CRI DU CHAT
(ZESPÓŁ KOCIEGO KRZYKU)

A.B.C.

Niniejszy dokument to wersja elektroniczna publikacji zrealizowanej przez członków Komitetu Naukowego A.B.C. przy współpracy z rodzinami Stowarzyszenia Associazione Bambini Cri du Chat.

Informacje w niej zawarte skierowane są do rodzin mających dziecko z syndromem CDC oraz do wszystkich tych, którzy z różnych powodów pracują lub mają kontakt z dzieckiem i pacjentami z syndromem CDC (lekarzy, nauczycieli, terapeutów, wychowawców, wolontariuszy).

ABC jest organizacją NON PROFIT. Wszystkich, którzy chcieliby wspierać nasze projekty badawcze, zachęcamy do odwiedzania naszej strony internetowej www.criduchat.eu na której można śledzić wszystkie nasze działania.

Dziękujemy za Waszą pomoc!

Maura Masini
Prezes A.B.C.

CRI DU CHAT
(ZESPÓŁ KOCIEGO KRZYKU)

opublikowane przez

A.B.C.
Associazione Bambini Cri du chat
(Stowarzyszenie na Rzecz Dzieci z Zespołem Kociego Krzyku)

Tumaczenie na język polski:

Paulina Gajkowska
p.gajkowska@wp.pl

www.criduchat.eu

Niniejsza publikacja jest owocem pracy zrealizowanej przez Stowarzyszenie:

A.B.C. Associazione Bambini Cri du Chat Onlus

Pod redakcją:
Prof. Paoli Cerruti Mainardi, Oddział Pediatrii i Genetyki w Szpitalu San Andrea w Vercelli, Przewodnicząca Komitetu Naukowego Stowarzyszenia Associazione Bambini Cri du Chat; **Dr Luisy Medolago Albani**, **Dr Marileny Pedrinazzi**, Centrum Rehabilitacji Dzieci z Uszkodzeniami Mózgu, Szpital Fatebenefratelli, Mediolan.

Współpraca:
Dr Daniela Alessi, Dr Andrea Guala, Dr Guido Pastore, Oddział Pediatrii i Genetyki w Szpitalu San Andrea w Vercelli;
Dr Claudia Darpi, Oddział Pediatrii i Genetyki w Szpitalu San Andrea w Vercelli, badania dla Stowarzyszenia Associazione Bambini Cri du Chat;
Dr Maria Elena Liverani, Oddział Pediatri w Szpitalu Ospedale Civile w Casale Monferrato (AL);
Maura Masini, Prezes Stowarzyszenia Associazione Bambini Cri du Chat;
Dr Mauro Pierluigi, Dr Chiara Perfumo, Prof. Franca Dagna Bricarelli, Laboratorium Genetyki Człowieka, Szpital Galliera w Genui.

Szczególne podziękowania dla:
Telethon Italia, **Gminy San Casciano in Val di Pesa**, **Stowarzyszenia Associazione Amici della Pediatria Vercellese** (APV), **Fundacji Fondazione Cassa di Risparmio di Vercelli**, **Rodziców dzieci z syndromem Cri du Chat oraz ich bliskich**, **Elisy Ancillotti** sekretarza A.B.C.

Dzięki wsparciu:
Regionu Veneto - Regionalnego Komitetu Wykonawczego - Europejskiego Funduszu Rozwoju Regionalnego EFRR**, Miasta Feltre, Gminy Caorle, Stowarzyszenia Kulturalnego Arcobaleno - Caorle**.

Projekt wydawniczy pod patronatem Stowarzyszenia ABC Associazione Bambini Cri du Chat.
Wydanie pierwsze: **Kwiecień 2002**
Wydanie drugie: **Styczeń 2014**

Kontakt:
via Machiavelli 56, 50026 San Casciano in Val di Pesa (Florencja) Włochy
tel./fax: +39 055 / 82.86.83
E-mail: abc@criduchat.it
Internet: www.criduchat.it

® *Wszystkie prawa zastrzeżone. Zezwala się na wykorzystywanie tekstu oraz ilustracji tylko w celach badawczych i popularnonaukowych, nie mających na celu chęci wzbogacenia się, cytując źródło oraz autorów.*

Niniejsza publikacja jest owocem pracy NON PROFIT. Każdy może wesprzeć Stowarzyszenie poprzez stronę internetową **www.criduchat.it**.

Gianlorenzo, mój syn, mój pierwszy syn,

był ogromną niespodzianką.

Kiedy się urodził, przypominał porcelanową laleczkę

był taki piękny...

...ale mimo wszystko, jestem optymistką

i lubię zmieniać punkt widzenia na różne rzeczy...

i kiedy przytulam i całuję mojego synka,

myślę o nim jak o czterolistnej koniczynce...

bo kiedy szukamy szczęścia na polu koniczyn,

tak naprawdę szukamy wybryku natury:

czterech listków zamiast trzech.

Dlatego nasz syn jest jak czterolistna koniczynka...

Ale może nią być jeśli nie pozwolicie, żebyśmy tylko my

tak o nim myśleli.

Mama Gianlorenzo

STOWARZYSZENIE ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT I PROJEKT BADAWCZY

Postępowanie przedstawione w niniejszej publikacji oparte jest na doświadczeniu nabytym przez Stowarzyszenie A.B.C. Stowarzyszenie Associazione Bambini Cri du Chat A.B.C. jest organizacją non profit, z siedzibą we Włoszech. Powstało w październiku 1995 z inicjatywy Maury Masini, mamy małego Timothy'ego która po otrzymaniu niewielu informacji na temat choroby swojego dziecka podczas diagnozy, nawiązała kontakt z innymi rodzinami, by móc dzielić się podobnymi problemami.

Celem Stowarzyszenia jest położenie kresu samotności rodzin oraz umożliwienie im wymiany doświadczeń, dostarczenie użytecznych informacji i pogłębienie wiedzy na temat problemów dzieci chorych na Cri du Chat do takiego stopnia, by można było wciąż udoskonalać stosowane techniki postępowania terapeutycznego i rozpowszechnić zebrane materiały wśród rodzin oraz specjalistów. A.B.C. chce uwrażliwić społeczeństwo i opiekę medyczną na problem Cri du Chat i sprawić, by podjęto działania pomagające rodzinom, w których urodziło się dziecko dotknięte tym syndromem.

Duże postępy zostały już poczynione dzięki cennym pracom wolontariatu i specjalistów. W 2013 roku A.B.C. skupiało 193 rodziny we Włoszech. Wciąż trwają prace nad poszerzaniem Włoskiego Rejestru Syndromu Cri du Chat, który w 1980 roku zapoczątkowała prof. Paola Cerruti Mainardi, a który obecnie dysponuje danymi na temat ponad 250 pacjentów. Wiele z celów, które postawiło sobie Stowarzyszenie zostało osiągniętych: organizowane są zjazdy dla rodzin a także, od samego początku, prowadzone i finansowane są badania nad syndromem.

Dzięki wsparciu A.B.C. został przeprowadzony projekt badawczy na dużej liczbie dzieci z syndromem Cri du Chat, który korzystał z najnowszych metod analizy cytogenetyczno molekularnej oraz współpracy ogólnokrajowej i międzynarodowej. Projekt ten wspierany był przez Thetlon Italia, a jego rezultaty prezentowane były na najważniejszych Kongresach z dziedziny genetyki we Włoszech i w Stanach Zjednoczonych oraz na zgromadzeniach Stowarzyszenia w Wielkiej Brytanii (Cri du Chat Syndrome Support Group).

Opublikowane do tej pory wyniki badań dotyczą oceny rozwoju psychomotorycznego licznej grupy dzieci cierpiących na Cri du Chat. Pozwoliły one na stworzenie specjalnego wykresu rozwoju, który do tej pory był niemożliwy do wykonania. Międzynarodowa współpraca pozwoliła na wypracowanie krzywych wzrostu dla wagi, budowy ciała i obwodu czaszki, które dostępne są w niniejszej publikacji oraz które są niezwykle przydatne dla lekarzy.

Wyniki badań korelacji genotypowo – fenotypowej na większej liczbie dzieci z syndromem Cri du Chat wykazały powiązania między zaawansowaniem stanu klinicznego a zakresem delecji. Wyniki te są ważne z praktycznego punktu widzenia, ponieważ pozwalają na bardziej precyzyjną i indywidualną ocenę stanu dziecka, która jest niezbędna do prawidłowej diagnozy oraz do podjęcia właściwego postępowania rehabilitacyjnego.

Rozpowszechnienie tej i innych informacji, pochodzących z przeprowadzanych badań, może dostarczyć pediatrom, genetykom oraz samym rodzinom sugestii i rad dotyczących opieki nad dzieckiem cierpiącym na syndrom Cri du Chat.

Na koniec należy zaznaczyć, że uzyskane wyniki są owocem bezpośredniej, bliskiej współpracy rodzin i specjalistów. Więź jaka narodziła się między obiema stronami zacieśnia się z roku na rok a uzyskiwane efekty, poprawa stanu ducha i poczucie zmian na lepsze stymulują do dalszego podążania wytyczoną drogą.

*A.B.C. jest członkiem **UNIAMO** (Włoskiej Federacji Chorób Rzadkich), **EURORDIS** oraz współpracuje z portalem **ORPHANET**. Więcej informacji: **www.criduchat.eu***

SPIS TREŚCI

1.	**CRI DU CHAT**	**1**
1.1	*Aspekt genetyczny*	1
1.2	*Problemy medyczne*	2
1.3	*Jak dorasta dziecko z zespołem kociego krzyku*	3
1.4	*Rozwój psychomotoryczny*	3
2.	**POSTĘPOWANIE REHABILITACYJNE I EDUKACJA**	**4**
2.1	*Fizjoterapia*	4
2.2	*Język i komunikacja*	5
2.3	*Problemy ze snem*	5
2.4	*Zachowanie i hiperaktywność*	6
3.	**PROBLEMY TOWARZYSZĄCE**	**6**
3.1	*Ślinotok*	6
3.2	*Próchnica*	7
3.3	*Zaparcia*	7
4.	**ŻYCIE W SPOŁECZEŃSTWIE**	**7**
4.1	*Niezależność*	7
4.2	*Dobre wychowanie*	7
4.3	*Szkoła*	8
4.4	*Sport*	8
4.5	*Rodzice i rodzeństwo*	8
4.6	*Wsparcie dla rodzin i organizacja czasu dla dzieci*	8
4.7	*Jaka przyszłość po ukończeniu szkoły?*	8
5.	**WSPOMNIENIA I KOMENTARZE**	**9**
6.	**BIBLIOGRAFIA**	**10**
7.	**KARIOTYP**	**12**
8.	**KRZYWE WZROSTU 1**	**13**
	KRZYWE WZROSTU 2	**14**
	KRZYWE WZROSTU 3	**15**
	KRZYWE WZROSTU 4	**16**
	KRZYWE WZROSTU 5	**17**
	KRZYWE WZROSTU 6	**18**
	KRZYWE WZROSTU 7	**19**
	KRZYWE WZROSTU 8	**20**
	KRZYWE WZROSTU 9	**21**
	KRZYWE WZROSTU 10	**22**
9.	**SCHEMAT ROZWOJU PSYCHOMOTORYCZNEGO**	**23**
10.	**POSTĘPOWANIE I OPIEKA**	**24**

1. CRI DU CHAT (Zespół Kociego Krzyku)

Cri du Chat to nazwa, którą w 1963 roku francuski genetyk Jerome Léjeune nadał syndromowi rozpoznawalnemu u dzieci już w pierwszych dniach po narodzeniu. Powodem było wysokie i ciche kwilenie (płacz) przypominający miauczenie kota. Terminem „syndrom" określa się obecność u tego samego podmiotu różnych zmian, które zależne są od tego samego mechanizmu przyczynowego. W przypadku Cri du Chat przyczyną jest utrata (delecja) części krótkiego ramienia chromosomu 5. Jest to niezwykle rzadka choroba, mowa o 1/15 000 – 1/50 000 przypadków wśród żywych urodzeń. Jednocześnie jest to jeden z najczęstszych syndromów delecji chromosomów, która występuje u człowieka.
U noworodków zauważa się pewne szczególne rysy, które sprawiają, że u cierpiących na Cri du Chat można dopatrywać się podobieństwa w wyglądzie. Mowa o: zaokrąglonej twarzy, oczach, które wydają się być szerzej rozstawione z powodu zmarszczki nakątnej (fałd skórny w wewnętrznym kąciku powieki), małej żuchwie i uciekającym podbródku (mikro i retrognacja). Innymi oznakami towarzyszącymi są przede wszystkim: niska masa ciała, hipotonia (zmniejszenie napięcia mięśni), problemy ze ssaniem. Wraz ze wzrostem cechy te ulegają zmianie: twarz wydłuża się, często pojawia się zez rozbieżny, dłonie i stopy są niewielkie. Wzrost i waga kształtują się zazwyczaj poniżej normy. Ton głosu często zachowuje charakterystyczną ostrą, przenikliwą barwę. O ile cechy te na dobrą sprawę nie byłyby bardzo uciążliwe, utrata części dorobku genetycznego powoduje również zaburzenia w rozwoju umysłowym, a także mikrocefalie (obwód czaszki mniejszy niż zazwyczaj) oraz opóźnienie rozwoju psychomotorycznego. Objawy kliniczne wykazują indywidualną różnorodność, która w dużej mierze zależna jest od typu i rozległości delecji. W każdym przypadku jednak wczesne zastosowanie rehabilitacji i postępowanie edukacyjne mogą pozytywnie wpłynąć na poprawę rozwoju psychomotorycznego.

