



ORIGINAL

Manejo quirúrgico de la aplasia cutis congénita



J.E. Betancourth-Alvarenga^{a,*}, F. Vázquez-Rueda^{a,b}, V. Vargas-Cruz^a,
R.M. Paredes-Esteban^{a,c} y J. Ayala-Montoro^a

^a Unidad de Gestión Clínica de Cirugía Pediátrica, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

^b Facultad de Medicina Universidad de Córdoba, Córdoba España

^c Unidad de Gestión Clínica de Cirugía Pediátrica, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

Recibido el 18 de septiembre de 2014; aceptado el 9 de febrero de 2015

Disponible en Internet el 21 de marzo de 2015

PALABRAS CLAVE

Aplasia cutis
congénita;
Vértex;
Colgajos cutáneos;
Injertos cutáneos;
Síndrome de Bart;
Síndrome de
Adams-Oliver

Resumen

Introducción: La aplasia cutis congénita (ACC) es una malformación congénita rara que afecta sobre todo al cuero cabelludo, aunque puede afectar al pericráneo, el cráneo y la meninges. Las complicaciones pueden llegar a ser fatales, por lo que es necesario un tratamiento oportuno. El tratamiento sigue siendo controvertido, sin encontrar un consenso entre el abordaje conservador y el quirúrgico. El *objetivo* de este estudio es describir nuestra experiencia en el manejo de la ACC.

Material y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo de las historias clínicas de los pacientes menores de 14 años con diagnóstico de ACC, atendidos entre el año 2000 y el 2013.

Resultados: Veintidós casos de ACC con lesiones que variaban de 1 cm (0,79 cm²) a 14 cm (153,94 cm²). Dieciocho casos presentaron lesiones en el cuero cabelludo, 3 en extremidades y uno en tronco. Se realizó tratamiento conservador en 9 y quirúrgico en 13 (8 cierres primarios, 2 plastias, 2 injertos cutáneos y un colgajo). Dos pacientes fallecieron por complicaciones de otras patologías no asociadas a la ACC.

Conclusiones: La ACC es infrecuente y puede tener un desenlace fatal. Para prevenirla es necesaria una evaluación inicial completa para establecer un tratamiento oportuno. La cirugía es una buena opción terapéutica, sobre todo en defectos con diámetro > 4 cm (12,6 cm²), ya que disminuye el riesgo de complicaciones mortales.

© 2014 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: josue185@gmail.com (J.E. Betancourth-Alvarenga).

KEYWORDS

Aplasia cutis;
Vertex;
Skin flaps;
Skin grafts;
Bart's syndrome;
Adams-Oliver's
syndrome

Surgical management of aplasia cutis congenita**Abstract**

Introduction: Aplasia cutis congenita (ACC) is a rare congenital malformation that commonly involves the scalp, but can affect pericranium, bone and dura mater. Complications are rare, but can be fatal, so early treatment must be achieved. The treatment remains controversial with no consensus between the conservative and surgical approach. The aim of this study is to describe our experience in the management of ACC.

Material and methods: Retrospective review of the medical records of all children up to 14 years diagnosed with ACC and treated between 2000 and 2013.

Results: There were a total of 22 cases of ACC with lesions ranging from 1 cm (0.79 cm²) to 14 cm (153.94 cm²). ACC of the scalp was found in 18 cases, with 3 in extremities and 1 in trunk. Conservative treatment was performed on 9 patients and 13 underwent surgical treatment (8 primary closures, 2 plasties, 2 skin grafts, and 1 skin flap). Two patients died due to complications of other diseases not related with the ACC.

Conclusions: ACC is a rare disease that can be fatal. A complete initial assessment to establish early treatment is necessary to prevent this. Surgery should be considered as an initial therapeutic option in defects >4 cm (>12.6 cm²) as it prevents the risk of fatal complications. © 2014 Asociación Española de Pediatría. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

La aplasia cutis congénita (ACC) es una malformación que consiste en la ausencia congénita de áreas de piel. Su presentación más frecuente es a nivel del cuero cabelludo, limitado a la epidermis o dermis en forma de cicatriz o úlcera. Su etiología es desconocida, aunque existen múltiples factores biológicos, farmacológicos, mecánicos y genéticos que podrían contribuir a su etiopatogenia. La transmisión hereditaria ha sido descrita en algunos casos, asociando otros defectos congénitos¹.

