

REUNIÓN DE LA SOCIEDAD EUROPEA DERMATOLOGÍA PEDIÁTRICA (LONDRES, 7-9 JUNIO 2018)

Resumen elaborado por Olane Guergue

Médico residente de dermatología en el Hospital Universitario de Basurto, Bizkaia

Becada por la Fundación Piel Sana de la AEDV y Lilly para asistir a esta reunión

LOW RISK OF EMBRYONAL CANCER IN PIK3CA-RELATED OVERGROWTH SPECTRUM: IMPACT ON SCREENING RECOMMENDATIONS

La Dra Jean-Charles Crèpin nos habló de los síndromes de sobrecrecimiento asociados a PIK3CA y el riesgo asociado de neoplasia en estos pacientes. Como ya es sabido, los síndromes de sobrecrecimiento --entre ellos el SD. de Beckwith-Wiedemann-- se asocian con un mayor riesgo de tumor de Willms, lo que justifica la realización de pruebas de screening. Sin embargo, el riesgo de cáncer en el espectro PROS (síndromes de sobrecrecimiento asociados a PIK3CA) es desconocido.

El grupo francés realizó un análisis retrospectivo de una serie de 130 pacientes con mutaciones post-zigóticas en PIK3CA. Tan solo el 1'8% de los pacientes desarrollaron neoplasia (uno de ellos un adenocarcinoma gástrico y el otro un nefroblastoma).

Tras el estudio de su cohorte y otras series publicadas, concluyen que el riesgo de cáncer en pacientes PROS es aparentemente inferior al de otros síndromes de sobrecrecimiento. Esto puede explicarse por la diferente cantidad de mosaicismo tisular presente en cada paciente. Finaliza la charla explicando que no hay suficiente evidencia para recomendar pruebas de imagen abdominales en pacientes con PROS.

ANGIOKERATOMA-LIKE LESIONS ON LABIA MINORA: A NEW SIGN OF LICHEN SCLEROSUS IN CHILDREN?

El liquen escleroso es una enfermedad inflamatoria adquirida que se caracteriza por la presencia de máculas y patch bien delimitados con atrofia superficial progresiva en la región vulvar y ocasionalmente el área perineal.

Los italianos Bassi et al. nos presentaron una serie de 41 pacientes estudiados en los hospitales de Florencia y Bolonia desde el año 1999 a 2014. Seis de ellos eran varones y 35 mujeres. Del total de los 41 pacientes, 4 de ellos (todas mujeres) presentaban unas lesiones angiomasas puntiformes en los márgenes libres de los labios menores cuya histología recordaba a los

angioqueratomas. Las lesiones permanecieron estables en el tiempo y eran independientes de la severidad del liquen escleroso.

Estas lesiones fueron inicialmente descritas por Luzar et al en pacientes adultos. Ellos planteaban la hipótesis de una lesión dérmica producida por el liquen escleroso con una degeneración subsecuente de la red vascular y proliferación de nuevos vasos sanguíneos dilatados.

La sesión concluyó recalcando la importancia de conocer este signo poco habitual de liquen escleroso en niños debido a su similitud con lesiones traumáticas en contexto de abusos sexuales a menores.

NETHERTON SYNDROME: A REVIEW OF 15 PAEDIATRIC PATIENTS

El síndrome de Netherton es una rara genodermatosis multisistémica que se caracteriza por: eritrodermia congénita, tricurrexia invaginada, diátesis atópica e IgE elevada. Se debe a una mutación en el gen SPINK5, que codifica el inhibidor de la serin proteasa LEKTI.

El grupo inglés del Dr McDonald realizó una revisión de sus 15 pacientes con SD. de Netherton. Para ello recogieron datos de manera retrospectiva de aquellos casos con diagnóstico genético o histológico.

Existía parto prematuro en todos aquellos en los que se habían recogidos datos sobre la gestación (11 pacientes), con un peso normal al nacimiento (entre los percentiles 2 y 50). Sin embargo, para el tercer mes de vida, todos presentaban fallo de medro, que se continuaba hasta el primer año. Cuatro pacientes fueron sometidos a una gastrostomía antes de los 12 meses.

Durante la infancia, la mayoría (14) mejoraron sus parámetros de crecimiento.

Los percentiles de altura permanecieron bajos respecto a los del peso a lo largo de toda la infancia y adolescencia. Ocho pacientes presentaron retraso en el desarrollo. Los niveles de IgE eran inicialmente altos en 11 pacientes y así se mantuvieron en sucesivos análisis. No se observó asociación entre los niveles de IgE y el estatus alérgico. Tampoco se vio relación entre la velocidad de crecimiento, estatus alérgico, superficie corporal afectada con eritema, genotipo y presencia de tricurrexia invaginada.

