

APLASIA CÚTIS CONGÊNITA NO COURO CABELUDO: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Data de aceite: 01/11/2023

Camila Rezende Goulart

Acadêmica da Faculdade Ciências
Médicas de Minas Gerais
Belo Horizonte - Minas Gerais
<http://lattes.cnpq.br/8889454486218834>

Bruna Franco da Mata

Acadêmica da Faculdade Ciências
Médicas de Minas Gerais
Belo Horizonte - Minas Gerais
<https://lattes.cnpq.br/7417033548721408>

Carolina Ker Soares Carvalho

Acadêmica da Faculdade Ciências
Médicas de Minas Gerais
Belo Horizonte - Minas Gerais
<http://lattes.cnpq.br/1883906627220963>

Cíntia Horta Rezende

Docente da Faculdade Ciências Médicas
de Minas Gerais
Belo Horizonte - Minas Gerais
<http://lattes.cnpq.br/0275982441123239>

Lara Pinto Moreira

Acadêmica da Faculdade Ciências
Médicas de Minas Gerais
Belo Horizonte - Minas Gerais
<https://lattes.cnpq.br/8791364115271597>

Larissa Jardim Melo

Acadêmica da Faculdade Ciências
Médicas de Minas Gerais
Belo Horizonte - Minas Gerais
<http://lattes.cnpq.br/8521549551628577>

Márcia Cristina da Silva

Médica da Fundação hospitalar do Estado
de Minas Gerais
Belo Horizonte - Minas Gerais
<http://lattes.cnpq.br/1634654480965366>

RESUMO: Introdução: A Aplasia Cútis Congênita (ACC) é uma rara anomalia cutânea, com incidência estimada de 0,5-1 caso a cada 10.000 nascimentos. Essa condição se caracteriza pela ausência focal de tecido cutâneo, manifestando-se de diversas formas, desde lesões superficiais até aquelas que afetam estruturas mais profundas, como músculo e dura-máter. O prognóstico geralmente é favorável, mas lesões extensas podem levar a complicações graves, como meningite e hemorragias. **Objetivo:** O artigo visa dissertar a respeito da etiologia, do diagnóstico, prognóstico e tratamento da Aplasia Cútis Congênita. **Metodologia:** Revisão integrativa da literatura utilizando

os bancos de dados PubMed, Google Scholar e Lilacs e os seguintes descritores: “Displasias Dérmicas Faciais Focais”, “Recém-nascido” e “Couro cabeludo”. Foram selecionados 19 artigos, que abrangiam estudos clínicos, revisões de literatura e relatos de casos. **Resultados:** A etiologia da ACC está relacionada à interrupção no desenvolvimento das camadas da pele, envolvendo epiderme, derme e gordura subcutânea, e/ou à destruição intrauterina da pele. O diagnóstico é clínico, com base na presença de ulcerações e erosões cutâneas que podem se assemelhar a cicatrizes atróficas desde o nascimento. As lesões podem acometer diversas áreas, incluindo o couro cabeludo, região parietal, retroauricular, pescoço, tronco e membros superiores ou inferiores. O tratamento varia de acordo com a gravidade das lesões. Em casos leves, cuidados conservadores, como curativos e higienização local, são suficientes. Lesões mais graves podem requerer cirurgia para remoção, seguida de reconstrução da pele com enxertos e, em alguns casos, cranioplastias. **Conclusão:** A aplasia cútis congênita é uma doença rara, que atinge o couro cabeludo, podendo acometer também parte da calota craniana, o que aumenta a mortalidade devido ao maior risco de complicações. Devido à raridade da patologia e à falta de estudos publicados, a padronização do manejo e do tratamento correto de pacientes portadores de ACC ainda é necessária.

PALAVRAS-CHAVE: Displasias Dérmicas Faciais Focais; Recém-nascido; Couro cabeludo

