

Revisión de 36 casos de aplasia cutis congénita. Protocolo quirúrgico y resultados*

O. Suárez, J.C. López-Gutiérrez, A. Andrés, S. Barrena, J.L. Encinas, A. Luis, C. Soto-Bauregard, M. Díaz, Z. Ros

Servicio de Cirugía Plástica. Departamento de Cirugía Pediátrica. Hospital Infantil Universitario La Paz, Madrid.

RESUMEN: Introducción/Objetivo. La aplasia cutis es una rara enfermedad congénita caracterizada por ausencia de una porción de piel, sobre todo a nivel del cuero cabelludo. Aunque la mayoría de los defectos son pequeños y superficiales, aproximadamente un 20% de los casos incluye ausencia de hueso. Este tipo de lesión expone el cerebro y el seno sagital superior con el riesgo consiguiente de infecciones, hemorragias o ambas. Esta anomalía se presenta generalmente de forma aislada, pero en ocasiones pueden aparecer múltiples lesiones. El defecto es una lesión de tipo no inflamatorio y bien delimitada, que tiene una extensión variable desde 0,5 cm a 10 o más centímetros.

Aunque la mayoría de las veces esta lesión aparece de forma aislada, se han descrito muchos casos familiares. Se postulan múltiples etiologías para explicar la aplasia cutis incluyendo factores genéticos, síndromicos y teratógenos (infecciones intrauterinas como VVZ, VHS; cocaína, heroína, alcohol y fármacos antitiroideos).

El objetivo de este trabajo es presentar nuestro protocolo quirúrgico y experiencia en el tratamiento de esta anomalía.

Pacientes y métodos. Hemos revisado 36 pacientes con aplasia cutis Congénita tratados en nuestro hospital en los últimos 20 años (1985-2005). Recogimos datos sobre la localización de esta malformación cutánea, momento de intervención, técnica quirúrgica utilizada y resultado estético.

Resultados. De todos los pacientes revisados, 33 tenían afectación del cuero cabelludo y 3 presentaban lesión a nivel del tronco. En 4 pacientes, el defecto incluía al diploe craneal y existía un encefalocele asociado, de carácter leve en dos casos y severo en otros dos. Tres pacientes eran portadores del síndrome de Adams-Oliver y uno de cutis marmorata telangiectásica congénita. En 15, el tratamiento quirúrgico se llevó a cabo en el período neonatal (cierre primario del defecto, colgajo de rotación, injerto, etc.) y en 17 el tratamiento diferido incluyó la aplicación de expansores tisulares para la cobertura definitiva de la zona alopecica. Uno de los pacientes falleció por rotura del seno longitudinal a la espera de epitelización espontánea y otro precisó derivación ventrículo-peritoneal, extirpación del encefalocele y cobertura con colgajo libre para cierre del defecto.

Conclusiones. A la vista de nuestra experiencia parece evidente que la cobertura precoz del defecto no sólo disminuye el riesgo vital, sino

que además reduce significativamente las complicaciones locales y facilita la reconstrucción definitiva.

PALABRAS CLAVE: Aplasia cutis congénita; Tratamiento quirúrgico; Cobertura precoz.

APLASIA CUTIS CONGENITA: SURGICAL TREATMENT AND RESULTS IN 36 CASES.

ABSTRACT: Introduction. Aplasia cutis congenita is a rare congenital absence of skin most commonly affecting the scalp. Although most defects are small and superficial, approximately 20% of cases involve absence of the skull. Such defects expose the brain and sagittal sinus, with concomitant risk of fatal hemorrhage, infection, or both. This anomaly most commonly presents as a solitary defect, but sometimes it may occur as multiple lesions. The lesions are noninflammatory and well demarcated, and range is variable from 0,5 cm to 10 cm or more.

Although the majority of these scalp defects occurs sporadically, many family cases have been reported. Multiple causes have been suggested for aplasia cutis: genetic causes, syndromes and teratogens, intrauterine infection -varicella zoster virus, herpes simplex virus-, fetal exposure to cocaine, heroin, alcohol or antithyroid drugs.

Materials and methods. A retrospective study of children with Aplasia Cutis Congenita who received treatment in Hospital La Paz, in Madrid between 1995 and 2005 was undertaken. We checked location, moment of the surgery, type of surgery and aesthetic results.

