que fue necesario reintroducir el fármaco tras suspenderlo.

Material y métodos: Se realiza un estudio observacional retrospectivo en nuestro centro que incluye a pacientes pediátricos diagnosticados de DA moderada-grave tratados con agentes biológicos o inhibidores de JAK. Se recogen variables demográficas (edad, sexo, etnia), clínicas (antecedentes familiares, IMC, comorbilidades, IgE sérica basal, localizaciones afectadas y severidad de la DA), y otras relacionadas con el tratamiento (tipo de fármaco, dosis, forma farmacéutica, tratamientos previos, efectos adversos, y modificaciones posológicas).

Resultados: Se incluyeron un total de 42 pacientes, 45.2% varones y 54.8% mujeres, siendo el 47.6% de raza caucásica. 35 recibieron dupilumab, seis tralokinumab, dos lebrikizumab, cuatro upadacitinib y uno de ellos baricitinib. Se alcanzó respuesta EASI75 en la semana 24 en el 80% de pacientes tratados con dupilumab, 66.6% con tralokinumab y en el 100% con lebrikizumab, upadacitinib y baricitinib. El perfil de eventos adversos (EA) fue favorable, objetivándose algún EA en el 14.2% de pacientes. El 11.9% de los pacientes precisó al menos una segunda línea terapéutica. En el 42.9% de los casos se pudo aumentar el intervalo de administración de dupilumab, y en 10 pacientes fue posible suspender el fármaco, si bien se reintrodujo en dos de ellos por reaparición de la clínica severa.

Conclusiones: Los tratamientos biológicos e inhibidores de JAK muestran una eficacia sostenida y buena tolerabilidad en la población pediátrica, aportando evidencia relevante sobre su uso en práctica clínica real.

12:12

P-4

CUTIS TRICOLOR PARVIMACULATA ASOCIADO A CROMOSOMA 15 EN ANILLO: A PROPÓSITO DE UN CASO

Rocío Bueno Molina(1), María Teresa Monserrat García(1), José Bernabeu Wittel(1), Alonso García Núñez(1) y José Juan Rodríguez Pereyra(1) de (1) Dermatología. Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla - España.

Introducción: El cutis tricolor, acuñado por Happle en 1997, designa la presencia de máculas hiper- e hipopigmentadas en proximidad, sobre un fondo de piel de pigmentación normal (1). Su variante cutis tricolor parvimaclata (CTP) se reserva para cuadros con múltiples máculas mucho más pequeñas (parvimacladas), igualmente emparejadas (hiper/hipo) sobre un fondo intermedio (2).

Caso clínico: Paciente que inició seguimiento en nuestro servicio en 2015, con un año de edad. Presentaba más de seis manchas café con leche (MCCL) en tronco y extremidades, junto con dos máculas hipopigmentadas lanceoladas. Con el tiempo aparecieron nuevas lesiones tanto hiper como hipopigmentadas, de morfología geográfica o lanceolada, sin dismorfia, ni otros signos cutáneos asociados. El desarrollo psicomotor fue adecuado durante la primera infancia, aunque luego presentó dificultades de aprendizaje y dislexia. En la exploración oftalmológica no se han detectado nódulos de Lisch, y la resonancia magnética cerebral y ecografía abdominal se han mantenido sin alteraciones. La madre presentaba un fenotipo cutáneo muy similar.

Los estudios genéticos mediante NGS dirigido a los genes NF1, SPRED1, TSC1 y TSC2; así como en el análisis genético en piel no mostraron variantes patogénicas, ni alteraciones en el número de copias. Tampoco se encontraron alteraciones en el exoma dirigido mediante NGS, orientado a genes implicados en trastornos de la pigmentación. Finalmente, el cariotipo en sangre periférica mostró un cromosoma 15 en anillo: 46,XX, r(15)(p11.2q26.3).

Discusión: El cutis tricolor representa un patrón pigmentario en mosaico derivado del fenómeno de twin spotting, en el que una recombinación somática postcigótica origina dos clones celulares con pigmentación opuesta. La extensión del cuadro depende del momento del evento embriológico, cuanto más precoz, mayor extensión de la afectación cutánea. El espectro clínico abarca desde formas puramente cutáneas, sin afectación sistémica, hasta casos sindrómicos complejos (3). Aunque la combinación de MCCL y máculas acrómicas es característica en los casos asociados a cromosoma 15 en anillo, únicamente se han documentado tres casos vinculados específicamente a CTP (4,5). En conjunto, la presencia de máculas hiper- e hipopigmentadas yuxtapuestas sobre piel clínicamente normal debe hacernos descartar una alteración cromosómica subyacente.

12:16

P-5

TRALOKINUMAB EN LA DERMATITIS ASOCIADA AL SÍNDROME HIPER-IGE POR MUTACIÓN DE STAT-3 EN UN PACIENTE PEDIÁTRICO TRAS INTOLERANCIA A DUPILUMAB: PRIMERA EXPERIENCIA CLÍNICA

José María Camino Salvador(1), Isabel Zapata Martínez(2), Javier Torres Marcos(2), Alicia Martínez Fernández(2), Aránzazu Vergara Sánchez(2) y Esther de Eusebio Murillo(2) de (1)Departamento de Dermatología, Hospital Universitario Puerta de Hierro, Madrid - España y (2)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Guadalajara, Guadalajara - España.

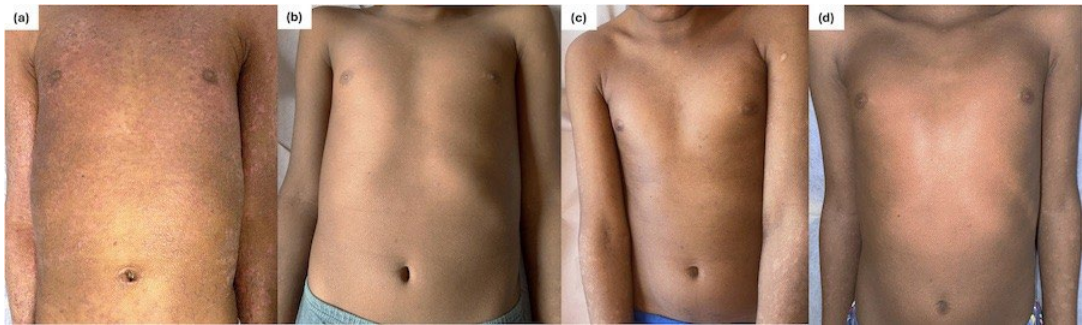
Introducción: La dermatitis en pacientes pediátricos con síndrome hiper-IgE (STAT3-HIES) supone un desafío terapéutico, ya que suele ser refractaria a tratamientos tópicos, y los inmunosupresores sistémicos están contraindicados por el riesgo de infección. Dupilumab se ha empleado con éxito en pacientes con errores innatos de la inmunidad, aunque se han reportado efectos oculares. Presentamos la primera experiencia documentada de tralokinumab en un niño con STAT3-HIES y dermatitis severa tras desarrollar una queratoconjuntivitis refractaria durante el tratamiento con dupilumab.

Caso clínico: Niño de 10 años con diagnóstico de STAT3-HIES por una mutación heterocigota patogénica en el dominio SH2 de STAT3 (c.1907C>T; p.Ser636Phe). Presentaba una dermatitis generalizada de larga evolución, refractaria tratamientos tópicos y prurito intenso. Entre sus antecedentes destacaban una malformación de Budd-Chiari tipo I, neumonías y bronquitis recurrentes, asma, retención de molares primarios y dos episodios de sepsis estafilocócica. En la exploración inicial mostraba un eczema liquenificado generalizado (SCORAD 78, EASI 43, NRS 10/10, Figura 1a). Los análisis mostraron IgE total 24.356 IU/mL y eosinofilia de 8.600/ μ L (Tabla 1). El NIH-HIES score fue de 32 puntos.

Se inició dupilumab, con buena respuesta cutánea y serológica tras 24 semanas (SCORAD 35, EASI 15, Figura 1b). Sin embargo, desarrolló una queratoconjuntivitis, que persistió pese a 12 semanas de tratamiento con colirio de ciclosporina 0,1%, lo que obligó a suspender dupilumab en la semana 36. Tras un lavado de 4 semanas, se inició tralokinumab 300 mg cada 2 semanas.

Resultados: A las 24 semanas de tratamiento con tralokinumab (Figura 1c), el paciente mostró mejoría clínica marcada (SCORAD 25, EASI 8). A la semana 32 presentó remisión casi completa con xerosis leve residual (SCORAD 20, EASI 6; NRS 2/10, Figura 1d). Los parámetros analíticos también mejoraron: la IgE total descendió a 8.815 IU/mL y la eosinofilia se redujo a 1.900/ μ L (Tabla 1). El tratamiento fue bien tolerado, sin recurrencia de síntomas oculares ni infecciones bacterianas u oportunistas.

Discusión: La evolución clínica y serológica observada demuestra que la inhibición selectiva de IL-13 puede lograr un control eficaz y sostenido de la dermatitis asociada a STAT3-HIES, incluso tras la suspensión de dupilumab por efectos oculares.



Evolución clínica de la dermatitis asociada a STAT3-HIES durante el tratamiento secuencial. 1a. Basal antes de dupilumab; 1b. Semana 24 de dupilumab (mejoría parcial); 1c. Semana 24 tras lavado e inicio de tralokinumab (mejoría sostenida); 1d. Semana 32 de tralokinumab (remisión casi completa).

Título tabla: Cambios en biomarcadores inmunológicos durante el tratamiento secuencial con dupilumab y tralokinumab.

Semana	IgE total (UI/mL)	Eosinófilos (/ μ L)
Dupi-0	24.356	8.600
Dupi-4	20.038	2.900
Dupi-12	19.065	2.600
Dupi-24	15.357	1.800
Dupi-28	14.378	1.200
Tralo-4	15.420	2.400
Tralo-12	14.509	4.800
Tralo-24	11.675	3.200
Tralo-32	8.815	1.900

Evolución de la IgE total y del recuento de eosinófilos durante el tratamiento secuencial con dupilumab (Dupi-semana) y tralokinumab (Tralo-semana). Ambos parámetros mostraron un descenso progresivo, especialmente durante tralokinumab, en paralelo a la mejoría clínica.

12:20 P-6 LESIONES ORALES EN EL NEONATO ¿UNA EMERGENCIA?

Mario Puerta Peña(1), Emilia García Rivera(1), Alfonso Gotor Rivera(2), Elena Porres López(1), Fátima Tous Romero(1) y Sara Isabel Palencia Pérez(1) de (1) Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid - España.

Las lesiones mucosas en neonatos pueden ser una manifestación cutánea de enfermedades graves, desde anomalías del desarrollo, infecciones, traumatismos en el parto o incluso anomalías vasculares de importancia.

Presentamos el caso de un neonato de 4 días de vida sano con aparición de unas lesiones cutáneas en mucosa labial inferior aparentemente asintomáticas de 1 día de evolución. Desde el servicio de neonatología se interconsulta a dermatología ante la posibilidad de tratarse de un herpes neonatal. El paciente no presentaba fiebre ni otros síntomas sistémicos manteniendo un excelente estado general. A la anamnesis dirigida no existían antecedentes de infecciones por virus herpes simple oral ni genital en progenitores. A la exploración física se objetivaron lesiones papulovesiculosas de coloración amarillenta agrupadas en mucosa de labio inferior sugiriendo un diagnóstico diferencial entre infección por virus herpes simple, malformación linfática microquística o entidades benignas transitorias del recién nacido.

Tras una búsqueda bibliográfica exhaustiva las lesiones cutáneas eran altamente compatibles con el diagnóstico de gránulos de Fordyce intraorales, pero dado la gravedad de un posible cuadro de herpes neonatal, se decidió por parte de neonatología iniciar tratamiento empírico con aciclovir intravenoso y realizar despistaje de afectación neurológica con punción lumbar a la espera de la PCR para virus herpes del exudado obtenido de las lesiones cutáneas. A las 24h se obtuvieron resultados negativos de las pruebas microbiológicas pudiendo retirar el tratamiento y a las 48h se objetivó una resolución espontánea de las lesiones, confirmando el diagnóstico de gránulos de Fordyce intraorales. Se trata de una entidad transitoria autorresolutiva del recién nacido que afecta al 1% de los mismos.

Se postula que el paso transplacentario de andrógenos desde la madre produce una hiperplasia de glándulas sebáceas ectópicas, dando lugar a las lesiones cutáneas. Es esencial diferenciarla de entidades patológicas como la infección por virus herpes simple, que raramente se limita a mucosa oral y suele cursar con afectación sistémica y lesiones ulcerativas. El conocimiento de esta entidad y su identificación precoz es importante para evitar la realización de procedimientos innecesarios como este caso y poder tranquilizar a médicos y a padres.

12:24 P-7 UNA ENTIDAD ATÍPICA Y AGRESIVA DE DIAGNÓSTICO INCIERTO

Alfonso Gotor Rivera(1), Emilia García Rivera(1), Eva Chamorro Jiménez(1), Alba Calleja Algarra(1), José Luis Rodríguez Peralto(2) y Sara Isabel Palencia Pérez(1) de (1)Dermatología y (2)Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid - España.

Introducción: Las histiocitosis son un conjunto de entidades caracterizadas por la proliferación de células de hábito histioide. Este grupo de patologías engloba múltiples entidades con un pronóstico heterogéneo, desde procesos benignos autorresolutivos hasta patologías potencialmente letales.

Caso clínico: Recién nacida prematura en semana 25 de edad gestacional, por desencadenamiento de trabajo de parto sin amenaza previa de aborto. Valorada en su hospital de referencia durante el trabajo de parto se constata una ocupación difusa del parénquima hepático por tumoraciones nodulares con ascitis asociada. Al nacimiento se evidencia una importante ascitis que condiciona distensión abdominal, con una tumoración eritematosa erosionada en la cara dorsal del tercio distal de antebrazo izquierdo. La paciente se encuentra hemodinámicamente inestable, por lo que se decide su traslado a nuestro centro para soporte vital y estudio de las lesiones sugestivas de patología vascular.

Resultados: Se realiza una biopsia del tumor de antebrazo que muestra una proliferación difusa mal delimitada de células histiocitoides, con áreas de necrosis coagulativa, y algunas células gigantes parcialmente xantomizadas. Existe leve pleomorfismo y atipia nuclear, con aisladas figuras de mitosis.

En el estudio de inmunohistoquímica, las células muestran positividad para CD68 y CD163, compatibles con histiocitosis. Además, el infiltrado es intensamente positivo para S100, pero negativo para CD1a y Langerina. Se descartó origen melanocítico al ser las células Melan A y Sox 10 negativo.

Discusión: La paciente presentaba una lesión del grupo de las histiocitosis. En un artículo de revisión reciente (1) se diferenciaban estas entidades en el grupo L, C, R, M y H. Se podía descartar el diagnóstico de histiocitosis del grupo L al presentar marcadores de célula de Langerhans (CD1a y Langerina) negativo. Por otro lado, tampoco cumplía criterios para formar parte del grupo R (no presentaba los datos típicos de emperipolesis).

Aunque el comportamiento de la patología en esta paciente fue agresivo, la histología era relativamente banal, con escaso pleomorfismo y leves mitosis. Por este motivo, se considera poco probable que esta entidad forme parte del grupo de las histiocitosis malignas (Grupo M) (2).

Finalmente se consideró la posibilidad de que se tratase un xantogranuloma juvenil diseminado.

12:28 P-8 PROPÓSITO DE UN CASO: EFICACIA Y EFECTOS ADVERSOS DE MEPOLIZUMAB EN EL TRATAMIENTO DEL DRESS

Miguel Quetglas Valenzuela(1), Daniel Javier Sánchez Báez(1), Asier Viciano Tarife(1), Carmen Miguélez Hernández(1), Daniel Ramos Rodríguez(1) y María del Mar Pestana Eliche(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Canarias, San Cristóbal de La Laguna (Santa Cruz de Tenerife) - España.

Introducción: El Síndrome de Reacción a Fármacos con Eosinofilia y Síntomas Sistémicos (DRESS) es una reacción de hipersensibilidad grave caracterizada por exantema, fiebre, eosinofilia y afectación multiorgánica. El tratamiento estándar se basa en la retirada del fármaco causal y corticoides sistémicos, sin pautas consensuadas. En casos graves se emplean inmunosupresores y, más recientemente, terapias biológicas anti-IL-5 (mepolizumab, reslizumab) y anti-IL-5R (benralizumab), con resultados prometedores.

Caso clínico: Varón de 13 años, origen chino, adoptado, con síndrome de Frasier (WT1 intrón 9), trastorno del desarrollo sexual, glomeruloesclerosis focal y segmentaria, retraso cognitivo y prelitiasis en tratamiento con alopurinol. Durante un viaje a China desarrolla exantema generalizado de >20 días de evolución, fiebre, edema facial, deterioro renal y hepático, eosinofilia y reactivación de HHV-6/7. Recibe inmunoglobulinas, metilprednisolona, meropenem, ganciclovir y hemoperfusiones con respuesta parcial y posterior recaída. A nuestra valoración la biopsia es compatible con toxicodermia y la detección de HLA-B*58:01 orienta a DRESS por alopurinol (RegiSCAR 5). Requiere dosis altas de corticoides para control parcial y debido a la corticodependencia se inicia mepolizumab, con buena respuesta cutánea y renal inicial. A los 21 días reingresa por lesiones redondeadas y guttata con fenómeno de Koebner, compatibles con psoriasis inducida por mepolizumab, y biopsia compatible con psoriasis. Tras esto presenta buena evolución con tratamiento tópico sin requerir suspensión del biológico.

Discusión: El DRESS es un cuadro grave con elevada morbimortalidad. El cribado de HLA-B*58:01 antes de alopurinol se recomienda en población asiática y afroamericana por riesgo aumentado de reacciones graves. En el tratamiento de casos refractarios, los biológicos anti-IL-5 como mepolizumab han mostrado eficacia y seguridad como terapia ahorradora de corticoides, aunque la evidencia se basa en series de casos y consenso experto. Existen casos aislados en la literatura que describen posibles reacciones psoriasiformes inducidas por mepolizumab aunque no existe una correlación consolidada.

Conclusión: Presentamos un caso de DRESS por alopurinol en paciente pediátrico asiático con buena respuesta a mepolizumab y desarrollo de psoriasis probablemente inducida por el fármaco.

12:32 P-9 HIPER E HIPOPIGMENTACIÓN PROGRESIVA FAMILIAR: DESCRIPCIÓN DE UNA NUEVA MUTACIÓN EN KITLG

Rebeca Alcalá García(1), Daniel Martín Torregrosa(1), Paula Molés Poveda(1) y María Rodríguez Ramos(2) de (1)Dermatología y (2)Pediatria. Hospital de Sagunto, Sagunto (Valencia) - España.

Introducción: La hiperpigmentación e hipopigmentación progresiva familiar (HHPF) es una genodermatosis autosómica dominante (AD) rara caracterizada por hiperpigmentación difusa progresiva, manchas café con leche múltiples, léntigos y máculas hipopigmentadas (1). Además, se han identificado mutaciones en KITLG vinculadas a sordera neurosensorial congénita pero sin alteración en la pigmentación cutánea.

Métodos: Se estudiaron cuatro miembros de una familia con sospecha de HHPF mediante secuenciación exómica dirigida al gen KITLG. La variante identificada se confirmó en el estudio de cosegregación mediante secuenciación Sanger.

Resultados: Se identificó una mutación de novo en KITLG (c.[325G>A],p.(Asp109Asn) en el exón 4, presente en todos los individuos afectados. Clínicamente, todos los pacientes presentaron el patrón característico de hiperpigmentación progresiva, múltiples manchas café con leche y manchas hipopigmentadas. Además, se observaron manifestaciones clínicas particulares: hiperpigmentación periorbitaria y peribucal marcada en un caso, pigmentación de la mucosa oral en otro, y sordera neurosensorial unilateral en un tercer paciente.

Discusión: El gen KITLG codifica el ligando KIT, implicado en la vía Ras/MAPK, clave en la regulación de la pigmentación cutánea. Se recomienda incluir su estudio en pacientes con fenotipos similares a la neurofibromatosis tipo 1 y que presenten manchas hipopigmentadas concomitantes (2). Además, la presencia de sordera neurosensorial en uno de los casos respalda una posible asociación entre la mutación del KITLG descrita y la afectación auditiva.

Bibliografía:

1. Amyere, M. et al. KITLG Mutations Cause Familial Progressive Hyper- and Hypopigmentation. Journal of Investigative Dermatology 131, 1234–1239 (2011).
2. Zhang, J., Li, M. & Yao, Z. Molecular screening strategies for NF1-like syndromes with café-au-lait macules. Mol Med Rep 14, 4023–4029 (2016).

SÁBADO 31 ENERO**12:40 - 13:20 h.****5ª SESIÓN CIENTÍFICA****MODERADORES**

José Bernabeu Wittel, Sevilla.

Daniel Ramos Rodríguez, Santa Cruz de Tenerife.

12:40**P-10****ESCALA IHRES COMO HERRAMIENTA DE CRIBADO PARA HEMANGIOMAS INFANTILES DE ALTO RIESGO. ESTUDIO DESCRIPTIVO TRANSVERSAL Y PROSPECTIVO EN LA GERENCIA DE ATENCIÓN INTEGRADA DE ALBACETE**

María Encarnación Alfaro Martínez(1), Paula Sánchez Martínez(2), Alicia Bascuñana Mendoza(1), María Luisa Martínez Martínez(1), José Manuel Azaña Defez(1) y María Encarnación Gómez Sánchez(1) de (1)Servicio de Dermatología y (2)Facultad de Medicina de Castilla la Mancha. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete, Albacete - España.

Introducción: Los hemangiomas infantiles (HI) son los tumores vasculares benignos más frecuentes en la infancia, con una incidencia del 10% en menores de un año. Aunque la mayoría son autolimitados, entre el 5-20% puede requerir tratamiento precoz para evitar complicaciones estéticas o funcionales. La escala Infantil Hemangioma Referral Score (IHReS) permite identificar objetivamente los HI de riesgo que precisan derivación temprana, optimizando la coordinación entre Pediatría y Dermatología.

Método: Se realizó un estudio observacional descriptivo con los 37 pediatras del área de atención primaria de la gerencia de Albacete. Se evaluaron conocimientos y decisiones de derivación antes y después de difundir la escala IHReS.

Resultados: En la primera fase participaron 19 pediatras y en la segunda 13. En la encuesta, el uso de escalas de valoración aumentó del 21 al 53,8% tras la intervención, con incremento del uso de IHReS (43,8-56,3%). La derivación en el momento del nacimiento descendió significativamente (32 a 7,7%; $p=0,0193$) apostando por seguimiento estrecho en los primeros meses de vida.

Tras analizar los pacientes con HI derivados mediante teledermatología durante un año tras la intervención, la edad media de derivación disminuyó de 3,29 a 2,33 meses. Sin embargo, a pesar del aumento en el uso de la escala entre los pediatras, este fue insuficiente, ya que, sólo el 18% de los casos eran remitidos haciendo mención a la escala IHReS, siendo, el 45,8% de las derivaciones consideradas adecuadas respecto a un 54,2% que no lo fueron.

Discusión: La difusión de la escala IHReS favorece una toma de decisiones más homogéneas, pudiendo reducir las derivaciones innecesarias y favoreciendo la detección precoz de casos que precisen tratamiento.

En nuestro estudio los resultados muestran derivaciones más precoces, pero con infrautilización de criterios objetivos de riesgo y necesidad de formación continuada para un correcto uso de la escala. La limitada participación y el pequeño tamaño muestral impidieron demostrar diferencias significativas.

Conclusión: La escala IHReS constituye una herramienta útil y sencilla para estandarizar la derivación de HI en Atención Primaria. Su incorporación en protocolos asistenciales podría mejorar la coordinación interdisciplinar y optimizar los recursos sanitarios, siempre acompañada de formación específica para los pediatras.

12:44**P-11****DIAGNÓSTICO DE EPHB4-OPATÍA A RAÍZ DE UN QUILOTÓRAX CONGÉNITO: EXPRESIÓN CLÍNICA HETEROGÉNEA EN UNA MISMA FAMILIA**

Laura Moreno Hernández(1), Cristina Montalvo Avalos(2), Elena García Macías(3), Laura Merayo Fernández(4), Aniza Giacaman Contreras(1) y Ana Martín Santiago(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital Universitari Son Espases, Palma de Mallorca (Illes Balears) - España, (2)Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitari Son Espases, Palma de Mallorca (Illes Balears) - España, (3)Servicio de Pediatría. Hospital Universitari Son Espases, Palma de Mallorca (Illes Balears) - España y (4)Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Vall d'Hebrón, Barcelona - España.

Introducción: Las mutaciones germinales en EPHB4 se asocian a un espectro fenotípico amplio que incluye hydrops fetal y síndrome malformación capilar-malformación arteriovenosa ("CM-AVM2"). La marcada variabilidad intrafamiliar puede dificultar el diagnóstico, lo que hace imprescindible un estudio genético y clínico integral de las familias afectadas.

Caso Clínico: Presentamos una familia con tres generaciones afectadas por una misma mutación germinal en EPHB4. El caso índice fue diagnosticado prenatalmente de quilotórax congénito, con una evolución clínica favorable y sin aparición posterior de lesiones cutáneas ni malformaciones vasculares.

La madre, portadora de la misma variante, únicamente presentó telangiectasias puntiformes en escote durante el embarazo y venas dilatadas en las extremidades inferiores.

El abuelo materno mostró un fenotipo más expresivo: múltiples telangiectasias finas en tronco, dilataciones varicosas en miembros inferiores y suelo de lengua y un aneurisma de aorta diagnosticado.

En ninguno de los casos se evidenciaron malformaciones capilares tipo nevus rodoide, típicas del síndrome "CM-AVM". La secuenciación genética confirmó la misma variante patogénica en los tres individuos.

Resultados: El análisis familiar confirmó la presencia de una misma mutación germinal en EPHB4. La progresión desde un fenotipo linfático (hydrops fetal), pasando por una portadora prácticamente asintomática, hasta un cuadro predominantemente venoso y cutáneo, hace evidente la gran variabilidad clínica que existe entre generaciones con esta mutación.

Discusión: La mutación en EPHB4 se ha asociado principalmente con dos fenotipos. Por un lado, un fenotipo linfático caracterizado por hydrops fetal y dilataciones linfáticas; y por otro, el fenotipo "CM-AVM2", en el que son típicas las manchas capilares conocidas como nevus rodoide. Recientemente se ha descrito la coexistencia de ambos patrones clínicos en un mismo paciente, lo que se ha denominado fenotipo janus-faced.

Esta serie familiar ilustra la amplitud del espectro clínico en las EPHB4-opatías y la ausencia de correlación genotipo-fenotipo, subrayando la importancia de evaluar a todos los portadores. El diagnóstico molecular resulta clave en pacientes con anomalías vasculares para realizar un correcto consejo genético, prevenir complicaciones y planificar pruebas complementarias y tratamiento.

12:48

P-12

AUTOINFLAMACIÓN EPISÓDICA EN UN LACTANTE CON VARIANTES HETEROCIGOTAS EN OTULIN: UN FENOTIPO CUTÁNEO TEMPRANO CON RESPUESTA COMPLETA A INHIBICIÓN DE TNF

Marta Cebolla Verdugo(1), José Molina Espinosa(1), Ricardo Ruiz Villaverde(1), Israel Pérez López(1) y Belén Sevilla Pérez(1) de (1)Dermatología. Hospital Clínico Universitario San Cecilio, Granada - España.

Introducción: Los defectos en OTULIN producen una alteración de la vía de ubiquitinación lineal y activación excesiva de la señalización NF- κ B. El síndrome autoinflamatorio asociado a OTULIN se describe habitualmente en mutaciones bialélicas, pero se han comunicado fenotipos parciales en presencia de variantes heterocigotas patogénicas o de significado incierto. Su reconocimiento es esencial ante episodios inflamatorios recurrentes en la infancia.

Caso clínico: Lactante de un año de edad sin antecedentes personales o familiares de interés. Consulta por erupción cutánea que cursa con brotes asociados a fiebre de hasta 38,5°C. 2 meses de evolución. Fallo de medro sin otra sintomatología asociada. Entre los episodios el niño estaba asintomático.

Resultados: Análisis general con autoinmunidad normal, reactantes de fase aguda elevados, PCR y VSG. La biopsia mostró dermatitis perivascular superficial linfocitaria inespecífica, con epidermis discretamente espongiótica y mastocitos no aumentados ni con inmunofenotipo neoplásico.

Solicitamos estudio genético, panel de autoinflamatorias, el cual identificó dos variantes heterocigotas en OTULIN: una patogénica o probablemente patogénica y otra de significado incierto, compatibles con posible disfunción parcial de la vía de ubiquitinación lineal. Estas alteraciones se han relacionado con fenotipos del espectro autoinflamatorio asociado a OTULIN y con entidades de inmunodisregulación clasificadas como IMD107, sin evidencia clínica de inmunodeficiencia en nuestro paciente.

Se inició tratamiento con etanercept 25 mg por semana por vía subcutánea, con resolución completa de los brotes y desaparición de la fiebre, sin efectos adversos.

Discusión: La presencia de autoinflamación cutánea episódica en la primera infancia debe hacer considerar alteraciones funcionales en OTULIN, incluso en ausencia de mutaciones bialélicas. La histología inespecífica es habitual y no excluye la disrupción de la vía NF- κ B. La inhibición del factor de necrosis tumoral constituye una estrategia terapéutica eficaz al actuar sobre la vía fisiopatológica implicada.

El seguimiento clínico periódico es necesario para detectar recurrencias o infecciones cutáneas asociadas a posibles fenómenos de inmunodisregulación.

12:52

P-13

TRATAMIENTO DE INTERFERONOPATÍAS TIPO I CON ANIFROLUMAB: REPORTE DE DOS CASOS DE SÍNDROME SAVI Y DERMATOMIOSITIS JUVENIL

Ruth Cova Martín(1), Silvia Haueis(2), Isabel Colmenero Blanco(3), Antonio Torrelo Fernández(4) y Lucero Noguera Morel(4) de (1)Dermatología. Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid - España, (2)Dermatología. DERMARau, Aargau - Suiza, (3)Anatomía Patológica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid - España y (4)Dermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid - España.

Introducción: Las interferonopatías de tipo I engloban un conjunto heterogéneo de enfermedades caracterizadas por una activación sostenida de la señalización de la vía del interferón tipo I. Anifrolumab, un anticuerpo monoclonal dirigido contra el receptor IFNAR1 y aprobado para el tratamiento del lupus eritematoso sistémico, está emergiendo como una opción terapéutica dirigida en otras patologías que cursan con activación de vía del Interferon I.

Presentamos dos pacientes pediátricos con uno con síndrome SAVI (STING-associated vasculopathy with onset in infancy) y otro con dermatomiositis juvenil tratados con anifrolumab.

Caso 1: Niña de 2 años con síndrome SAVI confirmado genéticamente, con inicio precoz en etapa neonatal de vasculopatía cutánea, retraso ponderoestatural y fiebre intermitente. La respuesta a corticoides sistémicos y baricitinib fue limitada. Se inicia tratamiento con anifrolumab, observándose una evolución favorable de los marcadores inflamatorios y lesiones cutáneas, que presentaron una mejoría mantenida tras un año de tratamiento.

Caso 2: Niño de 11 años con dermatomiositis juvenil rápidamente progresiva a pesar de sucesivas líneas de tratamiento —incluyendo corticoides sistémicos, inmunoglobulinas IV, metotrexato, baricitinib, hidroxiquina, micofenolato y rituximab. Ante la persistencia de enfermedad activa, se inició anifrolumab observándose una estabilización de la progresión de la debilidad muscular y una mejoría significativa de las lesiones cutáneas.

Discusión: Estos casos destacan el papel de anifrolumab como una terapia dirigida prometedora en interferonopatías tipo I. Aunque actualmente únicamente se encuentra aprobado para el lupus sistémico, su uso fuera de indicación puede justificarse en situaciones graves y refractarias.

Estos casos subrayan la importancia de mejorar la caracterización de las interferonopatías y explorar nuevas dianas terapéuticas en dermatología e inmunología pediátrica.

12:56

P-14

MUTACIÓN HOMOCIGOTA EN EL RECEPTOR DEL FACTOR DE CRECIMIENTO EPIDÉRMICO: PERFILANDO EL FENOTIPO

Patricia Bodas Gallego(1), Héctor Perandones González(1), María Criado Otero(1), Sara Mateos Navarro(1), Alberto José González Álvarez(1) y Elia Samaniego González(1) de (1)Servicio de Dermatología. Complejo Asistencial Universitario de León, León - España.

Introducción: Las mutaciones en el gen del receptor de crecimiento epidérmico (EGFR) se han identificado en enfermedades inflamatorias y neoplásicas. En los tumores suelen ser mutaciones con ganancia de función, mientras que las mutaciones con pérdida de función son excepcionales en humanos.

Caso clínico: Mujer de 17 años, hija de padres consanguíneos de etnia gitana, que nació a las 32 semanas mediante cesárea con un peso de 1530g. La gestación cursó con polihidramnios y tuvo tres hermanos prematuros que fallecieron a los 15 días de vida. En el periodo neonatal presentó diarrea osmótica y tubulopatía renal.

Presentó una eritrodermia descamativoexudativa con brotes pustulosos frecuentes y sobreinfecciones por *S.aureus*, alopecia y pestañas largas. Su desarrollo motor y cognitivo fue normal, pero con desarrollo ponderoestatural bajo.

Resultados: El cariotipo fue 46XX y el estudio genético identificó una mutación homocigota en el exón 14 del gen de EGFR (c.1283G>A), que produce la sustitución de glicina por ácido aspártico en la posición 428 de la proteína (p.Gly428Asp). La enfermedad cutánea evolucionó hacia una dermatitis ictiosiforme con brotes pustulosos ocasionales y rasgos progeroides.

Actualmente, está en tratamiento con dupilumab con mejoría de xerosis y eczemas.

Discusión: Las mutaciones de pérdida de función de la vía de EGFR son infrecuentes y se han descrito sobre todo en familias consanguíneas de etnia gitana. La mutación homocigota c1283G>A, aunque es la más reportada, se ha descrito en menos de una treintena de casos. Causa un cuadro que incluye restricción de crecimiento intrauterino, prematuridad, nefropatía, dificultad respiratoria, alteraciones intestinales y desequilibrios electrolíticos. A nivel cutáneo produce una inflamación crónica con brotes pustulosos, xerosis, alopecia y tricomelia, similar a las reacciones por anti-EGFR.

La esperanza de vida suele estar limitada por infecciones y complicaciones orgánicas, siendo excepcional alcanzar la adolescencia.

Bibliografía:

1. Campbell P,Morton PE,Takeichi T,Salam A,Roberts N,Proudfoot LE, et al. Epithelial inflammation resulting from an inherited loss-of-function mutation in EGFR. J Invest Dermatol 2014;134:2570-8.
2. Labbouz S, Keegan G, King T. Neonatal cutaneous inflammatory syndrome associated with homozygous epidermal growth factor receptor mutation.Pediatric Dermatology 2023;40:171-5.

13:00

P-15

TUMORACIONES EN MUCOSA ANOGENITAL EN POBLACIÓN PEDIÁTRICA EN MALAWI: UNA PATOLOGÍA QUE NO DEBEMOS OLVIDAR

Luis Jiménez Briones(1), Gloria de la Vega Calvo Moreno(2), Eva Navarro Lara(3), Verónica García Artiaga(4), Marta Utrera Busquets(5) y Gisela Hebe Petiti(6) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid - España, (2)Servicio de Dermatología. Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga - España, (3)Farmacia Lara, Almería - España, (4)Servicio de Microbiología. Hospital Universitario de La Princesa, Madrid - España, (5)Servicio de Dermatología. Hospital Infanta Elena, Huelva - España y (6)Servicio de Dermatología. Hospital Moisès Broggi, Barcelona - España.

Introducción: La presencia de lesiones en región anogenital en población pediátrica supone un reto, tanto clínico, como por las posibles implicaciones medicolegales. En zonas endémicas, además de las causas habituales, es necesario pensar en etiología parasitaria como posible diagnóstico diferencial.

Casos clínicos: Presentamos una serie de 6 niñas y 2 niños de entre 4 y 17 años procedentes de los distritos de Nkhotakota y Salima (Malawi) a orillas del lago Malawi, con tumoraciones o pequeñas úlceras en región anogenital de tiempo variable de evolución (de 7 días a 1 año). Negaban relaciones sexuales. Se examinó en fresco la orina de 3 pacientes que presentaban hematuria y se observaron huevos de parásito. Se realizó biopsia en 7 casos, donde se observó dermatitis granulomatosa con eosinófilos como patrón preferencial (4/7) Se identificaron huevos de parásito con cutícula y espina polar (compatibles con *Schistosoma haematobium*) en 3 biopsias. Todos los pacientes fueron tratados con praziquantel. Solo se pudo realizar seguimiento en 1 paciente, con resolución parcial de la lesión (dejando área de piel anetodérmica) y examen en fresco de orina tras tratamiento negativo.

Discusión: La esquistosomiasis anogenital consiste en el depósito de huevos de *Schistosoma* (generalmente *haematobium*) en el área genital y tracto urinario inferior, dando lugar a un proceso inflamatorio crónico con posibles consecuencias negativas como carcinoma epidermoide de vejiga, dolor pélvico crónico o alteraciones reproductivas. En población pediátrica, la clínica predominante es hematuria, disuria y prurito genital.

En niñas, puede asociar alteraciones del flujo vaginal y dolor genital, con lesiones genitales como "sandy patches" o áreas friables con tendencia al sangrado en mucosa cervical o vaginal predominantemente. En niños, pueden observarse hidrocele, masas escrotales o peneanas. La presencia de lesiones nodulares en región vulvar no es la presentación clínica más característica de esta patología, por lo que suele ser necesario un alto nivel de sospecha clínica, junto con el análisis histológico, para llegar al correcto diagnóstico, especialmente en lesiones de zona genital en población pediátrica.

El tratamiento recomendado es praziquantel 40mg/kg vía oral, en dosis única, con buenas tasas de respuesta.

13:04 P-16 USO OFF LABEL DE DUPILUMAB EN DERMATOLOGÍA PEDIÁTRICA: SERIE DE 4 CASOS CLÍNICOS

Laura Padilla España(1), José Francisco Millán Cayetano(1), Alicia Jiménez Antón(1), Laura Membrillo Ruiz(1), David Jiménez Gallo(1) y Mario Linares Barrios(1) de (1)Dermatología. Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz - España.

Introducción: Dupilumab está indicado en dermatitis atópica moderada-grave a partir de los 6 meses de edad. Se ha descrito su utilidad fuera de ficha técnica en otras dermatosis inflamatorias y trastornos de la diferenciación epidérmica tanto en edad pediátrica como en adultos.

Casos clínicos: Se presentan cuatro casos clínicos con patologías cutáneas diferentes a la dermatitis atópica tratados con éxito con Dupilumab "off label".

Resultados:

Caso 1: Lactante de 15 meses con diagnóstico de Síndrome de HiperIgE con mutación en el gen STAT3 con antecedentes de lesiones eritemato-crostosas de predominio en pliegues y en zona cervicofacial. Se instaura tratamiento con gammaglobulinas intravenosas a dosis sustitutivas pero persisten las lesiones costrosas en cuero cabelludo tipo foliculitis eosinofílica. Se inicia Dupilumab 200mg mensual con buena respuesta y resolución de las lesiones inflamatorias.

Caso 2: Lactante de 12 meses que desde los 5 meses refiere brotes de lesiones papulovesiculosas de predominio en región facial y cuero cabelludo con biopsia compatible con pustulosis eosinofílica que presenta recidivas recurrentes tras ciclos de tratamiento con antibiotico y corticoide. Finalmente se inicia dupilumab 200mg sc mensual con remisión clínica de las lesiones.

Caso 3: Niño de 7 años con eritrodermia ictiosiforme congénita no ampollosa con mutación en CYP4 tratado previamente con tópicos, retinoides oral y ustekinumab con mejoría parcial que aquejaba persistencia del prurito. Se instaura dupilumab 300mg sc mensual con mejoría significativa del prurito.

Caso 4: Niña de 8 años con antecedentes de leucemia linfoblástica aguda que precisó trasplante de progenitores hematopoyéticos al año de edad con EICH cutáneo crónico dermatitis atópica-like. Tras inicio de dupilumab 300mg sc mensual presenta resolución de las lesiones y mejoría del picor.

Discusión: Dupilumab puede ser una alternativa eficaz y segura en dermatosis inflamatorias pediátricas más allá de la dermatitis atópica. Estudios y series recientes han descrito mejoría clínica en cuadros refractarios, apoyando su consideración en casos seleccionados cuando las terapias convencionales fallan.

Bibliografía:

1. Kao AS, Deirawan H, Poowuttikul P, Daveluy S. Hyper IgE syndrome-related disease treated with dupilumab: A case report. Clin Case Rep. 2023;11:e7614.

13:08 P-17 MANIFESTACIONES DERMATOLÓGICAS EN TRASTORNOS LISOSOMALES: UNA CLAVE DIAGNÓSTICA INADVERTIDA

Elena Porres López(1), Emilia García Rivera(1), Alfonso Gotor Rivera(1), Mario Puerta Peña(1), Virginia Velasco Tamariz(1) y Sara Isabel Palencia Pérez(1) de (1)Dermatología. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid - España.

Introducción: La melanocitosis dérmica es una pigmentación congénita azul-grisácea producida por la persistencia de melanocitos en la dermis, comúnmente considerada una lesión benigna y transitoria, especialmente en recién nacidos. En la mayoría de los casos desaparece durante los primeros años de vida y no tiene implicaciones clínicas relevantes. Sin embargo, cuando estas lesiones son extensas, múltiples, de localización atípica o persistentes, adquieren importancia diagnóstica, ya que se han asociado a trastornos metabólicos lisosomales, entre ellos mucopolisacaridosis y gangliosidosis GM1.

Caso clínico: Paciente lactante masculino, nacido a término y con adecuado peso al nacer, se presenta desde el nacimiento con múltiples áreas de pigmentación azul-grisácea compatibles con melanocitosis dérmica extensa, distribuidas en tronco, dorso y muslos. Inicialmente se consideraron lesiones benignas habituales, pero destacaba su extensión, intensidad y persistencia sin signos de regresión.

Durante los primeros meses de vida, el niño comenzó a mostrar retraso del desarrollo motor grueso, hipotonía progresiva y dificultades en la alimentación, junto con hepatomegalia leve en la evaluación pediátrica. Se observó posteriormente regresión neurológica parcial con pérdida de habilidades previamente adquiridas.

Resultados: Ante la combinación de melanocitosis dérmica extensa y regresión neurológica, se realizó evaluación metabólica específica, que reveló disminución significativa de actividad de b-galactosidasa en fibroblastos, compatible con gangliosidosis tipo GM1.

La confirmación diagnóstica se estableció mediante estudio molecular identificando variantes patogénicas bialélicas del gen GLB1.

Discusión: La melanocitosis dérmica extensa o atípica constituye un marcador dermatológico precoz asociado con diversos trastornos lisosomales. La evidencia publicada describe su presencia recurrente en pacientes con gangliosidosis GM1, lo que sugiere la necesidad de considerar cribado metabólico sistemático ante hallazgos cutáneos persistentes o extensos desde el período neonatal.

Bibliografía:

1. Bloch LD et al. Dermal melanocytosis associated with GM1 gangliosidosis type 1. Case Report, 2006. Dweikat I et al.
2. GM1 gangliosidosis associated with neonatal onset presenting as extensive Mongolian spots. Int J Dermatol. 2011.

ALTERACIONES DEL PELO O DE LAS UÑAS

P-18 ¿HASTA CUÁNDO ESPERAR EN ALOPECIA AREATA PEDIÁTRICA?

Virginia Velasco Tamariz(1), Mario Puerta Peña(1), Rosa María Ceballos Rodríguez(1), Fátima Tous Romero(1), Alfonso Gotor Rivera(1) y Sara Isabel Palencia Pérez(1) de (1)Dermatología. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid - España.

Introducción: La alopecia areata universal en edad pediátrica representa un reto terapéutico debido a la evidencia limitada y a la ausencia de tratamientos aprobados en este grupo etario. Los inhibidores de JAK han surgido como una opción prometedora, aunque con datos aún escasos en niños y con tiempos de respuesta variables.

Caso clínico: Presentamos el caso de un niño sin antecedentes personales ni familiares de interés que inició alopecia difusa a las seis semanas de vida, con pérdida completa de cejas y pestañas y sin afectación ungueal ni dentaria. La analítica, incluida autoinmunidad, no mostró alteraciones relevantes. A los 2 años se inició ciclosporina A durante varios meses, logrando únicamente una repoblación parcial. Posteriormente fue diagnosticado de dermatitis atópica e inició dupilumab, con muy buena respuesta cutánea pero sin objetivarse repoblación. Finalmente, a los 4 años, se pautó baricitinib 2 mg bajo uso compasivo. Tras 15 meses sin cambios significativos se valoró añadir minoxidil oral, que no llegó a iniciarse. En la revisión a los 19 meses se observó repoblación prácticamente completa, con SALT 15 y mejoría marcada de cejas y pestañas.

Discusión: Los inhibidores de JAK han transformado el tratamiento de la alopecia areata, aunque su aprobación en España se limita a adultos para baricitinib y a mayores de 12 años para ritlecitinib. En menores de 12 años la evidencia es escasa y proviene sobre todo de series de casos y ensayos en desarrollo. Un aspecto clave es el tiempo hasta la repoblación, que puede ser mayor que el descrito en ficha técnica para adultos. Este caso pone de manifiesto que, en población pediátrica, la respuesta a los JAK puede ser significativamente tardía y que la ausencia de repoblación en los primeros meses no implica necesariamente un fracaso terapéutico.

Bibliografía:

1. Kalil L, Welch D, Heath CR, Craiglow BG. Systemic Therapies for Pediatric Alopecia Areata. *Pediatr Dermatol*. 2025 Mar;42 Suppl 1:36-42.
2. Kołcz K, Żychowska M, Sawińska E, Reich A. Alopecia Universalis in an Adolescent Successfully Treated with Upadacitinib-A Case Report and Review of the Literature on the Use of JAK Inhibitors in Pediatric Alopecia Areata. *Dermatol Ther (Heidelb)*. 2023 Mar;13(3):843-856.

P-19 RITLECITINIB EN LA ALOPECIA AREATA DE INICIO INFANTIL Y LARGA EVOLUCIÓN: EXPERIENCIA EN ADOLESCENTES Y ADULTOS JÓVENES

Marta Menéndez Sánchez(1), Sara de Benito Mendieta(1), Alejandra Méndez Valdés(1), Lucía Martínez Rozas(1), Elena Naz Villalba(1) y José Luis López Esteban(1) de (1)Dermatología. Hospital Fundación de Alcorcón, Alcorcón (Madrid) - España.

La alopecia areata (AA) de inicio en la infancia puede evolucionar hacia formas extensas y persistentes en la adolescencia y adultos jóvenes, con gran repercusión emocional y social. Ritlecitinib, inhibidor oral selectivo de JAK3/TEC, ha demostrado eficacia y seguridad en población pediátrica y adulta, aunque la evidencia en vida real en casos de inicio en la infancia sigue siendo limitada.

Objetivo: Evaluar la eficacia y seguridad de ritlecitinib en adolescentes y adultos jóvenes con AA de inicio infantil y evolución prolongada.

Métodos: Serie retrospectiva de cinco pacientes (3 varones, 2 mujeres) con AA de inicio entre los 4-13 años y edad media actual de 18 años. Todos recibieron ritlecitinib 50 mg/día durante un mínimo de 12 semanas, con seguimiento hasta diciembre de 2025. Se analizó la respuesta mediante el índice SALT (semanas 12, 24 y 48) y se registraron eventos adversos.

