

AEDV 2023 Highlights

Con el patrocinio de:



32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN

BER LIN

11-14 OCTUBRE

Iniciativa científica de:



ACADEMIA ESPAÑOLA
DE DERMATOLOGÍA
Y VENEREOLOGÍA

The graphic features the text 'AEDV 2023 Highlights' in a bold, sans-serif font. 'AEDV 2023' is in dark blue, and 'Highlights' is in white. The text is set against a teal rectangular background. To the right of the text is a circular inset showing a close-up of human skin texture. The entire graphic is on a dark blue background with a subtle, wavy pattern.

AEDV 2023
Highlights

Dermatología Pediátrica

Daniel Martín Torregrosa

Hospital Universitario y Politécnico La Fe,
Valencia

danimosca2@gmail.com

Twitter: DaniFaya

Instagram: danimvrtin

> J Eur Acad Dermatol Venereol. 2021 Sep;35(9):1874-1880. doi: 10.1111/jdv.17314.
Epub 2021 May 21.

Hereditary palmoplantar keratoderma - phenotypes and mutations in 64 patients

L Harjama¹, V Karvonen¹, K Kettunen^{2 3}, O Elomaa⁴, E Einarsdottir^{4 5 6}, H Heikkilä¹, S Kivirikko⁷, P Ellonen³, J Saarela^{3 8}, A Ranki¹, J Kere^{4 5}, K Hannula-Jouppi^{1 4}

Affiliations + expand

PMID: 33914963 DOI: 10.1111/jdv.17314

QUERATODERMIA PALMOPLANTAR (QPP)

Dra. Lisa Helena Harjama
(Finlandia)

- Hasta **73 genes** implicados en la queratodermia palmoplantar, aunque se espera que se descubran más en los próximos años.
- Algunos ejemplos mencionados:
 - ❑ QPP tipo Botnia (AQP5)
 - ❑ QPP punteada tipo 1 o de Buschke-Fisher-Brauer (AAGAB)
 - ❑ QPP difusa tipo Nagashima (SERPINB7) – Formas similares por mutación en SERPINA12.
 - ❑ QPP difusa tipo Thost-Unna (KRT9 y KRT1)
 - ❑ QPP difusa tipo Gamborg-Nielsen o Mal de Meleda (SLURP1)
 - ❑ QPP difusa/focal, miocardiopatía arritmogénica/dilatada + pelo rizado (DSP)



