

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 pediatra, Hospital Universitario Erasmo Meoz, Universidad de Pamplona, Cúcuta, Norte de Santander, Colombia.

INFORMACIÓN ARTÍCULO

PALABRAS CLAVE

Displasia Ectodérmica;
Informes de Casos;
Terapéutica

Recibido: enero 24 de 2024

Aceptado: julio 15 de 2024

Correspondencia:

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

Cómo citar: Niño-Chacón MRS, Rojas-Rodríguez IK. Manejo conservador en un caso de aplasia cutis congénita: Reporte de caso. Iatreia [Internet]. 2025 Jul-Sept;38(3):525-533. <https://doi.org/10.17533/udea.iatreia.303>



Copyright: © 2025

Universidad de Antioquia.

RESUMEN

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.

Objetivo: presentar un caso de aplasia cutis congénita en miembros inferiores no sindromática en un neonato sin antecedentes familiares ni personales, con manejo conservador.

Metodología: se llevó a cabo un estudio observacional tipo reporte de caso en el que se excluyeron lesiones óseas. Se indicaron gasas vaselinadas cada 12 horas por 3 meses y el seguimiento se realizó por vía telefónica durante los meses de tratamiento.

Resultados: durante el seguimiento se observó epitelización completa del miembro afectado, con cambios de coloración sin afectación funcional.

Conclusiones: el manejo conservador de estas lesiones mejora la calidad de vida de los pacientes y las familias afectadas, reduciendo la estancia hospitalaria y el riesgo de resistencia bacteriana.

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

Martha Raquel Sofía 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

Aceptado: July 15, 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]. 2025 Jul-Sept;38(3):525-533. <https://doi.org/10.17533/udea.iatreia.303>



Copyright: © 2025
Universidad de Antioquia.

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: An observational case report study was conducted, in which bone lesions were excluded. Vaseline-impregnated gauze was applied every 12 hours for three months, and follow-up was conducted via telephone throughout the treatment period.

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 por cada 10.000 nacidos vivos, entre los cuales aproximadamente 500 casos no están relacionados con una etnia o sexo específico (2). Su etiología es desconocida, pero existen diversas propuestas para explicar su origen, entre ellas las teorías de fuerzas mecánicas, la amniótica y la genética; también se les atribuye a defectos en el cierre del tubo neural, alteraciones vasculares, exposición a teratógenos, infecciones intrauterinas o involución intrauterina de hemangiomas, entre otras (3-4). En el 86 % de los casos, la localización del defecto se sitúa en el vértice 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 nacida a término, con edad gestacional de 39 semanas según la escala de Ballard, hija de una madre de 25 años en su segunda gestación, con tres controles prenatales y una ultrasonografía obstétrica de tamizaje del primer trimestre sin alteraciones; presentaba además una adecuada suplementación de hierro y ácido fólico. Durante el segundo trimestre estuvo hospitalizada y en tratamiento con antimicrobiano debido a una infección de vías urinarias sin aislamiento microbiológico, con posterior mejoría.

Los padres de la paciente no presentan consanguinidad; además, niegan antecedentes familiares de malformaciones congénitas y exposición a teratógenos. La edad del padre era de 37 años. Las serologías para toxoplasma, rubéola, citomegalovirus, sífilis y virus del herpes simple fueron negativas. El nacimiento de la paciente fue no traumático, por vía vaginal, sin alteraciones en la placenta, con adaptación espontánea. Se obtuvo una puntuación de Apgar de 9-10-10. Las medidas antropométricas, según tablas de la OMS, fueron: peso de 2820 g (percentil 15,5, $z = -1,02$), talla de 47 cm (percentil 3,9, $z = -1,77$) y perímetrocefálico de 33 cm (percentil 9,1, $z = -1,330029$).

Al examen físico se evidenció defecto cutáneo de bordes delimitados con aspecto de ulceración eritematosa, de 6 cm x 3 cm, localizado en el tercio distal de la pierna derecha y con el cuello de pie sin ampollas, sin lesiones ungueales y sin restricción del rango de movimiento (Figura 1). Fue valorada multidisciplinariamente y 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 6 cm x 3 cm en el tercio distal de la pierna derecha; 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 un tratamiento conservador, cubriendo el defecto con gasas impregnadas de vaselina, cambios cada 48 horas y una estancia hospitalaria de 2 días. Se dio salida a la paciente y se continuaron 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), 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.