Resultados: El SALT basal medio fue 44%. A los 12 meses (n=3), los tres pacientes evaluables alcanzaron una repoblación $\geq 95\%$. Uno de los pacientes no mostró mejoría relevante tras 6 meses de tratamiento. Los efectos adversos fueron leves: acné (n = 2) y molestias gastrointestinales transitorias (n = 1). No se detectaron alteraciones analíticas relevantes ni interrupciones del tratamiento.

Discusión: La respuesta observada es relevante dada la larga evolución de la enfermedad, habitualmente asociada a menor tasa de repoblación. Estos hallazgos coinciden con series pediátricas recientes que confirman la eficacia y buena tolerabilidad del fármaco. La ausencia de efectos adversos sistémicos relevantes apoya su potencial como alternativa segura en población joven.

Conclusiones: Ritlecitinib se muestra eficaz y bien tolerado en la AA de inicio infantil y evolución prolongada, contribuyendo a un mejor control clínico y a una mejora del bienestar emocional en estos pacientes.

P-20 BARICITINIB EN LA ALOPECIA AREATA PEDIÁTRICA: EXPERIENCIA CLÍNICA 'REAL-WORLD' EN UNA COHORTE MONOCÉNTRICA

Cristiana Borselli(1), Lucero Noguera Morel(1), Ángela Hernández Martín(1) y Antonio Torrelo(1) de (1)Dermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid - España.

Introducción: La alopecia areata (AA) es una enfermedad autoinmune del folículo piloso con un impacto psicológico relevante en la infancia. Las formas severas, como totalis y universalis, son difíciles de tratar.

Los inhibidores de JAK han cambiado el enfoque terapéutico, y Baricitinib se ha consolidado como una opción eficaz y segura, recientemente aprobada en población pediátrica.

Objetivos: Evaluar la eficacia, seguridad y perfil de coste del baricitinib en una cohorte pediátrica con alopecia areata. Describir la evolución clínica según la línea de tratamiento y los patrones de cambio terapéutico.

Pacientes y métodos: Se incluyeron 26 pacientes pediátricos (edad media 10,3 años; 57% mujeres) tratados con terapias sistémicas o biológicas. 21 recibieron Baricitinib (9 en primera línea, 12 en segunda). Se evaluaron IGA y SALT hasta la semana 104, junto con seguridad y costes.

Resultados:

■ Formas clínicas

- Totalis: 34,6%
- Universalis: 23,1%
- Ofiasis: 52%

■ Eficacia

- Baricitinib mostró una reducción significativa de la actividad clínica, con mejoría sostenida a largo plazo y remisión completa en la mayoría de los pacientes a los 2 años.
- IGA medio: de 2,33 a 0,00.
- SALT: de 35% a 0% en 104 semanas.
- Esto refleja una recuperación capilar casi completa.

■ Seguridad

- Baricitinib fue bien tolerado. Se observaron efectos adversos leves (gastralgia, diarrea, linfopenia leve). Solo un paciente suspendió por efectos adversos, sin eventos graves.

■ Coste

- Coste medio por paciente: 8.400 €
- Mediana: 8.600 €
- Rango: 2.300–14.400 €
- Buena relación coste-beneficio global.

Conclusiones:

1. Alta eficacia y remisión sostenida.
2. Excelente perfil de seguridad.
3. Beneficio clínico incluso tras fallos previos de JAK.
4. Baricitinib es una opción sólida en AA pediátrica severa.

P-21

ALOPECIA AREATA UNIVERSAL EN UN PACIENTE CON SÍNDROME DDVIBA (DEVELOPMENTAL DELAY WITH VARIABLE INTELLECTUAL IMPAIRMENT AND BEHAVIORAL ABNORMALITIES) POR VARIANTE EN TCF20: POSIBLE AMPLIACIÓN DEL ESPECTRO FENOTÍPICO

José Fuentes Ros(1), María Cecilia Iborra García-Trevijano(1), Marta Cortés Pérez(1), Vicente Márquez Garrido(1), Pablo Díaz Calvillo(1) y Mercedes Pico Valimaña(1) de (1)Dermatología. Hospital Universitario Puerto Real, Puerto Real (Cádiz) - España.

Introducción: El síndrome DDVIBA (Developmental delay with variable intellectual impairment and behavioral abnormalities) es un trastorno del neurodesarrollo asociado a variantes patogénicas en TCF20, caracterizado por retraso del desarrollo, alteraciones del lenguaje y trastornos conductuales. La alopecia areata universal (AAU) es una enfermedad autoinmune que puede ocasionar distrés psicosocial importante y ser crucial para el desarrollo del niño, así como un reto terapéutico.

Caso clínico/resultados: Varón de 12 años con AAU de 6 años de evolución. Presenta alteraciones del lenguaje y del comportamiento, con sospecha de trastorno del neurodesarrollo y macrocefalia. La alopecia mostró escasa respuesta a corticoides tópicos y sistémicos, metotrexato y dupilumab durante 14 meses, manteniendo alopecia areata universalis. El estudio genético identificó una variante heterocigota c.5257C>T en TCF20. Dados los antecedentes del paciente y el resultado del test genético, se diagnosticó de síndrome DDVIBA.

Discusión: La revisión de la literatura no encontró casos previos de alopecia areata universal asociados a variantes en TCF20, que juega un papel importante en el desarrollo neuronal. Sí existen casos descritos que relacionan la alopecia areata con alteraciones del neurodesarrollo, como mutaciones en el gen AHSJ (síndrome retraso mental-alopecia tipo 1).

Este caso ilustra la posible asociación entre AAU y síndrome DDVIBA por variante en TCF20, lo que podría representar una ampliación del espectro fenotípico del síndrome. La ausencia de descripciones previas impide establecer una relación causal, pero sugiere la necesidad de considerar estudios genéticos en pacientes pediátricos con alopecia grave y comorbilidades del neurodesarrollo. La colaboración entre dermatología, neuropediatría y genética clínica es esencial para un abordaje integral y para identificar nuevos rasgos cutáneos en síndromes genéticos emergentes.

P-22 ALOPECIA AREATA CON AFECTACIÓN PRINCIPAL DE PESTAÑAS

Begoña Echeverría García(1), Cristina Mille Casero(1), Sara Pérez Silguero(1), Sara Pilar Herrero(1), Laura Fernández de la Fuente(1) y Almudena Hernández Núñez(1) de (1)Dermatología. Hospital Universitario de Fuenlabrada, Fuenlabrada (Madrid) - España.

La alopecia en las pestañas puede ser una manifestación más de una alopecia areata iniciada en otras localizaciones con posterior extensión periocular, mostrando en estos casos un peor pronóstico, con unos valores de SALT mayores y un mayor tiempo de evolución del brote. También, puede ser la única manifestación de alopecia areata o la que predomine. Esta última situación es infrecuente, afecta a niñas más pequeñas y tiene un mejor pronóstico. Se presentan dos niñas con afectación de alopecia areata en pestañas.

Caso 1: Niña de 4 años con alopecia en pestañas de ambos párpados superiores y con una pequeña placa de alopecia frontal, que se resolvió tras 6 semanas de corticoides tópicos. Se pautan pulsos de dexametasona durante 6 meses con los que se consigue la repoblación de las pestañas.

Caso 2: Niña de 7 años con antecedentes de alopecia areata en cuero cabelludo 2 años atrás que repobló tras pulsos de dexametasona y metotrexate. Consulta por alopecia en ceja derecha y pestañas del párpado superior derecho. Se pautan pulsos de dexametasona durante 6 meses, con lo que se consigue la repoblación completa.

Discusión: La alopecia areata con afectación predominante de las pestañas es infrecuente. Los casos descritos predominan en niñas, a edades tempranas y con afectación de las pestañas del párpado superior. El principal diagnóstico diferencial que se debe establecer es la tricotilomanía. Algunos autores encuentran que, a diferencia de lo que sucede en los pacientes con alopecia areata de otras localizaciones, en estos casos la edad más precoz de los pacientes se asocia a un mejor pronóstico. Con respecto al tratamiento se han descrito resultados dispares con el uso de latanoprost, bimatoprost y travoprost, así como pulsos de dexametasona, corticoides tópicos o sulfasalazina.

En los casos de alopecia areata extensa de otras localizaciones y con afectación posterior de pestañas, los inhibidores de las JAK quinazas han demostrado unos resultados prometedores a partir de la semana 8.

Conclusión: La alopecia areata de afectación predominante de pestañas es infrecuente y parece tener un mejor pronóstico en pacientes más jóvenes. Dado el reducido número de casos publicados se desconoce cuál es el tratamiento ideal para estos casos.

P-23 ALOPECIA Y LUPUS EN EDAD PEDIÁTRICA: UN RETO TERAPÉUTICO CON NUEVAS DIANAS EN EL HORIZONTE

Ana Rodríguez-Villa Lario(1), Paola Merlo Gómez(1), Alicia Urbano Bueno(1), Laura Martínez Alcalde(1), Elena Lucía Pinto Pulido(1) y Isabel Polo Rodríguez(1) de (1)Dermatología. Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares (Madrid) - España.



Figura 1

Introducción: La alopecia en lupus pediátrico abarca patrones específicos (tumidus, paniculitis y discoide (DLE)) y no específicos (efluvio telógeno, anágeno, alopecia areata). El riesgo de cicatriz es alto en DLE, por lo que el control precoz de la inflamación folicular es crítico. La activación del interferón tipo I (IFN-I) constituye un eje patogénico central en lupus cutáneo y sistémico, justificando terapias dirigidas como anifrolumab. Se propone un repaso de la afectación clínica y guías terapéuticas de esta patología, así como la disertación sobre nuevas dianas.

Caso clínico: Varón de 13 años con lupus discoide con afectación facial y placas alopécicas en cuero cabelludo (figura 1), refractarias a hidroxicloroquina, azatioprina, corticoides tópicos e intralesionales. Ante progresión clínica, se inició anifrolumab 300 mg IV/mensual con resolución ad integrum tras 4 sesiones.

Discusión: El algoritmo terapéutico propone en primer lugar el empleo de antipalúdicos y esteroides tópicos/intralesionales; en casos refractarios (30–40%) se emplean fármacos clásicos con distintos grados de respuesta (metotrexate, micofenolato, dapsona, retinoides o talidomida/lenalidomida, ciclosporina, apremilast, azatioprina) aunque con toxicidad y tolerancia variable. Otros inmunomoduladores más avanzados como belimumab, ustekinumab, anti-TNF, inhibidores de la Jak kinasa o anifrolumab han sido reportados de manera esporádica con diferentes grados de respuesta. En particular, anifrolumab, anticuerpo monoclonal que bloquea de forma selectiva la subunidad 1 del receptor del interferón tipo I (IFNAR1) interrumpe la señalización de todos los interferones de este subgrupo (IFN- α , IFN- β , IFN- ϵ , IFN- κ , IFN- ω), un eje central en la patogenia del lupus sistémico y del lupus cutáneo. La hiperactivación de esta vía induce apoptosis queratinocítica, infiltrado perifolicular linfocitario y fibrosis progresiva. El bloqueo de esta vía patogénica a nivel folicular suprime la expresión de genes estimulados por interferón, la quimiotaxis mediada por CXCL10 y la activación de células dendríticas plasmocitoides, permitiendo resolver la perifoliculitis y frenar la transición a daño cicatricial, si bien se precisan estudios pediátricos específicos con alopecia como desenlace primario en estos fármacos.

P-24 ALOPECIA COMO PISTA DIAGNÓSTICA

Asier Viciano Tarife(1), Miguel Quetglas Valenzuela(1), Daniel Javier Sánchez Báez(1), Carmen Miguélez Sánchez(1), Marcella Markthaler(1) y María del Mar Pestana Eliche(1) de (1)Dermatología. Hospital Universitario de Canarias, San Cristóbal de La Laguna (Santa Cruz de Tenerife) - España.

Introducción: La alopecia en la edad pediátrica plantea en ocasiones un desafío diagnóstico. En la población infantil, la alopecia androgenética de inicio precoz, requiere de una valoración minuciosa, con especial hincapié en realizar una anamnesis detallada, la tricoscopia y un amplio estudio endocrinológico.

Caso clínico: Presentamos el caso de una niña de 3 años con disminución progresiva de densidad capilar en región interparietal desde el pri-

mer año de vida. La tricoscopia mostró miniaturización moderada con patrón tipo Ludwig II y pilotración negativa. Los tricogramas repetidos no evidenciaron alteraciones estructurales. El tratamiento tópico con minoxidil produjo mejoría de la densidad capilar y repoblación parcial, aunque con posterior empeoramiento tras suspensión del mismo. El estudio analítico reveló elevación persistente de 17-hidroxiprogesterona, motivo por el cual se realizó valoración endocrinológica y estudio genético, confirmandose hiperplasia suprarrenal congénita no clásica en forma de portadora compuesta heterocigota en CYP21A2. Las ecografías abdominal y pélvica fueron normales.

Discusión: El diagnóstico final fue de Alopecia de patrón androgenético femenino de inicio precoz asociada a hiperprogesteronemia secundaria a hiperplasia suprarrenal congénita no clásica, portadora de la mutación en CYP21A2. Se pautó tratamiento tópico con minoxidil según necesidad y seguimiento periódico, considerando la evolución clínica y el riesgo de exacerbar la caída. Dado el buen control y la ausencia de empeoramiento significativo, se optó por un manejo conservador.

Conclusión: Este caso destaca la importancia de considerar causas endocrinas en población pediátrica, ante alopecias de patrón androgenético. La tricoscopia y un abordaje integral resultan fundamentales para orientar el manejo y evitar retrasos diagnósticos.

ANOMALÍAS VASCULARES

P-25 HEMANGIOMA ABORTIVO O MÍNIMAMENTE PROLIFERATIVO: A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

Lucía García Almazán(1), Marina Torrent García(1), Alejandro Javier Castillo Botero(1), José Manuel Sánchez Sánchez(1), Francisco Blasco Torres(1) y Celia Campoy Carreño(1) de (1)Dermatología. C.H. Universitario Santa María del Rosell - Santa Lucía, Cartagena (Murcia) - España.



Hemangioma abortivo o mínimamente proliferativo ínea media abdominal a hipocondrio izquierdo de 4 x 4,5 cm de diámetro formado por confluencia de pápulas rojizas con distribución reticular

El hemangioma infantil (HI) es un tumor endotelial benigno frecuente que expresa el marcador GLUT-1. El diagnóstico es generalmente clínico, basado en su morfología y en su historia evolutiva, caracterizada por una fase de proliferación posnatal rápida seguida de una involución espontánea lenta. En algunos HI el crecimiento es mínimo, por lo que se han denominado hemangiomas mínimamente proliferativos, hemangiomas con crecimiento detenido o hemangiomas abortivos (HA).

Presentamos el caso de un lactante de 15 meses, con antecedentes de mano péndula derecha por parálisis braquial, frenillo lingual no quirúrgico y ligera micrognatia que es remitido desde Pediatría por una lesión de aspecto vascular en el abdomen, presente desde la semana de vida, con escasa o más bien nula proliferación.

A la exploración física, presenta una placa de 4 cm de diámetro, conformada por la confluencia de pápulas de color rojo-violáceo, distribuidas de manera irregular, formando una estructura en forma de conglomerado y de aspecto reticular.

No presentaba otras lesiones cutáneo-mucosas ni otros síntomas sistémicos asociados.

La combinación de la historia clínica y la exploración física nos llevaron al diagnóstico de un HA segmentario de línea media abdominal e hipocondrio izquierdo.

Se decidió solicitar un estudio ecográfico abdominal que descartó la existencia de anomalías asociadas y se volverá a citar en unos meses para ver evolución clínica.

En algunos HI el crecimiento es mínimo, por lo que se han denominado hemangiomas mínimamente proliferativos o abortivos. Aquí el GLUT-1 también suele ser positivo, es más frecuente en niñas pero no en prematuros y característicamente suele aparecer en la mitad inferior del cuerpo.

Además cabe destacar que en el HI abortivo destaca la elevada frecuencia (50%) de anomalías menores del desarrollo (sindactilia, hoyuelo sacro, nevus sebáceo en el cuero cabelludo, apéndice preauricular, repliegue conjuntival, nevus hiperpigmentado, labio leporino y pseudo-coartación de aorta transitoria entre otros).

Bibliografía:

- Martín-Santiago A, Bauzá A. Hemangiomas abortivos o mínimamente proliferativos. Revisión de 14 casos. Actas Dermosifiliogr [Internet]. 2012;103(3):246-50.
- Baselga Torres E, Bernabéu Wittel J. Consenso español sobre el hemangioma infantil. An Pediatr (Barc) [Internet]. 2016;85(5):256-65.

P-26 MALFORMACIONES CAPILARES MÚLTIPLES Y SOBRECRECIMIENTO SEGMENTARIO EN UN LACTANTE: ESPECTRO DE ANOMALÍAS VASCULARES ASOCIADO A PIK3CA

Fátima Tous Romero(1), Paula Hernández Madrid(1), Alba Calleja Algarra(1), Virginia Velasco Tamariz(1), Mario Puerta Peña(1) y Sara Isabel Palencia Pérez(1) de (1)Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid - España.

Los síndromes del espectro de sobrecrecimiento relacionado con PIK3CA (PIK3CA-related overgrowth spectrum, PROS) constituyen un grupo de trastornos esporádicos y en mosaico caracterizados por sobrecrecimiento segmentario y malformaciones vasculares complejas. Incluyen

entidades como los síndromes MCAP, CLOVES y CLAPO, entre otros, y se originan por mutaciones activadoras somáticas en PIK3CA, que provocan una hiperactivación de la vía PI3K-AKT-mTOR.

Presentamos el caso de un varón de un año, natural de Marruecos, portador de una válvula de derivación ventrículo-peritoneal y con un síndrome polimalformativo no filiado desde el nacimiento, por el que fuimos interconsultados durante su ingreso por una meningitis por *Staphylococcus epidermidis* asociada a dicha válvula. El paciente presentaba macrocefalia, retraso psicomotor, criptorquidia, hemihipertrofia facial derecha y sobrecrecimiento de ambos miembros inferiores, más marcado en el derecho. En la exploración destacaban malformaciones capilares extensas, en forma de máculas eritematosas mal delimitadas que se extendían desde los pies hasta la cintura, con predominio en el hemicuerpo izquierdo y la región lumbosacra derecha, así como lesiones similares en el filtrum y el labio inferior derecho. Presentaba además un aumento de partes blandas y ensanchamiento interdigital entre primer y segundo dedo de ambos pies.

La combinación de macrocefalia, sobrecrecimiento corporal asimétrico y malformaciones capilares múltiples sugería un trastorno del espectro PROS, probablemente dentro del síndrome MCAP o una forma intermedia con rasgos de CLAPO. La coexistencia de anomalías vasculares en distintos territorios y el patrón segmentario del sobrecrecimiento apoyaban esta sospecha. Se realizó estudio genético en tejido cutáneo, identificándose en el gen PIK3CA la variante p.(Glu453Lys) en mosaico, presente en un 18% de la muestra analizada. Dicha variante ha sido previamente descrita en distintas anomalías incluidas dentro del espectro de sobrecrecimiento asociado a PIK3CA.

Este caso ilustra la amplia heterogeneidad fenotípica de los PROS y la importancia de reconocer los patrones vasculares cutáneos y el sobrecrecimiento asimétrico como claves diagnósticas. Su correcta identificación permite orientar el manejo multidisciplinar y considerar terapias dirigidas sobre la vía PI3K-AKT-mTOR en casos seleccionados.

P-27 TRATAMIENTO CON SIROLIMUS EN ANOMALÍAS VASCULARES EN EDAD PEDIÁTRICA

Noelia Jara Rico(1), Joaquín Carrasco Muñoz(2), José Carrasco Muñoz(1), José Bañuls Roca(1), Regina Loreto Ramón Sapena(1) y Laura Berbegal de Gracia(1) de (1)Departamento de Dermatología, Hospital General Universitario Dr. Balmis. ISABIAL, Alicante - España y (2)Dermatología. Universidad Miguel Hernández, Alicante - España.

Antecedentes: Las anomalías vasculares (AV) son patologías poco frecuentes que afectan a vasos sanguíneos y linfáticos, con especial incidencia en población pediátrica. Estas lesiones pueden tener manifestaciones clínicas muy variables, desde formas asintomáticas hasta cuadros graves con sangrados, dolor, linfedema o afectación funcional y/o estética. Su manejo requiere un abordaje multidisciplinar y ha evolucionado gracias al conocimiento de las vías moleculares implicadas, destacando especialmente la ruta mTOR (mechanistic target of rapamycin). El sirolimus, inhibidor de esta vía, ha demostrado eficacia en diversas AV complejas, actuando como agente antiangiogénico, inmunomodulador y antiinflamatorio.

Objetivo: Evaluar la eficacia y seguridad del sirolimus, en sus formas oral y tópica, en el tratamiento de pacientes pediátricos con anomalías vasculares atendidos en el Hospital General Universitario Dr. Balmis de Alicante.

Material y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo. Se incluyeron pacientes menores de 18 años tratados con sirolimus entre enero de 2010 y diciembre de 2024. Se analizaron variables clínicas, epidemiológicas, de tratamiento y evolución, recogidas a través de las historias clínicas.

Resultados: Se incluyeron 20 pacientes, con edades comprendidas entre 1 y 18 años, diagnosticados principalmente de malformaciones linfáticas, malformaciones venosas y formas complejas o mixtas. La mayoría recibió sirolimus por vía oral, aunque en algunos casos se empleó la formulación tópica en lesiones superficiales. En el 85% de los casos se observó una respuesta clínica favorable (reducción del tamaño o mejoría sintomática). Se registraron efectos adversos en un 60% de los casos, siendo los más frecuentes aftas orales y alteraciones digestivas leves, sin necesidad de suspender el tratamiento en la mayoría de ellos.

Conclusiones: El sirolimus se muestra como una alternativa terapéutica eficaz y segura en pacientes pediátricos con anomalías vasculares complejas. Su uso debe ser cuidadosamente monitorizado, pero los resultados clínicos y radiológicos obtenidos refuerzan su papel en el manejo de estas patologías.

P-28 HEMANGIOMA INFANTIL GLABELAR: UN GRAN SIMULADOR

Alba Bergaz Alonso(1), Raquel Horcajo Ortega(1), Luis Ángel Zamarró Díaz(1), Luis Jiménez Briones(1), Daniel de Ramón-Rueda(1) y Minia Campos Domínguez(1) de (1)Departamento de Dermatología, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid - España.

Introducción: El hemangioma infantil en la región glabelar plantea un amplio diagnóstico diferencial, especialmente en sus formas profundas. Presentamos un caso atípico con dificultad diagnóstica.

Caso clínico: Paciente de 16 meses con hemangiomas infantiles múltiples presentes desde el nacimiento en región interescapular, flanco y glúteo derechos, con una hermana gemela sin lesiones cutáneas. Acude por un nódulo azul violáceo de 40 por 35 mm localizado en línea media facial en la región intercilial. Había iniciado tratamiento con propranolol en otro país tras un diagnóstico clínico de hemangioma infantil, con respuesta parcial, sustitución por atenolol y suspensión de varios meses de duración tras el traslado de la familia a España. En nuestro centro se confirmó el diagnóstico de hemangioma infantil focal profundo mediante ecografía y resonancia magnética. El hemangioma no presentaba conexión con la circulación venosa cerebral ni se objetivaron malformaciones en el sistema nervioso central. Se reinició el propranolol, con objetivación de respuesta al mes. Desafortunadamente, se perdió el seguimiento por una nueva migración de la familia.

Discusión: A pesar de la alta incidencia de los hemangiomas infantiles, las lesiones de gran tamaño, localización glabelar o con respuesta subóptima al tratamiento presentan mayor complejidad diagnóstica. En estos casos, la ecografía es esencial; pese a la ecogenicidad variable, permite delimitar la lesión, visualizar vasos centrales y periféricos en modo B y detectar flujo arterial y venoso con el Doppler, diferenciándolas

de otras proliferaciones mesodérmicas de la línea media (malformaciones linfáticas, angiofibromas, lipomas), así como de teratomas o quistes dermoides. No obstante, distinguirlas de lesiones del sistema nervioso central, como encefalocelos o heterotopias gliales nasales, es más complejo y requiere RM, dado que la biopsia de estas lesiones está contraindicada. La RM permite identificar bien el cierre inapropiado del neuroporo anterior y la continuidad meníngea.

Conclusión: Existen múltiples entidades, algunas graves, que pueden simular un hemangioma infantil. Por ello, ante cuadros atípicos o con dudosa respuesta a los betabloqueantes, son imprescindibles las pruebas de imagen.

P-29

SÍNDROME MALFORMACIÓN CAPILAR-MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA ASOCIADO A MUTACIÓN EN EPHB4: REPORTE DE UN NUEVO CASO

Brais Chao Maseda(1), María López-Pardo Rico(2), Carmen Cánovas Seva(1), Cecilia Tejero García(1), Ana Batalla Cebe(1) y Noelia Moreiras Arias(1) de (1) Servicio de Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela (A Coruña) - España y (2) Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Lucus Augusti, Lugo - España.

Introducción: El síndrome malformación capilar-malformación arteriovenosa (CM-AVM) es un trastorno vascular que se clasifica en: CM-AVM1, cuando es causada por mutaciones en RASA1 (forma más frecuente), y en CM-AVM2, cuando se producen mutaciones en EPHB4 (1,2).

Caso clínico: Niña, 3 años, antecedente familiar de ictus hemorrágico en abuelo paterno, con múltiples máculas eritemato-marronáceas con halo blanquecino en tronco, extremidades y cara, por lo que se solicitó estudio genético y RM cráneo-medular y angio-RM (ambas sin hallazgos).

El estudio genético identificó la variante heterocigota EPHB4 c.2173G>A (p.Ala725Thr), compatible con CM-AVM2, procediendo al estudio genético de los progenitores y RM cráneo-medular al padre por malformaciones capilares cutáneas.

Discusión: El síndrome CM-AVM2 es una entidad autosómica dominante causada por mutaciones en EPHB4, caracterizada por malformaciones capilares pequeñas, rosadas-marronáceas y con halo pálido, a menudo múltiples y distribuidas en tronco y extremidades. La clínica puede solaparse con la telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) por la presencia de telangiectasias o epistaxis, aunque en la CM-AVM2 las lesiones cutáneas son más numerosas, difusas y con halo pálido/anémico, rasgo poco habitual en la THH (1,2).

Las malformaciones arteriovenosas/fístulas arteriovenosas (AVM/AVF) aparecen en alrededor del 15–20% de los casos, con predilección por el sistema nervioso central (SNC) y región facial, y se han descrito malformaciones tipo Parkes-Weber y, en menor medida, vena de Galeno (1,3).

El dermatólogo pediátrico debe reconocer esta entidad y solicitar estudio genético cuando exista la sospecha de CM-AVM, incluyendo los genes RASA1 y EPHB4. La RM cerebral y medular basal es recomendable, dado que las AVM pueden ser silentes (1,3).

El curso es variable dentro de las familias, siendo posible el mosaicismo. Se debe realizar un cribado en primer grado y un seguimiento longitudinal (1,3). Aunque se han propuesto terapias dirigidas a la vía RAS/MAPK-mTOR, su uso es limitado y reservado a casos complejos (3,4).

Conclusión: La CM-AVM2 por mutación en EPHB4 es una entidad con fenotipo cutáneo característico, en ocasiones asociado a AVM/AVF. El diagnóstico exige integración clínico-genética, cribado familiar y vigilancia dirigida según riesgo individual.

P-30

CUANDO LAS TELANGIECTASIAS MUCOSAS NO SON TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA: EL SÍNDROME MALFORMACIÓN CAPILAR-MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA EN EL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL. CASO DE DOS HERMANAS

Marina Torrent García(1), Lucía García Almazán(1), Alejandro Javier Castillo Botero(1), José Manuel Sánchez Sánchez(1), Celia Campoy Carreño(1) y Ángel López Ávila(1) de (1) Servicio Dermatología y Venereología. Hospital Universitario Santa María del Rosell, Cartagena (Murcia) - España.



Máculas eritematosas rosa claro con halo blanquecino.

Introducción: El síndrome de malformación capilar-malformación arteriovenosa (SMC-MAV) es una enfermedad poco frecuente. Aunque el gen RASA1 ha sido el más relacionado (SMC-MAV tipo 1), desde 2017 se ha reconocido el papel del gen EPHB4, cuya mutación da lugar al SMC-MAV tipo 2. Esta variante genética, menos frecuente, posee gran relevancia clínica en pacientes con fenotipos atípicos o con estudios genéticos iniciales negativos.

Caso clínico: Presentamos el caso de dos hermanas con lesiones mucocutáneas desde la primera infancia. En la exploración física destacaba la presencia de telangiectasias periorales y máculas eritematosas rosa claro con halo blanquecino, distribuidas en región facial y extremidades. Asimismo, en el dorso de las manos se observaban máculas de Bier. Ambas pacientes referían episodios esporádicos de epistaxis. En los estudios por imagen no se detectaron MAV viscerales y en el análisis genético se detectó una mutación heterocigota en el gen EPHB4, confirmando el diagnóstico de SMC-MAV tipo 2.

Resultados y discusión: Las telangiectasias mucosas en la infancia requieren un abordaje diagnóstico amplio. Aunque la telangiectasia hemorrágica hereditaria (THH) es el diagnóstico de referencia, existen entidades vasculares genéticas que pueden presentarse con lesiones similares, como el SMC-MAV, que puede confundirse con la THH o con otras malformaciones vasculares como el síndrome de Parkes-Weber o la telangiectasia benigna hereditaria (1).

La inclusión de este gen en paneles de secuenciación de nueva generación es especialmente relevante en pacientes que presentan un fenotipo sugestivo de SMC-MAV pero tienen estudios negativos para RASA1, el gen más común. Su identificación permite un diagnóstico más preciso (2), un asesoramiento genético familiar adecuado y una vigilancia clínica más dirigida por el riesgo de desarrollar MAV viscerales.

Bibliografía:

1. Revencu N, Boon LM, Mulliken JB, Enjolras O, Cordisco MR, Burrows PE, et al. Parkes Weber syndrome, vein of Galen aneurysmal malformation, and other Fast-flow vascular anomalies are caused by RASA1 mutations. Hum Mutat. 2008;29: 959-65.
2. Català A, Roé E, Vikkula M, Baselga E. Síndrome malformaciones capilares-malformaciones arteriovenosas: presentación de 2 casos, claves diagnósticas y manejo. Actas Dermo-Sifiliográficas. 2013 Oct;104(8):710-3.

P-31

SÍNDROME MALFORMACIÓN CAPILAR-MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA: CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y MOLECULAR DE UNA SERIE DE CASOS

María Castillo Landete(1), Julia Román Gómez(1), Diego López Martínez(1), Teresa Martínez Menchón(1), María Inmaculada de la Hera Matute(2) y Ana Teresa Serrano Antón(3) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia - España, (2)Servicio de Dermatología. C.H. Universitario Santa María del Rosell - Santa Lucía, Cartagena (Murcia) - España y (3)Sección de Genética Médica, Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia - España.

Introducción: El síndrome malformación capilar-malformación arteriovenosa es una entidad de herencia autosómica dominante causada por variantes patogénicas heterocigotas en el gen RASA1 (MC-MAV 1) o en el gen EPHB4 (MC-MAV 2). Se caracteriza por malformaciones capilares (MC) cutáneas multifocales asociadas a malformaciones y/o fístulas arteriovenosas (MAVs/FAVs).

Material y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo de pacientes con diagnóstico de MC-MAV en la Región de Murcia.

Resultados: Se identificaron 26 pacientes: 17 con variantes patogénicas en RASA1, 3 en EPHB4 y 6 sin confirmación molecular.

En el grupo RASA1, 14/15 presentó máculas rosado-rojizo-marronáceas, 6/15 telangiectasias, 3/15 manchas café con leche y 1/15 un nevus epidérmico. Entre las manifestaciones extracutáneas se registraron alteraciones del neurodesarrollo (3/16), macrocefalia relativa (4/16), rasgos dismórficos (4/16), cardiopatía (2/16), estenosis pieloureteral y criptorquidia (1/16). En la angio-RMN cerebral del grupo RASA1, 4/9 mostraron anomalías vasculares cerebrales.

En el grupo EPHB4, 3/3 presentó máculas rosadas y telangiectasias. Uno de ellos presentaba pie equino-varo, 1 mancha café con leche y linfedema.

Se identificó un caso prenatal con MAV cerebral y antecedente familiar de MC-MAV 1.

El estudio molecular identificó 8 variantes diferentes en RASA1 mediante secuenciación masiva (7 nonsense y 1 splicing). Dos casos fueron de novo. Se identificó una variante nonsense en gen EPHB4.

Discusión: Nuestra serie presentó, asociadas a las máculas características, fenotipo particular solapante al descrito en el grupo RASopatías, ampliando el fenotipo establecido. Un paciente presentó nevus epidérmico, hallazgo descrito previamente solo en un paciente con MC-MAV1. En un 44% de pacientes con MC-MAV1 se identificaron MAVs cerebrales. La mayoría fueron casos heredados cuyos familiares no habían sido estudiados, lo que resalta el posible infradiagnóstico de esta entidad.

Bibliografía:

1. Valdivielso-Ramos M et al. Capillary malformation-arteriovenous malformation syndrome: multicentre study. Clin Exp Dermatol. 2021;46:300-305.
2. Revencu N et al. RASA1 mutations in 68 families with CM-AVM. Hum Mutat. 2013;34:1632-1641.

P-32

ANGIOMA EN PENACHO ADQUIRIDO: PRESENTACIÓN DE UN CASO CON IMAGEN TERMOGRÁFICA

María José Carrera Hernández(1), Francisco Javier del Boz González(2), José Antonio Llamas Carmona(2), Juan Sebastián Rodríguez Moncada(3), Marina Romero Bravo(2) y Alejandro Arroyo Córdoba(2) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Toledo, Toledo - España, (2)Servicio de Dermatología. Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga - España y (3)Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga - España.

El angioma en penacho (AP) es un tumor vascular poco frecuente en la infancia, habitualmente congénito o de aparición en los primeros años de vida, y que en ocasiones puede asociarse a sintomatología local como dolor o hiperhidrosis focal.

Presentamos el caso de una niña de doce años, fototipo IV/VI, que presenta desde los seis años de edad lesión en muslo izquierdo, adyacente a la cual desde hace unos meses presenta un nódulo subcutáneo de unos dos centímetros, doloroso a la palpación. A la exploración se evidencian dos parches marronáceos en la piel de muslo izquierdo, con lesión subcutánea palpable con aumento local de temperatura asociada que se evidencia con cámara termográfica, e hiperhidrosis asociada.

La ecografía doppler mostró aumento de la vascularización, y la resonancia magnética con contraste un engrosamiento dérmico de 3 x 27 mm en la cara anterior del muslo. Se realizó biopsia incisional, cuyo estudio histopatológico demostró lóbulos capilares en patrón en peridigona, con positividad para marcadores vasculares CD31 y CD34, así como el marcador linfático D2-40 (podoplanina), hallazgos compatibles con AP. Esto permitió establecer el diagnóstico diferencial con el hamartoma angiomatoso ecino, entidad que frecuentemente se asocia también a hiperhidrosis local.

La lesión se mantuvo estable y se planteó realizar tratamiento con láser de colorante pulsado dados los reportes de casos exitosos en la literatura.

Destaca el carácter adquirido de la lesión a una edad superior a la habitual, y la presencia de hiperhidrosis asociada así como la imagen termográfica. Este caso subraya la importancia de considerar el AP en el diagnóstico diferencial de lesiones vasculares adquiridas en niños mayores y de emplear técnicas complementarias como la termografía para caracterizar la actividad inflamatoria y vascular.

Bibliografía:

- Osio A, Fraitag S, Hadj-Rabia S, Bodemer C, de Prost Y, Hamel-Teillac D. Clinical spectrum of tufted angiomas in childhood: a report of 13 cases and a review of the literature. Arch Dermatol. 2010 Jul;146(7):758-63.
- Okada, E., Tamura, A., Ishikawa, O., & Miyachi, Y. (2000). Tufted angioma (angioblastoma): case report and review of 41 cases in the Japanese literature. Clinical and experimental dermatology, 25(8), 627-630.

P-33 HEMANGIOMA ABORTIVO CON CRECIMIENTO POSTNATAL

Olga González Angulo(1), Pilar Gutiérrez Hernández(2), María Colmenero Sendra(3), Juan Bosco Repiso Jiménez(3) y Isabel Colmenero Blanco(4) de (1)Dermatología. Hospital Costa del Sol, Marbella (Málaga) - España, (2)Anatomía Patológica. Hospital Universitario Costa del Sol, Marbella (Málaga) - España, (3)Dermatología. Hospital Universitario Costa del Sol, Marbella (Málaga) - España y (4)Anatomía Patológica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid - España.

Los tumores vasculares en la infancia siguen mayoritariamente un curso clínico predecible, aunque algunos casos suponen un verdadero reto diagnóstico-terapéutico.

Presentamos el caso de un varón de 20 meses que consulta por crecimiento de 2 nódulos rojizos en cuero cabelludo desarrollados sobre un parche telangiectásico ya presente al nacimiento. Se plantearon como diagnósticos diferenciales granuloma piogénico, malformación capilar, malformación arteriovenosa o hemangioma infantil, realizándose una biopsia.

En la muestra histológica se observaron vasos superficiales muy dilatados en dermis papilar y proliferación vascular pseudolobular en dermis papilar y reticular. Las luces vasculares estaban tapizadas por células endoteliales CD31 y GLUT-1 positivas, siendo negativas para D2-40 y HHV8.

Las lesiones vasculares congénitas pueden dividirse en tumores o malformaciones vasculares. Entre los hemangiomas, se debe diferenciar entre hemangiomas congénitos (RICH, PICH o NICH) y hemangiomas infantiles. Dentro de estos últimos un pequeño grupo pueden estar completamente desarrollados al nacimiento, y otro pequeño grupo son hemangiomas abortivos. El hemangioma abortivo es una variante infrecuente del hemangioma infantil caracterizada por una proliferación vascular inferior al 25% de la lesión total (en su mayoría este crecimiento ocurre en los 3 primeros meses), resultando clínicamente en un parche telangiectásico con mínimos nódulos en superficie.

En el caso de nuestro paciente, el crecimiento de nódulos evidentes tras los primeros 6-9 meses de vida (más allá del período normal de crecimiento de hemangiomas) motivó la realización de biopsia diagnóstica para descartar otras posibles patologías como malformación arteriovenosa o granuloma piogénico.

En cuanto a la histología de los hemangiomas infantiles se observa una proliferación lobular de capilares en dermis con endotelio positivo para GLUT-1; mientras que en los hemangiomas abortivos los hallazgos son más sutiles con vasos más escasos, ectásicos y sin formar el típico patrón lobular, pero manteniendo esa positividad GLUT-1. La peculiaridad de nuestro caso es que se trata de un hemangioma abortivo con crecimiento más allá del período esperable para estos hemangiomas.

ENFERMEDADES INFLAMATORIAS

P-34 LÍVEDO RACEMOSA INFANTIL COMO CLAVE DIAGNÓSTICA DE UNA VASCULITIS POR DEFICIENCIA DE ADA2 (DADA2): PRESENTACIÓN DE UN CASO

Ana Barquín Ruiz(1), Jon Ignacio Uriarte Terán(1), Alina Boteanu(2), Marta María Serrano Warleta(2), Emilio Berna Rico(1) y Bibiana Pérez García(1) de (1) Dermatología y (2)Reumatología. Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid - España.



Livedo

Introducción: El déficit de adenosín desaminasa 2 (DADA2) es una enfermedad autosómica recesiva causada por mutaciones en ADA2. Suele iniciarse en la infancia con inflamación sistémica, vasculitis, livedo racemoso, alteraciones hematológicas e inmunodeficiencia. Puede producir accidentes cerebrovasculares precoces, especialmente infartos lacunares. El diagnóstico precoz mediante estudio genético permite instaurar tratamiento con inhibidores del TNF, altamente eficaces en el control de la enfermedad.

Caso clínico: Niña de 7 años con lesiones livedoides en extremidades compatibles con livedo racemoso, asociadas a episodios febriles mensuales de hasta 39 °C y 24-48 h de duración. Las analíticas mostraron VSG y PCR persistentemente elevadas y microcitosis mantenida. El estudio inmunológico fue sistemáticamente normal (ANA, ENA, ANCA, anti-DNA, anticardiolipina, β2-glicoproteína, crioglobulinas, complemento y coagulación). La biopsia cutánea reveló vasculitis linfocitaria de vasos de mediano calibre, sin depósitos inmunes. La capilaroscopia y la ecografía abdominal fueron normales.

Ante livedo racemoso, inflamación mantenida y ausencia de autoanticuerpos, se realizó un panel NGS de enfermedades autoinflamatorias, que identificó una mutación homocigota patogénica en ADA2 (c.752C>T, p.Pro251Leu), confirmándose el diagnóstico de DADA2. Se inició tratamiento con etanercept ante inicio de clínica de mononeuritis, con mejoría de las lesiones cutáneas y desaparición de los episodios febriles.

Discusión: Antes de su definición, el DADA2 se confundía con panarteritis nodosa por su fenotipo vasculítico. Las series publicadas han permitido delimitar su presentación, donde el livedo racemoso persistente y la inflamación elevada con estudios inmunológicos negativos son claves para su sospecha. La confirmación genética es esencial. Los anti-TNF han demostrado gran eficacia en la prevención de complicaciones sistémicas, especialmente el ictus. Este caso resalta la importancia de considerar DADA2 ante livedo persistente, elevación inflamatoria mantenida y ausencia de autoanticuerpos en la infancia.

Conclusión: El DADA2 debe sospecharse en niños con livedo persistente e inflamación elevada sin autoanticuerpos. Su diagnóstico genético precoz permite iniciar anti-TNF y prevenir complicaciones mayores como ictus y afectación hematológica.

P-35 NO ES "SOLO UNA QUEMADURA SOLAR": UNA FOTODERMATOSIS INFRECIENTE EN LA INFANCIA

Marta Ivars Lleo(1), Margalida Perelló Roig(2), Cristina Benítez Durán(3), Asunción Vicente Villa(1), Carolina Prat Torres(1) y Eulalia Baselga Torres(1) de (1)Dermatología. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona - España, (2)Dermatología. Hospital Universitario Son Llatzer, Palma de Mallorca (Illes Balears) - España y (3)Dermatología. Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla - España.

Introducción: La hidroa vacciniiforme (HV) es una fotodermatosis infantil infrecuente asociada a infección por el virus de Epstein-Barr (VEB), caracterizada por brotes de lesiones vesículo-ampollosas en áreas fotoexpuestas que curan dejando cicatrices varioliformes.

La HV clásica, es muy poco frecuente en Europa y suele debutar en la infancia, con una tendencia a la remisión espontánea en la adolescencia. Existen también formas graves que pueden evolucionar a un trastorno linfoproliferativo similar a HV (HVLDP) con riesgo de progresión a linfoma especialmente en población latinoamericana. Diferenciar ambas entidades sigue siendo un reto diagnóstico en la actualidad.

El diagnóstico es clínico, apoyado por la histología (infiltrado linfocitario denso, expresión de marcadores T/NK) y serología para VEB. Los diagnósticos diferenciales incluyen otras enfermedades ampollosas, enfermedades autoinmunes y porfirias.

Caso clínico: Presentamos las características clínicas, histológicas, radiológicas y moleculares de una niña de 6 años, natural de Perú, valorada en nuestro centro por brotes recidivantes de lesiones vesículo-ampollosas desde los 4 años en cara y dorso de manos, que evolucionaban a costras y cicatrices varioliformes tras la exposición solar.

En nuestra paciente, el cuadro es compatible con una HV clásica; sin embargo, la positividad para VEB y sus antecedentes epidemiológicos justifican un seguimiento estrecho y coordinado con especialidades como oncología para detectar precozmente cualquier cambio evolutivo.

Discusión y conclusiones: Aunque en los últimos años se ha avanzado en la comprensión de la HV y de sus diferentes variantes, diferenciarlas continúa siendo un reto para los especialistas.

Es preciso un seguimiento multidisciplinar de estos pacientes y conocer los signos de alarma de formas atípicas o graves (lesiones cutáneas en zonas no fotoexpuestas, presencia de síntomas sistémicos como fiebre, edema facial, linfadenopatías, hepatoesplenomegalia) que asocian mayor riesgo de progresión a linfoma T/NK asociado a VEB.

P-36 ADALIMUMAB EN DERMATOSIS INFLAMATORIAS DEL ESPECTRO FOLICULAR: EXPERIENCIA EN UN PACIENTE PEDIÁTRICO

Ricardo Moreno-Borque(1), Jesús Miguel Oviedo-Escobar(1), Elena Lozano-Martínez(1), Alfredo García Mares(1), Ana Sirgado Martínez(1) y Lucía Campos Muñoz(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Clínico San Carlos, Madrid - España.

Introducción: La celulitis disecante del cuero cabelludo (CDC) es una alopecia cicatricial neutrofílica primaria, crónica y recidivante, que afecta casi exclusivamente a varones adultos jóvenes, principalmente de raza negra. Se caracteriza por nódulos inflamatorios y abscesos interconectados que conducen a alopecia cicatricial. Su etiopatogenia es desconocida, aunque se ha relacionado con los procesos de oclusión folicular, como el acné conglobata o la hidradenitis supurativa. El tratamiento es complejo y frecuentemente refractario; en los casos graves, se han descrito respuestas favorables con inhibidores del TNF- α .

Caso clínico: Se presenta el caso de un varón de 17 años de origen asiático con lesiones inflamatorias severas y supurativas en el cuero cabelludo, de 3-4 años de evolución, acompañadas de acné noduloquístico facial y dorsal. Las pruebas complementarias fueron normales. Ante la sospecha de CDC, se inició tratamiento con isotretinoína oral (0,5 mg/kg/día), obteniéndose una mejoría inicial significativa. Sin embargo, tras varios meses, el paciente experimentó una reagudización con extensión de las lesiones y recrudecimiento inflamatorio. Se decidió entonces añadir adalimumab (80 mg dosis de carga, seguidos de 40 mg cada 2 semanas). A los cuatro meses, el paciente presentó una notable mejoría clínica, con reducción de nódulos, desaparición de la supuración y repoblación parcial del cabello, permitiendo suspender la isotretinoína y mantener únicamente adalimumab, con excelente control de la enfermedad.

Discusión: La CDC es excepcional en edad pediátrica, y aún más infrecuente la respuesta satisfactoria al tratamiento con biológicos anti-TNF. El uso de adalimumab, descrito previamente en adultos con resultados variables, podría representar una alternativa terapéutica eficaz y segura en pacientes jóvenes con enfermedad grave o refractaria a isotretinoína.

Conclusión: Este caso destaca por la rareza de la CDC en un paciente pediátrico y la respuesta completa y sostenida obtenida con adalimumab, lo que refuerza su potencial papel como opción terapéutica en formas severas o recidivantes. Se requieren más estudios que definan la dosis, duración y seguimiento óptimos de este tratamiento en población pediátrica.

P-37 PANICULITIS LINFOCÍTICA ATÍPICA LOBULILLAR EN PACIENTE PEDIÁTRICO. UN RETO DIAGNÓSTICO

Cecilia Tejero García(1), Carlos Aliste Santos(2), Ana Batalla Cebey(1), Alexandra Regueiro García(3), Daniel González Vilas(1) y Lorena Martínez Leborans(1) de (1)Servicio de Dermatología, (2)Servicio de Anatomía Patológica y (3)Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela (A Coruña) - España.

Introducción: Presentamos un varón de 4 años con lesiones nodulares de curso crónico y recidivante, compatibles con una paniculitis linfocítica atípica lobulillar (ALLP), entidad infrecuente que requiere distinción precisa de linfoma subcutáneo paniculítico de células T (SPTCL) y lupus profundo (LP).

