



PUBLICACIÓN ADELANTADA

Manejo conservador en un caso de aplasia cutis congénita: Reporte de caso

Martha Raquel Sofía Niño-Chacón¹, Ingrid Katerine Rojas-Rodríguez²

¹Médico. Hospital Universitario Erasmo Meoz. Universidad de Pamplona. Cúcuta. Norte de Santander. Colombia.

²Médico especialista en Pediatría. Hospital Universitario Erasmo Meoz. Universidad de Pamplona. Cúcuta. Norte de Santander. Colombia.

INFORMACIÓN ARTÍCULO	RESUMEN
<p>PALABRAS CLAVE <i>Displasia Ectodérmica;</i> <i>Informes de casos;</i> <i>Terapéutica</i></p> <p>Recibido: enero 24 de 2024 Aceptado: julio 15 de 2024</p> <p>Disponible en línea: octubre 8 de 2024</p> <p>Correspondencia: Martha Raquel Sofía Niño-Chacón; martha.nino@unipamplona.edu.co. Calle 9 N 4-25 Acevedo-Huila. Colombia.</p> <p>Cómo citar: Niño-Chacón MRS, Rojas-Rodríguez IK. Manejo conservador en un caso de aplasia cutis congénita: Reporte de caso. Iatreia [Internet]. 2024. https://doi.org/10.17533/udea.iatreia.303</p>	<p>Introducción: la aplasia cutis congénita es una condición de etiología multifactorial caracterizada por la ausencia parcial o total de la piel u otras estructuras de variable profundidad incluyendo el periostio.</p> <p>Objetivos: presentar un caso de aplasia cutis congénita en miembros inferiores no sindrómica en un neonato sin antecedentes familiares ni personales, con manejo conservador.</p> <p>Metodología: estudio observacional tipo reporte de caso, en que se excluyeron lesiones óseas y se indicaron gasas vaselinadas cada 12 horas por 3 meses. El seguimiento se realizó por vía telefónica durante los meses de tratamiento.</p> <p>Resultados: durante el seguimiento se observó epitelización completa del miembro afectado, con cambios de coloración sin afectación funcional.</p> <p>Conclusiones: el manejo conservador de estas lesiones mejora la calidad de vida de los pacientes y las familias afectadas,</p>



reduciendo la estancia hospitalaria y el riesgo de resistencia bacteriana.

Este manuscrito fue aprobado para publicación por parte de la Revista Iatreia teniendo en cuenta los conceptos dados por los pares evaluadores. **Esta es una edición preliminar, cuya versión final puede presentar cambios.**

EDICIÓN PRELIMINAR



AHEAD OF PRINT PUBLICATION

Conservative Management in A Case of Aplasia Cutis Congenita: Case Report

Martha Raquel Sofia Niño-Chacón¹, Ingrid Katerine Rojas-Rodríguez²

¹Physician. Hospital Universitario Erasmo Meoz. Universidad de Pamplona. Cúcuta. Norte de Santander. Colombia.

²Pediatric Physician. Hospital Universitario Erasmo Meoz. Universidad de Pamplona. Cúcuta. Norte de Santander. Colombia.

ARTICLE INFORMATION

KEYWORDS

Case Reports;
Ectodermal Dysplasia;
Therapeutics

Received: January 14, 2024

Accepted: July 15, 2024

Available online: October 8, 2024

Correspondence: Martha Raquel Sofía Niño-Chacón;
martha.nino@unipamplona.edu.co. Calle 9 N 4-25 Acevedo-Huila. Colombia.

How to cite: Niño-Chacón MRS, Rojas-Rodríguez IK. Conservative Management in A Case of Aplasia Cutis Congenita: Case Report. *Iatreia* [Internet]. 2024. <https://doi.org/10.17533/udea.iatreia.303>



ABSTRACT

Introduction: Aplasia cutis congenita is a condition of multifactorial etiology characterized by partial or total absence of skin or other structures of variable depth including the periosteum.

Objectives: To present a case of non-syndromic aplasia cutis congenita in the lower limbs in a newborn with no family or personal history, with conservative management.

Methodology: Observational study type case report, in which bone lesions were excluded and Vaseline gauze was prescribed every 12 hours for 3 months. Follow-up was performed by telephone during the months of treatment.

