

ARTÍCULO ORIGINAL

Aplasia Cutis Congénita del cuero cabelludo: Reporte de tres casos y breve revisión del tema

Enrique Úraga,* Lia Pieretti,** Verónica Úraga,***
 María Cecilia Briones,*** Juan Carlos Garcés,**** Hugo Domínguez*****

* Director del Centro Dermatológico "Dr. Úraga"

** Pediatra dermatóloga del Centro Dermatológico "Dr. Úraga"

*** Dermatóloga del Centro Dermatológico "Dr. Úraga"

**** Dermatopatólogo

***** Departamento de Imágenes del Centro Dermatológico "Dr. Úraga"

Correspondencia a:
 drenriqueuragap@hotmail.com

Palabras clave: Aplasia cutánea congénita del cuero cabelludo, clasificación, métodos diagnósticos

RESUMEN

La aplasia cutis congénita consiste en un grupo heterogéneo de trastornos, en el que zonas de mayor o menor tamaño presentan ausencia de piel al momento del nacimiento. Este proceso se puede observar de manera aislada o puede presentarse asociado a otras anomalías.

Reportamos tres casos de aplasia cutis membranosa congénita de localización exclusiva en cuero cabelludo, atendidos en nuestro centro a lo largo de años; dos casos con lesiones múltiples y otro paciente con lesión única y con el "signo del collar de pelo" asociado. Se analizan las características clínicas, dermatoscópicas, ecográficas e histopatológicas de acuerdo con cada caso.

INTRODUCCIÓN

La aplasia cutis congénita (ACC) es un grupo relativamente raro y heterogéneo de trastornos congénitos caracterizados por la ausencia localizada o generalizada de la piel y en algunos casos del tejido subcutáneo y hueso, presente al momento del nacimiento. Si bien, puede presentarse en cualquier parte del cuerpo, la mayor parte de los casos se observa en cuero cabelludo (CC). Es un trastorno generalmente aislado pero puede asociarse con otros síndromes genéticos o con otras anomalías congénitas,¹ siendo la epidermólisis ampollosa distrófica y más específicamente, la dermólisis amollar del recién nacido las más frecuentes, pero en general se asocia con todas las formas clínicas de epidermólisis ampollosa hereditaria.²⁻⁴ Curiosamente, la presencia al nacimiento de estas lesiones en cuero cabelludo ha provocado demandas legales de los padres al cirujano en la creencia de que estas lesiones son producto de mala práctica⁵

Presentamos tres casos observados en nuestro centro, uno actual y dos de nuestro archivo de la era pre-dermatoscópica y revisamos las manifestaciones clínicas, ecográficas, dermatoscópicas e histopatológicas de acuerdo con cada caso.

CASOS CLÍNICOS

Caso Nro. 1

Se trata de un paciente de sexo masculino, de cinco años de edad, que consulta en el año 2010. En el interrogatorio no se encuentran antecedentes personales ni familiares de importancia. Es llevado por su madre por presentar lesión en región occipital del CC que, según refiere ha aumentado discretamente de tamaño, hecho que probablemente está más en relación con el desarrollo corporal del paciente que con un aumento lesional real (Fig. 1). No refiere ningún tipo de sintomatología subjetiva.



Figura 1: Lesión alopécica ubicada en región occipital del CC.

El examen de la zona afectada nos permite observar una lesión de forma triangular ubicada en la región occipital, con un borde más claro y zona central algo pigmentada, con aspecto atrófico y cicatrizal del área. La lesión es alopécica con muy escasos cabellos remanentes. Está conformada por dos lesiones alopécicas, una de mayor tamaño de ubicación superior y otra más pequeña inferior, separadas por un espacio más estrecho que las divide. (Fig 2)



Figura 2: Aumento de la anterior. Se observan dos zonas alopécicas de aspecto atrófico y cicatrizal y una zona estrechada que las separa incompletamente.

Al examen dermatoscópico del área afectada pudo observarse ausencia total de aperturas foliculares, zonas blanquecinas que alternan con espacios pigmentados y se notan vasos sanguíneos dilatados puntiformes y lineares que se transparentan a través de la epidermis. (Fig 3)



Figura 3: Tricoscopia lesional donde se observan dilataciones vasculares lineares y puntiformes marcadas y ausencia de aperturas foliculares.

El examen histopatológico mostró un adelgazamiento epidérmico moderado con ausencia de anexos cutáneos con excepción de muy eventuales formaciones vellosas en la dermis superior (Fig 4). Ausencia de elementos inflamatorios significativos.

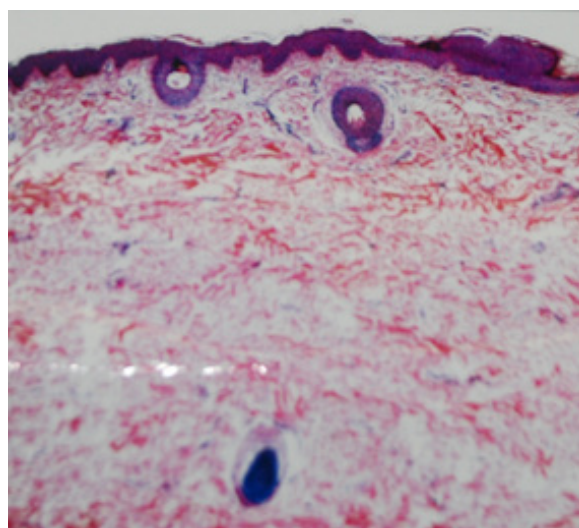


Figura 4: Ausencia de anexos cutáneos. Adelgazamiento de la epidermis.

Caso Nro. 2

Paciente masculino de 7 años de edad, sin antecedentes personales ni familiares de ningún tipo. Consulta por presentar un cuadro de tres meses de evolución con múltiples nódulos inflamados en la zona occipital del CC. Durante el examen físico, se aprecian adicionalmente, 2 lesiones alopecicas en el vértex, que la madre refiere están presentes desde el nacimiento. En lo que respecta a los nódulos se hicieron los estudios pertinentes con diagnóstico final de nódulos alopecicos y asépticos del cuero cabelludo.

