

CASOS CLÍNICOS

Aplasia cutánea congénita familiar

Resumen.—La aplasia cutánea congénita es un grupo heterogéneo de trastornos en los que áreas más o menos extensas de piel están ausentes al nacer. Fue descrito por Cordon en 1767. Aunque la mayoría de casos son esporádicos, están descritos casos familiares con herencia autosómica dominante o recesiva con expresividad variable. La aplasia cutánea puede aparecer de forma aislada o asociada a otras malformaciones, y se han propuesto varias clasificaciones según el tipo de herencia, la localización del defecto y las anomalías asociadas.

Presentamos un caso localizado en el cuero cabelludo, sin otras anomalías asociadas, con otros tres miembros de la familia afectados, correspondiendo a una herencia autosómica dominante.

Palabras clave: Aplasia cutánea congénita. Herencia autosómica dominante.

ISABEL POLIMÓN OLABARRIETA
AURORA GUERRA TAPIA
AGUSTINA SEGURADO RODRÍGUEZ
ROSA DEL RÍO REYES
LUIS IGLESIAS DÍEZ
*Servicio de Dermatología.
Hospital Universitario 12 de Octubre.
Madrid.*

Correspondencia:

ISABEL POLIMÓN OLABARRIETA. Servicio de Dermatología. Hospital 12 de Octubre. Ctra. de Andalucía, km. 5,400. 28041 Madrid.

Acceptado el 5 de julio de 2001.

INTRODUCCIÓN

En la aplasia cutánea congénita áreas más o menos extensas de piel están ausentes en el nacimiento. Hoy se sabe que es un hallazgo clínico que puede tener múltiples causas. Es una entidad poco frecuente, aunque no rara, habiendo más de 500 casos descritos en la literatura. Cordon en 1767 publicó el primer caso localizado en miembros inferiores (1), y Campbell en 1826 el primero con afectación de cuero cabelludo (2). La mayoría de los casos son esporádicos, aunque están descritos casos familiares. Por otra parte, la aplasia cutánea puede encontrarse asociada a otros trastornos, siendo en estos casos una manifestación más dentro de síndromes más complejos.

Hemos tenido la oportunidad de ver un caso de aplasia cutánea congénita localizada en cuero cabelludo en una niña de 3 meses de edad con tres miembros de su familia afectados.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Una niña de 3 meses de edad nos fue remitida desde Ciudad Real por una ulceración en el cuero cabelludo presente desde el nacimiento (Fig. 1). El embarazo había sido controlado, con serologías para



FIG. 1.—Lesión ulcerada a lo largo de la sutura sagital cubierta por una costra necrótica.



FIG. 2.—Madre de nuestra paciente. Se observan dos lesiones de alopecia cicatricial en vértex.

toxoplasmosis, VIH y VHB negativas y serología para rubéola inmune. Durante el mismo, la madre había recibido tratamiento con calcio (Calcinatal®) y con un fármaco para la circulación (extracto de *Melilotus officinalis*, Esberiven®). El parto fue por cesárea a las 41 semanas y media por desproporción cefalopélvica. No hubo rotura prematura de membranas y el Apgar al nacer fue de 8 y 9.

Entre sus antecedentes familiares la madre, de 28 años, presentaba cinco placas de alopecia resultado de unas úlceras con las que nació (Fig. 2). El padre de la niña, de 32 años, no tenía lesiones. Tenían otra hija de 2 años de edad que también había tenido dos áreas de ausencia de piel al nacer que habían cerrado a los pocos meses, dejando alopecia residual. Según los padres, el abuelo paterno también tenía antecedentes de dos lesiones compatibles con aplasia cutánea en el cuero cabelludo, aunque no nos fue posible explorarle. Los padres no eran consanguíneos y ambas familias eran originarias del mismo pueblo de Ciudad Real (Fig. 3).

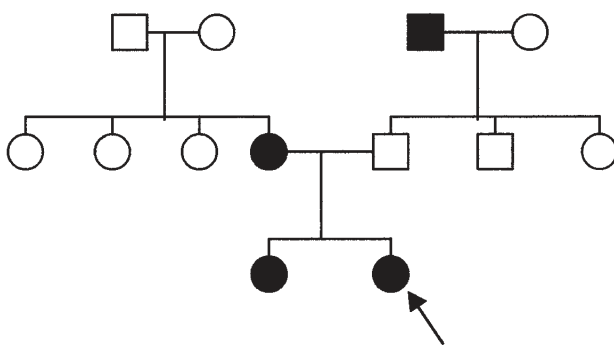


FIG. 3.—Árbol genealógico. Señalamos a nuestra paciente con una flecha.

