

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat



Narodowy Protokół Diagnostyki i Opieki (PNDS)

Monosomia 5szt

(dawna nazwa: zespół Cri du Chat)

Szpital Uniwersytecki w Rennes

Centrum referencyjne „Nieprawidłowości i zespoły rozwojowe wady rozwojowe” Zachodu (CLAD-OUEST)
Sektor AnDDI-Rares

Centrum Referencyjne ds. Niepełnosprawności Inteluktualnej z Rzadkich Przyczyn (CRDI)
ze Szpitala Uniwersyteckiego w
Rennes z sektora DéfiScience



Tekst PNDS

lipiec 2022 r

Koordynatorzy:

- Prof. Sylvie ODENT
- dr Nolwenn JEAN-MARCAIS
- dr Paweł ROLLIER

Zawartość

WYKAZ SKRÓTÓW.....	4
PODSUMOWANIE DLA LEKARZA PROWADZĄCEGO	5
TEKST PNDS.....	8
1 WSTĘP.....	8
2 CELE KRAJOWEGO PROTOKOŁU DIAGNOSTYCZNO-PIELĘGNACYJNEGO....	9
3 DIAGNOZA I WSTĘPNA OCENA	10
3.1 Cele	10
3.2 Specjaliści zaangażowani w diagnostykę i obserwację.....	10
3.3 Prezentacja kliniczna	10
- Podsumowanie syndromiczne.....	10
- Okres noworodkowy i pierwszy rok życia	12
- Cechy morfologiczne twarzy	12
- Zaburzenia neurorozwojowe	13
- Wzrost	14
- Wrodzone wady rozwojowe i uszkodzenia przez układy	14
3.4 Okoliczności odkrycia / Podejrzenie diagnozy	16
3.5 Potwierdzenie diagnozy/diagnostyka różnicowa	16
3.6 Wstępna ocena / Poszukiwanie chorób współistniejących / Ocena rokowania.....	17
3.7 Poszukiwanie przeciwwskazań do zabiegu	19
3.8 Ogłoszenie rozpoznania i poinformowanie pacjenta	19
3.9 Poradnictwo genetyczne	20
4 POSTĘPOWANIE TERAPEUTYCZNE I OBSERWACJA	22
4.1 Cele	22
4.2 Zaangażowani profesjonaliści (i metody koordynacji)	22
4.3 Postępowanie terapeutyczne (farmakologiczne i inne)	25
- Opieka nad noworodkiem	25
- Postępowanie w wadach serca i obserwacja kardiologiczna	26

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

- Leczenie i obserwacja zaburzeń trawiennych	26
- Postępowanie i obserwacja w przypadku nieprawidłowości układu moczowo-płciowego	26
- Postępowanie i obserwacja zaburzeń wzrostu i dojrzewania	26
- Postępowanie i monitorowanie zaburzeń czucia	26
- Opieka i obserwacja ortopedyczna	27
- Opieka i obserwacja stomatologiczna	27
- Postępowanie w przypadku zaburzeń neurorozwojowych i niepełnosprawności	28
- Bieg życia	35
- Inni.....	37
4.4 Rytm i treść konsultacji.....	37
4.5 Edukacja terapeutyczna i modyfikacja stylu życia (indywidualnie)	39
5 INFORMACJE I „PRZYDATNE KONTAKTY”	39
5.1 Korzystanie z asocjacji pacjentów	39
5.2 Zasoby na terytorium	40
- Oddziałowa Platforma Koordynacji i Poradnictwa dla Zaburzeń Neurorozwojowych (PCO TND) (patrz 4.3.9)	40
- Społeczności 360	40
- Mechanizmy wspomagające koordynację (DAC)	41
- Centra Usług Outsourcingowych i Kompetencyjnych (PCPE)	41
- Regionalne Platformy Wiedzy na temat Rzadkich Chorób (PEMR)	42
- Rzadkie zespoły sztafetowe z handicapem (ERHR).....	46
6 ZAŁĄCZNIKI	48
6.1 Załącznik nr 1. Lista uczestników.....	48
6.2 Załącznik 2. Dane teleadresowe	50
6.3 Dodatek 3. Ilustracje rysów twarzy	56
6.4 Aneks 4. Krzywe wzrostu	58
6.5 Dodatek 5. Regiony krytyczne w 5p	63
7 ODNIESIENIA BIBLIOGRAFICZNE.....	64

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

Lista skrótów

-	ACPA	Analiza chromosomów na chipie DNA
-	DNA	Kwas dezoksyrybonukleinowy
-	AAH	Zasiłek dla osoby dorosłej niepełnosprawnej
-	AEEH	Zasiłek edukacyjny na dziecko niepełnosprawne
-	AESH	Towarzystwo uczniom niepełnosprawnym (wcześniej asystent życia szkolnego AVS) Codzienny
-	AJPP	zasiłek na opiekę rodzicielską Opieka
-	ALDA	długoterminowa
-	MAMA	Pozwolenie na dopuszczenie do obrotu
-	AAC	Alternatywne i rozszerzone (lub ulepszone) centrum komunikacyjne dla
-	CAMSP	wczesnych działań medyczno-społecznych
-	CIA	Komunikacja międzyprzedsiębiorstwa
-	CIV	Komunikacja międzykomorowa
-	UBRANY	Centrum kompetencyjne i informacyjne
-	CPM	Centrum medyczno-psychologiczne Centrum
-	CMPP	medyczno-psycho-edukacyjne Zakład
-	EMI	medyczno-pedagogiczny
-	RYBA	Fluorescencyjny <i>Na miejscu</i> Hybrydyzacja - Fluorescencyjna hybrydyzacja in
-	MDPH	situ Dom wielorodzinny dla osób niepełnosprawnych
-	MEOPA	Równomolowa mieszanina tlenu i podtlenku azotu
-	MLPA	Multipleksowa amplifikacja sondy zależna od ligacji - Multipleksowa amplifikacja sond zależnych od ligacji
-	obr./min	Medycyna Fizyczna i Rehabilitacja
-	ENT	Otorynolaryngolog
-	komputer	Obwód głowy
-	PCH	Świadczenie z tytułu niepełnosprawności
-	PCO TND	Wydziałowa Platforma Koordynacji i Orientacji dla Zaburzeń Neurorozwojowych
-	AEP	Słuchowe potencjały wywołane
-	PECS	System komunikacji wymiany obrazów — System komunikacji wymiany obrazów
-	CSLP	Bieguny Umiejętności i Usług Outsourcingowych
-	PNDS	Krajowy Protokół Diagnostyki i Opieki
-	GERD	Refluks żołądkowo-przełykowy
-	SESAD	Specjalna edukacja i opieka domowa Syndrom Cri
-	SCdC	du Chat
-	TDI	Zlokalizowana Jednostka ds. Zaburzenia
-	ULIS	Rozwoju Intelktualnego ds. Edukacji
-	RSV	Włączającej Syncytialny wirus oddechowy

Podsumowanie dla lekarza prowadzącego

Monosomia 5p, wcześniej znana jako zespół Cri du Chat (CSdC), jest rzadką chorobą genetyczną spowodowaną częściową delecją segmentu krótkiego ramienia chromosomu 5 (delecja 5p). Ta genetyczna anomalia występuje w 80% przypadków *od nowa* (przypadkowo i nie odziedziczony po rodzicach). Częstość występowania choroby szacuje się na około 1 na 15 000–50 000 urodzeń i częściej dotyka kobiety niż mężczyzn.

- **Charakterystyka zespołu i potwierdzenie diagnostyczne**

Pacjenci mogą prezentować się z kombinacją objawów o dużej zmienności fenotypu, w tym:

- Typowy płacz niemowlęcia, monotony, niski i wysoki;
- Cechy morfologiczne twarzy, zmieniające się wraz z wiekiem, charakteryzujące się mikrocefalią, okrągłą twarzą, szeroką nasadą nosa, hiperteloryzmem, nakątnikiem, szparami powiek skierowanymi w dół i na zewnątrz, opadającymi kącikami ust, mikrognacją, nisko osadzonymi uszami;
- Stałe globalne zaburzenie neurorozwojowe, najczęściej ciężkie, przechodzące w zaburzenie rozwoju intelektualnego o różnym stopniu (od umiarkowanego do ciężkiego), a czasem do braku mowy;
- Epizody bezdechu z sinicą i trudnościami w ssaniu w okresie noworodkowym;
- Niska waga w stosunku do wieku ciążowego i/lub przed- i poporodowy brak rozwoju (często);
- Mniej konsekwentnie komplikacje: Oh
Sercowy;
Oh neurologiczne;
Oh Nerki;
Oh Inne wady rozwojowe: guzki przedtragalne, syndaktylia, spodziectwo, wnetrostwo.

Najczęstszymi objawami klinicznymi są obrazy (poli)wady rozwojowe (szczególne cechy morfologiczne twarzy, charakterystyczny krzyk, małogłowie, opóźnienie wzrostu) z progresją w kierunku globalnego zaburzenia rozwoju neurologicznego lub globalnego zaburzenia rozwoju neurologicznego związanego z twarzą cechy morfologiczne bez wad rozwojowych.

Diagnoza jest potwierdzona lub postawiona przez wykazanie częściowej lub całkowitej delecji krótkiego ramienia chromosomu 5, zawierającego co najmniej jeden region krytyczny między regionami 5p12.2 i 5p15.3.

- **Ścieżka opieki i rola lekarza prowadzącego**

Ścieżka opieki nad osobą z monosomią 5p jest multidyscyplinarna i opiera się na współpracy kilku podmiotów:

- **Lekarz prowadzący** (lekarz rodzinny lub pediatra),

- Lekarze specjaliści:

Oh Genetyk, neurolog dziecięcy/neurolog

Oh W zależności od potrzeb pacjenta: kardiolog/kardiochirurg, gastroenterolog, okulista, laryngolog, nefrolog, endokrynolog, MPR, ortopeda, chirurg trzewny, psychiatra/psychiatra dziecięcy itp.

Oh Profesjonaliści paramedyczni zapewniający opiekę rehabilitacyjną (fizjoterapeuta, psychomotoryk, logopeda, terapeuta zajęciowy, ortoptysta, psycholog/neuropsycholog itp.).

Oh Za koordynację obserwacji i tej opieki odpowiada lekarz prowadzący (lekarz pierwszego kontaktu lub pediatra) w porozumieniu z lekarzem ośrodka referencyjnego lub kompetencyjnego. Anomalie rozwoju sektora.

- **Wsparcie placówki medyczno-społecznej** typu CAMSP, SESSAD i/lub IME jest zalecany do koordynacji i adaptacji rehabilitacji oraz w razie potrzeby do poradnictwa rodzicielskiego. Może być konieczna powiązana psychiatryczna lub psychiatryczna obserwacja dziecka (CMP lub CMPP).

Celem tego PNDS jest umożliwienie wszystkim profesjonalistom zaangażowanym w tę opiekę i obserwację pacjenta z monosomią 5p lepsze zrozumienie wszelkich specyficznych potrzeb związanych z patologią.

- Tempo obserwacji :

W zależności od uszkodzeń prezentowanych przez pacjenta, częstotliwość wizyt kontrolnych w każdej specjalności może się różnić i będzie zależeć od uznania lekarza specjalisty.

Całościowe postępowanie z pacjentem umożliwiające koordynację opieki musi obejmować konsultację w związku z **centrum referencyjne lub kompetencyjne oznaczone jako „Anomalie rozwojowe” (CLAD)** najlepiej co sześć miesięcy w pierwszych 2-3 latach życia, raz w roku w dzieciństwie i okresie dojrzewania oraz co 3-5 lat w wieku dorosłym. Lista ośrodków referencyjnych i kompetencyjnych jest dostępna na stronie internetowej sieci opieki zdrowotnej ds. chorób rzadkich **AndDI-rzadko** (<http://anddi- rares.org/annonce/centres-de-reference-et-de-kompetencja.html>).

- Rola lekarza ogólnego :

- Skierować pacjenta i rodzinę do **centrum referencyjne lub kompetencyjne „anomalii rozwojowych”**. Lub **„Niepełnosprawność intelektualna z rzadkich przyczyn”** »postawić lub potwierdzić diagnozę; Zapewnić zwykłą kontrolę lekarską zgodnie z zaleceniami (monitorowanie przyrostu masy ciała i obwodu czaszki (PKD), monitorowanie rozwoju psychomotorycznego, stosowanie programu szczepień itp.); Badanie przesiewowe pod kątem powikłań związanych z patologią (poszukiwanie skoliozy, hipogonadyzmu, powtarzających się infekcji, zaburzeń zachowania itp.); **Założyć pierwsze elementy rehabilitacji** przy rozpoznawaniu zaburzeń neurorozwojowych **bez czekania** opinia genetyczna lub

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

neuropediatria i potwierdzenie diagnozy: fizjoterapia, psychomotoryka, logopedia i/lub skierowanie pacjenta do lokalnej struktury medyczo-społecznej (oddziałowa platforma koordynacji i orientacji dla zaburzeń neurorozwojowych, CAMSP, CMP, CMPP itp.);

- Koordynuj leczenie wspólnie z ośrodkiem referencyjnym lub kompetencyjnym.
- **Informacje i „przydatne kontakty”**

Aby uzyskać dodatkowe informacje, skonsultuj się z:

- Witryna internetowa Orphanetu: <http://www.orpha.net>
- Strona sektora AndDI-Rares: <http://anddi- rares.org/>
- Strona sektora zdrowia DéfiScience: <https://defiscience.fr/filière/> Strona internetowa Fundacji Jérôme Lejeune: <https://www.fondationlejeune.org/opathies-rares/cri-du-chat/>

Wspomnienia:

- Walentynki APAC: <https://www.valentin-apac.org/>
- Sieć Lucioles: stowarzyszenie osób z poważnym upośledzeniem umysłowym; <https://www.reseaulucioles.org>

Strona internetowa :

- Serwis informacyjny o rzadkich chorobach: <https://forums.opathiesraresinfo.org/syndromecri-chat-monosomie-f332.html>
- Międzynarodowe Stowarzyszenie na rzecz Komunikacji Alternatywnej i Wspomagającej (ISAAC): <https://www.isaac-fr.org/>

Zasoby na terytorium

- Oddziałowa platforma koordynacji i orientacji dla zaburzeń neurorozwojowych (PCO TND)
- Społeczności 360: 0 800 360 360 Systemy
- wspomagające koordynację (DAC)
- [platformy wiedzy na temat rzadkich chorób \(PEMR\) i zagraniczne platformy koordynacji chorób rzadkich](#)
- Drużyny sztafetowe Handicap: <https://www.gnchr.fr/reseau-acteurs-nationauxregionaux-locaux/les-equipes-relais-handicaps-rares>

Tekst PNDS

1. Wstęp

Monosomia 5p (lub zespół Cri du Chat (SCdC)) jest jednym z pierwszych opisanych zespołów chromosomalnych (Lejeune *in.* 1963).

