

Tratamiento rehabilitador en un caso con síndrome del maullido de gato

Rehabilitative Treatment in a Case with Cat's Meow Syndrome

Beatriz Carmona Ferrer^{1*} <https://orcid.org/0000-0002-7772-861X>

Suleima Batlle Zamora¹ <http://orcid.org/0000.0002-1690-3314>

Yaima Almanza Díaz¹ <http://orcid.org/0000-0001-8193-2552>

María Alicia Lantigua Martell¹ <https://orcid.org/0000-0001-5197-7856>

¹Hospital de Rehabilitación "Julio Díaz". Centro de Referencia Nacional. La Habana, Cuba.

*Autor para la correspondencia: beatrizcf@infomed.sld.cu

RESUMEN

El síndrome del maullido de gato es una enfermedad congénita infrecuente con alteración cromosómica provocada por un tipo de deleción autosómica terminal o intersticial del brazo corto del cromosoma 5, caracterizada por un llanto semejante al maullido de un gato. Predomina en las niñas y tiene una prevalencia de aproximadamente 1 / 20 000-50 000 nacimientos. El objetivo de este artículo es describir la evolución clínica de la paciente mediante la exploración funcional en tres ciclos de tratamiento rehabilitador. Se presenta un caso de una paciente femenina de cuatro años, a la que se le realizó el diagnóstico clínico al mes y el cromosómico a los dos años. Fue remitida al hospital de Rehabilitación "Julio Díaz", de La Habana, donde comenzó el tratamiento. Se concluye que la rehabilitación precoz, sistemática y multidisciplinaria es de vital importancia para mejorar la calidad de vida de estos pacientes y la de sus familiares.

Palabras clave: trisomía 5p; síndrome maullido del gato; anomalías genéticas y rehabilitación.

ABSTRACT

Cri-du-chat syndrome is a rare genetic condition, also called cat's cry syndrome. This disorder is a chromosome alteration caused by a type of autosomal terminal or interstitial deletion of the short arm of chromosome 5. Children with this disease produce a high-

pitched cry that sounds like a cat's meow. It is predominant in girls and has a prevalence of almost 1 / 20,000-50,000 births.

The objective of this article is to describe the clinical evolution of a patient through functional exploration in three cycles of rehabilitation treatment. We report the case of a four-year-old female patient who was clinically diagnosed at one month and the chromosomally diagnosed at two years. She was referred to Julio Díaz Rehabilitation Hospital in Havana for treatment. It is concluded that early, systematic and multidisciplinary rehabilitation is of vital importance to improve the quality of life of these patients and that of their families.

Keywords: trisomy 5p; cri-du-chat syndrome; cat's cry syndrome; genetic abnormalities and rehabilitation.

Recibido: 18/07/2019

Aceptado: 04/06/2020

Introducción

El síndrome del maullido de gato (del francés *cri du chat*), también llamado síndrome de Lejeune, fue descrito por primera vez en 1963 por Jerome Lejeune en tres niños no familiarizados con retraso psicomotor, microcefalia, dismorfias faciales y, de forma particular, con un llanto de tono agudo semejante al maullido de un gato. En 1964, por autorradiografía, *German* y otros demostraron que la delección correspondía al cromosoma 5. En 1970 *Caspersson* y otros lo corroboraron al emplear una tinción con mostaza de quinacrina.^(1,2,3,4,5,6)

El 80 % de los casos del síndrome de cri du chat se deben a una delección de novo (no heredada), reordenamiento cromosómico de los padres (12 %), mosaicismo (3 %), anillos (2 %) y translocaciones de novo (3 %).^(7,8)

El resultado de la anomalía depende del tamaño del fragmento de cromosoma que se pierda, es decir, el tamaño del brazo corto (p) de la cantidad de genes que se pierdan. Esta pérdida

genera una anomalía psíquica en todos los casos. En el 85-90 % de los casos, el síndrome se da por deleción o translocación. Entre el 10 y el 15 % de los casos lo heredan de sus padres.^(5,9)

