

## Aplasia Cutis Congénita extensa de Miembro Inferior, presentación de un caso

Sofía González<sup>1</sup>, Marianela Querejeta<sup>2</sup>, Agustina Acosta<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Posgrado de Dermatología, Unidad de Dermatología Pediátrica del Centro Hospitalario Pereira Rossell (CHPR), Cátedra de Dermatología. Montevideo – Uruguay.

<sup>2</sup>Dermatóloga Ex Asistente de la Cátedra de Dermatología, Unidad de Dermatología Pediátrica del Centro Hospitalario Pereira Rossell (CHPR). Montevideo – Uruguay.

<sup>3</sup>Dermatóloga Asistente de la Cátedra de Dermatología, Unidad de Dermatología Pediátrica del Centro Hospitalario Pereira Rossell (CHPR). Montevideo – Uruguay.

Trabajo no recibió financiamiento. Los autores declaran no tener conflictos de interés. Recibido el 16 de enero de 2019, aceptado el 6 de julio de 2019.

Correspondencia: Sofía González. Dirección: Osorio 1191, Montevideo, Uruguay. Correo electrónico: Sofigon4@gmail.com

### RESUMEN

La Aplasia Cutis Congénita es una afección infrecuente caracterizada por la ausencia de piel al nacer. Su localización más frecuente es en vértex, siendo rara en miembros inferiores como es el caso de nuestra paciente. La misma puede presentarse de forma aislada o asociada a otras anomalías o alteraciones genéticas. Analizamos el caso de una paciente de sexo femenino, con antecedente de consumo de marihuana materno durante la gestación, que presenta una aplasia cutis congénita extensa de miembro inferior derecho con acortamiento del mismo a expensas de partes blandas, sin otras anomalías asociadas a la que se le realizó tratamiento tópico con gel antiséptico y apósitos glicerinizados estériles con buena evolución y sin complicaciones.

**Palabras claves:** Aplasia cutis; Piel; Recién Nacido; extensa

### SUMMARY

Aplasia Cutis Congenita is an infrequent condition characterized by the absence of skin at birth. The most frequent location is the scalp, being rare in lower limbs as is the case of our patient. It can be an isolated condition or be associated with other anomalies or genetic disorders. We analyzed the case of a female patient, with a history maternal use of marijuana during pregnancy, who presented a congenital extensive aplasia cutis of the right lower limb, with shortening at the expense of soft parts, without other abnormalities associated, who received topical treatment with antiseptic gel and sterile glycerinated dressings with good evolution and without complications.

**Key words:** Aplasia cutis; skin; new born; extensive

La Aplasia Cutis Congénita (ACC) es una afección poco frecuente caracterizada por la ausencia de piel al nacer que se presenta de forma aislada o asociada a otras anomalías o alteraciones genéticas. La localización más frecuente es en el cuero cabelludo (vértex), siendo rara a nivel de extremidades, con escasos casos reportados en la literatura. Describimos el caso de un recién nacido, que presentaba como antecedente perinatal el consumo materno de marihuana durante la gestación, en el que se evidencia al nacer una ACC extensa de miembro inferior derecho, asociada a un acortamiento de dicho miembro. Se presenta el caso y su seguimiento.

### CASO CLÍNICO

Recién nacido de término, sexo femenino, sana, APGAR 7/9, con un peso adecuado para la edad gestacional, producto de primera gesta, embarazo bien controlado y tolerado, madre de 17 años con antecedente de consumo de marihuana durante el embarazo, sin otros antecedentes perinatales a destacar. Presentaba al examen físico una placa erosiva extensa en miembro inferior derecho, de límites bien definidos, dolorosa, localizada desde la rodilla, comprometiendo cara anterointerna de pierna hasta el dorso de pie. Impresionaba acortamiento del miembro y cuello de

pie en valgo; el resto del examen físico no presentaba alteraciones. (Figura 1A) Por la presencia de esa lesión se realizó diagnóstico clínico de aplasia cutis congénita de miembro inferior y se determinó interconsulta con traumatólogo, quien solicita estudio radiológico donde no se evidencian alteraciones osteoarticulares. Se indicó como tratamiento lavados con suero fisiológico, colocación de gel antiséptico de polihexametileno biguanida y apósitos antisépticos hidrosolubles (HIDROBAS®). Al mes de seguimiento, la paciente mostró elementos de reepitelización casi completa desde la periferia de la lesión (Figura 1B). Al año y dos años de vida la paciente presentaba en la localización descrita una placa cicatrizal bien delimitada con brillo superficial, destacando a nivel de la primer uña de pie derecho una paquioniquia y acortamiento de dicho miembro. (Figura 2A y 2B).

