

144 **V. Benito**
M. Sosa
J.A. García

Servicio de Obstetricia y Ginecología. Hospital Universitario Materno-Infantil de Canarias. Las Palmas de Gran Canaria. España.

Correspondencia:

Dra. V. Benito Reyes.
Servicio de Ginecología y Obstetricia. Hospital Materno-Infantil de Canarias.
Avda. Marítima del Sur, s/n. 35016 Las Palmas de Gran Canaria. España.
Correo electrónico: virbenito@yahoo.es

Fecha de recepción: 6/9/04.

Aceptado para su publicación: 9/1/06.

Aplasia cutis congénita: una rara entidad desconocida para los obstetras

*Aplasia cutis congenita:
a rare entity unfamiliar
to obstetricians*

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 es desconocida. 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.

PALABRAS CLAVE

Aplasia cutis congénita. Piel. Recién nacido.

ABSTRACT

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 sexes equally and the etiology 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 defects and malformations.

KEY WORDS

Congenital cutaneous aplasia. Skin. Newborn.

INTRODUCCIÓN

La aplasia cutis congénita es una condición caracterizada por la ausencia congénita de áreas de piel en zonas de localización variable. La forma más frecuente afecta al vértex, y puede presentarse de forma aislada o asociada a otras malformaciones. La primera descripción de Cordon, en 1767, se refería a 2 hermanas en las que la lesión se localizaba en las extremidades inferiores, mientras que Campbell, en 1826, dio a conocer el primer caso con afectación del cuero cabelludo^{1,2}.

La frecuencia se ha estimado en torno a 3 de cada 10.000 recién nacidos³. En un 80-90% de los casos el defecto se presenta como una lesión oval o circular, solitaria, sin pelo, bien delimitada, de 1-2 cm y localizada en el vértex⁴. Puede afectar a otras

partes del cuerpo, y variar en extensión desde pequeñas lesiones a toda la superficie corporal.

El propósito de este trabajo es presentar 2 casos de recién nacidos con una aplasia cutis congénita del cuero cabelludo realizando, desde la óptica obstétrica, una revisión actualizada de la literatura.

CASOS CLÍNICOS

Caso 1

Paciente de 25 años de edad, sin antecedentes personales de interés, y obstétricos de primigesta, nulípara. Sin historia familiar de lesiones cutáneas o malformaciones. Gestación de curso normal sin ingesta de fármacos.

Fue derivada al Hospital Universitario Materno-Infantil de Canarias tras un parto normal en la semana 38 de gestación en su Centro de Salud. En la exploración se objetiva pequeño desgarro perineal de primer grado que se sutura sin incidencias. Presentaba un útero bien contraído y pérdidas hemáticas normales.

El recién nacido es un varón de 2.310 g, con una talla de 46 cm. Presentó en el vértex una placa eritematosa de 5 cm de diámetro mayor, de bordes bien definidos, con pequeñas dilataciones varicosas y centro necrótico (fig. 1). No se aprecia ninguna otra lesión cutánea. Para prevenir la sobreinfección local se instaura tratamiento tópico con antibióticos, que se mantiene hasta que comienzan a hacerse patentes los signos clínicos de granulación y epitelización.

El neonato presenta, además, defectos transversales en las extremidades que requieren estudio por parte del servicio de neonatología. Se realiza el diagnóstico de síndrome de Adams-Oliver y actualmente continúa controles en la unidad de neurología pediátrica.

Caso 2

Paciente de 39 años de edad, con antecedentes familiares de madre afecta de hipertensión arterial y padre diabético no insulino dependiente, sin enfermedades hereditarias o historia familiar de lesiones mucocutáneas. Antecedentes personales de apendic



Figura 1. Aplasia cutis congénita inmediatamente tras el parto.

ectomía y antecedentes obstétricos de secundigesta con parto eutócico anterior de feto de 3.280 g, que vive sano.

La gestación actual es de curso normal. Se realiza amniocentesis genética en la semana 16 por ansiedad. El cariotipo corresponde a un varón normal. Los estudios ultrasonográficos posteriores son normales.

