



Cri du Chat
Grupa wsparcia
Australii Inc.

Cri du Chat Zespół

Informacje dla profesjonalistów



Przegląd - Zespół Cri du Chat

Zespół Cri du Chat (CDCS) to rzadka choroba genetyczna, która obejmuje charakterystyczne cechy fizyczne, niepełnosprawność intelektualną i wyzwania behawioralne. Został po raz pierwszy opisany przez francuskiego pediatrę i genetyka dr Jerome'a Lejeune'a w 1963 roku i jest spowodowany delecją krótkiego ramienia chromosomu 5. Zespół występuje w pewnym zakresie, co skutkuje szerokim stopniem zmienności prezentacji u osób z CDCS. W wyniku tego niektóre osoby mogą zostać błędnie zdiagnozowane, zdiagnozowane w późniejszym życiu lub mogą pozostać niezdiagnozowane. Ten pakiet informacyjny ma na celu dostarczenie aktualnych i dokładnych informacji na temat CDCS pracownikom służby zdrowia, przy założeniu, że niektóre aspekty mogą zostać zmienione w przyszłości, gdy dostępnych będzie więcej informacji.

Główne cechy:

- Cichy płacz o wysokim tonie.
- Małogłowie.
- Mikrognacja.
- Okrągła twarz.
- Fałdy epikantalne.
- Nisko osadzone uszy.
- Niska waga po urodzeniu.
- Opóźniony wzrost.
- Niepełnosprawność intelektualna i opóźnienie rozwoju – od umiarkowanego do ciężkiego.

Diagnoza

- CDCS można wykryć prenatalnie (w badaniu ultrasonograficznym lub prenatalnym), przy urodzeniu lub w łagodnych przypadkach w późniejszym życiu.
- Klinicznie diagnoza opiera się na objawach fizycznych i wysokim płaczu.
- W przypadku podejrzenia CDCS testy genetyczne, takie jak mikromacierze i FISH, mogą potwierdzić początkową diagnozę. Należy skierować do służby genetycznej, aby zapewnić odpowiednie i aktualne informacje na temat wymaganych badań genetycznych.
- Podobnie jak w przypadku wielu chorób genetycznych, otrzymanie diagnozy może być dla rodziców stresującym czasem. Ważne jest, aby pracownicy służby zdrowia dostrzegli to i zapewnili wsparcie i zrozumienie w tym czasie. Rodzice muszą być świadomi wyzwań, przed jakimi mogą stanąć ich dzieci, ale ważne jest również, aby wspomnieć o mocnych stronach dzieci z CDCS.

Genetyka

- CDCS wynika z delecji części lub całości krótkiego ramienia jednej z kopii chromosomu 5 (5p). Szerokie spektrum cech wynika z delecji występującej w różnych punktach przerwania na chromosomie i różnych ilości brakującej chromatyny.
- Usunięcie regionu 5p15.31 jest związane z wysokim płaczem.
- Usunięcie regionu 5p15.33–5p15.32 jest związane z opóźnieniem mowy.
- Mozaika jest możliwa (dotkliwość stanu zależy od liczby dotkniętych komórek oraz rodzaju komórek dotkniętych chorobą).
- Rozmiar delecji oraz to, czy jest odziedziczone po matce lub ojcu, mogą być powiązane ze stopniem niepełnosprawności.

Wzór dziedziczenia

- CDCS jest autosomalnym dominującym zespołem genetycznym. Oznacza to, że jeśli na jednej z kopii 5p występuje skreślenie, dana osoba będzie miała CDCS. Usunięcie w obu kopiach 5p jest uważane za embrionalne śmiertelne.
- Analiza genetyczna dziecka z CDCS i jego rodziców pozwoli ustalić, czy mutacja genetyczna pojawiła się spontanicznie, czy została odziedziczona.
- 85–90% osób z CDCS ma spontanicznie występującą mutację (sporadyczną lub de novo).
- 10–15% przypadków jest dziedziczonych, z których większość wynika z translokacji rodzicielskich.
- Dzieci z punktami przerwania w środku genu CTNND2 skutkującymi częściową delecją i duplikacją genu mogą być mniej niepełnosprawne. To jest przykład nietypowego CDCS.



Rozpowszechnienie

- 1:15 000 do 1:50 000 żywych niemowląt.
- Kobiety są bardziej dotknięte chorobą niż mężczyźni, ale dokładny stosunek nie jest znany.
- Częstość występowania CDCS nie jest związana z czynnikami etnicznymi lub środowiskowymi.

Testy przedkoncepcyjne

- Gdy CDCS pojawia się w wyniku spontanicznej mutacji, badanie rodziców na nosicielstwo nie będzie pouczające.
- Analiza genetyczna może określić status nosicielstwa osób z rodzinną historią CDCS. Zaleca się, aby osoby poszukujące testów przedkoncepcyjnych skorzystały z porady genetycznej w celu omówienia dostępnych opcji.

