

Síndrome Cri du chat Cri du chat syndrome

Ana K. Castillo-Hernández^a, Esmeralda Espadín-Reyes^b, Karla S. Jiménez-Mejía^c, Heyrim Meza-Álvarez^d.

Abstract:

The cat's meow syndrome (Cri du Chat) was described in 1963 by the French pediatrician and geneticist Jérôme Lejeune, as a chromosomal alteration caused by a deletion (loss) at the end 3 of the short arm (p) of chromosome 5 (5p15.3), characterized by a similar sound to the meow of a cat in affected infants or babies, accompanied by other physical and psychomotor alterations. Currently with the evolution of technology and improvements in health services, syndromes of genetic origin have become more recognized, unfortunately in Mexico they are still underdiagnosed and few syndromes are given treatment, the syndrome of Cri du chat is one of the many conditions that are not well known, which is why information about this syndrome is presented in this infographic.

Keywords:

syndrome, cri du chat, deletion, 5p15.3, anomaly

Resumen:

El síndrome de maullido de gato (Cri du Chat) fue descrito en 1963 por el pediatra y genetista francés Jérôme Lejeune, como una alteración cromosómica causada por una deleción (perdida) en el extremo 3 del brazo corto (p) del cromosoma 5 (5p15.3), caracterizada por un sonido parecido al maullido de un gato en los infantes o bebés afectados, acompañado de otras alteraciones físicas y psicomotoras. Actualmente con la evolución de la tecnología y las mejoras en los servicios de salud, los síndromes de origen genético se han vuelto más reconocidos, desafortunadamente en México siguen siendo poco diagnosticados y son pocos los síndromes a los que se les da tratamiento, el síndrome de Cri du chat es uno de los muchos padecimientos que son poco conocidos, es por ello que en la presente infografía se presenta información acerca de este síndrome.

Palabras Clave:

síndrome, cri du chat, deleción, 5p15.3, anomalía.

Síntesis

El síndrome del Cri du chat o del maullido de gato fue descrito a través de análisis citogenético, con el cual se pudo encontrar que se trata de una alteración cromosómica causada por deleciones en el brazo corto del cromosoma 5, las cuales varían en tamaño, desde muy pequeñas que comprometen solo el locus 5p15.2, hasta la pérdida de todo el brazo corto, el cual puede aparecer de manera espontánea tras la fecundación durante la división celular del óvulo (mutación espontánea) o bien ser consecuencia de la herencia genética (Quesada Zaragoza, 2021).

Principalmente predomina en el género femenino con una incidencia que varía entre 1 en 20.000 a 1 en 50.000 recién nacidos vivos (Acosta Aragón & Sierra Zúñiga, 2020).

Características clínicas

Su nombre fue proporcionado debido a que los neonatos y niños que la padecen presentan como característica más notoria, un sonido parecido al llanto del maullido de un gato, el cual es causado por una malformación de la

^a Autor de Correspondencia, Universidad Autónoma del Estado de Hidalgo, <https://orcid.org/0000-0003-3707-2019>, Email: ca379482@uaeh.edu.mx

^b Universidad Autónoma del Estado de Hidalgo, <https://orcid.org/0000-0002-5618-4107>, Email: es463062@uaeh.edu.mx

^c Universidad Autónoma del Estado de Hidalgo, <https://orcid.org/0000-0001-7493-4955>, Email: ji465761@uaeh.edu.mx

^d Universidad Autónoma del Estado de Hidalgo, <https://orcid.org/0000-0001-7328-8680>, Email: me382190@uaeh.edu.mx

laringe, misma que se hace menos notable y desaparece alrededor de los 2 años.

Además, son distinguidos por poseer alteraciones físicas y psicomotoras como los son:

- Bajo peso y talla baja
- Microcefalia.
- Cara redonda en forma de luna llena.
- Hipotonía
- Raíz nasal prominente.
- Orejas con implantación baja.
- Hipertelorismo, epicanto, rima del ojo con esquinas hacia abajo, estrabismo.
- Microretrognatia (mandíbula pequeña).
- Boca en forma de arco.
- Anormalidades de los dermatoglifos, un solo pliegue palmar (Fernández Lozano & Puente Ferreras , 2010).