Results: During follow-up, complete epithelialization of the affected limb was observed, with color changes without functional impairment.

Conclusions: Conservative management of these lesions improves the quality of life of patients and affected families, reducing hospital stay and the risk of bacterial resistance.

INTRODUCCIÓN

La aplasia cutis congénita (ACC) es un grupo de trastornos heterogéneos caracterizado por la ausencia congénita de piel, tejido celular subcutáneo, músculo o hueso al nacer (1). Su incidencia mundial es de 1 – 3 / 10.000 nacidos vivos, de los cuales aproximadamente 500 casos no se relacionan con una etnia o sexo específico (2). Su etiología es desconocida, pero varias teorías, como la amniótica, fuerzas mecánicas, defectos en el cierre del tubo neural, factores genéticos, vascular, teratógenos, infecciones intrauterinas, involución intraútero de hemangioma y demás, se han planteado para dar explicación a esta patología (3-4). En el 86% de los casos, la localización del defecto se sitúa en el vértex del cuero cabelludo, sin embargo, raramente se presenta en el tronco y en las extremidades (5). A continuación, presentamos un caso inusual de aplasia cutis congénita en el miembro inferior derecho que se manejó de manera conservadora.

CASO CLÍNICO

Recién nacido femenino a término, con edad gestacional de 39 semanas por escala de Ballard, producto de madre de 25 años de edad en su segunda gestación, con 3 consultas prenatales y una ultrasonografía obstétrica de tamizaje de primer trimestre sin alteraciones; con adecuada suplencia de hierro y ácido fólico. Durante el segundo trimestre estuvo hospitalizada y en tratamiento con antimicrobiano por infección de vías urinarias sin aislamiento microbiológico, con mejoría.

Los padres del paciente no presentan consanguinidad, la edad del padre era de 37 años, niegan antecedentes familiares de malformaciones congénitas y exposición a teratógenos. Las serologías para toxoplasma, rubéola, citomegalovirus, sífilis y virus del herpes simple fueron negativas. El nacimiento de la paciente fue por vía vaginal no traumático, sin alteraciones en la placenta, adaptación espontánea, Apgar 9-10-10, medidas antropométricas según tablas de la OMS con peso de 2820gr (p15,5/z – 1,02), talla de 47cm (p3,9/z – 1,77), perímetro cefálico 33 cm (p9,1/z – 1,330029).

Al examen físico se evidenció defecto cutáneo de bordes delimitados con aspecto de ulceración eritematosa, de 6cm x 3cm en tercio distal de pierna derecha y cuello de pie sin ampollas, sin lesiones ungueales (Figura 1. A) y sin restricción del rango de movimiento. Fue

valorada multidisciplinariamente, se realizaron radiografías de pierna y pie derecho en las que no se apreciaron defectos óseos. En otras exploraciones complementarias como hemograma y bioquímica no se evidenciaron datos patológicos. Por lo tanto, fue clasificado como aplasia cutis del grupo VII según la clasificación clínica de Frieden (6).



Figura 1. Progreso de cicatrización de aplasia cutis congénita con manejo conservador.

(A) Imagen tomada al nacer. Neonato con aplasia cutis congénita de 6cm x 3cm en tercio distal de pierna derecha y cuello de pie sin ampollas.

(B) Imagen tomada a los 15 días de vida. se observa lesión con epitelización y cicatriz inmadura.

(C) Imagen a los dos meses de vida, se observa epitelización completa, con formación de cicatriz hipopigmentada.

Fuente: elaboración propia

Se inició tratamiento conservador cubriendo el defecto con gasas impregnadas de vaselina, con cambios cada 48 horas, con una estancia hospitalaria de 2 días. Se da salida y se continúan las curaciones de forma ambulatoria, con cambio de gasas vaselinadas cada 12

horas por 3 meses. El seguimiento se realizó por vía telefónica, tiempo durante el cual se observó la formación de una cicatriz atrófica no móvil con hipopigmentación, logrando de esta manera una evolución satisfactoria, sin compromiso funcional de la extremidad y un desarrollo normal (Figura 1. B, C), por lo que se decidió suspender el uso de las gasas vaselinadas y el seguimiento del paciente. La línea de tiempo se presenta en la Figura 2.