Badania prenatalne

- Badanie przesiewowe CDCS w czasie ciąży można przeprowadzić za pomocą nieinwazyjnych badań prenatalnych (NIPT). Ten test daje wynik niskiego lub podwyższonego ryzyka, ale nie jest testem diagnostycznym.
- Pobieranie próbek kosmówki (CVS) lub amniopunkcja jest zalecane w celu potwierdzenia prenatalnej diagnozy CDCS prenatalnie.
- Generalnie nie jest możliwe przewidzenie rodzaju lub nasilenia objawów klinicznych – jednak przy rozszerzonych testach istnieje ograniczona możliwość wywnioskowania powiązanych fenotypów.
- Rodzice mają dwie możliwości w przypadku uzyskania wyniku CDCS w czasie ciąży; kontynuować lub przerwać ciążę. Zaleca się skierowanie do poradni genetycznej w okresie prenatalnym, aby umożliwić rodzicom odpowiednią dyskusję na temat ich opcji.
- Jeśli rodzice chcą rozmawiać z rodzinami z dziećmi z CDCS, mogą zostać skierowani do grupy wsparcia CDCS.

Silne strony

Powszechnie wiadomo, że uzyskanie diagnozy może być trudnym czasem dla rodziców i poszczególnych osób. Na wczesnych etapach diagnozy ważne jest, aby rozpoznać mocne strony osób z CDCS oraz zmienność cech w zależności od wielkości, lokalizacji i typu delecji.

Dzieci z CDCS mają lepsze umiejętności językowe receptywne (rozumienie mowy) niż umiejętności językowe ekspresyjne (używanie mowy). Oznacza to, że są w stanie lepiej zrozumieć otaczający ich świat, ale mogą nie być w stanie przekazać tego zrozumienia innym. Niektóre dzieci używają komunikacji niewerbalnej, podstawowego języka migowego lub rozszerzonego urządzenia do wyrażania siebie.

Większość dzieci z CDCS posiadają szczęśliwy i kochający usposobienie, zademonstrować i zainteresowanie innymi i ciesz się towarzystwem interakcja.

Cechy kliniczne

Wszystkie cechy kliniczne mogą nie występować u wszystkich pacjentów i mogą mieć różne nasilenie:

Opóźnienie rozwoju

- Niepełnosprawność intelektualna w stopniu łagodnym do głębokiego.
- Opóźnienie języka/mowy – niektórzy nie są w stanie rozwinąć języka mówionego.
- Kwestie komunikacyjne, w szczególności język ekspresyjny.
- Trudności w przetwarzaniu sensorycznym.
- Opóźnienie aktywności ruchowej.
- Trudności z koordynacją ruchową (niezdarność).
- Opóźnienie kamieni milowych.

Behawioralne lub problemy emocjonalne

- Cechy zespołu nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi (70%). Te cechy są głównie w odniesieniu do impulsywności i hamowania odpowiedzi.
- Nadwrażliwość na dźwięki.
- Zachowanie samookaleczające; uderzanie głową o przedmioty, uderzanie głową o części ciała i samozagryzanie (30–50%).
- Powtarzające się zachowania.
- Echolalia i kompulsywne przywiązania do przedmiotów.
- Zaburzenie obsesyjno-kompulsyjne.
- Agresywność.
- Upór.
- Trudności ze snem (30–50%).
- Chrapanie/bezdech senny.
- Zła higiena jamy ustnej.
- Cechy autystyczne – niektóre dzieci mogą spełniać kryteria zaburzeń ze spektrum autyzmu.
- Trudne zachowania, samookaleczenia i agresja mogą nasilać się z powodu bólu spowodowanego refluksem żołądkowo-przełykowym i zaparciem. Samookaleczenia są dwukrotnie wyższe u dzieci z problemami refluksu żołądkowo-przełykowego (50%).

Warunki medyczne i problemy wymagające zarządzania

- Trudności w karmieniu (44%).
 - Dysfagia.
- Problemy żołądkowo-jelitowe (50%).
 - Refluks żołądkowo-przełykowy.
 - Chroniczne zatwardzenie.
 - Niedożywienie energetyczne białka (PEM) (47%). Ścisłe monitorowanie żywienia i wymagane wsparcie wraz z edukacją w zakresie połykania od logopedy.
- Hiperakuzja (70-80%).
- Nawracające infekcje dróg oddechowych (52%).
 - Zapalenie ucha środkowego.
- Zez.
- Przewlekłe zapalenie przyzębia/próchnica.
- Skolioza (43%).
- Wady serca (15–20%) (ubytki przegrody międzyprzedsionkowej/brzuszej, przetrwały przewod tętniczy itp.).
- Anomalie nerkowe, metaboliczne lub immunologiczne.
- Przepukliny.
- Problemy ze słuchem.
- Zaburzenia widzenia (46%).
- Padaczka (nieczęsta).
- Obwodowa neuropatia czuciowa.

Charakterystyka fizyczna

- Wysoki płacz.
- Nieprawidłowe dermatoglify (92%).
- Zmienna wada zgryzu z przednim zgryzem otwartym (75%).
- Podniebienie wysokie (50%), rzadko, z rozszczepem (5%).
- Wydatne łuki nadoczodołowe (31%).
- Małogłowie.
- Hipotonia i nadmierna wiotkość, które z wiekiem stają się hipertonią.
- Niska waga po urodzeniu.
- Opóźniony wzrost.
- Wnętrostwo w młodości i hipogonadyzm w wieku dorosłym.
- Wąskie przewody słuchowe.
- Hipoplazja szkliwa.
- Pojedyncze poprzeczne fałdy dłoniowe.
- Przedwczesne siwe włosy.