## DISCUSIÓN

La ACC es una afección cutánea caracterizada por la ausencia congénita de la piel. Comprende una dermatosis poco frecuente con una incidencia estimada de 1 a 3 por 10000 nacimientos y fue descrita por primera vez por Cordon en 1967.<sup>1,2</sup> Perteneció a un grupo heterogéneo de desórdenes y se puede presentar como una condición aislada o coexistir con otras alteraciones genéticas.<sup>3</sup>

Esta entidad ha recibido múltiples clasificaciones pero la más utilizada es la de Frieden que la categoriza en nueve subgrupos según la localización, anomalías asociadas y patrón de herencia.<sup>1</sup> Dadas las características clínicas de nuestra paciente, la misma pertenecería al grupo siete que incluye la ACC localizada en extremidades sin ampollas. Según esta clasificación se trataría de una ACC de incidencia familiar que puede tener múltiples patrones de herencia. Cabe destacar que nuestra paciente no presentaba antecedentes familiares de esta patología.<sup>1-4</sup>

En cuanto a la etiología de la ACC existen múltiples teorías. La teoría embriogénica plantea que la formación de bandas o adherencias amnióticas sobre la piel del feto podría arrancar la misma, dejando zonas desnudas, si bien hay autores que plantean que esto no explicaría la ACC de cuero cabelludo, donde la placa a nivel del vértex se formaría debido a la tensión ejercida sobre la piel durante el desarrollo, que



**Figura 1**

**A.** Lesión al nacimiento, ausencia completa de piel desde la rodilla, cara anteroexterna de pierna y dorso de pie.

**B.** Un mes de vida. Reepitelización parcial desde los bordes de la herida.



**Figura 2**

- a. Al año de vida. Cicatrización completa, acortamiento del miembro y paquioniquia de primera uña de pie derecho.  
 b. Dos años de vida. Placa cicatrizal que compromete el área afectada.

es máxima a dicho nivel.<sup>1-5</sup> La teoría vascular postula que el defecto cutáneo sería producido por episodios isquémicos, como en el caso del feto papiráceo, donde la muerte de uno de los fetos produciría pasaje de material tromboplástico de una circulación a la otra, produciéndose las lesiones cutáneas por isquemia.<sup>3,4</sup>

Existen drogas que se ha demostrado que pueden ejercer una acción teratogénica produciendo lesiones de ACC como son los fármacos antitiroideos como el metimazol y carbimazol, así como el ácido valproico y misoprostol, también se ha relacionado con el abuso de alcohol y el consumo de cocaína, heroína y marihuana durante el embarazo.<sup>1-3-6-8</sup> En el caso de nuestra paciente existe el antecedente del consumo de marihuana durante toda la gestación, que si bien puede haber sido un factor contribuyente no podemos asegurar que haya sido el causante único de la alteración.

Determinadas infecciones durante la gestación, como la Varicela, Herpes Simple e infecciones del grupo TORCH se han relacionado también con ACC.<sup>1</sup>

La ACC se presenta como úlceras que afectan la piel en sus diferentes capas (solo epidermis o alcanzar la dermis profunda) y eventualmente comprometen el tejido celular subcutáneo, pudiendo afectar estructuras más profundas como el músculo, hueso y membranas meníngeas.<sup>1,2</sup> La presentación más frecuente es como un defecto único a nivel del vértex en el cuero cabelludo (80%) sin otras anomalías asociadas, pero pueden ser placas múltiples o presentarse en cualquier sector de la superficie cutánea. La presentación como una placa extensa en el miembro inferior, como es el caso de nuestra paciente, es rara. Cuando es bilateral y simétrica, debe considerarse feto papiráceo, que corresponde a la muerte intrauterina de un feto gemelo hacia fines del primer trimestre o inicios del segundo trimestre del embarazo, cuyo antecedente no existe en este caso. Cuando es unilateral, un diagnóstico a descartar es la epidermólisis bullosa con ausencia congénita de piel (antes llamada Síndrome de Bart)<sup>9</sup>, que incluye aplasia cutis congénita localizada de piel, ampollas y alteraciones ungueales.<sup>5-7</sup> La misma no se planteó en el caso de nuestra paciente ya que nunca presentó ampollas, ni al nacimiento ni en el seguimiento a 4 años, mostrando además una buena evolución, por lo cual no se realizaron estudios para descartarla. Otros diag-

nósticos a considerar incluyen el Síndrome de Banda Amniótica, cuya etiología no se conoce completamente, y la Contractura Isquémica de Volkmann, que corresponde a un síndrome compartimental que se inicia in utero, habitualmente se presenta en extremidades superiores, y suele presentarse con parálisis flácida del miembro al nacer.

En los casos de Síndrome de Banda Amniótica y Contractura Isquémica de Volkmann se ha reportado hipoplasia de partes blandas. En este último caso, además se desarrolla una contractura de la extremidad, que da la apariencia de acortamiento de la misma, cómo se evidencia en nuestra paciente, en la que clínicamente impresiona un acortamiento de la extremidad pero el estudio radiológico realizado al año de vida descarta compromiso óseo, por lo cual podría deberse al mecanismo mencionado para la Contractura Isquémica de Volkmann<sup>10</sup>.