PUNTOS CLAVE DE QPP

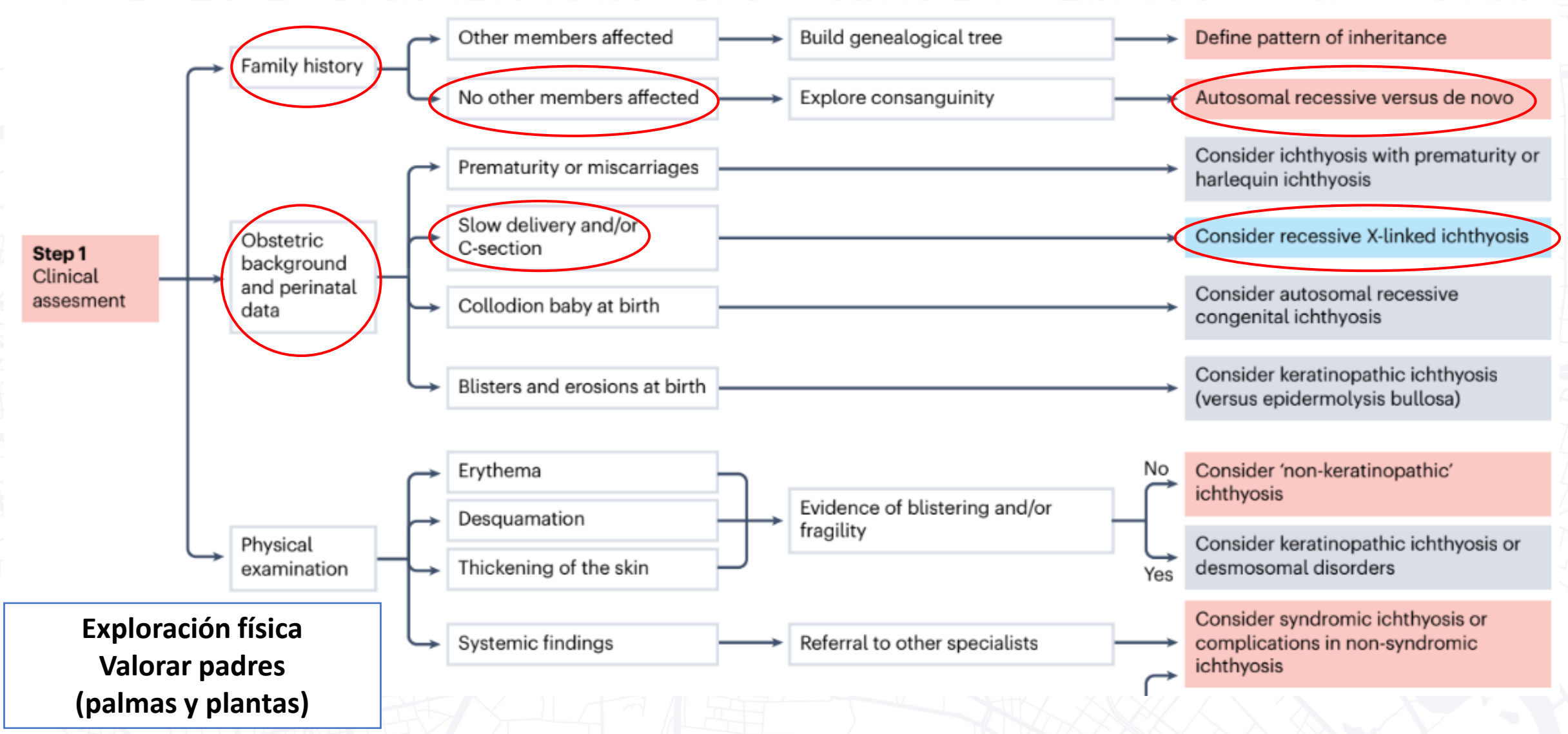
- Múltiples variantes patogénicas de numerosos genes dan lugar a formas aisladas y sindrómicas de QPP.
- Alteraciones en diferentes genes dan formas similares de QPP.
- Con el estudio genético podemos dar al paciente un diagnóstico definitivo.
- Podemos además identificar posible afectación extracutánea (cardiomiopatía en mutaciones de DSP o cáncer de esófago en mutaciones de RHBDF2).

ERITRODERMIA NEONATAL ENFOQUE DIAGNÓSTICO

Dra. Ángela Hernández Martín
(España)

Ichthyosis

Carlos Gutiérrez-Cerrajero^{1,2}, Eli Sprecher^{3,4}, Amy S. Paller⁵, Masashi Akiyama⁶, Juliette Mazereeuw-Hautier⁷,
Angela Hernández-Martín⁸✉ & Rogelio González-Sarmiento^{1,2}



Exploración física
Valorar padres
(palmas y plantas)

