

Aplasia cutis congénita con encefalocele: a propósito de un caso clínico

Congenital aplasia cutis with encephalocele: clinical case study

Aplasia cútis congénita com encefalocele: relato de caso

Jennise De los Santos¹, Juliana Braz², Juan Pablo Gesuele³

Resumen

La aplasia cutis es una rara alteración congénita caracterizada por la ausencia de piel, pudiendo llegar a estructuras más profundas: músculo, hueso y duramadre, como en el presente caso. Se localiza más frecuentemente en el cuero cabelludo, donde se asocia a un defecto óseo en el 20% de los casos. Recién nacido de sexo femenino, término, adecuado para la edad gestacional, vigoroso. Con diagnóstico prenatal a las 36 semanas de edad gestacional de encefalocele. Constatándose al nacimiento microcefalia, hipoplasia ósea y cutánea, encefalocele en línea media de cráneo. Se realizó manejo por equipo multidisciplinario, se practicaron varias intervenciones quirúrgicas, con buena evolución.

Palabras clave: Displasia Ectodérmica

Encefalocele

Recién nacido

Summary

Aplasia Cutis is a rare congenital condition, defined by the absence of skin in a particular body region, it can also compromise muscle, bone and dura mater as shown in this case. It is mostly located on the scalp, where it is associated with a bone defect in 20% of cases. We will discuss the case of a female newborn, term gestation, vigorous at birth, with prenatal diagnosis of encephalocele at 36 weeks of gestational age. We observed microcephaly, bone and skin hypoplasia, encephalocele in the midline of the skull at birth. Several surgical interventions were carried out and the follow-up was made by a multidisciplinary team, with good evolution.

Key words: Ectodermal Dysplasia

Encephalocele

Newborn

1. Neonatóloga. Servicio de Recién Nacidos. CHPR. ASSE.

2. Residente. Depto. Neonatología. CHPR. ASSE.

3. Prof. Adj. Depto. Neonatología. Facultad de Medicina. UDELAR. CHPR. ASSE. Servicio de Recién Nacidos. CHPR. ASSE.

Trabajo inédito.

Declaramos no tener conflictos de intereses.

Se solicitó consentimiento informado para el uso de la historia clínica a los padres.

Este trabajo ha sido aprobado unánimemente por el Comité Editorial.

Fecha recibido: 18 enero 2022.

Fecha aprobado: 12 junio 2023.

Resumo

A Aplasia Cútis é uma alteração congênita rara, caracterizada pela ausência de pele, podendo atingir estruturas mais profundas: muscular, óssea e dura-máter, como neste caso. Localiza-se mais frequentemente no couro cabeludo, onde está associada a um defeito ósseo em 20% dos casos. É apresentado caso de recém-nascida do sexo feminino, a termo, adequada para idade gestacional, vigorosa. Com diagnóstico pré-natal às 36 semanas de idade gestacional de Encefalocele. Microcefalia, hipoplasia óssea e cutânea e encefalocele na linha média do crânio foram confirmadas ao nascimento. O manejo foi realizado por equipe multidisciplinar, diversas intervenções cirúrgicas, com boa evolução.

Palavras chave: Displasia Ectodérmica
Encefalocele
Recém-nascido

Introducción

La aplasia cutis (AC) es un defecto congénito poco frecuente, con una incidencia de 0,5-3/10.000 recién nacidos^(1,2). Fue descrita en 1767, por primera vez, por Cordon⁽³⁾, en un caso de AC en miembros inferiores.

Se localiza más frecuentemente en el cuero cabelludo, donde se asocia a defecto óseo en el 20% de los casos⁽¹⁾. Constituye una lesión de tipo no inflamatoria y bien delimitada, de extensión variable, desde 0,5 a 10 cm o más. La mayoría de los episodios son esporádicos, pero se han descrito casos familiares. Puede asociarse a otras anomalías físicas, incluso formando parte de síndromes malformativos o cromosomopatías. El pronóstico depende de la profundidad del defecto.