Results. In the 20 year period between 1985-2005, we treated 36 patients with Aplasia Cutis. 33 of them have the scalp affected and only in 3 cases the trunk was involved. In 4 cases there was an absence of the skull, two slight and two severe. 3 patients had Adams-Oliver and one Cutis Marmorata Telangiectasica syndrome.

Fifteen patients were operated in neonatal period with direct closure or advancement or rotational flaps, and in 17 cases the late treatment included use of tissue expanders to cover definitely the defect. One of the patients died for bleeding of the sagittal sinus while was waiting for the secondary closure of the wound, and other patient required complex skull reconstruction to achieve a complete coverage.

Conclusions. In view of our experience and results, we believe that early surgery prevents vital risks, reduces local complications and makes easier the final reconstruction.

KEY WORDS: Aplasia cutis congenital; Surgical treatment; Early coverage.

Correspondencia: Olga María Suárez Traba. Departamento de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario La Paz. Paseo de la Castellana, 261. 28046 Madrid.
Email: queminfantil.hulp@salud.madrid.org

*Trabajo presentado en el XLV Congreso de la Sociedad Española de Cirugía Pediátrica. Murcia, 24-27 Mayo de 2006.

Recibido: Mayo 2006

Aceptado: Mayo 2007

INTRODUCCIÓN

La aplasia cutis es una rara enfermedad congénita caracterizada por ausencia de una porción de piel, sobre todo a nivel del cuero cabelludo. Aunque la mayoría de los defectos son pequeños y superficiales, aproximadamente un 20% de los casos incluye ausencia de hueso. Este tipo de lesión expone el cerebro y el seno sagital superior con el riesgo consiguiente de infecciones, hemorragias o ambas. Esta anomalía se presenta generalmente de forma aislada, pero en ocasiones pueden aparecer múltiples lesiones. El defecto es una lesión de tipo no inflamatorio y bien delimitada, que tiene una extensión variable desde 0,5 cm a 10 o más centímetros.

Aunque la mayoría de las veces esta lesión aparece de forma aislada, se han descrito muchos casos familiares. Predominantemente se trata de una herencia autosómica dominante, aunque también se han publicado casos de herencia autosómica recesiva⁽¹⁾. Múltiples causas podrían explicar la aplasia cutis, como causas genéticas que incluyen aberraciones cromosómicas, trisomía 13, síndromes con deleción (4p) y mutación de genes como ocurre en la hipoplasia dérmica focal (síndrome de Goltz). Otros síndromes son el de Adams-Oliver, el de Setleis, el de Anderson-Hollister-Szalay, el de Johanson-Blizzard y síndromes de disgenesia gonadal 46 XY⁽²⁾.

La formación de aplasia cutis se ha achacado a un pequeño número de teratógenos. Éstos incluyen infecciones intraútero (varicela zoster, virus herpes simple), exposición fetal a drogas (cocaína, heroína, alcohol) y drogas antitiroideas^(2, 3).

Con este artículo queremos hacer una revisión de los casos de aplasia cutis que hemos recibido en nuestro Hospital en los últimos 20 años para evaluar parámetros que nos ayuden a conocer un poco más este defecto cutáneo y cuál es la mejor opción terapéutica en cada caso. Para ello hemos recogido datos sobre localización y extensión del defecto cutáneo, tratamiento seguido en cada paciente, antecedentes familiares y patología asociada.

PACIENTES Y MÉTODOS

Hemos revisado 36 casos de aplasia cutis entre los años 1985 y 2005. En ellos se incluyen los casos de pacientes nacidos en nuestro hospital y los que fueron trasladados de otros centros.

RESULTADOS

De todos los pacientes revisados, 33 poseían defecto cutáneo a nivel del cuero cabelludo, 2 en la zona abdominal y un paciente a nivel de la espalda.

El tamaño de las lesiones es diverso, variando los casos leves de menos de 1 cm, los moderados entre 3-4 cm y los

casos más graves de incluso 8 cm de diámetro. La mayoría de los pacientes desarrollaron una única lesión cutánea y sólo en dos casos las lesiones eran dobles y simétricas.

De todos los pacientes que presentaban aplasia cutis a nivel del cuero cabelludo, 4 de ellos presentaban defecto del diploe craneal y encefalocele, en dos de los casos leve y en dos de ellos severo.