Se caracteriza, fundamentalmente, por retraso en el desarrollo intrauterino, bajo peso al nacer y crecimiento lento; llanto similar al maullido; microcefalia, hipertelorismo; fisuras palpebrales; orejas de implantación baja; hipotonía; miopía y atrofia óptica; retraso mental y del desarrollo psicomotor; pliegue simiesco; pliegues del epicanto, pie zambo; laxitud ligamentosa.^(5,7,9)

La supervivencia es prolongada y algunos pacientes han superado los 60 años de edad. Los datos de la literatura indican una mortalidad de casi el 10 %, la mayor parte en el primer año de vida.⁽¹⁰⁾ Hace años era común ubicar a los niños con este síndrome en instituciones junto con otros niños con discapacidad intelectual severa. Durante la década de los ochenta, las investigaciones manifestaron que cuando los niños eran criados en su entorno familiar, donde se beneficiaban de programas de intervención temprana, tenían notables progresos que excedían, en mucho, las expectativas de los médicos que habían hecho los diagnósticos iniciales.^(5,10,11,12)

Por lo general, se plantea que las enfermedades de origen genético no tienen cura, sin embargo, para todas existe algún tratamiento. Algunos de ellos se pueden modificar en tal grado la expresión del gen mutado, que se evitan los efectos indeseados de las mutaciones.^(13,14,15)

Para cada enfermedad genética existe un protocolo especial de tratamiento. Cada defecto congénito tiene estrategias de intervención especiales: desde quirúrgicas hasta rehabilitadoras. Resulta imperdonable que las personas afectadas desconozcan estas posibilidades y, mucho más, que tales recursos no se pongan a disposición de estas personas.^(13,14,15)

Como se trata de una enfermedad poco frecuente, existen pocos estudios, principalmente en Cuba, que abunden sobre su tratamiento específico o su evolución después del tratamiento. Por esta razón se presenta este artículo cuyo objetivo es describir la evolución clínica de la paciente mediante la exploración funcional en tres ciclos de tratamiento rehabilitador.

Presentación del caso

Paciente DSR femenina, raza blanca, preescolar de cuatro años con antecedentes prenatales negativos, embarazo sin riesgo, historia obstétrica de G₂P₂A₀. Es la menor de dos hermanos de los mismos padres.

Antecedentes perinatales de parto distócico por cesárea anterior, a las 36,2 semanas por sufrimiento fetal agudo, peso 3020 g, Apgar 7/8, ausencia de llanto al nacer, oxigenoterapia, hiperbilirrubinemia por conflicto ABO, exanguinotransfusión, fototerapia, distrés respiratorio, antibioticoterapia con cefotaxime, cefalexina y amikacina por posible síndrome de inadaptación pulmonar. Estuvo hospitalizada durante 12 días.

Antecedentes posnatales de hipoplasia y atrofia del nervio óptico diagnosticado a los seis meses por oftalmología, estrabismo y miopía. Diagnosticada de la enfermedad genética, síndrome del maullido de gato, la cual fue confirmada a los 19 meses.

Historia de la enfermedad actual: Al mes de nacida la madre notó que el llanto de la paciente no era normal porque era excesivo y se asemejaba al maullido de un gato. Además, tenía dificultad para la succión. Por tanto, fue valorada por genética. Debido al retraso del desarrollo psicomotor e hipotonía de los cuatro miembros fue valorada por neurodesarrollo. Desde los cuatro meses recibió tratamiento fisiátrico en su área. A los 19 meses se le realizó estudio citogenético que resultó positivo al síndrome del maullido de gato. A los dos años de edad ingresó por primera vez en el hospital “Julio Díaz”. Centro de Referencia Nacional. La evolución de su desarrollo psicomotor a través del tiempo se muestra a continuación:

- Seguimiento visual: cinco meses
- Sonrisa social: nueve meses
- Sostén cefálico: 11 meses
- Control cefálico: 11 meses
- Arrastre: 24 meses
- Rolado: 15 meses
- Agarre grosero de objetos: ocho meses
- Sostén en sedestación: 26 meses
- Control en sedestación: 28 meses
- Primeras palabras: 36 meses
- Bipedestación con apoyo: 32 meses
- Bipedestación independiente: No

- Marcha con apoyo: cuatro años
- Marcha sin apoyo: No

La madre manifestó que la paciente posee antecedentes patológicos familiares negativos y tiene la vacunación actualizada. No refiere alergias a medicamentos ni alimentos.

Tampoco refiere traumatismos.

Examen físico

Valoración nutricional: 3-10 percentil.

Facie: Rasgos dismórficos: microcefalia, puente nasal deformado, ojos inclinados hacia abajo y con rotación posterior, presencia de babeo, protrusión lingual en ocasiones, hipertelorismo, fisuras palpebrales, orejas bajas en rotación posterior y micrognatia.

Soma: Pie equinovaro bilateral reductible, espasticidad grado II para flexoextensión de rodillas y dorsiflexión de tobillos.

Tono muscular: Disminuido.

Fuerza muscular: Disminuida.

Motilidad activa y pasiva: Inicia y completa todos los arcos articulares.

Neurológico: Retraso mental y del desarrollo psicomotor.

Exploración funcional (tabla).

Tabla- Exploración funcional de los tres ingresos después de aplicado el tratamiento rehabilitador

Exploración funcional	Primer ingreso (dos años)	Segundo ingreso (tres años)	Tercer ingreso (cuatro años)

Motilidad gruesa: posturas, incorporaciones, desplazamientos autónomos y reacciones de equilibrio	Buen sostén y control cefálico, logra sedestación y cuatro puntos. Maniobra <i>pull to sit</i> : negativa	Logra dos puntos, se incorpora de decúbito a sedestación y de sedestación a bipedestación. Bipedesta con apoyo, se arrastra, voltea, rola, gateo, reacciones de equilibrio en sedestación y cuatro puntos	Reacciones de equilibrio en sedestación y cuatro puntos, bipedesta con apoyo con equino y flexo de rodillas, se incorpora de decúbito a sedestación, con buen control, y de sedestación a bipedestación. Volteo, marcha con apoyo externo
Exploración funcional	Primer ingreso (dos años)	Segundo ingreso (tres años)	Tercer ingreso (cuatro años)
Motilidad fina	Agarra objetos	Agarra y manipula objetos. Trasferencias de una mano a la otra, buena coordinación óculo-manual.	Agarra objetos, manipula y los trasfiere de una mano a la otra, presencia de pinza digital
Lenguaje	No	No dice palabras, sino que emite las sílabas ta ta ta	Dice tres palabras: papá, mamá, hermano
Social	Respuesta afectiva adecuada a los estímulos	Reconoce a los padres, responde a voces de mando	Obedece a la madre, reconoce a padres y hermano, y responde a voces de mando

Validismo	Mejora relaciones con otros niños y la atención, pero tiene poca concentración. Dependiente para todas las actividades de la vida diaria. No control de esfínteres.	Dependiente para todas las actividades de la vida diaria, poca concentración en la terapia, no control de esfínteres	Se relaciona con otros niños, no controla esfínter vesical, pero está educada para la defecación. Dependiente para todas las actividades de la vida diaria.
Sueño	Sueño tranquilo	Sueño tranquilo	Sueño tranquilo
Alimentación	Babeo y dieta blanda	Dieta libre	Dieta libre
Uso de ayudas técnicas	Sillón de ruedas	Sillón de ruedas	Andador

Fuente: Elaboración de los autores.

Estudios complementarios

Estudios citogenético: positivo para síndrome del maullido de gato, mostró falta de una porción del brazo corto del cromosoma 5.

