

REPORTE DE CASO

# PSEUDODIDIMOSIS APLÁSTICO-SEBÁCEA: REPORTE DE UN CASO PEDIÁTRICO

Melisa Belén Carosio <sup>1,a</sup>, Lidia Norma Barabini <sup>1,a</sup>, María Natalia Castro <sup>1,a</sup>, Mónica Liliana Yarza <sup>1,a</sup>, Daniel Navacchia <sup>2,3,b</sup>, Jorge Alejandro Laffargue <sup>1,a</sup>

## FILIACIÓN

<sup>1</sup> Servicio de Dermatología, Hospital General de Niños Dr. Pedro de Elizalde, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina

<sup>2</sup> Departamento de Patología, Hospital General de Niños Dr. Pedro de Elizalde, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina

<sup>3</sup> Facultad de Medicina, Universidad de Buenos Aires, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina

<sup>a</sup> Médico pediatra, especialista en dermatología infantil

<sup>b</sup> Médico patólogo, especialista en anatomía patológica y medicina legal

## RESUMEN

La pseudodidimosis aplástico-sebácea (PDAS) se define por la coexistencia de una lesión de aplasia cutis congénita (ACC) y un nevo sebáceo (NS). Esta asociación infrecuente se explica como un ejemplo de pseudodidimosis, que corresponde a la presencia de dos lesiones cutáneas diferentes localizadas próximas entre sí, causadas por una mutación en una célula progenitora pluripotente. La PDAS puede presentarse de manera aislada, o formando parte de algunos síndromes como el síndrome de Schimmelpenning o SCALP (acrónimo en inglés, se caracteriza por la presencia de Nevo sebáceo, malformaciones del sistema nervioso central, aplasia cutis congénita, dermoide del limbo ocular y nevos pigmentarios o nevos melanocíticos congénitos gigantes). Se requiere un seguimiento a largo plazo de estos pacientes, debido a las comorbilidades asociadas que pueden presentar, especialmente neurológicas y oftalmológicas. Presentamos el caso de un paciente pediátrico con PDAS, acompañado de anomalías neurológicas y oftalmológicas. El interés de la comunicación recae en presentar una entidad infrecuente, escasamente documentada en la literatura.

**Palabras clave:** Nevo Sebáceo de Jadassohn, Aplasia Cutánea Congénita, Pseudodidimosis aplástico-sebácea; Síndrome de Schimmelpenning-Feuerstein-Mims, Síndrome de SCALP. (Fuente: DeCS BIREME)



## PSEUDODIDYMOISIS APLASTICOSEBACEA: A PEDIATRIC CASE REPORT

### ABSTRACT

Pseudodidymosis aplasticosebacea (PDAS) refers to the coexistence of two different congenital skin disorders: aplasia cutis congenita (ACC) and a sebaceous nevus (SN). This rare association can be interpreted as an instance of pseudodidymosis, defined as the occurrence of two distinct cutaneous lesions in close proximity, resulting from a mutation in a pluripotent progenitor cell. PDAS can occur in isolation or as part of certain syndromes, such as Schimmelpenning syndrome or SCALP syndrome (an acronym for SN, central nervous system malformations, ACC, limbal dermoid, and pigmented nevi or giant congenital melanocytic nevi). A long-term follow-up of these patients is required, due to the associated comorbidities they may present, especially neurological and ophthalmological. We report the case of a pediatric patient with PDAS, accompanied by neurological and ophthalmological abnormalities. The purpose of this report is to describe a rare entity that is scarcely documented in the literature.

**Keywords:** Nevus Sebaceous of Jadassohn, Aplasia Cutis Congenita, pseudodidymosis aplasticosebacea, Schimmelpenning-Feuerstein-Mims Syndrome, SCALP syndrome. (Source: MeSH NLM)

### Citar como:

Carosio MB, Barabini LN, Castro MN, Yarzá ML, Navacchia D, Laffargue JA. Pseudodidimosis aplástico-sebácea: Reporte de un caso pediátrico. Rev Pediatr Espec. 2025;4(3):138-142. doi:10.58597/rpe.v4i3.118

### Correspondencia:

Melisa Belén Carosio  
Dirección: Av. Montes de Oca 40, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina (1270)  
Correo: melibcarosio@gmail.com

Recibido: 30/06/2025

Aprobado: 16/09/2025

Publicado: 30/09/2025



Esta es una publicación con licencia de Creative Commons Atribución 4.0 Internacional.