Nos centramos entonces en las alteraciones congénitas y vemos que se trata de dos lesiones redondeadas, separadas por un delgado puente de escaso cabello y que, al igual que en el caso anterior se aprecian dos zonas, una periférica más clara y una central algo más pigmentada. La piel presenta un aspecto atrófico, no observándose persistencia de cabello en el área afecta. (Fig 5 y 6)



Figura 5: Se aprecian las dos zonas alopecicas redondeadas separadas por un puente piloso incompleto.

En la Fig 6, con un mayor aumento se puede apreciar que la zona central presenta no sólo un patrón pig-

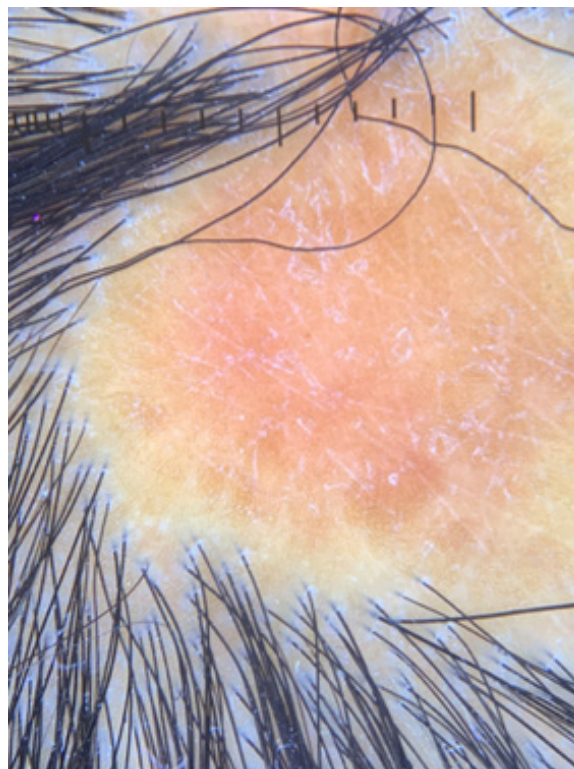


Figura 6: Con mayor aumento se observa el aspecto atrófico de la piel con total ausencia de cabello y de aperturas foliculares. Se aprecia discreto eritema del área central.

mentado discreto, sino también una zona eritematosa probablemente dada por la traslucidez epidérmica que deja transparentar la trama vascular cutánea.

En las Figuras 7a y 7b se aprecian dos vistas de la cabeza del niño y sus lesiones; en la parte superior las placas alopecicas que corresponden a la ACC y en la zona posterior las lesiones con diagnóstico de nódulos asépticos y alopecicos del CC.

Se realizó ecografía en equipo de ultrasonido de alta resolución 18 MHz y con Doppler color de región occipital, vista longitudinal, observándose un área anecoica dérmica, con disminución del espesor y aumento de la ecogenicidad lo que sugiere un defecto de la dermis. Los planos dérmicos y subcutáneos adyacentes se encuentran de grosor conservados. Con Doppler color no se detectan signos de vascularización en su interior y periferia. No se visualizaron defectos en el margen óseo. (Fig 8)



Figura 7a (superior): Círculo blanco que encierra las placas de ACC y círculo rojo que rodea la zona de los nódulos alopécicos y asépticos del CC y Figura 7b (inferior): que muestra los nódulos múltiples con mayor claridad.



Figura 8: Ecografía de la zona afecta observándose las alteraciones antes citadas.

Caso Nro. 3

Paciente de nuestros archivos de 2 meses de edad, quien presenta desde el nacimiento, placa alopécica de aspecto cicatrizal, de superficie irregular, eritematosa, atrófica y en cuya periferia se observa un collar de pelos largos que parten radialmente del borde lesional hacia la zona externa. No referían antecedentes personales ni familiares ni síntoma subjetivo alguno. (Fig 9)



Figura 9: Lesión alopécica occipital con “signo del collar de pelo”

Se hace el diagnóstico clínico de ACC membranosa de CC con “signo del collar de pelo” el cual se muestra con mayor aumento en la Fig 10 y se practica biopsia comprobatoria que da como resultado la presencia de atrofia epidérmica marcada, fibrosis cicatrizal dérmica, no se visualizan anexos pero si focos de infiltrado linfocitario moderado. (Fig 11.)



Figura 10: Borde rojo externo que encierra el “collar de pelo.” El borde rojo interno delimita la zona alopecica y la flecha blanca señala muy escasos pelos residuales.

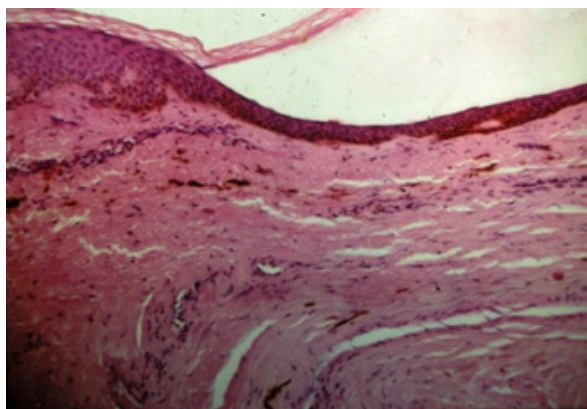


Figura 11: La microfotografía muestra marcada atrofia epidérmica, ausencia de anexos y fibrosis cicatrizal de la dermis con focos de leve infiltrado linfocitario.

DISCUSIÓN

La ACC no es un cuadro nuevo, fue descrita por primera vez por Cerdón en el año de 1767 en un paciente que presentaba sus lesiones en los miembros inferiores, mientras que en 1826 Campbell describe el primer caso con compromiso del CC.⁶

EPIDEMIOLOGÍA

Es un trastorno infrecuente cuya incidencia se calcula en 1 a 3 por cada 10.000 nacidos vivos, sin embargo, es probable que lesiones moderadas y aisladas no sean informadas y, por otra parte, lesiones solitarias en el contexto de síndromes polimalformativos no siempre son reportadas⁷ por lo que, la incidencia puede no ser totalmente exacta. Existe un ligero predominio en el sexo femenino y en 85 % de los casos se ubica en el CC. La mayor parte de los casos son esporádicos pero se han reportado casos familiares.⁸ El modo de transmisión parece ser autosómico dominante (AD) con penetración reducida o autosómico recesivo (AR).¹

PATOGÉNESIS

La etiología se mantiene poco clara, no obstante, tanto causas genéticas como ambientales han sido involucradas y diversas teorías han sido propuestas como son: cierre incompleto del tubo neural, trauma intrauterino, compromiso vascular por insuficiencia placentaria, adherencias de la membrana amniótica (teoría amniogénica, que sostiene que la membrana amniótica se adhiere a la piel del feto a la que puede arrancar dejando áreas denudadas),⁹ infecciones intrauterinas víricas por varicela y herpes simple así como, toxoplasmosis, rubeola, citomegalovirus y en general, las infecciones incluidas en el síndrome TORCH ocurriendo durante el embarazo, han sido asociados a ACC,¹⁰ lo mismo ocurre con el SIDA¹¹ e incluso la sífilis ha sido citada como causal en su momento.

