

Aplasia cutis congénita asociada a agenesia de mano

N. Fernández Martínez¹, P. Gómez Centeno²

¹Pediatría. Centro de Salud de Boiro (A Coruña). ²Departamento de Dermatología. Hospital Comarcal de O Barco de Valdeorras. Orense

Title: Aplasia cutis congenita associated to hand agenesis

Sr. Director:

La aplasia cutis congénita es una rara alteración caracterizada por la ausencia congénita de epidermis, dermis y, en ocasiones, de los tejidos subyacentes¹.

Las lesiones pueden afectar a cualquier región corporal, aunque la localización más frecuente es el cuero cabelludo². Se puede presentar aislada o asociada a otras malformaciones³.

La asociación de aplasia cutis con anomalías de los miembros superiores constituye un hallazgo extremadamente raro.

Presentamos el caso de un niño recién nacido a término, parto espontáneo de vértice (PEV), con un test de Apgar de 9-10-10, un peso al nacer de 2.630 g, una talla de 47 cm y un perímetro craneal de 33 cm. Era el primer embarazo controlado y bien tolerado de una madre sana, de 30 años de edad, que no presentaba hábitos tóxicos ni ingesta de fármacos durante la gestación. Los padres no son consanguíneos, y no tenían ningún antecedente familiar de interés. En las ecografías antenatales se sospechaba un retraso del crecimiento intrauterino.

Al nacimiento se visualiza en el área parietal derecha, en la proximidad al vértex, un defecto cutáneo redondeado y bien delimitado, de 3 cm de diámetro. Estaba constituido por una lesión eritematosa, ligeramente sobreelevada y ulcerada, rodeada de un área cicatricial alopecíca.

No se palpaban anomalías óseas subyacentes. No se apreciaba ninguna otra lesión cutánea. La malformación se asociaba a una agenesia de la mano derecha. El resto de la exploración física era normal.

Se realizó una serie ósea en la que se constató la ausencia de huesecillos del metacarpo y las falanges de la mano derecha. La ecografía cerebral y abdominal, así como el ecocardiograma, fueron normales. El cariotipo era normal (46 XY). Otras exploraciones complementarias, como el hemograma, la bioquímica, el hemocultivo y el cultivo de frotis de la lesión, no aportaron ningún otro dato patológico.

La lesión evolucionó con cicatrización por segunda intención en 2 meses.

Se estableció el diagnóstico de aplasia cutis congénita (ACC) del cuero cabelludo, asociada a agenesia de mano, lo cual podría corresponder con el grupo II de ACC de la clasificación de Frieden (figura 1).



Figura 1. Aplasia cutis congénita de cuero cabelludo asociada a agenesia de mano



Figura 2. Placa alopecíca, con piel atrófica y sin anexos

A los 8 meses de vida se apreció en el paciente una placa alopecíca, con piel atrófica y sin anexos (figura 2).

La ACC fue descrita por Cordon⁴ en 1767 y clasificada por Frieden² en 1986. Su prevalencia se sitúa en alrededor de 3 casos por cada 10.000 recién nacidos vivos y generalmente se presenta de forma aislada⁵.

La ACC tipo II de la clasificación de Frieden es poco frecuente. Clínicamente, se caracteriza por la presencia de placas de alopecia cicatricial, solitarias o múltiples, asociada a anomalías de los miembros, principalmente los inferiores, con hipoplasia, sindactilia, distrofia de uñas y ectrodactilia. Otros defectos incluyen: dilatación de las venas del cuero cabelludo, cardiopatías, hemangiomas, criptorquidia, hipoplasia del nervio óptico, microcefalia, hidrocefalia, hidronefrosis y retraso del crecimiento. Se transmite de forma autosómica dominante³.

La asociación de la ACC a la agenesia de mano, como en este caso, es extremadamente rara.

Cabe destacar también que ante cualquier lesión congénita de la línea media se debe realizar una evaluación exhaustiva. Si se detecta un defecto óseo del cráneo, está indicado un examen con resonancia magnética⁶. Si no hay defecto craneal y la lesión es compatible con una ACC, no es necesario realizar una biopsia de la lesión. ■■■

Bibliografía

1. Moros M, Labay M, Valle F, Valero T, Martín-Calamo J, Muñoz M. Aplasia cutis congénita en un recién nacido: revisión etiopatogénica y actitud diagnóstica. *An Esp Pediatr*. 2000; 52: 453-456.
2. Frieden IJ. Aplasia cutis congenita: a clinical review and proposal for classification. *J Am Acad Dermatol*. 1986; 14: 646-660.
3. Pérez L, Urbina F, Roa J, Díaz C, Zambrano F. Aplasia cutis congénita: a propósito de cuatro casos. *Rev Clin Pediatr*. 2001; 72: 345-351.
4. 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: 556-557.
5. Díez-Delgado J, Belmonte MJ, Calvo MD, López E. Aplasia cutis como efecto teratógeno del metimazol. *An Esp Pediatr*. 1999; 51: 290-292.
6. Roche-Gamón E, Febrer-Bosch I, Alegre de Miquel V. Signo del collar de pelo asociado a aplasia cutis congénita del cuero cabelludo. *Actas Dermosifiliogr*. 2007; 98: 441-445.