

Aplasia cutis

J. Pareja Grande, L. Olivares Sánchez, I. Sánchez Romero
Servicio de Pediatría. Hospital «Santa Bárbara». Puertollano (Ciudad Real)

Resumen

La aplasia cutis es una rara alteración congénita consistente en la ausencia de piel (epidermis, dermis), que puede afectar también a tejidos subyacentes (hueso o meninges). Puede aparecer en cualquier localización, aunque la más frecuente es el cuero cabelludo, donde se asocia a defecto óseo en el 20% de los casos.

Se presenta habitualmente de forma aislada, aunque puede asociarse a otras malformaciones. La etiología es desconocida y entre los factores etiológicos propuestos figuran los vasculares, infecciosos, amniogénicos y farmacológicos.

En las lesiones de pequeño tamaño, incluso con defecto óseo asociado, el pronóstico es bueno y suele bastar con un tratamiento conservador a base de protección e hidratación de la zona afectada. En casos de gran tamaño o con malformaciones asociadas, el pronóstico varía, ya que es un factor de riesgo de complicaciones graves, como meningitis o hemorragia del seno longitudinal superior, por lo que en estos casos existe controversia acerca de la actitud terapéutica. El tratamiento debe dirigirse principalmente a la prevención de la infección y la hemorragia. Hoy en día la opción más aceptada suele ser la quirúrgica, con colgajos de piel, injertos óseos, etc., aunque recientemente se han publicado evoluciones satisfactorias aplicando sólo tratamiento conservador.

Se presenta el caso de una aplasia cutis congénita de gran tamaño, con defecto óseo asociado de prácticamente el mismo tamaño, en la que sólo se ha instaurado tratamiento conservador y cuya evolución hasta la fecha ha sido completamente satisfactoria.

Palabras clave

Aplasia cutis, piel, malformaciones asociadas, tratamiento conservador

Introducción

La aplasia cutis es una rara alteración congénita consistente en la ausencia de piel y/o tejidos subyacentes (hueso o meninges). Puede aparecer en cualquier parte del cuerpo, aunque la localización más habitual es el cuero cabelludo, pudiendo asociar defecto óseo subyacente. Esta malformación se puede presentar de forma aislada o asociada a otras malformaciones.

Abstract

Title: Aplasia cutis

Aplasia cutis congenita is a rare condition characterized by the absence of epidermis, dermis and, in some cases, subcutaneous tissues (skull bone or dura mater). It can appear anywhere on the body surface, although the most common location is the scalp, where an underlying bone defect is observed in 20% of the cases.

It is usually an isolated defect, although it can be accompanied by other malformations. While vascular, infectious, amniogenic and pharmacologic factors have been associated with aplasia cutis, its true etiology remains unclear.

In small lesions, even with an underlying bone defect, the prognosis is very good and treatment consists of hydration and protection of the affected area. However, in extensive lesions, with or without associated malformations, the prognosis varies widely due to the possibility of serious complications, such as meningitis or superior sagittal sinus hemorrhage. As these complications are potentially lethal, the therapeutic approach is controversial. The main objective is to prevent infection and hemorrhage. The most widely accepted option at the moment is surgical treatment, with skin and bone grafts, local rotation flaps or free flaps to close the defect, although successful results after the application of a conservative approach have recently been reported.

We present a case of extensive aplasia cutis congenita of the scalp with an underlying bone defect of nearly the same size, that was treated conservatively. To date, the response has been absolutely satisfactory.

Keywords

Aplasia cutis congenita, skin, associated malformations, conservative approach

El pronóstico depende de la extensión de la superficie afectada, del grado de profundidad y de la existencia de complicaciones.

Se presenta el caso de una aplasia cutis localizada en el cuero cabelludo, de gran extensión, con ausencia de hueso subyacente y sin otras malformaciones asociadas en la que se instauró tratamiento conservador. La evolución hasta el momento ha sido absolutamente satisfactoria.



