

INSTITUTO DE ENDOCRINOLOGIA Y ENFERMEDADES METABOLICAS

## Síndrome grito de gato: presentación de un caso

Por los Dres.:

RICARDO GUÉLL,\* FRANCISCO CARVAJAL,\*\* MARIA HERNANDEZ,\*\*\*  
ELSA CANTILLO\*\*\* y MARIA H. CRUZ\*\*\*

Guell, R. y otros. *Síndrome grito de gato: presentación de un caso*. Rev Cub Ped 51: 4, 1979.

Se presenta el caso de una paciente de 45 días de nacida, con diagnóstico de síndrome grito de gato, que fue investigada en los departamentos de endocrinología infantil y citogenética del Instituto de Endocrinología y Enfermedades Metabólicas. Se analiza el cuadro clínico, diagnóstico diferencial y estudio citogenético de esta afección.

En 1963, *Lejeune y colaboradores* llamaron la atención por primera vez acerca de un grupo de niños con las siguientes características: llanto parecido al maullido de un gato, retraso mental y del crecimiento, microcefalia, hipertelorismo, epicanto, ojos con implantación baja y disposición antimongoloide, estrabismo, micrognatia, facies redondeada, dermatoglifo anormal y delección del brazo corto de un cromosoma del grupo 5; por las características del llanto la entidad fue denominada "maladie du cri du chat" o síndrome del grito de gato.

Hasta 1972 se han señalado unos 100 casos en la literatura médica mundial.<sup>1</sup>

\* Especialista de I grado en endocrinología. Jefe del departamento de endocrinología infantil del Instituto de Endocrinología y Enfermedades Metabólicas (IEEM). La Habana.

\*\* Residente de 3er. año de endocrinología.

\*\*\* Laboratorio de citogenética del IEEM.

Nuestro propósito es presentar una paciente de 45 días de edad con esta afección; fue estudiada en los departamentos de endocrinología infantil y citogenética del Instituto de Endocrinología y Enfermedades Metabólicas.

### *Presentación del caso*

Y.C.M., HC: 609227. Paciente del sexo femenino, de la raza blanca, de 45 días de edad que presenta desde el nacimiento crisis de cianosis al llorar y al tomar los alimentos; es vista por un facultativo, el cual le diagnostica espasmo del sollozo y posteriormente otro la remite a nuestro departamento para descartar alguna endocrinopatía.

*Antecedentes patológicos prenatales y posnatales:* son normales. Nació de parto demorado con sufrimiento fetal; pesó al nacer 6,5 libras; refieren que su llanto es semejante al maullido de un gato desde que nació. *Alimentación:* Existe dificultad en ocasiones para tomar los alimentos (leche).

*Antecedentes patológicos familiares:* abuelo paterno con diabetes mellitus.



Figura 1. Nótese las características de la cara y el apéndice preauricular.



Figura 2. Cariograma de la paciente Y.C.M. 46XXBp-

**Examen físico:** se recogieron los siguientes datos positivos: peso: 4,5 kg; talla: 56 cm; circunferencia cefálica: 39,5 cm; edad-peso: entre 2 y 3 meses; edad-talla: entre 2 y 3 meses. Aparatos cardiovascular y respiratorio: normales. Existe ligera hipotonía, llanto semejante al maullido de un gato, hipertelerismo, implantación baja de las orejas y apéndice accesorio preauricular (figura 1).

**Complementarios:** hemograma, electrocardiograma, telecardiograma, y esofagograma: todos normales.

**Dermatoglifos:** asa distal: 13 (derecha); asa distal: 14 (izquierda); línea ab: 42 (izquierda), 38 (derecha) total: 80. Angulo atd: at'd 64° (izquierda), at'd 58° (derecha), total: 122°, ambos: desplazado hipotenar. No surco simiano.

No se pudieron estudiar las impresiones de los dedos por la edad del paciente.

**Cariograma:** estudio de 16 metafases: con 46. XX Bp— (figura 2).

El síndrome del grito de gato no es una entidad frecuente; se plantea que su frecuencia es de 1 entre 50 000 a 1 entre 100 000 nacidos vivos, y que se observa ligera predilección por el sexo femenino, con relación de 2:1.<sup>1</sup>

Se han señalado como posibles factores causales de este síndrome: antecedentes de irradiación, infecciones, ingestión de drogas o excesiva edad de los padres; ninguno de estos datos se ha comprobado en nuestra paciente.

La mayoría de los pacientes cuyos casos han sido descritos, se encuentran en edad infantil y en ellos se observa frecuentemente el cuadro típico conocido.<sup>2-3</sup> También han sido señaladas otras características como: paladar alto arqueado, cuello corto, cierre precoz de la fontanela anterior, pies y manos pequeños, clinodactilias, clítoris hipertrofico, magalocórnea y degeneración retiniana.

Las manifestaciones de afectación del sistema nervioso son habituales;<sup>4</sup> se señala frecuentemente; hipotonía, aunque también se ha descrito hipertonia; además se ha encontrado: hemiplejía, petit mal, nistagmo, convulsiones y coma neurológico. Pueden existir: cociente de inteligencia entre 30 y 50; hipoplasia del cerebro; agenesia del cuerpo calloso; ausencia del lóbulo olfatorio; nervios ópticos pequeños; dilatación de ventrículos laterales; e hidrocefalia interna.

En adultos, el cuadro no es típico;<sup>5</sup> en ocasiones no se recoge el antecedente del llanto semejante al maullido de gato; es común el retraso mental con CI inferior a 20; facies asimétricas y menor frecuencia de hipertelorismo e hipotonía.