Acude en la semana 38+1 al Servicio de Urgencias del Hospital Universitario Materno Infantil de Canarias en prodromos de parto. Siete horas más tarde se produce el parto eutócico de un feto varón de 3.100 g con test de Apgar 8/9, pH arterial 7,05 y venoso 7,17. Presenta una lesión abierta en el vértex, de bordes bien definidos, con aspecto de ulceración de 4 x 2 cm y recorridos venosos visibles (fig. 2). El resto de la exploración física es normal; no presenta ninguna otra lesión dérmica.

Las pruebas complementarias solicitadas son todas normales. Se establece el diagnóstico de aplasia cutis congénita y se instaura tratamiento antibiótico tópico hasta que se consigue una adecuada cicatrización del defecto (fig. 3).



Figura 2. *Aplasia cutis congénita pocos días posparto.*



Figura 3. *Aplasia cutis congénita 4 meses posparto.*

DISCUSIÓN

La aplasia cutis congénita, también conocida como la ausencia congénita de la piel, es un grupo heterogéneo de alteraciones caracterizadas por la ausencia al nacimiento de epidermis, dermis y, en ocasiones, de los tejidos subyacentes. Esta malformación es una anomalía del desarrollo que se ve más frecuentemente en el cuero cabelludo, en la línea media posterior o como varios defectos pequeños o uno grande en las extremidades superiores o inferiores, y en ocasiones en el tronco (estos últimos suelen ser simétricos)⁵.

Su etiopatogenia es desconocida⁶. Se han sugerido diferentes factores predisponentes, tales como la edad materna, el número de embarazos, exostosis pélvica, traumatismos intrauterinos, exposición a radiación y factores genéticos⁷⁻⁹. Como posibles etiologías se ha postulado la existencia de adherencias del amnios, alteraciones vasculares placentarias, infecciones intrauterinas, acción de teratógenos, defectos de cierre del tubo neural, rotura prematura de membranas y fuerzas de tensión, entre otras, y existen muchos casos sin asociación alguna ni causa probable^{10,11}. Una de las primeras hipótesis etiopatogénicas sugiere la presencia de bandas y adherencias amnióticas, que darían lugar a una adhesión entre la piel del feto y la membrana amniótica provocando un arrancamiento de la piel¹². Determinadas drogas o infecciones intraútero, como la varicela o el herpes simple, darían lugar a una corioamnionitis que, final-

mente, induciría la aparición de dichas cintas fibrosas¹³. Stephan et al¹⁴ plantean que la aplasia del vértex sea el resultado de una rotura de la piel embrionaria. Esta tensión es máxima en el vértex, correspondiendo al área donde se soporta la mayor tensión biomecánica del cuero cabelludo como resultado del rápido crecimiento del cerebro¹⁴. También podría ser secundario a la acción teratogénica de fármacos antitiroideos, como el metimazol y carbimazol¹⁵. En España se describió una asociación significativa entre el uso de metimazol para el engorde del ganado y la prevalencia de aplasia cutis congénita, pero parece que el riesgo es muy bajo y que factores maternos adicionales podrían contribuir a este efecto¹⁶. También se han notificado otros casos relacionados con el misoprostol¹⁷.

El diagnóstico de aplasia cutis congénita es fundamentalmente clínico, la histología no se utiliza de rutina. En nuestros casos se estableció el diagnóstico por las características del defecto cutáneo. La lesión típica del cuero cabelludo se describe como defecto único o múltiple de forma redondeada o alargada de 2 a 3 cm, bien delimitada, de aspecto bulloso, cicatricial o cubierta por una membrana blanda que puede desprenderse y dejar una úlcera seca^{5,18,19}. 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 duramadre¹⁹⁻²¹. La presencia de un defecto óseo subyacente a la aplasia cutis congénita se estima en

