

Aplasia cutis congénita

D. García Font^a, B. de Pablo Márquez^b, D. Pedrazas López^c

^aServicio de Pediatría. EAP Abrera. Abrera. Barcelona. España • ^bServicio de Urgencias. Hospital Universitari Mutua Terrassa. Terrassa, Barcelona. España • ^cMedicina Familiar y Comunitaria. EAP Abrera. Abrera. Barcelona. España

Publicado en Internet:
29-octubre-2015

Bernat de Pablo Márquez:
bernatdepablo@gmail.com

Resumen

Presentamos el caso de un lactante de siete días diagnosticado de aplasia cutis congénita en su primera visita de control del recién nacido de Atención Primaria.

La aplasia cutis congénita es una entidad poco frecuente (0,5-1/10 000 recién nacidos) que se halla en neonatos generalmente como hallazgo casual. Su localización más frecuente es el cuero cabelludo, a nivel del ápex.

Pese a que su etiología es desconocida se ha relacionado con diferentes síndromes y malformaciones, que deben conocerse para realizar una buena exploración física, un uso racional de pruebas diagnósticas y un buen diagnóstico diferencial.

Palabras clave:
• Aplasia cutis congénita

Aplasia cutis congenita

Abstract

We report the case of an infant with aplasia cutis congenita diagnosed on his first visit for control of the newborn in primary care.

Aplasia cutis congenita is a rare entity (0.5-1/10,000 newborns) which is found in newborns usually as incidental finding. Its most common site is the scalp, at the level of the apex.

Although its etiology is unknown it has been associated with various syndromes and malformations, which must be known for a good physical examination, a rational use of diagnostic tests and differential diagnosis.

Key words:
• Aplasia cutis congenita

CASO CLÍNICO

Lactante de una semana de vida que consulta para primera visita de control del recién nacido. Varón, fruto de una segunda gestación a término sin complicaciones y parto eutóxico sin incidencias. La madre refiere una lesión de aproximadamente 1 cm de diámetro en el vértice del cuero cabelludo desde el momento del nacimiento.

La exploración física evidencia la lesión de 1 cm de diámetro, de bordes limpios, sin signos de sobreinfección (**Fig. 1**). Ante la sospecha de aplasia cutis congénita (ACC) se realizó una radiografía de cráneo y una ecografía cerebral transfontanelar, que fueron normales. El genograma no evidenció enfermedades genéticas, pero el padre también presentaba una zona de alopecia cicatricial en el vértice del cuero cabelludo, que refiere desde la infancia.

Cómo citar este artículo: García Font D, de Pablo Márquez B, Pedrazas López D. Aplasia cutis congénita. Rev Pediatr Aten Primaria. 2015;17:357-60.

Figura 1. Aplasia cutis congénita en un paciente neonato. Lesión excavada en el cuero cabelludo de $1,5 \times 1,5$ cm con ausencia de epidermis, dermis y tejido celular subcutáneo, sin presencia de tejido de granulación en el fondo, localizada en la línea media de la región parieto-occipital



COMENTARIOS

La ACC fue descrita por primera vez por Cordon en 1767¹, y consiste en la ausencia congénita de áreas de piel en zonas de localización variable, siendo más frecuente en el cuero cabelludo.

La incidencia se estima en torno a 0,5-1 de cada 10000 recién nacidos y la razón femenino:masculino es 7:5². En un 80-90% de los casos el defecto se presenta en el cuero cabelludo, siendo la lesión típica descrita como un defecto único o múltiple de forma redondeada o alargada de 2-3 cm, bien delimitada, de aspecto bulloso, cicatricial o cubierta por una membrana blanda que puede desprenderse y dejar una úlcera seca.

La profundidad de la úlcera es variable, puede afectar solamente la epidermis o la dermis superior, o extenderse hasta la dermis profunda, el tejido subcutáneo, y raramente al periostio, el cráneo y la duramadre. La presencia de un defecto óseo subyacente a la ACC se estima en torno al 20-30%^{2,3}.

Puede afectar también a otras partes del cuerpo (generalmente extremidades y tronco) y variar en extensión desde pequeñas lesiones hasta ocupar toda la superficie corporal.

La etiopatogenia es desconocida. Se han postulado diferentes factores predisponentes (metamizol, misoprostol, adherencias placentarias, alteraciones vasculares...) aunque ninguno ha sido confirmado. Una de las primeras hipótesis sugirió la presencia de bandas y adherencias amnióticas, que darían lugar a una adhesión entre la piel del feto y la membrana amniótica provocando un arranamiento de la piel².

El diagnóstico es fundamentalmente clínico y suele realizarse tras la observación de la lesión por familiares o personal sanitario en los primeros días de vida. La biopsia no se utiliza de rutina. En caso de sospechar malformaciones asociadas, se pueden solicitar pruebas de imagen como ecografía de partes blandas o RM⁴.