Częstość występowania choroby szacuje się na około 1 na 15 000-50 000 urodzeń (Higurashi i Conen 1971; Niebuhr 1978), przy czym w literaturze stosunek liczby mężczyzn do kobiet wynosi 0,7-0,8/1 (Mainardi *in.* 2006), 1 chłopiec na 3 dziewczynki w bazie danych francuskiego stowarzyszenia osób **Nosiciele nieprawidłowości chromosomalnych „Valentin APAC”** (dane z 2021 r.). Patologię tę zidentyfikowano w różnych grupach populacji, o podobnych cechach niezależnie od pochodzenia etnicznego.

Monosomia 5p jest chromosomalną chorobą genetyczną związaną z delecją, częściową lub całkowitą, krótkiego ramienia chromosomu 5 (ramię 5p). Wielkość delecji jest niezwykle zmienna, od 5 Mb (delecja ograniczona do regionu krytycznego 5p13.3) do 40 Mb, gdy obejmuje całe ramię 5p (Overhauser *in.* 1994; Simonsa *in.* 1995). Dwa krytyczne regiony związane z charakterystyką zespołu to proksymalny region 5p15.3, związany z „cri du chat”, oraz region 5p15.2 związany z osobliwościami morfologicznymi twarzy, małogłowie i opóźnieniem rozwojowym (Kościół *in.* 1995; Zhang *in.* 2005). Wielkość delecji jest na ogół skorelowana z ciężkością fenotypu.

Ta genetyczna anomalia występuje w 80% przypadków *od nowa* (przypadkowo i nie odziedziczone po rodzicach). Stowarzyszenie Valentin APAC przyczyniło się do korekty tego dokumentu i udostępniło szczegóły ze swojej bazy danych, która zawiera listę 350 osób z monosomią 5p.

Monosomia 5p ma następujące cechy fenotypowe, z których niektóre są niespójne:

- Cechy morfologiczne twarzy **stałe** (twarz okrągła w dzieciństwie, hiperteloryzm, epikant, szpary powiekowe skierowane ku dołowi i na zewnątrz, szeroka nasada nosa, nisko osadzone uszy; cechy te zmieniają się wraz z wiekiem wraz z wydłużeniem twarzy, wadami zgryzu, horyzontalizacją szpadów powiekowych;
- Typowy płacz niemowlęcia, monotony, słaby i wysoki;
- małogłowie;
- Stałe zaburzenie rozwoju intelektualnego o różnym stopniu (od umiarkowanego do ciężkiego), z czasem nieobecny językiem;
- Opóźnienie motoryczne, stałe, charakteryzuje się późnym nabywaniem chodzenia (36-50% nabywania po 3 latach);
- Niestaje zaburzenia zachowania, takie jak zaburzenia uwagi z lub bez nadpobudliwości i/lub autoagresji;
- Częste niepowodzenie w rozwoju przed i/lub po urodzeniu;
- Niestaje nieprawidłowości nerek (agenezja nerek, nerka podkowiasta);

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

- Niestaty hipogonadyzm, najczęściej objawiający się u nastolatków i dorosłych.

2 Cele krajowego protokołu diagnostyczno-leczniczego

Celem niniejszego krajowego protokołu diagnostyki i opieki (PNDS) jest wyjaśnienie zainteresowanym specjalistom aktualnego optymalnego postępowania diagnostycznego i terapeutycznego oraz ścieżki opieki nad osobą z monosomią 5p. Jej celem jest optymalizacja i harmonizacja zarządzania i monitorowania tej rzadkiej choroby na terenie całego kraju. Umożliwia także identyfikację specjalności farmaceutycznych stosowanych we wskazaniu nieprzewidzianym w pozwoleniu na dopuszczenie do obrotu (PZ) oraz specjalności, produktów lub usług niezbędnych do opieki nad pacjentem, ale zwykle nieobjętych refundacją lub refundacją.

Niniejsza PNDS może służyć jako punkt odniesienia dla lekarza prowadzącego (lekarza wskazanego przez pacjenta w Caisse Primaire d'Assurance Maladie), w porozumieniu z lekarzami specjalistami, w szczególności przy ustalaniu protokołu opieki wspólnie z doradcą medycznym i pacjentem, w przypadku wniosku o zwolnienie ze współpłacenia za stan pozalastowy oraz o sporządzenie zaświadczenia lekarskiego do dołączenia do akt MDPH (Dom Osób Niepełnosprawnych).

Jednak PNDS nie może uwzględniać wszystkich konkretnych przypadków, wszystkich chorób współistniejących lub powikłań, wszystkich szczególnych cech terapeutycznych, wszystkich protokołów opieki szpitalnej itp. Nie może twierdzić, że możliwe zachowania w zakresie zarządzania są wyczerpujące, ani zastępować indywidualnej odpowiedzialności lekarza wobec pacjenta. Protokół opisuje referencyjne postępowanie z osobnikiem z monosomią 5p. Należy go zaktualizować zgodnie z nowymi zatwierdzonymi danymi.

Niniejsze PNDS sporządzono zgodnie z „Metodą sporządzania krajowego protokołu diagnostyki i opieki nad rzadkimi chorobami” opublikowaną przez francuski Narodowy Urząd ds. Zdrowia w 2012 r. (przewodnik metodyczny dostępny na stronie internetowej HAS: www.has-sante.fr).

Bardziej szczegółowy dokument, który posłużył jako podstawa do opracowania PNDS, obejmujący w szczególności analizę zidentyfikowanych danych bibliograficznych (argument naukowy), dostępny jest na stronach internetowych HAS i FSMR AnDDI-Rares (<http://anddi-raises.org>).

3 Diagnoza i wstępna ocena

3.1 Cele

- Rozważ diagnozę monosomii 5p;
- Potwierdź diagnozę;
- Zapewnij wstępną ocenę, zidentyfikuj choroby współistniejące i oceń dotkliwość;
- Dostarczyć dokładne informacje na temat patologii i udzielić porady genetycznej;
- Określ postępowanie terapeutyczne: medyczne, paramedyczne, edukacyjne i społeczne;
- Poinformuj rodzinę o potrzebie multidyscyplinarnej opieki i regularnej obserwacji oraz zorganizuj taką kontrolę.

3.2 Specjaliści zaangażowani w diagnostykę i obserwację

Wstępną ocenę najczęściej koordynuje genetyk kliniczny lub pediatra z Ośrodka Referencyjnego lub Kompetencyjnego ds. Chorób Rzadkich w **AndDDI-Rzadkie** Lub **WyzwanieNauka** we współpracy z pediatrą lub lekarzem prowadzącym. W zależności od powikłań towarzyszących mogą być zaangażowani inni specjaliści: neuropediatra/neurolog, kardiolog, gastroenterolog, chirurg wisceralny, urolog, okulista, laryngolog, endokrynolog, psychiatra/psychiatra dziecięcy, ortopeda, lekarz rehabilitacji funkcjonalnej, dentysta/ortodonta itp.

Większość osób z monosomią 5p początkowo ma globalne neurorozwojowe zaburzenie nabywania, które przechodzi w zaburzenie rozwoju intelektualnego. W związku z tym, aby zoptymalizować proces uczenia się, trzeba będzie wezwać do rehabilitacji różnych paramedycznych specjalistów: fizjoterapeutę, psychomotorykę, logopedę, psychologa/neuropsychologa, pedagoga specjalistę, terapeutę zajęciowego, ortoptystę, pielęgniarkę, pracownika socjalnego itp.

Postępowanie najczęściej opiera się na wielodyscyplinarnej i multiprofesjonalnej współpracy, za koordynację której odpowiada pediatra, genetyk lub lekarz pierwszego kontaktu, w zależności od wieku pacjenta i rodzaju upośledzenia.

3.3 Prezentacja kliniczna

- **Podsumowanie syndromiczne**

Nie ma formalnych klinicznych kryteriów diagnostycznych ani opublikowanej oceny klinicznej dla monosomii 5p. Diagnoza jest zwykle podejrzewana przez

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

charakterystyczna morfologia twarzy i płacz związany z wadami rozwojowymi i/lub zaburzeniami neurorozwojowymi. Analiza DNA przeprowadzona przez ACPA na prenatalnych lub postnatalnych znakach wywoławczych może również umożliwić postawienie diagnozy bez wzmianki o niej.

Cechy kliniczne najczęściej związane z monosomią 5p to:

- specyficzne cechy morfologiczne twarzy, małogłowie i typowy krzyk (zob [3.3.3 Załącznik 3](#));
- zaburzenia neurorozwojowe (zob [3.3.4](#));
- zespół polimalformacyjny (zob [3.3.6](#)) z możliwym uszkodzeniem serca, nerek, przewodu pokarmowego, narządów płciowych;
- głuchota: najczęściej przenoszona (przy nawracających infekcjach ucha), rzadziej percepcja, z ryzykiem nasilenia zaburzeń behawioralnych i językowych;
- powikłania okulistyczne, takie jak zez, krótkowzroczność, zaćma;
- opóźnienie wzrostu (tzw [3.3.5](#) i konkretne wykresy wzrostu w [Załącznik 4](#));
- trudności z jedzeniem;
- uporczywe zaparcia, epizody okluzyjne;
- nawracające infekcje dróg oddechowych i laryngologicznych;
- skolioza.

Ryzyko zgonu we wczesnym dzieciństwie jest wyższe niż w populacji ogólnej. Na kohorcie 220 osób zgłoszonych przez Mainardi *in.*(2006), 5% pacjentów zmarło przed ukończeniem 6 roku życia, w tym 45% w pierwszym miesiącu życia, w szczególności w następstwie infekcji dróg oddechowych i powikłań związanych z wadą serca. Ryzyko śmierci było znacznie wyższe w kontekście nie zrównoważonej translokacji z monosomią 5p. Większość tych zgonów miała miejsce przed 1983 r. Od czasu poprawy wczesnego leczenia, w szczególności chorób laryngologicznych i układu oddechowego, zgony częściej występują w wieku dorosłym. Stowarzyszenie pacjentów Valentin APAC zgłasza 3 zgony u 3 dorosłych pacjentów z monosomią 5p, związane z niedrożnością jelit w kontekście uporczywych zaparć (dane niepublikowane). Podobnie jak w przypadku wielu upośledzeń umysłowych, uporczywe zaparcia mogą być komplikowane przez niedrożność jelit.

Ponieważ wiele genów znajduje się na krótkim ramieniu chromosomu 5p, monosomia 5p grozi ujawnieniem patologii recesywnej z superdodatkiem. W szczególności współwystępowanie monosomii 5p i pierwotnej dyskinezy rzęsek związane z *DNAH5*(5p15.2), łącząc zapalenie zatok, zapalenie ucha, zapalenie płuc i niepłodność męską.

- **Okres noworodkowy i pierwszy rok życia**

Prezentacja przy urodzeniu na ogół obejmuje skojarzenie:

- typowy płacz (95,9%), tak brzmiała historyczna nazwa zespołu;
- niska waga w wieku ciążowym;
- małowłowie;
- cechy morfologiczne twarzy (opisane poniżej).

Możliwe powikłania przy porodzie to:

- słaba adaptacja do życia pozamacicznego z niedotlenieniem lub sinicą;
- trudności w ssaniu i karmieniu;
- hipotonia.

Globalne zaburzenie neurorozwojowe staje się widoczne w pierwszym roku życia.

Nawracające infekcje dróg oddechowych i jelit są zgłaszane w pierwszych latach życia, chociaż nie udowodniono zwiększonej podatności na infekcje.

- **Cechy morfologiczne twarzy**

Prawie 80-90% osób z monosomią 5p ma sugestywne cechy morfologiczne twarzy, chociaż mogą one być mniej lub bardziej zaznaczone w zależności od osoby (Mainardi *in.*2006; Nevada *in.*2021). Ewoluuja i zmieniają się wraz z wiekiem pacjentów.

Cechy te obejmują u małego dziecka:

- małowłowie;
- okrągła twarz ;
- wyraźne przednie guzy;
- szeroki korzeń nosa;
- szpary powiekowe skierowane w dół i na zewnątrz;
- hiperteloryzm;
- epikant;
- krótka filtrum;
- usta z opadającymi kącikami;
- nisko osadzone uszy;
- mikroretrognatyzm;
- ostrołukowy pałac.

Rzadziej zgłaszano guzki przeduszne, nieprawidłowości narządów płciowych, takie jak spodziectwo i wnętrostwo, oraz nieprawidłowości kończyn (syndaktylie, skrócenie kości śródstopia i śródrezcza, dające wrażenie krótkich dłoni i stóp).

Wraz z wiekiem zmieniają się cechy morfologiczne twarzy: twarz wydłuża się, łuki brwiowe stają się bardziej widoczne, szpary powiekowe

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

stają się poziome, dolna warga pogrubia się i mogą pojawić się przedwczesne ubytki (przedwczesne siwienie włosów) (Van Buggenhout *in.*2000). Wady zgryzu są powszechne.

Ilustracje zaczerpnięte z literatury są dostępne w [Załącznik 3](#).

- **Zaburzenia neurorozwojowe**

Prawie wszystkie osoby z monosomią 5p mają zaburzenia neurorozwojowe.

- **Nabytki neuromotoryczne**

Hipotonię obserwuje się u większości (>70%) dzieci w momencie rozpoznania.

Ograniczone dane dotyczące akwizycji neuromotorycznych wskazują na znaczne globalne upośledzenie rozwoju neurologicznego i upośledzenie rozwoju intelektualnego u wszystkich pacjentów. Nasilenie zaburzenia neurorozwojowego jest globalnie skorelowane z rozmiarem delecji 5p i możliwym powiązaniem innych nieprawidłowości chromosomalnych. U dzieci z izolowaną delecją 5p średni wiek nabywania umiejętności chodzenia wynosi od 3 do 5 lat. Zgodnie z opublikowaną serią, wszystkie osoby dotknięte chorobą w końcu zaczynają chodzić. Język mówiony jest mocno opóźniony, a mediana wieku formowania zdań wynosi 5,5 roku. Około 50% dzieci potrafi wypowiadać krótkie zdania do 5,5 roku życia, a większość do 10 roku życia. Około 50% dzieci potrafi samodzielnie jeść łyżeczką w wieku 3,5 roku i ubierać się w wieku 5 lat. Chociaż te dzieci mają poważne zaburzenia neurorozwojowe, robią stałe postępy w swoich nabytkach.