PEATC: Normales.

PEV: Atrofia del nervio óptico.

RMN: Realizada el 31 de mayo del 2017. Hipoplasia del cuerpo caloso, megacisterna magna que se comunica con el IV ventrículo. Tercer ventrículo y tallo cerebral sin alteraciones.

Protocolo de tratamiento

Objetivos de tratamiento

- Minimizar las manifestaciones clínicas por medio de la detección precoz y de la intervención médica oportuna y acertada.
- Mejorar la calidad de vida y evitar complicaciones, frustraciones y deterioro psicológico.

Durante los tres ingresos recibió tratamiento individualizado y personalizado, según el protocolo del Hospital de Rehabilitación “Julio Díaz”. El primer ingreso duró 12 semanas, y el segundo y el tercero duraron ocho semanas cada uno.

- Enfermería de rehabilitación
- Kinesioterapia
- Área de equilibrio
- Área de ambulación
- Agentes físicos (magnetoterapia, calor infrarrojos)
- Terapia ocupacional
- Ozonoterapia
- Medicina natural y tradicional: control del babeo
- Logopedia
- Defectología

Interconsultas: ortopedia, logopedia y foniatría, defectología, oftalmología, pediatría, neuropediatría, inmunología, psicología, estomatología y cardiología.

Resultados

Se realizó un estudio descriptivo, prospectivo, tipo reporte de caso, en el que se aplicó el método clínico y se realizó estudio citogenético para el diagnóstico de la entidad genética. El examen físico y dismorfológico por aparatos y sistemas permitió el diagnóstico clínico.

Además, se le realizó la exploración funcional antes y después del tratamiento para la evolución clínica.

La tabla muestra la evolución clínica de la paciente después de cada ciclo de tratamiento el cual debe ser personalizado y multidisciplinario. De forma general apreciamos cómo la paciente paulatinamente va ganando habilidades psíquico-motoras cada vez más complejas y socializando con el medio.

Después del primer ciclo de tratamiento ya tenía buen control cefálico, sedestación y adoptaba cuatro puntos y buen agarre de objetos y se trasladaba en sillón de ruedas. Después del tercer ingreso la paciente logra bipedestación con apoyo, marcha con andador, realiza pinza digital, dice palabras, obedece a la madre, a las voces de mando y se relaciona con otros niños.

Discusión

El síndrome del maullido de gato se debe a una delección cromosómica que ocurre en el periodo denominado como meiosis, cuando una porción del cromosoma número 5 se pierde en la formación de los gametos, manifestándose solo en el 85 %-90 % de los casos estudiados.⁽¹⁶⁾ En el caso presentado esta aberración cromosómica ocurrió de forma esporádica; como mutación de novo, es decir, una mutación nueva, coincidiendo con otros casos descrito por otros autores.^(7,8)

Algunos autores como *Carbajo*⁽¹⁷⁾ plantean que las personas con el Síndrome del maullido de gato alcanzan determinados hitos con mayor retraso, en función de su afectación. Suelen adquirir el contacto visual a los 5 meses, el control cefálico a los 7 meses, se mantienen sentados de forma autónoma sobre los 15 meses, la bipedestación o capacidad para andar a los 4,5 años, las primeras palabras a los 3 años y el control de esfínteres a los 6,5 años y esto coincide con nuestro trabajo.

Sin embargo otros autores, *Álvarez y otros*⁽¹⁸⁾ como según el libro “Guía para padres y educadores”, dentro del capítulo V, afirman que la bipedestación y el control de esfínteres son logrados normalmente sin ninguna dificultad.

