

UNIVERSIDAD PRIVADA ANTENOR ORREGO
FACULTAD DE MEDICINA HUMANA
ESCUELA PROFESIONAL DE MEDICINA HUMANA



TESIS PARA OPTAR EL TÍTULO PROFESIONAL DE MÉDICO CIRUJANO

APLASIA CUTIS: REPORTE DE CASO CLÍNICO

AUTORA: OSHIRO LARA, ALEXANDRA HARUMI

ASESORA: CISNEROS INFANTAS, LUZ

Trujillo – Perú

2020

APLASIA CUTIS: REPORTE DE CASO CLÍNICO

APLASIA CUTIS: CLINICAL CASE REPORT

L H CISNEROS*, A H OSHIRO**

Hospital Belén de Trujillo, Bolívar N° 350
Trujillo.Perú

*Luz Herlinda Cisneros Infantas

Médico especialista en Neonatología. Hospital Belén de Trujillo. Perú
Docente de Pregrado. Facultad de Medicina. Universidad Privada Antenor
Orrego. Trujillo. Perú.

e-mail: cisnerosluz@yahoo.es

**Alexandra Harumi Oshiro Lara

Bachiller en Medicina. Facultad de Medicina. Universidad Privada Antenor
Orrego. Trujillo. Perú.

e-mail: harumioshirolara@gmail.com

**Comité de Revisión de
Proyectos de Investigación**

V° B°

19 de agosto 2020



Mg. Jorge Luis Jara Morillo
REVISOR
Comite de Revisión de Proyectos
de Investigación
ESCUELA DE MEDICINA HUMANA - UPAO

APLASIA CUTIS: REPORTE DE CASO CLÍNICO

APLASIA CUTIS: CLINICAL CASE REPORT

- **Tipo de investigación:** Reporte de caso clínico de interés especial.
- **Exención de responsabilidad:** Documento anexado dentro del envío.
- **Financiamiento:** El reporte de caso clínico presentado no ha recibido ningún tipo de financiamiento.
- **Número de palabras:** 1852, sin incluir el resumen, figuras ni referencias bibliográficas.
- **Número de figuras:** Están incluidas en el texto 2 imágenes con los títulos: figura 1 y figura 2.
- **Declaración de conflictos de interés:** Las autoras no forman parte de un comité asesor de compañía farmacéutica, o reciben o han recibido, algún apoyo económico de alguna fuente comercial para realizar el artículo que está siendo sometido para evaluación.

RESUMEN

Introducción: Se presenta el caso de un recién nacido con Aplasia cutis congénita asociada a Epidermólisis Bullosa con manejo conservador, quien durante su hospitalización presenta complicaciones infecciosas y hemorrágicas. Hasta el momento no se han encontrado reportes de caso similares que muestren evolución desfavorable.

Presentación del caso: Recién nacido de 5 horas de vida, referido de un centro de salud cercano quien presenta, desde el nacimiento, lesiones extensas con ausencia de piel en ambos miembros inferiores y posterior aparición de ampollas en mucosa oral y piel, específicamente en zonas de fricción y contacto. Se diagnostica Aplasia cutis congénita asociada a Epidermólisis bullosa. Durante su manejo conservador presenta complicaciones infecciosas y hemorrágicas que se resuelven con antibioticoterapia de amplio espectro y curaciones diarias; sin embargo, lesiones no mejoran por lo que se replantea tratamiento tópico con evolución satisfactoria.

Conclusión: El manejo conservador es de elección en la Aplasia cutis congénita; siendo importante detectar y tratar a tiempo las complicaciones infecciosas y hemorrágicas que puedan presentarse para asegurar la epitelización de las lesiones.

PALABRAS CLAVES: Aplasia cutis, Epidermólisis bullosa, Recién nacido, Reporte de caso.

ABSTRACT

Introduction: We present the case of a newborn with conservative management of aplasia cutis congenita associated with epidermolysis bullosa, who, during his hospitalization developed infectious and hemorrhagic complications. To date, no case reports have been found that show unfavorable evolution.

