

Reconstrução precoce de aplasia cutânea congênita grave utilizando retalhos opostos: Primeiro caso relatado na Colômbia

Early Reconstruction of Severe Aplasia Cutis Congenita Using Opposing Flaps: First Case Reported in Colombia

Darlyn Dayana Castillo Diaz¹  Pedro Fabián López Aldana²  Juan Dario Alviar Rueda² 

¹ Universidad Industrial de Santander, Bucaramanga, Departamento de Santander, Colômbia

² Programa de Especialização em Cirurgia Plástica: Reconstructiva e Estética, Departamento de Cirurgia, Universidad Industrial de Santander, Bucaramanga, Departamento de Santander, Colômbia

Endereço para correspondência Darlyn Dayana Castillo Diaz, medical student, Universidad Industrial de Santander, Bucaramanga, Departamento de Santander, Colombia (e-mail: darlyncastillomd@gmail.com).

Rev Bras Cir Plást 2026;41:a27882483.

Resumo

A aplasia cutânea congênita (ACC) é uma malformação congênita rara caracterizada pela ausência localizada de pele, em especial no couro cabeludo. Em casos graves, pode haver exposição óssea e meníngea, o que representa alto risco de infecção, sangramento e complicações neurológicas. Apresentamos o caso de um neonato a termo diagnosticado com ACC grave sobre a sutura sagital, com acometimento de pele, tecido subcutâneo e osso parietal, além de exposição da dura-máter intacta. O paciente foi submetido à reconstrução cirúrgica precoce no terceiro dia de vida, por meio de retalhos semicirculares opostos para a obtenção de cobertura completa do defeito. O acompanhamento aos 24 dias do procedimento revelou uma cicatriz linear bem regenerada, com alterações hipertróficas iniciais e recrescimento parcial do cabelo, sem sequelas neurológicas. Este caso destaca a importância do diagnóstico precoce, da intervenção cirúrgica oportuna com retalhos opostos locais como uma opção segura e reprodutível, e o papel essencial de uma equipe multidisciplinar no manejo da ACC grave, particularmente em contextos neonatais complexos. Representa, pelo que sabemos, o primeiro caso relatado na Colômbia de uma ACC craniana com exposição óssea e dural tratada com sucesso mediante retalhos locais de avanço.

Palavras-chave

- ▶ aplasia cutânea congênita
- ▶ couro cabeludo
- ▶ retalhos cirúrgicos
- ▶ anomalias congênitas
- ▶ neonato

Abstract

Aplasia cutis congenita (ACC) is a rare congenital defect characterized by localized absence of skin, most commonly on the scalp. Severe cases may involve bone and meningeal exposure, posing a high risk of infection, bleeding, and neurological complications. We herein present a case of a full-term newborn diagnosed with severe ACC over the sagittal suture, involving the skin, the subcutaneous tissue, and the parietal bone with an exposed and intact dura mater. The patient underwent early surgical reconstruction on day 3 of life using semicircular opposing flaps to achieve

recebido
21 de maio de 2025
aceito após revisão
13 de janeiro de 2026

DOI <https://doi.org/10.1055/a-2788-2483>.
ISSN 2177-1235.

Editor-chefe: Dov Charles
Goldenberg.

© 2026. The Author(s).

This is an open access article published by Thieme under the terms of the Creative Commons Attribution 4.0 International License, permitting copying and reproduction so long as the original work is given appropriate credit (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>)
Thieme Revinter Publicações Ltda., Rua Rego Freitas, 175, loja 1, República, São Paulo, SP, CEP 01220-010, Brazil

Keywords

- ▶ aplasia cutis
congenita
- ▶ scalp
- ▶ surgical flaps
- ▶ congenital
abnormalities

complete defect coverage. Follow-up at 24 days revealed a well-healed, linear scar with early hypertrophic changes and partial hair regrowth, and no neurological sequelae. This case highlights the importance of early diagnosis, timely surgical intervention with local opposing flaps as a safe and reproducible option, and the essential role of a multidisciplinary team in managing severe ACC, particularly in complex neonatal settings. It represents, to our knowledge, the first reported case in Colombia of a cranial ACC defect with bone and dural exposure successfully treated with local advancement flaps.

