

Aplasia cutis congénita: a propósito de cuatro casos

Lilian Pérez C.¹, Francisco Urbina G.², Johanna Roa A.³,
Christian Díaz A.³, Fernando Zambrano S.⁴

Resumen

La aplasia cutis congénita es una condición caracterizada por la ausencia congénita de áreas de piel en zonas de localización variable. Es una entidad rara, que afecta por igual a ambos sexos y cuya etiología no está precisada. El cuero cabelludo es su localización más frecuente. Está constituida por un amplio espectro de alteraciones, con patrón de herencia variable, ocasionalmente asociados con otros defectos congénitos y síndromes malformativos. Se presentan cuatro casos clínicos y se hace referencia a los aspectos clínicos, etiopatogenia, evolución y tratamiento de la enfermedad.

(**Palabras clave:** aplasia cutis, piel, congénita, malformación.)

Aplasia cutis congenital: a study of 4 cases

Congenital cutaneous aplasia is a condition characterized by congenital absence of skin areas that can occur in any location. It is a rare disease, affecting both the sexes equally and its aetiology is unclear. The disorder is seen most frequently on the scalp. It has a wide spectrum of clinical manifestations, with variable inheritance, sometimes associated to other congenital defects and malformations. We present 4 cases of aplasia cutis congenital and review the clinical findings, aetiopathogenesis, evolution and therapy of the disease.

(**Key words:** aplasia cutis, skin, congenital, malformation.)

INTRODUCCIÓN

La aplasia cutis congénita (ACC), también conocida como ausencia congénita de la piel, es un grupo heterogéneo de alteraciones caracterizadas por la ausencia de pequeñas o extensas áreas de la piel al momento del nacimiento, siendo su localización más frecuente el cuero cabelludo^{1, 2}. Puede presentarse como defecto aislado o asociada a un amplio espectro de anomalías.

El primer caso fue reportado por Cordon en 1767³; posteriormente se han descrito

más de 500 casos. No muestra diferencias por sexo ni raciales¹.

Su etiopatogenia es desconocida. Se han sugerido diferentes factores predisponentes, tales como edad materna, número de embarazos, exostosis pelviana, traumatismos intrauterinos, exposición a radiación y factores genéticos⁴⁻⁶. Como posibles etiologías se ha postulado la existencia de adherencias del amnios, alteraciones vasculares placentarias, infecciones intrauterinas, acción de teratógenos, defectos del cierre del tubo neural, rotura precoz de membranas y

1. Médico. Unidad de Dermatología, Hospital Félix Bulnes Cerda.

2. Médico. Unidad de Dermatología Occidente, Universidad de Chile.

3. Internos de Medicina, Universidad de Chile.

4. Becado de Dermatología, Universidad de Chile.

fuerzas de tensión, entre otras, existiendo muchos casos sin asociación alguna ni causa probable^{7, 8}, sin embargo, en algunos estudios se ha concluido que probablemente este defecto no sea atribuible a una sola causa⁶.

Presentamos 4 casos de ACC.

CASOS CLÍNICOS

Caso 1

Recién nacida, producto de embarazo y parto normales, evaluada al segundo día de vida por presentar desde su nacimiento una lesión erosiva y costrosa en el cuero cabe-

lludo, en la región del vertex. Al examen presentaba una lesión ulcerocostrosa de 7 por 2,5 cm, rodeada de un área cicatricial alopecica, que extendía el tamaño a 12 por 5 cm (figura 1).

Los exámenes complementarios incluyeron una ecografía cerebral y tomografía axial computarizada que resultaron normales; la evaluación neurológica no mostró alteraciones; un ecocardiograma mostró estenosis de rama pulmonar izquierda e insuficiencia tricuspídea leve, sin repercusión funcional; y, finalmente, un cultivo bacteriano de la lesión erosiva, realizado a los 11 días de vida, que resultó negativo. La lesión fue manejada con antibióticos tópicos, evolucionando con cicatrización por segunda intención, con sangramientos

ocasionales en vasos superficiales adyacentes, resolviéndose alrededor de los dos meses de edad. Evaluada al año de edad se apreciaba una placa alopecica con piel atrófica y desprovista de anexos (figura 2).



Figura 1: Lesión ulcerosa en cuero cabelludo (caso 1).



Figura 2: Misma lesión al año de evolución (caso 1).