En nuestra serie hemos encontrado cuatro pacientes con aplasia cutis en contexto sindrómico. Tres de ellos eran portadores del síndrome de Adams-Oliver y uno de cutis marmorata telangiectásica congénita.

Dos pacientes presentaban antecedentes familiares de aplasia cutis. El padre y el hermano de uno de los pacientes poseían sendas placas de aplasia cutis de pequeño tamaño, y un primo materno del otro paciente era portador de 2 pequeñas placas de aplasia.

En uno de los pacientes de nuestra serie se describe la asociación aplasia cutis-ingesta de fármacos antitiroideos. La madre del paciente había recibido tratamiento con metimazol durante el embarazo para su hipertiroidismo. El feto desarrolló una placa de aplasia cutis a nivel parietooccipital de aproximadamente 1,5 cm de diámetro.

Encontramos una asociación entre gemelaridad y desarrollo de varias placas de aplasia cutis en cuero cabelludo en uno de nuestros pacientes, cuyo hermano gemelo había fallecido intraútero.

El tratamiento por segunda intención mediante curas oclusivas con Furacín y antibióticos locales, persiguiendo la epitelización por segunda intención fue el tratamiento elegido durante muchos años. En estos casos la extirpación de la cicatriz atrófica resultante se realizó de forma diferida en el tiempo. Cabe mencionar el caso de un paciente con aplasia cutis asociada a defecto óseo que seguía tratamiento conservador. Al estar englobado el seno sagital superior en la lesión, este paciente sufrió un sangrado masivo que le llevó a la muerte. Este hecho ha modificado nuestra conducta terapéutica, siendo partidarios de tratamientos más agresivos en el período neonatal.

En total, en el período neonatal se realizó tratamiento quirúrgico en 15 pacientes (cierre primario del defecto, colgajo de rotación, injerto, etc.) y en 17 el tratamiento diferido incluyó la aplicación de expansores tisulares para la cobertura definitiva de la zona alopécica.

Los dos casos asociados a defecto óseo y herniación del tejido cerebral precisaron la colaboración del Servicio de Neurocirugía para su corrección. Uno de ellos se trataba de una aplasia cutis interparietal que se cubrió con un colgajo de avance occipital. La zona donante, que se cubrió con injerto de piel parcial, dejó una zona alopécica que se extirpó posteriormente con la ayuda de expansores tisulares. El segundo paciente poseía un defecto óseo mayor. En su corrección se realizó interposición de colgajos fasciomusculares para recubrimiento y protección de la masa encefálica, asociado a colgajos cutáneos de avance o dermis artificial para cubrir el defecto cutáneo.

Tabla I Clasificación de Frienden de la aplasia cutis congénita (ACC)

<i>Grupo</i>	<i>Definición</i>	<i>Herencia</i>
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 (meningomielocelo, disrafia espinal, gastrosquisis, angiomas leptomeningea, estenosis craneal)	Depende del padecimiento fundamental
5	ACC con feto papiráceo o infartos placentarios asociados	Esporádica
6	ACC asociada con epidermolisis ampollar (EB)	Depende del tipo EB
7	ACC localizada en extremidades sin aparición de vesículas	Autosómica dominante o recesiva
8	ACC causada por tetratógenos (metimazol, varicela, herpes simple)	No es hereditaria
9	ACC relacionada con síndrome de malformación (trisomía 13, síndrome 4p, síndrome de Johanson-Blizzard, displasias ectodérmicas, hipoplasia dérmica focal, síndrome de bandas amnióticas)	Depende del síndrome

Tabla II Clasificación de Sybert de la aplasia cutis congénita (ACC)

<i>Tipo</i>	<i>Definición</i>	<i>Herencia</i>
I	ACC limitada a cuero cabelludo	Esporádica y familiar (autosómica dominante con penetrancia incompleta, expresión variable intrafamiliar)
II	Afectando al cuerpo con o sin afectación de cuero cabelludo	Esporádica y familiar (autosómica dominante con penetrancia reducida o autosómica recesiva)
II A	Afectando al cuerpo con o sin defectos de extremidades	
III	Limitada a cuero cabelludo con o sin afectación de extremidades	Esporádica y familiar (autosómica dominante)
IV	Asociada a epidermolisis bullosa (letal, distrófica o simple)	
IV A	Síndrome de Bart, con defectos cutáneos localizados, ampollas recidivantes en piel y mucosas y alteraciones ungueales	Autosómica dominante