Caso clínico: Varón de 4 años que presenta episodios de lesiones subcutáneas de pequeño tamaño e involución espontánea, de 2 años de evolución. Como antecedente destaca un episodio de muerte súbita recuperado a los 3 meses. Los padres no relacionan las lesiones con fármacos ni infecciones y niegan clínica sistémica acompañante. A la exploración, se observa un nódulo subcentimétrico indurado y móvil en región costal izquierda y otra lesión similar interescapular derecha, esta última con eritema superficial. La ecografía mostró una lesión subcutánea isoecoica bien delimitada, de 4mm, doppler positivo, que se biopsió.

Resultados: La biopsia reveló focos de infiltrado linfocítico atípico predominantemente T CD8+ en tejido subcutáneo, con actividad proliferativa aumentada, aisladas imágenes "en anillo" alrededor de los adipocitos y ocasionales fenómenos de cariorexis, no concluyente para el diagnóstico de un SPTCL. Se observaron ocasionales picos monoclonales en cadenas beta y gamma del receptor de linfocitos T. Los anticuerpos antinucleares fueron negativos. La radiografía de tórax y la ecografía abdominal no mostraron anomalías. Finalmente, se estableció el diagnóstico clínico-patológico de ALLP, manteniéndose una conducta expectante y seguimiento clínico.

Discusión: La ALLP se sitúa en un espectro morfológico y clínico entre la inflamación linfoide benigna y el SPTCL. Se caracteriza por lesiones nodulares recidivantes, con infiltrados de linfocitos T atípicos en tejido subcutáneo y sin manifestaciones sistémicas acompañantes (1,2). Se ha descrito entre los 6 y 49 años. No se observa progresión a linfoma en la mayoría de casos. Requiere seguimiento prolongado y su diferenciación del SPTCL y del LP, entre otros, es fundamental para garantizar un tratamiento apropiado.

Bibliografía:

- Magro CM, Crowson AN, Bryd JC, et al. Atypical lymphocytic lobular panniculitis. J Cutan Pathol. 2004;31(4):300-6
- Bosisio F, Boi S, Caputo V, et al. Lobular panniculitic infiltrates with features of lupus panniculitis and subcutaneous T-cell lymphoma. Am J Surg Pathol 2015;39(2):206-11

P-38 IXEKIZUMAB: ALTERNATIVA AL TRATAMIENTO DE LA PITIRIASIS RUBRA PILARIS DE DEBUT EN LA INFANCIA DE DIFÍCIL MANEJO

Luis Ángel Zamarro Díaz(1), Marina de la Puente Alonso(1), Andrea Fuentes Bellas(1), Verónica Parra Blanco(2), Francisco Arias Lotto(2) y Minia Campos Domínguez(1) de (1)Servicio de Dermatología. Departamento de Dermatología y (2)Servicio de Anatomía Patológica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid - España.

Introducción: La pitiriasis rubra pilaris es una dermatosis infrecuente que se manifiesta mediante lesiones eritematosas y descamativas. Tradicionalmente se han descrito seis tipos. De ellos, el tipo 3 (clásica juvenil), el tipo 4 (circunscrita juvenil) y el tipo 5 (atípica juvenil) suelen debutar específicamente en la infancia, con un pronóstico variable.

Caso clínico: Se trata de una niña de 14 años con lesiones pruriginosas que se habían generalizado de forma lentamente progresiva a lo largo de varios años. Presentaba pápulas anaranjadas y descamativas que abarcaban gran parte del tronco y extremidades. Asimismo, presentaba algunas placas de mayor tamaño en el cuero cabelludo y la región retroauricular.

Ante la falta de respuesta a tratamiento tópico, se decidió realizar una biopsia en la que se observaba un patrón pitiriasiforme compatible con pitiriasis rubra pilaris. Por ello, se inició tratamiento con acitretino y se solicitó un estudio genético, que resultó negativo para la mutación en CARD14. Dada la falta de respuesta inicial y empeoramiento progresivo de las lesiones, se decidió añadir ixekizumab, con la posterior mejoría de la clínica.

Discusión: La pitiriasis rubra pilaris suele manifestarse en forma de pápulas eritematoanaranjadas, hiperqueratósicas y perifoliculares, con islotes de piel respetada entre las lesiones. En las formas infantiles, la distribución de las lesiones puede variar. Nuestra paciente presentaba lesiones generalizadas, progresivas y con mala respuesta al tratamiento por lo que presentaría una variante atípica juvenil (tipo 5).

Para el tratamiento de esta entidad se han empleado diferentes terapias tópicas y sistémicas con eficacia variable; sin embargo, el panorama terapéutico está cambiando desde la introducción de los fármacos biológicos.

Existen diversos casos publicados que muestran la eficacia de los inhibidores de la IL-17 en el tratamiento de esta enfermedad, tanto en niños como adultos, debido a la implicación de la vía Th17. De hecho, los pacientes con una mayor actividad de esta vía suelen responder de forma más eficaz que aquellos que no la presentan.

Conclusión: Se debe destacar la importancia de las vías patogénicas implicadas en la pitiriasis rubra pilaris de cara al tratamiento con terapias avanzadas.

P-39 CUANDO LA HISTORIA CLÍNICA NO CONCUERDA: EL PESO DE LA SOSPECHA DERMATOLÓGICA

Ana del Rocío Gamero Rodríguez(1), Tania Marusia Capusan(1), Arantxa Muñiz de Lucas(1), Iván Rodrigo Díaz(1), M^a Elena Sánchez-Largo Uceda(1) y Javier Alcántara González(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Torrejón, Torrejón de Ardoz (Madrid) - España.

Introducción: En la práctica clínica, es frecuente que los hallazgos cutáneos orienten el diagnóstico antes que los antecedentes familiares o analíticos. Sin embargo, existen situaciones en las que la historia clínica no concuerda con la sospecha diagnóstica, lo que supone un reto para el dermatólogo.

Caso clínico: Lactante de mes y medio con lesiones anulares eritematosas en la cara desde las dos semanas de vida, asociado a buen estado general, sin fiebre ni otros síntomas sistémicos. En la exploración se observaron placas anulares de borde eritematoso y centro color piel, algunas con costra central. La madre negaba antecedentes personales de enfermedad autoinmune conocida, sin embargo, ante la sospecha de lupus neonatal se solicitaron anticuerpos anti-Ro y anti-La que resultaron positivos tanto en madre como en hija, estableciéndose el diagnóstico de lupus neonatal. La paciente no presentó otras alteraciones analíticas y tanto el electrocardiograma como la ecocardiografía no mostraron anomalías. Se inició tratamiento con corticoide tópico visualizando la resolución al mes de la primera visita.

Discusión: El lupus neonatal es una entidad poco frecuente, derivada de la transferencia placentaria de autoanticuerpos maternos anti-Ro/SSA y anti-La/SSB, que puede ocasionar manifestaciones cutáneas, cardíacas y menos frecuentemente hepatobiliares o hematológicas. Las lesiones cutáneas suelen aparecer entre las primeras semanas y los tres meses de vida. El hecho de que la madre estuviese asintomática o no reconociera antecedentes de autoinmunidad no descarta la condición: de hecho, en diversos estudios se ha observado que la presentación neonatal puede ser el primer indicio de una autoinmunidad materna hasta ese momento subclínica, pues se estima que hasta el 50% de madres con anticuerpos positivos son asintomáticas. La mayoría de las manifestaciones cutáneas remiten en los primeros meses a medida que los anticuerpos maternos desaparecen, pero la vigilancia cardiológica es imprescindible dado el riesgo de arritmias o bloqueos, aunque el pronóstico suele ser bueno si no hay afectación cardíaca grave.

Conclusión: La sospecha clínica de lupus neonatal ante lesiones anulares en el neonato es fundamental para un diagnóstico precoz y un manejo adecuado, aunque los antecedentes maternos sean negativos o no orienten inicialmente hacia una enfermedad autoinmune.

P-40 BUENA RESPUESTA A DUPILUMAB DE QUEILITIS ATÓPICA POST-TRASPLANTE CARDIACO: REPORTE DE UN CASO

Belén Rodríguez Sánchez(1), Jorge Martín-Nieto González(1), Daniel de Ramón-Rueda(1), Victoria Robles Almazán(1), Andrea Fuentes Bellas(1) y Minia Campos Domínguez(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid - España.

Introducción: La dermatitis atópica post-trasplante de órgano sólido es una complicación reconocida, más frecuente tras el trasplante cardíaco y hepático y en receptores infantiles. A menudo asocia otras comorbilidades atópicas, como asma y alergia alimentaria. Su fisiopatología se relaciona con la inmunosupresión crónica —en especial tacrolimus—, que favorece polarización Th2, eosinofilia y IgE elevada. En casos moderados-graves dupilumab ha emergido como alternativa eficaz y segura, incluso en inmunodeprimidos.

Caso: Varón de 15 meses valorado en Dermatología por eccemas y xerosis. Antecedente de trasplante cardíaco a los 3 meses, en tratamiento con tacrolimus y micofenolato. Se diagnosticó dermatitis atópica leve post-trasplante y se pautó tratamiento tópico. En los años siguientes presentó empeoramiento progresivo con queilitis severa, eccemas fisurados en pabellones auriculares, además de eccemas en tronco. Asociaba alergias alimentarias múltiples, con anafilaxia. A los 7 años, por refractariedad y afectación de calidad de vida, se inició dupilumab manteniendo la inmunosupresión habitual. La evolución fue excelente, con resolución completa de las lesiones cutáneas y de la queilitis en 5 meses, sin eventos adversos.

Discusión: La dermatitis atópica y la queilitis post-trasplante en la infancia ilustran el impacto de la desregulación inmune cutánea bajo inmunosupresión, con predominio Th2. La elección de tratamientos sistémicos en casos refractarios a los tópicos es compleja por potenciales interacciones y riesgo infeccioso. Dupilumab, al bloquear IL-4/IL-13 sin causar inmunosupresión global, es especialmente atractivo en receptores de órgano sólido. Series y casos pediátricos trasplantados muestran eficacia sostenida y buen perfil de seguridad, sin incremento de infecciones graves ni alteraciones relevantes en niveles de inmunosupresores. Nuestro caso refuerza esta evidencia: control completo de una queilitis atópica post-trasplante cardíaco en 5 meses, manteniendo el tacrolimus y micofenolato y sin efectos adversos.

Conclusión: En niños trasplantados con dermatitis atópica moderada-grave refractaria, dupilumab debe considerarse una opción terapéutica preferente por su eficacia y seguridad.

P-41 MORFEA LINEAL INFANTIL EN EL HOSPITAL SON LLÀTZER: SERIE DE OCHO CASOS

Bernat Mas Matas(1), Margalida Perelló Roig(1), María Corchero de Luelmo(1), Verónica Fernández Tapia(1), Fernando Terrasa Sagristá(2) y Cristina Nadal Lladó(1) de (1)Dermatología y (2)Anatomía Patológica. Hospital de Son Llàtzer, Palma de Mallorca (Illes Balears) - España.

La morfea lineal infantil es una esclerodermia localizada caracterizada por placas inflamatorias lineales e induradas que suelen seguir las líneas de Blaschko, generalmente en extremidades o a nivel de cara y cuero cabelludo (clásicamente conocido como 'coup de sable'). Es la forma más común en edad pediátrica, con aproximadamente la mitad de los casos. La edad media de debut es entre los 7 y 11 años, con una mayor prevalencia en niñas y en raza caucásica (1).

Pueden extenderse en profundidad y afectar el tejido celular subcutáneo, músculo y hueso, lo que puede causar limitaciones funcionales debido a alteraciones a nivel musculoesquelético, en especial cuando afectan a superficies extensoras. Además, cuando afecta a cabeza y cuello, puede asociarse a afectación neurológica. Otras manifestaciones extracutáneas, como la artritis inflamatoria, son más frecuentes cuando la enfermedad es profunda o extensa. (2)

Diagnosticar de forma precoz esta patología es fundamental, ya que un abordaje temprano permite prevenir morbilidad. Formas localizadas o con baja morbilidad se tratan con corticosteroides tópicos, mientras que para formas extensas, profundas o con grave impacto funcional se recomienda terapia inmunosupresora sistémica (metotrexato asociado a corticosteroides). El tratamiento mejora la actividad de la enfermedad, pero el daño ocasionado puede persistir (1,2).

Presentamos 8 casos clínicos de morfea lineal infantil, tres de ellas con la forma característica en coup de sable y otras cinco a nivel de las extremidades. La edad de debut variaba entre 4 meses y 12 años. Una de las pacientes afecta de esclerodermia en coup de sable presentó crisis epilépticas. De nuestra serie, tres están en tratamiento con metotrexato oral por importante impacto funcional.

En resumen, la morfea lineal en niños es un trastorno inflamatorio crónico, con alto potencial incapacitante. Puede causar afectación de planos profundos con riesgo de secuelas funcionales y estéticas, por lo que es importante identificarlo y tratarlo cuando es debido.

Bibliografía:

1. Kunzler E, et al. Linear morphea: Clinical characteristics, disease course, and treatment of the Morphea in Adults and Children cohort. J Am Acad Dermatol. 2019 Jun;80(6):1664-1670.
2. Prasad S, et al. An Evaluation of the Performance of Current Morphea Subtype Classifications. JAMA Dermatol. 2021;157(4):399-405.

P-42

MORFEA EN COUP DE SABRE Y SÍNDROME DE PARRY-ROMBERG: ¿MANIFESTACIONES DE UN MISMO ESPECTRO CLÍNICO?

Isabel Gainza Apraiz(1), Laura Blanch Rius(1), Bárbara Lada Colunga(1), Ane Lobato Izaguirre(1), Mikel Meruelo Ruano(2) y Rosa María Izu Belloso(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Basurto, Bilbao (Bizkaia) - España y (2)Servicio de Dermatología. Hospital de Mendara, Mendara (Gipuzkoa) - España.

Introducción: La morfea lineal en "coup de sable" (MLCS) y la atrofia hemifacial progresiva o síndrome de Parry-Romberg (SPR) son entidades infrecuentes, de etiopatogenia incierta, que comparten manifestaciones clínicas y hallazgos histopatológicos.

Caso clínico: Niña de 12 años remitida por presentar desde los 2 años una placa deprimida e hiperpigmentada frontal central, compatible con MLCS. Seis meses antes desarrolló una placa hiperpigmentada mandibular derecha, sin atrofia ni induración asociadas. Las exploraciones neurológicas y oftalmológicas fueron anodinas, así como la RMN cerebral. Se inició tratamiento con mometasona tópica y posteriormente tacrolimus.

Durante el seguimiento se observó estabilidad de la lesión frontal, pero mayor atrofia mandibular, planteándose el diagnóstico de SPR, y se instauró tratamiento con prednisona oral y metotrexato, que tuvo que ser suspendido al de 18 meses por cefaleas y malestar. Presentó progresión de la enfermedad con mayor atrofia y sensación de tirantez en la región mandibular, y el TAC facial mostró adelgazamiento del tejido subcutáneo en línea media frontal y región mandibular derecha. Se inició micofenolato mofetilo con estabilización parcial de la enfermedad.

Discusión: El caso ilustra la dificultad de establecer límites clínicos entre la MLCS y el SPR, sugiriendo que podrían representar un espectro continuo de esclerodermia localizada. La MLCS se caracteriza por una placa lineal deprimida, unilateral, de localización frontoparietal o frontal paramediana, mientras que el SPR se manifiesta con una atrofia facial progresiva que afecta al tejido subcutáneo y muscular, sin induración, pudiendo asociar alteraciones maxilofaciales, odontológicas u oftalmológicas. Además, en ambas pueden existir alteraciones neurológicas (principalmente crisis epilépticas o lesiones de sustancia blanca).

Aunque ambas suelen ser unilaterales, hasta un 7% de los casos presentan afectación bilateral y en un 28% coexisten ambas formas, lo que apoya la hipótesis de que constituyen un espectro continuo de la misma enfermedad. El abordaje terapéutico requiere un diagnóstico precoz y un manejo multidisciplinar individualizado, considerando inmunosupresores sistémicos como tratamientos de elección en formas activas o progresivas, con el objetivo de estabilizar la enfermedad y minimizar las secuelas estéticas y funcionales.

P-43

USO DE OMALIZUMAB EN DERMATOSIS EOSINOFÍLICAS PEDIÁTRICAS: SERIE DE TRES CASOS

Elena Pérez Zafrilla(1), Ángel González García(1), Daniel Blaya Imbernón(1), Malena Finello(1), Laura Giménez Cuenca(1), Alba Náchter Albiach(1), Violeta Zaragoza Ninet(1), Esther Díez Recio(1) y Altea Esteve Martínez(1) de (1)Dermatología. Consorcio Hospital General Universitario, Valencia - España.

Introducción: Las dermatosis eosinofílicas en edad pediátrica, como el síndrome de Wells o el eritema anular eosinofílico, son poco frecuentes y su manejo puede resultar complejo debido a la escasa evidencia terapéutica disponible. Omalizumab, un anticuerpo monoclonal anti-IgE, se posiciona como una opción potencial en enfermedades cutáneas mediadas por IgE y eosinófilos, aunque la experiencia en población infantil es todavía limitada.

Métodos: Se realizó una revisión retrospectiva de pacientes pediátricos diagnosticados de dermatosis eosinofílicas confirmadas histológicamente y tratados con omalizumab entre 2016 y 2025 en un hospital terciario. Se analizaron datos demográficos, características clínicas, hallazgos histopatológicos, esquemas terapéuticos y evolución clínica.

Resultados: Se incluyeron tres pacientes pediátricos (2, 5 y 8 años; dos varones y una niña). Los diagnósticos correspondieron a síndrome de Wells (n=2), uno de ellos asociado a urticaria crónica espontánea, y eritema anular eosinofílico (n=1). Todos habían presentado enfermedad persistente o recurrente pese a tratamientos convencionales, incluyendo corticoides sistémicos y antihistamínicos.

Omalizumab se administró en dosis de 75 a 150 mg cada 4 semanas. Los tres pacientes mostraron mejoría rápida y sostenida, con remisión completa de las lesiones cutáneas. Dos pudieron suspender el tratamiento sin recaídas; uno presentó una recidiva tras la retirada, resolviéndose nuevamente al reiniciar omalizumab. No se registraron efectos adversos.

Discusión / Conclusión: Omalizumab se perfila como una opción terapéutica eficaz y segura en dermatosis eosinofílicas pediátricas, proporcionando una rápida resolución clínica y reduciendo la necesidad de corticoides. Esta serie contribuye a ampliar la limitada evidencia existente en población infantil y refuerza el papel de los mecanismos mediados por IgE en estas enfermedades.

P-44 FOLICULITIS EOSINOFÍLICA: UNA ENTIDAD ANTIGUA QUE SÓLO MEJORÓ CON UN TRATAMIENTO MODERNO

Emilia García Rivera(1), Mario Puerta Peña(1), Fátima Tous Romero(1), Alfonso Gotor Rivera(1), Elena Porres López(1) y Sara Isabel Palencia Pérez(1) de (1) Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid - España.

La pustulosis eosinofílica infantil (antes foliculitis eosinofílica) es una rara enfermedad inflamatoria que se caracteriza por pápulas, vesículas y pústulas foliculares pruriginosas recurrentes. Afecta principalmente a niños caucásicos, desde la lactancia hasta los 15 meses. Aunque previamente descrita como una entidad poco frecuente, se desconoce su verdadera incidencia y el aumento reciente de casos hace pensar en que se trata de una entidad infradiagnosticada o confundida con foliculitis bacterianas, dado su carácter autorresolutivo en la mayoría de las ocasiones. La clínica cutánea predomina en cuero cabelludo y ocasionalmente afecta a cara, tronco y miembros, así como palmas y plantas. Las lesiones cursan en brotes de 2-3 semanas de duración y se acompañan de eosinofilia periférica y elevación de IgE. Las lesiones son estériles y en la histología contienen masas de eosinófilos agrupados en torno al folículo piloso.

Presentamos el caso de un lactante de 5 meses que acude a urgencias por lesiones papulosas y vesiculosas de 2 meses de evolución que cursan en brotes, de distribución generalizada incluyendo cuero cabelludo y zona perioral, sin afectación palmoplantar ni de área del pañal; que generan irritabilidad e impiden el descanso nocturno. Se pauta corticoide tópico sin mejoría.

Ante la persistencia de lesiones, se toma biopsia, compatible con pustulosis eosinofílica. A pesar de tratamiento con macrólido oral, antihistamínico e inhibidores de calcineurina tópicos combinados con corticoide de alta potencia, las lesiones persisten. Dada la interferencia con la calidad de vida, se decide iniciar tratamiento biológico con Dupilumab con mejoría espectacular de las lesiones y recuperación del descanso nocturno.

Estamos ante un caso de pustulosis eosinofílica infantil de localización y curso atípicos, por la predominancia en miembros inferiores y la persistencia en el tiempo. La literatura hasta la fecha recoge que, debido al buen pronóstico de esta enfermedad, el tratamiento es conservador con corticoides tópicos. En el caso que presentamos, la afectación de la calidad de vida resultó un motivo más que suficiente para implementar un tratamiento biológico, teniendo en cuenta además la etiopatogenia de la enfermedad, basada en una inmunodisregulación linfocitaria con predominio de la vía Th2, para lo que actualmente existe un tratamiento seguro.

P-45 EDEMA GENITAL EN UN NIÑO: CUANDO LA CLAVE ESTÁ EN EL PUNCH

Daniel de Ramón Rueda(1), Andrea Fuentes Bellas(1), Carmen Miranda Cid(2), Mar Tolín Hernani(2), Francisco Arias Lotto(3) y Minia Campos Domínguez(1) de (1)Servicio de Dermatología, (2)Servicio de Pediatría y (3)Servicio de Anatomía Patológica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid - España.

Introducción: La granulomatosis anogenital es una enfermedad inflamatoria crónica infrecuente que puede presentarse como edema genital persistente, especialmente en edad pediátrica. Su principal asociación es la enfermedad de Crohn metastásica.

Caso clínico y resultados: Niño de 11 años sin antecedentes de interés que consultó por edema genital persistente de un año de evolución con brotes autolimitados y sin otra clínica asociada. Las pruebas analíticas, incluidos estudios infecciosos, calprotectina y sangre oculta en heces, fueron negativas. Radiografía de tórax y resonancia magnética pélvica sin alteraciones. La biopsia cutánea mostró granulomas desnudos no necrotizantes en dermis y vasos linfáticos, sin evidencia de microorganismos, confirmando el diagnóstico de granulomatosis anogenital.

Aunque no se realizaron estudios intestinales invasivos, la calprotectina indetectable permitió descartar, por el momento, enfermedad de Crohn intestinal. Se inició tratamiento con prednisona oral a dosis altas y azatioprina a dosis bajas, ajustadas según evolución. Durante los meses posteriores, el paciente presentó mejoría progresiva del edema, menor frecuencia de brotes y buena tolerancia.

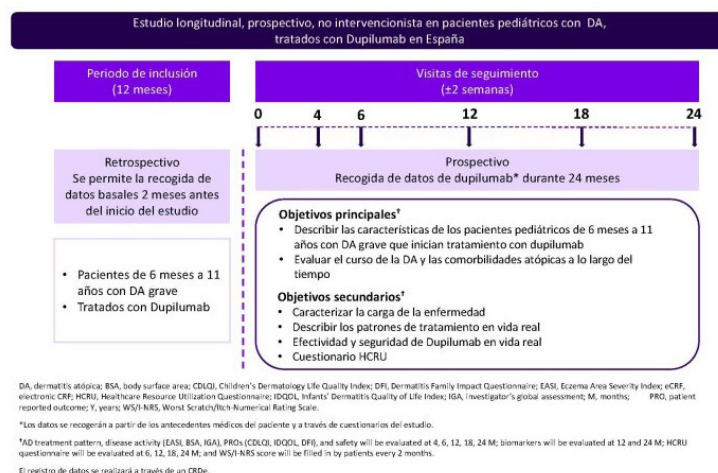
Discusión: La granulomatosis anogenital (GAG) es un proceso inflamatorio granulomatoso crónico que afecta piel y tejido subcutáneo genital y perianal. Los granulomas intra y extralinfáticos bloquean el drenaje linfático, generando edema persistente, eritema y, ocasionalmente, induración o úlceras. Aunque puede ser idiopática, es fundamental descartar enfermedad de Crohn. Cuando existen lesiones cutáneas granulomatosas separadas del tracto digestivo se habla de enfermedad de Crohn metastásica; la afectación genital o perianal se denomina enfermedad de Crohn anogenital (ECAG). En pediatría tiende a ser la primera manifestación de la enfermedad luminal. El tratamiento se basa en corticoides sistémicos, tiopurinas y, en casos refractarios, fármacos biológicos. La respuesta al tratamiento suele ser lenta. Estos pacientes requieren seguimiento multidisciplinar y vigilancia de síntomas y signos sistémicos.

P-46 ESTUDIO OBSERVACIONAL, LONGITUDINAL Y PROSPECTIVO DE DUPILUMAB EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON DERMATITIS ATÓPICA EN ESPAÑA: DISEÑO DEL ESTUDIO PROADAP

Eulalia Baselga Torres(1), Montserrat Evole Buselli(2), Cristina Galache Osuna(3), Yolanda Gilaberte Calzada(4), M^a Ángeles Martín Díaz(5), José Bernabeu Wittel(6), José Antonio Llamas Carmona(7), Laura Berbegal(8), Aniza Giacaman(9), Ana Batalla(10), Minia Campos(11), Marcella Markthaler(12), Lucero Noguera-Morel(13), Raúl de Lucas(14), Ana Campos Galán(15) y Esther Roé(16) de (1)Servicio de Dermatología Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona - España, (2)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia - España, (3)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo (Asturias) - España, (4)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza - España, (5) Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Infanta Leonor, Madrid - España, (6)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla - España, (7)Servicio de Dermatología. Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga - España, (8)Servicio de Dermatología. Hospital General

Universitario de Alicante, Alicante - España, (9)Servicio de Dermatología. Hospital Universitari Son Espases, Palma de Mallorca (Illes Balears) - España, (10) Servicio de Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela (A Coruña) - España, (11)Servicio de Dermatología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid - España, (12)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Canarias, San Cristóbal de La Laguna (Santa Cruz de Tenerife) - España, (13)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid - España, (14)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario La Paz, Madrid - España, (15)Sanofi, Madrid - España y (16)Servicio de Dermatología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona - España.

Introducción: La dermatitis atópica (DA) afecta a hasta 72.4 millones de niños en todo el mundo¹ y se asocia con comorbilidades atópicas/no atópicas y una elevada carga de la enfermedad². Dupilumab, un tratamiento biológico aprobado para niños ≥ 6 meses (M), ha demostrado eficacia y seguridad en ensayos fase III en pacientes con DA de todos los grupos de edad³. El estudio PROADAP tiene como objetivo caracterizar los datos demográficos y el perfil clínico de los pacientes pediátricos con DA grave que reciben dupilumab, evaluar la progresión de la enfermedad, las comorbilidades atópicas, la carga de la enfermedad y los patrones de tratamiento en práctica clínica real.



Diseño del Estudio

Métodos: PROADAP (NCT06415175) es un estudio prospectivo, longitudinal y observacional realizado en 15 hospitales de España. La inclusión estimada es de ~150 pacientes de 6 M a 11 años con DA grave que inicien tratamiento con dupilumab según la valoración del investigador. El objetivo principal del estudio consiste en describir las características basales de los pacientes, como la edad, el sexo, el índice de masa corporal, los antecedentes familiares/médicos, las comorbilidades atópicas/no atópicas y el curso de la DA (edad de aparición, inicio/antecedentes de tratamiento).

Los objetivos secundarios incluyen patrones de tratamiento en práctica clínica real; efectividad y seguridad de dupilumab; resultados notificados por el paciente/médico: índices de calidad de vida (Children's Dermatology Life Quality Index, CDLQI, Infants' Dermatitis Quality of Life IDQOL, Dermatitis Family Impact, DFI), intensidad del picor (Worst Itch Numerical Rating Scale, WI-NRS), gravedad y extensión del eccema, (EASI), superficie corporal afectada (BSA), y biomarcadores. Otros análisis incluyen la evaluación de la seguridad—Acontecimientos adversos (AEs), AEs de especial interés y AEs graves; Cuestionario de utilización de recursos sanitarios, número de visitas a urgencias y hospitalizaciones.

Discusión: El estudio PROADAP generará evidencia robusta de práctica clínica real mediante la colaboración de 15 hospitales españoles de referencia en dermatología pediátrica. La evaluación detallada de la progresión de la enfermedad, los patrones de tratamiento, la efectividad y la seguridad contribuirán a generar conocimiento y optimizar las estrategias terapéuticas para el manejo de la DA pediátrica en práctica clínica habitual.

P-47 MANEJO INDIVIDUALIZADO DE DOS CASOS DE ACNÉ FULMINANS: UN RETO TERAPÉUTICO

Juan Carlos Romera Pallarés(1), Manuel Gómez-Olité Pérez(1), Blanca Rebollo Caballero(1), Antonio Peralta Vázquez(1), M^a Encarnación Giménez Cortés(1) y Javier Ruiz Martínez(1) de (1)Dermatología. Hospital General Universitario Reina Sofía, Murcia - España.

El acné fulminans (AF) es una forma grave y poco frecuente de acné, caracterizada por la aparición súbita de lesiones ulceradas y costrosas, a menudo con respuesta inflamatoria intensa. Su manejo constituye un desafío clínico que requiere tratamientos prolongados y, en ocasiones, estrategias terapéuticas individualizadas.

Casos clínicos: Presentamos dos pacientes con AF que precisaron abordajes terapéuticos individualizados según su evolución y respuesta clínica.

El primer caso corresponde a una adolescente de 14 años que, tras iniciar isotretinoína 20 mg/día, desarrolló un brote inflamatorio agudo con lesiones dolorosas en región frontal e intercilial. Se instauró corticoterapia oral y se redujo la dosis de isotretinoína durante más de un año, complementando con infiltraciones intralesionales de triamcinolona y drenaje de un absceso en canto interno ocular. Ante la persistencia de actividad inflamatoria y la dependencia de corticoides, se añadió adalimumab como agente ahorrador, en combinación con dosis bajas de isotretinoína, logrando una mejoría mantenida y reducción significativa de la inflamación.

El segundo caso corresponde a un varón que presentó un cuadro de AF a los 14 años, y que precisó durante años posteriores, regímenes intermitentes con isotretinoína y corticoides orales. Persistía una evolución tórpida con múltiples comedones en tronco y espalda que progresaban a nódulos, quistes y abscesos recurrentes. Dada la refractariedad del cuadro, se optó por realizar extracción manual de comedones tras láser CO₂, inicialmente en consulta y, tras la buena respuesta observada, bajo anestesia general en quirófano. El procedimiento se asoció a una marcada reducción de las lesiones inflamatorias y del número de brotes.

Discusión: El tratamiento del AF continúa basándose en la combinación de corticoides e isotretinoína, aunque los casos refractarios pueden requerir terapias biológicas. Los inhibidores del TNF- α , como adalimumab, han mostrado eficacia en formas severas de acné inflamatorio y en síndromes autoinflamatorios relacionados, actuando como ahorradores de corticoides y moduladores del componente neutrofílico. Por otro lado, los procedimientos físicos, como el láser CO₂ asociado a extracción comedoniaria, representan una herramienta útil en fases residuales, al reducir la carga inflamatoria y prevenir la formación de nódulos o abscesos.

P-48

DERMATITIS ATÓPICA EN LA INFANCIA CON PRESENTACIÓN EN ZONAS DE EXTENSIÓN: A PROPÓSITO DE DOS CASOS CLÍNICOS

Paula Blázquez Pérez(1), Ana Isabel Sánchez Moya(1), Javier Moreno-Manzanaro García-Calvillo(1), María José Carrera Hernández(1), Juan José Amorós Oliva(1) y Blas A. Gómez Dorado(2) de (1)Dermatología. Hospital Universitario de Toledo, Toledo - España.

Introducción: La dermatitis atópica (DA) se caracteriza por su clínica heterogénea, dando lugar a distintos fenotipos. En la infancia, es típico el patrón flexural. Exponemos dos casos de DA en la infancia con presentación atípica y similar evolución.

Caso clínico: Se trata de una niña de 10 años y un varón de 7, con antecedentes de DA y ambas madres con enfermedad celíaca (EC). Consultan por placas numulares con vesiculación en áreas de extensión y periorales. No asocian clínica digestiva. Para descartar dermatitis herpetiforme (DH), se realiza biopsia cutánea (BC) y analítica. Ambos pacientes presentan niveles normales de inmunoglobulina A (IgA) y anticuerpos anti-transglutaminasa (AATG) negativos, sí se detecta HLA-DQ2 y DQ8. La inmunofluorescencia directa (ID) resulta negativa en ambas BC. En el caso de la paciente de 10 años, en circuito privado se repite BC que muestra discretos depósitos granulares de IgA (hallazgo característico de la DH). Tras valoración por Aparato Digestivo, se inicia sulfona y dieta sin gluten. Después de varios meses de tratamiento y dieta, las lesiones persisten. Se sospecha entonces DA de patrón atípico, se reintroduce gluten y se inicia dupilumab con resolución del cuadro.

Discusión: La presencia de DA con lesiones en áreas de extensión puede simular una DH. El diagnóstico de EC se realiza mediante combinación de criterios clínicos, histológicos y serológicos. La presencia de HLA-DQ2 y DQ-8 no es diagnóstica de EC y la ausencia de depósitos de IgA en la BC no descarta el diagnóstico de DH. Niveles normales de IgA y AATG negativos descartan EC, excepto si hay riesgo de AATG falsamente negativos (por ejemplo, si existe DH). Marcadores inmunohistoquímicos, como la proteína Hsp90 α , podrían ser de utilidad en un futuro para diferenciar la DA de otras entidades.

Conclusión: Presentamos dos casos de DA con lesiones en zonas de extensión sugestivas de DH y estudio de EC poco concluyente que no respondieron al tratamiento con sulfona y dieta sin gluten. Se inicia dupilumab ante sospecha de DA atípica con resolución del cuadro.

Bibliografía:

1. Reunala T, Hervonen K, Salmi T. Dermatitis herpetiformis: an update on diagnosis and management. Am J Clin Dermatol. (2021) 22:329–38. doi: 10.1007/ s40257-020-00584-2.

P-49

DERMATITIS PERIORIFICAL GRANULOMATOSA DE LA INFANCIA: UN RETO TERAPÉUTICO

Emilio Berna Rico(1), Emilio García Mouronte(1), Natalia Cadavid Fernández(2), Jon Uriarte Terán(1), Ana Barquín Ruiz(1) y Bibiana Pérez García(1) de (1) Departamento de Dermatología, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid - España y (2)Anatomía Patológica. Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid - España.

Introducción: La dermatitis periorifical granulomatosa es una variante de la dermatitis periorifical caracterizada por la presencia de granulomas no necrotizantes en la histología. A continuación, presentamos el caso de una niña con esta entidad.

Caso clínico: Niña de 5 años sin antecedentes de interés, natural de Venezuela, valorada inicialmente por múltiples pápulas eritematosas monomorfas periorales pruriginosas de 4 meses de evolución. Había sido tratada con hidrocortisona, tacrolimus y metronidazol tópicos, sin mejoría. Tras nuestra valoración, con sospecha de dermatitis periorifical, se inició pimecrolimus e ivermectina tópicos 1 vez al día durante 2 meses, con control parcial. Se decide entonces iniciar azitromicina oral, 3 días por semana durante 12 semanas, lo cual logra controlar por completo el cuadro, aunque las pápulas recurren 3 semanas después de finalizar el tratamiento. Metronidazol oral durante 4 semanas tampoco logra un control completo. Además, se observó la presencia de cicatrices atróficas puntiformes a nivel perioral en el seguimiento. Ante estos hallazgos, se plantea una biopsia, con diagnóstico diferencial de dermatitis periorifical, lupus miliar diseminado facial y sarcoidosis cutánea.

Resultados: La biopsia de una pápula perioral mostró leve espongirosis y granulomas no necrotizantes perifoliculares. La radiografía de tórax, una analítica y el Mantoux fueron normales. En correlación clínico-patológica, se diagnosticó de dermatitis periorifical granulomatosa. Se inició isotretinoína 5 mg/día (peso de la paciente 35 kg), que mantiene una respuesta completa a los 2 meses de su inicio.

Discusión: La dermatitis periorifical granulomatosa es una variante de la dermatitis periorifical típica de la infancia. Se ha descrito con mayor frecuencia en fototipos altos, acuñándose inicialmente el término de erupción facial afro-caribeña de la infancia. La presencia de cicatrices atróficas como las de nuestro caso es rara. Su presencia es más propia del lupus miliar diseminado facial, aunque este muestra característicamente granulomas necrotizantes en la histología. A nivel terapéutico, se han descrito buenas respuestas a los fármacos tópicos y los antibióticos orales (macrólidos, doxiciclina, metronidazol) empleados en la rosácea. En casos refractarios, el uso de isotretinoína oral podría ser una opción, como pone de manifiesto nuestro.

P-50

DERMATITIS ATÓPICA REFRACTARIA EN PACIENTE CON OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA TIPO I: INTERACCIÓN ENTRE EL COLÁGENO I Y VÍAS INFLAMATORIAS

Elena Naz Villalba(1), Marta Menéndez Sánchez(1), Lucía Martínez Rozas(1), Alejandra Méndez Valdés(1), Sara de Benito Mendieta(1) y José Luis López Estebaranz(1) de (1)Dermatología. Hospital Universitario Fundación Alcorcón.

Introducción: La dermatitis atópica (DA) moderada-grave de inicio temprano suele requerir terapias avanzadas, pero la respuesta puede ser subóptima en pacientes con comorbilidades que alteran la estructura de la piel. La osteogénesis imperfecta (OI) tipo I, causada por mutaciones en COL1A1/COL1A2, implica un colágeno tipo I defectuoso que puede comprometer la barrera cutánea y favorecer una respuesta inflamatoria anómala.

Caso clínico: Adolescente varón de 15 años con DA moderada-grave desde la primera infancia, tratado con múltiples líneas terapéuticas: corticoides tópicos, varios ciclos de corticoides orales, ciclosporina, dupilumab (respuesta inicial con pérdida secundaria de eficacia al año), tralokinumab (sin respuesta significativa) y upadacitinib, con mejoría solo parcial. Presenta afectación extensa, liquenificación marcada y prurito persistente. A los 13 años presentó una fractura de cadera tras traumatismo mínimo; inicialmente atribuida a la exposición repetida a corticoides sistémicos. La identificación de escleras azules condujo a estudio genético que evidenció una variante patogénica en el gen COL1A1 en heterocigosis lo que confirmó OI tipo I.

Discusión: La osteogénesis imperfecta resulta en una producción anormal cualitativa y/o cuantitativa del colágeno tipo I, presente en huesos, dientes y esclerótica. La pobre respuesta a terapias biológicas dirigidas a la inflamación tipo 2 en nuestro paciente con dermatitis atópica podría estar influenciada por la alteración intrínseca del colágeno tipo I propia de la OI, que afecta a la integridad de la barrera cutánea y podría modular vías inflamatorias no-T2. Publicaciones recientes describen en OI un aumento de interferón- γ , TNF- α y TGF- β , lo que sugiere un microambiente inflamatorio más complejo y potencialmente menos dependiente de IL-4/IL-13, lo que podría contribuir a la falta de eficacia de los biológicos utilizados.

Conclusión: La coexistencia de DA grave y OI tipo I puede modificar el perfil inflamatorio y dificultar la respuesta terapéutica, especialmente a tratamientos dirigidos a la vía tipo 2. Este caso subraya la importancia de considerar comorbilidades estructurales de la piel que puedan influir en la eficacia de los tratamientos en la DA.

Bibliografía:

1. Goddard JF et al. Osteogenesis imperfecta: exploring an autoimmune and immunotherapy perspective. JBMR Plus, 2025.

P-51

EXPERIENCIA EN TRATAMIENTO CON TRALOKINUMAB EN ADOLESCENTES CON DERMATITIS ATÓPICA MODERADA-GRAVE

Ainhoa Roca Martiartu(1), Emilio del Río Pena(1), José Luis Galán Sánchez(1), Marta Valdivielso Ramos(1), Cristina Mauleón Fernández(1) y M^a Ángeles Martín Díaz(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Infanta Leonor, Madrid - España.

Introducción: La dermatitis atópica (DA) es una enfermedad inflamatoria crónica frecuente en adolescentes, con brotes recurrentes, prurito intenso y notable impacto en la calidad de vida. En casos moderados-graves precisa tratamiento sistémico. Tralokinumab, anticuerpo monoclonal que inhibe selectivamente la IL-13, ha demostrado eficacia y seguridad en mayores de 12 años, aunque la evidencia en práctica clínica real en población adolescente sigue siendo limitada.

Material y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo de pacientes entre 12 y 18 años con DA EASI ≥ 21 que habían iniciado tratamiento con tralokinumab entre junio de 2022 y octubre de 2025 en un hospital de nivel 2 en Madrid. Se recogieron datos sociodemográficos, clínicos y de respuesta mediante EASI (Eczema Area and Severity Index), IGA (Investigator's Global Assessment), y NRS (Numerical Rating Scale) prurito en semanas 0 (W0), 4 (W4), 16 (W16), 24 (W24) y 52 (W52).

Resultados: Se incluyeron 11 pacientes.

En la evaluación basal, el 72,7% presentaban afectación de cabeza y cuello. Todos los pacientes habían recibido corticoides e inhibidores de calcineurina tópicos. 2 (18,2%) habían sido tratados con fototerapia. Todos los pacientes habían sido tratados con corticoide oral. Otros tratamientos: 1 (9,1%) ciclosporina, 2 (18,2%) dupilumab y 1 upadacitinib (9,1%).

Los resultados de medianas de las escalas utilizadas fueron los siguientes:

W0 (n=11) EASI 21 (8–35), IGA 3 (2–3), NRS prurito 8 (5–10)

W4 (n=8), EASI 5,7 (2,6–30,6), IGA 2 y NRS prurito 5,5 (2–10)

W16 (n=8), EASI 1,2 (0,4–4,5), IGA 1 y NRS prurito 4 (1–8)

W24 (n=6), EASI 0,2 (0–4), IGA 1 (0–1) y NRS prurito 3 (0–7)

W52 (n=2), EASI 0,55, IGA 1 y NRS prurito 3,5 (1–6)

De los 8 pacientes que presentaban inicialmente afectación de cabeza y cuello, en 6 se había resuelto en W4 y 5 en W16. Se suspendió el tratamiento en 2 pacientes, uno de ellos por fallo primario (presentó además conjuntivitis) y otro por dolor en el punto de inyección.

Conclusiones: En esta cohorte de práctica clínica, tralokinumab mostró alta eficacia y respuesta sostenida en adolescentes con DA moderada-grave. La tolerancia fue adecuada, con pocos efectos adversos y una tasa baja de suspensión. Estos resultados respaldan su uso como opción terapéutica eficaz en adolescentes, si bien se requieren estudios con mayor tamaño muestral y seguimiento prolongado.

Título tabla: Características sociodemográficas.

Variable	n (%) / Mediana (rango)
Total de pacientes	11
Sexo femenino	45.5%
Edad (años)	15 (12–18)
Inicio en lactancia	100%
Fenotipo clásico de DA	100%
Comorbilidades atópicas	81.8%
• Asma	55.6%
• Conjuntivitis alérgica	66.7%
• Rinitis alérgica	77.8%
• Alergia alimentaria	22.2%
• Alergia de contacto	11.1%
Afectación cabeza y cuello	72.7%
Tratamientos previos	
• TCS/TCI	100%
• Corticoides orales	100%
• Ciclosporina	9.1%
• Fototerapia	18.2%
• Dupilumab	18.2%
• Upadacitinib	9.1%

P-52 DUPILUMAB EN PRÁCTICA CLÍNICA REAL EN DERMATITIS ATÓPICA PEDIÁTRICA: SERIE DE 31 CASOS

Laura Membrillo Ruiz(1), Laura Padilla España(1), José Francisco Millán Cayetano(1), Lucía Aguilar González(1), Alejandro Claudio Oliva(1) y Mario Linares Barrios(1) de (1)Dermatología. Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz - España.

Introducción: Dupilumab está aprobado en dermatitis atópica (DA) moderada-grave desde los 6 meses. Ha demostrado eficacia y seguridad a largo plazo, pero los datos en práctica clínica real en subpoblación pediátrica son más limitados. El objetivo de este estudio es revisar la casuística en un hospital de tercer nivel.

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo incluyendo pacientes de menos de 18 años con DA moderada-grave tratados con dupilumab en el hospital de Puerta del Mar entre mayo-2020 y noviembre-2025. Se recogieron variables epidemiológicas sobre gravedad y sobre respuesta tratamiento de forma basal, a los 3, 6 y 12 meses. Se realizó análisis descriptivo mediante medidas de tendencia central.

Resultados: Se incluyeron 31 pacientes; edad media 6,57 años, 61,3% fueron mujeres. 45,2% tenían comorbilidad Th2. La cohorte presentaba un EASI basal medio de 25,20. La pauta más frecuente fue 300mg sc mensual. En la semana 16, 61% alcanzó EASI75 y 48% EASI90. Nuestra serie mostró una mejoría notable, con una reducción media del EASI cercana al 80% al año. El porcentaje de pacientes que alcanzó EASI 75 fue mayor en <6 años (61,5%) y >12 años (75%), mientras que el grupo 6–12 años concentró mayor tasa de fallos secundarios (14,3%). Los pacientes con y sin comorbilidades Th2 no mostraron diferencias significativas en la respuesta. En el 12,9%, con EASI90, se espació el intervalo de administración a cada 6 semanas, con mantenimiento de la respuesta y sin recaída posterior. No se registraron efectos adversos.

Discusión: El grado de respuesta EASI75 en nuestra cohorte, mantenido en el tiempo y consistente entre los distintos grupos de edad y perfiles clínicos, se sitúa en el rango superior a lo descrito en ensayos clínicos y series de práctica real. Además, un aspecto relevante es que no se observó ningún efecto secundario y se demostró la posibilidad de optimización, ampliando el intervalo de administración a aquellos pacientes con buena respuesta mantenida en el tiempo.

Bibliografía:

1. Pirov E, Molho-Pessach V, Cohen-Barak E, et al. Real-world efficacy and safety of dupilumab in paediatric atopic dermatitis. Clin Exp Dermatol. 2025;50:372-9.
2. Izcardo H, Roé E, Vicente A, et al. Dupilumab treatment in paediatric atopic dermatitis: Spanish multicentre real-world study. Clin Exp Dermatol. 2024;50:104-12.

P-53

QUEILITIS GRANULOMATOSA DEL LABIO INFERIOR COMO MANIFESTACIÓN INICIAL EXCEPCIONAL DE ENFERMEDAD INFLAMATORIA INTESITAL

Anna Porta Vilaró(1), Empar Sáez Artacho(2), Aida Lara Moya(1), Antonio Daviu Cofre(1), Rafael Garrido Nevado(1) y Miquel Casals Andreu(1) de (1) Dermatología y (2) Anatomía Patológica. Hospital Universitari Parc Taulí, Sabadell (Barcelona) - España.

Introducción: La queilitis granulomatosa es una enfermedad inflamatoria crónica, rara en la edad pediátrica, caracterizada por una tumefacción recurrente de uno o ambos labios, sobre todo del superior y de un infiltrado granulomatoso en la histología.

La afectación exclusiva de los labios se denomina queilitis granulomatosa de Miescher. Su asociación con edema orofacial, lengua fisurada y parálisis facial periférica constituye el síndrome de Melkersson-Rosenthal. En algunos casos se relaciona con otras enfermedades granulomatosas no infecciosas ni necrotizantes como la sarcoidosis y la enfermedad de Crohn.

