

Presentación atípica de aplasia cutis congénita: reporte de caso

Atypical presentation of aplasia cutis congenita: case report.

Abner Bladimir Baquedano Ordoñez¹, Liliana María Oliva Cáceres²

Resumen

ANTECEDENTES: La aplasia cutis congénita (ACC) es una patología poco frecuente constituida por un grupo heterogéneo de formas clínicas, en las cuales existe una ausencia local o generalizada, parcial o completa de todas las capas de la piel desde el nacimiento. Generalmente afecta piel cabelluda provocando alopecia de variable extensión y en menor frecuencia afecta otras áreas. Fue descrita por Cordon en 1767. Es una condición inusual, la incidencia estimada es de 1/10.000 nacimientos vivos; afecta toda la población en general y actualmente se han informado aproximadamente 500 casos en la bibliografía.

CASO CLÍNICO: Recién nacido a término, masculino, con medidas antropométricas proporcionadas; madre de 21 años, primigesta, con controles prenatales adecuados. Nació con APGAR 8 y 9. Al examen físico, se encontraron múltiples defectos cutáneos en área temporal izquierda del cráneo, hemitórax izquierdo y en área plantar derecha. Se realizaron estudios de laboratorio y de imagen en el cual se descartaron enfermedades sistémicas. Se estableció el diagnóstico de ACC atípica, brindando manejo conservador con cuidados locales tópicos comprendido por colocación de compresas con solución salina y vigilancia periódica. Se evaluó tres meses después, encontrando únicamente áreas de alopecia y cicatrices residuales.

CONCLUSIONES: La ACC es una condición poco frecuente en el recién nacido, su detección oportuna en el paciente permitió el llegar a un diagnóstico temprano y facilitó el brindar un tratamiento adecuado, favoreciendo a una rápida y satisfactoria recuperación. Además, así se previenen potenciales complicaciones, evitando el riesgo de secuelas limitantes para el paciente.

PALABRAS CLAVE: Aplasia cutis congénita, *BMS1*, Piel cabelluda, Alopecia cicatricial

Abstract

BACKGROUND: Aplasia cutis congenita (ACC) is a rare pathology consisting of a heterogeneous group of clinical forms, in which there is a local or generalized, partial or complete absence of all layers of the skin from birth. It generally affects hairy skin causing alopecia of variable extension and less frequently affects other areas. It was described by Cordon in 1767. It is an unusual condition; the estimated incidence is 1/10,000 live births; it affects the entire general population and currently approximately 500 cases have been reported in the literature.

CLINICAL CASE: Term newborn, male, with proportionate anthropometric measurements; 21-year-old mother, primigestation, with adequate prenatal controls. He was born with APGAR 8 and 9. On physical examination, multiple skin defects were found in the left temporal area of the skull, left hemithorax and right plantar area. Laboratory and imaging studies were performed in which systemic diseases were ruled out. The diagnosis of atypical ACC was established, providing conservative management with topical local care comprising the placement of compresses with saline solution and periodic monitoring. The patient was evaluated three months later, finding only areas of alopecia and residual scars.

¹ Médico General. Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional Autónoma de Honduras (UNAH). Tegucigalpa, Honduras.

² Dermatóloga. Servicio de Dermatología, Hospital General del Sur. Choluteca, Honduras.

ORCID

<https://orcid.org/0000-0002-3771-0335>
<https://orcid.org/0000-0003-0633-0126>

Recibido: 14 de marzo 2025

Aceptado: 28 de julio 2025

Correspondencia

Abner Bladimir Baquedano Ordoñez
abnerbaquedano@yahoo.es

Este artículo debe citarse como: Baquedano Ordoñez AB, Oliva Cáceres LM. Presentación atípica de aplasia cutis congénita: reporte de caso. Acta Pediatr Méx 2025; 46 (5): 538-545.