Diversas drogas usadas durante la gestación como el ácido valproico, medicamentos antitiroideos como el metimazol,¹² benzodiazepinas⁴² o el consumo de cocaína, entre otras se presumen como causales. Marneros

en el 2013 publica un estudio en el que identifica el único gen conocido asociado con ACC no sindrómica (el BMS1) en una familia con un pedigree de 5 generaciones y una herencia AD de penetrancia completa, mutación que da como resultado un defecto en la proliferación de tejidos durante el desarrollo celular.¹³⁻¹⁴ Hay quien ha preconizado que la ACC es el residuo de un hemangioma involucionado in útero y reportan un caso de 2 lesiones de ACC en CC en un paciente con una malformación intracranial (angiomatosis encéfalo-trigeminal).¹⁵

CLASIFICACIÓN

Varios sistemas de clasificación han sido propuestos, sin embargo dos son los más aceptados. El primero, sugerido por Sybert VP. en 1985 en un artículo publicado en *Pediatric Dermatol*¹⁶ y al año siguiente Frieden IJ. presenta un segundo sistema de clasificación, ambos basados en la localización de las lesiones (las del CC son separadas de los trastornos de la pared abdominal), el número de lesiones, forma de las mismas, modo de herencia y la presencia o ausencia de otras anomalías asociadas.¹⁶⁻¹⁷

La clasificación de Sybert la divide en 4 grupos y tres subgrupos (Tabla I):

CLASIFICACIÓN DE SYBERT (1985)		
Grupo I	ACC limitada solo a CC	
Grupo II	ACC tomando cuerpo y CC	
	Subgrupo 2 A	ACC con compromiso de cuerpo y defectos en los miembros
Grupo III	ACC tomando cuerpo y CC	
Grupo IV	AAC asociada con epidermolisis ampollosa	
	Subgrupo IV A	Síndrome de Bart

Tabla I: Clasificación de la aplasia cutánea congénita (tomada de Sybert¹⁶)

Sin embargo, la más aceptada es la clasificación de Frieden propuesta por este autor en el año de 1986 en un artículo publicado en el *Journal de la Academia Americana de Der-*

matología después de una revisión de 120 publicaciones, dividiendo la enfermedad en 9 subtipos¹⁸ (Tabla II).

SUBTIPO	CLASIFICACIÓN DE FRIEDEN (1986)	HERENCIA
Subtipo 1	ACC de cc sin anomalías múltiples	AD o esporádica
Subtipo 2	ACC de cc asociada a anomalías en los miembros (Síndrome de Adams-Oliver)	AD
Subtipo 3	ACC de cc asociada a nevo epidérmico y sebáceo	Esporádica
Subtipo 4	ACC de región lumbar, abdomen, etc. sobrepuesta a malformaciones embrionarias	Depende de la condición subyacente
Subtipo 5	ACC asociada a feto papiráceo e infarto placentario	Esporádica
Subtipo 6	ACC asociada a epidermolisis ampollar y con 2 variantes: a) Focal sin anomalías congénitas múltiples y b) Diseminada con anomalías congénitas	a) Puede ser AD o AR de acuerdo al tipo de EA b) AR
Subtipo 7	ACC localizada en extremidades y sin ampollas	AD o AR
Subtipo 8	ACC causada por teratógenos específicos en miembros inferiores	No hereditaria
Subtipo 9	ACC asociada con síndromes malformativos	Varía de acuerdo con el síndrome

Tabla II: Clasificación de la aplasia cutánea congénita (tomada de Frieden¹⁸)

Esta clasificación ha sido modificada por diagnóstico molecular y genético.¹⁰⁻¹⁹ De esta modificación solo exponemos a continuación lo que corresponde al grupo 1 que atañe a nuestros casos. En esta clasificación modificada se demuestra que aún en la forma no sindrómica se ha encontrado que puede estar asociada a defectos genéticos (gen BMS1). (Tabla III)

GRUPO	TOPOGRAFÍA	ANOMALÍAS ASOCIADAS	HERENCIA
I: ACC (no sindrómica) de cabeza: IA: Piel cabelluda Membranosa o bulosa Hipertrofica Atrófica	Piel cabelluda generalmente el vértex	Labio leporino, paladar hendido, fístula traqueoesofágica, duplicidad uterina y de cérvix, ductus arterioso, onfalocele, riñón poliquístico, retraso mental, cutis marmorata congénito; ²⁴ mamas supernumerarias, collarate de pelo.	AD (BMS1) o esporádica
IB. Cara	Area temporal y de la mejilla		

Tabla III. Clasificación de Frieden modificada¹⁰⁻¹⁹

CUADRO CLÍNICO DE LA ACC DE CC

El cuadro se presenta al nacimiento y sus características pueden ser muy variadas dependiendo del momento de aparición, tejido involucrado y grado de curación en el útero. Ya indicamos que la forma clínica más frecuente es el subtipo 1 de la clasificación de Frieden y siendo nuestros tres casos correspondientes a este subtipo nos vamos a referir específicamente al mismo.

