

## CASOS CLÍNICOS

# Aplasia cutis congénita truncal simétrica asociada a feto papiráceo

## *Symmetric truncal aplasia cutis congenita associated with papyraceous fetus*

Sendy Solórzano<sup>1</sup>, Carolina Casaverde<sup>2</sup>, Jorge Luis Galdos<sup>2</sup>

### RESUMEN

Se presenta el caso de una recién nacida a término, producto de gestación gemelar con feto papiráceo. Sus padres eran no consanguíneos, madre hipotiroidea en uso de levotiroxina, padre aparentemente sano. Al examen presentaba lesiones ulcerativas extensas de bordes bien delimitados, base con tejido de granulación y áreas fibrinoides, distribución en H simétrica de aproximadamente 15 x 10 cm en espalda con extensiones distales hacia muslos y bandas cicatrizales extendidas hacia abdomen anterior. Se consideró el caso de aplasia cutis congénita truncal simétrica asociada a feto papiráceo. Se brindaron cuidados neonatales de incubadora y cuna, el cuidado tópico consistió en mantener el defecto húmedo (suero fisiológico) y aséptico (mupirocina ungüento en compresas) logrando el cierre progresivo del mismo, que se completó a los 60 días de vida.

**Palabras claves:** Aplasia cutis congénita; Feto papiráceo; Tratamiento conservador

### SUMMARY

We report the case of a female newborn, product of a twin gestation with a papyraceous fetus. Her parents were nonconsanguineous, mother had hypothyroidism treated with levothyroxine, father was apparently healthy. On examination the patient presented extensive ulcerative lesions with clear borders, base with granulation tissue and fibrinoid areas, symmetric distribution in H shape of approximately 15 x 10 cm involving the back, with distal extensions toward thighs and narrow scar bands toward anterior abdomen. We considered the case as symmetric truncal aplasia cutis congenital associated with a papyraceous fetus. We provided standard neonatal care with incubator, the topic care consisted in maintain the wound moist (saline solution) and aseptic (compresses with mupirocin ointment) achieving the progressive closure of the defect, which was completed after 60 days of life.

**Key words:** Aplasia cutis congenital; Papyraceous fetus, Conservative treatment

## INTRODUCCIÓN

La aplasia cutis congénita (ACC) es una anomalía congénita rara. Comúnmente afecta cuero cabelludo; la afección del tronco, abdomen y extremidades es menos frecuente (15%) y suele ser bilateral y simétrica. A pesar que la etiología aún no es clara, podría estar genéticamente determinada.

## CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de una paciente mujer de 4 días de vida, producto de tercera gestación, embarazo gemelar con feto papiráceo (**Fotografía 1**); nacida por cesárea, a término, debido a desprendimiento prematuro de placenta y pre-eclampsia, con un peso al nacer de 2 800 g, APGAR 7 al minuto y 9 a los cinco minutos. Fue referida de clínica particular por lesiones cutáneas congénitas, y hospitalizada en el Servicio de Neonatología del Hospital Regional del Cusco.

<sup>1</sup> Dermatóloga, Hospital Regional del Cusco.

<sup>2</sup> Pediatra, Hospital Regional del Cusco.

Correo electrónico: ydnessan@hotmail.com



Fotografía 1. Feto papiráceo de aproximadamente 8.5 cm

Como antecedentes refiere padres no consanguíneos. Madre danesa de 41 años, hipotiroidea tratada con levotiroxina desde hace 11 años. G3P3003, hijos mayores aparentemente sanos. Controles prenatales y ecografías sin hallazgos patológicos. Padre peruano de 29 años, refiere ingesta de cocaína ocasional, niega otras enfermedades.

Durante las primeras 24 horas de vida la paciente presentó síndrome de distrés respiratorio tipo II.

