

Aplasia cutis congénita. A propósito de un caso

Aplasia cutis congenita. Case report

Aplasia congênita da cútis. Relato do caso

Constanza Janis¹, Sandra Díaz¹, María Medina¹, Agustín Bernatzky¹,
José Marmo¹, Mercedes Encina², Leticia Negrin³,
Juan Pablo Berazategui¹

Resumen

La aplasia cutis congénita es una patología rara caracterizada por la ausencia de desarrollo de piel. Aunque puede localizarse en diferentes áreas del cuerpo, mayormente afecta el cuero cabelludo y puede extenderse a tejidos subyacentes. Presentamos aquí un caso clínico que se destaca por la extensión de la lesión. Se incluye la descripción del tratamiento y seguimiento del paciente.

Palabras clave: Displasia Ectodérmica

Summary

Aplasia Cutis Congenita is a rare pathology characterized by the absence of development of the epidermis, and even though it can compromise any area of the body, it usually affects the scalp and it can be extended to the underlying tissues. We present a particular case due to the lesion size. It includes treatment description and follow-up.

Key words: Ectodermal Dysplasia

Resumo

A Aplasia Congênita da Cútis é uma patologia rara caracterizada pela ausência de desenvolvimento das epidermes, e embora possa se localizar em diferentes áreas do corpo, acomete principalmente o couro cabeludo e pode se espalhar para os tecidos subjacentes. Apresentamos aqui um caso clínico que se destaca pela extensão da lesão. Incluímos a descrição do tratamento e acompanhamento do paciente.

Palavras chave: Displasia Ectodérmica

1. Médico. Servicio Neonatología. Sanatorio Anchorena San Martín. Buenos Aires. Argentina.

2. Médica Dermatóloga. Sanatorio Anchorena San Martín. Buenos Aires. Argentina.

3. Médica. Cirugía Plástica. Sanatorio Anchorena San Martín. Buenos Aires. Argentina.

Sanatorio Anchorena San Martín. Buenos Aires. Argentina.

Trabajo inédito.

Los autores declaran no tener conflictos de intereses. Financiamiento: Ninguno.

Los autores declaran estar de acuerdo con la licencia que rige autorizando a la Revista Archivos de Pediatría del Uruguay a la publicación y difusión del siguiente trabajo.

Este trabajo ha sido aprobado unánimemente por el Comité Editorial.

Fecha recibido: 26 agosto 2022.

Fecha aprobado: 26 diciembre 2022.

Introducción

La aplasia cutis congénita (ACC) es una patología rara; su incidencia es de 0,5-1:10000 nacimientos^(1,2) y se caracteriza por ausencia congénita de epidermis, dermis y, en algunos casos, de tejidos subyacentes. La lesión puede encontrarse localizada o distribuirse en diferentes partes del cuerpo y puede extenderse a tejidos más profundos y afectar, por ejemplo, el cráneo⁽¹⁾. La localización de las lesiones puede ser variada, aunque en su mayoría se ubican en el cuero cabelludo⁽²⁾.

Su etiología no está bien definida y puede tratarse de una patología aislada o asociada a otras malformaciones⁽³⁾. Presentamos aquí un caso que se destaca por la extensión de la lesión.

Figura 1. Lesión al momento del nacimiento. Se aprecia transparencia en zona central con visualización de duramadre (flecha).



Presentación del caso

Recién nacido de término con peso adecuado (37 semanas/2420 gramos), primera gesta de madre de 40 años con antecedente de diabetes gestacional tratada con insulina y oligoamnios. Cesárea cefálica. Apgar 8/9.

En la recepción, se observó en cuero cabelludo lesión rojiza y sin cabello, de 5 × 8 cm, ubicada en región parietooccipital, que permitía la visualización de la duramadre subyacente (Figura 1).

A su ingreso a Neonatología, se le realizó radiografía de cráneo, en donde se confirmó la extensión del defecto al tejido óseo subyacente con agenesia de un segmento de 1,5 × 1 cm con adelgazamiento de calota circundante (Figura 2).

Posteriormente, se consultó a Neurocirugía y a Cirugía Plástica para su evaluación y tratamiento. Se realizaron estudios complementarios para descartar otras malformaciones o patologías asociadas. Presentó ecografía abdominal y cerebral, fondo de ojos y ecocardiograma normales; serologías para el virus del herpes y varicela negativas.

