

protectores de la cabeza disminuía el número de traumatismos craneales graves y, posteriormente, se exigió el uso del casco para todo tipo de actividad ecuestre en Estados Unidos.

Como conclusión, y de acuerdo con los autores anteriormente citados, se debe recomendar ante la práctica de este deporte lo siguiente: *a)* información y educación sobre la práctica de equitación a todo el personal relacionado con ésta, y a los padres y a los niños que la van a practicar señalándoles los riesgos que implica, y *b)* obligatoriedad de llevar casco adecuado en la monta. En la actualidad hay cascos que cumplen las normas establecidas desde 1988.

Bibliografía

1. Muñiz M, Moure JD, Mirás A, Rodríguez A. Accidentes provocados por caballos. Alertas y pautas de prevención. *An Pediatr (Barc)*. 2009;70:434-7.

2. Fleta J, Jiménez A, Bueno M, Sarría A. Lesiones producidas en la infancia por la práctica de equitación. *Bol Pediatr Arag Rioj Sor*. 1992;22:169-72.
3. Lloyd RG. Riding and other equestrian injuries: Considerable severity. *Br J Sports Med*. 1987;21:22.

J. Fleta Zaragoza

Departamento de Pediatría, Hospital Clínico Universitario, Zaragoza, España

Correo electrónico: jfleta@unizar.es.

doi:10.1016/j.anpedi.2009.06.007

Síndrome de deleción 18p paucisintomático

Almost asymptomatic 18p deletion syndrome

Sr. Editor:

Hemos leído con gran atención e interés el artículo publicado por Laranjeira et al¹ en los últimos números de *Anales de Pediatría* en relación con el síndrome de deleción 18p familiar. Nuestro grupo ha publicado recientemente un artículo sobre el síndrome de West familiar² en *Anales de Pediatría* y tiene un gran interés en el estudio de las enfermedades genéticas con asociación familiar.

A este respecto, nos gustaría comentar nuestra experiencia con un reciente caso de síndrome de deleción 18p y aportar algunos datos de interés.

Nuestro caso se trata de un varón de 7 años de edad que nos consultó por un cuadro de retraso mental leve no filiado desde el nacimiento. El paciente no presentaba por lo demás ninguna otra alteración, ni en la exploración ni en las pruebas complementarias que ya le habían realizado. Como hacemos habitualmente con todos los casos de este tipo, entre otros estudios, se realizó un cariotipo y un estudio de *x* frágil. Se realizaron estudios mediante técnicas de imagen (tomografía computarizada y resonancia magnética). Se realizó un cribado metabólico completo. Todos los estudios resultaron normales. El resultado del cariotipo consistió en una deleción del brazo corto del cromosoma 18 (18p) compatible con un síndrome de 18p. El estudio de los padres resultó normal, al igual que la valoración clínica.

Como aclaran los autores, los casos esporádicos son los más frecuentes³ y la variedad fenotípica es muy amplia. En nuestro paciente, el retraso mental era leve y no había otras

alteraciones, algo que es muy poco frecuente. Debemos tener estas circunstancias en cuenta a la hora de afrontar la consulta de un paciente en nuestra consulta de neurología pediátrica. Cualquier cuadro clínico que curse con cierto retraso mental debe hacernos plantear la necesidad de estudio genético mediante al menos cariotipo.

Los cuadros genéticos familiares son importantes desde el punto de vista de la neurología pediátrica. Tanto el síndrome de West como el síndrome de 18p son 2 entidades de gran relevancia clínica. Ambas tienen ciertas similitudes que nos permiten ponerlas como 2 buenos ejemplos. Pueden ser cuadros clínicos con gran gravedad, especialmente el primero de éstos, o en otras ocasiones pueden ser menos agresivos. Nuestro caso comunicado tiene como etiología muy probable una alteración genética del gen *ARX* perteneciente al cromosoma X. Éste, muy pleiotrópico y fenotípicamente muy variable, puede presentar desde retraso mental leve hasta síndrome de West o síndrome de Partington (retraso mental grave, crisis epilépticas y movimientos distónicos de las extremidades), como estamos pendientes de comunicar en próximas fechas.

En conclusión, hay pruebas básicas en los departamentos de genética que son fundamentales en la valoración de los pacientes con retraso mental. Por otro lado, son fundamentales los esfuerzos a la hora de realizar un adecuado consejo genético por cuanto la preocupación familiar a la hora de un nuevo embarazo debe estar evitada desde el principio.

Bibliografía

1. Carla Laranjeira. Síndrome 18p familiar. Caso clínico. *An Pediatr (Barc)*. 2009;70:89-90.
2. Fernández Fernández MA, Rufo Campos M, Madruga Garrido M, Blanco Martínez B, Muñoz Cabello B, Mateos Checa R. Síndrome de West ligado al cromosoma X. *An Pediatr (Barc)*. 2009;70:85-8.