Figura 1. Detalle de la lesión, en que se aprecia la gran extensión de la misma, así como la piel atrófica y con ausencia de cabello y folículos pilosos

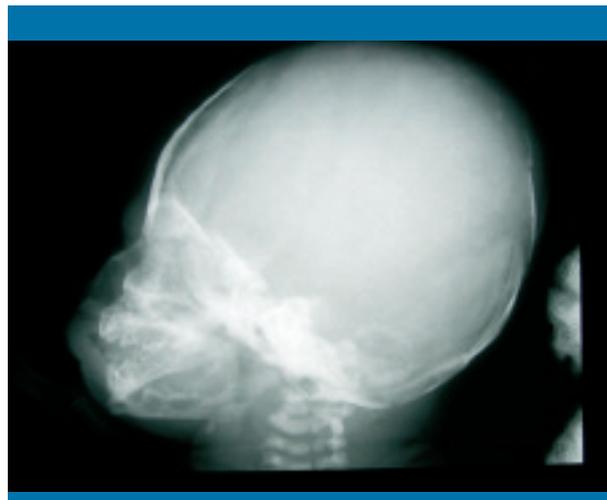
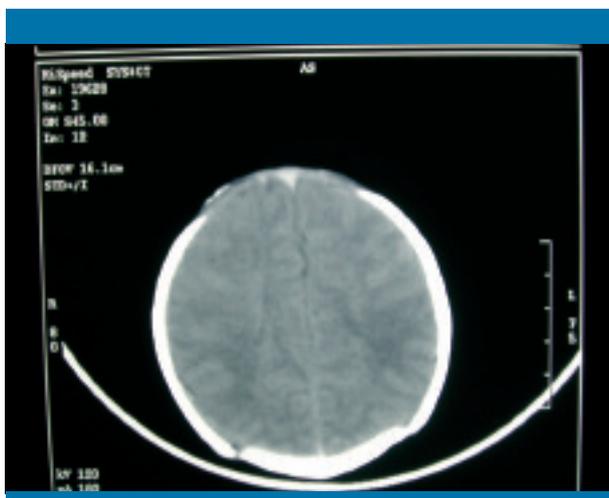


Figura 2. Radiografía lateral de cráneo en la que se observa el defecto de osificación de los huesos craneales, tanto en la zona anterior como posterior, sin alcanzar la línea media



Figuras 3 y 4. TC craneal que confirma el defecto de osificación de la bóveda craneal observado en las radiografías previas, así como la ausencia de afectación de parénquima cerebral y/o meninges

Caso clínico

Recién nacido varón, a término, fruto de un primer embarazo controlado sin presencia de enfermedad ni ingestión de fármacos o drogas. Parto vaginal eutócico. Presentación cefálica. Apgar 7/8. Reanimación tipo II. Sin enfermedades familiares de interés.

Exploración: peso 2.890 kg (P25), talla 51 cm (P90), perímetro cefálico 35 cm (P97). Es un varón que presenta lesión cefálica desde la mitad del hueso frontal hasta la fontanela posterior que consiste en piel atrófica, sin folículos pilosos, de 10 × 4 cm (figura 1). A la palpación se detecta un defecto de osificación de ambos parietales en la línea media, siguiendo el reborde de

la lesión cutánea, a aproximadamente 0,5 cm de la misma. El resto de la exploración es normal.

Se realizaron hemograma, hemocultivo, serología TORCH (toxoplasmosis, rubéola, citomegalovirus y herpes) y cariotipo, con resultados normales. La radiografía simple de cráneo mostró un defecto de osificación de ambos parietales en la línea media sin otros defectos óseos asociados (figura 2). La ecografía, la tomografía computarizada (TC) craneal simple y la TC tridimensional no mostraron otros hallazgos, salvo el defecto de osificación observado clínicamente (figuras 3 y 4). Ecografías abdominal y renal normales. Otoemisiones acústicas presentes en ambos oídos. Fondo de ojo sin alteraciones. Se efectúa consejo genético a los padres.

En este caso, y a pese a la gran extensión del defecto óseo, se optó por un tratamiento conservador, con protección de la zona y medidas de hidratación de la piel atrófica con vaselina. Hasta el momento se ha logrado la disminución de la extensión del defecto óseo subyacente y el engrosamiento de la piel superficial.

Discusión

La aplasia cutis es una ausencia congénita de piel, que se localiza con más frecuencia en el cuero cabelludo (80%), aunque puede afectar a cualquier zona de la superficie corporal, como las extremidades, el abdomen...¹⁻³. En un 25% de los casos se ha observado la asociación de lesiones en cuero cabelludo y tronco o extremidades⁴.

Puede aparecer aislada o asociada a otras anomalías físicas (alteraciones cardiovasculares, meningocele, gastrosquisis), incluso formando parte de síndromes malformativos o cromosomopatías (aproximadamente en un 25% de los pacientes con trisomía 13-15 aparece aplasia cutis congénita), por lo que se requiere una exploración física exhaustiva para descartar malformaciones asociadas⁵⁻⁸.

