

## **Tumor de cèl·lules gegants de parts toves amb baix potencial maligne**

Gassan Alhamwi Sadedden<sup>1</sup>; Maria Josefa Fuente Gonzalez<sup>1</sup>; Miguel Ángel Toro Montecinos<sup>1</sup>; Aram Boada Garcia<sup>1</sup>; Maria Teresa Fernandez Figueras<sup>2</sup>; Lorena Barboza Guadagnini<sup>1</sup>; Carlos Ferrándiz Foraster<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Servei Dermatologia Hospital Universitari Germans Trias i Pujol;* <sup>2</sup>*Servei Anatomia Patològica Hospital Universitari Germans Trias i Pujol*

El tumor de cèl·lules gegants de parts toves (TCGPT) és un tipus de neoplàsia sarcomatosa molt infreqüent amb un baix potencial maligne. Presentem el cas d'una dona de 90 anys, remesa a les nostres consultes per una tumoració a galta dreta d'1 any de evolució. La pacient explicava que en els últims 2 mesos aquesta tumoració havia crescut més ràpidament. A l'exploració física s'evidencià una tumoració rosada amb centre blaugris, d'uns 20x12mm. No es distingien estructures clares per dermatoscòpia. Sota orientació de carcinoma escatòs o un melanoma amelanòtic, es realitzà punch-biòpsia. L'estudi histològic mostra abundants cèl·lules gegants i cèl·lules fusiformes, amb positivitat per CD68, compatible amb el diagnòstic de TCGPT de baix potencial maligne. El diagnòstic es va confirmar amb l'exèresi completa de la lesió. No es va poder fer seguiment ja que la pacient va ser èxitus 2 mesos després de la intervenció, degut a un quadre d'insuficiència cardíaca.

El TCGPT està classificat dins dels tumors fibrohistiocitaris. És més freqüent en l'edat mitjana, sense diferències entre sexes. La localització més freqüent són les extremitats, però també s'ha descrit a tronc, cara i coll. La seva histologia és molt similar al tumor de cèl·lules gegants de l'os; està compost per cèl·lules fusiformes i cèl·lules gegants amb positivitat per CD68 i p63. El diagnòstic diferencial s'ha de fer amb el tumor de cèl·lules gegants de la beina tendinosa, l'histiocitoma fibrós maligne ric en cèl·lules gegants, fascitis nodular, tumors fibrohistiocítics plexiformes. El tractament del TCGPT és quirúrgic amb un pronòstic favorable, degut al seu baix potencial maligne. El risc de recidiva és d'un 12%, i rarament dona metàstasis a distància. En conclusió, el TCGPT és un tumor molt poc comú, amb una histologia típica i amb bon pronòstic després de l'exèresi amb cirurgia.

## Síndrome de Birt-Hogg-Dubé. Aportación de 22 nuevos casos

Enric Llistosella<sup>1</sup>; Adrià López<sup>2</sup>; Dolors Sitjas<sup>1</sup>; Neus Vilar<sup>1</sup>; Mercè Planagumà<sup>3</sup>; Ferràn Pérez<sup>4</sup>; Esther Darder<sup>2</sup>; Joan Brunet<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servei Dermatologia. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta; <sup>2</sup>Programa càncer hereditari. ICO. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta Girona; <sup>3</sup>Servei Dermatologia. Hospital de Palamós.; <sup>4</sup>Servei Anatomia Patològica. Hospital Universitari Dr. Josep Trueta. Girona

**Introducción.** El síndrome Birt-Hogg-Dubé (BHD) es una rara genodermatosis de herencia autosómica dominante debida a mutaciones en el gen de la Foliculina (FLCN). La FLCN es una proteína que se expresa básicamente a nivel cutáneo, pulmonar y renal ejerciendo una acción supresora tumoral a través de la vía mTOR. Los pacientes con el síndrome BHD pueden presentar fibrofoliculomas (FF) cutáneos faciales, clínica pulmonar en forma de neumotórax espontáneo y ocasionalmente recidivante y bullas y quistes pulmonares de predominio basal al estudio radiológico. Otra posible manifestación del síndrome es la presencia de tumores renales a menudo múltiples y bilaterales que suponen un reto terapéutico.

