

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 hipertonía 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.

Hace años era frecuente que los niños con este síndrome fuesen internados en instituciones junto a individuos con retraso mental severo. Desde principios de los años 80 se objetivó que estos niños, integrados en sus familias y con el beneficio de las técnicas de atención temprana, son capaces de realizar importantes progresos superando incluso las expectativas de los doctores que descubrieron por primera vez el síndrome.

Las características físicas de los individuos con este síndrome se vuelven menos aparentes con el tiempo. El epicantus se atenúa, la cara se alarga, se hace asimétrica y pierde su redondez. Los huesos faciales comienzan a modificarse en cuanto a su crecimiento relativo y no se hacen tan evidentes el hipertelorismo y la micrognatia. El llanto se hace más grave y desaparece el tono característico al alcanzar el año de edad. La hipotonía tan notable en el lactante desaparece y los reflejos se hacen vivos. En la marcha, los pies arrastran por el suelo. El cabello se hace prematuramente gris. Suelen presentar infecciones de repetición, otitis medias y dificultades para alimentarse.

A pesar de todos estos avances es todavía difícil ofrecer un pronóstico individual preciso en las deleciones del brazo corto del cromosoma 5 porque sujetos portadores de deleciones aparentemente iguales pueden tener fenotipos o características distintas.

4.2. Pronóstico psicopedagógico

El pronóstico en estos casos debe ser realista. La importante discapacidad intelectual establece un marco de desarrollo que sólo le va a permitir alcanzar una independencia personal limitada. Sin embargo, nadie puede determinar de antemano cuáles van a ser los logros de desarrollo que puede alcanzar, por lo que deben tomarse todas aquellas iniciativas que puedan maximizar su potencial de desarrollo y posibilitarle la oportunidad de tener una vida plena y lo más normalizada posible.

Por eso, aunque en la edad adulta, pueden disponer de un grado de autonomía personal limitada, debemos garantizarle los recursos que le posibiliten el mayor grado de inclusión social y autodeterminación personal.

Los equipos de atención temprana de la comunidad autónoma orientarán a las familias sobre los recursos y actuaciones de cara a una intervención psicoeducativa. Contra más precoz sea ésta, más eficazmente permitirá estimular el desarro-

llo del niño y por lo tanto establecer un pronóstico más favorable.

5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS

5.1. Ámbito médico

Este síndrome no tiene un tratamiento específico disponible. El tratamiento se realiza en función de los diferentes síntomas. Se debe de abordar el retraso mental y se recomienda asesoramiento para los padres.

Es importante mantener un contacto permanente con el médico y otros profesionales en el cuidado de la salud una vez que se dé de alta al bebé.

Si se descubre que un niño está afectado por este síndrome, los padres deben buscar asesoría genética y someterse a una prueba de cariotipo (extracción de sangre) para asegurar que no presentan una translocación cromosómica.

5.2. Ámbito psicopedagógico

Como hemos dicho, estas personas deben disponer de un programa de atención temprana desde su diagnóstico con objeto de optimizar sus posibilidades de desarrollo. Dicho programa debe incluir aspectos psicomotrices, sensoriales, cognitivos, comunicativos, socio-afectivos, así como diseños de modificación de conducta cuando proceda.

La familia debe obtener el apoyo necesario, no sólo para comprender y aceptar la realidad de la persona afectada, sino para participar activamente dentro del programa de atención temprana. Su papel no debe limitarse a cubrir las necesidades del niño en el ámbito de lo afectivo y asistencial, sino que debe estar totalmente involucrada con la intervención psicoeducativa diseñada para favorecer el desarrollo integral de su hijo.

La colaboración de educadores, técnicos y familia es totalmente imprescindible, pero hay que afirmar que el protagonismo de la familia es singularmente decisivo durante los primeros años de vida, donde deberán seguir las instrucciones de estimulación que les marquen los especialistas conforme a su evaluación de las necesidades y posibilidades concretas cada caso particular.

De cara a esta colaboración, un principio fundamental que ha de tenerse siem-

pre presente es que las actividades que persigan favorecer el desarrollo del niño nunca deben de llevarse a cabo con una actitud mecánica, forzada o en situaciones de cansancio, baja receptividad o desinterés del niño. Por el contrario, debe cuidarse los aspectos lúdicos y afectivos que van a dar calidad, significación y potencialidad a la intervención.

