

Mosaicismo en el síndrome de Cri Du Chat

¹ Gloria Da Silva, ² Astrid Cantor, ² Susan Rojas

¹ Unidad de Genética Médica - Departamento de Puericultura y pediatría del IAHULA. Mérida-Venezuela. ² Facultad de Medicina, Universidad de Los Andes. Mérida. Venezuela.

[TRABAJO LIBRE]

Resumen

El Síndrome del maullido de gato (Cri du Chat) consiste en una delección del brazo corto del cromosoma 5. Los hallazgos clínicos comunes encontrados en este síndrome son: Microcefalia, puente nasal ancho, hipertelorismo, pliegues epícanticos, hendiduras palpebrales descendentes, pabellones auriculares de inserción baja, micrognatia, dermatoglifos anormales, retraso psicomotor y del crecimiento. Corresponde a un síndrome infrecuente, con una incidencia de 1 en 50000 nacidos vivos. Solo el 3% de los casos se debe a mosaicismo. En la actualidad, no se han reportado casos de Síndrome de Cri du Chat con dos líneas celulares en Venezuela. Se presenta el caso de un paciente masculino, de 6 meses de edad quien consulta por Síndrome Convulsivo. Antecedentes personales: Producto de unión no consanguínea, primera gesta, pre-termino (34 semanas), controlado sin complicaciones. A los 28 días de nacido presenta convulsión focal motora e hipoactividad. Evaluación Genética: Al examen físico se observa microcefalia, hipertelorismo, micrognatia, llanto de tono muy agudo, talón prominente. Es evaluado a los 6 meses y se observa retardo ponto-estatural e hipotonía generalizada. El cariotipo reporta: 46 XY y 46XY del (5p) en 15% de las metafases evaluadas. Por la infrecuencia del mosaicismo como causa de este síndrome, se presentan las características clínicas y hallazgos citogenéticos de este paciente en comparación con las características de dos pacientes que portan la delección debido a otra causa. Los tres pacientes fueron admitidos a la unidad de Genética Médica de la Universidad de Los Andes, en la ciudad de Mérida; Venezuela.

Palabras clave: Cri du chat, Mosaicismo, Maullido de Gato.