Publicación Científica de la Universidad de Ciencias Médicas de Ciego de Ávila
Editorial Ciencias Médicas
REVISTA MÉDICA ELECTRÓNICA DE CIEGO DE ÁVILA
2025;31:e4128
ISSN: 1029-3035
RNPS: 1821

Informe de caso

Manifestaciones oftalmológicas del síndrome del maullido del gato. Informe de caso

Ophthalmologic manifestations of cri-du-chat syndrome. Case report

Carlos Alberto Pérez-Padilla[1] https://orcid.org/0000-0002-2873-9291
Zaihrys del Carmen Herrera-Lazo[2] https://orcid.org/0000-0002-8015-0724
Marco Fabricio Naranjo-Del Toro[3] https://orcid.org/0000-0002-0692-4410

[1]Máster en Atención Integral al Niño. Especialista de Primer Grado en Oftalmología. Subespecialista en Oftalmología Pediátrica. Profesor Titular. Universidad Regional Autónoma de Los Andes. Hospital General Docente Ambato. Ambato, Tungurahua, Ecuador.
[2]Máster en Atención Integral al Niño. Especialista de Primer Grado en Pediatría. Profesor Titular. Universidad Regional Autónoma de Los Andes. Hospital General Docente Ambato. Ambato, Tungurahua, Ecuador.
[3]Médico General. Hospital General Docente Ambato. Ambato, Tungurahua, Ecuador.

*Autor para la correspondencia. Correo electrónico: makinario2013@gmail.com

RESUMEN

Introducción: el síndrome del maullido del gato (maladie du cri du chat, en francés) es una enfermedad genética, poco común causada por deleciones en el brazo corto del cromosoma 5 (5p-) que se identifica desde el momento del nacimiento, por un llanto agudo característico parecido al sonido de un felino.
Objetivo: presentar el caso de una paciente menor de edad diagnosticada con síndrome del maullido del gato, con énfasis en las afecciones oftalmológicas asociadas a él.
Presentación del caso: menor de edad, femenina, mestiza, de cuatro años de edad. Reside en Ambato, provincia Tungurahua (Ecuador). Al nacer, emitió el llanto característico de la enfermedad. Presentó la tetralogía de Fallot, retraso global del desarrollo, y disminución de la agudeza visual. En el examen oftalmológico se observaron epicanto bilateral, hipertelorismo, y estrabismo divergente. Se les indicaron

Esta obra está bajo una licencia Creative Commons Attribution4.0/International/Deed

2025;31:e4128
ISSN: 1029-3035
RNPS: 1821

exámenes complementarios a ella y sus padres; también recibieron asesoramiento genético. Se mantuvo su seguimiento periódico en la consulta, para tomar la conducta terapéutica oportuna de acuerdo a la evolución de su deficiencia visual.

Conclusiones: las afecciones oftalmológicas propias de esta enfermedad causaron la deficiencia visual que padece la paciente. Se optó por la revisión asidua en la consulta de oftalmología, porque no existe tratamiento específico para este síndrome. En la rehabilitación temprana, sistemática, y multidisciplinaria estriba la posibilidad de mejorar la calidad de vida de ella y sus familiares. Este caso aportó evidencias científicas sobre la importancia del seguimiento y valoración exhaustivos del embarazo, y del diagnóstico y tratamiento precoces de los enfermos.

Palabras clave: agudeza visual; exotropía; hipertelorismo; informes de casos; preescolar; síndrome del maullido del gato; trastornos de la visión.

ABSTRACT

Introduction: cri-du-chat syndrome (maladie du cri du chat, in French) is a genetic disorder caused by the deletion of the distal short arm of chromosome 5 (5p-). It is rare and predominates in girls. It is diagnosed at birth by a characteristic high-pitched cry resembling a feline's sound.

Objective: to present the case of a minor diagnosed with cri-du-chat syndrome, with emphasis on the associated ophthalmological conditions.