1.1 Aspekt genetyczny

DNA, obecne w jądrze każdej komórki oraz będące nośnikiem dorobku genetycznego, podczas rozmnażania się komórek dzieli się na segmenty zwane chromosomami. Człowiek posiada 23 pary chromosomów. Każda para składa się z chromosomu pochodzącego od ojca i z chromosomu od matki. Para chromosomów, która określa płeć (chromosomy płciowe) to XX u kobiet i XY u mężczyzn. Pozostałe pary oznaczone są numerami od 1 do 22. W przypadku syndromu Cri du Chat stwierdzono brak (delecję) fragmentu krótkiego ramienia jednego z chromosomów 5 (5p-) (str. 12). Delecja może dotyczyć części końcowej bądź wewnętrznej krótszego ramienia. W niektórych przypadkach jest ona spowodowana translokacją (przeniesieniem segmentu z jednego chromosomu na drugi), rzadziej może pochodzić z innych zmian chromosomowych jak na przykład: mozaicyzm, inwersja chromosomowa, chromosom pierścieniowy. W większości przypadków delecja pochodzi z mutacji „de novo", gdzie kariotyp obojga rodziców był prawidłowy. W 10 – 15% przypadków jedno z rodziców jest nosicielem aberracji chromosomowej (mutacji, która może być obecna u większej ilości pokoleń tejże rodziny), częściej jednak występuje translokacja, która nie zmienia swojego dorobku genetycznego (tzw. translokacja zrównoważona), ale która może spowodować delecję u dziecka. Przypadki te są nieprzewidywalne, a syndrom występuje bez niczyjej „winy". Jeśli chromosomy rodziców są prawidłowe, ryzyko, że choroba powtórzy się u drugiego dziecka jest niewielkie. W przypadku translokacji zrównoważonej u jednego z rodziców, ryzyko wynosi od 9 do 19%. Na podstawie badań przeprowadzonych we Włoszech stwierdzono, że właściwe badanie rodziny pozwala sprecyzować stopień ryzyka u konkretnej pary. W obydwu przypadkach możliwe jest wykonanie badań prenatal-

nych. Poradnia genetyczna umożliwia otrzymanie wszystkich niezbędnych do tego celu informacji. Badania chromosomatyczne, a także najnowsze obserwacje z zakresu cytogenetyki molekularnej sugerują obecność tzw. „rejonów krytycznych", które są odpowiedzialne za typowe oznaki syndromu. W rejonach tych zostały wyodrębnione 2 geny, Semaforyna i δ- katenina, które mogą wpływać na rozwój mózgu.
Do tej pory dane na temat powiązania genotypu i fenotypu były nikłe i w wielu kwestiach sprzeczne. Badania przeprowadzone na dużej ilości włoskich dzieci, potwierdziły, że istnieje zmienność kliniczna i cytogenetyczna oraz ukazały powiązanie między zaawansowaniem choroby a typem i rozległością delecji.
Rezultaty te mają istotne odzwierciedlenie w praktyce, ponieważ umożliwiają bardziej precyzyjną klasyfikację diagnostyczną poszczególnych dzieci, przydatną w późniejszej rehabilitacji.

1.2 Problemy medyczne

W okresie noworodkowym mogą występować problemy z oddychaniem (asfiksja, sinica) oraz problemy ze ssaniem. Tego typu zaburzenia są zazwyczaj rozwiązywane na oddziałach patologii noworodka i tylko w wyjątkowych sytuacjach wymagają przeniesienia na oddział intensywnej terapii.
Mogą pojawić się wady wrodzone (malformacje): najcięższe, ale rzadko występujące, są te związane z sercem i nerkami. Inne, mniej ciężkie to: przepuklina pachwinowa, syndaktylia (palcozrost), dysplazja biodrowa, płaskostopie, stopa końska lub płasko – koślawa, spodziectwo (hypospadia), wnętrostwo (jedno z jąder umieszczone jest w kanale pachwinowym). W przypadkach tych neonatolodzy i pediatrzy proponują badania diagnostyczne i późniejsze, niezbędne konsultacje specjalistyczne.
Syndrom Cri du Chat nie wiąże się z przedwczesną śmiercią. Wiele osób dożywa ponad 60 lat. W literaturze przywoływany współczynnik śmiertelności równy jest ok. 10%. Największe prawdopodobieństwo śmierci zachodzi w pierwszym roku życia.
W pierwszych latach życia często pojawiają się infekcje dróg oddechowych oraz jelit. Włoskie badania poświęcone ocenie immunologicznej dzieci z zespołem Cri du Chat nie wykazały istotnych zmian w obronie odpornościowej. Ważnym jest jednak wykonanie wszystkich niezbędnych szczepień.
Możliwość występowania problemów ze wzrokiem (zez, krótkowzroczność, zaćma, zaburzenia nerwu wzrokowego) oraz problemów natury ortopedycznej (płaskostopie, skolioza) zmuszają do częstej konsultacji specjalistycznej. W przypadku pacjentów z głuchotą czuciowo – nerwową i opóźnieniem w mówieniu konieczne jest wykonanie badania audiometrycznego u wszystkich dzieci Cri du Chat.
Zaburzona budowa krtani (która jest mała i wiotka), w niektórych przypadkach, może być przyczyną problemów anestezjologicznych (problemy z intubacją). Niemniej jednak u wielu włoskich dzieci stosowano ogólne znieczulenie, po którym nie wystąpiły komplikacje.
Wśród problemów neurologicznych częsta jest hipotonia (słabe napięcie mięśniowe) obecna w pierwszych latach życia, która następnie przechodzi w hipertonie (wzrost napięcia mięśniowego). Małogłowie z wiekiem staje się jeszcze bardziej wyraźne. Napady padaczkowe, bez względu na wiek, są znikome. Dla wszystkich tych objawów, w niektórych przypadkach, konieczne może być wykonanie badań takich jak: EEG, tomografia komputerowa mózgu i/lub magnetyczny rezonans jądrowy.
Obraz kliniczny jak i opóźnienie rozwoju są więc zmienne. Rozwój płciowy przebiega normalnie.
W przypadku jakichkolwiek problemów pierwszej konsultacji udziela lekarz pediatra, który, jak przebiega to w przypadku innych dzieci, śledzi rozwój dziecka na późniejszych etapach. Również pediatra, w razie potrzeby, kieruje dziecko na kolejne badania

i/lub wizyty u specjalistów.
Przebieg opieki oraz postępowanie zostały podsumowane w tabeli na str. 24.

1.3 Jak dorasta dziecko z cri du chat

Tuż po urodzeniu dziecko z syndromem Cri du Chat cechuje niska waga, długość ciała i obwód czaszki poniżej normy. Opóźnienie rozwoju można zauważyć już w życiu płodowym. Również po urodzeniu wzrost dziecka jest wolniejszy w stosunku do jego rówieśników.

Wzrost warunkowany jest czynnikami genetycznymi, sposobem odżywiania, oraz innymi czynnikami takimi jak choroby, zużycie energii. Jego kontrolowanie jest konieczne, by móc rozpoznać ewentualne czynniki, które mogą go zakłócić. Nie powinno się porównywać wzrostu dzieci z Cri du Chat ze zdrowymi dziećmi, ponieważ wzrost dzieci z zaburzeniami genetycznymi odbiega od tego poprawnego. Z tego względu lepiej jest dokonywać porównania biorąc pod uwagę wzrost, wagę i obwód czaszki dzieci z syndromem Cri du Chat oraz biorąc pod uwagę charakterystyczne dla tego zaburzenia czynniki. By móc dokonać takiego porównania, dzięki międzynarodowej współpracy, udało się zebrać dane antropometryczne dotyczące 374 dzieci z zespołem kociego krzyku. 167 pochodziło ze Stanów Zjednoczonych, 150 z Włoch, 47 z Wielkiej Brytanii i 10 z Australii. Na tej podstawie wypracowano krzywe wzrostu typowe dla dzieci z Cri du Chat (str. 13-22).

Wyniki potwierdziły opóźnienie wzrostu w okresie przed i po urodzeniu: 50% dzieci cechuje waga i obwód czaszki bliskie bądź mniejsze od minimalnych dopuszczalnych wartości dla każdego wieku. W pierwszych dwóch latach życia i w latach kolejnych, zwłaszcza u chłopców, zaburzenie wzrostu jest mniej szkodliwe niż zaburzenie wagi. W dojrzałym wieku zatem zauważyć można drobniejszą budowę ciała i małogłowie. Niewielki wzrost wagi w pierwszych dwóch latach życia, może być po części spowodowany często zgłaszanymi przez rodziców problemami ze ssaniem i żywieniem. Różnica między wagą a wzrostem w kolejnych latach życia potwierdza obserwację kliniczną, zwracającą uwagę na fakt, że dzieci z syndromem Cri du Chat zazwyczaj mają drobną budowę ciała, co może być wytłumaczone przez podstawowe czynniki charakteryzujące syndrom. Świadomość szczególnej drogi rozwoju, która charakteryzuje dzieci Cri du Chat, pozwoli uniknąć niepotrzebnych interwencji lekarzy.
Krzywe wzrostu wypracowane dla syndromu Cri du Chat, które do tej pory nie były dostępne, w połączeniu z danymi odwołującymi się do ogólnej populacji, mogą stanowić źródło, które pomoże pediatrom, lekarzom rodzinnym, specjalistom i rodzicom kontrolować wzrost dzieci i pozwoli wybrać odpowiednią ścieżkę postępowania.

1.4 Rozwój psychomotoryczny

Rozwój psychomotoryczny dziecka z zespołem kociego krzyku, mimo że jest kwestią indywidualną, w większości przypadków jest bardzo opóźniony. Niewiele jest danych na temat oceny tego opóźnienia. W ostatnich latach możliwym było zebranie i wypracowanie informacji na temat wielu dzieci i dorosłych (Włochów) z syndromem Cri du Chat i przeprowadzenie na ich podstawie badań dotyczących rozwoju psychoruchowego. Wykorzystanie Testu Denver umożliwiło klasyfikację dzieci do poszczególnych przedziałów wyrażonych w centylach na podstawie osiągania różnych etapów rozwoju. Pozwala to w szybki sposób porównać dany przypadek z innymi dziećmi Cri du Chat, a nie tylko z dziećmi zdrowymi.

Otrzymany w ten sposób wykres (str. 23) pokazuje indywidualną różnorodność, ale również pozwala zauważyć, że mimo dużej różnicy w stosunku do zdrowej populacji, 50% dzieci z zespołem kociego krzyku podtrzymując się, potrafi ustać na nogach w

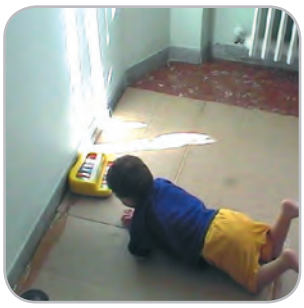
wieku 21 miesięcy, chodzi samodzielnie w wieku 3 lat, a tym samym 95% będzie w stanie chodzić przed 8 rokiem życia; ponadto 50% dzieci chwyta przedmioty mając 9 miesięcy i je samodzielnie w wieku 4 lat. Jeśli chodzi o rozwój mowy, właściwie 50% dzieci z syndromem Cri du Chat w wieku 3 lat mówi „tata" i „mama", a w wieku 5 lat jest w stanie łączyć dwa różne słowa.
Otrzymane wyniki ukazują, że mimo opóźnienia w rozwoju, jeśli dzieci z Cri du Chat dorastają w rodzinach oraz wystarczająco wcześnie poddawane są rehabilitacji i odpowiednim programom edukacyjnym, są w stanie osiągnąć wiele poziomów w wieku rozwojowym i kontynuować ich zdobywanie w kolejnych latach życia. Osiąganie kolejnych poziomów rozwoju powinno być oceniane u wszystkich przypadków Cri du Chat, w celu wypracowania odpowiednich prognoz dla rodzin i wskazówek dla specjalistów, którzy zajmują się ich rehabilitacją.
Prowadzenie dziennika postępów dziecka pomaga zebrać dokładne informacje na temat stopnia jego rozwoju psychomotorycznego.

