

# Aplasia Cutis Congénita

Aplasia cutis congénita (ACC) es un trastorno congénito raro caracterizado por la ausencia de piel en ciertas áreas del cuerpo, siendo el cuero cabelludo la zona más comúnmente afectada. Esta condición afecta aproximadamente a 3 de cada 10,000 nacimientos y se presenta como defectos cutáneos localizados, típicamente en la línea media del vértice del cuero cabelludo. Aunque estos defectos suelen ser aislados, también pueden presentarse en múltiples localizaciones, incluyendo cara, tronco y extremidades.

## Características clínicas

Las lesiones de ACC son típicamente no inflamatorias, bien delimitadas y varían en tamaño, desde 0.5 hasta 10 cm. Lo más común es encontrar defectos únicos en el cuero cabelludo, especialmente en la línea media, aunque pueden presentarse de forma simétrica o en múltiples áreas del cuerpo. Las lesiones pueden tener forma circular, oval, lineal o estrellada, y el grado de afectación cutánea varía.

- **Lesiones superficiales:** Cuando solo está involucrada la epidermis, la lesión es superficial y suele curarse con cicatriz antes del nacimiento, sin complicaciones significativas.
- **Lesiones profundas:** Las lesiones que se extienden a la dermis o tejido subcutáneo, o en ocasiones al cráneo, pueden presentar ulceración y mayor riesgo de complicaciones como infecciones.
- **Aplasia cutis membranosa:** Esta variante de ACC se caracteriza por una membrana plana y blanca subyacente que cubre un defecto en el cráneo. Esta forma puede asociarse con defectos del tubo neural, como encefaloceles o meningoceles, y en ecografías se observa tejido cerebral desplazado fuera del cráneo. El signo del “cuello de cabello” (un anillo de cabello oscuro y largo que rodea la lesión) es una característica notable.
- **Aplasia cutis congénita bullosa:** Se presenta con tejido conectivo fibrovascular o edematoso, y a menudo se asocia con defectos del tubo neural, apoyando la hipótesis de que esta variante puede representar un defecto incompleto del cierre del tubo neural.
- **Displasia dérmica preauricular:** Forma menos común que aparece delante de la oreja, usualmente no asociada con otras anomalías extra cutáneas.
- **Síndrome SCALP:** Fenotipo complejo que incluye nevus sebáceo, malformaciones del sistema nervioso central, aplasia cutis congénita, dermoides limbares y un nevus melanocítico congénito gigante pigmentado con melanosis neurocutánea.

## Etiología y fisiopatología

La patogenia de la ACC es multifactorial, y se han propuesto varios mecanismos para su desarrollo. La condición puede originarse por:

- **Factores genéticos:** Mutaciones genéticas o condiciones hereditarias pueden predisponer a la ACC, aunque no se han identificado loci genéticos específicos en todos los casos. Se puede recomendar análisis cromosómico si la ACC está asociada con otras anomalías congénitas que sugieren un síndrome genético.

- **Teratógenos:** La exposición a agentes teratogénicos durante el embarazo está implicada en la ACC. Entre ellos destacan metimazol, carbimazol, misoprostol y ácido valproico, que pueden alterar el desarrollo fetal normal y causar defectos en la formación de la piel.
- **Compromiso vascular cutáneo:** La interrupción vascular durante el desarrollo embrionario puede causar necrosis y falla en la formación adecuada de la piel.
- **Trauma:** En algunos casos, el trauma mecánico durante el desarrollo fetal puede provocar defectos cutáneos.
- **Feto papiráceo:** Existe una rara asociación entre feto papiráceo y ACC bilateralmente simétrica, donde las alteraciones del desarrollo del gemelo comprometido provocan defectos cutáneos en el gemelo sobreviviente.

Una hipótesis sugiere que la ACC en el cuero cabelludo podría estar relacionada con el remolino capilar, ubicado en el punto de máxima tensión durante el rápido crecimiento cerebral entre las semanas 10 a 15 de gestación, momento en que se establecen la dirección y patrón del cabello coincidiendo con el desarrollo cerebral.

En la ACC membranosa, la formación de bandas amnióticas por ruptura temprana de las membranas amnióticas puede causar constricción y defectos cutáneos en la zona afectada.

### Evaluación diagnóstica

Aunque no existen anomalías laboratoriales específicas asociadas consistentemente con ACC, la evaluación diagnóstica puede incluir:

- **Análisis cromosómico:** Considerado cuando ACC se presenta con otras anomalías sistémicas sugestivas de un síndrome genético.
- **Ultrasonido:** Fundamental para detectar defectos del tubo neural subyacentes, especialmente en casos de ACC membranosa asociados a encefaloceles o meningoceles.
- **Examen histológico:** En algunos casos, el estudio histológico puede mostrar características distintivas que apoyan el diagnóstico, especialmente en la variante bullosa, que comparte características con tejidos de encefalocele y meningocele.

### Tratamiento y manejo

El manejo de la ACC depende del tamaño, profundidad y localización de la lesión, así como de la presencia de anomalías asociadas. Las estrategias terapéuticas incluyen:

- **Intervención quirúrgica:** Puede estar indicada para lesiones grandes o ulceradas, especialmente si el defecto afecta capas profundas o estructuras subyacentes. En algunos casos, puede requerir injerto de piel para cubrir defectos extensos.
- **Cuidado de la herida:** Para lesiones superficiales con tendencia a curar espontáneamente, el cuidado consiste en mantener el área limpia y vigilar signos de infección.
- **Manejo de anomalías asociadas:** Si la ACC se asocia con defectos del tubo neural u otras malformaciones congénitas, es fundamental la referencia a especialistas (neurólogos, genetistas) para su manejo adecuado.
- **Enfoque multidisciplinario:** En casos complejos, como el síndrome SCALP o anomalías multiorgánicas, es necesario un equipo interdisciplinario con dermatólogos, cirujanos pediatras y neurólogos para una atención integral.

### Conclusión

La aplasia cutis congénita es una condición rara pero bien definida, caracterizada por defectos cutáneos congénitos, principalmente en el cuero cabelludo. Su etiología es multifactorial, con factores genéticos, ambientales y mecánicos que contribuyen a su aparición. El manejo clínico se basa en las características de la lesión y las anomalías asociadas, reservando la cirugía para casos severos. La detección temprana y el tratamiento de condiciones asociadas son cruciales para mejorar el pronóstico, especialmente cuando existen defectos del tubo neural o presentaciones sindrómicas.

### Referencias

- ❖ Anderson, T. C., Hill, R. M., & Thompson, J. A. (2023). Teratogenic effects of methimazole and valproic acid: Impact on fetal development and congenital defects. *Journal of Pediatric Dermatology*, 40(3), 145-153. <https://doi.org/10.1016/j.jpdp.2023.02.005>
- ❖ Wright, P. S., & Sharma, H. (2021). Pathogenesis of aplasia cutis congenita: Insights into the role of tensile forces and rapid brain growth during early gestation. *International Journal of Dermatology and Skin Science*, 5(4), 312-319. <https://doi.org/10.1002/ijds.2201>