Caso clínico: Se presenta un varón de 15 años, sin antecedentes de interés, que consultó por un cuadro de aftas orales recurrentes de dos años de evolución asociado a una inflamación progresiva del labio inferior. No existían antecedentes de parálisis facial ni de sintomatología digestiva. En la exploración física se observó una tumefacción e infiltración del labio inferior, sin afectación del superior ni de la lengua.

Resultados: La analítica sanguínea (hemograma, función hepática, renal, y enzima convertidora de angiotensina) fue normal, al igual que la radiografía de tórax. Una biopsia del labio inferior mostró un epitelio normal con infiltrado inflamatorio crónico en dermis y presencia de granulomas epitelioides sin necrosis. Se instauró tratamiento con sulfona 50 mg/día, con una mejoría progresiva. El paciente fue derivado a Digestología para descartar enfermedad inflamatoria intestinal. La calprotectina fecal fue negativa, la fibrogastropscopia no mostró alteraciones y la fibrocolonoscopia evidenció una ileítis terminal con aftas milimétricas y presencia de granulomas epitelioides en colon ascendente.

Discusión: Nuestro caso destaca por la localización en el labio inferior, poco habitual, y también por la temprana edad del paciente. Más aún, el hecho de que la lesión labial fue la manifestación inicial en ausencia de síntomas digestivos, subraya la importancia de incluir esta entidad en el diagnóstico diferencial de las granulomatosis orofaciales y de realizar un despistaje completo de la enfermedad inflamatoria intestinal.

Bibliografía:

1. Van der Waal RI, et al. Cheilitis granulomatosa. J Eur Acad Dermatol Venereol. 2001;15(6):519-523.
2. Rehor G, et al. Cheilitis granulomatosa as initial manifestation of Crohn's disease. Hautarzt. 2010;61(8):691-693.

P-54

MORFEA LINEAL TRATADA CON TOFACITINIB E INJERTO GRASO EN PACIENTE PEDIÁTRICO, A PROPÓSITO DE UN CASO

Javier Moreno-Manzanaro García-Calvillo(1), Ana Isabel Sánchez Moya(1), Edurne Palacios Weiss(2), Isabel Pastora Granados Bautista(3), Begoña Losada Pinedo(4) y Blas A. Gómez Dorado(1) de (1)Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología, (2)Cirugía Oral y Maxilofacia, (3)Reumatología y (4)Pediatria. Hospital Universitario de Toledo, Toledo - España.

Introducción: La morfea es una enfermedad esclerosante de la piel que puede presentarse en la edad pediátrica y ocasionar disimetrías secundarias. Se presenta un caso de morfea lineal en paciente pediátrico manejado en un hospital terciario.

Caso Clínico: Varón de 10 años sin antecedentes de interés remitido por morfea, iniciándose tratamiento tópico con corticoides e inhibidores de la calcineurina (ICAL). Al año desarrolla una placa de morfea lineal en la región mentoniana izquierda, por lo que se inicia metotrexato (MTX). Ante la progresión y la aparición de una nueva placa frontal, se cambia a micofenolato de mofetil (MFM) a los dos años. Se realiza escáner facial que descarta afectación ósea y del sistema nervioso central (SNC). Debido a la dificultad masticatoria y al endurecimiento progresivo de la lesión mentoniana, se inicia tofacitinib (TF), con adecuado control de la actividad. A los 18 años, tras un año de tratamiento y con estabilidad clínica, se realiza injerto graso como abordaje reconstructivo.

Discusión: La morfea en edad pediátrica es una enfermedad autoinmune rara que genera fibrosis cutánea y de estructuras subyacentes. Presenta una prevalencia de 1-3 casos por 100.000 habitantes, con edad media de inicio entre 7,3 y 8,8 años y predominio femenino. Clínicamente cursa con placas eritematovioláceas induradas que pueden comprometer tejido celular subcutáneo, músculo, hueso e incluso el SNC. La forma lineal es el subtipo más frecuente en niños. Histológicamente se observa engrosamiento y extensión del colágeno hacia la dermis profunda y el tejido celular subcutáneo. En la analítica pueden detectarse ANAs y anticuerpos antitopoisomerasa II. La termografía infrarroja resulta útil para monitorizar la actividad inflamatoria. El tratamiento debe iniciarse de forma precoz y agresiva: corticoides o ICAL tópicos en formas superficiales y MTX o MFM en formas lineales, profundas o generalizadas. En casos refractarios, TF surge como alternativa en reportes aislados. Las disimetrías y secuelas estéticas pueden beneficiarse de técnicas reconstructivas como el injerto graso.

Conclusiones:

- Se presenta un caso pediátrico de morfea en placas con componente lineal frontal y mentoniano, con progresión a pesar de MTX y MFM y adecuada respuesta a TF.
- El injerto graso constituye una opción reconstructiva eficaz para secuelas faciales estéticas.

P-55

INHIBIDORES ORALES DE JAK COMO TERAPIA ALTERNATIVA EN VITÍLIGO GENERALIZADO PEDIÁTRICO RESISTENTE A TRATAMIENTOS CONVENCIONALES: SERIE DE CASOS

Andrés Vidal González(1), Sergio López Alcázar(1), Rafael Escudero Tórner(1), Rocío Maseda Pedrero(1), Marta Feito Rodríguez(1) y Raúl de Lucas Laguna(1) de (1)Dermatología. Hospital Universitario La Paz, Madrid - España.



Vitiligo upadacitinib

El vitiligo generalizado pediátrico resistente a terapias convencionales supone un desafío terapéutico. Presentamos cuatro casos de niños tratados con inhibidores orales de JAK (baricitinib o upadacitinib), todos con vitiligo extenso y refractario a corticoides tópicos y sistémicos, inhibidores de calcineurina, fototerapia y otros inmunomoduladores. Los pacientes mostraron repigmentación progresiva y mejoría en la calidad de vida sin efectos adversos relevantes ni alteraciones analíticas.

El inicio de la repigmentación se observó a los pocos meses, con patrón perifollicular, especialmente cuando se mantuvo fototerapia NB-UVB. La escalada de dosis (baricitinib 1–3 mg, upadacitinib 15–30 mg) permitió reiniciar la respuesta en casos de estancamiento, sugiriendo un posible efecto dosis–respuesta. En dos pacientes, el cambio a upadacitinib tras respuesta parcial con baricitinib produjo repigmentación casi completa.

El mecanismo terapéutico se basa en la inhibición del eje IFN- γ /JAK-STAT, reduciendo el reclutamiento de linfocitos CD8+ y la destrucción melanocitaria. La combinación con NB-UVB parece potenciar los resultados al sumar control inmunológico y estímulo de melanocitos.

Nuestros resultados coinciden con evidencia creciente que respalda la eficacia y seguridad de los inhibidores de JAK en vitiligo, incluyendo población pediátrica. No se registraron infecciones graves, citopenias ni otros eventos relevantes bajo monitorización.

Estos casos demuestran que el tratamiento sistémico con inhibidores de JAK, solo o combinado con fototerapia, puede lograr repigmentación significativa y sostenida en niños con vitiligo generalizado refractario, con impacto positivo en la esfera psicosocial. Se requieren estudios controlados para definir dosis óptimas, duración ideal y estrategias de prevención de recaídas, pero los JAK inhibidores representan una alternativa prometedora para casos pediátricos seleccionados.

Título tabla: Evolución de los casos y tratamiento recibido.

Casos	VASI semana 0	VASI semana 16	VASI semana 52	Response semana 0/semana52 (%)	Tratamiento recibido
Caso 1	60	38	7	88	Baricitinib, Upadacitinib, fototerapia
Caso 2	17	11	8	53	Upadacitinib
Caso 3	16	13	7	56	Upadacitinib
Caso 4	28	18	9	68	Baricitinib, Upadacitinib, fototerapia

VASI: Vitiligo Area Scoring Index.

P-56

DUPILUMAB EN DERMATITIS ATÓPICA PEDIÁTRICA: RESULTADOS EN VIDA REAL HASTA 2 AÑOS

Cristiana Borselli(1), Lucero Noguera Morel(1), Ángela Hernández Martín(1) y Antonio Torrelo(1) de (1)Dermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid - España.

Objetivos:

- Evaluar la eficacia clínica de dupilumab hasta 2 años.
- Analizar diferencias en la respuesta según el fenotipo clínico y la edad.
- Describir la seguridad en práctica clínica real.

Pacientes y métodos:

Estudio retrospectivo de 147 pacientes (0–17 años) con DA moderada-grave tratados con dupilumab.

Variables analizadas: EASI, SCORAD, BSA, prurito VAS, sueño VAS, eventos adversos (EA).

Fenotipos clínicos:

- Clásico (flexural) • Nummular • Prurigo
- Head & Neck • Palmo-plantar • Eccema de manos
- Eritrodermia

Grupos de edad:

- 0–6 años
- 6–12 años
- 12–17 años

Seguimiento hasta 24 meses (SCORAD disponible hasta 6 meses).

Análisis por edad:

- Los 0–6 años mostraron la mejor y más rápida respuesta clínica.
- El grupo 6–12 años alcanzó una mejoría progresiva y sostenida.
- Los 12–17 años presentaron respuesta estable pero ligeramente más lenta. En todos los grupos se observó una reducción marcada de prurito y mejoría del sueño.

Análisis por fenotipo:

- Clásico y nummular: mayor velocidad y profundidad de respuesta.
- Head & Neck: mejora significativa pero más gradual.
- Prurigo y eritrodermia: respuesta más heterogénea y lenta.
- Eccema de manos / palmo-plantar: mejoría sostenida aunque más variable.

Resultados – Eficacia:

EASI y BSA:

- Descenso rápido y sostenido desde los primeros 3 meses.
- A los 24 meses, valores cercanos a remisión clínica.

SCORAD:

- Reducción muy marcada hasta los 6 meses con tendencia hacia valores mínimos.

Prurito y sueño:

- Mejoría rápida desde el inicio, mantenida hasta los 24 meses.

(Los gráficos incluidos muestran la evolución EASI–SCORAD–BSA y Prurito–Sueño).

Seguridad:

Los eventos adversos fueron infrecuentes (11%).

- Eosinofilia: ~40% de los EA.
- Manifestaciones oculares leves (conjuntivitis, prurito ocular): ~35%
- Reacción local en punto de inyección: casos aislados.

Solo un 3% de las exposiciones requirió interrupción del tratamiento.

No se registraron EA graves.

Conclusiones:

- Dupilumab demuestra alta eficacia sostenida hasta 2 años en DA pediátrica moderada-grave.
- La respuesta es especialmente rápida y profunda en niños <12 años.
- El perfil de seguridad es excelente, con baja tasa de EA y escasas interrupciones.
- Los distintos fenotipos muestran patrones de respuesta específicos, siendo el clásico y nummular los más favorables.

P-57

CUANDO LA PIEL HABLA: LESIONES MUCOCUTÁNEAS ORALES Y PERINEALES COMO PISTA DIAGNÓSTICA DE UN CASO DE ENFERMEDAD DE CROHN INADVERTIDA

Mariña Dios Guillán(1), Cristina Prego Padín(1), Jesús del Pozo Losada(1), Nieves Martínez Campayo(1), Álvaro González González(1) y Javier Couto García(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital Abente y Lago, A Coruña - España.



Lesiones perianales y edema vulvar.

La Enfermedad de Crohn (EC) es una enfermedad inflamatoria intestinal (EII) transmural y que puede aparecer en cualquier punto del tracto, además de presentar manifestaciones extraintestinales, muchas de ellas cutáneas. El dermatólogo tiene un papel clave en el diagnóstico diferencial de estas lesiones, incluidas las orales, perineales y genitales (1,2).

Presentamos el caso de una paciente de 14 años ingresada cuatro veces en un trimestre por diarrea crónica de causa incierta. Como antecedente relevante, había sido trasplantada de corazón a los 5 meses de edad por miocardiopatía dilatada no filiada y seguía tratamiento con tacrolimus y micofenolato mofetilo (MMF).

Durante los ingresos iniciales se descartó en primera instancia EII mediante endoscopia y biopsias. Se probaron varios tratamientos empíricos sin éxito: ajuste de dosis por sospecha de efecto adverso de MMF, antibioterapia por sospecha de tiflitis infecciosa y ganciclovir intravenoso por sospecha de colitis por Citomegalovirus. No se consiguió en ninguno de los casos mejoría clínica ni analítica.

En el tercer ingreso se solicitó valoración dermatológica, objetivándose queilitis angular, lengua en empedrado, úlceras orales aftosas y "skin tags" perianales ulcerados que estaban siendo ambos tratados solamente de forma sintomática, así como una fisura "en cuchillo" y edema vulvar no objetivado previamente.

Se realizaron biopsias cutáneas que no presentaron granulomas posiblemente la inmunosupresión de la paciente. Reorientamos el caso dado el aspecto clínico sugerente de EII tipo EC y se solicitó una enterorresonancia magnética con hallazgos que apoyaron el diagnóstico y una nueva colonoscopia. Se realizaron biopsias compatibles con colitis indeterminada (inflamatoria o infecciosa).

Se inició tratamiento para EC con metilprednisolona intravenosa y posteriormente Risankizumab, con clara mejoría clínica y analítica, tanto digestiva como cutánea (oral y perianal). Este caso subraya la importancia del dermatólogo en el diagnóstico diferencial de lesiones cutáneas y mucosas y su papel esencial en la orientación de cuadros complejos como el de esta paciente.

Bibliografía:

1. Pagani K et al. Cutaneous manifestations of inflammatory bowel disease. Am J Clin Dermatol. 2022;23:481-97.
2. Marzano AV et al. Cutaneous manifestations in inflammatory bowel diseases. Inflamm Bowel Dis. 2014;20(1):213-27.

P-58

GRANULOMA ANULAR TRAS VACUNACIÓN TRIPLE VÍRICA

Valia Patricia Beteta Gorriti(1), Álvaro de Dios Velázquez(2), Ángel Fernández Camporro(1), Eva Miranda Martínez(3), Lucía Palacio Aller(1) y Eloy Rodríguez Díaz(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Cabueñes, Gijón (Asturias) - España, (2)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo (Asturias) - España y (3)Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario de Cabueñes, Gijón (Asturias) - España.

Introducción: El granuloma anular se ha descrito en asociación a diferentes vacunas como la BCG, difteria-tétanos, hepatitis B, influenza, SARS-CoV-2 y de forma aislada a neumococo, virus varicela-zóster y triple vírica (sarampión-rubéola-papera).

Caso Clínico: Niña de 14 meses, sin alergias conocidas ni antecedentes médicos de interés, traída a consulta por lesiones cutáneas aparentemente asintomáticas de 2 meses de evolución. Su madre refería aparición de las lesiones unos días tras la aplicación de la vacuna triple vírica. A la exploración física presentaba múltiples pápulas rosado-violáceas infiltradas, algunas de superficie brillante, distribuidas en ambas piernas y en menor medida en muslos.

Resultados: Se realizó una biopsia que demostró a nivel de dermis, superficial y media, áreas de necrobiosis rodeadas por histiocitos y linfocitos con patrón en empalizada. Con los hallazgos clínicos y patológicos se realizó el diagnóstico de granuloma anular post-vacunal y se pautó mometasona crema durante 15 días, presentando gran mejoría y resolución del cuadro a los 6 meses.

Discusión: El granuloma anular se encuentra dentro de las reacciones granulomatosas post-vacunales, existiendo diversos reportes de casos en la literatura. Las lesiones suelen aparecer a los pocos días o semanas de la vacunación, pudiendo iniciar en el lugar de inyección con posterior generalización. Se ha propuesto como posibles mecanismos desencadenantes el traumatismo local de la inoculación y una reacción inmunológica difusa dirigida hacia uno o más antígenos presentes en las vacunas.

El pronóstico es excelente, con resolución en meses en la mayoría de casos, reportándose recurrencias en relación a vacunaciones repetidas con una menor latencia, lo cual apoya la asociación entre ambos. Creemos que sería interesante incluir dentro de la anamnesis de los pacientes pediátricos con diagnóstico de granuloma anular el antecedente de vacunación reciente.

P-59

DERMATOSIS AMPOLLOSA LINEAL POR IGA INFANTIL REFRACTARIA TRATADA CON DUPILUMAB: REPORTE DE UN CASO

Sara Pérez-Silguero Jiménez(1), Begoña Echeverría García(1), Cristina Mille Casero(1), Sara Pilar Herrero Ruiz(1), Juncal Ruiz Rivero(1) y Almudena Hernández Núñez(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Fuenlabrada, Fuenlabrada (Madrid) - España.



Dorso de mano. Arriba, placas eritematocostrosas, anulares, con ampollas tensas en «collar de perlas» antes de iniciar tratamiento con dupilumab. Abajo, tras 2 meses de tratamiento con dupilumab.

Introducción: La dermatosis ampollosa lineal por IgA (LABD) es una enfermedad ampollosa autoinmune definida por el depósito lineal de IgA en la unión dermoepidérmica. Es la enfermedad ampollosa autoinmune más común en la infancia, y suele manifestarse entre los 6 meses y 10 años. Son comunes las ampollas tensas en «collar de perlas», y la localización típica es la perioral, muslos, región inguinal y perineal.

Caso clínico: Niña de 7 años sin antecedentes personales de interés que acude a consulta por brotes de lesiones pruriginosas de 4 meses de evolución. A la exploración presentaba placas eritematosas anulares de predominio en extremidades y glúteos, algunas de ellas con pequeñas vesículas en periferia (imagen 1). Se realizó biopsia para formol y fresco observando ampolla subepidérmica con depósito lineal en membrana basal epidérmica de IgA. Se inició tratamiento con prednisolona y posteriormente dapsona oral con respuesta parcial. Dado regular control, se plantea el uso compasivo de dupilumab, con mejoría progresiva de las lesiones (imagen 1).

Discusión: El pronóstico de la LABD infantil suele ser favorable. La dapsona es el tratamiento de primera línea. Los corticoides sistémicos pueden emplearse como terapia adyuvante en brotes agudos o casos severos, generalmente a dosis bajas y periodos breves. Otras alternativas incluyen colchicina, micofenolato mofetilo, azatioprina, eritromicina, entre otros (1).

Recientemente se han publicado dos casos pediátricos de LABD tratados con éxito con dupilumab (2,3). Aunque su mecanismo en esta entidad no está definido, estos reportes sugieren que podría ser una opción terapéutica útil en pacientes sin respuesta a tratamientos convencionales. Se requieren estudios adicionales para establecer su eficacia y seguridad.

P-60

EFICACIA Y SEGURIDAD DE DUPILUMAB EN DERMATITIS ATÓPICA MODERADA-GRAVE EN EDAD PEDIÁTRICA: SERIE DE CASOS EN VIDA REAL

Blanca Rebollo Caballero(1), M^a Isabel Úbeda Clemente(1), José Francisco Orts Paco(1), Alejandro Botía Paco(1), Javier Ruiz Martínez(1) y Jesús Hernández-Gil Sánchez(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital General Universitario Reina Sofía, Murcia - España.

Introducción: La dermatitis atópica (DA) en la edad pediátrica supone un reto terapéutico por su impacto físico y psicológico. Dupilumab, anticuerpo monoclonal dirigido frente a la vía de interleucinas 4 y 13, ha demostrado eficacia y seguridad en ensayos clínicos en población infantil desde los 6 meses de edad. Presentamos una serie de casos pediátricos en tratamiento con dupilumab en práctica clínica real.

Serie de casos: Se incluyeron un total de 10 pacientes (7 niñas y 3 niños). La edad al inicio de dupilumab osciló entre 16 meses y 11 años (media: 4,9 años). El fenotipo clínico fue variado, siendo más frecuentes las formas generalizadas y flexurales. En tres pacientes destacaba la afectación perioral y hubo un caso con fenotipo prurigo nodular. Tres pacientes presentaban comorbilidades atópicas (alergias alimentarias y asma) y tres tenían antecedentes familiares de DA. Seis pacientes habían recibido previamente tratamientos sistémicos, principalmente corticoides y en un caso también azatioprina. El valor basal medio de EASI fue de 22. Las dosis de dupilumab se ajustaron según peso y respuesta clínica, con intervalos de administración de 2 a 4 semanas.

Resultados: Nueve pacientes han iniciado seguimiento, con tiempos de control variables entre 4 y 84 semanas. La mediana de seguimiento fue de 24 semanas. Se observó mejoría clínica progresiva en la mayoría, con reducciones de la puntuación EASI y mejoría del prurito y la calidad del sueño. Un paciente mostró respuesta parcial que motivó la intensificación de dupilumab y posterior asociación de upadacitinib, y otro presentó fallo primario a dupilumab que requirió cambio a upadacitinib. No se registraron efectos adversos graves. Se notificó un caso de reacción leve en el punto de inyección, un caso de eosinofilia y un caso de conjuntivitis leve.

Discusión: En esta serie pediátrica real, dupilumab mostró buena tolerancia y una tendencia clara a la mejoría clínica global, incluso en pacientes con antecedentes de respuesta insuficiente a otros inmunosupresores. La heterogeneidad de los tiempos de seguimiento y el tamaño muestral limitado son las principales restricciones del estudio. Los resultados refuerzan la utilidad de dupilumab como opción eficaz y segura para la DA moderada-grave en la infancia.

P-61

RUXOLITINIB TÓPICO COMO COADYUVANTE EN EL TRATAMIENTO DE LA DERMATOMIOSITIS JUVENIL

Isabel Zapata Martínez(1), Javier Torres Marcos(1), Eva Castillo Castillo(1), Aránzazu Vergara Sánchez(1), María Paloma Arribas Granados(2) y Esther de Eusebio Murillo(1) de (1)Dermatología y (2)Anatomía Patológica. Hospital Universitario de Guadalajara, Guadalajara - España.

La dermatomiositis juvenil (DMJ) es una miopatía inflamatoria poco frecuente en la edad pediátrica. Las formas con predominio cutáneo pueden presentar un curso prolongado y ser refractarias a los tratamientos convencionales, lo que dificulta su control y aumenta el impacto clínico y funcional. En los últimos años, los inhibidores de JAK han surgido como una opción terapéutica prometedora debido a su capacidad para modular la señalización del interferón, eje central en la fisiopatología de la DMJ. Aunque el uso sistémico de ruxolitinib ha mostrado eficacia en casos refractarios, la evidencia sobre la formulación tópica es aún limitada, aunque creciente, con reportes que sugieren mejoría rápida y sostenida de lesiones cutáneas persistentes.

Presentamos un niño de 3 años remitido por lesiones cutáneas pruriginosas en mejillas, codos, rodillas y dorso de las manos, de un año de evolución. Inicialmente, respondió a corticoide tópico, persistiendo únicamente las lesiones en manos. La biopsia de dedo y rodilla mostró dermatitis de interfase con hallazgos compatibles con dermatomiositis. La analítica reveló ANA 1:160 con patrón granular fino y positividad para anti-PM/Sc175 y anti-TIF1γ, sin elevación de CPK ni alteraciones en función hepática o renal. Se completó estudio con radiografía de tórax, resonancia magnética y valoración por reumatología pediátrica. Se inició hidroxicloroquina 100 mg/día y tratamiento tópico secuencial con corticoide y tacrolimus, con persistencia de pápulas en articulaciones interfalángicas, codos y rodillas, además de eritema parcheado facial. El paciente recibió gammaglobulinas quincenales y posteriormente mensuales.

Ante la refractariedad cutánea se decidió iniciar ruxolitinib tópico una vez al día sobre las lesiones persistentes como terapia adyuvante, presentando buena respuesta con práctica resolución de las lesiones.

Se presenta un caso de DMJ con afectación cutánea predominante y respuesta incompleta a las terapias convencionales. El ruxolitinib tópico puede constituir una alternativa terapéutica emergente en casos refractarios, mostrando eficacia a nivel cutáneo con un perfil de seguridad favorable.

P-62

RESPUESTA SOSTENIDA AL BLOQUEO DE IL-6 EN UNA MORFEA PANESCLERÓTICA JUVENIL REFRACTARIA

Álvaro González González(1), Laura Mesa-Álvarez(1), Genaro Graña Gil(2), Rosa María Fernández Torres(1), Mariña Dios Guillán(1) y Jesús del Pozo Losada(1) de (1)Servicio de Dermatología y (2)Servicio de Reumatología. Complejo Hospitalario Universitario A Coruña, A Coruña - España.

Introducción: La morfea panesclerótica juvenil es la variante más agresiva de esclerodermia localizada, caracterizada por induración profunda, rápida progresión y alto riesgo de discapacidad permanente. La literatura reciente destaca el papel relevante de la vía de IL-6 en los fenotipos extensos y refractarios, lo que ha impulsado el interés por terapias dirigidas. El análisis de firmas de interferón tipo I puede aportar información inmunológica complementaria en casos complejos.

Caso clínico: Niña de 12 años con 8 meses de rigidez progresiva, pérdida de vello corporal y deterioro funcional importante. Presentaba esclerosis difusa, bandas esclerosantes en extremidades y limitación marcada en manos, codos, rodillas y tobillos, sin afectación cardiopulmonar ni digestiva. ANA negativos o de bajo título sin especificidad. El electromiograma mostró patrón miopático secundario a retracción cutánea y la biopsia profunda confirmó morfea panesclerótica juvenil. Como parte del estudio inmunológico ampliado se realizó una prueba de firma de interferón tipo I.

Resultados: Metotrexato y pulsos de metilprednisolona no frenaron la progresión. La combinación posterior de prednisona oral a 1 mg/kg/día y micofenolato tampoco evitó la aparición de nuevas placas ni el riesgo de deformidades fijas. En febrero de 2023 se inició tocilizumab (8 mg/kg), administrado después cada 2 semanas. Se observó estabilización precoz y una mejoría sostenida: reblandecimiento de las lesiones, desaparición de bandas tóracoabdominales y recuperación funcional casi completa de manos, codos y tobillos. Esta evolución permitió suspender corticoides y retirar metotrexato, manteniéndose tocilizumab + micofenolato con excelente tolerancia.



2

Discusión: Se describe una morfea panesclerótica juvenil grave y refractaria a múltiples líneas terapéuticas, con mejoría muy significativa tras el bloqueo de IL-6. La evolución coincide con los casos publicados que documentan respuesta relevante a tocilizumab en enfermedad extensa, reforzando la importancia de esta vía en la fisiopatología de las formas más agresivas. Nuuestro caso junto con la evidencia disponible actual sugieren que la vía IL-6 desempeña un papel particularmente destacado en estos fenotipos.

Título tabla: Algunos casos de la literatura tratados con tocilizumab.

Autor (Año)	Edad	Sexo	Diagnóstico	Ttos previos	Esquema TCZ	Duración	Respuesta	Mejoría funcional	Estabilización	Eventos adversos	Comentarios
Martini 2017	8	F	Panesclerótica	MTX, CE, MMF	8 mg/kg/ 4 sem	6–12 m	Sí	Sí	Sí	No	Uno de los primeros casos publicados
Martini 2017	11	M	Panesclerótica	MTX, CE, MMF	8 mg/kg/ 4 sem	6–12 m	Sí	Sí	Sí	No	Respuesta significativa

Autor (Año)	Edad	Sexo	Diagnóstico	Ttos previos	Esquema TCZ	Duración	Respuesta	Mejoría funcional	Estabilización	Eventos adversos	Comentarios
Lythgoe 2018	10	F	Morfea grave	MTX, CE, MMF	8 mg/kg/4 sem	12 m	Sí	Sí	Sí	No	Serie pediátrica más citada
Lythgoe 2018	13	F	Morfea grave	MTX, CE, MMF	8 mg/kg/4 sem	12 m	Sí	Sí	Sí	No	Enfermedad extensamente refractaria
Zhang 2019	14	F	Panesclerótica	MTX, CE	8 mg/kg/4 sem	6 m	Sí	Sí	Sí	No	Caso JAMA Dermatology con buena respuesta
Ventéjou 2021	12	F	Panesclerótica	MTX, CE, CFM	8 mg/kg/4 sem	6 m	Sí	Sí	Sí	No	Revisión + caso con recuperación notable

F: femenino M: masculino MTX: metotrexate CE: corticosteroides. MMF: micofenolato de mofetil

P-63 DERMATITIS HERPETIFORME URTICARIAL: REVISIÓN DE LA LITERATURA A PROPÓSITO DE UN CASO

Paola Merlo Gómez(1), Alicia Urbano Bueno(1), Laura Martínez Alcalde(1), Blanca Jiménez del Peso(1), M^a Dolores Vélez Velázquez(2) y Ana Rodríguez-Villa Lario(1) de (1)Servicio de Dermatología y (2)Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares (Madrid). - España.



Pápulas y placas eritematoedematosas en cara anterior de ambos muslos

Introducción: La dermatitis herpetiforme (DH) es una dermatosis inflamatoria caracterizada por lesiones polimorfas y pruriginosas, de curso crónico recurrente. Representa una manifestación extraintestinal de enfermedad celíaca (EC), presente en la mayoría de enfermos con DH. Su diagnóstico puede ser un reto, especialmente ante formas clínicas atípicas.

Caso clínico: Niña de 11 años que consultó por un cuadro de urticaria crónica de 6 meses de evolución. Debutó tras una infección urinaria resuelta con cefuroxima, presentando brotes frecuentes sin clínica sistémica asociada, que persistían pese a corticoterapia oral y múltiples antihistamínicos. Se obtuvieron analítica de sangre y biopsia cutánea. La primera evidenció anemia (11.7 g/dL) con ferropenia, sin alteraciones en el estudio de autoinmunidad, complemento y anti-transglutaminasa IgA. La segunda mostró una dermatosis neutrofílica con microabscesos dérmicos papilares y depósito granular de IgA. Se realizó endoscopia digestiva, observándose aplanamiento de las vellosidades en el duodeno, sin alteraciones histológicas significativas. Con dapsona oral se consiguió un rápido control de las lesiones, sin retirada del gluten de la dieta.

Resultados: Presentamos un nuevo caso pediátrico compatible con DH urticarial. Se han descrito dos casos de DH urticarial en una mujer de 37 años y en un niño de 11 años, que

desarrollaron un cuadro urticarial de larga evolución sin respuesta a antihistamínicos. En ambos se estableció el diagnóstico de DH por los hallazgos de microabscesos neutrofílicos en la biopsia y depósito granular y fibrilar de IgA en la inmunofluorescencia directa, respectivamente.

Discusión: La DH es rara en la infancia. Se presenta típicamente como una erupción papulovesiculosa pruriginosa con predilección por los codos, rodillas y nalgas. No obstante, se han descrito formas atípicas, como la presentación urticarial. En estos casos, es clave la biopsia cutánea, considerándose patognomónico el depósito granular de IgA. Describimos un nuevo caso pediátrico compatible con DH urticarial. Aunque infrecuente, esta entidad debería sospecharse ante una erupción urticarial crónica refractaria a tratamiento en la edad pediátrica, completando el estudio mediante biopsia cutánea e inmunofluorescencia directa.

P-64 EDEMA FACIAL Y DE EXTREMIDADES, LESIONES CUTÁNEAS LINEALES, POLIADENOPATÍAS Y MASA ABDOMINAL EN NIÑA DE 2 AÑOS

Rosa María Ceballos Rodríguez(1), Sara Isabel Palencia Pérez(1), Daniel Falkenhain López(1), Fátima Tous Romero(1), Virginia Velasco Tamariz(1) y José Luis Rodríguez Peralto(2) de (1)Dermatología y (2)Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid - España.

Presentamos el caso de una niña de 2 años y 11 meses remitida a nuestro hospital por un cuadro de 4 meses de evolución de edema facial asimétrico, con oclusión transitoria de hendidura palpebral izquierda, y en extremidades, sobre todo en miembros inferiores, y lesiones lineales en cara, tronco y extremidades, inicialmente eritematosas y, tras tratamiento con tacrolimus y betametasona tópicos, blanquecinas en algunas zonas, sólo algunas de ellas induradas; en su hospital detectaron además una masa abdominal, que se correspondía con una nefromegalia derecha en la ecografía, y múltiples adenopatías.

En los estudios complementarios realizados destacan hipocomplementemia, microalbuminuria, ANA+ en ocasiones, TCR a veces monoclonal y a veces policlonal en sangre periférica, glomeruloesclerosis focal y segmentaria, nefritis intersticial y fibrosis y atrofia tubular, sin depósitos de inmunocomplejos ni complemento en la biopsia renal, citometría de flujo de médula ósea sin datos de síndrome linfoproliferativo o mielodisplásico, biopsia de médula ósea normocelular, y biopsia ganglionar con hiperplasia folicular linfóide con expansión paracortical T de aspecto reactivo y signos dermatopáticos. En la biopsia cutánea inicial se vio dermatitis linfohistiocitaria con extensión a los anejos, con PCR positiva para reordenamiento monoclonal de TCR gamma; la siguiente fue compatible con morfea. En nuestro hospital se inició tratamiento con prednisona oral, añadiendo en los meses siguientes micofenolato mofetilo y por último tocilizumab, con mejoría sólo parcial y aparición de nuevas lesiones con todos estos tratamientos. Finalmente se inició baricitinib a 2 mg al día, subiéndolo a 3 y luego a 4 mg/día, dosis con la cual todas las lesiones cutáneas se mantuvieron estables y no han aparecido otras nuevas. Este caso es particular por la gran extensión de la esclerodermia y la asociación de afectación renal en una niña de tan corta edad.

GENODERMATOSIS

P-65 OSTEOMATOSIS CUTÁNEA PRIMARIA, FALLO DE MEDRO Y GNAS

Daniel Vírveda González(1), Alma Cervera Albenca(2), Ana Martín Santiago(3), Laura Jiménez Muñoz(4) y Azahara Agudo García(1) de (1)Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología. Hospital Can Misses, Eivissa (Illes Balears) - España, (2)Pediatría. Hospital Can Misses, Eivissa (Illes Balears) - España, (3) Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología. Hospital Universitari Son Espases, Palma de Mallorca (Illes Balears) - España y (4)Unidad de Diagnóstico Molecular y Genética Clínica. Hospital Universitari Son Espases, Palma de Mallorca (Illes Balears) - España.

Introducción: Las mutaciones inactivadoras en el gen GNAS producen osificación ectópica a nivel cutáneo. Dado su asociación con trastornos endocrinos, la identificación temprana de las lesiones cutáneas puede evitar complicaciones en el desarrollo de los individuos afectados.

Caso clínico: Paciente mujer de 8 meses de edad, concebida mediante fecundación in vitro y con antecedente de oligoamnios y crecimiento intrauterino retardado (CIR). Consulta por aparición progresiva desde el primer mes de vida de lesiones lineales de aspecto atrófico en abdomen, espalda y extremidades. La biopsia de una de las lesiones revela trabéculas de hueso inmaduro, entremezcladas con el tejido adiposo subcutáneo compatibles con osteomas cutis.

A nivel extracutáneo, la paciente presenta bajo peso (inferior al percentil 3), evidenciándose en el estudio analítico elevación marcada de TSH, sin alteraciones en el metabolismo fosfocálcico.

Con la sospecha diagnóstica de trastorno debido a la inactivación de la señalización por PTH/PTHr (iPPSD), al cumplirse un criterio mayor (osificación ectópica) junto con dos criterios menores (resistencia periférica a TSH, fallo de medro y CIR), se solicita estudio genético dirigido en el que se evidencia una variante nonsense en heterocigosis en el gen GNAS.

Discusión: La inactivación del gen GNAS representan la causa principal de osteomatosis cutánea primaria en pacientes pediátricos. Dicho locus genético genera diferentes transcritos por splicing alternativo. Además, este gen presenta una herencia con fenómeno de imprinting genético. Ello da lugar a una variabilidad fenotípica que combina la formación de osteomas cutis con o sin presencia de alteraciones endocrinas y/o la presencia de un fenotipo característico de osteodistrofia hereditaria de Albright.

Tras el cambio de la nomenclatura en 2016 bajo el paraguas de iPPSD, la combinación de osificación ectópica junto con alteraciones endocrinas debidas a mutaciones inactivantes del gen GNAS se engloba dentro del iPPSD tipo 2.

El tratamiento se basa en tratamiento hormonal sustitutivo y corrección de las alteraciones del metabolismo fosfocálcico. El tratamiento de los osteomas cutis es principalmente quirúrgico.

Conclusiones: Presentamos un caso de osteomatosis cutánea primaria como síntoma guía para el diagnóstico de una inactivación del gen GNAS.

P-66 NEVUS SEBÁCEO EXTENSO: IMPLICACIONES COSMÉTICAS. POSIBLE SÍNDROME DE SCHIMMELPENNING

Lucía Campos Muñoz(1), David Llanos Pérez(2), Carmen Soto Beauregard(3), Elena Lozano Martínez(1), Claudia Sarró Fuente(1) y Eduardo López Bran(1) de (1)Servicio Dermatología, (2)Servicio Radiología y (3)Servicio Cirugía Pediátrica. Hospital Clínico San Carlos, Madrid - España.

Introducción: El nevus sebáceo es un hamartoma de elementos sebáceos, epidérmicos y apocrinos que aparece en 1:1000 nacidos vivos, caracterizado por placas amarillo-anaranjadas que provocan alopecia, de tamaño y forma variadas, localizadas en cara y cuero cabelludo. Se ha relacionado con mutaciones postzigóticas en HRAS, KRAS y NRAS. El síndrome de Schimmelpenning se define como la asociación de nevus sebáceo con anomalías cerebrales, oculares, cardiológicas, genitourinarias o esqueléticas.

Caso clínico: Paciente recién nacida de sexo femenino fruto de un embarazo controlado, parto normal, sin antecedentes familiares de interés. Nos consultan por lesiones congénitas en región hemifacial izquierda, cuero cabelludo y región cervical izquierda. A la exploración presentaba placas extensas rosado-amarillentas de distribución lineal siguiendo líneas de Blaschko, las cuales provocaban alopecia en las zonas afectas del cuero cabelludo. Clínicamente se diagnosticó de nevus sebáceo extenso en contexto de posible síndrome de Schimmelpenning. Se realizó Eco abdominal, RM cerebral, exploración oftalmológica, cardiológica y neurológica, y analítica con Ca y fósforo, siendo todo normal.

Resultados: Se realizó estudio genético sobre una muestra de la lesión detectándose la mutación G12D de la proteína p.Gly12Asp en el codón 12 de KRAS, estando ya descrita esta mutación en otros casos de nevus sebáceo.

Conclusión: Se ha iniciado tratamiento con rapamicina tópica al 1% en vaselina sobre las lesiones de la mejilla, y se va a plantear cirugía de las lesiones del cuero cabelludo, frente y cuello a partir del año de edad. Presentamos el caso para plantear posibles actitudes terapéuticas alternativas.

Bibliografía:

1. El Ezzi O, de Buys Roessingh AS, Bigorre M, Captier G. Syndromic sebaceous nevus: current findings. Int J Dermatol. 2018 May;57(5):599-604.
2. Amanda G Zhou, Richard J Antaya. Topical sirolimus therapy for nevus sebaceus and epidermal nevus: A case series. J Am Acad Dermatol 2022 Aug;87(2):407-409.

P-67 PAQUIDERMOPERIOSTOSIS: TRAS LA PISTA DE ACROPAQUIAS EN DOS HERMANAS

Enrique Rodríguez Lomba(1), Paloma García Piqueras(1), Ana Serrano Ordóñez(1), C. Ana Villanueva Álvarez-Santullano(1), Julia Suárez González(2) y Minia Campos Domínguez(1) de (1)Dermatología y Venereología y (2)Unidad de Genómica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid - España.

Introducción: La paquidermoperiostosis u osteoartropatía hipertrófica primaria, también conocida como síndrome de Touraine-Solente-Golé, es una patología rara y hereditaria caracterizada por engrosamiento de la piel, acropaquias e hiperplasia perióstica. En su forma clínica clásica se presenta con engrosamiento cutáneo, sobre todo en manos, pies, cara y cuero cabelludo, así como con periostitis en falanges y huesos largos. Otras manifestaciones dermatológicas menores son: cutis verticis gyrata, seborrea, ptosis palpebral, hiperhidrosis y acné.

Caso clínico: Presentamos dos casos en hermanas de 2 y 7 años, respectivamente, con diagnóstico genético confirmado.

El primer caso es una niña de 7 años con historia de acropaquias en manos y pies desde el primer año de vida, hiperhidrosis palmoplantar grave, hiperqueratosis palmoplantar, hipomineralización dentaria y tumefacción en rodillas con limitación a la extensión. El estudio radiológico objetivó signos de periostitis en huesos largos. El estudio genético reveló una mutación en homocigosis en el gen HPGD (c.659:661delinsAATTT, p.Leu220*) que confirmó la sospecha.

El segundo caso corresponde a su hermana de 2 años, que presenta el mismo fenotipo con acropaquias, hiperhidrosis e hiperqueratosis palmoplantar desde el primer año de vida.

Discusión: La paquidermoperiostosis es una enfermedad rara descrita en 1868 en base a sus hallazgos morfológicos. Actualmente su diagnóstico se basa en criterios clínicos, radiológicos y la confirmación genética de mutaciones en HPGD y/o SLC2A1.

Nuestros casos mostraron mutaciones en el gen HPGD que codifica la 15-hidroxiprostaglandina deshidrogenasa, una enzima involucrada en el metabolismo de la prostaglandina E2 y que regula la homeostasis ósea. Por otro lado, las mutaciones descritas en SLC2A1 afectan a la función de este transportador de prostaglandinas y pueden producir manifestaciones generalmente más tardías y graves junto a enteropatía.

Ambos casos ilustran la variabilidad clínica de la paquidermoperiostosis en niños, en los que el diagnóstico temprano y el manejo adecuado pueden mejorar la calidad de vida. La confirmación genética permite identificar precozmente la enfermedad y comprender su patogenia. Es importante resaltar la importancia de un enfoque multidisciplinar en su manejo, ya que involucra tanto aspectos dermatológicos como reumatológicos y traumatológicos.

P-68 QUERATODERMIA PALMOPLANTAR FAMILIAR ASOCIADA A MUTACIÓN EN KRT1: CASO CLÍNICO Y REVISIÓN SEGÚN LA NUEVA CLASIFICACIÓN DE LOS TRASTORNOS DE DIFERENCIACIÓN EPIDÉRMICA PALMOPLANTAR (PEDDS)

Ana García Mayor(1), Carlos Gómez Calatayud(1), Lluís Dols Casanova(1), Noelia Jara Rico(1), María Niveiro de Jaime(1) y Laura Berbegal de Gracia(1) de (1)Departamento de Dermatología, Hospital General Universitario de Alicante, Alicante - España.



Hiperqueratosis palmar leve en nuestra paciente y estriada en su progenitor

Introducción: Las queratodermias palmoplantares, recientemente reclasificadas como trastornos de diferenciación epidérmica palmoplantar (pEDDs), comprenden más de 50 entidades genéticas caracterizadas por engrosamiento epidérmico palmoplantar, exacerbado por fricción y estrés mecánico. Presentan gran heterogeneidad clínica, con formas difusas, focales o estriadas. Aunque no representan una amenaza vital, generan importante morbilidad y limitación funcional.

La nomenclatura ha sido históricamente compleja; por ello, se ha propuesto una nueva clasificación basada en la alteración genética subyacente. Las mutaciones en KRT1 producen queratina-1 anómala, responsable de cambios epidermolíticos característicos del fenotipo observado en nuestros pacientes.

Caso clínico: Niña de 9 años, sin antecedentes personales de interés, que consultó por hiperqueratosis palmoplantar leve e hiperhidrosis. Su padre presentaba lesiones similares, más intensas y de distribución estriada, tratadas previamente con acitretino. A la anamnesis dirigida, refirieron otros familiares afectados (abuelo, tía y prima de la paciente).

Ante la sospecha clínica y la agregación familiar, se solicitó estudio genético, identificándose una mutación en KRT1 compatible con pEDD de herencia autosómica dominante. El estudio posterior del padre confirmó la misma alteración. La paciente inició tratamiento con vaselina y queratolíticos, añadiéndose oxibutinina oral para la hiperhidrosis asociada, con buen control sintomático.

Discusión: La identificación genética es clave en los pEDDs, ya que sustenta la clasificación actual y orienta el manejo personalizado. Las mutaciones en KRT1 se asocian a formas difusas o estriadas. Histológicamente, se observan cambios epidermolíticos con degeneración granular y agregados de tonofilamentos. El diagnóstico diferencial incluye mutaciones en KRT9, DSG1 o DSP, por lo que el análisis genético es fundamental.

El tratamiento se basa en queratolíticos y retinoides tópicos o sistémicos, aunque se están desarrollando terapias dirigidas dentro del nuevo enfoque patogénico de los pEDD. Este caso subraya la importancia de la correlación genotipo-fenotipo, la anamnesis familiar y el consejo genético en patologías con elevada carga hereditaria.

P-69 NEVUS EPIDÉRMICO SEGMENTARIO CON MUTACIÓN EN FGFR3 ASOCIADO A TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA

Jorge Martín-Nieto González(1), Daniel de Ramón-Rueda(1), Belén Rodríguez Sánchez(1), Verónica Parra Blanco(2), Julia Suárez González(3) y Minia Campos Domínguez(1) de (1)Servicio de Dermatología, (2)Servicio de Anatomía Patológica y (3)Unidad de Genómica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid - España.

Introducción: El nevus epidérmico es una lesión cutánea benigna congénita o de aparición temprana, caracterizada por proliferación localizada de queratinocitos. Aproximadamente un tercio de los casos presentan mutaciones activadoras en FGFR3, siendo p.Arg248Cys (R248C) la más frecuente. Estas mutaciones en mosaico somático explican la distribución segmentaria y la ausencia de la variante en piel sana.

Caso clínico: Niño de tres años con lesiones cutáneas congénitas en el hemicerpo izquierdo, en forma de placas lineales de superficie verrugosa. El estudio histopatológico confirmó un nevus epidérmico queratinocítico epidermolisis. El análisis genético efectuado en tejido afectado identificó una variante patogénica en FGFR3 (c.742C>T; p.Arg248Cys), con una frecuencia alélica del 13%, compatible con mosaicismo somático. El seguimiento por el servicio de Neurología evidenció un trastorno del espectro autista (TEA) sin déficit intelectual. El paciente fue tratado con láser de CO₂ fraccionado y láser de picosegundos, logró mejoría clínica y estética significativa.

Discusión: El nevus epidérmico con mutación en FGFR3 se origina por mutaciones activadoras en mosaico que inducen una activación constitutiva del receptor y proliferación y supervivencia de queratinocitos y dando lugar a lesiones lineales o segmentarias que siguen las líneas de Blaschko. En casos de mosaicismo extenso, la mutación puede detectarse en otros tejidos, como mucosa oral y sangre periférica, y asociarse a manifestaciones extracutáneas, entre ellas la escoliosis o neurológicas, (convulsiones, retraso del desarrollo o anomalías estructurales cerebrales). Este espectro incluye el síndrome de García-Hafner-Happle.

En este caso, la presencia de TEA es relevante por la posible vinculación entre alteraciones en FGFR y el neurodesarrollo, descrita en algunos síndromes de nevus epidérmico. El manejo es sintomático, mediante cirugía, láser o terapias tópicas, sin tratamientos dirigidos aprobados. La identificación molecular permite un diagnóstico preciso y un seguimiento multidisciplinario en pacientes con manifestaciones sistémicas o neurológicas.

P-70 SÍNDROME DE BART: EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA JUNTURAL POR MUTACIÓN EN COL17A1 ASOCIADA A APLASIA CUTIS CONGÉNITA

Israel Pérez-López(1), Marta Cebolla-Verdugo(1), José Molina-Espinosa(1), Laura Linares González(1) y Ricardo Ruiz-Villaverde(1) de (1)Dermatología. Hospital Clínico Universitario San Cecilio, Granada - España.