EDICIÓN PRELIMINAR

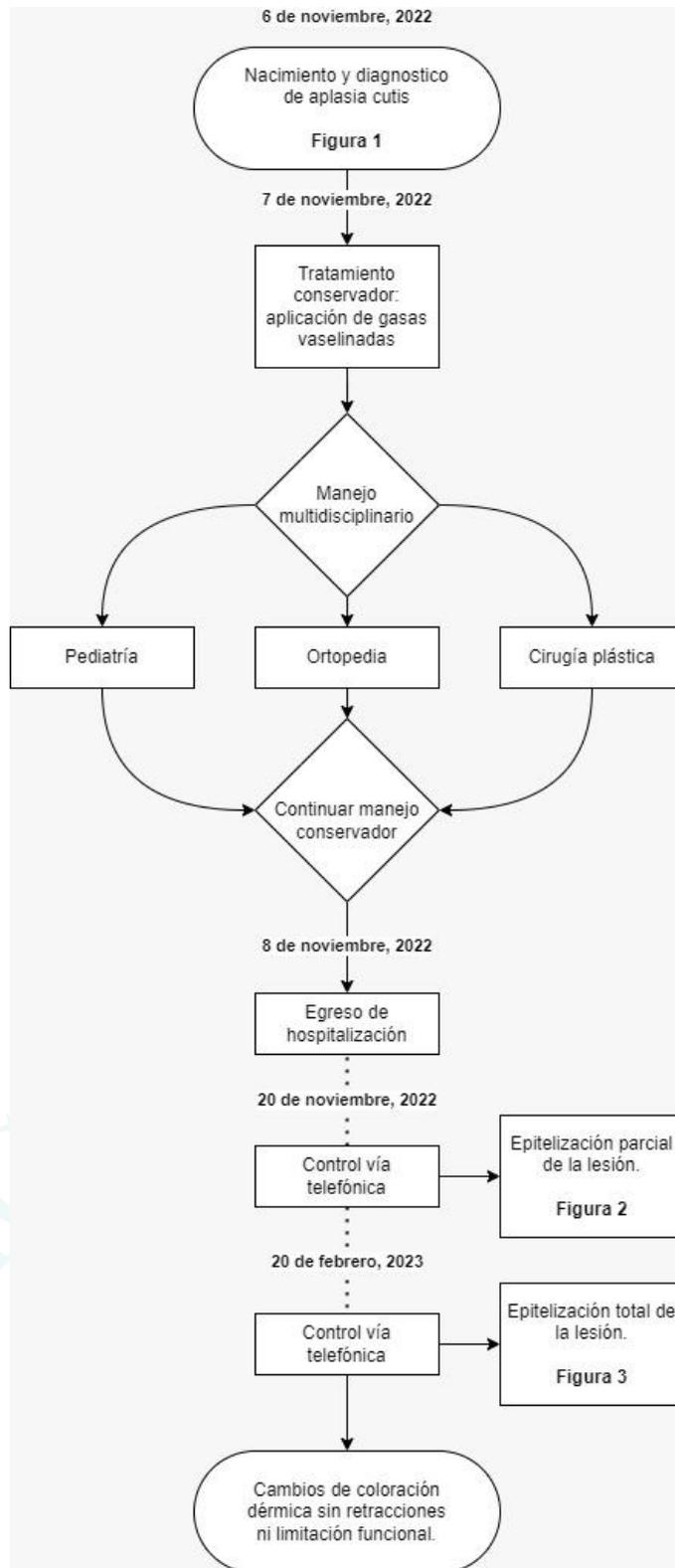


Figura 2. Línea de tiempo

Fuente: elaboración propia

DISCUSIÓN

La aplasia cutis congénita es un grupo heterogéneo de anomalías que se caracterizan por la ausencia hereditaria de piel superficial hasta profunda con afectación del tejido celular subcutáneo o hueso. El vértex del cuero cabelludo es el área afectada más frecuente (60 – 80%), pero también se presenta en tórax, abdomen y con menor incidencia en las extremidades. Se caracteriza por una lesión única o múltiple de variable tamaño (0,5 y 10 cm), con formas ovaladas o circulares, bien delimitadas y sin signos de flogosis, usualmente protegida por una delgada membrana (6).

