Descargado el: 31-10-2026 ISSN 2221-2434

Presentaciones de casos

Aplasia cutis congénita de miembros inferiores. Presentación de un caso y revisión de la literatura

Congenital Cutis Aplasia of the Lower Limbs. A Case Report and Literature Review

Aymeé Marrero Gil[1] Gretel Águila Calero[2] Laura Vázquez Pis[1]

[1] Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto, Cienfuegos, Cienfuegos, Cuba
[2] Universidad de Ciencias Médicas de Cienfuegos, Cuba

Cómo citar este artículo:
Marrero-Gil A, Águila-Calero G, Vázquez-Pis L. Aplasia cutis congénita de miembros inferiores. Presentación de un caso y revisión de la literatura. **Revista Finlay** [revista en Internet]. 2021 [citado 2026 Oct 31]; 11(1):[aprox. 5 p.]. Disponible en: https://revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/953

Resumen

La aplasia cutis congénita es una patología que abarca un grupo heterogéneo de formas clínicas presentes desde el momento del nacimiento. Se caracteriza por la ausencia de todas las capas de la piel en algunas zonas del organismo y su presentación más frecuente es en el cuero cabelludo, siendo rara en las extremidades. Puede ser de origen exógeno o de origen genético. Su etiología consiste fundamentalmente en un defecto temprano de diferenciación del embrión y se asocia a múltiples causas pudiendo acompañarse en algunos casos de malformaciones a otros niveles. Existen varias formas de tratamiento, conservador y quirúrgico. Se hace necesaria la intervención de un equipo multidisciplinario para su evolución satisfactoria. Se presenta un caso con aplasia cutis congénita en ambos miembros inferiores que se diagnostica poco después del nacimiento y que recibe tratamiento médico y quirúrgico, obteniéndose resultados satisfactorios para el paciente desde el punto de vista funcional y estético de las extremidades. Se presenta este caso porque de manera general la aplasia cutis tiene muy baja incidencia, por lo que resulta importante la presentación de este reporte que tiene la afección localizada en los miembros inferiores.

Palabras clave: displasia ectodérmica, extremidad inferior, informes de casos

Abstract

The aplasia complexion congenital it is a pathology that a heterogeneous group of clinical present forms from the moment of the birth comprises. It is characterized for the absence of all the capes of the skin at the organism's some zones and his most frequent presentation is in the scalp, being rare in all fours. It can be of exogenous or genetic origin. His etiology consists fundamentally in a premature defect of differentiation of the embryo and it correlates multiple causes itself could have accompanied in some cases of malformations another levels. Several forms of treatment, conservative and surgical treatment exist. The intervention of a multi-disciplinary team for his satisfactory evolution becomes necessary. The complexion presents a case with aplasia itself congenital in both inferior members that is diagnosed just after the birth and that you receive medical and surgical treatment, obtentions proven to be satisfactory for the patient from the functional and esthetic point of view of all fours. You encounter this case because in a general way the aplasia the complexion has very low incidence for what the presentation of this report that the affection localized in the inferior members has proves to be important.

Key words: ectodermal dysplasia, lower extremity, case reports

Recibido: 2021-02-23 13:58:33
Aprobado: 2021-03-19 18:53:30

Correspondencia: Aymeé Marrero Gil. Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto. Cienfuegos. aymemg@hosped.cfg.sld.cu

INTRODUCCIÓN

La aplasia cutis congénita es una patología constituida por un grupo heterogéneo de formas clínicas en las cuales existe una ausencia localizada y total de todas las capas de la piel en algunas zonas del organismo desde el nacimiento.[1,2]

Generalmente afecta el cuero cabelludo provocando calvicie de variable extensión y con menos frecuencia al tronco y las extremidades. Puede ser de origen exógeno (adherencia amniótica, traumatismos intrauterinos y/o anomalías vasculares) raramente de origen hereditario.

Se han descrito múltiples causas, entre ellas anomalías del útero materno que provocan compresión sobre el feto, anomalías del desarrollo embrionario con cierre incompleto del tubo neural, alteraciones genéticas como el síndrome de Patau (trisomía 13), embarazos gemelares o triples. Se ha relacionado con agentes teratogénicos, tanto químicos como biológicos. Puede asociarse al crecimiento intrauterino retardado severo.[2,3,4]

Estas lesiones pueden presentarse como un caso aislado o acompañado de alteraciones a otros niveles, incluso formando parte de otros síndromes. La zona dañada está generalmente cubierta por una fina membrana transparente y se le pueden asociar otras malformaciones. Su etiología consiste fundamentalmente en un defecto temprano de diferenciación del embrión y la mayoría de los casos son esporádicos, aunque existen otros con defectos circunscriptos, que siguen un modelo hereditario autosómico dominante.

