

Síndrome Cri du Chat. Presentación de caso

Jéssica Sánchez Rodríguez¹, Ihoana Gracia Sosa¹, Yadisleybi Barreto Señariz¹

¹ Universidad de Ciencias Médicas de Pinar del Río. Policlínico Universitario Luis Augusto Turcios Lima.

Resumen:

Introducción: El Síndrome Cri Du Chat es una cromosomopatía poco frecuente en el que falta parte del cromosoma 5. El tamaño del fragmento que falta es variable; las personas con deleciones de mayor tamaño acostumbran a verse afectadas de forma más grave. El pronóstico es desfavorable. Los pacientes presentan un retraso importante y el promedio de vida es menor.

Presentación del caso: Niña residente en la provincia de Pinar del Río, de 10 años de edad, que acude a consulta de Genética Clínica remitida de su área de salud por presentar signos dismórficos y retardo del desarrollo psicomotor. Se le diagnostica un Síndrome Cri Du Chat. Se describen los estudios realizados así como las terapias para elevar la calidad de vida.

Conclusiones: Es importante el conocimiento del Síndrome Cri Du Chat para la detección precoz del mismo y fomentar tempranamente un sistema alternativo de comunicación con el mayor éxito posible.

Palabras claves: *CROMOSOMA 5/ SÍNDROME CRI DU CHAT/ DISMORFIAS*

Introducción:

El Síndrome del Maullido del gato, también llamado síndrome de Lejeune, es una enfermedad congénita infrecuente caracterizada por un llanto que se asemeja al maullido de un gato, dimorfismo facial característico, microcefalia y discapacidad intelectual.¹

Resulta de una alteración cromosómica provocada por una deleción parcial o total del brazo corto del cromosoma 5. Fue descrito inicialmente por Jerome Lejeune en 1963. Tiene una prevalencia estimada aproximadamente de 1/20000-50000 nacimientos y predomina en las niñas. La mayoría de los casos de síndrome Cri su Chat son esporádicos, entre el 10-15% de los casos se trata de hijos de padres portadores de una translocación.¹

El proceso se presenta siempre en la concepción. La persona afectada suele presentar crecimiento intrauterino retardado con peso bajo al nacimiento y llanto característico que recuerda al maullido de gato por laringomalacia con hipoplasia de la epiglotis y relajación de los pliegues aritenoepiglóticos. La voz característica del período neonatal desaparece en los pacientes de más edad. Al nacimiento suele llamar la atención el tamaño del cráneo, que contrasta con la cara redonda y llena. El resultado de la anomalía depende de lo que pase con los fragmentos, en todos los casos se produce anomalía psíquica.¹

Los niños se desarrollan lentamente y permanecen muy retrasados en cuanto a su estática y psicomotricidad. Al aumentar la edad se acentúa el retraso de las capacidades intelectuales.²

El pronóstico está en relación con las malformaciones y asocian retraso psicomotor. En los afectados, señales como la curiosidad frente a lo nuevo, deseos de comunicar lo aprendido, el interés por las

reglas de convivencia, interrelación de sus experiencias personales, son actitudes muy valoradas para su pronóstico, al margen de sus posibilidades reales.²

Las características clínicas principales son el bajo peso al nacer, microcefalia, cara redonda, puente nasal grande, hipertelorismo, pliegues epicánticos, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, orejas de implantación baja, micrognatia, dermatoglifos anormales y un llanto característico. Al nacer suelen presentar asfixia, crisis de cianosis, succión inadecuada e hipotonía.²

En el primer año de vida se presenta un retraso del desarrollo psicomotor. Se pueden presentar malformaciones cardíacas, neurológicas y renales, mamelones preauriculares, sindactilia, hipospadia y criptorquidia.²

También pueden presentar cuello corto y ordinario, escoliosis, fracturas espontáneas, hernias inguinales, hiperlaxitud ligamentaria, osificación anormal, miopía, atrofia óptica, manos pequeñas, pies planos, desarrollo lento e incompleto de las habilidades motoras, excrecencia cutánea justo delante de la oreja, la raíz de la nariz está hundida, pulgar aducido hacia el interior, labio y paladar hendidos, la boca puede presentar un mohín característico, mala oclusión dental, diastásis rectal, ausencia de bazo y riñón, pie zambo, luxación congénita de la cadera, palas ilíacas pequeñas, metacarpianos y metatarsianos pequeños, encanecimiento prematuro, atrofia cerebral, hidrocefalia.³

