



**ATTEM**

C/Peris Brell Nº 66-Bajo  
46022 Valencia

Teléfono: 963559222  
Fax: 963724136

Correo: [attem@telefonica.net](mailto:attem@telefonica.net)  
Web: [www.attem.com](http://www.attem.com)

Monográfico Nº 7—Enero 2005

## Síndrome del maullido del gato o “CRI DU CHAT”

*DELECIÓN DE LOS BRAZOS CORTOS DE UN CROMOSOMA DEL PAR 5 (5P-)*



Asociación para el Tratamiento de Personas con Alteraciones del Desarrollo

**ATTEM**

C/Peris Brell Nº 66-Bajo 46022 Valencia Tel:963559222  
Fax:963724136 [attem@telefonica.net](mailto:attem@telefonica.net) [www.attem.com](http://www.attem.com)

## ¿QUIENES SOMOS?

ATTEM es una Asociación formada por padres y profesionales cuyo objetivo es atender y dar respuesta a las necesidades de un amplio colectivo de población

Un grupo de profesionales y padres que tenemos como objetivo atender a las personas que presentan trastornos del desarrollo o tienen riesgo de padecerlos para que reciban todo aquello que desde la vertiente preventiva y asistencial pueda potenciar su capacidad de desarrollo y bienestar fomentando su integración en el ámbito familiar, escolar y social, así como su autonomía personal.

Partimos de un abordaje interdisciplinar de los casos, estudiando las principales alteraciones de cada persona, proponiendo un programa que facilite su desarrollo y bienestar.

Profesionales de diversas áreas (medicina, educación, social, administración...) trabajamos para la consecución de estos objetivos. Proponemos un tratamiento que considere la globalidad de cada persona, a partir de sus propias capacidades y desarrollado en su medio natural, con el fin de conseguir el mayor grado de autonomía personal posible.



Alicia Marco Latorre  
Directora ATTEM

El momento de la escolarización debe decidirse en conjunto por parte de los padres y los responsables del tratamiento psicoeducativo, así como debe tenerse en cuenta su estado de salud y otros datos médicos.

La escolarización temprana favorece el paso en fases posteriores. En el periodo 3-6 años se debe realizar en los centros educativos que cuenten con los recursos y servicios complementarios necesarios para su tratamiento. Los padres deben tener presente que su escolarización en un marco normal no implica que alcance todos los objetivos propuestos en la etapa, sobre todo a nivel de aprendizajes, si bien el mayor beneficio se obtiene en la socialización, la integración en este periodo es fácil ya que son bien aceptados por los demás.

En la etapa de la escolaridad obligatoria (a partir de los seis años) habrá que valorar la conveniencia de seguir en un centro educativo de integración o bien la necesidad de acudir a un centro específico de educación especial, donde la enseñanza es más individualizada y los objetivos encaminados a obtener el mayor grado de autonomía personal.

### DIRECCIONES DE INTERÉS:

ASOCIACION NACIONAL DE AFECTADOS POR EL SINDROME DEL MAULLIDO DE GATO (ASIMAGA) tel contacto 947.14.70.43

ASOCIACION DE ENFERMEDADES MINORITARIAS (FEDER)

Publicaciones

SÍNDROME DE 2MAULLIDO DE GATO": Guía para padres y educadores. 2.000 Echevarria A., y Minguez P. Centro de Diagnóstico y Valoración de Discapacidades. Consejería de Sanidad, Consumo y Servicios Sociales. Gobierno de Cantabria.

### TESTIMONIOS

".....mi experiencia como madre de un niño afectado...ha sido maravillosa, DESAFIANTE Y GRATIFICANTE...no lo cambiaría por ningún niño normal...creo que esta viviendo una vida completa y feliz, y nuestro fin es que continúe así..."

" ella ha sido una alegría para nosotros...desde que aceptamos su personalidad, con sus gestos y aversiones..."

"...los problemas de conducta son lo más difícil de tratar..."