Case Presentation: Newborn of 5 hours of life, referred from a nearby health center, who presented with extensive lesions present at birth with loss and absence of skin in both lower limbs, which later was associated with blisters on the oral mucosa and skin, specifically in areas of friction and contact; therefore, the diagnosis of aplasia cutis congenita associated with epidermolysis bullosa

was given. During its conservative management, it presented infectious and hemorrhagic complications that are resolved with broad-spectrum antibiotic therapy and daily cures; however, lesions did not improve, so topical treatment with satisfactory evolution is rethought.

Conclusion: Conservative management is the choice in congenital aplasia; is important to detect and treat in time infectious and hemorrhagic complications that can occur, to ensure good progression in the epithelialization of the lesions.

KEY WORDS: Aplasia cutis, Epidermolysis bullosa, New born, Case report.

INTRODUCCIÓN

La aplasia cutis congénita (ACC) es una rara dermatosis con ausencia local congénita o defectos en la piel, y puede asociarse a otras malformaciones. La ACC se caracteriza por la presencia de úlceras o erosiones que pueden afectar piel, tejido celular subcutáneo, músculo, hueso y meninges; dependiendo de su localización. Posee una variada morfología y puede presentarse de manera única o múltiple, cubiertas o no por membranas transparentes, además suelen ser zonas carentes de piel, muy bien delimitadas y no inflamatorias. El 86% de los casos se localizan en cuero cabelludo, siendo rara la presentación en extremidades, específicamente miembros inferiores, con 10 casos reportados en la actualidad.^{1,2}

Presentamos el caso de un recién nacido en el que se evidencia al nacer ACC extensa en ambos miembros inferiores asociada a epidermolisis bullosa, y las complicaciones que se presentaron durante su tratamiento.

CASO CLÍNICO

Recién nacido a término, de sexo masculino, con peso adecuado para su edad gestacional, producto de parto eutócico con Apgar 8 al minuto y 10 a los 5 minutos, procedente de madre primigesta de 19 años con 10 controles prenatales y 2 ecográficos durante el segundo y tercer trimestre de gestación, sin hallazgos patológicos; quien niega comorbilidades, consumo de drogas y antecedentes familiares de dermatosis. Nació en Hospital Distrital de Vista

Alegre, el 14 de Abril y fue referido a las 5 horas de vida al Hospital Belén de Trujillo por presentar, desde su nacimiento, defectos extensos en la piel de ambos miembros inferiores. Al examen físico se evidencian lesiones extensas con ausencia de piel en la cara anteromedial pretibial que va desde la rodilla hasta el primer dedo de ambos miembros inferiores con presencia de pseudomembranas y escasa secreción serosa, pies en dorsiflexión con dificultad a la extensión pasiva y activa (figura 1 y 2), y equimosis en mucosa oral con lo cual; según las características de las lesiones se diagnostica Aplasia cutis congénita y se le realiza una radiografía de miembros inferiores, descartando alteraciones osteoarticulares. Ante la sospecha de sepsis neonatal a foco dérmico con un PCR ultrasensible de 20.3 mg/dL, se le inicia terapia antibiótica con amikacina y oxacilina, además de curaciones cada 8 horas con ácido fusídico al 2% y colocación de gasas estériles.



Figura 1. Se aprecian lesiones con ausencia de piel en región pretibial y presencia de secreción serosa. Pies en dorsiflexión.



Figura 2. Presencia de pseudomembranas, sobre lesiones carentes de piel.

En su tercer día de hospitalización neonato presenta residuo gástrico sanguinolento junto a alteración de su perfil de coagulación, además de encontrarse hipoactivo e hipotérmico, por lo que se decide cambiar de esquema antibiótico, a Vancomicina y Meropenem por 10 días; además se observa sangrado moderado en lesiones de miembros inferiores, asociado a presencia de bulla de aproximadamente 3cm en región pretibial izquierda y laceraciones en miembro superior derecho, por lo que es trasladado a la unidad de cuidados intensivos neonatales (UCIN). Durante su estancia persiste el sangrado en lesiones, y aparecen bullas en miembros inferiores, mucosa oral, zonas de fricción, áreas de contacto y en pliegues ungueales, afectando la anatomía normal de algunas de sus uñas, por lo que es evaluado por dermatología, quienes diagnostican aplasia cutis congénita asociado a epidermólisis bullosa.