CONCLUSIONS: ACC is a rare condition in the newborn, its timely detection in the patient allowed to reach an early diagnosis and facilitated the provision of adequate treatment, favoring a rapid and satisfactory recovery. In addition, potential complications are prevented, avoiding the risk of limiting sequelae for the patient.

KEYWORDS: Aplasia cutis congenita, *BMS1*, Hairy skin, Scarring alopecia.

INTRODUCCIÓN

La aplasia cutis congénita (ACC) es una patología poco frecuente constituida por un grupo heterogéneo de formas clínicas en las cuales existe una ausencia local o generalizada, parcial o completa de todas las capas de la piel en algunas zonas del organismo desde el nacimiento¹⁻⁶. Generalmente afecta la piel cabelluda provocando alopecia de variable extensión y con menor frecuencia afecta el tronco y las extremidades⁷⁻¹⁰, pudiendo causar defectos en apéndices dérmicos, tejido subcutáneo y hueso^{11,12}.

Fue descrita por Cordon en 1767, al observarla en las extremidades de dos pacientes. En 1826 William Campbell identificó que esta afección ocasionó defectos en la piel cabelluda en dos pacientes que fallecieron, uno por hemorragia del seno sagital superior y otro por hidrocefalia¹². Su nombre proviene del término griego *a* (sin), *plassein* (formación), y los latinos *cutis* (piel) y *congenitus* (con nacimiento)^{13,14}.

Es considerada una condición congénita rara, ocurre en el 0.01% de los nacimientos¹⁵⁻¹⁷; la mortalidad es del 18 al 50% de los casos, afecta toda la población en general y se han informado aproximadamente 500 casos en la bibliografía^{12,14,18}.

A continuación, presentamos el caso de un recién nacido masculino con ACC atípica, resaltando la importancia del conocimiento de esta inusual patología y de las múltiples condiciones a las que se le asocia, para ofrecer un mejor abordaje diagnóstico y terapéutico.

CASO CLÍNICO

Recién nacido a término, masculino, 2,600g, talla de 60cm, parto eutócico; madre de 21 años, primigesta, con controles prenatales adecuados. Nació con APGAR 8 y 9. Al examen físico, se encontraron múltiples defectos cutáneos caracterizados por dos úlceras localizadas en área temporal izquierda del cráneo, 0.5-1.0cm de diámetro y una úlcera en hemitórax izquierdo, 1.0cm de diámetro; ambos sitios con lesiones de características similares; circulares, con bordes regulares, bien delimitados, centro con presencia de tejido de granulación, y también dos neoformaciones en área plantar derecha, 1.0-2.0cm de diámetro, húmedos, blandos y friables (**Figura 1**).

Se realizó biometría hemática y química sanguínea, sin encontrar alteraciones. Ultrasonido transfontanelar y abdominal que descartaron compromiso sistémico. Se realizó ultrasonido de partes blandas en área plantar derecha, reportando dos granulomas que se extendían hasta tejido



Figura 1. A-B. Úlceras en área temporal izquierda del cráneo y hemitórax izquierdo, respectivamente, presencia de centro con tejido de granulación. **C.** Nódulos rojizos en área plantar derecha.

celular subcutáneo. Debido a la presentación clínica se estableció el diagnóstico de ACC atípica, brindando manejo conservador con cuidados locales tópicos comprendido por compresas con solución salina y vigilancia periódica. No se realizaron estudios o procedimientos genéticos diagnósticos ya que no se cuentan con ello en nuestra región. Se evaluó tres meses después, encontrando únicamente áreas de alopecia y cicatrices residuales. (**Figura 2**)

DISCUSIÓN

La aplasia cutis congénita (ACC) es una alteración caracterizada por la ausencia de epidermis, dermis, tejido celular subcutáneo y, en ocasiones, de hueso o duramadre¹⁸⁻²⁰.