Caso clínico

Recién nacido de sexo femenino, segunda gestación. Embarazo bien controlado, no consumo de fármacos o drogas. Amenaza de parto de pretérmino a las 36 semanas, realizándose diagnóstico ecográfico de microcefalia con encefalocele parietooccipital derecho, solución de continuidad de 9 mm, oligoamnios y arteria umbilical única. Se inicia abordaje interdisciplinario coordinado con equipo de cuidados paliativos. Cesárea a las 38 semanas, por disminución de movimientos fetales, presentación cefálica. Recién nacido vigoroso, peso al nacer 2660 g, longitud 43 cm. Perí-

metro cefálico 30 cm, microcefalia, hipoplasia ósea y cutánea, encefalocele en línea media de cráneo de 5 x 5 cm cubierto por aracnoides, con áreas hemorrágicas y arteria umbilical única, sin otras malformaciones a destacar (Figura 1).



Figura 1. Recién nacido con hipoplasia ósea y cutánea, encefalocele en línea media de cráneo de 5 x 5 cm cubiertos por aracnoides con áreas hemorrágicas.

Sin antecedentes familiares a destacar.

Ingresa a cuidados intensivos neonatales, hemodinámicamente estable, ventilando al aire. Defecto cubierto por gasa estéril con suero tibio y curación plana con compresa. Se coloca acceso vascular periférico y central. El equipo de neurocirujanos y cirujanos plásticos realizan curación del defecto con amnios y compresa.

Resonancia magnética de cráneo: confirma defecto parasagital parietal derecho, con compromiso del parénquima y estructuras vasculares arteriales. Disminución volumétrica del hemisferio cerebral derecho, rotación de estructuras hacia la brecha, comprometiendo parénquima cerebral, cuerpo del ventrículo lateral y ganglios de la base. Lateralización de línea media hacia derecha (Figura 2).

Angiografía y venograma de cráneo: ascenso de la bifurcación de la carótida derecha, elevación de la arteria cerebral anterior y cerebral media derechas. Arteria cerebral media en posición vertical. Valoración venosa: adecuada topografía y señal del flujo del seno longitudinal superior, así como del seno recto y venas cerebrales internas, estas últimas ascendidas. Fosa

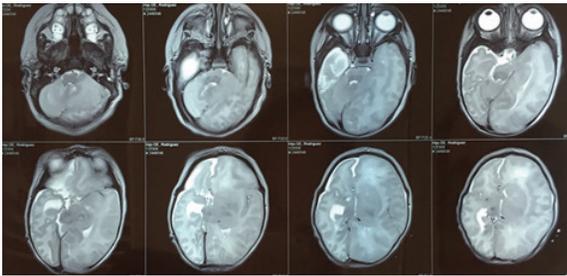


Figura 2. Resonancia magnética de cráneo observa defecto parasagital parietal derecho, con compromiso del parénquima, disminución volumétrica, rotación de estructuras hacia la brecha y desviación de línea media.

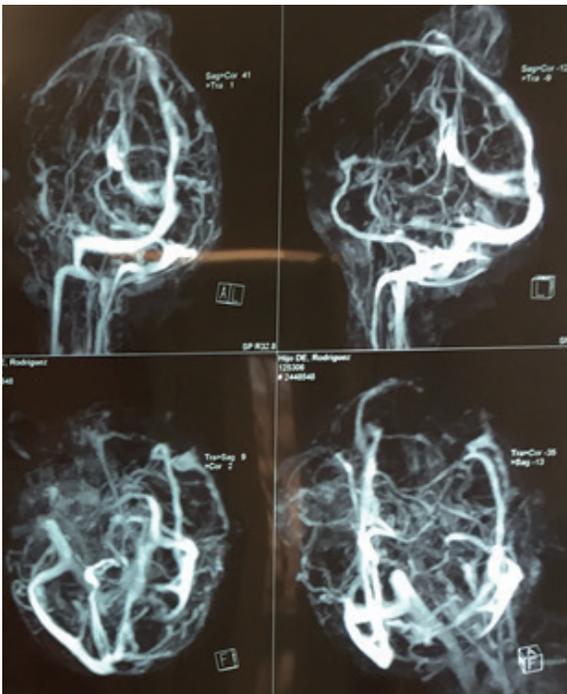


Figura 3. Angiografía y venograma de cráneo, se visualiza la alteración anatómica con mal posición de los vasos.

posterior hipoplasia de seno transversal izquierdo (Figura 3).