En la exploración física la niña, que mostraba buen estado general, presentaba una ulceración alargada en el cuero cabelludo, de unos 10 cm de longitud, que cruzaba desde el vértex, a lo largo de la sutura sagital, hasta casi llegar a la fontanela anterior. Los bordes eran eritematosos y una escara negruzca ocupaba gran parte del fondo de la lesión (Fig. 1). No presentaba ninguna otra anomalía ni de la piel ni de los miembros. La madre tenía cinco lesiones alopécicas, de pequeño tamaño, de aspecto cicatricial, agrupadas alrededor del vértex (Fig. 2). No fue posible examinar a los demás miembros de la familia.

Se realizó un sistemático de sangre y una bioquímica, que fueron normales, así como una TAC encefálica que no mostró ninguna anomalía ósea ni vascular subyacente. Por ello se decidió, pese al tamaño de la lesión, tratamiento conservador con curas locales con antibióticos tópicos, cerrando la lesión de forma progresiva en varios meses, hasta dejar un área de alopecia residual.

DISCUSIÓN

La aplasia cutánea congénita es un hallazgo clínico que puede encontrarse de forma aislada o formando parte de otros síndromes o trastornos (3, 4). Está presente en el nacimiento, la mayoría de las veces como una o varias lesiones ulceradas con distinto grado de cicatrización, incluso cerradas por completo en el caso de pequeños defectos, que pueden pasar inadvertidos si no se hace una búsqueda dirigida. A lo largo de la historia ha sido motivo de diversos problemas médico-legales, al ser consideradas estas lesiones como secundarias a intervenciones traumáticas durante el parto.

La localización más frecuente es el cuero cabelludo hasta en un 86% de los casos, de los cuales el 70-75% son lesiones únicas, el 20% dobles y el 8% presentan tres o más lesiones (5). En un 20-30% hay defectos asociados de los huesos del cráneo (6). Cuando se localiza en el tronco o en las extremidades suelen ser defectos múltiples y simétricos.

La mortalidad es del 20% y las causas más frecuentes son las hemorragias masivas —sobre todo si hay comunicaciones arteriovenosas (7) entre el defecto y el seno sagital—, la infección y las malformaciones que en algunos casos se asocian (8).

La aplasia cutánea se puede encontrar en el seno de otros trastornos y se han propuesto varias clasificaciones. La más completa es la de Frieden de 1986 (9), que la divide en nueve grupos dependiendo de la localización, del modo de herencia y de las malformaciones asociadas (tabla I). Así hay casos en los que se encuentra de forma aislada con transmisión familiar (10-12); casos con alteraciones en los miem-

TABLA I: CLASIFICACIÓN DE LA APLASIA CUTÁNEA CONGÉNITA [TOMADA DE FIEDEN (6)]

<i>Grupo</i>	<i>Localización</i>	<i>Herencia</i>
ACC sin otras anomalías.	Cuero cabelludo.	Autosómica dominante o esporádica.
ACC con anomalías en los miembros (S. de Adams-Oliver).	Línea media del cuero cabelludo.	Autosómica dominante.
ACC sobre nevo epidérmico.	Cuero cabelludo.	Esporádica.
ACC sobre malformaciones embriológicas (disrafismos espinales, onfalocelo, etc.).	Región lumbar, abdomen, etc.	Dependiendo de la alteración subyacente.
ACC con feto papiráceo o infartos placentarios.	Múltiple, simétrica, en cuero cabelludo, flancos y extremidades.	Esporádica.
ACC asociada a epidermolisis ampollosa.	Sobre todo en miembros.	Dependiendo del tipo de epidermolisis ampollosa.
ACC localizada en miembros inferiores sin ampollas.	Miembros inferiores.	Autosómica dominante o recesiva.
ACC causada por teratógenos (fármacos o infecciones).	Cuero cabelludo, cualquier área.	No se hereda.
ACC asociada a síndromes malformativos.	Cualquier localización.	Dependiendo del síndrome (trisomía 13, displasias ectodérmicas, etc.).

