

en unos grandes almacenes, el mayor riesgo de lesión lo presentaban los niños de alrededor de 3 años³. En nuestro estudio, los 2 pacientes tenían 2 y 3 años, respectivamente. También se ha referido una discreta preferencia por el sexo masculino^{1,2}.

Coincidimos en que el mecanismo más común de lesión son las caídas^{2,3}, seguido por el vuelco del carro² y que el lugar anatómico de lesión más frecuente es la cabeza, aproximadamente en el 75% de los niños^{1,2}.

Aunque se han descrito como lesiones más frecuentes las fracturas en los pacientes ingresados¹ y las contusiones y abrasiones en los atendidos en el servicio de urgencias^{1,2} o en el estudio observacional referido anteriormente³, en el presente trabajo los 2 niños hospitalizados presentaron una contusión craneal sin fractura.

Los 2 pacientes se habían lesionado durante las horas de la mañana del fin de semana, momento que aprovechan las familias para realizar la compra semanal, considerada por los niños como una diversión. Se ha observado una variación estacional con un mínimo en los meses de enero a marzo y un máximo en septiembre¹.

El diseño del estudio centrado en los pacientes hospitalizados no permite valorar aquellos atendidos en el servicio de urgencias o las lesiones menores que no requirieron asistencia médica. Sin embargo, la observación en 29 grandes almacenes de 235 niños permitió identificar lesiones en el 4,5% de ellos³.

Los carros de supermercado no están diseñados para un transporte seguro de los niños; los niños dejados sin sujeción en la cesta del carro pueden fácilmente caer y aunque se utilicen los cinturones de seguridad⁶ y los asientos infantiles, éstos no previenen el vuelco^{1,2}. Se ha descrito como principal predictor de riesgo el permanecer en el interior del carro comparado con utilizar el asiento del mismo o el jugar fuera del carro³. Los padres no deben permitir que los niños suban en cestas pequeñas o poco profundas³. Además del diseño del carro, la personalidad del niño también influye en el riesgo de lesión⁴. Si el niño intenta salir del carro y el adulto acompañante no lo supervisa de forma adecuada, el riesgo de lesión es todavía mayor³.

Por lo tanto, el transporte de niños en los carros de supermercado debería prohibirse^{1,2}. Una estrategia preventiva consiste en disponer de áreas infantiles supervisadas en los grandes almacenes, donde los padres podrían dejar a sus hijos mientras compran¹, sobre todo cuando se ha descrito que existe mayor tendencia a los accidentes cuando el tiempo de compra excede de 23 min³.

C. Casaní Martínez^a y M.^a Morales Suárez-Varela^b

^aServicio de Pediatría. Hospital Infantil La Fe. Valencia.

^bUnidad de Salud Pública. Universidad de Valencia.

Unidad Clínico-Epidemiológica. Hospital Universitario

Dr. Peset. Valencia.

Correspondencia: Dra. C. Casaní Martínez.

Mariana Pineda, 83B. 46100 Valencia.

Correo electrónico: camarcar@alumni.uv.es

BIBLIOGRAFÍA

1. Smith GA, Dietrich AM, Garcia CT, Shields BJ. Epidemiology of shopping cart-related injuries to children. An analysis of national data for 1990 to 1992. *Arch Pediatr Adolesc Med* 1995;149: 1207-1210.

2. Smith GA, Dietrich AM, Garcia CT, Shields BJ. Injuries to children related to shopping carts. *Pediatrics* 1996; 97: 161-165.

3. Harrell WA. The impact of shopping cart restraints and adult supervision on near injuries to children in grocery stores. *Accid Anal Prev* 1994; 26: 493-500.

4. Harrell WA. The effects of shopping cart design and prior behavioral history on children's standing in cart seats. *Accid Anal Prev* 1996; 28: 385-389.

5. Harrell WA. Epidemiology of shopping cart-related injuries to children. *Arch Pediatr Adolesc Med* 1997; 151: 105-106.

6. Behrman RE, Kliegman RN, Nelson WE, Vaughan VC. En: Nelson, ed. *Tratado de Pediatría*, 14.^a ed. Madrid: McGraw-Hill-Interamericana, 1993.