DISCUSIÓN

La aplasia cutis es un desorden cutáneo descrito por primera vez en 1767 por Cordón, haciendo referencia a dos hermanas en las que la lesión se localizaba a nivel de los miembros inferiores. Fue Campbell en 1826 quien dió a conocer el primer caso de aplasia cutis con afectación del cuero cabelludo⁽¹⁾. Desde entonces se han descrito numerosos casos, y su interés ha aumentado en los últimos años al descubrir que puede formar parte de un complejo grupo de trastornos con manifestaciones clínicas variadas y mucho más importantes que la simple aplasia cutis⁽⁴⁾.

Actualmente no existe una teoría etiopatogénica uniforme sobre el origen de la aplasia cutis. En la literatura se reflejan numerosas hipótesis pero ninguna se ha confirmado. Una de ellas habla sobre la posible adhesión de bandas amnióticas a la piel fetal que provocarían arrancamiento de la piel creando así el defecto cutáneo. Determinadas infecciones como la varicela o el herpes simple producirían amnionitis, responsable de la formación de las mencionadas bandas fibrosas. Esta teoría podría ser válida, pero el hecho de que en la

mayoría de los casos de aplasia cutis no exista alteración alguna en la placenta, la hace poco probable^(1,2).

Stephan et al. plantean una hipótesis por la que este defecto es más frecuente a nivel del vértex. Describe que la aplasia cutis en dicha localización es el resultado de una ruptura en la tensión de la piel embrionaria debido a que el vértex es la región del cuero cabelludo que soporta la máxima tensión biomecánica del rápido crecimiento cerebral fetal⁽⁵⁾.

También se ha relacionado la aplasia cutis con la acción teratógena de determinados fármacos, como son los antitiroideos (metimazol, carbimazol⁽³⁾); de hecho en España se ha descrito un aumento de la incidencia de aplasia cutis en relación con el uso ilícito de metimazol para el engorde del ganado⁽²⁾. Otros fármacos relacionados con esta alteración cutánea son el misoprostol, drogas de abuso (heroína y cocaína) y el alcohol.

En la literatura se han descrito algunos casos de aplasia cutis en gemelos⁽⁶⁾, en la que uno presentaba esta alteración y el otro no. Se piensa que si uno fallece intraútero, se produce paso de material trombotico de una circulación a otra, siendo las lesiones cutáneas consecuencia de episodios isquémicos.



Figura 1. Imagen típica de aplasia cutis en cuero cabelludo.

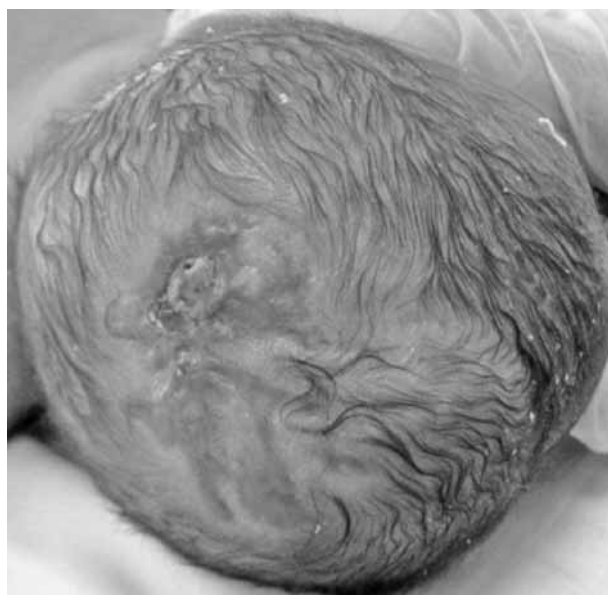


Figura 2. Imagen que muestra una lesión grande de aplasia cutis congénita en cuero cabelludo, en proceso de curación por segunda intención.

