

ISSN electrónico: 1885-5210

DOI: <https://doi.org/10.14201/rmc.15415>

CROMOSOPATÍA DEL SÍNDROME DEL MAULLIDO DE GATO, *CROMOSOMA CINCO* (2013)

Cri-du-chat Syndrome, Chromosome Five (2013)

Karen ABAD-PACHECO; Shaira CABRERA; Stefania CEVALLOS

Universidad Técnica Particular de Loja (Ecuador).

Autor para correspondencia: Karen Abad-Pacheco

Correo electrónico: abadkaren236@gmail.com

Recibido: 2 de julio de 2023

Aceptado: 26 de octubre de 2023

Resumen

Cromosoma cinco es una historia de búsqueda y reencuentro, que detalla cómo unos padres realizan una incansable búsqueda para encontrar una respuesta a todas las anomalías que presenta su hija Andrea, desde el momento en que nació. Una vez con el diagnóstico, se sabe que Andrea tiene un síndrome raro llamado “maullido de gato”, que afecta directamente al cromosoma cinco. El síndrome aparece por la pérdida de una sección del cromosoma cinco, pudiendo desencadenar complicaciones principalmente psicomotrices y retraso en el crecimiento. En el transcurso del documental, la madre de Andrea va detallando el duro proceso que tuvo que atravesar para poder entender y sobre todo aceptar la realidad, ya que con Andrea todos los días eran y son de aprendizaje. En este trabajo, además se describen y se analizan los procesos biomédicos empleados para la detección de este síndrome.

Palabras clave: cromosoma cinco; diagnóstico; maullido de gato; síndrome.

Summary

Chromosome five is a story of search and reunion, which details how parents go on an endless search to find an answer to all the abnormalities that their daughter Andrea presents, since the moment she was born. Once diagnosed, it is known that Andrea has a rare syndrome called cri-du-chat, which directly affects chromosome five. The syndrome is caused by the loss of a section of chromosome five, which can trigger mainly psychomotor complications and growth retardation. During the documentary, Andrea's mother goes on to detail the tough process she had to go

through to be able to understand and above all accept reality, since with Andrea every day is a day of learning. In this work, the biomedical processes used to detect this syndrome are also described and analyzed.

Keywords: chromosome five; diagnosis; cri-du-chat; syndrome.

Ficha técnica

Título original: *Cromosoma cinco*.

País: España.

Año: 2013.

Dirección: Maria Ripoll, Lisa Pram.

Guion: Ana Navarro Rosello, Lisa Pram y Ana Navarro.

Música: Jofre Llivina.

Fotografía: Jep Brengaret, Lisa Pram.

Montaje: Sergi Cameron.

Intérpretes: Raül Tortosa y personajes reales implicados en la trama.

Color: color.

Duración: 62 minutos.

Género: documental.

Idioma original: español y catalán.

Productora: Coproducción España-Dinamarca.

Productores Ejecutivos: Maria Ripoll, Andrés Luque Pérez.

Sinopsis: “Esta historia comienza con Andrea naciendo. Es prematura, hermosa y diferente. Sus padres iniciarán una búsqueda que durará más de un año, tratando de conseguir una respuesta y un diagnóstico. Lisa Pram, su madre, escribirá el "Pequeño Libro Negro", un libro muy personal con textos, dibujos y fotografías. 'Cromosoma cinco' se basa en este diario íntimo. Esta es una historia de pérdida y encuentro. A Andrea se le diagnosticó tarde un síndrome poco frecuente, y ha perdido una pequeña parte de su cromosoma cinco” (FilmAffinity).

Enlace: <https://www.rtve.es/cromosoma-cinco/ver/index.html>

Tráiler versión original: <https://www.youtube.com/watch?v=YiyNIA6QMQ8>

CROMOSOPATÍA DEL SÍNDROME DEL MAULLIDO DE GATO, *CROMOSOMA CINCO* (2013)
KAREN ABAD-PACHECO; SHAIRA CABRERA; STEFANIA CEVALLOS



Cartel español

Introducción

El síndrome del maullido de gato o *Cri du chat*, es una anomalía genética causada por una delección del 10% al 80% en una sección del brazo corto del cromosoma 5¹. Esta anomalía se manifiesta en uno de cada 50.000 recién nacidos². Las manifestaciones clínicas más características de este síndrome incluyen un llanto característico, microcefalia, cara redonda, pliegues epicánticos, hipertelorismo, micrognatia, dermatoglifos anormales y retraso en el crecimiento psicomotor³. Los individuos afectados por este síndrome pueden experimentar una gran variedad de signos y síntomas y severidad diferente.

Este síndrome fue descrito por primera vez en 1963 por Jérôme Lejeune⁴, que hasta la fecha como muchos casos de diferentes síndromes han sido ampliamente estudiados, lo que ha desencadenado en sugerencias para el desarrollo de las capacidades de las personas que sufren esta enfermedad⁵. Después de varios estudios, y de la aplicación de métodos moleculares como la PCR, la técnica de FISH y el análisis de ADN, se han podido establecer las regiones y el grado de afección causada por este síndrome⁶.