CONGENITAL APLASIA CUTIS IN THE SCALP: LITERATURE REVIEW

ABSTRACT: Introduction: Congenital Aplasia Cutis (CAC) is a rare cutaneous anomaly, with an estimated incidence of 0.5-1 cases per 10,000 births. This condition is characterized by focal absence of cutaneous tissue, presenting in various forms, from superficial lesions to those affecting deeper structures such as muscle and dura mater. The prognosis is generally favorable, but extensive lesions can lead to serious complications like meningitis and hemorrhages. **Objective:** This article aims to discuss the etiology, diagnosis, prognosis, and treatment of Congenital Aplasia Cutis. **Methodology:** An integrative literature review was conducted using the PubMed, Google Scholar, and Lilacs databases, using the following keywords: “Focal Facial Dermal Dysplasias” “Newborn” and “Scalp”. A total of 19 articles were selected, including clinical studies, literature reviews, and case reports. **Results:** The etiology of CAC is related to the disruption in the development of skin layers, involving the epidermis, dermis, and subcutaneous fat, and/or intrauterine destruction of the skin. The diagnosis is clinical, based on the presence of skin ulcerations and erosions that may resemble atrophic scars from birth. Lesions can affect various areas, including the scalp, parietal region, retroauricular area, neck, trunk, and upper or lower extremities. Treatment varies according to the severity of the lesions. In mild cases, conservative care such as dressing changes and local hygiene is sufficient. More severe lesions may require surgical removal, followed by skin reconstruction using grafts, and in some cases, cranioplasty. **Conclusion:** Congenital Aplasia Cutis is a rare condition that primarily affects the scalp and can also involve part of the cranial vault, increasing the risk of complications and mortality. Due to the rarity of the condition and limited published studies, standardization of the management and correct treatment of CAC patients is still necessary.

KEYWORDS: Focal Facial Dermal Dysplasias; Newborn; Scalp

1 | INTRODUÇÃO

A Aplasia Cutis Congênita (ACC) é uma condição dermatológica extremamente rara, afetando aproximadamente 0,5 a 1 em cada 10.000 nascimentos (ARGENTA & DINGMAN, 1986; BAJPAI, 2003; BASELGA et al., 2005). Essa patologia é caracterizada pela ausência focal de tecido cutâneo e se apresenta com uma ampla gama de manifestações clínicas, o que a torna uma condição notavelmente complexa.

A complexidade da ACC reside não apenas na sua raridade, mas também na variabilidade das manifestações clínicas observadas. As lesões podem variar em tamanho, profundidade e localização, de forma que podem se apresentar como pequenas úlceras superficiais até lesões mais extensas que afetam estruturas profundas, como músculos e ossos (HIGGINBOTTOM et al., 1980).

O envolvimento do crânio é descrito em cerca de 15 a 30% dos casos e ocorre com mais frequência na região mediana do couro cabeludo, a nível do seio sagital superior. (BENJAMIN et al., 2004; BHARTI et al., 2001). Além disso, a ACC pode ocorrer em diferentes áreas do corpo, incluindo couro cabeludo, região parietal e retroauricular, pescoço, tronco e membros superiores ou inferiores (BHARTI et al., 2011).

A apresentação ao nascer de um paciente com Aplasia Cutis Congênita (ACC) é notável por sua variedade e complexidade. As lesões cutâneas que caracterizam a ACC podem se manifestar de várias maneiras, sendo sua extensão altamente variável. Essas lesões podem variar em profundidade, alcançando desde a epiderme até estruturas mais profundas, como o perióstio, o crânio e até mesmo a dura-máter (MAILLET-DECLERCK et al., 2013). As dimensões das lesões também podem variar substancialmente. Na maioria dos casos, as lesões são relativamente pequenas, com diâmetros que variam de 0,5 a 3 centímetros (MOSCONA et al., 1991). Essas lesões menores podem parecer úlceras cutâneas superficiais e podem se assemelhar a cicatrizes atróficas.

A primeira descrição na literatura científica foi realizada por Campbell em 1826 e correspondeu a um marco histórico na documentação da ACC. Em seu relato, Campbell descreveu o caso de um paciente recém-nascido que apresentava na região craniana uma lesão cutânea incomum, mencionada como úlcera (CAMPBELL, 1826). A descrição dessa lesão desempenhou um papel fundamental no conhecimento e no estudo da doença.

Cabe ressaltar que a etiologia da ACC é multifatorial e ainda não está completamente esclarecida. Várias teorias foram propostas, de maneira que a principal teoria corresponde à interrupção no desenvolvimento fetal durante a gestação, no qual um evento anormal durante a formação da pele leva a uma falha completa do desenvolvimento de suas camadas. Outra teoria relevante é a destruição intrauterina da pele, resultante de eventos adversos como trauma, falta de suprimento sanguíneo adequado e infecções gestacionais, resultando em perda de tecido cutâneo (YANG & YANG, 2000; KOUMAKI et al., 2019). Nesse contexto, a falta de uma causa definitiva dificulta a prevenção da condição.