El diagnóstico suele realizarse durante la exploración neonatal. Su tratamiento depende del tamaño, la localización y el grado de afectación de estructuras adyacentes. Se recomienda un manejo precoz para prevenir complicaciones, como hemorragia del seno sagital, infecciones, alteraciones hidroelectrolíticas y térmicas².

El objetivo de este trabajo es describir las características clínico-epidemiológicas de la ACC, así como nuestra experiencia en su manejo.

Material y métodos

Estudio descriptivo, retrospectivo, donde se revisaron las historias clínicas de los pacientes con ACC menores de 14 años que han sido tratados en nuestro servicio en el período comprendido entre enero del 2000 y diciembre del 2013. Se incluyó a todos los pacientes con diagnóstico preoperatorio compatible con ACC. Se excluyeron las lesiones que fueron estudiadas histológicamente con hallazgos microscópicos distintos de ACC. Se realizó un análisis descriptivo según la distribución de variables mediante medidas de tendencia central, estudiando la relación entre el tratamiento utilizado, el tamaño de la lesión, la aparición de complicaciones

postoperatorias, el tiempo de hospitalización y la necesidad de reintervenir.

El manejo conservador de los pacientes incluyó curas diarias con aplicación de sulfadiazina argéntica al 1% o nitrofurazona al 0,2%, con apósito oclusivo hasta obtener un cierre completo por segunda intención. El manejo quirúrgico fue variado, extirpación y cierre primario del defecto, aplicación de injertos de espesor total, aplicación de injertos de espesor parcial previo injerto de materiales biosintético de matriz celular de mono o doble capa y colgajos de rotación o avance, con uso o no de expansores cutáneos. La indicación del manejo quirúrgico o conservador fue determinada por el criterio del cirujano responsable. Esta decisión dependía del tamaño de la lesión, la afectación ósea y el estado clínico del paciente.

En todos los casos donde se obtuvieron muestras biológicas, estas fueron enviadas para estudio anatomopatológico y, en caso de defunción, se realizó una autopsia para determinar la causa de muerte. En caso de no tener muestra biológica, el diagnóstico fue clínico. El seguimiento de los pacientes se realizó en consultas externas para revisión de la herida quirúrgica o lesión cutánea, control de comorbilidades, complicaciones postoperatorias y resultado estético.

Resultados

Se revisaron 23 historias de pacientes con diagnóstico inicial de ACC, de los cuales se excluyó del análisis un caso con estudio histológico de la pieza quirúrgica no compatible con ACC (nevus de Jadassohn).

Se trató a 22 pacientes con ACC (tabla 1). El 54,5% (12/22) de los pacientes fueron diagnosticados y tratados desde el nacimiento. El resto (10/22), aunque diagnosticados al nacimiento, fueron referidos para tratamiento entre los 4 meses

Tabla 1 Comparación entre el manejo quirúrgico y manejo conservador de la aplasia cutis congénita, (n = 22)

	Manejo conservador	Manejo quirúrgico	Total
Sexo, n (%)			
Varones	7 (31,8)	8 (36,4)	15 (68,2)
Mujeres	2 (9,1)	5 (22,7)	7 (31,8)
Edad, meses, mediana (RIQ)	-	12 (0-78)	15 (0-28)
Localización de la lesión, n (%)			
Cuero cabelludo	7 (31,8)	11 (50,0)	18 (81,9)
Vértex	4 (18,2)	7 (31,8)	11 (50,0)
Parietal	-	2 (9,1)	2 (9,1)
Occipital	1 (4,5)	2 (9,1)	3 (13,6)
Temporal	1 (4,5)	-	1 (4,5)
Frontal	1 (4,5)	-	1 (4,5)
Extremidades	1 (4,5)	2 (9,1)	3 (13,6)
Tronco	1 (4,5)	-	1 (4,5)
Defecto óseo, n (%)	2 (9,1)	2 (9,1)	4 (18,2)
Complicaciones, n (%)			
Cicatriz	2 (9,1)	8 (36,4)	10 (45,5)
Infección	-	1 (4,5)	1 (4,5)
Defunción ^a	2 (9,1)	-	2 (9,1)
Hospitalización, días, mediana (RIQ)	7 (1-11)	1 (1-3)	1 (1-7)
Reintervención, n (%)	1 (4,5)	7 (31,8)	8 (36,4)

RIQ: rango intercuartílico.

