

CASOS CLÍNICOS

Aplasia cutis. Diagnóstico en el posparto inmediato

S. Arnedo^a, M. Fernández-Pérez^a, J. Lombardia^a y D. Arjona^b

^aServicio de Ginecología y Obstetricia. Hospital Virgen de la Salud. Toledo. España.

^bServicio de Pediatría. Hospital Virgen de la Salud. Toledo. España.

Some infrequent skin lesions, such as congenital aplasia cutis, pose serious problems for prenatal diagnosis.

Aplasia cutis is characterized by the congenital absence of epidermis, dermis, and, sometimes, subcutaneous tissues. This entity can be associated with other malformations.

We report a case of aplasia cutis detected in the immediate postpartum period, without associated malformations. Initial management consisted of local treatment and topical antibiotics. Resection and repair with a cutaneous flap were subsequently performed.

INTRODUCCIÓN

La aplasia cutis congénita es una rara alteración caracterizada por ausencia congénita de epidermis, dermis y, en ocasiones, tejidos subyacentes.

La incidencia se ha estimado en 3/10.000 recién nacidos¹. La primera referencia la hizo Cordón en 1767, que expuso el caso de 3 hermanos con lesiones en las extremidades. La primera descripción sobre el cuero cabelludo la realizó Campbell en 1826, y desde entonces se han publicado unos 500 casos.

La lesión se puede describir como oval o circular, sin pelo, bien delimitada y localizada en el vértex como forma más frecuente (en el 80-90% de los casos).

CASO CLÍNICO

Primigesta de 31 años, con antecedentes personales de apendicectomía y fumadora de 10 cigarrillos al día. El curso del embarazo fue normal, con ecografías normales. A las 40 + 1 semanas se decide finalizar la gestación por oligoamnios. Tras un parto eutócico, nació un feto varón de 3.105 g de peso y 46 cm de talla.

Aceptado para su publicación el 22 de noviembre de 2005.

A la exploración neonatal, en el posparto inmediato, se observa aplasia cutis en la región del vértex de 3,5 × 4 cm junto con dehiscencia de la sutura sagital y displasia ósea subyacente (fig. 1).

Se realizaron pruebas complementarias, y en la radiografía de cráneo se encontró un defecto parietal de 5 cm. El resto de la serie ósea, la ecografía cerebral y abdominal, así como el estudio cromosómico, fueron normales.

Se inició tratamiento conservador con antisépticos y antibióticos tópicos, y a los 14 días de vida se procedió a la resección del defecto y a su cierre con sutura continua, sin necesidad de realizar colgajo cutáneo o injerto. A los 14 días se retiraron los puntos con excelentes resultados estéticos, que se mantienen tras 8 meses de seguimiento, sin haberse objetivado ningún otro dato digno de mención (fig. 2).

DISCUSIÓN

El diagnóstico de la aplasia cutis aislada se realiza habitualmente en el posparto inmediato. Los ultrasonidos 3D y 4D quizá puedan aportar alguna luz al diagnóstico prenatal. En los casos en los que se asocia a otras anomalías, éstas sí pueden diagnosticarse, en ocasiones, con la ultrasonografía prenatal. A este respecto, hay comunicaciones de su asociación con el síndrome de Adams Olivier, el síndrome de Johanson Blizzard², una rara enfermedad autosómica recesiva caracterizada por aplasia del ala nasal, insuficiencia pancreática, anomalías anorrectales y crecimiento restringido posnatal, entre otras. También se ha encontrado en el contexto de una epidermolisis ampollosa y atresia del píloro³, donde el diagnóstico ultrasonográfico era el de las anomalías asociadas. Otro artículo la menciona junto con atresia duodenal y atresia biliar, asociación no descrita antes⁴. En recientes publicaciones se ha descrito la coexistencia de aplasia cutis y nevo sebáceo con el término didymosis aplasticosebácea^{5,6}.