Trudności w zakresie języka przeważają po stronie ekspresyjnej języka bardziej niż po stronie receptywnej.

Rokowanie jest lepsze u osób, które przeszły wczesną rehabilitację, zwłaszcza w zakresie ulepszonej lub wzmocnionej komunikacji alternatywnej (zob [4.3.9](#)).

Wraz z wiekiem pojawia się wzmożone napięcie mięśniowe i bardziej widoczna staje się małowłowie.

- **Padaczka**

Napady padaczkowe są rzadkie i mogą wystąpić w każdym wieku. Padaczka dotyka 10-15% osób.

- **Problemy z zachowaniem**

Dzieci z monosomią 5p są najczęściej opisywane jako „miłe i czułe”. Nadpobudliwość występuje u około 50% pacjentów. Problemy z uwagą są powszechne. Mogą występować zaburzenia interakcji i relacji.

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

Zaburzenia zachowania rozwijają się do zaburzeń ze spektrum autyzmu od okresu dojrzewania i młodych dorosłych ze stereotypowymi gestami (rytmiczne kołysanie głową, ciałem i/lub kończynami, skręcanie i manipulowanie przedmiotami) oraz echolalicznymi werbalizacjami) odnotowanymi w ponad 80% przypadków. Częste są zachowania autoagresywne (>80% w kohorcie brytyjskiej), jak również zachowania heteroagresywne (>70% w tej samej kohorcie).

W 70% przypadków zgłaszane są również zaburzenia deficytu uwagi z nadpobudliwością.

Stereotypy, samookaleczenia i heteroagresywność wydają się być podstawowymi cechami zespołu w wieku dorosłym, które mają silny wpływ na jakość życia pacjenta i jego otoczenia. Ten rodzaj zachowania wynika nie tylko z możliwych frustracji występujących u osoby niekomunikującej się, ponieważ pojawia się również u osób, które skorzystały z komunikacji alternatywnej i rozszerzonej (dane stowarzyszenia pacjentów).

- Wzrost

Dzieci z monosomią 5p mają niską wagę jak na wiek ciążowy i poporodowy brak rozwoju (Marinescu *in.* 2000; Collins i Eaton-Evans 2001). Wzrost obwodu czaszki wynosi średnio około 2_{cz} percentyla, a wzrost masy ciała wynosi średnio około 5_{cz} percentyl. Wpływ na wzrost jest mniej istotny niż na masę ciała od urodzenia do 2 roku życia u obu płci. Utrata masy ciała w wieku dorosłym jest wyraźniejsza u chłopców niż u dziewcząt.

Niską wagę można przypisać trudnościom w karmieniu i refluksowi żołądkowo-przełykowemu, które są bardzo częste w pierwszym roku życia. Nastolatki i dorośli zachowują raczej szczupłą sylwetkę (Niebuhr 1979).

- Wrodzone wady rozwojowe i uszkodzenia przez układy

- laryngologiczne i oddechowe

U niemowląt występuje typowy płacz, od którego nazwa zespołu początkowo była ostra, słaba i monotonna (występuje u 95% osób). Krzyk ten występuje w okresie noworodkowym, a następnie zanika. Ten charakterystyczny krzyk, zwany cri du chat, ma prawdopodobnie mieszane pochodzenie, związane z wadami rozwojowymi krtani i nagłośni, ale także strukturalnymi i czynnościowymi anomaliami neurologicznymi (Niebuhr 1978). Krzyk ten szybko znika po okresie noworodkowym. Wady rozwojowe podstawy czaszki sugerują nieprawidłowości w obszarze tyłomózgowia i krtani w okresie embrionalnym (Kjaer i Niebuhr 1999).

Pacjenci z monosomią 5p są często podatni na infekcje dróg oddechowych (52% we włoskiej kohorcie retrospektywnej) i infekcje laryngologiczne (zapalenie ucha: 15% w tej samej kohorcie) (Mainardi *in.* 2006). Infekcje te, zwłaszcza układu oddechowego,

może wymagać hospitalizacji. W przypadku częstych i ciężkich infekcji należy szukać niedoboru odporności.

Nieprawidłowości morfologiczne krtani i szczególne cechy morfologiczne, zwłaszcza szczęki, są odpowiedzialne za zmniejszenie drożności górnych dróg oddechowych, co predysponuje te osoby do bezdechu sennego (Corcuera-Flores *in.2016*).

- **Nieprawidłowości okulistyczne**

Rozbieżny zez (egzotropia) jest powszechny (35-44,7%), podobnie jak krótkowzroczność i astygmatyzm. Opisano rzadkie przypadki wrodzonej zaćmy i retinopatii. Opisano nadwrażliwość źrenic na metacholinę i oporność na leki rozszerzające źrenice (Howard 1972).

- **Zaburzenia kostno-stawowe i więzadłowe**

Często zgłaszana jest skolioza (>40%) (Mainardi *in.2006*; Takebayashiego *i in.2006*). Zwykle pogarsza się to w ciągu kilku miesięcy w okresie dojrzewania. (Takebayashi *in.2006*).

- **Żołądkowo-jelitowe i brzuszne**

Zaburzenia mają charakter bardziej funkcjonalny niż malformacyjny. Nadreprezentacja zaburzeń pasażu, takich jak zaparcia (>20% przypadków), a także trudności w jedzeniu z refluksem żołądkowo-przełykowym i zwracaniem pokarmu (>10% przypadków) (Mainardi *in.2006*).

W wieku dorosłym nieznajomość chronicznych i uporczywych zaparć, zwłaszcza u osób o słabych umiejętnościach komunikacyjnych, może prowadzić do niedrożności jelit.

- **Układ sercowo-naczyniowy**

Wady serca stwierdza się u około 35% nosicieli (Nevadoi *in.2021*). Te anomalie nie są specyficzne i znajdujemy na pierwszym miejscu CIV/CIA, przetrwałość przewodu tętniczego i tetralogie Fallota (Hillsai *in.2006*).

- **Wady rozwojowe ośrodkowego układu nerwowego**

Wady rozwojowe podstawy czaszki sugerują nieprawidłowości w obszarze tyłomózgowia i krtani w okresie embrionalnym (Kjaer 1998; Kjaer i Niebuhr 1999).

Dostępne w piśmiennictwie przypadki kliniczne opisują niespecyficzne wady mózgowe, takie jak hipoplazja pnia mózgu, najczęściej na poziomie mostu, związana lub nie z niedorozwojem mózdzku (lub robaka), zanik istoty białej, choroba mózdzku, dysgeneza ciała modzelowatego, malformacja Dandy'ego-Walkera, niedorozwój konarów

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

Średni mózdzek, poszerzenie komór, torbiel międzypółkulowa mózdzku, torbiel pajęczynówki (Villai *in.*2020; Kato *in.*2011).

- Nieprawidłowości narządów płciowych i nerek

Wnętrostwo może być obecne przy urodzeniu, ale rzadko występuje u nastolatków (operacja wnętrostwa w ~6% przypadków). Rozwój seksualny jest zwykle prawidłowy u obu płci.

- Nieprawidłowości dentystyczne

Wady zgryzu i nieprawidłowe ustawienie zębów są częste (>40%), zwłaszcza wraz z rozwojem cech morfologicznych twarzy. Większość osób ma chorobę przyzębia z kamieniem w co najmniej jednej ćwiartce jamy ustnej (Corcuera-Flores *in.*2016). Odsetek osób z ubytkami jest wyższy niż w populacji ogólnej.

3.4 Okoliczności odkrycia / podejrzenie diagnozy

Nie ma specyficznego objawu przedporodowego sugerującego monosomię 5p podczas ciąży, ale można ją prawdopodobnie zdiagnozować na podstawie analizy chromosomów na chipie DNA (ACPA) podczas badania przedporodowego niespecyficznej nieprawidłowości ultrasonograficznej (opóźnienie wzrostu, choroba serca itp.) . Prenatalna kontrola ultrasonograficzna może również nie być godna uwagi.

Po urodzeniu monosomię 5p można wywołać w 3 głównych okolicznościach:

- Albo przedwcześnie przed zniekształconym obrazem;
- Albo przed hipotonią, globalnym zaburzeniem neurorozwojowym lub zaburzeniem rozwoju intelektualnego;
- Lub małą wagą dla wieku ciążowego.

W tych 3 okolicznościach obecność cech morfologicznych i szczególnie krzyk od urodzenia sugerują zespół i mogą natychmiast wskazywać na patologię.

3.5 Potwierdzenie diagnozy / Diagnostyka różnicowa

Gdy podejrzewa się diagnozę, można ją potwierdzić na poziomie molekularnym po wykazaniu heterozygotycznej delecji w locus 5p, niosącej przynajmniej krytyczne regiony zespołu (zlokalizowane w 5p15.2-5p15.3), przez ACPA, kariotyp z FISH specyficznym dla tego regionu lub MLPA.

Kilka innych zespołów genetycznych związanych z osobliwościami morfologicznymi twarzy (często odrębnymi), wrodzonymi wadami rozwojowymi i/lub zaburzeniami

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

rozwój intelektualny może reprezentować diagnozę różnicową monosomii 5p:

- zespół Mowata-Wilsona;
- zespół Wolfa-Hirschhorna;
- Monosomia 1p36;
- Mikrodelecja 17q21 (zespół Koolen-De Vries).

3.6 Wstępna ocena / Poszukiwanie chorób współistniejących / Ocena rokowania

Po wykryciu lub potwierdzeniu rozpoznania monosomii 5p należy przeprowadzić wstępne badania w celu wyszukania konkretnych ataków zespołu lub powikłań, które nie zostały jeszcze odkryte lub zbadane. Ocena ta uzależniona jest od wieku pacjenta w chwili postawienia diagnozy, badań, które już wcześniej miał i pozwoli na dostosowanie jego opieki i obserwacji lekarskiej.

Narząd/układ	Cel oceny	Szczegóły oceny
Rozwój wzrost-waga	Wyszukiwanie opóźnienie/spowolnienie wzrostu	Pomiar wzrostu, wagi, obwodu głowy Wykreśl krzywe wzrostu Szukaj niedoboru witamin
Układ sercowo-naczyniowy	Wyszukaj wada serca	Osluchiwanie w konsultacji Konsultacja kardiologiczna, EKG, echokardiografia
Trawienny	Poszukuję historii zaparć	Badanie W razie potrzeby konsultacja gastroenterologiczna
	Ocena zaburzeń jamy ustnej	Badanie Ocena wg logopeda/fizjoterapeuta/terapeuta zajęciowy/ Może być konieczna dodatkowa ocena przez specjalistę psychologa
neurologiczne -	Wyszukiwanie argumentów na zajęcie	Badanie EEG, jeśli istnieje podejrzenie padaczki

Monosomia PND5 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

Poznawanie		Leczenie przez neuropediatrę
	Wskazania MRI mózgu	Małogłowie, nieprawidłowe ruchy, padaczka, chód nabyty po 2 latach (poszukiwanie nieprawidłowości korowych)
	Ocena neurorozwoj (Ocena motoryczna, socjoadaptacyjna, poznawcza i językowa)	Diagnostyka w zakresie psychomotoryki, logopedii, terapii zajęciowej Ocena funkcjonalna w psychologii/neuropsychologii/neuropsychologii w celu określenia orientacji i zindywidualizowanego projektu z wdrożeniem adaptacji szkolnych i/lub orientacja w placówce medyczno-społecznej (SESSAD, PMO, IME itp.)
	Wyszukaj zaburzenia snu	Konsultacja w specjalistycznym ośrodku snu i/lub opinia neuropediatria i polisomnografia w razie potrzeby
Psychiatryczny	Szukaj problemów behawioralnych,	Badanie Ocena przez a psycholog/neuropsycholog lub w razie potrzeby psychiatra dziecięcy, pedagog specjalistyczny (we współpracy z innymi opiekunami)
Płciowy Nerkowy Moczowy	Ocena spodzietwo i/lub wnętrstwo	Badanie lekarskie USG jąder w razie potrzeby W razie potrzeby konsultacja chirurgii wisceralnej/urologicznej
	Szukaj nieprawidłowości nerek	USG jamy brzusznej i nerek
Okulistyczny	Szukaj zezów, zaburzeń widzenia, a nawet wad rozwojowych okular	Badanie lekarskie Konsultacja okulistyczna
kostno-stawowe	Wyszukiwanie anomalii staw lub skolioza	Badanie lekarskie W razie potrzeby prześwietlenie kręgosłupa W razie potrzeby konsultacja ortopedyczna
ENT	Wyszukaj niedosłuch	audiogram konsultacja laryngologiczna

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

zdrowie jamy ustnej	Wyszukiwanie anomalii dentystyczny, źle implantacja, próchnica	Badanie lekarskie Konsultacja stomatologiczna W razie potrzeby konsultacja ortodontyczna
Immunologiczny	Poszukaj koncepcji nawracające infekcje	Badanie Ocena odporności i konsultacja immunologiczna, jeśli to konieczne

3.7 Poszukiwanie przeciwwskazań do zabiegu

Nie ma specyficznego leczenia.

Postępowanie musi być objawowe i dostosowane do potrzeb każdego pacjenta.

3.8 Ogłoszenie rozpoznania i poinformowanie pacjenta

Ogłoszenie diagnozy musi nastąpić podczas dedykowanej konsultacji, w odpowiednim środowisku, najlepiej w obecności obojga rodziców lub opiekunów. Może to być osoba zlecająca analizę molekularną, która umożliwiła ustalenie lub potwierdzenie diagnozy, ekspert od monosomii 5p, jeśli nie jest osobą zlecającą oraz, w zależności od kontekstu, inna osoba z zespołu (psycholog, doradca genetyczny, pielęgniarka itp.).

Zawiera informacje ogólne:

- O chorobie, jej głównych objawach i związanych z nimi powikłaniach;
- O możliwościach opieki multidyscyplinarnej i potrzebie regularnego monitorowania;
- O różnych wynikach badań genetycznych, biologicznych i/lub paraklinicznych;
- W sprawie sposobu przenoszenia i poradnictwa genetycznego, którym należy się zająć, chociaż można to zrobić bardziej szczegółowo później.

Wskazana jest interwencja psychologa, bądź w trakcie konsultacji komunikatu, bądź bezpośrednio po iw ramach kontynuacji.

Możliwa jest zdalna konsultacja lekarska lub obserwacja psychologiczna.