Ecocardiografía sin cardiopatía estructural. Cariotipo normal.

Al cuarto día de vida, se realiza plastia de duramadre con amnios y cierre de piel, sin incidentes. Ingresó a centro de tratamiento intensivo ventilado, estable clínicamente, analgesia con fentanyl y dipirona. Se extubó en el posoperatorio inmediato, CPAP por tres días y luego se mantiene ventilando al aire. A los nueve días de vida, paciente estable, punto de sutura dehiscente que evoluciona a la peoría. Importante protrusión de contenido encefálico edematoso a los 14 días de

vida, por lo cual se decide nueva plastia con colgajo de fascia lata, resección de tejido encefálico necrótico y cierre de piel. Concomitantemente, presenta múltiples hiponatremias mantenidas, requiriendo varias correcciones. A las 24 horas del posoperatorio el colgajo evoluciona a la necrosis, dada la mala evolución anterior, se realiza planificación de cuidados con adecuación de tratamientos en conjunto con los padres. Se ajusta tratamiento analgésico multimodal.

Se acepta una tercera intervención dada la necesidad de mejorar la calidad de vida. A los 27 días, plastia de fascia lata y colgajo cutáneo que requiere cierre por segunda intención en gran parte de su extensión, colocando parches de hidrocoloides (Figura 4). A los 31 días de vida, episodio de movimiento tónico clónico y parpadeo, por lo que se plantea episodio convulsivo, se inicia fenobarbital y no reitera.

Buena evolución luego de 39 días de internación, con alimentación enteral total y un peso de 3090 g. Se decide otorgar alta, con curaciones diarias evitando la manipulación innecesaria de la zona afectada, utilizando parches de hidrocoloides.

Se mantiene analgesia a base de licor de brompton, ibuprofeno y dextrosa. Seguimiento en domicilio por equipo de cuidados paliativos.

La evolución fue un crecimiento aceptable, retraso psicomotor. Cierre de colgajo por segunda. Varias internaciones por vómitos y depresión de conciencia vinculados a hiponatremias en estudio y en tratamiento con complemento de sodio vía oral, con planteo de encefalopatía perdedora de sal.

Discusión

La AC congénita es una rara alteración caracterizada por la ausencia o el adelgazamiento de la epidermis, dermis, y, en ocasiones, de los tejidos subyacentes⁽¹⁾, como presentó nuestra paciente.

Su incidencia es de 0,5 a 3 cada 10.000 recién nacidos vivos, según distintos reportes, siendo más frecuente en el sexo femenino (7:5). Un 80% a 90% presenta las lesiones típicas^(1,2,4). La literatura describe que 20% asocia un defecto óseo^(1,2), pero no se cuenta con la incidencia de las formas graves en las que además del defecto, se asocian alteraciones de tejidos subyacentes, como en nuestro caso, siendo rara su asociación con encefalocele.

Existen numerosas hipótesis sobre su etiopatogenia, desde la adhesión de bandas amnióticas, infecciones intrauterinas, ruptura de la piel por la tensión que provoca el rápido crecimiento cerebral o la asociación con distintos fármacos o drogas de abuso (metimazol, misoprostol, cocaína o alcohol). Ninguna se ha confirmado. Sin embargo, se han sugerido factores pre-



Figura 4. Recién nacido, 27 días, luego de tercera intervención quirúrgica donde se realiza plastia de fascia lata y colgajo cutáneo.

disponibles como traumatismos intrauterinos, exposición a radiación y factores genéticos. Algunos autores plantean que un defecto del cierre del tubo neural podría ser responsable, describiendo casos de AC con valores altos de alfafetoproteína y acetilcolinesterasa positiva en líquido amniótico⁽⁵⁻⁷⁾.