Al examen físico general se aprecia recién nacida en buen estado general, en posición decúbito ventral. Al examen preferencial se observan lesiones ulcerativas extensas de bordes bien delimitados, eritematosos, cuya base presenta tejido de granulación y áreas fibrinosas, distribución en H simétrica de aproximadamente 15 x 10 cm en espalda, con extensiones proximales y distales hacia muslos y raíz de miembros inferiores (15% de la superficie cutánea) (**Fotografía 2**), y bandas cicatrizales extendidas hacia abdomen anterior (**Fotografía 3**).



Fotografía 2. Lesión extensa en espalda con distribución en H.



Fotografía 3. Bandas cicatrizales extendidas hacia área umbilical.

En los exámenes auxiliares se observó: Hematocrito 60%, plaquetas 220 000/mm<sup>3</sup>, Leucocitos 10 000/mm<sup>3</sup>, con fórmula leucocitaria normal. Glucosa 86 mg/dl, proteína C reactiva negativa y hemocultivo negativo. La radiografía de tórax no presentó alteraciones, y las ecografías transfontanelar y abdominal fueron también normales. La serología fue no reactiva para virus herpes simplex y reactiva para virus varicela zoster. No se realizó biopsia de piel.

Se brindaron cuidados neonatales de incubadora y cuna. Posición en decúbito ventral permanente, evitando presión y fricción del dorso. El cuidado tópico consistió en mantener el defecto húmedo con suero fisiológico y aséptico con el uso de mupirocina ungüento en compresas consiguiendo la aparición de tejido de granulación (**Fotografía 4**).



Fotografía 4. Tejido de granulación rojo brillante conseguido con el tratamiento a los 11 días de vida

Al iniciar la cicatrización se empleó Allium cepae-alantoina-heparina (Contractubex®). A los 30 días de vida se aprecia acercamiento de los bordes y cierre progresivo del defecto (**Fotografía 5**). A los 60 días de vida la paciente presenta cicatrices eritematosas, hipertróficas con tendencia a retracción y extremos atróficos (**Fotografías 6-8**).



Fotografía 5. Lesiones a los 30 días de vida.



Fotografía 6: Cicatrices hipertróficas y retráctiles a los 60 días de vida en Cara posterior del cuerpo: espalda, glúteos y muslos.



Fotografías 7 y 8. Vistas laterales a mayor aproximación de las lesiones en muslos y glúteos.

## DISCUSIÓN

La ACC es una anomalía congénita rara, caracterizada por la ausencia localizada de la piel que involucra epidermis, dermis e hipodermis<sup>1</sup> y algunas veces músculo o hueso<sup>2</sup>. Resulta del desarrollo interrumpido o la degeneración de la piel en útero<sup>3</sup>. Desde su descripción en 1767 por Cordon, sólo se han reportado aproximadamente 500 casos en la literatura internacional<sup>1,4,5</sup>, con una incidencia de 1 a 3 por 10 000 nacidos vivos<sup>1,6,7</sup>. Las mujeres suelen ser más afectadas que los varones<sup>1</sup>.

Comúnmente afecta el cuero cabelludo, la afección de tronco, abdomen y extremidades es menos frecuente (15%) y suele ser bilateral y simétrica<sup>8</sup>. La clínica dependerá del momento intrauterino del fallo del desarrollo, si se presentó de manera temprana habrá cicatriz alopecica (en caso de que esté en cuero cabelludo), si fue en etapas tardías de la gestación se apreciará desde una exulceración hasta una verdadera úlcera, pudiendo abarcar únicamente epidermis o incluso llegar hasta duramadre. Así mismo es posible que se presente de manera aislada o asociado a otras afecciones<sup>6,9,10</sup>. La fisiopatología es compleja (**Cuadro 1**).

### Cuadro 1. Causas de Aplasia Cutis Congénita<sup>6</sup>

#### Causas mecánicas

- Maternas: las bandas amnióticas o los defectos uterinos (como tabiques y miomas) ejercen presión sobre el feto en desarrollo y causan isquemia de la piel inmadura.
- Fetales: en regiones circundantes al remolino central de cabello, donde la tensión induce la rotura de la dermis primitiva, impidiendo la formación de epidermis. Anomalías del desarrollo, como cierre incompleto del tubo neural (afección cefálica)<sup>11</sup>.