Como tratamiento inicial, se cubrió el defecto con gasas vaselinadas estériles; a los 5 días de vida se realizó toilette de la herida y cobertura de la lesión con matriz dérmica sintética (Matriderm). Se otorgó egreso hospitalario a los 8 días de vida y continuó seguimiento ambulatorio con servicios de Neonatología y Cirugía Plástica.

A los 25 días de vida, se internó nuevamente para realización de toilette quirúrgica de la lesión y colocación de autoinjerto de piel proveniente del muslo, procedimiento que se llevó a cabo sin complicaciones. Se le otorgó el egreso hospitalario a las 48 horas.

Actualmente, la lesión se encuentra cubierta totalmente con piel y tejido cicatricial (Figura 3).

A los 2 meses de vida, se le diagnosticó hemangioma en escroto izquierdo, por lo que se encuentra bajo tratamiento con propranolol.

Figura 2. Radiografía de cráneo frente (a) y perfil (b). Se observa ausencia de tejido óseo en zona que se corresponde con la lesión cutánea.

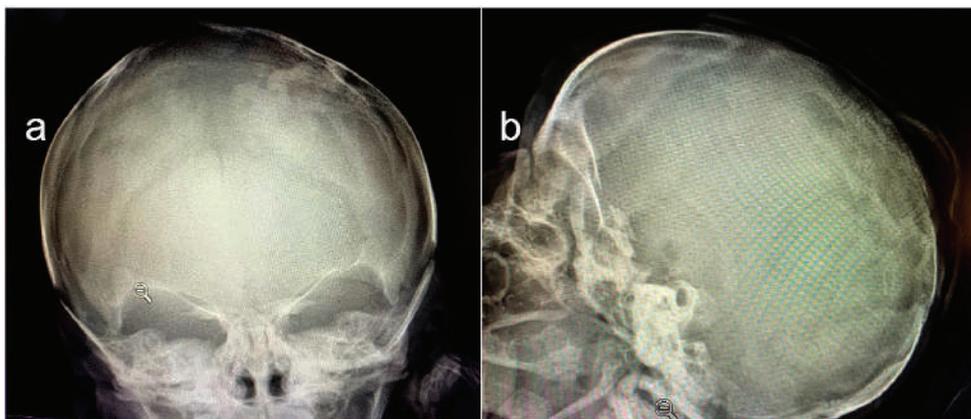


Figura 3. Tejido cicatrizal con alopecia. Imagen tomada a los tres meses de vida.



Al examen físico, presenta acortamiento de ortijos en pie izquierdo con hipoplasia ungueal de la misma extremidad y hemangioma en escroto, por lo que se sospecha síndrome de Adams Oliver, con cariotipo normal. Continúa en seguimiento por Genética. Permanece en seguimiento multidisciplinario en la institución.

Discusión

La ACC es una patología rara que afecta el desarrollo de la piel. Fue descrita por primera vez por Cordon en 1767 en las extremidades y, posteriormente, en 1826 Campbell identificó esta malformación en el cuero cabelludo⁽⁴⁾.

Si bien no se conoce una causa etiológica que pueda explicar todos los tipos de lesiones, se plantean múltiples teorías que incluyen cierre incompleto de las líneas de fusión embriológicas, trauma intraútero, adhesiones amnióticas a la piel fetal, eventos trombóticos que afectan la piel, mutaciones genéticas y teratógenos⁽⁵⁾.

El diagnóstico es clínico en la mayoría de los casos, una vez nacido el paciente. En algunos casos dudosos, se sugiere utilizar la dermatoscopia como herramienta para realizar diagnóstico diferencial principalmente con el nevo sebáceo. En la ACC, se observa ausencia de folículos pilosos y aumento de la vasculatura junto con un borde de hipertrichosis con disposición radial⁽⁶⁾.

La ACC puede detectarse de forma prenatal mediante ecografía. En estos casos, el diagnóstico diferencial incluye encefalocele atrésico, seno pericraneal

y tejido heterotópico del cuero cabelludo. La resonancia magnética fetal puede ser útil para clarificar el diagnóstico⁽⁷⁾. También se sugiere realizar estudios complementarios para descartar otras patologías asociadas que podrían modificar el pronóstico global del paciente.