El diagnóstico por pruebas de laboratorio no es más alentador; se ha objetivado un aumento de la



Fig. 1. Fotografía del defecto cutáneo en el vértex en el posparto inmediato.



Fig. 2. Fotografía después de la corrección del defecto cutáneo.

α -fetoproteína en suero materno y líquido amniótico, así como positividad para la banda de acetilcolinesterasa en líquido amniótico⁷ en algunas enfermedades cutáneas congénitas.

También se han publicado casos de gestaciones gemelares con un feto papiráceo y en el otro gemelo áreas denudadas compatibles con aplasia cutis⁸. En uno de ellos, además se encontró el mencionado aumento de la α -fetoproteína en suero materno y líquido amniótico y la positividad para la banda de acetilcolinesterasa en líquido amniótico.

Las lesiones son variables, desde una cicatriz fibrosa y alopecica, hasta una úlcera denudada con tejido de granulación en su base, asociadas o no a un defecto óseo subyacente (en un 20-30%)⁹, según afecten a epidermis, la dermis, el músculo y/o el hueso. Incluso hay descrito algún caso que asocia defectos hasta los ventrículos laterales del cerebro.

Hay 2 clasificaciones: la de Frieden¹⁰ y la de Sybert¹¹ (tablas I y II).

La etiopatogenia es desconocida, aunque hay diversas hipótesis, como la presencia de bandas amnióticas, tensión biomecánica de la piel del vértex durante el período embrionario, infecciones (herpes, varicela), drogas, fármacos (metamizol, carbimazol, misoprostol y valproico, benzodiacepinas), lesión vascular en gestaciones gemelares con feto papiráceo por paso de tromboplastina, pequeñas trombosis coriónicas o defectos del tubo neural. Esta última hipótesis se plantea por los hallazgos anatomopatológicos en la estroma fibrovascular y edematosa que, a su vez, se encuentran en otros defectos del cierre neural, como encefalocele y meningocele¹².

El tratamiento varía según la extensión de la lesión, las de pequeño tamaño cicatrizan espontáneamente con tratamiento conservador, curas locales y antibiótico-terapia tópica. El resto precisa corrección quirúrgi-

TABLA I. Clasificación de Frieden¹⁰ 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 anomalía 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	Esporádica
4	ACC sobre malformaciones embrionarias (mielomeningocele, disrafia espinal, gastrosquisis, angiomas leptomeníngeas, estenosis craneal)	Depende del padecimiento fundamental
5	ACC feto papiráceo o infartos placentarios asociados	Esporádica
6	ACC asociada con epidermolisis ampollar (EB)	Depende del tipo de EB
7	ACC localizada en extremidades sin aparición de vesículas	Autosómica dominante y recesiva
8	ACC causada por teratógenos (metamizol, varicela, herpes simple)	No es hereditaria
9	ACC relacionada con síndromes de malformación (trisomía 13, síndrome de 4p, síndrome de Johanson-Blizzard, displasias ectodérmicas, hipoplasia dérmica focal, síndrome de bandas amnióticas)	Depende del síndrome

TABLA II. Clasificación de Sybert¹¹ 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 afectación del cuero cabelludo	Esporádica y familiar (autosómica dominante con penetrancia reducida o autosómica recesiva)
IIA	Afectando al cuerpo con o sin defectos de extremidades	Esporádica y familiar (autosómica dominante)
III	Limitada a cuero cabelludo con o sin afectación de extremidades	
IV	Asociada a epidermolisis ampollosa (letal, distrófica o simple)	Autosómica dominante
IVA	Síndrome de Bart, con defectos cutáneos localizados, ampollas recidivantes en piel y mucosas y alteraciones ungueales	

ca, ya que un gran defecto cutáneo podría producir, por contracción de la costra, una hemorragia del seno sagital subyacente, con una mortalidad del 20% en este caso. Dicho tratamiento quirúrgico varía desde la resección y el cierre hasta el empleo de colgajos, expansiones titulares, injertos cutáneos y óseos¹³, y craneoplastia.