Diagnóstico

Se ejecuta un estudio citogenético o cariotipo que “se realiza mediante la técnica de bandas G convencional, si los resultados del estudio citogenético son de apariencia normal o no corresponden con la clínica del paciente ante la sospecha, es necesario hacer un análisis citogenético molecular más específico denominado fluorescencia por hibridación in situ (FISH)” (Pedroza Guardado & Gaviño Vergara , 2019).

Tratamiento

Actualmente no se cuenta con una cura a este síndrome, pero es posible tener un tratamiento que facilite la vida del paciente.

Debido a que los afectados llegan a vivir hasta los 50 o 60 años, un diagnóstico temprano es de mucha utilidad para empezar inmediatamente con un tratamiento.

Principalmente consta de una rehabilitación que incluye fisioterapia (para mejorar la motricidad) y logopedia (para mejorar las habilidades de comunicación) (Cerruti Mainardi, 2006).

Para un mejor tratamiento y control tendría que referirse al paciente con distintos especialistas en pediatría, oftalmología, cardiología, neurología, otorrinolaringología, psiquiatría (esto debido a que pueden presentar conductas impulsivas y juicio escaso), entre otras (Galo & Alvarenga, 2012).

Afortunadamente los síntomas se vuelven menos aparentes a medida que el paciente crece y gracias a eso pueden tener una mejor calidad de vida.

Síndrome de CRI-DU-CHAT

- Fue descrito inicialmente por el pediatra y genetista francés Jérôme Lejeune en 1963
- Tiene una incidencia de 1 por cada 50,000 nacidos vivos.

Causado por una deleción del extremo del brazo corto (p) del cromosoma 5.



Las personas afectadas por lo general no tienen antecedentes del trastorno en su familia.

Alrededor del 10 % de las personas con síndrome de Cri-Du-Chat heredan la anomalía cromosómica de un padre no afectado.



La rehabilitación temprana, incluyendo fisioterapia, psicomotricidad y logopedia es recomendada para los problemas neurológicos así como para el retraso psicomotor y del lenguaje.



Este síndrome se vuelve menos aparente a medida que pasa el tiempo



Los análisis moleculares han demostrado que el cromosoma que presenta la deleción, en la mayoría de los casos, es el de origen paterno.

Esperanza de vida: la mayoría alcanzan la edad adulta (50-60 años)

- Microcefalia
- Orejas en una posición baja
- Ojos muy separados con pliegues cutáneos en el canto interno
- Raíz nasal poco diferenciada.

Características

- Llanto muy agudo similar al maullido de un gato
- Retraso en el habla y trastorno del lenguaje
- Hipotonía

Diagnóstico

Se realiza un estudio citogenético o cariotipo que se realiza mediante la técnica de bandas G convencional.

- Retraso en la adquisición de la marcha
- Retraso mental de grado variable
- Dificultad de atención
- Hiperactividad
- Agresividad