**Casos Clínicos.** Revisamos los hallazgos de 22 pacientes con el síndrome BHD recogidos a lo largo de los últimos 20 años en nuestro Hospital. Forman parte de 6 grupos familiares aportados todos ellos por dermatología. Todas las mutaciones genéticas habían sido descritas anteriormente, siendo la más frecuente en nuestros casos la c.323G>T en exón 5 y que compartían dos grupos familiares con un total de 14 individuos portadores de la mutación. En 13 de 15 pacientes revisados por dermatología se constataron FF con biopsia 11 de ellos, 2 pacientes no presentaban FF pero estaban en los inicios de la tercera década de la vida. En 4 de 10 pacientes el TAC torácico evidenció presencia de múltiples quistes pulmonares de localización significativa en las bases pulmonares y 6 de los 22 pacientes habían tenido uno o varios episodios de neumotórax espontáneo, con una paciente que había tenido tres episodios, el primero a los 14 años de edad. Hemos detectado 4 pacientes portadores de neoplasia renal, uno de ellos en seguimiento con tumor renal único menor de 3 cm. Dos pacientes han presentado carcinoma renal de células claras, uno de ellos con componente oncótico. Al cuarto paciente se le extirparon múltiples tumores renales bilaterales híbridos.

## Xarxa d'urticària catalana i balear

Ignasi Figueras Nart<sup>1</sup>; Laia Curtó Barredo<sup>2</sup>; Eduardo Rozas<sup>3</sup>; Jorge Spertino<sup>3</sup>; Esther Serra Baldrich<sup>3</sup>; Ana M Giménez Arnau<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitari de Bellvitge; <sup>2</sup>Hospital del Mar - Parc de Salut Mar; <sup>3</sup>Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

**Introducción** La urticaria crónica espontánea (UCE) es una enfermedad con elevada prevalencia que ocasiona un gran impacto en la calidad de vida de los pacientes que la sufren. La aparición de fármacos nuevos y el auge en el interés de los dermatólogos por la UCE han puesto de manifiesto la necesidad de crear registros multicéntricos que nos permitan conocer datos relevantes sobre la etiopatogenia, fenotipos de la enfermedad, biomarcadores y factores predictores de respuesta al tratamiento. **Objetivos** El objetivo principal de la XUrCB es la creación de un registro de pacientes multicéntrico que permita ampliar el conocimiento actual sobre la UCE mediante la realización de estudios poblacionales. **Métodos** El grupo de trabajo incluye dermatólogos de un total de 25 hospitales catalanes y de las Islas Baleares coordinados por miembros de 3 centros hospitalarios. A partir de las reuniones trimestrales llevadas a cabo para debatir los objetivos se han elaborado herramientas de trabajo. **Resultados** Dichas herramientas son: - Base informática para realizar el registro de los pacientes. - Cuestionarios para el paciente con la finalidad de recoger los datos de la historia clínica y agilizar así la recopilación de los datos necesarios para el registro. - Elaboración y discusión de un cuestionario mediante el método DELPHI con el objetivo de consensuar guías de actuación y un algoritmo terapéutico. - Elaboración de un documento de consenso útil para farmacia hospitalaria incluyendo un protocolo terapéutico para el uso de omalizumab. **Conclusiones** Creemos que el trabajo coordinado entre centros hospitalarios enriquece el conocimiento de la enfermedad y favorece al paciente. Ello requiere gran implicación de los participantes. Presentamos este grupo de trabajo, local, el primero a nivel nacional con el objetivo de trabajar coordinados con aquellos otros grupos que se pudieran constituir en el seno del GEIDAC y de la AEDV.

## **Cromomicosis cutánea por *Fonsecaea pedrosoi* adquirida en bosque catalán**

Xavier García-Navarro<sup>1</sup>; Carme Díaz Sarrió<sup>1</sup>; Miguel Viñas Arenas<sup>1</sup>; Carmen Martín Plata<sup>2</sup>; Iolanda Calvet Tort<sup>2</sup>; Carles Alonso Tarrés<sup>3</sup>

<sup>1</sup>*Consorti Sanitari del Garraf, Sant Pere de Ribes (Barcelona)*; <sup>2</sup>*Consorti Laboratori Intercomarcal, Sant Pere de Ribes (Barcelona)*; <sup>3</sup>*Consorti Sanitari Creu Roja, L'Hospitalet de Llobregat (Barcelona)*

