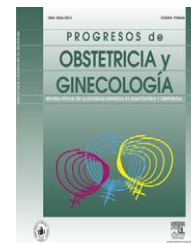




PROGRESOS de OBSTETRICIA Y GINECOLOGÍA

www.elsevier.es/pog



CASO CLÍNICO

Aplasia cutis congénita. Diagnóstico antenatal

Javier Martínez-Guisasola*, María Guerrero Ibáñez, Irene Gonzalo, Olga Gómez, Antonio Skaf y Jesús Berzosa

Servicio de Obstetricia y Ginecología, Unidad de Fisiopatología Fetal, Hospital General Yagüe, Burgos, España

Recibido el 7 de febrero de 2008; aceptado el 6 de mayo de 2010

Accesible en línea el 18 de septiembre de 2010

PALABRAS CLAVE

Aplasia cutis congénita;
Diagnóstico prenatal

KEYWORDS

Aplasia cutis congenita;
Prenatal diagnosis

Resumen La aplasia cutis congénita es un rara alteración caracterizada por ausencia localizada de epidermis y dermis, y según su profundidad en ocasiones compromete tejidos subyacentes.

El pronóstico está determinado por el tamaño, la presencia de malformaciones asociadas y la localización del defecto, siendo el cuero cabelludo la forma más frecuente.

© 2008 SEGO. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Aplasia cutis. Prenatal diagnosis

Abstract Aplasia cutis congenita is a rare condition characterized by localized absence of epidermis, dermis and in some cases the underlying tissues.

The prognosis is determined by the presence of associated malformations and the size and location of the defect, the scalp being the most frequently affected area.

© 2008 SEGO. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducción

La aplasia cutis congénita (ACC), descrita por primera vez en 1767 por Cordon¹, es un defecto poco frecuente que ocurre en 3/10.000 recién nacidos^{2,3}, y se caracteriza por la ausencia localizada parcial o completa de las capas de la piel, que en ocasiones puede afectar a los tejidos más profundos como hueso o duramadre⁴.

Puede localizarse en cualquier parte del cuerpo, aunque en un 80-90% de los casos, el defecto se presenta como una

lesión oval o circular, solitaria, sin pelo, bien delimitada, de 1-2 cm y localizada en el vértex⁵. Las lesiones únicas son las más frecuentes, pero en algunos casos son múltiples. No hay una teoría etiopatogénica uniforme, y el pronóstico depende del tamaño, la localización y la presencia de anomalías congénitas asociadas.

Presentamos un caso de aplasia cutis congénita de localización dorso-lumbar, que ecográficamente nos planteó el diagnóstico diferencial entre ésta y el meningocele.

Caso clínico

Mujer de 33 años, secundigesta con antecedente de retraso de crecimiento intrauterino asimétrico y con el antecedente

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: jmgc@sego.es (J. Martínez-Guisasola).

ginecológico de quistectomía ovárica izquierda por endometriosis. No se evidencian hábitos tóxicos ni antecedentes de relación con teratógenos en la gestación actual.

En la gestación actual, en la ecografía en la 19 +3 semanas de gestación se observa un feto mujer biométricamente correspondiente con amenorrea, placenta normoinserta en cara anterior del útero y volumen normal de líquido amniótico; los movimientos fetales son normales. En los cortes longitudinal y transverso del barrido ecográfico del raquis se observa en la región dorso-lumbar una imagen quística econegativa, sin contenido interno, de 8-9 mm de diámetro (fig. 1). No se evidencian lesiones vertebrales (fig. 2) ni signos craneales sugestivos de mielomeningocele (fig. 3), lo cual nos orientaba el diagnóstico hacia una lesión ampullosa cutánea más que hacia un meningocele.

Se realizó amniocentesis para determinar la alfafetoproteína en líquido amniótico y cariotipo, siendo el resultado de un feto mujer cromosómicamente normal con una alfafetoproteína en líquido amniótico también normal. La alfafetoproteína en sangre materna, en la 16 semana de gestación se encontraba asimismo dentro de los límites de la normalidad.

Dado el antecedente presentado anteriormente y diagnosticado en nuestro Servicio⁶ de un curioso meningocele sin signos craneales del limón y de la banana y la ausencia de espina bífida, nos hizo ser muy cautos a la hora de etiquetar esta lesión y se solicitó una segunda opinión a nuestro centro de referencia; la sospecha diagnóstica de posible pequeño