#### Fármacos

Metimazol<sup>8</sup>, carbimazol, misoprostol y ácido valproico impiden la migración celular dependiente e independiente de factores de crecimiento tales como factor de crecimiento epidérmico (EGF) y factor de crecimiento vascular (VEGF)<sup>6</sup>.

#### Embarazo gemelar

Asociado a feto papiráceo (embolia placentaria proveniente del feto papiráceo). Consecuencia de la medicina reproductiva moderna: cinco casos en gestaciones triples<sup>12</sup> y un caso en séxtuple<sup>3</sup>.

El diagnóstico es eminentemente clínico<sup>10</sup>. Las características histológicas varían, según la profundidad del defecto, entre ausencia total de epidermis y dermis hasta una proliferación de fibroblastos inmersos en estroma de tejido conectivo. La histología no es de utilidad excepto si se sospecha síndrome de Bart, en el que, como está asociado a epidermolisis ampollosa, se observan cambios diferentes que en la aplasia cutis pura<sup>13</sup>. En el laboratorio podría hallarse incremento de niveles de alfa-fetoproteína en líquido amniótico o suero materno (transmisión autosómica dominante) y/o de acetilcolinesterasa en líquido amniótico<sup>3,6</sup>.

Las diversas formas de presentación, se clasifican según Frieden en nueve grupos (**Cuadro 2**).

**Cuadro 2.** Clasificación de la aplasia cutis congénita por Frieden 1986<sup>12</sup>

Grupo	Herencia	Área afectada	Otros hallazgos
I: Sin anomalías asociadas	AD y esporádica	Cuero cabelludo (habitualmente vertex) Lesión única en 2/3 de los casos	Ninguno
II: Con anomalías de los miembros	AD	Línea media cuero cabelludo. Solitaria o múltiple	Reducción tamaño miembros, especialmente inferiores
Síndrome de Adams Oliver	AD, AR y esporádica	Cuero cabelludo	Anomalías de miembros y cráneo; cutis marmorata telangectásico
III: Asociada a nevo epidérmico u organoide	Esporádica	Cuero cabelludo	Algunos casos asociados a anomalías neurológicas u oftalmológicas
IV: Cubriendo malformaciones embriológicas	Variable, depende del trastorno de base	Abdomen, lumbar, cuero cabelludo y otras	Meningocele, disrafia espinal, estenosis craneana, angiomatosis leptomenígea, onfalocele, ectopia oreja, gastroquisis y porencefalia
V: Asociada a feto papiráceo o infartos placentarios	Esporádica	Cuero cabelludo, tronco, axila, extremidades; lesiones múltiples y simétricas, de forma lineal o estelar	Bandas fibrosas constrictivas en extremidades
VIa: Con epidermolisis bulosa, por lo general localizada	AD o AR (según el tipo de epidermolisis bulosa)	Extremidades	Deformidad de uñas, metatarso varo
VIb: Fragilidad generalizada con anomalías congénitas	AR	Grandes áreas en extremidades y tronco	Atresia pilórica o duodenal, anomalía renal
VII: Localizada en extremidades, sin anomalías	AD y AR	Pretibial, dorso de manos, pies y muñecas	Ninguna
VIII: Producida por teratógenos		Cuero cabelludo (metimazol) y otras (varicela, herpes)	Año imperforado (metimazol)
IX: Asociada a síndromes malformativos	Variable (depende de trastorno asociado)	Cuero cabelludo, otras	Trisomía 13, síndrome 4p-, displasias ectodérmicas, síndrome de Johanson-Blizzard, hipoplasia dérmica focal, disgenesia gonadal XY, ruptura precoz de membranas amnióticas, síndrome óculo-cerebro-cutáneo, otros

AD: Autosómica dominante

AR: Autosómica recesiva

## ACC ASOCIADO A FETO PAPIRÁCEO

La ACC de distribución simétrica, patrón estrellado, forma de H, que circunda el ombligo, ubicada en tronco o extremidades, está clásicamente asociada con la presencia de feto papiráceo, la momificación ocurre entre el fin del segundo o inicios del tercer trimestre, si ocurre más temprano típicamente hay la completa resorción del feto<sup>3,14</sup> (**Gráfico 1**).