## INTRODUCCIÓN

La PDAS se define por la coexistencia de lesiones de ACC y NS, que se localizan próximas entre sí.<sup>1,2,3</sup> Esta asociación fue explicada inicialmente como un fenómeno de didimosis (o manchas gemelas), una forma de mosaicismo genómico caracterizada por la presencia de dos o más poblaciones celulares con distinta composición genética, resultante de una recombinación poscigótica, de células somáticas en etapas tempranas del desarrollo.<sup>2,4,5</sup> Este concepto fue reemplazado por el de pseudodidimosis en 2023, por los doctores Happle y Torrelo alegando que dos lesiones cutáneas diferentes localizadas próximas entre sí, serían causadas por una mutación en una célula progenitora pluripotente.<sup>1</sup>

La ACC se caracteriza por la ausencia completa o parcial de un área circunscrita de la piel y con menos frecuencia del hueso al momento del nacimiento.<sup>6</sup> Afecta frecuentemente el cuero cabelludo, pero también puede localizarse en otras partes del cuerpo como cara, tronco o extremidades.<sup>1,6</sup> Pueden presentarse de forma aislada o en asociación con otras anomalías, como defectos de las extremidades.<sup>2</sup> En el 70 % de los casos, el trastorno se presenta como un defecto solitario en el cuero cabelludo; las lesiones dobles ocurren en aproximadamente el 20 % de los pacientes y las triples en aproximadamente el 5%.<sup>5</sup>

El NS se trata de un nevo ectodérmico mixto, epidérmico-anexial,<sup>7</sup> que contiene componentes epidérmico, folicular, sebáceo, apocrino y ecrino. Más de la mitad de las lesiones se encuentra en el cuero cabelludo, un tercio en la cara, rara vez se ven en el cuello y excepcionalmente se localizan en el tronco o en las extremidades. Se trata de lesiones congénitas que pueden estar presentes desde el nacimiento o hacerse evidente los primeros meses o años de vida. Siguen característicamente las líneas de Blaschko, adoptando una forma ovalada o en coma. El aspecto clínico varía con la edad, probablemente por un número aumentado de receptores de andrógenos en todos sus componentes, que se ven estimulados

durante la pubertad. En niños, se manifiesta como una placa alopecica de superficie lisa, coloración amarillento-anaranjada, aterciopelada al tacto. A partir de la adolescencia adquiere un aspecto verrugoso y un color más amarillento amarronado, a veces mal oliente.<sup>5,8</sup>

Presentamos el caso de un paciente pediátrico con ACC asociada a NS bajo la forma de PDAS, acompañado de anomalías neurológicas y oftalmológicas. El interés de la comunicación recae en presentar una condición rara, escasamente reportada en la literatura, que requiere seguimiento multidisciplinario por sus comorbilidades asociadas.<sup>3</sup>

## CASO CLÍNICO

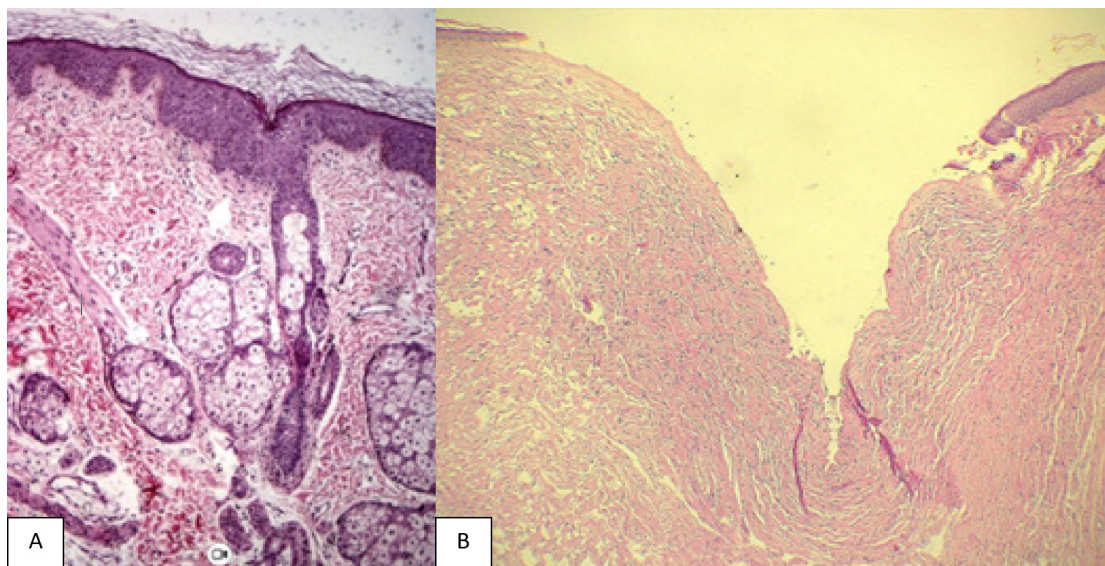
Se presenta el caso de un paciente masculino de 21 días de vida, oriundo de Argentina, hijo de padres no consanguíneos y sin antecedentes de exposición a tóxicos durante la gestación como así tampoco antecedentes perinatólogicos o familiares de relevancia. El mismo consultó en el Hospital General de Niños Dr. Pedro de Elizalde por presentar desde el nacimiento en región temporal izquierda extendiéndose hacia frontal y parietal, una placa alopecica, asalmonada, aterciopelada al tacto, compatible con NS. Adyacente a estas lesiones, se observaban dos placas alopecicas en región parietooccipital, redondeadas, pequeñas (0.5 cm de diámetro), rodeadas por collar periférico de pelo, compatibles con ACC, ver Figura 1. Adicionalmente, se observó en el examen físico era la presencia de una lesión sobre elevada, redondeada, del color de su piel, consistencia firme-elástica, que se encontraba a nivel del párpado superior izquierdo en la unión del tercio interno con el tercio medio. La misma con aspecto clínico sugestivo de coloboma de párpado y comprometía la implantación de las pestañas y la oclusión completa del párpado, generando leve retracción palpebral, (v. Figura 2). Se realizó biopsia cutánea de las lesiones de cuero cabelludo, confirmándose el diagnóstico de NS y ACC (v. Figura 3).