^a Defunción por causas no relacionadas con la ACC.

y 13 años de edad con una mediana de 32 meses (RIQ 12-111 meses).

Las lesiones en el cuero cabelludo fueron únicas, excepto en un paciente, que presentaba 2 lesiones adyacentes a nivel del vértex. Estas lesiones variaron con un diámetro entre 1 cm (0,79 cm²) y 14 cm (153,94 cm²), con una mediana de 3,5 cm (RIQ 2-7 cm) (9,81 cm²; RIQ 3,14-38,48 cm²). Las lesiones en las extremidades fueron de 2 cm (3,14 cm²) a nivel del tercer dedo de la mano derecha, 3 cm (7,07 cm²) en ambas manos y 2 cm en el dorso de ambas manos y ambas piernas. Las lesiones en el paciente con afectación sistémica fueron amplias, afectando aproximadamente al 20% de la superficie corporal total, sobre todo en el tronco y los miembros superiores.

Cinco pacientes con ACC del cuero cabelludo presentaron patologías asociadas incluyendo: cardiopatía tipo comunicación interventricular, doble sistema excretor, fisura palatina completa con secuencia Pierre-Robin, síndrome de Adams-Oliver y una niña con múltiples malformaciones. Los demás asociaban epidermólisis ampullosa distrófica, síndrome de Streeter y síndrome de Bart. Se realizó estudio genético solo en 2 casos, sin detectar alteraciones cromosómicas.

Las lesiones del cuero cabelludo se trataron de forma conservadora en 7 pacientes (36,3%), todos ellos menores de 4 cm (12,57 cm²), excepto en una lesión de 9 cm (63,62 cm²), que se realizó manejo conservador por el alto riesgo anestésico-quirúrgico. En el resto, el tratamiento fue quirúrgico (tabla 2). En el paciente con un defecto de 14 cm (154 cm²), y que asociaba un defecto óseo de similar tamaño, se realizó un injerto de material biosintético (INTEGRA® Matrix Wound Dressing, Integra LifeSciences Corporation of Plainsboro, New Jersey, USA) y después un injerto de espesor parcial para la cobertura del defecto. En el segundo paciente

con gran defecto óseo se realizó cierre primario del cuero cabelludo sin ningún tratamiento adicional sobre el hueso, con buena respuesta. Los otros 2 pacientes con defecto óseo se manejaron de forma conservadora, con buen crecimiento óseo y cierre del defecto.

De los 4 pacientes que presentaron lesiones en las extremidades, 2 recibieron tratamiento quirúrgico. En uno se realizaron varios injertos de espesor total en las lesiones de las manos y en el paciente con afectación de un dedo se realizaron múltiples plastias. El paciente con las lesiones en manos y pies se biopsió, confirmando la ACC, y se decidió manejo conservador. El paciente con afectación de tronco recibió tratamiento conservador.

La mediana de la estancia hospitalaria fue menor de 1 día (RIQ 0,5-7), con un máximo de 25 días y un seguimiento medio de 2 años y 7 meses. En este estudio, 2 (9,52%) pacientes fallecieron; el primero, una recién nacida de 11 días con síndrome polimalformativo con cardiopatía compleja, que presentó insuficiencia cardíaca y perforación intestinal por bajo gasto; el segundo, se trataba de un síndrome de Bart que falleció por descompensación hemodinámica secundaria a la gran extensión de las lesiones de epidermólisis ampullosa.