Introdução

A aplasia cutânea congênita (ACC) é uma doença rara caracterizada pela ausência localizada de algumas ou todas as camadas da pele ao nascimento. De modo geral, ocorre no couro cabeludo,¹ embora também possa acometer outras regiões, como o rosto, o tronco ou os membros. A prevalência mundial de ACC é de cerca 1 em cada 10 mil nascidos vivos² e, em 20 a 30% dos casos, há comprometimento do tecido ósseo subjacente.³ Não há dados concretos na literatura em relação à sua prevalência específica na Colômbia. Sua etiologia é multifatorial e não compreendida por completo, mas inclui diversos fatores genéticos, isquemia intrauterina, infecções e o uso de agentes e medicamentos teratogênicos.² A ACC pode ocorrer de forma isolada ou associada a outras anomalias congênitas. A herança autossômica dominante é a mais comum, mas a herança recessiva também já foi descrita.⁴ O diagnóstico é clínico e realizado durante o exame físico neonatal. A classificação de Frieden⁵ subdivide a ACC em nove grupos com base em causa, localização e malformações associadas. O tratamento depende de diversos aspectos, como tamanho, localização e grau de acometimento de estruturas adjacentes.

Os neonatos com ACC grave, que apresentam exposição de meninges ou tecido cerebral, têm risco significativamente maior de desenvolvimento de complicações severas, como meningite neonatal e seps, devido à perda da barreira cutâneo-óssea que protege o sistema nervoso central (SNC). Essas infecções, juntamente com a possibilidade de hemorragia ou desidratação pela abertura, contribuem para a alta taxa de mortalidade, que varia de 20 a 50%, em especial na ausência de tratamentos cirúrgicos e clínicos rápidos.⁶ O objetivo deste artigo é descrever o primeiro caso relatado na Colômbia de ACC grave tratada com retalhos de oposição do couro cabeludo, uma estratégia de tratamento cirúrgico oportuna e passível de reprodução.

Relato de Caso

Um neonato a termo, com 38 semanas de gestação, nasceu de uma mãe primípara de 14 anos, sem histórico médico relevante. A ultrassonografia pré-natal mostrou dilatação do intestino grosso (14,9 mm), e o parto foi agendado para 38 semanas. Devido à dificuldade de progressão do trabalho de parto, uma cesariana foi realizada em 16 de fevereiro. O

paciente nasceu com 2.710 g, medindo 50 cm, com perímetro cefálico de 35 cm e índice de cor da pele, frequência cardíaca, reflexos, tônus muscular, e respiração (*appearance, pulse, grimace, activity, and respiration*, Apgar, em inglês) de 8/9, sem desconforto respiratório. O exame físico revelou um defeito de 3 × 4 cm acima da sutura sagital, ausência do osso parietal, hérnia ou sinais neurológicos anormais, e exposição da dura-máter, que estava íntegra (►Fig. 1). O paciente era hemodinamicamente estável, sem necessidade de ventilação mecânica ou vasopressores. Foi indicado um curativo estéril e a transferência para a Unidade de terapia Intensiva Neonatal (UTIN) em jejum com dextrose a 10%. Solicitou-se uma avaliação multidisciplinar pelas equipes de cirurgia plástica, neurocirurgia e genética. Os primeiros exames laboratoriais e a radiografia toracoabdominal não apresentaram alterações dignas de nota.



Fig. 1 Defeito no couro cabeludo com exposição da dura-máter.



Fig. 2 Elevação dos retalhos e resultados pós-operatórios imediatos da liberação meníngea, da cobertura do defeito com dois retalhos cutâneos, compostos, semicirculares e locais, e a reconstrução do couro cabeludo com múltiplos retalhos.

No segundo dia de vida, a equipe de cirurgia plástica recomendou o fechamento cirúrgico do defeito com retalhos locais, ao passo que a neurocirurgia aconselhou monitoramento clínico, ressonância magnética (RM) cerebral e atenção ao desenvolvimento de hipertensão intracraniana ou fístula líquórica. No terceiro dia, a avaliação genética relatou que os genitores não apresentavam consanguinidade (mãe de 14 anos e pai de 18 anos). Os achados clínicos incluíam ACC, prega palmar única e clinodactilia do quinto dedo. Um protocolo diagnóstico foi iniciado, que incluiu cariotipagem com bandas G e avaliação de seis sistemas orgânicos (por RM, ecocardiograma, ultrassonografia renal, radiografia da coluna vertebral e avaliações oftalmológica e auditiva).

