



Aanvullend onderzoek bij aplasia cutis congenita op de scalp

C.E. Meccanici¹, E.J. Mendels²

Aplasia cutis congenita (ACC) is een zeldzaam ziektebeeld met een incidentie van 0,5-2,8 per 10.000 pasgeborenen [1] en wordt gekarakteriseerd door het plaatselijk ontbreken van de huid bij de geboorte. [2,3] De aandoening werd voor het eerst beschreven in 1767 door M. Cordon. [4] De laesies worden in 86% van de gevallen solitair op de hoofdhuid gezien (meestal rond de kruin) [5,6], maar kunnen ook op de romp en ledematen voorkomen. De omvang van de laesies varieert tussen de 0,5 en 200 cm² [6,7], maar is meestal kleiner dan 100 cm². Soms is ACC geassocieerd met andere lichamelijke afwijkingen of syndromen, waarvan het adams-oliversyndroom een bekende is. [1,2]

Op basis van het klinisch beeld kan onderscheid worden gemaakt tussen de volgende ACC-vormen:

- membraneus, gekenmerkt door een kleine ronde of ovale laesie met een scherp begrensde geërodeerde, bulleuze, verlittekende (als gevolg van heling in utero) of atrofische en glimmende oppervlakte en
- non-membraneus, zich presenterend als een groter, kartelig, irregulair defect met vaak diepere ulceraties (figuur 1). [8,9]



Figuur 1. Aplasia cutis congenita – non-membraneuze variant.

Laatstgenoemde komt in 30% van de gevallen voor en is soms erfelijk belast. [9] Een membraneuze ACC is het meest voorkomende type, kent geen duidelijke erfelijke component [9] en wordt soms samen gezien met het zogenoemde *hair collar sign*: een ring van langere, ruwere, dikkere, donkerdere haren ten opzichte van het overige hoofdhaar, gelegen rond het defect (figuur 2). [8,10]

De op dit moment meest gehanteerde classificatie voor de interpretatie van ACC is die van Frieden uit 1986 (tabel 1). Deze is gebaseerd op de locatie van de afwijking en de aanwezigheid van andere abnormaliteiten. [2] De uiteenlopende presentatie van ACC bemoeilijkt het vinden van één onderliggende oorzaak. [1] Endogene factoren (zoals foetus papyraceus, foutieve sluiting van de neurale buis, genetische afwijkingen en vaatafwijkingen) en exogene factoren (infecties, intra-uterien- of geboortetrauma, placentale infarctering en teratogenen) worden als mogelijke oorzaken beschreven. [11]



Figuur 2. Aplasia cutis congenita met 'hair collar sign'.

¹ Medisch student, afdeling Dermatologie, Erasmus MC, Rotterdam

² Dermatoloog, afdeling Dermatologie, Erasmus MC, Rotterdam

Gevolgen van ACC op de scalp zijn lastig te voorspellen. Kleine, oppervlakkige hoofdhuiddefecten genezen gemiddeld genomen gedurende de eerste weken tot maanden na de geboorte spontaan, waardoor er plaatselijk enkel een kale plek achterblijft. [5] Echter, 15 tot 30% van de patiënten blijkt een onderliggend defect van het periost, schedelbot en/of de dura te hebben. [2,3] Hierdoor bestaat door expositie van de hersenen en de sagittale sinus een risico op infectie, veneuze trombose en bloeding. [3] Daarnaast zijn cerebrale (vaat)malformaties bij ACC gerapporteerd. [12] In een studie waarbij men uitsluitend heeft gekeken naar de aanwezigheid van het *hair collar sign*, werd in 41% van de gevallen een onderliggende abnormaliteit gediagnosticeerd, waaronder een cerebrale veneuze malformatie (25%) en andere anomalieën in het centraal zenuwstelsel (12,5%). [10] Deze complicaties tezamen geven een mortaliteitsrisico van 20-55%. [13]