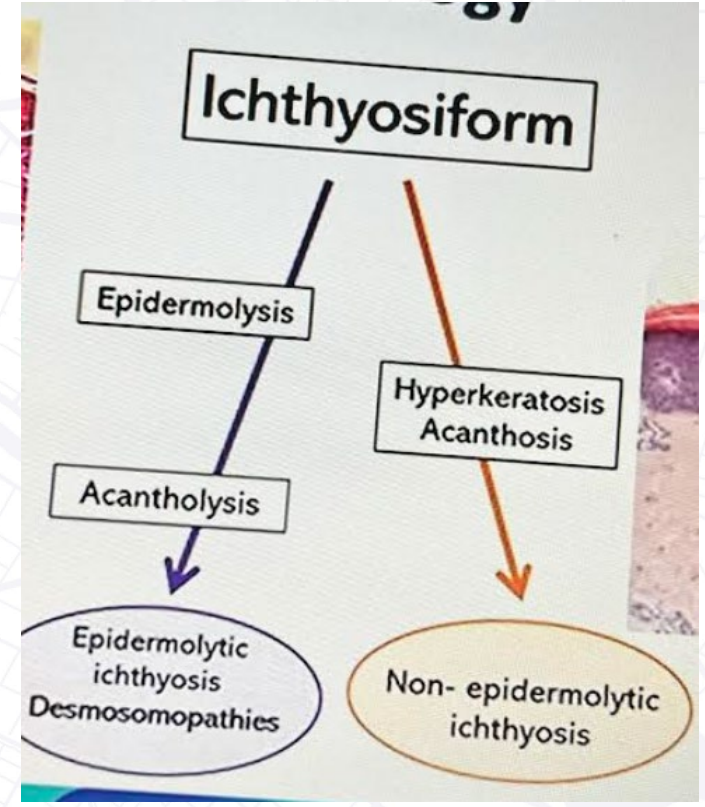
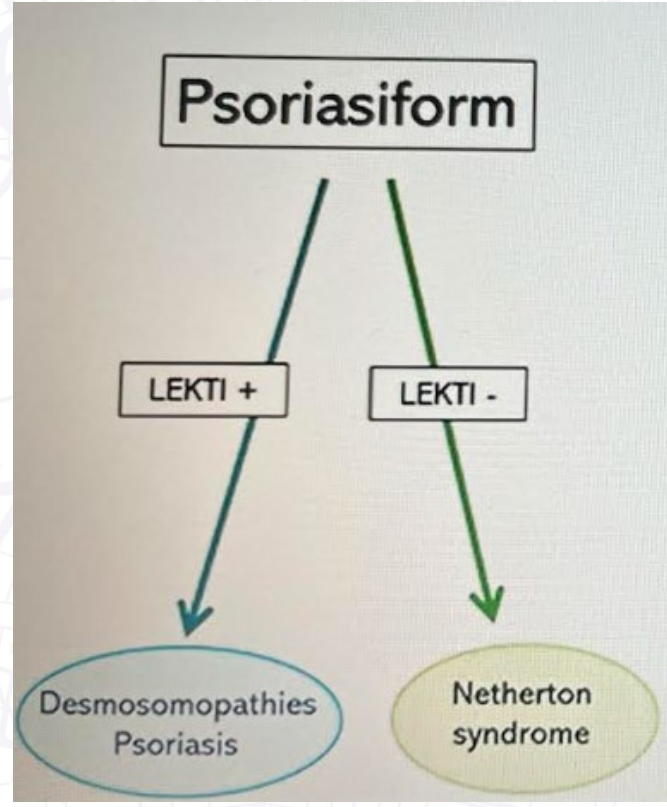
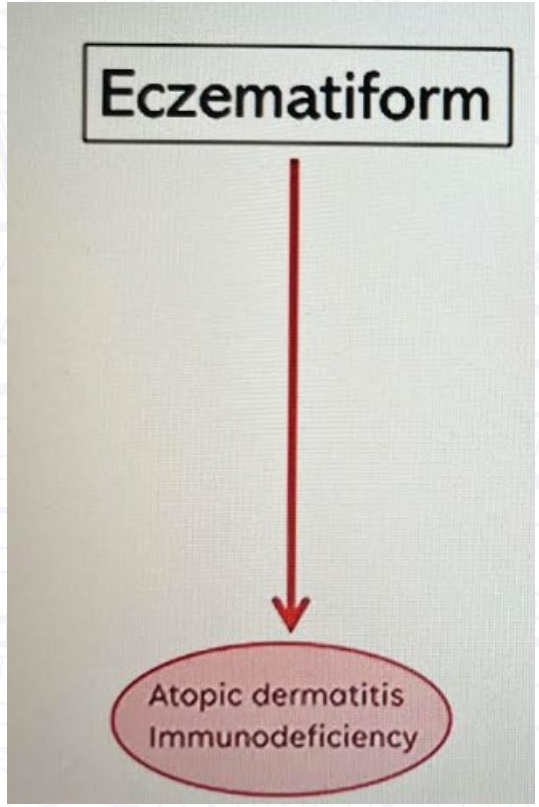
Al nacimiento	< 1 mes de vida	> 1 mes de vida
Genodermatosis	Genodermatosis	Genodermatosis
Inmunodeficiencia	Psoriasis	Inmunodeficiencia
	Trastornos metabólicos	Psoriasis
		Dermatitis seborreica
		Dermatitis atópica

J Case Palliat 2010 17: 249-253
doi: 10.1177/1090122910380614
John Wiley & Sons, Printed in Singapore

Copyright © 2010 John Wiley & Sons, Ltd.
Journal of
Cutaneous Pathology

Continuing Medical Education Article
Visit www.asdp.org/cme to learn more.