Introducción: El síndrome de Bart es una genodermatosis extremadamente infrecuente que combina epidermolisis ampullosa (EA) con aplasia cutis congénita (ACC), generalmente localizada en extremidades. La EA juntural (EAJ) está relacionada con mutaciones en genes que codifican proteínas de la unión dermoepidérmica, como el colágeno tipo XVII. El diagnóstico molecular y el abordaje multidisciplinario son esenciales para el manejo integral desde el periodo neonatal.

Caso clínico: Varón sin antecedentes de interés que presentó al nacimiento úlcera excavada en miembro inferior derecho de distribución lineal compatibles con ACC. Tras el nacimiento, aparecieron nuevas lesiones generalizadas en forma de ampollas y erosiones afectado incluso a la mucosa oral. Se descartó etiología infecciosa e inflamatoria. El estudio genético reveló una variante probablemente patogénica en homocigosis en el gen COL17A1 (MIM*113811), confirmando EAJ. Durante la hospitalización se contactó con la asociación DEBRA y se formó a los padres en la realización de curas domiciliarias con apoyo de enfermería de atención primaria y coordinación con servicios sociales. Recientemente se ha iniciado tratamiento con extracto de corteza de abedul tópico.

Discusión: El manejo de la epidermolisis ampullosa se centra en el tratamiento de las heridas, el control del dolor y la prevención de complicaciones infecciosas y nutricionales. Las curas deben realizarse con apósitos no adherentes, ambientes húmedos y técnicas asépticas, evitando la fricción y los elementos adhesivos. Se recomienda puncionar las ampollas tensas, conservar la piel como cobertura biológica. El extracto de corteza de abedul, rico en betulina, ha mostrado efectos beneficiosos en la cicatrización al estimular la epitelización y modular la inflamación, por lo que constituye una herramienta emergente en el tratamiento tópico de las epidermolisis distróficas y junturales.

Conclusión: El éxito del manejo depende de la educación sanitaria de los cuidadores, la prevención de infecciones y la coordinación interdisciplinaria. Este caso destaca la importancia del diagnóstico temprano, el abordaje integral de toda la sintomatología del paciente y subraya la necesidad de continuar buscando alternativas terapéuticas que mejoren la calidad de vida de estos pacientes.

P-71 REACCIÓN CUTÁNEA A SELUMETINIB EN PACIENTE CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1: REPORTE DE UN CASO

Elena Lozano Martínez(1), Lucía Campos Muñoz(1), Ana Sirgado Martínez(1), Carmen Carranza Romero(1), Ricardo Moreno Borque(1) y Eduardo López Bran(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital Clínico San Carlos, Madrid - España.



Reacción acneiforme en forma de pápulas eritematosas y pústulas milimétricas afectando a región facial

La neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) es una enfermedad autosómica dominante debida a una mutación en un gen supresor de tumores NF1 que codifica la proteína neurofibromina, lo que conlleva una sobreactivación de la vía RAS/proteína quinasa activadora de quinógenos (MAPK). Esto predispone al desarrollo de distintos tumores, como los neurofibromas plexiformes (NP), presentes en más del 50% de pacientes con NF-1. Selumetinib es un inhibidor oral de la proteína quinasa activada por mitógenos 1 y 2 (MEK1/2) empleado como tratamiento de NP sintomáticos y refractarios en NF-1.

Presentamos el caso de una paciente de 17 años con NF-1, sin otros antecedentes de interés, en tratamiento desde hace 1 mes con selumetinib 35 mg cada 12 horas por NP paravertebral cervical izquierdo de 18 centímetros de difícil abordaje quirúrgico. La paciente acude a nuestras consultas por reacción acneiforme leve en región facial y escote, así como prurito en cuero cabelludo junto con caída generalizada del cabello, todo ello en relación con el inicio del fármaco. A la tricoscopia no se evidenciaron alteraciones en cuero cabelludo, lo que sugería cuadro de efluvio telógeno, salvo hiperqueratosis perifolicular con eritema asociado en la región del NP, compatible con dermatitis seborreica. Analíticamente, no presentaba alteraciones en hemograma, bioquímica o perfil férrico. Finalmente, se le pautó tretinoína 0,5 mg/g en crema en zonas de acné; y minoxidil tópico en solución al 5% e hidrocortisona aceponato en crema en las zonas de prurito, ambas en cuero cabelludo a diario. En la revisión al mes, acude sin prurito y con gran mejoría de las lesiones acneiformes.

Aprobado en 2020, selumetinib surge como opción terapéutica en aquellos NP sintomáticos e inoperables. Las reacciones cutáneas asociadas al fármaco de tipo acneiforme, alopecia y dermatitis seborreica de cuero cabelludo aparecen, entre otras, como uno de los efectos adversos dermatológicos más frecuentes. Si bien se dan más habitualmente con el uso de binimetinib (otro inhibidor MEK de uso off-label), la severidad de las mismas no parece ir asociada a la respuesta tumoral al fármaco.

Los efectos cutáneos, generalmente leves, asociados al uso de inhibidores MEK en pacientes pediátricos aparecen de forma bastante frecuente. Nuestro caso subraya la necesidad de conocerlos de cara a un abordaje efectivo de los mismos.

P-72 CUANDO LA PIEL CON ESCAMAS REVELA EL DIAGNÓSTICO: TRASTORNO DE DIFERENCIACIÓN EPIDÉRMICA ASOCIADO A STS IDENTIFICADO A PARTIR DE UN CASO ÍNDICE

Lucía Martínez Rozas(1), Alejandra Méndez Valdés(1), Sara De Benito Mendieta(1), Gemma María Jumilla Martínez(1), Elena Naz Villalba(1) y José Luis López Estebanz(1) de (1)Dermatología. Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Alcorcón (Madrid) - España.



Detalle de las lesiones cutáneas del paciente.

Introducción: El trastorno de diferenciación epidérmica asociado a STS (EDD-STs), previamente denominado ictiosis ligada al cromosoma X (XLI), es una genodermatosis recesiva causada por mutaciones en el gen STS (steroid sulfatase), situado en Xp22.3. La deficiencia de esta enzima provoca acumulación de sulfato de colesterol en el estrato córneo, alterando la descamación y la función barrera cutánea. Clínicamente se manifiesta en las primeras semanas de vida con escamas grandes, oscuras y adherentes en superficies extensoras y laterales del tronco.

Caso clínico: Varón de 11 años con lesiones desde el nacimiento. Padres sanos; primo materno con clínica similar y abuela materna con xerosis y eccema. En ambos se observaron escamas grandes y poligonales en piernas y abdomen inferior, más finas en muslos, y leve descamación del cuero cabelludo, respetando flexuras. El primo presentaba además discreta afectación de pliegues y máculas hipopigmentadas compatibles con pitiriasis alba.

El estudio genético ante sospecha de ictiosis identificó en el paciente una variante patogénica en STS: NM_000351.5:c.1075G>A; NP_000342.2:p.G359R, un cambio missense en hemicigosis descrito como probablemente patogénico, que confirmó el diagnóstico de EDD-STs.

Resultados: Se inició tratamiento con N-acetilcisteína 10% y urea 5% en emulsión, observándose buena respuesta y mejoría progresiva de la descamación. Se recomendó estudio genético familiar, rechazado ante la evolución favorable.

Discusión: El diagnóstico de EDD-STs se confirma mediante análisis genético o determinación de la actividad enzimática. Puede asociarse a opacidades corneales, criptorquidia y, en casos con deleciones amplias, a trastornos del neurodesarrollo. El tratamiento es sintomático y multidisciplinar. La reciente adopción del término EDD-STs pretende aportar mayor precisión clínica y reducir la carga estigmatizante históricamente asociada al término "ictiosis", favoreciendo una comunicación más respetuosa con pacientes y familias.

Conclusión: Presentamos un caso de EDD-STs asociado a la variante c.1075G>A; p.G359R en STS, con buena respuesta al tratamiento tópico y evolución favorable. La identificación del caso índice permitió orientar el diagnóstico de un familiar afecto. La incorporación de la nueva nomenclatura contribuye a mejorar la exactitud diagnóstica y a disminuir el estigma vinculado a las denominaciones tradicionales.

P-73 SÍNDROME UÑA PATELA

Diego García Silvera(1), José González Rodríguez(1), Elsa Benítez García(1), Borja León Vargas(1), Estela García Peris(1) y José Suárez Hernández(1) de (1) Servicio de Dermatología y Venereología. Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife - España.

Introducción: El síndrome uña-patela (SUP) es un trastorno genético infrecuente, de herencia autosómica dominante, causado por mutaciones en el gen LMX1B, localizado en el cromosoma 9.

Caso clínico: Varón de 14 años con padre y hermano afectados de SUP que acudió a consulta por alteraciones ungueales en ambos pulgares. Diagnosticado de SUP en los primeros meses de vida por antecedentes familiares y agenesia rotuliana bilateral. En la exploración presentaba talla y peso bajos (150 cm, 19 kg), hipocromía del iris izquierdo, prominencia del epicóndilo medial de ambos codos y ausencia de rótulas. En cuanto a las uñas destacaba la presencia de estrías longitudinales en los pulgares, lúnulas triangulares y ausencia de pliegues sobre las articulaciones interfalángicas distales. No presentaba cuernos ilíacos ni alteraciones renales. Actualmente está pendiente del resultado del estudio genético.

Discusión: La tétrada clínica característica del SUP incluye distrofia ungueal, aplasia o hipoplasia rotuliana, displasia de codos y cuernos ilíacos. Otras manifestaciones posibles son las oculares —glaucoma, cataratas, alteraciones pigmentarias del iris o queratocono— y la afectación renal, descrita en el 30–50 % de los casos, con proteinuria, hematuria, síndrome nefrótico o hipertensión, siendo excepcional la enfermedad renal terminal.

Las anomalías ungueales se observan en más del 98 % de los pacientes, generalmente bilaterales y simétricas, con mayor afectación en los pulgares y menor hacia el meñique. Su severidad es variable, desde anoniquia o hiponiquia hasta pitting o estriaciones longitudinales. Las lúnulas triangulares son patognomónicas. También puede observarse pérdida de los pliegues de las articulaciones interfalángicas distales.

Conclusiones: Se presenta el caso de un adolescente con diagnóstico de SUP que muestra tres de las cuatro manifestaciones clásicas del síndrome, además de lúnulas triangulares. La exploración ungueal en pacientes pediátricos con aplasias o displasias esqueléticas es fundamental para orientar el diagnóstico de este síndrome.

P-74 NUEVA MUTACIÓN PATOGENICA EN EL GEN COL7A1 DA LUGAR A EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA DISTRÓFICA AUTOSÓMICA DOMINANTE LEVE CON TENDENCIA A LA AUTOCURACIÓN

Julia Clavijo Herrera(1), María Teresa Monserrat García(2), Francisco Vizcaíno Borrero(3), José Bernabeu Wittel(2) y José Juan Pereyra Rodríguez(2) de (1) Servicio de Dermatología y Venereología. Hospital Universitario Ntra. Sra. de Valme, Sevilla - España, (2)Servicio de Dermatología y Venereología. Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla - España y (3)Servicio de Dermatología y Venereología. Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla - España.

Introducción: La epidermólisis ampullosa distrófica se origina por mutaciones en el gen del colágeno tipo VII (COL7A1), componente fundamental para el anclaje de la membrana basal cuya alteración implica la separación de la epidermis y la dermis superficial ante mínimos traumatismos, dando lugar a lesiones ampollosas.

Caso clínico: Se presenta el caso de un varón de 9 años en seguimiento por formación de ampollas en rodillas y región maleolar interna de tobillos tras traumatismos leves desde el primer año de vida. En el último año, refería que la recurrencia de las ampollas había disminuido. Su madre afirmó haber presentado síntomas idénticos durante su infancia con resolución espontánea en la adolescencia.

A los 8 años consultó por onicodistrofia con progresiva extensión a todas las uñas de los pies pese a tratamiento antifúngico tópico.

A la exploración física, se observaron lesiones eritematosas de aspecto atrófico cicatricial en la superficie extensora de ambas rodillas y del maléolo interno del tobillo derecho. En todas las uñas de ambos pies, se objetivó onicodistrofia. Además, la madre del paciente exhibía lesiones cicatriciales blanquecinas y atróficas bilaterales en codos, rodillas y cara maleolar interna de tobillos.

Se solicitó estudio genético del paciente y sus progenitores con detección de la variante de secuencia c.7228G>C (p.Gly2410Arg) en heterocigosis en el gen COL7A1, tanto en el paciente como en su madre.

Discusión: La evidencia disponible indica que las formas localizadas de la epidermólisis ampullosa distrófica dominante siguen un curso crónico recurrente con ausencia de resolución espontánea. Aunque se ha descrito tendencia a la mejoría en algunos casos, no se han documentado remisiones completas sostenidas en esta variante, por lo que el comportamiento clínico de este caso resulta excepcional. Por otro lado, tampoco cumple criterios de epidermólisis ampullosa distrófica autocurativa, dado que muestra un inicio tardío, una extensión muy restringida y persistencia de los síntomas hasta la preadolescencia. Por lo tanto, el presente caso constituye un fenotipo distrófico localizado "atípico", muy leve, y con tendencia a la remisión funcional completa asociado a una nueva mutación.

P-75 DISPLASIA ECTODÉRMICA HIDRÓTICA O SÍNDROME DE CLOUSTON

Pedro Martínez Arredondo(1), Ángela del Espino Navarro Gilabert(1), Julia Clavijo Herrera(1), José Martín Murciano López(1), M^a Luisa Martínez Barranca(1) y Amalia Pérez Gil(1) de (1)UGC Dermatología Médico – Quirúrgica y Venereología. Hospital Universitario Ntra. Sra. de Valme, Sevilla - España.

Introducción: Las displasias ectodérmicas (DE) son genodermatosis hereditarias que afectan al menos dos estructuras ectodérmicas. El síndrome de Clouston o displasia ectodérmica hidrótica tipo II (HED2) es una genodermatosis muy infrecuente de herencia autosómica dominante con penetrancia completa y expresión variable, causada por mutaciones heterocigotas en el gen GJB6, que codifica la proteína conexina 30 y definida por la tríada de hipotricosis, distrofia ungueal e hiperqueratosis palmoplantar, con dentición y sudoración conservadas^{1,2}.

Caso clínico: Niña de 9 años remitida por caída progresiva del cabello y alteraciones ungueales desde muy pequeña. Presentaba varios patrones de la línea paterna con rasgos similares y con patrón compatible con herencia autosómica dominante. En la exploración se objetivó

cabello fino y escaso, ausencia de cejas, onicodistrofia de las veinte uñas, así como queratodermia palmoplantar leve y xerosis generalizada, sin hipohidrosis ni anomalías dentarias. El panel de DE identificó la variante p.(Gly11Arg) de GJB6 en heterocigosis, previamente descrita como patogénica³. Se instauró tratamiento con minoxidil tópico 2% manteniéndose estable, y se realizó consejo genético.

Discusión: La tríada de alopecia difusa, distrofia ungueal generalizada y queratodermia palmoplantar con dentición y sudoración normales orientan a síndrome de Clouston y permite diferenciarlo de la displasia ectodérmica hipohidrótica, donde hipohidrosis e hipodoncia son rasgos clave, y de entidades como el síndrome KID, paquioniquia congénita, síndrome de Witkop o las displasias ectodérmicas tipo pelo-uña, sin queratodermia ni afectación pilosa marcada. El hallazgo de la variante p.Gly11Arg en GJB6 refuerza la correlación genotipo-fenotipo y ejemplifica el papel de las proteínas de unión gap, cuyas mutaciones alteran dichos canales, reducen el acoplamiento intercelular y la señalización epitelio-mesénquima en la matriz folicular y ungueal³.

Conclusiones: El síndrome de Clouston debe sospecharse ante afectación combinada de pelo, uñas y región palmoplantar con conservación de sudoración y dentición. La confirmación genética de GJB6 posibilita la confirmación diagnóstica y las opciones terapéuticas. Ya que es una enfermedad que no suele acortar la esperanza de vida ni afectar a la fertilidad, creemos que es fundamental el consejo genético adecuado.

P-76 QUE UN RESULTADO NEGATIVO NO ENMASCARE EL DIAGNÓSTICO CLÍNICO: ESCLEROSIS TUBEROSA EN MOSAICO

Raquel Horcajo Ortega⁽¹⁾, Alba Bergaz Alonso⁽¹⁾, Marina de la Puente Alonso⁽¹⁾, Francisco Arias⁽²⁾, Julia Suárez González⁽³⁾ y Minia Campos Domínguez⁽¹⁾ de (1)Departamento de Dermatología, (2)Anatomía Patológica y (3)Unidad de Genómica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid - España.

Introducción: La esclerosis tuberosa (ET) es una genodermatosis secundaria a mutaciones en los genes TSC1 y TSC2, que codifican para las proteínas hamartina y tuberina. Su alteración induce una sobreactivación de la vía de mTOR, favoreciendo la formación de hamartomas en múltiples órganos. Las manifestaciones clínicas dependen del órgano afectado, siendo las más graves las neurológicas, seguidas de las renales, cardíacas y pulmonares. Las lesiones cutáneas características suelen orientar la sospecha diagnóstica, puesto que la piel se ve afectada en la práctica totalidad de los pacientes.

Caso clínico: Nos remiten a Dermatología a una niña de 15 años para valoración de lesiones faciales. Destaca como antecedente un angiomiolipoma renal izquierdo, descubierto tras consultar en Urgencias por dolor en fosa ilíaca izquierda. La paciente presentaba pápulas agrupadas de color marrón en nariz y ala nasal izquierdas sugestivas de angiofibromas y una mácula hiperpigmentada de bordes geográficos en abdomen presente desde el nacimiento. Ante la sospecha de ET, se solicitó estudio genético en sangre y en biopsia de las lesiones nasales.

Resultados: La paciente cumplía dos criterios clínicos mayores de ET, suficientes para establecer el diagnóstico. Sin embargo, el análisis genético en sangre periférica fue negativo, por lo que se procedió al estudio genético sobre la biopsia. Este evidenció una mutación en TSC2 (c.3412C>T; p.Arg1138Ter) con una frecuencia alélica del 4.8%, confirmando una ET en mosaico. La evaluación por Neurología reveló un nódulo subependimario dependiente del ventrículo lateral izquierdo, manteniendo la lateralidad izquierda de las demás lesiones.

Discusión: La esclerosis tuberosa en mosaico se caracteriza por fenotipos más leves o segmentarios respecto a la forma clásica, con excepción de los angiomiolipomas renales y angiofibromas faciales, que aparecen con frecuencia similar. La biopsia de lesiones cutáneas es la más sensible, dada la presencia de fibroblastos clonales. Es esencial valorar la posible afectación gonadal (mosaicismo gonadosomático), ya que una mutación en línea germinal conllevaría riesgo de transmisión de la forma clásica a la descendencia. Aunque no se ha establecido correlación entre el grado de mosaicismo y el riesgo germinal, las mutaciones tempranas en el desarrollo embrionario implican una afectación tisular más extensa.

P-77 LESIONES QUE HABLAN: TRICODISCOMAS Y FIBROFOLICULOMAS EN PACIENTE PEDIÁTRICO CON SÍNDROME DE BIRT-HOGG-DUBÉ

Carmen Ruiz Iglesias⁽¹⁾, Antonio Pereira González⁽¹⁾, Eduvigis Toro Blanco⁽¹⁾, Isabel M^a Rodríguez Nevado⁽¹⁾, Pablo Eulalio Ruiz Iglesias⁽²⁾ y Alejandro Rubio Fernández⁽²⁾ de (1)Servicio de Dermatología y (2)Servicio de Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz, Badajoz - España.

Introducción: El síndrome de Birt-Hogg-Dubé es una genodermatosis autosómica dominante causada por mutaciones en el gen de la foliulina. Se caracteriza por la aparición de hamartomas foliculares cutáneos y mayor riesgo de neumotórax espontáneo y tumores renales. La presentación pediátrica es excepcional y puede pasar inadvertida.

Caso clínico: Paciente varón de 11 años sin antecedentes de interés acudió a nuestra consulta con lesiones cervicales recurrentes. Inicialmente fueron diagnosticadas como verrugas vulgares y tratadas con crioterapia y diferentes queratolíticos sin éxito. A la exploración, se apreciaban pápulas de aspecto carnoso. Tras una revaloración de las lesiones, se realizó afeitado-electrocoagulación de algunas de ellas con estudio histopatológico con diagnóstico diferencial de fibromas perifoliculares y angiofibromas.

Resultados: La anatomía patológica reveló tricodiscomas y fibrofolliculomas. Con estos hallazgos, se diagnosticó de síndrome de Birt-Hogg-Dubé y el paciente fue enviado a Genética. Las lesiones fueron tratadas con láser ablativo con buenos resultados.

Discusión: Las manifestaciones cutáneas del síndrome de Birt-Hogg-Dubé suelen aparecer en la tercera o en la cuarta década de la vida, por lo que su presentación en edad pediátrica puede dificultar su reconocimiento temprano. Habitualmente son confundidas con entidades benignas frecuentes, como las verrugas vulgares o los fibromas péndulos. El retraso diagnóstico es común, sobre todo si no existen antecedentes familiares.

El diagnóstico histológico es fundamental, teniendo en cuenta que tricodiscomas y fibrofolliculomas representan un espectro de la misma lesión folicular, no es necesaria una distinción estricta.

El diagnóstico temprano permite realizar un cribado familiar, seguimiento adecuado y anticipar complicaciones futuras.

En conclusión, ante lesiones recurrentes y de aspecto folicular en pacientes jóvenes, debemos plantearnos un posible síndrome de Birt-Hogg-Dubé, siendo clave la histopatología.

Bibliografía:

1. Geilswijk M, Genuardi M, Woodward ER, Nightingale K, Huber J, Madsen MG, et al. ERN GENTURIS clinical practice guidelines for the diagnosis, surveillance and management of people with Birt-Hogg-Dubé syndrome. Eur J Hum Genet. 2024;32(12):1542–50.
2. Patel TM, Beal MA, Schroeder G, Shifren A. Birt-Hogg-Dubé syndrome. Clin Chest Med [Internet]. 2025;46(4):619–32.

P-78

MANIFESTACIONES PRECOCES DE LA PROTEINOSIS LIPOIDEA: UN NUEVO CASO CON VARIANTE PATOGENICA INEDITA EN ECM1

Miguel Mansilla-Polo(1), Daniel Martín-Torregrosa(1), Margarita Llavador-Ros(2), Francisco Martínez-Castellano(3) y Montserrat Évole-Buselli(1) de (1) Dermatología, (2)Anatomía Patológica y (3)Genética. Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia - España.

La proteinosis lipoidea (PL) es una genodermatosis autosómica recesiva causada por mutaciones en el gen ECM1, caracterizada por depósitos hialinos en piel, mucosas y otros órganos. Presentamos el caso de un niño de 2 años que presentaba lesiones ampollas y erosivas desde la infancia, inicialmente tratadas como impétigo sin mejoría. El examen físico mostró placas eritemato-anaranjadas con borde nacarado en áreas de fricción, pápulas dispersas en el tronco y blefarosis moniliforme, hallazgo patognomónico. A nivel oral destacaban labios fisurados, mucosa engrosada y gingivomegalia. Se documentó además una voz persistentemente ronca, presente según la madre desde el nacimiento.

Las biopsias de una pápula del tronco y del labio inferior mostraron el depósito denso de material eosinófilo PAS-positivo y resistente a diastasa, compatible con PL. El estudio molecular identificó una nueva delección homocigota en ECM1: c.530_531delAC, generando un frameshift y un codón de parada prematuro, no descrita en bases de datos internacionales y predictivamente patogénica. Las pruebas de imagen craneal y torácica no evidenciaron calcificaciones ni afectación respiratoria, y la evaluación oftalmológica fue normal.

Se inició tratamiento con acitretina oral (0,5 mg/kg/día) junto con corticoides tópicos en las lesiones activas. El uso de retinoides sistémicos en menores de 3 años se valoró de manera multidisciplinar y se realizó con monitorización estrecha de parámetros hepáticos, metabólicos y del crecimiento. Tras doce meses, se observó estabilización clínica sin aparición de nuevas lesiones ni efectos adversos.

Este caso ilustra las manifestaciones clásicas precoces de la PL y subraya la importancia de reconocer signos sugestivos como el blefarosis moniliforme, los cambios orales y la ronquera persistente para evitar diagnósticos erróneos. Asimismo, aporta una nueva variante patogénica de ECM1 y refuerza la necesidad de un abordaje individualizado y multidisciplinar, dado el curso multisistémico y la ausencia de terapias estandarizadas.

P-79

ICTIOSIS LAMINAR: A PROPÓSITO DE UN CASO

Yomara Indira Morant García(1), María del Mar Tapias Terré(1), Miquel Piñol Ribas(2), Ricard López Ortega(3), María Jaria Lansac(1) y Xavier Soria Gili(1) de (1)Dermatología, (2)Anatomía Patológica y (3)Unidad de Genética. Laboratorio de Análisis Clínicos. Hospital Universitari Arnau de Vilanova, Lleida - España.

Introducción: Las ictiosis son un grupo de enfermedades caracterizadas por un engrosamiento y una descamación cutánea variable debido a un trastorno en la diferenciación epidérmica. Podemos agruparlas en adquiridas y hereditarias, entre las cuales hallamos la ictiosis laminar (IL).

Caso clínico: Niña de 4 años con escamas laminares de gran tamaño que ocupaban prácticamente la totalidad del tegumento, bandas constrictivas en extremidades y signos de isquemia en algunos dedos de manos y pies, ectropión importante y prurito incoercible. Los padres desconocían si en el momento del nacimiento presentó una membrana colodión. La paciente tenía dos hermanos sanos, los padres no eran consanguíneos y negaban otros antecedentes patológicos. Ante la sospecha de una IL se instauró tratamiento con vaselina tópica y acitretino 1mg/kg/día y se derivó para valoración oftalmológica y otorrinolaringológica. Se realizó una biopsia que mostró una hiperqueratosis ortoqueratósica marcada con acantosis psoriasiforme y un estudio genético (NGS) hallándose la variante patogénica en homocigosis c.1417G>A (p.G473S) en el gen TGM1 que confirmó el diagnóstico.

Discusión: La IL es un tipo de ictiosis congénita autosómico recesiva (ICAR), que se caracteriza por presentar un trastorno de la queratinización con escamas laminares y eritema variable. También asocian ectropión, eclabium e isquemia secundaria a bandas constrictivas en los casos más graves. La forma de presentación típica es en forma de bebé colodión. La mutación responsable se encuentra en el gen TGM1, aunque se han descrito casos asociados a ABCA12, ALOX12B y NIPAL4 entre otros. El tratamiento sigue basándose en los emolientes asociados a queratolíticos y retinoides sistémicos, sin embargo, recientemente se están empleando nuevas terapias con buenos resultados, como dupilumab en adyuvancia a los tratamientos clásicos.

Bibliografía:

1. C Gutiérrez-Cerrajero, R González-Sarmiento, Á Hernández-Martín. ICHTHYOSIS: Clinical and Molecular Update. Part 1: Introduction and Non-Syndromic Ichthyoses. Actas Dermosifiliogr. 2025;116:p481-T496.
2. C Gutiérrez-Cerrajero, R González-Sarmiento, Á Hernández-Martín. ICHTHYOSIS: Clinical and Molecular Update. Part 2: Introduction and Non-Syndromic Ichthyoses. Actas Dermosifiliogr. 2025;116:p497-T510.

P-80 POROQUERATOSIS LINEAL: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E HISTOPATOLÓGICAS DE UN CASO

Alicia Urbano Bueno(1), Ana Rodríguez-Villa Lario(1), Paola Merlo Gómez(1), Carolina D'angelo Giussani(2), Laura Martínez Alcalde(1) y Elena Lucía Pinto Pulido(1) de (1)Dermatología y (2)Anatomía Patológica. Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares (Madrid) - España.



Poroqueratosis lineal

Introducción: Las poroqueratosis son un grupo heterogéneo de genodermatosis, caracterizadas por alteraciones en la vía del mevalonato que dan lugar a la expansión anormal de los queratinocitos, por lo cual recientemente se han incluido en los trastornos de diferenciación epidérmica no sindrómicos. Hay distintas formas clínicas, si bien lo más habitual es encontrar placas de borde hiperqueratósico que histológicamente se corresponde con la lamela cornioide.

Caso clínico: Presentamos el caso de una niña de 7 años, sin antecedentes de interés, no consanguínea, que consultaba por lesiones cutáneas de 1 año de evolución en muslo izquierdo, completamente asintomáticas y sin desencadenante asociado (negaba traumatismos, picaduras o quemaduras previas). Había sido tratada con glucocorticoides tópicos de baja potencia y tacrolimus 0.1% en pomada, sin mejoría.

A la exploración presentaba placas de centro atrófico violáceo y borde hiperqueratósico blanquecino, con distribución blaschko-lineal en el muslo izquierdo.

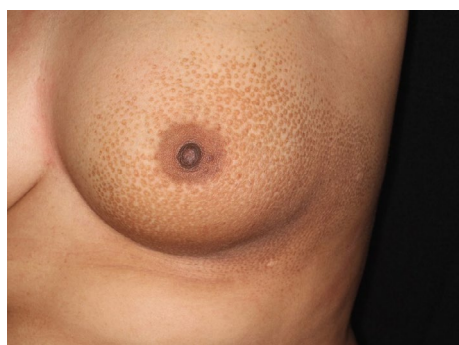
Bajo sospecha de poroqueratosis lineal, se tomó una biopsia para estudio histológico, pendiente en el momento actual, y se pautó una combinación de betametasona y calcipotriol.

Discusión: La poroqueratosis lineal es una variante infrecuente, de debut habitualmente en la infancia y predominio femenino, caracterizada por presentarse con pápulas y placas de borde hiperqueratósico, con distribución lineal siguiendo las líneas de Blaschko. Debe hacerse un diagnóstico diferencial con entidades como el nevus epidérmico lineal, la psoriasis lineal y la atrofodermia lineal de Moulin. El tratamiento es complejo y en

ocasiones infructuoso, habiéndose descrito casos respondedores a diversos tópicos como corticoides, análogos de la vitamina D, tacrolimus 0.1%, cremas de simvastatina 2% + colesterol 2%, 5-FU e imiquimod 5%, entre otros. Representa la variante de poroqueratosis que más riesgo asocia de desarrollar cáncer cutáneo a largo plazo (hasta 20%, con una latencia de hasta 36 años), por lo que es de especial importancia la educación sanitaria al paciente y su seguimiento a largo plazo.

P-81 NEVO DE BECKER FOLICULAR: UNA VARIANTE RARA DEL NEVO DE BECKER

Oriol Corral Magaña(1), Alba Álvarez Abella(1), Xavier Tarroch Sarasa(2), Lidia García Colmenero(1), Emili Masferrer i Niubò(1) y Francesca Corella Vicente(1) de (1)Dermatología y (2)Anatomía Patológica. Hospital Universitari Mútua Terrassa, Terrassa (Barcelona) - España.



Img.1

En 1949 W. Becker describió el nevo de Becker (NB) como un hamartoma localizado caracterizado por hipermelanosis e hipertrichosis con proliferación del músculo liso(1). En 2020 Manchada y col. describieron por primera vez la variante folicular de esta entidad(2).

Presentamos el caso de una mujer de 15 años natural de Honduras que refería desde hacía 3 años empeoramiento de una lesión en mama izquierda, ocasionalmente pruriginosa.

A la exploración presentaba múltiples máculas hiperpigmentadas parcheadas perifoliculares que se limitaban al seno izquierdo (Img.1). Mediante dermatoscopia se observó un pseudoretículo marrón oscuro perifolicular simétrico.

La biopsia de la lesión mostró una epidermis con leve acantosis y elongación de las crestas interpapilares e hiperpigmentación de la basal sin proliferación de melanocitos. La tinción de actina para músculo liso objetivó un incremento de fibras musculares sin relación con folículos pilosos.

El diagnóstico de la lesión fue de nevo de Becker folicular (NBF). Tras 2 años, la lesión persiste estable, decidiéndose abstención terapéutica.

Hasta la fecha se han publicado en la literatura médica 15 casos de NBF, todos ellos naturales del sud-este asiático. Nuestro caso es el primero hasta la fecha en una paciente de origen latino-americano.

La etiología del NBF es incierta. Manchada y col. proponen la etiología folicular del NB(2) y posteriormente Vishal y col. refuerzan dicha teoría dado los incrementos observados de RNA y receptores de estrógenos y progesterona en los folículos piloso así como la recurrentemente presente mutación en el gen ACTB en el NBF. Estas mutaciones podrían ocasionar disrupciones en la vía Hedgehog produciendo alteraciones en el desarrollo de músculo erector y la unidad folicular(3).

En conclusión, presentamos una variante rara del NB, con un patrón folicular que consideramos de interés, pues su reconocimiento evitará pruebas y tratamientos innecesarios.

Bibliografía:

1. Becker SW. Concurrent melanosis and hypertrichosis in distribution of nevus unis lateris. Arch Dermatol. 1949;60(2):155-160.
2. Manchanda Y, Khaitan BK, Ramam M, Das S, Al Mutairi N. Follicular Becker's nevus: A new clinical variant. Indian J Dermatol 2020;65:130-2.
3. Gaurav V, Ahuja R, Chandra AD, et al. Follicular Becker's nevi: A case series and review of literature. Pediatr Dermatol. 2024;41(6):1183-1187.

P-82 LA PIEL COMO CLAVE EN EL DIAGNÓSTICO DEL SÍNDROME DE NOONAN CON MÚLTIPLES LENTIGOS

Emma Romeo-Iglesias(1), Carmen Couselo-Rodríguez(1), Guillermo López-González(1), Victoria Martínez-Sernández(1), Javier Domínguez-Cid(1) y Laura Salgado-Boquete(1) de (1)Dermatología y Venereología. Complejo Hospitalario Universitario de Pontevedra, Pontevedra - España.

El síndrome de Noonan con múltiples lentigos (NSML) es una RASopatía de herencia autosómica dominante caracterizada principalmente por lentiginosis progresiva, dismorfias faciales y miocardiopatía hipertrófica. Se trata de una entidad excepcional, con prevalencia desconocida y expresividad clínica variable.

Se presenta el caso de un varón de 16 años, remitido inicialmente a los 19 meses de edad por lesiones pigmentadas congénitas. En la exploración inicial se observaron 12 máculas café con leche dispersas por tronco y extremidades. Entre los 4 y los 7 años desarrolló efélides faciales, axilares e inguinales, junto con rasgos Noonan-like como talla baja, facies alargada y orejas de implantación baja. Se realizó derivación a otros servicios para completar el estudio: en oftalmología se objetivó melanosis conjuntival que fue intervenida; en neuropsiquiatría se evidenciaron dificultades de atención y comprensión lectora; y en cardiología pediátrica se descartaron alteraciones estructurales o funcionales.

Ante la progresión del cuadro cutáneo y los otros hallazgos clínicos asociados, se solicitó una ampliación del estudio genético, orientado inicialmente a descartar neurofibromatosis tipo 1, y un exoma clínico, identificándose la variante patogénica PTPN11 c.1403C>T en heterocigosis, confirmando NSML. Se solicitó el estudio genético de portadores y estudios cardiológicos periódicos por riesgo de miocardiopatía hipertrófica.

El NSML es una genodermatosis rara causada principalmente por mutaciones heterocigotas en PTPN11, que alteran la función de la proteína SHP2 implicada en la señalización RAS/MAPK. Las manifestaciones cutáneas son habitualmente el primer signo identificable, pudiendo transcurrir años antes de que aparezcan otras alteraciones, como ocurrió en este caso. Además, es frecuente la presencia de rasgos faciales noonan-like, talla baja, deformidades torácicas, alteraciones cardíacas, hipoacusia neurosensorial y dificultades de aprendizaje de intensidad variable. La lentiginosis progresiva en ausencia de neurofibromas debe alertar al dermatólogo, que desempeña un papel esencial en el diagnóstico precoz y el abordaje multidisciplinar.

Bibliografía:

1. Gelb BD y col (2022). GeneReviews, Noonan syndrome with multiple lentigines.
2. Alonso-García A y col (2024). Actas Dermosifiliogr, 115: T414-T416.
3. Zenker M (2022). Am J Med Genet C, 190: 364-379.

P-83 SUPERPOSICIÓN DE MANCHAS CAFÉ CON LECHE SOBRE MANCHA MONGÓLICA CON FENÓMENO HALO-LIKE

Marta Folcrá González(1), Abraham Santa Cruz Martín(1), Noelia García Muñoz(1), Carolina Garrido Gutiérrez(1), Cristina Rubio Flores(1) y Olivia López-Barrantes González(1) de (1)Dermatología. Hospital Universitario Infanta Sofía, San Sebastián de los Reyes (Madrid) - España.

La mancha mongólica se manifiesta como una pigmentación azul-grisácea lumbar y glútea en neonatos. Se debe a la incompleta migración de melanocitos desde la cresta neural a la epidermis, quedando acantonados en la dermis. Por otra parte, las manchas café con leche son máculas o manchas color marrón claro que aparecen tras el nacimiento. En caso de presentarse en número mayor de 6, con más de 5 mm de diámetro, debe considerarse el diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1 (NF1). Se ha reportado escasamente en la literatura la coexistencia de estas dos lesiones cutáneas en pacientes pediátricos y su peculiar interacción.

Presentamos el caso de un varón en seguimiento por mancha mongólica extensa. A los tres meses de edad, desarrolla múltiples manchas café con leche. En las zonas de convergencia de ambas se da un fenómeno de aparente halo, en el que la piel circundante a la mancha café con leche no presenta coloración azulada sino pigmentación cutánea normal. El estudio genético fue diagnóstico para NF1.

El hallazgo clínico más frecuente en los pacientes pediátricos con NF1 es la presencia de múltiples manchas café con leche. Cuando el paciente presenta además una mancha mongólica congénita, las manchas café con leche que se superponen a la misma lo hacen frecuentemente con un aparente halo periférico. Este hallazgo ha sido principalmente reportado en pacientes asiáticos, siendo la serie más amplia la de Koga et al. que reúne 24 casos. No podemos hablar de un verdadero halo ya que no hay una hipopigmentación. Además, como muestran las biopsias realizadas, no hay presencia de células inflamatorias en las zonas halo-like.

Los hallazgos histopatológicos son melanocitos dérmicos pequeños y con pocas dendritas respecto a la melanocitosis dérmica. Dada la infrecuencia de este fenómeno, la patogenia del mismo es aún una incógnita. Es posible que en la formación de la mancha café con leche ocurra un fenómeno sobre los melanocitos dérmicos que se asientan bajo la misma, modificando sus características celulares.

En conclusión, la superposición de manchas café con leche sobre mancha mongólica es altamente infrecuente. Sin embargo, cuando esta se da en el mismo paciente, es altamente probable que las manchas café con leche desarrollen un fenómeno halo-like en las zonas colindantes con la melanocitosis dérmica, cuya patogenia es aún ampliamente desconocida.

P-84 EFICACIA DE DUPILUMAB EN EL PRURITO REFRACTARIO ASOCIADO A NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

Rebeca Martín Velasco(1), Helena Iznardo Ruiz(1), Lluís Puig Sanz(1) y Esther Roé Crespo(1) de (1)Dermatología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona - España.

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es una RASopatía con múltiples manifestaciones cutáneas, entre ellas prurito crónico, cuya fisiopatología y manejo siguen poco definidos(1). Presentamos el caso de un niño con NF1 con prurito refractario tratado con dupilumab.

Caso: Varón de 4 años con NF1 confirmada genéticamente, con >6 manchas café con leche, efélides axilares, nódulos de Lisch, xantogranu-

lomas y nevus anémico. Desde los 2 años presentaba prurito intenso de predominio en el área genital que le impedía el descanso nocturno junto con placas de eccema leve en áreas flexurales y xerosis. Se realizó tratamiento con corticoides e inhibidores de la calcineurina tópicos y antihistamínicos con control del eccema, pero persistencia del prurito.

El paciente consultó en otro centro donde se orientó como urticaria crónica espontánea tratándose con antihistamínicos (AH) a dosis cuádruples y omalizumab sin mejoría del prurito. Se inició montelukast por su regulación indirecta sobre los mastocitos sin mejoría de los síntomas, por ello, se inició dupilumab 300mg/4 semanas. Tras la 1ª inyección hubo una mejoría del prurito y tras la 2ª se suspendieron montelukast y los AH. Tras 6 meses se mantiene el control sintomático con recuperación del ciclo de sueño-vigilia.

Discusión: El prurito afecta a casi un tercio de pacientes con NF1(2) y se asocia a peor calidad de vida, del sueño y mayor mortalidad en edad pediátrica. Su fisiopatogenia es incierta, se han propuesto mecanismos neuropáticos y la implicación de mastocitos(3,4). Además, la dermatitis atópica (DA) parece más prevalente en pacientes con NF1(5). A pesar de su frecuencia e impacto, los tratamientos (corticoides tópicos, antihistamínicos, gabapentina, estabilizadores de mastocitos) no están estandarizados y muestran resultados inconsistentes(2).

Se ha comunicado un caso de una mujer adulta con NF1 y DA grave, tratada con dupilumab, con mejoría de la DA, el prurito y los neurofibromas(6). En nuestro caso, dupilumab permitió un buen control del prurito, con excelente tolerancia. No pudimos valorar su efecto sobre los neurofibromas al no presentarlos. Este caso sugiere que dupilumab podría ser una opción terapéutica en pacientes con NF1 y prurito refractario, si bien, se requieren más estudios para establecer su eficacia.

Bibliografía:

1. García-Martínez 2022.
2. Cieza 2024.
3. Brenaut 2016.
4. Edmonds 2022.
5. Koga 2014.
6. Chello 2021.

P-85 SÍNDROME DE GORLIN PEDIÁTRICO: UNA SERIE DE 4 CASOS

Andrea Monedero de la Orden(1), José Antonio Llamas Carmona(1), Eduardo López Vera(1), Francisco Javier del Boz González(1), Elisabeth Gómez Moyano(1) y Alejandro Arroyo Córdoba(2) de (1)Dermatología. Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga - España y (2)Dermatología. Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga - España.

Introducción: El síndrome de Gorlin (SG), o síndrome del carcinoma basocelular nevoide, es una genodermatosis autosómica dominante causada principalmente por mutaciones germinales en PTCH1, componente central de la vía Sonic Hedgehog (SHH). Se caracteriza por la aparición de carcinomas basocelulares (CBC), queratoquistes odontogénicos, anomalías esqueléticas y una mayor predisposición a meduloblastoma, especialmente en la infancia.

Objetivos: Describir las manifestaciones clínicas, los hallazgos genéticos y el abordaje diagnóstico-terapéutico del SG en edad pediátrica, así como revisar las intervenciones realizadas en nuestra serie de casos.

Material y métodos: Se presenta una serie de cuatro pacientes pediátricos con diagnóstico confirmado de SG atendidos entre 2019 y 2024. Se recopilaron datos clínicos, pruebas de imagen, antecedentes familiares y resultados de estudios genéticos mediante secuenciación dirigida o arrays de CGH.

Resultados:

Caso 1: Niña de 10 años con aplasia cutis congénita, múltiples queratoquistes odontogénicos, dismorfias craneofaciales y pits palmares, portadora de una variante patogénica en PTCH1. Sin CBC hasta la fecha.

Caso 2: Niño diagnosticado a los 18 meses con delección 9q22.3 (incluyendo PTCH1) asociada a anemia de Fanconi. Presentaba malformaciones craneofaciales complejas, polidactilia y retraso del desarrollo. Sin aparición de CBC en el seguimiento actual.

Caso 3: Varón de 11 años que desarrolló CBC múltiples y recurrentes desde el diagnóstico, además de queratoquistes odontogénicos y pits palmares. Estudio genético con mutación probablemente patogénica en PTCH1.

Caso 4: Varón de 13 años con macrocefalia leve, queratoquistes odontogénicos y pits palmoplantares, con confirmación molecular positiva para mutación en PTCH1.

Conclusiones: El SG en la población pediátrica requiere un enfoque multidisciplinar (Dermatología, Genética, Odontología, Neurooncología) y una vigilancia estrecha.

La confirmación molecular precoz permite establecer un plan de seguimiento adecuado incluso en pacientes sin lesiones cutáneas iniciales.

Si bien existen opciones terapéuticas eficaces para los CBC (cirugía, técnicas destructivas, inhibidores de la vía SHH), todavía es necesario generar evidencia robusta sobre la seguridad y eficacia de las terapias dirigidas en población pediátrica.

P-86

HAMARTOMAS RETINIANOS COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2: IMPORTANCIA DEL HALLAZGO DERMATOLÓGICO EN EL DIAGNÓSTICO

Jone López Martínez(1), Amaia Barrutia Etxebarria(1), Sonia Heras González(1), Vanesa Fatsini Blanch(1), Zuriñe Martínez de Lagrán Álvarez de Arcaya(1) y Ricardo González Pérez(1) de (1)Departamento de Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología. Hospital Universitario Araba, Vitoria-Gasteiz (Álava) - España.



Schwannoma intradural extramedular a nivel D12-L1.

Introducción: La Neurofibromatosis tipo 2 (NF2) es una enfermedad genética autosómica dominante causada por variantes patogénicas en el gen NF2. Se caracteriza por el desarrollo de múltiples schwannomas, meningiomas y ependimomas, además de manifestaciones oculares y cutáneas. Aunque los hamartomas retinianos suelen asociarse con la esclerosis tuberosa, en casos infrecuentes pueden representar una manifestación inicial de NF2. El diagnóstico temprano resulta fundamental para el manejo y seguimiento multidisciplinar.

Caso clínico: Paciente femenina nacida en 2014. A los 2 años se detectaron hamartomas retinianos mixtos bilaterales, por lo que inició seguimiento en neurología pediátrica. La resonancia magnética cerebral fue normal y el estudio genético para TSC1 y TSC2 resultó negativo, descartándose esclerosis tuberosa. En 2023, tras la aparición de lesiones cutáneas -una tumoración subcutánea pretibial derecha y otra en cuero cabelludo - se realizó estudio anatómo-patológico de las mismas.

Resultados: La biopsia cutánea mostró una proliferación fusocelular S-100 positiva, compatible con schwannoma. Este hallazgo motivó la derivación a genética, donde se identificó una variante patogénica heterocigota en NF2 (c.749_752dup, p.Pro252Aspfs10), confirmando el diagnóstico de Neurofibromatosis tipo 2. La RM realizada en ese momento objetivó neurinomas acústicos bilaterales.

Posteriormente, la paciente presentó un dolor neuropático en extremidades inferiores. La RM lumbar (agosto 2025) reveló un tumor intradural extramedular D12-L1 de 23 mm y múltiples lesiones intradurales subcentimétricas, todas sugestivas de schwannomas. Se realizó exéresis quirúrgica con diagnóstico anatómopatológico de schwannoma celular.

Discusión y conclusiones: El caso subraya la relevancia de los hallazgos cutáneos como pista diagnóstica clave en enfermedades neurocutáneas. Aunque los hamartomas retinianos fueron la primera manifestación, fue el schwannoma cutáneo el que permitió orientar el diagnóstico genético correcto. Gracias a conocer el diagnóstico preciso de la niña, se pudo realizar un abordaje precoz de sus manifestaciones neurológicas.

P-87

DEL CONTROL TUMORAL A LA TOXICIDAD CUTÁNEA: LA OTRA CARA DEL SELUMETINIB

Carlos Gómez Calatayud(1), Ana García Mayor(1), Nalia Domínguez Lirón(1), Lluís Dols Casanova(1), María Tasso Cereceda(2) y Laura Berbegal de Gracia(1) de (1)Departamento de Dermatología. Hospital General Universitario Dr. Balmis. ISABIAL, Alicante - España y (2)Oncología Infantil. Hospital General Universitario Dr. Balmis. ISABIAL, Alicante - España.