En los 43 casos de ACC asociados con feto papiráceo reportados en la literatura a la fecha, la media de la edad gestacional de la muerte fetal fue de 13 semanas (10 a 19 semanas para 29 de los casos)<sup>3,12</sup>. Los defectos se localizaban en los flancos (70%), muslos/nalgas (60%), abdomen (33%), cuero cabelludo (26%), axila/brazos (21%) y espalda (16%). La ACC de afección truncal se asociaba más frecuentemente con muerte fetal del gemelo antes de las 14 semanas. Entre los hallazgos adicionales se reporta polihidramnios y necrosis hepática<sup>3</sup>.

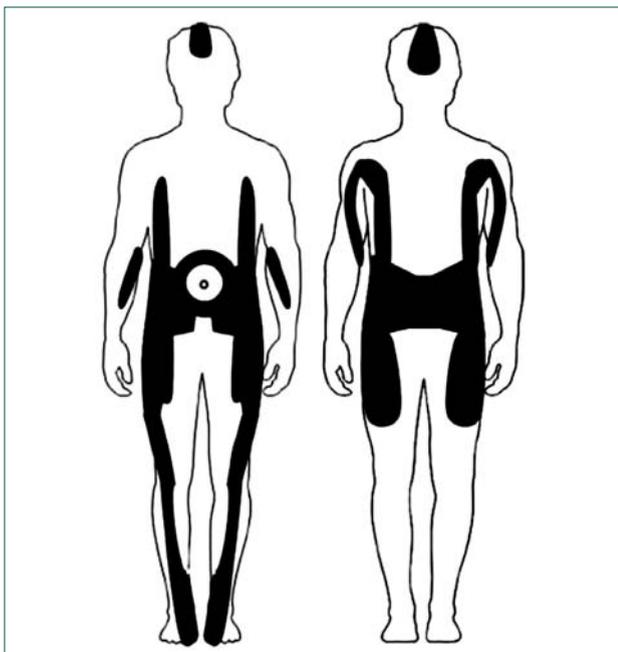


Gráfico 1. Distribución del patrón de aplasia de cutis congénita asociada con feto papiráceo. Tomado de Schaffer et al. The journal of pediatrics 2008.

Algunos autores cuestionan sinónimos como aplasia cutis con feto papiráceo, aplasia cutis trunca, aplasia cutis bilateral abdominal, aplasia cutis con compromiso simétrico extracraneal<sup>14</sup>.

Dentro de las explicaciones a este grupo particular de afección se tienen<sup>3</sup>:

- Teoría vascular: compromiso placentario o material tromboplástico del feto papiráceo, CID.
- Teoría hemodinámica: Exanguinación hacia el feto muerto e hipovolemia e isquemia aguda en el feto sobreviviente, explicando la clínica "aguas divididas" de las lesiones<sup>15</sup>.
- Teoría amniogénica: membrana adherida a la piel induce aplasia<sup>11</sup>.

Ocasionalmente la misma clínica se observa en recién nacidos de embarazos únicos.

El factor relacionado a considerar en el presente caso es la asociación a feto papiráceo que induce la hipótesis de defectos vasculares<sup>8</sup>, sin embargo se debe mencionar con menor importancia el hipotiroidismo materno y la ingesta de levotiroxina (reportado en la literatura en casos esporádicos)<sup>3</sup>.

Entre los diagnósticos diferenciales, se barajan:

- Epidermolisis ampollosa.
- Síndrome de hipoplasia dérmica focal (sigue líneas de Blaschko)<sup>14</sup>.
- Traumatismos por fórceps o electrodos para monitorización craneal en el periodo periparto.
- Herpes neonatal: poco común al nacimiento,

generalmente se presenta, como su nombre indica, entre el primer día de vida y los 27 siguientes.

