

## **Presentación de caso**

Centro Provincial de Genética Médica. Sancti Spíritus

### **Aplasia Cutis Congénita con Herencia Autosómica Dominante. A propósito de una familia.**

### **Congenital Skin Aplasia with Autosomal Dominant Inheritance. Presentation of a family case.**

**Dr. Islay Pairoi Acosta<sup>1</sup>, Adel Alfonso Torres Hernández<sup>2</sup>, José Alberto Martínez Rodríguez<sup>2</sup>, Dra. Idania Manso Álvarez<sup>3</sup>, Dr. Carlos Rodríguez Jáuregui<sup>4</sup>, Dr. Víctor M. Martín Oramas<sup>4</sup>**

Especialista de 2<sup>do</sup> grado en Genética Clínica <sup>1</sup>  
Estudiante de 3<sup>er</sup> año de Medicina <sup>2</sup>  
Especialista de 1<sup>er</sup> grado en MGI <sup>3</sup>  
Especialista de 1<sup>er</sup> grado en Pediatría <sup>4</sup>

## **RESUMEN**

La Aplasia Cutis Congénita es una anomalía rara que se manifiesta básicamente como una ausencia de piel que afecta sobre todo el cuero cabelludo y cuya etiología aún se desconoce. A partir del estudio del propositus se examinaron otros miembros de la familia encontrándose el defecto en la madre y una hermana del mismo lo que sugiere un patrón de herencia autosómico dominante. Se considera que este caso puede incluirse dentro del grupo I de la clasificación propuesta para la enfermedad. El correcto examen físico del paciente y sus familiares constituye uno de los pilares básicos para un correcto asesoramiento genético a estas familias.

**DeCS:** DISPLASIA ECTODÉRMICA

## **SUMMARY**

Congenital skin aplasia is a rare anomaly mainly manifested as a lack of skin which affects mostly the scalp. Its etiology is unknown. Starting with the main case of study, other family members were also examined. The defect was found in the case's mother and in a sister, which suggests an autosomal dominant inheritance trait. It is considered that these cases could be included in Group I of the disease classification. An adequate physical examination of a patient and his/her parents is one of the basic conditions for a familial genetic counseling.

**MeSH:** ECTODERMAL DYSPLASIA

## INTRODUCCIÓN

La Aplasia Cutis Congénita es un defecto de la piel 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 de la piel (1, 2,3).

Su etiología consiste fundamentalmente en un defecto temprano de diferenciación del embrión, la mayoría de los casos son esporádicos, aunque existen otros con defectos circunscriptos, que siguen un modelo hereditario autosómico dominante (4, 5, 6, 7, 8, 9,10).

La Aplasia Cutis Congénita 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 (2). En ocasiones el defecto está recubierto por una membrana delgada que parece una ampolla. Estas lesiones pueden presentarse como un caso aislado o acompañado de alteraciones a otros niveles, incluso formando parte de otros síndromes (11,12, 13). Se ha relacionado con agentes teratógenicos, tanto químicos como biológicos (14, 15,16).

Otras malformaciones congénitas a las que se asocia son el paladar hendido, labio leporino, hematomas, malformaciones vasculares, malformaciones de miembros inferiores y alteraciones del SNC (17).

El diagnóstico de esta entidad en las primeras horas de vida puede confundirse con traumatismos del parto, aunque en la gran mayoría de los casos la localización de la aplasia y su aspecto son suficientes para establecer el diagnóstico.

### Subtipos de la aplasia cutis congénita (Frieden I.J.)

Categoría	Área Afectada	Anomalías Asociadas	Herencia
Grupo I: ACC del cuero cabelludo sin anomalías múltiples	Cuero cabelludo	Labio y paladar hendido. Fístula tráqueo - esofágica, onfalocele, retraso mental, riñón poliquistico, etc.	A.D o esporádica
Grupo II: ACC del cuero cabelludo con anomalías de miembros	Línea media del cuero cabelludo	Reducción de los miembros, sindactilia, pie varo - equino, encefalocele, ausencia o distrofia de uñas, etc.	A.D
Grupo III: ACC del cuero cabelludo con nevos epidérmicos	Línea del cuero cabelludo, puede ser asimétrica	Nevos, opacidad corneal, retraso mental, convulsiones.	Esporádico
Grupo IV: ACC y malformaciones embriológicas	Abdomen, área lumbar, cuero cabelludo o cualquier otro lugar	Mielomeningocele, disrafia espinal, estenosis craneal, angiomatosis leptomenígea	Depende de la condición sobre la que se asocia
Grupo V: ACC asociada con fetos papiráceos o infartos placentarios	Múltiples áreas simétricas a menudo estrelladas o lineales	Arteria umbilical única, retardo en el desarrollo, parálisis espásticas, etc.	Esporádico
Grupo VI: ACC asociada con	Extremidades o torso	Ampollas en la piel y/o mucosas, uñas deformadas	Depende del tipo de epidermolisis

epidermolisis bulosa		, atresia pilórica o duodenal, nariz, y orejas anormales, anomalías renales	bulosa
Grupo VII: ACC localizada en las extremidades sin ampollas	Área Pretibial, dorso de las manos, pie.	Ninguna	AD ó AR
Grupo VIII: ACC causada por agentes teratógenicos	Cuero cabelludo o cualquier otra área	Ano imperforado y otros signos de acuerdo al tipo de infección	No heredado
Grupo IX: ACC asociado con síndromes malformativos	Cuero cabelludo, cualquier localización	Trisomía 13, displasias ectodérmicas...	Depende del tipo de síndrome.