Introducción: Selumetinib es un inhibidor de MEK1/2 indicado en pacientes con neurofibromatosis tipo 1 (NF1) en presencia de neurofibromas plexiformes (NP) sintomáticos y no operables. Aunque su perfil de seguridad es conocido por los ensayos clínicos, la experiencia en vida real es aún limitada, especialmente en relación con los efectos adversos cutáneos.

El objetivo de este estudio es describir las manifestaciones dermatológicas observadas en pacientes tratados con selumetinib en práctica real.

Material y métodos: Se realizó un estudio observacional, retrospectivo y descriptivo que incluyó a 10 pacientes tratados con selumetinib entre 2021-2025 en el HGUDB.

Se recogieron variables demográficas, dosis, duración del tratamiento y tiempo de aparición y manejo de la toxicidad cutánea. El seguimiento medio fue de 22,5 meses.

Resultados: Se incluyeron 10 pacientes con NF1 en tratamiento con selumetinib, con una edad media de 9,7 años y ligero predominio femenino (6/10 mujeres).

Se documentaron efectos adversos cutáneos en 6 pacientes (60%). Entre los efectos secundarios encontrados, hubo un predominio de xerosis/eccemas/dermatitis atópica en 3 pacientes (33,3%), seguido de exantemas maculopapulares en 2 pacientes (20%), y paroniquias en 2 pacientes (20%). También se observó 1 exantema acneiforme (10%), 1 caso de aclaramiento del cabello y 1 caso de foliculitis en miembros inferiores.

La gran mayoría de estos efectos adversos, que fueron leves o moderados, se manejaron con tratamientos tópicos o reducción de dosis y no requirieron suspensión definitiva del fármaco. Una paciente desarrolló dermatitis atópica grave y precisó suspensión temporal del fármaco y tratamiento con dupilumab, con reintroducción posterior de selumetinib.

Discusión: Los efectos cutáneos asociados a selumetinib en esta serie coinciden con lo descrito en la literatura. La identificación precoz y el manejo dermatológico permiten mantener la adherencia al tratamiento. Estos hallazgos refuerzan la necesidad de una colaboración estrecha entre oncología y dermatología en el seguimiento de estos pacientes.

Conclusiones: Los efectos cutáneos por selumetinib son frecuentes pero manejables. La mayoría no requiere suspensión del fármaco. Es recomendable el seguimiento dermatológico sistemático en los pacientes tratados con inhibidores de MEK.

INFECCIONES

P-88 CONDILOMAS PERIANALES EN PACIENTE PEDIÁTRICO

Ignacio Serrano Aguilar(1), Belén Argüello Marcos(1), Javier Vilela Martín(1), Ainhoa Roca Martiartu(1), Emilio del Río Pena(1) y M^a Ángeles Martín Díaz(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Infanta Leonor, Madrid - España.



Condiomas acuminados perianales

Introducción: Se presenta un caso pediátrico de condilomas perianales de transmisión vertical.

Caso clínico: Varón de 17 meses, sin antecedentes médicos relevantes, consulta por lesiones mamelonadas en la región perianal desde los 6 meses de vida. Se observan múltiples condilomas perianales, sugestivos de infección por VPH, sin otras manifestaciones clínicas.

Resultados: Se realiza curetaje bajo sedación y se envía muestras a Anatomía Patológica, que confirma condilomas acuminados positivos para VPH 11, de bajo riesgo, negativos para otros genotipos. La madre es adolescente y presenta múltiples condilomas genitales de larga evolución, pero nunca había consultado.

En la revisión postoperatoria, tras escisión quirúrgica y crioterapia, las lesiones del niño se resolvieron por completo.

Discusión: En niños inmunocompetentes con condilomas acuminados, es esencial considerar la transmisión vertical y descartar abuso sexual. La transmisión vertical de VPH ocurre con tasas entre 5% y 30%, según la población y los métodos de detección. El principal mecanismo es la exposición al VPH durante el parto vaginal, aunque también se describe transmisión intrauterina. El riesgo aumenta con la carga viral materna, siendo más alto en partos vaginales que en cesáreas, aunque esta última no se recomienda solo para evitar la transmisión.

En niños inmunocompetentes, hasta 90% de los casos de condilomas acuminados se resuelven espontáneamente en dos años[1,2].

Si persisten o son sintomáticos, se recomienda tratamiento con imiquimod 5% o podofilox 0.5%, efectivos y seguros en pediatría, aunque no aprobados en menores de 12 años. Si los tratamientos tópicos fallan o las lesiones son grandes, se puede considerar crioterapia, ácido tricloroacético o escisión quirúrgica[3]. No hay un tratamiento ideal y la recurrencia es frecuente. La vacunación no está indicada para tratar lesiones ya establecidas.

Bibliografía:

1. Bénard EA, et al. Human Papillomavirus Persistence, Recurrence, and Incidence in Early Childhood. J Infect Dis. 2025 Aug 14;232(2):e213-e222.
2. Khayargoli P, et al. Human Papillomavirus Transmission and Persistence in Pregnant Women and Neonates. JAMA Pediatr. 2023;177(7):684-692.
3. Herzum A, et al. Treatment of Pediatric Anogenital Warts in the Era of HPV-Vaccine: A Literature Review. J Clin Med. 2023 Jun 23;12(13):4230.

P-89 FASCITIS NECROTIZANTE MONOMICROBIANA POR PSEUDOMONAS AERUGINOSA EN PACIENTE CON LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA

Francisco Antonio Vergara Barria(1), José Ángel Amat Sánchez(1), Rafael Escudero Tornero(1), Raúl de Lucas Laguna(1) y Marta Feito Rodríguez(1) de (1) Dermatología. Hospital Universitario La Paz, Madrid - España.

Caso clínico: Varón de 16 años con antecedente de leucemia linfoblástica aguda (LLA) con recaída post Alo-TPH y CAR-T, asociando pancitopenia grave y complicaciones a nivel respiratorio y digestivo. Valorado por dermatología por presentar una placa eritematosa dolorosa en pierna derecha de rápida progresión, asociada a fiebre y elevación de PCR. Dada la evolución clínica sumado a imágenes radiológicas sugerentes de infección necrotizante de partes blandas/abscesos musculares se decide manejo médico-quirúrgico. A nivel microbiológico se confirma aislamiento de Pseudomonas aeruginosa tanto en hemocultivos como en biopsias cutáneas.

Discusión: Las infecciones necrotizantes de piel y partes blandas y la piomiositis son poco frecuentes en pediatría, pero su incidencia y gravedad aumentan significativamente en niños con inmunosupresión. Estudios en UCI pediátrica han mostrado que estos pacientes representan un porcentaje relevante de los casos graves y presentan etiologías atípicas o polimicrobianas. Dentro de los agentes etiológicos principales.

En la piomiositis pediátrica, Staphylococcus aureus sigue siendo el agente predominante, incluidas cepas MRSA. En niños inmunosuprimidos son más frecuentes los bacilos gramnegativos, anaerobios y gérmenes inusuales.

Los signos de alarma que deben hacer sospechar fascitis necrotizante incluyen: dolor desproporcionado, edema progresivo, cambios cutáneos, necrosis, bullas y signos sistémicos. En inmunosuprimidos, la progresión puede ser más fulminante y los signos locales menos notorios. Las imágenes (ecografía, TAC y especialmente RMN) y el cultivo de tejidos son fundamentales para confirmar el diagnóstico.

Presentamos el caso de una fascitis necrotizante/piomiositis por un agente etiológico poco frecuente (P. aeruginosa) en un paciente inmunosuprimido.

Bibliografía:

1. Schröder A, et al. A systematic review of necrotising fasciitis in children from its first description in 1930 to 2018. BMC Infect Dis. 2019 Apr 11;19(1):317.
2. Dauger S, et al. Necrotizing soft-tissue infections in pediatric intensive care: a prospective multicenter case-series study. Crit Care. 2021 Apr 12;25(1):139.
3. Virgili A, Colombo E, Serino R, Pedretti S, Corazza M. Necrotizing fasciitis from Pseudomonas aeruginosa in infantile acute lymphoblastic leukaemia. Acta Derm Venereol. 2005;85(6):538-9.

P-90

ERUPCIÓN MUCOCUTÁNEA INFECCIOSA REACTIVA. PRESENTACIÓN DE UN CASO CON AFECTACIÓN EXTRAPULMONAR DE MYCOPLASMA PNEUMONIAE

Carmen Carranza Romero(1), Elena Lozano Martínez(1), Lucía Campos Muñoz(1), Alfredo García Mares(1), Jesús Oviedo Escobar(1) y Eduardo López Bran(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital Clínico San Carlos, Madrid - España.

El término exantema y mucositis inducido por Mycoplasma pneumoniae (MP) fue sugerido para englobar distintos tipos de erupciones mucocutáneas asociadas a MP y distinguirlas del síndrome de Stevens-Johnson (SSJ)/ necrólisis epidérmica tóxica (NET) y del eritema multiforme. La erupción mucocutánea infecciosa reactiva (RIME) engloba este exantema y mucositis inducido por M. pneumoniae (conocido por las siglas MIRM "Mycoplasma pneumoniae induced rash and mucositis") y con menor frecuencia por otros microorganismos como C. pneumoniae, metapneumovirus, parainfluenza tipo 2, influenza B, enterovirus, adenovirus y SARS-CoV-2.

Presentamos el caso de un varón de 16 años con diagnóstico de infección respiratoria por radiografía (RX) de tórax con consolidación en lóbulo inferior izquierdo, en tratamiento con azitromicina, que acude a Urgencias por lesiones en mucosa oral de un día de evolución. A la exploración física presentaba ampollas tensas confluentes en mucosa de labios sin afectación de mucosa genital ni de la superficie cutánea. Presentaba conjuntivitis asociada y constantes en rango. Se solicitó serologías y PCR de virus respiratorios y entero-herpes de exudado orofaríngeo, con positividad para MP. Se pautó tratamiento con corticoide oral en pauta descendente y valaciclovir por la importante afectación de la mucosa oral.

La infección por MP tiene un espectro clínico de presentación amplio. Afecta con mayor frecuencia a pacientes en edad escolar en forma de traqueobronquitis y neumonía atípica. Existen manifestaciones menos comunes como es la mucositis y/o el exantema mucocutáneo. La afectación cutánea suele ser escasa. La afectación oral (94-100%) consiste en costras hemorrágicas labiales y erosiones y úlceras en mucosa bucal y lengua. La afectación ocular (87%) aparece como una conjuntivitis bilateral y un edema palpebral. Puede haber afectación de la mucosa urogenital (60%).

El diagnóstico es habitualmente clínico y se recomienda realizar RX de tórax, analítica, PCR en exudado nasofaríngeo para MP, virus respiratorios y virus herpes simple. El tratamiento de soporte se basa en medidas de soporte y en garantizar analgesia adecuada.

Bibliografía:

1. Guzmán Tena,P.Rodríguez Ramos,M. Lloret Ruiz,C. Vázquez Álvarez,M.L. Erupción mucocutánea infecciosa reactiva (RIME): expandiendo el espectro de los exantemas mucocutáneos. Actas Dermo-Sifiliogr. 2024; 115:1097-199.

P-91

MUCOSITIS GRAVE EN UN PACIENTE PEDIÁTRICO

Belén Romero Jiménez(1), Diego Hernández de Jesús(1), Catalina Axpe Gil(1), María Jesús Barros Eyzaguirre(1), Jialing Wu Chen(1) y Daniel Molina Lamela(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital Severo Ochoa, Leganés (Madrid) - España.



Figura 1

Introducción: La mucositis implica un amplio diagnóstico diferencial que incluye eritema multiforme, síndrome de Steven-Johnson, necrólisis epidérmica tóxica, estomatitis herpética y la mucositis y rash inducido por Mycoplasma (MIRM).

Caso clínico: Varón de 8 años, con antecedente de herpes simple recurrente, que consultó por lesiones dolorosas en labios y mucosa oral de ocho días, dificultando la ingesta. El cuadro comenzó con fiebre sin clínica respiratoria ni sistémica, seguido de conjuntivitis purulenta y lesiones orales con exudado fibrinoso-purulento. No había recibido medicación previa. Se inició aciclovir por sospecha de gingivostomatitis herpética, sin mejoría.

La exploración mostró buen estado general y estomatitis intensa con erosiones confluentes y costras hemáticas en ambos labios, además de erosiones con fibrina en lengua y mucosa yugal. No presentaba lesiones cutáneas ni genitales.

Ante la sospecha de mucositis por Mycoplasma Pneumoniae (MP) se solicitó analítica sin alteraciones y serologías con IgM e IgG positivas para MP y negativas para Virus Herpes Simple (VHS). La PCR para VHS también fue negativa. Se trató con prednisona y azitromicina, con mejoría rápida y resolución completa en una semana.

Discusión: El término MIRM, descrito por Canavan et al., define las erupciones mucocutáneas asociadas a MP. Existen cuadros similares causados por otros patógenos (Chlamydia Pneumoniae, adenovirus, enterovirus etc), agrupados bajo el concepto erupción mucocutánea infecciosa reactiva (RIME).

El MIRM afecta con mayor frecuencia a niños y adultos jóvenes, predominando en varones. Se caracteriza por una afectación mucosa marcada y escasa clínica cutánea, habitualmente precedida por fiebre, malestar o tos. Las lesiones suelen ser vesículas, ampollas o diana atípicas. La mucosa oral es la más afectada con erosiones y úlceras, seguida de la ocular (conjuntivitis purulenta, fotofobia, ulceraciones...) y la genital.

El diagnóstico se basa en PCR o serologías para MP. No existen guías terapéuticas estandarizadas. El manejo incluye control del dolor, hidratación y cuidados locales, junto con antibióticos y/o corticoides sistémicos. El pronóstico suele ser favorable con escasas secuelas.

En conclusión, MIRM debe considerarse en el diagnóstico diferencial de la mucositis, especialmente en población pediátrica con fiebre o síntomas respiratorios previos.

P-92 LAS APARIENCIAS ENGAÑAN

Javier Lara Trigo(1), Trinidad Repiso Montero(1), Aina Estany Bécares(1) y Vicente García-Patos Briones(1) de (1)Dermatología. Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona - España.

Introducción: La tiña constituye una de las dermatofitosis más frecuentes de la edad pediátrica. A menudo no tienen la morfología típica y pueden simular otras dermatosis (eccemas, dermatitis seborreica, piodermatitis, pustulosis...). El uso inadecuado de corticoides o inmunomoduladores tópicos contribuye más a ello (tiña incógnita).

Caso clínico: Presentamos una serie de pacientes pediátricos con tiñas clínicamente atípicas atendidos en la unidad de dermatología pediátrica de un hospital terciario. En la mayoría, ni pediatras ni médicos de atención primaria habían sospechado previamente que se pudiese tratar de una dermatofitosis. Se recogieron datos referentes a localización, morfología, diagnóstico inicial, tratamientos y estudios microbiológicos (examen directo y cultivo).

Resultados: Los patrones clínicos de las tiñas pueden ser variados. Se observaron placas eritematodescamativas faciales interpretadas como eccema tratadas con corticoides, cuadros de descamación difusa del cuero cabelludo indistinguibles de dermatitis seborreica vs pediculosis, así como lesiones pustulosas y costrosas catalogadas como impétigo o foliculitis y tratadas con antibióticos tópicos y/o sistémicos. La sospecha clínica dermatológica de tiña con el estudio micológico realizado, confirmó infección por *Trichophyton* o *Microsporum* con respuesta completa al tratamiento antifúngico sistémico ajustado al peso.

A la luz de la morfología, el contexto terapéutico y la literatura sobre tiña incógnita, reservamos este término para las formas eccematosas faciales tratadas con corticoides tópicos. Las formas simulando una dermatitis seborreica, los cuadros de impétigo y foliculitis se describieron como tiñas atípicas cuyo fenotipo ya era engañoso desde el inicio.

Discusión: En nuestra experiencia, las formas denominadas tiña incógnita se concentran en el subgrupo eccematoso, en concordancia con las series que sitúan el eccema como patrón predominante de esta entidad.¹ Las variantes seborreicas e impétigo/foliculitis confirman la capacidad mimética de la tiña en la infancia y explican el sesgo hacia diagnósticos como eccema, dermatitis seborreica o infecciones bacterianas en atención primaria.¹⁻³ Esta serie refuerza que, ante lesiones recidivantes o refractarias a corticoides y antibióticos debe descartarse tiña con examen directo y cultivo para tratar precozmente y evitar progresión y contagios.

P-93 PÁPULAS PLANTARES EN UN LACTANTE: ESCABIOSIS DEL LACTANTE

Alejandro Javier Castillo Botero(1), Lucía García Almazán(1), Marina Torrent García(1), José Sánchez Sánchez(1), Francisco Blasco Torres(1) y Celia Campoy Carreño(1) de (1)Dermatología. C.H. Universitario Santa María del Rosell - Santa Lucía, Cartagena (Murcia) - España.

La escabiosis o sarna es una infestación cutánea por el ácaro *Sarcoptes scabiei* var. *hominis*. Aunque la percepción social de la enfermedad es la de una patología de la antigüedad, de la pobreza y de los marginados, la realidad clínica es muy distinta.

Presentamos el caso de una lactante de 7 meses de edad que acude a consulta por pápulas eritematosas predominantemente plantares acompañadas de un exantema papular de distribución difusa. La lactante había sido diagnosticada a los 2 meses de edad de escabiosis por su pediatra, pero ante el cambio de la apariencia clínica de las lesiones fue remitida a nuestra consulta para valoración.

A la exploración física, la paciente presenta pápulas eritemato-descamativas junto con algunas pápulas eritematosas distribuidas de manera difusa por el resto de tegumento. Clínicamente, las lesiones plantares recordaban a un eccema, pero la dermatoscopia reveló incontables ácaros y surcos acarinos, confirmando el diagnóstico de escabiosis.

En nuestra experiencia, la escabiosis no debe descartarse como diagnóstico a ninguna edad, siendo cada vez más frecuentes las presentaciones clínicas atípicas y en edades tempranas.

NEOPLASIAS

P-94

UNA ÚLCERA CON DIAGNÓSTICO INESPERADO: LINFOMA ANAPLÁSICO DE CÉLULAS GRANDES EN UNA PACIENTE PEDIÁTRICA

Belén Argüello Marcos(1), Soledad Alonso García(2), Emilio del Río Pena(1), Ainhoa Roca Martiartu(1), Eva Balbín Carrero(1) y M^a Ángeles Martín Díaz(1) de (1)Dermatología y (2)Anatomía Patológica. Hospital Infanta Leonor, Madrid - España.



Placa eritematosa ulcerada con áreas necróticas.

Introducción: Se presenta un caso pediátrico de linfoma anaplásico de células grandes (LACG) con afectación cutánea.

Caso clínico: Se trata de una niña de 5 años, con antecedente de trastorno del espectro autista, que presenta desde hace un mes una lesión cutánea ulcerada en región escapular izquierda, asociada a linfadenopatía cervical ipsilateral. No refiere fiebre ni clínica sistémica. A pesar del tratamiento con antibioterapia oral y tópica, no se observa mejoría.

Resultados: Se solicitaron serologías y prueba de Quantiferon, ambas con resultado negativo. Se realizó biopsia cutánea para estudio microbiológico y anatomopatológico. Los cultivos para bacterias, hongos y micobacterias resultaron negativos, así como la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) para Leishmania. El estudio histológico mostró un infiltrado de linfocitos atípicos con inmunofenotipo CD30 positivo en más del 75% de las células y expresión de ALK. Con estos hallazgos, se estableció el diagnóstico de linfoma anaplásico de células grandes (LACG) ALK positivo. Se encuentra pendiente el estudio de extensión para determinar si se trata de un LACG sistémico con afectación cutánea secundaria o de un LACG cutáneo primario.

Discusión: El LACG se clasifica en dos entidades con distinto pronóstico y tratamiento: sistémico y cutáneo primario. El LACG sistémico en niños y adolescentes es predominantemente ALK positivo (>95%), y puede presentar manifestaciones cutáneas en hasta un 25% de los casos, lo que se asocia a peor pronóstico. Su tratamiento requiere quimioterapia sistémica. El LACG cutáneo primario pertenece al espectro de las linfoproliferaciones cutáneas CD30+, junto con la papulosis linfomatoide. Habitualmente es ALK negativo, aunque existen casos ALK positivos descritos. El tratamiento inicial es local (resección quirúrgica o radioterapia), reservando la quimioterapia sistémica para enfermedad multifocal o recidivante. Dadas las diferencias terapéuticas y pronósticas, es esencial realizar un estudio de extensión completo que permita distinguir entre ambas entidades.

Bibliografía:

1. Oschlies I, Lisfeld J, Lamant L, et al. ALK-positive anaplastic large cell lymphoma limited to the skin: clinical, histopathological and molecular analysis of 6 pediatric cases. A report from the ALCL99 study. Haematologica. 2013;98(1):50-56.

P-95

PLACA ALOPECICA CONGÉNITA EN CUERO CABELLUDO: CUANDO LA HISTOLOGÍA MARCA LA DIFERENCIA

Marina de la Puente Alonso(1), Luis Ángel Zamarro Díaz(1), Jorge Martín-Nieto González(1), Verónica Parra Blanco(2), Francisco Arias Lotto(2) y Minia Campos Domínguez(1) de (1)Servicio de Dermatología y (2)Servicio de Anatomía Patológica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid - España.

Introducción: Las lesiones de los tejidos blandos del cuero cabelludo son comunes en la práctica clínica. Entre ellas, destacan los lipomas y los quistes tricolémicos. En niños, incluyen quistes dermoides, meningoceles, histiocitosis de células de Langerhans, miofibromas y hemangiomas. El hamartoma meningotelial fue descrito por primera vez en 1990, es una lesión rara. Desde entonces se han descrito 28 casos en la literatura.

Caso clínico: Niño, sin antecedentes de relevancia, en seguimiento por el servicio de Dermatología debido a una lesión congénita en el cuero cabelludo. Se observa una placa ovalada, indurada, de tonalidad similar a la piel y con área de alopecia suprayacente, no dolorosa en región occipital (imagen 1a). Ante la ausencia de signos de alarma, se establece un seguimiento clínico sin intervención inmediata. Finalmente, a los 6 años de edad, se decide realizar una biopsia cutánea para estudio histopatológico (imagen 1b).

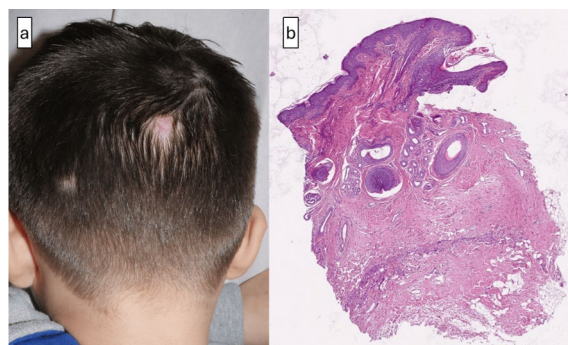


Imagen 1

Resultados: Histológicamente se observa en dermis frecuentes espacios dilatados pseudovasculares entre los haces colágenos, que se acompañan de un incremento de células redondeadas de citoplasma eosinófilo, que no muestran atipia ni actividad mitótica, que son positivas para EMA y receptores de progesterona. Estas células son negativas para marcadores vasculares. Lo que lleva al diagnóstico de hamartoma meningotelial (ectopia meningotelial).

Discusión: La presencia de células meningoteliales fuera del sistema nervioso central es un fenómeno excepcional. En el hamartoma meningotelial se localizan en la piel, habitualmente de cuero cabelludo, sin extenderse más allá del tejido subcutáneo, con presencia de varios tipos de tejidos dentro de la lesión: conectivo, vascular y meningotelial. Las lesiones son, en la mayoría de casos, nódulos solitarios circunscritos con alopecia suprayacente de color piel, rojo o grisáceo. El signo del collarite del pelo nos debe alertar de la posible presencia de tejido neural ectópico. Dado que la apariencia clínica de estas lesiones no es específica, su diagnóstico se basa en el análisis histológico.

El tratamiento es la escisión completa del hamartoma meningotelial suele ser curativa.

El hamartoma meningotelial es una lesión extremadamente rara y benigna que puede confundirse con un neoplasia vascular de bajo grado debido a sus características histológicas inusuales.

P-96

NEVUS DE SPITZ PEDIÁTRICOS: LIMITACIONES DIAGNÓSTICAS DE LA DERMATOSCOPIA Y LA MICROSCOPIA CONFOCAL EN DOS CASOS

Claudia Sarró-Fuente(1), Elena González Guerra(1), Lucía Campos Muñoz(1), Ana Sirgado Martínez(1), Elena Lozano Martínez(1) y Eduardo López Bran(1) de (1)Dermatología. Hospital Clínico San Carlos, Madrid - España.

Introducción: El nevus de Spitz es una lesión melanocítica benigna frecuente en la infancia, pero algunos casos presentan hallazgos dermatoscópicos y confocales atípicos que dificultan su diferenciación con melanoma. La edad del paciente puede orientar el manejo clínico, pero la exéresis sigue siendo necesaria en lesiones sospechosas. Presentamos dos casos ilustrativos.

Caso clínico:

Caso 1: Niña de 8 años con una lesión pigmentada en rodilla derecha de un año de evolución y crecimiento progresivo. Presentaba una pápula eritematomarrónacea de 5 mm con glóbulos marrones y vasos puntiformes.

Caso 2: Niña de 3 años con una lesión pigmentada en muslo izquierdo de un año de evolución y crecimiento progresivo. Presentaba una pápula rosada de 6 mm con parches de pigmento, retículo atípico parcheado y vasos puntiformes.

En ambos casos se realizó exéresis ante la sospecha de melanoma.

Resultados: La microscopia confocal mostró una epidermis con un patrón en panal típico con numerosas células dendríticas y células redondas altas dispersas, así como nidos discohesivos de células atípicas en la unión dermoepidérmica. No existen criterios confocales específicos que permitan diferenciar de forma fiable un nevus de Spitz de un melanoma, por lo que el diagnóstico definitivo requiere confirmación histológica. El estudio histopatológico confirmó el diagnóstico de nevus de Spitz en ambas pacientes.

Discusión: Los nevus de Spitz pediátricos pueden presentar hallazgos dermatoscópicos y confocales alarmantes. Aunque el confocal aporta información morfológica detallada, su especificidad es limitada y no permite diferenciar con certeza estas lesiones del melanoma. La edad del paciente puede orientar el manejo clínico, pero ante patrones dermatoscópicos atípicos, como en nuestros casos, la exéresis sigue siendo la opción más prudente.

Bibliografía:

1. Brunetti B, Briatico G, Scharf C, Cabo H, Scalvenzi M, Barbato F, et al. Stardust pattern as evolution of pigmented Spitz nevi during childhood. *Dermatol Pract Concept*. 2023;13(1):e2023041.
2. Bouceiro-Mendes R, Scharf C, Di Brizzi EV, Ronchi A, Argenziano G, Moscarella E. Atypical Spitz nevus: dermoscopic, confocal microscopic and histopathological correlation. *Dermatol Pract Concept*. 2022;12(4):e2022172.

P-97

VARIANTE INFRECIENTE DE PAPULOSIS LINFOMATOIDE EN LA INFANCIA

Alberto García García(1), José María Villa González(1), Verónica Velasco Benito(2), Elvira Acebo Mariñas(1), Patricia Andrés Ibarrola(1) y Mª Rosario González Hermosa(1) de (1)Dermatología y (2)Anatomía Patológica. Hospital de Cruces, Vizcaya (Bizkaia) - España.

Introducción: La papulosis linfomatoide (PL) es un proceso linfoproliferativo cutáneo primario CD30+, infrecuente y con un curso clínico benigno y recurrente. Existen seis subtipos histológicos (A-E) y, aunque puede aparecer a cualquier edad, es más frecuente en adultos jóvenes y muy rara en niños.

Caso: Varón de 5 años con brotes de pápulas eritematosas asintomáticas en las extremidades desde hacía cuatro meses, que remitían espontáneamente en semanas, sin desencadenantes ni síntomas sistémicos.

En la exploración física, se observaron, en las extremidades superiores e inferiores, lesiones en distintos estadios evolutivos: pápulas eritematosas milimétricas, máculopápulas violáceas y máculas hipopigmentadas residuales.

Ante la sospecha de pitiriasis liquenoide varioliforme aguda (PLEVA) versus PL, se realizaron dos biopsias.

Resultados: La histología mostró un infiltrado dermo-epidérmico de linfocitos atípicos CD3+ y CD8+, con mitosis dérmicas ocasionales y microabscesos epidérmicos. En el estudio inmunohistoquímico, las células fueron CD3+ y CD8+, con expresión débil de CD2, CD7 conservado

y una escasa población CD4+. Destacaba una expresión difusa y débil de CD30, más evidente en la epidermis. El estudio de reordenamiento del TCR evidenció monoclonalidad débil de la cadena gamma. Con estos hallazgos se hizo el diagnóstico de PL tipo D. En el análisis de sangre no se encontraron alteraciones. Ante la persistencia de los brotes, se pautó corticoide tópico y antihistamínico. Durante el seguimiento no ha presentado complicaciones.

Discusión: La PL tipo D es una variante infrecuente, con unos 70 casos publicados, de los cuales solo un pequeño porcentaje son pacientes pediátricos.

Aunque la PL tiene un curso benigno, en algunos casos se puede asociar con otras neoplasias hematológicas, destacando el linfoma de Hodgkin, la micosis fungoide y el linfoma anaplásico, lo que justifica un seguimiento prolongado. Si bien, el subtipo D parece asociar un riesgo linfomatoso menor, especialmente en niños. Por todo ello, consideramos importante conocer esta entidad y su posible, aunque infrecuente, presentación en la infancia.

Bibliografía:

1. Blanchard M et al. Paediatric-onset lymphomatoid papulosis: multicentre retrospective cohort (EORTC CLTG). Br J Dermatol. 2024.
2. Fricke T et al. Histologic and immunohistochemical patterns in lymphomatoid papulosis. Dermatopathology. 2025.

P-98

RETICULOHISTIOCITOSIS CONGÉNITA AUTOINVOLUTIVA (ENFERMEDAD DE HASHIMOTO-PRITZKER): REPORTE DE UN CASO

Daniel Blaya Imbernón(1), Malena Finello(1), Ángel González García(1), Elena Pérez Zafrilla(1), Esther Díez Recio(1) y Altea Esteve Martínez(1) de (1) Servicio de Dermatología. Consorcio Hospital General Universitario, Valencia - España.

Lactante de 5 meses remitida por lesiones cutáneas desde el nacimiento consistentes en pápulas, pústulas y costras. (Figura 1) La biopsia cutánea mostró infiltrado de células de Langerhans con positividad para CD1a y langerina (Figura 2). Se detectó mutación BRAF V600E en tejido cutáneo, pero no en sangre periférica. Se completó estudio de extensión con hemograma, bioquímica, coagulación, ecografía abdominal y ganglionar, y serie ósea, sin hallazgos patológicos. Clínicamente, la paciente presentó resolución progresiva y espontánea de las lesiones sin aparición de nuevas. En revisiones posteriores, permanece asintomática y sin signos de afectación extracutánea

La histiocitosis de células de Langerhans (HCL) es una neoplasia rara de precursores hematopoyéticos, caracterizada por la proliferación clonal de células dendríticas derivadas de la línea mieloide generalmente mediado por mutaciones en la vía MAPK, siendo BRAF V600E la más frecuente. Históricamente, esta entidad se agrupaba bajo el término "histiocitosis X" e incluía las formas clínicas clásicas de granuloma eosinofílico, enfermedad de Hand-Schüller-Christian y enfermedad de Letterer-Siwe.

Actualmente con el avance en la comprensión de la patogenia, la nomenclatura y la clasificación actual propuesta por la Histiocyte Society se centra en la extensión y localización de la enfermedad, diferenciando entre HCL de un solo sistema, multisistémica de bajo riesgo y HCL multisistémica de alto riesgo. Se teoriza que este amplio espectro se deba a la localización de la mutación dentro de la cascada hematopoyética (más precoz, más riesgo de invasión de varios sistemas).

En este contexto, la forma cutánea congénita autoinvolutiva, también conocida como enfermedad de Hashimoto-Pritzker o reticulohistiocitosis congénita autoinvolutiva, constituye una excepción clínica notable; se presenta al nacimiento con lesiones cutáneas que típicamente remiten de forma espontánea sin requerir tratamiento. La teoría actual sugiere que, en esta variante, la mutación ocurre en precursores derivados del saco vitelino, lo que explicaría su comportamiento autolimitado. Aunque la mayoría de los casos siguen un curso benigno, se han descrito excepciones con afectación extracutánea o recidivas tardías. Por ello, es esencial realizar una evaluación inicial completa y mantener un seguimiento clínico periódico multidisciplinar.

P-99

MELANOCITOMA DE SPITZ ATÍPICO

Aida Lara-Moya(1), Anna Porta-Vilaró(1), Antonio Daviu-Cofre(1), Rafael Garrido-Nevado(1), Empar Sáez Artacho(2) y Miquel Casals-Andreu(3) de (1) Departamento de Dermatología. Parc Taulí Hospital Universitari. Institut d'Investigació i Innovació Parc Taulí (I3PT-CERCA). Universitat Autònoma de Barcelona, Sabadell (Barcelona) - España, (2)Departamento de Anatomía Patológica. Parc Taulí Hospital Universitari. Institut d'Investigació i Innovació Parc Taulí (I3PT-CERCA). Universitat Autònoma de Barcelona, Sabadell (Barcelona) - España y (3)Departamento de Dermatología. Parc Taulí Hospital Universitari. Institut d'Investigació i Innovació Parc Taulí (I3PT-CERCA). Universitat Autònoma de Barcelona, Sabadell (Barcelona) - España.



Imagen clínica

Introducción: Las lesiones melanocíticas spitzoides comprenden un espectro que incluye el nevus de Spitz, el melanocitoma de Spitz y el melanoma spitzoide. Comparten rasgos clínicos e histológicos que dificultan su diferenciación, especialmente en la edad pediátrica. En este trabajo se resumen las claves del diagnóstico diferencial.

Caso clínico: Varón de 12 años, fototipo IV, sin antecedentes de interés, con lesión pigmentada en región escapular derecha en cambios evolutivos desde hacía dos años. En la exploración presentaba mácula pigmentada de 8 mm, asimétrica, con bordes irregulares y discromía. La dermatoscopia mostró patrón atípico con pigmento heterogéneo y red irregular. No se palpaban adenopatías.

El diagnóstico diferencial incluyó nevus melanocítico atípico, nevus de Reed, melanoma y tumor de colisión. Se realizó exéresis completa con resultado histopatológico de melanocitoma de Spitz y posterior ampliación de márgenes de 0,5 cm.

Discusión: El nevus de Spitz es un tumor benigno típico de la infancia, que se presenta como una pápula rosada, rojo o marrón, <6 mm y simétrico. El melanocitoma de Spitz suele ser >6 mm, con ligera asimetría y crecimiento más lento. El melanoma spitzoide es asimétrico, policromo y de bordes mal definidos.

En la dermatoscopia, el nevus de Spitz presenta patrón en “estallido de estrellas” o globular simétrico; el melanocitoma muestra asimetría parcial, retículo irregular, áreas blanquecinas y puntos grises; el melanoma exhibe multicomponentes, pérdida de estructura y velo azul-blanquecino.

En la histología, el nevus de Spitz es simétrico, bien delimitado, con maduración en profundidad y mitosis escasas; el melanocitoma muestra leve asimetría, maduración incompleta y mitosis ocasionales; el melanoma presenta marcada asimetría, ausencia de maduración y mitosis atípicas. En la inmunohistoquímica, el nevus de Spitz conserva p16 y Ki-67 <5% (con mutaciones HRAS, ROS1/ALK); el melanocitoma muestra pérdida parcial de p16 y Ki-67 5–10% (con mutaciones NTRK1/3, ALK); el melanoma presenta pérdida difusa de p16, Ki-67 >10–15% (con mutaciones BRAF, NRAS, MAP3K8).

Conclusión: El melanocitoma de Spitz es una entidad intermedia infrecuente en la edad pediátrica. Su correcta identificación mediante la integración de criterios clínicos, dermatoscópicos, histológicos y moleculares permite una clasificación precisa y orientar la actitud terapéutica.

P-100 XANTOGRANULOMA JUVENIL SISTÉMICO: SEGUIMIENTO DURANTE MÁS DE DOS DÉCADAS

Marcel Zurita García(1), Sergi Pujadas Vila(1), Berta Ferrer Fàbrega(2), Érida Vázquez Méndez(3), Trinidad Repiso Montero(1) y Vicente García-Patos Briones(1) de (1)Dermatología, (2)Anatomía Patológica y (3)Radiología Pediátrica. Hospital Universitario Vall d'Hebrón, Barcelona - España.

Introducción: El xantogranuloma juvenil (XGJ) es la histiocitosis de células no Langerhans más frecuente de la infancia. Habitualmente está limitado a la piel y tiene un curso autolimitado. Las formas sistémicas multiorgánicas son excepcionales y potencialmente graves, y su pronóstico a largo plazo está poco definido.

Caso clínico: Lactante de 3 meses con pápulas y nódulos eritematosos-amarillentos en cuero cabelludo, cara, tronco y región proximal de extremidades, diagnosticado clínicamente e histológicamente de xantogranulomas juveniles múltiples. Muchas lesiones superaban 1 cm de diámetro (macronodulares) y, en el estudio de extensión, se detectaron nódulos pulmonares, hepáticos, pancreáticos y del sistema nervioso central, consistentes con XGJ sistémico.

Resultados: Ante el crecimiento de algunas lesiones (hasta 4 cm la de la fosa posterior craneal) y pese a tratarse de afectación visceral clínicamente asintomática, el paciente recibió quimioterapia con prednisona y vinblastina. Las lesiones cutáneas y viscerales experimentaron una lenta reducción de tamaño. Se detectó hipercolesterolemia, tratada con hipolipemiantes. Actualmente, a los 24 años, realiza vida activa sin síntomas sistémicos.

Los nódulos cutáneos involucionaron dejando placas anetodérmicas. Las lesiones viscerales también se han reducido de forma marcada, persistiendo lesiones residuales predominantemente en el parénquima cerebral. Las resonancias magnéticas cerebral y espinal realizadas durante más de veinte años muestran estabilidad de una gran lesión en vermis cerebeloso y de varias lesiones quístico-necróticas supratentoriales, sin nuevas lesiones.

Discusión: Las series de XGJ sistémico describen mortalidad relevante en enfermedad multiorgánica y periodos de seguimiento cortos. Este caso aporta más de dos décadas de seguimiento clínico y radiológico, con secuelas neurológicas estructurales estables y sin repercusión clínica. La involución de los nódulos cutáneos a placas anetodérmicas y la persistencia de lesiones residuales en el SNC ilustran que, pese a la respuesta a la quimioterapia y a la posible involución espontánea, el XGJ sistémico puede dejar secuelas permanentes.

Estos hallazgos respaldan la necesidad de un control prolongado, especialmente neurorradiológico y metabólico, en pacientes con XGJ sistémico de debut precoz y afectación multiorgánica.

P-101 DE LA CLÍNICA AL GEN: NEVUS DE SPITZ AGMINADO IMPULSADO POR FUSIÓN ROS1. CARACTERIZACIÓN MOLECULAR, CORRELACIÓN CLÍNICA Y RELEVANCIA TERAPÉUTICA

José Ángel Amat Sánchez(1), Marta Feito Rodríguez(1), Andrés Vidal González(1), Rafael Escudero Tornero(1), Francisco Antonio Vergara Barriá(1) y Raúl de Lucas Laguna(1) de (1)Servicio de Dermatología Pediátrica. Departamento de Dermatología, Hospital Universitario La Paz, Madrid - España.



Spitz agminado

Introducción: Los nevus de Spitz agminados son una variante infrecuente caracterizada por la aparición de múltiples lesiones spitzoides agrupadas en un área segmentaria. Suelen relacionarse con mosaicismo somático y, en algunos casos, con fusiones génicas activadoras, especialmente en quinasas como ROS1. La caracterización molecular resulta clave para el diagnóstico y manejo en lesiones múltiples o de comportamiento progresivo.

Caso clínico: Niña de 12 años con antecedentes de múltiples nevus de Spitz extirpados quirúrgicamente en mejilla izquierda. Consulta por la aparición progresiva el último año, de cuatro pápulas rosadas agrupadas en sien izquierda, con dermatoscópico vascular puntiforme. Se realiza punch de una de las lesiones.

Resultados: El estudio histopatológico mostró un nevus de Spitz convencional. Ante la clínica agminada, se remitió el bloque para estudio genético. El análisis FISH evidenció translocación de ROS1, y la secuenciación dirigida (NGS) identificó una fusión GOPC-ROS1, sin otras variantes relevantes. Estos hallazgos confirmaron una proliferación spitzoide agminada impulsada por una quina de fusión.

Discusión: Los nevos de Spitz con fusiones en ROS1 representan un subgrupo molecular bien caracterizado, presente en hasta un 25% de los Spitz convencionales y descrito también en variantes agminadas. El hallazgo de GOPC-ROS1, previamente implicado en casos con comportamiento proliferativo extenso y respuesta a crizotinib, sugiere un posible papel del mosaicismo somático en la distribución segmentaria. Aunque estos nevos son benignos, la identificación de fusiones tisulares permite confirmar el diagnóstico, evitar procedimientos quirúrgicos extensos y valorar, en casos seleccionados, terapias dirigidas. Nuestro caso amplía la experiencia en nevus de Spitz agminados con fusión ROS1 en edad pediátrica y subraya la relevancia de integrar patología digital y técnicas moleculares en lesiones múltiples.

Bibliografía:

1. Robertson SJ, Orme L, Teixeira R, et al. Evaluation of crizotinib treatment in a patient with unresectable GOPC-ROS1 fusion agminated Spitz nevi. JAMA Dermatol. 2021;157(7):836-841. doi:10.1001/jamadermatol.2021.0025.
2. Wiesner T, He J, Yelensky R, et al. Kinase fusions are frequent in Spitz tumours and spitzoid melanomas. Nat Commun. 2014;5:3116. doi:10.1038/ncomms4116.

P-102 NEVUS DE SPITZ AGMINADO ERUPTIVO EN UNA PACIENTE ADOLESCENTE

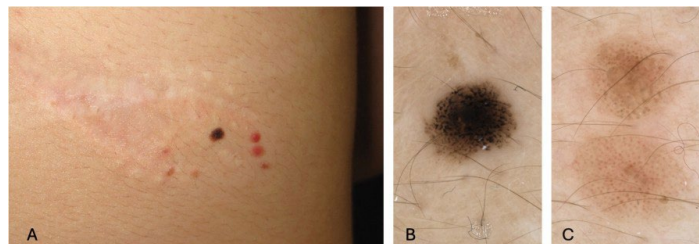
María Ayguasanosa Ávila(1), Natàlia Castrejón de Anta(2), Lluïa Alòs Hernández(2), Nadia Karin Vega Almendra(1), Maribel Iglesias Sancho(3) y Cristina Carrera Álvarez(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital Clínic, Barcelona - España, (2)Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Clínic, Barcelona - España y (3)Servicio de Dermatología. Hospital Sagrat Cor, Barcelona - España.

Introducción: Los nevos de Spitz son tumores melanocíticos benignos que habitualmente se desarrollan en la infancia. Pueden ser lesiones únicas o múltiples, diseminadas o agrupadas en distribución segmentaria. Las formas agminadas son poco comunes, probablemente relacionadas con un mosaicismo genético. Presentamos un caso de nevus de Spitz agminado eruptivo y recurrente.

Caso: Una niña de 12 años consultó en otro centro por múltiples lesiones pigmentadas agrupadas en el flanco derecho. Dos lesiones habían sido previamente extirpadas sin análisis histológico, y poco después habían surgido algunas nuevas en la periferia del área intervenida. En la exploración destacaban dos cicatrices lineales rodeadas de máculas y pápulas marrón claro, oscuro, negro, rosado y rojizo. Dermatoscópica-mente presentaban distintos patrones: globular en empedrado, reticular y homogéneo con vasos puntiformes.

Se extirparon todas las lesiones. La histología confirmó un nevus de Spitz agminado con componentes juntural, compuesto y dérmico. La paciente fue derivada a nuestro centro, donde mediante secuenciación del ARN se identificó una fusión GOPC-ROS1 en ARN de células névicas, ausente en piel sana y ADN germinal.

A los 18 años desarrolló en la misma zona una mácula marrón oscuro con patrón globular y dos pápulas rosadas con vasos puntiformes. En la microscopía confocal, la lesión pigmentada era simétrica, bien delimitada, con epidermis engrosada y nidos refráctiles superficiales. Las pápulas amelanóticas mostraban nidos altos hiporefráctiles e irregulares. Las tres lesiones se extirparon, confirmando una recurrencia del nevus de Spitz agminado.



Fotografía clínica (A) e imágenes dermatoscópicas (B y C) de las lesiones en flanco derecho.

Discusión: El manejo de los nevos de Spitz agminados es complejo. Las fusiones GOPC-ROS1 generan proteínas quiméricas que activan de forma constitutiva vías oncogénicas, lo que podría explicar su recurrencia¹. Inhibidores de tirosina quinasas como crizotinib han mostrado buenos resultados cuando la proliferación está mediada por estas fusiones, siendo una opción terapéutica en casos irresecables².

Bibliografía:

1. Goto K, Pissaloux D, Kauer F et al. GOPC-ROS1 mosaicism in agminated Spitz naevi: report of two cases. Virchows Arch. 2021 Sep;479(3):559-564.
2. Robertson SJ, Orme L, Teixeira R et al. Evaluation of Crizotinib Treatment in a Patient With Unresectable GOPC-ROS1 Fusion Agminated Spitz Nevi. JAMA Dermatol. 2021 Jul 1;157(7):836-841

P-103 TUMORACIÓN SUBUNGEAL EN UNA ADOLESCENTE

José Manuel Sánchez Sánchez(1), Lucía García Almazán(1), Alejandro Javier Castillo Botero(1), Marina Torrent García(1), Francisco Blasco Torres(1) y Celia Campoy Carreño(1) de (1)Servicio de Dermatología. C.H. Universitario Santa María del Rosell - Santa Lucía, Cartagena (Murcia) - España.

Introducción: Presentamos un caso clínico que consideramos de interés científico en la dermatología pediátrica por su diagnóstico diferencial, que ocasionalmente es erróneo.



Tumoración subungueal en primer dedo de pie izquierdo

Caso clínico: Se presenta el caso de una adolescente de 13 años que fue valorada en nuestro servicio por una tumoración subungueal asintomática de tres semanas de evolución. A la exploración física, se visualizó una tumoración hiperqueratósica subungueal en primer dedo de pie izquierdo que separaba la lámina ungueal distalmente. En este contexto clínico, se decidió realizar una radiografía urgente del dedo y, tras su valoración, se objetivó una excrecencia ósea dependiente de la falange distal del dedo afecto, siendo este un hallazgo diagnóstico claro de exostosis subungueal. Con este resultado, se remitió a la paciente a traumatología quienes realizaron la exéresis quirúrgica. Actualmente, la paciente presenta buena evolución de la herida sin complicaciones postquirúrgicas.

Discusión: La exostosis subungueal es una tumoración ósea benigna que aparece en edad pediátrica y adultos jóvenes. El crecimiento lento del hueso de la falange distal del dedo protruye bajo la uña y genera alteraciones en su crecimiento.