Early skin biopsy is helpful for the diagnosis and management of neonatal and infantile erythrodermas



- **Estudio genético específico (> 80% de casos).**
- Confirma el diagnóstico clínico.
- Puede llevar a un tratamiento específico.
- Puede dar información pronóstica.
- Da una respuesta a los padres.

- **NO SIEMPRE DISPONIBLE**
- **NO SIEMPRE CONCLUYENTE**
- **DIFÍCIL INTERPRETACIÓN**

CITOMETRÍA DE FLUJO

> *J Invest Dermatol.* 2018 Oct;138(10):2157-2167. doi: 10.1016/j.jid.2018.03.1523. Epub 2018 Apr 14.

The Major Orphan Forms of Ichthyosis Are Characterized by Systemic T-Cell Activation and Th-17/Tc-17/Th-22/Tc-22 Polarization in Blood

Tali Czarnowicki ¹, Helen He ², Alexandra Leonard ², Kunal Malik ³, Shai Magidi ⁴, Stephanie Rangel ⁵, Krishna Patel ⁵, Kara Ramsey ⁵, Morgan Murphrey ⁵, Teresa Song ², Yeriel Estrada ², Hue-Chi Wen ², James G Krueger ⁶, Emma Guttman-Yassky ¹, Amy S Paller ⁷

Imbalance in T-Helper 17 Cells and Targeted Therapy in an Infant with SAM-like Syndrome

Angela Hernández-Martín ¹, Rebeca Kennedy-Batalla ², Elvira Cañedo ³, Esther Bernaldo-de-Quirós ², Begoña Carazo-Gallego ⁴, Angel Vera ⁴, Antonio Torrelo ³, Lucero Noguera-Morel ³, Rogelio González-Sarmiento ⁵, Marieke Bolling ⁶, Marta Martínez-Bonet ², Marjorie Pion ², Rafael Correa-Rocha ²

PUNTOS CLAVE DE ERITRODERMIA NEONATAL

- Es a menudo un reto.
- Abordaje clásico sigue siendo esencial: hallazgos clínicos, patológicos y analíticos.
- Estudio genético falla en detectar el 100% de casos.
- Puede ser útil la aplicación de nuevas pruebas de laboratorio.
- El curso clínico (y la perseverancia) pueden llevar al diagnóstico definitivo.

ALOPECIA AREATA, SÍNDROME DE ANÁGENO SUELO Y ANÁGENO CORTO

Dra. Regina Fölster-Holst
(Alemania)

Síndrome del anágeno suelto:

- 2-7 años.
- Sobre todo niñas rubias.
- Pelo escaso normal al nacimiento.
- A los 2-3 años se vuelve indomable.
- El pelo no crece largo (no requiere cortárselo).
- Pull test positivo.
- Regresión espontánea a los 5-7 años.



Síndrome del anágeno corto:

- Niñas > Niños.
- Pelo fino y escaso sin alteración del tallo piloso ni inflamación.
- El pelo no crece largo (no requiere cortárselo).
- Pull test negativo.
- Fase anágena acortada.
- Pelos con punta cónica.
- Tricoscopia: normal.
- Tricograma: aumento de pelos en fase telógena (Anágeno/Telógeno: 2:1).
- Resolución espontánea tras la pubertad.



Short anagen syndrome: A case series and algorithm for diagnosis

Michela Starace MD, PhD | Carlotta Gurioli MD | Miriam Anna Carpanese MD ^{id} |
 Francesca Bruni MD | Bianca Maria Piraccini PhD | Annalisa Patrizi PhD |
 Aurora Alessandrini MD

TABLE 1 Differential diagnosis of SAS

	SAS	TE	Diffuse AA	LAHS
Clinical features	Short, sparse hair never requiring haircut	Diffuse hair loss	Hair loss with evident hair thinning	Increased hair loss, irregular alopecic areas, or lack of hair elongation
Pull test	Negative/slightly positive	Positive demonstrating telogen roots	Positive with dystrophic and/or telogen hair	Positive for anagen roots without sheaths
Trichoscopy	Normal/thin hair diameter	Upright regrowing hair	Yellow and black dots with broken hair	Rectangular granular structures and solitary yellow dots
Trichogram	Decreased A/T ratio (2:1).	More than 25% telogen hairs	Mainly normal	More than 70% anagen hair

Abbreviations: AA, alopecia areata; LAHS, loose anagen hair syndrome; SAS, short anagen syndrome; TE, telogen effluvium.