- Dermólisis ampollosa transitoria del recién nacido: afección ampollosa benigna presente al nacimiento o en el periodo neonatal que desaparece sin secuelas en los primeros meses de vida extrauterina<sup>16</sup>.

El tratamiento usualmente es conservador en estadios tempranos. Posteriormente se podría necesitar cirugía reconstructiva<sup>1</sup>. En lesiones extensas el dilema es elegir la modalidad de tratamiento<sup>8</sup>.

Los objetivos del tratamiento quirúrgico son evitar complicaciones (trombosis del seno sagital)<sup>17</sup>, evitar morbilidad de zona donadora y evitar contracturas de la zona aplásica. Se utilizan injertos de espesor variable, completos e incompletos, así como colgajos locales<sup>16,18,19</sup>. Se puede hacer uso de injertos alogénicos acelulares (a manera de dermis) y de autoinjertos epiteliales cultivados (sustituir epidermis)<sup>1</sup>. Las probables complicaciones son: hemorragia e infección, rechazo del injerto, retraso de la curación y cicatrización de la zona donadora<sup>20</sup>, pérdida parcial o total del colgajo y fallo del autoinjerto cultivado por inadecuado lecho a injertar<sup>1,19</sup>. El probable defecto vascular asociado a feto papiráceo, hace que un colgajo proveniente de la piel aleadaña pueda fracasar<sup>8</sup>.

Por otro lado el tratamiento conservador consiste en evitar la manipulación innecesaria de la zona afectada. Es ideal en lesiones pequeñas, aunque se han reportado buenos resultados en algunos casos extensos<sup>1,8</sup>, como el nuestro. Se utilizan dressings con solución de Ringer, películas adhesivas vapor permeable (tegaderm) y dressings hidrocoloides. La profilaxis antibiótica sistémica o tópica es controversial, porque podría ser citotóxica, fomentar resistencia bacteriana o desencadenar una dermatitis alérgica<sup>8</sup>. El uso de sulfadiazina de plata es muy difundido, pero está contraindicado en menores de dos meses<sup>4,8</sup>. La mupirocina en ungüento es una buena alternativa antibiótica por ser la menos irritante<sup>3</sup>. La rehabilitación y masajes deben ser precoces, se recomienda también un ambiente húmedo<sup>8</sup>.

Los riesgos iniciales del tratamiento conservador son la sobreinfección, sepsis, hemorragia, pérdida de calor, fluidos y electrolitos. Los riesgos tardíos son cicatrices atróficas o hipertróficas<sup>8,19</sup>. Las ventajas del tratamiento conservador incluyen evitar intubaciones endotraqueales, la anestesia general y hospitalizaciones prolongadas. En cuanto a pronóstico si se trata de pacientes en que la aplasia cutis es una entidad aislada tendrán un excelente pronóstico; pero si se combinan con síndromes y malformaciones aisladas, éstos serán mandatorios en el pronóstico. En casos extensos en que se afectan extremidades inferiores, en ocasiones la cicatriz restringe u obstaculiza el crecimiento adecuado. Otros factores que intervienen en el pronóstico son las posibles complicaciones, infecciones, hemorragias y trombosis del seno sagital (cuando el defecto está localizado en piel cabelluda).