Los primeros casos fueron reportados por M. Cordon (7) en 1767. Su etiología es desconocida, sin embargo, algunos factores como las variables maternas, incluida la edad, patologías que afectan la circulación placentaria, el consumo de fármacos teratogénicos y las infecciones por herpes simple, herpes Zoster y hepatitis B se relacionan con esta patología. En el caso de recurrencia familiar, su etiología es de tipo autosómica dominante, según Mandy Schierz *et al.* (8) quienes describieron 37 casos de ACC dónde el 19% de los casos presentaba transmisión autosómica dominante intrafamiliar. Guanming Li *et al.* (9) en el 2022 asociaron esta patología con defectos genéticos de la neurotrimina (MNA), una molécula de adhesión de células neurales y de células dérmicas, también mencionaron defectos en BMS1gen, la cual se asemeja a una ribosomopatía que ralentiza la morfogénesis de la piel y detiene el ciclo celular mediado por p21.

El sistema de clasificación de la ACC más empleado es el de Frieden (1986), categorizando 9 grupos según el número, ubicación de las lesiones y la presencia o ausencia de deformidades (Tabla 1). Las lesiones del grupo I al III involucran el cuero cabelludo, generalmente el vértice. Los tipos IV y V involucran anomalías embriológicas y placentarias. En los grupos VI y VII están afectadas las extremidades, la primera con ampollas y malformaciones renales y/o duodenales, y la segunda sin anomalías. La ACC tipo VIII está asociada a factores teratogénicos como la infección por herpes zóster y herpes simple, y por último en el grupo IX se encuentra la ACC asociada a síndromes malformativos (8). De acuerdo a esta clasificación, este caso corresponde al grupo VII: ACC localizada en extremidades sin ampollas. El diagnóstico es exclusivamente clínico y se realiza durante el nacimiento. En algunos casos, se evidencian cicatrices planas, atróficas o zonas fibrosas que se epitelizan *in utero*.

Tabla 1. Clasificación para Aplasia cutis congénita

	Localización	Modo de herencia
I	Piel cabelluda sin otras anomalías	Autosómica dominante y esporádica
II	Piel cabelluda con anomalías de extremidades, cardíacas y SNC*	Autosómica dominante y recesiva
III	Piel cabelluda asociada a <i>nevus organoide</i> y epidérmico	Esporádica
IV	Malformaciones embriológicas (mielomeningocele, disrafia espinal, gastrosquisis, angiomatosis leptomeníngea, onfalocele, extrofia vesical)	Dependiendo de las causas subyacentes
V	Feto papiráceo o infarto placentario	Esporádica
VI	Extremidades con epidermólisis ampollosa	Autosómica dominante, recesiva, esporádica
VII	Extremidades sin ampollas	Autosómica dominante y esporádica
VIII	Asociada a teratógenos específicos (metimazol, varicela, herpes simple)	No es hereditaria
IX	Asociada a síndromes malformativos como trisomía 13, deleción 4p, deleción Xp22.2, Displasia ectodérmica Xp22.31	Depende del síndrome

Modificado de referencia (7-8) *SNC: sistema nervioso central

Es importante clasificar la aplasia cutis puesto que, este tipo de lesiones congénitas solitarias suelen asociarse con malformaciones (labio leporino, paladar hendido) o síndromes, cuya evolución y pronóstico son diferentes. La ausencia de piel y tejidos en el tronco y las extremidades se relaciona a epidermólisis ampollosa, cuya diferencia con este caso, radica en que esta última presenta anomalías adicionales como atresia pilórica, estenosis ureteral, deformidades renales, anomalías craneofaciales y ausencia o distrofia ungueal (10). Otro diagnóstico diferencial es el síndrome de Adams Oliver en el que se asocia la ACC de vértex, defectos transversales de las extremidades y malformaciones graves del

sistema nervioso central, cardiaco, gastrointestinal y genitourinario (11). El síndrome de Bart se caracteriza por presentar epidermólisis ampollosa, aplasia cutis congénita y anomalías ungueales (12). La ausencia de piel predomina en miembros inferiores, es bilateral, simétrica, con un patrón en forma de S (líneas de Blaschko) que discurre desde las rodillas hasta la superficie anterolateral de las piernas, tobillo y pies, incluyendo los dedos y a veces las plantas. Aunque se ha descrito un mejor pronóstico de la ACC cuando se presenta aislada, como se evidencia en este caso, es necesaria la consejería genética para las familias al igual que el soporte psicológico (13).