Case presentation: a four-year-old female mixed-race minor. She resides in Ambato, Tungurahua province (Ecuador). At birth, she emitted the characteristic cry. She presents tetralogy of Fallot, global developmental delay, and decreased visual acuity. Ophthalmological examination revealed bilateral epicanthus, hypertelorism, and divergent strabismus. Additional testing was indicated for her and her parents; they also received genetic counseling. Her regular follow-up was maintained in the clinic to ensure appropriate therapeutic treatment based on the progression of her visual impairment.

Conclusions: the ophthalmological conditions associated with this disease caused the patient's visual impairment. Regular checkups in the ophthalmology clinic were recommended because there is no specific treatment for this syndrome. Early, systematic, and multidisciplinary rehabilitation is the key to improving the quality of life for the patient and her family. This case provided scientific evidence on the importance of comprehensive pregnancy monitoring and assessment, and early diagnosis and treatment of patients.

Esta obra está bajo una licencia Creative Commons Attribution4.0/International/Deed

2025;31:e4128
ISSN: 1029-3035
RNPS: 1821

Keywords: case reports; cri-du-chat syndrome; exotropia; hypertelorism; preschool child; vision disorders; visual acuity.

Recibido: 21/03/2025
Aprobado: 21/05/2025
Publicado: 02/06/2025

INTRODUCCIÓN

El síndrome del maullido del gato (maladie du cri du chat, en francés) es una enfermedad genética, causada por la deleción en el brazo corto del cromosoma 5 (46,XY, del (5p-)).[1] Fue descrito y nombrado por el pediatra y genetista francés Jérôme Lejeuneen 1963, cuando presentó los tres primeros casos de lactantes con la anomalía cromosómica, cuyos llantos recordaban el maullido de un gato.[2]

Este síndrome es poco común; lo presentan aproximadamente uno de cada 50 000 nacidos vivos, con predominio entre las niñas. El llanto agudo característico –similar al de un gato–, es menos evidente a medida que los niños crecen; lo cual dificulta el diagnóstico clínico después de los dos años de edad. No obstante, existen otros síntomas y signos a tener en cuenta: retrasos cognitivos (cociente de inteligencia medio en torno a 35) y del desarrollo (microcefalia, y apariencia facial característica), conciencia espacial defectuosa, alteraciones de la deambulación, habilidades sensomotoras deficientes, hipersensibilidad visual y auditiva, dificultades en la comunicación.[1,3] Además de anomalías cardiovasculares, renales, gastrointestinales y neurológicas, acrocordones preauriculares, sindactilia, hipospadias, y criptorquidia.[3]

Aunque las tasas de mortalidad son altas cuando existen anomalías congénitas, la mayoría de las personas con síndrome del maullido del gato sobreviven hasta la edad adulta.[1]

La deleción del brazo corto distal del cromosoma 5 se debe a la supresión de un conjunto de genes, por cambios en la metilación del ADN humano. Este proceso –que afecta las interacciones del ADN con las proteínas–, puede alterar la estructura y replicación del ADN, la expresión de los genes, la diferenciación

Esta obra está bajo una licencia Creative Commons Attribution4.0/International/Deed

REVISTA MÉDICA ELECTRÓNICA DE CIEGO DE ÁVILA
2025;31:e4128
ISSN: 1029-3035
RNPS: 1821

celular, la latencia de virus celulares, y la inactivación de la transcripción genética, además de, aumentar el riesgo de mutaciones espontáneas.[4]

Estos cambios ocurren en genes promotores, e inducen alteraciones génicas que afectan el desarrollo embrionario y activan la expresión de genes implicados en la aparición de síntomas y signos de algunas enfermedades; en el síndrome del maullido del gato, los más comunes son retraso del desarrollo y microcefalia.[4]

El síndrome del maullido del gato se sospecha desde el momento del nacimiento. Además de emitir el llanto agudo característico, estos recién nacidos presentan microcefalia, hipertelorismo ocular, y puente nasal deprimido. El cariotipo es útil para confirmar la existencia de deleciones en el brazo corto del cromosoma 5 (5p-) que sean mayores de 10 megabases (Mb). En los casos de deleciones menores, es imprescindible recurrir a otras técnicas moleculares como la hibridación in situ fluorescente, la amplificación de sondas dependiente de ligación múltiple (MLPA, por sus siglas en inglés), o la hibridación genómica comparativa (array genómico).[5]