La técnica FISH utiliza sondas de ADN marcadas con fluorocromos para detectar y marcar específicamente la región del cromosoma cinco que se ve afectada en pacientes con el síndrome del maullido de gato, permitiendo visualizar el área de delección del cromosoma cinco. Estas pruebas moleculares son altamente precisas y pueden confirmar o descartar la presencia del síndrome del maullido de gato en un individuo⁶. Además, también pueden proporcionar información sobre el tamaño y la ubicación de la delección en el cromosoma cinco⁶.

No existe tratamiento para esta enfermedad, pero se pueden tratar los síntomas individualmente para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas. El tratamiento puede incluir, en función de sus necesidades, terapia

del habla y del lenguaje, terapia ocupacional, fisioterapia y seguimiento médico regular⁷. Es fundamental que las personas afectadas reciban el cuidado y apoyo necesario y adaptado a sus necesidades.

Descripción de la trama

Cromosoma cinco (2013) de Maria Ripoll y Lisa Pram, es una obra basada en el libro "*Little Black Book*", libro de carácter personal, lleno de experiencias y sentimientos propios. Escrito por Lisa Pram, madre de Andrea (protagonista de esta historia), incluye textos, fotografías y dibujos de su historia, para registrar las vivencias familiares alrededor de la enfermedad de su hija, Andrea.

Andrea, es una niña diferente, que nació prematuramente. Durante su nacimiento, surgieron dificultades, por lo que fue necesario llevarla a la incubadora (Foto 1), donde recibió las atenciones necesarias para garantizar su vida. Desde el momento de su nacimiento, los médicos y sus padres observan algunas anomalías como: el perímetro craneal, ojos separados, bajo peso al nacer y un crecimiento lento. De esto surge una sospecha que los llevó a empezar una intensa búsqueda para encontrar respuestas a su extraña condición y obtener un diagnóstico concreto.

Finalmente, después de más de un año de intensa búsqueda, los especialistas lograron un diagnóstico: Andrea padece un raro síndrome llamado síndrome del maullido de gato, por el peculiar sonido del llanto de quienes lo padecen. Este es un síndrome que afecta al cromosoma cinco (Foto 2). En el caso de Andrea, fue la genetista Esther Géan quién realizó un estudio citogenético, el mismo que le permitió dar un diagnóstico definitivo a los padres (Foto 3).

Ya con el diagnóstico, los padres relatan la ardua travesía que pasaron con su hija, quien no llegó a sus vidas como ellos esperaban. Sabían que tendrían un camino difícil de recorrer, con mucho sufrimiento e inseguridades.



Foto 1. Momento en el que Andrea es llevada a una incubadora

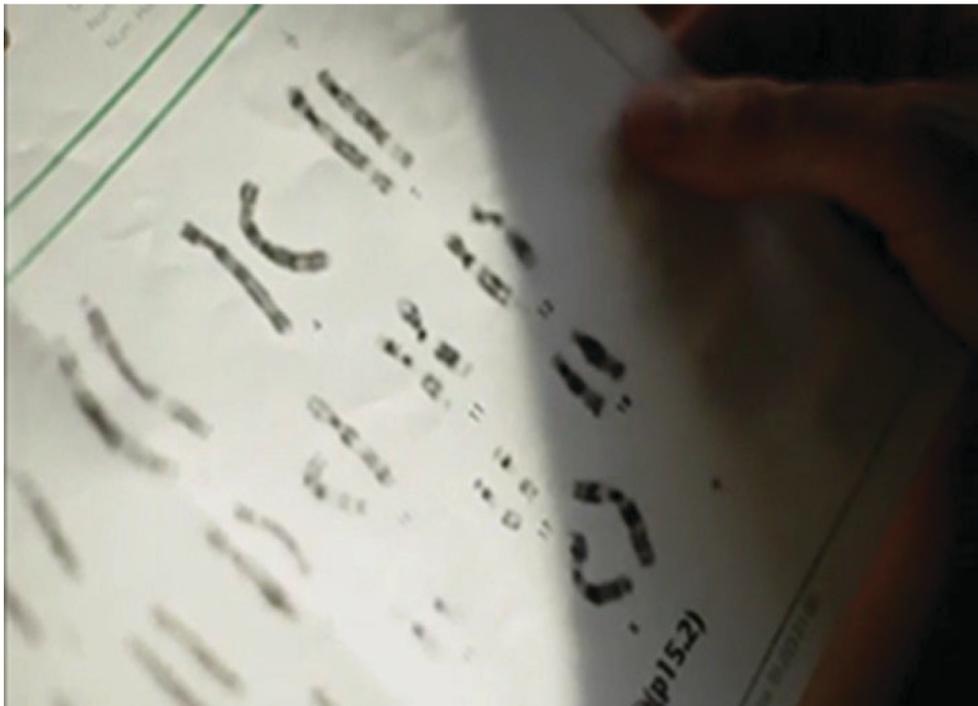


Foto 2. Cariotipo desarrollado, donde se evidencia la delección del brazo corto del cromosoma cinco



Foto 3. Momento en que la genetista Esther Géan explica el diagnóstico de Andrea. Resultado del cariotipo de Andrea

El documental detalla como Andrea y sus padres, con el paso del tiempo, van aprendiendo a sobrellevar la enfermedad. La familia sabe que la paciencia es importante para aceptar, continuar y entender las necesidades de su pequeña (Foto 4). Lisa, la madre de Andrea asume que esta situación es de pérdida y encuentro, perdida por la sección de cromosoma que le falta a Andrea y encuentro por la nueva manera de ver y entender la vida.