Cechy twarzy

- Fałdy nakątne (90,2%).
- Szeroki mostek nosa (87,2%).
- Zaokrąglona twarz (83,5%).
- Opuszczone kąciaki ust (81%).
- Nisko osadzone uszy (69,8%).
- Antymongoloidalne szczeliny powiek (56,9%).
- Hiperteloryzm.
- Mikrognacja.
- Znaczniki przeduszne.
- Strabismu.

Zmiana cech twarzy wraz z wiekiem

- Mikroretrognatia żuchwy wypukłego profilu twarzy (96,7%).
- Krótka rynienka (87,8%).
- Szczeliny powiek mają tendencję do ustawiania się poziomo (70,2%).
- Makrostomia.
- Dymorficzne rysy twarzy mogą stać się mniej widoczne z wiekiem.

Średnia długość życia osób z CDCS jest trudna do przewidzenia, jednak przy braku poważnego schorzenia, większość osób będzie żyła dobrze w dorosłość.

Wytyczne dotyczące zarządzania dla pediatrów i Lekarze ogólni

Nieocenione jest multidyscyplinarne podejście do klinicznego postępowania z osobami z CDCS. Koordynacja i komunikacja pomiędzy specjalistami ze wszystkich dziedzin zapewnią najbardziej efektywną opiekę nad pacjentem. W tym fenotypie można znaleźć pewne cechy wspólne, a doskonały przegląd CDCS jest dostępny na stronie internetowej Further Inform Neurogenic Disorders (FIND) Uniwersytetu w Birmingham.

Widzieć: <http://www.findresources.co.uk/the-Syndromes/cri-du-chat>

Jednak również ze względu na dużą zmienność trudności fizycznych, edukacyjnych i behawioralnych, które wynikają z CDCS, postępowanie kliniczne powinno być dostosowane do potrzeb jednostki.

Pediatra lub lekarz rodzinny będzie odgrywał ważną i integralną rolę w koordynacji opieki. Przydatne mogą być następujące punkty:

- Umiejętności motoryczne i życiowe rozwijają się u dzieci z CDCS dłużej, jednak z pomocą, cierpliwością i zachętą te umiejętności ulegną poprawie. Zachęcanie dzieci do robienia jak najwięcej rzeczy samodzielnie, pomoże w ciągłym rozwoju nowych umiejętności.
- Trudności w karmieniu są powszechne u dzieci z CDCS. Często wiąże się to ze słabą reakcją ssania, wymiotami refluksowymi i brakiem rozwoju.
 - Dostęp do doradców karmiących piersią można uzyskać za pośrednictwem Australijskiego Stowarzyszenia Karmienia Piersią.
https://www.breastfeeding.asn.au/infolinii_karmienia_piersia
 - W stosownych przypadkach zdolność do połykania można ocenić za pomocą testu połykania z barem. Należy pamiętać, że może wystąpić zachyłkowe zapalenie płuc i możliwe jest leczenie.
 - Rurka dojelitowa może być użyta do przewyciężenia trudności w karmieniu i późniejszego braku rozwoju.
- Wykresy wzrostu specyficzne dla CDCS
 - http://criduchat.org.uk/downloads/growth_charts.pdf
- Terapia zajęciowa i fizjoterapia mogą być korzystne we wspomaganie rozwoju koordynacji ruchowej, umiejętności motorycznych i życiowych. Terapia zajęciowa jest również przydatna do wdrażania strategii interwencyjnych w celu zmniejszenia stresu u osób z nadwrażliwością.
- Problemy z ekspresją mowy można złagodzić poprzez terapię mowy i języka. Niektórym osobom mogą pomóc wspomagające i alternatywne urządzenia komunikacyjne lub rozwój języka migowego. Zaleca się konsultację z logopedą.
- Oceny audiologiczne są ważne dla nadzoru słuchu, a aparaty słuchowe mogą być korzystne. Utrata słuchu może objawiać się problemami behawioralnymi, trudnościami z językiem i mową oraz niedojrzałymi interakcjami społecznymi.
- Samookaleczanie i agresywne zachowanie jest powszechne u dzieci z CDCS i może być niepokojące dla członków rodziny i opiekunów. Z pomocą pediatrów można podjąć kilka podstawowych kroków w celu opanowania tych zachowań:
 - Bardzo ważne jest, aby wykluczyć przyczyny medyczne, które mogą powodować ból lub dyskomfort, w szczególności refluks żołądkowo-przełykowy, zapalenie ucha środkowego i zaparcia. Ocena bólu jest zawsze ważną częścią oceny trudnych, agresywnych i samookaleczających się zachowań. Podpisy przewlekłego bólu mogą obejmować wyraz twarzy, ruchy nóg, płacz i słabą pociechę. Może również charakteryzować się wybuchami zachowań, które najwyraźniej pojawiają się „niespodziewanie” (brak oczywistego wyzwalacza) i niezwiązane ze środowiskiem. U niektórych dzieci na ból może wskazywać również niekonsekwentne i destrukcyjne zachowanie.
 - Skala twarzy, nóg, aktywności, płaczu, pocieszenia (FLACC: skala behawioralna do oceny bólu pooperacyjnego u małych dzieci) może być przydatnym narzędziem do oceny.
<http://wps.prenhall.com/wps/media/objects/3103/3178396/tools/flacc.pdf>
- Bardzo przydatnym narzędziem do oceny mogą być również filmy rodziców z ich dziecka nagrane smartfonami w okresach samookaleczeń i agresywności.

