

Een neonat met twee huiddefecten ter plaatse van de kleine fontanel

Diagnose

Aplasia cutis congenita

De huidafwijking werd geduid als aplasia cutis congenita (ACC). De incidentie van ACC wordt geschat op 1 op de 10.000 pasgeborenen.¹ ACC kan overal op het lichaam aanwezig zijn, maar wordt meestal op de behaarde hoofdhuid gezien. De vorm kan variëren van rond (in de meeste gevallen) tot ovaal, lineair of zelfs stervormig. Solitaire laesies zijn vaker beschreven (70-75%) dan dubbele laesies. Naast afwezigheid van de huid, kunnen ook de onderliggende botstructuren afwezig zijn, meestal geassocieerd met grote defecten.²

ACC kan onderdeel zijn van enkele specifieke syndromen, maar kan ook als geïsoleerd defect voorkomen. Niet-syndromale ACC kan veroorzaakt worden door omgevingsfactoren, maar ook is autosomaal dominante overerving beschreven, zoals het meest waarschijnlijk in onze casus. De etiologie is nog onbekend. Het meest voorkomende syndroom dat geassocieerd is met ACC is het adams-oliversyndroom. Bij dit syndroom, dat meestal dominant wordt overgeërfd, wordt de ACC vergezeld van afwijkingen aan de perifere extremiteiten en cardiale afwijkingen. Ook komt het geassocieerd met multiële congenitale afwijkingen voor bij enkele chromosomale afwijkingen, waaronder trisomie 13. Autosomaal dominante overerving van solitaire ACC werd eerder beschreven, maar er werden geen ziekte veroorzakende genmutaties gevonden met de in 1999 beschikbare methoden.³ De behandeling van ACC is nog controversieel, omdat er onvoldoende ervaring is opgedaan met de verschillende behandelvormen.² Over het algemeen kan men stellen dat huiddefecten kleiner dan 2 cm zonder blootliggen van vitale structuren conservatief kunnen worden behandeld, met aandacht voor infectiepreventie. De defecten sluiten zich spontaan na enkele weken, met achterlating van een litteken. Grotere defecten kunnen conservatief of chirurgisch behandeld worden. Per individuele casus moet worden overwogen wat de beste optie is, rekening houdend met risico's van interventie, de mogelijkheid om een gerooteerde huidflap te gebruiken bij grote defecten, het (intracraniale) infectie- en bloedingsrisico, maar ook het risico op dehydratie door verdamping ter plaatse van een groot wondoppervlak. In het geval van bovenstaande casus kon, gezien de geringe grootte van het defect, een conservatief beleid worden gevoerd. Bij poliklinische controle na zes weken waren de laesies mooi gescleroseerd.

Referenties

1. Prager W, Scholz S, Rempel R. Aplasia cutis congenita in two siblings. *Eur J Dermatol.* 2002;12:228-30.
2. Santos de Oliveira R, Barros Juca CE, Lopes Lins-Neto A, Aparecida do Carmo Rego M, Farina J, Machado HR. Aplasia cutis congenita of the scalp: is there a better treatment strategy? *Childs Nerv Syst.* 2006;22(9):1072-9.
3. Fimiani M, Seri M, Rubegni P, Cusano R, De Aloe G, Forabosco P, et al. Autosomal dominant aplasia cutis congenita: report of a large Italian family and no hint for candidate chromosomal regions. *Arch Dermatol Res.* 1999;291(12):637-42.

Trefwoorden

aplasia cutis congenita, huiddefecten, adamsoliversyndroom