Su localización más frecuente es en el cuero cabelludo (80-90 %) y habitualmente afecta el vértex, sobre las líneas de fusión embriológicas, aunque cualquier parte del cuerpo puede verse afectada. Aproximadamente, entre el 15 % y el 30 % de los casos se pueden extender a tejidos subyacentes y afectar el cráneo, e incluso la duramadre con potencial exposición del cerebro y el seno sagital. Si esto ocurre, el riesgo de infección, trombosis del seno y hemorragia aumenta sustancialmente, con lo que la mortalidad puede ascender hasta un 50 %⁽⁴⁾.

Existen varias formas de clasificación; una de las más completas y útiles es la clasificación según Friedden modificada (Tabla 1). Se clasifica en nueve grupos según la localización y el patrón del defecto cutáneo, su asociación con otras anomalías, modo de herencia y diagnóstico genético y molecular⁽³⁾. El caso clínico presentado en este artículo impresiona corresponder al grupo 2.

El tipo de tratamiento depende del tamaño y la localización de la lesión.

Tratamiento conservador: Se puede utilizar en lesiones pequeñas (menores de 2 cm de diámetro), que no afecten la duramadre, el seno sagital ni se asocien con malformaciones vasculares. Se realizan curaciones oclusivas con antibióticos tópicos y ungüentos para mantener la lesión humectada y protegida de infecciones⁽⁴⁾. También pueden utilizarse sustitutos de piel biológicos o sintéticos⁽⁸⁾.

Tratamiento quirúrgico: El tratamiento precoz está recomendado en lesiones que afectan a la duramadre subyacente o el cerebro, cuando se observa una formación precoz de escara, ante hemorragias, fístula con pérdida de líquido cefalorraquídeo o fístula arteriovenosa. También, en lesiones mayores a 5 cm de diámetro o que expongan estructuras vitales.

Dependiendo del tamaño, localización y afectación del cráneo subyacente puede incluir cobertura de la lesión con flap de cuero cabelludo, autoinjertos de piel, ya sea utilizando cuero cabelludo circundante o tejido proveniente de otra área del cuerpo, utilización de expansores de tejido para obtener la porción dada de piel y craneoplastia con uso de tejido costal o porción adyacente de cráneo⁽⁴⁾.

Finalmente, cabe destacar la importancia del seguimiento multidisciplinario que abarque el aspecto clínico general del paciente, articulado en primera medida con cirugía plástica y luego con las demás especialidades que pueda requerir según la localización de la lesión y las patologías asociadas.

Tabla 1. Clasificación según Friedden modificada.

Grupo	Localización	Asociación	Herencia
Grupo 1: ACC No sindrómica	Cuero cabelludo, principalmente paramediana.	Ocasionalmente otros defectos ectodérmicos tales como pezones supernumerarios.	Autosómica dominante (AD)
Grupo 2: ACC con anomalías de los miembros	Línea media del cuero cabelludo	Reducción de miembros (Síndrome Adams-Oliver), sindactilia, pie zambo, distrofia, ausencia ungueal, apéndices cutáneos en pies, cutis marmorata telangiectásica (19 %), vascularización retinal incompleta, cabello lanoso, hemangioma, esclerosis hepatoportal, cardiopatía congénita (fallot), estenosis de venas pulmonares o intestinales, anomalías vasculares placentarias, malformaciones oculares y de sistema nervioso central (SNC)	AD (genes ARHGAP31, DLL4, NOTCH1, RBPJ) Autosómica recesiva (AR) (genes DOCK6, EOGT)
Grupo 3: ACC con nevo epidérmico	Cuero cabelludo, simétrico	Límbo dermoide conjuntival y corneal (Síndrome oculo-ectodérmico de Toriello-Lacassie-Droste). Nevo sebáceo, malformaciones de SNC, límbo dermoide, nevos pigmentarios (Síndrome SCALP). Didimosis aplasticocébea.	Esporádica.
Grupo 4: ACC cubriendo una malformación congénita	Cuero cabelludo o tronco	Mielomeningocele, porencefalia, angiomatosis leptomeningea, estenosis craneal, disrafia espinal.	Dependiente de la lesión subyacente.
Grupo 5: ACC con feto papiáceo o infarto placentario.	Cuero cabelludo, tronco o extremidades (múltiple, simétrico, de forma estrellada)	Arteria umbilical única, restricción del crecimiento fetal, anomalías en extremidades, bandas amnióticas.	Esporádica
Grupo 6: ACC de extremidades asociada a epidermolisis bullosa.	Predominantemente en extremidades.	Ampollas, atresia intestinal, anomalías de pabellones auriculares, riñones y esqueléticas, artrogriposis, deformidades en uñas (Síndrome Bart y otras formas de epidermolisis bullosa)	AD, AR, esporádica.
Grupo 7: ACC de extremidades no asociada a epidermolisis bullosa	Extremidades	No	AD, AR
Grupo 8: ACC causada por teratógenos.	Cuero cabelludo (metimazol), difuso (Varicela, Herpes simple)	Malformación anorrectal (metimazol), hepatosplenomegalia y otros signos de infección intrauterina (varicela y herpes simple) miocardiopatía hipertrófica (hijo de madre diabética)	No
Grupo 9: ACC asociada a síndromes malformativos.	Craneofacial.	<ul style="list-style-type: none"> Trisomía 13: Síndrome de delección 4p deletion syndrome Síndrome de delección Xp22.2 Displasia ectodérmica Xp22.31 Síndromes asociados a TP63 (Ectrodactilia, displasia ectodérmica, síndrome labio-alveolo-palatino 3, Síndrome Hay-Wells, entre otros) ACC bitemporal (Síndromes Brauer, Brauer-Setleis and Setleis) Síndrome Kabuki Malabsorción intestinal (Síndrome Johanson-Blizzard) Linfangiectasias intestinales (Síndrome Bronspiegel-Zelnick) Síndrome oculocerebrocutáneo (Síndrome Delleman) Síndrome pezón-cuero cabelludo-oido (Síndrome Finlay-Marks) Síndrome Knobloch (Desprendimiento de retina, encefalocele occipital) Complejo de disrupción por bandas amnióticas. 	Depende de la asociación.