Tabla 1 Clasificación de Frieden de la aplasia cutis congénita

<i>Tipo</i>	<i>Herencia</i>	<i>Área afectada</i>	<i>Otros hallazgos</i>
I. Sin anomalías asociadas	AD y esporádica	Cuero cabelludo (habitualmente vértex). Lesión única en 2/3 de los casos	No
II. Con anomalías de los miembros	AD	Línea media cuero cabelludo Solitaria o múltiple	Reducción del tamaño de los miembros, especialmente inferiores
Síndrome de Adams Oliver	AD, AR y esporádica	Cuero cabelludo	Anomalías de miembros y cráneo; cutis marmorata telangiectásica
III. Asociada a <i>nevus</i> 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, zona lumbar, cuero cabelludo y otras	Mielomeningocele, disrafia espinal, estenosis craneal, angiomas leptomenígeas, onfalocele, ectopia pabellón auricular, gastrosquisis y porencefalia
V. Asociada a feto papiráceo 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 bullosa, habitualmente localizada b. Con atresia gastrointestinal	AD o AR (depende de tipo de epidermolisis bullosa) AR	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	No
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-Blizzard. Hipoplasia dérmica focal, disrupción bandas amnióticas, disgenesia gonadal XY

AD: autosómico dominante; AR: autosómico recesivo.

torno al 20-30%²². Las complicaciones más importantes son hemorragia masiva, meningitis y la infección local secundaria^{18,19}.

Aunque la mayoría de los neonatos con aplasia cutis congénita no presenta otras anomalías, las lesiones cutáneas pueden asociarse con un gran número de malformaciones congénitas o síndromes genéticos. Desde que Cordon¹, en 1767, describe el primer caso de aplasia cutis congénita, se han publicado más de 500 casos en la literatura médica, aumentando el interés al comprobarse que, lejos de ser una alteración aislada, es la característica común de un grupo muy complejo de trastornos con manifestaciones clínicas variadas. La clasificación más completa es la realizada por Frieden²³ en 1986, que la

divide en 9 grupos, considerando ubicación, modo de herencia y anomalías asociadas, a la que se han agregado algunas modificaciones por otros autores (tabla 1)²⁴. En el primero de los casos presentados la aplasia cutis está asociada a defectos transversales en las extremidades, formando parte del síndrome de Adams Oliver, entidad extremadamente rara y tipo II de la clasificación de Frieden. En el segundo caso expuesto la aplasia cutis no acompaña a ninguna otra anomalía, lo que la incluye dentro del tipo I de Frieden.

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

148 derivadas del ectodermo, como el pelo, los dientes, las uñas, la piel y el sistema nervioso central, así como el examen de otros miembros de la familia²³. Además, si es factible, se debe realizar el estudio de la placenta en busca bandas amnióticas, malformaciones arteriovenosas e infartos. En algunos casos es importante el diagnóstico diferencial con procesos traumáticos durante el trabajo de parto.

El tratamiento es controvertido, ya que no existe una gran experiencia con los resultados. Las lesiones pequeñas y superficiales tienden a cicatrizar espontáneamente, ya que tiene lugar un proceso de epitelización desde los bordes del defecto hacia el centro, que se completa en un período de 1 a 3 meses dejando una cicatriz atrófica, fina y sin pelo. En

estos casos el tratamiento de elección es el tratamiento conservador con curas oclusivas y antibioterapia tópica²⁵. En los defectos grandes asociados a defectos óseos se recomienda la intervención quirúrgica precoz para realizar el cierre definitivo mediante colgajos locales, expansiones titulares y craneoplastia²⁶.

A pesar de la baja incidencia de la aplasia cutis congénita, es necesario resaltar la trascendencia del conocimiento y diagnóstico de esta entidad por todos aquellos especialistas relacionados con el recién nacido, entre ellos los obstetras, dadas las eventuales malformaciones asociadas y potenciales complicaciones que pueden traducir una elevada morbi-mortalidad neonatal.