Es fundamental que el niño esté motivado y disfrute de las actividades para lo cual debe evaluarse cuidadosamente la duración de las sesiones más adecuada, el grado de dificultad que representan para él, nuestras reacciones frente a las dificultades que pueda manifestar y cómo establecer los pasos sucesivos para superarlas.

Dentro de las actuaciones de atención temprana orientadas hacia el desarrollo psicomotor debe considerarse la importancia del masaje, ya que favorece el desarrollo general del sistema nervioso, la conciencia sensorial y la corrección del tono muscular característico de este síndrome, al tiempo que fortalece la comunicación afectiva con el niño, aspecto básico para su desarrollo.

Dada la tardía aparición de la bipedestación, deben ser estimuladas las formas previas de desplazamiento, no solamente por la relevancia que tienen de cara a la coordinación dinámica general del niño, sino por lo que le aproxima a su entorno y favorece, a través del contacto, exploración y experimentación con los objetos y personas que le circundan, su desarrollo tanto en el ámbito de lo cognitivo, como en lo afectivo y social.

En lo relativo al desarrollo cognitivo, éste se va a ver facilitado por contextos de aprendizaje que le ofrezcan una estimulación multisensorial. No obstante, un elemento previo y fundamental del programa en este ámbito van a ser las actividades destinadas a desarrollar las capacidades atencionales del niño. Lógicamente, en este sentido, el objetivo inicial debe de ser el establecimiento y mantenimiento del contacto visual, primero hacia las personas que cuidan de él y luego sobre modificaciones contextuales que introducimos en su entorno, así como sobre los objetos con los que está llevando a cabo una actividad. Facilita este propósito el uso de materiales atractivos y novedosos, junto a la eliminación de aquellos otros estímulos que distraigan su atención.

En cuanto a su capacidad comunicativa, sabemos que, en general, sus primeras palabras aparecen entre los 3 y los 6 años y que, aunque algunos podrán construir oraciones completas, en otros casos sólo serán capaces de utilizar unas pocas pala-

bras aisladas, puede estar indicado el aprendizaje de métodos alternativos de comunicación.

En cualquier caso, su capacidad comunicativa debe ser objeto de constante estimulación, favoreciendo la complementación de las expresiones verbales y gestuales, aprovechando para ello todas las circunstancias cotidianas de interacción para acompañarlas y enriquecerlas con expresiones verbales e impulsar la adquisición y uso por parte del niño de los elementos lingüísticos en sus comunicaciones, aportándole ejemplos adaptados, ocasiones de utilización y estímulo ante sus ejecuciones.

No debemos olvidar a este respecto que la estimulación de su capacidad comunicativa debe apoyarse siempre en los valores funcionales de la misma, si la comunicación no facilita al niño la expresión de sus necesidades y la satisfacción de sus deseos, no encontrará justificación para esforzarse en ella.

En general, a la hora de diseñar el programa debe considerarse especialmente la funcionalidad de los aprendizajes planteados de cara a la mejor inclusión en su entorno. Con relación a ello, adquiere un papel prioritario la adquisición de hábitos y actitudes que faciliten su autonomía personal, estableciendo contextos de aprendizaje progresivos para este fin.

Además, es conveniente tener en cuenta la madurez necesaria para el inicio de cada actividad y, por lo tanto, si el niño concreto precisa aprendizajes previos antes de abordarla. Es importante adecuar el ritmo de aprendizaje a cada niño y la correcta consolidación de cada paso a la hora plantearse un nuevo objetivo.

A medio plazo podemos establecer los siguientes elementos como fundamentales de cara maximizar las posibilidades de autodeterminación, autonomía personal e inclusión social del individuo:

- Independencia en relación con aspectos básicos del aseo e higiene personal, control de esfínteres, ciclos de vigilia-sueño apropiados y estables, pautas de alimentación.
- Autonomía o colaboración activa respecto al manejo del vestuario y limpieza de su entorno vital.
- Hábitos en la mesa y en otras situaciones afectadas por los usos y costumbres de su entorno social.