Discusión

La ACC es una patología poco frecuente, caracterizada por la ausencia localizada de piel, con una incidencia anual de 1-3 por cada 10.000 nacimientos^{3,4}. No existe una causa identificable, aunque se deduce que la lesión ocurre intraútero por una alteración en el desarrollo ectodérmico durante el período embrionario, secundaria a una disrupción mecánica,

Tabla 2 Comparación según tamaño de la lesión de la aplasia cutis congénita (n = 22)

	< 2 cm n (%)	2-4 cm n (%)	> 4 cm n (%)	Total n (%)
<i>Conservador</i>	3 (13,6)	5 (22,7)	1 (4,5)	9 (40,9)
<i>Quirúrgico</i>	-	7 (31,8)	6 (27,3)	13 (59,1)
Cierre primario	-	4 (18,2)	4 (18,2)	8 (36,4)
Injerto	-	1 (4,5)	1 (4,5)	2 (9,1)
Colgajo	-	-	1 (4,5)	1 (4,5)
Plastia	-	2 (9,1)	-	2 (9,1)
<i>Defecto óseo</i>	1 (4,5)	1 (4,5)	2 (9,1)	4 (18,2)
<i>Complicaciones</i>				
Cicatriz	-	4 (18,2)	6 (30)	10 (45,5)
Infección	-	1 (4,5)	-	1 (4,5)
Defunción ^a	-	2 (9,1)	-	2 (9,1)
<i>Reintervención</i>	-	3 (13,6)	5 (22,7)	8 (36,4)
<i>Resultado estético favorable (n = 20)</i>	3 (15,0)	6 (30,0)	3 (15,0)	12 (60,0)
<i>Hospitalización</i>				
<1 día	-	5 (22,7)	2 (9,1)	7 (31,8)
1-5 días	2 (9,1)	4 (18,2)	2 (9,1)	8 (36,4)
> 5 días	1 (4,5)	3 (13,6)	3 (13,6)	7 (31,8)

^a Defunción por causas no relacionadas con la ACC.

vascular, teratógena o hereditaria, sin estar en relación con el parto o posparto inmediato⁵. Se ha descrito el hallazgo de malformaciones aisladas como la persistencia del conducto arterioso, fístula traqueo-esofágicas, epidermólisis ampullosa, malformaciones de miembros, labio y paladar hendido, y malformaciones renales, entre otras^{6,7}. En nuestra serie, encontramos que en un 22% se asociaron a otras malformaciones congénitas, incluyendo un síndrome de Adams-Oliver, unas bandas de Streeter y un síndrome de Bart.

En ocasiones, es posible tener una sospecha prenatal mediante estudio ecográfico en las últimas semanas de gestación⁸, aunque el diagnóstico se realiza mediante el examen físico neonatal⁹. En nuestra serie, el 47,5% de los pacientes fueron referidos a la consulta a después de los 4 meses de edad, aunque el diagnóstico inicial se realizó en período neonatal. En nuestra opinión, sería recomendable realizar una evaluación y establecer el manejo individualizado tan pronto como se realiza el diagnóstico. En caso de duda diagnóstica, se puede realizar una biopsia de la lesión para descartar otras dermatosis¹⁰. Se recomienda realizar exámenes complementarios para descartar anomalías asociadas⁶.

La mortalidad por hemorragia, trombosis del seno sagital o infección del sistema nervioso central puede alcanzar un 50%^{2,10,11}. Esta mortalidad se asocia a mayor tamaño de la lesión y a defecto óseo subyacente. Por lo tanto, el manejo debe ir dirigido a evitar estas complicaciones. En nuestra experiencia, la mortalidad no se asoció a complicaciones de la ACC, sino que a complicaciones de otras patologías asociadas.

La presentación típica es una lesión aislada localizada en el vértex del cuero cabelludo, ovalada, bien demarcada, con ausencia de pelo, que varía entre 1-3 cm de diámetro máximo (0,79-7,07 cm²), con aspecto de cicatriz o tejido de granulación^{10,12}. El 70-90% afecta al cuero cabelludo y hasta un 30% asocia defectos óseos¹³.