También se ha descrito su asociación con síndromes, como el de Adams-Oliver, trisomía 13, 12p, hipoplasia dérmica focal, entre otros, y puede estar vinculada a patologías cardiovasculares, del sistema nervioso central, oculares, del aparato locomotor, cutáneas y labio leporino^(1,8).

En nuestro caso no encontramos asociación con ninguna de las posibles causas antes mencionadas, y dada la ausencia de afectación de otras estructuras, no se asoció con ningún síndrome.

Existen dos clasificaciones. La de Frieden de 1986, la más utilizada con nueve grupos, y la de Sybert, con cinco grupos. En ellas se relacionan características del defecto cutáneo, ausencia o presencia de malformaciones asociadas y herencia genética⁽⁹⁻¹²⁾ (Tablas 1 y 2). Nuestro paciente se encontraría en el grupo 1 de Frieden y en el grupo I de Sybert, ya que la AC se encuentra solo en cuero cabelludo, no asocia síndromes y se plantea que el encefalocele es consecuencia de la ausencia de tejido óseo.

El aspecto de las lesiones es diverso, pueden variar en tamaño, forma y región. Frecuentemente, en 80%-90% de los casos, se trata de un defecto único, de tipo no inflamatorio, bien delimitado, oval o circular, de 2 cm de diámetro. Localizado en la línea media cor-

poral, principalmente en el cuero cabelludo. En este caso, si bien el defecto presenta algunas características clásicas, su tamaño, con gran afectación de tejido óseo asociando el encefalocele, lo destaca de las presentaciones más frecuentes.

Desde el punto de vista clínico se clasifica en membranosa (la más frecuente), irregular o estrellada, asociada a alteraciones embriológicas de órganos internos y con ausencia congénita de la piel^(13,14). Este caso lo clasificamos como irregular o estrellada: las lesiones son de mayor tamaño, suelen estar erosionadas al nacimiento, se localizan en el cuero cabelludo, interparietal y a menudo se asocian a un defecto óseo. En los casos de alteraciones óseas importantes, la duramadre está expuesta y suele estar adelgazada o ausente⁽¹³⁾.

El diagnóstico es clínico, la histología no es de rutina. Existen casos con sospecha diagnóstica intrauterina, por ecografías, confirmándose al nacimiento.

En nuestra paciente debemos realizar el diagnóstico diferencial con encefalocele por defecto del cierre del tubo neural. Nos aleja de este diagnóstico las características de la lesión en saca bocado, y que no se haya detectado en ecografías previas las características de la imagen en la resonancia, nos lleva a pensar que el encefalocele se formó después del cierre del tubo neural. El contenido encefálico se encontraba intacto, esto también nos aleja de este planteo, dado que cuanto más tiempo se encuentra expuesto el encéfalo al líquido amniótico intraútero, irá destruyéndose hasta desaparecer.

La AC es una patología benigna, pero en los casos severos se han descrito complicaciones hemorrágicas (por compromiso del seno sagital superior) e infecciosas como meningitis, comprometiendo la vida del recién nacido. El tratamiento de la AC depende de la región corporal afectada, la profundidad y la extensión. Las lesiones pequeñas y superficiales tienden a cerrar espontáneamente en semanas o meses, dejando una cicatriz atrófica y sin pelo⁽⁹⁾.

En los defectos grandes a nivel de cuero cabelludo, sobre todo los que asocian defectos óseos, se recomienda la restauración temprana del defecto óseo y cutáneo en una única intervención en la que se realizaría una craneoplastia utilizando material óseo autógeno^(9,12,15). Para el defecto cutáneo se puede recurrir a colgajos cutáneos, expansiones o injertos de piel. La cobertura precoz del defecto no solo disminuye el riesgo vital, sino que además reduce significativamente las complicaciones locales y facilita la reconstrucción definitiva⁽⁹⁾. En nuestro caso, para el cierre por segunda intención se utilizaron parches de hidrocoloides, ya que mantienen la herida aislada del exterior y por medio del contacto con el exudado de la lesión forma un gel viscoso manteniendo un ambiente húmedo, fa-

Tabla 1. Clasificación de Frieden de la aplasia cutis congénita (ACC).