Su incidencia es muy baja, pues solo se presentan entre 1 y 3 casos por cada 10.000 nacimientos en el mundo.[1,5,6]

Existen varias formas de clasificar la patología, la más utilizada es la desarrollada por *Frieden* donde se identifican varios subgrupos clínicos:[1,2,3,4]

- Grupo I: aplasia cutis congénita del cuero cabelludo sin anomalías múltiples.
- Grupo II: aplasia cutis congénita del cuero cabelludo con anomalías de miembros.
- Grupo III: aplasia cutis congénita del cuero cabelludo con nevos epidérmicos.
- Grupo IV: aplasia cutis congénita y malformaciones embriológicas.
- Grupo V: aplasia cutis congénita asociada con fetos papiráceos o infartos placentarios.
- Grupo VI: aplasia cutis congénita asociada con epidermólisis bullosa.
- Grupo VII: aplasia cutis congénita localizada en las extremidades sin ampollas.
- Grupo VIII: aplasia cutis congénita causada por agentes teratogénicos.
- Grupo IX: aplasia cutis congénita asociada con síndromes malformativos.

Se presenta este caso porque de manera general la aplasia cutis tiene muy baja incidencia, por lo que resulta importante la presentación de este reporte que tiene la afección localizada en los miembros inferiores.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se presenta el caso de un paciente de sexo masculino, de color de piel blanca, hijo de madre de 36 años de edad, con antecedentes previos de salud aparente, no se reconocen hábitos tóxicos maternos, ni el antecedente de uso de medicamentos durante el embarazo. Se le conoce un hermano supuestamente sano, nacido de un embarazo que se desarrolló de forma normal. Con antecedentes patológicos familiares de abuela materna y paterna con hipertensión arterial. Parto eutócico a las 39,6 semanas de gestación, Apgar 8-9 y peso de 3700 gramos al nacer.

Durante los cuidados inmediatos al nacimiento se detectaron lesiones en ambos miembros inferiores específicamente en los pies, una más extensa que la otra, y que se extendía desde el dorso del pie hasta la planta, incluyendo los dedos del pie izquierdo de alrededor de 3 cm y en el derecho de aproximadamente 10 cm de longitud. Esta lesión se caracterizaba por una pérdida de continuidad de la epidermis, la dermis y del tejido celular subcutáneo, con un fondo de color rojo brillante. El resto del examen físico resultó negativo. (Figs. 1 y 2).

 ISSN 2221-2434



Figs. 1 y 2. Imágenes que muestran el estado de la lesión pocas horas después del nacimiento

El paciente fue trasladado al Servicio de Neonatología del Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima para profundizar en el estudio del caso, se realizó ultrasonido abdominal que informó órganos de hemiabdomen superior con características normales, un ecocardiograma que encontró corazón con cuatro cavidades normales, sin defecto valvular, radiografía de extremidades donde no aparecían defectos óseos asociados, hemoglobina 150 g/l, recuento de leucocitos 15 X 109 /l con diferencial dentro de parámetros normales y de esta forma se hace el diagnostico de una aplasia cutis congénita de las extremidades (Tipo VII).

El paciente mantuvo una evolución estable y se comenzó el seguimiento por el Servicio de Cirugía Reconstructiva del Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto de Cienfuegos.

Se inició el tratamiento con curas húmedas locales de las lesiones con solución salina fisiológica y amikacina al 1/1000 durante las primeras 24 horas, luego se le aplicó sulfadiacina de plata y nistatina en crema (esta última actúa como necrolítico por su pH bajo). A los pocos días se comenzó con la aplicación del factor de crecimiento epidérmico, con el que se mantuvo durante tres meses en el que se observó mejoría en la cicatrización, específicamente en la lesión más pequeña, lo que permitió posteriormente realizar semi-injertos de piel de cerdo y semi-injertos con piel sintética de poliuretano (DuoDERM CFG) obteniéndose muy buenos resultados clínicos, sin secuelas incapacitantes para el paciente y que además son aceptables desde el punto de vista estético. (Figs. 3 y 4).