**Introducción:** La *Fonsecaea pedrosoi* es un hongo saprófito, pigmentado que vive en plantas cactáceas y en suelos áridos y tropicales. Es la especie más frecuente que causa la cromomicosis cutánea. **Caso clínico:** Presentamos el caso de un paciente de 68 años, que acude a la consulta por presentar una placa eritematodescamativa violácea bien delimitada de 3x2 cm de diámetro, asintomática, localizada en antebrazo izquierdo de 4 meses de evolución. El paciente recordaba que en esa zona había sufrido un pequeño corte con una rama en un bosque de la comarca del Garraf (Sitges, Barcelona). Ante la sospecha de infección profunda se realizó punch para estudio anatomopatológico y punch para cultivo de hongos y micobacterias. Se prescribió tratamiento empírico con itraconazol 50 mg 1 cada 12 h hasta nueva visita. La biopsia mostró una reacción granulomatosa con células epitelioides y alguna célula gigante multinucleada, identificándose en los mismos estructuras redondeadas de color marrónáceo, que muestran positividad con la técnica PAS y con Fontana. El cultivo de la biopsia mostró abundante crecimiento de un hongo del género *Fonsecaea*, la *Fonsecaea pedrosoi*. A los dos meses y medio de tratamiento la lesión estaba completamente resuelta por lo que se decidió suspender el itraconazol. Tras 10 meses de seguimiento no ha habido recidiva. **Conclusión:** Solo hemos encontrado 3 casos descritos previamente que hayan sido provocados por este hongo en la Península Ibérica, el primero en un paciente de Valencia en el año 1975, el segundo en un guineano residente también en Valencia en el 1988 y el tercero en un ganadero guipuzcoano en el año 2011. Remarcar también la buena respuesta en nuestro caso al tratamiento con itraconazol oral, con resolución completa de la lesión tras dos meses y medio de tratamiento, , no habiéndose producido recidiva tras 10 meses de seguimiento

## Erupción maculopapulosa en paciente turista llegada de Brasil

Albert Xifra<sup>1</sup>; Mercè Planagumà<sup>1</sup>; Laura Marquès<sup>1</sup>; Àngels Massabeu<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital de Palamós

Introducción. El virus del Zika es un arbovirus del género *flavivirus*. La infección por este virus se contrae mediante la picadura de mosquitos infectados del género *Aedes*, y suele generar un cuadro clínico con fiebre no muy elevada, erupción cutánea, conjuntivitis y dolores articulares.

Caso clínico. Mujer de 39 años sin antecedentes patológicos de interés que consultó por una erupción maculopapulosa de predominio en el tronco y extremidades superiores con afectación de las palmas de dos días de evolución. La paciente estaba afebril y presentaba dolores articulares intensos en manos y pies. Como antecedente la paciente había regresado hacía 3 días de un viaje a Brasil de 15 días de duración. Se practicó un hemograma y una bioquímica que fueron normales. Una serologías para LUES, VIH y Chikungunya que fueron negativas. Se cursó una serología y una PCR para Zika que fueron positivas. Se pautó tratamiento con paracetamol y en 7 días la erupción y las artralgias remitieron.

Discusión. El 1 de Febreo del 2016 la OMS declaró la infección por el virus Zika como una emergencia global de salud pública después del aumento de casos de microcefalia y alteraciones neurológicas que se han registrado en algunos países donde se ha declarado la transmisión. El virus se transmite por los mosquitos *Aedes aegypti* y *albopictus* (este último presente en nuestro medio). Hasta ahora, no se ha detectado ningún caso de transmisión del virus de Zika en nuestro país siendo todos los casos notificados infecciones importadas de países con epidemia declarada. Es importante detectar los casos caso de Zika y mediante educación sanitaria intentar evitar la transmisión de este virus en nuestro medio.

## Debilidad muscular en paciente con lupus eritematoso sistémico

Alba Álvarez Abella<sup>1</sup>; Mercè García Font<sup>1</sup>; Carolina Prat Torres<sup>1</sup>; Olimpia de la Barrera<sup>1</sup>; Elena Riera Alonso<sup>1</sup>; Sandra Patricia Pontes de Sousa<sup>1</sup>; Montserrat Olivé Planas<sup>2</sup>; Neus Curcó Botargues<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Mútua de Terrassa; <sup>2</sup>Hospital Universitari de Bellvitge

**Introducción:** las miopatías en pacientes con conectivopatías pueden tener un origen farmacológico o estar causadas por su enfermedad de base. Los fármacos implicados con mayor frecuencia son los corticoides, antipalúdicos, estatinas y colchicina. Es importante conocer las causas de miopatía farmacológica para poderlas diagnosticar precozmente y minimizar el daño muscular.

**Caso clínico:** mujer de 40a diagnosticada de LES con clínica articular y cutánea. Al diagnóstico se inició tratamiento con hidroxicloroquina sulfato 200mg/24h, que se dobló a los 2 meses por mal control de la clínica articular. A los 6 meses, por mala evolución, se sustituyó por cloroquina base 155mg 2 comprimidos/24h, al poco tiempo fue necesario añadir metotrexato. Durante este periodo, casi un año, la paciente también recibió prednisona a dosis variables. Siete meses más tarde del cambio de antimalárico (2 tras la suspensión del corticoide), la paciente consultó por debilidad de cintura pelviana. Se realizó una analítica que mostró una discreta elevación de las enzimas musculares, un EMG que reveló una miopatía del recto femoral y una biopsia muscular que fue diagnóstica de toxicidad por cloroquina. Se retiró el fármaco y pasados 4 meses, la paciente se encuentra asintomática.

