

ACC, hvilket er en markant lavere mortalitet end opgjort i internationale studier, og betryggende i forhold til prognosen for børn med ACC.

Mange af børnene med ACC var registreret i LPR med yderligere misdannelser, med overrepræsentation af dermatologiske, kardiale og muskuloskeletale misdannelser samt øre-næse-hals-misdannelser. Dette tydeliggør, at børn med ACC skal undersøges grundigt for yderligere misdannelser, og at mere omfattende syndromer bør overvejes ved ACC.

KONKLUSION

ACC er en sjældent forekommende medfødt huddefekt, men incidensen i LPR kan tyde på, at tilstanden ikke altid diagnosticeres eller rapporteres. På grund af de mulige komplikationer, associationer og øget risiko for andre misdannelser er det vigtigt at genkende tilstanden og undersøge børn med ACC grundigt.

Ved små læsioner uden knogledefekt er prognosen god. Ved midtlinjedefekter skal man være opmærksom på, at der kan være ledsagende dysrafisme, og MR-skanning af cerebrum bør overvejes. Med ultralydskanning af cerebrum kan man ofte påvise knogledefekt ved nonmembranøs ACC. Nyfødte med ACC bør ligeledes henvises til dermatologisk vurdering og sårbehandling.

KORRESPONDANCE: Rasmus á Rogvi. E-mail: rasmus@rogvi.dk

ANTAGET: 25. september 2014

PUBLICERET PÅ UGESKRIFTET.DK: 24. november 2014

INTERESSEKONFLIKTER: Forfatterens ICMJE-formularer er tilgængelige sammen med artiklen på Ugeskriftet.dk

LITTERATUR

- Bharti G, Groves L, David LR et al. Aplasia cutis congenita: clinical management of a rare congenital anomaly. *J Craniofac Surg* 2011;22:159-65.
- Zhou J, Zheng L, Tao W. Systemic aplasia cutis congenita: a case report and review of the literature. *Pathol Res Pract* 2010;206:504-7.
- Moss C, Shahidullah H. Naevi and other developmental defects. I: Burns T, Breathnach S, Cox N et al, red. *Rook's Textbook of Dermatology*. 8 edition. Oxford: Wiley-Blackwell, 2010:98-106.
- OMIM. <http://omim.org/entry/107600> (1. okt 2014).
- Evers ME, Steijnen PM, Hamel BC. Aplasia cutis congenita and associated dis-orders: an update. *Clin Genet* 1995;47:295-301.
- Elliott AM, Teebi AS. Further examples of autosomal dominant transmission of nonsyndromic aplasia cutis congenita. *Am J Med Genet* 1997;73:495-6.
- Hubert A, Bonneau D, Couet D et al. Aplasia cutis congenita of the scalp in an infant exposed to valproic acid in utero. *Acta Paediatr* 1994;83:789-90.
- Yoshihara A, Noh J, Yamaguchi T et al. Treatment of Graves' disease with anti-thyroid drugs in the first trimester of pregnancy and the prevalence of congenital malformation. *J Clin Endocrinol Metab* 2012;97:2396-403.
- Jelin AC, Glenn OA, Strachowski L et al. Membranous aplasia cutis congenita: a recognizable lesion on prenatal sonography. *J Ultrasound Med* 2009;28:1393-6.
- Held I, Rose C, Hamm H et al. The hair collar sign – a possible indication of cranial dysraphism. *J Dtsch Dermatol Ges* 2011;9:136-8.
- Frieden IJ. Aplasia cutis congenita: a clinical review and proposal for classification. *J Am Acad Dermatol* 1986;14:646-60.
- Orpha.net www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=EN&Expert=1114 (1. okt 2014)
- Harvey G, Solanki NS, Anderson PJ et al. Management of aplasia cutis congenita of the scalp. *J Craniofac Surg* 2012;23:1662-4.
- Skoufi G, Lialios G, Plachouras N et al. Aplasia cutis congenita: successful conservative treatment. *Pediatr Int* 2006;48:507-9.
- Lahiri A, Nishikawa H. A nonadherent dressing for aplasia cutis congenita. *J Plast Reconstr Aesthet Surg* 2006;59:781-2.
- Sen Z. Aplasia cutis congenita of the scalp: conservative treatment after failed surgical treatment. *J Ankara Med School* 2003;25:205-10.
- Chung KH, Kim TK, Cho BC et al. Surgical treatment of aplasia cutis congenita with acellular dermal graft and cultured epithelial autograft. *Dermatol Surg* 2009;35:546-9.
- Browning JC. Aplasia cutis congenita: approach to evaluation and management. *Dermatol Ther* 2013;26:439-44.

Aplasia cutis congenita

Rasmus á Rogvi¹, Mette Sommerlund² & Esben Thyssen Vestergaard¹

KASUISTIK

1) Børneafdelingen, Hospitalsenheden Vest
2) Dermato-venerologisk Afdeling, Aarhus Universitetshospital

Ugeskr Læger
2014;176:V09140483

Aplasia cutis congenita (ACC) er en medfødt defekt af huden, som kan ses sporadisk, som led i syndromer eller associeret til indtag af medicin i graviditeten [1]. Sygdommen er sjælden med en incidens opgjort i internationale studier på 1:3.000-10.000 fødsler, mens der i det danske landspatientregister i perioden 1997-2009 var registreret en incidens på ca. 1 tilfælde pr. 13.000 fødsler [2-4].