Clínicamente se presenta como una tumoración hiperqueratósica subungueal, dolorosa o no, con inflamación en su periferia. Se presenta a nivel de los dedos del pie, generalmente en zonas de traumatismo repetido, como la falange distal del hallux o del quinto dedo. Su diagnóstico diferencial comprende la onicodistrofia, la onicomiosis, la verruga plantar o la uña incarnata. Esta patología puede ser diferenciada de las demás mediante una radiografía que evidencia el sobrecrecimiento

óseo dando el diagnóstico. Histopatológicamente, se trata de un osteocondroma de la falange distal. Su tratamiento consiste en la exéresis en bloque de la falange junto a la exostosis y onicoplastia de la matriz ungueal. En la literatura se describen series de casos que muestran un retraso diagnóstico (13 meses), con una edad media de presentación cercana a los 10 años, afectando con mayor frecuencia al primer dedo del pie derecho. Estos hallazgos respaldan la teoría del microtraumatismo como etiología del tumor.

Conclusiones: Se expone un caso de exostosis subungueal con el propósito de aportar información sobre esta patología y favorecer su reconocimiento temprano, a fin de lograr un manejo clínico adecuado.

P-104 NEUROTEQUEOMA CELULAR FACIAL PEDIÁTRICO: MÁS QUE UNA SIMPLE PÁPULA

Elia Lizeth Díaz Torres(1), Andrea San José Rodríguez(1), Gabriel Rodríguez Vega(1), Diana Islas Norris(1), Pablo Miguel Bueno Ortiz(1) y Laura Rodríguez Lago(1) de (1)Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno-Infantil, Las Palmas de Gran Canaria (Las Palmas) - España.

Introducción: El neurotequeoma celular (NTC) es una neoplasia cutánea benigna poco frecuente en la infancia, habiéndose descrito 71 casos en población pediátrica. Se presenta como una lesión asintomática, pequeña, de crecimiento lento, solitaria, rojiza y cupuliforme que predomina en cabeza, cuello y extremidades superiores.

Caso clínico: Varón de 11 años, sin antecedentes de interés. Consultó por una lesión en la región glabellar de dos años de evolución, asintomática, de crecimiento progresivo. No antecedentes de traumatismos previos. Había sido tratado previamente como una verruga viral con ácido salicílico tópico y crioterapia, sin respuesta. La exploración mostró una pápula eritematosa de 8 x 8 mm, redondeada, de bordes bien delimitados, irregulares, con superficie lisa y brillante y depresión central. A la dermatoscopia presentaba telangiectasias y estructuras blancas lineales en la zona central. La histología mostró una tumoración dérmica, sólida, compuesta por nódulos rodeados de fascículos esclerohialinos. Los nódulos estaban formados por células fusiformes, de citoplasma eosinófilo, con núcleo ovalado, de cromatina abierta y ocasionales nucleolos. Presentaba abundantes mitosis sin atipia. La inmunohistoquímica mostró positividad para CD10 y actina de músculo liso, siendo negativa para S-100, SOX10, CK AE1/AE3, GATA3, desmina, Melan A, HMB45, enolasa, caldesmón. Ante estos hallazgos se llegó al diagnóstico de un NTC.

Discusión: Murphrey M et. al describieron 7 casos de NTC en pacientes pediátricos y realizaron una revisión de 71 casos previamente documentados, la mediana de edad al momento de la presentación fue de 12 años. El diagnóstico diferencial en la infancia debe incluir nevus de Spitz, queloide, xantogranuloma juvenil, dermatofibroma, quiste epidérmico, hemangioma, hiperplasia linfocitaria cutánea y papulosis linfomatosa. El tratamiento consiste en la extirpación completa, presentando un buen pronóstico. En población pediátrica solo se ha descrito un caso de un niño de 7 años con un NTC en vestíbulo nasal, que tras someterse a una resección con márgenes afectos desarrolló una metástasis ganglionar cervical que requirió un manejo quirúrgico más complejo, sin evidencia de diseminación a distancia.

Conclusión: Presentamos el caso de un NTC en un niño, una entidad a tener en cuenta en el diagnóstico diferencial de tumores dérmicos en la infancia.

P-105 NEVO DE SPITZ AGMINADO FACIAL: PRESENTACIÓN DE DOS CASOS

Aina Estany Bécas(1), Trinidad Repiso Montero(1), Javier Lara Trigo(1), Jordi Mollet Sánchez(1), Berta Ferrer Fàbrega(2) y Vicente García-Patos Briones(1) de (1)Dermatología y (2)Anatomía Patológica. Hospital Universitari Vall d'Hebrón, Barcelona - España.

Introducción: El nevo de Spitz es una neoplasia melanocítica benigna formada por células epitelioides o fusiformes, típica de la infancia. Habitualmente aparece como una lesión única, pero en casos poco frecuentes puede presentarse en forma agminada, con múltiples lesiones agrupadas en una zona bien delimitada. Esta variante es excepcional y suele observarse en la cara o extremidades de niños menores de 5 años. Presentamos dos nuevos casos de nevos de Spitz agminados de localización facial, con seguimiento clínico de 8 a 12 años.

Casos clínicos: Varón de 9 años, remitido a los 15 meses por una máculo-pápula eritematosa de 4 mm en mejilla izquierda, con patrón dermatoscópico mixto de nevo intradérmico y retículo pigmentado homogéneo no atípico en el centro. En controles sucesivos se objetivó la aparición de múltiples lesiones milimétricas pigmentadas agrupadas en la misma zona. La exéresis de la lesión principal confirmó nevo de Spitz. De forma progresiva han ido apareciendo nuevas lesiones agrupadas en relación con la cicatriz de la lesión previa.

Varón de 15 años, derivado a los 3 años por una lesión macular eritematosa con áreas pigmentadas de 10x17 mm con una pápula central y múltiples máculas pigmentadas periféricas de 1–2 mm dispuestas de forma agminada. La exéresis de la lesión de mayor tamaño mostró una proliferación simétrica de células melanocíticas epitelioides en nidos con maduración en profundidad, sin mitosis, compatible con nevo de Spitz. Un año después aparecieron nuevas lesiones y una recidiva en la cicatriz; las biopsias posteriores fueron también compatibles con nevos de Spitz.

Discusión: La etiopatogenia parece implicar factores genéticos y locales. El manejo debe individualizarse: la exéresis completa puede conllevar una importante morbilidad estética, por lo que suele preferirse una actitud conservadora con controles clínicos y dermatoscópicos periódicos, reservando la cirugía para lesiones con cambios sospechosos. En los casos publicados no se ha descrito evolución a la malignidad.

Bibliografía:

- Rodríguez-Díaz E, Junquera Llana ML, Nosti Martínez D, Martínez Merino A. Nevos de Spitz múltiples agminados hemifaciales. *Actas Dermosifiliogr*. 2001;92:39-45.
- Cervigón González I, Palomo Arellano A, Torres Iglesias LM, Serrano Egea A, Moreno Gómez E, Palomero Domínguez MA. Nevus agminados de Spitz. *Anales de Pediatría*. 2012;76(6):373-374.

P-106 TUMOR MELANOCÍTICO CUTÁNEO CONGÉNITO CON TRANSLOCACIÓN CRTC1::TRIM11: A PROPÓSITO DE UN CASO

Javier Torres Marcos(1), Isabel Zapata Martínez(1), Eva Castillo Castillo(1), Aránzazu Vergara Sánchez(1), María Paloma Arribas Granados(2) y Esther de Eusebio Murillo(1) de (1)Dermatología y (2)Anatomía Patológica. Hospital Universitario de Guadalajara, Guadalajara - España.

Introducción: Los tumores melanocíticos con traslocación CRTC1::TRIM11 (CMTCT) son una entidad novel y rara, descrita casi exclusivamente en adultos y con comportamiento aún poco definido. Presentamos el primer caso conocido de un tumor melanocítico cutáneo congénito portador de esta fusión.

Caso: Presentamos el caso de un niño de 3 años con una lesión en cara interna de brazo derecho presente desde el nacimiento que refieren ha sufrido cambios. Fue valorado con 1 año donde presentaba una pápula heterocroma con el polo superior hiperpigmentado y un área central rosada pero perdió seguimiento. Actualmente presenta un nódulo eritematoso de 5 mm con vasos irregulares y presencia de retículo periférico. Se decide la extirpación quirúrgica con sospecha de nevus de Spitz.

El análisis histopatológico informa de una tumoración dérmica con conexión focal con la epidermis, constituida por grandes nidos de células melánicas de morfología spitzoide, con núcleos grandes y algunos de ellos pleomórficos, así como células multinucleadas gigantes de características similares. Se identifica 1 mitosis/mm² en zonas medias. Con técnicas de inmunohistoquímica se observa que las células tumorales son positivas para PRAME, de forma difusa en más del 70%, positivas para Melan-A, negativas para ROS1, ALK y NTKR, así como positivo de forma difusa nuclear para TRIM-11. Se realizó hibridación genómica comparada identificando únicamente una pérdida en 14q11.2. Diagnosticándose finalmente como tumor melanocítico cutáneo con traslocación CRTC1:TRIM11.

Discusión: Los CMTCT se han descrito fundamentalmente en pacientes en edad adulta, existen dos casos descritos en edad pediátrica, uno de ellos en una paciente de 11 y una de 5 años que se trata del primer caso de tumor compuesto. Todos se describen como nódulos exofíticos de coloración rosada. Su morfología histopatológica puede solaparse con proliferaciones melanocíticas benignas y con tumores de mayor agresividad, por lo que el estudio molecular resulta clave para su clasificación adecuada.

Se considera un tumor de comportamiento benigno y en su manejo se recomienda la excisión con márgenes libres, aunque se ha descrito un caso con metástasis en un paciente adulto 13 años después del diagnóstico por lo que se recomienda la vigilancia estrecha. Este se trata del primer caso descrito de un CMTCT congénito.

P-107 INFILTRACIÓN CUTÁNEA COMO EXPRESIÓN DE SÍNDROME LINFOPROLIFERATIVO AUTOINMUNE (ALPS): A PROPÓSITO DE UN CASO

Celia María Bravo García(1), Laura Padilla España(1), José Francisco Millán Cayetano(1), Lucía Aguilar González(1), Alejandro Claudio Oliva(1) y Mario Linares Barrios(1) de (1)Servicio de Dermatología y Venereología. Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz - España.

Introducción: El síndrome linfoproliferativo autoinmune (ALPS) es un trastorno genético de inicio pediátrico que cursa con aumento de tamaño de órganos linfoides, citopenias y procesos autoinmunes.

Caso clínico: Varón de 4 años con antecedente de ALPS que consultó por lesión facial asintomática de 3 semanas de evolución. Presentaba una placa eritemato-violácea de bordes bien definidos de 2 cm preauricular izquierda, con dermatoscopia inespecífica, así como adenopatías supraclaviculares. Se realizó biopsia punch, observándose infiltrado linfoide abundante en dermis, compuesto por linfocitos T doble negativos (CD4-/CD8-) sin atipia. El estudio molecular mostró reordenamiento policlonal. Estos hallazgos fueron compatibles con infiltración linfoide atípica por linfocitos del paciente (ALPS), descartándose proceso linfoproliferativo maligno. Se solicitó TC de tórax, que objetivó persistencia de esplenomegalia y disminución de adenopatías torácicas presentes en estudios previos. Había realizado tratamiento con sirolimus 3 años, habiéndose sustituido recientemente por micofenolato 400mg/12h por citopenias. Se decidió vigilancia clínica de la lesión cutánea, con resolución espontánea.

Discusión y conclusión: El síndrome ALPS se produce por mutaciones en la molécula FAS, implicada en la apoptosis fisiológica de linfocitos defectuosos, siendo necesaria su determinación para el diagnóstico. Este exceso de linfocitos conduce a un aumento de tamaño de órganos linfoides (médula ósea, ganglios y bazo), no habiéndose descrito la afectación cutánea, a diferencia de en otros trastornos linfoproliferativos. Además, algunos linfocitos son defectuosos ocasionando cierta inmunodeficiencia con tendencia a infecciones, así como respuestas autoin-

munos. Son frecuentes las citopenias autoinmunes, por secuestro esplénico o infiltración de médula ósea. Es importante tener en cuenta que pueden evolucionar a procesos linfoproliferativos malignos. Presentamos un caso ilustrativo de síndrome ALPS con infiltración cutánea, un hallazgo anecdótico.

Bibliografía:

1. Rao VK, Pittaluga S, Uzel G. Beyond FAScinating: advances in diagnosis and management of autoimmune lymphoproliferative syndrome and activated PI3 kinase δ syndrome. Hematology. 2024; 2024(1):126-136.
2. Giacaman A, Bauzá-Alonso A, Salinas Sanz JA. Cutaneous involvement in an 8-year-old boy with RALD. Clin Exp Dermatol. 2018;43(8):913-6.

P-108 TUMOR SPITZOIDE ATÍPICO EN EDAD INFANTIL

Andrea Sánchez Moreno(1), Laura Padilla España(1), Daniel Carrasco Fernández(2), José Francisco Millán Cayetano(1), Alejandro Claudio Oliva(1) y Mario Linares Barrios(1) de (1)Servicio de Dermatología y (2)Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz - España.

Introducción: El tumor spitzoide atípico es una lesión melanocítica infrecuente en edad pediátrica y de comportamiento biológico incierto, con potencial metastásico limitado. Su manejo requiere correlación clínica, histológica y radiológica, así como seguimiento estrecho.

Caso clínico: Niña de seis años intervenida en 2023 por una lesión en hombro derecho, cuyo estudio reveló un tumor spitzoide atípico ulcerado y con elevada actividad mitótica. Durante el control posquirúrgico se identificaron adenopatías axilares derechas sospechosas y, en diciembre de 2023, la biopsia confirmó metástasis de melanoma spitzoide. Se realizó linfadenectomía axilar, encontrándose tres ganglios positivos sin rotura capsular. La paciente fue sometida posteriormente a estudios moleculares y de extensión.

Resultados: Los análisis genómicos no mostraron alteraciones cromosómicas relevantes excepto una mutación somática en TP53; BRAF fue negativo y PD-L1 mostró un TPS del 10%. Las pruebas de imagen (TAC y RM corporal secuenciales) no evidenciaron enfermedad a distancia. Durante 2024-2025, la evolución clínica fue estable, sin recurrencia cutánea ni nuevas adenopatías patológicas, con estudios ecográficos y analíticos normales o reactivos.

Discusión: El caso refleja la conducta intermedia del melanoma spitzoide pediátrico, donde pueden coexistir hallazgos histológicos agresivos y evolución clínica favorable. La afectación ganglionar inicial no se acompañó de progresión sistémica durante más de dos años. El manejo se basa en cirugía, estudio molecular para estadificación y seguimiento estrecho tipo melanoma estadio III, con RM y ecografía periódicas. La ausencia de alteraciones genómicas significativas y la estabilidad radiológica apoyan un pronóstico favorable, aunque con necesidad de vigilancia prolongada.

Bibliografía:

1. Bastian BC et al. Am J Pathol. 2003.
2. Wiesner T et al. Pathology. 2016.
3. Literatura sobre tumores spitzoides y melanoma pediátrico.

OTROS

P-109 LIPOMATOSIS FACIAL BILATERAL E HIPERPIGMENTACIÓN EN PACIENTE ADOLESCENTE CON MALFORMACIONES CRANEOFACIALES ASOCIADAS: DESCRIPCIÓN DE UN POSIBLE MOSAICISMO DEL ESPECTRO PIK3CA/AKT1

Elia Boza Villar(1), Antonio Zamora Ruiz(1), Pedro Navarro Guillamón(1), Rosa Castillo Muñoz(1), Jorge Alonso Suárez Pérez(1) y Enrique Herrera Acosta(1) de (1)Departamento de Dermatología, Hospital Universitario Virgen de la Victoria, Málaga - España.

Las lipomatosis faciales son entidades poco frecuentes en edad pediátrica que cuando se presentan en el contexto de alteraciones del desarrollo o pigmentación cutánea pueden sugerir un mosaicismo somático que afecta a tejidos ectodérmicos y mesenquimatosos.

Presentamos el caso de un varón de 15 años sin antecedentes familiares de interés que acude a consulta por aumento indoloro de volumen facial de unos 3 años de evolución. Entre sus antecedentes personales destacan una sordera neurosensorial congénita bilateral, displasia del oído interno tipo Mondini, retraso global del desarrollo y presencia de múltiples quistes odontogénicos tratados quirúrgicamente. No presentaba antecedentes de neoplasias cutáneas ni viscerales ni otras alteraciones sistémicas conocidas. A la exploración se observan dos masas blandas mal delimitadas con hiperpigmentación cutánea suprayacente a nivel frontal derecho y parietal izquierdo, compatibles clínicamente con lipomatosis facial difusa. No se evidenciaron lipomas en otras localizaciones ni signos de sobrecrecimiento corporal ni malformaciones vasculares.

Se realiza una ecografía cutánea en la que se aprecian dos masas hiperecoicas heterogéneas mal delimitadas que confirma el diagnóstico y se realiza una resonancia magnética en la que se descarta la infiltración muscular y ósea así como la presencia de malformaciones corticales o lesiones hamartomatosas asociadas.

La coexistencia de lipomatosis facial bilateral, hiperpigmentación cutánea, malformaciones craneofaciales, anomalías dentarias y trastornos neurosensoriales sugiere la posibilidad de un síndrome del espectro hamartomatoso o displásico, donde convergen alteraciones en vías

génicas de crecimiento y diferenciación celular. Algunos de los diagnósticos diferenciales incluyen mosaicismos asociados a PTEN (PHTS), PIK3CA-related (PROS) o de la vía Hedgehog (PTCH1/SUFU). De esta forma, se solicita estudio genético y ecografía de control y se gestiona cita de revisión en 6 meses.

Se cree necesario recalcar el papel fundamental del dermatólogo pediátrico en la detección de estas asociaciones fenotípicas, siendo además precisa la colaboración multidisciplinar para el diagnóstico integral y seguimiento del paciente.

P-110 LESIONES POR EXTRAVASACIÓN EN PACIENTES PEDIÁTRICOS: 5 CASOS

Almudena Hernández Núñez(1), Sara Pilar Herrero Ruiz(1), Sara Pérez-Silguero Jiménez(1), Cristina Mille Casero(1), Eduardo Esteban Garrido(1) y Begoña Echeverría García(1) de (1)Dermatología. Hospital Universitario de Fuenlabrada, Fuenlabrada (Madrid) - España.

Introducción: El tratamiento intravenoso utilizado en el ámbito hospitalario produce en ocasiones lesiones iatrogénicas por extravasación. En la población pediátrica, sobre todo si los niños son muy pequeños, se pueden producir lesiones importantes y a veces inesperadas.

Casos clínicos: Se recogieron 5 niños, 4 neonatos de 10 a 14 días de vida y un bebé de 8 meses, 3 varones y 2 mujeres, que presentaron lesiones por extravasación de vía periférica intravenosa. Las lesiones se localizaban en el antebrazo en 2 de los pacientes y en el pie en 3. En tres de los niños el motivo del ingreso y del tratamiento intravenoso fueron convulsiones, en uno fiebre e hipocalcemia, y en otro policitemia sintomática. La presentación clínica consistía en lesiones ulcerosas en 2, edema y eritema violáceo en 1, lesión subcutánea indurada en 1 y lesión tubero-nodular eritematoviolácea en 1. En todos los casos se realizó tratamiento conservador con buena evolución.

Discusión: La extravasación de vía periférica se ha descrito por diversos agentes entre los que se incluyen las soluciones de calcio, potasio, bicarbonato, dextrosa hipertónica, fármacos citotóxicos, anticonvulsivantes, antibióticos, ect. La extravasación produce una respuesta inflamatoria intensa que puede ocasionar necrosis de tejidos blandos con evolución a cicatrices, retracciones o calcificaciones. En los niños, el menor calibre de los vasos, la piel más fina y una peor perfusión pueden producir lesiones comparativamente más grandes y profundas. Aunque existe cierta controversia en al cuanto al tratamiento, en general se recomiendan medidas conservadora.

Conclusiones: Las lesiones por extravasación de sustancias intravenosas en los niños pueden presentarse como lesiones impactantes para los padres y el personal que los atiende. La atención por dermatología pediátrica es esencial, con manejo personalizado, continuo y conservador en la mayoría de los casos.

Bibliografía:

1. Nguyen LN, Takashima M, Cunnighame J, August D, Ullman A. Extravasation identification and management in neonates and pediatrics: a cross sectional survey. *Hosp Pediatr* 2024;14:1026-34.
2. Blazquez-Vidal M, Garcia-Del Valle I, Amoros-Reboredo P, Diaz-Herrera MA, Val-Prat L, Sanmartin-Suñer M. Real world data on the management of non-cytotoxic drug extravasation: an observational retrospective study in paediatric and adult patients. *Nurs Crit Care* 2025.

P-111 HIPERPIGMENTACIÓN PALMAR EN EL RECREO, SIGUIENDO LAS MIL HUELLAS

María Jesús Sarrionandia Uribealrrea(1), Oihane Garmendia Zabaleta(2) y Irene Loizate Sarrionandia(3) de (1)Pediatria. Centro de Salud de Zelaia, Abadiño (Bizkaia) - España, (2)Pediatria. Centro de Salud de Matiena, Abadiño (Bizkaia) - España y (3)Dermatología. Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife - España.



Imagen 1

Introducción: Se describe un brote de lesiones cutáneas en niños tras manipulación de milpiés (clase Diplopoda) en el entorno escolar. Una causa a tener en cuenta en el contexto escolar, especialmente en entornos naturales y rurales.

Caso clínico: Acudió a la consulta de atención primaria un niño de 5 años acompañado de su progenitor por aparición súbita de coloración violácea en la mano mientras se encontraba en el colegio. Inmediatamente después, se presentaron otros tres niños con lesiones similares en las manos. Indagando con los niños, refirieron que habían estado manipulando gusanos durante el recreo. Las lesiones consistían en máculas marrón violáceas no dolorosas, sin ampollas ni signos inflamatorios, de resolución espontánea en pocos días. No hubo afectación sistémica ni ocular. Tras limpieza inmediata con agua y jabón, no se observaron cambios en la pigmentación.

Resultados: Al acudir a la zona donde habían estado los niños, estos encuentran el gusano con el que habían estado jugando. Era un milpiés. Las lesiones desaparición completa en 7-10 días. El conjunto de hallazgos clínicos y la historia orientaron al diagnóstico de lesiones cutáneas secundarias a secreción defensiva de milpiés (clase Diplopoda), también conocidas como "millipede burns", caracterizadas por pigmentación transitoria y ocasional sensación de quemazón.

Discusión: Algunas especies de milpiés secretan compuestos defensivos como benzoquinonas e hidroquinonas, capaces de provocar irritación cutánea y pigmentación postinflamatoria. Aunque se han descrito casos aislados en ambientes tropicales, este brote escolar ilustra la necesidad de considerar este diagnóstico ante lesiones pigmentadas súbitas y benignas en niños.

El diagnóstico diferencial incluye fitofotodermatitis, quemaduras químicas, dermatitis de contacto, traumatismos y sospecha de maltrato. El manejo es conservador: lavado local, observación clínica y educación ambiental para prevenir recurrencias.

P-112

CLASIFICACIÓN DE UNA COHORTE PEDIÁTRICA DE MASTOCITOSIS CUTÁNEA SEGÚN LA PROPUESTA DE TORRELO ET AL. (BJD 2025)

Alicia Bascuñana Mendoza(1), José Manuel Azaña Defez(1), María Encarnación Gómez Sánchez(1), María Luisa Martínez Martínez(2) y María Encarnación Alfaro Martínez(1) de (1)Dermatología. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete, Albacete - España y (2)Complejo Hospitalario Universitario de Albacete, Albacete - España.

Introducción: La mastocitosis pediátrica es una enfermedad infrecuente caracterizada por la proliferación de mastocitos en la piel. La clasificación de Torello et al. (Br J Dermatol, 2025) distingue el tipo 1 adulto o clásico, asociado a lesiones pequeñas y curso más persistente, y el tipo 2 infantil o bien diferenciado, con lesiones mayores y tendencia a la regresión.

Material y métodos: Se revisaron 152 pacientes con mastocitosis atendidos en la consulta de Dermatología pediátrica del Hospital de Albacete. Se clasificaron en tipo 1 y tipo 2, registrándose sexo y triptasa basal.

Resultados: Se identificaron 12 pacientes con tipo 1 (7,9 %) y 140 con tipo 2 (92,1 %). El tipo 1 mostró predominio femenino y triptasa media de 7,1 ng/mL. El tipo 2 presentó predominio masculino y triptasa media de 6,2 ng/mL. El tipo 2 se asoció a evolución favorable con tendencia a la regresión, mientras que el tipo 1 mostró mayor persistencia.

Discusión: La clasificación permitió distinguir dos perfiles clínicos en nuestra cohorte con diferencias en triptasa, evolución y distribución por sexo, apoyando su utilidad en la práctica clínica y el seguimiento.

Conclusiones:

- El tipo 2 infantil o bien diferenciado fue el más frecuente y cursó con evolución favorable.
- El tipo 1 adulto o clásico mostró mayor persistencia clínica y triptasa ligeramente más elevada.
- La diferenciación entre ambos subtipos facilita la orientación pronóstica y el seguimiento clínico.

Bibliografía:

1. Torello A, Colmenero I, Álvarez-Twose I. A proposal for clinicopathologic subclassification of pediatric cutaneous mastocytosis. Br J Dermatol. 2025;192(3):e125–e132.
2. Álvarez-Twose I, Zanotti R, González-de-Olano D, et al. Clinical, biological, and molecular characteristics of systemic mastocytosis presenting with skin lesions. J Allergy Clin Immunol. 2016;137(1):168–178.e1.
3. Hartmann K, Escribano L, Grattan C, et al. Cutaneous manifestations in mastocytosis: consensus statements. J Allergy Clin Immunol. 2016;137(1):35–45.
4. Torello A, Colmenero I, Torrelo A. Pediatric cutaneous mastocytosis: clinicopathologic features. J Cutan Aesthet Dermatol Venereol. 2021;10(2):78–85.

P-113

PÁPULA BLANCA EN PABELLON AURICULAR

Fernando Millán Parrilla(1), Esther Quecedo Estébanez(1), Laura A. Galeano Paniagua(2), Alba Llorens López(1), Nuria Piquer Prades(1) y Virginia Pont Sanjuan(1) de (1)Servicio de Dermatología y (2)Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Arnau de Vilanova, Valencia - España.

Caso clínico: Varón de 6 años que presentaba desde hacía un año una lesión papulosa, blanquecina, menor de 1 cm de diámetro, bien delimitada y dura a la palpación, a nivel de del hélix de la oreja derecha. No existían antecedentes familiares ni personales de interés descartando punciones, traumatismos o utilización de geles para pruebas médicas. No se acompañaba de clínica sistémica objetivable. El estudio histopatológico mostró depósito de calcificación distrófica en dermis papilar y reticular superficial compatible con calcinosis cutis. Se solicitó una analítica con perfil de autoinmunidad (ANA), amilasa, CK total, vitamina D, metabolismo fosfo-cálcico y paratohormona que resultó normal.

Comentario: Se describen 5 tipos de calcinosis cutis: distrófica (sobre tejido dañado), metastásica (anomalías calcio-fosfóro), iatrogénica, calcifilaxis (enfermedad renal), e idiopáticas (tejido sano y fosfo-cálcico normal). En este último grupo se incluye: calcinosis del escroto, pene y vulva, calcinosis tumoral, calcinosis tipo quiste de milium y el nódulo subepidérmico calcificado (NSC) o cálculo cutáneo.

El NSC es un subtipo infrecuente que puede ser congénito o adquirido. Se ha propuesto que la calcificación se debe a la degranulación de mastocitos que conduce al depósito de sales insolubles de calcio en piel y/o tejido celular subcutáneo. La localización suele ser en orejas, párpados, nariz, dedos y pies. Se trata de pápulas o nódulos blanquecinos que pueden rodearse de halo eritematoso. Se recomienda extirpación mediante rebanado, como en nuestro caso, o laser CO2 y estudio analítico orientado.

P-114

EFECTOS MINERALES Y ÓSEOS ASOCIADOS AL USO DE PULSOS DE DEXAMETASONA EN ALOPECIA AREATA: A PROPÓSITO DE DOS CASOS

Bárbara Lada Colunga(1), Laura Blanch Rius(1), Isabel Gainza Apraiz(1), Irene Arévalo Ortega(1) y Rosa María Izu Belloso(1) de (1)Dermatología. Hospital Universitario Basurto, Bilbao (Bizkaia) - España.

Introducción: La alopecia areata (AA) es una enfermedad autoinmune frecuente en la infancia. En casos extensos o refractarios, se emplean minipulsos orales de dexametasona, con eficacia demostrada y buena tolerancia.

Aunque el perfil de seguridad se considera favorable, los corticoides sistémicos pueden inducir alteraciones en el metabolismo mineral y óseo,

incluso en pautas intermitentes. Presentamos dos casos pediátricos tratados con dexametasona en pulsos que desarrollaron complicaciones potencialmente relacionadas con efectos mineral-óseos del fármaco.

Casos clínicos:

Caso 1: Varón de 8 años, fototipo V, sin antecedentes relevantes, con AA difusa tratada con dexametasona oral (2 mg sábado y domingo) durante varios meses. Consultó por molestias urinarias; la ecografía renal mostró nefrocalcinosis medular bilateral.

Caso 2: Varón de 11 años, deportista (rugby y esquí), en tratamiento con dexametasona oral (4 mg sábado y domingo) durante 10 meses por AA extensa. Presentó gonalgia; la RMN evidenció lesiones osteocondrales en el cóndilo femoral externo.

Discusión: La dexametasona, aun en pautas intermitentes, puede alterar la homeostasis calcio-fósforo y la osificación endocondral mediante reducción de la actividad osteoblástica, aumento de la resorción ósea e hipocitraturia.

En el primer caso, el mecanismo propuesto sería un trastorno tubular con hipercalciuria y acidosis leve, similar al descrito en neonatos tratados con dexametasona.

En el segundo, una disminución de la perfusión subcondral y de la capacidad reparadora ósea podría haber favorecido la aparición o progresión de la lesión osteocondral, como se ha sugerido en otras patologías tratadas con corticoides.

Ambos cuadros podrían representar manifestaciones distintas de un mismo espectro de toxicidad mineral-ósea inducida por glucocorticoides en pacientes pediátricos.

Conclusiones: Los minipulsos de dexametasona son un tratamiento eficaz y generalmente seguro para la alopecia areata infantil, pero la exposición prolongada podría, en casos aislados, inducir alteraciones metabólicas y osteocondrales.

Se propone una hipótesis común: la dexametasona intermitente puede generar disfunción mineral-ósea (renal y subcondral) por mecanismos fisiopatológicos compartidos.

P-115

ESCUELAS DE ATOPIA EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO SANITAS LA MORALEJA: "IMPACTO EN LA COMPRENSIÓN DE LOS PADRES SOBRE LA DERMATITIS ATÓPICA"

Cristina Villegas Fernandez(1), Isabel Burón Álvarez(1), Virginia Melgar Molero(1) y María Ángeles Álvarez López(1) de (1)Dermatología. Hospital Sanitas La Moraleja, Madrid - España.

En la mayor parte de los casos los padres de los niños afectados de dermatitis atópica no reciben una adecuada información sobre esta enfermedad, muchas veces por falta de tiempo del profesional sanitario que atiende al paciente de DA, ya sea dermatólogo o pediatra, o por acceder a una información de mala calidad obtenida de fuentes inadecuadas. Esto interfiere en el tratamiento domiciliario que se les dispensa a los pacientes por parte de los padres, muchas veces incorrecto, incompleto o insuficiente, o con miedos infundados, lo que se traduce en un aumento innecesario de visitas al médico (pediatra o dermatólogo) o incluso, con frecuencia, al servicio de urgencias.

Objetivos: En concreto se pretende mejorar el conocimiento y comprensión de los padres sobre la naturaleza, causas y curso de la enfermedad, así como en los objetivos del tratamiento pautado por pediatras o dermatólogos (corrigiendo errores cognitivos y temores injustificados), para fomentar la toma de conciencia de la enorme importancia que tiene su actitud frente a la enfermedad de sus hijos.

Diseño del estudio y métodos: Se consideró pertinente diseñar una fase comprobatoria, proyectada como un estudio longitudinal prospectivo cuasiexperimental de tipo before-after sobre una muestra consecutiva de 47 pacientes y sus familias, en quienes se valoró en detalle el impacto de la intervención educativa sobre aspectos clave en la comprensión de la enfermedad, a corto (seis semanas) y largo plazo (al año de participar en el programa):

Impacto sobre el conocimiento y comprensión de la enfermedad en familiares.

Resultados: En nuestro estudio se evaluó prospectivamente el impacto de la intervención educativa a las seis semanas de su realización, se obtuvieron mejoras significativas en el grado de conocimiento y comprensión de la DA por parte de los padres. En la evaluación del impacto de la intervención a largo plazo, se apreció el mantenimiento de los conocimientos clave en los padres. Todas las familias intervenidas recomendarían la intervención educativa a terceros en similares circunstancias.

Conclusiones: Este modelo breve de educación para la salud en la DA infantil desarrollado en nuestro hospital ha mostrado, por su sencillez e impacto, una excelente relación esfuerzo/beneficio.

P-116

PENS: UN NUEVO CASO DE PRESENTACIÓN FAMILIAR

Carmen Cánovas Seva(1), Cecilia Buján Bonino(1), Ana Batalla Cebey(1), Carlos Aliste Santos(2), Igor Vázquez Osorio(1) y Lorena Martínez Leborans(1) de (1)Dermatología y (2)Anatomía Patológica. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela (A Coruña) - España.

El PENS (Papular Epidermal Nevus with Skyline Basal Layer) es una variante infrecuente del nevus queratinocítico. Clínicamente se caracteriza por pápulas o placas blanquecino-marrónáceas queratósicas de bordes bien definidos y distribución aleatoria. El rasgo histológico distintivo es la presencia de una capa basal con núcleos alineados en empalizada. Hasta la fecha, en la literatura revisada, se han reportado menos de 20 casos, de los cuales siete corresponden a familias con más de un miembro afectado. Presentamos un nuevo caso de PENS familiar, la octava familia descrita en la literatura y la segunda con tres afectados.

Caso clínico: Paciente de 4 años con dos placas queratósicas congénitas, nacaradas y bien delimitadas, de aproximadamente 4 mm, en la región supraesternal y muslo izquierdo. Además, en el pectoral izquierdo se observan múltiples pápulas pequeñas dispuestas en la periferia de la placa principal.

La madre, de 44 años, presenta lesiones congénitas similares, situadas en la cara posterior de ambos brazos y en ambas escápulas. La hermana menor de la paciente, de 2 años, también presenta lesiones semejantes: dos placas en el muslo derecho, una en la escápula izquierda y otra en el antebrazo derecho.

Las tres pacientes son sanas sin otros antecedentes de interés.

Resultados: La biopsia de una lesión de la madre de la paciente mostró hiperqueratosis ortoqueratósica, acantosis regular y una capa basal con núcleos dispuestos en empalizada, hallazgos compatibles con PENS.

Discusión: Los estudios genéticos en PENS no han identificado mutaciones en los genes clásicos de los nevos epidérmicos (FGFR3, PIK3CA, HRAS, KRAS), lo que apunta a un mecanismo etiopatogénico distinto. Se han descrito recientemente inserciones somáticas en el exón 20 de EGFR, apoyando su consideración dentro del espectro de los mosaicismos. La agregación familiar podría corresponder a mosaicismo germinal o herencia paradominante. El patrón histológico "skyline" es clave para el diagnóstico.

Bibliografía:

1. Torrelo A, et al. Papular epidermal nevus with "skyline" basal cell layer (PENS). J Am Acad Dermatol. 2011 May;64(5):888-92.
2. Bessis D et al. Mosaic EGFR exon 20 in-frame insertion pathogenic variants are associated with papular epidermal naevus with 'skyline' basal cell layer (PENS). Br J Dermatol. 2024 Sep;191(4):641-644.

P-117

HALLAZGOS ECOGRÁFICOS DE LA PAQUIDERMODACTILIA: PRESENTACIÓN DE DOS CASOS CLÍNICOS EN VARONES ADOLESCENTES

Mariona Pintiado i Gámez(1), Mónica Quintana Codina(1), Maribel Iglesias Sancho(1), Sonia Romero Romero(1) y Montserrat Salleras Redonnet(1) de (1) Servicio de Dermatología. Hospital Universitari Sagrat Cor, Grupo Hospitalario Quirónsalud, Barcelona - España.

Introducción: La paquidermodactilia (PDD) es una forma benigna de fibromatosis digital adquirida que afecta mayoritariamente varones jóvenes. Presentamos dos casos de pacientes con PDD en el que la ecografía fue útil para su diagnóstico y monitorización terapéutica.

Casos clínicos:

Caso 1: Varón de 16 años, acudió por engrosamiento progresivo de las caras laterales de las articulaciones interfalángicas proximales (IFP) de meses de evolución (Fig 1A), sin dolor ni limitación funcional. Refirió una conducta repetitiva de frotamiento de manos. La ecografía cutánea (Fig 1B) confirmó el diagnóstico de PDD. Se inició tratamiento intralesional (IL) con acetónido de triamcinolona (AT) diluido en mepivacaína con una mejoría significativa clínica y ecográfica a los 3 meses.

Caso 2: Varón de 16 años, consultó por engrosamiento progresivo de 1 año de evolución de las caras laterales de las articulaciones IFP de la mano derecha, sin dolor o limitación de la movilidad. Admitió frotarse los dedos compulsivamente. Se practicó una ecografía cutánea confirmando PDD. Se infiltró AT diluido en mepivacaína IL. El paciente no acudió a controles posteriores.

En ambos casos la ecografía cutánea reveló un engrosamiento dérmico homogéneo hipoeoico. No se observaron signos de artritis, sinovitis, erosiones óseas o afectación tendinosa (Fig 1B). El Doppler color no mostró un aumento de vascularización.

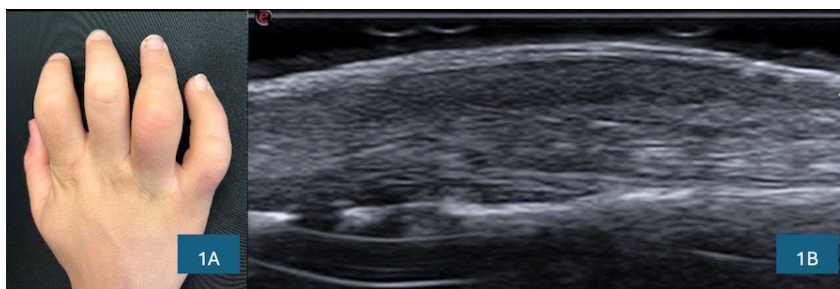


Fig. 1A. Engrosamiento de la cara lateral de las articulaciones IFP de ambas manos. Fig. 1B. Ecografía de alta frecuencia (18 MHz) que muestra un engrosamiento dérmico homogéneo hipoeoico sin hallazgos de afectación extracutánea.

Discusión: La etiología de la PDD es desconocida, si bien los microtraumatismos podrían contribuir en su desarrollo (1,2). Clínicamente cursa con un engrosamiento asintomático, simétrico y difuso de los tejidos blandos en las caras laterales de las articulaciones IFP. El diagnóstico diferencial debe incluir patologías inflamatorias como la artritis idiopática juvenil, la artritis reumatoide y la artritis psoriásica, etc.

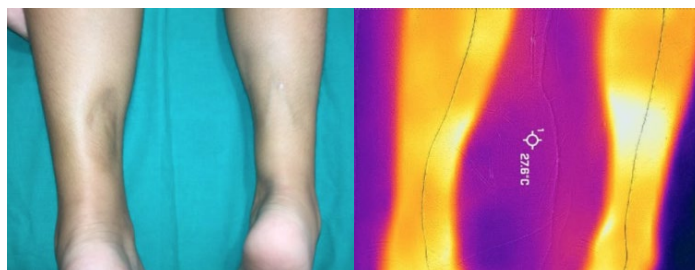
La ecografía cutánea es una técnica rápida, no invasiva, crucial en la población pediátrica. Los hallazgos ecográficos clave son el engrosamiento hipoeoico homogéneo lateral de las articulaciones IFP, no compresible, sin aumento de vascularización en modo Doppler y sin hallazgos de sinovitis, aumento de líquido articular, afectación tendinosa o erosiones óseas (2,3).

Conclusión: La PDD es una fibromatosis digital adquirida rara que puede simular clínicamente artropatías inflamatorias. La ecografía cutánea es una técnica no invasiva esencial para su diagnóstico y seguimiento.

P-118 LIPOATROFIA ANULAR DE LOS TOBILLOS: PARTICULARIDADES CLÍNICAS Y TERMOGRÁFICAS

María Elena Cornax Martín(1), José Luis Alejo Fernández Baillo(2), Eduardo López Vera(3), Alejandro Arroyo Córdoba(1), José Antonio Llamas Carmona(1) y Francisco Javier del Boz González(1) de (1)Dermatología. Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga - España, (2)Dermatología. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid - España y (3)Dermatología. Fundación Jiménez Díaz, Madrid - España.

Introducción: La lipoatrofia anular de los tobillos es un trastorno inflamatorio infrecuente. Se manifiesta como una atrofia o pérdida de tejido adiposo subcutáneo alrededor de los tobillos.



Termografía infrarroja en lipoatrofia anular de los tobillos

Caso Clínico: Niña de 6 años remitida a consulta por aparición de una placa atrófica deprimida en la región supramaleolar. La lesión era unilateral y como particularidad clínica, en la zona afectada se objetivó hipertrichosis. Se realizó una ecografía de partes blandas en la cual se observó ausencia focal de tejido subcutáneo y engrosamiento de la dermis. Además se llevó a cabo una biopsia cutánea con cambios edematosos y esclerosis en dermis junto con ausencia de panículo adiposo subcutáneo.

Tras varios meses de seguimiento, las lesiones evolucionaron haciéndose bilaterales y adquiriendo forma anular, afectando de forma circunferencial ambos tobillos. El estudio con termografía infrarroja reveló una zona de mayor señal térmica en relación con la actividad de la enfermedad. Además durante el seguimiento, la paciente fue diagnosticada de hipertiroidismo de origen autoinmune. Con estos hallazgos se llegó al diagnóstico de lipoatrofia anular de los tobillos.

Discusión: La lipoatrofia anular de los tobillos es una rara paniculitis lipoatrófica adquirida. Afecta principalmente a población pediátrica con predominio en el sexo femenino. Se han descrito asociaciones con enfermedades autoinmunes y endocrinopatías, particularmente alteraciones tiroideas, presentes en nuestro caso.

La presentación clínica característica consiste en la aparición de bandas circunferenciales de atrofia en el tejido adiposo perimaleolar, generando un aspecto anular en los tobillos. Se caracteriza por una evolución bifásica: fase inflamatoria con placas eritematosas perimaleolares que progresan a atrofia subcutánea circunferencial sin esclerosis. Un hallazgo infrecuente y presente en nuestro caso sería la hipertrichosis.

El diagnóstico es fundamentalmente clínico, apoyado en hallazgos histopatológicos que consisten en una paniculitis lobulillar mixta difusa en fase inflamatoria. Además, este sería el primer caso en la literatura en utilizar la termografía infrarroja como una prueba no invasiva para ayudar al diagnóstico y seguimiento, valorando la actividad de la enfermedad. No existe consenso terapéutico y la mayoría de los casos se estabilizan, por lo cual se decidió abstención terapéutica.

P-119 LESIÓN NECRÓTICA DOLOROSA EN ZONA GENITAL

Lucía Pinto Pulido(1), Luis Blasco Santana(2), María del Henar Souto Romero(3) y Ángela Hernández Martín(4) de (1)Dermatología. Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares (Madrid) - España, (2)Anatomía Patológica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid - España, (3)Cirugía Pediátrica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid - España y (4)Dermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid - España.



Figura 1

Introducción: El síndrome del torniquete de pelo es una causa infrecuente de estrangulamiento de estructuras corporales, habitualmente descrita en lactantes y localizada en los dedos de los pies. Su presentación en la región genital femenina es excepcional.

Caso clínico: Niña de 11 años que acude derivada desde urgencias por lesión vulvar exquisitamente dolorosa de menos de 24 horas de evolución. A la exploración presentaba una pápula costrosa de aspecto necrótico en labio mayor (Fig. 1), muy dolorosa al tacto. El estudio histológico reveló tejido de granulación con pelos terminales incrustados. Revisando la iconografía clínica con detalle, se observó la presencia de un pelo terminal rodeando la lesión, confirmando el diagnóstico de síndrome del torniquete de pelo.

Discusión: Las lesiones vulvares necróticas en edad pediátrica presentan un diagnóstico diferencial amplio, que abarca causas traumáticas como el síndrome del

torniquete por pelo, procesos infecciosos y entidades no infecciosas menos frecuentes. La ecografía puede ser útil en la evaluación inicial, permitiendo visualizar el pelo en la dermis. Dada la intensidad de los síntomas y el riesgo de complicaciones graves, el reconocimiento temprano es esencial.

Este caso ilustra la presentación clínica del síndrome del torniquete del pelo y destaca la importancia de considerarlo para un diagnóstico y tratamiento precoces.

Bibliografía:

1. Sebaratnam DF, Hernández-Martín Á. Utility of ultrasonography in hair-thread tourniquet syndrome. *Pediatr Dermatol*. 2018; 35(2):e138-e139.
2. Martonovich N, Khatib M, Assaf M. Hair tourniquet syndrome: A retrospective study. *Pediatr Dermatol*. 2023; 40(1):125-128.
3. De Vitis LA, Barba M, Lazzarin S, et al. Female Genital Hair-Thread Tourniquet Syndrome: A Case Report and Literature Systematic Review. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2021; 34(1):65-70.

P-120 ERITEMA MULTIFORME MAJOR CATAMENIAL

Gemma María Jumilla Martínez(1), Isabel Domínguez Romero(2), Antonio Torrelo Fernández(3), Isabel Colmenero Blanco(4) y Lucero Noguera Morel(3) de (1)Dermatología. Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Alcorcón (Madrid) - España, (2)Alergología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid - España, (3)Dermatología. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid - España y (4)Anatomía Patológica. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid - España.

Introducción: La hipersensibilidad a progestágenos (HP) es una entidad poco frecuente pero cada vez más reconocida, caracterizada por reacciones inmunológicas frente a la progesterona endógena (fase lútea) o exógena (anticonceptivos o tratamientos de fertilidad). Su expresión clínica es heterogénea, con manifestaciones que pueden ser cutáneas y/o sistémicas y que van desde la urticaria o el eritema multiforme hasta la anafilaxia.

Caso clínico: Niña de 12 años, sin antecedentes de interés, consulta por cuadro de 1 año de evolución consistente en brotes bimensuales de lesiones vesículo-ampollosas y dianiformes en extremidades de 2 semanas de duración asociadas a erosiones dolorosas en mucosa oral. Tras un seguimiento cercano se detectó que la aparición de las lesiones coincidía 48 horas antes del inicio de la menstruación, con resolución espontánea posterior. Negaba fiebre, artralgias u otros síntomas sistémicos. No había recibido anticonceptivos orales previamente ni tomaba fármacos antes de los brotes.

El estudio analítico no mostró alteraciones de interés, la PCR en exudado de lesiones orales fue negativa para VHS1 y 2 y para VVZ. La biopsia punch de una lesión en palma derecha evidenció dermatitis de interfase vacuolar con necrosis epidérmica, hallazgos compatibles con eritema multiforme.

Discusión: El patrón clínico vinculado al ciclo menstrual y la exclusión de causas infecciosas o consumo de fármacos sugieren la hipersensibilidad a la progesterona como desencadenante del eritema multiforme. El diagnóstico es clínico, apoyado en la evolución temporal. Las pruebas intradérmicas con progesterona pueden ser útiles en casos dudosos. El tratamiento se basa en la supresión ovulatoria mediante anticonceptivos o agonistas de GnRH. Opciones para casos refractarios son la desensibilización a progesterona, los inhibidores de JAK y, excepcionalmente, ooforectomía. Los antihistamínicos y corticoides tópicos o sistémicos no han demostrado eficacia en el control sintomático.