BIBLIOGRAFÍA

1. Cordon M. Extrait d'une lettre au sujet de trois enfants de la même mère nés avec partie des extrémités dénuée de peau. *J Méd Chir Pharm.* 1967;26:556-7.
2. Campbell W. Case of congenital ulcer on the cranium of a fetus, terminating in fatal hemorrhage on the 18th day after birth. *J Med Sci.* 1926;2:82.
3. Díez Delgado J, Belmonte MJ, Calvo MD, López-Candel E. Aplasia cutis como efecto teratógeno del metimazol. *An Esp Pediatr.* 1999;51:290-2.
4. Ingalls NW. Congenital defects of the scalp. III. Studies in the pathology of development. *Am J Obstet Gynecol.* 1933;25:861.
5. Avery GB. Fisiopatología y manejo del recién nacido. 3.^a ed. Buenos Aires: Editorial Panamericana, 1990. p. 1235-6.
6. 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.
7. 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.
8. Sánchez-Pedreño P, Rodríguez Pichardo A, Camacho Martínez F. Aplasia cutis congénita. *J Am Acad Dermatol.* 1985;13:429-33.
9. Pizzi de Parra NG, Parra CA. Aplasia cutis congénita. *Rev Arg Derm.* 1982;63:193-6.
10. Vogt T, Stolz W, Landthaler M. Aplasia cutis congenita alter exposure to methimazole: a causal relationship? *Br J Dermatol.* 1995;133:944-6.
11. 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.
12. Demmel U. Clinical aspects of congenital skin defects. *Eur J Pediatr.* 1975;121:21-50.
13. Harris HH, Foucar E, Andersen RD, Ray TL. Intrauterine herpes simplex infection resembling mechanobullous disease in a newborn infant. *J Am Acad Dermatol.* 1986;15:1148-55.
14. Stephan MJ, Smith DW, Ponzi JW, Aldan ER. Origin of scalp vertex aplasia cutis. *Pediatrics.* 1982;101:850-3.
15. Díez Delgado J, Belmonte MJ, Calvo MD, López-Candel E. Aplasia cutis como efecto teratógeno del metimazol. *An Esp Pediatr.* 1999;51:290-2.
16. Martínez-Frías ML, Cerrejo A, Rodríguez-Pinilla E, Urioste M. Methimazole in animal feed and congenital aplasia cutis. *Lancet.* 1992;339:742-3.
17. Fonseca W, Alencar AJC, Pereira RMM, Misago C. Congenital malformation of the scalp and cranium alter failed first trimester abortion attempt with misoprostol. *Clin Dysmorphol.* 1993;2:76-80.

18. Drolet B, Prendiville J, Golden J, Eniolras O, Esterly NB. "Membranous aplasia cutis" with hair collars. Congenital absence of skin or neuroectodermal defect? Arch Dermatol. 1995;131:1427-31.
19. Broente MC, Frontini M V, Acosta MI, Saleme C, Barrionuevo S, Asial R. Extensive symmetric truncal aplasia cutis congenita without fetus papyraceus or macroscopic evidence of placental abnormalities. Pediatr Dermatol. 1995;12:228-30.
20. Schaffer AJ, Avery ME. Enfermedades del recién nacido. 4.^a ed. La Habana: Editorial Científico-Técnica; 1981. p. 978-9.
21. Gerber M, De Veciana M, Towers CV, Devore GR. Aplasia cutis congenita: a rare cause of elevated alpha-fetoprotein levels. Am J Obstet Gynecol. 1995;172:1040-1.
22. Leboucq N, Montoya 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.
23. Frieden IJ. Aplasia cutis congenita: a clinical review and proposal for classification. J Am Acad Dermatol. 1986;14:646-60.
24. Novice FM, Collison DW, Burgdorf WHC, Esterly NB. Handbook of genetic and skin disorders. Philadelphia: WH Saunders Company; 1994. p. 330-5.
25. Sargent LA. Aplasia cutis congenita of the scalp. J Pediatr Surg. 1990;25:1211-3.
26. Ross DA, Laurie SWS, Coombs CJ, Mutimer KL. Aplasia cutis congenita: failed conservative treatment. Plast Reconstr Surg. 1995;95:124-9.