Figs. 3 y 4. Imágenes que muestran el estado del paciente recuperado después del tratamiento

DISCUSIÓN

La primera descripción de la aplasia cutis fue realizada por *Cordon* en 1787 y su nombre proviene del término griego *a* (sin), *plassein* (formación), y los latinos *cutis* (piel) y *congenitus* (con nacimiento).[4]

La aplasia cutis congénita es una malformación hereditaria de la piel que consiste en un defecto caracterizado por la ausencia localizada de la epidermis, dermis y tejido celular subcutáneo y en ocasiones puede afectar el hueso. Está presente al nacimiento y afecta fundamentalmente el cuero cabelludo, sobre todo en el vértice del cráneo junto a la línea media (en el 60 % de los casos), aunque puede afectar otras áreas del cuerpo lo que es poco frecuente, como en el caso de la afectación de las extremidades. Puede presentarse como una lesión única o múltiple con un tamaño que varía entre 0,5 y 10 cm, en forma de óvalos o circulares; no inflamatorias y bien delimitadas, en ocasiones, el defecto está recubierto por una membrana delgada que parece una ampolla.[3,4,5,6,7,8]

Se suele asociar a la atresia pilórica o duodenal, a la estenosis uretral, anomalías renales, craneofaciales y a distrofia ungueal. Otras malformaciones congénitas a las que se asocia son el paladar hendido, labio leporino, hematomas, malformaciones vasculares, malformaciones de miembros inferiores y alteraciones del sistema nervioso central (SNC) como el meningocele y otras alteraciones medulares.[3,4,5]

El síndrome de Bart se caracteriza por aplasia cutis congénita y se ubica en cara anterior de la pierna, hasta el dorso del pie, asociada a epidermolisis ampollar distrofica en la mayoría de los casos, la evolución suele ser tórpida, existen varios casos descritos que se acompañan de diversas malformaciones cardiacas congénitas. El síndrome de *Adamns Oliver* se caracteriza por aplasia cutis congénita, un defecto termino-transversal de los miembros y en fenotipos más graves malformaciones del sistema nervioso central, cardiovascular, gastrointestinal y genitourinario. Otro síndrome que se acompañan de este defecto es el síndrome de *Johanson-Blizzard* que se manifiesta con hipoplasia de las alas nasales, hipotiroidismo, alteraciones pancreáticas y sordera congénita. Se debe realizar el diagnóstico diferencial de esta patología con estos síndromes, trastornos congénitos poco frecuentes caracterizados por la asociación a la aplasia cutis congénita.[8,9,10]

Su aparición se asocia a alteraciones genéticas y a efectos teratogénicos de algunos medicamentos administrados durante el embarazo, como el metimazol, carbimazol y ácido valproico, en ocasiones a embarazos múltiples y anomalías del útero materno que producen compresión sobre el feto y provocan alteraciones del desarrollo embrionario.[1]

La exploración rutinaria y exhaustiva de la piel

del recién nacido durante los cuidados posparto, es importante en la detección de esta patología, el diagnóstico de esta entidad en las primeras horas de vida puede confundirse con traumatismos del parto y otras anomalías, aunque en la gran mayoría de los casos la localización de la aplasia y su aspecto son suficientes para establecer el diagnóstico.

No existe un consenso sobre el manejo terapéutico de la aplasia cutis congénita. En lo que sí coinciden los expertos, es en que su tratamiento va a depender del tamaño, localización, grado de afectación de estructuras subyacentes y riesgo de complicaciones potencialmente letales como hemorragia del seno sagital, meningitis o alteraciones hidroelectrolíticas y de la posibilidad de secuelas limitantes para el paciente. El enfoque multidisciplinario debe ser empleado para obtener resultados óptimos.[1,2,4,7]

Se recomienda una conducta no agresiva, siempre teniendo en cuenta las manifestaciones clínicas del paciente, valorando el caso de forma periódica para detectar de manera temprana, cualquier signo clínico de sepsis y/o compromiso vascular dada la formación de bridas retráctiles que pudieran conllevar a tratamiento quirúrgico de las lesiones. De otra manera el tratamiento quirúrgico no está indicado en lesiones pequeñas.[1]

El tratamiento de inicio suele ser con apósitos glicerinados, parches de hidrocoloides y antibióticos tópicos, lo cual favorece la cicatrización, evitan la sobreinfección y la aparición de hemorragias que complicarían la evolución del paciente, siempre previendo que se produzcan cicatrices atróficas o hipertróficas que produzcan limitaciones funcionales.[1,4,7] Se reporta un caso en Chile[6] que fue tratado de forma conservadora con apósitos de solución de quitosano, medicamento con propiedades antisépticas y cicatrizantes, obteniéndose muy buenos resultados, dándose por recuperado el paciente en seis meses.