Puede ser de origen exógeno y raramente de origen hereditario¹³. 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 gené-

ticas como el síndrome de Patau (trisomía 13), síndrome de Edwards (trisomía 18), síndrome de Adams-Oliver, síndrome de Anderson-Ho-llister-Szalay, síndrome de Johanson-Blizzard y síndrome de Golt; embarazos gemelares o triples^{11,16,17,21}; infecciones intrauterinas como el virus de la inmunodeficiencia humana, el virus de la varicela zóster, el virus del herpes y el SARS-CoV-2; ingestión de teratógenos como metimazol, carbimazol, misoprostol, diclofenaco sódico y ácido valproico^{5,13,15,18}. El consumo de algunos tóxicos como marihuana, cocaína, heroína y alcohol durante el embarazo podría aumentar el riesgo de desarrollar esta condición^{10,19}. En los casos familiares con herencia autosómica dominante o recesiva (casos no sindrómicos), se han asociados con una mutación heterocigótica en el gen *BMS1* (611448) en el cromosoma 10q11; un gen implicado en la función de los fibroblastos, aunque hay muchos informes de mutaciones esporádicas relacionados con otros genes que podrían causar la afección^{7,17,18}. En el caso del paciente, no se encontraron factores de riesgos asociados, como;

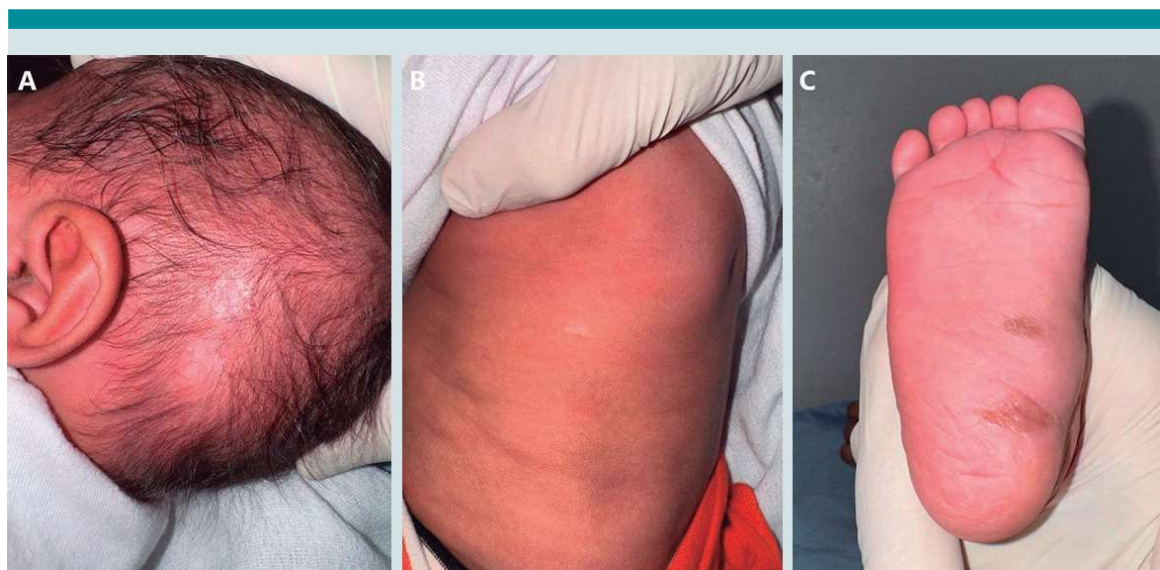


Figura 2. Seguimiento a los tres meses con manejo conservador. **A.** Presencia de dos placas alopécicas circulares. **B.** Cicatriz hipopigmentada en hemitórax izquierdo. **C.** Involución de nódulos, presencia de cicatrices hiperpigmentadas residuales en área plantar derecha.

consumo de teratógenos, infecciones maternas durante el embarazo o antecedentes relacionados con anomalías genéticas heredables.

La ACC está presente al nacimiento y afecta fundamentalmente la piel cabelluda, 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 antebrazos, rodillas, ambos lados del tronco y el cuello, en orden decreciente de frecuencia; cuando se ven afectados lugares que no son el cuero cabelludo, a menudo son simétricos bilateralmente.