A reconstrução cirúrgica ocorreu no mesmo dia. Os achados intraoperatórios confirmaram uma forma grave de ACC, com ausência de pele, tecido subcutâneo e osso craniano, além de exposição meníngea. Dois retalhos semicirculares de avanço foram planejados e elevados para a cobertura completa da área acometida (► **Fig. 2**). O fechamento foi realizado com suturas de polidioxanona 4-0 e náilon 4-0. Os cuidados pós-operatórios incluíram cefotaxima (137 mg por via intravenosa [IV] a cada 12 horas) e ampicilina (274 mg IV a cada 8 horas), além de infusão contínua de morfina (30 mcg/kg/hora, titulada para 15 mcg/kg/hora) para analgesia.

No primeiro dia de pós-operatório, o paciente apresentou um episódio isolado de movimentos oculares anormais, espasticidade e cianose. Iniciou-se tratamento anticonvulsivante com midazolam (0,2 mg/kg/hora, 0,5 mg IV) e uma dose de ataque de fenobarbital (20 mg/kg, 54 mg e, em seguida, 7 mg IV a cada 12 horas). No segundo dia, o Serviço de Oftalmologia Pediátrica diagnosticou ceratite de exposição bilateral e iniciou o tratamento com colírio lubrificante à base de ácido poliacrílico: 1 gota em cada olho 3 vezes ao dia durante 10 dias. Devido à piora clínica, que incluiu febre e convulsão, o esquema antibiótico foi intensificado para cefotaxima (137 mg IV a cada 8 horas, 50 mg/kg/dose) e vancomicina (41 mg IV a cada 12 horas, 15 mg/kg/dose) por 7 dias. Uma punção lombar foi realizada para descartar infecção do SNC. A análise do líquor revelou parâmetros normais e resultados negativos em um painel multiplex para meningite/encefalite. A sedação e a analgesia foram ajustadas, com substituição da morfina por paracetamol para o controle da dor.



Fig. 3 Resultado 24 dias após a cirurgia. Observa-se uma cicatriz linear em formato de Z na região parieto-occipital do couro cabeludo, com coaptação adequada das bordas e ausência de sinais de deiscência ou infecção. O resultado foi favorável, sem alopecia evidente nas bordas imediatamente adjacentes.

As avaliações e curativos subsequentes nos 5, 8 e 12 dias após a cirurgia não revelaram sinais de superinfecção ou deiscência. O paciente recebeu alta da cirurgia plástica para acompanhamento ambulatorial a cada 3 dias. No 11º primeiro dia, os sintomas oftalmológicos haviam desaparecido, e o tratamento foi suspenso. A administração de oxigênio foi gradualmente interrompida, e o paciente passou a se alimentar por via oral após avaliação da equipe de fonoaudiologia.

O neonato recebeu alta em 2 de março de 2025, estável, tolerando a alimentação e sem sequelas neurológicas. Consultas de acompanhamento foram agendadas com as equipes de clínica médica, neonatologia, pediatria, neurologia pediátrica, neurocirurgia e genética. Os resultados da radiografia da coluna vertebral e do estudo cromossômico ainda não estavam disponíveis.

Aos 24 dias após a cirurgia, o paciente apresentava uma cicatriz linear em formato de Z na região parieto-occipital com alterações hipertróficas iniciais e regeneração parcial do cabelo, sem sinais de infecção, deiscência da ferida ou alopecia (► **Fig. 3**).

Discussão

Apresentamos um caso grave de ACC com exposição de meninges, fechado com sucesso por meio de retalhos opostos. Essa abordagem é uma técnica simples e segura, que pode ser aplicada para a reconstrução precoce em quadros graves de ACC neonatal como o aqui relatado.

A ACC é uma anomalia congênita muito rara, manifestada pela ausência localizada de pele, e que afeta principalmente o couro cabeludo. Embora sua apresentação clínica seja bastante variável, os casos mais graves são caracterizados pela exposição de estruturas profundas, como osso e meninges, como observado no caso aqui relatado. Essa variedade na apresentação levou ao desenvolvimento de diferentes classificações, mas uma das mais aceitas é aquela proposta por

Tabela 1 Classificação da aplasia cutânea congênita⁵ (ACC)