Su frecuencia se estima en torno a 3 de cada 10.000 recién nacidos vivos⁴. La mayoría de los casos suelen ser esporádicos. Sin embargo, se han observado casos familiares cuya herencia puede ser autosómica dominante¹.

Se han propuesto varias hipótesis acerca de la etiología de esta entidad: infecciones connatales (virus herpes simple o varicela-zoster), malformaciones vasculares, agentes teratógenos (consumo materno de metimazol y misoprostol durante la gestación)^{6, 8-11}, amniogénesis... pero ninguna teoría ha sido todavía ampliamente aceptada.

En el 80-90% de los casos el defecto se presenta como una lesión oval o circular, sin pelo, localizada en el vértice, de 1-2 cm, aunque el tamaño de la lesión es muy variable y puede afectar a cualquier localización¹⁰. Si el defecto se produce de forma precoz en la gestación, la lesión cicatriza antes del parto y aparece como una cicatriz atrófica con alopecia; en cambio, los defectos que se forman más tardíamente en la gestación se manifiestan por ulceración cutánea al nacimiento. Cuando afecta al cuero cabelludo puede asociar una falta del hueso subyacente (15-30%) (con mayor probabilidad cuanto mayor sea la lesión cutánea), y en grado máximo, ausencia de meninges, dando lugar a un encefalocele, lo que constituye una emergencia quirúrgica¹². De forma excepcional, pueden aparecer defectos óseos en ausencia de defecto cutáneo¹³.

El diagnóstico es clínico y habitualmente posnatal. El diagnóstico diferencial debe efectuarse con el encefalocele, *sinus pericranii* y con tejido heterotópico del cuero cabelludo^{14, 15}. En estos casos debe realizarse una exploración física exhaustiva y una batería de pruebas complementarias para descartar malformaciones asociadas (tabla 1).

TABLA 1

Historia clínica y exploración de pacientes con aplasia cutis congénita

Historia clínica

- Historia familiar: defectos cutáneos, defectos de extremidades
- 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 extremidades, orejas, corazón

Exploraciones complementarias

- Pruebas de imagen
 - Rx de manos y pies
 - Rx de cráneo
 - Tomografía axial computarizada o resonancia magnética cerebral
 - Ecografía abdominal
- Biopsia de piel
- Cariotipo
- Cultivos/serologías: virus varicela-zoster y herpes simple

Los defectos cutáneos pequeños sin complicaciones asociadas tienen buen pronóstico, ya que se produce una epitelización gradual y en varias semanas se forma una cicatriz atrófica. El tratamiento es conservador y consiste en la protección e hidratación de la zona afectada cubriendo el defecto con compresas mojadas en parafina o vaselina para hidratar y prevenir la desecación⁵. En lesiones extensas, con defectos óseos asociados, existe un alto riesgo de complicaciones graves, como infección (meningitis) o hemorragia del seno longitudinal superior, que pueden ser mortales. La piel humana constituye una barrera frente a agentes físicos, químico y biológicos y, por tanto, una lesión cutánea es una potencial puerta de entrada para agentes infecciosos. Una lesión infectada rápidamente puede progresar hacia una meningitis, por contigüidad. El sangrado del seno longitudinal superior es un riesgo siempre presente y suele ir precedido de pequeños sangrados^{5, 7, 11, 17}.

El tratamiento debe ser individualizado. Los defectos pequeños suelen cerrarse de forma espontánea durante el primer año de vida; en cambio, los defectos grandes o múltiples generan más controversia a la hora de decidir la actitud terapéutica. El

objetivo principal del tratamiento es la prevención de infección y hemorragia. La actitud más aceptada es el tratamiento quirúrgico para cubrir la lesión y prevenir posibles complicaciones¹⁸ y, para ello, se aplican colgajos de piel, injertos óseos o colgajos rotacionales focales^{15, 16, 19-22}. En contrapartida, otros autores invocan una alta mortalidad asociada a la cirugía (20%)²³ y recomiendan un primer tratamiento conservador con vigilancia estrecha del paciente y protección de la zona con hidratación y antibióticos tópicos. Recientemente, se han publicado resultados satisfactorios en lesiones extensas mediante este tipo de tratamiento, con regeneración completa del defecto óseo craneal¹⁸.