**Discusión:** la neuromiototoxicidad por antipalúdicos (cloroquina e hidroxicloroquina) es conocida. Hay estudios que muestran que hasta un 16% de los pacientes con LES tratados con antimaláricos pueden presentar elevación de las enzimas musculares, aunque solo un pequeño porcentaje desarrollarán sintomatología. Se manifiesta en forma de síndrome miasteniforme o debilidad proximal progresiva y no parece tener relación con la duración del tratamiento ni la dosis acumulada. El diagnóstico se realiza mediante microscopía electrónica de la biopsia muscular, en la que se observan cuerpos mielínicos y cuerpos curvilíneos que son característicos. El tratamiento consiste en retirar el fármaco, con lo que la mayoría de los casos se resuelven.

## **Artritis piògena, acné, pioderma gangrenós i hidradenitis supurativa: PAPASH**

Joan Francesc Mir Bonafè<sup>1</sup>; Eva Vilarrasa<sup>1</sup>; Lluís Puig<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Hospital de la Santa Creu i Sant Pau*

**Introducció:** L'associació entre artritis piògena, acné conglobata, pioderma gangrenós i hidrosadenitis supurativa ha estat recentment descrita i reb l'acrònim PAPASH. Aquest procés només té tres casos en la literatura però probablement sigui un trastorn infradiagnosticat. **Cas clínic:** Nosaltres presentem el cas d'un home de 41 anys que als 11 anys va iniciar un quadre d'hidradenitis supurativa greu i acné conglobata que fins al dia d'avui han requerit nombrosos tractaments, desde múltiples tandes d'antibioteràpia o isotretinoïna fins a cirurgia o radioteràpia. Als 21 anys començà amb clínica de lumbàlgia inflamatòria i rigidesa, arribant al diagnòstic d'espondilitis anquilosant. Arrel d'aquestes 3 manifestacions, el quadre va ser orientat com a síndrome SAPHO. Els últims anys s'hi han afegit lesions tipus pioderma gangrenós, canviant l'orientació diagnòstica per síndrome PAPASH. Es va sol·licitar estudi genètic per confirmar mutacions en el gen PSTPIP1 sent negatiu. En aquests moments el pacient està en tractament amb adalimumab 40mg/setmanal amb remissió completa de la clínica articular i acceptable control de les manifestacions cutànies. **Discussió:** La síndrome PAPASH va ser descrita l'any 2013. Aquesta síndrome es suma a la descripció anterior de PAPA i PASH. Donada la relació entre aquestes tres entitats, no seria extrany pensar que aquestes tres puguin formar part d'un espectre dins la mateixa síndrome autoinflamatòria. Aquesta seria causada per mutacions en el gen PSTPIP1, qui regula la funció de diverses citokines proinflamatòries com TNF $\alpha$  o IL-1B. És per això, que aquests pacients responen favorablement a tractaments que actuen sobre aquestes dianes. **Conclusió:** És molt important conèixer aquestes noves malalties dins l'espectre PAPA, PASH i PAPASH per poder-les sospitar en pacients que presentin variants greus d'aquest processos comuns o associacions entre varies d'aquestes manifestacions. D'aquesta manera es podria instaurar un tractament adient de manera eficaç i precoç.

## **Dermatitis anular liquenoide de la juventud. Descripción de un caso y revisión de la literatura.**

Clara Fernández Sartorio<sup>1</sup>; Llúcia Alós<sup>1</sup>; José-Manuel Mascaró<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Clínic de Barcelona

**Introducción:** La dermatitis liquenoide anular de la juventud (DLAJ) es una entidad clínico-patológica poco frecuente que afecta principalmente a niños y jóvenes, aunque también se ha descrito en adultos. Se caracteriza clínicamente por máculas anulares eritematosas con un crecimiento centrífugo con bordes eritematosos y aclaramiento central. Las lesiones pueden ser únicas o múltiples y se localizan principalmente en abdomen. El diagnóstico diferencial debe realizarse con la morfea, eritema anular, vitíligo inflamatorio y sobretodo con la micosis fungoide, con la que puede presentar una gran similitud clínica e histopatológica. No se ha observado relación con fármacos, enfermedades autoinmunes, infecciones ni neoplasias. En la histología es característico un infiltrado liquenoide linfocitario con vacuolización de la basal y presencia de queratinocitos necróticos/apoptóticos que típicamente se encuentra en la punta de las crestas epidérmicas. En el estudio inmunohistoquímico predomina un infiltrado linfocitario CD4+ y en el estudio molecular un reordenamiento policlonal. Suele responder al tratamiento con corticoides tópicos o sistémicos, fototerapia o tacrólimus tópico, aunque con resultados variables ya que suele tener curso crónico y recidivante tras la suspensión del tratamiento.