Grupo	Definición	Herencia
1	ACC en el cuero cabelludo sin anomalías múltiples	Autosómica dominante y esporádica
2	ACC en el cuero cabelludo con anomalías de las extremidades (extremidades reducidas, sindactilia, pie zambo, falta o distrofia de uñas)	Autosómica dominante
3	ACC en el cuero cabelludo con nevos epidérmicos u organoides asociados	Esporádicas
4	ACC sobre manifestaciones embrionarias (meningomielocelo, disrafia espinal, gastrosquisis, angiomatosis leptomeníngea, estenosis craneal)	Depende del trastorno de base
5	ACC con feto papiráceo o infartos placentarios asociados	Esporádica
6	ACC asociada a epidermólisis bullosa o ampollar	Depende del tipo de epidermólisis bullosa
7	ACC localizada en extremidades sin aparición de vesículas	Autosómica dominante o recesiva
8	ACC causada por teratógenos (metimazol, varicela, herpes simple)	No es hereditaria
9	ACC relacionada con síndrome de malformación (trisomía 13, síndrome 4p, síndrome de Johanson-Blizzard, displasias ectodérmicas, hipoplasia dérmica focal, síndrome de bandas amnióticas)	Depende del síndrome o trastorno asociado

Tabla 2. Clasificación de Sybert de la aplasia cutis congénita (ACC).

Grupo	Definición	Herencia
I	ACC limitada a cuero cabelludo	Esporádica y familiar (autosómica dominante con penetrancia incompleta, expresión variable intrafamiliar)
II	Afectando al cuerpo con o sin defectos de cuero cabelludo	Esporádica y familiar (autosómica dominante con penetrancia reducida o autosómica recesiva)
IIA	Afectando al cuerpo con o sin defectos de extremidades	
III	Limitada a cuero cabelludo con o sin afectación de las extremidades	Esporádica y familiar (autosómica dominante)
IV	Asociada a epidermólisis bullas (letal, distrofia o simple)	
V	Asociada al síndrome de Bart, con defectos cutáneos localizados, ampollas recidivantes en piel y mucosas y alteraciones ungueales	Autosómica dominante

voreciendo la cicatrización y evitando la infección al proporcionar una barrera antibacteriana. Estos pueden mojarse, no producen dolor al ser retirados, favorecen el aporte de oxígeno y nutrientes a través de la angiogénesis, facilitan la migración celular, disminuyen el tiempo y el número de las curaciones locales y mejoran los resultados estéticos⁽¹⁶⁾.

En conclusión, un adecuado diagnóstico prenatal permite coordinar el nacimiento en una institución que pueda promover atención temprana, adecuada e individualizada al recién nacido.

El equipo interdisciplinario para el diagnóstico y tratamiento oportuno es uno de los pilares fundamentales para el manejo de los casos de AC, como el nuestro.

Si bien la AC es una patología con una baja incidencia, siendo más rara aun la asociación con encefalocele, es necesario resaltar el conocimiento generado en su diagnóstico y manejo dadas las potenciales complicaciones que pueden llevar a una elevada mortalidad.

Agradecimientos

Por su contribución para realizar este trabajo, al Dr. Gonzalo Costa, Prof. Agdo. Depto. Neurocirugía. Hospital de Clínicas. Facultad de Medicina, Universidad de la República, y a la Dra. Rita Rufo, neonatóloga e integrante del equipo de Cuidados paliativos neonatales. Servicio de Recién Nacidos. Centro Hospitalario Pereira Rossell. Administración de los Servicios de Salud del Estado.

Referencias bibliográficas

- Hamm H. Developmental abnormalities. En: Irvine A, Hoeger P, Yan A. Harper's textbook of pediatric dermatology: volume 1. 3 ed. Wiley-Black Well, 2011:10.18-10.20.
- García D, de Pablo B, Pedrazas D. Aplasia cutis congénita. *Rev Pediatr Aten Primaria* 2015; 17(68):357-60. doi: 10.4321/S1139-76322015000500013.
- Cordon M. Extrait d'une lettre au sujet de trois enfants de la même mère nés avec partie des extrémités dénuées de peau. *J*

Méd Chir Pharmacie 1767; 26:556-7.