Omdat de gevolgen van ACC uitgebreid en levensbedreigend kunnen zijn, is adequaat aanvullend (beeldvormend) onderzoek belangrijk. Dit is met name van belang voor de grootste patiëntengroep met ACC met een solitair defect op de scalp (tabel 1, groep 1). [2] Echter, hierover is weinig bekend en bestaat geen protocol of richtlijn. Dit leidt tot onzeker, afwachtend of juist overdadig handelen. Want in welke gevallen is aanvullend onderzoek geïndiceerd? En welk aanvullend onderzoek dient dan te worden uitgevoerd? Om deze vragen te kunnen beantwoorden, werd een systematisch literatuuronderzoek verricht over aanvullend onderzoek bij solitaire ACC op de scalp. Op basis van de gevonden informatie doen wij hierover een voorstel.

Tabel 1. Friedens classificatie voor aplasia cutis congenita.

Groep	Karakteristieken	Overervingspatroon
1	Hoofdhuid ACC zonder multiple anomalieën	AD of sporadisch
2	Hoofdhuid ACC met geassocieerde abnormaliteiten van de ledematen	AD
3	Hoofdhuid ACC met geassocieerde epidermale en organoïde naevi	Sporadisch
4	ACC boven op embryologische malformaties	Afhankelijk van onderliggende ziekte
5	ACC met geassocieerde fetus papyraceus of placentale infarctering	Sporadisch
6	ACC geassocieerd met EB	Afhankelijk van type EB
7	ACC van extremiteiten zonder blaarvorming	AD of AR
8	ACC veroorzaakt door specifieke teratogenen	Geen
9	ACC geassocieerd met malformatiesyndromen	Variabel

ACC = aplasia cutis congenita; AD = autosomaal dominant;
AR = autosomaal recessief; EB = epidermolysis bullosa

Tabel 2. Zoekstrategie per database.

Embase
('skin aplasia'/exp OR (((skin OR cutis OR cutan* OR dermal* OR scalp) NEAR/3 aplasia) OR (congenital NEAR/6 skin NEAR/3 (absen* OR defect* OR abnormal* OR anomal*)))ab,ti)
Medline Ovid
(((((skin OR cutis OR cutan* OR dermal* OR scalp) ADJ3 aplasia) OR (congenital ADJ6 skin ADJ3 (absen* OR defect* OR abnormal* OR anomal*)))ab,ti,kf.)
Web of Science
TS=(((skin OR cutis OR cutan* OR dermal* OR scalp) NEAR/2 aplasia) OR (congenital NEAR/5 skin NEAR/2 (absen* OR defect* OR abnormal* OR anomal*)))) AND DT=(article) AND LA=(english)
Cochrane Central
(((((skin OR cutis OR cutan* OR dermal* OR scalp) NEAR/3 aplasia) OR (congenital NEAR/6 skin NEAR/3 (absen* OR defect* OR abnormal* OR anomal*)))ab,ti)
Google Scholar
"skin cutis cutaneous dermal scalp aplasia" "aplasia cutis" "absence*skin" congenital congenitally congenital

METHODE

Een zoekopdracht werd uitgevoerd in de elektronische databanken Embase, Medline Ovid, Web of Science, Cochrane Central en Google Scholar (tabel 2). Wetenschappelijke artikelen gepubliceerd voor 7 maart 2017 werden in de zoektocht meegenomen. Relevante artikelen werden door twee beoordelaars onafhankelijk van elkaar geselecteerd op basis van de titel en het abstract. Discrepancies werden overlegd. Artikelen die overeenstemmen met onze van tevoren vastgelegde inclusie- en exclusiecriteria zijn geïncludeerd (tabel 3). Vervolgens zijn de referenties van de geïncludeerde artikelen doorgenomen en hieruit de relevante artikelen geselecteerd.