**Caso clínico:** Presentamos el caso de un varón de 22 años, sin antecedentes patológicos de interés, que presenta múltiples máculas eritematosas anulares en abdomen, ingles y extremidades de dos meses de evolución. El estudio histológico muestra un patrón de dermatitis de interfase con vacuolización de la basal y signos de exocitosis epitelial con un infiltrado linfocitario LT CD4+ sin alteraciones inmunofenotípicas. Se diagnosticó de dermatitis liquenoide anular y se indicaron emolientes, corticoides y tacrólimus tópicos.

**Conclusión:** La DLAJ es una entidad con unas características clínico-patológicas bien definidas y con un excelente pronóstico, sin embargo, ante su similitud clínica e histológica con la micosis fungoide debemos a realizar un buen diagnóstico diferencial para poder llevar a cabo un adecuado tratamiento.



## **Suport dermatològic a una ABS**

Lluís Martínez Via<sup>1</sup>

<sup>1</sup>ABS de Peralada

### Antecedentes

Acceso a la atención especializada dermatológica con lista de espera importante y derivaciones no adecuadas

### Objetivos

Ver los beneficios de la presencia física de un dermatólogo en el CAP

### Método

Desde abril 2007 hasta hoy, nuestra ABS (ABS de Peralada: 7200 pacientes adscritos) cuenta con un apoyo dermatológico llevado a cabo por un médico de familia que también es dermatólogo. El médico de cabecera deriva el paciente y en interconsulta se orienta la actitud terapéutica más adecuada, que en ocasiones conlleva la derivación a la atención especializada, mientras que en la mayoría de ocasiones la atención la asume el médico de cabecera. La dedicación de esta consulta es de una hora a la semana.

### Resultados

1048 consultas efectuadas, disminución apreciable de la derivación a la consulta especializada de segundo nivel, calidad de la derivación y formación práctica de los médicos de AP.

### Conclusiones

En los Centros de Atención primaria en los que fuera posible, sería interesante la presencia física periódica del dermatólogo, dada la eficiencia que conlleva para el sistema sanitario, la satisfacción del usuario así como el valor añadido del aumento de la resolución del médico de familia. Y también la evitación de derivaciones inapropiadas al especialista.

## **Infecció crònica per hepatitis C, porfíria cutània i prúrig nodular: Resposta cutània a tractament antivíric sistèmic**

Josep Manel Fernández<sup>1</sup>; Maria Reyes Garcia<sup>1</sup>; Clara Matas<sup>1</sup>; Camila Cortes<sup>1</sup>; Xavier Soria<sup>1</sup>; Veronica Sanmartin<sup>1</sup>; Rosa Maria Martí<sup>1</sup>; Josep Manel Casanova<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Servei de Dermatologia, Hospital Universitari Arnau de Vilanova*

La pruija és un símptoma molt freqüent en diverses patologies sistèmiques entre les que es troben les alteracions hepàtiques, renals o hematològiques. En els pacients amb hepatopatia, la colestasi és una causa de pruija de difícil maneig, variant el tractament segons la causa d'aquesta detenció del fluxe de bilis.

Presentem un pacient de 47 anys amb antecedents d'hepatitis C tractada feia 10 anys amb ribavirina i interferó sense resposta que consultava per fragilitat cutània i lesions ampolloses des de feia 5 anys diagnosticades de porfíria cutània tarda. Es va iniciar tractament amb sagnies però la clínica de pruija va anar en augment, apareixent lesions cutànies de prúrig nodular refractàries a antipruriginosos tòpics i antihistamínics i corticoides sistèmics. Paral·lelament es va iniciar tractament antivíric amb sofosbuvir, simeprevir i ribavirina durant 12 setmanes. Al mes d'iniciar el tractament, la pruija va millorar favorablement, així com les lesions cutànies secundàries, i es van normalitzar els nivells de porfirines i funció hepàtica, amb una càrrega viral indetectable.

Els processos inflamatoris o obstructius de les vies biliars son la causa més freqüent de pruija de causa hepàtica, encara que també s'han vist associats a dany hepatocel·lular com és el cas de l'hepatitis C crònica. Aquests pacients poden presentar excoriacions, líquen simple crònic o prúrig nodular, i s'ha detectat ARN del virus de l'hepatitis C (VHC) a nivell cutani. A més, l'hepatitis C crònica s'ha associat a altres dermatosis com el líquen pla i la porfíria cutània tarda. El tractament de la patologia de base pot millorar o curar la clínica cutània.

