

# Explican qué es el Síndrome de Cri du Chat y cómo afecta a las personas

11/05/2022



El 5 de mayo fue el **Día Internacional de difusión y concientización sobre el Síndrome de Cri du Chat**. Es una enfermedad extraña, habiendo sólo 79 casos registrados en Argentina. Al respecto dialogó con FM Vos (94.5) y con Diario San Rafael, **Samanta Pérez Cesaretti**, quien dirige la asociación Tremo Kawell, ONG en la que hay una paciente de esta rara enfermedad.

El síndrome del **“maullido de gato”** (en francés Cri du Chat), 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.

### **Posibles síntomas**

- Llanto agudo que puede sonar como un gato.
- Inclinación de los ojos hacia abajo.
- Epicanto, un pliegue adicional de piel sobre el ángulo interior del ojo.
- Bajo peso al nacer y crecimiento lento.
- Orejas de implantación baja o de forma anormal.
- Pérdida de la audición.
- Defectos cardíacos.
- Discapacidad intelectual.

Pérez Cesaretti señaló que “es un síndrome genético que se produce por una alteración del cromosómica 5 y mientras mayor sea la alteración, mayores van a ser las secuelas que puede llegar a tener la persona”. “No todos los síndromes Cri du Chat son iguales, no todos tienen el mismo compromiso. Pueden estar asociados a autismo, a una discapacidad intelectual, a un retraso en el desarrollo de habilidades motoras, puede asociarse a convulsiones, todo depende del grado de alteración”, dijo.

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. Tiene una prevalencia estimada de uno entre 20 y 50 mil nacimientos y predomina en las niñas.

Pérez Cesaretti señaló que desde Tremo Kawell se tiene el objetivo de concientizar, ya que informarse es **“elegir incluir y no quedarse al margen”**. Entre quienes integran la ONG, hay una atleta con este síndrome. Sus padres están dentro de un grupo nacional que incluye a los pacientes, del que surge la cantidad de casos registrados. “Tendría que haber un compromiso, porque no es el único síndrome denominado ‘enfermedad rara’, o que no tiene el trabajo que debería tener detrás para que podamos conocer cómo trabajar”, manifestó y añadió que es necesaria mayor cantidad de investigación respecto de estas enfermedades que si bien no afectan a gran parte de la población, pueden significar problemas muy serios para familias que en muchos casos tienen pocos recursos económicos.