**Figura 1.** A) Nevo sebáceo en región temporal izquierda. B) Lesiones de aplasia cutis en región parietooccipital.



**Figura 2.** Coloboma de párpado superior izquierdo.



**Figura 3.** Anatomía patológica de las lesiones cutáneas, con tinción de hematoxilina-eosina. A) Nevo sebáceo (aumento 100x): piel con capa córnea ortoqueratósica, con hiperqueratosis infundibular. En la dermis hay folículos pilosos hipoplásicos, rodeados de lóbulos de glándulas sebáceas. B) Aplasia cutis (aumento 40x): piel con capa córnea ortoqueratósica, con pérdida de sustancia en el centro de la muestra. En todo el espesor de la dermis, hasta los lóbulos adiposos, no se demuestran anexos cutáneos.

Con diagnóstico presuntivo de PDAS, se realizó valoración neurológica y oftalmológica. El examen ocular confirmó el diagnóstico de coloboma de párpado, evidenciando, además, coloboma de ambas pupilas, conjuntivización de la córnea y alteración pigmentaria de la retina. En cuanto al estudio neurológico, se realizó una resonancia magnética nuclear (RMN) a los cuatro meses de vida que informaba: surcos ensanchados, quiste aracnoideo que comprimía y desplazaba estructuras adyacentes y aumento del ventrículo lateral izquierdo, con verticalización de la tienda del cerebelo y cuerpo calloso adelgazado. Fue evaluado además por genética, presentando un cariotipo normal 46XY.

El paciente fue seguido durante 4 años en forma interdisciplinaria por los servicios de dermatología, neurología, oftalmología y neurocirugía. Durante este tiempo, presentó un desarrollo neuromadurativo acorde a edad, sin compromiso de la capacidad visual ni sintomatología neurológica. Una nueva RMN a los cuatro años reveló asimetría y dilatación del sistema ventricular (excepto el cuarto ventrículo, que se mantenía conservado) y ensanchamiento de los espacios aracnoideos. A la misma edad, se realizó la corrección quirúrgica del coloboma palpebral, logrando una mejor oclusión del párpado, aunque incompleta. Luego de este período, el paciente no continuó con controles médicos, por lo que no se dispone de información clínica posterior.

## DISCUSIÓN

La coexistencia de ACC con NS, ambos localizados en áreas cutáneas adyacentes, es conocida como PDAS. En 2023, Happle y Torreló afirmaron que los nevos que se presentan en forma conjunta próximos entre sí son causados principalmente por una sola mutación en una célula progenitora pluripotente, lo que lleva a múltiples manifestaciones en varios tejidos. La idea de la didimosis no alélica ya no puede ser respaldada en los estudios moleculares, razón por la cual se ha empleado el término pseudodidimosis para describir este grupo de trastornos binarios. Hasta la actualidad, no se han identificado las vías de señalización bioquímica que vinculan las células sebáceas con el tejido circundante.<sup>1</sup>

Los NS son lesiones organoides que contienen componentes epidérmicos, foliculares, sebáceos, apocrinos y ecinos. Su prevalencia es del 0,3 % en la población. Lo más frecuente es que se ubiquen en el cuero cabelludo y que sean lesiones congénitas, como en el caso de nuestro paciente. El aspecto clínico varía con la edad, al igual que la histopatología. En la infancia se observa una leve acantosis epidérmica y pequeños folículos pilosos malformados; en la pubertad, la acantosis se hace más evidente junto con un aumento en número y tamaño de las glándulas sebáceas, localizándose incluso en la dermis reticular o papilar; mientras que en la edad adulta persiste la disgenesia folicular, delimitada por pelos terminales bien formados que marcan los límites de la lesión.<sup>8</sup>

La ACC se caracteriza por la ausencia parcial o completa de una porción de piel, en un área localizada o extendida al nacer. La misma se presenta en 3 de cada 10 000 recién nacidos. Si bien en el 70 % de los pacientes el trastorno se presenta como un defecto solitario en el cuero cabelludo; en un 20% las lesiones pueden ser dobles y en un 5 % triples.<sup>5</sup> Nuestro paciente presentaba dos placas de aplasia cutis. Las lesiones suelen ser ovoides o circulares, solitarias, sin pelo, bien delimitadas, de 1-2 cm de diámetro.<sup>9</sup> Frieden, en 1986 clasificó la ACC en nueve grupos de acuerdo con el sitio anatómico, los patrones implicados, las anomalías asociadas y las etiologías conocidas. Según esta clasificación, nuestro paciente correspondería al tipo 3, caracterizada por la presencia de ACC de cuero cabelludo con nevos epidérmicos u organoides asociados, que se presenta de manera esporádica.<sup>9,10</sup>

Existen escasos reportes en la literatura médica que hablen sobre este fenómeno de pseudodidimosis en pacientes pediátricos. En 2001, Happle y König hicieron una revisión, donde encontraron 15 casos reportados, incluyendo un caso adicional propio.<sup>2</sup> De esos casos, la mayoría de los pacientes presentaba defectos oculares, y el 50 % tenía anomalías del sistema nervioso central asociadas.<sup>1</sup>

Concordante con lo publicado en la literatura, el paciente presentó además de las lesiones cutáneas en cuero cabelludo compromiso ocular y neurológico, pudiendo ser manifestaciones asociadas a este síndrome de PDAS. El coloboma palpebral requirió intervención quirúrgica para permitir una oclusión adecuada y las anomalías neurológicas presentes en la RMN no se correlacionaron con signo-sintomatología específica, por lo que fueron controladas mediante estudios de imágenes periódicos y seguimiento clínico. Sin embargo, dado que el paciente no continuó con controles médicos luego de los 4 años, no podemos descartar la aparición de nuevas lesiones o síntomas relacionados con la PDAS.

Entre los diagnósticos diferenciales se incluyen otros síndromes que también presentan NS y ACC como parte de su cuadro clínico. Deben considerarse especialmente el síndrome del nevo sebáceo (síndrome de Schimmelpenning), que incluye además de las anomalías neurológicas y oftalmológicas, anomalías esqueléticas, cardiovasculares y genitourinarias<sup>11, 12, 13</sup>; y el síndrome SCALP (acrónimo de NS, malformaciones del sistema nervioso

central, ACC, dermoide del limbo ocular y nevos pigmentarios o melanocíticos congénitos gigantes).<sup>14, 15</sup> Estos diagnósticos diferenciales resaltan la importancia de considerar la PDAS como entidad independiente, aunque con solapamientos clínicos con otros síndromes neurocutáneos.

## CONCLUSIÓN

El interés de este caso radica en presentar un caso de pseudodidimosis aplástico-sebácea (NS asociado a ACC), una entidad infrecuente y escasamente documentada. Este síndrome puede ir acompañado de anomalías neurológicas y oftalmológicas potencialmente asociadas, lo que requiere un seguimiento cercano y a largo plazo de estos pacientes, por un equipo interdisciplinario. En este caso, a pesar de presentar alteraciones morfológicas neurológicas y oftalmológicas, el paciente no presentó disfunción ni discapacidad, con un neurodesarrollo normal durante su seguimiento clínico.

**Contribución de autoría:** Todas las personas autoras han efectuado una contribución sustancial a la concepción o el diseño del estudio o a la recolección, análisis o interpretación de los datos; han participado en la redacción del artículo o en la revisión crítica de su contenido intelectual; han aprobado la versión final del manuscrito; y son capaces de responder respecto de todos los aspectos del manuscrito de cara a asegurar que las cuestiones relacionadas con la veracidad o integridad de todos sus contenidos han sido adecuadamente investigadas y resueltas.

**Financiamiento:** Ninguna.

**Conflicto de interés:** Los autores declaran no tener conflicto de interés.

**Aspectos éticos:** De acuerdo con las normativas institucionales y los lineamientos éticos internacionales para la publicación de casos clínicos. El presente es un reporte de caso fue revisado por el Comité de Ética en Investigación del Hospital General de Niños Pedro de Elizalde del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires, Argentina.

## REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Danarti R., Happle R., Rifko A. et al. Pseudodidymosis aplasticosebacea: Binary phenomenon of congenital aplasia cutis congenita and nevus sebaceus. *J Am Acad Dermatol. Case Reports* 2024;48:94-7. doi: 10.1016/j.jdc.2024.04.014
2. Happle R., König A. Didymosis aplasticosebacea: Coexistence of Aplasia cutis congenita and Nevus sebaceus May Be Explained as a Twin Spot Phenomenon. *Dermatology* 2001;202:246-248. doi: 10.1159/000051645
3. Happle R. The group of epidermal nevus syndromes Part II. Less well defined phenotypes. *J Am Acad Dermatol* 2010;63:25-30. doi: 10.1016/j.jaad.2010.01.016
4. Happle R. The Categories of Cutaneous Mosaicism: A Proposed Classification. *Am J Med Genet* 2015. Part A 170A:452-459. doi: 10.1002/ajmg.a.37439
5. Demerdjieva Z., Kavaklieva S., Tsankov N. Epidermal Nevus Syndrome and Didymosis Aplasticosebacea. *Pediatric Dermatology* 2007. 24(5):514-516. doi: 10.1111/j.1525-

- 1470.2007.00507.x
6. Higgins C., Price A., Craig S., Aplasia cutis congénita. *BMJ Case Rep* 2022;15:e251533. doi: 10.1136/bcr-2022-251533
  7. Cabrera H, Della Giovanna P, García S, et al. Nevos: Nevos, tumores neviformes y síndromes névicos. Buenos Aires: Ediciones Journal; 2023. ISBN: 978-9878452418
  8. Garcías-Ladaria J., Cuadrado Rosón M., Pascual-López M. Nevus epidérmicos y síndromes relacionados. Parte 2: Nevus derivados de estructuras anexiales. *Actas Dermosifiliogr.* 2018;109(8):687-698. doi:10.1016/j.ad.2018.05.004
  9. Martínez-Guisasola J., Guerrero Ibañez M., Gonzalo I. Aplasia cutis congénita. Diagnóstico antenatal. *Prog Obstet Ginecol.* 2010;53(11):485–489. doi:10.1016/j.pog.2010.05.004
  10. Brackenrich J, Brown A. Aplasia cutis congenita. In: *StatPearls*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30571024>
  11. Chih-Wei H., Yu-Hung W., Shuan-Pei L., et Al. Sebaceous nevus syndrome, central nervous system malformations, aplasia cutis congenita, limbal dermoid, and pigmented nevus syndrome. *Pediatric Dermatology* 2012. 29 (3):365–386. doi: 10.1111/j.1525-1470.2011.01639.x
  12. El Ezzi O, de Buys Roessingh AS, Bigorre M, Captier G. Syndromic sebaceous nevus: current findings. *Int J Dermatol.* 2018;57(5):599–604. doi: 10.1111/ijd.13942
  13. Neto MPdS, Assis BR, Andrade GR. Sebaceous nevus of Jadassohn: review and clinicalsurgical approach. *An Bras Dermatol.* 2022;97(5):628636. doi: 10.1016/j.abd.2021.11.001
  14. EEspósito ACC, Merlotto MR, Malzoni ML, Haddad GR, Stolf HO, Romero FR, et al. SCALP Syndrome associated with central nervous system melanoma. *Int J Dermatol.* 2019;58(5):614–615. doi: 10.1111/ijd.14163
  15. Lam J, Dohil M, Eichenfield L, et al. SCALP syndrome: Sebaceous nevus syndrome, CNS malformations, aplasia cutis congenita, limbal dermoid, and pigmented nevus (giant congenital melanocytic nevus) with neurocutaneous melanosis: A distinct syndromic entity. *J Am Acad Dermatol.* 2008;58(5):884888. doi: 10.1016/j.jaad.2007.09.029