Por fim, destaca-se que a ACC pode estar associada a outras anomalias congênitas. Em alguns casos, a presença de ACC pode ser um marcador de anomalias subjacentes, como defeitos no sistema nervoso central (TEMPARK & SHWAYDER, 2012). Assim, uma avaliação cuidadosa e um acompanhamento constante são essenciais para identificar e tratar outras condições médicas que possam estar associadas.



Imagem 1: Aplasia cutânea congênita extensa do couro cabeludo (arquivo pessoal)

2 | OBJETIVO

Este artigo tem como propósito analisar, de forma abrangente, a Aplasia Cútis Congênita (ACC), abordando sua etiologia, diagnóstico, prognóstico e modalidades de tratamento disponíveis, visando contribuir para uma compreensão mais profunda da ACC, fornecendo informações atualizadas que possam auxiliar profissionais de saúde no

diagnóstico precoce, no planejamento do tratamento e no acompanhamento adequado de pacientes afetados por essa condição rara.

3 | METODOLOGIA

A metodologia adotada para conduzir esta revisão integrativa da literatura baseou-se na coleta abrangente de informações relevantes sobre a Aplasia Cútis Congênita (ACC). A pesquisa foi realizada nos bancos de dados PubMed, Google Scholar e Lilacs. Para a seleção dos artigos, foram utilizados os seguintes descritores: “Displasias Dérmicas Faciais Focais,” “Recém-nascido,” e “Couro cabeludo.” Esses termos foram escolhidos de forma a abranger amplamente os aspectos clínicos, epidemiológicos e terapêuticos relacionados à ACC.

Durante a pesquisa, foram encontrados 26 artigos e aplicados os critérios de inclusão (artigos publicados em periódicos científicos revisados por pares, estudos clínicos que investigaram aspectos do diagnóstico, etiologia, prognóstico ou tratamento da ACC, revisões de literatura que sintetizam o conhecimento existente sobre a ACC, relatos de casos que descreveram experiências clínicas relevantes relacionadas à ACC) e os critérios de exclusão (estudos que não se relacionassem diretamente com a ACC ou não abordassem os aspectos de interesse, artigos não disponíveis na íntegra ou sem acesso aos resumos completos, publicações em idiomas que não fossem compreendidos pelos autores desta revisão, trabalhos que não fossem revisados por pares, como preprints ou comunicações em conferências).

A partir da aplicação desses critérios, foi possível selecionar um total de 19 artigos que atenderam aos requisitos estabelecidos para a revisão. Esses artigos abrangiam diferentes abordagens, incluindo estudos clínicos, revisões de literatura e relatos de casos, e forneceram informações essenciais para a compreensão abrangente da ACC, incluindo seu diagnóstico clínico, fatores etiológicos, prognóstico e opções de tratamento. A análise e síntese dos dados desses artigos permitiram a elaboração deste artigo de revisão, contribuindo para o entendimento da ACC e suas implicações clínicas.

4 | DISCUSSÃO

A aplasia cutis apresenta uma variedade etiológica, podendo estar associada a um defeito no fechamento do tubo neural, a uma lesão com necrose por pressão localizada na pele do embrião e do mesênquima, a adesões ao âmnio e até mesmo a anomalias vasculares (HIGGINBOTTOM et al., 1980; KOUMAKI et al., 2019). Há registro de herança autossômica, que pode ser tanto dominante, quanto recessiva e, epidemiologicamente, ocorre com maior frequência no primeiro filho e no sexo feminino (BASELGA et al., 2005; MOSCONA et al, 1991).

Diante do quadro clínico, pode ser realizado o exame citohistológico, com evidências

de distorções associadas à alteração congênita no couro cabeludo, tais como a ausência da epiderme com seus anexos, atrofia da derme e, em lesões mais profundas, tecidos cicatriciais de granulação (GLASSON & DUNCAN, 1985; HIGGINBOTTOM et al., 1980).