## F. HABILIDADES DE AUTONOMÍA PERSONAL Y SOCIALIZACIÓN.

Nuestro objetivo será adecuar las actividades básicas al nivel del niño para conseguir una conducta social lo más adaptada posible. En el tema de alimentación y, dadas sus dificultades y trastornos vegetativos, no debemos considerar el crecimiento físico del niño como un objetivo fundamental. Debemos trabajar pautas que ayuden al niño a conseguir la mayor autonomía posible, que van a ir desde el coger los alimentos con la mano, el uso del vaso, hasta la cuchara y el tenedor. En el vestido y aseo personal le incitaremos a que colabore cada vez más activamente, dividiendo la tarea en pequeñas partes con una dificultad gradual, gratificándole cualquier avance. Cuando el niño sea capaz de imitar acciones sencillas le propondremos objetivos concretos y aumentaremos su grado.

**G. EL JUEGO** es un factor muy importante en el desarrollo de los niños, si cabe aún más en los niños con cualquier tipo de discapacidad.

Se trata de una actividad social, medio esencial de socialización. Favorece la aparición de pautas de comunicación mutua para pasar posteriormente a la fase de cooperación y relación con los demás.

En las primeras fases del desarrollo tratamos de un juego sin apenas mediadores físicos (juguetes) basado en establecer contactos con los adultos y el medio que lo rodea, miradas, balbuceos, conductas de petición, se trata de un juego "cuerpo a cuerpo". Es importante que las tareas cotidianas se conviertan en algo lúdico y enriquecedor, para ello haremos participar al pequeño de todas las cosas que pueden ocurrir a su alrededor. A medida que aumente sus capacidades, su juego será más elaborado, introduciendo ya los juguetes u objetos manipulables que serán variados y adecuados a su nivel de desarrollo. En definitiva a través del juego podemos ayudar al niño a aprender divirtiéndose, resolver problemas, socializarse, conocerse a sí mismo, establecer contactos con los otros y el mundo que le rodea, desarrollar su esquema corporal, estimular su imaginación y ayudarlo a superar miedos y frustraciones.

**H. LA ESCOLARIDAD**, al igual que el resto de niños es aconsejable que este con otros en el marco de la escuela infantil (0-3 años).

## DEFINICIÓN

Es un grupo de síntomas que resultan de la supresión de una parte del cromosoma número 5.

Descrito por Lejeune en 1.963. Entre 1 en 20.000 y 1 en 50.000 bebés se ven afectados por este síndrome que puede ser responsable de hasta el 1% de casos de retardo mental severo. En el territorio español y, según fuentes de ASIMAGA el número de afectados estará alrededor de 65 o 70 casos

Es una cromosomopatía estructural, caracterizada por una fractura (delección) del cromosoma. En la mayoría de los casos, se produce en ellos mismos, aunque en un grupo pequeño la heredan de los padres. El proceso se da siempre en la concepción. Presenta retraso de crecimiento intrauterino con peso bajo al nacimiento y llanto característico que recuerda al maullido de gato, por larigomalacia con hipoplasia de la epiglotis y relajación de los pliegues ariepiglóticos. La voz característica del período neonatal desaparece en los pacientes de más edad. Predomina en las niñas, y al nacimiento suele llamar la atención el tamaño del cráneo, que contrasta con la cara redonda y llena.

Los niños con el síndrome del maullido de gato presentan comúnmente un llanto característico similar al maullido de este animal y también un grupo extenso de anomalías de las cuales el retraso mental es la más importante.

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.

El pronóstico está en relación a 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.

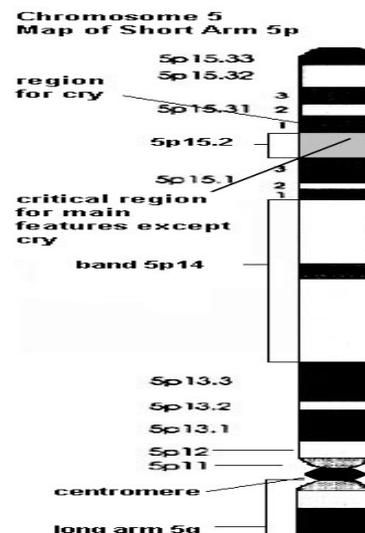
## DIAGNÓSTICO

Este debe ser siempre médico, aun en el caso de signos clínicos poco relevantes, el análisis cromosómico aportara los datos determinantes. Estas manifestaciones alteradas aparecen normalmente por primera vez en los afectados, aunque si se han descrito casos de transmisión entre padres e hijos