- Poświęć czas na rozszyfrowanie przyczyny zachowania, możliwych wyzwalaczy, nieprzewidzianych okoliczności oraz czynników indywidualnych i/lub środowiskowych.
- Opracuj interwencje i oceń ich skuteczność (zalecane są spójne, reaktywne i proaktywne, długoterminowe strategie).
- Interwencje rozwijające język ekspresyjny mogą redukować przyczyny niektórych zachowań autodestrukcyjnych.
- Trudności ze snem – Trudności ze snem u tych dzieci często wiążą się z ustalaniem się zdolności lub częstym wybudzaniem. Mogą być one związane z lękiem, trudnościami w uspokojeniu się, zaburzeniami kojarzenia snu, nadciśnieniem lub innymi problemami medycznymi, takimi jak ból spowodowany refluksem żołądkowo-przełykowym. Należy nimi zarządzać z wyprzedzeniem. Postępowanie powinno obejmować techniki uspokajania i uspokajania z dobrymi procedurami przed snem i uspokajania. Czasami biały szum może pomóc zminimalizować inne dźwięki budzące dziecko.
- Trudności w nauce są najskuteczniej rozwiązywane poprzez zindywidualizowany plan edukacyjny. Indywidualny plan, opracowany dzięki współpracy między profesjonalistami a rodzicami, może wyznaczać osiągalne cele specyficzne i odpowiednie dla danej osoby.
- Generalnie nie zaleca się interwencji chirurgicznych w przypadku wysokiego głosu i płaczu. Jednak interwencja chirurgiczna może być konieczna w przypadku innych stanów, takich jak wady serca.
- W niewielkiej liczbie przypadków może wystąpić potencjalne ryzyko związane z intubacją w wyniku podstawowych wad rozwojowych krtani i nagłośni.
- Testy genetyczne mogą być ważne dla identyfikacji określonych genów dotkniętych delecją. Informacje te mogą być następnie wykorzystane do kierowania opieką kliniczną i postępowaniem spersonalizowanym dla danej osoby.

Obszary specjalistyczne wymagane do opieki nad pacjentem mogą obejmować:

- Gastroenterologia.
- Ortopedyczne.
- Układ oddechowy.
- Sercowy.
- Stomatologia.
- Audiologia.
- Okulistyka.
- Otolaryngologia.
- Psychologia i psychiatria.
- Medycyna snu.
- Terapia logopedyczna.



Wskazówki dla Sojusznicze służby zdrowia

Multidyscyplinarny zespół lekarzy i pokrewnych pracowników służby zdrowia może koordynować najskuteczniejsze leczenie dzieci z CDCS.

Matka i dziecko

Pracownicy służby zdrowia

- Możesz zaobserwować oznaki CDCS w swoich kontaktach z niezdiagnozowanymi niemowlętami/ dziećmi, takimi jak; wysoki płacz, niska masa urodzeniowa, hipotonia, trudności w karmieniu i opóźniony rozwój motoryczny.
- Dzieci z CDCS mogą mieć problemy ze snem z powodu nadaktywności, lęku, bezdechu sennego lub choroby refluksowej przełyku (GORD).
- Uznaje się, że zaburzenia ze spektrum autyzmu mają taką samą częstość występowania u osób z CDCS jak u osób z niepełnosprawnością intelektualną, chociaż niektóre cechy CDCS są uważane za autystyczne.
- Szczepienia nadal mogą być podawane i są ważne dla ochrony przyszłego zdrowia dziecka.

Gastroenterolodzy

- Wiele dzieci z CDCS doświadcza problemów żołądkowo-jelitowych, w tym refluksu żołądkowo-przełykowego i zaparć. Radzenie sobie z tymi problemami poprawi jakość życia dziecka i często pomaga znacznie zmniejszyć problemy behawioralne.

Logopeda

- Umiejętności rozumienia dzieci z CDCS są lepsze niż ich umiejętności komunikacyjne. Opóźniony rozwój mowy można wspomóc wczesną interwencją alternatywnych metod komunikacji, takich jak język migowy Makaton, książka komunikacyjna PODD, Dynovox i/lub użycie niektórych aplikacji na iPada, takich jak Pictello. Trudności z językiem i mową mogą być również związane z utratą słuchu, którą można leczyć za pomocą aparatów słuchowych.

Fizjoterapeuci zajęciowi i fizjoterapeuci

- Opóźniony rozwój motoryczny oznacza, że dzieci z CDCS mogą wymagać pomocy w zdolnościach ruchowych, takich jak siedzenie, chodzenie i skakanie.
- Rozwój umiejętności motorycznych może być opóźniony, więc dzieci mogą również wymagać programów do zarządzania umiejętnościami osobistymi, takimi jak karmienie, mycie i ubieranie.
- Wykazano, że programy stopniowego poradnictwa są skuteczne w nauczaniu dzieci z umiejętnościami życia codziennego CDCS.