Rodzinie podaje się dane kontaktowe stowarzyszeń pacjentów.

Jeżeli pacjent nie korzystał już ze 100% pokrycia (ALD) i uznania jego niepełnosprawności z gabinetu danej osoby

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

(MDPH) należy podjąć te kroki, aby koszty poniesione na monitoring medyczny, dodatkowe badania i rehabilitację były refundowane przez podstawową kasę chorych, a pacjent i jego rodzina mogli korzystać ze świadczeń dodatkowych.

3.9 Poradnictwo genetyczne

Monosomia 5p jest patologią pochodzenia genetycznego wtórną do chromosomalnej delecji regionu 5p.

Rozmiar delecji może wahać się od 5 Mb (delecja ograniczona do krytycznego regionu zespołu, przy 5 p13) do dużej delecji obejmującej całe krótkie ramię chromosomu 5 (delecja > 40 Mb). Nasilenie patologii jest na ogół skorelowane z rozmiarem delecji 5p (Wilkinsi *in.1983*). W literaturze zaproponowano korelacje genotypowo-fenotypowe między usuniętymi regionami a objawami związanymi z monosomią 5p (Overhauseri *in.1994*; Gerszi *in.1995*; Kościółci *in.1995*; 1997; Simmonsa *in.1995*) ([Dodatek 5](#)):

- Region dystalny 5p15.3: opóźnienie językowe;
- Proksymalny region 5p15.3: charakterystyczny płacz;
- Region 5p15.2: szczególne cechy morfologiczne twarzy, małogłowie, poważne globalne zaburzenie neurorozwojowe;
- Region 5p15.1: łagodne globalne zaburzenie neurorozwojowe;
- Proksymalny region 5p14: umiarkowane do ciężkiego globalne zaburzenie neurorozwojowe, małogłowie.

Cytogenetycznie u 77,5% osób występuje terminalna delecja krótkiego ramienia chromosomu 5, u 8,75% delecja śródmiąższowa, u 5% wystąpiła translokacja niezrównoważona *od nowa*, 3,75% niezrównoważona translokacja wtórna do translokacji rodzinnej. Istnieją również rzadkie przypadki mozaiki konstytucyjnej (<4%) i perycentrycznej nierównowagi inwersji (<1%) (Mainardi *in.2006*). W 80-90% przypadków delecja jest przenoszona przez chromosom pochodzenia ojcowskiego (Overhauseri *in.1990*).

W kontekście translokacji niezrównoważonej współwystępowanie monosomii 5p i częściowej trisomii innego chromosomu pogarsza i modyfikuje obraz kliniczny.

Monosomia 5p jest na ogół pochodzenia przypadkowego (>80% przypadków), konieczne jest uzupełnienie dochodzenia rodzinnego rodziców przypadku indeksowego. To badanie rodzinne jest przeprowadzane na podstawie kariotypu i FISH. Pozwala to zidentyfikować przypadki, w których zrównoważona anomalia chromosomalna (translokacja, inwersja) byłaby obecna u rodzica i sprzyjałaby wystąpieniu i/lub nawrotowi patologii chromosomalnej.

Poradnictwo genetyczne omawiane jest podczas konsultacji wyników. Jeżeli wynik jest podawany przez osobę niebędącą genetykiem, można zaproponować konsultację genetyczną w celu wyjaśnienia sposobu

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

transmisji patologii i ewentualnego wykorzystania diagnostyki prenatalnej dla wszystkich nowych planów ciąży.

Jeśli kariotyp każdego z rodziców jest prawidłowy, ryzyko nawrotu przyszłej ciąży jest bardzo niskie, z zastrzeżeniem mozaicyzmu linii zarodkowej (ryzyko niskie do znikomego, teoretycznie szacowane na około 1%). Ryzyko to jest większe, jeśli u jednego z rodziców występuje zrównoważona aberracja chromosomalna (ryzyko zależy od charakteru i wielkości anomalii oraz wszelkich innych zaangażowanych chromosomów: około 8% dla wszystkich anomalii łącznie na podstawie danych francuskiego stowarzyszenia). Na życzenie pary diagnostykę prenatalną można zorganizować od 12SA poprzez biopsję trofoblastu lub od 16SA poprzez punkcję płynu owodniowego (dokładne terminy mogą się nieznacznie różnić w zależności od zespołów wykonujących zabieg).

Ponieważ diagnostyka preimplantacyjna jest uzasadniona tylko w sytuacjach, w których ryzyko nawrotu jest wysokie, tę opcję leczenia można rozważyć tylko wtedy, gdy jedno z rodziców jest nosicielem mozaiki lub rearanżacji chromosomalnej.

W przypadku pacjenta dotkniętego chorobą istnieje teoretyczne ryzyko przeniesienia patologii na potomstwo w wysokości 50%, ale w literaturze nie opisano żadnego pacjenta z monosomią 5p, który miał dziecko. Ograniczony poziom autonomii, nawet w wieku dorosłym, utrudnia realizację projektu rodzicielskiego.

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

4 Postępowanie terapeutyczne i obserwacja

4.1 Cele

W przypadku braku specyficznego leczenia monosomii 5p, cele terapeutyczne są następujące:

- Postępowanie i monitorowanie wad rozwojowych lub powikłań sercowo-naczyniowych, trawiennych, moczowo-płciowych, dentystycznych, kostno-stawowych (już znanych lub zobjektywizowanych podczas wstępnej oceny patologii);
- Badania przesiewowe i leczenie deficytów neurosensorycznych (wzrokowych i słuchowych);
- Badania przesiewowe i leczenie powikłań neurologicznych;
- Monitorowanie rozwoju neuromotorycznego i psychicznego, wczesne wdrażanie i adaptacja działań rehabilitacyjnych (fizjoterapia, psychomotoryka, logopedia, terapia zajęciowa, psycholog/neuropsycholog);
- Monitorowanie wzrostu odżywienia i masy ciała;
- Zapewnić koordynację monitoringu medycznego i rehabilitacji;
- Poinformuj rodzinę o rozwoju wiedzy.

4.2 Zaangażowani specjaliści (i metody koordynacji)

Profesjonalista zaangażowany	Rola w opiece
Lekarz ogólny i/lub pediatra	Ogólna obserwacja i koordynacja opieki z wdrożeniem rehabilitacji i skierowaniem do odpowiedniej struktury medyczno-społecznej Monitorowanie wzrostu stauro-masy, obwodu głowy Monitorowanie rozwoju psychomotorycznego i neurosensorycznego (wzrok, słuch) Orientacja na swoje struktury socjalizacyjne z mieszanym przyjęciem lub przyjęciem dzieci niepełnosprawnych Stosowanie programu szczepień Badanie przesiewowe w kierunku powiązanych patologii, które mogą pojawić się podczas obserwacji i prośby o eksplorację lub konsultację specjalistyczną
Genetyk kliniczny	Diagnoza, poradnictwo genetyczne, koordynacja, obserwacja

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

Profesjonalista zaangażowany	Rola w opiece
doradca genetyczny	Organizacja diagnostyki prenatalnej Badania przesiewowe krewnych zagrożonych, jeśli to konieczne
Neuropediatra Neurolog	Monitorowanie rozwoju psychomotorycznego Realizacja i koordynacja rehabilitacji Śledzenie edukacji Badania przesiewowe i leczenie padaczki Monitorowanie i leczenie powikłań neurologicznych
Kardiolog	Wtyczka W opłata I podejmować własne kroki Z wady rozwojowe sercowo-naczyniowy
Kardiochirurg	Zarządzanie wadami serca, jeśli to konieczne
gastroenterolog	Zarządzanie i monitorowanie zaburzeń tranzytu i zaburzeń odżywiania
chirurg wisceralny	Zarządzanie wnętrzem Obserwacja pooperacyjna i badanie przesiewowe pod kątem powikłań
Nefrolog, urolog	Zarządzanie i obserwacja anomalii układu moczowo-płciowego
Okulista	Zarządzanie i monitorowanie nieprawidłowości okulistycznych
Otorynolaryngolog (ENT)	Zarządzanie i obserwacja anomalii laryngologicznych, przewlekłego zapalenia ucha środkowego Badanie przesiewowe pod kątem możliwej utraty słuchu
Stomatolog Dentysta Ortodonta	Zarządzanie i monitorowanie anomalii dentystycznych, w razie potrzeby w dostosowanej sieci opieki dentystycznej Systematyczne badania przesiewowe i leczenie próchnicy
Ortopeda Lekarz z reedukacja funkcjonalny	Leczenie i monitorowanie nieprawidłowości kostno-stawowych Walcz z deformacjami
Endokrynolog dziecięcy	Badanie, zarządzanie i monitorowanie patologii wzrostu i masy ciała oraz wzrostu w okresie dojrzewania, jeśli to konieczne
Fizjoterapeuta	Rehabilitacja napięcia osiowego i obwodowego, motoryki dużej i koordynacji

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

Profesjonalista zaangażowany	Rola w opiece
Terapeuta psychomotoryczny Terapeuta zajęciowy	<p>Profilaktyka różnych powikłań ortopedycznych Rehabilitacja zaburzeń posturomotorycznych, motoryki dużej, małej motoryki, zaburzeń jamy ustnej i innych zaburzeń czucia, trudności z uwagą i koncentracją.</p> <p>Adaptacja środowiska w celu promowania codziennej autonomii (dom, szkoła, miejsce pracy, instytucja goszcząca)</p>
Logopeda	<p>Rehabilitacja ustno-mięśniowo-twarzowa (szczególnie w przypadku schorzeń jamy ustnej)</p> <p>Rehabilitacja zaburzeń komunikacji i języka</p> <p>Wdrażanie alternatywnych i rozszerzonych technik komunikacji (AAC) w powiązaniu z opiekunami i środowiskiem szkolno-wychowawczym</p>
Psycholog psychiatra dziecięcy/psychiatra	<p>Ocena możliwych zaburzeń relacji/ASD, powiązanych zaburzeń behawioralnych i psychiatrycznych</p> <p>Kontynuacja psychoterapii</p> <p>Wdrożenie i monitorowanie leczenia odwykowego przez psychiatrę w razie potrzeby</p>
Pedagog	<p>Wskazówki rodzicielskie, promowanie socjalizacji</p>
Pracownik socjalny)	<p>Informacje o prawach i możliwej pomocy (życie codzienne, życie zawodowe rodziców/opiekunów, nauka w szkole, integracja społeczna i zawodowa, główne środki ochronne, rozwiązania zastępcze)</p> <p>Pomoc osobie i opiekunom w skompletowaniu akt w celu uzyskania świadczeń socjalnych związanych z niepełnosprawnością pacjenta, AJPP, AEEH, AAH, PCH oraz uznania statusu opiekuna w razie potrzeby</p> <p>Informacje na temat stowarzyszeń pacjentów i struktur zasobów na danym terytorium</p>

4.3 Postępowanie terapeutyczne (farmakologiczne i inne)

Nie ma specyficznego leczenia farmakologicznego. Leczenie jest objawowe, a wszelkie terapie, które mogą być konieczne, są stosowane w zakresie wskazania i warunków stosowania przewidzianych już w pozwoleniu na dopuszczenie do obrotu.

Protokoły postępowania chirurgicznego w przypadku stwierdzonych wad rozwojowych i leczenia powikłań choroby zazwyczaj nie różnią się od postępowania u dzieci w populacji ogólnej.

W zależności od ogólnego stanu pacjenta przewidywane interwencje chirurgiczne muszą być przedmiotem dyskusji etycznej, aby ocenić oczekiwane korzyści z interwencji w zależności od ryzyka ponoszonego przez pacjenta. Należy przewidzieć bardzo staranne przygotowanie do okresu pooperacyjnego, jeśli pacjent ma zajęcie wielonarządowe lub wieloraką niepełnosprawność. Należy podkreślić ryzyko problemów ze znieczuleniem (trudności z intubacją) związane z wadami rozwojowymi krtani i nagłośni.

- Opieka nad noworodkiem

W momencie rozpoznania zalecana jest ocena wad wrodzonych: USG jamy brzusznej i nerek, USG serca, USG przeziemiączkowe, MRI mózgu, PEA.

Przeniesienie na intensywną terapię lub resuscytację noworodka jest rzadko konieczne. Karmienie piersią jest możliwe. U noworodków z trudnościami w ssaniu i połykaniu rehabilitację schorzeń jamy ustnej należy rozpocząć w pierwszych tygodniach życia.

Nie ma konkretnych zaleceń dotyczących monosomii 5p. Niemniej jednak, ze względu na wady rozwojowe górnych dróg oddechowych, wydaje się rozsądne, aby dzieci te mogły być objęte profilaktyką poprzez *Paliwizumab*(SYNAGIS®) w profilaktyce zapalenia oskrzelików wywołanego przez syncytialny wirus oddechowy (RSV), zwłaszcza u dzieci hospitalizowanych w pierwszych tygodniach życia na oddziale neonatologicznym z powodu trudności w karmieniu lub trudności w oddychaniu i/lub z wrodzoną wadą serca.

Zalecenia Francuskiego Towarzystwa Neonatologicznego z dnia 14.01.2008 dotyczące profilaktyki przeciwciałami monoklonalnymi *Paliwizumab* polecam zaproponować go w szczególności:

- Dzieci w **wiekumniej niż 6 miesięcy** na początku epidemii i prezentujące jedną z następujących patologii: mukowiscydozę, **wady rozwojowe górnych i dolnych dróg oddechowych**, płuca lub klatka piersiowa, przewlekła śródmiąższowa patologia płuc, patologia nerwowo-mięśniowa, nabyta lub wrodzona anomalia odporności;
- Dzieci w **wiekumniej niż 2 lata** na początku epidemii i mając **Hemodynamicznie istotna choroba serca**.

- **Postępowanie w przypadku wad serca i obserwacja kardiologiczna**

W przypadku obecności wrodzonej wady serca postępowanie chirurgiczne lub farmakologiczne nie odbiega od protokołów zwykle stosowanych dla tego samego wskazania w populacji ogólnej. W przypadku współistniejącej choroby serca zalecane będzie szczepienie przeciwko grypie oraz profilaktyka poprzez *Paliwizumab* (SYNAGYS®).

Obserwacja chirurgiczna i kardiologiczna odbywa się w tempie ustalonym przez lekarzy specjalistów.

Jeśli pacjent nie ma wady serca w trakcie oceny przeprowadzonej po rozpoznaniu, nie będzie konieczna systematyczna obserwacja w przypadku braku pojawienia się objawów.

- **Zarządzanie i monitorowanie nieprawidłowości trawiennych**

Leczenie refluksu żołądkowo-przełykowego jest takie samo jak w populacji ogólnej.