El tratamiento de la ACC es muy debatido y no existe un consenso en relación con el tipo de manejo o intervención a realizar². En nuestra experiencia, el cuero cabelludo presenta limitaciones para un cierre adecuado por su escasa elasticidad, movilidad limitada, forma esférica que requiere mayor longitud del colgajo y limitada disponibilidad de tejido por necesidad de preservar el flujo sanguíneo axial. Por lo tanto, las estrategias terapéuticas se deben basar en el tamaño de la lesión y presencia de defecto craneal subyacente^{9,14}. Las muestras biológicas obtenidas durante el tratamiento quirúrgico deben de enviarse para estudio anatomopatológico para descartar otras dermatosis, incluyendo el nevus sebáceo, la cicatriz traumática, la alopecia cicatricial, la epidermólisis ampullosa, la infección localizada, el quiste dermoide congénito, el meningioma cutáneo y el tejido cerebral heterotópico, entre otros¹⁰.

Las lesiones con diámetro < 2 cm (3,14 cm²) sin afectación ósea pueden recibir tratamiento conservador^{2,15}. Los resultados estéticos fueron correctos, con muy poco riesgo de complicaciones y sin necesidad de anestesia¹⁶. También es posible realizar una extirpación radical de la lesión bajo sedación y anestesia local, seguida de un cierre primario.

Los defectos entre 2-4 cm (3,14-12,57 cm²) se pueden manejar de forma conservadora¹⁷, aunque si el defecto supera los 2 cm, y con presencia de hueso, se prefiere realizar cierre primario del defecto.

En los casos con defectos mayores de 4 cm o con defecto óseo, se prefiere evitar realizar un tratamiento conservador debido al riesgo de presentar complicaciones, pobre resultado estético y el aumento del tiempo de hospitalización necesaria. Dentro de las posibilidades quirúrgicas que se han descrito¹¹, realizamos con mayor frecuencia el cierre primario en uno o varios tiempos. El tratamiento con injertos cutáneos, sustitutos dérmicos y colgajos presentan buenos resultados y han sido descritos ampliamente en otras series^{2,6,14}.

En caso de ausencia de hueso, se prefiere el tratamiento quirúrgico¹¹. Se ha descrito el uso de colgajos cutáneos con muy buenos resultados, disminuyendo el riesgo de complicaciones^{5,6,14}. Otras opciones incluyen injertos de espesor completo, injertos de espesor parcial y aplicación de expansores cutáneos¹⁸. También se ha descrito la utilización de aloinjertos¹⁹, injertos dérmicos acelulares e injerto de queratinocitos cultivados con buenos resultados²⁰.

Las lesiones de extremidades o de tronco pueden ser manejadas de forma conservadora²¹. Si la lesión es muy extensa o afecta a articulaciones, se recomienda tratamiento quirúrgico con injertos cutáneos o plastias para evitar la limitación funcional o cicatrices muy extensas.

Las complicaciones después del tratamiento conservador o quirúrgico incluyen las cicatrices hipertróficas y queloides con o sin alopecia residual, y la sobreinfección infección de la herida^{2,10}. En nuestra serie la complicación más frecuente fue la cicatriz, que en su mayoría no requirió nuevas intervenciones.

La ACC sigue siendo una patología con una amplia gama de posibilidades terapéuticas. Debido a las características de este estudio, no es posible establecer cuál es el tratamiento ideal para la ACC, pero existe una preferencia por realizar el manejo quirúrgico, sobre todo en las lesiones de mayor tamaño, ya que permite evitar las complicaciones mortales con buenos resultados estéticos.

