

## Aplasia cutánea congénita

R. Cabeza Martínez, L. Barchino Ortiz, J.M. Hernanz Hermosa  
Servicio de Dermatología. Hospital General Universitario «Gregorio Marañón». Madrid

### Resumen

La aplasia cutánea congénita (ACC) es una rara alteración caracterizada por la ausencia congénita de epidermis, dermis y, en ocasiones, de los tejidos subyacentes. La forma más frecuente afecta al vértex, y se puede presentar de forma aislada o asociada a otras malformaciones. Fue descrita por primera vez por Cordon, en 1767, y desde entonces se han documentado más de 500 casos. La frecuencia se ha estimado en torno a 3/10.000 recién nacidos. No hay predilección por la raza ni el sexo. La etiopatogenia no está clara. La manifestación clínica habitual es una lesión oval o circular, solitaria, sin pelo, bien delimitada, de 0,5-2 cm, y localizada en el vértex. Al nacer, las lesiones pueden estar cicatrizadas o presentarse como erosiones o incluso úlceras profundas, con riesgo de afectar a las meninges o la duramadre. La mejor opción terapéutica dependerá del tamaño del defecto.

### Palabras clave

Aplasia cutánea, congénita, epidermis, dermis, malformaciones, vértex

### Abstract

*Title:* Aplasia cutis congenita

Aplasia cutis congenita (ACC) is a rare condition characterized by the congenital absence of epidermis, dermis and, in some cases, subcutaneous tissues. ACC occurs as an isolated defect (normally localized agenesis of the scalp) or with other associated anomalies. It was first described by Cordon in 1767, and more than 500 cases have been reported since, with an estimated incidence of 3 cases per 10,000 births. There is no racial or sexual predilection. The pathogenesis is not clear. The lesion is usually solitary, circular or oval, hairless and well-demarcated, and it ranges in size from 0.5-2 cm. At birth, the lesions may have already healed with scarring or may appear as superficial erosions or deep ulcerations, occasionally involving the dura or the meninges. The best therapeutic option depends on the size of the defect.

### Keywords

Aplasia cutis congenita, epidermis, dermis, anomalies, scalp

34

### Caso clínico

Varón de 6 años, en seguimiento en el servicio de dermatología desde los 18 días de edad. Acude por primera vez a la consulta en el año 2001 por presentar al nacer una lesión cicatricial circular, solitaria, con alopecia, bien delimitada y localizada en el vértex. Hay antecedentes familiares de ACC con afectación del bisabuelo, abuela, tía abuela, tío abuelo, tía y primo paternos. El padre no presenta lesiones.

En la exploración física se observa una placa atrófica circular, solitaria, con alopecia, bien delimitada, de 3 cm de longitud y localizada en el vértex (figura 1). No se observan otras anomalías físicas.

Con el diagnóstico de presunción de ACC se decide realizar una biopsia cutánea de la lesión. La histología es compatible con una cicatriz fibrosa dérmica. Se realizan pruebas de imagen: una radiografía craneal y una tomografía computarizada craneal (sin apreciarse ningún defecto óseo subyacente), y una ecografía abdominal que resultó normal.

Se confirma el diagnóstico de ACC y se decide establecer por el momento un tratamiento conservador. No se descarta la



**Figura 1.** Lesión cicatricial circular, solitaria, con alopecia, bien delimitada y localizada en el vértex

TABLA 1

**Clasificación de Frieden de la aplasia cutánea 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 anomalías 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 (meningiomielocela, disrafia espinal, gastrosquisis, angiomatosis leptomeníngea, estenosis craneal)	Depende de la afección fundamental
5	ACC con feto papiráceo o infartos placentarios asociados	Esporádica
6	ACC asociada con epidermólisis ampollar	Depende del tipo de epidermólisis ampollar
7	ACC localizada en extremidades sin aparición de vesículas	Autosómica dominante o recesiva
8	ACC causada por teratógenos (metimazol, varicela, herpes simple)	No es hereditaria
9	ACC relacionada con síndromes de malformación (trisomía 13, síndrome 4p, síndrome de Johanson-Blizzard, displasias ectodérmicas, hipoplasia dérmica focal, síndrome de bandas amnióticas)	Depende del síndrome