Dietetycy

- Może być konieczna zmiana diety w celu zaspokojenia potrzeb medycznych dzieci, takich jak zaparcia i niskie napięcie mięśni jamy ustnej i przełyku.
- Niektóre dzieci mogą wymagać przecierania jedzenia. Ważne jest, aby wprowadzać wymagające pokarmy, aby wspomóc funkcjonowanie jamy ustnej i rozwój mowy, ale należy to oceniać indywidualnie, ponieważ niektóre dzieci z CDCS będą wymagały pokarmu puree/miękkiego dłużej niż inne.

Psychologowie

Psychologowie mogą zapewnić pomoc w dobrym samopoczuciu dzieci z CDCS, a także ich rodziców/ opiekunów/rodziny, którzy mogą doświadczać wysokiego poziomu stresu i problemów ze zdrowiem psychicznym.

Dzieci z CDCS

- Dzieci mogą wykazywać trudne zachowania, takie jak samookaleczenia, agresja, krzyki i krzyki. Wyzwalacze tego zachowania mogą być spowodowane czynnikami wewnętrznymi (ból lub stymulacja sensoryczna) lub czynnikami zewnętrznymi (pozytywne i negatywne wzmocnienie społeczne). Czynniki związane z bólem należy wykluczyć przed podjęciem interwencji behawioralnych.
- Należy pozostawić czas i większą liczbę sesji, aby zmienić ewentualność reakcji w interwencjach behawioralnych.
- Pod względem emocjonalnym większość dorosłych z CDCS zgłasza wysoki poziom pozytywnego nastroju, chociaż niski poziom nastroju można znaleźć u osób, które mają również inne problemy zdrowotne.

- Trudności ze snem, które nie są spowodowane problemami zdrowotnymi, można rozwiązać, opracowując plan wspomagający sen i leki tylko wtedy, gdy dobre zachowania i rutyny związane ze snem nie są skuteczne. Warto skonsultować się z lekarzem snu, ponieważ w wielu przypadkach inne przyczyny, takie jak trudności w uspokojeniu, mogą być większym problemem niż opóźnienie snu.

Rodzice/opiekunowie/rodzina

- Rodzice/opiekunowie mogą odczuwać smutek i stratę po zdiagnozowaniu u ich dziecka CDCS, a także w innych momentach ich życia. Mogą również doświadczać izolacji społecznej i stygmatyzacji w codziennym życiu, więc dostęp do usług wsparcia rodziców może być przydatny.
- Dzieci z CDCS mogą czasami wykazywać trudne zachowanie, które może wyczerpywać zasoby rodzica/opiekuna/rodziny do radzenia sobie.
- W przypadku dziedzicznej postaci CDCS rodzice mogą odczuwać winę „przyczynia się” do zespołu.
- Narodziny dziecka mogą powodować zmiany, zarówno pozytywne, jak i negatywne, w rodzinie, a to może być spotęgowane tak czy inaczej, gdy dziecko ma również chorobę genetyczną.
- Podobnie jak w przypadku innych rodzajów niepełnosprawności, rodzeństwo może również doświadczać negatywnych emocji i zachowań w odpowiedzi na dziecko z CDCS, ponieważ często poświęca się mu mniej uwagi ze strony opiekunów.
- Opieka nad dzieckiem niepełnosprawnym może być męcząca. Ważne jest, aby rodzice/opiekunowie pamiętali o dbaniu o siebie. Może to obejmować korzystanie z usług zastępczych.

Nauczyciele

- Dzieci z CDCS mogą doświadczać umiarkowanych do poważnych trudności w nauce. Często mają lepsze umiejętności językowe niż ekspresyjne, więc mogą wymagać alternatywnych narzędzi komunikacyjnych, aby zademonstrować, że zrozumieli lekcję.
- Szkoła zapewnia również dzieciom z CDCS możliwość dalszego rozwijania umiejętności komunikacyjnych i życiowych, takich jak świadomość nieznanego, podążanie za wskazówkami, opisywanie osobistych uczuć/zdarzeń i właściwe odpowiadanie na pytania.
- Uczniowie z CDCS również wydają się mieć podobieństwa do uczniów z trudnościami w uczeniu się niewerbalnym, zwłaszcza lepiej funkcjonujących dzieci z CDCS. Te lepiej funkcjonujące dzieci mogą mieć normalne przetwarzanie fonologiczne (rozumieć dźwięki mowy, które składają się na język mówiony), ale mają trudności z prawidłowym używaniem gramatyki i odpowiednim rozumieniem tekstu.
- Uczniowie z nietypowym CDCS wydają się mieć trudności w nauce w przeciwieństwie do trudności w uczeniu się ze średnią lub bliską przeciętne poznanie.
- Stwierdzono, że dzieci z CDCS w wieku 2-7 lat wykazują niski poziom zachowania ukierunkowanego na obiekt, z uwagą skierowaną na zachowania niezwiązane z zadaniem, co powinno być brane pod uwagę podczas edukacji danej osoby.
- Interakcja społeczna dorosłych i uwaga są wzmocnieniem i motywatorem zachowania u uczniów z CDCS.