Aunque la mayoría de los neonatos con ACC no presenta otras anomalías, las lesiones cutáneas pueden asociarse con un gran número de malformaciones congénitas o síndromes genéticos (**Tabla 1**)⁵, por lo que ante la sospecha de ACC se debe realizar una completa historia gestacional y familiar junto con un examen físico detallado para eventuales anomalías asociadas, con especial atención a estructuras derivadas del ectodermo (pelo, dientes, uñas, sistema nervioso central).

La relación con malformaciones de cráneo y sistema nervioso central suele ocurrir en lesiones grandes (> 10 cm)³.

Además, si es factible, se debe realizar el estudio de la placenta en busca de bandas amnióticas, malformaciones arteriovenosas e infartos.

Al evaluar un paciente con ACC puede ser útil evaluar otros familiares buscando áreas de ACC cicatrizadas. En el caso que presentamos, el paciente tenía un antecedente familiar claro en la persona de su padre, que mostraba una zona de alopecia con tejido fibroso cicatricial⁶.

En algunos casos hay que realizar diagnóstico diferencial con procesos traumáticos durante el proceso del parto. Las complicaciones más importantes son hemorragia masiva, meningitis e infección local secundaria².

Tabla 1. Clasificación de Frieden para la aplasia cutis congénita (ACC)⁵

Tipo	Características	Herencia
I	ACC en cuero cabelludo sin anomalías asociadas	HAD o esporádica
II	ACC en cuero cabelludo con malformaciones en extremidades: Síndrome de Adams Oliver (aplasia distal extremidades) Falanges hipoplásicas o ausentes Cutis marmorata telangiectásica, hemangiomas, malformación arteriovenosa craneal, politelia	HAD
III	ACC asociado a nevus epidérmico u organoide y problemas neurológicos (convulsiones, retraso mental, opacidad corneal,...)	Esporádica
IV	ACC asociado a malformaciones embriológicas: mielomeningocele, porencefalia, angiomatosis leptomenígea, disrafia espinal, gastosquisis	Según el trastorno
V	ACC asociado a feto papiráceo e infartos placentarios	Esporádica
VI	ACC en extremidades inferiores asociada con epidermolisis bullosa	HAD o HAR
VII	ACC en extremidades inferiores sin epidermolisis bullosa	HAD o HAR
VIII	ACC causada por teratógenos: enfermedades víricas, fármacos (metamizol, carbimazol)	Adquirido
IX	ACC asociado a malformaciones Trisomía 13 (síndrome de Patau) 4p- (síndrome de Wolf-Hirschhorn) Síndrome de Johanson-Blizzard Síndrome de Glotz (displasia dérmica focal) Disrupción de bandas amnióticas Síndrome de Kabuki Disgenesia gonadal XY	Variable

ACC: aplasia cutis congénita; HAD: herencia autosómica dominante; HAR: herencia autosómica recesiva.

El tratamiento es controvertido, pues no existe gran experiencia con los resultados. Las lesiones pequeñas y superficiales tienden a cicatrizar espontáneamente por un proceso de epitelización desde los bordes hacia el centro y que se completa en un periodo de uno a varios meses dejando una cicatriz atrófica, fina y sin pelo (**Fig. 2**). En grandes lesiones asociadas a defectos óseos, se recomienda la reconstrucción quirúrgica con cierre definitivo con colgajos locales, expansiones tisulares y craneoplastia³⁻⁵.

A pesar de la baja incidencia de la ACC, es necesario resaltar la trascendencia del conocimiento y diagnóstico de la entidad para todos aquellos especialistas relacionados con recién nacidos (pediatras, obstetras, etc.) dadas las eventuales malformaciones asociadas y potenciales complicaciones que se pueden traducir en morbilidad neonatal.

Figura 2. Evolución de la lesión de aplasia cutis congénita a los dos años de edad. Alopecia cicatricial residual en la línea media del cuero cabelludo.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

ABREVIATURAS

ACC: aplasia cutis congénita • RM: resonancia magnética.

BIBLIOGRAFÍA

1. Cordon M. Extrait d'une letter au sujet de trois enfants de la même mère nés avec partie des extrémités dénuée de peau. *J Méd Chir Pharm.* 1767;26:556-7.
2. Brzezinski P, Pinteala T, Chiriac AE, 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;90:100-3.
3. Browning JC. Aplasia cutis congenita: approach to evaluation and management. *Dermatol Ther.* 2013; 26:439-44.
4. Pérez L, Urbina F, Roa J, Díaz C, Zambrano F. Aplasia cutis congénita: a propósito de cuatro casos. *Rev Chil Pediatr.* 2001;72:345-51.
5. Benito V, Sosa M, García JA. Aplasia cutis congénita: una rara entidad desconocida para los obstetras. *Prog Obstet Ginecol.* 2006;49:144-9.
6. García-Romero MT, Narváez-Rosales V, Hojyo-Tomoka MT. Bullous aplasia cutis congenita: case report and review of the literature. *Indian J Dermatol.* 2011;56: 337-8.