En el ámbito de la personalidad diferentes autores defienden: «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» y nuestro trabajo coincide con ellos.^(10,17)

Para el tratamiento de los pacientes con este síndrome se requiere de un equipo multidisciplinario integrado por: genetistas, pediatras, cardiólogos, psicólogos, defectólogos, logopedas, oftalmólogos, otorrinos, neuropediatras, inmunólogos ortopédicos, fisiatras y fisioterapeutas y una estrecha interrelación entre ellos, los familiares y el paciente para lograr su integración a la sociedad y mejorar su calidad de vida.^(12,17)

El tratamiento debe ser individualizado, personalizado y siempre con la colaboración de los padres, los cuales serán entrenados para poner en marcha estas estrategias en el ámbito familiar.^(12,17)

Las actividades deberán tener un carácter lúdico y deberán realizarse con materiales atractivos, en un ambiente tranquilo y relajado, sin que el paciente distraiga su atención, con diseño de algún sistema alternativo de comunicación a través de imágenes, para la identificación de acciones, situaciones y personas en el momento del día en el que el niño esté más receptivo.^(8,19,20)

Las actividades serán de sencillas a difíciles y buscar siempre la motivación del niño, sin forzarle a realizar los ejercicios, dejar probar y experimentar al niño con todos los materiales antes de trabajar con ellos, para que se familiarice con los mismos, ofrecer la oportunidad de jugar libremente y que sea él quien dirija el juego, respetar los tiempos de aprendizaje y tener en cuenta los diferentes ritmos de adquisición de los aprendizajes dependiendo de cada niño.^(8,19,20) Lo novedoso de este trabajo es que se aprecia una evolución clínica favorable de la paciente, después de tres ciclos de tratamiento.

En conclusión, se considera que para una evolución favorable y mejorar la calidad de vida de estos pacientes el diagnóstico debe ser precoz y el tratamiento precoz, personalizado, continuado, permanente, multidisciplinario y en estrecha colaboración con los padres.

Referencias bibliográficas

1. Lejeune J, Lafourcade J, Berger R, Vialatte J, Boeswillwald M, Seringe P, Turpin R. Trois cas de délétion partielle du bras court d'un chromosome 5. C.R. Acad Sci. 1964 [acceso: 11/11/2018]; 257:3098-3102. Disponible en: <http://publications.fondationlejeune.org/article.asp?filename=fjl099.xml>
2. German J, Lejeune J, McIntyre MN, Grouchy J. Chromosomal autoradiography in the cri du chat syndrome. Cytogenetics. 1964; 347-52.
3. Caspersson T, Lindsten J, Zech L. Identification of the abnormal B group chromosome in the cri du chat syndrome by QM-fluorescence. Exp Cell Res. 1970 [acceso: 11/11/2018]; 61:475-6. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/5459851>
4. Imataka G, Arisaka O. Monosomy 5p and partial trisomy 8q due to maternal balanced translocation. Genet Couns. 2013 [acceso: 11/11/2018]; 24(4). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24551988>
5. Santana Hernández E, Tamayo Chang V, Bruzón Hernández M. Síndrome de 5p menos. Presentación de un caso. Medisur. 2014 [acceso: 11/11/2018]; 12(4). Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/ms/v12n4/ms09412.pdf>
6. Damasceno Espirito Santo L, Azevedo Moreira L, Riegel M. Cri-Du-Chat Syndrome: clinical profile and chromosomal microarray analysis in six patients. Hindawi Publishing Corporation. BioMed Research International. 2016 [acceso: 11/11/2018]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4838791/>
7. Alvarenga RH, Galo BL. Síndrome de Cri du Chat. Una rara cromosopatía. Rev Med Hondur. 2012 [acceso: 11/11/2018]; 80(1). Disponible en: <http://www.bvs.hn/RMH/pdf/2012/pdf/Vol80-1-2012-6.pdf>
8. Quijada Cantalapiedra L. Cri du Chat. Repercusiones logopédicas e importancia de los sistemas alternativos de comunicación. [Tesis de grado]. [México]: Universidad de Valladolid; 2014. [acceso: 25/04/2018]. Disponible en: <https://uvadoc.uva.es/bitstream/10324/5708/1/TFG-M-L119.pdf>