3. Naudi AB, Fung DE. A child with 18p- syndrome: A case report. *Spec Care Dentist*. 2007;27:12-4.

M.A. Fernández^{a,*} y D. Morillo Rojas^b

^aUnidad de Neurología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España

^bServicio de Oftalmología, Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla, España

*Autor para correspondencia.
Correo electrónico: drlolo13@hotmail.com
(M.A. Fernández).

doi:10.1016/j.anpedi.2009.06.006

Anemia hemolítica autoinmune por hemolisina bifásica: un diagnóstico a tener en cuenta

Biphasic haemolysin induced autoimmune haemolytic anaemia

Sr. Editor:

La anemia hemolítica autoinmune (AHA) por hemolisina bifásica, conocida también como anemia de Donath-Landsteiner o hemoglobinuria paroxística a «frigore», tiene una incidencia del 2 al 5% de todos los casos de AHA. En la infancia representa entre el 30 y el 40% de las AHA, y cursa como un proceso hemolítico autolimitado posviral, sin recurrencias posteriores y con pronóstico excelente en la mayoría de los casos¹⁻³. Esto la distingue de la hemoglobinuria paroxística, forma idiopática crónica del adulto cada vez más infrecuente.

Observaciones clínicas

Caso 1

Niña de 16 meses que consulta por decaimiento, irritabilidad, rechazo del alimento, coloración amarillenta, orinas oscuras y fiebre elevada. Refiere cuadro infeccioso de tracto respiratorio alto a 24 h de evolución, tratado con mucolítico y azitromicina en dosis habituales. En la exploración presenta palidez cérea con tinte icterico de piel y mucosas, soplo sistólico, taquicardia (165 lpm) y hepatomegalia de 4 cm por debajo del reborde costal. Los resultados de los exámenes complementarios fueron los siguientes: hematíes (0,98 mill/ml), hemoglobina (Hb) (3 g/dl), hematocrito (8,4%), reticulocitos (5%) y esquistocitos en el frotis de sangre periférica. El valor del volumen corpuscular medio (VCM) fue de 85,7 fl. El recuento de leucocitos fue de 49.530/ml con desviación izquierda, y el de plaquetas fue de 372.000/ml. La haptoglobina resultó inferior a 5 mg/dl; la lactatodeshidrogenasa (LDH) fue de 3.033 U/l; la bilirrubina total fue de 3,63 mg/dl, y la bilirrubina indirecta fue de 3,26 mg/dl. La coagulación resultó normal; el examen sistemático de orina dio como resultado 250 eritrocitos x μ l; el test antiglobulina directa fue positivo para C3c/C3d; las crioglobulinas fueron negativas; el test de Donath-Landsteiner fue positivo, y la serología vírica (influenza, parainfluenza, virus respiratorio sincitial, adenovirus, virus

de Epstein-Barr y citomegalovirus), para toxoplasma, *Mycoplasma pneumoniae*, hepatitis A y B así como sífilis resultaron negativos. Precisó 2 transfusiones sanguíneas, y la evolución posterior fue favorable y sin recurrencias.

Caso 2

Niño de 13 meses con clínica de anorexia, vómitos, diarrea y fiebre de 48 h de evolución. Presenta coloración pálido-amarillenta y orinas coléricas de aparición súbita. En los exámenes complementarios destaca: hematíes (2,84 mill/ml), Hb (8,5 g/dl), hematocrito (23,7%), reticulocitos (3,5%). El VCM fue de 84 fl. El recuento de leucocitos fue de 18.000/ml, con desviación izquierda, y el de plaquetas de 313.000/ m^3 . La haptoglobina resultó inferior a 5 mg/dl; la LDH fue de 4.239 U/l; la bilirrubina total de 3,23 mg/dl, y la bilirrubina indirecta de 2,91 mg/dl. La coagulación resultó normal; el examen sistemático de orina dio como resultado 250 eritrocitos x μ l; el test antiglobulina directa fue positivo para C3c/C3d; el test de Donath-Landsteiner fue positivo, y la serología vírica resultó negativa. Se observó progresión posterior de la anemia (Hb: 5,4 g/dl), con necesidad de transfusión sanguínea en 4 ocasiones, y evolución favorable sin recurrencias tras el alta.

Discusión

Esta anemia fue descrita en el siglo XIX, en relación con casos de sífilis congénita y terciaria. Su frecuencia disminuyó paralelamente al tratamiento efectivo de esta enfermedad, y en la actualidad está asociada a infecciones víricas diversas en niños y adultos jóvenes⁴ (virus de Epstein-Barr, virus de la varicela zóster, citomegalovirus, virus de la parotiditis, virus influenzae o del sarampión) así como a infecciones bacterianas del tracto respiratorio (*M. pneumoniae*, *Haemophilus influenzae*)⁵. Fue en 1904, cuando Donath y Landsteiner describieron la hemolisina causante: una inmunoglobulina (Ig) G con afinidad por el antígeno P de la superficie eritrocitaria⁶. Este anticuerpo, junto con los primeros componentes del complemento (fundamentalmente C3d y C3g), se une al eritrocito a temperaturas bajas (4 °C), y al retornar la sangre de la circulación capilar a la circulación venosa, con el consiguiente calentamiento de ésta (37 °C), provocan la lisis del hematíe, inducida por la activación de la secuencia final del complemento (C9). La reacción de antiglobulina directa es positiva durante la crisis aguda e incluso días o semanas después¹. Permanece positiva en adultos con formas idiopáticas crónicas, ocasionando crisis