El subtipo 1 se manifiesta generalmente como un pequeño defecto solitario, alopecico en el vértex del CC, cubierto con tejido atrófico o por una escara, sin embargo, raramente se pueden observar múltiples lesiones pequeñas y agrupadas. Se calcula que en el 75% de los casos es una sola lesión, 20% dos lesiones y 8 % tres lesiones.¹⁰ Lo más frecuente es observar lesiones de pequeño tamaño con un diámetro de 1 a 3 cm. La superficie se puede presentar con tejido de granulación, erosionada, ulcerada, ampollar y después de la curación de las lesiones se observa con frecuencia una superficie escleroatrófica de aspecto cicatrizal, mientras que, en otras ocasiones sobre todo en el tipo ampollar no membranoso adopta una forma hipertrofica,²⁰ pudiendo observarse la persistencia de anejos en algunas áreas lesionales. La ubicación preferencial en el vértex ha sido directamente relacionada con las fuerzas de tensión y estiramiento ejercidas sobre la piel embrionaria y tejidos mesenquimales subyacentes al mismo tiempo que se produce un crecimiento rápido del cerebro durante el desarrollo temprano lo que ocurre durante las semanas 10-15 de gestación.²¹

En cuanto a la forma de las lesiones, la misma es variada, pudiendo adoptar ser ovaladas, redondeadas, circulares con aspecto perforado, lineares, romboidales, triangulares o con imagen estrellada;¹ raramente la AAC se presenta como una ampolla con contenido seroso y cubierta por

una membrana, que corresponde a la forma membranosa de la ACC del CC. Cuando el defecto se presenta como una cicatriz, representa el resultado de curación intrauterina. Lesiones irregulares con frecuencia se asocian con alteraciones del hueso, la dura y la vasculatura intracraneal y corresponde a la forma no membranosa estrellada de ACC del CC. La región parietal es la más afectada cercana a la zona del remolino. Las lesiones en el CC se pueden asociar con complicaciones que incluyen, trombosis, convulsiones o hemorragia.²² En el subtipo 1 subgrupo B (cara), de la clasificación modificada de Frieden, se han reportado lesiones ubicadas en la cara y algunas muy raras como la localización en parpado descrita por Gao et. al.¹⁷

VARIANTES CLÍNICAS

Tres variantes son actualmente descritas en la ACC del CC subtipo 1

1. ACC membranosa del CC
2. ACC membranosa del CC con el "signo del collarate de pelo"
3. ACC no membranosa o estrellada del CC

ACC membranosa del CC

También conocida como ACC ampollar es la forma más frecuente de ACC de CC (60%) y si bien, hay reportes de casos familiares lo frecuente son los casos esporádicos. Se presenta al nacimiento por lo común con un aspecto que semeja una ampolla o un quiste cubierto por piel fina y brillante. Generalmente única, puede sin embargo ser múltiple²³ y a veces sigue un patrón lineal¹ e incluso hay reportes de ACC ampollar lineal siguiendo las líneas de Blaschko.²⁵ Esterly, Drolet et al. piensan que esta forma es una variante frustra del defecto del tubo neural antes mencionado y este concepto se basa en los estudios histopatológicos que muestran una gran similitud con los meningoceles y encefaloceles, siempre recordando que

la piel y el sistema nervioso se derivan del ectodermo y que la separación del ectodermo neural del ectodermo epitelial ocurren simultáneamente con el cierre del tubo neural y por tanto esta asociación cronológica puede explicar los defectos cutáneos que se observan a menudo relacionados con defectos del tubo neural.²⁶⁻²⁷

ACC membranosa con el “signo del collarate de pelo”

A diferencia de otras ACC del CC, la forma membranosa puede tener un círculo periférico no normal de pelo grueso y largo llamado “collarate de pelo” que fue descrito por primera vez en 1989 por Comments et al, consiste en un anillo de pelo oscuro, largo grueso y áspero rodeando una lesión congénita nodular de aspecto quístico, ampollar o atrófica localizada en CC²⁶⁻²⁸ y que se piensa que es causado por una migración neural inadecuada que da como resultado la creación de un tejido neural aberrante. Este signo ha sido etiquetado como marcador de disrafismo espinal que indicaría la presencia de raquisquisis oculta a distancia.²⁹⁻²⁷

Histológicamente se observan:

- a. Epidermis aplanada
- b. Desaparición de los apéndices
- c. Melanocitosis dérmica
- d. Área dérmica sin fibras elásticas ni fibras de colágeno
- e. Hiperplasia de macrófagos en el área y
- f. Presencia de numerosos folículos pilosos hipertróficos con orientación horizontal que emergen del borde de la lesión

ACC no membranosa o irregular o estrellada del CC

En esta forma las lesiones son más grandes, irregulares, anguladas o de forma estrellada que al curar dejan una lesión que semeja una cicatriz que se entremezcla con zonas donde se conservan los apéndices cutáneos. Esta forma es frecuentemente familiar con un patrón de herencia AD. No es rara la asociación con alteraciones óseas subyacentes.

Las alteraciones irregulares del CC en la ACC no membranosa son clínicamente diferentes de la forma membranosa y es probable que tengan una patogenia diferente. Baselga et al.²¹ sugieren que la superficie esclerótica puede ser el resultado final de una anormal curación postnatal mientras que lesiones grandes, profundas o cicatriciales

membranosas resultan de la curación intrauterina. Otros autores como Stephan et al.⁷ sugieren como causa directa las fuerzas tensionales ejercidas sobre la piel embrionaria como ya lo señaláramos anteriormente.

DIAGNÓSTICO DE LA ACC²²

1. Las investigaciones de laboratorio son normales y no existen pruebas específicas para el problema
2. Dermatoscopia
3. Radiografías del CC pueden ser hechas en casos especiales
4. Biopsia de piel comprobatoria (no siempre necesaria excepto que se necesite información histológica importante para el diagnóstico diferencial con otros cuadros)
5. Ultrasonografía, MRI en caso de malformaciones o complicaciones
6. Pruebas prenatales sugestivas de ACC
 - a. Niveles de α -fetoproteína en líquido amniótico y sangre materna
 - b. Prueba de la acetilcolinesterasa positiva en caso de ultrasonografía normal
7. Investigar:
 - a. Historia de ingesta de drogas durante el embarazo
 - b. Estado endocrinológico de la paciente embarazada
 - c. Enfermedades asociadas
 - I. Asociada a enfermedades de los miembros
 - Reducción distal de los miembros (síndrome de Adams-Oliver)
 - Falanges distales ausentes hipoplásticas
 - Cutis marmorata telangiectásico congénito
 - Hemangiomas
 - Malformación arteriovenosa craneal
 - Acrocordones
 - Pezones supernumerarios
 - Pelo lanoso
 - II. Asociada a:
 - Síndrome de nevo epidérmico y sebáceo
 - Problemas neurológicos o oftálmicos
 - a. Convulsiones
 - b. Retardo mental
 - c. Opacidades corneales
 - d. Colobomas del párpado
8. Examen genético