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^{4,11,13,19}, o por tejido cicatricial⁷. Coincidiendo con el tipo de lesiones presentadas en el caso descrito, no obs-

tante, se encontraban en área temporal y tórax izquierdo, y en área plantar derecha en forma de neoformaciones; dichas lesiones únicamente de manera unilateral. Estas lesiones pueden presentarse como un caso aislado (defectos solitarios o múltiples, que afectan uno o más distritos de la piel) o acompañado de alteraciones a otros niveles, incluso formando parte de otros síndromes. **(cuadro 1)**^{3,6-8} Sin embargo, se manejó como una entidad aislada, en vista de la falta de afecciones generalmente asociadas con ACC.

Existen varias formas de clasificar la patología, la más utilizada es la desarrollada por Frieden, ya que toma en cuenta topografía, número de lesiones y asociaciones, formando nueve grupos **(cuadro 2)**^{4,13,22,23}. Dicha clasificación no encajó con la distribución topográfica de las lesiones encontradas, por lo que se consideró como una presentación atípica.

El diagnóstico de la ACC es principalmente clínico^{3,5,12,16}. La histopatología no suele ser

Cuadro 1. Afecciones asociadas con ACC de las que se conoce su causa genética o cromosómica^{7,17} (continúa en la siguiente página)

Condición asociada con ACC	Herencia	MIM	Gen/es	Función(es) principal(es) del gen	Sitio de aplasia cutis
Aplasia cutis congénita no sindrómico	Autosómica dominante / Esporádica	107,600	<i>BMS1</i>	Ensamblaje de ribosomas	Piel cabelluda
Displasia dérmica facial 3, tipo Settleis	Autosómica recesiva	227,260	<i>TWIST2</i>	Unión ADN/proteína; dimerización de proteínas	Bitemporal; preauricular
Displasia dérmica facial 4	Autosómica recesiva	614,974	<i>CYP26C1</i>	Procesos metabólicos de los esteroides	Bitemporal; preauricular
Síndrome de Finlay-Marks (piel cabelluda-oreja-pezones)	Autosómica dominante	181,270	<i>KCTD1</i>	Señalización WNT; proteína vinculante	Piel cabelluda
Síndrome branquio-óculo-facial	Autosómica dominante	113,620	<i>TFAP2A</i>	Unión ADN/proteína; factor de transcripción	Cervical; preauricular
EB de unión con atresia pilórica	Autosómica recesiva	226,730	<i>ITGA6/ITGB4</i>	Adhesión a la superficie celular / señalización	Generalizado
EBS con estenosis pilórica	Autosómica recesiva	612,138	<i>PLEC1</i>	Comunicación célula-célula; formación de colágeno	Generalizado
EBS con cicatrices y pérdida de cabello	Autosómica dominante	617,294	<i>KLHL24</i>	Sustrato de la ligasa de ubiquitina receptor	Extremidades; abdomen
EBD Tipo Bart	Autosómica dominante	132,000	<i>COL7A1</i>	Fibrilla de anclaje	Extremidades
Síndrome de Adams-Oliver	Autosómica dominante	100,300	<i>ARHGAP31; DLL4; RPJ; NOTCH1; DOCK6; EOGT</i>	Activador de GTPasa; adhesión celular; citoesqueleto; señalización NOTCH	Piel cabelluda
Defectos cutáneos lineales con ACM	Ligado al cromosoma X Dominante	300,887	<i>COX7B</i>	Respiración mitocondrial	Cara; cuello; manos
Microftalmia con defectos cutáneos lineales	Ligado al cromosoma X Dominante	309,801	<i>HCCS</i>	Respiración mitocondrial	Cara; cuello
Síndrome de Even-plus	Autosómica recesiva	616,854	<i>HSPA9</i>	Proteína de choque térmico en mitocondrias	Cuero cabelludo; cara
Síndrome de Johanson-Blizzard	Autosómica recesiva	243,800	<i>UBR1</i>	Ubiquitinación	Piel cabelluda
Síndrome de Goltz-Gorlin	Ligado al cromosoma X Dominante	305,600	<i>PORCN</i>	Señalización WNT	Cuero cabelludo; generalizado
Dermopatía restrictiva, letal	Autosómica recesiva	275,210	<i>LMNA; ZMPSTE24</i>	Matriz celular, estabilidad nuclear; cromatina	Generalizado
Síndrome de Pallister-Killian	Cromosómico	601,803	?	?	Generalizado