- Trato a las personas en todo tipo de situaciones sociales.
- Cuando sea posible, formación pre-laboral.

Debemos prestar especial cuidado en favorecer que los aprendizajes que se han llevado a cabo no se extingan por falta de ocasiones para ponerlos en práctica, así como posibilitar que sean generalizados a otros contextos reales donde puedan servir para facilitar la integración social del individuo.

Las técnicas de modificación de conducta son eficaces y pueden servirnos de ayuda, tanto para la instauración de estas habilidades, como para la intervención frente a comportamientos autodestructivos o inadaptados. Sin embargo, es imprescindible en estos casos que todas las personas que rodean al niño acuerden una misma respuesta frente a cada circunstancia. Algunas de las dificultades respecto a la alimentación en relación con la succión, babeo, deglución o masticación, debidas a la inicial hipotonía pueden abordarse también por esta vía.

Un objetivo prioritario con estos niños dentro del ámbito psicosocial es potenciar su autocontrol emocional. Para ello, debe fortalecerse su autoestima a través de nuestra valoración y afecto, así como el ejercicio de la responsabilidad a la medida apropiada de sus posibilidades.

Su integración y participación social están muy vinculadas a la adquisición de hábitos y habilidades de interacción, que a su vez van a ser sus recursos fundamentales para el autocontrol emocional en los contextos sociales. Estas habilidades permitirán su normal participación en las actividades que se estén llevando a cabo en su entorno, posibilitarán su aceptación por otras personas y evitarán su aislamiento.

El juego es una estrategia esencial a través de la que estimular el desarrollo psicosocial de estos niños. A través de él, se potencian los vínculos afectivos y sociales, al tiempo que se posibilitan las experiencias sensorio-motoras que sustentaran su desarrollo cognitivo. Además, en el contexto del juego, el aprendizaje por observación se ve potenciado de forma significativa, siendo básico dicho tipo de aprendizaje para el desarrollo social del niño. Inicialmente el juego no va a involucrar objetos. Deberá tratarse de una interacción gratificante con el niño, donde

el contacto físico y los gestos de sus cuidadores son decisivos. Todas las actividades cotidianas, como alimentarle o bañarle deben tener un componente lúdico y de comunicación afectiva. Cuando su desarrollo se lo permita, han de entrar en escena los objetos que le van a permitir explorar las características de su entorno físico y avanzar en su desarrollo cognitivo.

El momento de la escolarización también va a ser decisivo a este respecto. La escolarización le va a permitir participar de un entorno social. Su momento de inicio ha de ser valorado considerando las orientaciones de los especialistas que hacen el seguimiento del caso, escogiéndose el centro donde se va a llevar a cabo, considerando los servicios y recursos de que dispone. Su posterior escolarización en las etapas obligatorias debe contar con una evaluación psicopedagógica y un dictamen de escolarización realizado por los servicios competentes de la administración autonómica.

Con carácter general dicha escolarización ha de ser lo menos restrictiva posible, considerando siempre las características del caso particular y las necesidades que de ellas se derivan. Cuando los centros específicos sean la opción más aconsejable, debe buscarse entornos complementarios donde el niño pueda integrarse en actividades de ocio y tiempo libre con otros niños en un contexto de integración.

Finalizando la escolaridad obligatoria, debe prepararse para una futura inserción sociolaboral a través de un centro protegido de empleo.

Resumen de los principios para la intervención psicopedagógica

- Intervención multidisciplinar en colaboración con la familia.
- Elaboración de un programa de Atención Temprana integral que posibilite el mayor grado de autodeterminación, autonomía personal e inclusión en su entorno.
- Cuidada planificación de las sesiones en lo relativo a la progresión, duración y dificultad de las actividades, considerando el desarrollo del niño y su estilo y ritmo de aprendizaje.

- Consideración de los aspectos lúdicos y socio-afectivos de las sesiones a fin de motivar la colaboración.
- Estimulación del tono corporal y la conciencia sensorial.
- Estimulación de la coordinación dinámica y las actividades de exploración del entorno.
- Estimulación de la capacidad atencional.
- Estimulación de sus posibilidades comunicativas, considerando la pertinencia del uso de sistemas alternativos de comunicación.
- Prever y trabajar la transferencia y mantenimiento de los aprendizajes.
- Favorecer el autocontrol emocional.