Leczenie zaparć opiera się na zasadach higieny i diety (wystarczające nawodnienie, dieta bogata w błonnik itp.) oraz stosowaniu zwykłych metod leczenia (środki przeczyszczające, czopki lub lewatywy). Zaparcie to może być źródłem dyskomfortu i bólu, których pacjent nie jest w stanie wyrazić, z ryzykiem progresji do niedrożności jelit. Należy uważać, aby systematycznie szukać go podczas każdej konsultacji i edukować osoby wokół siebie, aby rozpoznawały znaki. Szczególnie należy monitorować interakcje leków, ponieważ mogą one nasilać zaparcia.

- **Zarządzanie i obserwacja anomalii układu moczowo-płciowego**

Leczenie i obserwacja chirurgiczna lub zachowawcza spodziectwa i wnętrza nie odbiegają od stosowanych w populacji ogólnej. Należy zorganizować konsultację i obserwację w zakresie chirurgii wisceralnej/urologicznej oraz endokrynologii.

- **Zarządzanie i obserwacja zaburzeń wzrostu i dojrzewania**

Należy regularnie monitorować wzrost i masę ciała. Masa ciała, wzrost i obwód głowy muszą być odnotowane na wykresach wzrostu w książeczce zdrowia oraz na specjalnych wykresach wzrostu ([Załącznik 4](#)).

W przypadku przerwania krzywej wzrost-waga można rozważyć wizytę kontrolną w celu znalezienia przyczyny i leczenia. Spożycie wapnia w diecie pacjenta musi być regularne i wystarczające. Suplementacja witaminy D może być konieczna w przypadku jej niedoboru, a regularna aktywność fizyczna powinna zapewnić odpowiednią gęstość kości.

- **Zarządzanie i monitorowanie zaburzeń sensorycznych**

- **Obserwacja okulistyczna**

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

Zeza i wad refrakcji należy szukać podczas systematycznych badań okulistycznych. Ich korekta nie jest specyficzna dla monosomii 5p.

- Obserwacja laryngologiczna

Leczenie ostrego zapalenia ucha środkowego jest zgodne ze zwykłymi zaleceniami dla populacji ogólnej. Leczenie surowiczo-śluzówkowego zapalenia ucha opiera się na środkach przeciwzapalnych, udrażnianiu i zakładaniu aeratorów przezbębennych.

Ubytek słuchu i przewlekłe zapalenie ucha środkowego należy wykryć podczas systematycznych konsultacji z pediatrą lub lekarzem prowadzącym i potwierdzić oceną laryngologiczną. Ich leczenie nie jest specyficzne. Ponieważ ubytek słuchu może pogorszyć rozwój języka, ważne jest, aby ustalić regularne kontrole laryngologiczne z badaniem słuchu i omówić umieszczenie aeratorów przezbębennych, jeśli to konieczne. Ważne są również badania przesiewowe i leczenie bezdechu sennego. Polisomnografia jest wskazana w przypadkach niezwykłego zmęczenia, zaburzeń nastroju i zachowania, zaburzeń uwagi czy wzmożonych trudności z koncentracją. W przypadku ciężkiego OSAS (indeks bezdech/sptyczenie powietrza > 30/godz.) należy wdrożyć nocną wentylację dodatnim ciśnieniem. W każdym przypadku w przypadku OSAS zaleca się ograniczenie nadwagi i unikanie niektórych leków nasennych, takich jak benzodiazepiny.

- Opieka i opieka ortopedyczna

Statyka kręgosłupa musi być badana podczas każdej wizyty lekarskiej. W przypadku wątpliwości co do skoliozy, wymagane będzie prześwietlenie kręgosłupa. Monitorowanie i zarządzanie nie różni się od tych w populacji ogólnej.

Wady ortopedyczne powinny być korygowane przez specjalistę ortopedę mającego doświadczenie w leczeniu tego typu wad rozwojowych u dzieci, które na ogół zaczynają chodzić później niż dzieci w populacji ogólnej.

- Opieka i obserwacja stomatologiczna

Jak w przypadku wszystkich dzieci, szczotkowanie zębów należy przeprowadzić zaraz po wyrżnięciu się 1^{epoki} zębów. Konieczna jest systematyczna kontrola jamy ustnej w poszukiwaniu anomalii zębowych (stłoczenia zębów, słabe implantacje zębów) oraz pojawiania się ubytków.

Postępowanie można prowadzić w sposób standardowy, ale w zależności od stopnia współpracy i niepokoju pacjenta, niektóre zabiegi będą musiały być przeprowadzone w świadomej sedacji typu MEOPA (równomolowa mieszanina tlenu i podtlenu azotu) w gabinecie stomatologicznym uprawnionym do udzielania odpowiedniej opieki lub w szpitalu. Możliwe jest zbliżenie się do dostosowanych sieci opieki stomatologicznej w celu pozyskania kontaktów struktur uświadomionych o opiece nad osobami niepełnosprawnymi. Jako niewyczerpujący przykład możemy przytoczyć: sieć specjalistycznej opieki dentystycznej w Bretanii, Acsodents (Pays de

Loire), Handident Hauts de France, Handident PACA, Handident Alsace, Rhapsod'if w Ile de France, sieć SBDH-RA w Rhône-Alpes.

- **Leczenie zaburzeń neurorozwojowych i niepełnosprawności**
- **Wczesna identyfikacja zaburzeń oraz ustalenia dotyczące poradnictwa i opieki**

Wczesna identyfikacja zaburzeń neurorozwojowych i ich leczenie nie są specyficzne dla monosomii 5p i muszą być monitorowane zgodnie z zaleceniami HAS, dostępnymi na stronie internetowej https://www.hassante.fr/jcms/p_3161334/fr/troubles-du-neurodeveloppement-reperage-et-orientationdes-enfants-a-risque.

Jednak stowarzyszenie pacjentów Valentin APAC donosi, że w przypadku zidentyfikowania zespołu genetycznego badania przesiewowe i diagnoza powiązanych zaburzeń (zespół deficytu uwagi z nadpobudliwością ruchową lub bez, zaburzenia snu, zaburzenia ze spektrum autyzmu itp.) są często opóźniane z powodu że są one związane z zespołem, który jest szkodliwy dla dziecka. Ocena tych zaburzeń jest ważna dla ustalenia stopnia i zaproponowania wczesnej opieki oraz dostosowanej rehabilitacji. Psychologowie przeszkoleni w zakresie neuropsychologii mogą w szczególności oferować dostosowane oceny, które mogą przyczynić się do procesu diagnostycznego ADHD lub ASD u dzieci z zaburzeniami rozwoju intelektualnego. W zależności od sytuacji można poprosić o wsparcie ARC.

W momencie diagnozy orientacja na globalną strukturę wsparcia **CAMSP** wielowartościowe (dzieci w wieku od 0 do 6 lat), jeśli jeszcze tego nie ma, tak aby można było skoordynować obserwację i rehabilitację oraz dostosować je do potrzeb dziecka.

W przypadku długiej listy oczekujących **oddziałowa platforma koordynacji i orientacji dla dzieci z zaburzeniami neurorozwojowymi (PCO TND)** można żądać, do momentu przyznania praw MDPH. Platformy te mają na celu udzielanie wskazówek dzieciom, dla których należy szybko zainicjować skoordynowaną ścieżkę opieki. Oceny i interwencje przeprowadzane w ramach tego kursu z psychomotoryki, terapii zajęciowej, psychologii i neuropsychologii są objęte ubezpieczeniem zdrowotnym przez okres jednego roku ([dekret nr 2018-1297 z dnia 28 grudnia 2018 r.](#)).

TO [dekret nr 2021-383 z dnia 1 kwietnia 2021 r](#) zmodyfikował [art. R. 2135-1 Kodeksu Zdrowia Publicznego](#) i rozszerzył ocenę i ścieżkę wczesnej interwencji w przypadku zaburzeń neurorozwojowych na dzieci w wieku 7-12 lat.

Większość departamentów ma już PCO dla dzieci w wieku 0-6 lat, a system jest stopniowo rozszerzany na całym terytorium, aby ostatecznie objąć wszystkie departamenty w przedziale wiekowym 0-12 lat. Dekret przewiduje również, że ten cykl opieki obowiązuje przez 1 rok, z możliwością jednokrotnego odnowienia.

Wniosek o zasiłek edukacyjny dla dzieci niepełnosprawnych (AEEH) należy złożyć w tym samym czasie w MDPH, aby umożliwić

sesje z reedukacją (psychomotoryka, terapia zajęciowa, psycholog / neuropsycholog), które nie są refundowane przez podstawową kasę chorych. Dzieje się tak w przypadku, gdy zarządzanie w CAMSP nie jest natychmiastowe ze względu na listy oczekujących, a sesje rehabilitacyjne są przeprowadzane na zasadach liberalnych. AEEH będzie również uczestniczyć w finansowaniu niezbędnych codziennych czynności dziecka (na podstawie kwestionariusza dotyczącego samodzielności), np.: przystosowanie sprzętu do codziennej autonomii, narzędzia CAA, zatrudnienie „osoby trzeciej”.

- **Trudności w dostępie do opieki / Złożone ścieżki**

Trasa jest kwalifikowana jako złożona, gdy może to prowadzić do ryzyka przerwania kursu. Zgodnie z raportem „Zero bez rozwiązania” napisanym przez Denisa Piveteau w 2014 r., intencją narodową było udzielenie odpowiedzi wszystkim osobom niepełnosprawnym, mając dwa główne cele: rozwój integracyjnych reakcji umożliwiających wielowymiarową integrację społeczną (szkolną, zawodową, rekreacyjną) oraz wdrożenie zindywidualizowanych odpowiedzi wsparcia. Tworzenie różnych urządzeń musi oczywiście umożliwiać płynność, reakcję dostosowaną do potrzeb i artykulację między aktorami zdrowotnymi, medyczno-społecznymi i społecznymi w głównym interesie osoby towarzyszącej. W przypadku utrudnień w dostępie do opieki i/lub rehabilitacji i/lub adaptacji pomieszczeń mieszkalnych,

[5.2](#)). Jeśli chodzi o opiekę, systemy są wdrażane na poziomie lokalnym dla osób niepełnosprawnych (Handi Access itp.).

Na stronie HAS dostępne są rekomendacje dotyczące wsparcia osób niepełnosprawnych:

- Praktyki współpracy i koordynacji podróży osoby z niepełnosprawnością (2018): https://www.hassante.fr/jcms/c_2839995/fr/pratiques-de-cooperation-et-de-cooperation-duparcours-de-la-personne-en-situation-de-handicap .
- Poradnik metodyczny: Przyjmowanie, wsparcie i organizacja opieki w placówkach służby zdrowia dla osób niepełnosprawnych (2018): https://www.hassante.fr/jcms/c_2772619/fr/accueil-accompagnement-et-organisation-des-soins-en-etablissement-de-sante-pour-les-personnes-ensituation-de-handicap .

- **Schemat neuromotoryczny**

Hipotonia pierwszych miesięcy życia musi być przedmiotem oceny i wczesnej rehabilitacji z zakresu fizjoterapii i psychomotoryki. Zajęcia te można kontynuować w pierwszych latach życia, w szczególności w celu nabywania postawy siedzącej, chodzenia, rehabilitacji napięcia osiowego i obwodowego, motoryki dużej i koordynacji.

- **Rozwojowe zaburzenie językowe/zaburzenia jamy ustnej**

Upośledzenie języka mówionego musi być przedmiotem wczesnej terapii logopedycznej po przeprowadzeniu oceny laryngologicznej, aby upewnić się, że nie występują czynniki obciążające.

Rokowania dotyczące rozwoju języka mówionego są lepsze u osób, które przeszły wczesną rehabilitację z zastosowaniem rozszerzonych lub alternatywnych technik komunikacji (AAC). AAC (PECS, typ MAKATON itp.) odpowiadają strategiom komunikacyjnym dla osób, u których występują trudności w wyrażaniu się lub rozumieniu, związane z poważnymi zaburzeniami ekspresyjnego lub receptywnego języka mówionego oraz w celu ograniczenia wystąpienia zaburzeń zachowania.

CAA mogą być wspomagane różnymi narzędziami, takimi jak tablice laminowane lub notebooki komunikacyjne, a nawet coraz bardziej rozwijane aplikacje na komputery lub tablety.

Międzynarodowe Stowarzyszenie na rzecz Komunikacji Alternatywnej i Wspomagającej (ISAAC) jest doskonałym źródłem informacji.

Skuteczność AAC na umiejętności komunikacyjne i zaburzenia zachowania pacjentów z zaburzeniami rozwoju intelektualnego nie jest już dyskutowana i została w pełni wykazana. (Walker i Snell 2013; Ganz *i in.*2012; Rispoli *i in.*2010; Branson i Demchak 2009; Schlosser i Sigafos 2006).

W przypadku schorzeń jamy ustnej rehabilitacja ustno-twarzowa powinna być wdrożona wcześniej przez przeszkolonego specjalistę (logopedę, fizjoterapeutę, terapeutę zajęciowego itp.).

Jeżeli w strukturze recepcyjnej ośrodka rehabilitacyjnego nie ma profesjonalisty przeszkolonego w zakresie tych technik, można znaleźć odpowiednie rozwiązania (na przykład można wyszkolić odstępstwo z umową między medyczno-społeczną placówką recepcyjną a wolnym profesjonalistą oczekującym na specjalistów placówki).

- **Padaczka**

Występowanie padaczki należy zbadać w specjalistycznym środowisku (neuropaedii lub neurologii). Leczenie i kontynuacja muszą być realizowane zgodnie z zaleceniami, w zależności od rodzaju zaobserwowanego kryzysu i wyników dodatkowych badań przeprowadzonych podczas wstępnej oceny. Nie ma specyficznego leczenia farmakologicznego, gdy padaczka występuje w kontekście monosomii 5p.

Na stronie internetowej HAS opracowano i opublikowano w 2020 r. zalecenia dotyczące postępowania w padaczce u dzieci i dorosłych: https://www.has-sante.fr/jcms/p_3214468/fr/epilepsies-prise-en-charge-des-enfantset-des-adultes.

W przypadku zaostrzenia początkowo stabilnej padaczki w trakcie leczenia należy szukać drażniącego ciernia, takiego jak ból (zaparcia, bóle ortopedyczne), infekcja (zapalenie dróg moczowych, zapalenie ucha itp.), zaburzenia snu.