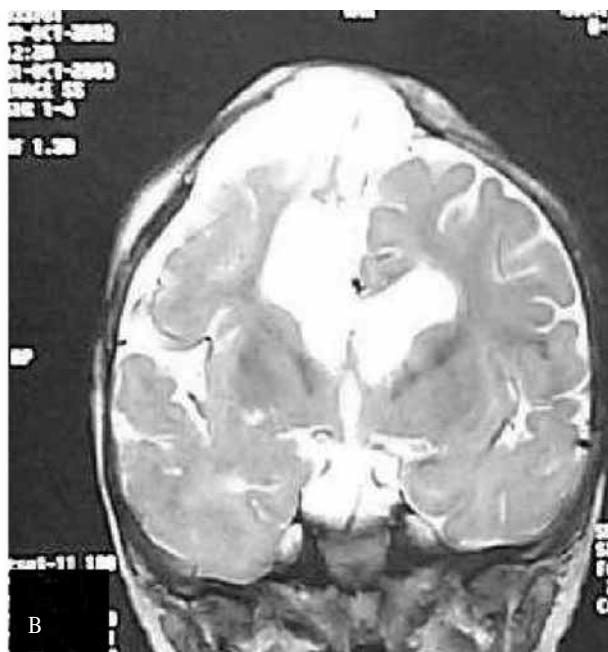
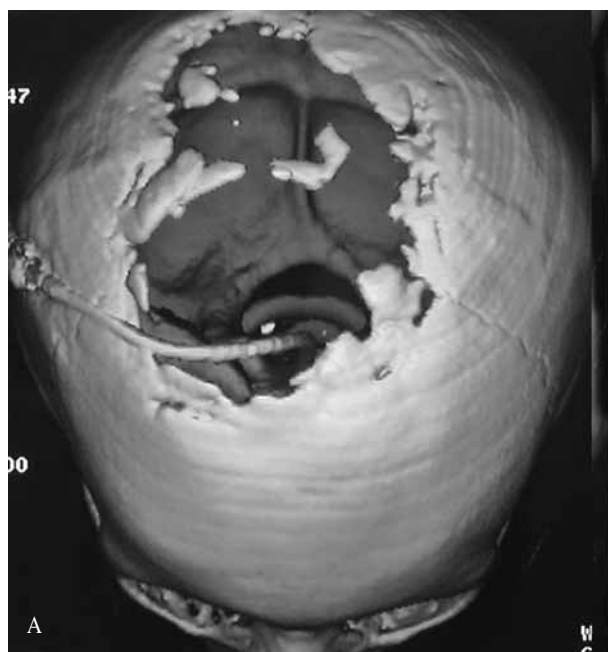


Figura 3. A) Imagen de TC tridimensional con defecto óseo importante. Se visualiza válvula de derivación ventrículo peritoneal. B) Corte sagital de la RM del mismo paciente en el que se aprecia herniación de tejido cerebral.

micos producidos por los mismos. En los casos en los que ambos gemelos sobrevivan, los infartos cutáneos podrían provenir de pequeñas trombosis coriónicas.

En los últimos años se ha producido un mayor interés por la aplasia cutis y han aumentado el número de artículos referentes a este defecto cutáneo. La razón se debe a su asociación a diversas enfermedades, formando parte de síndromes como

el síndrome de Adams-Oliver⁽⁷⁾, el síndrome de Setleis, el síndrome de Anderson-Hollister-Szalay⁽⁸⁾, y otros como el síndrome de Johanson-Blizzard⁽⁹⁾ y el síndrome de Goltz⁽¹⁰⁾. Frieden y Sybert^(11,12) han elaborado una clasificación de la aplasia cutis en la que se relacionan características del defecto cutáneo (profundidad, localización) ausencia o presencia de malformaciones asociadas y herencia genética (Tablas I y II).

La descripción más habitual de este defecto, que abarcaría el 80-90% de los casos de aplasia cutis, es la de una lesión de tipo no inflamatorio, bien delimitada, oval o circular (Fig. 1), que mide aproximadamente 2 cm de diámetro y que no presenta anejos cutáneos. Generalmente asienta en la línea media corporal, principalmente a nivel del cuero cabelludo, pero debemos saber que su forma puede ser diversa y su tamaño puede abarcar varias regiones corporales.

Histológicamente la aplasia cutis se define como una ausencia de epidermis, escaso número de apéndices y disminución del tejido elástico dérmico. Existe también una reducción del tejido celular subcutáneo, que en ocasiones es completa, encontrándose generalmente en estos casos afectadas también algunas estructuras profundas como pueden ser el músculo y los huesos. La presencia de defectos óseos subyacentes se estima en torno al 20-30%.

