

CAPÍTULO V

SÍNDROME DE MAULLIDO DE GATO

ÁNGEL HERNÁNDEZ FERNÁNDEZ*, JOSÉ LUIS HERRANZ
FERNÁNDEZ** Y CRISTINA ÁLVAREZ ÁLVAREZ**

**Facultad de Educación de la Universidad de Cantabria*

***Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla*

1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME

El síndrome del Maullido de Gato es una enfermedad cromosómica rara, congénita (que se evidencia en el nacimiento), caracterizada por un llanto distintivo que se asemeja al maullido de un gato y que se va modificando con el tiempo.

Dentro de las clasificaciones diagnósticas, se encuentra catalogada con el código CIE-9-MC: 758.3 y la podemos encontrar en la literatura con las siguientes denominaciones:

- Síndrome de Lejeune.
- Enfermedad del Cri du Chat.
- Síndrome de supresión del cromosoma 5p.
- Síndrome de menos 5p.
- Monosopatía 5p.
- Delección parcial del brazo corto del cromosoma 5.

1.1 Historia, etiología, tipología e incidencia

En el año 1963, Lejeune y cols. realizan la primera descripción de este síndrome en conclusión a las observaciones realizadas en un grupo de niños con características clínicas y citogenéticas comunes consistentes en retraso mental, anomalías cráneo-faciales y una delección del brazo corto de un cromosoma del par 5. Además, estos niños presentaban al nacer y durante los primeros años de vida un llanto particular parecido al maullido de un gato.

La incidencia del síndrome se estima entre el 1:20.000 y el 1:50.000 de los nacimientos vivos, siendo el causante del 1% de los casos de discapacidad intelectual severa y afectando en mayor medida al sexo femenino (66% de los casos).

La causa del síndrome es una pérdida, denominada delección, de material genético en el cromosoma 5. Más concretamente, existe una delección en el brazo corto del cromosoma 5 (5p15.2-5p15.3), siendo el paciente heterocigoto (persona en la cual dos genes homólogos, alelos, de los cromosomas del mismo par son diferentes) para la delección, ya que el homocigoto es inviable, es decir incompatible con la vida.

Cuanto mayor sea la pérdida de material genético, mayores, en cuantía y gravedad, serán el número de alteraciones; el coeficiente intelectual será menor al igual que su estatura y peso al nacer.

Hasta el momento, el factor que origina, o permite, la alteración en esta región cromosómica se desconoce. Aun así, se cree que, en la mayoría de los casos, se debe a la pérdida de cierta información en el cromosoma 5 durante el desarrollo

de un óvulo o espermatozoide (Gametogénesis), hecho el cual no parece relacionarse con la edad de los padres, como ocurre en otros síndromes de este tipo.

Alrededor del 80-85% de los casos son de aparición esporádica (de novo) y en el 10-15% restante son hijos de portadores de una translocación, siendo estos casos más severos que los casos esporádicos.

2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES

2.1. Características biomédicas

En la etapa de recién nacido, o neonato, y durante los primeros meses de vida, los bebés presentan el llanto característico similar al maullido de un gato que cambia de tonalidad a medida que el niño crece. Además, presentan de un dimorfismo craneo-facial consistente en microcefalia, cara redondeada en luna llena, ojos separados, pliegues epicatales y un puente nasal ancho.

Es común que el niño presente un peso bajo al nacer, inferior a 2,5 Kg., que es, por lo general, inferior a la media en un 90% de los casos. Las alteraciones en la talla suelen ser menos marcadas, aunque a lo largo de las etapas del desarrollo tanto el peso, como la talla y el perímetro craneal, permanecen inferiores a la media.

Otro aspecto importante en estos niños es el retraso significativo en el desarrollo psicomotor, apareciendo, en todos los casos, discapacidad intelectual.

2.1.1. Malformaciones craneo-faciales

Características frecuentes

- Cráneo pequeño (microcefalia), con posible asimetría facial y craneal.
- Cara redonda.
- Hipertelorismo (ojos separados).
- Pliegues palpebrales antimongoloides (canto externo del ojo más bajo que el interno).

- Epicantus (pliegue de piel en el ángulo interno del ojo).
- Orejas displásicas (malformadas) y de implantación baja.
- Excrescencia cutánea delante de la oreja.
- Micrognatia (mandíbula pequeña).