Cuadro 1. Afecciones asociadas con ACC de las que se conoce su causa genética o cromosómica^{7,17}

Condición asociada con ACC	Herencia	MIM	Gen/es	Función(es) principal(es) del gen	Sitio de aplasia cutis
Trisomía 13	Cromosómico	-	?	?	Piel cabelluda
Del 19q13.11	Cromosómico	613,026	<i>LSM14A</i> ; <i>ZNF599</i> ; <i>ZNF302</i> ; <i>ZNF181</i> ; <i>UBA2</i> ; <i>WTIP</i> ; <i>ZNF30</i>	Unión de proteínas; procesamiento del ARN; ubiquitinación de la transcripción	Cuero cabelludo

ACC=aplasia cutis congénita, MIM=Herencia Mendeliana en el Hombre, EB=epidermólisis ampollosa, EBS=epidermólisis ampollosa simple, EBD=epidermólisis ampollosa distrófica, MCA=anomalías congénitas múltiples.

Cuadro 2. Tipos de Aplasia Cutis Congénita según Frieden^{4,13,22,23}

Grupo	Topografía	Número	Asociaciones	Herencia
1	Piel cabelluda	Única	Ninguna	AD o E
2	Piel cabelluda		Defectos de extremidades inferiores	AD
			Cutis marmorata telangiectásica	
			Hemangiomas	
			Malformaciones arteriovenosas	
			Pezones supernumerarios	
3	Piel cabelluda	Única	Pelo lanoso	E
			Variante: síndrome de Adams Oliver	
			Nevos sebáceos	
4	Piel cabelluda	Única	Síndrome de nevo epidérmico	Variable según asociaciones
			Colobomas	
			Mielomeningocele, porencefalia	
			Angiomatosis leptomeníngea	
5	Tronco o extremidad inferior	Única (extensa)	Disrafismo espinal	Variable
			Onfalocelo, gastrosquisis	
			Feto papiráceo	
6	Extremidad inferior	Única	Infarto placentario	Variable
			Epidermólisis ampollosa simple, de unión o distrófica	
7	Extremidades superiores e inferiores	Única (extensa)	Subtipo asociado a: atresia pilórica o duodenal, estenosis ureteral, defectos renales o craneofaciales, distrofia ungueal	Variable
			Ninguna	
8	Variable	Única o múltiples	Infección intrauterina por virus	Variable
			Fármacos	
9	Sindrómico	Única o múltiples	Síndromes de: Patau, Wolf-Hirschhorn, Johanson-Blizzard, Goltz, Delleman.	

AD=autosómica dominante, E= espontánea.

necesaria³. La decisión de realizar una biopsia para ayudar en el diagnóstico debe tomarse con cuidado para evitar dañar las estructuras subyacentes¹². La histopatología en la aplasia cutis congénita muestra ausencia de epidermis y/o dermis con un subcutis delgado y apéndices ausentes o rudimentarios. Los defectos más grandes (> 4 cm) se asocian más comúnmente con defectos subyacentes y conllevan un mayor riesgo de complicaciones. Por lo tanto, se deben realizar imágenes con ecografía o resonancia magnética en todos estos casos^{5,6,20}.