CAMBIOS UNGUEALES: ¿CUÁNDO SOSPECHAR ENFERMEDAD SISTÉMICA?

- Revisión de las diversas alteraciones ungueales.
- Alteraciones ungueales **asociadas a enfermedades sistémicas.**
- Énfasis en **enfermedades ungueales hereditarias:**
 - Restringidas a las uñas
 - Afectando a piel y uñas (p. ej., epidermólisis bullosa)

Dra. Michela Starece
(Italia)

Congénita:

- Sustancias teratogénicas (alcohol, anticonvulsivantes...)
- Displasias ectodérmicas
- Enfermedades genéticas

Adquirida:

- Traumatismos
- Enfermedades ampollosas
- Enfermedades inflamatorias

Anoniqúia/Microniqúia

Síndrome de DOOR
AR
Deafness
Onicodystrophy
Osteodystrophy
Mental Retardation

› J Invest Dermatol. 2011 May;131(5):1045-52. doi: 10.1038/jid.2011.41. Epub 2011 Mar 10.

Statins downregulate K6a promoter activity: a possible therapeutic avenue for pachyonychia congenita

Yiwei Zhao ¹, Ulrike Gartner, Frances J D Smith, W H Irwin McLean

› J Eur Acad Dermatol Venereol. 2020 Sep;34(9):e480-e482. doi: 10.1111/jdv.16393.
Epub 2020 May 27.

Successful treatment of Pachyonychia congenita with Rosuvastatin

L Frommherz ^{1 2}, C Has ^{1 2}

LIQUEN ESCLEROSO EN NIÑOS

Premenarchal lichen sclerosis: a multicentre examination of the novel diagnostic tool, the SWIFT model [Get access >](#)

Ashli Lawson ✉, Michael Winger, Melinda Wang, Makenna Steger, Kalie Peccerillo, Alla Vash-Margita

- Soreness
- Whitening
- Urinary Incontinence
- Fissures
- Clitoral Hood Thickening

Dra. Elodie Mendels
(Países Bajos)

Precisión del 97% para diagnosticar el liquen escleroso

TOXICODERMMIAS EN NIÑOS

Review > JAMA Dermatol. 2017 Jun 1;153(6):514-522. doi: 10.1001/jamadermatol.2016.5668.

Systemic Immunomodulating Therapies for Stevens-Johnson Syndrome and Toxic Epidermal Necrolysis: A Systematic Review and Meta-analysis

Stefanie Zimmermann¹, Peggy Sekula², Moritz Venhoff³, Edith Motschall², Jochen Knaus², Martin Schumacher², Maja Mockenhaupt⁴

- **Tratamientos más prometedores:** glucocorticoides y **ciclosporina**.
- No evidencia del efecto positivo de las Ig IV.

> J Inflamm Res. 2018 Mar 28;11:135-142. doi: 10.2147/JIR.S160964. eCollection 2018.

A meta-analysis of cyclosporine treatment for Stevens-Johnson syndrome/toxic epidermal necrolysis

Qin Xiang Ng^{1, 2},
Collin Yih Xian Ho², Wee-Song Teo

Reducción significativa de la mortalidad con ciclosporina

Meta-Analysis > J Eur Acad Dermatol Venereol. 2021 Jan;35(1):159-171. doi: 10.1111/jdv.16685. Epub 2020 Jul 23.

Systemic therapies for Stevens-Johnson Syndrome and Toxic Epidermal Necrolysis: a SCORTEN-based systematic review and meta-analysis

I Torres-Navarro¹, Á Briz-Redón², R Botella-Estrada^{1, 3}

Dra. Maja Mockenhaupt
(Alemania)

New Evidence Supporting Cyclosporine Efficacy in Epidermal Necrolysis

Jean-Claude Roujeau¹, Maja Mockenhaupt²,
Jean-Claude Guillaume³ and Jean Revuz⁴

3 mg/kg durante 10 días en los casos que han progresado en las últimas 24 horas. Tras finalizar la progresión (media de 8 días) parece ser poco útil.