Con respecto a la evolución, hay alguna publicación de carcinoma de células basales sobre una lesión de aplasia cutis¹⁴, pero no se ha descrito carcinoma invasivo, quizá porque no están establecidas las comunicaciones dermis-epidermis necesarias para que este fenómeno se produzca¹⁵.

RESUMEN

Hay raras alteraciones cutáneas, como la aplasia cutis congénita, que plantean serios problemas para el diagnóstico prenatal.

Esta entidad se define como la ausencia congénita de epidermis, dermis y, en ocasiones, tejidos subyacentes. Puede estar asociada o no a otras malformaciones.

Se presenta un caso de aplasia cutis descubierto en el posparto inmediato, sin asociación a otras malformaciones. El tratamiento inicial consistió en curas locales y antibioticoterapia tópica, posteriormente se procedió a la resección y cierre del defecto cutáneo.

BIBLIOGRAFÍA

- Moros M, Labay M, Valle F. Aplasia cutis congénita en un recién nacido. Revisión etiopatogénica y actitud diagnóstica. *An Esp Pediatr*. 2000;52:453-6.
- Auslander R, Nevo O, Diukman R. Johanson-Blizzard syndrome: A prenatal ultrasonographic diagnosis. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 1999;13:450-2.
- Achiron R, Hamiel-Pinchas O, Engelberg S, Barkai G, Reichman B, Mashiach S. Aplasia cutis congenita associated with epidermolysis bullosa and pyloric atresia: The diagnostic role of prenatal ultrasonographic. *Prenat Diagn*. 1992;12:765-71.
- Lane W, Zanol K. Duodenal atresia, biliary atresia, and intestinal infarct in truncal aplasia cutis congenita. *Pediatric Dermatol*. 2000;17:290-2.
- Happle R. Dohi Memorial Lecture. New aspects of cutaneous mosaicism. *J Dermatol*. 2002;29:681-92.
- Happle R, König A. Didymosis aplasticosebacea: Coexistence of aplasia cutis congenita and nevus sebaceous may be explained as a twin spot phenomenon. *Dermatology*. 2001;202:246-8.
- Gerber M, De Veciana M, Towers CV. Aplasia cutis congenita a rare case of elevated alpha-fetoprotein levels. *Am J Obstet Gynecol*. 1995;172:1040-1.
- Burgos J, Melchor JC, Ruiz I, Unamuno M, Aguirregoikoa JA, Albisu M. Aplasia cutis congénita y feto papiráceo en embarazo gemelar monocigótico. *Prog Obstet Ginecol*. 2005;48:268-71.
- Leboucq N, Montoya y Martínez P, Montoya-Vigo F, Castan P. Aplasia cutis congenita of the scalp with large underlying skull defect: a case report. *Neuroradiology*. 1994;36:480-2.
- Frieden IJ. Aplasia cutis congenita: a clinical review and proposal for classification. *J Am Acad Dermatol*. 1986;14:646-60.
- Sybert VP. Aplasia cutis congenital: a report of 12 new families a review of the literature. *Pediatr Dermatol*. 1975; 121:21-50.
- Colon Fontanez F, Fallon Friedlander S, Newbury R. Bullous aplasia cutis congenita. *J Am Acad Dermatol*. 2003;48 5 Suppl:S95-8.
- Beekmans SJ, Haumann TJ, Vandertop WP. Aplasia cutis congenita in 4 infants. *Ned Tijdschr Geneesk*. 2002;146:1842-5.
- Rasheed T, Orlando A, Gordon DJ. Basal cell carcinoma in aplasia cutis congenita. *Br J Plast Surg*. 2000;53:351-2.
- Itin PH, Bargetzi MC. Aplasia cutis congenita with precancerous transformations – the first case. Why do these scars never develop invasive tumors? *Eur J Dermatol*. 2000; 10:181-3.