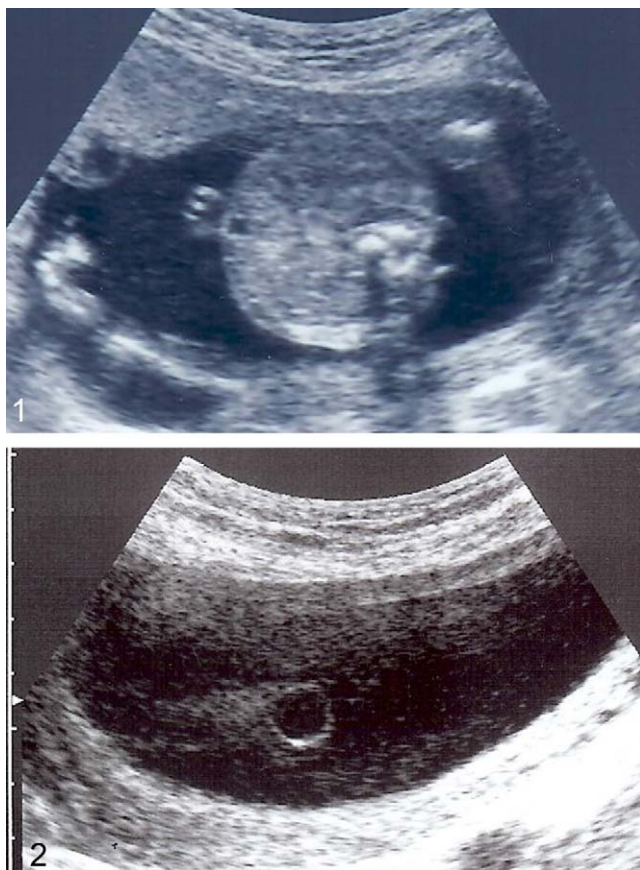


Figura 1 Lesión econegativa redondeada de paredes finas y bien delimitada situada a nivel retrovertebral sin alteración de la estructura ósea.



Figura 2 Integridad de la columna vertebral.



Figura 3 Normalidad del cráneo y de las estructuras intracraniales.

meningocele dorso-lumbar sin repercusiones fetales y como segundo diagnóstico angioma cutáneo coincidió con la nuestra.

Informados los padres de los posibles diagnósticos y la escasa o nula repercusión fetal inicial, deciden continuar con el embarazo. Se realiza seguimiento evolutivo de la lesión con ecografías mensuales, y se observa en la 28 semana de gestación, la desaparición de la lesión y la ausencia de otras malformaciones fetales. En la 39 + 4 semana de gestación y tras rotura espontánea de bolsa amniótica, se obtiene mediante parto eutócico un feto mujer de 2.845 g con Apgar 9-10. La inspección pediátrica descubre en región dorso-lumbar una zona de piel fina y atrófica con una formación ampullosa en el centro, sobre el raquis de 2 cm de diámetro y redonda definida clínicamente como ACC (fig. 4). La resonancia magnética nuclear no demuestra alteraciones en el raquis ni en la médula espinal. Al mes del parto la lesión evoluciona formando una costra y queda rodeada por un angioma de unos 6 x 2 cm que es tratado con curas locales hasta su curación.

Discusión

La ACC es una entidad rara constituida por un amplio espectro de alteraciones, que puede tener un patrón de herencia



Figura 4 Lesión cutánea a nivel dorsal.

variable y ocasionalmente asociarse con otros defectos congénitos y síndromes malformativos, pero en términos generales su etiopatogenia es desconocida aunque se han sugerido diferentes factores predisponentes como la edad materna, número de embarazos, traumatismos intrauterinos, exposición a radiación y factores genéticos.

Como posibles etiologías se ha postulado la existencia de bandas y adherencias amnióticas, alteraciones vasculares placentarias, (aunque la presencia de placentas normales en la mayoría de los casos no apoya esta teoría), infecciones intrauterinas (varicela y herpes simple), acción de teratógenos (misoprostol, metamizol y carbimazol), defectos del cierre del tubo neural, rotura precoz de membranas y fuerzas de tensión, 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 causa⁷.

La ACC es una patología benigna; no obstante, en los casos que abarcan zonas extensas se han descrito complicaciones hemorrágicas (seno sagital superior) e infecciosas como meningitis, que pueden comprometer la vida del neonato.

La descripción realizada por Cordon en 1767¹ se refería a dos hermanas en las que la lesión se localizaba en las extremidades inferiores, mientras que Campbell, en 1826⁸, dio a conocer el primer caso con afectación del cuero cabelludo.

El aspecto de las lesiones de la ACC es diverso. Las que se forman en una fase inicial de la gestación pueden cerrarse antes del parto y aparecer en forma de una cicatriz fibrosa atrófica con alopecia asociada. Las que se originan en fases posteriores del embarazo generalmente se presentan como una ulceración o erosión o por una placa cicatricial que puede ser atrófica, o a veces hipertófica, de forma oval o lineal, con base roja sanguinolenta o blanquecina, y que puede estar cubierta por una fina membrana, similar al caso que describimos, la cual permite desarrollar el aspecto de una formación ampollosa que puede ser visualizada mediante ecografía.