El síndrome del maullido del gato impacta negativamente en la calidad de vida de los pacientes, debido a las discapacidades físicas e intelectuales, y alteraciones del comportamiento que causa. También afecta a los cuidadores, con una puntuación más baja en cuanto a su calidad de vida en comparación con la población general. Por ende, su impacto socioeconómico es significativo, con predominio de los costos informales directos no relacionados con la atención médica. Es por lo tanto esencial, que una vez diagnosticados los pacientes, se tomen las conductas terapéuticas o de seguimiento oportunas para cada caso en particular.[6]

En Ecuador, país en vías de desarrollo, muchas personas carecen de los recursos económicos suficientes. Es común que no se hagan seguimientos y valoraciones exhaustivos de los embarazos, para diagnosticar o evitar enfermedades de origen genético que afecten a los recién nacidos.

El objetivo de esta publicación es presentar el caso de una paciente menor de edad diagnosticada con síndrome del maullido del gato, con énfasis en las afecciones oftalmológicas asociadas a él.

INFORMACIÓN DEL PACIENTE

Esta obra está bajo una licencia Creative Commons Attribution4.0/International/Deed

2025;31:e4128
ISSN: 1029-3035
RNPS: 1821

Paciente femenina, mestiza, de cuatro años de edad, cursa el preescolar. Reside en Ambato, en la provincia Tungurahua (Ecuador). Presenta características físicas del síndrome del maullido del gato (maladie du cri du chat). Al momento de su nacimiento emitió el llanto característico. A esto se suman otros antecedentes patológicos: la tetralogía de Fallot, y retraso global del desarrollo; ambos se describen en la literatura consultada[7] como asociados a este síndrome.

CUMPLIMIENTO DEL COMPONENTE ÉTICO DE LA INVESTIGACIÓN

El Comité de Ética de la Investigación de la institución aceptó la publicación del informe de caso. Previamente, los padres de la menor firmaron el documento de consentimiento informado, que incluyó la autorización para utilizar las fotos tomadas durante la consulta. En la redacción del artículo se mantuvo la confidencialidad sobre la identidad de la paciente.

PERSPECTIVA DEL PACIENTE

La paciente cooperó durante el examen físico en la consulta, aunque no para la realización de algunos exámenes específicos; ello, debido a su retraso mental. Al finalizar, tanto ella como los padres quedaron satisfechos de la atención e indicaciones recibidas.

HALLAZGOS CLÍNICOS

La madre de la menor la llevó a consulta porque presentaba disminución de la agudeza visual. En el examen físico, se observaron algunos rasgos peculiares, confirmatorios del diagnóstico de síndrome del maullido del gato: orejas de implantación baja, microcefalia, epicanto bilateral, hipertelorismo, y micrognatia (Fig. 1).

Esta obra está bajo una licencia Creative Commons Attribution4.0/International/Deed

2025;31:e4128
ISSN: 1029-3035
RNPS: 1821



Fig. 1 - Examen físico de la paciente. Obsérvense las características físicas del síndrome (fotografía publicada con autorización de los padres de la menor).

El especialista en oftalmología constató que el epicanto era bilateral, con estrabismo divergente, e hipertelorismo (Fig. 2).



Fig. 2 – Obsérvense el epicanto (bilateral), el hipertelorismo, y el estrabismo divergente, detectados por el oftalmólogo (fotografía publicada con autorización de los padres de la menor).

EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA

Por las características físicas, los antecedentes patológicos conocidos en la anamnesis, y los hallazgos durante el examen físico, a la paciente se le diagnosticó el síndrome del maullido del gato. No todos los

Esta obra está bajo una licencia Creative Commons Attribution4.0/International/Deed

2025;31:e4128
ISSN: 1029-3035
RNPS: 1821

niños que presentan hipertelorismo y epicanto sufren deficiencias visuales. En este caso se constató que la deficiencia visual que motivó la consulta, se debe al estrabismo divergente.