Categoria	Área corpórea acometida	Tipo de herança
Grupo 1: ACC do couro cabeludo sem anomalias múltiplas	Couro cabeludo, geralmente no vértice	Autossômica dominante ou esporádica
Grupo 2: ACC do couro cabeludo com anomalias dos membros	Linha média do couro cabeludo	Autossômica dominante
Grupo 3: ACC do couro cabeludo com nervos epidérmicos ou organóides	Couro cabeludo; a área acometida pode ser assimétrica	Esporádica
Grupo 4: ACC associada a malformações embriológicas	Abdome, pele da região lombar, couro cabeludo; qualquer localização	Depende da doença subjacente
Grupo 5: ACC com feto papiráceo ou infartos placentários associados	Múltiplas áreas simétricas, frequentemente estreladas ou lineares, no couro cabeludo, tórax, flancos, axilas e membros	Esporádica
Grupo 6: ACC associada à epidermólise bolhosa: geralmente há bolhas localizadas, mas não múltiplas anomalias congênitas	Membros	Dependendo do tipo de epidermólise bolhosa, pode ser autossômica dominante ou recessiva
Grupo 7: ACC localizada nos membros, sem bolhas	Áreas pré-tibiais; dorso das mãos e dos pés; superfícies extensoras dos punhos	Autossômica dominante ou recessiva
Grupo 9: ACC associada a síndromes de malformação	Couro cabeludo; qualquer localização	Variável, dependendo da síndrome específica

Frieden,⁵ que divide a ACC em nove tipos com base no sítio acometido, no número de lesões e na associação com outras anomalias ou síndromes congênicas (→ **Tabela 1**).

No paciente em questão, a localização mediana no couro cabeludo, com perda óssea e exposição meníngea, além da presença de duas anomalias menores nos membros, sugere o tipo 2 de ACC, que pode estar relacionado a disfunções na formação da linha média do crânio. O paciente não apresentava lesões em outras partes do corpo; até o momento da redação deste artigo, nenhuma outra doença ou anomalia havia sido detectada, e os resultados dos demais exames sistêmicos eram normais. Além disso, não houve registro de uso de drogas durante a gravidez ou histórico de trauma. Não foram detectadas doenças genéticas na família, nem consanguinidade entre os pais.

A maioria dos casos de ACC com defeitos pequenos, sem exposição de estruturas mais profundas, pode ser tratada de forma conservadora, uma vez que a epitelização espontânea ocorre em semanas ou meses.⁷ No entanto, em casos como o aqui relatado, em que o defeito é extenso ou há acometimento ósseo com exposição meníngea, o tratamento cirúrgico precoce passa a ser a opção mais segura, devido ao alto risco de complicações, como sangramento, infecções graves (como meningite), desidratação, trauma direto ao SNC e danos neurológicos.^{8,9} Nesse contexto, o fechamento precoce com retalhos locais representa uma estratégia eficaz, que proporciona cobertura segura e reduz o tempo de internação e o risco de infecção.

Dois casos de ACC com exposição meníngea foram relatados na Colômbia; no entanto, ambos diferem significativamente do caso aqui apresentado. O primeiro¹⁰ ocorreu em um neonato com ACC de tipo IV na região dorsolombar, associada a hidrocefalia e extensa perda de pele, osso e dura-máter, com necessidade de derivação ventriculoperitoneal.

No segundo caso,¹¹ havia um defeito craniano de 6 × 4 cm com exposição óssea e meníngea, que foi tratado de forma conservadora com curativos hidrocolóides, o que evitou a intervenção cirúrgica. Em contrapartida, o caso aqui relatado é, pelo que sabemos, o primeiro relatado na Colômbia de um ACC com exposição óssea e dural tratado com sucesso com retalhos de avanço local.

Essa abordagem oferece uma estratégia de cobertura local com baixa morbidade, que preserva o tecido circundante e minimiza a complexidade cirúrgica. É importante ressaltar que evita a necessidade de retalhos livres microvasculares, que são tecnicamente complexos, exigem muitos recursos e, com frequência, não são ideais para a população neonatal, devido à sua fragilidade fisiológica e à disponibilidade limitada de sítios doadores. Além disso, a técnica permitiu o fechamento eficaz do defeito no couro cabeludo e no crânio, o que evitou o uso de próteses ou expansores de tecido, que estão associados a maiores riscos e complicações em neonatos.¹² Apesar da gravidade do defeito, o paciente evoluiu favoravelmente, sem complicações pós-operatórias maiores, o que reforça a viabilidade e a reprodutibilidade desta técnica em casos semelhantes e em centros com equipamentos especializados. Este caso também destaca a importância da abordagem multidisciplinar. O envolvimento coordenado das áreas de neonatologia, cirurgia plástica, neurocirurgia, genética, infectologia, oftalmologia e neurologia pediátrica foi essencial para o diagnóstico completo, o tratamento oportuno e a prevenção de sequelas. O acompanhamento no longo prazo é fundamental para a detecção de complicações tardias, distúrbios do neurodesenvolvimento ou manifestações de síndromes associadas.