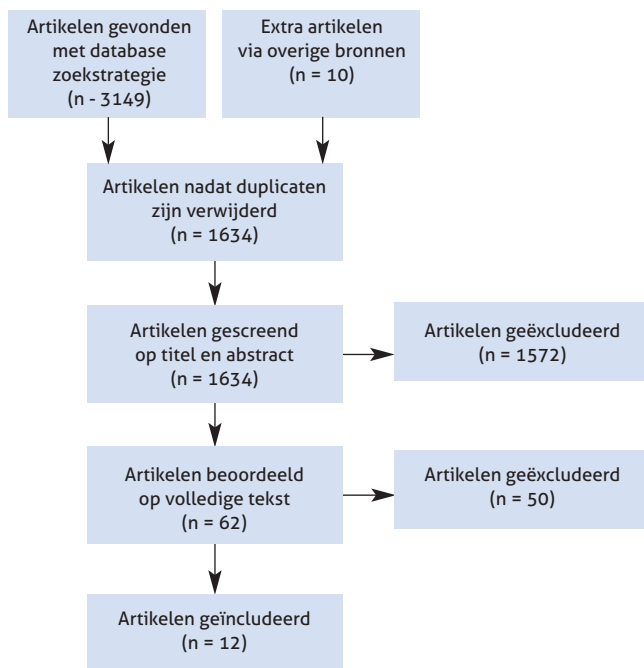
RESULTATEN

De initiële zoekstrategie leverde 3149 artikelen op: 1438 artikelen in Embase.com, 933 in Medline Ovid, 578 in Web of Science, 200 in Google Scholar en 0 in Cochrane Central. Na exclusie van duplicaten bleven er 1624 artikelen over. Door handmatig de referentielijsten van deze artikelen door te lopen, werden er 10 aanvullende artikelen gevonden. Van de totale 1634 artikelen

Tabel 3. Selectiecriteria voor literatuuronderzoek.

Inclusiecriteria	Exclusiecriteria
Solitair ACC	Multipel ACC-laesies
ACC-defect gelegen op hoofdhuid	Onderliggend syndroom
Aanvullend onderzoek	Andere dermatologische ziekten
Beeldvormend onderzoek	Dier- en in-vitrostudies

ACC = aplasia cutis congenita



Figuur 3. Stroomdiagram.

werden na beoordeling van de titel en het abstract 1572 onderzoeken geëxcludeerd. Er werden 62 artikelen volledig bestudeerd. In totaal voldeden 12 artikelen aan de inclusiecriteria (figuur 3).

De relevante resultaten zijn in tabel 4 samengevat. De meeste literatuur bestaat uit casereports en caseseries. Deze beschrijven de diagnostiek bij één of meerdere ACC-patiënten en lichten hierbij soms het onderzoek van voorkeur toe. In zes artikelen werd gestart met een röntgenfoto van het hoofd [11,14-16,19,22] en in vier met echografisch onderzoek om een botdefect uit te sluiten [1,16-18], waarna in vijf studies alsnog een MRI- en/of CT-scan werd gemaakt. [11,14,15,18,22] In drie studies werd direct een MRI-scan verricht om onderliggende pathologie uit te sluiten. [1,20,21]. Eén studie raadt een CT- en/of MRI-scan af vanwege blootstelling aan röntgenstraling en het sedatierisico. [16] Browning maakt onderscheid tussen een membraneus en non-membraneus ACC-defect. [1] Bij membraneuze ACC adviseert hij een MRI-scan omwille van het risico op ectopisch neurale weefsel. Bij non-membraneuze ACC wordt nauwkeurig lichamelijk onderzoek geadviseerd om onderliggende syndromen uit te sluiten, waarna echografie kan worden overwogen om onderliggende botdefecten aan te tonen. Bij ACC met een *hair collar sign* adviseren Drolet et al. een MRI-scan van het hoofd [14]; zij beschrijven vier pasgeborenen met dit klinisch beeld en cerebrale afwijkingen. Tot slot bespreekt en vergelijkt een recent retrospectief cohortonderzoek de specificiteit van verschillende typen aanvullend onderzoek bij 56 patiënten met een *hair collar sign*. [10] Deze studie wijst uit dat botdefecten die met MRI worden aangetoond, met echografie of radiografie in respectievelijk 26% en 30% van de gevallen worden gemist. Daarnaast mist transfrontale echografie 10% van de abnormaliteiten van het centraal zenuwstelsel die een MRI wel ontdekt. Hun advies bij het *hair collar sign* luidt: een MRI-scan van het hoofd. [10]

