



CIRUGÍA y CIRUJANOS

Órgano de difusión científica de la Academia Mexicana de Cirugía
Fundada en 1933

www.amc.org.mx www.elsevier.es/circir



CASO CLÍNICO

Aplasia cutis congénita asociada a epidermólisis ampollosa



Félix Muñoz-Guerrero^{a,*}, Adrián Antonio Muñoz-Solís^b y José Manuel Ornelas-Aguirre^c

^a Unidad Médica de Alta Especialidad, Unidad de Quemados, Hospital de Especialidades No. 2, Instituto Mexicano del Seguro Social, Ciudad Obregón, Sonora, México

^b Servicio de Urgencias Médicas, Hospital General de Zona No. 30, Instituto Mexicano del Seguro Social, Mexicali, Baja California, México

^c Departamento de Ciencias de la Salud - Unidad Cajeme, Universidad de Sonora, Ciudad Obregón, Sonora, México

Recibido el 17 de febrero de 2016; aceptado el 17 de octubre de 2016

Disponible en Internet el 12 de diciembre de 2016

PALABRAS CLAVE

Aloinjerto de tejido compuesto;
Aplasia cutis congénita;
Infante

Resumen

Introducción: La aplasia cutis congénita (ACC) es un padecimiento dérmico de presentación poco frecuente que se caracteriza por la ausencia de piel al nacimiento y se asocia a malformaciones craneales, faciales, dérmicas y óseas. El diagnóstico es fundamentalmente clínico.

Caso clínico: Masculino de 5 días de vida extrauterina, producto único de madre primigesta y sin antecedentes familiares de relevancia. La exploración física reveló defectos simétricos y bilaterales en la piel de ambas extremidades inferiores caracterizados por fragilidad cutánea, costras y úlceras recubiertas de pseudomembranas, asociados a una disminución del espacio interdigital de ortijos de pie izquierdo, retracción del pie y *genu varum*. Se manejó con aloinjertos de epidermis cultivado *in vitro*, cuidados generales de las heridas y seguimiento clínico posterior.

Discusión: La ACC asociada a epidermólisis ampollosa es una de las formas de presentación menos frecuente. Es necesario descartar otro tipo de patologías dérmicas. Se recomienda manejo clínico con cubierta cutánea biológica o sintética, prevención de infecciones, tratamiento oportuno de las complicaciones y seguimiento clínico.

© 2016 Academia Mexicana de Cirugía A.C. Publicado por Masson Doyma México S.A. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

* Autor para correspondencia. Hospital de Especialidades No. 2, UMAE, CMNNo, Instituto Mexicano del Seguro Social, Prolongación Hidalgo y Sahuaripa S/N, Colonia Bellavista, CP 85130 Ciudad Obregón, Sonora, México. Teléfono: +52(64)4414-4246, ext. 31671. Fax: +52 64 4413, 4490.

Correos electrónicos: drfelix44@gmail.com, felix.munoz@imss.gob.mx (F. Muñoz-Guerrero).

<https://doi.org/10.1016/j.circir.2016.10.017>

0009-7411/© 2016 Academia Mexicana de Cirugía A.C. Publicado por Masson Doyma México S.A. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

KEYWORDS

Aplasia cutis
congenita;
Composite tissue
allograft;
Infant

Aplasia cutis congenita associated with epidermolysis bullosa**Abstract**

Introduction: Aplasia cutis congenita (ACC) is a skin condition of rare presentation, this disease is characterized by absence of skin at birth and associated with facial, skin and bone skull deformities. The diagnosis is mainly clinical.

Case report: Male 5 days after birth, unique product of primigravida mother and no family history of relevance. Physical examination revealed bilateral and symmetrical skin defects of both lower extremities, the disease is characterized by skin fragility, scabs, and coated pseudomembrane ulcers, decreased interdigital space between toes of the left foot, retraction of the foot and *genu varum*. It was handled with allograft of epidermis cultured in vitro, general wound care and clinical follow-up.

Discussion: ACC associated with epidermolysis bullosa is one of the rarer forms of presentation. It is necessary to rule out other skin diseases. Clinical management is recommended with biological or synthetic skin cover, infection prevention, early treatment of complications and clinical follow.