Caso 2

Recién nacido, producto de embarazo y parto normales evaluado a los dos días de vida por presentar una lesión circular, depresida y con ausencia de piel, localizada en la región parietal derecha del cuero cabelludo, de 0,8 por 0,8 cm de diámetro, sin síntomas acompañantes (figura 3). El resto del examen físico fue normal. No hubo controles posteriores por inasistencia del paciente.

Caso 3

Recién nacida, sin antecedentes de interés que fue llevada a consulta al segundo día de vida por presentar una lesión atrófica

y costrosa de 0,7 por 0,7 cm. de diámetro, ubicada en la línea media de la zona epigástrica; no mostraba otras alteraciones al examen físico. Transcurridos 9 días se detectó falta de piel bajo la lesión al retirarse la costra que la recubría. El cultivo bacteriológico de la lesión fue negativo. A los 2 meses de seguimiento se observó una cicatriz atrófica, depresida y sin anexos.

Caso 4

Lactante de 1 año de edad, sexo masculino, que presentaba desde nacimiento una lesión cicatricial, atrófica, depresida y circular, con ausencia de folículos pilosos, de 1,2 por 1,2 cm de diámetro, ubicada en vertex de cuero cabelludo, asintomática. Al examen físico destacaba la existencia de coloboma en el párpado superior derecho, con leve ptosis palpebral y leucoma corneal periférico. Además, presentaba un quiste dermoide en la zona temporal superior derecha, junto a un extenso nevo epidérmico en la mejilla del mismo lado (figura 4). Los exámenes complementarios incluyeron un fondo de ojo, que mostró pupila oblicua de ojo derecho y algo de dispersión pigmentaria; tomografía axial computarizada sugere de un



Figura 3: Lesión ulcerosa en cuero cabelludo (caso 2).



Figura 4: Nevo epidérmico y coloboma (caso 4).

espacio subaracnoideo complaciente y un quiste aracnoideo silviano derecho de tipo comunicante, sin significado patológico; calcificación de partes blandas en el aspecto posteromedial del globo ocular derecho, primordialmente exofítico. La evaluación neurológica fue normal.

El paciente evolucionó con un buen desarrollo psicomotor; la lesión ha permanecido con iguales características y se encuentra en constante control oftalmológico.

COMENTARIO

Al sospechar esta patología es fundamental realizar una completa historia gestacional y familiar junto a un examen físico detallado por eventuales anomalías asociadas, con especial atención a estructuras derivadas del ectodermo, como el pelo, dientes, uñas, piel y sistema nervioso central, así como el examen de otros miembros de la familia^{1, 9}. Además, si es factible, estudio de la placenta buscando bandas amnióticas, malformaciones arteriovenosas e infartos. En algunos casos es importante el diagnóstico diferencial con procesos traumáticos durante el trabajo de parto¹⁰.

El diagnóstico es fundamentalmente clínico, la histología no se utiliza de rutina. Clínicamente se pueden observar diversos defectos de la piel de tamaño variable, las características de las lesiones varían dentro de un amplio espectro, que abarca desde fragilidad cutánea, costras, elementos pseudoampolares y úlceras recubiertas de pseudomembranas, hasta verdaderas cicatrices atróficas.

La morfología de las lesiones es también muy variable, desde lesiones redondeadas u ovaladas hasta lineales o estelares. Su estudio histopatológico varía según el momento de la evolución, mostrando las lesiones ya cicatrizadas, atrofia epidérmica, fibrosis de la dermis y total ausencia de anexos^{1, 2, 5, 6}.

Para descartar alteraciones acompañantes, son útiles la ecografía simple, la tomografía axial computarizada, la resonancia nuclear magnética y el estudio electroencefalográfico. En caso de enfermedad ampolar asociada se realizan estudios de inmunofluorescencia o microscopía electrónica.

La clasificación más completa es la realizada por Frieden¹ en 1986, que la divide en

9 grupos, considerando ubicación, modo de herencia y anomalías asociadas⁹, a la que se han agregado algunas modificaciones por otros autores (tabla 1)¹¹.

Grupo I: ACC del cuero cabelludo sin anomalías múltiples asociadas. Cerca de 86% de las lesiones solitarias afectan a esta región. En este grupo alrededor del 75% son lesiones únicas, 20% son dobles y el 8% son triples. Afecta preferentemente la zona parietal, caracterizándose por placas de alopecia de morfología variable, cuya superficie puede presentar desde erosiones a ulceraciones profundas.