Características asociadas

- Raíz nasal prominente.
- Paladar en forma de bóveda (ojival).
- Maloclusión dental (los dientes están mal implantados, con maloclusión y frecuente aparición de caries).
- Estrabismo, miopía y astigmatismo.
- Anomalías del iris.
- Filtrum corto (surco vertical en el centro del labio superior).
- Cuello corto.

Características poco frecuentes

- Labio leporino (fisura del labio superior).
- Paladar hendido (cierre incompleto de la bóveda del paladar).
- Hipotelorismo (disminución de la separación de los ojos).
- Exoftalmos (protrusión anormal del globo ocular).
- Oídos externos con pliegues anormales e incompletos.

Tabla 1. Malformaciones cráneo-faciales.

2.1.2. Alteraciones de las extremidades

Características frecuentes

- Manos pequeñas.
- Clinodactilia (arqueamiento permanente de un dedo).
- Sindactilia (fusión congénita o accidental de dos o más dedos entre sí).
- Pliegue simiesco (un solo pliegue en las palmas de las manos) y otras anomalías.
- Uñas hiperconvexas.
- Deformidades de los pies (planos, zambos, etc.).

Tabla 2. Alteraciones de las extremidades.

2.1.3. Alteraciones músculo-esqueléticas

Características frecuentes

- Hipotonía.
- Luxación de cadera.
- Laxitud ligamentosa.
- Escoliosis a partir de los 8 años de edad.
- Anomalías vertebrales.
- Huesos iliacos y esternón pequeño.
- Hernia inguinal (protrusión de un órgano a través de un orificio anormal en la pared muscular que lo rodea).

Tabla 3. Alteraciones músculo-esqueléticas.

2.1.4. Malformaciones viscerales

Las malformaciones viscerales graves raramente aparecen. No obstante, la tercera parte de los afectados presentan cardiopatías y anomalías en el tubo digestivo.

Características frecuentes
<ul style="list-style-type: none">• Ductus arterioso persistente (persistencia anormal del conducto que va desde ala arteria pulmonar hasta la aorta).• Presencia de un canal atrio ventricular común, transposición de grandes vasos o estenosis pulmonar.• Malrotación intestinal y megacolon.

Tabla 4. Malformaciones viscerales.

2.2. Características psicológicas

2.2.1. Características psicomotoras

En la población afectada por el síndrome, los hitos evolutivos del desarrollo psicomotor van a ser adquiridos con posterioridad a lo habitual. A pesar de ello, logros de alta significación adaptativa como la bipedestación, o el control de esfínteres, son logrados normalmente sin una gran dificultad.

Por otra parte, en el periodo neonatal y en la primera infancia, presentan una hipotonía generalizada que, en edades posteriores, puede ser reemplazada por una hipertonia con reflejos vivos y marcha espástica, mostrando una coordinación de la motricidad fina y gruesa muy deficitaria.

2.2.2. Características cognitivas

A través de las pruebas psicométricas suele encontrarse, en estas personas, una discapacidad intelectual que puede llegar a ser altamente significativa. A pesar de ello, esto no se debe nunca interpretar como un proceso regresivo, ya que las adquisiciones educativas que se ejercitan se mantienen y son la base de las adquisiciones posteriores de mayor grado, en complejidad y funcionalidad.

En esta área cognitiva, también es característica su limitada capacidad de atención, que deberá ser considerada a la hora de diseñar espacios de aprendizaje.

Por último, es muy importante que tomemos conciencia de la necesidad que estos niños presentan de una supervisión permanente, lo cual no debe apartarnos del objetivo de ayudarlo a lograr un grado significativamente bueno de independencia, con relación a las diversas habilidades de autonomía personal necesarias.

2.2.3. Lenguaje y habla

A pesar de que estos niños presentan un retraso comunicativo importante, existe una gran variabilidad respecto a la adquisición del lenguaje y la conducta verbal. Por lo general, suelen ser capaces de construir frases sencillas con las que poder expresar sus necesidades, siendo su capacidad de comprensión verbal superior a la expresiva.

Por otra parte, el característico llanto de tono agudo y monocorde de estos niños no posee valor comunicativo significativo.

2.2.4. Características conductuales

Con frecuencia, algunas de las dificultades que manifiestan en la interacción con su entorno, o en su aprendizaje, son de carácter instrumental. En este mismo sentido pueden ser frecuentes los movimientos estereotipados e incluso los comportamientos autodestructivos.