ECOGRAFÍA

Permite observar sutiles diferencias en las imágenes de ultrasonido en la epidermis y dermis y descartar compromiso del hueso subyacente. El autor de uno de los pocos artículos sobre el tema sugiere que la ecografía puede mostrar áreas anecoicas en la capa dérmica que podrían correlacionarse directamente con los hallazgos histopatológicos, pudiendo convertirse en un signo ultrasonográfico diagnóstico de ACC.³⁰

DERMATOSCOPIA EN LA ACC DEL CC

Relativamente pocos reportes han evaluado el uso de la dermatoscopia en esta enfermedad. Este examen ha permitido un diagnóstico diferencial más seguro con el nevo sebáceo³¹ y este método está ya incluido en el protocolo diagnóstico ante sospecha de ACC.³²

Diversos autores describen una disposición radial de los tallos del cabello, bulbos de pelo alargados con extremo proximal pigmentado visibles a través de la epidermis semitraslúcida, presencia de vasos muy marcados correlacionados directamente con la atrofia cutánea e igualmente ausencia de aperturas foliculares en el centro de la lesión.³³

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE ACC DEL CC CON OTROS CUADROS CON ESPECIAL REFERENCIA AL NEVO SEBÁCEO

Las áreas alopecias congénitas pueden ser debidas a varios procesos, especialmente ACC y nevo sebáceo. Poco tiempo después del nacimiento el diagnóstico diferencial entre los dos procesos puede no ser fácil cuando la evidencia clínica no es específica.

En el período neonatal, el diagnóstico diferencial engloba lesiones iatrogénicas causadas por la realización de amniocentesis o biopsia de piel fetal, aplicación de electrodos en CC del feto, uso de fórceps o aspirador durante el parto. Igualmente, se lo debe diferenciar de otras patologías como absceso congénito del CC, encefalocele, meningocele y quiste dermoide congénito?

En la etapa infantil que es cuando en muchos casos nos consultan, el diagnóstico diferencial deberá ser realizado con otras alopecias cicatrizales como la alopecia triangular congénita, el ya citado nevo sebáceo y el nevus psiloliparus, siendo de anotar que la asociación de estos dos últimos ha sido reportada en algunos trabajos.³⁴⁻³⁵ El nevus psiloliparus es un nevo mesodérmico que se observa unido a lipomatosis encefalocraneocutánea y que se define clínicamente como una zona alopecica bien demarcada redondeada u oval, lisa, ubicada en la región parietal o frontoparietal. La presentación conjunta de estos dos últimos nevos ha sido denominada como didimosis aplasticopsilolipara.³⁶

Si la dermatoscopia muestra glándulas sebáceas que se manifiestan como puntos amarillos brillantes no asociados con los folículos pilosos, el diagnóstico de nevo sebáceo es fácil. Sin embargo, el nevo sebáceo de acuerdo con su estadio evolutivo puede presentar dermatoscópicamente diversos aspectos: glóbulos amarillentos agregados en racimos sobre un fondo amarillo, glóbulos marrones, aspecto lobular amarillo-blanquecino, aspecto papilar grisáceo amarillento, olor amarillo homogéneo, vascularización linear irregular o arborescente.³⁷ Es por ello importante conocer los diferentes patrones dermatoscópicos reportados en el nevo sebáceo.

Si la dermatoscopia muestra una ausencia total de los apéndices cutáneos sumado a una apariencia translúcida epidérmica, el diagnóstico dermatoscópico de ACC puede ser hecho.³⁸⁻⁴⁰ En la tabla IV colocamos las características diferenciales dermatoscópicas más salientes que permiten diferenciarlos.

NEVO SEBÁCEO	ACC DEL CC
Puntos amarillos no asociados con folículos pilosos	Margen de la placa alopecica - Signo del collarate de pelo - Pelos engrosados y pigmentados visibles a través de la epidermis translúcida Centro de la placa alopecica - Ausencia de aperturas foliculares - Pérdida de los apéndices cutáneos - Apariencia translúcida - Red vascular visible que corresponde a la atrofia cutánea

Tabla IV: Características dermatoscópicas del nevo sebáceo vs. ACC del CC. Tomado de Damiano et al.³⁹

Esta diferenciación dermatoscópica la exponemos en la Fig 13 mediante las imágenes dermatoscópicas de pacientes nuestros con los dos cuadros.

De hecho en la Fig 12 que presento a continuación observamos la diferencia entre la imagen dermatoscópica de 4 pacientes con nevo sebáceo (4 fotos izquierda) y la

dermatoscopia de uno de nuestros pacientes con ACC de CC (foto de la derecha).

Las 4 fotos de la izquierda representan algunas de las formas de presentación del nevo sebáceo: en las dos fotos superiores se observa la presencia de glóbulos amarillentos agregados en racimos que es característica im-