El tamaño fluctúa entre 0,5 cm² hasta valores que alcanzan 100 cm². Los defectos más extensos generalmente son más profundos y pueden extenderse a las meninges, asociándose con hemorragia, trombosis venosa y meningitis. En un tercio de los casos existe compromiso de la calota, grupo que por definición no incluye anomalías múltiples, pero se han descrito anomalías aisladas. La mayoría de los casos corresponden a herencia autosómica dominante. Se han postulado factores ambientales, tales como fuerzas de tensión disruptiva debido al rápido crecimiento cerebral^{1, 6, 12, 13}.

Grupo II: ACC del cuero cabelludo asociada con anomalías en los miembros. Poco frecuente, clínicamente se caracteriza por placas de alopecia cicatrizal, solitarias o múltiples, asociadas a anomalías en los miembros, principalmente los inferiores, con hipoplasia, sindactilia, distrofia de uñas y ectrodactilia, generalmente asimétricas. Otros defectos incluyen dilatación de venas del cuero cabelludo y cardiopatías, así como hemangiomas, criptorquidea, hipoplasia del nervio óptico, microcefalia, hidrocefalia, hidronefrosis y retardo del crecimiento. Se transmite en forma autosómica dominante.^{4, 6, 12, 14, 15}.

El síndrome de Adams-Oliver se incluye en este grupo, el cual puede transmitirse en forma autosómica dominante, recesiva o esporádica, agregando a los hallazgos anteriores malformaciones de cráneo y, ocasionalmente, cutis marmorata telangectásico.

Grupo III: ACC asociada a nevo epidérmico y nevo organoide. los que se ubican en áreas próximas a placas de aplasia en cuero cabelludo, pudiendo ser únicas o múltiples.

Tabla 1
Clasificación de la aplasia cutis congénita

Tipo	Herencia	Area afectada	Otros hallazgos
I. Sin anomalías asociadas	AD y esporádica	Cuero cabelludo (habitualmente vertex) Lesión única en 2/3 de los casos	
II. Con anomalías de los miembros	AD	Línea media cuero cabelludo Solitaria o múltiple	Reducción tamaño miembros, especialmente inferiores
Síndrome de Adams Oliver	AD, AR y esporádica	Cuero cabelludo	Anomalías de miembros y cráneo; cutis marmorata telangiectásico
III. Asociada a nevo epidérmico u organoide	Esporádica	Cuero cabelludo	Algunos casos asociados a anomalías neurológicas u oftalmológicas
IV. Sobre malformaciones embriológicas	Variable, depende del trastorno de base	Abdomen, lumbar, cuero cabelludo y otras	Meningomielocela, disrafia espinal, estenosis craneana, angiomas leptomeningea, onfalocele, ectopia oreja, gastrosquisis y pencefalía
V. Asociada a feto papiáceo o infartos placentarios	Esporádica	Cuero cabelludo, tronco, axila, extremidades; generalmente lesiones múltiples y simétricas, de configuración lineal o estelar	Bandas fibrosas constrictivas en extremidades
VI a. Con epidermolisis bulosa, habitualmente localizada. b. Con atresia gastrointestinal	AD o AR (depende del tipo de epidermolisis bulosa) AR	Extremidades Grandes áreas en extremidades y tronco	Diversas anomalías asociadas (atresia pilórica o duodenal, anomalías craneofaciales, distrofia ungueal)
VII. Localizada en extremidades, sin anomalías	AD y AR	Pretibial, dorso de manos, pies y muñecas	
VIII. Producida por teratógenos		Cuero cabelludo (metimazol) y otras (varicela, herpes)	Ano imperforado (metimazol)
IX. Asociada a síndromes malformativos	Variable (depende de trastorno asociado)	Cuero cabelludo, otras	Trisomía 13, síndrome 4p-, síndrome oculocerebral cutáneo, displasia dérmica focal facial, síndrome Johanson- Bizzard Hipoplasia dérmica focal, disrupción bandas amnióticas, disgenesia gonadal XY

AD = Autosómica dominante
AR = Autosómica recesiva

Se han descrito malformaciones oftalmológicas asociadas, como opacidades corneales, colobomas y alteraciones esclerales, y algunos casos con anomalías neurológicas como retardo psicomotor severo y convulsiones. Se transmite en forma esporádica^{1, 12, 13, 16, 17}.