No claro si 5-6 mg/kg son mejores. Intentar concentraciones de 150-200 ng/mL.

- Use CsA in cases of EN that are recent and have progressed in the past 24 hours. After the end of progression, a mean of 8 days after onset (Heng et al., 2015), a specific intervention is unlikely to be helpful.
- Use 3–6 mg/kg body weight/day of a CsA formulation with good

bioavailability as initial dosage divided in two daily doses and monitor blood levels (aim: plasma concentration between 150 and 200 ng/ml, measured before morning drug administration).

- Consider the addition of medium-/high-dose intravenous corticosteroids (50–250 mg/day) for a few days. Used alone, corticosteroids have not shown efficacy in EN, but they were rarely used as intravenous bolus doses. The combination of cyclosporine and bolus corticosteroids is the first-line treatment for acute rejection of kidney or liver transplants and standard treatment of acute graft-versus-host disease, and these diseases involve pathologic mechanisms that resemble those of EN.

EVALUACIÓN Y SEGUIMIENTO DE MASTOCITOSIS

Dr. Sigurd Broesby-Olsen
(Dianamarca)

PREDICTORES DE ENFERMEDAD PERSISTENTE:

- Mastocitosis maculopapular monomórfica (tipo adulto”).
- Afectación sistémica: organomegalia, citopenias.
- **Mutación KIT D816V.**
- Niveles elevados de triptasa sérica.
- Inicio después de los 3 años.
- Persistencia después de los 12 años.

PREDICTORES DE ANAFILAXIA:

- Afectación cutánea extensa.
- Enfermedad ampollosa grave.
- Elevación significativa de la triptasa.
- Anafilaxia previa.
- **Mutación KIT D816V.**

ORIGINAL ARTICLE

f t in ✉

Avapritinib versus Placebo in Indolent Systemic Mastocytosis

Authors: Jason Gotlib, M.D. ✉, Mariana Castells, M.D., Ph.D., Hanneke Oude Elberink, M.D., Ph.D., Frank Siebenhaar, M.D., Karin Hartmann, M.D., Sigurd Broesby-Olsen, M.D., Tracy I. George, M.D., [45](#), and Marcus Maurer, M.D. [Author Info & Affiliations](#)

MANEJO A LARGO PLAZO DE PACIENTES CON NF1

Dra. Sirkku Peltonen
(Finlandia)

Table 1. Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 (NF1).

A: The diagnostic criteria for NF1 are met in an individual who does not have a parent diagnosed with NF1 if two or more of the following are present:

- Six or more café-au-lait macules over 5 mm in greatest diameter in prepubertal individuals and over 15 mm in greatest diameter in postpubertal individuals^a (Supplementary Fig. 6)
- Freckling in the axillary or inguinal region^a (Supplementary Fig. 7)
- Two or more neurofibromas of any type or one plexiform neurofibroma (Supplementary Fig. 8a, b)
- Optic pathway glioma (Supplementary Fig. 9)
- Two or more iris Lisch nodules identified by slit lamp examination or two or more choroidal abnormalities (CAs)—defined as bright, patchy nodules imaged by optical coherence tomography (OCT)/near-infrared reflectance (NIR) imaging (Supplementary Fig. 10a, b)
- A distinctive osseous lesion such as sphenoid dysplasia,^b anterolateral bowing of the tibia, or pseudarthrosis of a long bone (Supplementary Fig. 11)
- A heterozygous pathogenic *NF1* variant with a variant allele fraction of 50% in apparently normal tissue such as white blood cells

B: A child of a parent who meets the diagnostic criteria specified in A merits a diagnosis of NF1 if one or more of the criteria in A are present

^aIf only café-au-lait macules and freckling are present, the diagnosis is most likely NF1 but exceptionally the person might have another diagnosis such as Legius syndrome. At least one of the two pigmentary findings (café-au-lait macules or freckling) should be bilateral.

^bSphenoid wing dysplasia is not a separate criterion in case of an ipsilateral orbital plexiform neurofibroma.

