

Aplasia cutis congénita. Presentación de un caso

Congenital cutis aplasia: Case report

Dra. Sulema Marrero Abreu¹, Dr. Rafael Enrique Diffur Duverger², Dr. Luis Torres León³

¹ Especialista de Primer Grado en Pediatría. Máster en Atención Integral al Niño. Profesora Instructora

² Especialista de Segundo Grado en Neonatología. Máster en Atención Integral al Niño, Profesor Auxiliar

³ Especialista de Primer Grado en Pediatría. Máster en Atención Integral al Niño. Profesor Auxiliar

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 presenta el caso de un recién nacido en su segundo día de vida, por presentar desde su nacimiento una lesión erosiva y costrosa en el miembro inferior izquierdo desde el tercio medio del muslo hasta el dorso del pie y en el dorso del pie derecho. En este recién nacido se estableció el diagnóstico de aplasia cutis congénita por las características del defecto cutáneo. Se hizo énfasis en el cuidado y la prevención de las complicaciones, fundamentalmente infecciosas, en este tipo de neonatos.

Palabras clave: aplasia cutis, piel, congénita, malformación

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 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. The case of a newborn on the second day of life is presented, since it presents an erosive and crusty lesion in the lower left limb from the middle third of the thigh to the dorsum of the foot and the dorsum of the right foot. In this newborn, the diagnosis of congenital aplasia cutis was established by the characteristics of the cutaneous defect. Emphasis was placed on the care and prevention of complications, mainly infectious, in this type of neonates.

Keywords: 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.

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 genéticos, alteraciones vasculares placentarias, infecciones intrauterinas, acción de teratógenos, defectos del cierre del tubo neural, rotura precoz de membranas, entre otras; existiendo muchos casos sin asociación alguna ni causa probable, sin embargo, en algunos estudios se ha concluido que probablemente este defecto no sea atribuible a una sola causa.³⁻⁵

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se reportó el caso de un recién nacido del sexo masculino Mba nza, hijo de madre secundigesta de 28 años de edad con antecedente de hipertensión arterial, VIH , TB y sepsis vaginal, producto de parto eutócico, liquido claro, tiempo de rotura prematura de membrana (RPM) de dos horas, edad gestacional de 38.3 semanas, apgar 9/9, peso al nacer 2889 gramos, fecha de nacimiento: 6/07/2016, evaluada al segundo día de vida por presentar desde su nacimiento una lesión erosiva y costrosa en el miembro inferior izquierdo desde

el tercio medio del muslo hasta el dorso del pie (imagen No. 1).y en el dorso del pie derecho. Al examen presentaba una lesión ulcerocostrosa rodeada de un área cicatricial. (imagen No. 2).

Imagen No. 1. Lesión ulcerocostrosa en el miembro inferior izquierdo



Figura 2: Lesión ulcerocostrosa en el pie derecho



Los exámenes complementarios incluyeron: cultivo bacteriano de la lesión erosiva, realizado a los tres días de vida, que resultó negativo. La lesión fue tratada con antibióticos tópicos, evolucionando con cicatrización por segunda intención, con sangramientos ocasionales en vasos superficiales adyacentes, resolviéndose alrededor de los dos meses de edad. Evaluado al año de edad se apreciaba una placa alopécica con piel atrófica y desprovista de anexos.

DISCUSIÓN

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 Cordon⁵ en 1767, se refería a

dos hermanas en las que la lesión se localizaba en las extremidades inferiores, posteriormente se han descrito más de 500 casos. No muestra diferencias por sexo ni raciales.

La incidencia se estima en torno a 0,5-1 de cada 10 000 recién nacidos y la razón femenino:masculino es 7:5.⁶ 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.⁷

La enfermedad puede presentarse sin ningún otro defecto o estar asociada a otras anomalías (en piel, ojos, oídos, cuello y extremidades entre otros), así como también puede presentarse junto a síndromes de malformación, como por ejemplo Síndrome de Adams-Oliver, Síndrome de Bart y el Síndrome de Johanson-Bilzard, entre otros.⁸

En este recién nacido se estableció el diagnóstico de aplasia cutis congénita por las características del defecto cutáneo. Se hizo énfasis en el cuidado y la prevención de las complicaciones, fundamentalmente infecciosas, en este tipo de neonatos.

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. Se han observado patrones de herencia autosómica recesiva y autosómica dominante.

Las complicaciones más importantes son hemorragia masiva, meningitis y la infección local secundaria.^{3, 4}

Debido a la presencia, en algunos casos, de anomalías asociadas que presentan un claro patrón hereditario, es necesario considerar el consejo genético.^{3, 6}

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Moros Peña M, Labay Matías M, Valle Sánchez E, Valero Adan T, Martín-Calama Valero J, Muñoz Albillos M. Aplasia cutis congénita en un recién

nacido: revisión etiopatogénica y actitud diagnóstica. *An Esp Pediatr*. 2000;52: 453-56.

2. Benito V, Sosa M, García JA. Aplasia cutis congénita: una rara entidad desconocida para los obstetras. *Prog Obstet Ginecol* [revista en la Internet]. 2006; [citado 2017 Oct 26];49(3):144-9. Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-progresos-obstetricia-ginecologia-151-articulo-aplasia-cutis-congenita-una-rara-13086178>

3. García Font D, Pablo Márquez B de, Pedrazas López D. Aplasia cutis congénita. *Rev Pediatr Aten Primaria* [Internet]. 2015 Dic [citado 2017 Oct 26]; 17(68): 357-60. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-76322015000500013&lng=es.

4. Tincopa-Wong OW. Aplasia cutis congénita: lo que se conoce en el presente. *Dermatol Peru* [revista en la Internet]. 2012[citado 2017 Oct 26];(2):89-110. Disponible en: http://sisbib.unmsm.edu.pe/BVRevistas/dermatologia/v22_n2/pdf/a03v22n2.pdf

5. Brzezinski P, Pinteala T, Chiriac AC, Foia L, Chiriac A. Aplasia cutis congenita of the scalp- what are the steps to be followed? Case report and review of the literatura. *An Bras Dermatol* [revista en la Internet]. 2015 Jan-Feb [citado 2017 Oct 26]; 90(1): 100–103. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4323704/>

6. Browning JC. Aplasia cutis congenita: approach to evaluation and management. *Dermatol Ther*. 2013;26:439-44. *Dermatol Ther*. 2013 Nov-Dec [citado 2017 Oct 26];26(6):439-44. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24552406>

7. Garcia-Romero MT, Narvóez-Rosales V, Hojyo-Tomoka MT. Bullous aplasia cutis congénita: Case report and review of the literatura. *Indian J Dermatol* [revista en la Internet]. 2011 May-Jun [citado 2017 Oct 26]; 56(3): 337–8. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3132921/>

8. Ufano CA. Aplasia cutis. Clínica y tratamiento. *Revista electrónica de Portales médicos.com*[revista en la Internet]. 2010 [citado 2017 Oct 26];V(4):90. Disponible en:

<https://www.portalesmedicos.com/publicaciones/articles/2017/1/Aplasia-cutis-Clinica-y-tratamiento.html>