

Síndrome Cri du Chat. Presentación de caso

Jéssica Sánchez Rodríguez¹, Ihoana Gracia Sosa¹, Yadisleybi Barreto Señariz¹

¹ Universidad de Ciencias Médicas de Pinar del Río. Policlínico Universitario Luis Augusto Turcios Lima.

Resumen:

Introducción: El Síndrome Cri Du Chat es una cromosomopatía poco frecuente en el que falta parte del cromosoma 5. El tamaño del fragmento que falta es variable; las personas con deleciones de mayor tamaño acostumbbran a verse afectadas de forma más grave. El pronóstico es desfavorable. Los pacientes presentan un retraso importante y el promedio de vida es menor.

Presentación del caso: Niña residente en la provincia de Pinar del Río, de 10 años de edad, que acude a consulta de Genética Clínica remitida de su área de salud por presentar signos dismórficos y retardo del desarrollo psicomotor. Se le diagnostica un Síndrome Cri Du Chat. Se describen los estudios realizados así como las terapias para elevar la calidad de vida.

Conclusiones: Es importante el conocimiento del Síndrome Cri Du Chat para la detección precoz del mismo y fomentar tempranamente un sistema alternativo de comunicación con el mayor éxito posible.

Palabras calves: *CROMOSOMA 5/ SÍNDROME CRI DU CHAT/ DISMORFIAS*