



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

SÍNDROME DEL MAULLIDO DEL GATO

DESCRIPCIÓN: Es una enfermedad cromosómica congénita, que se caracteriza por que los niños que la padecen lloran de una forma sonora muy parecida al maullido de un gato. Se calcula un caso entre 20-50 mil personas. Afecta preferentemente a las niñas. La esperanza de vida podría ser corta y la persona de más edad afectada que se conoce cuenta con 55 años y una buena calidad de vida. Suelen presentar infecciones respiratorias de repetición, otitis media y dificultades para alimentarse. Se debe a una anomalía en el brazo corto del cromosoma 5. Se ha demostrado que la estimulación temprana consigue que puedan llevar una vida normalizada, con algunas dificultades en algunas tareas. Existen diferentes grados de afección como en cualquier otro síndrome, desde profundos a leves. La mayor dificultad está en el lenguaje, por lo que hay que trabajar mucho en este aspecto desde su nacimiento

SÍNTOMAS: Retraso mental y del crecimiento, microcefalia, aumento de la separación de los ojos, borde externo del ojo más bajo que el interno, pliegues oculares, orejas displásicas, mandíbula pequeña. Bajo peso al nacer y desarrollo incompleto de la laringe que reproduce ese llanto característico. Con menos frecuencia pueden presentarse cuello corto, raíz nasal prominente, maloclusión dental, estrabismo, anomalías del iris, fusión de dedos, hernias, luxaciones, malformaciones esqueléticas, escoliosis. En algunos casos incluso pueden aparecer labio leporino, paladar hendido o criptorquidia. El diagnóstico prenatal mediante ecografía es difícil y la anomalía cromosómica se detecta mediante amniocentesis o biopsia.

ASOCIACIONES DE AFECTADOS:

ASIMAGA

Asociación Nacional de Afectados por el Síndrome del Maullido del Gato
C/Tomelloso 11, 13710 Argamasilla de Alba (Ciudad Real).

926.521345 918.151609 www.asimaga.org

Presidenta: Josefina Porras jporrasmorales@hotmail.com