Uma limitação importante deste estudo é o fato de se tratar de um relato de caso único, o que restringe a generalização dos nossos resultados. Embora bem-sucedido neste caso específico, mais pesquisas com uma coorte maior de

pacientes seriam necessárias para validar a aplicabilidade e a eficácia gerais dessa técnica cirúrgica.

Conclusão

Em conclusão, relatamos um caso raro de ACC grave com exposição meníngea, com evolução clínica muito favorável devido ao diagnóstico precoce e à abordagem cirúrgica oportuna. O caso também destaca o valor da técnica de retalho oposto como uma opção eficaz, segura, reproduzível e eficiente em contextos pediátricos complexos. No entanto, o tratamento deve ser individualizado com base na extensão da lesão e no estado geral do neonato, e reafirma-se a importância da intervenção precoce e do planejamento multidisciplinar.

Além disso, o acompanhamento adequado por todas as especialidades é essencial para a detecção rápida de quaisquer complicações, a continuidade do monitoramento do desenvolvimento e a conclusão dos exames pendentes. Ademais, o acompanhamento da cirurgia plástica é fundamental para monitorar o desenvolvimento do retalho, assegurar a cicatrização e prevenir complicações estéticas ou funcionais.

Disponibilidade dos Dados

Os dados serão disponibilizados mediante solicitação ao autor correspondente.

Suporte Financeiro

Os autores declaram que não receberam suporte financeiro de agências dos setores público, privado ou sem fins lucrativos para a realização deste estudo.

Conflito de Interesses

Os autores não têm conflito de interesses a declarar.

Referências

- 1 Evers ME, Steijlen PM, Hamel BC. Aplasia cutis congenita and associated disorders: an update. *Clin Genet* 1995;47(06): 295–301. Doi: 10.1111/j.1399-0004.1995.tb03968.x
- 2 Orphanet. Aplasia cutis congenita [Internet]. Paris: INSERM; c1997–2025 [citado 2025 abr 29]. Disponível em: <https://www.orpha.net/en/disease/detail/1114?name=aplasia%20cutis%20congenita&mode=name>
- 3 Elliott AM, Teebi AS. Further examples of autosomal dominant transmission of nonsyndromic aplasia cutis congenita. *Am J Med Genet* 1997;73(04):495–496
- 4 Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM®). APLASIA CUTIS CONGENITA, NONSYNDROMIC; ACC [Internet]. Baltimore, MD: McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine, Johns Hopkins University; c1966–2025 [citado 2025 abr 29]. Disponível em: <https://www.omim.org/entry/107600>
- 5 Frieden IJ. Aplasia cutis congenita: a clinical review and proposal for classification. *J Am Acad Dermatol* 1986;14(04):646–660. Doi: 10.1016/s0190-9622(86)70082-0
- 6 Bharti G, Groves L, David LR, Sanger C, Argenta LC. Aplasia cutis congenita: clinical management of a rare congenital anomaly. *J Craniofac Surg* 2011;22(01):159–165. Doi: 10.1097/SCS.0b013e3181f73937
- 7 Iljin A, Aliev RM. Aplasia cutis congenita of the scalp: Conservative vs. surgical treatment. *Ann Plast Surg* 2020;84(04):466–470
- 8 Smith DW, Miller JR. Absence of skin at birth (congenital absence of skin). *Am J Dis Child* 1963;105:574–579
- 9 Chitnis A, Nanjappa B. Aplasia cutis congenita: A rare case report and review of literature. *Indian J Plast Surg* 2015;48(01):90–92
- 10 Trujillo-Gómez JR, Becerra-Bonilla D, Sierra-González J. Aplasia cutis congénita tipo IV con exposición de meninges. *Rev Mex Neuroci* 2020;21(01):45–49
- 11 Montero-Gómez RA, Salazar-Durán SA, Ruiz-Silva JH. Aplasia cutis congénita del cuero cabelludo: reporte de caso y revisión de la literatura. *Rev Iber Lat Am Cir Plást* 2021;47(02):188–194
- 12 Pandey A, Dhingra R, Soni N, et al. Surgical reconstruction of aplasia cutis congenita of scalp: Case series and review. *J Cutan Aesthet Surg* 2019;12(01):38–42