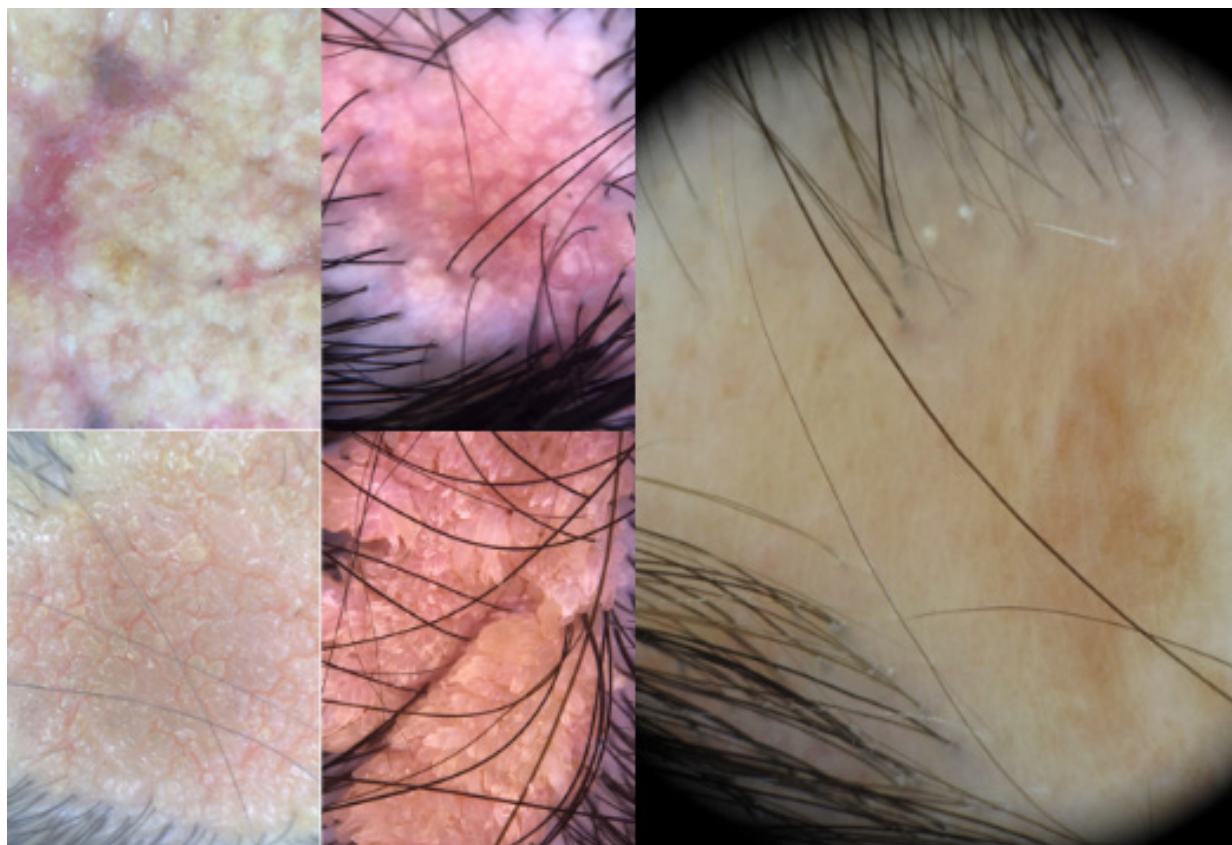


Figura 12 Imagen izquierda: dermatoscopia de 4 pacientes con nevo sebáceo de Jadassohn del CC. La imagen derecha corresponde a la dermatoscopia de un paciente con ACC del CC.

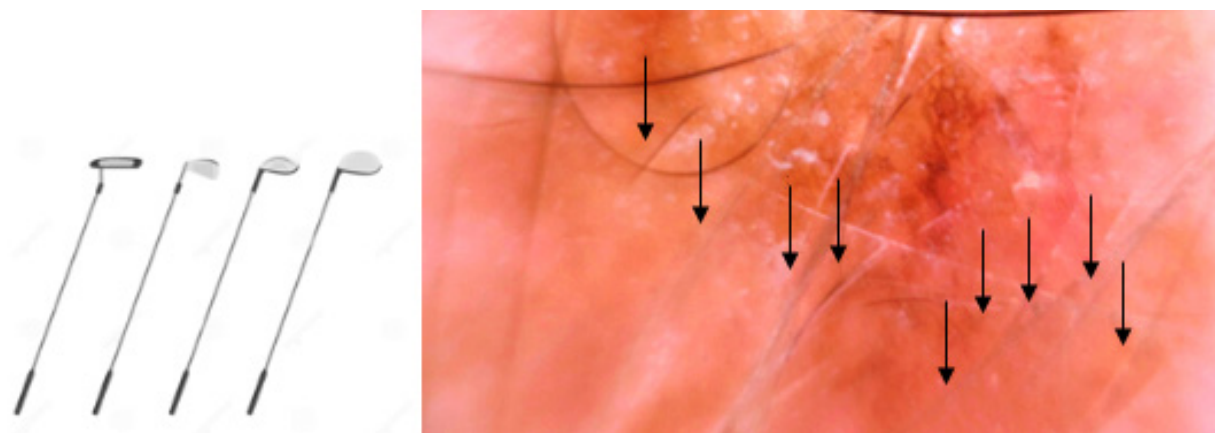


Figura 13: A la izquierda visión esquemática del “signo del set de golf” y a la derecha dermatoscopia de uno de nuestros pacientes mostrando la translucidez del CC que permite observar los bulbos (flechas negras) a través del mismo.

portante de este nevo, en la foto inferior de la izquierda se observa una apariencia papilar amarillo grisácea que corresponde a una placa elevada verrucosa alopecica, mientras que la foto inferior derecha corresponde a otro paciente con el mismo diagnóstico, pero con una apariencia papilomatosa amarillenta que traduce estructura igual a la anterior. En la foto de la derecha observamos una total ausencia de aperturas foliculares, característica dermatoscópica de la ACC. Como vemos la dermatoscopia permite realizar un diagnóstico diferencial bastante certero entre las dos patologías.

Micalli, Lacarruba y Verzi⁴¹ piensan que la orientación periférica de los folículos rodeando la zona alopecica es una clave diagnóstica de la ACC y la denominan como “folículos pilosos en estallido de estrella” e indican que se puede observar una disposición de los folículos pilosos con orientación radial claramente visible desde el bulbo hasta el ostio folicular bajo una epidermis adelgazada⁴¹

Grimalt y Cutrone denominan como el signo del “set del club de golf” a la disposición periférica de los cabellos que adoptan la forma de los palos de golf colocados en línea por debajo de una superficie traslúcida que se observa en la forma membranosa o quística y que es consecuencia de la reabsorción de la ampolla⁴² (Fig 13) Los autores piensan que se debe diferenciar del signo en estallido de estrella descrito por Verzi et al. en la forma membranosa y que ya citamos anteriormente.⁴¹

De igual forma B. Lozano⁴³ comunica la utilidad del examen tricoscópico para descartar otras entidades como herpes simple, epidermólisis ampollosa o trauma ya que la atrofia epidérmica es evidenciada por los bulbos que se aprecian por la translucidez característica de la misma y que ella denomina como “signo de la translucidez.”