Los principales diagnósticos diferenciales obligados de la ACC son epidermólisis ampollosa y síndrome de hipoplasia dérmica focal, aunque existen otras entidades que se deben considerar como traumatismos por fórceps o electrodos para monitorización craneal en el periodo periparto, herpes neonatal y termólisis ampollosa transitoria del recién nacido¹². Diagnósticos diferenciales que fueron descartados debido a la ausencia de antecedentes infecciosos, traumáticos y de correlación clínica ante las lesiones encontradas.

No existe un consenso sobre el manejo terapéutico de la ACC^{10,16-18}. El tratamiento de inicio suele ser con apósitos glicerizados, parches hidrocoloides, antibióticos tópicos y emolientes, 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^{3,8,16,17}. El tratamiento quirúrgico está indicado en casos de aplasias extensas (defectos de tamaño > 15 cm) y este consiste en la realización de injertos, plastias, cierre primario, colgajos y craneoplastia reconstructiva temprana, con los que se han logrado muy buenos resultados^{2,4,14,18}. Las cicatrices residuales,

alopecias o contracturas se pueden corregir con una segunda cirugía de revisión^{8,14}.

Las complicaciones de la ACC son poco frecuentes y no se asocian con su mortalidad; las más frecuentes son: infección local, descamación, meningitis, trombosis del seno sagital, hemorragias, infecciones óseas y desequilibrio electrolítico; igualmente, este padecimiento se asocia con malformaciones morfológicas, como meningocele, angiomas, estenosis craneal, gastrosquisis y extrofia vesical^{2,3,10,12,17}.

Existen dos grupos para establecer el pronóstico: el primero es el de los pacientes en que la aplasia cutis es una entidad aislada y el segundo, el de los que la combinan con síndromes y malformaciones aisladas²³. Para el primer grupo el pronóstico es excelente para la vida y la función^{3,8}; como en el caso descrito. Para el segundo depende de las asociaciones subyacentes, y además, en gran medida de la extensión y el espesor del defecto. Si solamente afecta piel cabelluda, dejará una alopecia cicatrizal y el pronóstico será bueno tanto para la vida como para la función del paciente, excepto en casos extensos en que afecta a extremidades inferiores, donde en ocasiones la cicatriz restringe u obstaculiza el crecimiento adecuado. En casos con mayor espesor, el pronóstico es variable; dependiendo del caso, la mortalidad se incrementa hasta el 50% cuando el defecto incluye cráneo y duramadre²³.

CONCLUSIONES

La ACC es una condición poco frecuente en el recién nacido, su detección oportuna en el paciente permitió el llegar a un diagnóstico temprano y facilitó el brindar un tratamiento adecuado, favoreciendo a una rápida y satisfactoria recuperación. Además, así se previenen

potenciales complicaciones, evitando el riesgo de secuelas limitantes para el paciente.