Síndrome de Smith-Lemli-Opitz

(*An Esp Pediatr* 2001; 55: 94-95)

Sr. Director:

Recientemente, García-Fuentes et al¹ nos han llamado la atención acerca de la necesidad de recurrir a métodos adecuados, como la determinación sanguínea del 7-deshidrocolesterol (DHC), para poder diagnosticar el proteiforme síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLO). Se trata de un síndrome de malformaciones metabólicas, debido al déficit de 7-deshidrocolesterol-reductasa, enzima hepática microsomal que reduce el doble puente C-7,8 del DHC, penúltimo esterol en la vía de Kandutsch-Russell de la síntesis del colesterol². En consecuencia, la colesterolemia es muy baja (15-27% de la normal)³ y se acumula DHC, que es tóxico. Se trata de un trastorno de patrón autosómico recesivo frecuente, del que es portador el 1-2% de la población blanca caucásica⁴. En nuestro continente se refiere una incidencia de 1:20.000-40.000⁵; aunque esto sólo se podrá precisar cuando se emplee un método eficaz para su identificación.

La expresión clínica del SLO es muy variable⁶, oscilando entre la simple sindactilia de los dedos segundo y tercero de los pies, hasta holoprosencefalia (que, con otras malformaciones viscerales, conduce a la muerte intraútero). Entre ambos extremos pueden apreciarse polidactilia, masculinización genital nula o deficiente en individuos 46XY, malformaciones urinarias, microcefalia, hendidura palatina, narinas antevertidas, micrognatia, orejas de implantación baja, frente alta y cuadrada, blefaroptosis, hipotonía, déficit de medro y crecimiento, retraso mental y trastornos de la conducta (irritabilidad, hipersensibilidad sensorial, trastornos del sueño, autoagresiones, conducta autista), defectos del septo cardíaco o fotosensibilidad ultravioleta (UV). Esta gran variabilidad fenotípica, incluso entre hermanos con SLO, y el hecho de que la colesterolemia se encuentre en los límites normales en buena parte de los casos⁶, supone que el DHC en sangre es la clave diagnóstica, sobre todo en los casos con poca expresión clínica.

La medición del DHC por espectrometría UV, que proponen García-Fuentes et al siguiendo a Honda⁷, parece muy asequible. Con ella, accederíamos a este nivel diagnóstico todos los que estamos involucrados en el diagnóstico y asistencia de este complejo síndrome: pediatras generalistas, neuropediatras, neonatólogos, endocrinólogos pediátricos, etc. El empleo racional de este recurso diagnóstico permite demostrar la incidencia real de este defecto y, sobre todo, iniciar precozmente el tratamiento

dietético con colesterol –yema de huevo, cordero–, ácido urso-desoxicólico y quenodesoxicólico^{2,3} que logra mejorías notables en la evolución neurológica, expresión verbal y desarrollo físico.

García-Fuentes et al¹ suman el diagnóstico de hiperplasia suprarrenal congénita a su caso de SLO. La asociación de ambas entidades (aun considerando la “alta” incidencia de la hiperplasia clásica [1:9.000] en la Europa mediterránea⁸) es muy improbable estadísticamente: $1:1,8 \times 10^8$. Más allá de ello, el fenotipo del paciente es distinto al de un varón con hiperplasia suprarrenal clásica, y las determinaciones analíticas tampoco apoyan este diagnóstico: ACTH, el cortisol y los andrógenos adrenales son normales. No se indica si al diagnosticar este trastorno suprarrenal el paciente presentaba hiponatremia o hiperpotasemia y tampoco sabemos si se intentó un diagnóstico molecular de este defecto genético (estudiar a los padres a tal propósito sería muy interesante). La 17-hidroxiprogesterona sanguínea (sólo se dice que supera 20 ng/dl, cuando las formas clásicas están entre 500 y 5.000 ng/dl⁸), puede corresponder con las elevadas cifras que mantienen algunos niños semanas después de nacer⁹.

F. Rivas Crespo

Servicio de Endocrinología Pediátrica.
Hospital Central Universitario de Asturias.

Correspondencia: Dr. F. Rivas Crespo.
Servicio de Endocrinología Pediátrica.
Hospital Central Universitario de Asturias.
Celestino Villamil, s/n. 33006 Oviedo.
Correo electrónico: rivascrespo@hca.es