DISCUSSIE

ACC van de hoofdhuid wordt doorgaans door een dermatoloog of kinderarts gediagnosticeerd op basis van het klinisch beeld. De obstetrische en familieanamnese zijn van belang en de placenta wordt onderzocht. Om onderliggende syndromen uit te sluiten wordt veelal uitgebreid lichamelijk onderzoek verricht, in het bijzonder van ectodermale structuren als huid, haar, tanden en nagels, eventueel aangevuld met neurologisch onderzoek. [2] De meeste studies bevestigen het belang van lichamelijk onderzoek. [1,2,10,14-20] Echter, meestal worden bij de ACC-patiënten uit groep 1 (tabel 1) hierbij geen bijzonderheden gevonden, waardoor in de praktijk aanvullend (beeldvormend) onderzoek zelden wordt verricht. Desalniettemin heeft 15-30% van deze patiënten een onderliggend botdefect, met mogelijke bloedingen en infecties tot gevolg. [2,3] De kans hierop wordt waarschijnlijk groter bij een omvangrijker defect; exacte percentages ontbreken. Bij meerdere casestudies waarbij chirurgisch werd ingegrepen, werd een hoog risico op complicaties geschat bij hoofdhuiddefecten groter dan 3-4 cm. [1,2,7] Deze grens is arbitrair.

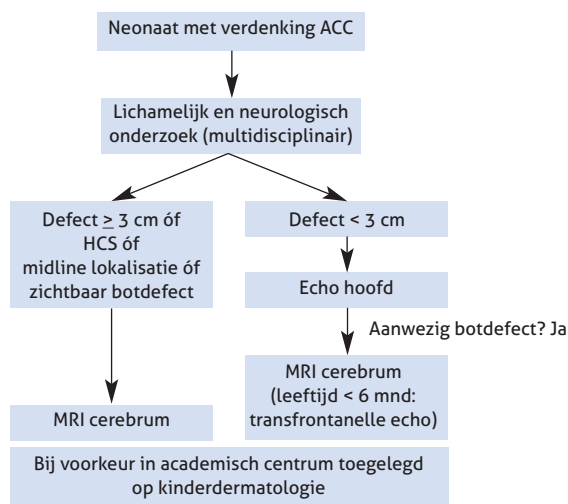
Daarnaast bestaat er een risico op neuro-ectodermale abnormaliteiten bij ACC-patiënten. [12] De retrospectieve cohortstudie van Bessis et al. toont dat patiënten met een *hair collar sign* (met of zonder ACC) in 41% van de gevallen een onderliggende neuro-ectodermale anomalie hebben. [10] Ook is recent -na het verrichten van ons systematisch literatuuronderzoek- een retrospectieve studie gepubliceerd waarbij negentig ACC-patiënten in kaart zijn gebracht. [25] Hiervan bleken drie van de achttien ACC-patiënten met een botdefect een onderliggende cerebrovasculaire anomalie te hebben. Echter, het is uit deze studie niet duidelijk hoeveel patiënten zonder botdefect een neuro-ectodermale anomalie hebben. Daarnaast is het niet bekend of onderliggende neuro-ectodermale afwijkingen bij ACC en/of het *hair collar sign* altijd klinisch relevant zijn; langetermijnstudies ontbreken. In een prospectieve studie waarbij van 3966 gezonde kinderen een MRI-scan van het hoofd werd gemaakt, blijkt namelijk dat 25,6% van de kinderen een cerebrale afwijking had waarbij slechts in 0,43% klinische follow-up noodzakelijk was. [26]