Wsparcie rodzinne i indywidualne

- Należy opracować strategie umożliwiające wsparcie dla całej rodziny, w tym rodziców, rodzeństwa i dziadków. Grupy wsparcia mogą zapewnić cenne wsparcie rówieśnicze, pozwalając jednostkom łączyć się i dzielić doświadczeniami z innymi w podobnej sytuacji.
- Osoby i członkowie rodzin powinni być informowani o korzystaniu z Internetu w celu uzyskania informacji o CDCS. Powinni ostrzec o nieścisłościach występujących na niektórych stronach internetowych i zachęcać do korzystania z renomowanych witryn.



Wsparcie i zasoby

Wsparcie i rzecznictwo genetyczne

Cri du Chat Support Group of Australia Inc. Tel.:
61 3 9775 9962 info@criduchat.asn.au

www.criduchat.asn.au

Genetyczna Sieć Wsparcia Wiktorii Tel:
03 8341 6315 E-mail: info@gsnv.org.au
www.gsnv.org.au

Sieć Chorób Genetycznych i Rzadkich (WA)
www.geneticandrarediseasenetw.org.au

Stowarzyszenie Wsparcia Genetycznego Australazji
www.agsa-geneticsupport.org.au

Wsparcie i rzecznictwo

Stowarzyszenie na rzecz Dzieci Niepełnosprawnych (VIC)
Usługi rzecznicze i informacyjne dla dzieci niepełnosprawnych i ich rodzin
<http://acd.org.au/>

Osoby niepełnosprawne Australia
<http://www.pwd.org.au>

Fundacja Najlepsze Życie
Wsparcie rówieśnicze i doświadczenia poza domem dla dzieci i młodych dorosłych żyjących z niepełnosprawnością
www.bestlifefoundation.com.au

Wsparcie dla opiekunów

Opiekunowie Australia
Telefon: 1800 242 636
www.carersaustralia.com.au

Commonwealth Respite and Carelink Centre
Telefon: 1800 052 222 www9.health.gov.au/ccsd/index.cfm

Linki do wsparcia finansowego i interwencji

Lepszy start
Usługa finansowania wczesnej interwencji dla dzieci niepełnosprawnych, do których kwalifikuje się CDCS.
Tel.: 1800 242 631
www.betterstart.net.au

Narodowy System Ubezpieczeń Inwalidzkich (NDIS) Telefon:
1800 800 110 <https://myplace.ndis.gov.au/ndisstorefront/index.html>

Centrelink
Telefon: 13 27 17
www.humanservices.gov.au

Zasoby

Cri du Chat Support Group of Australia Inc. „Pakiet powitalny” — kontakt info@criduchat.asn.au

Facebook: Cri du Chat: Rodziny z Australii i Nowej Zelandii. <https://www.facebook.com/groups/193249824069090/>

Arkusz informacyjny Cri du Chat www.betterhealth.vic.gov.au/bhcv2/bhcarticles.nsf/pages/Cri_du_chat_Syndrome

Karta informacyjna pierwszego ratownika <https://fivepminus.org/wp-content/uploads/2017/02/First-Responder-Info-Revised-4-14-2014.pdf>

Osobiste historie

<http://www.findresources.co.uk/the-Syndromes/cri-du-chat/child-stories>

<http://www.criduchat.asn.au/#!/family-stories/c21kz>

Strony międzynarodowe

5 p Społeczeństwo minus (USA) <https://fivepminus.org>

Grupa wsparcia Cri du Chat (Wielka Brytania) <http://criduchat.org.uk>

Wsparcie Cri du Chat (Włochy) <http://www.criduchat.it>
http://www.criduchat.it/ABC_Criduchat_English.htm

Wsparcie Cri du Chat (Brazylia) <http://www.portalcriduchat.com.br/novo/>

Grupa wsparcia Cri du Chat (Niemcy) <https://5p-syndrom.de/5p-/index.php>

Grupa wsparcia Cri du Chat (Hiszpania) <http://fundacionsindrome5p.org>

Grupa wsparcia Cri du Chat (Turcja) <http://criduchatturkiye.com>

Grupa wsparcia Cri du Chat z Nowej Zelandii <http://www.criduchat.org.nz>

Kontakty e-mail dla innych krajów <http://www.criduchat.org/index.php/contact/>

Dla pracowników służby zdrowia

Cri du Chat Support Group of Australia Inc. <http://www.criduchat.asn.au>

Centrum Zaburzeń Neurorozwojowych Cerebra, Szkoła Psychologii, Uniwersytet Birmingham
www.findresources.co.uk/the-Syndromes/cri-du-chat

Centrum Zdrowia Niepełnosprawności Rozwojowej Wiktorii <http://www.cddh.monash.org/>

Genetyka Strona główna Referencje ghr.nlm.nih.gov/condition/cri-du-chat-syndrom

Ścieżki skierowań

Usługi w zakresie genetyki klinicznej

Aby uzyskać dostęp do usług genetyki klinicznej, zazwyczaj wymagane jest skierowanie od lekarza rodzinnego. Konsultacje genetyczne często obejmują konsultacje zarówno z genetykiem, jak i doradcą genetycznym.

Wiktoria
www.vcgs.org.au

Nowa Południowa Walia
www.genetics.edu.au

Queensland
www.health.qld.gov.au/qhg

Zachodnia Australia
<http://kemh.health.wa.gov.au/services/genetics>

Nowa Zelandia
www.genetichealthservice.org.nz

Inne usługi

Specjaliści medyczni i pokrewni pracownicy służby zdrowia są dostępni za pośrednictwem szpitali publicznych i prywatnych. Skierowania należy kierować do odpowiedniego ośrodka.