REFERENCIAS

1. Wang Y, Dupuis L, Jobling R, Kannu P. Aplasia cutis congenita associated with a heterozygous loss-of-function UBA2 variant. *Br J Dermatol*. 2020;182(3):792-794.
2. Thadchanamoorthy V, Dayasiri K, Thirukumar M, Thamilvannan N, Chandraratne SH. Multiple aplasia cutis congenita type V and fetus papryaceous: a case report and review of the literature. *J Med Case Reports*. 2021;15(1):110.
3. Mushtaq S, Nofal A. Frieden's type 7 aplasia cutis congenita in a premature neonate. *J Dtsch Dermatol Ges*. 2021;19(5):766-767. doi: 10.1111/ddg.14418.
4. Arslanca SB, Arslanca T, Koç A. Aplasia cutis congenita: a case report. *Journal of Obstetrics and Gynaecology*. 2019;39(6):860-1.
5. Cammarata-Scalisi F, Diociaiuti A, De Guerrero B, Willoughby CE, Callea M. Membranous aplasia cutis congenita in trisomy 18. *Ital J Pediatr*. 2020;46(1):120.
6. Gassenmaier M, Bösmüller H, Metzler G. Aplasia cutis congenita of the scalp: Histopathologic features and clinicopathologic correlation in a case series. *J Cutan Pathol*. 2020;47(5):439-45.
7. Kariminejad A, Vahidnezhad H, Ghaderi-Sohi S, Ghannadan AR, Youssefian L, Parsimehr E, et al. Widespread aplasia cutis congenita in sibs with *PLEC1* and *ITGB4* variants. *American J of Med Genetics Pt A*. 2019;179(8):1547-55.
8. Schierz IAM, Giuffrè M, Del Vecchio A, Antona V, Corsello G, Piro E. Recognizable neonatal clinical features of aplasia cutis congenita. *Ital J Pediatr*. 2020;46(1):25.
9. Souissi A, Ben Lagha I, Mama M, Chelly I, Haouet S, Mokni M. Aplasia cutis congenita with dermal melanocytosis. *Aust J Dermatology*. 2021;62(2).
10. Silva Díaz E, Molini Menchón MO, Estébanez Corrales A, García-Vázquez A, Estañ Capell J, Sáez-Martín L, et al. Type V aplasia cutis congenita in a preterm newborn successfully resolved. *Dermatologic Therapy*. 2020;33(6).
11. Lee YJ, Kim SA, Moon SH. An aplasia cutis congenita: suggestion of management algorithm. *Journal of Craniofacial Surgery*. 2019;30(8):2493-6.
12. Ayala-Lozano MN, Velasco-Castro JC, Cruz-Urrego JL, Mosquera-Sepúlveda GV, García-Agudelo L. Aplasia cutis: una afección infrecuente. *Dermatol Rev Mex* 2024; 68 (2): 275-278.
13. Marrero Gil A, Águila Calero G, Vázquez Pis L, 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*. 2021;11(1):100-5.
14. Charvillat O, Plancq MC, Haraux E, Tourneux P, Gouron R, Klein C. Aplasia cutis congenita of both knees: A new therapeutic strategy. *Archives de Pédiatrie*. 2020;27(5):277-80.
15. Jiang Y, Yu X, Deng MG, Wu CX, Xu XY, Luo T, et al. Maternal SARS-CoV-2 infection and aplasia cutis congenita in a newborn. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2022;36(11):e868-e870.
16. Ngeow A, Hui C, Chua AWC, Koh M, Ong YS, Poon WB. Challenges in the management of extensive aplasia cutis congenita. *BMJ Case Rep*. 2022;15(2):e246627.
17. Rose MD. An Extensive Case of Aplasia Cutis Congenita. *Cureus*. 2024;16(6):e63215.
18. Ogundipe KO, Kadiri IA, Oluwayemi IO, Ogundare EO, Wash YS, Wuraola IO. Aplasia cutis congenita: dilemma of management in a resource-limited scenario. *J Surg*. 2020;5:1274.
19. Morgado-Carrasco D, Fustà-Novell X. Dermoscopic Findings in Membranous Aplasia Cutis: Differential Diagnosis to Exclude Other Forms of Focal Alopecia in Infants. *Actas Dermosifiliogr*. 2021;112(3):275-277. doi: 10.1016/j.ad.2019.06.009.
20. Chessa MA, Filippi F, Patrizi A, Vollono L, Sechi A, D'Ercole M, et al. Aplasia cutis: clinical, dermoscopic findings and management in 45 children. *Acad Dermatol Venereol*. 2020;34(11).
21. Schnabel F, Kamphausen SB, Funke R, Kaulfuß S, Wollnik B, Zenker M. Aplasia cutis congenita in a *CDC42* - related developmental phenotype. *American J of Med Genetics Pt A*. 2021;185(3):850-5.
22. Neri I, Magnano M, Pini A, Ricci L, Patrizi A, Balestri R. Congenital Volkmann syndrome and aplasia cutis of the forearm: a challenging differential diagnosis. *JAMA Dermatol*. 2014;150(9):978-80.
23. Campos-Fernández MDM, Siu-Moguel C, Velázquez-González E. Aplasia cutis: presentación de un caso y revisión de la literatura. *Piel*. 2009;24(2):73-6.