Passend aanvullend onderzoek is om bovengenoemde redenen belangrijk. Echter, het literatuuronderzoek biedt hierop geen eenduidig antwoord. De meerderheid van de artikelen is gedeeld en kent weinig patiënten. Daarnaast zijn de ACC-defecten moeilijk met elkaar te vergelijken omdat deze niet op dezelfde wijze zijn getypeerd, de diameter van het defect grotendeels niet is vastgelegd, alsmede een nauwkeurige lokalisatie op de hoofdhuid of overige klinische kenmerken van het defect en onderliggende pathologie ontbreken. In enkele studies wordt membraneus van non-membraneus onderscheiden, maar de praktijk leert dat dit verschil niet altijd te maken is. Bij aanwezigheid van het *hair collar sign* en midline-lokalisatie bestaat matige bewijskracht voor de noodzaak van een MRI-scan van het cerebrum vanwege mogelijk onderliggende neuro-ectodermale afwijkingen. [10,25] Ook de recente studie van Patel et al. adviseert bij ACC met het *hair collar sign*, midlinelokalisatie, afwijkingen > 5 cm, palpabele noduli en/of vasculaire huidafwijkingen een echografisch onderzoek

Tabel 4. Aanvullend onderzoek bij solitaire ACC van de hoofdhuid.

Bron	Studie	Kliniek	Gekozen aanvullend onderzoek	Opmerking
Bassi et al. [20]	Casereport (n = 1)	6 cm ² membraneus ACC hoofdhuiddefect met HCS	1. MRI hoofd	
Beekmans et al. [19]	Caseserie (n = 4)	20 cm ² ACC hoofdhuiddefect	1. X-schedel	
Bessis et al. [10]	Retrospectieve cohortstudie (n = 78)	HCS	Echo hoofd versus echo en MRI hoofd, transfrontanelle echo versus transfrontanelle echo en MRI hoofd, X-schedel versus X-schedel en MRI hoofd	Advies: MRI hoofd
Bharti et al. [21]	Casereport (n = 2), review	8 cm ² ACC hoofdhuid- en schedeldefect	1. MRI hoofd	
Browning [1]	Review	Membraneus en non-membraneus ACC hoofdhuiddefect	Membraneus: 1. MRI hoofd Non-membraneus: 1. Lichamelijk onderzoek 2. Echografie hoofd	
Brzezinski et al. [22]	Review	ACC hoofdhuiddefect		Advies work-up ACC: 1. Laboratoriumonderzoek 2. X-hoofd 3. Histopathologisch onderzoek aangedane hoofdhuid 4. Echo (MRI bij geassocieerde malformaties en complicaties) 5. Prenatale testen 6. Anamnese medicatiegeschiedenis tijdens zwangerschap, endocrinologische status zwangere, geassocieerde aandoeningen 7. Genetisch onderzoek
Drolet et al. [15]	Casereport (n = 4)	< 3 cm ACC hoofdhuiddefect met HCS	1. X-schedel 2. MRI-scan (en CT-scan) hoofd 3. Histopathologisch onderzoek aangedane hoofdhuid	Advies: lichamelijk en neurologisch onderzoek, MRI-scan hoofd
Hioki et al. [16]	Casereport (n = 1)	0,15 cm ² ACC hoofdhuiddefect	1. Echografie (met Doppler) hoofd 2. X-schedel ter uitsluiting botdefect	CT en MRI afgeraden vanwege blootstelling aan radioactieve straling en sedatierisico
Leboucq et al. [11]	Casereport (n = 1)	Groot ACC hoofdhuid- en schedeldefect	1. X-schedel 2. Bij schedel- afwijkingen: CT-scan of MRI hoofd (angiografie)	Met oculaire, cardiale, cerebrale en abdominogenitale echografie mogelijke viscerale malformaties opsporen
Martínez-Lage et al. [14]	Casereport (n = 1)	12 cm ² ACC hoofdhuid- en schedeldefect	1. Routine bloedonderzoek 2. X-schedel 3. CT-scan hoofd	
Roche-Gamón et al. [17]	Casereport (n = 1)	1 cm ACC hoofdhuiddefect met HCS	1. Echo hoofd en transfrontanelle echo	Advies: 1. CT-scan hoofd: beoordeling mogelijk schedeldefect 2. MRI-scan hoofd indien aanwezig schedeldefect
Zuko et al. [18]	Casereport (n = 1)	1 cm ACC hoofdhuiddefect	1. Echo hoofd 2. MRI-scan hoofd	Advies: middels MRI uitbreiding van de laesie analyseren

ACC = aplasia cutis congenita; HCS = hair collar sign; CT = computertomografie; MRI = magnetic resonance imaging



Figuur 4. Algoritme advies aanvullend onderzoek bij ACC.