2. POSTĘPOWANIE REHABILITACYJNE I EDUKACYJNE

2.1 Fizjoterapia

Nie istnieje jedna metoda leczenia (farmakologiczna czy chirurgiczna) syndromu Cri du Chat. Utracony fragment DNA jest nieodnawialny i w każdym przypadku uszkodzenie mózgu pojawia się już w pierwszych tygodnia życia płodowego. Na konsekwencje, które wprowadziła zmiana genetyczna, można wpływać poprzez postępowanie rehabilitacyjne, które powinno być stosowane jak najwcześniej, już od pierwszych tygodni życia. Od samego początku niezwykle ważna jest współpraca między rodzicami i specjalistami.
Postępowanie rehabilitacyjne może przyjąć różne formy i korzystać z różnych technik, w zależności od stanu i potrzeb dziecka. Poniżej przedstawiono rady, które, jak pokazało doświadczenie, okazały się być skuteczne w przypadku dzieci z Cri du Chat.
Aby polepszyć ssanie i połykanie (z których wynikają późniejsze problemy w żywieniu i zaburzenia wzrostu) stosowane są techniki, których rodzice mogą nauczyć się przy współpracy z rehabilitantem dziecięcym.
Często występująca hipotonia sprawia, że dziecko staje się bardziej „wiotkie" i mniej aktywne niż inne dzieci; powoduje to również późniejsze osiąganie kolejnych etapów rozwoju motorycznego, jak na przykład podnoszenie główki, siadanie czy chodzenie. Koordynacja ruchowa może być stymulowana poprzez ćwiczenia, które powodują wzrost napięcia mięśniowego i pomagają stopniowo osiągnąć pozycję antygrawitacyjną i niezależność. W konsekwencji, dziecko jest motywowane do samodzielnego przemieszczania się i, poprzez dostarczanie mu bodźców odpowiednich do stopnia upośledzenia i poziomu rozwoju, wykorzystuje każde źródło ruchu.
Kiedy dziecko zaczyna się uśmiechać i uczestniczyć w otaczającym je środowisku, należy dostarczyć mu potrzebnych bodźców wzrokowych i słuchowych, aby nauczyło się skupiania uwagi. Bodziec nie musi być bardzo silny, należy szukać kontaktu wzrokowego z dzieckiem i mówić półgłosem.
Aby zapobiec problemom w przeżuwaniu, po odstąpieniu od pierwszych papek, trzeba stopniowo rezygnować ze zmielonego lub zmiksowanego jedzenia i wprowadzać początkowo drobno i stopniowo coraz grubiej pokrojone produkty. Dobrze byłoby, gdyby dziecko zaczęło jeść samodzielnie, już w pierwszych latach życia, najpierw rękoma. Jest to najlepszy sposób ćwiczenia małej motoryki i kontrolowania koordynacji oko – ręka. W rzeczywistości, jest to również bardzo motywujące, a co najważniejsze powtarzane kilka razy w ciągu dnia. W ten sposób dziecko, nie zdając sobie sprawy, nabywa umie-

jętności, które są trudne do wypracowania.
Zaleca się również dość wcześnie przyzwyczaić dziecko do korzystania z nocnika. Dziecko powinno być sadzane na nocnik na krótko (kilka minut) rano po przebudzeniu oraz po każdym posiłku. Rodzice nie powinni się poddawać i cierpliwie przyzwyczajać dziecko do korzystania z nocnika bez zbędnych komentarzy i doceniając każdy, nawet najmniejszy postęp.
Pozycja siedząca nie sprzyja rozwojowi motorycznemu. Z wyżej opisanych powodów zaleca się, by rodzice, już od pierwszych tygodni życia dziecka, korzystali z pomocy specjalistów z zakresu rehabilitacji dziecięcej. Współpraca między rodziną a ośrodkami pomocy jest niezwykle ważna. Realizacja ogólnego postępowania terapeutycznego, przygotowana przez specjalistów, pozwala otrzymać pozytywne rezultaty. Taki program rodzice wykonują w domu, a kontrole odbywają się okresowo.
Zawsze należy pamiętać, że obraz kliniczny dzieci z syndromem Cri du Chat jest zmienny, dlatego postępowanie terapeutyczne powinno być kwestią indywidualną.



2.2 *Język i komunikacja*

Postępy w nauce mowy u dzieci z syndromem Cri du Chat są dość wolne i wymagają stałego zaangażowania członków rodziny i terapeutów.
Można jednak zauważyć, że rozumienie języka jest lepsze niż zdolność wysławiania się. Potwierdzają to również przeprowadzone badania.
Postępowanie logopedyczne nie jest w stanie przywrócić poprawnej barwy głosu, ale może polepszyć komunikację do tego stopnia, że dzieci w większości będą rozumiane. W przypadku dzieci, które nie są w stanie używać języka, w celu rozwijania umiejętności komunikacyjnych, można korzystać z licznych alternatywnych i ogólnie znanych form zastępczych.

2.3 *Problemy ze snem*

Problemy ze snem występują bardzo często, zwłaszcza, jeśli dziecko jest nadaktywne. W nocy, przed jakąkolwiek ingerencją, należy pozwolić dziecku wypłakać się, z nadzieją, że płacz stanie się naturalną fazą przygotowującą do zaśnięcia. Rodzice mogą pomóc dziecku w zaśnięciu wprowadzając podczas dnia pewną rutynę: przestrzegając godzin posiłków i godzin pójścia do łóżka. Najłatwiej dziecko zasypia między 20:00 a 20:30 zimą oraz 20:30 a 21:00 latem. Dziecko powinno być kładzione spać w spokoju, ciszy, ciemności i przyjaznych warunkach, rodzic powinien nucić mu kołysankę lub opowiadać bajkę. To do rodziców należy przyzwyczajenie dziecka do zasypiania. Po życzeniu „słodkich snów" dziecko powinno zostać samo, nawet jeśli jeszcze nie śpi i stara się zwrócić uwagę rodzica.
Technika ta skutecznie redukuje (już po kilku nocach) poziom stresu członków rodziny i poprawia codziennie zachowanie dziecka.
Jeśli nie jest się gotowym na ignorowanie płaczu dziecka w nocy, można skorzystać z innego rozwiązania. Można spróbować stopniowo ograniczać swoją obecność: zostając w łóżku obok dziecka, aż do momentu, kiedy zaśnie, następnie po kilku nocach, siedząc przy łóżku, później przy drzwiach pokoju, itd. Metoda ta może przynosi oczekiwane skutki, ale zazwyczaj wymaga więcej czasu niż poprzednia.
Przebywanie na świeżym powietrzu oraz intensywna aktywność fizyczna podczas dnia korzystnie wpływają na sen.
Z drugiej strony jednak, dzieci z Cri du Chat są bardzo emocjonalne i mogą odczuwać dyskomfort związany z nowym środowiskiem. Ponad to, wszelkiego rodzaju dźwięki, nawet stłumione, mogą zaburzyć sen, ze względu na dużą wrażliwość słuchu. W takich sytuacjach dobrze jest zapoznać dziecko z otaczającymi je dźwiękami, tak, by nie spra-

wiały one wrażenia niebezpiecznych: rzeczy, które są znane, nie wzbudzają już takiego lęku.
Inne rady jak stawić czoła problemom ze snem znajdują się w bibliografii.

2.4 Zachowanie i hiperaktywność

Hiperaktywność, niepokój, brak uwagi oraz impulsywność często występują u dzieci z Cri du Chat.
Badania wykazują, że hiperaktywność jest największym i najcięższym problemem u dzieci o wysokich zdolnościach poznawczych. Rzadziej występuje porywczość i samookaleczenie, obecne u większości osób o zdolnościach poznawczych na niższym poziomie.
Nie można jednak zakładać, że Cri du Chat jest jedynie źródłem problemów. Zasadniczo dzieci z syndromem Cri du Chat są pogodne, wrażliwe i lubią przebywać z ludźmi. Hiperaktywność i niepokój mogą przejawiać się w sytuacjach stresowych i nerwowych, lub kiedy dziecko stara się przyciągnąć uwagę dorosłych.
Zachowaniom hiperaktywnym można zapobiegać albo kontrolować je stosując ogólne reguły prawidłowego przyzwyczajenia do snu czy zasady dobrego wychowania. Jeśli dziecko podejmuje się zadań niebezpiecznych lub zachowuje się nieodpowiednio i nie zwraca uwagi na ostrzeżenia (wypowiedziane w sposób zdecydowany, ale spokojny), należy je powstrzymać.
Komunikat mający na celu nauczenie jakiejś postawy powinien być jasny i prostolinijny, tak, by dać dziecku do zrozumienia, że swoim zachowaniem nie osiągnie tego, co chce i nie zwróci na siebie uwagi dopóki się nie uspokoi. Kiedy dziecko zachowuje się dobrze, należy to docenić.
Aby zapobiec problemom z koncentracją i łatwym rozkojarzaniem się należy rozmawiać z dzieckiem utrzymując kontakt wzrokowy i używając prostych, jasnych i zwięzłych zdań, którym towarzyszyć będzie bogata mimika i gestykulacja. Pomaga to dziecku w słuchaniu i rozumieniu. Na tym etapie można zlecać dziecku wykonanie prostych zadań, które wymagają niewiele uwagi i koncentracji, stopniowo zastępując je trudniejszymi.
Czasami dzieci z Cri du Chat mogą być porywcze. Napady gniewu zazwyczaj mają zwrócić uwagę rodziców. Samookaleczenie się (gryzienie się, uderzanie rękami w głowę, uderzanie głową w przedmioty) albo zachowania stereotypowe (powtarzanie ruchów, które nie mająażadnego celu jak np. klaskanie) pojawiają się, kiedy dzieci są zdenerwowane, znudzone albo pochłonięte jakimś zadaniem. Prośba by przestały, przy zachowaniu stoickiego spokoju i nie przeszkadzaniu im w tym, co robią, przynosi zazwyczaj pożądany efekt. Mając na uwadze, że dzieci z Cri du Chat są nadwrażliwe na dźwięki, należy mówić półgłosem.
Stosowanie rad pediatrów, neuropsychologów dziecięcych i pedagogów może polepszyć zachowanie dziecka. Angielskie badania wykazały, że opisane powyżej problemy mijają z wiekiem.
Jedynie w bardzo ciężkich przypadkach konieczne może być zastosowanie środków farmakologicznych, które często nie przynosi efektów i powoduje skutki uboczne. Dlatego ich stosowanie musi być zlecone i kontrolowane przez neuropsychiatrę dziecięcego.

3. PROBLEMY TOWARZYSZĄCE

3.1 Ślinotok

Większość dzieci z syndromem Cri du Chat ma problemy z nadmiernym ślinieniem się. W wielu przypadkach wymaga to częstej zmiany odzieży w ciągu dnia. Ślinotok spowodowany jest małą zdolnością kontrolowania połykania, które może być polepszone dzięki wczesnej interwencji logopedycznej i fizjoterapeutycznej. Również

stymulacja mięśni twarzy może zmniejszyć występowanie tego problemu.
W szczególnie ciężkich przypadkach proponuje się zabieg chirurgiczny.

3.2 Próchnica

Badania wielu przypadków Cri du Chat wykazały, że występowanie próchnicy nie jest częste; stan higieny jamy ustnej u dzieci mających zęby mleczne był dobry.
U starszych widoczne było lekkie pogorszenie i obecność zapalenia dziąseł. Często występuje tzw. „zgryz otwarty".
Wyniki te wskazują na potrzebę poddania dzieci leczeniu dentystycznemu, również w najprostszej formie, które następnie będzie kontynuowane. Nie ma żadnych przeciwwskazań, jeśli chodzi o bardziej złożone leczenie dentystyczne i/lub ortodontyczne, wykonywane najlepiej z zastosowaniem miejscowego znieczulenia. By utrzymać dobry poziom higieny jamy ustnej (która musi być codzienna i odbywać się pod nadzorem rodziców bądź, w niektórych przypadkach, musi być przez nich samych wykonywana) koniecznym, choć nie łatwym, jest nawiązanie współpracy z dzieckiem. Konieczne są również okresowe, profesjonalnie wykonywane higieny jamy ustnej. U dzieci poniżej 12 roku życia zaleca się profilaktykę fluorkową.

3.3 Zaparcia

Zaparcia są problemem często zgłaszanym przez rodziców dzieci z syndromem Cri du Chat. Bardzo ważnym jest przyzwyczajanie dziecka do korzystania z nocnika, aby wyrobić nawyk regularnego wypróżniania się. Sprzyja temu również dieta bogata w błonnik: owoce (zwłaszcza śliwki), warzywa i produkty zbożowe. Sporadyczne stosowanie środków przeczyszczających jest dopuszczalne. Czasem nawet konieczne jest użycie czopków przeczyszczających bądź lewatywy. Taka kuracja może zostać zalecona przez lekarza pediatrę bądź lekarza rodzinnego.

4. ŻYCIE W SPOŁECZEŃSTWIE

4.1 Niezależność

Ważnym jest by dziecko z Cri du Chat z czasem uczyło się coraz większej niezależności. Nie jest to łatwe, zwłaszcza, że bliscy instynktownie starają się „chronić" je przed trudnymi sytuacjami. Tak postawa jednak przeszkadza albo spowalnia nabywanie niezależności i nie motywuje dziecka do dalszego działania.
Rodzice powinni nauczyć dziecko samodzielnego rozbierania i ubierania się, poprawnego używania przynajmniej łyżki i widelca, samodzielnego korzystania z toalety, tak, by ograniczyć do minimum jego zależność od innych.

4.2 Dobre wychowanie

Dziecko z Cri du Chat zawsze żyje w jakimś środowisku społecznym. Osoby, które znajdują się wokół nie zawsze muszą dostosowywać się do jego potrzeb. Mimo świadomości jego szczególnych potrzeb, dobrze byłoby, gdyby nauczyło się ono odpowiedniego zachowania w stosunku do innych, zarówno w domu jak i poza nim. Zwyczaje nabyte w domu z łatwością są stosowane w innych, nowych środowiskach i pozwalają czuć się pewniej osobie, która wie, jak powinna się zachować: przywitać się, nie przeszkadzać, nie przerywać osobom, które rozmawiają, odpowiadać na pytania.