© 2016 Academia Mexicana de Cirugía A.C. Published by Masson Doyma México S.A. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Antecedentes

La aplasia cutis congénita (ACC) es una malformación poco común que se caracteriza por ausencia de capas de la piel y tejido celular subcutáneo¹. En la población se presentan aproximadamente 1/10,000 recién nacidos, y es más común en el género femenino². Cordon³ describió el primer caso en 1767. En su etiología existe evidencia de asociación con epidermolisis ampollosa, teratógenos específicos, infecciones intrauterinas, displasia ectodérmica⁴, anomalías cromosómicas (trisomía 13), herencia autosómica recesiva y autosómica dominante en un 35-50% de los casos¹. Se han reportado hasta un 25% de casos asociados a malformaciones en región craneal, facial, dérmica y ósea⁵, además de la presencia de otros síndromes poco comunes, como el síndrome de Adams-Oliver⁶, la displasia ectodérmica y la telangiectasia marmorata⁷.

La forma solitaria de ACC es la más común y aparece principalmente en cuero cabelludo (86%)⁸, comprometiendo el cráneo subyacente en un 15-20% de los casos⁹. Otras regiones que incluyen tronco y extremidades pueden verse afectadas¹⁰. Diversos métodos de clasificación han sido propuestos para la ACC. La clasificación de Frieden⁸ establece 9 subgrupos: afección en cuero cabelludo asociado con anomalías de extremidades, que incluyen *genu varum*, nevos epidérmicos, malformaciones embrionarias, feto papiráceo, infartos placentarios, epidermolisis ampollosa, lesiones localizadas en extremidades sin aparición de vesículas, lesiones de cualquier región con exposición a teratógenos conocidos o asociado a la presencia de síndromes cromosómicos.

El diagnóstico es clínico; típicamente las lesiones son bien delimitadas, no inflamatorias, con un rango de 0.5 a 10 cm en su extensión, pudiendo ser incluso más grandes^{11,12}. El pronóstico es bueno a mediano y largo plazo^{13,14}, la mortalidad (20-50%) es proporcional a la extensión de las lesiones¹⁵.

Caso clínico

Recién nacido masculino de 40 semanas de gestación, hijo único de madre en su primera gestación de 24 años de edad. La madre llevó control prenatal e ingesta de complementos de hierro y ácido fólico. Sin antecedente de exposición a teratógenos, infecciones, historia familiar de enfermedades de la piel o síndromes cromosómicos.

Al nacimiento tuvo una puntuación de Apgar 8-9/10. La placenta, sin alteraciones identificables. Se identificó *genu varum* en ambas piernas, pie hendido con flexión interna del tobillo en ambas regiones plantares, disminución del espacio interdigital de ortijos de pie izquierdo. Se identificaron zonas con ausencia de piel en ambas extremidades inferiores que cubrían la cara interna de ambas tibias con un aspecto costroso y melicérico en un fondo eritematoso acompañado de fragilidad cutánea y pseudomembranas (fig. 1). Durante la primera evaluación las heridas se cubrieron con un apósito simple. Sin anomalías clínicas en el examen inicial; estudios radiológicos y de ultrasonido sin malformaciones. Todas las pruebas de orina y sangre, así como las pruebas de laboratorio que examinan la función renal y hepática, fueron normales.

Se empleó un tratamiento conservador para los primeros días de evaluación con hidratación, antibióticos y alimentación por vía oral; sin embargo, esto no alivió la condición. De acuerdo con la clasificación de Frieden, se estableció el diagnóstico de ACC asociado a epidermolisis ampollar (subgrupo 6). Con el fin de acelerar el proceso de curación (cicatrización) y prevenir la infección de la herida, se realizó aloinjerto de epidermis cultivada *in vitro* y la adición de factor de crecimiento de la piel durante las curaciones con colocación de apósitos no adherentes (fig. 2). La estancia hospitalaria fue de 5 días, y pasado este tiempo se egresó por buena evolución para continuar tratamiento en su domicilio. El seguimiento se realizó cada mes durante los primeros 6 meses hasta cumplir un año con el tratamiento.



Figura 1 Lesiones que cubren la cara interna de ambas extremidades inferiores. Se observa ausencia de piel con zonas de aspecto costroso y melisérico en un fondo eritematoso con fragilidad cutánea y pseudomembranas.

Discusión

Como ya se mencionó, la ACC es un trastorno de la piel de origen congénito. Puede ocurrir de forma aislada, como en el caso descrito, o acompañar a otros síndromes genéticos. La evidencia reciente sugiere como factores asociados a su origen la exposición a tabaquismo materno¹⁶, fármacos como el metimazol, el diclofenaco sódico, el ácido valproico, drogas como *Cannabis sativa* y cocaína¹⁷. El aspecto clínico de las lesiones en la ACC es heterogéneo. En algunos casos las



Figura 2 Las lesiones fueron tratadas con aloinjerto de piel, curaciones y colocación de apósitos no adherentes. En la figura se observa buena epitelización por segunda intención, libre de infecciones o complicaciones.

lesiones se forman en fases iniciales de la gestación para luego cerrarse, y al nacimiento se muestran como una cicatriz fibrosa y atrófica con alopecia¹⁸. Las lesiones que se mantienen hasta el nacimiento se presentan como úlceras eritematosas, húmedas, con tejido de granulación y cubiertas por finas membranas, como en este caso. La profundidad de las lesiones puede abarcar todas las capas de la piel con disminución del tejido celular subcutáneo, pudiendo afectar incluso estructuras profundas como músculo y hueso¹⁹.

