



## IL pezzo mancante



Master di Dermatologia Pediatrica, Università G.Marconi, Roma  
Direttori: F.Arcangeli, T.Lotti

Ciulli Laura

Alario D., Amadori A., Arcese G., D'Andrea GB., Depino R., Farina M., Fiammenghi E., Franch A., Iannone A., Ibba F., Larrone M.F., Licordari A., Lucente D., Magliani F., Manta M., Milioni M., Puddu G. Simone F.

### Maschio

- Nato a 37 EG da parto eutocico spontaneo
- Madre terapia con cardioaspirina durante la gravidanza
- allattamento materno
- Accrescimento staturoponderale e sviluppo psicomotorio regolare
- Tre ben delimitate aree prive di cute al cuoio capelluto regione parietale paramediana sinistra

### Primo reperto iconografico aplasia cutis



### Ecografia cute e sottocute età 1 mese

In regione parietale paramediana sinistra si conferma la presenza di lesioni vescicolari a contenuto anecogeno, sfumata area ipoecogena edematosa dei tessuti molli subdermici, profilo superficiale di struttura ossea di teca cranica integro

### Visita dermatologica età 4 mesi

**APLASIA Cutis plurifocale** con mantenimento della teca ossea integra

### Visita dermatologica età 13 mesi

Aplasia cutis congenita; 3 lesioni con hair collar; profilo teca cranica integro all' ecografia, scollamento bollosi di una delle lesioni, le altre due lesioni appaiono piane e biancastre. La bolla appare rosea con una piccola crosta in regione paramediana, non supera il contorno della lesione originale ; terapia antibiotica per via generale ; in programma RMN

**Diagnosi** verosimile slaminamento (traumatico?) di aplasia cutis bollosa

### Cos' è l' APLASIA CUTIS CONGENITA ?

Gruppo eterogeneo di disordini caratterizzati alla nascita dall' assenza della cute in aree corporee più o meno estese

- ❖ Primi casi descritti nel 1767 da Cordon (estremità) e nel 1826 da Campell (scalpo)
- ❖ Rara, incidenza 1-3:10000 nuovi nati senza predilezione per sesso e razza;
- ❖ Circa 500 casi riportati in letteratura
- ❖ Difetto isolato/associato ad altre sindromi malformative
- ❖ AD/AR (casi familiari) o sporadici

- Risultato di una alterazione dello sviluppo intrauterino della cute
- Circa 80% delle lesioni sono localizzate allo scalpo, per lo più in prossimità della linea mediana, ma si possono presentare anche agli arti, faccia, tronco
- Singole nel 70-75% dei casi, doppie nel 20% e triple in circa 8%
- Le aree di perdita della pelle o ulcerazione variano nelle dimensioni da 0,5 cm a 10 cm.
- I difetti sono non infiammatori e sono ben delimitati. Configurazione circolare, **ovale, lineare o stellata**. I difetti della pelle che si formano all'inizio della gestazione possono guarire prima del parto e apparire come una cicatrice atrofica, membranosa, bollosa, o pergamenacea con alopecia associata, mentre i difetti meno maturi si presentano come ulcerazioni.
- I difetti più profondi possono estendersi attraverso il derma, il tessuto sottocutaneo e raramente il periostio, il cranio o la dura madre.
- La crescita dei capelli distorta, conosciuta come il segno del colletto, è un marker per un difetto cranico sottostante come l'encefalocele, il meningocoele e il tessuto cerebrale al di fuori del cranio.



### Classificazione di FRIEDEN di aplasia cutis congenita (ACC)

Gruppo 1	ACC del cuoio capelluto senza anomalie associate (più frequente)
Gruppo 2	ACC del cuoio capelluto associata ad alterazione degli arti
Gruppo 3	ACC del cuoio capelluto con associati nevi epidermici ed organodi
Gruppo 4	ACC sovrastante malformazioni embriologiche
Gruppo 5	ACC associata a feto papiraceo o a infarto placentare
Gruppo 6	ACC associata ad epidermolisi bollosa
Gruppo 7	ACC localizzata alle estremità senza lesioni bollose
Gruppo 8	ACC causata da teratogeni specifici
Gruppo 9	ACC associata a sindromi malformative



Hair Collar Sign

### •E Diagnosi differenziale

- Epidermolisi bollosa
- Infezione neonatale da herpes simplex
- Dermolisi bollosa transitoria del neonato
- Trauma della nascita
- Sindrome di Setleis: si tratta di aplasia cutanea congenita bitemporale con altre anomalie cutanee facciali

Non è ancora del tutto noto il motivo per cui si verifichi aplasia cutis, ma possono essere coinvolti **genetica, infezioni durante la gravidanza, teratogeni, bande amniotiche, anomalie vascolari placentari e/o eventi ischemici intrauterini, morte di un feto gemellare (feto papiraceo)**

### Diagnosi

- Anamnesi ostetrica e familiare - Esame obiettivo
- Esami strumentali : (Rx cranio ed arti ) Ecografia TC/RM
- Esame istologico
- Indagini genetiche

### Terapia

- Gravità della ACC (sede/ dimensioni) eventuali altri difetti associati
- Complicanze : emorragie seno sagittale, trombosi, infezioni e meningiti
- Terapia conservativa vs Terapia chirurgica

### Complicanze

- Sanguinamento arterioso
- Infezione della ferita secondaria
- Trombosi del seno sagittale
- Infezione del cervello che conduce alla morte

### Conclusioni

➤ Gruppo di disordini estremamente eterogeneo a diversa eziologia che presenta di conseguenza quadri clinici, complicanze ed aspetti prognostici differenti

➤ L'approccio diagnostico e terapeutico è multidisciplinare e varia da caso a caso