El tratamiento de la aplasia cutis depende directamente de la región corporal afectada, la profundidad y la extensión de la misma. Las lesiones pequeñas y superficiales tienden a cicatrizar espontáneamente ya que tiene lugar un proceso de epitelización desde los bordes del defecto hacia el centro, completándose en un período de semanas a meses según el tamaño (Fig. 2). Esta epitelización deja una cicatriz atrófica, fina y sin pelo que podrá ser extirpada en el futuro.

En los defectos grandes localizados a nivel del cuero cabelludo, sobre todo los que se asocian a defectos óseos (Fig. 3), si se espera cierre mediante la epitelización, la costra que se forma inicialmente podría secarse y contraerse, dando lugar a pequeñas hemorragias del seno sagital superior, que en un 20% pueden ser masivas y producir la muerte del paciente. En estos casos graves de aplasia cutis, la mejor opción terapéutica es la intervención quirúrgica.

Las últimas publicaciones recomiendan la restauración temprana y única del defecto óseo y cutáneo en una única intervención, en la que se realizaría una craneoplastia utilizando material óseo autógeno⁽¹³⁾. Aprovechando el potencial osteogénico que posee la duramadre durante los dos primeros años de vida del niño, se permite cerrar con eficacia el defecto óseo con material del propio paciente. El defecto cutáneo es mucho más fácil de solventar, para ello se puede recurrir a colgajos cutáneos, expansores o injertos de piel.

En conclusión y a la vista de nuestra experiencia y resultados, parece evidente que adelantar la cobertura del defecto no sólo disminuye un riesgo vital, sino que reduce las complicaciones locales y facilita la reconstrucción definitiva.

BIBLIOGRAFÍA

1. Moros Pena M, Labay Matias M, Valle Sanchez F, Valero Adan T, Martin-Calama Valero J, Munoz Albillos M. Aplasia cutis congenita en un recién nacido: revisión etiopatogénica y actitud diagnóstica. *An Esp Pediatr* 2000;**52**:453-456.
2. Diav-Citrin O, Ornoy A. Teratogen update: antithyroid drugs-methimazole, carbimazole, and propylthiouracil. *Teratology* 2002;**65**:38-44.
3. Karg E, Bereg E, Gaspar L, Katona M, Turi S. Aplasia cutis congenita after methimazole exposure in utero. *Pediatr Dermatol* 2004;**21**:491-494.
4. Dahan D, Fenichel GM, El-Said R. Neurocutaneous syndromes. *Adolesc Med* 2002;**13**:495-509.
5. Stephan MJ, Smith DW, Ponzi JW, Alden ER. Origin of scalp vertex aplasia cutis. *J Pediatr* 1982;**101**:850-853.
6. Cambiaghi S, Schiera A, Tasin L, Gelmetti C. Aplasia cutis congenita after surviving co-twins: four unrelated cases. *Pediatr Dermatol* 2001;**18**:511-515.
7. Nagore E, Sanchez-Motilla JM, Febrer MI, Cremades B, Aleu M, Aliaga A. Radius hypoplasia, radial palsy, and aplasia cutis due to amniotic band syndrome. *Pediatr Dermatol* 1999;**16**:217-219.
8. Kowalski DC, Fenske NA. The focal facial dermal dysplasias: report of a kindred and a proposed new classification. *J Am Acad Dermatol* 1992;**27**:575-582.
9. Zerres K, Holtgrave EA. The Johanson-Blizzard syndrome: report of a new case with special reference to the dentition and review of the literature. *Clin Genet* 1986;**30**:177-183.
10. Tejani Z, Batra P, Mason C, Atherton D. Focal dermal hypoplasia: oral and dental findings. *J Clin Pediatr Dent* 2005;**30**:67-72.
11. Frieden IJ. Aplasia cutis congenita: a clinical review and proposal for classification. *J Am Acad Dermatol* 1986;**14**:646-660.
12. Sybert VP. Aplasia cutis congenita: a report of 12 new families and review of the literature. *Pediatr Dermatol* 1985;**3**:1-14.
13. Ploplys EA, Muzaffar AR, Gruss JS, Ellenbogen RG. Early composite cranioplasty in infants with severe aplasia cutis congenita: a report of two cases. *Cleft Palate Craniofac J* 2005;**42**:442-447.