4.3 Szkoła

Wczesne zapisanie do przedszkola nie jest zalecane, ponieważ dziecko nie jest na to jeszcze gotowe zarówno pod względem psychicznym jak i zdrowotnym (częste infekcje dróg oddechowych). Uczęszczanie do szkoły podstawowej natomiast, jest bardzo korzystne, ponieważ kontakt z innymi dziećmi pomaga nauczyć się respektowania zasad zachowania, które są gorzej przyswajane w domu.
W celu dobrego wprowadzenia w środowisko szkolne, dobrze jest wypracować pozytywną relację między rodziną, nauczycielami i terapeutami, która pozwoli na zorganizowanie i koordynowanie programu edukacyjnego i rehabilitacyjnego. Dobre efekty przynosi korzystanie z indywidualnych programów nauczania, które pozwalają na wytyczenie celów odpowiednich do poziomu rozwoju dziecka.

4.4 Sport

Siłownia, gra w piłkę, pływanie, jazda konna, wycieczki w góry czy nauka jazdy na nartach mogą stanowić nie tylko bardzo dobrą rozrywkę, ale mogą również pomóc w nabywaniu nowych umiejętności i doświadczeń. Dla dziecka i jego rodziny są również bardzo motywujące.

4.5 Rodzice i rodzeństwo

Obecność dziecka z Cri du Chat w rodzinie wiąże się z różnymi dodatkowymi obowiązkami, zwłaszcza jeśli chodzi o relacje z innymi. Syndrom dotyka nie tylko dziecka, ale wkracza również w cały system funkcjonowania rodziny. Badania nad rodzinami z dziećmi, u których wykryto Cri du Chat ukazują, że poziom stresu członków rodziny jest powiązany ze stopniem nieodpowiedniego zachowania dziecka. Duże znaczenie odgrywa również wsparcie bliskich, przyjaciół i specjalistów. Jeśli chodzi o relację zdrowych dzieci z bratem lub siostrą z Cri du Chat, zdrowe dzieci zazwyczaj nie są tak zmartwione i niezadowolone jak opisują to ich rodzice.
Należy jednak pamiętać, że zarówno u rodziców jak i u zdrowego rodzeństwa mogą pojawić się problemy natury psychologicznej, z którymi należy udać się do specjalisty.

4.6 Wsparcie dla rodzin i organizacja czasu dla dzieci

Dzieci z Cri du Chat mogą spędzać czas w środowisku rodzinnym lub poza nim, z osobami z poza rodziny, przez krótki okres czasu – od kilku godzin dziennie do kilkunastu w tygodniu.
Zależnie od miejsca zamieszkania rodziny, realizowane jest to w różny sposób: w całych Włoszech prężnie działa wolontariat, ceniony przez wiele rodzin. W niektórych regionach sama gmina organizuje krótkie wyjazdy dla niepełnosprawnych dzieci.

4.7 Jaka przyszłość po ukończeniu szkoły?

Przyszłość dzieci z Cri du Chat po ukończeniu szkoły jest sprawą najbardziej martwiącą rodziców. Przed ukończeniem szkoły rodzice mogą zasięgnąć rady specjalistów, którzy zajmują się rozwojem dziecka, jakie będzie najlepsze rozwiązanie na jego przyszłość.
Alternatywy, z których można skorzystać we Włoszech to szkoły zawodowe, centra społeczno – edukacyjne, praca.
Centra (we Włoszech mające charakter dzienny lub pobytowy) za sprawą specjalistów proponują liczne aktywności, które pomagają rozwijać zdolności komunikacyjne, spo-

łeczne oraz niezależność. W laboratoriach, które znajdują się przy centrach odbywają się zajęcia rozwijające umiejętności przygotowujące do pracy. Celem centrum jest współpraca z rodzinami oraz wsparcie w opiece.
W Polsce sytuacja wygląda nieco inaczej: dzieci uczęszczają do Szkół Specjalnych, a po ich ukończeniu mają możliwość uczestniczenia w Warsztatach Terapii Zajęciowej.

5. WSPOMNIENIA I KOMENTARZE

Życie z bratem Cri du Chat może być: śmieszne, nudne, trudne a czasami smutne; moje zawiera po trochu każdego z tych przymiotników.

Rzadko zdarza się, że ktoś pyta mnie na co cierpi mój brat, ale te rzadkie przypadki są naprawdę miłe i dziękuję wszystkim tym, którzy cieszą się nimi razem ze mną.

Francesco potrafi pływać na głębokiej wodzie, potrafi jeździć na nartach, biega, mówi, śpiewa i ma ogromne poczucie humoru. Jest otwarty na ludzi, słodki i lubi się przytulać, ale potrafi też być uparty i nieposłuszny. Jego przyjaciele i znajomi twierdzą, że jest legendą.

Eleonora jest przesympatyczna, często śmiejemy się z tego, co mówi lub robi. Jest bardzo wesoła i lubi przebywać w towarzystwie innych… jest bardzo uparta i potrafi tygodniami uderzać pięściami, aż nie dostanie tego, co chce. Jest bardzo aktywna – nigdy nie przestaje biegać i skakać. Kochamy ją nad życie: nie moglibyśmy z niej nigdy zrezygnować.

Riccardo ma piętnaście lat: jest drobny, ale silny i pełen energii, lubi przebywać pośród ludzi, z przyjaciółmi, którzy są gotowi mu pomóc i zapewnić bezpieczeństwo, kocha muzykę, oglądanie telewizji, słuchanie, gdy ktoś czyta mu książkę. Jego pogodny, uczuciowy i otwarty sposób bycia sprawia, że wszystko staje się łatwiejsze.

Angelica ma osiem i pół roku i potrafi robić naprawdę wiele rzeczy: myje się prawie sama, przygotowuje się do ubrania, je używając sztućców, pomaga w domu i jest bardzo uporządkowana. Uwielbia grać ze wszystkimi w piłkę, lubi chodzić na basen i bawić się w wodzie. Kocha muzykę.

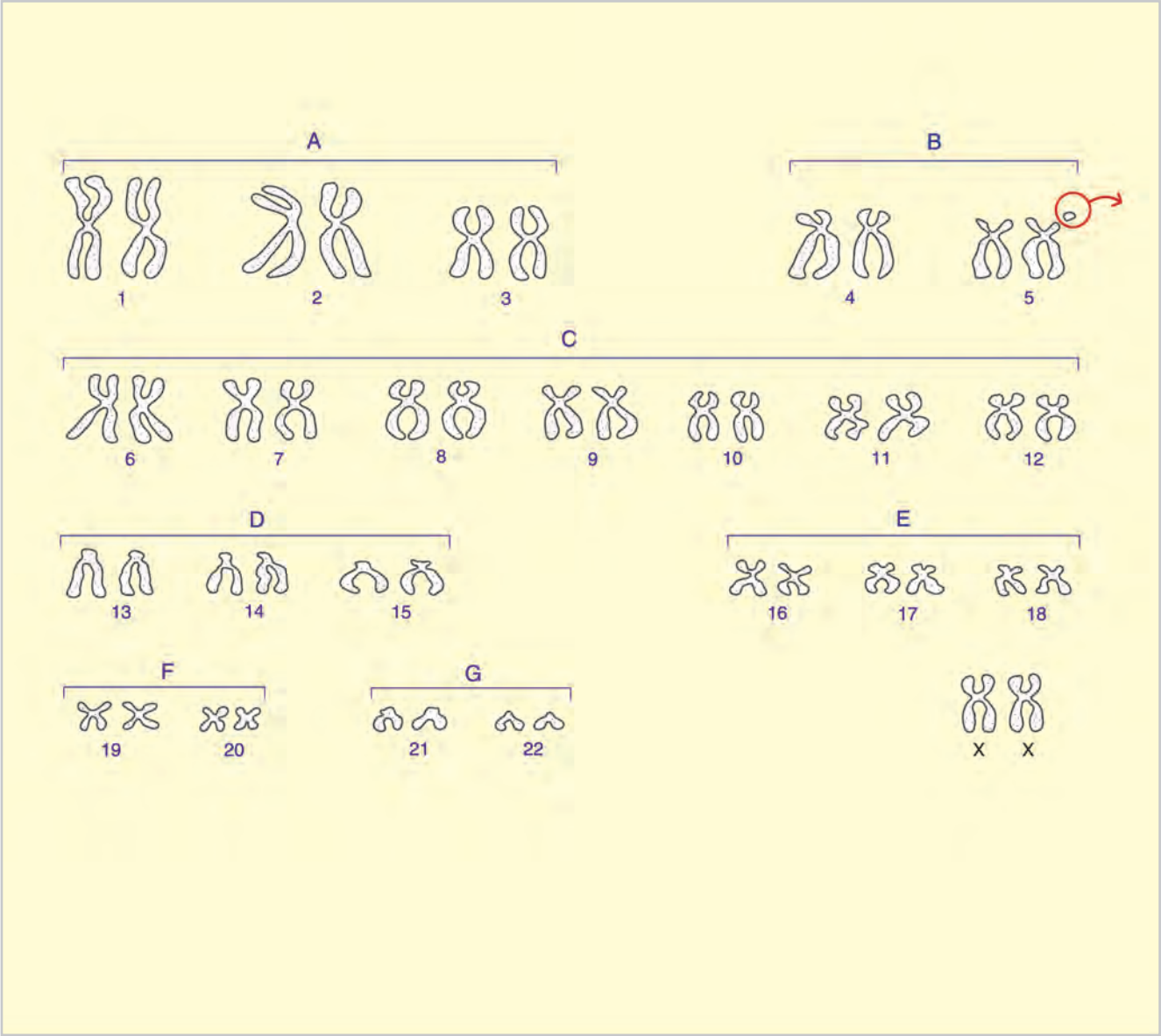
Alberto jest niesamowicie uzdolniony i wciąż robi duże postępy. Jest bardzo wrażliwym, czułym i pełnym energii chłopcem, zainteresowanym tym, co dzieje się wokoło. Podświadomie rozumie, że, jaki by nie był, wzbudza w innych zainteresowanie, ale przede wszystkim potrafi ich w sobie rozkochać. Często ludzie pytają mnie, co czuję, jako brat Alberta, a ja odpowiadam im: „To doświadczenie, które pomaga zrozumieć, co liczy się w życiu i pomaga ci stać się silniejszym.”