Las opciones terapéuticas tienen como objetivo restaurar la protección cutánea, mecánica e inmunológica y evitar el riesgo de fuga de líquido o ruptura de los órganos expuestos. El tratamiento empleado en este caso fue conservador y se basó en la oclusión de las lesiones con gasas vaselinadas, con el fin de mantener la hidratación, prevenir la desecación, favorecer la epitelización gradual y lograr, en semanas, el cubrimiento total con una cicatriz atrófica (14). Humphrey *et al.* (15) en el 2018 consideran que el tratamiento idóneo para las lesiones pequeñas o en el tronco debe ser conservador, que incluyen los apósitos vaselinados o bacitracina, apósitos oclusivos, apósitos húmedos o secos o goteos salinos, betadina, sulfadiazina de plata y sustitutos de piel. El tiempo promedio es de 27,9 días con la consecuente formación de cicatrices hipertróficas, placas atróficas o alopecia cicatricial. Bigliardi *et al.* (16) en el reporte de caso de un neonato a término masculino, con aplasia cutis congénita en región pretibial, rodilla y parte distal del muslo derecho, tratado durante 3 meses con sulfadiazina de plata y gasas vaselinadas con total epitelización, una cicatriz menor y sin alteración funcional. Ahmed *et al.* (17) en el 2024, reportaron el manejo conservador de ACC en un neonato masculino a término, con ausencia de piel bilateral en el tronco. Se aplicaron apósitos y vendajes con sulfadiazina de plata al 1%, una vez al día durante una semana y luego cada 2 días durante 3 semanas. Se obtuvo curación completa en aproximadamente un mes, con tejido cicatricial maduro, sin necesidad de intervención quirúrgica.

El manejo ambulatorio de la ACC favorece la práctica de la lactancia materna exclusiva, el fortalecimiento del vínculo madre-hijo, reducción de resistencia bacteriana, reducción del riesgo asociado a intervenciones quirúrgicas y del uso de anestesia general. En lesiones de mayor extensión y profundidad, como la exposición de periostio, duramadre o el

seno sagital, se emplean técnicas quirúrgicas como injertos, colgajos y tecnologías bioequivalentes a la piel (18). Los padres refieren sentirse satisfechos respecto al proceso de cicatrización y el desarrollo normal sin limitación ni reducción de la extremidad.

CONCLUSIONES

El diagnóstico oportuno de la aplasia cutis congénita es crucial para decidir el tratamiento y la continuidad del mismo, siendo de elección el manejo conservador, ya que favorece la cicatrización, no altera la funcionalidad del miembro afectado, no requiere antibioticoterapia, ni estancia hospitalaria prolongada.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores no tienen potenciales conflictos de interés en relación con este trabajo.

ASPECTOS ÉTICOS

Consentimiento informado firmado por los padres y acta de aprobación del comité de ética del Hospital Universitario Erasmo Meoz, para la publicación del artículo incluido detalles del caso e imágenes.

REFERENCIAS

1. Tincopa-Wong OW. Aplasia cutis congénita: lo que se conoce en el presente. *Dermatol (Perú)* [Internet]. 2012;22(2):89-110 Disponible en: <https://bit.ly/3LJFkJP>
2. Moros-Peña M, Labay-Matías M, Valle-Sánchez F, Valero-Adán T, Valero JMC, Muñoz-Albillos M. Aplasia cutis congénita en un recién nacido: revisión etiopatogénica y actitud diagnóstica. *An Pediatr (Barc)* [Internet]. 2000;52(5):453-6. [https://doi.org/10.1016/s1695-4033\(00\)77379-6](https://doi.org/10.1016/s1695-4033(00)77379-6)
3. Ahčan U, Janeič T. Management of aplasia cutis congenita in a non-scalp location. *Br J Plast Surg* [Internet]. 2002;55(6):530-2. <https://doi.org/10.1054/bjps.2002.3915>