La afección no craneal de la ACC se ha reportado entre un 17-30% de los casos⁸. La asociación con epidermolísis ampollosa es rara²⁰. La característica clásica de estas lesiones es que son simétricas y siguen la línea media de las extremidades, como sucedió en el caso descrito. Una variante poco común de la ACC y asociada a distrofia ungueal fue descrita en 1966 por Bart et al.²¹; en nuestro caso se descartó esta anomalía durante la evaluación clínica inicial.

El objetivo del tratamiento es acelerar la curación (epitelización) cuando existen células basales en la piel y reducir el riesgo de cicatrices, y la respuesta dependerá siempre de la condición inicial del paciente²². La mayoría de las lesiones se curan espontáneamente con tratamiento conservador; sin embargo, lesiones grandes y profundas que afectan las células basales de la piel pueden requerir la aplicación de autoinjertos cutáneos o aloinjertos de epidermis cultivada cuando existan células basales²³. En este caso, después de establecer el diagnóstico se informó ampliamente a los padres del infante sobre el origen congénito de las alteraciones cutáneas, quienes autorizaron el manejo no quirúrgico con aloinjertos de epidermis cultivada y la adición de factor de crecimiento de la piel durante las curaciones.

Posterior al procedimiento, las heridas epitelizaron al 100% y fueron manejadas de forma conservadora y ambulatoria sin necesidad de nueva hospitalización. El tratamiento domiciliario permitió la lactancia normal del recién nacido sin interferir con la vida de sus padres y se previno el desarrollo de infecciones hospitalarias por microorganismos resistentes.

La epitelización se observó por primera vez en las áreas por fuera de las articulaciones, y aunque las heridas sanaron por segunda intención, esta curación no dio lugar a

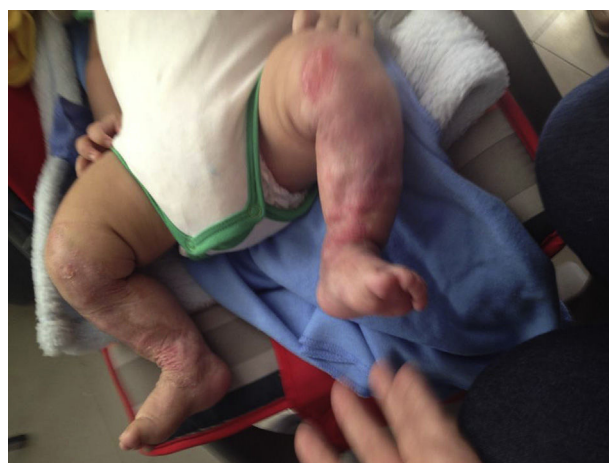


Figura 3 Después de un año de seguimiento las lesiones han desaparecido, siendo sustituidas por una cubierta cutánea completa y sin evidencia de sinequias o complicaciones tardías.

cicatrices anormales. Cuando la cicatrización no ocurre de forma adecuada es necesario realizar la liberación de sinequias, o incluso utilizar equipos de ortesis en etapas posteriores como parte del desarrollo del paciente⁴. En nuestro caso, se presentó solo ligera hipopigmentación anormal en la piel. Las complicaciones más graves incluyen hemorragia o trombosis del seno venoso (en los casos craneales), infección, sepsis y cierre lento de la herida¹. Tras un año de seguimiento presentó una evolución muy favorable, con una cubierta cutánea completa y sin evidencia de sinequias, ulceraciones, retracciones o alguna otra complicación que fuera evidente (fig. 3). El pronóstico futuro de este caso se considera bueno a largo plazo.