6. BIBLIOGRAFIA

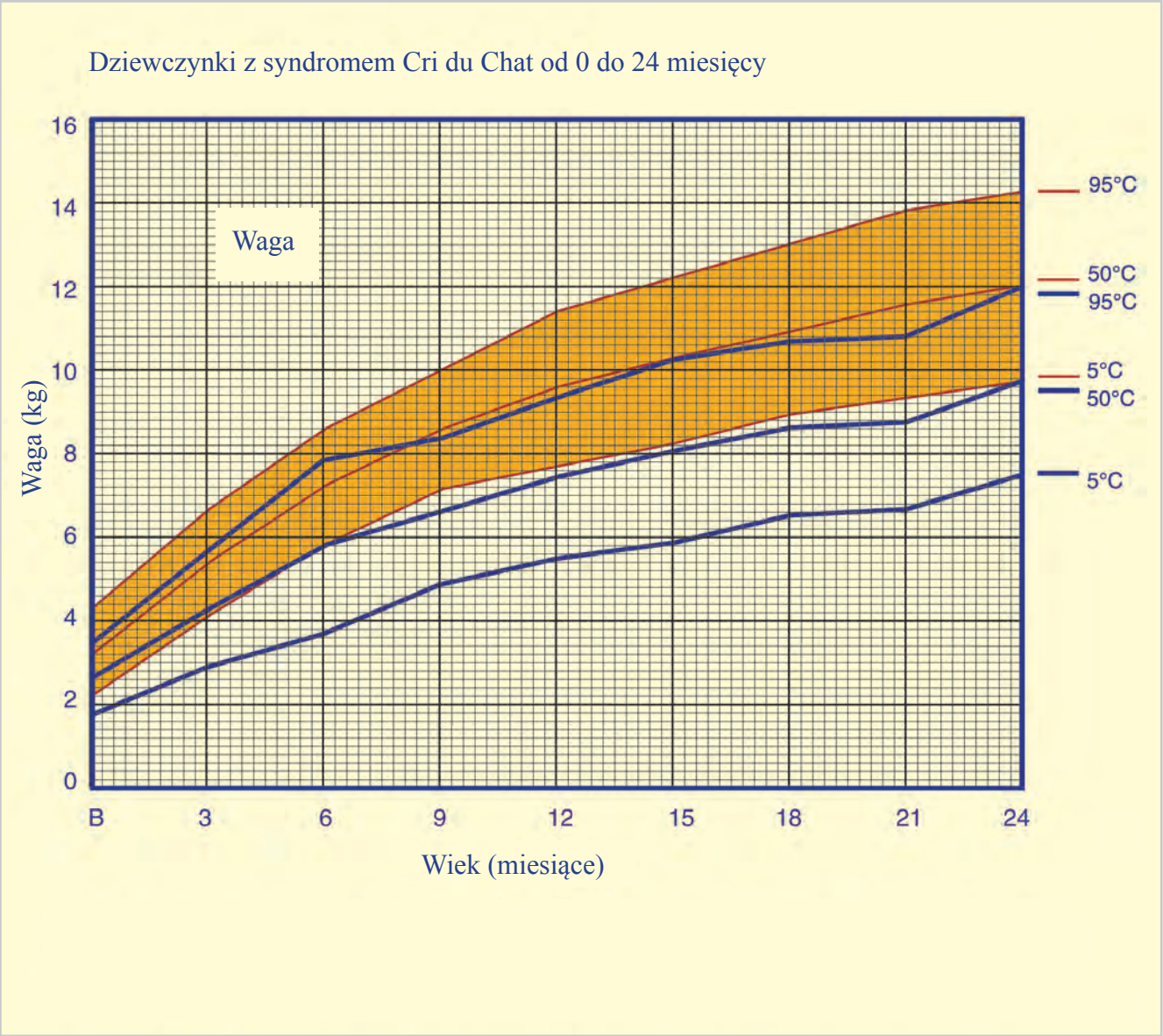
1. Baccichetti C.: *Del(5p) without "cri du chat" phenotype*. Hum Genet 1982; 60:389.
2. Baccichetti C., Lenzini E., Artifoni L., Caufin D., Marangoni P.: *Terminal deletion of the short arm of chromosome 5*. Clin Genet 1988; 34: 219-223.
3. Carlin M.E.: *The improved prognosis in cri du chat (5p-) syndrome*. [w:] Procedings of the 8th Congress of the International Association for Scientific Study of Mental Deficiency, wyd. Fraser WI, Edinburgh: Blackwell 1990: 64-73.
4. Cerruti Mainardi P., Vianello M.G., Bonioli E.: *Considerazioni su 5 casi di sindrome di "cri du chat"*. Minerva Pediatr 1976; 28: 2389-2400.
5. Cerruti Mainardi P.: *La sindrome del cri du chat in età adulta*. [w:] Andria G., Dagna Bricarelli F., del Porto G., De Marchi M., Federico A.: *Patologia genetica ad esordio tardivo*. Bologna: Monduzzi 1987: 113-128.
6. Cerruti Mainardi P., Pastore G., Guala A.: *Sindrome del cri du chat*. [w:] Balestrazzi P.: *Linee guida assistenziali nel bambino con sindrome malformativa*. Milano: CSH 1994: 75-90.
7. Cerruti Mainardi P., Guala A., Pastore G., Pozzo G., Dagna Bricarelli F., Pierluigi M.: *Psychomotor development in cri du chat syndrome*. Clin Genet 2000; 57: 459-461.
8. Cerruti Mainardi P., Calì A., Guala A., Perfumo C., Liverani M.E., Pastore G., Overhauser J., Zara F., Pierluigi M., Dagna Bricarelli F.: *Phenotype-genotype correlation in 7 patients with 5p/autosome translocations. Risk for carriers of translocations involving 5p*. Am J Hum Genet 2000; 67: 145.
9. Cerruti Mainardi P., Perfumo C., Calì A., Coucourde G., Pastore G., Cavani S., Zara F., Overhauser J., Pierluigi M., Dagna Bricarelli F.: *Clinical and molecular characterization of 80 patients with 5p deletion: genotype -phenotype correlation*. J Med Genet 2001; 38: 151-158.
10. Ciaglia R., Lenci F., Caruso T., Celano A., Cerruti Mainardi P.: *Aspetti odontostomatologici nella sindrome del cri du chat*. W przygotowaniu.
11. Ciotti F., Biasini G., Panizon F.: *Pediatria dello sviluppo*. Roma: La Nuova Italia Scientifica, 1994.
12. Clarke D.J., Boer H.: *Problem behaviors associated with deletion Prader Willi, Smith-Magenis, and Cri du Chat Syndromes*. Am J Ment Retard 1998; 103: 264271.
13. Cornish K.M., Pigram J.: *Developmental and behavioural characteristics of Cri du Chat syndrome*. Arch Dis Child 1996; 75: 448-450.
14. Cornish K.M., Bramble D., Collins M.: *Cri du Chat Syndrome. Guide lines for Parent and Professionals*. Cri Du Chat Syndrome Support Group, 1998.
15. Cornish K.M., Bramble D., Munir F., Pigram J.: *Cognitive functioning in children with typical cri du chat (5p-) syndrome*. Dev Med Child Neurol 1999;
4: 263-266.
16. Cornish K.M., Cross G., Green A., Willatt L., Bradshaw J.M.: *A neuropsychological-genetic profile of atypical cri du chat syndrome: implications for prognosis*. J Med Genet 1999; 36: 567-570.
17. Dallapiccola B.: *Malattia del "cri du chat" (5p-). [w:] La patologia cromosomica – Atti dei Congressi della Società Italiana di Medicina Interna,* 74° Kongres; Montecatini, 21-24 października. Roma, L. Pozzi, 1973: 416436.
18. Dallapiccola B., Pistocchi G., Forabosco A., Capra L.: *Skeletal changes in the "cri du chat" syndrome*. Acta Genet Med Gemellol 1973; 22: 39-44.
19. Dallapiccola B.: *Sindrome del "cri du chat"*. [w:] Mastroiacovo P., Dallapiccola B., Andria G., Camera G., Lungaroti M.S.: *Difetti congeniti e sindromi malformative*. McGraw Hill Libri Italia, Mediolan, 1990: 254-255.
20. Dykens E.M., Clarke D.J.: *Correlates of maladaptative behavior in individuals with 5p-(cri du chat) syndrome*. Dev Med Child Neurol 1997; 39: 752-756.

21. Estivill E., de Béjar S.: *Fate la nanna*. Florencja: La Mandragora sp. z o.o. 1999.
22. Frankenburg W.K., Dodds J.B., Archer P., Shapiro H., Bresnick B.: *The Denver II: a major revision restandardization of the Denver Developmental Screening Test*. Pediatr 1992; 89: 91-97.
23. Hodapp R.M., Wijma C.A., Masino L.L.: *Families of children with 5p-(cri du chat) syndrome: familial stress and sibling reactions*. Dev Med Child Neurol 1997; 39: 757-761.
24. 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 (D) 1963; 257: 3098-3102.
25. Marinescu R.C., Cerruti Mainardi P., Collins M.R., Kouahou M., Coucourde G., Pastore G., Eaton-Evans J., Overhauser J.: *Growth charts for cri du chat syndrome: an international collaborative study*. Am J Med Genet 2000; 94: 153-162.
26. Medina M., Marinescu R.C., Overhauser J., Kosik S.K.: *Hemizigosity of dcatenin (CTNND2) is associated with severe mental retardation in cri-duchat syndrome*. Genomics 2000; 63: 157-164.
27. Medolago Albani L.M.: *La riabilitazione dei bambini affetti dalla sindrome del Cri du Chat: quando il bambino piange come un gatto*. Missione Salute 1997; 3: 54-55.
28. Niebuhr E.: *The cat cry syndrome (5p-) in adolescents and adults*. J Ment Defic Res 1971; 15: 277-291.
29. Niebuhr E.: *The cri du chat syndrome*. Epidemiology, cytogenetics and clinical features. Hum Genet 1978; 44: 227-275.
30. Niebuhr E.: *Antropometry in the Cri du Chat syndrome*. Clin Genet 1979; 16: 82-95.
31. Overhauser J., Huang X., Gersh M., Wilson W., McMahon J., Bengtsson U., Rojas K., Meyer M., Wasmuth J.J.: *Molecular and phenotypic mapping of the short arm of chromosome 5*: *sublocalization of the critical region for the criduchat syndrome*. Hum Mol Genet 1994; 3: 247-252.
32. Perfumo C., Cerruti Mainardi P., Calì A., Coucourde G., Zara F., Cavani S., Overhauser J., Dagna Bricarelli F., Pierluigi M.: *The first three mosaic cri du chat syndrome patients with two rearranged cell lines*. J Med Genet 2000; 37: 967-972.
33. Pizzamiglio M.R., Piccardi L., Massarelli C., Leoni S., Boschetti V., Saraco R.: *Protocollo di trattamento neuropsicologico per i bambini con sindrome cri du chat*. I Quaderni nr19, I.R.C.C.S. Fundacja S. Lucia. Roma: Erre sp. z o.o. grudzień 2000.
34. Rizzi M.: *Valutazione immunologica in pazienti affetti dalla sindrome del cri du chat 5p-*. Praca dyplomowa, Wydział Medycyny i Chirurgii na Uniwersytecie w Mediolanie, rok akademicki 1996-97.
35. Simmons A.D., Pueschel A.W., McPherson J.D., Overhauser J., Lovett M.: *Molecular cloning and mapping of human Semaphorin F from the Cri-du-Chat candidate interval*. Biochem Biophys Res Com 1998; 242: 685-691.
36. Wilkins L.E., Brown J.A., Nance W.E., Wolf B.: *Clinical heterogeneity in 80 home-reared children with cridu-chat syndrome*. J Pediatr 1983; 102: 528-533.

7. KARIOTYP

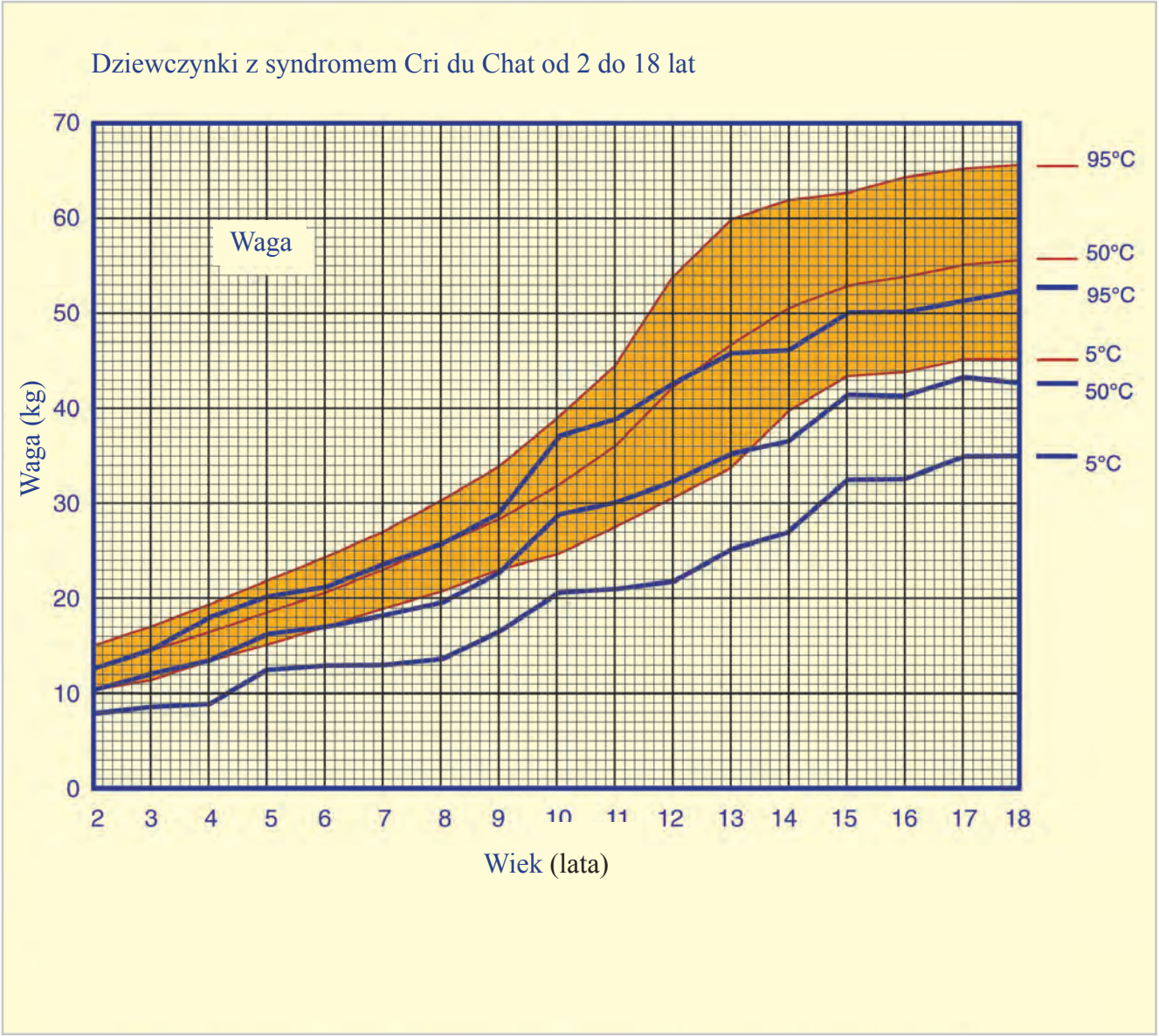


Kariotyp kobiety, ze wskazaniem utraty jednego z segmentów krótkiego ramienia, na poziomie jednego z chromosomów w 5 parze, która jest przyczyną syndromu Cri du Chat.