TRATAMIENTO

Por lo común innecesario, bien sea porque en la mayor parte de los casos curan espontáneamente dejando una cicatriz atrófica o más raramente hipertrófica. Cuando el tratamiento en periodo neonatal es necesario, el mismo debe ser conservador en base de medicación

tópica para prevenir infecciones y protección focal adecuada con apósitos de hidrocoloides o de quitosano e igualmente dispositivos creados para proteger la zona de posibles traumas. Si las lesiones fuesen más grandes o profundas se necesitaría de procedimientos quirúrgicos como injertos o colgajos⁴⁴⁻⁴⁷ con cierre definitivo, uso de expansores tisulares, craneoplastia⁴⁸⁻⁴⁹ o de nuevas terapias como ozonoterapia tópica que puede estimular el potencial osteogénico del hueso que rodea el defecto.¹⁹ No debemos olvidar que la mortalidad estimada en pacientes con ACC de CC tipo 1 y 2 con defectos grandes puede alcanzar un 14%⁴⁷

CONCLUSIÓN

De acuerdo con lo que hemos revisado es importante que los pacientes con ACC de CC sean cuidadosamente examinados a fin de descartar malformaciones congénitas que afecten primariamente tejidos y órganos derivados del ectodermo, alteraciones que ahora sabemos se pueden asociar con ACC de CC de tipo 1.

Debemos realizar la investigación de otros casos familiares con patología similar a fin de ubicar patrones de herencia.

Siempre hemos considerado y generalmente así sucede, que la ACC del CC especialmente cuando es solitaria y de tamaño pequeño no tiene consecuencias y muchas veces no la investigamos adecuadamente, esto debe cambiar y tratar de cubrir protocolos básicos de investigación, manejo y seguimiento por las complicaciones y asociaciones reportadas.

Creo que esta entidad debe ser conocida por todos aquellos médicos que trabajan con recién nacidos, tanto por eventuales malformaciones como por complicaciones que se pueden producir que no están exentas de desenlaces fatales.

Exámenes diagnósticos como la dermatoscopia o la ecografía son de gran ayuda tanto como diagnóstico de la entidad, como para el diagnóstico diferencial con otros procesos o para evaluación de posibles complicaciones.

La biopsia queda generalmente reservada para procesos que dejen dudas diagnósticas, otros procedimientos de imágenes más precisos se los utiliza cuando se quieren descartar o medir complicaciones más profundas u otros cuadros asociados.

Nuestros tres casos presentados no tuvieron complicaciones ni malformaciones asociadas y su evolución concuerda con la mayoría de casos reportados de presentación aislada en cuero cabelludo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Deepti Gupta, Aplasia cutis congenita Uptodate This topic last updated: Feb 12, 2018.
2. Diociauti A, Castiglia D, Giancristoforo S, Guerra L, Proto V, Dotta A, Boldrini R, Zambruno G, El Hachem M. Frequent Occurrence of Aplasia Cutis Congenita in Bullous Dermolysis of the Newborn.
3. Chiaverini C, Charlesworth A, Fernandez A, Barbarot S, Bessis D, Bodemer C, et al. Aplasia cutis congenita with dystrophic epidermolysis bullosa: clinical and mutational study. *Br J Dermatol* 2014; 170: 901–906.
4. McCarthy M, Clarke T, Powell FC. Epidermolysis Bullosa and Aplasia Cutis *Int J Dermatol* 1991;30:481–484.
5. Martínez JF, Almagro MJ, López F, Poza M. Aplasia cutis congenita of the scalp. *Childs Nerv Syst.* 2002;18:634–637.
6. Chacón A, Aplasia cutánea congénita. Presentación de un caso <https://www.monografias.com/trabajos101/aplasia-cutanea-congenit...sentacion-caso/aplasia-cutanea-congenita-presentacion-caso.shtml>
7. Sthephan MJ., Smith DW., Ponzi W., Alden ER. Origin if scalp vertex aplasia cutis. *The Journal of Pediatrics* 1982;101:850–853.
8. AlShehri W , AlFadil S, AlOthri A, Alabdulkarim AO, Wani SA, Rabah SM. Aplasia Cutis Congenita of the Scalp with a Familial Pattern: A Case Report. *www. wjps.ir .* 2016;5:298–302.
9. Knopfel N., Bauzá-Alonso A., Martín-Santiago A. Aplasia cutis congénita: etiopatogenia, actitud diagnóstica y manejo terapéutico. *PIEL* 2015;30:102–112.
10. Tincopa-Wong OW. Aplasia cutis congénita. Lo que se conoce en el presente. *Dermatol Peru* 2012;22:89–110.
11. Mette AK., Ramachandra S., Manupati S. Bullous aplasia cutis congenital: Is HIV an association? *Indian J Dermatol.* 2011;56:344–345.
12. Karg E, Bereg E, Gaspar L, et al. Aplasia cutis congenita after methimazole exposure in utero. *Pediatr Dermatol* 2004; 21:491.
13. Marneros AG. BMS1 is mutated in aplasia cutis congenita. *PLoS Genet* 2013; 9:e1003573.
14. Deurere O. Mutations de BMS1 dans l'aplasie cutanée congénitale. *Annales de dermatologie et de vénéréologie.* 2014;141:161.
15. Pozzati E., Padovani R., Frank F., Gaist G. Leptomenigeal angiomatosis and aplasia cutis congenita of the scalp. Case report. *J Neurosurg.* 1983;58:937–940.
16. Sybert VP. Aplasia cutis congenita: a report of 12 new families and review of the literature. *Pediatr Dermatol* 1985;3:1–14.
17. Gao YY, Xu TX, Zhao HX. Aplasia cutis congenita of eyelid: case report. *Eye* 2013;27:992–994.
18. Frieden IJ. Aplasia cutis congénita: a clinical review and proposal for classification. *J Am Acad Dermatol* 1986; 14:646–660.
19. Mandy IA, Giuffré M, Del Vecchio A, Antona V, Corsello G., Piro E. Recognizable neonatal clinical features of aplasia cutis congénita. *Ital J Pediatr* 2020;46:25.
20. Cambiaghi S, Maffei L, Restano L, Gelmeti C. Prenatal Findings in membranous aplasia cutis. *Pediatric dermatol.* 2009;26:362–363.
21. Baselga E, Torrelo A, Drolet B , Zambrano A, Alomar A, Esterly N, Familial Nonmembranous Aplasia Cutis of the Scalp. *Pediatric Dermatology* 2005; 22:213–217.
22. Mahmood F, Tasneem S, Nadeem MM. Aplasia cutis congenita scalp presenting with life threatening hemorrhage: a case report. *J Neonat Surg* 2012;1:8.
23. Bonifazi E. Bullous Aplasia Cutis. *Eur. J. Pediat. Dermatol.* 2015;25:174–175.
24. Feng Chen J, Chou Chen S2, Chiang CH. Aplasia Cutis Congenita Associated with Cutis Marmorata Telangiectatica Congenita, Atrial Septal Defect, and Epilepsy: A Newly Recognized Syndrome? A Case Report. *Dermatol Sinica* 2008; 26: 157–164.