Puede localizarse en cualquier parte del cuerpo. El 20% de las lesiones aparecen en el tronco y las extremidades, como sucede en el caso que presentamos, localizado en la región dorso-lumbar. El 70% se presenta en el cuero cabelludo,

principalmente en el vértex, teniendo lugar en aproximadamente un 20% de los casos un defecto óseo del cráneo subyacente^{9,10}. El 10% de los casos son múltiples, afectando cuero cabelludo y otra área.

El diagnóstico es fundamentalmente clínico, y no es precisa la histología de rutina. A nivel fetal, cuando se desarrolla una ampolla cutánea, como en nuestro caso, y gracias a la disponibilidad de ecógrafos de alta resolución, se realiza la sospecha y el diagnóstico diferencial en el periodo antenatal, confirmándose al nacimiento la naturaleza de la lesión; la ultrasonografía es el método de elección para controlar intraútero la evolución de estas lesiones una vez sospechadas.

Aunque la mayoría de los individuos con ACC no presentan otras anomalías, como en el caso que nos ocupa, las lesiones cutáneas pueden asociarse con un gran número de malformaciones congénitas o síndromes genéticos, como el síndrome de Adams-Oliver que asocia ACC en el vértex y defectos transversales de las extremidades.

Se han descrito casos de ACC asociados a patologías cardiovasculares (coartación de aorta u otras cardiopatías congénitas), del sistema nervioso central (hidrocefalia, meningocele, retardo mental), del aparato locomotor (sindactilia, polidactilia, hemimelia), oculares¹¹, cutáneas (cutis marmorata, distrofia ungueal) y labio leporino. Puede estar vinculada a otros síndromes como trisomía 13, 12p, hipoplasia dérmica focal, síndrome del nevus epidérmico, delección parcial del cromosoma 4 y el síndrome de Tood¹².

Según otros autores, un defecto del cierre del tubo neural podría ser el responsable de un paro localizado del desarrollo cutáneo¹³. La ACC también se ha relacionado con la exposición intraútero al ácido valproico¹⁴, que asimismo incrementa el riesgo de espina bífida y otros defectos de la línea media. Además se han notificado casos de ACC con valores altos de alfafetoproteína y acetilcolinesterasa positiva en líquido amniótico, marcadores ambos de defectos del tubo neural, como es sabido, pero no encontrado en nuestro caso.

Cuando la ACC afecta exclusivamente al cuero cabelludo existe hasta un 40% de antecedentes familiares en los casos publicados que sugieren un patrón de herencia autosómica dominante con expresión variable, pero también se han notificado algunos casos de formas autosómicas recesivas. Sin embargo, en la ACC con localización en otras regiones corporales la incidencia familiar es un hecho muy raro.

Frieden en 1986¹⁵ clasificó la ACC en nueve grupos de acuerdo con el sitio anatómico, los patrones implicados, las anomalías asociadas y las etiologías conocidas⁸ (tabla 1). Sybert¹⁶, por su parte, propuso otra casificación (tabla 2).

El pronóstico está determinado por el tamaño, la localización del defecto y la presencia de malformaciones asociadas. Las lesiones superficiales cicatrizan espontáneamente en los primeros meses de vida, dejando una cicatriz atrófica, fina y sin pelo. En cambio, las más extensas y profundas requieren tratamiento, a fin de evitar la sobreinfección y el sangrado. Los casos que se acompañan de malformaciones graves pueden fallecer tempranamente. Cuando existe compromiso óseo craneal, probablemente la mejor alternativa sea el tratamiento quirúrgico inicial, aunque existen casos de lesiones extensas tratados con éxito con terapia conservadora^{17,18}.

Tabla 1 Clasificación de Frieden de la aplasia cutis congénita

Grupo	Definición	Herencia
1	ACC en el cuero cabelludo sin anomalías múltiples	AD y esporádica
2	ACC en el cuero cabelludo con anomalías de las extremidades (extremidades reducidas, sindactilia, pie zambo, falta o distrofia de uñas)	AD
3	ACC en el cuero cabelludo con nevos epidérmicos u organoides asociados	Esporádica
4	ACC sobre malformaciones embrionarias (mielomeningocele, disrafia espinal, onfalocele, gastrosquisis, angiomatosis leptomenígea, estenosis craneal)	Depende del trastorno de base
5	ACC con feto papiráceo o infartos placentarios asociados	Esporádica
6	ACC asociada con epidermólisis ampollar o bullosa	Depende del tipo de epidermólisis bullosa
7	ACC localizada en extremidades sin aparición de vesículas	AD o AR
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 o trastorno asociado

ACC: aplasia cutis congénita; AD: autosómica dominante; AR: autosómica recesiva.