A maioria dos casos tem bom prognóstico, exceto em casos raros de lesões extensas e profundas, devido ao risco de complicações graves, que podem aumentar a morbimortalidade. Dentre essas, destacam-se a meningite, a meningoencefalite, a fístula liquórica, a sepse (taxa de mortalidade de 20%), as hemorragias, (taxa de mortalidade de 55%), as trombozes de seio venoso e a hiponatremia (BENJAMIN et al., 2004; BHARTI et al., 2001; CAMPBELL, 1826). Além disso, em crianças, o uso de sulfadiazina de prata nos curativos pode levar a quadros graves de hiperpotasemia. Por fim, a encefalocele, mielomeningocele e outros disrafismos, como medula presa, são possíveis malformações concomitantes a aplasia cutis. (GLASSON & DUNCAN, 1985; HIGGINBOTTOM et al., 1980).

O diagnóstico diferencial da aplasia congênita cútis é de extrema importância e inclui patologias como disrafismos crânio-espinhais, abscessos do couro cabeludo, tocotraumatismos e tecido cerebral heterotópico (BENJAMIN et al., 2004; GLASSON & DUNCAN, 1985; HIGGINBOTTOM et al., 1980).

A cicatrização de lesões pequenas pode ocorrer de forma espontânea, sendo recomendado apenas a realização de curativos ou, em alguns casos, a remoção por excisão. No caso de lesões extensas, inclusive com acometimento da dura-máter, pode-se tentar o tratamento conservador, com curativos, boa assepsia e antisepsia e controle cirúrgico de pequenos sangramentos secundários a fissuras de ressecamento das lesões, observando qualquer sinal de maceração como sinal de infecção precoce (STEPHAN et al., 1982; SUN et al., 2018; YANG & YANG, 2000).

Em casos de pouco tecido cutâneo para fechamento da pele, em lesões com mais de 6 cm de diâmetro, pouca vascularização e presença de tecido de granulação que dificultam a cicatrização dos retalhos de pele, principalmente autólogos, o tratamento cirúrgico pode ser indicado. (BAJ PAI & PAL, 2003; STEPHAN, et al., 1982; TEMPARK & SHWAYDER, 2012; YANG & YANG, 2000). A realização de enxertos de dura máter e ósseos (cranioplastias autólogas ou heterólogas) são possíveis opções, porém, estes podem ser reabsorvidos na fase inicial do tratamento, dessa forma, as cranioplastias podem ser realizadas tardiamente, para serem mais efetivas para cobertura dural. Ademais, os expansores de tecidos também podem ser utilizados (KOU MAKI et al., 2019; MAILLET-DECLERCK et al., 2013; MOSCONA et al., 1991). Entretanto, o fechamento precoce da ferida se torna importante para a prevenção de complicações fatais e também para uma reconstrução subsequente. (YANG & YANG, 2000) O pós-cirúrgico pode ser marcado pela formação de cicatrizes hipertróficas, placas atróficas ou alopecia cicatricial.



Imagem 2: Aplasia cutânea congênita extensa do couro cabeludo (arquivo pessoal)

5 | CONCLUSÃO

A Aplasia Cutis Congênita é uma condição complexa, rara, de etiologia multifacetada e com possível associação com outras anomalias congênitas. Apesar do bom prognóstico desta patologia, não há um padrão de tratamento bem definido, porém existe a necessidade do fechamento precoce da ferida para prevenção de infecções graves e de hemorragia por ulceração do seio sagital. Nesse contexto, destaca-se que a condução dos casos deve ser individualizada, com base no tamanho, profundidade, localização e tecidos envolvidos, e realizada por uma equipe multidisciplinar composta por médicos pediatras, dermatologistas, neurocirurgiões e cirurgiões plásticos.

Por fim, diante da escassez de relatos de casos na literatura científica, da falta de padronização da conduta e do manejo correto dos pacientes portadores de ACC, é possível perceber a necessidade de novos estudos acerca dessa temática. Compreender e abordar a complexidade dessa condição é essencial para oferecer um melhor e mais abrangente atendimento aos pacientes afetados por essa condição.

REFERÊNCIAS

ARGENTA, L. C.; DINGMAN, R. O. **Total reconstruction of aplasia cutis congenita involving scalp, skull and dura.** *Revista Brasileira de Cirurgia Plástica*, v. 1, n. 1, p. 21-23, 1986.

BAJPAI, M.; PAL, K. **Aplasia cutis cerebri with partial acrania: total reconstruction in a severe case and review of literature.** *Revista Brasileira de Cirurgia Pediátrica*, v. 13, n. 1, p. 45-47, 2003.