Bibliografia

- K. Arron, C. Oliver, K. Berg, J. Moss i C. Burbidge. (2011). Rozpowszechnienie i fenomenologia zachowań samookaleczających i agresywnych w zespołach genetycznych. *Journal of Intellectual Disability Research*, 55, s. 109-120. Doi: 10.1111/j.1365-2788.2010.01337.x
- Kornwalijski, KM (1996). Profil neuropsychologiczny Zespół Cri du Chat bez znaczących trudności w nauce. *Medycyna rozwojowa i neurologia dziecięca*, 38, 941-944. Doi: 10.1111/j.1469-8749.1996.tb15050.x
- Cornish, KM i Bramble, D. (2002) Zespół Cri-du-Chat: korelacje genotyp-fenotyp i zalecenia dotyczące postępowania klinicznego. *Medycyna rozwojowa i neurologia dziecięca*, 44, s. 494-497.
- Cornish, KM, Cross, G., Green, A., Willatt, L. & Bradshaw, JM (1999). Profil neuropsychologiczno-genetyczny atypowego zespołu Cri-du-chat: Implikacje dla rokowania. *Journal of Medical Genetics*, 36, 567-570.
- Cornish, KM i Munir, F. (1998). Otwarta i ekspresyjna umiejętności językowe u dzieci z zespołem Cri-du-chat. *Journal of Communication Disorders*, 31,73-81. Doi: 10.1016/S00021-9924(97)00052-X
- Cornish, KM i Pigram, J. (1996). Rozwojowy i behawioralne cechy zespołu Cri du Chat. *Archiwa chorób w dzieciństwie*,75(5), 448-450.
- Cuming, L., Diamond, D., Amirfeyz, R., Gargan, M. (2009). Zespół Cri du Chata. *Ortopedia i Trauma*, 24 (2), s. 164-166.
- Denny M., Marchand-Martella N., Martella R., Reilly JR, Reilly, JF i Cleanthous, C. (2001). Korzystanie ze stopniowego poradnictwa dostarczanego przez rodziców w celu uczenia funkcjonalnych umiejętności życiowych dziecka z zespołem Cri di Chat. *Edukacja i leczenie dzieci*, 23 (4), s. 441-454.
- G. Griffith, R. Hastings, S. Nash, M. Patalas, P. Howlin, Moss, J., Oliver, C., Petty, J. i Tennicliffe, P. (2011). „Trzeba usiąść i wyjaśnić to wszystko i wytłumaczyć się”. Doświadczenia matki związane z opieką nad dorosłym z rzadkim genetycznym zespołem niepełnosprawności intelektualnej. *Journal of Genetic Counselling*, 20, s. 165-177. Doi: 10.1007/s10897-010-9339-4
- G. Griffith, R. Hastings, C. Oliver, P. Howlin, J. Moss, J. Petty. & Tunnicliffe, P. (2011). Stres psychiczny i dobrostan matek i ojców dzieci z Zespołami Angelmana, Cornelia de Lange i Cri du Chat. *Journal of Intellectual Disability Research*, 55, s. 397-411. Doi: 10.1111/j.1365-2788.2011.01386.x
- Kristoffersen, K. (2008) Rozwój mowy i języka w Zespół Cri du Chat: krytyczna recenzja. *Lingwistyka kliniczna i fonetyka*, 22 (6), s. 443-457.
- Lefranc, V., de Luca, A. i Hankard, R. (2016). Energia białkowa niedożywienie u dzieci z zespołem Cri du Chat. *American Journal of Medical Genetics*. s. 1358-1361. DOI: 10.1002/ajma.a.37597.
- A. Maas, R. Didden, H. Korzilius, W. Braam, Smits, M. & Curfs, L. (2009). Sen u osób z zespołem Cri du Chat: badanie porównawcze. *J Intellect Disabil Res*. 53 (8), s. 704-15. doi: 10.1111/j.1365-2788.2009.01184.x.
- Mainardi, P., Perfumo, C., Cali, A., Coucorde, G., Pastore, G., Cavani, S., Zara, F., Overhauser, J., Pierluigi, M. i Dagna, Bricarellia, F. (2001). Charakterystyka kliniczna i molekularna 80 pacjentów z delecjami 5p: korelacja genotyp-fenotyp. *Journal of Medical Genetics*, 38, 417-420.
- Mainardi, P. (2006). Zespół Cri du Chata. *Dziennik Orphanetu chorób rzadkich*, 1 (33). Doi: 10.1186/1750-1172-1-33.
- Merkel, SI, Voepel-Lewis, T., Shayevitz, JR i Malviya, S. (1997). FLACC: Skala behawioralna do oceny bólu pooperacyjnego u małych dzieci. *Pielęgniarstwo pediatryczne*, 23(3), s. 293-297.
- J. Moss, C. Oliver, K. Berg, K. Kaur, L. Jephcott i Cornish, K. (2008). Występowanie fenomenologii ze spektrum autyzmu w zespołach Cornelia de Lange i Cri du Chat. *American Journal of Mental Retardation*, 113, s. 278-291.
- Moss J., Oliver C., Arron K., Burbidge C. i Berg K. (2009). Występowanie i fenomenologia lub powtarzalne zachowania w zespołach genetycznych. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 39, s. 572-588.
- Moss, J., Howlin, P., Hastings, RP, Beaumont, S. & Griffith, G. (2013). Zachowania społeczne i charakterystyka zaburzeń ze spektrum autyzmu w zespołach Angelmana, Cornelia de Lange i Cri du Chat. *American Journal on Intellectual and Developmental Disabilities*, lipiec 262-83.
- J. Nguyen, K. Qualmann, R. Okashah, A. Reilly, Aleksiejew, M. i Campbell, D. (2015). Usunięcie 5p: aktualna wiedza i przyszłe kierunki. *American Journal of Medical Genetics*, 169C, s. 224-238
- Internetowe dziedziczenie Mendla w człowieku (2010). Cri-du-chat Zespół. Uniwersytet Johna Hopkinsa. <http://omim.org/wpis/123450>
- K. Pituch, V. Green, R. Didden, L. Whittle, M. O'Reilly, Lancioni, G. i Sigafos, J. (2010). Priorytety edukacyjne dla dzieci z zespołem Cri-du-Chat. *Journal of Developmental and Physical Disability*, 22 (65), s. 65-81. Doi: 10.1007/s10882-009-9172-6
- Pizzamiglio, MR, Volpe, C. i Piccardi, L. (2013). podłużny badanie w nietypowym profilu Cri-du-chat: opis pojedynczego przypadku. *Opisy przypadków w medycynie klinicznej*, 2, 2, doi: <http://dx.doi.org/10.4236/crcm.2013.22027>.
- Rodriguez-Caballero, A., Torres-Lagares, D., Rodriguez-Perez, A., Serrera-Figallo, M., Hernandez-Guisado, J. i Machuca-Portillo, G. (2010). Zespół Cri du Chat: krytyczna recenzja. *Journal of Medicina Oral, Patologia Oral, Cirugia Bucal*. 15 (3), s. 473-478. Doi: 10.4317/medoral.15.e473
- Ross-Collins, M. i Cornish, K. (2002.) Badanie występowanie stereotypii, samookaleczeń i agresji u dzieci i młodych dorosłych z zespołem Cri du Chat. *Journal of Intellectual Disability Research*, 46 (2), s. 133-140.
- Sardina, JM, Walters, AR, Singh, KE, Owen, RX i Kimoni, VE (2013). Poprawa typowego fenotypu poznawczego u pacjenta z delecją 5pter związaną z Syndrom Cri du Chat oprócz częściowego zduplikowania CTNND2. *Am J Med Genet*, część A 164A: 1761-1764.
- Sarimski, K. (2003). Zachowanie wczesnej zabawy u dzieci z 5p- Zespół (Cri-du-Chat). *Journal of Intellectual Disability Research*, 47 (2), s. 113-120.
- Sweeney, S. (2012). Syndrom Cri du Chat: Prezentacja przypadku i przegląd. *Dziennik Optometrii Behawioralnej*, 23(4).
- Virbalas, J., Palma, G. i Tan, M. (2009). Przeszkody do komunikacji u dzieci z zespołem Cri du Chat. *Journal of Voice*, 26 (6), s. 821.e1-821.e3. Doi: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jvoice.2012.06.005>
- Xi, Z., Geng, Q., Luo, F., Xu, F. i Li, P. (2014). Podwiązanie multipleksowe - zależna amplifikacja sondy i analizy porównawczej hybrydyzacji macierzy w celu diagnostyki prenatalnej nieprawidłowości cytogenetycznych. *Molecular Cytogenetics*, 7, 84. Pobrane z: <http://www.molecularcytogenetics.org/content/7/1/84>