Tabla 2 Clasificación de Sybert de la aplasia cutis congénita

Grupo	Definición	Herencia
I	ACC limitada a cuero cabelludo	Esporádica y AD con penetrancia incompleta, expresión variable intrafamiliar.
II	ACC afectando al cuerpo con o sin afectación de cuero cabelludo	Esporádica y AD con penetrancia reducida o AR
IIA	ACC afectando al cuerpo con o sin defectos de extremidades	
III	ACC limitada a cuero cabelludo con o sin afectación de extremidades	Esporádica y AD
IV	ACC asociada a epidermólisis bullosa (letal, distrófica o simple)	
V	ACC asociada al síndrome de Bart, con defectos cutáneos localizados, ampollas recidivantes en piel y mucosas y alteraciones ungueales	AD

ACC: aplasia cutis congénita; AD: autosómica dominante; AR: autosómica recesiva.

En nuestro caso no se asociaron otras malformaciones, pero el cierre de la lesión cutánea fue dificultoso y lento, llegándose a plantear la posibilidad de recurrir al injerto cutáneo a pesar de la pequeña extensión de la lesión.

A pesar de la baja incidencia de la ACC, es necesario resaltar la trascendencia del conocimiento y diagnóstico de esta entidad, dadas las eventuales malformaciones asociadas y potenciales complicaciones que pueden traducir una elevada mortalidad. Debido a la presencia, en algunos casos, de anomalías asociadas que presentan un claro patrón hereditario, es necesario considerar el consejo genético⁷.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

- 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 Pharmacie*. 1767;26:556–7.
- Diez Delgado J, Belmonte MJ, Calvo MD, López-Candel E. Aplasia cutis como efecto teratógeno del metimazol. *An Esp Pediatr*. 1999;51:290–2.
- Martínez-Regueira S, Vázquez-López ME, Somoza-rubio C, Morales-Redondo R, González-Gay MA. Aplasia cutis congenita in a defined population from northwest Spain. *Pediatr Dermatol*. 2006;23:528–32.
- Demmel U. Clinical aspects of congenital skin defects: I. Congenital skin defects on the head of the newborn. *Eur J Pediatr*. 1975;121:21–50.
- Ingalls NW. Congenital defects of the scalp. III. Studies in the pathology of development. *Am J Obstet Gynecol*. 1933;25:861.
- Martínez-Guisasola J, Guerrero M, Arnaiz M, Berzosa J, Claver M, Alonso Briz E. Meningocele dorsal atípico. *Prog Obstet Ginecol*. 2000;43:321–4.
- Perez CL, Urbina GF, Roa AJ, et al. Aplasia cutis congénita. Diagnóstico antenatal. *Rev Chil Pediatr*. 2001;72:345–51.
- Campbell W. Case of congenital ulcer on the cranium of a fetus, terminating in fatal hemorrhage on the 18th day after birth. *J Med Sci (Edimb)*. 1826;2:82.
- Leboucq N, Montoya Martínez P, Montoya-Vigo F, Castan P. Aplasia cutis congenita of the scalp with large underlying skull defect: a case report. *Neuroradiology*. 1994;36:480–2.

10. Arnedo S, Fernández-Pérez M, Lombardía J, Arjona D. Aplasia Cutis. Diagnóstico en el postparto inmediato. *Clin Invest Gin Obst*. 2006;33:234–6.
11. Prothero J, Nicholl R, Wilson J, Wakeling EL. Aplasia cutis congenital, terminal limb defects and falciform retinal folds: confirmation of a distinct syndrome of vascular disruption. *Clin Dysmorphol*. 2007;16:39–41.
12. Turturici M, Valverde R, Pueyo S. Tratamiento de la aplasia cutis congénita con apósito de hidrocoloide. *Dermatol Pediatr Lat*. 2006;4:51–7.
13. Higginbottom MC, Jones KL, James HE, Bruce DA, Schut L. Aplasia cutis congenital: a cutaneous marker of occult spinal dysraphism. *J Pediatr*. 1980;96:687–9.
14. Hubert A, Bonneau D, Couet D, Berthier M, Oriot D, Larrègue M. Aplasia cutis congenita of the scalp in an infant exposed to valproic acid in utero. *Acta Paediatr*. 1994;83:789–90.
15. Frieden IJ. Aplasia cutis congenita: a clinical review and proposal for classification. *J Am Acad Dermatol*. 1986;14:646–60.
16. Sybert VP. Aplasia cutis congenital: a report of 12 new families and review of the literature. *Pediatr Dermatol*. 1985;3:1–14.
17. Tosun Z, Ozkan A, Savaci N. Is surgery always necessary in the treatment of aplasia cutis congenita. *Plast reconstr Surg*. 2006;117:1355–6.
18. Rhee ST, Coville 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.