

UC Davis

Dermatology Online Journal

Title

Aplasia cutis congénita con defecto óseo subyacente: evolución favorable tras manejo conservador

Permalink

<https://escholarship.org/uc/item/1bq5z51v>

Journal

Dermatology Online Journal, 24(9)

Authors

Higelmo-Gómez, Helena
Míguez-Martín, Laura
Barbato-Mateos, Jennifer Carolina
et al.

Publication Date

2018

DOI

10.5070/D3249041419

Copyright Information

Copyright 2018 by the author(s). This work is made available under the terms of a Creative Commons Attribution-NonCommercial-NoDerivatives License, available at <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>

Peer reviewed

Aplasia cutis congénita con defecto óseo subyacente: evolución favorable tras manejo conservador

Aplasia cutis congenita with underlying bone defect: favorable evolution with a conservative approach

Helena Higuelmo-Gómez¹, Laura Míguez-Martín¹, Jennifer Carolina Barbato-Mateos², M Teresa González-Martínez¹, M Elena Reimunde-Seoane², Eloy Rodríguez-Díaz³, Igor Vázquez-Osorio³

Affiliations: ¹Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Cabueñes, Gijón, España, ²Servicio de Radiología, Hospital Universitario de Cabueñes, Gijón, España, ³Servicio de Dermatología, Hospital Universitario de Cabueñes, Gijón, España

Corresponding Author: Igor Vázquez-Osorio, Servicio de Dermatología, Hospital Universitario de Cabueñes, C/ de los Prados nº 395. Gijón (Asturias). España CP: 33394, Tel: 34-985-185000, Email: rogivaos@gmail.com

Abstract

La aplasia cutis congénita es una rara alteración caracterizada por la ausencia de áreas localizadas de piel en el momento del nacimiento. Suele manifestarse como una lesión solitaria localizada principalmente en el cuero cabelludo, que puede estar asociada con otras malformaciones congénitas. Las complicaciones pueden ser fatales, por lo que es necesario un tratamiento individualizado que vendrá determinado por el tamaño, localización y grado de afectación de estructuras subyacentes. Presentamos un caso de aplasia cutis congénita del cuero cabelludo con múltiples lesiones y defecto óseo subyacente de 3 × 1.5 cm de tamaño, pero sin otras anomalías asociadas. El manejo conservador permitió una adecuada y completa epitelización cutánea con cierre del defecto óseo subyacente sin necesidad de procedimientos invasivos.

Keywords: aplasia cutis congénita, defecto craneal, vertex, tratamiento conservador

Introduction

La aplasia cutis congénita (ACC) es una patología infrecuente caracterizada por la ausencia de epidermis, dermis y, en ocasiones, tejido celular subcutáneo y hueso. Su localización más habitual es el cuero cabelludo, encontrándose un defecto óseo subyacente en el 15-20% de los casos [1]. Su

Abstract

Aplasia cutis congenita is a rare condition characterized by a focal absence of skin at birth. It usually presents as a solitary lesion on the scalp that may be associated with other congenital malformations. Complications may be fatal, so treatment must be individualized depending on the size, the location, and the underlying structures affected. We report a patient with aplasia cutis congenita and an underlying skull defect measuring 3×1.5 cm; there were no other associated anomalies. Conservative treatment led to complete epithelization of the skin defect with secondary closure of the cranial vault without the need of surgical intervention.

tratamiento es controvertido, y dependerá del tamaño, localización y grado de afectación de las estructuras subyacentes. Presentamos un caso de ACC del cuero cabelludo con múltiples lesiones y defecto óseo subyacente (ACC tipo 1 de Frieden) [2], pero sin otras malformaciones asociadas, que presentó muy buena evolución tras manejo conservador.

Case Synopsis

Recién nacida a término procedente de un parto eutócico, fruto de la tercera gestación de una madre



Figura 1. A) Lesión ovalada en zona occipital de 3×1.5 cm de tamaño cubierta por una membrana eritematosa, fina y traslúcida, con ausencia de hueso subyacente a la palpación. En zona próxima a sutura sagital se observaban varias lesiones de similares características pero de menor tamaño. B) A mayor aumento, membrana eritematosa y traslúcida con telangiectasias en su superficie.

Figure 1. A) A 3×1.5 cm oval-shaped lesion in the occipital area covered by a thin, erythematous and translucent membrane with no underlying bone. Some smaller lesions with similar characteristics were observed near the sagittal suture. B) At higher magnification, an erythematous and translucent membrane with telangiectasias on its surface.

de 37 años de edad, con dos abortos previos y tres miomas uterinos, y un padre sano de 48 años de edad.