W przypadku regresu zdolności motorycznych, poznawczych lub pojawienia się zaburzeń zachowania u pacjenta, u którego nie stwierdzono padaczki, należy poszukiwać obecności zjawisk padaczkowych podczas snu, kwestionując w razie potrzeby EEG snu.

Obecność lub pojawienie się problemów behawioralnych należy oceniać podczas każdej wizyty, aby znaleźć ich źródło i spróbować je zredukować. W przypadku znacznych zaburzeń może być konieczna kontrola psychiatryczna lub psychiatryczna dziecka.

- Zaburzenia rozwoju intelektualnego

Zaburzenie rozwoju intelektualnego, takie jak zaburzenie ze spektrum autyzmu, zaburzenie nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi, zaburzenie uczenia się, jest uważane za zaburzenie rozwoju neurologicznego.

Na stronie HAS dostępna jest nota ramowa opublikowana w lutym 2021 r. dotycząca wsparcia osoby z zaburzeniem rozwoju intelektualnego:

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-02/diqasm_nc_tdi_csms_validee.pdf.

Definicje zaburzeń rozwoju intelektualnego zaproponowane przez Światową Organizację Zdrowia (WHO), tzw. *Amerykańskie Stowarzyszenie ds. Niepełnosprawności Intelektualnej i Rozwojowej (AAIDD)* i *Amerykańskie Towarzystwo Psychiatryczne (APA)* mają następujące trzy wspólne kryteria:

- Deficyt funkcji intelektualnych (rozumowanie, rozwiązywanie problemów, planowanie, abstrakcja, osąd itp.);
- Deficyt w zachowaniu adaptacyjnym (deficyt w jednej lub kilku dziedzinach życia codziennego, takich jak komunikacja, udział w życiu społecznym itp.);
- Deficyt intelektualny i adaptacyjny rozpoczynający się w okresie rozwojowym. Oceny we wszystkich obszarach rozwoju (wielodyscyplinarne i przekrojowe) powinny zostać powtórzone. Pozwalają one określić mocne i słabe strony, na których można oprzeć reedukację, oraz ukierunkowują towarzyszenie dziecku i dorosłemu, określając ich znaczenie. Informują rodziców/opiekunów, a także specjalistów, a także pozwalają im lepiej zrozumieć pewne reakcje. Oceny te są multidyscyplinarne i łączą ocenę neuropsychologiczną, ocenę zachowań adaptacyjnych, ocenę psychomotoryczną, ocenę terapii logopedycznej, ocenę terapii zajęciowej i ocenę edukacyjną.

Jeśli chodzi o ocenę poznawczą zarówno jakościową, jak i ilościową, można wymienić kilka skal, w szczególności skalę WPPSI-IV, która dotyczy małych dzieci (wiek rozwojowy od 2 lat do 6 miesięcy do 7 lat i 7 miesięcy), skalę WISC-V, która dotyczy dzieci w wieku rozwojowym od 6 do 16 lat i 11 miesięcy oraz skala WAIS-IV dla dorosłych. W przypadku zaburzeń rozwoju intelektualnego

poważnych i/lub znaczących problemów behawioralnych skale PEP-3 mogą być stosowane u dzieci, a TTAP u młodzieży i dorosłych. Istnieją również narzędzia oceny dla osób niewerbalnych.

Istnieją skale rozwojowe, które można stosować w okresie niemowlęcym. Ocena poznawcza jest zalecana w wieku około 5 lat w przedszkolu, aby wyjaśnić wybór orientacji, wesprzeć prośbę o AESH i prośbę o orientację w kierunku niektórych urzędzeń z MDPH (na przykład orientacja SESSAD, prośba o urządzenie ULIS, prośba o orientację w IME itp.). Ważne jest, aby oceny były powtarzane w celu określenia słabych i mocnych punktów na różnych etapach rozwoju, aby pokierować rehabilitacją, wprowadzić adaptacje i dostosowania przestrzeni życiowej (dom, szkoła, placówka medyczno-społeczna), a także w wieku dorosłym, na przykład do przystosowania stanowiska pracy.

- Zaburzenia ze spektrum autyzmu

Ważna jest również ocena interakcji społecznych. Aby promować interakcje społeczne, w pierwszych latach należy faworyzować pobyt w żłobku lub w ośrodku typu drop-in. Istnieją narzędzia przesiewowe w kierunku zaburzeń ze spektrum autyzmu dostosowane w przypadku towarzyszących zaburzeń rozwoju intelektualnego, na przykład PDD-MRS.

W 2018 roku na stronie internetowej HAS opublikowano zalecenia dotyczące dobrych praktyk dla dzieci i młodzieży z zaburzeniami ze spektrum autyzmu (https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2018-02/trouble_du_spectre_de_lautisme_de_lenfant_et_ladolescent_recommandations.pdf). Istnieją również zalecenia opublikowane w 2018 roku dla dorosłych z zaburzeniami ze spektrum autyzmu (https://www.has-sante.fr/jcms/c_2006477/fr/troubledu-spectre-de-l-autisme-interventions-et-parcours-de-vie-de-l-adulte).

- Problemy z zachowaniem

Rozwojowe zaburzenia komunikacji muszą być rehabilitowane już w pierwszych latach życia, ponieważ mogą być przyczyną zaburzeń zachowania. Skuteczność AAC na umiejętności komunikacyjne i zaburzenia zachowania u pacjentów z zaburzeniami rozwoju intelektualnego została w pełni wykazana.

W przypadku zmiany zachowania należy szukać przyczyny organicznej (ból, zaparcie, infekcja) lub czuciowej.

Obecność ukrytego zespołu bólowego może nasilać problemy behawioralne, zwłaszcza jeśli dana osoba ma trudności z komunikowaniem się i wyrażaniem siebie.

Właściwa ocena bólu musi być przeprowadzona w przypadku jakiegokolwiek zmiany zachowania, której nie wyjaśniono gdzie indziej. Ocena ta powinna pozwolić na:

- Zobiektywizować subiektywne zjawisko, dla którego nie ma konkretnych znaczników;

- Ustalenie istnienia lub braku bólu, ocena jego nasilenia, umiejscowienia i rodzaju;
- Oceń skuteczność leczenia przeciwbólowego i w razie potrzeby dostosuj je.

Ocena bólu jest integralną częścią oceny klinicznej pacjenta. Nie ma specyficznych skal dla pacjentów z mikrodelecją 5p. Ból musi być oceniany za pomocą zwalidowanej skali, dostosowanej do wieku pacjenta oraz jego zdolności poznawczych i komunikacyjnych, a także kontekstu. W miarę możliwości preferowana jest samoocena (ocena dokonana przez samego pacjenta). Heteroewaluację (ocenę przez jednego lub więcej obserwatorów) przeprowadza się w przypadku, gdy pacjent nie jest w stanie ocenić siebie (małe dziecko < 4 lat, pacjent z niepełnosprawnością sprzężoną lub niekomunikatywny). Skala zastosowana podczas pierwszej oceny jest skalą referencyjną dla kolejnych ocen, chyba że sposób ten nie wydaje się właściwy.

Opracowanie środków komunikacji jest zatem również kwestią związaną z identyfikacją bólu. Z drugiej strony edukacja zdrowotna, regularne wizyty u lekarza pierwszego kontaktu i dentysty, profilaktycznie i zapoznanie dziecka z kontekstem badania lekarskiego.

Jeśli nie znaleziono przyczyny, konieczne jest dokonanie oceny wielodyscyplinarnej. Analiza funkcjonalna zaburzenia zachowania pozwoli zidentyfikować jego przyczynę, dostosować reakcje otoczenia i zaproponować dostosowane układy.

Ocena problemów behawioralnych przez psychologa lub psychiatrę wskazane jest również wdrożenie kontynuacji w psychoterapii. Leczenie farmakologiczne może być przepisane w zależności od rodzaju zaburzenia. Konieczne jest również zakwestionowanie środowiska i warunków życia danej osoby. Zaburzenia lękowe lub zaburzenia nastroju (zwłaszcza depresja) są również często związane z TND w ogóle.

Stosowanie leków przeciwlękowych i neuroleptycznych należy rozważyć pod kątem ryzyka ograniczenia korzyści rozwojowych lub nasilenia podstawowych problemów organicznych (zaparcia, fałszywa ścieżka itp.).

W 2016 roku opracowano rekomendacje dobrych praktyk w zakresie problemowych zachowań w placówkach i służbach pracujących z dziećmi i dorosłymi niepełnosprawnymi. Są one dostępne na stronie internetowej HAS: „Zachowania problemowe: zapobieganie i reagowanie”:

https://www.has-sante.fr/jcms/c_2834964/fr/les-comportements-problemy-w-placowkach-i-uslugach-przyjmowanie-niepelnosprawnych-dzieci-i-doroslych .

Istnieje również przewodnik metodyczny: Jakość życia: niepełnosprawność, problemy somatyczne i bolesne zjawiska (2017): https://www.hassante.fr/jcms/c_2833768/fr/qualite-de-vie-handicap-les-problemes-somatiques-et-lesphenomenes-douloureux .

ADHD jest przedmiotem ustalonych zaleceń dla dzieci i dorosłych. Towarzyszące zaburzenie rozwoju intelektualnego wymaga przeprowadzenia odpowiedniej oceny i nie powinno opóźniać jego leczenia.

- **Kłopoty ze snem**

W przypadku zaburzeń snu (trudności z zasypianiem, bezsenność, wybudzenia nocne, pobudzenie) można rozważyć konsultację specjalistyczną w ośrodku snu lub u neuropediatry. Skuteczne może być ustanowienie rytuałów snu i leczenia farmakologicznego, takiego jak melatonina. SLENYTO® (postać tabletki o przedłużonym uwalnianiu) podlega 100% refundacji w wieku od 2 do 18 lat dla osób z zaburzeniami ze spektrum autyzmu i korzystających z ALD.

Badania przesiewowe w kierunku bezdechu sennego są ważne. Niemniej jednak przesłuchanie może mieć charakter niewkładowy. Polisomnografię snu należy wykonać w przypadku uporczywego nocnego chrapania, nocnych potów, porannego zmęczenia, nadciśnienia tętniczego, spowolnienia psychoruchowego lub zaburzeń nastroju. Opinia laryngologa jest również konieczna, ponieważ bezdechowi często sprzyja obturacyjne uszkodzenie górnych dróg oddechowych. W przypadku ciężkiego OSAS (wskaźnik bezdechu do splotenia oddechu powyżej 30 na godzinę) należy zastosować wentylację nocną z ciągłym dodatnim ciśnieniem. W każdym przypadku ważne jest, aby ograniczyć nadwagę i w razie potrzeby monitorować dietę oraz unikać niektórych leków nasennych, takich jak benzodiazepiny.

- **Szczepionka**

Zalecenia dotyczące szczepień zgodnie z kalendarzem szczepień są takie same jak dla populacji ogólnej, nie ma przeciwwskazań do szczepienia.

W przypadku wrodzonych wad serca po ukończeniu 2. roku życia 23-walentna szczepionka przeciw pneumokokom (PNEUMOVAX) stanowi uzupełnienie szczepienia szczepionką 13-walentną.

Szczepienie przeciw grypie jest zalecane w szczególności dla:

- Niemowlęta powyżej 6 miesiąca życia z wrodzoną wadą serca;
- Otoczenie niemowląt do 6 miesiąca życia z poważnymi czynnikami ryzyka: wcześniaki, dzieci z wrodzoną wadą serca, wrodzonym niedoborem odporności, patologią płucną, neurologiczną lub nerwowo-mięśniową lub chorobą przewlekłą (ALD), czyli monosomią 5p;
- **TO osoby przebywające w zakładzie opieki uzupełniającej lub w placówce medyczno-socjalnej bez względu na ich wiek.**

Informacje są dostępne na stronie internetowej <https://szczepienia-info-service.fr/>.

Ze względu na wady rozwojowe górnych dróg oddechowych, jakie mogą występować u tych dzieci, zasadne wydaje się zaproponowanie profilaktyki poprzez *Paliwizumab* (SYNAGIS®) do zapobiegania zapaleniu oskrzelików wywołanemu wirusem syncytium nabłonka oddechowego (RSV),

tym bardziej w przypadku dzieci hospitalizowanych w pierwszych tygodniach życia na oddziale neonatologicznym z powodu trudności w karmieniu lub trudności w oddychaniu i/lub z wrodzoną wadą serca.

- **Przebieg życia**

- **Szkolenie**

Znaczenie zaburzenia rozwoju intelektualnego jest zmienne, dlatego kształcenie każdego pacjenta należy dostosować do jego możliwości. Gdy tylko możliwe będzie włączenie w zwykłe środowisko, należy preferować to rozwiązanie, aby umożliwić socjalizację dziecka. Przydział pomocy ludzkiej, takiej jak towarzyszenie uczniom niepełnosprawnym (AESH), jest często niezbędny i należy go przewidzieć z MDPH przed pójściem do przedszkola.

W wieku około 5 lat można zorganizować badanie neuropsychologiczne, aby ocenić warunki wstępne do nauki dziecka i pomóc pokierować resztą jego opieki, zarówno w zakresie rehabilitacji, jak i w szkole. Można polecić:

- Argumentowano kontynuację nauki w zwykłym środowisku z dostosowaniem czasu obecności poszczególnych AESH;
- Skierowanie do zlokalizowanej jednostki ds. edukacji włączającej (ULIS), w razie potrzeby z prośbą o uzasadniony indywidualny AESH;
- Orientacja na placówkę medyczno-społeczną oferującą stopniowane i dostosowane rozwiązania (PMO, UEE, IME).

W przypadku pacjentów, którzy mają możliwość kontynuowania nauki, należy dokonywać regularnej ponownej oceny potrzeb rehabilitacyjnych i ustaleń pedagogicznych, aby umożliwić im postęp pomimo trudności. Reorientacja szkolna może być konieczna, jeśli dziecko miało zbyt duże trudności.

Spersonalizowany projekt szkolny (PPS) zostanie utworzony z ustaleniami i wynagrodzeniem (zatwierdzenie przez MDPH), rodzajem pomocy humanitarnej (towarzyszenie niepełnosprawnemu uczniowi wspólne, indywidualne; w pełnym lub niepełnym wymiarze godzin), opracowaniem egzaminów i dostosowanych materiałów (narzędzia cyfrowe, spersonalizowane dokumenty itp.). Ten szkolny projekt jest powiązany ze spotkaniem zwanym „zespołem ds. monitorowania edukacji”, podczas którego potrzeby dziecka są zgłaszane przez GEVAsco. Obecność rodziców jest obowiązkowa w tym przypadku w celu zatwierdzenia przewidywanego projektu szkolnego, możliwych kierunków oraz wniosków o odszkodowanie.