Luego de resolverse la sepsis neonatal y el cuadro hemorrágico, continúa hospitalizado en la unidad cuidados intermedios, sin embargo, a pesar de las curaciones diarias, las lesiones en miembros inferiores no mostraban mejoría,

por lo que se realiza teleconsulta al Instituto Nacional de Salud del Niño de Breña, cuyos especialistas en dermatología pediátrica sugieren el uso de apósitos de membrana polimérica multifuncionales, asociados a vendas tubulares de malla elástica de poliéster, sin embargo, familiares no podían solventar el tratamiento, por lo que se refiere el caso al hospital teleconsultado donde se cuenta con programas de apoyo. Allí se mantiene hospitalizado durante 2 semanas con manejo conservador utilizando los materiales antes mencionados, hasta el inicio de la epitelización de las lesiones. Luego, se continuó tratamiento ambulatorio con gasas parafinadas y ungüentos tópicos, además de ejercicios de rehabilitación para corregir la dorsiflexión en sus pies, con controles por consultorio externo; teniendo excelentes resultados, sin complicaciones.

Un año después de su referencia se le realiza una visita domiciliaria, donde se le encuentra saludable, con las lesiones epitelizadas bien delimitadas con áreas hipopigmentadas, sin compromiso estructural o funcional. Lamentablemente, la madre solo da el consentimiento informado para la publicación del caso como recién nacido y se niega a documentar el estado actual del menor a través de fotos.

DISCUSIÓN

La aplasia cutis congénita (ACC) es una anomalía poco frecuente que se caracteriza por la ausencia congénita de piel, que puede manifestarse de forma aislada o asociada a otras anomalías congénitas. Su incidencia no está bien determinada, pero se considera de 1 – 2 casos por cada 10 000 nacimientos, datos muy parecidos a los encontrados en la ciudad de Trujillo - Perú, donde la incidencia es de 1 caso por cada 10 200 nacidos hasta el año 2012, sin predilección por el sexo o raza. El 86% de los casos suele localizarse en cuero cabelludo, siendo rara la presentación en extremidades, específicamente miembros inferiores, con escasos casos reportados en la actualidad.¹⁻³ La ACC tiene buen pronóstico cuando no se asocia a anomalías estructurales, sin embargo, llega a tener una mortalidad del 20 – 55% si se presentan complicaciones severas como hemorragias o infecciones del sistema nervioso central.⁴

La etiología exacta de la ACC se desconoce debido a su apariencia heterogénea, sin embargo, se postulan diversas teorías que dependen de la región afectada. La mayoría de casos se localizan en cuero cabelludo en los que las teorías tienen una base genética que tiende a interrumpir o generar una falla en el desarrollo de las capas de la piel.⁵ Por otro lado, la ACC localizada en extremidades tiene teorías que generan destrucción de la piel intraútero, dentro de estas tenemos el síndrome de bandas amnióticas que provocan, al adherirse a la piel, disrupción de esta; además de depresiones, constricciones o incluso amputaciones. Entre otras probables causas se reporta el uso de fármacos teratogénicos, infecciones y traumas intrauterinos, alteraciones del líquido amniótico, como oligohidramnios; y su asociación con otras anomalías congénitas.⁶

Las formas de presentación son muy variadas teniendo en común úlceras, erosiones o cicatrices con diferentes morfologías que pueden afectar una o más capas de la piel, tejido celular subcutáneo, músculo, hueso o meninges.⁷ Debido a la diversidad de manifestaciones, se han establecido múltiples clasificaciones siendo la de Sybert, con 4 subtipos basados en el patrón de herencia, topografía y rasgos clínicos, una de las más difundidas. Sin embargo, la clasificación de Frieden es la más utilizada, ésta divide a la ACC en 9 subgrupos, agregando a lo considerado por Sybert, las anomalías que pueden asociarse con cada subgrupo, por lo que es considerada una de las clasificaciones más complejas.^{8,9} Nuestro paciente pertenece, dentro de la clasificación de Frieden, al grupo 6: ACC asociada a Epidermólisis Bullosa (EB), caracterizada por úlceras rojo brillante con bordes bien delimitados, localizadas frecuentemente en la zona medial y posterior de los pies, que puede extenderse hasta la región pretibial con compromiso unilateral o bilateral. Asociado a ampollas en piel y/o mucosas, distrofia o ausencia de uñas se describe la variante Síndrome de Bart; y en casos severos, a otros tipos de anomalías congénitas.^{10,11} Nuestro paciente presentaba las lesiones características antes descritas asociadas a bullas en mucosa oral y piel, específicamente en miembros inferiores, zonas de fricción y contacto; y en pliegues ungueales, afectando la anatomía normal de algunas de sus uñas, sin embargo, no se evidenciaron cambios distróficos o ausencia de estas.