ACC = aplasia cutis congenita; HCS = hair collar sign;

MRI = magnetic resonance imaging

(< 6 maanden) of MRI-scan van het hoofd (> 6 maanden) vanwege hoge verdenking op onderliggende betrokkenheid van het centrale zenuwstelsel. [25]

Advies aanvullend onderzoek bij solitaire aplasia cutis congenita van de hoofdhuid (figuur 4).

Anders dan het huidige, meestal afwachtende beleid, achten wij beeldvormend onderzoek geïndiceerd bij elke casus met ACC vanwege de aanwijsbare morbiditeit en mortaliteit en om meer inzicht te verkrijgen in het ziektebeeld, ondanks dat hierdoor misschien toevalsbevindingen zullen worden gedaan.

Voorafgaand aan beeldvorming dient uitgebreid lichamelijk en neurologisch onderzoek te worden verricht om andere abnormaliteiten of syndromen op te sporen en de ernst van het ACC-defect in te schatten. Dit gebeurt bij voorkeur in multidisciplinaire setting van een (kinder)dermatoloog, kinderarts en/of (kinder)neuroloog. Histopathologisch onderzoek (biopsie) achten wij alleen zinvol bij grote twijfel over de diagnose en dient altijd plaats te vinden na echografisch onderzoek van het defect. Laboratoriumonderzoek heeft geen meerwaarde als er geen bijzonderheden worden gevonden bij het lichamelijk onderzoek.

Een defect < 3 cm zonder *hair collar sign* lijkt een lage kans te hebben op neuro-ectodermale afwijkingen waarbij wij van mening zijn dat echografie volstaat ter uitsluiting van een botdefect. Bij een aanwezig botdefect na echografisch onderzoek dient alsnog een MRI-scan te worden gemaakt ter uitsluiting van intracraniale afwijkingen. Onder de leeftijd van 6 maanden zou een MRI-scan vervangen kunnen worden door een minder belastend transfontanel echografisch onderzoek, verricht door een ervaren neonatoloog of radioloog. Bij een zichtbaar defect van het bot tijdens het lichamelijk onderzoek is een MRI-scan van belang aangezien echografisch onderzoek kan leiden tot bloeding door manipulatie van de echokop.

Grotere ACC-defecten (≥ 3 cm) en defecten met een *hair collar sign* ongeacht de grootte, lijken frequenter gepaard te gaan met neuro-ectodermale afwijkingen. MRI (eventueel MRA) kan deze afwijkingen goed aantonen zonder stralingsbelasting. In de eerste levensweken kan de neonaat hierbij worden ingebakerd zonder dat sedatie noodzakelijk is.

Wij achten het raadzaam bij midlinedefecten ongeacht de grootte een MRI te maken van cerebrum en myelum. Bij patiënten < 3 maanden kan volstaan worden met echografisch onderzoek.

Bij klinisch relevante afwijkingen na beeldvormend onderzoek dient de patiënt onder controle te blijven bij een (kinder)dermatoloog, kinderarts en/of neuroloog, bij voorkeur in een centrum waar expertise kan worden opgebouwd. Bij instabiele toestand en/of zichtbaar botdefect is ziekenhuisopname geïndiceerd voor aanvullende behandeling.

TOEKOMST

Veel vragen over ACC blijven onbeantwoord. Mogelijk helpt ons voorstel om meer grip te krijgen op de beslissing wanneer en welk aanvullend onderzoek kan worden toegepast bij kinderen met solitaire ACC op de scalp. Op deze manier kan ook meer inzicht worden verkregen in het risico op onderliggende (neuro-ectodermale) abnormaliteiten, evenals de hiermee gepaard gaande klinische kenmerken van het defect en de prognose van deze patiëntengroep. Een (multicenter) retro- en prospectief onderzoek is derhalve gewenst. Tot slot stellen wij de huidige classificatie van ACC en de definitie *membraneus* versus *non-membraneus* ter discussie.