Między rodzicami, szkołą, lekarzem pierwszego kontaktu i lekarzem szkolnym zostanie utworzony Indywidualny Projekt Recepcji (PAI) w celu określenia adaptacji związanych ze stanem zdrowia:

- Interwencje w szkołach przez terapeutę zajęciowego lub logopedę;
- Potrzeby przerw związane na przykład ze zmęczeniem lub przyjmowaniem leków;
- Dostosowanie godzin szkolnych, okołoszkolnych i pozalekcyjnych, wycieczek, a nawet wycieczek szkolnych;

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

- Środki na wypadek sytuacji nadzwyczajnej wymagającej interwencji służb ratowniczych (kopia karty ratunkowej + powiadomienie o rzadkiej chorobie).

- **Integracja w świecie pracy**

W zależności od nabytych przez pacjenta umiejętności integracja w świat praca może w niektórych przypadkach zostać uznana za:

- Aktywność zawodowa w zwykłym środowisku z zakwaterowaniem w razie potrzeby (dostosowane stanowisko pracy, dostosowany czas pracy);
- Działalność zawodowa w strukturach recepcyjnych (firma przystosowana, ESAT: Ustanowienie lub Usługa Pomocy poprzez Pracę z zakwaterowaniem lub bez).

W celu promowania integracji zawodowej można zwrócić się do MDPH o uznanie jakości pracowników niepełnosprawnych (RQTH).

- **Pomoc finansowa i świadczenia socjalne**

przed 20 latami:

- zasiłek edukacyjny na dziecko niepełnosprawne (AEEH) i jego dodatki i/lub zasiłek kompensacyjny z tytułu niepełnosprawności (PCH) z Departamentalnego Domu dla Osób Niepełnosprawnych (MDPH);
- Zasiłek na codzienną opiekę rodzicielską (AJPP) z Funduszu Zasiłków Rodzinnych (CAF).

AJPP można łączyć z podstawowym AEEH, ale nie z dodatkiem AEEH.

Rodzina musi wybrać między DEE a PCH, wiedząc, że sekcja 3 PCH może być połączona z AEEH (zorganizowanie zakwaterowania, pojazdu, dodatkowych kosztów transportu).

Od 18 roku życia konieczne jest przedyskutowanie z rodziną, czy należy wprowadzić środek ochrony osób dorosłych wymagających szczególnej troski (kuratorstwo, kuratela lub wzmocnienie pozycji rodziny). Środki te mogą być wykonywane przez rodzinę lub przez osobę trzecią (przedstawiciela prawnego ds. ochrony osób dorosłych). Kroki te podejmuje się wraz z sędzią opiekuńczym w Sądzie Najwyższym.

Od 20 roku życia rodzice, opiekunowie lub kuratorzy mogą wystąpić do MDPH o zasiłek dla osób niepełnosprawnych (AAH).

W przypadku zaburzeń neuromotorycznych, które ograniczają lub uniemożliwiają poruszanie się, w MDPH można poprosić o kartę parkingową i kartę niepełnosprawności Mobility Inclusion (CMI)

- **Inni**

- **Ryzyko znieczulenia**

Trudności intubacyjne związane z wadami rozwojowymi krtani i nagłośni zwiększają ryzyko znieczulenia w porównaniu z populacją ogólną, głównie u najmłodszych (Gualai *in.*2015).

4.4 Rytm i treść konsultacji

Profesjoniści	0-2 lata	W dzieciństwie	Wiek dojrzały
<p>Pediatra w takim razie Lekarz ogólny</p>	<p>Badanie lekarskie systematyczny (miesięcznik do 6 miesięcy, a następnie w wieku 9, 12, 18 i 24 miesięcy)</p> <ul style="list-style-type: none"> - Wykresy wzrostu - Monitoring tranzytu, zasilania, spać - Program szczepień - Ocena rozwój posturalny silnik 	<p>Badanie lekarskie systematyczny roczny</p> <ul style="list-style-type: none"> - Krzywe wzrost - Ekranizacja skolioza - Monitorowanie tranzyt, od jedzenie, ew spać - Program szczepień - Ocena rozwój psychomotoryczny 	<p>Ukończ roczne badanie kliniczne</p> <ul style="list-style-type: none"> - Monitoring tranzytu, zasilania, spać
<p>Genetyk</p>	<p>Koordinacja corocznej multidyscyplinarnej obserwacji, a następnie co 2 do 3 lat</p> <ul style="list-style-type: none"> - Pełne badanie kliniczne - Wyszukaj konkretne powikłania związane z patologią - Zalecenie dodatkowych badań w celu uzupełnienia wstępnej oceny, jeśli to konieczne - Identyfikacja referencji - Informacje rodziny o możliwej ewolucji wiedzy - Poradnictwo genetyczne dla rodziców 		<p>Pomoc w koordynacji działań następczych</p> <ul style="list-style-type: none"> - Badanie lekarskie kompletny - Identyfikacja odniesienia - Informowanie rodziny o wszelkich zmianach w wiedza - Doradztwo genetyczne, organizacja A diagnoza prenatalna
<p>Neuropediatra Neurolog</p>	<p>rytm konsultacje w zależności od objawów</p>	<p>rytm konsultacje w funkcja z objawy</p>	<p>rytm konsultacje w zależności od objawów</p> <ul style="list-style-type: none"> - Ekranizacja komplikacje neurologiczne

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

Profesjoniści	0-2 lata	W dzieciństwie	Wiek dojrzały
	<ul style="list-style-type: none"> - Monitorowanie rozwój psychomotoryczny - Przepisywanie i adaptacja reedukacja - Badania i leczenie epilepsji 	<ul style="list-style-type: none"> - Monitorowanie neurorozwoj, szkolenie - Adaptacja rehabilitacji - Pomóc układ szkolenie - Badania i Leczenie padaczka 	(spastyczność, usztywnienie...) - Badania i leczenie padaczka
Psychiatra dziecięcy / Psychiatra Hiatr		Częstotliwość konsultacji w zależności od objawów <ul style="list-style-type: none"> - <small>Podjąć właściwe kroki</small> Podjęcie ekranizacji z kłopoty z współistniejące choroby behawioralne/ - psychiatryczne Rozpoczęcie i kontynuacja leczenia 	
Kardiolog Kardiochirurg	Jeśli choroba serca <ul style="list-style-type: none"> - Obserwacja w tempie ustalonym przez kardiologa - Operacja i obserwacja pooperacyjna Jeśli nie ma objawów -Konsultacja i echokardiografia w momencie rozpoznania		Czy choroba serca Lub poprzednik chirurgia sercowy, <small>kontynuacja o godz</small> rytm ustalony przez kardiologa Jeśli nie ma choroby serca podczas wstępnej oceny, nie ma systematycznej obserwacji
gastroenterolog	W razie potrzeby, szczególnie w przypadku uporczywych zaparć		Jeśli to konieczne
Ortopeda	Coroczne badanie przesiewowe skoliozy		Jeśli to konieczne
Okulista	Przeglądy systematyczne - W okresie noworodkowym - W wieku 9 miesięcy	Przegląd systematyczny - W wieku 3 lat - Ma 6 lat	W razie potrzeby
ENT	Systematyczne badanie w momencie rozpoznania, a następnie w razie potrzeby - Wykrywanie i leczenie zapalenia ucha - Audiogram lub PEA		Jeśli to konieczne
Dentysta	Monitorowanie erupcji zębów	Przegląd systematyczny	Przegląd systematyczny

4.5 Edukacja terapeutyczna i modyfikacja stylu życia (każdy przypadek)

Edukacja terapeutyczna skierowana jest do rodziców dziecka, ale także do samego pacjenta, gdy został nabyty pewien stopień samodzielności. Edukacja terapeutyczna rozpoczyna się w momencie ogłoszenia diagnozy. Rodzice osoby dotkniętej chorobą muszą zintegrować podane informacje dotyczące diagnozy, możliwych konsekwencji medycznych dla osoby dotkniętej chorobą, planowania opieki i konsekwencji dla poradnictwa genetycznego dla każdej osoby w rodzinie. Szczególna uwaga zostanie zwrócona na znaczenie obserwacji przez odpowiedni multidyscyplinarny i wieloprofesjonalny zespół, w szczególności w zależności od wieku pacjenta.

Celem edukacji terapeutycznej jest pomoc rodzinie w:

- Zrozumieć chorobę;
- Zrozumieć zabiegi, ich możliwe działania niepożądane i środki ostrożności, jakie należy podjąć;
- Wiedza, jak postępować i reagować na co dzień w obliczu określonych sytuacji, w szczególności sytuacji dyskomfortu lub w obliczu przewlekłych zaparć;
- Unikać pewnych komplikacji;
- Opanuj gesty techniczne (dietetyka i edukacja żywieniowa, higiena jamy ustnej i inne) związane z leczeniem choroby.

Te działania edukacji terapeutycznej wymagają pomocy różnych pracowników służby zdrowia, którzy mogą interweniować poprzez indywidualne działania z pacjentem/ jego rodziną lub poprzez edukację grupową.

5 Informacje i „przydatne kontakty”

5.1 Korzystanie ze stowarzyszeń pacjentów

Rodzinie należy systematycznie oferować kontakt ze stowarzyszeniami pacjentów. Decyzja o wejściu w związek ze stowarzyszeniem pozostaje wyborem rodziny lub pacjenta.

Stowarzyszenia odgrywają zasadniczą rolę we wspieraniu rodzin poprzez dostarczanie informacji, pomoc i wsparcie. Stowarzyszenia promują również wymianę między rodzinami, mogą udzielać praktycznych porad, aby pomóc ludziom w ich codziennym życiu. Stowarzyszenia współpracują z ośrodkami referencyjnymi i kompetencyjnymi, szczególnie w ramach sektorów zdrowia AnDDI-Rares i DéfiScience (patrz lista stowarzyszeń, które mogą być zaangażowane w pomoc rodzinom oraz we współpracę ze specjalistami i ośrodkami opieki).

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

Aby uzyskać dodatkowe informacje, skonsultuj się z:

- Witryna internetowa Orphanetu: <http://www.orpha.net>
- Strona sektora AndDI-Rares: <http://anddi- rares.org/>
- Strona sektora DéfiScience: <https://defiscience.fr/filière/>
- Strona internetowa Fundacji Jérôme Lejeune: <https://www.fondationlejeune.org/opathies-rares/cri-du-chat/>

Wspomnienia:

- Walentynki APAC: <https://www.valentin-apac.org/>
- Sieć Lucioles: stowarzyszenie osób z poważnym upośledzeniem umysłowym; <https://www.reseau-lucioles.org>

Strona internetowa :

- Serwis informacyjny o rzadkich chorobach: <https://forums.opathiesraresinfo.org/syndrome-cri-chat-monosomie332.html>
- Międzynarodowe Stowarzyszenie na rzecz Komunikacji Alternatywnej i Rozszerzonej (ISAAC): <https://www.isaac-fr.org/>

Grupy na Facebooku:

- Facebook *Zespół Cri du Chat Kraj frankofoński* <https://www.facebook.com/groups/607703335940047/?ref=share>
- Facebook *Zespół Cri du Chat 5p* <https://fr.facebook.com/cdc.friendsofcriduchat/>

5.2 Zasoby na terytorium

- **Oddziałowa platforma koordynacji i orientacji dla zaburzeń neurorozwojowych (PCO TND)**(Widzieć 4.3.9)
- **Społeczności 360**

0 800 360 360: Bezpłatny numer, dostępny dla osób niepełnosprawnych i opiekunów, którzy nie mogą znaleźć rozwiązania ze swoimi zwykłymi kontaktami w kontekście kryzysu zdrowotnego.

Numer ten pozwala na kontakt z lokalnymi podmiotami zaangażowanymi we wspieranie osób niepełnosprawnych, które będą koordynować dostarczanie rozwiązań dostosowanych do zidentyfikowanych potrzeb.

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

Ten numer telefonu zostanie wprowadzony na stałe po kryzysie zdrowotnym związanym z Covid-19, aby stać się pojedynczym punktem kontaktowym dla osób niepełnosprawnych i ich opiekunów, którzy nie mają rozwiązania lub potrzebują codziennego wsparcia.

- **Mechanizmy wsparcia koordynacji (DAC)**

Na tym samym terytorium kilka urzędzeń może wspierać ścieżki zdrowia populacji w różnych kwestiach, co utrudnia zrozumienie ich interwencji. Tak jest w przypadku sieci zdrowia, systemów MAIA (sposób działania na rzecz integracji usług pomocowych i opiekuńczych w zakresie autonomii), platform wsparcia terytorialnego (PTA) oraz koordynacji wsparcia terytorialnego (CTA).

Dlatego te urzędzenia są stopniowo łączone w jedno urzędzenie, które odpowiada każdemu profesjonalście niezależnie od patologii czy wieku osoby, której towarzyszą. Jest to mechanizm wsparcia koordynacji (DAC).

Systemy wsparcia koordynacji wspierają przede wszystkim pracowników służby zdrowia, pracowników socjalnych i medyczo-społecznych, którzy znajdują się w złożonych sytuacjach związanych w szczególności z osobami z różnymi trudnościami.

Umożliwiają zapewnienie bardziej odpowiednich i skoordynowanych reakcji między profesjonalistami, niezależnie od patologii, wieku osoby, którą wspierają, lub złożoności ich podróży zdrowotnej.

Są do usług wszystkich profesjonalistów w okolicy, niezależnie od tego, czy:

- Miejscy pracownicy służby zdrowia, liberałowie lub pracownicy najemni;
- Personel placówek służby zdrowia publicznych, prywatnych i HAD;
- Specjaliści ze wszystkich dziedzin społecznych i medyczo-społecznych.

DAC mogą również odpowiadać na prośby ludzi i ich opiekunów, a tym samym ułatwiać im podróż, zapewniając skoordynowaną reakcję na wszystkie ich potrzeby.

Współrządne są dostępne na stronach Regionalnych Urzędów Zdrowia.

- **Centra umiejętności i usług outsourcingu (PCPE)**

PCPE to usługi dostarczania na rzecz włączenia osób niepełnosprawnych. Jest to elastyczne, adaptowalne i innowacyjne urzędzenie, które umożliwia dostosowaną odpowiedź na najbardziej złożone potrzeby, oferując ludziom zindywidualizowane plany interwencji, które wymagają koordynacji wielu specjalistów łącznie.