## CAUSAS, INCIDENCIA Y FACTORES DE RIESGO

La causa del síndrome del maullido del gato es la supresión de cierta información en el cromosoma 5. Es probable que se supriman múltiples genes en dicho cromosoma. Uno de los genes suprimidos llamado telomerasa transcriptasa inversa (TERT, por sus siglas en inglés) está comprometido en el control del crecimiento celular y puede jugar un papel en la forma como se desarrollan algunas de las características de este síndrome.

La causa de esta rara supresión cromosómica se desconoce, pero se cree que la mayoría de los casos se debe a la pérdida espontánea de una parte del cromosoma 5 durante el desarrollo de un óvulo o de un espermatozoide. Una minoría de estos casos se debe a que uno de los padres es portador de una reorganización del cromosoma 5 denominada trasloca-



## ORIENTACIONES PRACTICAS

a. masajes, la estimulación cutánea es muy importante para un buen desarrollo orgánico y psicológico. Además crea vínculos de unión entre padres e hijos con necesidades especiales.

En los niños afectados por el Síndrome del Maullido de Gato este es un aspecto básico, dada la gran hipotonía que presentan el 100% de los casos

b. La alimentación, la mayoría de niños afectados tienen un débil reflejo de succión, siendo por ello en muchos casos artificial y en algunos casos hay que recurrir a la sonda nasogastrica. Trabajaremos la estimulación de la zona orofacial. Estos mismos ejercicios nos van a servir para el control del babeo.

c. Conseguir el contacto visual es básico para el logro de la atención y aprendizajes posteriores. Estableceremos un programa de actividades (colgar muñecos en un móvil, colocarlo en una tumbona replegable, hacer seguimientos visuales y auditivos, ofrecerle figuras con formas complejas y contornos muy definidos contrastados de color, Aproximadamente esta adquisición se va a consolidar sobre los 6 m. de edad.

d. En cuanto al desarrollo psicomotor, la mayoría de estos niños debido a las graves dificultades que presentan adoptan formas de desplazamiento inadecuadas anteriores a la bipedestación. Por ello es conveniente trabajar los desplazamientos anteriores, el "gateo" como elemento de coordinación en el que interviene el cuerpo entero es una excelente preparación para una postura corporal correcta.

e. En el área del lenguaje y la comunicación, los niños afectados presentan un desfase evolutivo significativo en la fase prelingüística, escasa intención comunicativa en los sonidos que emiten, el balbuceo y las vocalizaciones y la imitación, habituales en el lactante sano durante el primer año, no suelen darse hasta los 2 o tres años. En este sentido es importante estimular una serie de aspectos que favorecerán el desarrollo del lenguaje:

- aprovechar cualquier acción rutinaria para hablar al niño
- reforzar mediante la repetición todas las vocalizaciones y sonidos emitidos por el niño
- desarrollar actividades que impliquen atención: seguir estímulos auditivos, mirar objetos en movimiento, etc

## COMPLICACIONES

Las complicaciones dependen del grado del retardo mental y de las anomalías físicas.

- Incapacidad de valerse por sí solo
- Incapacidad de desenvolverse socialmente
- La esperanza de vida no se puede evaluar con certeza, pero se describen casos de adultos con pocos casos de fallecimiento. Los problemas más graves se deben a defectos cardiacos y a las complicaciones respiratorias.

Prevención

Se desconoce la causa exacta de este trastorno genético; por lo tanto, también se desconocen las medidas preventivas.