CONCLUSIE

Er werd een systematisch literatuuronderzoek verricht naar aanvullend (beeldvormend) onderzoek bij solitaire aplasia cutis congenita op de scalp. Hoewel er niet voldoende bewijskracht bestaat, doen wij op basis van de huidige literatuur - ook om meer inzicht te krijgen in het ziektebeeld - het volgende voorstel:

- Bij defect < 3 cm: echografisch onderzoek ter uitsluiting van botdefect. Als botdefect aanwezig: MRI-scan cerebrum ter uitsluiting van intracraniale afwijkingen of transfontanel echografisch onderzoek bij patiënten < 6 maanden.
- Bij defect ≥ 3 cm of aanwezigheid van het *hair collar sign* of midlinelokalisatie en/of zichtbaar botdefect ongeacht de grootte: MRI-scan cerebrum (eventueel aangevuld met echografisch onderzoek of MRI-scan myelum).
- Bij overige (cutane) afwijkingen bij lichamelijk en/of neurologisch onderzoek en/of klinisch relevante neuro-ectodermale afwijkingen na beeldvorming, verdient 'vervolgbezoek op maat' de voorkeur in multidisciplinaire setting van een (kinder)dermatoloog, kinderarts en/of (kinder)neuroloog. Bij voorkeur vindt bovenstaande zorg plaats binnen een centrum waar expertise kan worden opgebouwd.

LITERATUUR

1. Browning JC. Aplasia cutis congenita: Approach to evaluation and management. *Dermatol Ther* 2013;26(6):439-44.
2. Frieden IJ. Aplasia cutis congenita: A clinical review and proposal for classification. *J Am Acad Dermatol* 1986;14(4):646-60.
3. Demmel U. Clinical aspects of congenital skin defects. I. Congenital skin defects on the head of the newborn. *Eur J Pediatr* 1975;121(1):21-50.
4. Cordon M. Extrait d'une lettre au sujet de trois enfants de la même mère nés avec partie des extrémités dénuée de peau. *J Med Chir Pharm* 1767;26:2.
5. Stephan MJ, Smith DW, Ponzi JW. Origin of scalp vertex aplasia cutis. *J Pediatr* 1982;101(5):850-3.
6. Silberstein E, Pagkalos VA, Landau D, et al. Aplasia cutis congenita: clinical management and a new classification system. *Plast Reconstr Surg* 2014;134(5):766e-74e.
7. Maillet-Declerck M, Vinchon M, Guerreschi P, et al. Aplasia cutis congenita: Review of 29 cases and proposal of a therapeutic strategy. *Eur J Pediatr Surg* 2013;23(2):89-93.
8. Drolet B, Prendiville J, Golden J, Enjolras O, Esterly NB. 'Membranous aplasia cutis' with hair collars: Congenital absence of skin or neuroectodermal defect? *Arch Dermatol* 1995;131(12):1427-31.
9. Baselga E, Torrel A, Drolet BA, Zambrano A, Alomar A, Esterly NB. Familial nonmembranous aplasia cutis of the scalp. *Pediatr Dermatol* 2005;22(3):213-7.
10. Bessis D, Bigorre M, Malissen N, et al. The scalp hair collar and tuft signs: A retrospective multicenter study of 78 patients with a systematic review of the literature. *J Am Acad Dermatol* 2017;76(3):478-87.
11. Leboucq N, Montoya Martinez YP, Montoya-Vigo F, Castan P. Aplasia cutis congenita of the scalp with large underlying skull defect: A case report. *Neuroradiology* 1994;36(6):480-2.
12. Fowler GW, Dumars KW. Cutis aplasia and cerebral malformation. *Pediatrics* 1973;52(6):861-4.
13. Wexler A, Harris M, Lesavoy M. Conservative treatment of cutis aplasia. *Plast Reconstr Surg* 1990;86(6):1066-71.
14. Drolet B. The hair collar sign: Marker for cranial dysraphism. *Pediatrics* 1995;96:5.
15. Beekmans SJA, Haumann TJ, Vandertop WP, Mulder JW. Aplasia cutis congenita in 4 infants. *Ned Tijdschr Geneesk* 2002;146(39):1842-5.
16. Martínez-Lage JF, Almagro MJ, López Hernández F, Poza M. Aplasia cutis congenita of the scalp. *Child's Nerv Syst* 2002;18(11):634-7.
17. Winston KR, Ketch LL. Aplasia cutis congenita of the scalp, composite type: The criticality and inseparability of neurosurgical and plastic surgical management. *Pediatr Neurosurg* 2016;51(3):111-20.
18. Roche-Gamón E, Febrer-Bosch I, Alegre de Miquel V. Hair collar sign associated with scalp aplasia cutis congenita. *Actas Dermo-Sifiliogr* 2007;98(6):442-3.
19. Brzezinski P, Pinteala T, Chiriac AE, Foia L, Chiriac A. Aplasia cutis congenita of the scalp- what are the steps to be followed? Case report and review of the literature. *An Bras Dermatol* 2015;90(1):100-3.
20. Jelin AC, Glenn OA, Strachowski L, Vargas JE. Membranous aplasia cutis congenita: a recognizable lesion on prenatal sonography. *J Ultrasound Med* 2009;28(10):1393-6.