Al nacimiento se detectó en la zona occipital una lesión ovalada cubierta por una membrana eritematosa, fina y traslúcida de 4 x 5 cm de diámetro, con ausencia de hueso subyacente. En zona parietal próxima a sutura sagital, se observaron varias lesiones similares pero de menor tamaño (Figura 1). El resto de la exploración dermatológica, así como las exploraciones oftalmológica y neurológica fueron normales.

Una ecografía transfontanelar mostró un defecto óseo de 3 x 1.5 cm de tamaño, sin alteraciones en el parénquima subyacente y tamaño ventricular (Figura 2). La radiografía de cráneo confirmó la ausencia de tejido óseo en el área occipito-parietal. El cariotipo fue 46,XX.

Con el diagnóstico de una ACC con defecto óseo subyacente se optó, de acuerdo con el servicio de neurocirugía pediátrica del hospital de referencia, por un manejo conservador mediante curas oclusivas con antibiótico tópico y estancia en incubadora para disminuir el riesgo de infección.

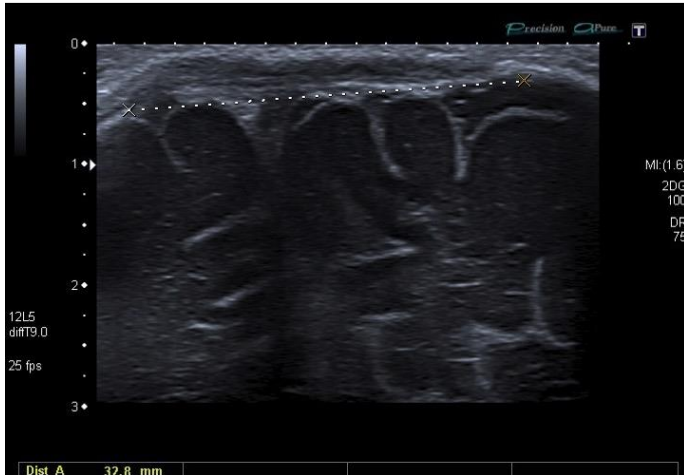


Figure 2. Ultrasonography of the posterior fontanelle area (coronal plane) shows a bone defect of 3.2cm (dashed line) with thickening of the peripheral soft tissues but without damage to the brain parenchyma.

Las lesiones evolucionaron favorablemente. A los 3 meses de vida, se identificaron placas cicatriciales eritematosas ligeramente hipertróficas (Figura 3). La ecografía transfontanelar mostró un defecto óseo de 2.8 cm (Figura 4) a los 6 meses de vida, mientras que a los 9 meses este era de 1.5 cm de tamaño, con varias zonas fragmentarias de osificación en el seno del defecto (Figura 5A). En la actualidad, el defecto óseo se ha corregido prácticamente en su totalidad, presentando tejido cicatricial hipertrófico con alopecia secundaria (Figura 5B).



Figura 3. A los tres meses de vida, presentaba múltiples placas cicatriciales de diferentes tamaños, eritematosas, ligeramente hipertróficas y con alopecia secundaria.

Figure 3. At three months of age, she presented with multiple erythematous, slightly hypertrophic, and alopecic plaques.

Case Discussion

La ACC es una entidad esporádica que puede presentarse de forma aislada, o bien coexistir con malformaciones congénitas o integrarse dentro de cuadros sindrómicos complejos [3]. La ACC solitaria en el cuero cabelludo, fundamentalmente en vertex, es la forma de presentación clínica más frecuente, aunque ocasionalmente pueden observarse múltiples lesiones, como ocurre en nuestro caso. Puede presentarse como una erosión superficial o ulceración, o bien como una placa cicatricial atrófica o hipertrófica cuando se ha producido su reparación intraútero. [1, 4, 5].

Su etiopatogenia es desconocida, si bien se han postulado diferentes hipótesis, incluyendo defectos en el cierre del tubo neural, alteraciones cromosómicas, factores mecánicos intrauterinos, anomalías vasculares prenatales, infecciones, o fármacos teratógenos como ácido valproico, metamizol o carbimazol [3-6]. En nuestro caso, el único factor de riesgo conocido era la presencia de tres miomas uterinos.

El diagnóstico es esencialmente clínico, realizándose durante la exploración neonatal, tras haber excluido otros posibles diagnósticos diferenciales como



Figura 4. Ecografía de partes blandas (plano coronal en zona de fontanela posterior) realizada a los 6 meses de vida, muestra cierre parcial (línea discontinua de puntos blancos) con defecto de menor tamaño (2.8cm).