El tratamiento quirúrgico está indicado en casos de aplasias extensas y este consiste en la realización de injertos, plastias, cierre primario y colgajos con los que se han logrado muy buenos resultados.[1,2,7]

La aplasia cutis congénita es una enfermedad de rara aparición en el recién nacido, su detección precoz permite arribar a un diagnóstico temprano y posibilita brindar el tratamiento adecuado y oportuno, permitiendo la rápida y satisfactoria recuperación, además de que evita secuelas limitantes para el paciente.

Conflicto de intereses:

Los autores declaran la no existencia de conflicto de intereses relacionados con el estudio.

Los roles de autoría:

1. Conceptualización: Aymeé Marrero Gil, Gretel Águila Calero.

2. Curación de datos: Aymeé Marrero Gil, Gretel Águila Calero.

3. Análisis formal: Aymeé Marrero Gil, Gretel Águila Calero.

4. Adquisición de fondos: Esta investigación no contó con la adquisición de fondos.

5. Investigación: Aymeé Marrero Gil, Gretel Águila Calero.

6. Metodología: Aymeé Marrero Gil, Laura Vázquez Pis.

7. Administración del proyecto: Aymeé Marrero Gil, Gretel Águila Calero.

8. Recursos: Laura Vázquez Pis.

9. Software: Laura Vázquez Pis.

10. Supervisión: Aymeé Marrero Gil.

11. Validación: Gretel Águila Calero.

12. Visualización: Gretel Águila Calero, Laura Vázquez Pis.

13. Redacción del borrador original: Aymeé Marrero Gil.

14. Redacción revisión y edición: Aymeé Marrero Gil, Laura Vázquez Pis.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. González S, Querejeta M, Acosta A. Aplasia cutis congénita extensa de miembro inferior. Presentación de un caso. Rev Chil Dermatol [revista en Internet]. 2019 [citado 23 Ene

2021];35(3):[aprox. 10p]. Disponible en: https://rcderm.org/index.php/rcderm/article/view/221

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. 2018;38(2):110-7

3. González A, Arriola S, Aguado R, Pérez D, Abreut E. Aplasia cutis congénita, a propósito de un caso. Pediatría Atención Primaria [revista en Internet]. 2020 [citado 12 Feb 2021];22(28):[aprox. 3p]. Disponible en: https://pap.es/articulo/12967/aplasia-cutis-congenita-a-proposito-de-un-caso

4. Clavero N, Orden C, Ochoa L, Berdún E. Aplasia cutis congénita en un recién nacido: tratamiento conservador. Atalaya Médica Turolense [revista en Internet]. 2019 [citado 27 Nov 2020];15(1):[aprox. 4p]. Disponible en: https://atalayamedica.comteruel.org/index.php/revista/article/view/226

5. Leung AK, Leong KF, Lam JM. Aplasia cutis congenita as a sole manifestation of congenital varicella syndrome. Case reports in Pediatrics. 2020;61(47):250

6. Echart CL, Pérez L. Aplasia cutis congénita. Tratamiento con apósitos de quitosano. Rev Chil Dermatol [revista en Internet]. 2018 [citado 25 Abr 2020];33(2):[aprox. 10p]. Disponible en: https://rcdermonline.org/index.php/rcderm/article/view/86

7. Betancourth JE, Vázquez F, Vargas V, Paredes RM, Ayala J. Manejo quirúrgico de la aplasia cutis congénita. Anales Pediatr [revista en Internet]. 2015 [citado 19 Nov 2020];83(5):[aprox. 5p]. Disponible en: https://www.analesdepediatria.org/

8. Alonso RM, Ballesté I. Aplasia Cutis Congénita: Presentación de un caso. Rev Cubana Med Gen Integr [revista en Internet]. 1998 [citado 10 May 2020];4(3):[aprox. 2p]. Disponible en: https://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0864-21251998000300003&script=sci_arttext&tlng=en

9. Elizondo AD, Valdés A. Síndrome de Bart. A propósito de un caso. Rev Argent Dermatol [revista en Internet]. 2017 [citado 2 Feb 2020];98(4):[aprox. 8p]. Disponible en: https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-897392

10. Del Mar M, Cora M, Velázquez E. Aplasia cutis: presentación de un caso y revisión de la literatura. Piel [revista en Internet]. 2009 [citado 19 Feb 2020];24(2):[aprox. 3p]. Disponible en: https://www.researchgate.net/publication/250774951_Aplasia_cutis_presentacion_de_un_caso_y_revision_de_la_literatura