ACC: aplasia cutánea congénita.

bros (13-15); otros en los que se asocia a la presencia de un nevo epidérmico, sobre onfalocelos, meningoceles y otros defectos del cierre del tubo neural (16, 17); casos de aplasia cutánea en los que se aprecia la presencia de un feto papiráceo o infartos placentarios (18-20), como manifestación inicial de varios tipos de epidermolisis bullosa (21), en probable relación con teratógenos (22, 23), y otros en los que las lesiones de aplasia cutánea constituyen un defecto menor en el contexto de síndromes polimalformativos (24).

La mayoría de los autores están de acuerdo en que no hay una sola causa subyacente a los distintos tipos de aplasia cutánea, y se proponen las siguientes: a) adherencias del amnios o bandas amnióticas, sobre todo para las localizadas en los miembros; b) traumas intrauterinos, en los casos asociados a epidermolisis bullosa; c) alteraciones de la vascularización en la placenta o en áreas de la piel, que producirían un compromiso del desarrollo de la piel y de los miembros (25); d) factores genéticos; e) teratógenos; f) defectos del cierre o fusión de capas embriológicas, y g) acción de fuerzas tensiles durante el rápido crecimiento del cerebro y de los miembros.

Por tanto ante un caso de aplasia cutánea congénita hay que recoger una completa historia familiar de defectos de la piel o de los miembros, del embarazo; explorar en busca de otras anomalías con especial atención a las estructuras ectodérmicas y realizar pruebas de imagen, cultivos, cariotipo y biopsia si se sospecha la presencia de un trastorno de base (26). En cuanto al tratamiento, se acepta que debe ser con-

servador, salvo que haya defectos óseos o vasculares subyacentes, y proceder más adelante a cirugía reparadora con fines estéticos si así lo requiere el paciente (27, 28).

Nuestra paciente corresponde a una aplasia cutánea de localización en el cuero cabelludo, sin otras anomalías asociadas, con otros tres miembros de su familia afectados, lo que parece corresponder a una herencia autosómica dominante y que se encuadraría en el grupo 1 de la clasificación de Frieden. No pudimos explorar al abuelo paterno de la paciente y objetivar así que las lesiones que presentaba fueran también de aplasia cutánea. Al provenir ambas familias del mismo pueblo podría explicarse esta coincidencia con la posibilidad de que existiera consanguinidad en generaciones anteriores.

La escasez de casos familiares en tres generaciones diferentes nos ha llevado a su publicación.

Abstract.—Aplasia cutis congenita is a heterogeneous group of disorders in which localized or widespread areas of the skin are absent at birth. It was first described by Cordon in 1767. Most cases are sporadic, although familial cases have been reported as either an autosomal dominant or a recessive trait, with variable expression. Several distinct subtypes of aplasia cutis congenita occurs characterized by the location of the defect, the presence of associated malformations and the mode of inheritance. We present a case localized in the scalp, without any associated anomaly, and with three other members

of the family affected, corresponding to an autosomal dominant mode of inheritance.

Polimón Olabarieta I, Guerra Tapia A, Segurado Rodríguez A, Del Río Reyes R, Iglesias Díez L. Familial aplasia cutis congenita. Actas Dermosifilogr 2001;92:461-464.

Key words: Aplasia cutis congenita. Inheritance autosomal dominant.