Tabla 7. Resumen de los principios para la intervención psicopedagógica.

6. RECURSOS

Los servicios sociales de las comunidades autónomas, ayuntamientos y los propios equipos de atención temprana orientarán a las familias sobre ayudas y prestaciones económicas y asistenciales a las que pueden optar.

6.1. Bibliografía

Avellaneda, A. Izquierdo, M. (2002) Síndrome del Llanto del Gato. En *Enciclopedia médica en español*. www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001593.htm

Bengtsson, U., McMahon, J., Quarrell, O., Rubenstein, C., David, K., Greenberg, F. & Wasmuth, J.J. (1990). Phenotypically normal carriers of unbalanced terminal deletions of 5p transmit the deletions to offspring who display growth and development delay. En *American Journal of Human Genetics*, Vol.47: 208-234.

Breg, W.R., Steele, M.W., Miller, O.J., Warburton, D., Capoa, A. de & Allderdice, P.W. (1970). The cri du chat syndrome in adolescents and adults: Clinical finding in 13 older patients with partial deletion of the short arm of chromosome No. 5(5p-). En *The Journal of Pediatrics*, Vol.77(5): 782-791.

Centro de investigación sobre enfermedades raras. (2001). *Síndrome del Maullido de Gato*. Madrid: Instituto de Salud Carlos III.

Cerruti Mainardi, P; Perfurno, C; Cali, A; Coucourde, G; Pastore, G; Cavan, S; Zara, F; Overhauser, J; Pierluigi, M; Dagna Bricarelli, F. (2001). Clinical and molecular characterisations of 80 patients with 5p deletion genotype phenotype correlation. En *J. Med Genet*. Vol.38:151-158.

Colover, J.; Mary, L.; Comley, J.A. & Roe, A.M. (1972). Neurological abnormalities in the Cri du chat syndrome. En *Neurosurgery and Psychiatry*, Vol.35: 711-719.

Cruz, M. (2001). *Tratado de Pediatría*. 8º edición. Volumen I. Madrid: Ediciones Ergón, S.A.

Echevarría Sáiz, A. y Mínguez Toba, P. (2000). *Síndrome de "Maullido de Gato"*. Guía para padres y educadores. Santander: Consejería de Sanidad, Consumo y Servicios Sociales. Gobierno de Cantabria.

Frodi, A. & Senchak, M. (1990). Verbal and behavioral responsiveness to the cries of atypical infants. *Child Development*, Vol.61: 76-84

Gardner, R. J. McKinlay, and Grant R. Sutherland (1996). *Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling*. New York: Oxford University Press.

Goodman-Gorlin, H. (1978). Síndromes genéticos: The Cri Du Chat Syndrome. En *Hum Genet*; Vol. 42.:143-52.

Granoff, D.M. & Preston, M.S. (1971). Cri-du-Chat-Syndrome. An unhelpful designation. En *The Lancet*, Vol. II: 99-100.

Grouchy J. de Turleau (1982). *Atlas de enfermedades cromosómicas*. Paris: Expansion Scientifique Française

Jones, Kenneth. (1997). *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. Philadelphia: W.B. Saunders Company.

León López, R., Martínez de Santelices, A. y Tomás Sardinias, G. Sotolongo. (1995) Síndrome del Maullido del Gato. Presentación de un caso. En *Revista Cubana de Medicina General Integral*, septiembre-octubre.

Macintyre, M.N., Staples, W.I., Lapola, J. & Hempel, J.M. (1964). The Cat Cry Syndrome. En *American Journal of Diseases of Children*, Vol.108: 538-542.

Nelson (1997). *Tratado de pediatría*. Madrid: Mc Graw Hill Interamericana de España.

Niebuhr, E. (1978). Síndrome del cri du chat. En *Hum genet*, Vol.44: 227-275.

Nieburh E. (1978). The cri-du-chat syndrome: Epidemiology, cytogenetics and clinical features. En *Hum Genet*, Vol. 44:227-275.