Conclusión

La ACC asociada a epidermólisis ampullosa es una de las formas de presentación menos frecuente de esta enfermedad. Es necesario descartar otro tipo de patologías dérmicas asociadas a los cambios observados. Se recomienda un manejo conservador con aloinjertos de epidermis cultivada, uso de factores de crecimiento epidérmico, prevención de infecciones, tratamiento oportuno de las complicaciones y un seguimiento clínico permanente que asegure una buena evolución del caso hasta su resolución.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que los procedimientos seguidos se conformaron a las normas éticas del comité de experimentación humana responsable y de acuerdo con la Asociación Médica Mundial y la Declaración de Helsinki.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

- Bharti G, Groves L, David LR, Sanger C, Argenta LC. Aplasia cutis congenita: Clinical management of a rare congenital anomaly. *J Craniofac Surg*. 2011;22:159–65.
- Taifour-Suliman M, Quazi A. Aplasia cutis congenita of the trunk in a Saudi newborn. *Br J Plast Surg*. 2004;57:582–4.
- Cordon M. Extrait d'une lettre an sujet de trois enfants de la même mère nés avec partie des extrémités dénuée de peau. *J Méd Chir Pharmacie*. 1767;26:556–7.
- Rocha D, Rodrigues J, Marques JS, Pinto R, Gomes A. Aplasia cutis congenita: A conservative approach of a case with large, extensive skin, and underlying skull defect. *Clin Case Rep*. 2015;3:841–4.
- Dahmardehei M. A rare case of aplasia cutis congenita. *Acta Med Iran*. 2013;51:341–4.
- Bilginer B, Onal MB, Bahadir S, Akalan N. Aplasia cutis congenita of the scalp, skull and dura associated with Adams-Oliver syndrome. *Turk Neurosurg*. 2008;18:191–3.
- Browning JC. Aplasia cutis congenita: Approach to evaluation and management. *Dermatol Ther*. 2013;26:439–44.
- Frieden IJ. Aplasia cutis congenita: A clinical review and proposal for classification. *J Am Acad Dermatol*. 1986;14:646–60.
- Benjamin LT, Trowers AB, Schachner LA. Giant aplasia cutis congenita without associated anomalies. *Pediatr Dermatol*. 2004;21:150–3.
- Verhelle NA, Heymans O, Deleuze JP, Fabre G, Vranckx JJ, Van den hof B. Abdominal aplasia cutis congenita: Case report and review of the literature. *J Pediatr Surg*. 2004;39:237–9.
- Suárez O, López-Gutiérrez JC, Andrés A, Barrena S, Encinas JL, Luis A, et al. Aplasia cutis congenita: Surgical treatment and results in 36 cases. *Cir Pediatr*. 2007;20:151–5.
- Roche-Gamón E, Febrer-Bosch I, Alegre de Miquel V. Hair collar sign associated with scalp aplasia cutis congenita. *Actas Dermosifiliogr*. 2007;98:442–3.
- Vázquez-López ME, Fernández-Díaz ML, Somoza-Rubio C, Morales-Redondo R. Aplasia cutis congénita, epidermólisis ampullosa y distrofia ungueal. *An Esp Pediatr*. 1998;49:294–6.
- Karaman A, Kahveci H, Kacmaz E, Ataoglu S. Aplasia cutis congenital and limb anomaly: A case of non-scalp lesion. *Göztepe Tip Dergisi*. 2013;28:220–3.
- Başterzi Y, Bağdatoğlu C, Sari A, Demirkan F. Aplasia cutis congenita of the scalp and calvarium: Conservative wound management with novel wound dressing materials. *J Craniofac Surg*. 2007;18:427–9.
- Ustüner P, Dilek N, Saral Y, Ustüner I. Coexistence of aplasia cutis congenita, faun tail nevus and fetus papyraceus. *J Dermatol Case Rep*. 2013;7:93–6.
- Tempark T, Shwayder TA. Aplasia cutis congenita with fetus papyraceus: Report and review of the literature. *Int J Dermatol*. 2012;51:1419–26.
- Moros-Peña M, Labay-Matías M, Valle-Sánchez F, Valero-Adán T, Martín-Calama VJ, Muñoz-Albillos M. Aplasia cutis congenita in a newborn: Etiopathogenic review and diagnostic approach. *An Esp Pediatr*. 2000;52:453–6.
- Arrate JK, Ugidos M, García-Rodrigo S, de Gárate J, González-Tanago J. Congenital aplasia cutis. *An Esp Pediatr*. 1980;13:423–8.
- Evers ME, Steijlen PM, Hamel BC. Aplasia cutis congenita and associated disorders: An updated. *Clin Genet*. 1995;47:295–301.
- Bart BJ, Gorlin RJ, Anderson VE, Lynch FW. Congenital localized absence of skin and associated abnormalities resembling epidermolysis ampullosa: A new syndrome. *Arch Dermatol*. 1966;93:296–304.
- Aygun AD, Yilmaz E, Kurt A, Elkiran O, Okur I, Ozercan I. Aplasia cutis congenita and epidermolysis ampullosa: Bart syndrome. *Int J Dermatol*. 2010;49:343–5.
- Ahcan U, Janezic T. Management of aplasia cutis congenita in a non-scalp location. *Br J Plast Surg*. 2002;55:530–2.