Grupo IV: ACC asociada a malformaciones embriológicas subyacentes. Tales como encefalomeningocele, mielomeningocele, onfalocele, gastrosquisis, y otras malformaciones ocultas como disrafia espinal, porencefalia, hidrocefalia, angiomatosis leptomenígea y estenosis craneal^{12, 13}.

La herencia genética en este grupo es dependiente del tipo de malformación asociada.

Grupo V: ACC asociada a feto papiráceo o infartos placentarios. Se han observado casos de ACC en fetos papiráceos, de ubicación simétrica y extensa. También se han descrito cuadros similares relacionados a infartos placentarios, pudiendo estar asociados con otras anomalías como parálisis espástica, retraso mental, hidranencefalia, distrofia ungueal y manos y pies zambos. Se transmite en forma esporádica^{1, 6, 12, 18}.

Grupo VI: ACC asociada a epidermolisis ampollar (síndrome de Bart), se ubica en tronco y extremidades y se acompaña de formación de ampollas y fragilidad cutánea. Actualmente se la considera como una variedad de epidermolisis ampollar, más que una variedad claramente diferenciada de ACC. Se transmite en forma autosómica dominante o recesiva^{1, 5, 6, 12, 19}.

Grupo VII: ACC localizada en las extremidades, sin lesiones ampollares, caracterizada por defectos cutáneos profundos, extensos y simétricos en dorso de manos, pies y muñecas. Se han descrito casos con herencia autosómica dominante, recesiva y algunos esporádicos^{1, 6}.

Grupo VIII: ACC causada por teratógenos, existe asociación con ingesta de metimazol en madres hipertiroideas, a pesar de que el riesgo de presentarse y el número de casos es reducido. También se ha relacionado con infecciones intrauterinas, como la varicela y el herpes simple. Otros posibles teratógenos sugeridos son uso de ácido val-

proico²⁰, abuso de alcohol, cocaína, heroína, marihuana, misoprostol, etc.^{4, 6}.

Grupo IX: ACC asociada a síndromes de malformación, se incluyen las aplasias que aparecen formando parte de otros síndromes y displasias ectodérmicas severas, constituyendo un rasgo menor, por ejemplo, en el síndrome de trisomía 13, un 35 a 50% presentan ACC del cuero cabelludo; otras entidades asociadas son el síndrome 4p-, displasias ectodérmicas y algunos casos de disgenesia gonadal 46 XY^{9, 5, 12}.

En la mayoría de los pacientes las lesiones evolucionan a la reepitelización, con secuelas cicatriciales atróficas o hipertróficas y alopecia definitiva, en un intervalo de días o meses. Se han descrito casos de cicatrización intrauterina²¹. Las lesiones grandes tienen riesgo de hemorragia e infección, con una letalidad de 20 a 30%^{1, 22}.

La eventual terapia médica o quirúrgica está relacionada con la extensión y la profundidad de la lesión. En una primera etapa se debe prevenir y controlar la infección mediante el uso de antibióticos tópicos. En lesiones mayores, se prefiere el tratamiento quirúrgico utilizando colgajos o injertos de piel total según la necesidad^{1, 2}. Al momento del nacimiento, las lesiones ulceradas plantean el diagnóstico diferencial con traumatismos obstétricos provocados por electrodos de monitorización fetal o fórceps¹⁰. Por otro lado, las lesiones de tipo cicatricial deben diferenciarse de esclerodermia en placas, lupus eritematoso discoide crónico, nevo sebáceo de Jadassohn, síndrome de Goltz, epidermolisis bulosa, morfea en "goipe de sable" y la alopecia triangular congénita¹².

En conclusión, de los casos clínicos expuestos, los tres primeros corresponden al grupo 1, según la clasificación de Frieden¹, mientras que el cuarto caso descrito es ilustrativo del grupo 3. La ubicación más frecuente fue el cuero cabelludo, lo que coincide con lo descrito en la literatura. Destaca que la mayoría de los diagnósticos se realizaron al segundo día de vida y solo un caso en forma más tardía. Ninguno de los casos expuestos presentó complicaciones y solo fueron manejados exclusivamente con tratamiento médico.

A pesar de la baja incidencia de la ACC, consideramos necesario resaltar la trascendencia del conocimiento y diagnóstico de esta entidad, tanto por dermatólogos como por todos aquellos especialistas relaciona-

dos con el recién nacido, dadas las eventuales malformaciones asociadas y potenciales complicaciones que pueden traducir una elevada mortalidad. Debido a la presencia, en algunos casos, de anomalías asociadas que presentan un claro patrón hereditario, es necesario considerar el consejo genético.