Rimoin, D., Michael C., and Reed P. (1996). *Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics*. New York: Churchill Livingstone.

Van Buggenhout, G. J. C. M., et al. (2000). Cri du Chat Syndrome: Changing Phenotype in Older Patients. En *American Journal of Medical Genetics* Vol.90: 203-215.

6.2. Páginas Web

<http://www.geneticalliance.org>

<http://bchealthguide.org/kbaltindex.asp>

http://www.cridchat.u-net.com/archives/arciv_97.htm

<http://www.fivepminus.org>

<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/sapanish/encvltarticie/001593.htm>

<http://www.cienciadigital.netimayo2001/responde.html>

<http://www.criduchat.asn.aul>

<http://www.drscope.com/pac/mq/b1/mgbl p20.htm>

6.3. Organizaciones

5p- Society. 7108 Katella Ave. #502, Stanton, CA 90680. (888) 970-0777.

Alliance of Genetic Support Groups.

4301 Connecticut Ave.

NW, Suite 404, Washington, DC 20008.

Tel.: 202 966 5557. Fax: 202 966 8553.

Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas.

(ASEREMAC) C/ Facultad de Medicina. Universidad Complutense.

28040. Madrid

Tel.: 913941587, 913941591. Fax: 913941592

Asociación Nacional de Afectados por el Síndrome del Maullido del Gato. (ASIMAGA)

C/ Tomelloso, nº 11 Argamasilla de Alba (Ciudad Real)

Tel.: 926 521 345

E-mail: jpons4@serbal.pntic.mec.es

<http://serbal.pntic.mec.es/jpons4/criduchat.htm>

Cri du Chat Society. Dept. of Human Genetics.

Box 33, MCV Station, Richmond VA 23298.

Tel.: 804 786-9632.

European Organization for Rare Disorders (EURORDIS) Plateforme Maladies Rares.

102. Rue Didot. 75014 Paris.

Tel.: 0033156535340. Fax :0033156535215

E-mail: eurordis@eurordis.org

<http://www.eurordis.org>

Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras (FEDER).

C/ Enrique Marco Dorta, 6 local. 41018 Sevilla.

Tel.: 954989892, 902181725. Fax: 954989893
E-mail: feder@teleline.es / info@minoritarias.org

Fundación 1000 para la Investigación de los Defectos Congénitos.
C/ Serrano 140. 28006 Madrid.
Tel.: 913941587, Fax: 913941592.
<http://www.fundacion1000.es/>

7. FICHA RESUMEN

7.1. ¿Qué es el síndrome de Maullido de Gato?

Se trata de una cromosopatía relacionada generalmente con una pérdida espontánea de un fragmento del brazo corto del cromosoma 5 que en la mayoría de los casos conlleva una discapacidad intelectual severa. Su nombre deriva de un llanto característico debido a la hipotonía de aparato fonoarticulario.

7.2. ¿Cómo se detecta?

Mediante las pruebas genéticas y/o mediante un conjunto de rasgos de los cuales junto a los dos recogidos en el apartado anterior, habría que considerar la microcefalia (cabeza inusualmente pequeña) y el hipertelorismo (ojos inusualmente separados) entre otros.

7.3. ¿A cuántas personas afecta?

Entre 1 de cada 20.000 a 1 entre cada 50.000 nacimientos.

7.4. ¿Dónde me puedo informar?

En primera instancia, ante cualquier duda o sospecha en su médico de familia. Una vez detectado el caso, complementarán el asesoramiento médico, los servicios psicopedagógicos y los servicios sociales de su comunidad autónoma. En este caso es muy conveniente contactar con las asociaciones que pueden ofrecer apoyo y consejo desde la perspectiva del propio afectado.

7.5 ¿Cómo es el futuro de estas personas?

Nada impide a las personas afectadas por el síndrome del Maullido del Gato que lleven una vida plena y gratificante, al tiempo que colaboran en hacer plena y gra-

tificante la vida de las personas de su entorno. Una atención sanitaria y psicopedagógica apropiada posibilitará que alcance un grado importante de autonomía personal, así como una adecuada integración social. Los servicios públicos deben velar para que se den las condiciones que permitan que dicha integración sea una realidad.