SAMENVATTING

Aplasia cutis congenita (ACC) is een zeldzame aandoening waarbij de huid bij de geboorte plaatselijk ontbreekt. ACC komt dikwijls solitair op de hoofdhuid voor en gaat dan mogelijk gepaard met een onderliggend defect van het periost, schedelbot en/of de dura, met als gevolg een verhoogd risico op infecties, veneuze trombose en bloedingen. Ook kan het samen gezien worden met het zogenoemde hair collar sign dat is geassocieerd met neuro-ectodermale abnormaliteiten. Deze complicaties geven tezamen een mortaliteitsrisico van 20-55%. Er is weinig bekend over het aanvullend onderzoek bij solitaire ACC van de hoofdhuid. Daarom werd een systematisch literatuuronderzoek verricht. Wij achten op basis van de beschikbare kennis uitgebreid lichamelijk en neurologisch onderzoek in multidisciplinaire setting geïndiceerd bij elke casus met ACC. Bij een defect ≥ 3 cm of aanwezigheid van een hair collar sign, of midlinelokalisatie, of zichtbaar botdefect ongeacht de grootte, adviseren wij een MRI-scan van het hoofd en eventueel myelum. Bij een defect < 3 cm volstaat een echo ter uitsluiting van een botdefect. Bij eventuele afwijkingen bij de echo dient alsnog een MRI-scan gemaakt te worden ter analyse van intracranieële afwijkingen.

TREFWOORDEN

aplasia cutis congenita – solitair hoofdhuiddefect – neonat – aanvullend onderzoek – echo – MRI – CT

SUMMARY

Aplasia cutis congenita (ACC) is a rare condition in which localized areas of skin are absent at birth. Most lesions occur as solitary lesions on the scalp and can be associated with an underlying defect of the periosteum, skull or dura with an increased risk of infection, venous thrombosis and haemorrhage. It can also be seen with a so-called 'hair collar sign', which is associated with neuroectodermal anomalies. These complications have a mortality rate of 20-55%. A systemic review was conducted on imaging tests in patients with solitary ACC on the scalp. We advise physical and neurological examination in a multidisciplinary setting for all patients. In case of a defect ≥ 3 cm, a 'hair collar sign', a midline defect and/or a visible bone defect we recommend to perform an MRI scan. In case of a defect < 3 cm ultrasound imaging is sufficient to exclude an underlying bone defect. If so, an MRI-scan is advised to rule out intracranial abnormalities.

KEYWORDS

aplasia cutis congenita – solitary scalp defect – neonate – imaging tests

CORRESPONDENTIEADRES

Elodie Mendels

E-mail: e.mendels@erasmusmc.nl