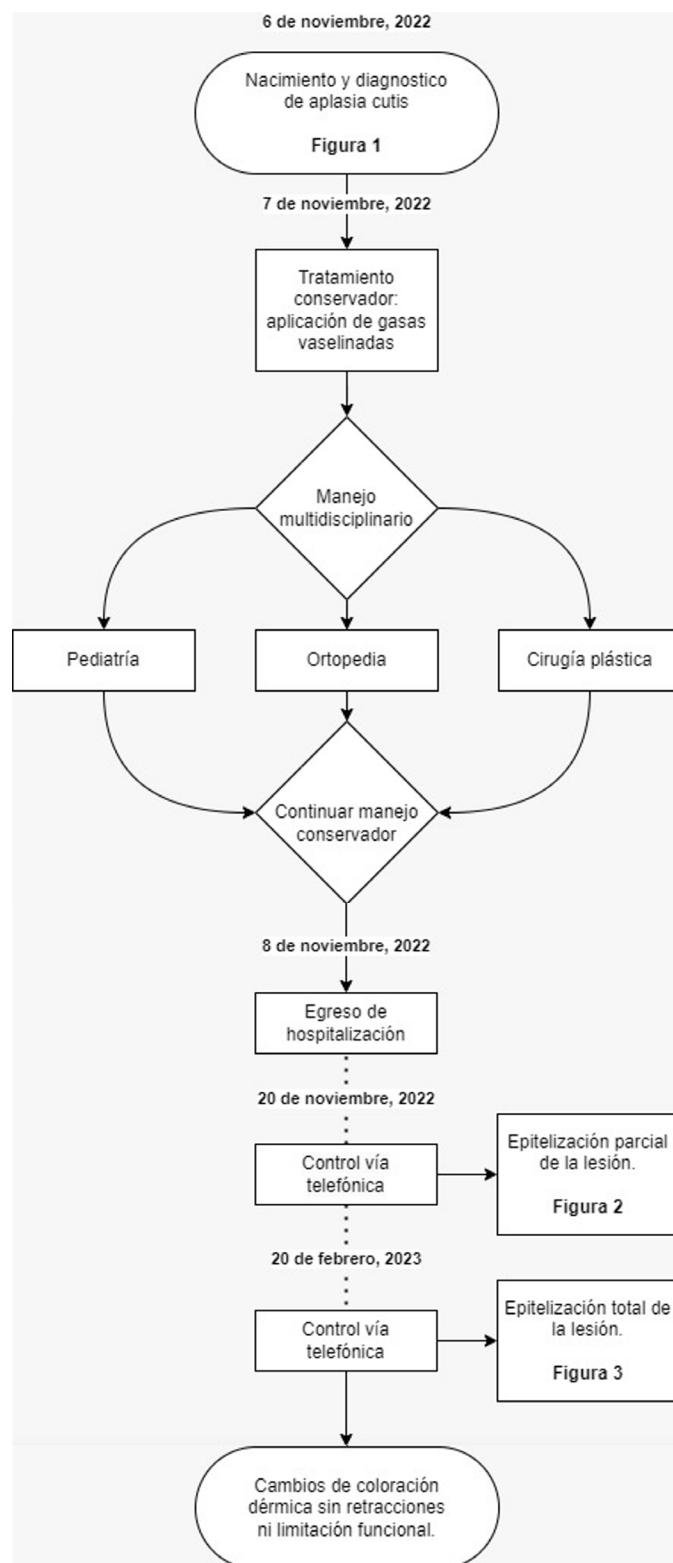


Figura 2. Línea de tiempo

Fuente: elaboración propia

DISCUSIÓN

La aplasia cutis congénita es un grupo heterogéneo de anomalías que se caracterizan por la ausencia hereditaria de piel superficial o profunda, con afectación del tejido celular subcutáneo o hueso. El vértice del cuero cabelludo es el área afectada más frecuente (60 – 80 % de los casos), pero también se presenta en el tórax, el abdomen y, con menor incidencia, en las extremidades. Se caracteriza por una lesión única o múltiple de variable tamaño (entre 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, las patologías que afectan la circulación placentaria, el consumo de fármacos teratogénicos y las infecciones por herpes simple, herpes zóster 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 donde 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 el gen *BMS1*, lo cual se asemeja a una ribosomopatía que ralentiza la morfogénesis de la piel y detiene el ciclo celular mediado por p21.

El sistema más empleado de clasificación de casos de ACC es el de Frieden (1986), el cual los categoriza en 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 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 con 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 los casos de 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 embrionológicas (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, delección 4p, delección Xp22.2 y displasia ectodérmica Xp22.31	Depende del síndrome

*SNC: sistema nervioso central

Fuente: modificado a partir de referencia (7-8)

Es importante clasificar la aplasia cutis, puesto que este tipo de lesiones congénitas solitarias suelen asociarse con malformaciones (labio leporino, paladar hendido, etc.) 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, el cual se asocia con la ACC de vértece, los defectos transversales de las extremidades y las 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 evidenció 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 consideraron que el tratamiento idóneo para las lesiones pequeñas o en el tronco debe ser conservador; este puede incluir 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), por ejemplo, reportan el caso de un neonato a término, de sexo masculino, con aplasia cutis congénita en la región pretibial, la rodilla y parte distal del muslo

derecho; este fue tratado durante 3 meses con sulfadiazina de plata y gasas vaselinadas, obteniendo total epitelización, una cicatriz menor y sin alteración funcional. Ahmed *et al.* (17) en el 2024 también reportaron el manejo conservador de ACC en un neonato a término de sexo masculino, con ausencia de piel bilateral en el tronco. Se aplicaron apósticos 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 y 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, la reducción de la resistencia bacteriana y la 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 de este, siendo de preferencia el manejo conservador, ya que favorece la cicatrización, no altera la funcionalidad del miembro afectado y no requiere antibioticoterapia ni estancia hospitalaria prolongada.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores no tienen ningún conflicto de intereses en relación con este trabajo.

ASPECTOS ÉTICOS

Los padres firmaron el consentimiento informado y se obtuvo el acta de aprobación del Comité de Ética del Hospital Universitario Erasmo Meoz para la publicación del artículo, incluyendo 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-Albilllos 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 epidermolisis ampollosa. Cir Cir [Internet]. 2017;85:76–9. <https://doi.org/10.1016/j.circir.2016.10.017>

6. Clavero-Montaños 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, Antoni 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>