Conclusiones

Este recurso audiovisual es una herramienta que permite abordar las técnicas moleculares utilizadas para el diagnóstico de diferentes síndromes. Adicionalmente, es posible analizar componentes familiares, médicos y biotecnológicos que han sido aplicados o que potencialmente pueden ser implementados.

Con el relato de los padres, podemos tener una idea cercana a las dificultades a nivel familiar y clínico que sufren las familias afectadas por este tipo de síndromes. Por una parte, el material audiovisual favorece la empatía con la situación, ya que se observan momentos muy difíciles para la familia de Andrea. Por otra parte, evidencia qué, en las enfermedades raras, por el mismo hecho de ser poco frecuentes, las investigaciones son limitadas y normalmente los diagnósticos son complicados.

Adicionalmente, se mencionan los cariotipos como una herramienta de diagnóstico que, a pesar de que no se ahonda en esta, queda la pauta para profundizar la importancia de desarrollar análisis moleculares para el diagnóstico de enfermedades cromosómicas raras o sin explicación.

Finalmente, se debe recalcar que los recursos audiovisuales permiten de manera lúdica, abordar temas y conceptos que pueden ser sensibles o difíciles de entender.



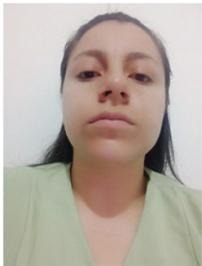
Foto 4. Andrea junto a su padre y hermana

Referencias

1. Teoh XH, Tan TY, Chow KK, Lee IW. Prenatal diagnosis of cri-du-chat syndrome: importance of ultrasonographical markers. *Singapore Med. J.* 2009; 50(5): e181-184.
2. Galo BL, Alvarenga RH. Síndrome de cri du chat, una rara cromosopatía. *Rev. Med. Hondur.* 2012; 80 (1): 17-19.
3. Álvarez Aubert R, Chima Galán MC, Madrid Cedillo V, Gálvez Galicia E, Rivera Vega MR, Cervantes Peredo A. Síndrome de cri du chat: Presentación de dos casos. *Rev. Med. Hosp. Gen. Mex.* 2003; 66(4): 212-217.
4. Quesada Zaragoza N. Síndrome cri du chat: un maullido del gato. *Revista Internacional de apoyo a la inclusión, logopedia, sociedad y multiculturalidad (RIAI).* 2021; 7(2): 118-137.
5. Torres-Gil MJ, Freixa-Niella M, Conesa-Martínez MI, Martínez-Cusicanqui ME, Girós-Marco M. Estudio de la evolución de un caso con síndrome de «cri du chat». *Rev. de Logop. Foniatr. y Audiol.* 1989; 9(1): 41-48.
6. Wu Q, Niebuhr E, Yang H, Hansen L. Determination of the “critical region” for cat-like cry of Cri-du-chat syndrome and analysis of candidate genes by quantitative PCR. *Eur. J. Hum. Gen.* 2005; 13(4): 475–485.
7. Rini EA, Suciati RT. Case Report Cri-du-chat syndrome. *Paediatr. Indones.* 2007; 47(3): 136–138.

CROMOSOPATÍA DEL SÍNDROME DEL MAULLIDO DE GATO, *CROMOSOMA CINCO* (2013)

KAREN ABAD-PACHECO; SHAIRA CABRERA; STEFANIA CEVALLOS

	<p>Karen Anabel Abad Pacheco. Estudiante de Biología en la Universidad Técnica Particular de Loja. Actualmente se encuentra realizando su Trabajo de Titulación en Bioma de <i>Pycnopus sanguineus</i> como fuente de carotenoides y antioxidantes.</p>
	<p>Shaira Yanela Cabrera Godoy. Estudiante de Biología en la Universidad Técnica Particular de Loja. Actualmente se encuentra realizando su Trabajo de Titulación en Diversidad de macroinvertebrados acuáticos en arroyos salinos de los Andes del Sur de Ecuador.</p>
	<p>Stefania Cevallos. Doctora en Ciencias Agronómicas e Ingeniería Biológica por la Université Catholique de Louvain, Bélgica. Bióloga por la Universidad Técnica Particular de Loja (UTPL), Ecuador. Docente-Investigadora de la UTPL.</p>