Conclusión: La hipersensibilidad a la progesterona constituye una entidad infradiagnosticada en dermatosis cíclicas en adolescentes. Su reconocimiento resulta fundamental para orientar el diagnóstico y proponer un enfoque terapéutico multidisciplinar.

P-121 DIAGNÓSTICOS OCULTOS DETRÁS DE LAS ÚLCERAS PERIANALES: A PROPÓSITO DE DOS CASOS

María Estrella Cobos Bonilla(1), María Trujillo Uribe Echevarría(2), María Colmenero Sendra(1), David López Martín(2), Rafael Fúnez Liebana(3) y Magdalena de Troya Martín(1) de (1)Servicio de Dermatología y Venereología, (2)Servicio de Pediatría y (3)Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario Costa del Sol, Marbella (Málaga) - España.

Introducción: Las úlceras perianales, infrecuentes en edad pediátrica, suelen asociarse a enfermedad de Crohn o dermatitis perianal estreptocócica. Fuera de este contexto, precisan de un estudio cuidadoso para descartar patologías potencialmente graves. Se describen dos casos que podrían ampliar este diagnóstico diferencial.

Caso clínico 1: Niño de 9 años, natural de Paraguay, derivado por úlceras perianales de un año de evolución. A la exploración se observan lesiones ulceradas, granulomatosas, dolorosas y con abundante supuración. Se solicita estudio inicial con autoinmunidad, serología, y calprotectina fecal que no muestra alteraciones. Finalmente, se decide realizar estudio histológico que revela una histiocitosis de células de Langerhans (HCL) cutánea. El estudio de extensión inicial descartó afectación sistémica, circunscrita en RM a zona cutánea y rectal. Actualmente, mantiene tratamiento con hidroxiurea, desarrollando una diabetes insípida asociada a la enfermedad.

Caso clínico 2: Lactante de 6 meses que ingresa por fiebre y gastroenteritis con deshidratación que asocia lesiones úlceras necróticas perianales de 4 días de evolución. Se observaron úlceras geográficas con bordes en sacabocados, bien delimitadas y con costra adherida necrótica. Crecimiento en hemocultivo de *Pseudomonas aeruginosa*, confirmándose la sospecha de ectima gangrenoso. Se inicia tratamiento con cefepime intravenoso y curas locales, con resolución completa tras 21 días. Se descartó inmunodeficiencia primaria.

Discusión: Las dos entidades presentadas representan causas infrecuentes, pero potencialmente graves de úlceras perianales. La HCL es una proliferación de células dendríticas con manifestaciones variables, desde lesiones cutáneas aisladas hasta formas multisistémicas con afectación de órganos vitales, cuyo tratamiento depende de la extensión y severidad. Por su parte, el ectima gangrenoso es una infección cutánea necrotizante asociada a *Pseudomonas aeruginosa*, más común en inmunodeprimidos, que requiere antibioterapia sistémica de forma precoz.

Conclusiones: Como reflejan estos casos, las úlceras perianales pueden aparecer en el contexto de alguna enfermedad grave. Es fundamental estudiar la etiología de las presentaciones atípicas para alcanzar un diagnóstico preciso que disminuya la mortalidad y complicaciones potenciales.

P-122 VACUNAS Y PÚSTULAS: UN RARO CASO DE PEGA PEDIÁTRICA

Sergio López Alcázar(1), Andrés Vidal González(1), Mario Dávila Panzano(1), José Ángel Amat Sánchez(1), María José Beato Merino(2) y Marta Feito Rodríguez(1) de (1)Dermatología y (2)Anatomía Patológica. Hospital Universitario La Paz, Madrid - España.

Introducción: La pustulosis exantemática generalizada aguda (PEGA) es una reacción cutánea poco frecuente, caracterizada por la aparición brusca de fiebre y múltiples pústulas estériles sobre un eritema difuso. Aunque su forma clásica es inducida por fármacos, también se ha descrito en relación con infecciones víricas y bacterianas, así como tras vacunación. Su diagnóstico diferencial incluye síndromes autoinflamatorios y entidades potencialmente graves como el síndrome de Kawasaki incompleto o el shock tóxico estafilocócico.

Caso clínico: Varón de 10 años, previamente sano, que consulta por fiebre alta y exantema pustuloso iniciado 24–48 h después de la administración de vacunas de rabia y encefalitis japonesa. Presentaba eritema y pústulas no foliculocéntricas con grandes áreas de descamación en collaré, afectación de pliegues y sin compromiso mucoso. Exploración ORL y radiografía de tórax normales. La analítica mostró leucocitosis con neutrofilia, proteína C reactiva elevada y procalcitonina baja. Se descartaron sarampión y rubeola. La serología de Mycoplasma pneumoniae fue IgM positiva.

La evolución clínica fue tórpida pese a corticoide oral previo, por lo que se realizó ingreso con toma de cultivos, hemocultivo y biopsia cutánea. Se inició metilprednisolona 1 mg/kg/día, con posterior mejoría progresiva de las lesiones. Dado el contexto clínico y la serología positiva, se orientó como PEGA probablemente desencadenada por infección por Mycoplasma o en contexto postvacunal. Se añadió azitromicina 10 mg/kg/día. El paciente evolucionó favorablemente, permaneció afebril y se produjo resolución progresiva del exantema.

Discusión y conclusiones: La PEGA en edad pediátrica constituye un reto diagnóstico por su solapamiento con infecciones graves y reacciones adversas a fármacos. En este caso, la cronología tras la vacunación, la presencia de fiebre, pústulas estériles y leucocitosis, junto con la serología positiva para Mycoplasma, orientaron hacia una PEGA de origen infeccioso/postvacunal.

El reconocimiento precoz evita tratamientos innecesarios y permite descartar entidades graves. El manejo se basa en soporte, retirada del desencadenante cuando existe y, en casos seleccionados, corticoides sistémicos. La evolución suele ser favorable, como ocurrió en nuestro paciente.

P-123 HISTIOCITOSIS CEFÁLICA BENIGNA

Nuria Latorre Martínez(1), Sebastián Ortiz Reina(2), Antonio Martínez Torres(1) y Irene Latour Álvarez(1) de (1)Dermatología y (2)Anatomía Patológica. Hospital Universitario Vinalopó, Elche (Alicante) - España.

Introducción: La histiocitosis cefálica benigna es un tipo de histiocitosis de células no Langerhans, poco frecuente y de etiología desconocida, que afecta a niños menores de 3 años, manifestándose generalmente en el primer año de vida. Se caracteriza por la aparición de múltiples lesiones maculo-papulosas de entre 2 y 8 mm de diámetro, de una coloración eritemato-amarillenta o eritemato-marrónácea y que se distribuyen principalmente en la cabeza y el cuello.

Caso clínico: Presentamos el caso de una niña de 3 años con múltiples pápulas de color marrón-amarillento en mejillas y algunas aisladas en brazos y en pubis de aproximadamente un año de evolución. Las lesiones no empeoraban con el frotado y la paciente no presentaba síntomas sistémicos.

El estudio histológico de una de las pápulas reveló la presencia de numerosas células de hábito histiocitario, con amplios citoplasmas acidófilos bien definidos y núcleos ovales, centrados, sin atipias, dispuestas tanto alrededor de las estructuras vasculares del plexo vascular superficial como en el intersticio. Se apreciaba positividad para CD68 y Factor XIIIa, siendo negativo el CD1a. También CD 117 era negativo. Con los datos clínicos e histológicos llegamos al diagnóstico de histiocitosis cefálica benigna.

Discusión: La histiocitosis cefálica benigna pertenece al grupo C de histiocitosis de células no Langerhans, junto con otras entidades que no tienen compromiso sistémico. Existe controversia respecto al término cefálica ya que se ha visto que existe afectación del tronco y las extremidades superiores en un porcentaje alto, como en nuestro caso.

La característica histopatológica distintiva de estas lesiones es una proliferación dérmica de histiocitos con cuerpos intracitoplasmáticos en forma de coma, vesículas recubiertas y estructuras tipo desmosomas. Los gránulos de Birbeck están ausentes.

La histiocitosis cefálica benigna es una entidad rara pero de buen pronóstico y que autoinvoluciona espontáneamente en la mayoría de los casos. Aunque generalmente no se relaciona con otras patologías, se han publicado casos asociados a diabetes mellitus y diabetes insípida.

Bibliografía:

1. E. Silva Díaz; B. Vázquez Fernández; C. Monteagudo Castro; J.M. Martín Hernández. Histiocitosis cefálica benigna simulando una mastocitosis. Actas Dermosifiliogr. 2022;113:T195-8.

P-124 EL RETO EN LA PIEL NEGRA

Carmen Miguélez Sánchez(1), Miguel Quetglas Valenzuela(1), Daniel Javier Sánchez Báez(1), Asier Viciano Tarife(1) y María del Mar Pestana Eliche(1) de (1)Dermatología. Hospital Universitario de Canarias, San Cristóbal de La Laguna (Santa Cruz de Tenerife) - España.

Introducción: El color de la piel condiciona en gran parte la expresión clínica de múltiples dermatosis. En la población infantil con fototipos altos, estas particularidades cobran especial importancia.

Caso clínico: Se presentan una serie de casos en pacientes de raza negra atendidos en consultas externas del área norte de Tenerife. Se compa-

ran las características clínicas observadas en población infantil con fototipos altos con las descripciones clásicas habituales en fototipos bajos, analizando además sus implicaciones diagnósticas y terapéuticas.

Resultados: En nuestra serie, las diferencias en la expresión de las lesiones en piel negra fueron claras, y en los niños resultaron especialmente evidentes.

En los casos de dermatitis atópica se encontró, acorde a la literatura, un patrón preferentemente folicular con pápulas hiperpigmentadas y mayor liquenificación, mientras que el eritema cutáneo adoptaron tonos azulado-violáceos en lugar del clásico rojo-rosado lo que dificulta su valoración inicial. Además, se observó como ciertas dermatosis pigmentarias como el melasma, el vitíligo o la propia hiperpigmentación postinflamatoria tienden a aparecer con mayor frecuencia y a ser más persistentes. La escabiosis, por su parte, mostró lesiones más discretas, con tendencia a la formación de nódulos hiperpigmentados. Estas diferencias contribuyeron a retrasos diagnósticos, errores de interpretación y subtratamiento en algunos casos.

Conclusiones: En el contexto de un mundo globalizado, resulta esencial adquirir la formación dermatológica necesaria para el reconocimiento de dermatosis en pacientes pediátricos de piel negra. Saber reconocer las variaciones propias de los fototipos altos es fundamental para evitar desigualdades en el diagnóstico y el tratamiento, así como adaptar la práctica clínica a las necesidades actuales.

TERAPÉUTICA

P-125

QUERATODERMIA PALMOPLANTAR REFRACTARIA CON BUENA RESPUESTA A FÓRMULA MAGISTRAL DE SIMVASTATINA Y COLESTEROL

Guillermo Pérez Limousin(1), Asunción Vicente Villa(2), Claudia Guilarte-Cadavide(3), Carolina Prat Torres(2), Josep Riera Monroig(3) y Eulalia Baselga Torres(2) de (1)Servei de Dermatologia. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona - España, (2)Servei de Dermatologia Pediàtrica. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona - España y (3)Servei de Dermatologia. Hospital Clínic, Barcelona - España.

Introducción: El manejo de las queratodermias palmoplantares (QPP) puede resultar complejo. En los últimos años, la combinación tópica de simvastatina y colesterol se ha propuesto como una opción terapéutica en algunos subtipos de QPP con alteraciones en la síntesis lipídica epidérmica.

Caso clínico: Paciente de 16 años en seguimiento desde la infancia por queratoderma palmoplantar congénita asociada a alopecia difusa leve y distrofia ungueal en manos y pies. Presentaba hiperqueratosis palmo-plantar con descamación, eritema, fisuras y fenómeno de transgre-diens. La biopsia mostró hiperplasia epidérmica con hiperqueratosis ortoqueratósica y paraqueratosis focal, compatible con QPP. Las pruebas complementarias fueron normales, sin resorción ósea radiológica.

El estudio genético (panel ampliado y exoma) fue negativo para mutaciones conocidas asociadas a QPP. La paciente había recibido múltiples tópicos, sistémicos clásicos y biológicos, sin mejoría. Dado el fenotipo clínico que presentaba y la falta de respuesta terapéutica, se orientó el caso como queratoderma palmoplantar con alopecia congénita tipo 2. Se inició una fórmula magistral de simvastatina 2% y colesterol 2% en crema base, aplicada cada 12 horas, con mejoría clínica evidente a los tres meses. Ante la respuesta favorable, se reforzó la sospecha diagnós-tica, aunque un nuevo estudio genético volvió a ser negativo.

Discusión: Las mutaciones bialélicas en el gen LSS, que codifica la lanosterol sintasa, se han identificado como causa de la queratoderma palmoplantar con alopecia congénita tipo 2 [1]. Se han reportado varios casos con respuesta favorable al tratamiento tópico con simvastatina y colesterol [2,3]. Se ha propuesto que su efecto se debe al aporte exógeno de colesterol, que compensa el defecto en su síntesis epidérmica, junto con la modulación de la vía del mevalonato, lo que reduciría la acumulación de metabolitos intermedios y favorecería la restauración de la función barrera cutánea. La respuesta al tratamiento observada en nuestro caso respalda este mecanismo, sugiriendo una posible alteración funcional de esta vía metabólica pese a la ausencia de mutaciones identificables.

Bibliografía:

1. Yang F et al. J Invest Dermatol. 2022;142:2687-94.
2. Wang Y et al. Br J Dermatol. 2024;192:749-51.
3. Yang F et al. Br J Dermatol. 2025;192:560-1.

P-126

EXPERIENCIA MULTICÉNTRICA CON OLEOGEL-S10 EN PACIENTES CON EPIDERMÓLISIS BULLOSA: IMPACTO EN LA CICATRIZACIÓN Y LA CARGA ASISTENCIAL

Claudia Guilarte Cadavide(1), Josep Riera Monroig(2), Silvia Ricart Campos(3), Carolina Prat Torres(1), Eulalia Baselga Torres(1) y Asunción Vicente Villa(1) de (1)Dermatología. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona - España, (2)Dermatología. Hospital Clínic, Barcelona - España y (3)Pediatria. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona - España.

Introducción: La epidermólisis bullosa (EB) es un grupo de genodermatosis caracterizadas por fragilidad cutánea y formación de ampollas tras mínimos traumatismos. Su manejo requiere curas frecuentes, dolorosas y prolongadas, lo que genera un impacto físico, emocional y social

significativo. La cicatrización ineficaz y la inflamación crónica favorecen la aparición de heridas persistentes, infecciones recurrentes y secuelas funcionales como la pseudosindactilia. Oleogel-S10 (extracto de corteza de abedul, triterpenos pentacíclicos) está indicado para el tratamiento de heridas en pacientes ≥ 6 meses con EB distrófica (DEB) o EB juntural intermedia (JEB). El estudio fase III EASE demostró una aceleración significativa de la cicatrización con un perfil de seguridad mantenido en la fase abierta de seguimiento.

Material y métodos: Se realizó un análisis descriptivo de 23 pacientes con EB atendidos en los hospitales Sant Joan de Déu de Barcelona (n=16) y Hospital Clínic de Barcelona (n=7), donde se les administró Oleogel-S10 según guías. Se recogieron variables demográficas, tipo de EB y fecha de inicio de tratamiento con Oleogel-S10. El estudio incluyó 12 varones y 11 mujeres, con una edad media de 14,6 años (rango 5-56). La mayoría presentaban EB distrófica recesiva generalizada severa (n=15), seguida de EB juntural intermedia (n=8).

Resultados: En concordancia con los datos del estudio EASE y publicaciones recientes sobre el manejo integral de la EB, Oleogel-S10 se asoció en nuestra serie en algunos pacientes, a una reducción del número de curas semanales, disminución de la carga de heridas y mejor tolerancia local. Se observaron mejoras en la calidad de vida percibida por pacientes y cuidadores, con menor dolor durante las curas y menos signos inflamatorios locales. Se registró un efecto adverso y hubo dos interrupciones voluntarias del tratamiento.

Conclusiones: Oleogel-S10 es una opción terapéutica segura y eficaz para favorecer la cicatrización en la EB, reducir la frecuencia de los cambios de apósitos y aliviar la carga asistencial. La valoración de su eficacia se ve limitada por la complejidad de las escalas actuales de evaluación de la EB. Los resultados apoyan su uso precoz y continuado dentro de un manejo integral de las heridas, acorde con los avances recientes en el conocimiento de la fisiopatología inflamatoria e inmunológica de la enfermedad.

P-127

RUXOLITINIB TÓPICO: UNA NUEVA OPCIÓN TERAPÉUTICA SEGURA Y EFICAZ PARA EL VITÍLIGO EN LA EDAD PEDIÁTRICA

Claudia Guilarte Cadavide(1), Asunción Vicente Villa(1), Carolina Prat Torres(1), Marta Ivars Lleo(1) y Eulalia Baselga Torres(1) de (1)Dermatología. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona - España.

Introducción: El vitíligo pediátrico es una enfermedad inflamatoria crónica caracterizada por la pérdida de melanocitos y la aparición de máculas acrómicas, con importante impacto psicológico. Las terapias convencionales, como los corticoides tópicos, los inhibidores de calcineurina y la fototerapia, ofrecen resultados variables y suelen requerir tratamientos prolongados. La identificación del eje IFN- γ /CXCL10 como mediador clave en la autoinmunidad melanocitaria ha impulsado el uso de inhibidores de JAK. Ruxolitinib crema 1,5 %, inhibidor selectivo de JAK1/2, permite modular la inflamación local y favorecer la repigmentación con buena tolerancia en niños.

Material y métodos: Se realizó un estudio descriptivo retrospectivo de 15 pacientes pediátricos tratados con ruxolitinib 1,5 % crema en el Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona) durante 11 meses. Se recogieron edad, sexo, tipo y localización del vitíligo, BSA, F-VASI (en 5 pacientes se pudo recoger)/V-VASI basales, tratamientos previos y eventos adversos. Catorce pacientes presentaban vitíligo no segmentario y uno segmentario, con afectación facial. La edad media fue de 14 años (rango 13-17). Se ha observado en 11 pacientes repigmentación. Todos habían recibido previamente inhibidores de calcineurina; cuatro, corticoides tópicos; y uno, fototerapia.

Resultados: El BSA medio fue del 6 % (rango 0,6-9,8 %), con predominio de afectación facial, cervical y acral. Tras 12-24 semanas de tratamiento, la mayoría de los pacientes mostraron repigmentación parcial visible, especialmente en lesiones recientes y en áreas pilosas. No se registraron efectos adversos locales, ni sistémicos. La tolerancia fue excelente y ningún caso requirió suspensión del tratamiento.

Conclusiones: Ruxolitinib 1,5 % tópico constituye una alternativa segura y eficaz en el manejo del vitíligo pediátrico con afectación cutánea limitada. Se observó repigmentación temprana, estabilidad de la enfermedad y ausencia de efectos adversos relevantes. Su introducción precoz podría reducir la progresión de las lesiones y mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Son necesarios estudios multicéntricos y de seguimiento prolongado para confirmar estos hallazgos y definir su papel dentro de los algoritmos terapéuticos pediátricos.

P-128

MILIA FACIAL ERUPTIVA EN TRATAMIENTO CON ISOTRETINOÍNA

Ángel Fernández Camporro(1), Elías Alejandro Albarrán Coria(1), Teresa González de las Heras(1), Elena Sánchez Romero(1) y Claudia Alvargonzález Fernández(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Cabueñes, Gijón (Asturias) - España.

La isotretinoína (ácido 13-cis retinoico) es un derivado de la vitamina A ampliamente utilizado en el tratamiento del acné grave y recalcitrante. Su eficacia es elevada, pero su perfil de efectos adversos es amplio y habitualmente dependiente de la dosis. Entre los efectos adversos mucocutáneos más comunes se incluyen xerosis, queratitis y alteraciones en la función sebácea. Sin embargo, la aparición de milia eruptiva asociada a isotretinoína es extraordinariamente infrecuente, con muy pocos casos descritos en la literatura.

Caso clínico: Adolescente varón de 15 años, de origen latinoamericano, en tratamiento con isotretinoína oral por acné noduloquístico severo. Tras 6 meses de tratamiento escalonado según peso, consulta por la aparición progresiva de múltiples pápulas blancas, perladas, de 1-2 mm, distribuidas en mejillas y párpados inferiores, compatibles clínicamente con milia eruptiva. La evolución del acné fue favorable, pero las lesiones de milia persistieron a pesar de la introducción de retinoide tópico.

Discusión: Los quistes de milium (milia, en plural) son quistes epidérmicos superficiales de queratina, generalmente menores de 3 mm, cuya patogénesis puede ser primaria —originados en la unidad pilosebácea— o secundaria, vinculada a procesos inflamatorios o a la exposición a determinados fármacos. Aunque se han descrito casos asociados a agentes como corticoides tópicos, penicilamina, sorafenib, benoxaprofen, 5-fluorouracilo y ciclosporina, la aparición de milia en el contexto de tratamiento sistémico con isotretinoína constituye un hallazgo excepcional y escasamente documentado en la literatura dermatológica.

Se ha postulado que la conversión metabólica de isotretinoína a ácido all-trans retinoico podría activar vías intracelulares —incluida la señalización ERK— que favorecerían proliferación queratinocítica y la formación de microquistes epidérmicos en individuos susceptibles. Es

probable que factores estructurales cutáneos, variaciones en la respuesta retinoide y predisposición individual actúen de manera sinérgica en la génesis de este fenómeno.

El presente caso contribuye a ampliar el espectro de reacciones cutáneas vinculadas a isotretinoína y subraya la necesidad de reconocer esta manifestación como un posible efecto adverso, aunque infrecuente.

P-129

SÍNDROME DE CUSHING IATROGÉNICO EN UN PACIENTE PEDIÁTRICO CON DERMATITIS ATÓPICA: IMPLICACIONES CLÍNICAS Y RELEVANCIA DEL MANEJO TERAPÉUTICO ADECUADO

María Cotarelo Hernández(1), Ana Isabel Sánchez Moya(1), Paula Blázquez Pérez(1), Javier Moreno-Manzanaro García-Calvillo(1), María José Carrera Hernández(1) y Blas A. Gómez Dorado(1) de (1)Dermatología. Hospital Universitario de Toledo, Toledo - España.

Presentamos el caso de un niño de 3 años con dermatitis atópica (DA) desde los 3 meses de vida, con brotes recurrentes y mal control pese al uso de tratamientos tópicos. A lo largo de un año fue atendido en múltiples servicios de urgencias de diferentes comunidades, recibiendo varios ciclos de corticoterapia sistémica a dosis altas. Debido a un seguimiento fragmentado y a la administración autónoma de corticoides sin supervisión médica, el paciente llegó a mantener dosis de 2-3 mg/kg/día durante meses.

En nuestra valoración en consulta presentaba una dermatitis atópica grave, mal controlada, y un llamativo hábito cushingoide, valorado por Endocrinología, confirmando un síndrome de Cushing iatrogénico, con supresión del eje hipotálamo- hipofisis-suprarrenal (HHS).

Se inició descenso progresivo de la corticoterapia sistémica y se pautó Dupilumab, con excelente respuesta clínica, logrando el control sostenido de la DA y la recuperación progresiva del eje suprarrenal.

Discusión: El síndrome de Cushing iatrogénico es la forma más frecuente de hipercortisolismo en la edad pediátrica y resulta de la exposición prolongada a glucocorticoides exógenos. El exceso mantenido de glucocorticoides genera una inhibición profunda y sostenida del eje HHS mediante retroalimentación negativa, pudiendo desarrollarse incluso tras pocas semanas de exposición a dosis elevadas, especialmente en población pediátrica por su mayor vulnerabilidad endocrina.

En el contexto de la DA, la corticoterapia sistémica prolongada no solo es ineficaz para el control a largo plazo, sino que está desaconsejada en todas las guías internacionales debido a su perfil de riesgo.

La aparición de síndromes iatrogénicos en enfermedades crónicas como la DA recalca la importancia de una educación sanitaria exhaustiva, del uso racional de corticoides y de la indicación temprana de alternativas terapéuticas más seguras.

La introducción de Dupilumab en este paciente permitió no solo controlar de forma eficaz su DA, sino también favorecer la recuperación progresiva del eje HHS, reforzando su perfil de seguridad en población pediátrica y su papel como opción terapéutica clave para la DA moderada-grave.

P-130

ANIFROLUMAB COMO TRATAMIENTO DE CALCINOSIS REFRACTARIA EN DERMATOMIOSITIS JUVENIL

Tania Marusia Capusan(1), Luis Sala Icardo(2), Ana del Rocío Gamero Rodríguez(1), Iván Rodrigo Díaz(1), Silvia Abelenda Marquina(1) y Javier Alcántara González(1) de (1)Dermatología y (2)Reumatología. Hospital Universitario de Torrejón, Torrejón de Ardoz (Madrid) - España.

Introducción: La evidencia sobre el uso de anifrolumab en el tratamiento de la dermatomiositis juvenil es limitada y se basa principalmente en reportes de casos individuales y series pequeñas que han mostrado mejoría cutánea y muscular. El mecanismo de acción de anifrolumab, dirigido contra el receptor de interferón tipo I, se considera relevante dado el papel central de esta vía en la fisiopatología de la dermatomiositis juvenil.

Caso clínico: Presentamos el caso de un paciente varón de 10 años, con diagnóstico de dermatomiositis juvenil NXP-2 con debut a los 19 meses con lesiones cutáneas patognomónicas y con afectación muscular. A pesar de múltiples tratamientos, a los 4 años del inicio de la clínica, aparecen lesiones de calcinosis.

Tratamientos realizados por el paciente: corticoterapia, inmunoglobulina, metotrexato, micofenolato, tacrolimus, tofacitinib, baricitinib y zoledronato y tiosulfato tópico estos cuatro últimos sin control para la calcinosis. Ante la mala evolución y progresión de la calcinosis, se inició anifrolumab a dosis de 120 mg IV cada 4 semanas en marzo 2025, con buena tolerancia y sin efectos secundarios, en combinación con metotrexato 12.5 mg semanales. Tras siete meses de tratamiento, se observa mejoría de las lesiones, con drenaje de algunas de ellas, así como mejoría en radiografía de control.

Discusión: En la literatura médica reciente, se han reportado casos de pacientes pediátricos con dermatomiositis juvenil refractaria que han mostrado mejoría significativa en síntomas cutáneos y musculares tras el uso de anifrolumab, especialmente en aquellos que no respondieron a corticoides, inmunosupresores convencionales y otros biológicos. En estos casos, se observó reducción de la actividad de la enfermedad y mejoría sostenida durante varios meses, sin eventos adversos graves atribuidos al fármaco.

La calcinosis es una complicación frecuente y discapacitante, especialmente en la dermatomiositis juvenil, y su manejo sigue siendo un reto clínico, por lo que consideramos que el anifrolumab pueda ser una opción de tratamiento, aunque se requieren más número de pacientes.

Conclusión: Presentamos un caso con buena evolución de la calcinosis en dermatomiositis juvenil refractaria a otras líneas de tratamiento.

P-131

¿UN NUEVO HORIZONTE EN PRURIGO CRÓNICO NODULAR PEDIÁTRICO? ESTUDIO MULTICÉNTRICO EN PRÁCTICA CLÍNICA REAL DEL TRATAMIENTO CON DUPILUMAB

Asunción Vicente Villa(1), Miquel Casals Andreu(2), Francisco Javier Melgosa Ramos(3), Cristina Gómez Fernández(4), Elena López Negrete(5) y Eulalia Baselga Torres(6) de (1)Dermatología. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona - España, (2)Dermatología. Hospital Universitari Parc Taulí, Sabadell (Barcelona) - España, (3)Dermatología. Peset, Valencia - España, (4)Dermatología. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander (Cantabria) - España, (5)Dermatología. Hospital Universitario Puerta de Hierro, Majadahonda (Madrid) - España y (6)Dermatología. Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat (Barcelona) - España.

Introducción: El prurigo crónico nodular (PCN), es una enfermedad cutánea inflamatoria crónica caracterizada por lesiones nodulares y prurito intenso. Aunque está bien descrito en adultos, los datos sobre PCN pediátrico son escasos.

Material y métodos: Hemos realizado un estudio observacional retrospectivo (2022-2025) en 18 hospitales españoles, que ha incluido 37 pacientes pediátricos diagnosticados de PCN y tratados con dupilumab. Se recogieron datos demográficos, comorbilidades, tratamientos previos y gravedad de la enfermedad. Se presentan datos mediante Investigator Global Assessment (IGA), Peak Pruritus Numeric Rating Scale (PP-NRS) y Children's Dermatology Life Quality Index (cDLQI) al inicio, semana 16 y semana 52.

Resultados: De los 37 pacientes, el 70% eran varones y más del 80% presentaban fototipo \geq III. La edad media de inicio del PCN fue de 6 años (rango 2–13). El 58,8% tenía dermatitis atópica. Los tratamientos previos incluyeron corticoides tópicos (100%), antihistamínicos (88%), inhibidores de calcineurina (70%), corticoides sistémicos (53%) y terapias sistémicas convencionales (44%). Los valores basales antes de iniciar dupilumab eran: IGA 3,55 (59% con IGA 4), PP-NRS 8,33 y cDLQI 15. Tras 16 semanas (n=25) de tratamiento, el 80% alcanzó IGA 0/1 (media IGA 1), PP-NRS descendió a 2,6 y cDLQI a 4. A la semana 52 (n=16), el 87,5% mantuvo IGA 0/1, PP-NRS fue de 1,18 y cDLQI de 2,3. Ocho pacientes suspendieron dupilumab: siete por remisión sostenida y uno por falta de respuesta (cambio a tralokinumab). No se notificaron eventos adversos.

Discusión: El PCN es poco frecuente en la infancia y su manejo resulta complejo. La mayoría de los pacientes han presentado una mejoría rápida y sostenida en prurito, lesiones nodulares y calidad de vida, con un perfil de seguridad excelente. En nuestra serie hay 3 hermanos que han presentado una remisión completa de su enfermedad. Aunque actualmente solo está indicado para PCN en adultos, estos datos en práctica clínica sugieren que dupilumab puede ser una opción eficaz en PCN pediátrico.

Bibliografía:

1. *Pediatr Dermatol* 2021;38:334–335. *Acta Derm Venereol* 2024; 104: adv15771. *Allergy* 2025; 80: 1428–1435. doi:10.1111/all.16478.

P-132

PROTOCOLO DEL ENSAYO CLÍNICO TRANS-GROW: ESTUDIO DE EFECTIVIDAD Y SEGURIDAD DE MINOXIDIL ORAL EN ADOLESCENTES TRANSGÉNERO COMO TRATAMIENTO DE LA BARBA

Daniel Ramos Rodríguez(1), Alicia Pérez Bustillo(2), Alejandro Sánchez Herrero(2), Patricia Cabrera García(3), Emilia Gómez Hoyos(4) y María Arteaga Henríquez(1) de (1)Servicio de Dermatología. Universidad de La Laguna. Hospital Universitario de Canarias, San Cristóbal de La Laguna (Santa Cruz de Tenerife) - España, (2)Servicio de Dermatología. Hospital Clínico Universitario de Valladolid, Valladolid - España, (3)Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario de Canarias, San Cristóbal de La Laguna (Santa Cruz de Tenerife) - España y (4)Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Clínico Universitario de Valladolid, Valladolid - España.

Introducción: La atención sanitaria a adolescentes transgénero incluye el uso de bloqueadores de pubertad que se consideran una intervención reversible, cuyo objetivo es evitar el desarrollo de caracteres sexuales secundarios incongruentes con la identidad de género y permitir el acompañamiento psicológico antes de iniciar tratamientos hormonales de afirmación de género (THAG).

El minoxidil oral y/o tópico en adolescente transgénero supondría un tratamiento reversible para el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios masculinos como el desarrollo de pelo de la barba, brazos, tronco o espalda previo al inicio de THAG con testosterona (chicos trans o personas de género no binario). Este efecto puede tener un impacto positivo en la percepción corporal y en la disforia de género.

El objetivo principal del estudio es valorar la eficacia y la seguridad de minoxidil oral y tópico para el crecimiento de la barba y otras localizaciones. Como objetivo secundario ambicioso, se estudiará si la mejoría de la apariencia física (en este caso la barba como carácter secundario típicamente masculino) puede suponer un retraso en los tratamiento hormonales de afirmación de género con testosterona.

Material y método: se ha diseñado un ensayo clínico fase III pseudo-cruzado, doble ciego, alteatorizado donde se incluirán adolescentes transgénero masculinos o de género no binario en seguimiento por consultas de endocrinología bajo tratamiento con bloqueadores de la pubertad (análogos de hormona liberadora de gonadotropinas). Se incluirán un total de 60 adolescentes de 2 Hospitales españoles (Complejo Hospitalario Universitario de Canarias y Hospital Clínico Universitario de Valladolid).

La asignación aleatoria diferenciará los sujetos en dos grupos-esquemas de tratamiento:

Por un lado, el grupo A recibirá tratamiento con minoxidil 5mg (vía oral) y, por otro lado, el grupo B recibirá placebo oral. A los 6 meses de tratamiento se añadirá en el grupo A placebo en crema y al grupo B minoxidil en crema.

Este diseño de grupos-esquemas de tratamiento pseudo-cruzado permitirá que cada sujeto sirva como su propio control

Conclusión: TRANS-GROW aspira a conocer la eficacia de minoxidil tópico y oral en el crecimiento de la barba y su posible repercusión sobre la disforia en personas transgénero.

P-133

DUPILUMAB COMO OPCIÓN TERAPÉUTICA EN EICR CUTÁNEA ESCLERODERMIFORME REFRACTARIA: PRIMER CASO PEDIÁTRICO

Fabià Torres Betato(1), Helena Izardo Ruiz(1), Iván López Torija(2), Rebeca Martín Velasco(1), Felipe Peirano(1) y Esther Roé Crespo(1) de (1)Dermatología y (2)Pediatria. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona - España.

Introducción: La enfermedad injerto contra receptor (EICR) cutánea crónica esclerodermiforme es una complicación infrecuente y de difícil manejo tras el trasplante hematopoyético alogénico (T-HLA). La fibrosis dérmica se ha relacionado con la activación de la vía Th2/IL-4, lo que sugiere un posible beneficio del bloqueo de dicha vía mediante dupilumab, un anticuerpo monoclonal dirigido contra la subunidad alfa del receptor de la interleucina-4.

Caso clínico: Presentamos una paciente de 13 años con síndrome ALPS-like que, tras un T-HLA idéntico, desarrolló inicialmente una EICR crónica cutánea de patrón liquenoide, con pápulas y placas liquenoides en tronco y extremidades, así como un reticulado blanquecino en mucosa yugal. La biopsia confirmó el patrón liquenoide compatible.

A pesar del tratamiento tópico y sistémico con ruxolitinib oral durante 8 meses, la paciente evolucionó a una forma esclerodermiforme refractaria, caracterizada por fibrosis cutánea progresiva, rigidez de la piel y la aparición de lesiones queloideas en dorso de manos y pies. Además, presentaba lesiones eczematosas asociadas a prurito intenso (NRS 7).

Ante el componente atopiforme, se inició tratamiento con dupilumab, observándose tras la primera dosis una mejoría notable del eritema y del prurito (NRS 5). A las 6 semanas, se evidenció disminución de la rigidez centrofacial y de extremidades, así como mejoría de las lesiones queloideas. Tras 10 meses de seguimiento, la paciente mantiene una mejoría progresiva de la esclerosis cutánea, sin aparición de efectos adversos.

Discusión: Dupilumab ha sido utilizado en formas eczematosas de EICR, con buena respuesta. En EICR esclerodermiforme ha mostrado respuesta favorable en dos pacientes adultos (1), apoyando el papel del bloqueo IL-4/IL-13 en la modulación de la fibrosis. Este caso representa, hasta donde sabemos, el primer caso pediátrico documentado de EICR esclerodermiforme refractaria con respuesta favorable a dupilumab. Estos hallazgos sugieren que dupilumab podría constituir una alternativa terapéutica segura y eficaz en esta forma grave de EICR cutánea en edad pediátrica, aunque se requieren más estudios para confirmar su utilidad.

Bibliografía:

1. Mital R et al. J Eur Acad Dermatol Venereol. 2023;37:e1323–e1324.

P-134

FOTOTERAPIA UVA1 COMO TRATAMIENTO ADYUVANTE EN MORFEA INFANTIL REFRACTARIA. SERIE DE TRES CASOS

José Molina Espinosa(1), Laura Linares González(1), Marta Cebolla Verdugo(1), Daniel Robles Murcia(1), Diego Gallego García(1) y Israel Pérez López(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Clínico San Cecilio, Granada - España.

Objetivo: Describir la eficacia y seguridad de la fototerapia UVA1 como tratamiento complementario en morfea infantil refractaria a terapia sistémica y analizar su posible papel según la fase evolutiva de la enfermedad.

Material y métodos: Serie retrospectiva de tres niñas con morfea lineal o en placas, en tratamiento con metotrexato y con afectación funcional (dolor y/o limitación articular). Se administraron ciclos de UVA1 de 25–30 sesiones como terapia adyuvante. Se evaluaron induración y textura cutánea, movilidad articular, necesidad de modificar la inmunosupresión sistémica, intervalo entre ciclos y aparición de efectos adversos durante el seguimiento.

Resultados: Dos pacientes, con enfermedad de larga evolución y lesiones clínicamente en fase esclerótica, presentaron respuesta relevante con mejoría mantenida de la induración y de la movilidad articular, lo que permitió reducir la dosis de metotrexato sin recaída. En una de ellas, tres ciclos separados aproximadamente 12 meses mostraron un efecto acumulativo, con máxima mejoría diferida en los meses posteriores. La tercera paciente, con evolución más corta, lesiones más inflamatorias y factor reumatoide positivo, mostró respuesta insuficiente, con progresión precoz y necesidad de escalada a micofenolato y posteriormente tocilizumab. No se registraron efectos adversos atribuibles a UVA1.

Discusión: Los buenos resultados en enfermedad de larga evolución sugieren un papel preferente de UVA1 como terapia adyuvante en fases más avanzadas, mientras que en fases iniciales dominadas por inflamación activa su impacto aislado parece menor.

Sus mecanismos descritos: inducción de MMP-1, aumento de hemooxigenasa-1, regulación génica de vías profibróticas, incremento de células dendríticas CD34+ y modulación del receptor de hidrocarburos arílicos y de la vía MAPK, apoyan un efecto fundamentalmente antifibrótico y de remodelado dérmico, coherente con la mejoría diferida observada.

La experiencia de esta serie sugiere que intervalos en torno a 12 meses entre ciclos podrían optimizar el mantenimiento de la respuesta, mientras que periodos más prolongados podrían asociarse a reactivación clínica.

TRASTORNOS DE LA PIGMENTACIÓN

P-135 MELANOSIS NEUROCUTÁNEA: PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO Y REVISIÓN DEL ENFOQUE DIAGNÓSTICO

Amaia Barrutia Etxebarria(1), Jone López Martínez(1), Mathilde Christine Ramírez Cassagne(1), Lucía Carnero González(1), Sofía Goula Fernández(1) y Ricardo González Pérez(1) de (1)Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Araba, Vitoria-Gasteiz (Álava) - España.

Introducción: La melanosis neurocutánea (MNC) es una displasia neuroectodérmica congénita infrecuente, caracterizada por la presencia de agregados aberrantes de melanocitos en el sistema nervioso central, en asociación con nevus melanocíticos congénitos, habitualmente de tipo grande o gigante. El curso clínico de la MNC puede oscilar entre la ausencia de sintomatología clínica y un deterioro neurológico progresivo.

Caso clínico: Se presenta el caso de una lactante de 11 meses que acude a consulta especializada para la evaluación de un nevus melanocítico congénito (NMC) de tamaño mediano localizado en la región lumbar derecha, con leve sobrepaso de la línea media y zona central deprimida. Al examen físico, se identifican adicionales nevus congénitos en la rodilla y en la planta del pie derecho, así como múltiples lesiones hiperpigmentadas menores compatibles con satelitosis.

Resultados: A pesar de que la paciente permanecía asintomática desde el punto de vista neurológico, se decidió realizar una resonancia magnética cerebral y medular. Se detectaron lesiones hiperintensas en la corteza cerebral frontal parasagital derecha, en el córtex basal occipital supratentorial ipsilateral y en ambos hemisferios cerebelosos, hallazgos concordantes con melanosis leptomeníngea craneal.

Discusión: Se consideran factores de alto riesgo para MNC la presencia de NMC gigantes, lesiones múltiples con satelitosis, y localización en cuero cabelludo o línea media, en cuyo contexto existe consenso para la realización de estudios por imagen como la resonancia magnética. Sin embargo, este abordaje es debatible en pacientes con múltiples NMC no gigantes y ausencia de sintomatología neurológica, ya que pueden identificarse alteraciones radiológicas sin correlato clínico, lo que podría generar ansiedad en los familiares.

No obstante, un diagnóstico preciso y precoz contribuye al mejor conocimiento de la MNC y a la investigación de posibles intervenciones terapéuticas dirigidas.

Bibliografía:

1. Bianchi F, Tamburrini G, Colosimo C, Massimi L, Frassanito P. Neurocutaneous Melanosis in Infancy: Always a Dismal Prognosis? *Turk Neurolurg.* 2020;30(4):476-482.
2. Kadonaga JN, Frieden IJ. Neurocutaneous melanosis: definition and review of the literature. *J Am Acad Dermatol.* 1991;24:747—55.

P-136 AMILOIDOSIS CUTIS DISCRÓMICA: A PROPÓSITO DE UN CASO

Nidia Planella Fontanillas(1), Roger Rovira López(2), Álvaro March Rodríguez(1), Pau Forte Genescà(1), Andrea Ciudad Moro(1) y Ramón M. Pujol Vallverdú(1) de (1)Dermatología. Hospital del Mar, Barcelona - España y (2)Dermatología. Hospital Universitario Joan XXIII, Tarragona - España.

Introducción: La amiloidosis cutis discrómica (ACD) es una variante infrecuente de amiloidosis cutánea primaria, caracterizada clínicamente por la combinación de una hiperpigmentación reticulada o macular con máculas hipocrómicas (discromía) de inicio prepuberal, extensión variable y evolución progresiva, e histológicamente por depósitos focales de amiloide de origen queratinocítico en la dermis papilar. El creciente reconocimiento de variantes bialélicas en GPNMB respalda un origen genético autosómico recesivo.

Caso clínico: Mujer adolescente de 17 años, fototipo II, natural de Marruecos, sin antecedentes familiares o personales de interés, que desde los 12 años presenta la progresiva aparición de máculas hiperpigmentadas en tobillos, con extensión posterior a piernas y brazos. Refiere prurito leve e intermitente y la aparición ocasional de pequeñas vesículas; niega fotosensibilidad, síntomas sistémicos o afectación de mucosas, uñas o cuero cabelludo. Presenta asimismo máculas marronosas en codos desde la infancia.

La exploración física mostró extensa discromía con áreas hiperpigmentadas de bordes geográficos irregulares, alternando con numerosas máculas hipopigmentadas tipo “confetti”, respetando pliegues, con patrón simétrico en extremidades. La biopsia cutánea reveló material hialino eosinofílico en dermis papilar, con tinción positiva para Rojo Congo y birrefringencia verde manzana en luz polarizada, compatibles con depósitos de amiloide. El estudio genético identificó la variante GPNMB NM_001005340.2:c.701-16G>A en homocigosis, clasificada como probablemente patogénica. El estudio de segregación confirmó que ambos progenitores eran portadores heterocigotos, compatible con herencia autosómica recesiva.

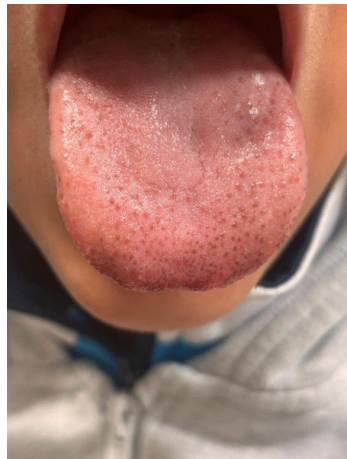
Discusión: Los hallazgos clínicos e histológicos se alinean con las series publicadas, que describen discromía generalizada de inicio infantil, mínima sintomatología y ausencia de afectación sistémica. La respuesta terapéutica suele ser limitada; la evidencia más favorable corresponde a fotoprotección estricta y acitretino.

Conclusiones: La ACD debe incluirse en el diagnóstico ante lesiones hiper/hipopigmentadas de aparición progresiva en edad pediátrica. La biopsia cutánea y el estudio genético son fundamentales para establecer el diagnóstico.

P-137

PIGMENTACIÓN DE LAS PAPILAS FUNGIFORMES LINGUALES: UN HALLAZGO PEDIÁTRICO QUE DESVELA UNA HERENCIA FAMILIAR INADVERTIDA

Abraham Santa Cruz Martín(1), Marta Folcrá González(1), Noelia García Muñoz(1), Alberto Sáez Vicente(1), Cristina Rubio Flores(1) y Olivia López-Barrantes González(1) de (1)Dermatología. Hospital Universitario Infanta Sofía, San Sebastián de los Reyes (Madrid) - España.



Lengua con múltiples máculas puntiformes marrón-grisáceas, de 1-2 mm, distribuidas de forma difusa en la punta y dorso anterior, correspondientes a papilas fungiformes discretamente agrandadas y pigmentadas.

Introducción: La pigmentación de las papilas fungiformes de la lengua (PFPT, pigmented fungiform papillae of the tongue) es una variante pigmentaria benigna, infradiagnosticada y descrita con mayor frecuencia en mujeres jóvenes y en pacientes con antecedentes familiares. Su correcta identificación permite evitar exploraciones innecesarias.

Caso clínico: Niña de 12 años remitida por hiperpigmentación lingual de tres años de evolución. Asintomática, sin antecedentes sistémicos de relevancia. La madre presenta una pigmentación similar, estable desde hace años. En la exploración se observan múltiples puntos marrones aislados, distribuidos en punta y dorso anterior de la lengua, estrictamente limitados a las papilas fungiformes, sin afectación de encías, mucosa yugal ni otras localizaciones.

Resultados: La analítica, incluido estudio suprarrenal, fue normal salvo ferritina baja. No había exposición farmacológica ni desencadenantes irritativos. En el control a los 6 meses, la pigmentación permaneció estable, sin cambios clínicos. Se recomendó manejo conservador.

Discusión: El patrón clínico es compatible con PFPT tipo I según la clasificación de Holzwanger, la variante más frecuente descrita. La presencia de un familiar afectado apoya un posible componente genético, tal como recogen diversas series y revisiones. La distribución exclusivamente papilar y la ausencia de otras pigmentaciones mucosas permiten diferenciar esta entidad de la melanosis inducida por fármacos, enfermedad de Addison o síndromes pigmentarios. Su estabilidad evolutiva y la normalidad analítica confirman su naturaleza benigna.

Bibliografía:

1. Marcoval J, Penín RM, Sancho F, Peyri J. Pigmentación de las papilas fungiformes linguales. Actas Dermosifiliogr. 2011;102(5):403-5.
2. Lee J, Kim JH, Han SS, Kim S, Kim MB. Pigmented fungiform papillae of the tongue: A single-center experience and review of the literature. Ann Dermatol. 2023;35(2):107-12.
3. Surboyo MDC, Rahayu RP, Ernawati DS, Bramantoro T. Pigmented fungiform papillae of the tongue: A systematic review of current aetio-pathogenesis and pathophysiology. Clin Cosmet Investig Dent. 2022;14:1-8.



Publicación oficial de la Academia Española de Dermatología y Venereología (A.E.D.V.)