



IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Aplasia cutis congénita de presentación insólita

Congenital aplasia cutis with unusual presentation



Laura Jiménez Blanco*, Ana María Gil Fenoy, Esther Aguilera Rodríguez
y Francisco Javier Díez-Delgado Rubio

Hospital Materno Infantil Princesa Leonor, Almería, España

Disponible en Internet el 8 de marzo de 2025

Se presenta el caso de un recién nacido a término con aplasia cutis congénita (ACC) tipo 7 de Frieden en el miembro superior derecho (fig. 1). La lesión, de $9,5 \times 5,5$ cm, incluía ausencia de piel en la cara cubital del antebrazo y dorso de la mano, con necrosis distal desde las articulaciones metacarpofalángicas y pérdida de vitalidad (fig. 2). La ecografía Doppler mostró ausencia de pulso cubital, mientras que la radiografía descartó agenesia ósea. Otros hallazgos incluyeron nefrocalcinosis y ventriculomegalia leve. El exoma clínico resultó negativo. Se realizó amputación transradial distal como tratamiento definitivo (fig. 3), confirmándose el diagnóstico con estudio anatomopatológico. El paciente sigue tratamiento rehabilitador.

La ACC caracterizada por agenesia de epidermis y dermis afecta principalmente el cuero cabelludo, siendo rara en extremidades. Puede ser esporádica, asociada a bridas amnióticas, o sindrómica, vinculándose a genes como *BMS1* y *DLL4*. Factores ambientales, como isquemia fetal o exposición a tóxicos y medicamentos como metamizol o misoprostol, también se han implicado. El tratamiento quirúrgico transradial optimiza la funcionalidad protésica¹⁻³. Este caso subraya la importancia del enfoque



Figura 1 Aplasia cutis en el miembro superior derecho, observándose necrosis distal desde las articulaciones metacarpofalángicas (mano en garra).

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: laurajimblanco@gmail.com
(L. Jiménez Blanco).



Figura 2 Ausencia de piel y epidermis en la región cubital del miembro superior derecho.



Figura 3 Resultado posquirúrgico tras la amputación transradial.

multidisciplinario y de explorar etiologías genéticas y ambientales. Se recomienda un seguimiento prolongado para evaluar la funcionalidad de la prótesis mioeléctrica y la calidad de vida del paciente.

Bibliografía

1. Humphrey S, 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*. 2018;38:110–7, <http://dx.doi.org/10.1038/jp.2017.142>.
2. Integrated Bioinformatics Resource for Rare Diseases [Internet] 2024 [consultada 24 Mar 2024]. Disponible en: <https://raredisease.nih.gov/literature/cooccurrence/BMS1/0005835>
3. Laurent M, Borrini L, Murison JC. Amputaciones y desarticulaciones de los miembros: miembro superior. *EMC Técnicas Quirúrgicas. Ortopedia y Traumatología*. 2021;13:1–18, [http://dx.doi.org/10.1016/s2211-033x\(21\)45768-3](http://dx.doi.org/10.1016/s2211-033x(21)45768-3).