Bibliografía

1. Croce EJ, Purohit RC, Janovski NA. Congenital absence of skin (aplasia cutis congenita). *Arch Surg*. 1973; 106: 732-734.
2. Bigliardi PL, Braschler C, Kuhn P, Sigrist J, Buechner S, Ruffli T. Unilateral aplasia cutis congenita on the leg. *Pediatr Dermatol*. 2004; 21(4): 454-457.
3. Verhelle NA, Heymans O, Deleuze JP, Fabre G, Vranckx JJ, Vaan der B. Abdominal aplasia cutis congenita: case report and review of literature. *J Pediatr Surg*. 2004; 39(2): 237-239.
4. Martínez-Lage JF, Almagro MJ, López Hernández F, Poza M. Aplasia cutis congenita of the scalp. *Child Nerv Syst*. 2002; 18: 634-637.
5. Sinha A, Sarin YK. Aplasia cutis congenita. *Indian Pediatr*. 2004; 41(9): 955-956.
6. Fagan LL, Harris PA, Coran AG, Cywes R. Sporadic aplasia cutis congenita. *Pediatr Surg Int*. 2002; 18(5-6): 545-547.
7. Benjamin LT, Trowers AB, Schachner LA. Giant aplasia cutis congenita without associated anomalies. *Pediatr Dermatol*. 2004; 21(2): 150-153.
8. Karg E, Bereg E, Gaspar L, Katona M, Turi S. Aplasia cutis congenita after methimazole exposure in utero. *Pediatr Dermatol*. 2004; 21(4): 491-494.
9. Díez Delgado J, Belmonte MJ, Calvo MD, López-Candel E. Aplasia cutis como efecto teratogénico del metimazol. *An Esp Pediatr*. 1999; 51: 290-292.
10. Arrate JK, Ugidos M, García Rodrigo S, De Gárate J, González Tanago J. Aplasia congénita de cutis. *An Esp Pediatr*. 1980; 13: 423-428.
11. Mancini A. Skin. *Pediatrics*. 2004; 113(4): 1.114-1.119.
12. Ribuffo D, Costantini M, Gullo P, Houseman ND, Taylor GI. Aplasia cutis congenita on the scalp, the skull, and the dura. *Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg*. 2003; 37(3): 176-180.
13. Chakraborty S, Oi S, Suzuki H, Izawa I, Yamaguchi M, Tamaki N, et al. Congenital frontal bone defect with intact overlying skin. *Child Nerv Syst*. 1993; 9: 485-487.
14. Hockley AD. Aplasia cutis congenita. En: Choux M, Di Rocco C, Hockley AD, Walker ML, eds. *Pediatric neurosurgery*. Londres: Churchill Livingstone, 1999; 117.
15. Martínez-Lage JF. Aplasia cutis congénita. En: Villarejo F, Martínez-Lage JF, eds. *Neurocirugía pediátrica*. Madrid: Ergón, 2001; 88-89.
16. Moros Peña M, Labay Matías M, Vale Sánchez F, Valero Adán T, Martín-Calama Valetó J, et al. Aplasia cutis congénita en un recién nacido: revisión etiopatogénica y actitud diagnóstica. *An Esp Pediatr*. 2000; 52: 453-456.
17. Schneider BM, Berg RA, Kaplan AM. Aplasia cutis congenita complicated by sagittal sinus hemorrhage. *Pediatrics*. 1980; 66(6): 948-950.
18. Rhee ST, Colville C, Buchman SR, Muraszko K. Complete osseous regeneration of a large skull defect in a patient with cutis aplasia: a conservative approach. *J Craniomaxillofac Surg*. 2002; 13(4): 497-500.
19. Ross DA, Laurie SWS, Coombs CJ, Mutimer KL. Aplasia cutis congenita: Failed conservative treatment. *Plast Reconstr Surg*. 1995; 95: 124-129.
20. Abboth R, Cutting CB, Wisoff JH, Thorne CH, Epstein FJ. Aplasia cutis congenita of the scalp: issues in its management. *Pediatr Neurosurg*. 1991-1992; 17: 182-184.
21. Attalla MF, El-Sayed AM. Scalp aplasia cutis congenita: closure by the L-shaped flap. *Child Nerv Syst*. 1992; 8: 287-288.
22. Lynch PJ, Kahn EA. Congenital defects of the scalp. A surgical approach to aplasia cutis congenita. *J Neurosurg*. 1970; 33: 198-202.
23. Muakassa KF, King RB, Stark DB. Nonsurgical approach to congenital scalp and skull defects. *J Neurosurg*. 1982; 56: 711-715.