9. Cho EH, Kang YS, Lee EH, Park G, Rho YI. High resolution microarray analysis in a patient with speech delay without cat-like cry. *Genet Couns.* 2012 [acceso: 11/11/2018]; 23(2):339-41. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22876596>
10. Cerruti Mainardi P. El síndrome del maullido de gato. *A.B.C.* 2016 [acceso: 11/11/2018]. Disponible en: <https://www.criduchat.it/documents/ABC-EL-SINDROME-CRIDUCHAT-web.pdf>
11. Hong JH, Lee HY, Lim MK, Kim MY, Kang YH, Lee KH, et al. Brain stem hypoplasia associated with Cri-du-Chat syndrome. *Korean J Radiol.* 2013 [acceso: 11/12/2018]; 14(6). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24265573>
12. Ochoa Gómez L, Orden Rueda C, Ruiz del Olmo Izuzquiza JI, Clavero Montanes N, Berdun Cheliz E, Sánchez Gimeno J. Síndrome *Cri du Chat*: a propósito de un caso. Características clínicas y evolutivas. *Rev Esp Pediatr.* 2017 [acceso: 17/10/2018]; 73(2):109-11. Disponible en: <https://www.seinap.es/wpcontent/uploads/2015/05/REP-73-2.pdf>
13. Chinnery PF, Hudson G. Mitochondrial genetics. *British Medical Bulletin.* 2013 [acceso: 10/09/2018]; 106:135-59. Disponible en: <https://academic.oup.com/bmb/article/106/1/135/323715>
14. Gluckman PD. Epigenetics and metabolism in 2011. *Epigenetics, the life course and metabolic disease.* *Nat Rev. Endocrinol.* 2012 [acceso: 17/11/2018]; 8:74-6. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22183130>
15. Lantigua Cruz, A. Introducción a la genética clínica. La Habana: Ecimed; 2011. [acceso: 17/11/2018]. Disponible en: <https://especialidades.sld.cu/geneticaclinica/acerca-de/sobre-genetica-clinica/>
16. Gómez Santos E, Olivar Gallardo A, García Soblechero E, Domínguez Quintero ML, Arias Blasco O. Manejo inicial del síndrome de Cri du Chat. *Vox Paediatrica.* 2011 [acceso: 17/11/2018]; (1):97-100. Disponible en: <http://spaoyex.es/sites/default/files/pdf/Voxpaed18.1pags97-100.pdf>
17. Carbajo MC. Síndrome del maullido del gato. *Intervención Educativa. Tabanque Revista Pedagógica.* 2012 [acceso: 17/11/2018]; 25:235-50. Disponible en: <http://dialnet.unirioja.es/descarga/articulo/4196738.pdf>

18. Liverani M, Spano A, Danesino C, Malacarne M, Cavani S, Spunton M, et al. Children and adults affected by Cri du Chat syndrome: Care's recommendations. *Pediatric Reports* 2019 [acceso: 17/04/2019]; 11:7839. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6397997/pdf/pr-11-1-7839.pdf>
19. Álvarez Álvarez C, Hernández Fernández JL, Fernández Hernández A. Síndrome del maullido de gato. Madrid: FEAPS; 2006. Capítulo 11: Síndromes y apoyos: panorámica desde la ciencia y desde las asociaciones; [acceso: 17/11/2018]; 139-59. Disponible en: riberdis.cedd.net/bitstream/handle/11181/3373/Síndromes%20y%20apoyos.pdf?...1
20. Pozo Díaz J. Investigación y caso práctico sobre el síndrome del maullido del gato. [Tesis de grado]. [España]: Universidad de Granada; 2015 [acceso: 17/11/2018]. Disponible en: http://wwwPozo_D%25EDaz_J%25E9ssica.pdf

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no tienen conflicto de intereses.