Existen otros signos que caracterizan en profundidad la enfermedad como malformaciones en el aparato circulatorio como el ductus arterioso persistente, malformaciones en el aparato urinario y la oligofrenia que es el síntoma característico y fundamental.³

El signo más característico como se ha mencionado anteriormente es el llanto de tono similar al de un gato. La altura sonora del grito se encuentra más o menos a una octava por encima del que corresponde al lactante sano. Es un llanto monótono, con una altura tonal que puede permanecer invariable durante unos segundos y, por tanto, marcada pobreza expresiva. El niño afectado solo puede llorar de esta forma con independencia de que tenga frío o hambre, sienta dolor o esté irritado. El llanto de un bebé sano tiene una duración máxima de tres segundos, en el Cri su Chat, se prolonga hasta los cinco segundos.³

En cuanto al comportamiento tienen marcado sentido del humor, muestran cariño por sus seres queridos, sienten miedo por determinados objetos, son tímidos y llevan a cabo conductas desafiantes. Son frecuentes las agresiones y auto lesiones como arañazos, golpes en la cabeza, mordiscos en las muñecas.³

A nivel psicofísico presentan disfunción en la coordinación de movimientos, reflejos y posturas, retraso en la organización de los sentidos, sensaciones, las percepciones en lo cognitivo y fundamentalmente en la comunicación y el lenguaje. Su comportamiento mejora notablemente cuando se le enseñan sistemas alternativos de la comunicación: signos, fotografías, pictogramas y con tratamiento farmacológico.^{1,2}

El diagnóstico debe ser siempre médico. Aún en el caso de signos clínicos poco relevantes, el análisis cromosómico aportará los datos determinantes. No existe un tratamiento específico, sin embargo, la rehabilitación, iniciada de manera temprana, ha demostrado ser beneficiosa ya que parece mejorar el pronóstico y la adaptación social.^{1,4}

Teniendo en cuenta que esta patología es poco frecuente pero con una alta repercusión en la salud y la vida social de los individuos que la padecen, así como la importancia de un diagnóstico precoz y un tratamiento oportuno para elevar la calidad de vida de los mismos, se realizó el presente estudio con el objetivo de describir las características clínicas del Síndrome Cri du Chat a partir de la presentación de un caso clínico en la provincia de Pinar del Río, para elevar los conocimientos de médicos, psicólogos, rehabilitadores, estudiantes de medicina y que estos a su vez puedan brindar el asesoramiento genético pertinente a los familiares de pacientes afectados.

Objetivo: Describir las características clínicas del Síndrome Cri du Chat a partir de la presentación de un caso clínico en Pinar del Río.

Presentación del Caso

Escolar de 10 años de edad, con color de piel blanca, residente en Pinar de Río, con antecedentes de ser la primera hija de una pareja de adolescentes no consanguíneos, cuyo embarazo fue no planificado y no deseado, que nació por cesárea a las 40,3 semanas, debido a 2 circulares al cuello, con buen peso y Apgar 9.9.

Al nacer no succionaba el pezón, se encontraba hipoactiva y presentó hipotonía e hipocalcemia, por lo que fue llevada al servicio de Neonatología para tratamiento con calcio y la administración de leche maternizada debido a la no succión del pezón materno. Su llanto era similar al maullido de un gato, elemento que llamó la atención de su mamá y que fue ignorado por el personal médico.

En las consultas de Puericultura realizadas por su médico de familia se constató un retardo en el desarrollo psicomotor, por lo que fue remitida a la consulta de Estimulación Temprana, así como se detectó que su circunferencia cefálica era menor que el 3^{er} percentil para su edad.

Durante su primer año de vida padeció múltiples afecciones respiratorias, entre ellas Bronquiolitis y neumonías resistentes a tratamiento antimicrobiano y Otitis media, por lo que estuvo ingresada en el Hospital Pediátrico en reiteradas ocasiones. A los 5 meses de edad fue remitida a la consulta de Genética Clínica por presentar cierre precoz de la fontanela anterior, con USG transfontanelar negativo, hipertelorismo, orejas de implantación baja, microcefalia, epicanto bilateral y micrognatia. Se le dio seguimiento por dicha especialidad, en conjunto con Neurología y se le indicó la realización de cariotipo. El cariotipo mostró 46, XX, delección del cromosoma 5(p13.1 – p15.3) en 15 metafases, llegando a la conclusión de que se trata de un Síndrome de Cri Du Chat o Síndrome del Maullido del gato. Inmediatamente se brindó asesoramiento genético a los familiares y se indicó la realización de cariotipo en sangre a ambos progenitores. Ninguno de los padres presentó alteraciones en su cariotipo. La pequeña fue valorada también por Inmunología, donde se le indicó la administración de Factor de transferencia e Inmunoglobulinas para mejorar su inmunidad, teniendo en cuenta sus antecedentes de IRAS complicadas a repetición y su Hiperreactividad bronquial.