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. TAIFOUR SULIMAN M, QUAZI A. Aplasia cutis congenita of the trunk in a Saudi newborn. *Br J Plast Surg.* 2004;57(6):582-4.
2. BOENTE MDEL C, FRONTINI MDEL V, ACOSTA MI, SALEME C, BARRIONUEVO S, ASIAL R. Extensive symmetric truncal aplasia cutis congenita without fetus papyraceus or macroscopic evidence of placental abnormalities. *Pediatr Dermatol.* 1995;12(3):228-30.
3. SCHAFFER JV, POPIOLEK DA, ORLOWSJ. Symmetric truncal aplasia cutis congenita following multifetal reduction of a sextuplet pregnancy. *J Pediatr.* 2008;153(6):860-3.
4. SIMMAN R, PRIEBE CJ JR, SIMON M. Reconstruction of aplasia cutis congenita of the trunk in a newborn infant using acellular allogenic dermal graft and cultured epithelial autografts. *Ann Plast Surg.* 2000;44(4):451-4.
5. CHUNG KH, KIM TK, CHO BC, JEON SW, CHUNG HYSurgical treatment of aplasia cutis congenita with acellular dermal graft and cultured epithelial autograft. *Dermatol Surg.* 2009;35(3):546-9.
6. CAMPOS-FERNÁNDEZ MM, SIU-MOGUEL CORA, VELÁZQUEZ-GONZÁLEZ EDMUNDO. Aplasia cutis: presentación de un caso y revisión de la literatura. *Piel.* 2009;24(2):73-6
7. KELLY BJ, SAMOLITIS NJ, XIE DL, SKIDMORE RA. Aplasia cutis congenita of the trunk with fetus papyraceus. *Pediatr Dermatol.* 2002;19(4):326-9.
8. AHCAN U, JANEZIC T. Management of aplasia cutis congenita in a non-scalp location. *Br J Plast Surg.* 2002;55(6):530-2.
9. FAGAN LL, HARRIS PA, CORAN AG, CYWES R. Sporadic aplasia cutis congenita. *Pediatr Surg Int.* 2002;18(5-6):545-7.
10. KRUK-JEROMIN J, JANIK J, RYKALA J. Aplasia cutis congenita of the scalp. Report of 16 cases. *Dermatol Surg.* 1998;24(5):549-53.
11. BENJAMIN LT, TROWERS AB, SCHACHNER LA. Giant aplasia cutis congenita without associated anomalies. *Pediatr Dermatol.* 2004;21(2):150-3.
12. FRIEDEN IJ. Aplasia cutis congenita: a clinical review and proposal for classification. *J Am Acad Dermatol.* 1986;14:646-60.
13. LANE W, ZANOL K. Duodenal atresia, biliary atresia, and intestinal infarct in truncal aplasia cutis congenita. *Pediatr Dermatol.* 2000;17(4):290-2.
14. WADAMS S, GARRETT-COX R, KITTERINGHAM L. Aplasia cutis in association with a triplet pregnancy and fetus papyraceus. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2008;93(3):F206.
15. BLUNT K, QUAN V, CARR D, PAES BA. Aplasia cutis congenita: a clinical review and associated defects. *Neonatal Netw.* 1992;11(7):17-27.
16. CAMBIAGHI S, SCHIERA A, TASIN L, GELMETTI C. Aplasia cutis congenita in surviving co-twins: four unrelated cases. *Pediatr Dermatol.* 2001;18(6):511-5.
17. SKOUFI G, LIALIOS G, PLACHOURAS N, KUTSOGIANNIS D, MPERIS A. Aplasia cutis congenita: successful conservative treatment. *Pediatr Int.* 2006;48(5):507-9.
18. FAGAN LL, HARRIS PA, CORAN AG, CYWES R. Sporadic aplasia cutis congenita. *Pediatr Surg Int.* 2002;18(5-6):545-7.
19. KANTOR J, YAN AC, HIVNOR CM, HONIG PJ, KIRSCHNER R. Extensive aplasia cutis congenita and the risk of sagittal sinus thrombosis. *Arch Dermatol.* 2005;141(5):554-6.
20. Verhelle NA, Heymans O, Deleuze JP, Fabre G, Vranckx JJ, Van den hof B. Abdominal aplasia cutis congenita: case report and review of the literature. *J Pediatr Surg.* 2004;39(2):237-9.
21. ROSS DA, LAURIC SW, COOMBS CJ, MUTIMER KL. Aplasia cutis congenita: failed conservative treatment. *Plast Reconstr Surg.* 1995;95(1):124-9.
22. BANG RL, GHONEIM IE, GANG RK, AL NAJJADAH I. Treatment dilemma: conservative versus surgery in cutis aplasia congenita. *Eur J Pediatr Surg.* 2003;13(2):125-9.