La paciente no usa lentes, debido al retraso mental que presenta. Esta condición imposibilitó hacerle pruebas de refracción y medir su agudeza visual, ya que no cooperó para su ejecución.

Ambos padres recibieron asesoramiento genético. Tanto a ellos como a la menor se les indicaron exámenes complementarios para sus respectivos diagnósticos. Los resultados mostraron la deleción del brazo corto del cromosoma 5 faltaba (5p-).

INTERVENCIÓN TERAPÉUTICA

La paciente se mantiene en seguimiento periódico en las consultas de pediatría y oftalmología; en esta última se sigue la evolución de su estrabismo divergente, para evaluar las posibilidades de una intervención quirúrgica en el futuro. También acude a sesiones de fisioterapia para tratar sus deficiencias motoras.

DISCUSIÓN

El síndrome del maullido del gato es motivo de controversias entre los investigadores, debido a las malformaciones congénitas variadas que pueden manifestarse en los pacientes. De ahí la importancia de los estudios genéticos –cariotipos, hibridación in situ fluorescente, amplificación de sondas dependiente de ligación múltiple, o la hibridación genómica comparativa– para detectar la deleción del brazo corto del cromosoma 5 (5p-). Las principales malformaciones que se detectan en los estudios de genotipos por hibridación genómica comparativa son las cardíacas, localizadas en las válvulas, insuficiencias, o la tetralogía de Fallot.[8,9,11]

La mayoría de los casos de este síndrome se presentan de novo. Por ello, los hallazgos ecográficos específicos (hipoplasia cerebelosa, comunicación interventricular perimembranosa, coartación de la aorta, y cordón hiperenrollado) son decisivos en la detección temprana de la enfermedad. Es de notar que en 87,20% de los pacientes se detectan estas malformaciones: hipoplasia cerebelosa (29,80%), anomalías cardíacas (19,10%), hidropesía fetal (17,00%), ventriculomegalia (14,90%), quiste de plexo coroideo

Esta obra está bajo una licencia Creative Commons Attribution4.0/International/Deed

2025;31:e4128
ISSN: 1029-3035
RNPS: 1821

(12,80%) e hipoplasia del hueso nasal (12,80%). También se ha observado aumento de la translucencia nucal y grosor del pliegue nucal.[12]

Para establecer un diagnóstico certero se evalúan detalladamente los movimientos generales del niño con síndrome del maullido del gato, a las 14 semanas, seis meses, y 12 meses, mediante las Escalas Bailey-III del desarrollo infantil. Estas son un conjunto de cinco escalas, que evalúan el desarrollo cognitivo, motor (grueso y fino), y socioemocional de los niños.[13] El diagnóstico precoz del síndrome del maullido del gato, y el tratamiento adecuado de sus manifestaciones en lactantes con trastornos genéticos, podrían contribuir al logro temprano de los hitos motores. Para detectarlo se puede realizar el estudio citogenético o cariotipo mediante la técnica de bandas G convencional.

Por otra parte, se debe tener en cuenta la posibilidad que en un paciente coexista el síndrome del maullido del gato con otra enfermedad, que a su vez produzca malformaciones, como la anomalía de Ebstein, la cual puede deberse a un grupo de genes identificados como sus causantes potenciales: NKX2.5, GATA4, MYH7 y TPM1, relacionados con el desarrollo cardíaco. Si se detecta alguna alteración cardíaca en el embrión, estarán alteradas regiones del cromosoma 14q12, donde se ubica el gen MYH7. Para determinar la coexistencia de esta anomalía con el síndrome, habrá que examinar además de este gen, los sitios GATA4 y NKX2.5.[8]

Las afecciones oftalmológicas del síndrome del maullido del gato son variadas: hipertelorismo (ojos separados), epicanto (pliegue del párpado superior que cubre la esquina interna del ojo), fisuras palpebrales (por las cuales, los pacientes inclinan la mirada hacia abajo), estrabismo, miopía, y atrofia óptica.[14]