Las manifestaciones radiográficas no son patognomónicas; se encuentran principalmente: hipertelorismo, microcefalia, defecto del desarrollo óseo y aumento del ángulo iliaco.<sup>6,9</sup> La tonalidad

de la voz se ha explicado que se debe a distintas causas: laringomalacia, laringe o epiglotis pequeña o incoordinación neuromuscular.<sup>1</sup>

Esta entidad se incluye dentro de las anomalías cromosómicas por errores estructurales causados por deleción o pérdida parcial o total del brazo corto de un cromosoma del grupo B (5p-). La mayor pérdida cromosómica se ha relacionado a un cuadro clínico más grave. También se ha señalado en pacientes con cromosomas en anillos, del grupo B,<sup>10</sup> en mosaicos cromosómicos<sup>11</sup> y hasta con cromosomas normales;<sup>12,13</sup> esta última posibilidad se ha explicado de la siguiente forma: existencia de un mosaico con una línea normal que es la estudiada, mientras la otra con la cromosomopatía, no es encontrada; o bien por una deleción submicroscópica de un cromosoma del grupo 5, donde se pierde solamente un grupo de genes activos no demostrables por los estudios actuales.

Igualmente existe la posibilidad de que el paciente presente translocación heredada<sup>14</sup> con un cromosoma del grupo 5 con el brazo corto deleciónado pero sin el otro cromosoma que lleva el fragmento translocado.

El síndrome grito de gato por el estudio clínico y citogenético se diferencia de las autosomopatías restantes; es importante señalar que el principal diagnóstico diferencial debe ser con la deleción del brazo corto del grupo cromosómico 4 (4p-), que evoluciona con cuadro clínico parecido, pero sin grito de gato;<sup>15-17</sup> en estos casos es necesario realizar estudios especiales de los cromosomas, tales como autorradiografías y coloración de fluorescencia por quinaquina; además, se observa que los del grupo 4 replican más tardíamente, y los del grupo 5 lo hacen precozmente.

El estudio del dermatoglifo es importante, en numerosas ocasiones típico (90%); se observa aumento del número de arcos digitales, trirradio axial, distal y surco palmar frecuente.<sup>18</sup>

## SUMMARY

Guell, R. et al. *Crying cat syndrome. Report of a case.* Rev Cub Ped 51: 4, 1979.

A 45 day old female patient with a diagnosis of crying cat syndrome who was studied in the infant endocrinology and cytogenetics services of the Institute of Endocrinology and Metabolic Diseases is presented. The clinical picture, differential diagnosis and cytogenetic study of this affection are analyzed.

## RESUMÉ

Guell, R. et al. *Syndrome du cri du chat: à propos d'un cas.* Rev Cub Ped 51: 4, 1979.

Nous présentons le cas d'une patiente âgée de 45 jours, avec le diagnostic de syndrome du cri du chat, laquelle a été étudiée aux départements d'endocrinologie infantile et de cytogénétique de l'Institut d'Endocrinologie et de Maladies Métaboliques. Le tableau clinique est analysé, ainsi que le diagnostic différentiel et l'étude cytogénétique de cette affection.

## BIBLIOGRAFIA

1. Colover, et al. Neurological abnormalities in cri du chat syndrome. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 35: 711, 1972.
2. MacIntyre, M. N. et al. The cat cry syndrome. *Am J Dis Child* 108: 538, 1964.
3. Dumars, K. W. et al. Le cri du chat syndrome. *Am J Dis Child* 108: 533, 1964.
4. Bergman, S. et al. Cri du chat. *Lancet* 1: 769, 1965.
5. Hijmans, J. G.; Shearin, D. B. Partial deletion of short arms of chromosome No. 5. *Am J Dis Child* 109: 85, 1965.
6. Platt, M.; Holmes, L. B. Hypertonia in older patients with the 5 p-syndrome. *Lancet* 2: 1429, 1971.
7. Roy Breg, W. et al. The cri du chat syndrome in adolescents and adults. *J Pediatr* 77: 782, 1970.
8. Dallapiccola, B.; Pistocchi, G. F. Malformazioni Scheletriche da Aberrazioni cromosomiche. *Minerva Med* 63: 5063, 1972.
9. Everette, J. A. et al. Radiological features of the most common autosomal disorders. *Clin Radiol* 22: 417, 1971.
10. Rohde, R. A.; Tompkins, R. Cri du chat due to a ring —B (5) chromosome. *Lancet* 2: 1075, 1965.
11. Zellweger, H. Cri du chat with chromosomal mosaicism. *Lancet* 2: 57, 1966.
12. Grosso, J. J. y otros. Síndrome grito de gato con cromosomas normales. *Arch Argent Pediatr* 70: 98, 1972.
13. McGavin, D. D. M. et al. The cri du chat syndrome with an apparently normal karyotype. *Lancet* 2: 326, 1967.
14. Valentine, G. H. Cromosomopatías humanas. pág. 91, edit. Jims, Barcelona, 1968.
15. Wolf, V. et al. Deletion on short arms of a B-chromosome without cri du chat syndrome. *Lancet* 1: 769, 1965.
16. Miller, O. J. et al. Partial deletion of the short arm of chromosome No. 4 (4p—). *J Pediatr* 77: 792, 1970.
17. Arias, D. et al. Human chromosomal deletion: two patients with the 4 p-syndrome. *J Pediatr* 76: 82, 1970.
18. Thomson, J. S.; Thompson, M. W. *Genética Médica*. Editorial Salvat, pág. 290, 1971.

Recibido: noviembre 25, 1978.

Aprobado: febrero 10, 1978.