Presentem el cas d'un pacient amb hepatitis C crònica, porfíria cutània tarda i prúrig nodular on la curació de l'hepatopatia millora tant els paràmetres hepàtics com també les lesions cutànies, i es comenta l'etiopatogenia de les manifestacions cutànies en aquests pacients.

## **Xantogranuloma juvenil asociado a crisis blástica en paciente con leucemia mieloide crónica**

Laura Martínez Molina<sup>1</sup>; Cristina Muniesa Montserrat<sup>1</sup>; Francesc Valentí Medina<sup>1</sup>; Montserrat Bonfill Ortí<sup>1</sup>; Ana Talavera Belmonte<sup>1</sup>; Rosa María Penín Mosquera<sup>2</sup>; Octavi Servitje Bedate<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Bellvitge;* <sup>2</sup>*Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario de Bellvitge*

**Introducción:** el xantogranuloma juvenil representa la forma de histiocitosis más frecuente. Este trastorno sobreviene por el acúmulo de histiocitos dérmicos formando lesiones cutáneas características. Clínicamente se define por la erupción de lesiones papulares amarillentas en tronco, cabeza y cuello, por norma autoinvolutivas, y típicamente en la edad pediátrica. De forma infrecuente esta entidad se ha asociado a neoplasias hematológicas, especialmente a leucemia mielomonocítica juvenil. La patogénesis y su relación eruptiva con esta entidad son desconocidas. **Caso clínico:** varón de 41 años con lesiones características desde el punto de vista clínico-patológico de xantogranuloma juvenil, en contexto de leucemia mieloide crónica diagnosticada dos años atrás. Semanas después al diagnóstico de las lesiones cutáneas el paciente presenta crisis blástica, requiriendo quimioterapia ablativa y trasplante de progenitores hematopoyéticos. **Discusión:** el interés del caso radica en su infrecuencia y en el hecho de que se asocia temporalmente de manera predictiva a un brote blástico de su hemopatía. **Conclusión:** El xantogranuloma juvenil puede representar un signo clínico pronóstico en estos pacientes.

## **Fibroxiantoma atípico y sarcoma pleomórfico dérmico indiferenciado: dos entidades dentro de un mismo espectro clinicopatológico.**

Joaquim Sola Ortigosa<sup>1</sup>; Carlos Muñoz Santos<sup>1</sup>; Agustí Toll Abelló<sup>3</sup>; Xana Bernal Escoté<sup>2</sup>; Angel Serrano Vida<sup>2</sup>; Antonio Guilabert Vidal<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Dermatología. Hospital General de Granollers;* <sup>2</sup>*Anatomía Patològica. Hospital General de Granollers.;* <sup>3</sup>*Dermatología. Hospital del Mar. Parc de Salut Mar.*

**Introducción:** El fibroxantoma atípico (FXA) es un tumor infrecuente, de histogénesis controvertida, con un patrón histológico maligno pero con comportamiento biológico indolente. El sarcoma pleomórfico dérmico indiferenciado (SPDI, antiguo histiocitoma fibroso maligno) comparte su histología, pero presenta peor pronóstico dado su potencial para producir recurrencias y metástasis.

**Casos clínicos:** Presentamos 3 pacientes varones de 72, 84 y 86 años, con lesiones tumorales ulceradas de pocos meses de evolución, en zonas crónicamente fotoexpuestas de cuero cabelludo de 2, 3 y 6 cm. Dos tumores fueron diagnosticados de FXA y el de mayor tamaño de recurrencia de SPDI, aparecido en la proximidad del injerto de un SPDI extirpado 4 años antes. La histología en los 3 casos fue similar mostrando una celularidad predominante de células epitelioideas, fusocelulares y células gigantes multinucleadas, xantomizadas en ocasiones, con numerosas mitosis y células pleomórficas. La inmunohistoquímica presentaba una marcada expresión para vimentina, CD99 y CD10, junto con negatividad para citoqueratinas, S100, desmina y CD34. El CD68 fue positivo en las células de hábito histiocitario. El tumor con diagnóstico de SPDI invadía tejido celular subcutáneo y la fascia junto con invasión perineural. En todos los casos se realizó una extirpación con márgenes amplios sin recurrencias posteriores al año de seguimiento.

**Discusión:** La mayoría de autores considera al FXA como una variante superficial del SPDI dentro de un mismo espectro clinicopatológico. Ambos derivarían de un mismo progenitor mesenquimatoso pobremente diferenciado que se diferenciaría hacia línea fibroblástica o miofibroblástica. El diagnóstico de FXA es de exclusión y a pesar de ser un tumor infrecuente debe ser tenido en mente para evitar tratamientos agresivos e innecesarios de otros tumores fusocelulares como el SPDI, carcinomas epidermoides, melanomas, leiomiomas o el dermatofibrosarcoma protuberans.