- Brzezinski P, Pinteala T, Chiriac A, Foia L, Chiriac A. Aplasia cutis congenita of the scalp--what are the steps to be followed? Case report and review of the literature. *An Bras Dermatol* 2015; 90(1):100-3. doi: 10.1590/abd1806-4841.20153078.
- Tincopa O. Aplasia cutis congénita: lo que se conoce en el presente. *Dermatol Peru* 2012; 22(2):89-110.
- Moros M, Labay M, Valle F, Valero T, Martín J, Muñoz M. Aplasia cutis congénita en un recién nacido: revisión etiopatogénica y actitud diagnóstica. *An Esp Pediatr* 2000; 52(5):453-6. doi: 10.1016/S1695-4033(00)77379-6.
- Higginbottom M, Jones K, James H, Bruce D, Schut L. Aplasia cutis congenita: a cutaneous marker of occult spinal dysraphism. *J Pediatr* 1980; 96(4):687-9. doi: 10.1016/s0022-3476(80)80742-6.
- Martínez J, Guerrero M, Gonzalo I, Gómez O, Skaf A, Berzosa J. Aplasia cutis congénita: diagnóstico antenatal. *Prog Obstet Ginecol* 2010; 53(11):485-9. doi: 10.1016/j.pog.2010.05.004.
- Suárez O, López J, Andrés A, Barrena S, Encinas J, Luis A, et al. Revisión de 36 casos de aplasia cutis congénita. Protocolo quirúrgico y resultados. *Cir Pediatr* 2007; 20(3):151-5.
- Frieden I. Aplasia cutis congenita: a clinical review and proposal for classification. *J Am Acad Dermatol* 1986; 14(4):646-60. doi: 10.1016/s0190-9622(86)70082-0.
- Sybert V. Aplasia cutis congenita: a report of 12 new families and review of the literature. *Pediatr Dermatol* 1985; 3(1):1-14. doi: 10.1111/j.1525-1470.1985.tb00478.x.
- Ploplys E, Muzaffar A, Gruss J, Ellenbogen R. Early composite cranioplasty in infants with severe aplasia cutis congenita: a report of two cases. *Cleft Palate Craniofac J* 2005; 42(4):442-7. doi: 10.1597/04-070.1.
- Baselga E. Enfermedades neonatales. En: Larralde M, Abad E, Luna P. *Dermatología pediátrica*. 2 ed. Buenos Aires: Journal, 2010:25-9.
- Salmenton M, Álvarez M. *Atlas de dermatología pediátrica*. Montevideo: BiblioMédica ediciones 2012:281-2.
- Vargo J, Hasan A, Andrews B. Identification and management of cranial anomalies in perinatology. *Clin Perinatol* 2018; 45(4):699-715. doi: 10.1016/j.clp.2018.07.008.
- Schierenbeck M, Díaz F, Álvarez J. Aplasia cutis congénita: tratamiento con hidrocoloides. *Med Cutan Lat Am* 2013; 41(2):67-9. doi: 10.446/MC.2013.41.2.5060.

Correspondencia: Dra. Jennise De los Santos.

Correo electrónico: jennisedelossantos@gmail.com

Disponibilidad de datos

El conjunto de datos que apoya los resultados de este estudio NO se encuentran disponibles en repositorios de acceso libre.

Contribución de los autores

Jennise De los Santos: concepción, diseño, ejecución, análisis, redacción, revisión crítica.

Juliana Braz: ejecución, redacción, revisión crítica.

Juan Pablo Gesuele: concepción, corrección.

Jennise De los Santos, ORCID 0000-0001-6600-2170.

Juliana Braz, ORCID 0000-0002-1635-0860.

Juan Pablo Gesuele, ORCID 0000-0003-2992-0102.