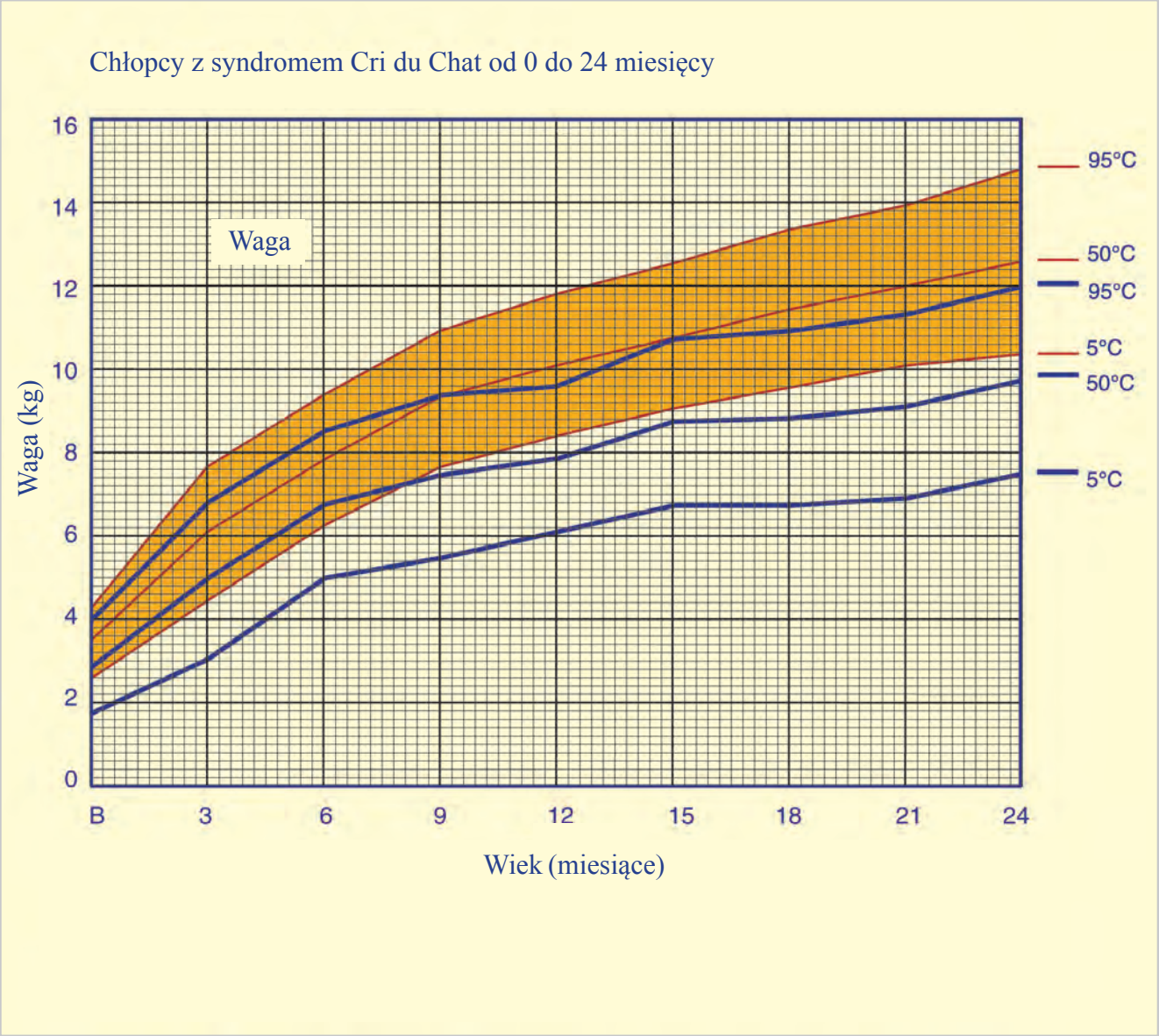


Ryc.1: Waga dziewczynek z syndromem Cri du Chat (SCdC) od urodzenia do 24 miesięcy (ciemnoniebieskie linie). Prawidłowa krzywa wzrostu (cienkie czerwone linie) została zaciemniona na pomarańczowo.

8. KRZYWE WZROSTU 2

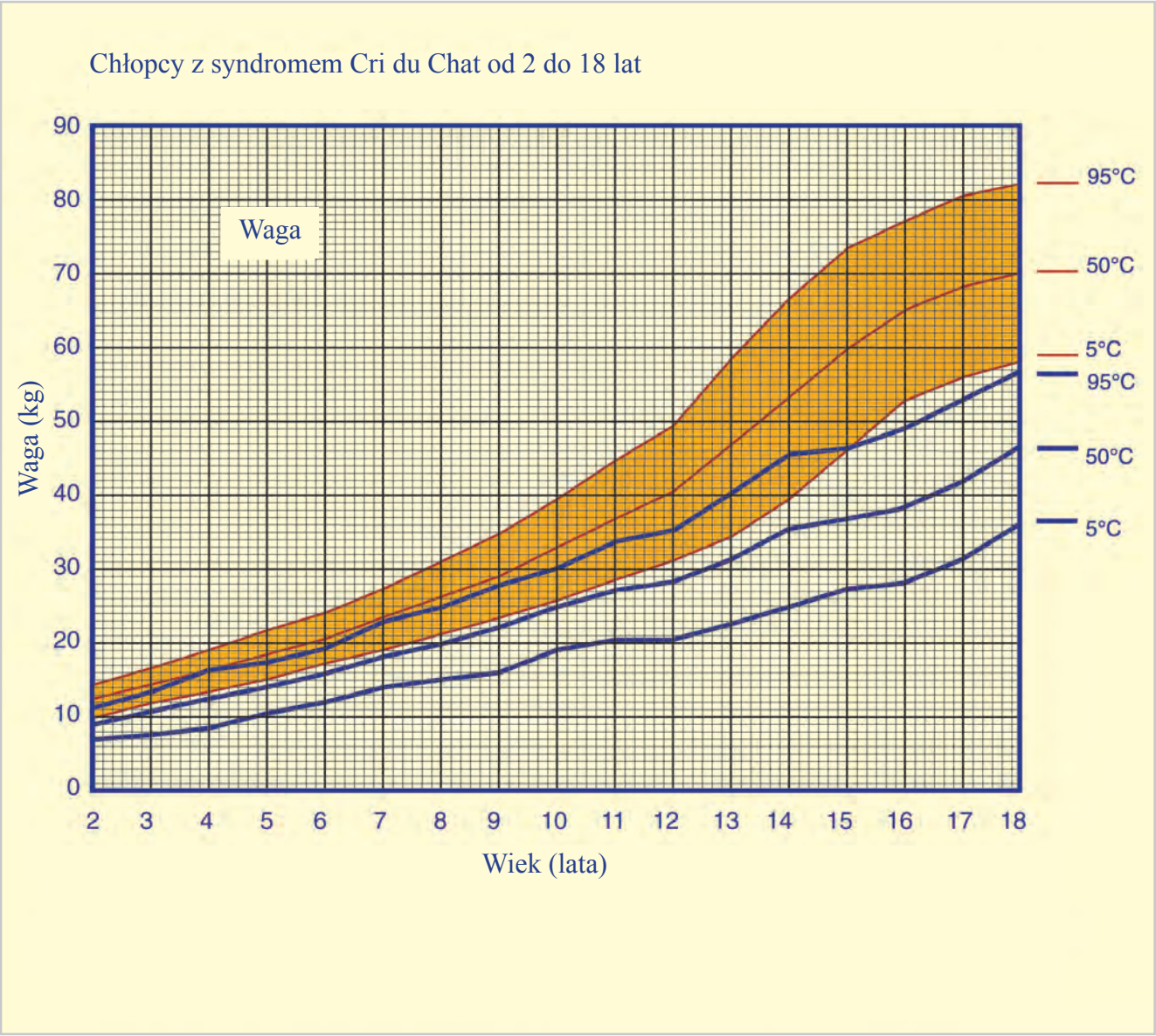


Ryc.2: Waga dziewczynek z syndromem Cri du Chat (SCdC) od 2 do 18 lat (ciemnoniebieskie linie). Prawidłowa krzywa wzrostu (cienkie czerwone linie) została zaciemniona na pomarańczowo.

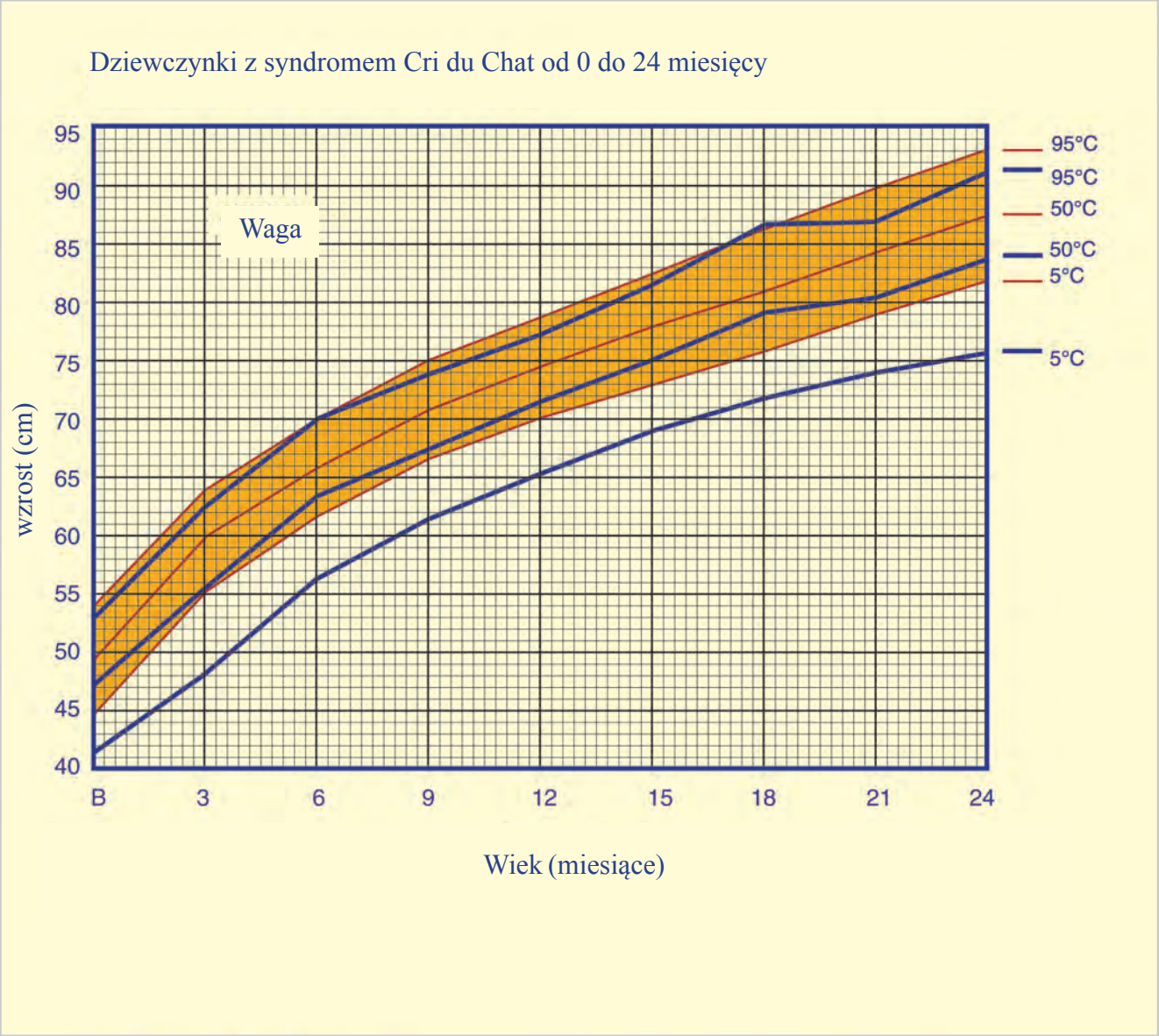


Ryc.3: Waga chłopców z syndromem Cri du Chat (SCdC) od urodzenia do 24 lat (ciemnoniebieskie linie). Prawidłowa krzywa wzrostu (cienkie czerwone linie) została zaciemniona na pomarańczowo.