Figure 4. Ultrasonography of the posterior fontanelle area (coronal plane) performed at 6 months of age showed partial closure of the bone defect (2.8cm, dashed line).



Figura 5. A) Ecografía de partes blandas en plano coronal en zona de fontanela posterior. Ecografía realizada a los 9 meses, observándose un defecto de menor tamaño (1.5cm) con múltiples fragmentos de osificación secundarios. B) Tejido cicatricial hipertrófico residual con alopecia secundaria.

Figure 5. A) Ultrasonography of the posterior fontanelle area (coronal plane) performed at 9 months of age showed a smaller bone defect (1.5cm) with multiple points of secondary ossification. B) Hypertrophic scars with secondary alopecia.

nevus sebáceo de Jadassohn, sinus pericranii, alopecia triangular neonatal, o traumatismos mecánicos obstétricos [3].

Actualmente no existe un consenso sobre el manejo terapéutico de la ACC. Su tratamiento va a depender del tamaño, localización, grado de afectación de estructuras subyacentes y riesgo de complicaciones potencialmente letales como hemorragia del seno sagital, meningitis o alteraciones hidroelectrolíticas [6, 7].

En defectos pequeños, hasta 3-4 cm sin afectación ósea, se recomienda un manejo conservador mediante limpieza regular de las lesiones y aplicación de apósitos húmedos con suero salino fisiológico, sulfadiazina argéntica o antibiótico tópico, para preservar la humedad y favorecer la epitelización espontánea [6, 7].

En defectos de mayor tamaño, a partir de 4 cm, especialmente con defecto óseo subyacente, el abordaje quirúrgico se considera el tratamiento más adecuado para prevenir complicaciones. Sin

embargo, el tratamiento quirúrgico no está exento de complicaciones como hemorragia, infecciones o formación de cicatrices hipertróficas o queloides [6, 7]. Además, se han descrito excelentes resultados en ACC de gran tamaño con defecto óseo subyacente tratadas de forma conservadora [5,8,9], lo que apoya la teoría de que la duramadre es capaz de inducir la formación de nuevo tejido óseo [10].

Conclusion

La ACC es una entidad infrecuente que puede representar algo más que una simple lesión cutánea, poniendo en peligro la vida del recién nacido. Ante la sospecha de una ACC, se debe realizar una correcta historia obstétrica y familiar, así como una adecuada exploración física del recién nacido, solicitando las pruebas complementarias necesarias para descartar posibles anomalías asociadas. La actitud terapéutica debe decidirse de forma individualizada teniendo en cuenta las características de las lesiones y el riesgo de complicaciones.

References

1. Browning JC. Aplasia cutis congénita: approach to evaluation and management. *Dermatol Ther*. 2013;26:439-44. [PMID: 24552406].
2. Frieden IJ. Aplasia cutis congenita: a clinical review and proposal for classification. *J Am Acad Dermatol*. 1986;14:646-60. [PMID: 3514708].
3. Mesrati H, Amouri M, Chaaben H, Masmoudi A, Boudaya S, Turki H. Aplasia cutis congenita: report of 22 cases. *Int J Dermatol*. 2015;54:1370-5. [PMID: 26016611].
4. Moros-Peña M, Labay-Matías M, Valle-Sánchez F, Valero-Adán T, et al. Aplasia cutis congénita en un recién nacido: revisión etiopatogénica y actitud diagnóstica. *An Esp Pediatr*. 2000;52:453-456. [PMID: 11003947].
5. Rocha D, Rodrigues J, Sales-Marques J, 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. [PMID: 26509020].
6. Alexandros B, Dimitros G, Elias A, Evangelos D, Andreas M, Sotirios P, Georgios S, Marios TS. Aplasia cutis congenita: two case reports and discussion of the literature. *Surg Neurol Int*. 2017;8:273. [PMID: 29204308].
7. Betancourth-Alvarenga JE, Vázquez-Rueda F, Vargas-Cruz V, Paredes-Esteban RM, et al. Surgical management of aplasia cutis congenita. *An Pediatr*. 2015;83:341-5. [PMID: 25804551].
8. Starcevic M, Sepec MP, Zah V. A case of extensive aplasia cutis congenita: a conservative approach. *Pediatr Dermatol*. 2010;27:540-2. [PMID: 20807357].
9. Fröjd V, Maltese G, Kölby L, Tarnow P. Conservative healing of an 11x9-cm aplasia cutis congenita of the scalp with bone defect. *J Neurol Surg Rep*. 2014;75:e220-3. [PMID: 25485218].
10. 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 Craniofac Surg*. 2002;13:497-500. [PMID: 12140410].