



¿Quién lo usó por vez primera? *Síndrome del maullido*

Fernando A. Navarro

El curioso y felino nombre de este síndrome congénito, *cri du chat* en su descripción original, fue idea de uno de los fundadores de la moderna citogenética: el que fuera jefe de la Unidad de Citogenética del Hospital Pediátrico Necker de París, Jérôme Lejeune (1927-1994). En una breve comunicación leída ante la Academia de Ciencias de París en 1963, el grupo francés encabezado por Lejeune presentó los tres primeros casos conocidos de lactantes con una anomalía cromosómica por supresión o eliminación parcial del brazo corto del cromosoma 5, cuyo llanto recordaba a quien lo oía el inconfundible maullido de un gato:

Chez trois nourrissons non apparentés mais affectés d'anomalies congénitales communes (débilité corporelle et mentale, microcéphalie, hypertélorisme, épicanthus, implantation basse des oreilles, cri évocateur du «cri du chat»), l'étude chromosomique révèle la perte d'un segment du bras court du chromosome 5.

Lejeune J, Lafourcade J, Berger R, Vialatte J, Boeswillwald M, Seringe P, Turpin R.
Trois cas de délétion partielle du bras court d'un chromosome 5. C R Acad Sci 1963; 258: 3098-102.