

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

- 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.
- Clayton PT. Disorders of cholesterol biosynthesis. *Arch Dis Child* 1998; 78: 185-189.
- Elias 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.
- Nowaczyk MJM, Whelan DT, Hill RE. Smith-Lemli-Opitz syndrome: phenotypic extreme with minimal clinical findings. *Am J Med Genet* 1998; 78: 419-423.
- Lowry RB. Variability in the Smith-Lemli-Opitz syndrome: overlap with the Meckel syndrome. (Editorial). *Am J Med Genet* 1983; 14: 429-433.
- 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.
- 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.
- Forest MG. Hiperplasia suprarrenal congénita. En: Pombo M, ed. *Tratado de Endocrinología Pediátrica*, 2.ª ed. Madrid: Díaz de Santos, 1997; 901-935.
- 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 bandeado 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

- 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.

Estamos de acuerdo con la Dra. Moreno en que la aplicación de las modernas técnicas citogenéticas de alta resolución y de hibridación *in situ* fluorescente (FISH) permiten un mejor estudio de las anomalías cromosómicas. En nuestro caso también se realizó, aunque no se mencione en el texto por no poder disponer del resultado en ese momento y, por otra parte, no lo consideramos imprescindible.

Nuestra intención era aportar una nueva observación de esta rara anomalía genética, cuyo diagnóstico no ofrece dudas ni clínicas ni citogénicas. El fenotipo clínico era característico y similar al de los casos revisados de la bibliografía, y el estudio citogenético realizado con bandeado cromosómico convencional (técnica de bandas G), como se aprecia en la fotografía de nuestro artículo¹, confirmaba según el informe de la unidad de genética, la existencia de un cromosoma 13 en anillo, quedando pendiente del estudio FISH para determinar la estructura de dicho cromosoma. Asimismo se han comunicado otros casos de monosomía 13, como el nuestro, en los que el estudio cromosómico realizado con este tipo de bandeado era definitivo para el diagnóstico²⁻⁴.

Recientemente, recibimos el resultado del estudio realizado mediante técnica de FISH, aplicando sonda de secuencia única LSI 13q14 y sonda *painting* WCP 13, y se demostró en todas las metafases examinadas el cromosoma 13 en anillo, en cuya for-

mación estaría implicado 13p (brazo corto) y la porción terminal 13q (brazo largo).

V. Rebage Moisés y A. Baldellou Vázquez

Unidades de Neonatal, Metabolismo y Genética.
Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

Correspondencia: Dr. V. Rebage Moisés.
Unidades de Neonatal, Metabolismo y Genética.
Hospital Universitario Miguel Servet.
Pº Isabel La Católica, 1-3. 50009 Zaragoza.
Correo electrónico: Victorr@inves.es

BIBLIOGRAFÍA

1. Cuadrado Martín M, Boldova Aguar C, Carrasco Lorente S, Martínez Laborda S, López-Pisón J, Baldellou Vázquez A et al. Monosomía r(13): a propósito de una nueva observación. *An Esp Pediatr* 2000; 53: 592-595.
2. Jalai SM, Martin JA, Benjamin TR, Kukolich MK, Townsend-Parcham JK. Unusual mosaic trisomy 13/13 translocation and monosomy 13 with a small ring. *Ann Genet* 1990; 33: 173-175.
3. Duckett DP, Porter HJ, Young ID. Trisomy/partial monosomy 13 mosaicism associated with relatively mild clinical malformation. *Ann Genet* 1992; 35: 113-116.
4. Chih-Ping C, Fen-Fen L, Sheau-Wen J, Kuo-Gon W, Chung-Chi L. Prenatal diagnosis of partial monosomy 13q associated with occipital encephalocele in a fetus. *Prenatal Diagnosis* 1996; 16: 664-666.