En este caso, la paciente presentó epicanto bilateral, hipertelorismo, y estrabismo divergente (exotropía). En estos enfermos, es posible establecer una relación directa entre su percepción sensorial y su comportamiento; los estímulos visuales los distraen muy fácilmente, debido a la hipersensibilidad visual. Esta aparece por deficiencias en la integración y procesamiento de la información sensorial en el sistema nervioso central.[14]

A medida que los niños con síndrome del maullido del gato crecen, sus discapacidades se agravan.[9] Al no existir tratamiento específico para este síndrome,[14] el diagnóstico precoz, el tratamiento oportuno de sus manifestaciones, y la rehabilitación de los pacientes en aquellos aspectos que afectan su calidad de vida, son los que posibilitan que puedan integrarse socialmente.[9]

Esta obra está bajo una licencia Creative Commons Attribution4.0/International/Deed

2025;31:e4128
ISSN: 1029-3035
RNPS: 1821

Este trabajo se vio limitado en cuanto a la carencia de bibliografía referida en específico a las afecciones oftalmológicas propias del síndrome del maullido del gato; las cuales aparecen tratadas someramente en publicaciones sobre otros aspectos de la enfermedad.

CONCLUSIONES

La paciente presentó una serie de características específicas del síndrome del maullido del gato, incluido el llanto peculiar al nacer, referido por la madre en la consulta. Las afecciones oftalmológicas propias de esta enfermedad (epicanto bilateral, hipertelorismo, y estrabismo divergente), causaron la deficiencia visual que padece. En la decisión adoptada sobre el seguimiento periódico de la menor en la consulta de oftalmología, se tuvo en cuenta que no existe tratamiento específico para este síndrome, y en la rehabilitación temprana, sistemática, y multidisciplinaria estriba la posibilidad de mejorar la calidad de vida de ella y sus familiares. Este caso aportó evidencias científicas sobre la importancia del seguimiento y valoración exhaustivas del embarazo, y del diagnóstico y tratamiento precoces de los enfermos.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. Citogenética clínica: la base cromosómica de la enfermedad humana. En: Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. Genética médica [Internet]. Barcelona: Elsevier; 2016. p. 103-31 [citado 7 Ene 2025]. Disponible en: https://pdfcoffee.com/download/genetica-medica-5-edicion-lynn-b-jorde-jc-carey-mj-4-pdf-free.html

2. 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. 1963;258:3098-102.

3. Dhanasekaran B, Srinivasan R, Kanagamuthu P, Somu P, Navin NRB, Gowthame K, et al.Cri-du-chat syndrome - A rare case report. Indian J Otolaryngol Head Neck Surg [Internet]. Dic 2023 [citado 5 Ene 2025];75(4):3993-8. Disponible en: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC10646122/pdf/12070_2023_Article_4039.pdf

4. Almeida VT, Chehimi SN, Gasparini Y, Nascimento AM, Carvalho GFS, Montenegro MM, et al. Cri-du-chat syndrome: revealing a familial atypical deletion in 5p. Mol Syndromol [Internet]. Ene 2023

Esta obra está bajo una licencia Creative Commons Attribution4.0/International/Deed

[citado 5 Ene 2025];13(6):527-36. Disponible en: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC9843554/pdf/msy-0013-0527.pdf

5. Holland P, Wildhagen M, Istre M, Reiakvam OM, Dahl JA, Søraas A. Cri du chat syndrome patients have DNA methylation changes in genes linked to symptoms of the disease. Clin Epigenetics [Internet]. Oct 2022 [citado 5 Ene 2025];14(1):128. Disponible en: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC9563797/pdf/13148_2022_Article_1350.pdf

6. Kodra Y, Cavazza M, De Santis M, Guala A, Liverani ME, Armeni P, et al. Social economic costs, health-related quality of life and disability in patients with cri du chat syndrome. Int J Environ Res Public Health [Internet]. Ago 2020 [citado 5 Ene 2025];17(16):5951. Disponible en: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC7459640/pdf/ijerph-17-05951.pdf