## **Enfermedad de Flegel. A propósito de dos casos.**

Marc Corbacho Monné<sup>1</sup>; Jorge Romaní de Gabriel<sup>1</sup>; Jose Herrerías Moreno<sup>1</sup>; Eugènia Agut Busquet<sup>1</sup>; Jesús Luelmo Aguilar<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Servei de Dermatologia. Corporació Sanitària Parc Taulí, Sabadell*

La enfermedad de Flegel, o hiperqueratosis lenticularis perstans, es un trastorno raro de la queratinización que consiste en la aparición de múltiples pápulas hiperqueratósicas, de aspecto discoide y generalmente asintomáticas, en la parte distal de extremidades de adultos. El diagnóstico diferencial puede ser difícil, ya que remienda otras proliferaciones epiteliales hiperqueratósicas más frecuentes, como la poroqueratosis, la psoriasis o la estucoqueratosis. El tipo de descamación, con sangrado puntiforme profuso y el examen de las plantas del pies pueden dar las claves para biopsiar una lesión, la cual muestra una histología característica con ortoqueratosis compacta alternada con paraqueratosis, atrofia epidérmica e infiltrado inflamatorio de tipo liquenoide. Presentamos dos casos representativos de esta entidad infrecuente.

## **Telangiectasia macular eruptiva perstans unilateral. A propósito de un caso y revisión de la literatura**

Mònica Quintana Codina<sup>1</sup>; Gemma Melé Ninot<sup>1</sup>; Maribel Iglesias Sancho<sup>1</sup>; Pablo Umbert Millet<sup>1</sup>; Noelia Pérez Muñoz<sup>2</sup>; Montse Salleras Redonnet<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Servicio de Dermatología. Hospital Universitari Sagrat Cor. Barcelona;* <sup>2</sup>*Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Sagrat Cor. Barcelona*

**Introducción:** Las telangiectasias son capilares dilatados que clínicamente se expresan como vasos cutáneos de pequeño tamaño. Cuando son múltiples o presentan una distribución característica pueden ser patológicas, siendo necesario descartar diferentes entidades. **Caso clínico:** Mujer de 55 años de edad con antecedentes de cáncer de mama tratado mediante mastectomía, quimioterapia, radioterapia y tamoxifeno; estando actualmente libre de enfermedad. Consultó por máculas marrónáceas con telangiectasias de 2 años de evolución localizadas en la parte derecha del tórax, y en el hombro y brazo derechos. Dichas lesiones eran asintomáticas y no presentaban signo de Darier. La paciente no refería síntomas de mastocitosis sistémica. Se realizó una biopsia que mostró una pigmentación de la capa basal y ectasia de los capilares de la dermis superficial. Las tinciones con Giemsa y c-kit evidenciaron la presencia de 9-10 mastocitos por campo de gran aumento, con distribución intersticial y perivascular. Ante estos hallazgos se planteó el diagnóstico diferencial entre una telangiectasia nevoide unilateral y una telangiectasia macular eruptiva perstans (TMEP) unilateral. Los niveles de triptasa sérica y de n-metilhistamina en orina resultaron normales. Se realizó una biopsia de piel sana y, comparativamente, presentaba menos mastocitos que la piel lesional; por lo que se llegó al diagnóstico definitivo de TMEP unilateral. **Discusión:** La TMEP es un tipo de mastocitosis cutánea de curso habitualmente benigno que se presenta predominantemente en adultos. La forma unilateral es una variante rara de la que existen sólo 9 casos publicados. En consonancia con el caso que presentamos, la mayoría tenían el signo de Darier negativo, los niveles de triptasa sérica e histamina en orina de 24h normales, y no presentaban síntomas de mastocitosis sistémica. **Conclusiones:** Presentamos un nuevo caso de TMEP unilateral. Es importante tener en cuenta esta rara variante en el diagnóstico diferencial de las telangiectasias de distribución unilateral.