BIBLIOGRAFÍA

1. García-Fuentes E, Vicioso Recio MI, Del Castillo Acedo del Olmo E, Malas Jurado MD, Arana Agüera M, López López J. Diagnóstico bioquímico del síndrome de Smith-Lemli-Opitz en un paciente con hiperplasia adrenal congénita. *An Esp Pediatr* 2000; 53: 482-487.
2. Clayton PT. Disorders of cholesterol biosynthesis. *Arch Dis Child* 1998; 78: 185-189.
3. Elías ER, Irons MB, Hurley AD, Tint GS, Salen G. Clinical effects of cholesterol supplementation in six patients with the Smith-Lemli-Opitz syndrome (SLOS). *Am J Med Genet* 1997; 68: 305-310.
4. Nowaczyk MJM, Whelan DT, Hill RE. Smith-Lemli-Opitz syndrome: phenotypic extreme with minimal clinical findings. *Am J Med Genet* 1998; 78: 419-423.
5. Lowry RB. Variability in the Smith-Lemli-Opitz syndrome: overlap with the Meckel syndrome. (Editorial). *Am J Med Genet* 1983; 14: 429-433.
6. Cunniff C, Kratz LE, Moser A, Natowicz MR, Kelley RI. Clinical and biochemical spectrum of patients with RSH/Smith-Lemli-Opitz syndrome and abnormal cholesterol metabolism. *Am J Med Genet* 1997; 68: 263-269.
7. Honda A, Batta AK, Salen G, Tint GS, Chen TS, Shefer S. Screening for abnormal cholesterol biosynthesis in the Smith-Lemli-Opitz syndrome: rapid determination of plasma 7-dehydrocholesterol by ultraviolet spectrometry. *Am J Med Genet* 1997; 68: 288-293.
8. Forest MG. Hiperplasia suprarrenal congénita. En: Pombo M, ed. *Tratado de Endocrinología Pediátrica*, 2.ª ed. Madrid: Díaz de Santos, 1997; 901-935.
9. Lee MM, Rajagopalan L, Berg GJ, Moshang T Jr. Serum adrenal steroid concentrations in premature infants. *J Clin Endocrinol Metab* 1989; 69: 1133-1136.

Cromosoma 13 en anillo

(*An Esp Pediatr* 2001; 55: 95)

Sr. Director:

He leído el artículo publicado por Cuadrado et al¹ a propósito de un caso de cromosoma 13 en anillo. Me gustaría comentar que con el estudio citogenético que aparece publicado en la revista no puede efectuarse ese diagnóstico.

Se trata de un cariotipo realizado sin bandeo cromosómico y que, además, muestra unas preparaciones de muy mala calidad. Las técnicas de bandeado permiten distinguir cada cromosoma y las diferentes regiones de cada uno de ellos, se introdujeron en 1970 y desde hace muchos años su uso se ha extendido en los laboratorios de citogenética. Actualmente, además del bandeado cromosómico, se han incorporado en la mayoría de los laboratorios técnicas de citogenética molecular como la FISH (hibridación *in situ* fluorescente) que, con sondas de ADN marcadas con moléculas fluorescentes, permiten llevar a cabo una mejor caracterización de las anomalías cromosómicas estructurales.

Con el estudio citogenético que presentan los autores no puede distinguirse si se trata de un anillo o es una deleción, una translocación, un cromosoma derivado o cualquier otra anomalía estructural. Además, ese estudio tampoco permite distinguir si el cromosoma implicado es el 13 o se trata de cualquiera de los otros dos cromosomas del grupo D (14 o 15). Incluso el cromosoma que ellos consideran como anillo del cromosoma 13 podría ser el cromosoma Y y el que ellos tienen colocado en el lugar del Y ser un cromosoma del grupo D. Para poder llegar al diagnóstico es imprescindible realizar el cariotipo con bandeado cromosómico, y sería muy aconsejable completar el estudio con técnicas de FISH.

M. Moreno García

Servicio de Genética. Hospital 12 de Octubre. Madrid.

Correspondencia: Dra. M. Moreno García.
Servicio de Genética. Hospital 12 de Octubre.
Ctra. de Andalucía, km 5,4. 28041 Madrid.
Correo electrónico: mmoreno@tdi.es

BIBLIOGRAFÍA

1. Cuadrado M, Boldova C, Carrasco S, Martínez S, López-Pisón J, Baldellou A et al. Monosomía r(13): a propósito de una nueva observación. *An Esp Pediatr* 2000; 53: 592-595.

**Monosomía r(13):
a propósito de una nueva
observación**

(*An Esp Pediatr* 2001; 55: 95-96)

Sr. Director:

En relación a la carta de la Dra. M. Moreno García sobre nuestro trabajo, publicado recientemente en esta Revista¹, agradecemos sus comentarios a los que, no obstante, queremos hacer algunas consideraciones.