TABLA 2

**Clasificación de Sybert de la aplasia cutánea congénita (ACC)**

Tipo	Definición	Herencia
I	ACC limitada al cuero cabelludo	Esporádica y familiar (autosómica dominante con penetrancia incompleta, expresión variable intrafamiliar)
II	Afecta al cuerpo con o sin afectación del cuero cabelludo	Esporádica y familiar (autosómica dominante con penetrancia reducida o autosómica recesiva)
IIA	Afecta al cuerpo con o sin defectos de las extremidades	Esporádica y familiar (autosómica dominante)
III	Limitada al cuero cabelludo con o sin afectación de las extremidades	Autosómica dominante
IV	Asociada a epidermólisis ampollar (letal, distrófica o simple)	–
IVA	Síndrome de Bart, con defectos cutáneos localizados, ampollas recidivantes en la piel y las mucosas, y alteraciones ungueales	–

realización de un colgajo cutáneo cuando el paciente llegue a la adolescencia.

## Discusión

La ACC es una rara alteración caracterizada por la ausencia congénita de epidermis, dermis y, en ocasiones, de los tejidos subyacentes. Fue descrita por primera vez por Cordon, en 1767, y desde entonces se han documentado más de 500 casos. La frecuencia se ha estimado en torno a 3/10.000 recién nacidos. No hay predilección por la raza ni el sexo. En el 70% de los casos se manifiesta como un defecto único, pero en ocasiones las lesiones son múltiples. La localización más frecuente es el vértex.

La etiopatogenia no está clara. Se han barajado varias hipótesis, pero lo más probable es que haya más de un mecanismo involucrado en la aparición de ACC. Entre estos mecanismos se encuentran factores teratógenos (p. ej., ácido valproico, misoprostol, metimazol, carbimazol), traumatismos y afectación de la vascularización de la piel. En cuanto a los factores genéticos, hay casos descritos de asociación familiar con un patrón de herencia autosómica dominante cuando se trata de defectos aislados del cuero cabelludo. La edad paterna superior a 35 años se relaciona con las mutaciones dominantes.

Especial mención merecen los casos de embarazos gemelares, en los que uno de los gemelos presentaba ACC y el otro era un feto papiráceo. En estos casos, la muerte de uno de los gemelos debida a un factor agresivo origina el paso de material tromboplástico a la circulación del gemelo vivo, ocasionándole infartos cutáneos, responsables de la ACC. En los casos no asociados con gemelos muertos, los infartos cutáneos provendrían de pequeñas trombosis coriónicas.

La rotura temprana de las membranas amnióticas con formación posterior de bandas amnióticas también ha demostrado ser causa de ACC graves.

Stephan et al. han planteado que la ACC se debe a una ruptura en la tensión de la piel embrionaria en las semanas 10-15 de gestación. Siguiendo esta hipótesis, el vértex craneal sería el punto de máxima tensión durante el rápido crecimiento cerebral.

Otros autores sugieren que un defecto del cierre del tubo neural podría ser el responsable de un paro localizado del desarrollo cutáneo.

La manifestación clínica habitual es una lesión oval o circular, solitaria, con alopecia, bien delimitada, de 0,5-2 cm y localizada en el vértex. Al nacer, las lesiones pueden estar cicatri-