8. KRZYWE WZROSTU 4.

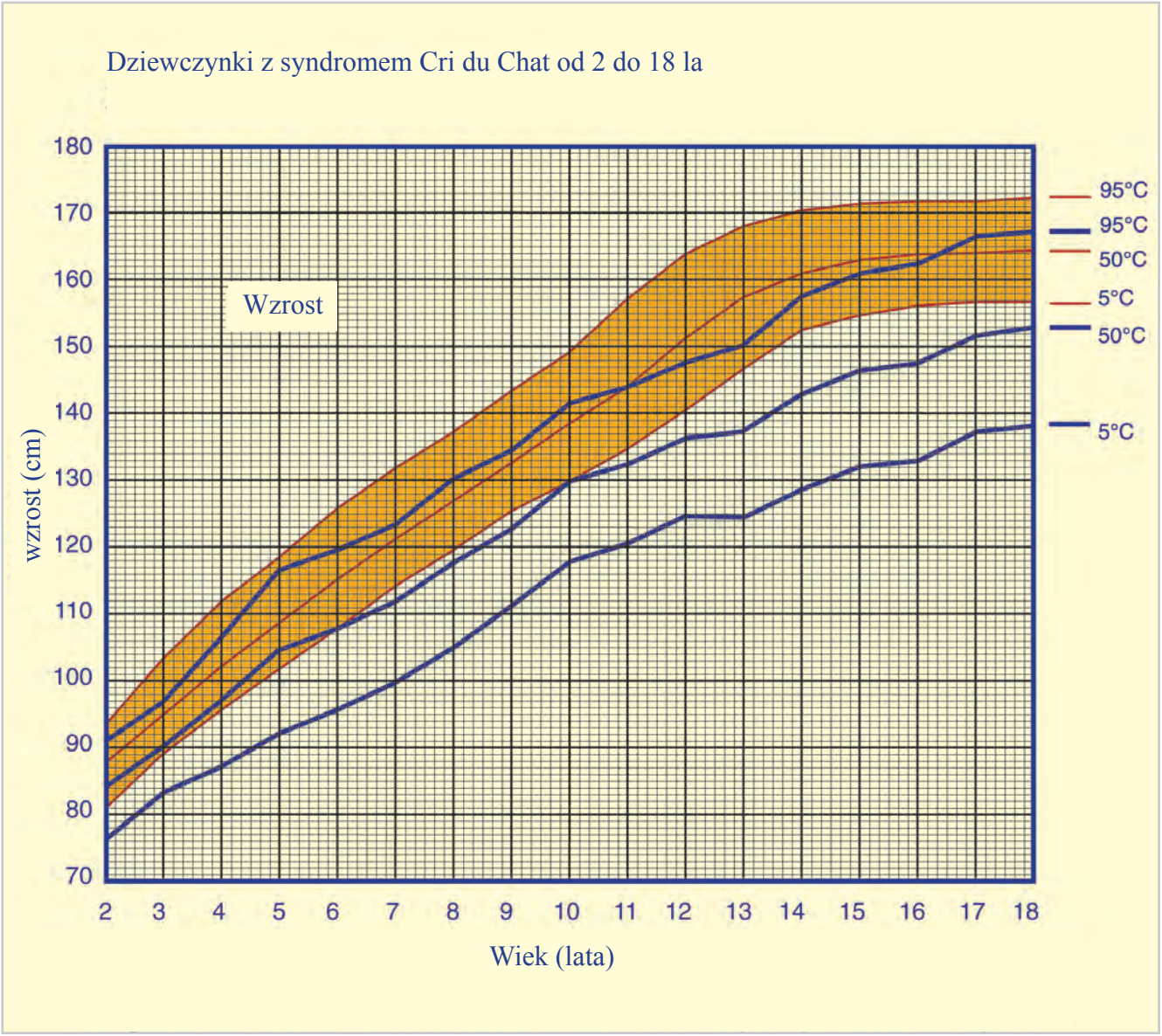


Ryc.4: Waga chłopców z syndromem Cri du Chat (SCdC) od 2 do 18 lat (ciemnoniebieskie linie). Prawidłowa krzywa wzrostu (cienkie czerwone linie) została zaciemniona na pomarańczowo.

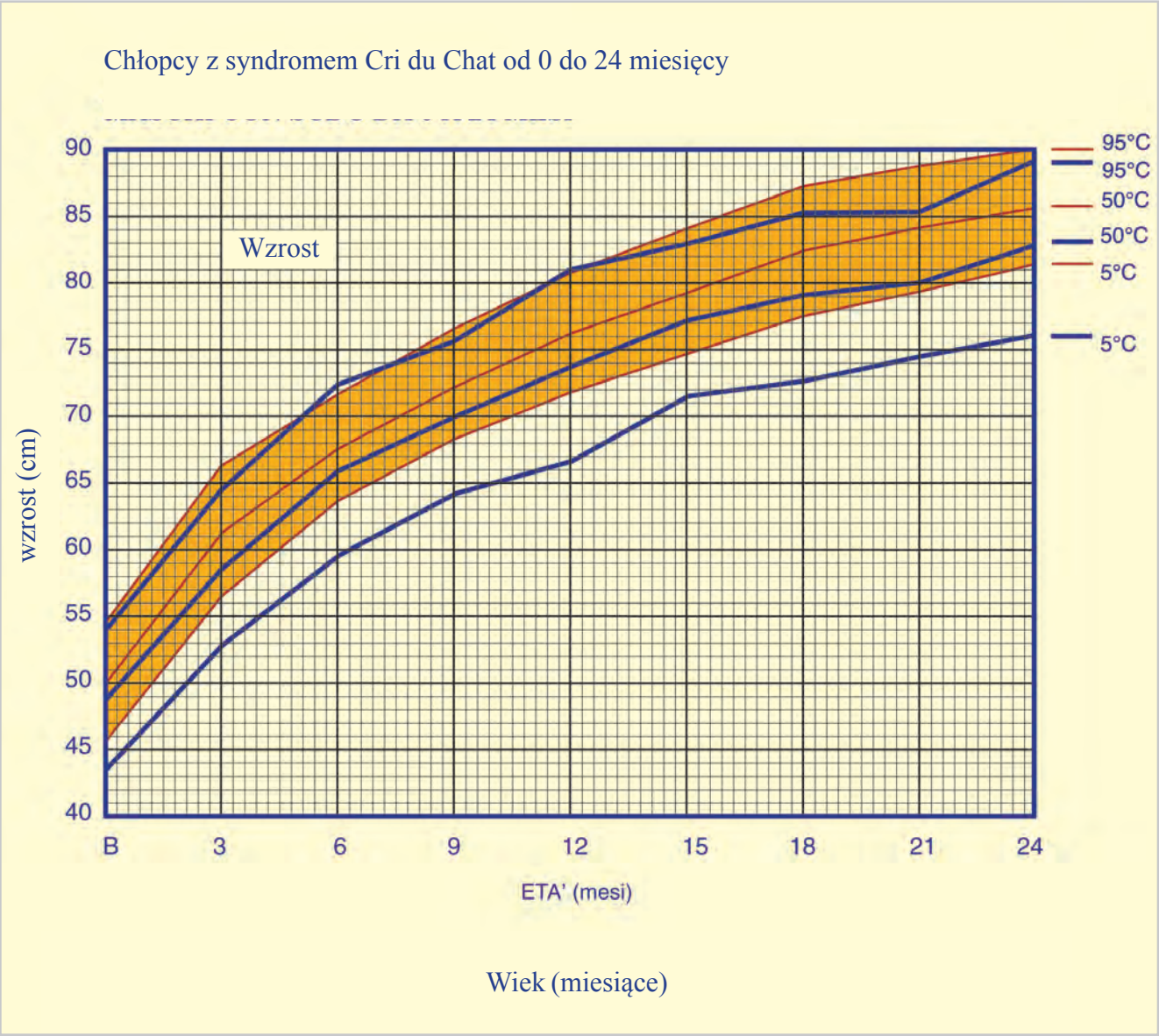


Ryc.5: Wzrost dziewczynek z syndromem Cri du Chat (SCdC) od 0 do 24 miesięcy (ciemnoniebieskie linie). Prawidłowa krzywa wzrostu (cienkie czerwone linie) została zaciemniona na pomarańczowo.

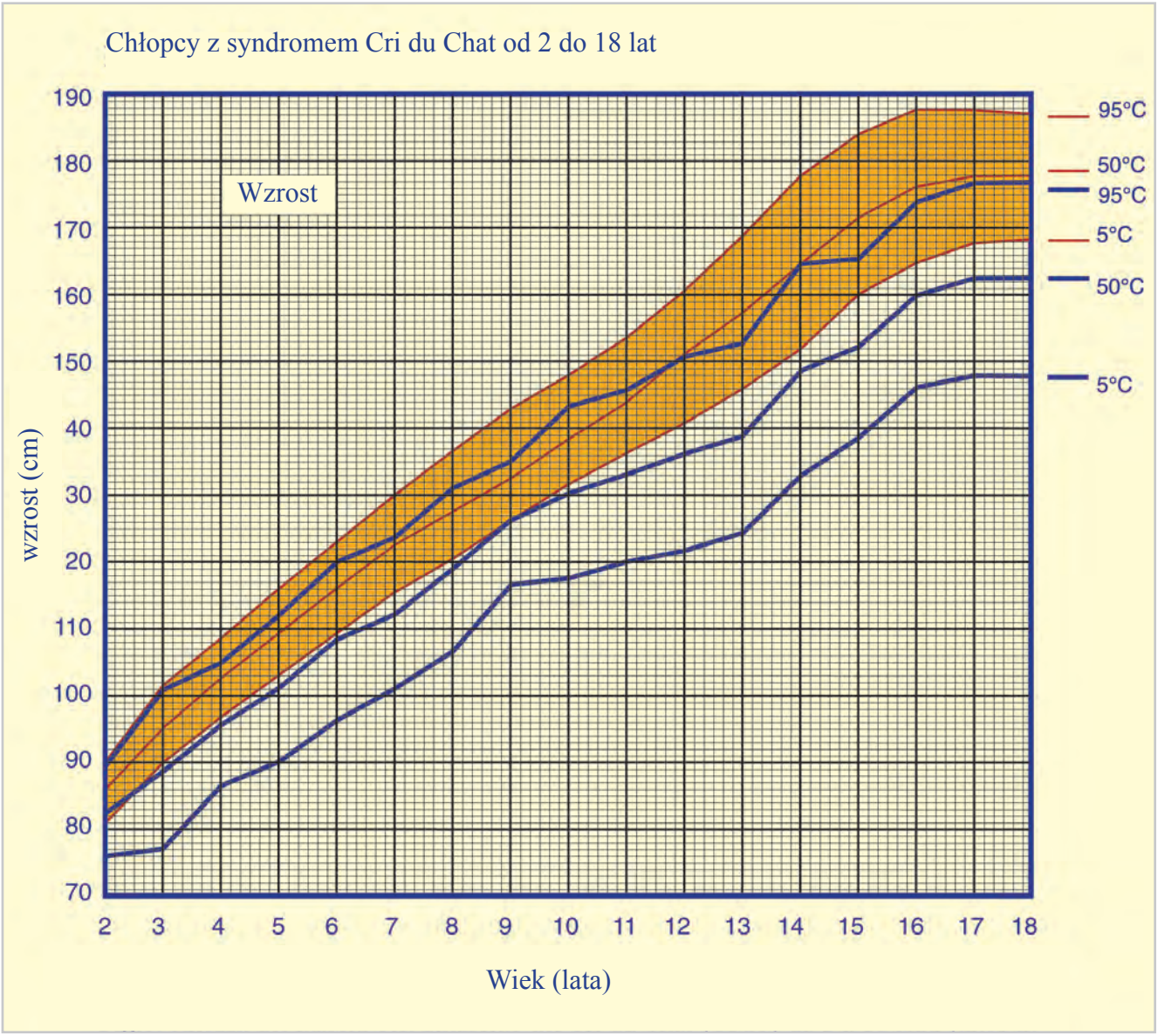
8. KRZYWE WZROSTU 6



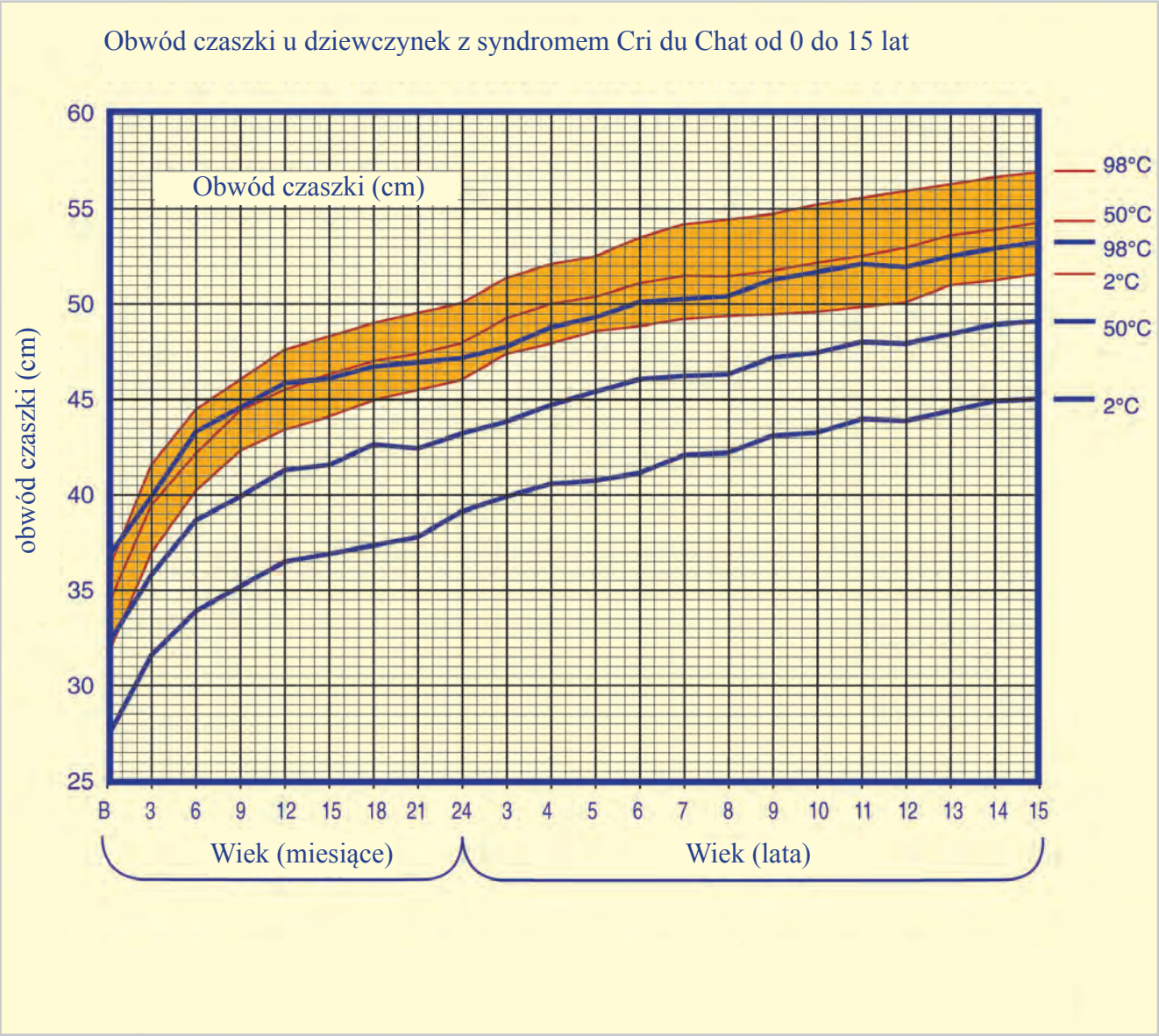
Ryc.6: Wzrost dziewczynek z syndromem Cri du Chat (SCdC) od 2 do 18 lat (ciemnoniebieskie linie). Prawidłowa krzywa wzrostu (cienkie czerwone linie) została zaciemniona na pomarańczowo.