BIBLIOGRAFÍA

- Cordon M. Extrait d'une lettre au sujet de trois enfants de la meme mere nés avec partie des extremités denuée de peau. *J Med Chir Pharmacie* 1767;26:556-7.
- Campbell W. Case of congenital ulcer on the cranium of a fetus. *Edinburgh J Med Sci* 1826;2:82.
- Guerra A, Polimón I, Segurado MA. Aplasia cutis congénita. *Piel* 1999;14:488-93.
- Ruiz Rodríguez R, López JL, Postigo C, De Pablo P, Guerra A, Iglesias L. Aplasia cutis congénita. *Actas Dermosifilogr* 1991;82:425-7.
- Demmel U. Clinical aspects of congenital skin defects: I. Congenital skin defects on the head of the newborn: II. Congenital skin defects on the trunk and extremities of the newborn: III. Causal and formal genesis of congenital skin defects of the newborn. *Eur J Pediatr* 1975;121:21-50.
- Leboucq N, Montoya y Martínez P, Montoya-Vigo F, Castan P. Aplasia cutis congenita of the scalp with large underlying skull defects: a case report. *Neuroradiology* 1994;36:480-2.
- Singman R, Asaika S, Hotson G, Prose NS. Aplasia cutis congenita and arteriovenous fistula. Case report and review. *Arch Neurol* 1990;47:1255-8.
- Sybert VP. Aplasia cutis congenita: a report of 12 new families and review of the literature. *Pediatr Dermatol* 1985;3(1):1-14.
- Frieden IJ. Aplasia cutis congenita: a clinical review and proposal for classification. *J Am Acad Dermatol* 1986;14:646-60.
- Fullana F, González M, No M, Huc O, González-Mestre V. Aplasia cutis congenita of the scalp in five successive generations of one family. *Plast Reconstr Surg* 1995;95:214-5.
- Sánchez-Pedreño Guillén P, Rodríguez Pichardo A, Camacho Martínez F. Aplasia cutis congénita. *J Am Acad Dermatol* 1985;13:429-33.
- Suárez Talle JA, Ribera Pibernat M, Gratacos Bou R, Ferrándiz Foraster C. Aplasia cutis congénita. Estudio de cuatro generaciones. *Actas Dermosifilogr* 1992;83:359-61.
- Martínez-Frías ML, Arroyo I, Jiménez N. Síndrome de Adams-Oliver en nuestro medio: aspectos epidemiológicos. *An Esp Pediatr* 1996;6:100-1.
- Küster W, Lenz W, Kääriäinen H, Majewski F. Congenital scalp defects with distal limb anomalies (Adams-Oliver syndrome): report of ten cases and review of the literature. *Am J Med Genet* 1988;31:99-115.
- Sánchez Miralles E, Boixeda de Miguel P, Núñez Cabezón M, Pérez García B, Ledo Pozueta A. Aplasia cutis congénita y anomalías óseas distales. Síndrome de Adams-Oliver. *Actas Dermosifilogr* 1993;84:177-9.
- Drolet BA, Baselga E, Gosain AK, Levy ML, Esterly NB. Preauricular skin defects. A consequence of a persistent ectodermal groove. *Arch Dermatol* 1997;133:1551-4.
- Drolet B, Prendiville J, Golden J, Enjolras O, Esterly NB. Membranous aplasia cutis with hair collars. Congenital absence of skin or neuroectodermal defect? *Arch Dermatol* 1995;131:1427-31.
- Munkvad JM, Nielsen AO, Asmussen T. Aplasia cutis congenita. A follow-up evaluation after 25 years. *Arch Dermatol* 1981;117:232-3.
- Levin DL, Nolan KS, Esterly NB. Congenital absence of skin. *J Am Acad Dermatol* 1980;2:203-6.
- DeI Olmo N, Torrelo A, Zambrano A. Aplasia cutánea congénita asociada a feto papiráceo. *Actas Dermosifilogr* 1997;88:635-7.
- Kanzler MH, Smoller B, Woodley DT. Congenital localized absence of the skin as a manifestation of epidermolysis bullosa. *Arch Dermatol* 1992;128:1087-90.
- 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.
- Martínez-Frías ML, Cereijo A, Rodríguez-Pinilla E, Urioste M. Methimazole in animal feed and congenital aplasia cutis. *The Lancet* 1992;339:742-3.
- Nichols DD, Bottini AG. Aplasia cutis congénita. *J Neurosurg* 1996;85:170-3.
- Phelan MC, Geer JS, Blackburn WR. Vascular anastomosis leading to amelia and cutis aplasia in a dizygotic twin pregnancy. *Clin Genet* 1998;53:126-30.
- Evers ME, Steijlen PM, Hamel BC. Aplasia cutis congenita and associated disorders: an update. *Clin Genet* 1995;47:295-301.
- Abbott R, Cutting CB, Wisoff JH, Thorne CH, Epstein FJ. Aplasia cutis congenita of the scalp: issues and its management. *Pediatr Neurosurg* 1991-1992;17:182-4.
- Fernández-Buezo Briongos G, Ríos Buceta L, Fraga Fernández J, Aragües Montañés M, García Díez A. Aplasia cutis congénita. *Actas Dermosifilogr* 1992;83:655-6.