## ORIENTACIONES GENERALES

- las actividades tendrán siempre un carácter lúdico, con materiales atractivos
- ambiente tranquilo y relajado
- buscar los periodos en donde el niño este más receptivo
- la presentación de actividades se hará gradualmente: de sencillas a complicadas
- basarnos en la motivación del niño, no debemos forzarle
- dejarle probar y experimentar
- ofrecerle la posibilidad de jugar libremente
- respetar los tiempos de aprendizaje
- tener en cuenta los diferentes ritmos de adquisición de los aprendizajes

## CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Bajo peso al nacimiento < 2,5 Kg.....	72%
Crecimiento lento.....	100%
Llanto característico (*):.....	100%
Perímetro craneal reducido: .....	100%
Deficiencia mental:.....	100%
Hipotonía:.....	72%

(\*) Características diferenciales del sonido del llanto respecto a bebés normales o con otras alteraciones (Vurorenkoski y col, 1996; Schroeder y col. 1967). La altura sonora del grito se encuentra más o menos a una octava por encima del que corresponde al lactante sano (frecuencia básica 600-900 Hz, en lugar de 200-550 Hz) pero puede elevarse en algunas circunstancias una octava más. El llanto en el síndrome Cri-du-chat es predominantemente 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 este irritado. Otra diferencia es que el llanto de un bebé sano o con otra alteración tiene una duración máxima de tres segundos, en el Cri-du-chat, se prolonga hasta los cinco segundos. Con la edad esta característica se mantiene aunque disminuye su carácter.

## SÍNTOMAS



- Llanto de tono alto similar al de un gato (a esto se debe el nombre del síndrome)
- La facies suele ser redondeada, hueda y, con frecuencia, mofletuda ("cara de luna"). La boca suele presentar un mohín característico, con el paladar elevado y escarpado
- Peso bajo al nacer y crecimiento lento
- Cabeza pequeña (microcefalia)
- Ojos separados (hipertelorismo)
- Inclinación de los ojos hacia abajo (fisuras palpebrales)
- miopía y atrofia óptica,
- Quijada pequeña (micrognatia)
- orejas de implantación baja
- Excrecencia cutánea justo delante de la oreja
- la raíz de la nariz está hundida
- Dedos de las manos y pies parcialmente unidos por membranas
- Un solo pliegue en la palma de la mano (pliegue simiesco) y los dermatoglifos están alterados
- Pulgar aducido hacia el interior

Desarrollo lento o incompleto de las habilidades motoras

## EVOLUCIÓN

De los 2 a los 5 años, los niños con el síndrome mantienen la cara redondeada y la nariz corta, con una falta de tono que ocasiona que habitualmente tengan la boca abierta. Este aspecto se modifica en la adolescencia alargándose significativamente la cara y el puente nasal se hace prominente.

La mandíbula pequeña ocasiona mal oclusión dental con problemas en la mordida, por lo que un tratamiento dental temprano resuelve muchos de estos problemas.

Son habituales las complicaciones respiratorias y de oídos que precisan incluso de ingreso hospitalario. Muchos padres con hijos afectados destacan que no necesitan dormir mucho, incluso de recién nacidos.

Habitualmente no tienen desarrollado el sentido del peligro personal y muestran una conducta impulsiva y con escaso juicio.

Los cambios en la pubertad serán los típicos con desarrollo mamario, aparición de la menstruación, vello, voz grave...

La mitad de los niños adquieren las habilidades verbales suficientes para comunicarse. Este síndrome se vuelve menos aparente a medida que pasa el tiempo. Los niños afectados disfrutan relacionándose con otros niños, a menudo tienen buenos conocimientos sociales, sentido del humor y una excepcional memoria. Disfrutan jugando con otros niños, a menudo imitan las acciones de los demás siendo capaces de participar en actividades de índole social (nadar, montar a caballo, juegos de bolos, etc...). En cuanto a los aprendizajes escolares, los estudios son muy escasos, e indican que en el caso de llegar a la lectoescritura, esta es a nivel de principiante

**A NIVEL MÉDICO:**

Es muy importante realizar un diagnóstico precoz ofreciendo información real a la familia y buscando asesoramiento para ellos (asociaciones, familias afectadas...) para que pueda darse un intercambio de experiencias y ayuda mutua.