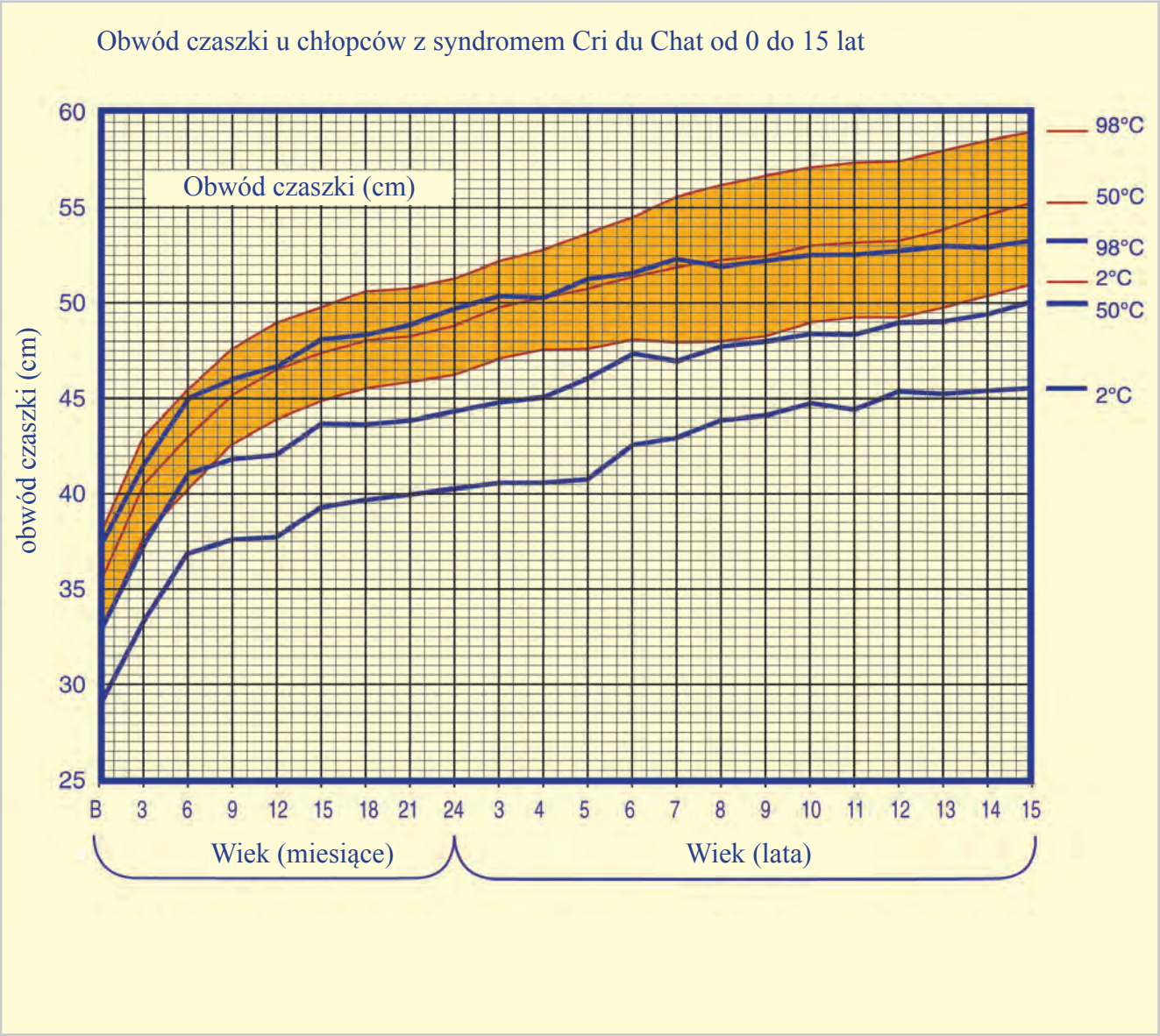
Ryc.7: Wzrost chłopców z syndromem Cri du Chat (SCdC) od 0 do 24 miesięcy (ciemnoniebieskie linie). Prawidłowa krzywa wzrostu (cienkie czerwone linie) została zaciemniona na pomarańczowo.



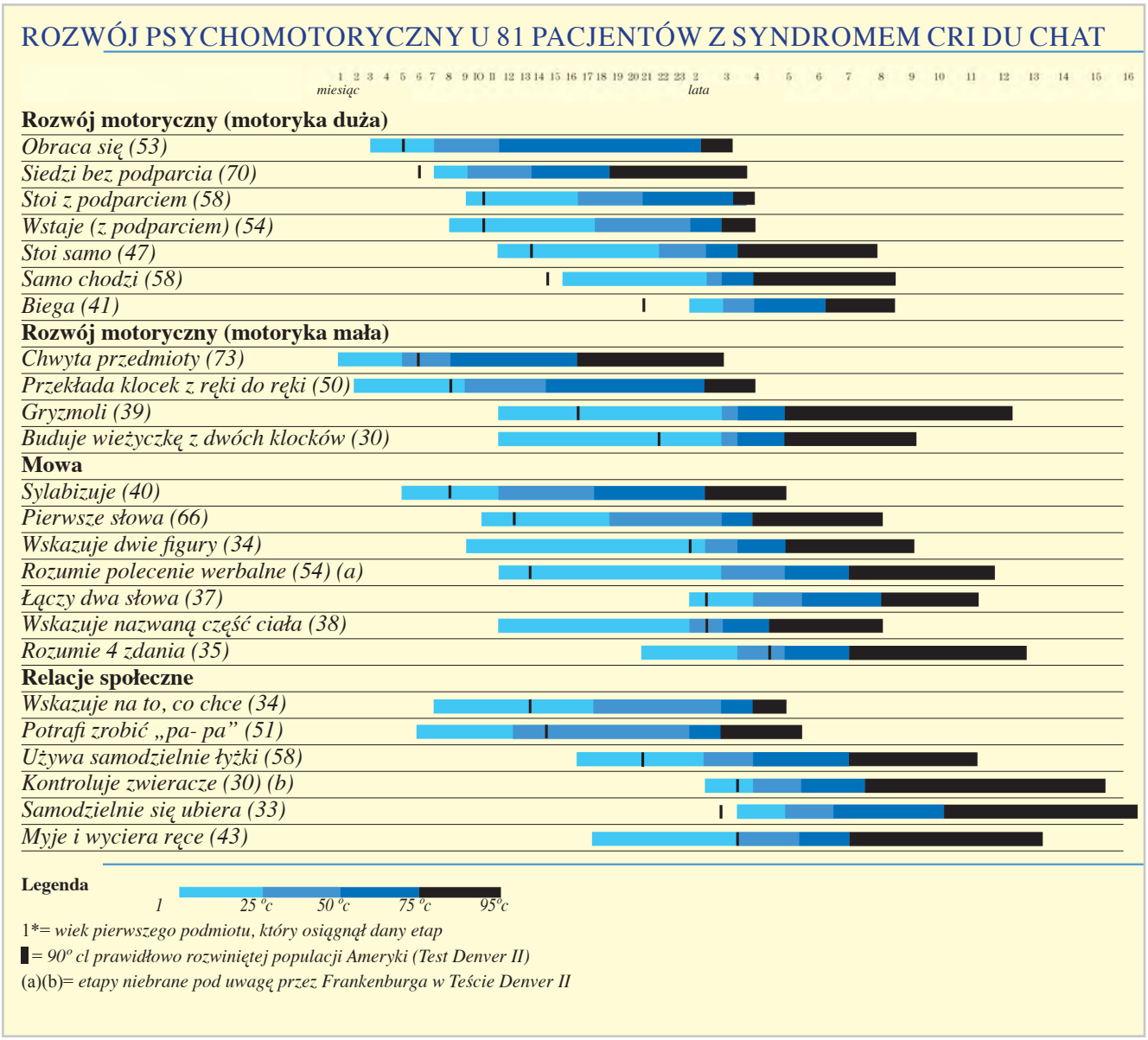
Ryc.8: Wzrost chłopców z syndromem Cri du Chat (SCdC) od 2 do 18 lat (ciemnoniebieskie linie). Prawidłowa krzywa wzrostu (cienkie czerwone linie) została zaciemniona na pomarańczowo.



Ryc.9: Obwód czaszki u dziewczynek z syndromem Cri du Chat (SCdC) od 0 do 15 lat (ciemnoniebieskie linie). Prawidłowa krzywa wzrostu (cienkie czerwone linie) została zaciemniona na pomarańczowo.



Ryc.10: Obwód czaszki u chłopców z syndromem Cri du Chat (SCdC) od 0 do 15 lat (ciemnoniebieskie linie). Prawidłowa krzywa wzrostu (cienkie czerwone linie) została zaciemniona na pomarańczowo.



na podstawie: Cerruti Mainardi P., Guala A., Pastore G, Pozzo G., Dagna Bricarelli F., Pierluigi M.: Psychomotor development in cri du chat syndrome. Clin Genet 2000; 57: 459-461.

10. POSTĘPOWANIE I OPIEKA NAD DZIEĆMI CRI DU CHAT

RODZAJ PROBLEMU	STWIERDZONE ZABURZENIA	ZALECENIA
Problemy okresu noworodkowego	• *Niska waga pourodzeniowa, możliwe problemy oddechowe (asfiksja, sinica)*	• *Opieka neonatalna i pediatryczna* • *Opieka psychologiczna nad rodziną*
	• *Problemy ze ssaniem, wymioty, hipotonia*	• *Rozpoczęcie postępowania fizjoterapeutycznego już w pierwszych tygodniach życia (w celu polepszenia ssania i połykania)* • *w miarę możliwości karmienie piersią*
Wady wrodzone i malformacje (rzadko występujące)	• *Wady serca (ubytek przegrody międzykomorowej (VSD), przetrwały przewód tętniczy [również: otwarty przewód Botalla])*	• *EKG, prześwietlenie klatki piersiowej, echokardiografia dwuwymiarowa*
	• *Wady jelit (malrotacja, choroba Hirschprunga)*	• *USG podbrzusza w razie potrzeby*
	• *Wady mózgu (agenezja ciała modzelowatego)*	• *USG przezciemiączkowe głowy, tomografia komputerowa, rezonans magnetyczny (jeśli wskazane)*
	• *Wady nerek*	• *USG układu moczowo-płciowego*
	• *Dysplazja biodrowa*	• *USG bioder*
	• *Wnętrostwo, przepuklina pachwinowa, syndaktylia, rozszczep wargi i podniebienia*	• *Konsultacja chirurgiczno-pediatryczna*
Zaburzenia neurologiczne	• *Hipotonia, a w jej następstwie hipertonia, opóźnienie rozwoju psychomotorycznego, zaburzenia w używaniu języka*	• *Stosowanie rehabilitacji już od pierwszych tygodni życia: fizjoterapia, psychomotoryka, logopedia; istotna jest bliska relacja rodziny z danym specjalistą*
	• *Głuchota czuciowo-nerwowa (rzadko)*	• *Badanie audiometryczne w pierwszych miesiącach życia*
	• *Napady padaczkowe (rzadko)*	• *EEG*
Problemy anestezjologiczn	• *Możliwe problemy z intubacją, spowodowane nieprawidłową budową krtani*	• *Konieczna konsultacja z anestezjologiem*
Powtarzające się infekcje	• *Układu oddechowego i pokarmowego*	• *Ocena immunologiczna i alergologiczna,* • *Obowiązkowe i zalecane szczepienia*
Wady wzroku	• *Zez rozbieżny, krótkowzroczność, zaćma*	• *Okresowe badania okulistyczne*
Wady ortopedyczne	• *Płaskostopie, stopa końska, skolioza*	• *Okresowe wizyty u ortopedy*
Problemy ortodontyczno-stomatologiczne	• *Częste występowanie wad zgryzu (zgryz otwarty)*	• *Wczesne stosowanie higieny jamy ustnej, stosowanie profilaktyki fluorkowej, częste konsultacje u specjalisty*
	• *Próchnica*	• *Możliwe stosowanie specjalnych zabiegów dentystycznych bądź ortodontycznych przy zniec-*

Aby uzyskać więcej informacji,

odwiedź stronę internetową:

www.criduchat.eu

ABC

należy skonsultować:

www.orpha.net

Dla Timmy'ego od Benedetty
Mam nadzieję, że pokonasz swoją niepełnosprawność!