7. Chehimi SN, Zanardo EA, Ceroni JRM, Nascimento AM, Madia FAR, Dias AT, et al. Breakpoint delineation in 5p- patients leads to new insights about microcephaly and the typical high-pitched cry. Mol Genet Genomic Med [Internet]. Feb 2020 [citado 5 Ene 2025];8(2):e957. Disponible en: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC7005617/pdf/MGG3-8-e957.pdf

8. Olivella A, Manotas H, Payán-Gómez C, Piñeros JG. Ebstein anomaly associated with cri du chat (cat's cry) syndrome and 20q duplication. BMJ Case Rep [Internet]. Jun 2020 [citado 5 Ene 2025];13(6):e233766. Disponible en: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC7265000/pdf/bcr-2019-233766.pdf

9. Bel-Fenellós C. Factores predictivos de las alteraciones del desarrollo y las dificultades de aprendizaje en niños menores con síndrome 5P: aspectos biomédicos, genéticos, cognitivos y conductuales [Internet]. Madrid: Universidad Complutense de Madrid; 2021 [citado 5 Ene 2025]. Disponible en: https://docta.ucm.es/rest/api/core/bitstreams/9e1a3b25-cae7-4de2-9879-94db14e0ea95/content

10. Sánchez-Rodríguez J, Gracía-Sosa I, Barreto-Señariz Y. Síndrome Cri du Chat. Presentación de caso. XXI Jornada Científica Provincial de Medicina Familiar [Internet]. Holguín: MEDFAMILIARHLG; 2023 [citado 5 Ene 2025]:[aprox. 1 p.]. Disponible en: https://apsgibara2023.sld.cu/index.php/medfamiliarhlg2023/2023/paper/viewFile/207/341

11. Colombié-Góngora JD. Síndrome de Cri Du Chat. Presentación de un caso. II Taller Territorial de Enfermedades Raras [Internet]. Holguín: SOGUGEN; 2023 [citado 5 Ene 2025]:[aprox. 6 p.]. Disponible en: https://enfraras.sld.cu/index.php/enfrarasholguin/holguin2023/paper/viewFile/146/56

Esta obra está bajo una licencia Creative Commons Attribution4.0/International/Deed

REVISTA MÉDICA ELECTRÓNICA DE CIEGO DE ÁVILA
2025;31:e4128
ISSN: 1029-3035
RNPS: 1821

12. Yardımcı-Lokmanoğlu BN, Mutlu A, Livanelioğlu A, Haliloğlu G. The general movements assessment and effects of an early intervention in an infant with Cri du chat syndrome: a case report. Turk J Pediatr [Internet]. 2021 [citado 5 Ene 2025];63(1):167-73. Disponible en: https://web.archive.org/web/20210716110330id_/http://www.turkishjournalpediatrics.org/uploads/pdf_TJP_2272.pdf

13. Leung HY, Yeung MHY, Leung WT, Wong KH, Tang WY, Cho WCS, et al. The current and future applications of in situ hybridization technologies in anatomical pathology. Expert Rev Mol Diagn [Internet]. Ene 2022 [citado 5 Ene 2025];22(1):5-18. Disponible en: https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/14737159.2022.2007076

14. Quesada-Zaragoza N. Síndrome cri du chat: un maullido del gato. Rev Inter Apoyo Inclusión Logoped Soc Multicult [Internet]. Jun 2021 [citado 7 Ene 2025];7(2):118-37. Disponible en: https://revistaselectronicas.ujaen.es/index.php/riai/article/download/6371/5611/30923

Conflictos de intereses

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses.

Contribución de los autores

Carlos Alberto Pérez-Padilla: conceptualización, curación de datos, recursos, redacción del borrador original.

Zaihrys del Carmen Herrera-Lazo: análisis formal, supervisión, redacción, revisión, y edición.

Marco Fabricio Naranjo-Del Toro: recursos, redacción, revisión y edición.

Financiación

Autofinanciado.

Esta obra está bajo una licencia Creative Commons Attribution4.0/International/Deed