Referencias bibliográficas

1. Shrager S, Voin V, Iwanaga J, Tubbs R, Johnston J. Extreme aplasia cutis congenita involving the skull. *Childs Nerv Syst* 2017; 33(8):1395-8. doi: 10.1007/s00381-017-3426-x.
2. Sathishkumar D, Ogboli M, Moss C. Classification of aplasia cutis congenita: a 25-year review of cases presenting to a tertiary paediatric dermatology department. *Clin Exp Dermatol* 2020; 45(8):994-1002. doi: 10.1111/ced.14331.
3. Schierz I, Giuffrè M, Del Vecchio A, Antona V, Corsello G, Piro E. Recognizable neonatal clinical features of aplasia cutis congenita. *Ital J Pediatr* 2020; 46(1):25. doi: 10.1186/s13052-020-0789-5.
4. Bharti G, Groves L, David L, Sanger C, Argenta L. Aplasia cutis congenita: clinical management of a rare congenital anomaly. *J Craniofac Surg* 2011; 22(1):159-65. doi: 10.1097/SCS.0b013e3181f73937.
5. Gassenmaier M, Bösmüller H, Metzler G. Aplasia cutis congenita of the scalp: Histopathologic features and clinicopathologic correlation in a case series. *J Cutan Pathol* 2020; 47(5):439-45. doi: 10.1111/cup.13644.
6. Damiani L, Aguiar F, da Silva M, Miteva M, Pinto G. Dermoscopic Findings of Scalp Aplasia Cutis Congenita. *Skin Appendage Disord* 2017; 2(3-4):177-9. doi: 10.1159/000453041.
7. Mesrati H, Amouri M, Chaaben H, Masmoudi A, Boudaya S, Turki H. Aplasia cutis congenita: report of 22 cases. *Int J Dermatol* 2015; 54(12):1370-5. doi: 10.1111/ijd.12707
8. Humphrey S, Hu X, Adamson K, Schaus A, Jensen J, Drolet B. A practical approach to the evaluation and treatment of an infant with aplasia cutis congenita. *J Perinatol* 2018; 38(2):110-7. doi: 10.1038/jp.2017.142.

Correspondencia: Dra. Constanza Janis.

Correo electrónico: cosjanis1911@gmail.com

Todos los autores declaran haber colaborado en forma significativa.
 Constanza Janis, ORCID 0000-0002-5772-8401.
 Sandra Díaz, ORCID 0000-0002-6099-1761.
 María Medina, ORCID 0000-0002-6938-5514.
 Agustín Bernatzky, ORCID 0000-0003-0767-3876.
 José Marmo, ORCID 0000-0003-3879-4443.
 Mercedes Encina, ORCID 0000-0001-8231-2793.
 Leticia Negrin, ORCID 0009-0005-9625-4068.
 Juan Pablo Berazategui, ORCID 0000-0003-2853-3274.