Cri du Chat
Grupa wsparcia
Australii Inc.

**genetic support
network of victoria**
*empowering * connecting * supporting*

Informacje te zostały opracowane dla Cri du Chat Support Group of Australia Inc. przez program wolontariuszy Genetic Support Network of Victoria (Murdoch Children's Research Institute).

Recenzowany przez dr Susan Green, psychologa i rodzica CDCS, Susan Green and Associates, dr Stephen WITHERS, pediatrycznego genetyka klinicznego, Gold Coast Paediatrics i profesora nadzwyczajnego Honey Heussler, pediatra ds. rozwoju i zachowania, University of Queensland.



Australian Government
Department of Social Services

Dystrybucja informacji dla profesjonalistów została sfinansowana przez Better Start for Children with a Disability, Department of Social Services.

Publikacja przygotowana przez JMAdvertising.

Wersja:Wydanie I Sierpień 2017.

Zastrzeżenie.Chociaż dołożono wszelkich starań podczas jej przygotowania i oczekuje się, że czytelnicy uznają publikację za użyteczną, Cri du Chat Support Group of Australia Inc. nie ponosi żadnej odpowiedzialności za jakiegokolwiek obrażenia, straty lub szkody rzekomo wynikające z wykorzystanie, zastosowanie lub poleganie na tej publikacji lub jej zawartości, w całości lub w części. Każda osoba lub organ korzystający z tej publikacji robi to za wiedzą i z zastrzeżeniem niniejszego zastrzeżenia.