HYPOHIDROTIC ECTODERMAL DYSPLASIA: CURE OF SWEATING DISABILITY BY PRENATAL THERAPY

Durante el desarrollo embrionario, la ectodisplasia A (EDA), una proteína morfogénica ósea, participa en el desarrollo de los anejos cutáneos y otros componentes derivados del ectodermo. En la displasia ectodérmica hipohidrotica ligada al X el déficit de EDA, produce una alteración irreversible en la formación de estructuras ectodérmicas como son la piel, pelo, dientes y glándulas sudoríparas. La incapacidad para sudar produce una alteración en la termorregulación, lo que desencadena enfermedades asociadas a hipertermia, incluso la muerte súbita.

El Dr. Schneider et al. analizaron los resultados a largo plazo de la administración intrauterina de proteína EDA sustitutiva en ratones y humanos con esta enfermedad.

La liberación de EDA al líquido amniótico en ratones con déficit de esta proteína puede corregir la alteración en el desarrollo de las glándulas sudoríparas, siempre y cuando EDA se fusione a la fracción Fc de un anticuerpo y si el receptor neonatal de este anticuerpo es funcional.

Otros estudios han demostrado que el uso de EDA-Fc recombinante es bien tolerado en monos. Tres mujeres tratadas en las semanas 26 y 31 de gestación tuvieron hijos con capacidad para transpirar.

Todos los pacientes tratados mostraron tasas de sudoración normales en las plantas de los pies, al contrario que sus hermanos mayores, que no recibieron tratamiento y presentaban parámetros de sudoración anormales. Los niños tratados no sufrieron episodios de hipertermia ni hospitalizaciones secundarias a su enfermedad durante el primer año de vida.

Concluyeron que este tratamiento prenatal puede mejorar notablemente la calidad de vida de estos pacientes.

DERMATITIS ATOPICA TEMPRANA: ESTUDIO DE PREVENCION

Estudios recientes han demostrado que la aplicación de emolientes desde el nacimiento previene el desarrollo de dermatitis atópica (DA).

En base a ello, ha comenzado el desarrollo de nuevos ensayos clínicos randomizados en Europa. Entre ellos, el que nos presentó este grupo francés que usa una marca cosmética exclusiva para pieles pediátricas. El objetivo secundario de este estudio fue determinar signos predictivos de DA y el primer brote de enfermedad.

Se incluyeron 120 recién nacidos (entre 2-3 semanas de vida), con riesgo de desarrollar DA (todos ellos tenían al menos 2 familiares de primer grado con dermatitis atópica). De forma aleatoria fueron asignados o bien al grupo de prevención (aplicación de hidratante 2 veces al día, crema limpiadora y baños de aceite 2 días por semana, todos los productos de la misma marca) o al grupo control. Los pacientes fueron seguidos durante un periodo de 6 meses. De forma paralela fueron estudiados 60 recién nacidos sin antecedentes familiares de atopia.

La frecuencia de DA durante los primeros 6 meses de edad fue del 9,8% en el grupo de prevención, 18,3% en el grupo control y 6,7% en el grupo sin riesgo asociado. La reducción relativa de riesgo de DA asociada a la aplicación de emolientes desde el nacimiento fue del 54%. Los signos predictivos de DA fueron descamación facial y eritema cervical.

Como conclusión, la aplicación preventiva de emolientes en niños con alto riesgo de DA reducen el riesgo de desarrollar la enfermedad en >50% y no altera el riesgo de una colonización precoz por *Staphylococcus aureus*.

SEGMENTAL ODONTO-MAXILLARY DYSPLASIA IS CAUSED BY MOSAIC VARIANTS IN THE GENE ENCODING BETA-ACTIN

La displasia odontomaxilar segmentaria es un trastorno poco frecuente, esporádico, de etiología desconocida, caracterizado por el agrandamiento unilateral del hueso alveolar y la encía del maxilar superior en la región que incluye desde la parte posterior de los caninos hasta la tuberosidad del maxilar. Se presenta en el momento del nacimiento o en la infancia precoz. Los individuos afectados pueden tener hipertrichosis progresiva, alteración de la pigmentación, eritema, asimetría, anomalías dentarias y fisuras en las comisuras de los labios.

Polubothu et al. presentaron los hallazgos fenotípicos, histológicos y radiológicos de una cohorte de 8 pacientes e investigaron las alteraciones genéticas asociadas. Su hipótesis fue que pudiera deberse a una mutación postzigótica intraútero. Observaron mutaciones en el gen ACTB (beta-actina) en el tejido afecto, sin embargo, no detectaron estas mutaciones en la sangre de los pacientes. Diferentes mutaciones en ACTB se han descrito previamente en algunos nevus de Becker.

El grupo inglés propuso que la displasia odontomaxilar segmentaria debería ser incluida en el espectro del síndrome nevus de Becker.