Referencias

- Acosta Aragón, M., & Sierra Zúñiga, M. (2019). Síndrome de Cri du chat: primer reporte en México. (E. M. S.A., Ed.) Colombia. Recuperado el 17 de Marzo de 2022, de <https://www.researchgate.net/publication/340044444>
- Ceruzzi-Mazzanti, P. (2006). Síndrome Cri du Chat. Enciclopedia de Orphanet, 1, 33. Recuperado el 17 de Marzo de 2022, de <https://doi.org/10.1186/1750-1172-1-33>
- Fernández Lozano, M., & Puerto Ferreras, A. (2015). Cognición y lenguaje en niños Cri-du-chat y Down. Avances de un estudio comparativo. Ciencias psicológicas, 4(1), 81-96. Recuperado el 17 de Marzo de 2022, de http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-42121201000100008
- Gelo B., Akaranga R. (2012). Síndrome de Cri du chat una rara cromosopatía. Rev. Med. Honduras Vol. 85, No. 1. Recuperado el 17 de Marzo de 2022, de <http://www.siv.hn/RMHPdf2012/pdf/Vol85-1-2012-9.pdf>
- Pethosa Guardado, M. E., & Gueño Vergara, A. (2019). Primer caso de síndrome de cri du chat en el estado de Quintana Roo: Salud Quintana Roo. Recuperado el 17 de Marzo de 2022, de <https://saludquintana.roo.mx/revista/index.php/psiquiatria/issue/view/issue/101>
- Rivas, M. E. (2021). Síndrome Cri-Du-Chat: O más allá sobre Doenças Raras no Brasil. Recuperado el 17 de Marzo de 2022, de <https://museoembarcadoros.com.br/doencas-raras/geneticas/termos-11atos-do-metabolismo/sindroma-cri-du-chat/>
- Zakhar Bermúdez, M., González González, J., Ramírez Ramírez, Y., Valle Ramos, Y., Pérez Pérez, N., & Olaz Pozo, A. (2021). Rehabilitación integral en un paciente con síndrome Cri du chat. Revista Cubana de Medicina Física y Rehabilitación, 13(2), 105-114. Recuperado el 17 de Marzo de 2022, de <http://www.revistarehabilitacion.cu/index.php/revistas/view/578>

Referencias

- [1] Acosta Aragón, M., & Sierra Zúñiga, M. (2019). Síndrome de Cri du chat: primer reporte en mosaico. (E. M. S.A., Ed.) Colombia. Recuperado el 17 de Marzo de 2022, de <https://www.medigraphic.com/pdfs/medlab/myl-2020/myl204e.pdf>
- [2] Cerruti Mainardi, P. (2006) Síndrome Cri du Chat. Enciclopedia de Orphanet. 1,33. Recuperado el 17 de Marzo de 2022, de <https://doi.org/10.1186/1750-1172-1-33>
- [3] Fernández Lozano, M., & Puente Ferreras, A. (2010). Cognición y lenguaje en niños Cri-du-chat y Down. Avances de un estudio comparativo. *Ciencias psicológicas*, 4(1), 81-96. Recuperado el 17 de Marzo de 2022, de http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1688-42212010000100008
- [4] Galo B., & Alvarenga R. (2012). Síndrome de Cri du chat una rara cromosopatía. *Rev. Med Honduras Vol. 80, No. 1*. Recuperado el 17 de Marzo de 2022, de <http://www.bvs.hn/RMH/pdf/2012/pdf/Vol80-1-2012-6.pdf>
- [5] Pedroza Guardado, M. E., & Gaviño Vergara, A. (2019). Primer caso de síndrome de cri du chat en el estado de Quintana Roo. *Salud Quintana Roo*. Recuperado el 17 de Marzo de 2022, de <https://salud.qroo.gob.mx/revista/index.php/component/content/article?id=101>
- [6] Quesada Zaragoza, N. (2021). Síndrome cri du chat: un maullido del gato. *Revista Internacional De Apoyo a La inclusión, Logopedia, Sociedad Y Multiculturalidad*, 7(2), 118–137. Recuperado el 17 de Marzo de 2022, de <https://doi.org/10.17561/riai.v7.n2.6371>
- [7] Raros, M. S. (2021). Síndrome Cri-Du-Chat. O maior site sobre Doenças Raras no Brasil. Recuperado el 17 de Marzo de 2022, de <https://muitosmosraros.com.br/doencas-raras/geneticas/erros-inatos-do-metabolismo/sindrome-cri-du-chat/>
- [8] Zaldívar Bermúdez, M., González González, J., Ramírez Ramírez, Y., Valle Ramos, Y., Pérez Pérez, N., & Díaz Pozo, A. (2021). Rehabilitación integral en un paciente con síndrome Cri du chat. *Revista Cubana de Medicina Física y Rehabilitación*, 13(2), 100-114. Recuperado el 17 de Marzo de 2022, de <http://www.revrehabilitacion.sld.cu/index.php/reh/article/view/578>