## TABLA 3

**Historia clínica y exploración de pacientes con aplasia cutánea congénita**

- Anamnesis:
  - Antecedentes personales
  - Historia familiar: defectos cutáneos, defectos de las extremidades
- Durante el embarazo:
  - Fármacos: antitiroideos, misoprostol, ácido valproico
  - Infecciones: varicela, herpes simple
  - Traumatismos intrauterinos
  - Placenta: bandas amnióticas, infartos, color (pálido), arteria umbilical única
  - Presencia de feto papiráceo
  - Traumatismo obstétrico
- Exploración física:
  - Descripción y localización de las lesiones
  - Otros defectos ectodérmicos
  - Hipoplasia dental, retraso de la dentición
  - Nevos cutáneos, hiperpigmentación, *cutis marmorata*
  - Sistema nervioso central: retraso mental, defectos del tubo neural, paresia
  - Anomalías oftalmológicas: coloboma, miopía, dermoide epibulbar
  - Anomalías de las extremidades, las orejas o el corazón
- Exploraciones complementarias:
  - Pruebas de imagen
  - Radiografía de manos y pies
  - Radiografía de cráneo
  - Tomografía computarizada o resonancia magnética cerebral
  - Ecografía abdominal
  - Biopsia de piel
  - Cariotipo
  - Cultivo/serologías: virus de la varicela zóster y herpes simple
  - Exploración de otros familiares

zadas o presentarse como erosiones, o incluso como úlceras profundas cubiertas o no por una fina membrana, con riesgo de afectar a las meninges o la duramadre.

Las características histológicas varían según la profundidad de la aplasia y su duración. Al nacer, las lesiones ulceradas pueden mostrar ausencia total de la piel. Lo más característico es la ausencia total de epidermis, junto con la desaparición total o parcial de la dermis. Asimismo, pueden estar afectados el tejido subcutáneo, el músculo y el hueso, lo que deja al des-

cubierto la duramadre. El 20% de los casos presenta un defecto óseo subyacente.

Las lesiones cutáneas pueden asociarse con un gran número de malformaciones congénitas o síndromes genéticos. Se conoce como síndrome de Adams-Oliver la asociación de ACC de vértex y defectos transversales de las extremidades. Las dos clasificaciones de ACC más empleadas son la de Frieden y la de Sybert (tablas 1 y 2).

El diagnóstico se basa en los hallazgos clínicos. La mayoría de las lesiones se encuentran en el cuero cabelludo, pero pueden localizarse en la cara, el tronco y las extremidades, a veces de forma simétrica. Se requiere una exploración física completa para descartar otras anomalías físicas asociadas o síndromes genéticos. Moros Peña et al. proponen diferentes pruebas complementarias (tabla 3).

El pronóstico normalmente es excelente; si hay anomalías asociadas, éste dependerá de su gravedad. Las complicaciones más graves son la hemorragia, la infección local, la meningitis y la trombosis del seno sagital.

La mejor opción terapéutica depende del tamaño del defecto. Las lesiones pequeñas y superficiales tienden a cicatrizar espontáneamente, dejando una alopecia secundaria. En estos casos se prefiere el tratamiento conservador con curas oclusivas y antisépticos tópicos. Se empleará antibioterapia tópica si hay una sobreinfección secundaria. En los defectos grandes asociados a defectos óseos, se recomienda la intervención quirúrgica precoz para realizar el cierre definitivo mediante colgajos locales, expansiones tisulares y craneoplastia. ■

## Bibliografía

- Benjamin LT, Trowers AB, Schachner LA. Giant aplasia cutis congenita without associated anomalies. *Pediatr Dermatol.* 2004; 21: 150-153.
- Caksen H, Kurtoglu S. Our experience with aplasia cutis congenita. *J Dermatol.* 2002; 29: 376-379.
- Colon-Fontanez F, Fallon Friedlander S, Newbury R, Eichenfield LF. Bullous aplasia cutis congenita. *J Am Acad Dermatol.* 2003; 48: 95S-98S.
- Moros Peña M, Labay Matías M, Valle Sánchez F, Valero Adán T, Martín-Calama Valero J, Muñoz Albillos M. Aplasia cutis congénita en un recién nacido: revisión etiopatogénica y actitud diagnóstica. *Acta Esp Pediatr.* 2000; 52: 453-456.
- Vijayashankar MR. Aplasia cutis congenita: a case report. *Dermatol Online J.* 2005; 11: 28.