4. Demmel U. Clinical aspects of congenital skin defects: I. Congenital skin defects on the head of the newborn. *Eur J Pediatr* [Internet]. 1975;121(1):21–50. <https://doi.org/10.1007/BF00464392>
5. Muñoz-Guerrero F, Muñoz-Solís AA, Ornelas-Aguirre JM. Aplasia cutis congénita asociada a epidermólisis ampollosa. *Cir Cir* [Internet]. 2017;85:76–9. <https://doi.org/10.1016/j.circir.2016.10.017>
6. Clavero-Montañés N, Orden-Rueda C, Ochoa-Gómez L, Berdun-Cheliz E. Aplasia cutis congénita en un recién nacido: tratamiento conservador. *Atal Méd Turolense* [Internet]. 2019;(15):54–7. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=7593707>
7. Frieden IJ. Aplasia cutis congenita: a clinical review and proposal for classification. *J Am Acad Dermatol* [Internet]. 1986;14(4):646-60. [https://doi.org/10.1016/S0190-9622\(86\)70082-0](https://doi.org/10.1016/S0190-9622(86)70082-0)
8. Schierz IAM, Giuffrè M, Del Vecchio A, Antona V, Corsello G, Piro E. Recognizable neonatal clinical features of aplasia cutis congenita. *Ital J Pediatr* [Internet]. 2020;46(1). <https://doi.org/10.1186/s13052-020-0789-5>
9. Li G, Zhang A, Yang S, Lin N, Fang X. Type VII aplasia cutis congenita in neonates related to maternal HBV infection? Case report and literature review. *Clin Cosmet Investig Dermatol* [Internet]. 2023;16:499–504. <https://doi.org/10.2147/ccid.s396071>
10. Bardhan A, Bruckner-Tuderman L, Chapple ILC, Fine JD, Harper N, Has C, et al. Epidermolysis bullosa. *Nat Rev Dis Primers* [Internet]. 2020;6(78). <https://doi.org/10.1038/s41572-020-0210-0>
11. Antaya RJ, Schaffer JV. 64 - Anomalías del desarrollo, Dermatología (Cuarta edición), 2019, Pages 1057-107

12. Ramos FJM, Corpas TD, Corrales AE, Puchades AM. Congenital localized absence of skin (Bart syndrome) in a patient with dominant dystrophic epidermolysis bullosa. *An Pediatr (Engl Ed)* [Internet]. 2023;99(6):447-448. <https://doi.org/10.1016/j.anpede.2023.04.016>
13. Luján-Schierenbeck ML, Díaz-Quijano FA, Álvarez-Camacho JP. Aplasia Cutis Congénita: tratamiento con hidrocoloides. *Med Cutan Ibero Lat Am* [Internet]. 2013;41(2):67–9. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=4232893>
14. Ahčan U, Janeič T. Management of aplasia cutis congenita in a non-scalp location. *Br J Plast Surg* [Internet]. 2002;55(6):530–2. <https://doi.org/10.1054/bjps.2002.3915>
15. Humphrey SR, Hu X, Adamson K, Schaus A, Jensen JN, Drolet B. A practical approach to the evaluation and treatment of an infant with aplasia cutis congenita. *J Perinatol* [Internet]. 2018;38(2):110–7. <https://doi.org/10.1038/jp.2017.142>
16. Bigliardi PL, Braschler C, Kuhn P, Sigrist J, Buechner S, Rufli T. Unilateral aplasia cutis congenita on the leg. *Pediatr Dermatol* [Internet]. 2004;21(4):454–7. <https://doi.org/10.1111/j.0736-8046.2004.21406.x>
17. Ahmed EM, Najoua A, Salma F, Elaouni KE, Karima F, Mohamed OS. Aplasia cutis congenita of the trunk in a newborn: a rare case report. *Pan Afr Med J* [Internet]. 2024;48(52). <https://doi.org/10.11604/pamj.2024.48.52.43784>
18. Lee JS, Yun SJ, Lee JB, Kim SJ, Won YH, Lee SC. A case of aplasia cutis congenita, type VII. *Ann Dermatol* [Internet]. 2008;20(2):70–3. <https://doi.org/10.5021/ad.2008.20.2.70>