Es importante tener en cuenta que, siempre que un recién nacido se presenta con una ACC debemos pensar y buscar posibles anomalías asociadas como alteraciones en el Sistema Nervioso Central en el caso de las ACC de cuero cabelludo, o en el caso de las ACC de miembros alteraciones óseas subyacentes o de partes blandas, etc. Las mismas se buscarán con un exhaustivo examen físico, mediante diferentes estudios complementarios adecuados y con un abordaje interdisciplinario con otras especialidades como puede ser neurocirugía, neurología, traumatología o cirugía plástica según la localización de la ACC y la anomalía que sospechamos.

En cuanto al tratamiento de la ACC si bien no hay consenso entre los diferentes autores, la mayoría coinciden en que en el caso de defectos pequeños, sin compromiso de estructuras profundas el tratamiento debe ser conservador mediante la utilización de apósitos glicerinados, parches de hidrocoloide y antibióticos tópicos con el objetivo de facilitar la cicatrización (para prevenir cicatrices atróficas o hipertróficas que generen limitaciones funcionales) y evitar la sobreinfección y la hemorragia. No se recomienda el uso de antibióticos sistémicos de forma profiláctica. En nuestro caso se utilizó gel antiséptico de polihexametileno biguanida y apósitos hidrosolubles (HIDROBAS®). Otra opción terapéutica, dependiendo de la localización, el tamaño y de cuáles sean las estructuras comprometidas es el tratamiento

quirúrgico, y dentro de éste se puede optar por los injertos, plastias, cierre primario o colgajos.<sup>1-3-11,12</sup>

## CONCLUSIÓN

En conclusión hemos presentado un caso de un recién nacido con una ACC extensa de miembro inferior, que como única asociación presenta una acortamiento de dicho miembro sin compromiso óseo subyacente, que presentaba como antecedente perinatal el consumo materno de marihuana durante toda la gestación, en el que se realizó tratamiento conservador con una buena evolución presentando cicatrización completa, con la secuela estética de una cicatriz y sin secuelas funcionales a nivel de dicho miembro.

## REFERENCIAS

1. Tincopa-Wong O. Aplasia Cutis Congénita: Lo que se conoce hasta el presente. *Dermatol Perú* 2012; 22 (2): 80-110
2. Zhou J.,Zheng L.; Tao W. Systemic aplasia cutis congénita: A case report and review of the literature. *Pathol Res Prac* 2010; 206: 504-507
3. Duan X., Yang G., Yu D., Yu Ch., et ál. Aplasia cutis congénita: A case report and literatura review. *Exp Ther Med* 2015; 10: 1893-1895
4. Moros M., Labay M., Valle F., Valero T., et ál. Aplasia cutis congénita en un recién nacido: revisión etiopatogénica y actitud diagnóstica. *An Esp Pediatr* 2000; 52: 453-456
5. Schierenbeck L, García RG., Álvarez JP., Uribe CJ. Síndrome de Bart: aplasia cutis congénita y epidermolísis bullosa. *Med Cutan Iber Lat Am* 2013; 41(5): 218-222
6. Rocha D., Rodrigues J., Sales Marques J., Pinto R., et ál. Aplasia cutis congénita: a conservative approach of a case which large, extensive skin, and underlying skull defect. *Clin Case Rep* 2015; 3(10): 841-844
7. Bigliardi P, Braschler C., Kuhn P, Sigríst J, et ál. Unilateral Aplasia Cutis Congenita on the Leg. *Pediatr Dermatol* 2004; 21(4): 454:457
8. Knöpfel N., Bauzá -Alonso A., Martín-Santiago A. Aplasia cutis congénita: etiopatogenia, actitud diagnóstica y manejo terapéutico. *Piel* 2015; 30(2): 102-112
9. Fine JD, Bruckner Tuderman L, Eady RA, Bauer EA, Bauer JW, Has C, et al. Inherited epidermolysis bullosa: Updated recommendations on diagnosis and classification. *J Am Acad Dermatol* 2014;70:1103-26.
10. Humphrey SR, Hu X, Adamson K, et al. A practical approach to the evaluation and treatment of an infant with aplasia cutis congenita. *J Perinatol* 2018; 38:110.
11. Schierenbeck Ma., Díaz-Quijano FA., Álvarez-Camacho JP. Aplasia cutis congénita: tratamiento con hidrocoloides. *Med Cutan Iber Lat Am* 2013; 41(2):67-69
12. Bentancourt-Alvarenga J., Vázquez-Rueda F., Vargas-Cruz V., Paredes-Esteban R., et ál. Manejo quirúrgico de la aplasia cutis congénita. *An Pediatr* 2015; 83 (5): 341-345