## REPORTE DEL CASO

Se trata de un varón producto del 3er embarazo de una pareja joven (madre de 30 años y padre de 31 años), no consanguíneos. Antecedentes patológicos personales de la madre: hipertensión arterial para lo cual llevó tratamiento con clortalidona, 1 tableta diaria y del padre una estenosis aórtica, con tratamiento y seguimiento por cardiología.

El embarazo se desarrolló sin dificultades. A las 38 semanas se le realizó una cesárea por desproporción céfalo pélvica. El peso al nacer fue de 2760 gramos con una talla de 50 cm y una circunferencia cefálica de 35 cm.; el Apgar al minuto de nacido fue de 8 y a los 5 minutos de 9.

Al examen físico se detectó una lesión en el vértice del cuero cabelludo caracterizada por la ausencia de piel de alrededor de 6 x 5 cm., localizada y bien delimitada, desnuda, con abundante tejido de granulación en la base y cubierta por una fina membrana friable (Fig. 1 y 2). En el examen radiológico no se detectaron alteraciones óseas.

La anamnesis familiar nos llevó al examen tanto de la madre como de la hermana del propositus. En el caso de la madre (la cual es gemela no idéntica) se detectó una lesión cicatrizal en el vértice de aproximadamente 4 cm. de longitud, con ausencia de cabellos (Fig. 3), mientras que el caso de la hermana del propositus se encontró un área cicatrizal de alrededor de 6 cm. de diámetro con ausencia también de cabellos (Fig. 4). En ambos casos se observan las secuelas de una aplasia cutis congénita, pero con un grado menor de expresión en comparación con el cuadro clínico presente en el propositus. (Ver los anexos)

## CONCLUSIONES

1. La Aplasia Cutis Congénita es una enfermedad hereditaria de la piel que se caracteriza por una marcada heterogeneidad tanto clínica como genética y con una frecuencia baja en nuestra población.
2. El estudio del paciente, así como de su familia permitió llegar al diagnóstico de una Aplasia Cutis Congénita con herencia autosómica dominante incluida dentro del grupo I de la clasificación de I.J. Frieden.
3. La correcta valoración y posterior clasificación de la enfermedad es el pilar fundamental para realizar un eficiente asesoramiento genético tanto al paciente como a los demás miembros de la familia.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Levy, M.L: Disorder of the Hair and Scalp in Children, *Ped. Clin. North. Amer.* Vol 38, pag 905 – 919, 1991.
2. De Wilde R, et al.: Aplasia cutis congenita, *Z Geburtshilfe Perinatol.* Nov-Dec;192(6):282-3, 1988.
3. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>
4. Vijayashankar MR Aplasia cutis congenita: a case report. *Dermatol . Online J,* Dec 1;11(3):28, 2005.
5. Dallapiccola B. Et al.: Familial aplasia cutis congenita and coarctation of the aorta. *Am J Med Genet.*, Jul 1;43(4):762-3, 1992.
6. Tan H.H, Tay Y.K.: Familial aplasia cutis congenita of the scalp: a case report and review. *Ann Acad Med Singapore.* Jul;26 (4):500-2, 1997.
7. Casanova D. Et al.: Aplasia cutis congenita. Report on 5 family cases involving the scalp. *Eur J Pediatr Surg.* Aug;11(4):280-4, 2001.
8. Prager W. et al.: Aplasia cutis congenita in two siblings. *Eur J. Dermatol.* May-Jun;12 (3):228-30, 2002.
9. Kruk-Jeromin J. et al.: Aplasia cutis congenita of the scalp. Report of 16 cases. *Dermatol Surg.* May;24(5):549-53, 1998.
10. Elliott AM, Teebi AS.: Further examples of autosomal dominant transmission of nonsyndromic aplasia cutis congenita. *Am J Med Genet.* Dec 31;73(4):495-6, 1997.
11. Evers ME.: Aplasia cutis congenita and associated disorders: an update. *Clin Genet.* Jun;47(6):295-301, 1995.
12. Lane W, Zanol K.: Duodenal atresia, biliary atresia, and intestinal infarct in truncal aplasia cutis congenita, *Pediatr Dermatol.* Jul-Aug;17(4):290-2, 2000
13. Frieden IJ: Aplasia Cutis Congenita: A clinical review and proposal for classification, *J Am. Acad. Dermatol.* 14 (4): 646 – 660, 1986.
14. Vogt T. et al.: Aplasia cutis congenita after exposure to methimazole: a causal relationship?, *Br J Dermatol.* Dec;133(6):994-6, 1995.
15. Hennekan , R : Aplasia Cutis Congénita, reminiscent of the lines of Blaschko. *Hum Genet* 90: 469 – 471, 1992
16. Rook A, Dabert,R. Enfermedades del pelo y el cuero cabelludo, versión española, editorial científica, Pág. 76 – 79, 1986.
17. Nelson: Tratado de Pediatría 15 Edición, W.D. Volumen III, Pág. 2286.

**ANEXOS**



Fig. 1 y 2: Propositus



Fig. 3 y 4: Madre del propositus