Review > EClinicalMedicine. 2023 Jan 13;56:101818. doi: 10.1016/j.eclinm.2022.101818.

eCollection 2023 Feb.

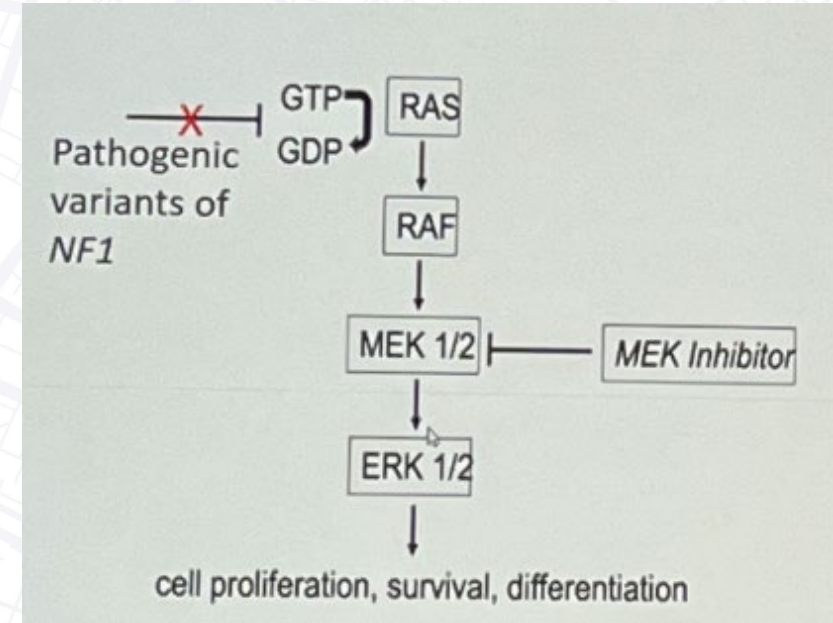
ERN GENTURIS tumour surveillance guidelines for individuals with neurofibromatosis type 1

Charlotte Carton¹, D Gareth Evans², Ignacio Blanco³, Reinhard E Friedrich⁴, Rosalie E Ferner⁵, Said Farschtschi⁴, Hector Salvador⁶, Amedeo A Azizi⁷, Victor Mautner⁴, Claas Röhl⁸, Sirkku Peltonen^{9 10}, Stavros Stivaros^{11 12}, Eric Legius¹³, Rianne Oostenbrink¹⁴; ERN GENTURIS NF1 Tumour Management Guideline Group

Especial atención al cáncer de mama

- RM anual entre 30-50 años.
- Cribado de cáncer de mama habitual en > 50

FUERZA DE LA RECOMENDACIÓN MODERADA



Selumetinib aceptado por la EMA como monoterapia para el tratamiento de **neurofibromas plexiformes sintomáticos inoperables** en pacientes pediátricos con NF1 de **3 años o más**.

PUNTOS CLAVE

- En QPP con el estudio genético podemos dar al paciente un diagnóstico definitivo e identificar posible afectación extracutánea.
- En el diagnóstico de la eritrodermia neonatal prevalece el abordaje clásico basado en hallazgos clínicos, patológicos y analíticos. Posibilidad de terapias dirigidas (p. ej., secukinumab).
- Remarcar las diferencias entre alopecia areata y los síndromes de anágeno suelto y corto.
- Posibilidad de tratar la paquioniquia congénita con estatinas.
- Modelo SWIFT de liquen escleroso tiene precisión diagnóstica del 97%.
- Ciclosporina para el tratamiento del SSJ/NET.
- Avapritinib para el tratamiento de la mastocitosis sistémica.
- Cribado de cáncer de mama en NF1. Selumetinib para neurofibromas plexiformes.

La Academia Española de Dermatología y Venereología expresa su agradecimiento al patrocinador UCB, por su especial apoyo y contribución con la actividad formativa Highlights 2023.



AEDV
Highlights
2023



32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN

**BER
LIN**

11-14 OCTUBRE

AEDV 2023 Highlights



32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN • 32º EDICIÓN

BER LIN

11-14 OCTUBRE

Con el patrocinio de:



Iniciativa científica de:

