

## Hiperpirexia neonatal como signo guía para el diagnóstico precoz de la displasia ectodérmica hipohidrópica ligada al cromosoma X

*Sr. Editor:*

La displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al cromosoma X (DEHH-X) (MIM: 305.100), clásicamente conocida como síndrome de Christ-Siemens-Touraine, es una enfermedad caracterizada por hipo o anhidrosis, hipodoncia e hipotricosis. La aplasia o hipoplasia de las glándulas sudoríparas eccrinas, y la consiguiente reducción de la sudoración, trastornan la capacidad del organismo para controlar la pérdida de calor, haciendo a estos niños especialmente susceptibles al sobrecalentamiento ambiental. Se trata de un defecto congénito, por lo que la intolerancia al calor está presente desde el nacimiento<sup>1</sup>, período en el que las manifestaciones dismórficas que caracterizan la enfermedad pueden no ser reconocibles<sup>2</sup>. Nosotros hemos observado 2 casos de DEHH-X (uno de ellos ya publicado<sup>3</sup>) que desarrollaron en el período neonatal temperaturas superiores a 41 °C.

Recién nacido, varón, nacido de tercer embarazo de curso normal. Apgar al minuto de 8 y a los 5 min de 10. El peso y talla de recién nacido fueron de 3.240 g y 50 cm. A las 30 h de vida presentó fiebre (41,1 °C rectal), sin foco infeccioso demostrable. En la exploración se observó una práctica ausencia de cabello y cejas, mentón puntiagudo, pliegues orbitarios pigmentados y mamilas hipoplásicas. Bacteriología estéril.



**Figura 1.** Radiografía lateral de cráneo en la que se observa una escasez de microorganismos dentarios.

Radiografía del cráneo: escasez de patógenos dentarios (fig. 1). La biopsia cutánea mostró una ausencia de glándulas sudoríparas.

Evolución posterior: episodios recurrentes de fiebre que cedían con simples medidas físicas, rinitis crónica y retraso en la dentición. En la actualidad, ésta es incompleta y peculiar (piezas pequeñas y cónicas), tiene una piel seca y delgada, uñas distróficas y evidente hipotricosis (ausencia de cejas y pestañas y, en el cuero cabelludo, el pelo es escaso e hipopigmentado). El desarrollo mental es normal.

*Estudios familiares.* Padre sano. Madre con hipodoncia, ligera hipotricosis y reducción del número de glándulas sudoríparas eccrinas en el espécimen de biopsia cutánea. Grávida 3, paridad 3. El primero de sus hijos era un varón normal; el segundo, un varón con DEHH-X que desde los primeros días de vida presentó episodios de fiebre que alcanzaron el grado de hiperpirexia (41,1 °C) a los 22 días de vida (fig. 2). Los padres no reconocieron que existieran otros individuos afectados en ninguna de las dos ramas familiares que, en todo caso, no pudieron ser investigadas.

En el recién nacido el hallazgo de fiebre elevada es tan infrecuente como inquietante<sup>4-7</sup>. Se conocen múltiples circunstancias y estados patológicos capaces de producirla<sup>6</sup>. Entre las causas de fiebre neonatal se encuentra la DEHH-X. Clarke et al<sup>1</sup>, en su numerosa serie de afectados, encontraron que el 31 % de ellos (16 de 52) habían presentado algún grado de fiebre en el período neonatal.

El interés de los casos presentados no reside en el simple hallazgo de fiebre en los primeros días de vida, sino en el de hiperpirexia (definida como temperatura rectal > 41 °C), tanto por



**Figura 2.** Escasez de cabello. Práctica ausencia de cejas y pestañas. Labios prominentes y evertidos.

su extraordinaria rareza como con la morbimortalidad con la que se asocia. Esta circunstancia patológica está relacionada no sólo con enfermedades bacterianas graves, sino también con cuadros de la importancia del síndrome de muerte súbita del lactante, el golpe de calor y el síndrome de shock hemorrágico-encefalopático<sup>4-7</sup>.

En una amplia revisión de series en las que se precisan la edad y el grado de la temperatura, la ausencia de hiperpirexia es la norma entre los lactantes menores de 28 días<sup>6</sup>, hecho que contrasta con lo observado en las escasas publicaciones relacionadas con recién nacidos afectados de DEHH-X<sup>3,8,9</sup>. Tan elevadas temperaturas obligan a investigar, vigilar y, por regla general, tratar cautelarmente posibles infecciones bacterianas invasivas<sup>7</sup>. Por otra parte, debe resaltarse que la hiperpirexia puede provocar, por sí misma, complicaciones neurológicas graves o, incluso, la muerte<sup>1,8</sup>. Todas ellas podrían evitarse o, al menos, reducirse con un diagnóstico precoz de la enfermedad.