El equipo multidisciplinar en esta patología habitualmente será muy amplio: neurólogo, otorrino, aparato digestivo, dermatólogo, traumatólogo... por lo que es necesario un trabajo coordinado con los profesionales del campo educativo y social que se van a dedicar a facilitar los procesos evolutivos y atender a aspectos como la calidad de vida del afectado y su familia: psicólogos, fisioterapeutas, logopedas, psicomotricistas, asistente social.

En este punto finalmente se deben considerar los avances que la investigación y la mejora de tratamientos y fármacos pueden redundar positivamente en los afectados.

**DESDE LA PERSPECTIVA EDUCATIVA:**

La acción educativa se inicia desde el nacimiento o el diagnóstico. Los agentes educativos se deben preocupar por los servicios especiales necesarios, como:

Acción temprana: realizada por especialistas que asesoren a la familia basados en los informes médicos y en la evaluación del propio niño, elaborando un perfil individual. Dicho tratamiento se debe basar en una estimulación de los sentidos, de las sensaciones, reflejos y movimientos, para provocar las respuestas adecuadas según los parámetros de desarrollo en función de la edad y la evolución. No se debe olvidar la importancia del tratamiento fisioterapéutico, dadas las alteraciones físicas que aparecen.

Atención educativa general que comienza en todos los niveles del sistema educativo. Los fines que debe perseguir serán: una atención integral del niño afectado, encaminada al desarrollo máximo de sus capacidades personales en aspectos tan básicos como la autonomía personal y social, con los apoyos específicos como logopedia, fisioterapia, psicomotricidad...

Además de los otros hallazgos pueden mostrar:

- Desarrollo anormal de la glotis y laringe, esto tiene como consecuencia que el llanto de los bebés se parezca al maullido de un gato, de ahí viene su nombre.
- Retraso en la osificación
- Cardiopatía congénita
- Cuello corto y ordinario
- Labio y paladar hendidos
- Mala oclusión dental
- Hernia inguinal
- Hipogenitalismo y criptorquidia
- Diastasis rectal (músculos abdominales separados)
- Ausencia de bazo y riñón
- Una radiografía lateral del cráneo puede mostrar un ángulo anormal en su base.
- Escoliosis
- Pie zambo
- Pies planos
- luxación congénita de caderas
- laxitud ligamentosa.
- malformaciones gastrointestinales
- Encanecimiento prematuro

CONDUCTA	EDAD	DE	APARICION
	Síndrome de Rangos	Maulido Gato Media	Niños normales
Contacto visual	2-12 m.	5, m	2-3 m.
Control cefálico	2-18 m.	7 m.	3 m.
Sedestación	10 m.- 24 m.	15 m.	8 m.
Bipedestación	2 a. – 7 a.	4,5 a.	14 m.
Primeras palabras	1 a.- 8ª.	3 a.	15 m.
Control de esfínteres	2 a – 10 a.	6,5 a.	2 a.

La afección será mayor o menor en función del tamaño de la porción cromosómica perdida

## CARACTERÍSTICAS DEL COMPORTAMIENTO

- Marcado sentido del humor
- Cariñosos y muy afectivos
- Miedo a determinados objetos
- Tímidos
- Conductas desafiantes
- Agresiones y autolesiones: arañazos, golpes en la cabeza, mordiscos en las muñecas
- Alteraciones a nivel psicofísico: 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...etc.) y con tratamiento farmacológico.

## TRATAMIENTO

Este síndrome no tiene un tratamiento específico disponible. Se debe abordar el retraso mental y se recomienda asesoramiento para los padres.

Desde la perspectiva familiar las atenciones van a ser:

- a) actuación precoz: empezar nada más se halla determinado el cuadro. La familia debe colaborar y tener las orientaciones y apoyos precisos por parte de los profesionales que atienden al niño
- b) asumir la necesidad de buscar soluciones y tratamientos
- c) colaboración entre los profesionales, ejerciendo el papel de coordinadores, exigiendo información y coordinación del trabajo diaria, con el fin de no distorsionar los aprendizajes conseguidos y participar así de los avances obtenidos y las limitaciones surgidas.