

## 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.

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

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.