El diagnóstico, principalmente clínico implica el reconocimiento de los hallazgos del defecto cutáneo a través de un detallado examen físico asociado a una

adecuada anamnesis pre y posnatal.^{1,12} Es importante tener en cuenta y buscar posibles anomalías congénitas asociadas dependiendo de la localización del defecto, en el caso de la ACC de extremidades, como en nuestro caso debemos buscar alteraciones de partes blandas u óseas subyacentes mediante exploración física y estudios complementarios de imágenes; además de realizar un screening para descartar la presencia de estas en otras regiones del cuerpo, como la ausencia congénita de riñón.¹³ Nuestro paciente tenía ambos pies en dorsiflexión con dificultad a la extensión pasiva y activa, pero a la evaluación tanto clínica como radiológica se descartaron anomalías estructurales, no comprometiendo así la funcionalidad de ambos miembros inferiores. No se realizaron otros estudios imagenológicos en otras regiones del cuerpo.

En cuanto a su manejo, hay discrepancias entre autores. La mayoría coincide en mantener un tratamiento conservador, desde el inicio, si el defecto no presenta afecciones estructurales con limpieza local y aplicación de ungüentos antibióticos con cambios de gasas diarios hasta lograr la epitelización; otra opción es la utilización de apósitos glicerizados y parches hidrocoloides; sin embargo, esta opción de tratamiento trae riesgo de complicaciones que incluyen hemorragias, infecciones y deshidratación debido al mayor tiempo de recuperación; como lo sucedido en nuestro caso.^{14,15} Por otro lado, el tratamiento quirúrgico debe considerarse, principalmente, en extremidades o tronco si las lesiones son muy extensas o afectan articulaciones y se recomienda el uso de injertos cutáneos o plastias para evitar la formación de cicatrices muy extensas y limitación funcional.^{16,17}

En el caso presentado, el manejo fue conservador desde el inicio con uso de ácido fusídico y cambios de gasas diarias, sin embargo; se presenta como complicación sepsis neonatal a foco dérmico y sangrado en lesiones que fueron detectados y resueltos a tiempo. A pesar de las curaciones diarias no había mejoras en las lesiones por lo que se decide realizar referencia a hospital con mayor capacidad resolutoria y con programas de apoyo para solventar el tratamiento. Hospitalizado por 2 semanas más, se utilizaron apósitos de membrana polimérica multifuncionales, compuesta por una matriz de poliuretano hidrofílica que contiene: (1) surfactante F-68, un limpiador de heridas que genera un desbridamiento autolítico de forma continua; (2) glicerina, un hidratante que

crea un entorno húmedo y evita adherencias del apósito al tejido de granulación formado; (3) copolímero de almidón, con propiedades superabsorbentes que extraen el exudado de las lesiones hacia el apósito, regulando los niveles de humedad; y (4) una película de soporte semipermeable, con función de barrera para la entrada de agentes externos, que permite, además la evaporación de los excesos de exudado. En conjunto, estos componentes estimulan el proceso de cicatrización, disminuyen la reacción inflamatoria y minimizan la necesidad de lavados adicionales de la herida al cambio de apósitos, lo cual reduce el dolor y el riesgo de complicaciones infecciosas.¹⁸ Además, se aplicaron vendas tubulares de malla elástica de poliéster para la sujeción de estos apósitos. Luego del alta médica, continuaron el manejo conservador de manera ambulatoria con el uso de gasas parafinadas y ungüentos tópicos.