## **Plàstia de Keystone: una alternativa per a la reparació del defecte quirúrgic en extremitats inferiors**

Alvaro March<sup>1</sup>; Agustí Toll<sup>1</sup>; Ramon M Pujol<sup>1</sup>

<sup>1</sup>*Hospital del Mar*

**Antecedents:** La plàstia de *Keystone* va ser descrita Behan l'any 2003 com una tècnica útil per a cobrir defectes quirúrgics grans derivats de l'excisió de tumors cutanis malignes de forma directa sense necessitat de realitzar un empelt cutani amb la intenció de reduir les complicacions i millorar els resultats estètics. **Objectius:** Estudi retrospectiu dels casos on s'ha utilitzat la plàstia de *Keystone* al servei de Dermatologia de l'Hospital del Mar des de l'any 2013 fins a l'actualitat, descriure les característiques dels pacients així com les del tumor cutani que presentaven i valorar les complicacions associades a aquest procediment. **Resultats:** S'han registrat un total de 8 casos amb una mitjana d'edat de 79,4 anys (DE 11,1) tractant-se la majoria d'ells de dones (75%). La localització del tumor extirpat va ser en tots els casos a la cama sent el carcinoma escatós i el carcinoma basocel·lular els més freqüentment descrits en els resultat de la biòpsia (37,5% cadascun) i en només un dels casos es tractava d'un tumor benigne. En tots el casos la intervenció es va realitzar amb anestèsia local rebent un 62,5% dels casos profilaxi antibiòtica prèvia o posteriorment. Un 37,5% dels pacients van presentar algun tipus de complicació en el postoperatori destacant entre aquestes una cel·lulitis (12,5%), una dehiscència de sutura (12,5%) i una úlcera (12,5%). **Conclusió:** La plàstia de *Keystone* es tracta d'una alternativa útil per a la reparació de defectes quirúrgics especialment en extremitats inferiors tot i que la taxa de complicacions sigui alta en aquesta sèrie la majoria d'elles poden solucionar-se mitjançant tractament conservador sense necessitat de reintervenció.

## **Dermatitis granulomatosa perforant associada a immunodeficiència**

Anna Castany Pich<sup>1</sup>; Cecilia Juárez Dobjanschi<sup>1</sup>; Maria Ubals Cazorla<sup>1</sup>; Gloria Aparicio Español<sup>1</sup>; Vicente García-Patos Briones<sup>1</sup>; Andrea Martín Nalda<sup>3</sup>; Antonio Moreno Galdo<sup>4</sup>; Juan Ignacio Aróstegui Gorospe<sup>2</sup>

<sup>1</sup>*Servei de Dermatologia, Hospital Universitari Vall d'Hebrón;* <sup>2</sup>*Servei d'Immunologia, Hospital Clínic de Barcelona;* <sup>3</sup>*Servei d'Immunologia, Hospital Universitari Vall d'Hebrón;* <sup>4</sup>*Servei de Pneumologia, Hospital Universitari Vall d'Hebrón*

**Introducció.** Les immunodeficiències primàries poden presentar-se amb una gran varietat de manifestacions cutànies no infeccioses, entre les que s'inclouen diversos trastorns granulomatosos, que en ocasions són el signe guia per sospitar determinades immunodeficiències.

**Cas clínic.** Presentem el cas d'una pacient amb brots de lesions cutànies des del segon dia de vida en forma de pàpules eritematoses que en 2-3 setmanes evolucionaven a vesícules, pústules i costres afectant cara, glutis i extremitats, incloent palmes i plantes. També presentava plaques pustuloses que s'ulceraven i curaven deixant cicatrius atròfiques. L'estudi histològic mostrava eliminació transepidèrmica i transfol·licular de material basòfil, granulomes dèrmics i focus de neutròfils, amb cultius negatius. Als 9 mesos d'edat es va evidenciar una agammaglobulinèmia amb absència de limfòcits B i dèficit de IgA, IgM i IgE. Durant els següents anys va presentar pneumònies de repetició, bronquiectàsies amb episodis d'hemoptisis, sepsis per *S. Aureus*, sinusitis i queratitis; així com brots repetits de lesions cutànies, que en resoldre deixaven una pell amb aspecte elastolític. Als 12 anys va iniciar tractament amb Isotretinoïna, associat al tractament amb gammaglobulines endovenoses mensuals, amb resposta transitòria, pel que posteriorment va iniciar tractament amb Etanercept subcutani setmanal amb important millora de la clínica cutània.

Degut a la recent presentació d'un cas similar al de la nostra pacient causat per mutacions en el gen *PLCG2*, es va realitzar estudi genètic identificant-se una mutació heterozigota en aquest gen. Actualment la pacient està pendent d'iniciar tractament amb inhibidors de la IL-1.

**Discussió.** Recentment, s'han descrit mutacions en el gen *PLCG2* com a causa d'un nou síndrome que associa immunodeficiència humoral amb alteració de la resposta immune i autoimmunitat. Clínicament, a nivell cutani, pot presentar-se en forma d'urticària induïda pel fred, erupcions vesículo-pustuloses i dermatitis granulomatosa d'inici precoç amb afectació variable d'altres òrgans, requerint-se una alta sospita pel seu diagnòstic.