25. Kwon HS, Lee JH, Min JM, Kim GM. Case of linear aplasia cutis congenita. *J Dermatol* 2017;44:e310–e311.
26. Drolet B, Prendiville J, Golden J, Enjolras O, Esterly NB 'Membranous aplasia cutis' with hair collars. Congenital absence of skin or neuroectodermal defect?. *Arch Dermatol* 1995; 131:1427.
27. TAKAYAMA E, HARADA A, IKURA Y, SETO H. Two cases of aplasia cutis congenita with hair collar signs and macrophage hyperplasia. *J Dermatol* 2019;46:734–738.
28. Colon-Fontanez F, Friedlander SH, NewburyR, EichenfieldLF. Bullous aplasia cutis congenita. *J Am Acad Dermatol* 2003;48:S95–8.
29. Roche-Gamón E, Febrer-Bosch I, Alegre de Miquel V. Hair Collar Sign Associated with Scalp Aplasia Cutis Congenita. *Actas Dermosifiliogr.* 2007;98:441–445.
30. Hioki T, Takama H, Makita S, Akiyama M. Infant bald patch: ultrasonographic diagnosis of aplasia cutis congénita. *JEADV* 2017, 31, e273–e306.
31. Costa AM., Silva EB., Amarante LF., Bruno R. Aplasia Cutis Congenita: Trichoscopy Findings. *Int J Trichology.* 2016; 8: 184–185.
32. Damiani L, Musa Aguiar F, Vale Scribel da Silva M, Miteva M, Martins Pinto G. Dermoscopic Findings of Scalp Aplasia Cutis Congenita. *Skin Appendage Disord* 2016;2:177–179.
33. Brzezinski P, Pinteala T, Chiriac AE, Foia L, Chiriac A. Aplasia cutis congénita of the scalp--what are the steps to be followed? Case report and review of the literature. *An Bras Dermatol.* 2015;90:100–103.
34. Torrelo A, Boente MC, Nieto O, Asial R, Colmenero I, Winik B, Zambrano A, Happle R. Nevus Psiloliarus and Aplasia Cutis : A Further Possible Example of Dydimosis. *Pediatric Dermatol* 2005;22:206–209.
35. Tekin B, Yucelten AD, Akpınar IN. Coexistence of Aplasia Cutis and Nevus Psiloliparus – Report a Novel Case. *Pediatric Dermatol* 2014;31:746–747.
36. Martí N, Alonso V, Jordá E. Lipomatosis encefalocraneocutánea y didimosis aplasticopsilolípica. *Actas Dermo-sifilográficas* 2012;103:341–342.
37. Kelati A, Baybay H, Gallouj S, Muernissi FZ. Dermoscopic Analysis of Nevus Sebaceous of Jadassohn: A study of 13 Cases. *Skin Appendage Disord* 2017;3:83–91.
38. Rudnicka L, Olszewska M, Rakowska A. Atlas of Trichoscopy: Dermoscopy in Hair and Scalp Disease. London: Springer; 2012 pp. 191–202.
39. Neri I, Savoia F, Giacomini F, Raone B, Aprile S, Patrizi A. Usefulness of dermatoscopy for the early diagnosis of sebaceous naevus and differentiation from aplasia cutis congenita. *Clin Exp Dermatol.* 2009;34:e50–2.
40. Costa AM, Silva EB, Amarante LF, Bruno R. Aplasia Cutis Congenita: Trichoscopy Findings. *Int J Trichology* 2016;8:184–185.
41. Verzi AE, Lacarrubba F, Micalli G. Starburst hair follicles: A dermoscopic clue for aplasia cutis congénita. *J Am Acad Dermatol* 2016;75:e141–2.
42. Cutrone M, Grimalt R. The Trichoscopic "Golf Club Set" Sign for Bullous Aplasia Cutis Congenita. *Skin Appendage Disord.* 2018;4:1–3.
43. Lozano-Masdemont B. A case of membranous aplasia cutis congenita and dermoscopic features. *Int J Trichol* 2017;9:33–4.
44. Barcot Z, Bascovic M, Car A, Juric M. Aplasia Cutis Congenita of the Scalp: The success of Conservative Approach in Treatment of a Large Defect. *Indian Journal of Pediatric Dermatology.* 2019;20:166–168.
45. Echart C, Pérez L. Aplasia cutis congénita. Tratamiento con apósitos de quitosano. *Rev Chil Dermatol* 2017;2:57–61.
46. Luján M, Díaz-Quijano FA, Alvarez JP. Aplasia Cutis Congénita: tratamiento con hidrocoloides. *Med Cutan Iber Lat Am* 2013;41:67–69.
47. Silberstein E, Pagkalos VA, Landau D, Berezovsky AB, Krieger Y, Shoham Y, Levy A., Rosenberg L., Silverstein T. Aplasia cutis congenita: clinical management and a new classification system. *Plast Reconstr Surg.* 2014;134(5):766e–74e.
48. García Font D, Pablo B, Pedrazas D. Aplasia cutis congénita. *Rev Pediatr Aten Primaria.* 2015;17:357–60.
49. Alexandros B, Dimitrios G, Marios TS. Aplasia cutis congenita: Two case reports and discussion of the literature. *Surg Neurol Int.* 2018; 9: 1–9.