CONCLUSIONES

Se presentó el caso de un recién nacido con ACC extensa en miembros inferiores asociada a epidermólisis bullosa, una de las formas de presentación menos común de esta enfermedad. La terapia conservadora es la más recomendada, pueden presentarse complicaciones infecciosas y hemorrágicas las que deben detectarse y tratarse a tiempo, para asegurar la buena evolución del paciente y la epitelización de sus lesiones. El tratamiento ambulatorio evita este tipo de complicaciones, siempre y cuando los padres comprendan los cuidados que necesita el menor y lleven un control estricto por consultorio externo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Tincopa-Wong OW. Aplasia Cutis Congénita: Lo que se conoce en el presente. *Dermatol Perú*. 2012;22(2):80-110.
2. Humphrey SR, 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*. febrero de 2018;38(2):110-7.
3. Bologna J, Schaffer J, Cerroni L. Anomalías del Desarrollo. En: *Dermatología*. Cuarta Edición. España: Elsevier; 2019. p. 1057-74.
4. Brackenrich J, Brown A. *Aplasia Cutis Congénita*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing. 2020;
5. Moros Peña M, Labay Matías M, Valle Sánchez F, Valero Adán T, Martín-Calama Valero J, Muñoz Albillos M. Aplasia cutis congénita en un recién nacido: revisión etiopatogénica y actitud diagnóstica. *An Pediatría*.

- 2000;52(5):453-6.
6. Pimenta J, Lapa P, Ramos L. Aplasia cutis congenita and amniotic band syndrome: an uncommon association. *BMJ Case Rep.* 31 de enero de 2017;bcr2016218950.
 7. Schierz IAM, Giuffrè M, Del Vecchio A, Antona V, Corsello G, Piro E. Recognizable neonatal clinical features of aplasia cutis congenita. *Ital J Pediatr.* diciembre de 2020;46(1):25.
 8. Frieden IJ. Aplasia cutis congenita: A clinical review and proposal for classification. *J Am Acad Dermatol.* abril de 1986;14(4):646-60.
 9. Sybert VP. Aplasia Cutis Congenita: A Report of 12 New Families and Review of the Literature. *Pediatr Dermatol.* noviembre de 1985;3(1):1-14.
 10. Sharma D, Lamba S, Maheshwari A, Shastri S. A Neonate with Aplasia Cutis Congenita Type VI with Junctional Epidermolysis Bullosa: A Very Rare Condition. *Med J Islam World Acad Sci.* 2016;24(3):96-8.
 11. Muñoz-Guerrero F, Muñoz-Solís AA, Ornelas-Aguirre JM. Aplasia cutis congénita asociada a epidermolísis ampollosa. *Cir Cir.* diciembre de 2017;85:76-9.
 12. Arslanca SB, Arslanca T, Koç A. Aplasia cutis congenita: a case report. *J Obstet Gynaecol.* 18 de agosto de 2019;39(6):860-1.
 13. González S, Querejeta M, Acosta A. Aplasia Cutis Congénita extensa de Miembro Inferior, presentación de un caso. *Rev Chil Dermatol [Internet].* 20 de enero de 2020 [citado 15 de junio de 2020];35(3). Disponible en: <https://rcdermonline.org/index.php/rcderm/article/view/221>
 14. Duan X, Yang G, Yu D, Yu C, Wang B, Guo Y. Aplasia cutis congenita: A case report and literature review. *Exp Ther Med.* noviembre de 2015;10(5):1893-5.
 15. Almeida S, Rodrigues F, Coelho S, Adelaide Bicho M. Cinco casos de aplasia cutis congénita. *An Pediatría.* noviembre de 2018;89(5):312-3.
 16. Lee YJ, Kim SA, Moon S-H. An Aplasia Cutis Congenita: Suggestion of Management Algorithm. *J Craniofac Surg.* noviembre de 2019;30(8):2493-6.
 17. Betancourth-Alvarenga JE, Vázquez-Rueda F, Vargas-Cruz V, Paredes-Esteban RM, Ayala-Montoro J. Manejo quirúrgico de la aplasia cutis congénita. *An Pediatría.* noviembre de 2015;83(5):341-5.
 18. Denyer J, Pillay E, Clapham J. Best practice guidelines for skin and wound care in epidermolysis bullosa. *An International consensus. Wounds International.* 2017;

**Comité de Revisión de
Proyectos de Investigación
Vº Bº
19 de agosto 2020**



Mg. Jorge Luis Jara Morillo
REVISOR
Comite de Revision de Proyectos
de Investigación
ESCUELA DE MEDICINA HUMANA - UPAO