REFERENCIAS

1. *Frieden IJ*: Aplasia cutis congenital: a clinical review and proposal for classification. *J Am Acad Dermatol* 1986; 14: 646-60.
2. *Guerra A, Polimón I, Segurado MA*: Aplasia cutis congénita. *Piel* 1999; 14: 488-93.
3. *Munkvad J, Nielsen AO, Asmussen T*: Aplasia cutis congénita. *Arch Dermatol* 1981; 117: 232-3.
4. *Moon-Sung P, Si-Houn H, Chang-Ho H, Jung-Sun K, Haeng-Soo K*: Extensive form of aplasia cutis congenita: a new syndrome? *J Med Genet* 1998; 35: 609-11.
5. *Sánchez-Pedreño P, Rodríguez Pichardo A, Camacho Martínez F*: Aplasia cutis congénita. *J Am Acad Dermatol* 1985; 13: 429-33.
6. *Pizzi de Parra NG, y Parra CA*: Aplasia cutis congénita. *Rev Arg Derm* 1982; 63: 193-6.
7. *Vogt T, Stolz W, Landthaler M*: Aplasia cutis congenita after exposure to methimazole: a causal relationship? *Br J Dermatol* 1995; 133: 944-6.
8. *Visva S, Jana A, Murray H, John E*: Preterm premature rupture of membranes associated with aplasia cutis congenital and fetus papyraceous. *Aust N Z J Obstet Gynaecol* 1996; 36: 90-1.
9. *Tincopa Wong O, Meléndez Guevara G*: Aplasia cutis congénita: rasgos clínicos de clasificación y frecuencia. *Diagnóstico (Perú)* 1991; 28: 19-24.
10. *Borgna MA, Orozco MA*: Aplasia cutis congénita: estudio de cuatro casos. *Rev Argent Dermatol* 1983; 64: 406-10.
11. *Novice FM, Collinson DW, Burgdorf WHC, Esterly NB*: Handbook of genetic and skin disorders. Philadelphia: WB Saunders Company, 1994; 330-5.
12. *Cabrera H, Mion S, Dorfman M, Alvarez C, García M*: Aplasia cutis: a propósito de nueve casos. *Arch Argent Dermat* 1986; 36: 173-80.
13. *Vanaclocha V, Saiz S*: Neural tube dysfunction and cutaneous manifestations in several syndromes linked to Xp 22. *Br J of Dermatol* 1998; 138: 1046-52.
14. *Tekinalp G, Yurdakok M, Kara A, Gokoz A, Sahin S, Sackesen C*: Bilateral abdominal aplasia cutis congenital associated with atrial septal defect: a case report. *Pediatr Dermatol* 1997; 14: 117-9.
15. *Zapata H, Sletten L, Pierpont M*: Congenital cardiac malformations in Adams- Oliver Syndrome. *Clin Genet* 1995; 47: 80-4.
16. *Gershoni R, Leido R*: Aplasia cutis congenital, high myopia, and cone-rod dysfunction in two sibs: a new autosomal recessive disorder. *Am J Med Genet* 1996; 61: 42-4.
17. *Gardner J, Viljoen D*: Aplasia cutis congenital whit epibuldar dermoids: further evidence for syndromic identity of the ocular ectodermal syndrome. *Am J Med Genet* 1994; 53: 317-20.
18. *Rodríguez BI, Reyna JC, Cura I, Rodríguez D, Arroyo J, Rodríguez R*: Aplasia cutis congénita y feto papiráceo. *Rev Mex Pediatr* 1997; 64: 77-9.
19. *Drolet B, Baselga E, Gosain A, Esterly NB*: Preauricular Skin Defects. A consequence of a persistent ectodermal groove. *Arch Dermatol* 1997; 133: 1551-4.
20. *Hubert A, Bonneau D, Couet D, Berthier M, Oriot D, Larregue M*: Aplasia cutis congenital of the scalp in an infant exposed to valproic acid in utero. *Acta Pediatr* 1994; 83: 789-90.
21. *Harari Z, Pasmanik A, Dvoretzky I, Schewach-Millet M, Fisher B*: Aplasia cutis congenital with dystrophic nail changes. *Dermatologica* 1976; 153: 363-8.
22. *Sybert VP*: Aplasia cutis congenital: a report of 12 new families and review of the literature. *Pediatr Dermatol* 1986; 14: 646-60.