

Síndrome de Cri du Chat: una realidad poco visible que reclama inclusión

06/05/2025



En el marco del día de concientización sobre el síndrome de Cri du Chat (se conmemora el 5 de mayo), Diario San Rafael y FM Vos 94.5 dialogaron con Samanta Pérez Cesaretti, directora de Tremo Kawell, quien brindó una descripción detallada de este poco conocido trastorno genético y destacó la importancia de trabajar colectivamente para garantizar el acceso igualitario a derechos para todas las personas, más allá de sus condiciones de salud.

“El síndrome de Cri du Chat es un síndrome genético que se produce por un fragmento faltante en el cromosoma 5. Muchas personas lo conocen como el síndrome del maullido del gato, porque el sonido del llanto del bebé al nacer es muy similar a ese sonido que hace un gato”, explicó Pérez Cesaretti, y añadió que si bien antiguamente era frecuente referirse a esta condición con ese nombre popular, “ahora queremos que se

conozca y se mencione como debe ser, aunque no salga el nombre porque es difícil, pero Cri du Chat es lo correcto”.

Según indicó la directora de Tremo Kawell, se trata de un síndrome infrecuente, poco conocido y con muy poca casuística en Argentina. “Nosotros en Tremo Kawell tenemos dos de los casos del departamento: uno que vive en Real del Padre, que empezó ahora con equinoterapia, otra que va hace varios años, y hay otro caso más hacia el sur, creo que en Malargüe”.

Las personas que nacen con esta condición pueden presentar diversas comorbilidades. “Pueden tener discapacidad intelectual, pérdida de audición, complicaciones en distintos sistemas como el cardiológico, el gastrointestinal, entre otros. Es un caso particular, como decía, son casos poco frecuentes y por eso la importancia de generar redes”, expresó.

Pérez Cesaretti señaló que estas familias suelen agruparse para compartir experiencias, y mencionó el rol clave de la Fundación Jerome Lejeune, con sede en Córdoba, con la que Tremo Kawell firmó un convenio. “Trabajan con síndromes genéticos y diferentes enfermedades. Son neurólogos y psiquiatras quienes están llevando la posta en este grupo de familias autoconvocadas”.

Consultada sobre la posibilidad de cura o tratamiento, Pérez Cesaretti fue contundente: “En realidad, como muchas otras, no nos vayamos solo a síndromes genéticos, pensemos en enfermedades crónicas no transmisibles, como la hipertensión. Una vez que uno tiene el diagnóstico, ya es hipertenso y tiene que tomar las medidas del caso. Acá sería lo mismo: lo que uno va a tratar es de darle los apoyos necesarios para que esa persona pueda desenvolverse de manera igualitaria a otra persona de su misma edad en el ambiente social”.

En esa línea, remarcó que se trata de generar una mejor calidad de vida a partir de un enfoque integral que contemple terapias, deporte, acceso a la salud, a la educación y al trabajo. “Quizás deberíamos cambiar la pregunta de si esto tiene remisión, y preguntarnos si podemos hacernos cargo todos como sociedad de que todas las personas tengan el mismo acceso

a derechos. Porque eso, al hacerte sentir mejor y con mayor calidad de vida, también te genera bienestar. Y eso es lo que uno busca”.

Respecto de los tratamientos, explicó que si bien no hay cura, sí se puede trabajar sobre los síntomas particulares de cada persona. “Si hay alguna comorbilidad auditiva, una hipoacusia, poder darle el tratamiento correcto, los apoyos, el audífono, y con eso mejorar la calidad de vida en relación a esa sintomatología. También es importante contar con espacios de recreación, que nunca deben olvidarse, sumados a la terapia”.

Otro de los temas fundamentales abordados fue el del desarrollo en la adultez y la expectativa de vida. “La expectativa de vida en la mayoría de los casos estadísticamente no es muy amplia, eso también hace muy difícil el manejo de estos pacientes. Imaginate la convivencia familiar cuando no hay mucha expectativa. No voy a hablar de casos puntuales, pero todos los que tenemos hoy en la casuística del país son de corta edad”.

Sin embargo, remarcó que las posibilidades de llevar una vida plena no dependen exclusivamente de las condiciones del síndrome ni del esfuerzo individual de la persona. “Yo pienso que tanto sea este tipo de discapacidad como cualquier otra, los que debemos asegurar la calidad de vida y la posibilidad de acceso somos todos. Es la sociedad la que debe garantizar que esa persona tenga una vida ‘normal’, entre comillas. Va a poder formar una pareja, tener un trabajo, pero eso no solo depende de su voluntad, de su desarrollo o de las terapias, sino también de todo aquello a lo que la sociedad le permita acceder”.

En este sentido, denunció que aún existen muchas barreras estructurales. “Si hablamos de espacios laborales, están reducidos. No me quiero meter en ese debate ahora, pero hay mucho por trabajar y poner en agenda. El diálogo sobre esto creo que es el puntapié inicial para que las cosas se den”.

Finalmente, Pérez Cesaretti agradeció el espacio de comunicación de Diario San Rafael y convocó a la comunidad a sumarse al compromiso colectivo. “Creo que esto nos compromete

a todos y pone en la agenda de lo cotidiano, del día a día. En ese almuerzo con la familia decir 'uy, escuché este síndrome, no sé bien qué es, investiguemos'. Eso nos compromete. Porque lo que pasa cuando hablamos de discapacidad es que siempre estamos las personas que trabajamos en el tema o las familias que tienen alguna persona con discapacidad. Pero este es el momento de que nos comprometamos todos, nos toque de cerca o no. Así es donde se hacen las grandes revoluciones y donde se sostienen".

Y concluyó: "Invito a toda la comunidad a que sea parte de una u otra manera en esta revolución que llevamos a cabo, no solo desde Tremo Kawell, sino desde todas las instituciones del departamento y de la provincia que están trabajando para esto".