Conclusiones

Consideramos que la ACC es una patología con complicaciones potencialmente letales, pero que con un tratamiento oportuno se pueden prevenir. Aunque el manejo conservador, es una opción válida para su manejo, preferimos el manejo quirúrgico siempre y cuando sea posible realizarlo. La cirugía tiene que tener por objetivo cubrir el defecto cutáneo independientemente de la técnica utilizada y debe de considerarse sobre todo en aquellas lesiones mayores de 4 cm y en aquellas con defecto óseo asociado.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

- Evers M, Steijlen P, Hamel B. Aplasia cutis congenital and associated disorders: an update. *Clin Genet*. 1995;47:295-301.
- Maillet-Declerck M, Vinchon M, Guerreschi P, Pasquesoone L, Dhellemmes P, Duquennoy-Martinot V, et al. Aplasia cutis congenita: Review of 29 cases and proposal of a therapeutic strategy. *Eur J Pediatr Surg*. 2013;23:89-93.
- Gerber M, de Veciana M, Towers CV, Devore GR. Aplasia cutis congenita: A rare cause of elevated α -fetoprotein levels. *Am J Obstet Gynecol*. 1995;172:1040-1.
- Moros Pena M, Labay Matias M, Valle Sanchez F. Aplasia cutis congenita in a newborn: Etiopathogenic review and diagnostic approach. *An Esp Pediatr*. 2000;52:453-6.
- Bajpai M, Pal K. Aplasia cutis cerebri with partial acrania —total reconstruction in a severe case and review of the literature. *J Pediatr Surg*. 2003;38:1-4.
- O'Neill JK, Carter M, Warr RP. Aplasia cutis congénita. A case of scalp defect repair using two opposing bipediced local flaps. *JPRAS*. 2010;63:e242-4.
- Bellet JS. Developmental anomalies of the skin. *Semin Perinatol*. 2013;37:20-5.
- Martínez-Guisasaola J, Guerrero-Ibáñez M, Gonzalo I, Gómez O, Skaf A, Berzosa J. Aplasia cutis congénita. Diagnóstico antenatal. *Progresos Obst Ginecol*. 2010;53:485-9.
- Arnedo S, Fernández-Pérez M, Lombardia J, Arjona D. Aplasia cutis. Diagnóstico en el posparto inmediato. *Clin Invest Gin Obst*. 2006;33:234-6.
- Tincopa-Wong OW. Aplasia cutis congénita: lo que se conoce en el presente. *Dermatol Peru*. 2012;22:89-110.
- Suarez O, Lopez-Gutierrez JC, Andres A, Barrera S, Encinas JL, Luis A, et al. Revisión de 36 casos de aplasia cutis congénita. Protocolo quirúrgico y resultado. *Cir Pediatr*. 2007;20:151-5.
- Frieden I. Aplasia cutis congenita: A clinical review and proposal for classification. *J Am Acad Dermatol*. 1986;14:646-60.
- Zhou J, Zheng L, Tao W. Systemic aplasia cutis congenita: A case report and review of the literature. *Pathol Res Pract*. 2010;206:504-7.
- Fincher EF, Gladstone HB. Dual transposition flaps for the reconstruction of large scalp defects. *J Am Acad Dermatol*. 2009;60:985-9.
- Martínez-Regueira S, Vázquez-López ME, Somoza-Rubio C, Morales-Redondo R, González-Gay MA. Aplasia cutis congenita in a defined population from northwest Spain. *Pediatr Dermatol*. 2006;23:528-32.
- Shivakumar SK, Dwarakanath S, Swaroop G, Venkataramana NK. Aplasia cutis congenita of the scalp: Therapeutic modalities. *Neurol India*. 2006;54:312-3.
- Da Silva JC, de Almeida JPC, Serra S, Faquini I, Quinino S, de Magalhães O FN, et al. Aplasia cutis congenita of the scalp. *Arq Neuropsiquiatr*. 2008;66:752-4.
- Yang JY, Yang WG. Large scalp and skull defect in aplasia cutis congenita. *Br J Plast Surg*. 2000;53:619-22.
- Saraiya HA. Management of aplasia cutis congenita of the scalp: A continuing enigma. *Br J Plast Surg*. 2002;55:707-8.
- Chung KH, Kim TK, Cho BC, Jeon SW, Chung HY. Surgical treatment of aplasia cutis congenita with acellular dermal graft and cultured epithelial autograft. *Dermatol Surg*. 2009;35:546-9.
- Schaffer JV, Popielek DA, Orlow SJ. Symmetric truncal aplasia cutis congenita following multifetal reduction of a sextuplet pregnancy. *J Pediatr*. 2008;153:860-3.