La comunicación fluida entre las familias y los servicios que atienden al niño van a ayudar a comprender y reconducir estos casos. Este análisis compartido nos permitirá diferenciar, con seguridad, cuando una conducta es dependiente, desadaptada o por debajo de las posibilidades de autonomía del niño y cuando tiene su origen en dificultades para su adquisición, puesta en marcha, o en un patrón de interacción sustentado en un refuerzo del entorno de alternativas conductuales inconvenientes. Esta última circunstancia, en muchas ocasiones, tiene lugar de modo completamente involuntario.

Por último, es preciso decir que no son raras las dificultades para conciliar el sueño vinculadas a las alteraciones del fondo tónico.

2.2.5. Personalidad

Las dificultades, en el ámbito de la personalidad están vinculadas al nivel de desarrollo cognitivo y a los problemas fisiológicos del niño. No obstante, es frecuente encontrar cierto estado de intranquilidad y nerviosismo generalizado, así como dificultades de autocontrol emocional.

Su actitud emocional suele ser lábil, viéndose significativamente afectada por el comportamiento del entorno hacia él. En este sentido, su interés por la interacción con otros niños es limitado, aunque demuestre gran dependencia de los adultos, por lo que deben evitarse las tendencias del niño al aislamiento y estimular su integración y participación.

3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN. POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS

3.1. Diagnóstico y evaluación

El diagnóstico inicial, o de sospecha, es básicamente clínico ante la presencia de un niño con el llanto característico, retraso en el crecimiento y las anomalías cráneo-faciales descritas.

La confirmación del diagnóstico se realiza mediante el estudio del cariotipo, en el que se objetiva la pérdida de un fragmento del cromosoma 5. También, mediante el uso de técnicas de mapeo cromosómico muy finas, pueden identificarse las alteraciones específicas en las regiones 5p15.2-5p15.3, siendo diagnóstico definitivo derivado de dicho estudio cromosómico.

Un tipo de prueba genética más detallada, como el FISH, puede revelar la falta de una pequeña porción de este cromosoma 5, no detectable mediante el cariotipo convencional.

El diagnóstico prenatal del síndrome, mediante ecografía, es difícil aunque puede sospecharse cuando se presentan anomalías graves y un marcado retraso del crecimiento intrauterino. En este caso podría indicarse una amniocentesis, en la que se obtendrían células fetales para la realización de un cariotipo en el que se podría detectar la anomalía cromosómica que confirmaría el diagnóstico.

A día de hoy, la investigación en técnicas de análisis molecular está permitiendo definir muy precisamente los límites de un cierto número de deleciones en el brazo corto del cromosoma 5 y comparar los signos clínicos observados en los pacientes. Esto nos permite explicar la disociación entre los diferentes elementos del síndrome, para el cual la zona exacta ha podido ser individualizada.

3.2. Prevención

Dado el desconocimiento de las causas de esta afección, la prevención no es posible. La única posibilidad al respecto esta vinculada a la etiología genética del síndrome y a la detección de factores y poblaciones de riesgo, siendo el consejo genético especialmente importante en los casos en los cuales existe un error en los cromosomas paternos.

Tras el nacimiento de un niño con este síndrome es importante el estudio de los padres, que nos orientará sobre las posibilidades de tener un segundo hijo afectado.

El estudio del cariotipo de los padres es indispensable para poder estimar el riesgo de recurrencia de la anomalía. Este riesgo es muy pequeño (1%), salvo que exista una anomalía previa en uno de los progenitores.

Si se demuestra, mediante cariotipo, que uno de los padres presenta una translocación, el riesgo de recurrencia oscila entre el 15 y el 25%, siendo el riesgo teórico, de transmisión de la anomalía, del 50% en parejas en que uno de los dos este afectado.

4. PRONÓSTICO

4.1. Pronóstico médico

La esperanza de vida de estos individuos está disminuida, aunque la mayoría alcanzan la edad adulta (alrededor de los 50 años). Este aspecto depende de la gravedad de las malformaciones asociadas (cardiopatía...).

La norma es el retraso mental, aunque podemos decir que la mitad de los niños adquieren las habilidades verbales suficientes para comunicarse en los términos antes descritos. La estimulación precoz de la comunicación y del área motora ha mejorado el pronóstico de forma significativa.