La dificultad de reconocer a la DEHH-X en las primeras semanas de vida<sup>2</sup>, mantiene esta situación de riesgo potencial y explica la escasez de referencias en la literatura<sup>3,8,9</sup>. Nosotros consideramos que el hallazgo de hiperpirexia en el período neonatal debe sugerir la posibilidad de una DEHH-X<sup>6</sup>. El reconocimiento de este marcador clínico de la enfermedad, además de reducir la morbilidad y mortalidad con ella asociadas, podría obviar el establecimiento de medidas diagnósticas innecesarias y evitar ingresos hospitalarios para antibioticoterapia cautelara. Por otra parte, el diagnóstico precoz de la DEHH-X permitiría ofrecer a tiempo el oportuno consejo genético y, si se confirmara de forma definitiva su eficacia, proceder a la administración de factor de crecimiento epidérmico desde las primeras semanas de vida, en un intento de inducir el desarrollo de las glándulas sudoríparas<sup>10</sup>.

**J. Guerrero-Fernández<sup>a</sup>, J. Guerrero Vázquez<sup>b</sup>  
y M.ªV. Guiote Domínguez<sup>c</sup>**

<sup>a</sup>Hospital Infantil La Paz. Madrid. <sup>b</sup>Servicio de Pediatría.

Hospital Punta de Europa. Algeciras (Cádiz).

<sup>c</sup>Hospital Ramón y Cajal. Madrid. España.

**Correspondencia:** Dr. J. Guerrero Fernández.  
Hospital Infantil La Paz.  
Isla Paragua, 19, 1.º B. 28034 Madrid. España.  
Correo electrónico: jguerrero@yahoo.es

## BIBLIOGRAFÍA

- Clarke A, Phillips DIM, Brown R, Harper PS. Clinical aspects of X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia. Arch Dis Child 1987;62:989-96.
- Sybert VP. Early diagnosis in the ectodermal dysplasias. En: Salinas CF, Opitz JM, Paul NW, editors. Recent advances in ectodermal dysplasia. Birth Defects 1988;24:277-8.
- Guerrero J, Alvarez I. Imagen para diagnóstico. Displasia ectodérmica anhidrótica. Bol Soc Pediatr Mad Cent 1974;21:294-5.
- Kivatch A, Wald ER. Evaluation of the febrile neonate. Sem Perinatol 1985;9:12-9.
- Bonadio WA, Romine K, Gyuro J. Relationship of fever magnitude to rate of serious bacterial infections in neonates. J Pediatr 1990;116:733-5.
- Guerrero Vázquez J, Collantes C, Olmedo S, Luengo JL, De Paz P. Significado de la hiperpirexia (temperatura igual o superior a 41,1 °C) en el período neonatal. Arch Pediatr 1994;45:435-8.
- Baker MD, Bell LM. Unpredictability of serious bacterial illness in febrile infants from birth to 1 month of age. Arch Pediatr Adolesc Med 1999;153:508-11.
- Mills J. Anhidrotic ectodermal dysplasia presenting as a pyrexia of undetermined origin in the neonatal period. Postgrad Med J 1968;44:193-8.
- Richards W, Kaplan JM. Anhidrotic ectodermal dysplasia. An unusual case of pyrexia in the newborn. Am J Dis Child 1969;117:597-8.
- Blecher SR, Kaplanga J, Lalonde D. Induction of sweat glands by epidermal growth factor in murine X-linked anhidrotic ectodermal dysplasia. Nature 1990;345:542-4.

## Linfangioma adquirido progresivo

*Sr. Editor:*

El linfangioma adquirido progresivo, también conocido como linfangioendoteloma benigno, es una neoplasia vascular, escasamente referida en la literatura médica, descrita por Wilson y Jones<sup>1</sup> en 1990. Presentamos un caso recientemente observado en nuestra Unidad con el diagnóstico previamente referido.

Niña de 13 años que acudió a consulta de dermatología de nuestro hospital por presentar una placa rojo-violácea en el dorso del pie derecho de aproximadamente 2 años de evolución, sobre la que habían comenzado a formarse elementos verrugosos que ocasionalmente le molestaban. En la exploración cutánea se observaba una mácula eritematoviolácea que ocupaba casi todo el dorso del pie derecho con elementos verrugosos, excrecentes, cubiertos en algunos casos por costras serosas, en la cara dorsal de los dedos del pie afecto (fig. 1). El resto de la exploración cutaneomucosa y por órganos y aparatos no mostró alteraciones significativas. Las exploraciones complementarias solicitadas mostraron resultados dentro de la normalidad (hemograma, bioquímica, sedimento urinario y serie radiológica ósea). El estudio histológico mostró espacios vasculares de morfología irregular que disecaban los haces de colágeno en todo el espesor dérmico, revestidos por un endotelio plano, que rodeaba los vasos preexistentes, constituyendo imágenes similares a promontorios sin atipias en las células que lo constituían. Asimismo, se



**Figura 1.** Placa rojo-violácea en dorso de pie izquierdo con excrecencias linfáticas en su superficie.