Actualmente Karolina se encuentra encamada y vive en una casa con muy malas condiciones estructurales que dificultan su rehabilitación, ya que los especialistas se niegan a entrar por miedo a un posible accidente por derrumbe. No se relaciona con otras personas fuera del ámbito familiar.

Presta atención cuando se le habla y ha desarrollado un lenguaje alternativo precario que solo es comprendido por sus familiares. Se autoagrede y es agresiva en ocasiones con quienes la rodean.

Al examen físico presenta microcefalia, cara redonda, hipertelorismo, orejas de implantación baja, epicanto bilateral, hiperlaxitud ligamentaria, miopía, desarrollo lento e incompleto de las habilidades motoras, mala oclusión dental, pie zambo, diastásis rectal.

Se alimenta con dificultad debido a la micrognatia que presenta. No obstante, consume alimentos tanto líquidos como sólidos. Adecuado patrón del sueño. Se encuentra obesa. No tiene control de esfínteres. En este momento está bajo tratamiento con carbamazepina, Risperidona, Clonazepam y Levomepromacina.

Discusión

Varias fuentes bibliográficas consultadas refieren que en el Síndrome Cri du Chat son habituales las complicaciones respiratorias y de los oídos. ⁵La paciente estudiada presentó Bronquiolitis, tres episodios de Neumonía Adquirida en la Comunidad y tres episodios de Otitis Media en el transcurso de su primer año de vida y se ha mantenido presentando al menos dos episodios de Infecciones Respiratorias Altas cada año.

La doctora Carbajo, en su trabajo publicado en 2012 afirma que la persona con este síndrome, tiene alteraciones que afectan tanto al proceso del desarrollo como al campo físico de la persona. ⁶En la escolar presentada se ponen de manifiesto disfunciones sensoriales, dificultad en las percepciones y en lo cognitivo. Ligado al campo físico, la principal alteración es la no coordinación de movimientos, posturas y reflejos, coincidiendo con el estudio realizado.

Otro estudio consultado plantea que todos los casos están asociados a un retraso mental, ya sea severo o profundo. ¹La paciente en cuestión presenta retraso mental severo, coincidiendo con dicho estudio.

En el libro "Guía para padres y educadores", en su capítulo V, Ángel Hernández, José Luis Herranz y Cristina Álvarez afirman que la bipedestación y el control de esfínteres son logrados normalmente sin ninguna dificultad. ⁶La doctora Carbajo refiere que este último se logra a los 5 o seis años. ⁶La paciente estudiada, a pesar de tener 10 años, no tiene control de esfínteres lo que pone en evidencia la variabilidad clínica de la enfermedad.

Diversas bibliografías plantean que los que padecen el Síndrome del maullido del gato al nacer tienen un peso inferior a 2.5kg, coincidiendo con un estudio realizado por la doctora Pozo Díaz, ⁷ cuyo caso presentado nació con un peso de 2290 gramos. Nuestro estudio difiere del mismo ya que al nacer su peso fue 3290gramos.

Una investigación realizada en Chile por los doctores Parra Cruz y Peña Hidalgo afirma que el 85% de los casos se debe a deleciones de novo esporádicas y el 15% restante son secundarias a la segregación desigual de una translocación parental. ⁷En este caso clínico el cariotipo de ambos progenitores fue normal, por lo que se debe a una deleción de novo esporádica.

El primer caso de Síndrome Cri du Chat confirmado en el estado de Quintana Roo, en México y presentado por la estudiante de terapia física Pedroza Guardado fue una niña cuyos padres presentaban edades avanzadas, ² elemento que no coincide con nuestro caso, ya que ambos

progenitores eran adolescentes. Sin embargo, en ambos se trata de embarazos en edades extremas que aumentan el riesgo de enfermedades genéticas.

Conclusiones

Es importante el conocimiento del Síndrome Cri su Chat para la detección precoz del mismo y fomentar tempranamente un sistema alternativo de comunicación con el mayor éxito posible. Aunque en la actualidad no existe un tratamiento específico para esta enfermedad, fundamental que los pacientes reciban un manejo integral, debido a que existe retraso global en el neurodesarrollo, lo que puede mejorarse para aumentar la independencia del paciente.