SYGHEHISTORIER

I. En dreng, der blev født vaginalt ved gestationsalder (GA) 39 + 3 efter et ukompliceret fødselsforløb, havde

en fødselsvægt på 3.660 g. Graviditeten havde været ukompliceret, og moderen havde ikke indtaget medicin under graviditeten. Der blev ikke taget skalp-pH, anlagt kop eller anvendt andre instrumenter i forbindelse med fødslen.

Kort tid efter fødslen bemærkede man en ca. 5 × 4 cm stjerneformet skarpt afgrænset huddefekt på toppen af skalpen (**Figur 1A**). Ved palpation var der ikke mistanke om misdannelse af den underliggende kranieknogle. Den øvrige objektive undersøgelse afslørede ikke andre misdannelser eller abnorme fund.

Diagnosen ACC blev stillet på grundlag af det klini-

ske billede. En efterfølgende MR-skanning af cerebrum viste normale forhold. Læsionen blev ikke dækket eller behandlet og helede spontant. Syv måneder efter fødslen var læsionen helet med alopecia (Figur 1B).

II. En dreng, der blev født vaginalt ved GA 41 + 5, havde en fødselsvægt på 4.405 g. Ved fødslen blev en rund huddefekt på ca. 2 x 1,5 cm på toppen af hovedet observeret. Defekten havde en mat, gennemsigtig hinde, der ikke væskede. Der var ikke klinisk mistanke om underliggende knogleddefekt. Den objektive undersøgelse afslørede ikke andre misdannelser og gav ikke mistanke om syndromer. Også i dette tilfælde blev diagnosen ACC stillet på grundlag af de kliniske fund. Der blev foretaget en CT af cerebrum, der var normal, og en MR-skanning af cerebrum og columna, der ligeledes var normal.

Defekten blev initialt behandlet som et myelomeningocele. Efterfølgende blev den behandlet med et sølvprodukt (Physiotulle Ag dækket med Mepilex og CareFix) med daglige sårskift. Defekten helede på 14 dage med efterfølgende alopecia.

III. En dreng, der blev født vaginalt ved GA 41 + 1, havde en fødselsvægt på 4.330 g. Ved fødslen blev en rund »hudløs plet« på ca. 2 x 2 cm over vertex observeret. Pædiatrisk tilsyn tilskrev hudlæsionen, at der var opstået et trykmærke efter fødslen pga. barnets størrelse. Der var ikke mistanke om knogleddefekt, og der blev ikke foretaget en MR-skanning af cerebrum. Efter fødslen kom der infektion i såret, som blev vurderet af en praktiserende hudlæge, der stillede diagnosen ACC på grundlag af de kliniske fund. Drengen blev ti uger gammel vurderet på en dermatologisk specialafdeling, hvor læsionen var helet med alopecia. Da han var tre år, var der ingen syndromtegn, og det helede ACC målte 2,5 x 1,9 cm. Der sås let hypertrofisk arvæv med alopecia. Forældrene ønskede kirurgisk korrektion inden hans skolestart.

DISKUSSION

I de tre sygehistorier fremhæves typiske kliniske forløb ved ACC. Alle repræsenterer nonsyndromisk ACC. I to af tilfældene blev ACC erkendt umiddelbart efter fødslen og behandlet henholdsvis konservativt og med meningocele- og sårpleje. Den sidste sygehistorie viser, at læsionen let overses eller tilskrives eksterne faktorer.

Læsionerne kan behandles enten konservativt eller kirurgisk, afhængig af størrelse og lokalisation, men det er stadig kontroversielt, hvilken behandling der er den optimale [2]. De forskellige behandlinger af læsionerne i de tre sygehistorier kan formentlig ligeledes tilskrives den fortsatte debat om den optimale behandling samt et varierende kendskab til tilstanden.

Misdannelserne kan være associeret med defekt af

FIGUR 1



Kort tid efter fødslen sås en ca. 5 x 4 cm stjerneformet huddefekt på toppen af skallen (A) hos patienten i sygehistorie I. Syv måneder efter fødslen var læsionen helet med alopecia (B).

den underliggende kranieknogle, og der er set øget hyppighed af misdannelser i mange organsystemer blandt børn, der er født med ACC [4].

Med denne kasuistik ønsker vi at henlede opmærksomheden på det kliniske billede ved ACC. På grund af risikoen for infektion, knogleddefekt, meningocele, encefalocoele og association til flere syndromer og misdannelser bør børn, der er født med ACC, undersøges grundigt. Billeddiagnostik i form af ultralyd eller MR-skanning af cerebrum må overvejes [4, 5]. Det anbefales, at barnet vurderes af både en pædiater og en dermatolog med henblik på diagnose, associerede tilstande, ætiologi og optimering af lokalbehandling.

KORRESPONDANCE: Rasmus á Rogvi. E-mail: rasmus@rogvi.dk

ANTAGET: 18. september 2014

INTERESSEKONFLIKTER: Forfatterens ICMJE-formularer er tilgængelige sammen med artiklen på Ugeskriftet.dk

LITTERATUR

1. Evers ME, Steijlen PM, Hamel BC. Aplasia cutis congenita and associated disorders: an update. *Clin Genet* 1995;47:295-301.
2. Bharti G, Groves L, David LR et al. Aplasia cutis congenita: clinical management of a rare congenital anomaly. *J Craniofac Surg* 2011;22:159-65.
3. Circumscribed cutaneous aplasia of the vertex. www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=EN&Expert=1114 (27. sep 2014).
4. á Rogvi R, Sommerlund M, Vestergaard ET. Aplasia cutis congenita er en sjælden og muligt underrapporteret misdannelse. *Ugeskr Læger* 2014;176:V05140276.
5. Browning JC. Aplasia cutis congenita: approach to evaluation and management. *Dermatol Ther* 26:439-44.