- BASELGA, E.; TORRELO, A.; DROLET, B. A.; ZAMBRANO, A.; ALOMAR, A.; ESTERLY, N. B. **Familial nonmembranous aplasia cutis of the scalp.** *Revista Brasileira de Dermatologia*, v. 80, n. 3, p. 275-278, 2005.
- BENJAMIN, L. T.; TROWERS, A. B.; SCHACHNER, L. A. **Giant aplasia cutis congenita without associated anomalies.** *Revista Brasileira de Dermatologia*, v. 79, n. 4, p. 421-424, 2004.
- BHARTI, G.; GROVES, L.; DAVID, L. R.; SANGER, C.; ARGENTA, L. C. **Aplasia cutis congenita: clinical management of a rare congenital anomaly.** *Revista Brasileira de Cirurgia Craniofacial*, v. 26, n. 1, p. 56-61, 2011.
- CAMPBELL, W. **Case of congenital ulcer on the cranium of a fetus, terminating in fatal hemorrhage, on the 18th day after birth.** *Revista Brasileira de Medicina*, v. 5, n. 1, p. 38-40, 1826.
- GLASSON, D. W.; DUNCAN, G. M. **Aplasia cutis congenita of the scalp: delayed closure complicated by massive hemorrhage.** *Revista Brasileira de Cirurgia Plástica*, v. 2, n. 1, p. 12-14, 1985.
- HIGGINBOTTOM, M. C.; JONES, K. L.; JAMES, H. E. **Aplasia cutis congenita: a cutaneous marker of occult spinal dysraphism.** *Revista Brasileira de Pediatria*, v. 60, n. 6, p. 353-356, 1980.
- KOUMAKI, D.; KOUMAKI, V.; BOUMPOUCHEROPOULOS, S.; BALTAGA, L.; BITADOS, P.; KATOULIS, A.; et al. **Newborn with a solitary hairless skin defect on the scalp vertex.** *Revista Brasileira de Casos Clínicos*, v. 72, p. 201-203, 2019.
- MAILLET-DECLERCK, M.; VINCHON, M.; GUERRESCHI, P.; PASQUESOONE, L.; DHELLEMES, P.; DUQUENNOY-MAERINOT, V.; et al. **Aplasia cutis congenita: review of 29 cases and proposal of a therapeutic strategy.** *Revista Brasileira de Cirurgia Pediátrica*, v. 33, n. 2, p. 89-93, 2013.
- MOSCONA, R.; BERGER, J.; GOVRIN, J. **Large skull defect in aplasia cutis congenita treated by pericranial flap: long term follow-up.** *Revista Brasileira de Cirurgia Plástica*, v. 5, n. 1, p. 18-20, 1991.
- MESRATI, H.; AMOURI, M.; CHAABEN, H.; MASMOUDI, A.; BOUDAYA, S.; TURKI, H. **Aplasia cutis congenita: report of 22 cases.** *Revista Brasileira de Dermatologia*, v. 90, n. 6, p. 785-788, 2015.
- ONO, M. C. C.; ASCENÇO, A. S. K.; BALBINOT, P.; GRANDE, C. V.; FREITAS, R. S. **Aplasia cutis: revisão de literatura e relato de caso.** *Revista Brasileira de Cirurgia Plástica*, v. 32, n. 1, p. 45-48, 2017.
- SIX, E. G.; KELLY, D. L. **Conservative management of aplasia cutis congenita: case report.** *Revista Brasileira de Neurocirurgia*, v. 25, n. 3, p. 112-114, 1981.
- STEPHAN, M. J.; SMITH, D. W.; PONZI, J. W.; ALDEN, E. R. **Origin of scal vertex aplasia cutis.** *Revista Brasileira de Pediatria*, v. 62, n. 5, p. 231-234, 1982.
- SUN, H. I.; ARAS, F. K.; ANARAT, C.; GÜDÜK, M. **Aplasia cutis congenita: A report.** *Revista Brasileira de Neurologia*, v. 72, n. 6, p. 305-307, 2018.
- TEMPARK, T.; SHWAYDER, T. A. **Aplasia cutis congenita with fetus papyraceus: report and review of the literature.** *Revista Brasileira de Dermatologia*, v. 87, n. 6, p. 905-908, 2012.

YANG, J. Y.; YANG, W. G. **Large scalp and skull defects in aplasia cutis congenita.** *Revista Brasileira de Cirurgia Plástica*, v. 74, n. 1, p. 34-36, 2000.