Ten system szuka alternatywnych rozwiązań, czekając na bardziej trwałą odpowiedź. Jest w stanie sfinansować czas wytchnienia, wyspecjalizowanych pedagogów w celu zaspokojenia potrzeby zindywidualizowanego wsparcia. Urzędzenie to umożliwia udzielenie odpowiedzi w oczekiwaniu na świadczenie w placówce medyczo-społecznej.

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

Dostęp do PCPE jest otwarty po powiadomieniu przez Wydziałową Komisję ds. Autonomii Osób Niepełnosprawnych (CDAPH), przy czym ocena potrzeb danej osoby przez multidyscyplinarny zespół jest niezbędna do oceny odpowiedzi, która ma zostać udzielona. Jednak interwencja CSLP może zostać zainicjowana bez czekania na powiadomienie w celu promowania szybkiej i wczesnej interwencji.

- **Regionalne platformy wiedzy na temat chorób rzadkich (PEMR)**

Regionalne platformy specjalistycznej wiedzy na temat chorób rzadkich mogą pomóc w stworzeniu ścieżki specjalistycznej opieki medycznej, jeśli nie jest jeszcze dobrze zorganizowana, i skierować rodzinę do placówek medyczno-społecznych lub/ wolnych specjalistów, aby wprowadzić zalecane rehabilitacje, promować powiązania między sektorem zdrowotnym a medyczno-społecznym, wspierać edukację szkolną oraz integrację społeczną i zawodową, udzielać informacji o prawach i możliwej pomocy (życie codzienne, życie zawodowe rodziców, szkolnictwo, integracja społeczna i zawodowa, główne środki ochronne, rozwiązania zastępcze) oraz pomagać osoby i jej otoczenia z prośbami MDPH.

1 -Auvergne Rodan-Alpy (AURA)

Hospicjum obywatelskie w Lyonie

Departament Współpracy i Strategii 3 Quai
des Célestins 69002 Lyon

Tel (+33) 04 27 85 77 28

E-mail:segolene.gaillard@chu-lyon.fr

2 -Burgundia Franche-Comte (PEMR BFC)

Szpital Uniwersytecki w Dijon

14 Rue Paul Gaffarel

21000 Dijon

Tel: (+ 33) 03 80 28 14 78 lub 03 80 66 90 05 Mail:

plateform.opathiesraresbfc@chu-dijon.fr Strona

internetowa :<http://www.pemr-bfc.fr/>

3 -Bretania – PEMR Rares Breizh

Szpital Uniwersytecki w Rennes

Szpital Południowy

16 Boulevard de Bulgarie 35203

Rennes cedex 2 Tel: (+ 33) 02 99 26

87 Poczta:contact@rares-breizh.fr

Strona internetowa :www.rares-breizh.fr

Brzeski Szpital Uniwersytecki

Budynek 1

Aleja Focha 2

8629609 Cedex brzeski

4 -Centrum Doliny Loary - PEMR CVL

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

Tours Szpital Uniwersytecki
Szpital Bretonneau
2 bulwar Tonnellé
37044 TOURS Cedex 9

Tel: (+ 33) 02 18 37 08 06

E-mail: maladies.rares.CVL@chu-tours.fr

Strona internetowa : <https://www.chu-tours.fr/le-chru-et-ses-partenaires/le-chruetablissement-dexcellence/les-centres-de-reference-Maladies-rares/>

Orlean CHR
14 avenue de l'Hôpital
45100 Orlean

5 -Północ (PEMR PLEMaRa)

Szpital Uniwersytecki w Lille

Jeanne de Flandres Hospital
Avenue Eugène Avinée
59000 Lille
Tel: (+ 33) 03 20 44 61 97 E-
mail: plemara@chru-lille.fr

6 -Ile-de-France

6.1 - Platforma wiedzy specjalistycznej na temat rzadkich chorób i niepełnosprawności AP-HP Centre University of Paris

Szpital Necker - Szpital dla chorych
dzieci w Cochin
Szpital Europejski Georges Pompidou
Hôtel-Dieu
Tel: +33) 01 44 38 15 82 Mail:
veronique.richard@aphp.fr
Strona internetowa : <http://opathiesrares-necker.aphp.fr/>

6.2 – PEMR Greater Paris East

CHU Henri Mondor
1 Rue Gustave Eiffel
94000 Créteil
Tel: (+33) 06 43 15 93 33 Mail:
nicolas.mithieux@aphp.fr
Strona internetowa : <https://esmaraopathiesrares.fr/>

6.3 – Szpital PEMR Paris-

Nord Beaujon
Szpital Bichat
Szpital Bretonneau
Szpital Lariboisiere

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

Szpital Louisa Mouriera

Szpital Roberta Debre

Szpital św. Ludwika

Szpital Avicenne i J. Verdier

Tel: (+33) 01 40 03 23 76

E-mail: diseaserares.parisnord@aphp.fr

Strona internetowa : <http://robertdebre.aphp.fr/plateforme-dexpertise-pathies-raresparis-nord/>

6.4 - Platforma ekspercka w zakresie chorób rzadkich AP-HP Paris Saclay - Uniwersytet Paryski

Centrum Chorób Rzadkich Szpital Bicêtre AP-HP 78,

rue du Général Leclerc

94270 Le Kremlin- Bicêtre

Tel: (+ 33) 01 45 21 24 34

E-mail: secretariat.opathiesrares@aphp.fr

Strona internetowa : <http://opathiesrares-paris-saclay.aphp.fr/>

7 - Bordeaux – PEMR Szpitala Uniwersyteckiego w Bordeaux

Szpital Uniwersytecki w Bordeaux

Avenue Dubernat

33400 TALENCJI

Tel: (+33) 05 57 62 33 98

E-mail: plateform.opathiesrares@chu-bordeaux.fr

Strona internetowa : <https://www.chu-bordeaux.fr/Patient-proches/Maladiesrares/Plateforme-d-expertise- Maladies-rares/>

8 - Pays de la Loire – PRIOR

CHU Angers – budynek La Colline, H5 4

rue Larrey

49 000 GNIEWÓW

Tel: (+ 33) 02 41 35 60 61

Mail: prior@chu-angers.fr

Strona internetowa : <https://prior-opathiesrares.fr/>

9 - Marsylia – PEMR AP-HM

CH de la Timone

265 rue Saint Pierre - 2nd Timone dzieci

13005 Marsylia

Tel: (+33) 04 91 38 42 90

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

E-mail:platform.expertises.opathiesrares@ap-hm.fr Strona internetowa :<http://fr.ap-hm.fr/site/opathiesrares>

10 –Gwadelupa – PCOM KARUKERARES

Szpital Uniwersytecki Pointe-à-Pitre/

Abymes BP 465

97159 Pointe-à-Pitre Cedex

(Gwadelupa)

Tel: (+ 590) 05 90 93 46 35 Mail:

sec.pmr@chu-guadeloupe.fr

Strona internetowa :<https://www.chu-guadeloupe.fr/prof.-de-sante/les-plateformes-duchug/la-plateforme-des-Maladies-rares-karukares,1362,1299.html>

11 –Gujana – PCOM COMARG

Cayenne CH

Aleja Flamboyantów

97306 Cayenne

(Gujana Francuska)

Tel: (+594) 05 94 39 77 60

E-mail:guyane.opathiesrares@ch-cayenne.fr

12 –Martynika – PCOM AMR

Szpital Uniwersytecki Martyniki

Szpital Pierre-Zobda-Quitman (La Meynard),

Route de Chateauboeuf

97200 Fort de France

(Martynika)

Tel: (+ 596) 05 96 55 35 06

Email amr@chu-martinique.fr

Strona internetowa :<https://alloopatieares.fr/>

13 –Reunion-Majotte – PCOM RE-MA-RARES

Szpital Uniwersytecki Reunion (strona

południowa) BP 350

97448 Reunion Saint-

Pierre Cedex

Tel: (+ 262) 02 62 35 97 36 Mail:

remarares@chu-reunion.fr Strona

internetowa :<https://www.remarares.re/>

Tworzone są cztery PEMR: Grand-Est, Limoges, Nicea i Rouen-Caen.

- Rzadkie zespoły sztafetowe z handicapem (ERHR)

Drużyny sztafetowe Rzadkich Handicapów można wezwać, w sytuacjach rzadkiej niepełnosprawności, do pomocy w powiązaniu ścieżki opieki między sektorem zdrowia i medyczno-społecznym. Rzadką niepełnosprawność definiuje się **jakorządkiem i jednoczesnym występowaniem deficytów czuciowych, motorycznych, poznawczych i/lub zaburzeń psychicznych** i opiera się na połączeniu 3 rodzajów rzadkości:

- **Niedobór publiczności:** częstota występowania poniżej 1 przypadku na 10 000 osób;
- **Rzadkość kombinacji braków:** złożoność konsekwencji dla aktów życia codziennego i uczestnictwa w życiu społecznym;
- **Niedobór i złożoność technik wsparcia.**

Powiązanie wszystkich aktorów poprzez asocjację opiekunów umożliwia opracowanie planu działania prowadzącego każdego profesjonalistę do udziału w podróży młodej osoby z niepełnosprawnością. ERHR jest także ogniwem umożliwiającym powiązanie aktorów różnych sektorów w celu ułatwienia życia młodej osobie.

Zespoły sztafetowe znajdują się na styku wyspecjalizowanych zasobów (National Center for Rare Handicaps Resources) i lokalnych zasobów. Ich misją jest doradzanie i wspieranie profesjonalistów w opracowaniu globalnej strategii interwencji dostosowanej do potrzeb danej osoby oraz skierowanie jej i jej rodziny do właściwej osoby i kompetentnych zasobów.

ORHR Bretania		
Sekretariat	06 64 95 48 73	bretagne@erhr.fr
HRCA Auvergne Rhône Alpes		
Sekretariat	04 13 33 69 69 06 09 71 09 23 (sms)	auvergnerhonealpes@erhr.fr
ORHR Bretania		
Sekretariat	06 64 95 48 73	bretagne@erhr.fr
HROR Północny Wschód		
Sekretariat	03 26 08 41 88	maryam.fath@erhr.fr
HRTO Północny Zachód		
Sekretariat	02 35 56 07 59	nordouest@erhr.fr
HRRA Ile-de-France		
Sekretariat	01 42 31 07 85	iledefrance@erhr.fr
ERHR PACA Korsyka		
Sekretariat	04 86 94 80 00	pacacorse@erhr.fr
Centrum ERHR Val de Loire		
Sekretariat	02 19 05 19 97	asystement.cvl@erhr.fr
HRMI Midi Pireneje		
Sekretariat	05 61 14 82 20	midipyrenees@erhr.fr

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

HRTA Nowa Akwitania

Sekretariat

05 47 50 06 60

b.rousset@irsa.fr
a.dardilhac@irsa.fr
pierre-yves.sauvaget@erhr.fr
Kierowcy Bordeaux, Limoges,
Poitiers

HROR Pays de la Loire

Sekretariat

02 41 35 60 61

paysdelaloire@erhr.fr

ERHR Langwedocja-Roussillon

Sekretariat

04 67 02 91 86
07 61 86 11 69 (sms)

= PACA Korsyka i Midi-
Pireneje

Zjazd ERHR – Majotta

Sekretariat

02 62 37 96 80

reunionmayotte@erhr.fr

6 Załączniki

6.1 Załącznik 1. Lista uczestników

Prace te koordynowali dr Nolwenn JEAN-MARCAIS i dr Paul ROLLIER z Centrum Referencyjnego „Zespoły anomalii rozwojowych i wad rozwojowych” CHU Rennes, pod kierownictwem Pr Sylvie ODENT, koordynatora Centrum Referencyjnego.

Uczestniczyli w rozwoju PNDS:

Redaktorzy

- Dr^RNolwenn JEAN-MARÇAIS, pediatra pracujący w Centrum Referencyjnym ds. Nieprawidłowości Rozwojowych i Zespołów Wad Rozwojowych, Oddział Genetyki Klinicznej Szpitala Uniwersyteckiego RENNES; Lekarz koordynujący drużyny Relais Handicaps Rares Bretagne
- Dr^RPaul ROLLIER, genetyk, Wydział Genetyki Klinicznej i Molekularnej, CHU de RENNES.
- Pr^RSylvie ODENT, genetyk, Zakład Genetyki Klinicznej, Szpital Uniwersytecki RENNES; koordynator CLAD-OUEST, lekarz koordynator platformy eksperckiej ds. rzadkich chorób Bretanii.

Multidyscyplinarna grupa robocza

- Isabelle MARCHETTI-WATERNAUX, prezes stowarzyszenia Valentin APAC
- Anne PRESTEL, koordynator platformy eksperckiej ds. rzadkich chorób w Bretanii
- Guénaëlle MAHE, pilot rzadkiej sztafety z handicapem w Bretanii
- Cédric LATOUCHE, pracownik socjalny, oddział genetyki klinicznej Szpitala Uniwersyteckiego w Rennes, platforma ekspercka ds. chorób rzadkich w Bretanii
- Fanny TESSIER, neuropsycholog, Wydział Genetyki Klinicznej, Szpital Uniwersytecki w Rennes
- Dr Sidonie CHHOR, lekarz ogólny, wykładowca uniwersytecki na Wydziale Lekarskim Rennes
- Dr Léna DAMAJ, neuropediatra, Oddział Pediatrii i Genetyki Klinicznej, Szpital Uniwersytecki w Rennes oraz Platforma Koordynacji i Poradnictwa dla Zaburzeń Neurorozwojowych 35

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

- Dr Laurie ATTINGER, psychiatra dziecięcy, Brittany Autism Resource Centre oraz platforma koordynacji i poradnictwa dla zaburzeń neurorozwojowych 35
- Pani Marina BROCARD, psycholog przeszkolony w neuropsychologii Brittany Autism Resource Centre
- Lekarze z Ośrodków Informacji o Wadach Rozwojowych i Ośrodków Informacji o Niepełnosprawności Intelaktualnej z rzadkich przyczyn:

OhPr Laurence OLIVIER-FAIVRE, koordynator CLAD-Est-Ośrodek Genetyki, Szpital Uniwersytecki w Dijon

OhDr Nicolas GRUCHY, Wydział Genetyki, CLAD międzyregionalna strona konstytutywna North-West- Caen University Hospital

OhDr Elise SCHAEFER, Zakład Genetyki Medycznej, CLAD międzyregionalna wschodnia strona konstytutywna, CHU Strasbourg - Szpital Hautepierre

OhProf. Annick TOUTAIN, ośrodek międzyregionalny CLAD-West, Zakład Genetyki Medycznej - Centrum Biologii Medycznej - Patologia, Szpital Uniwersytecki w Tours

OhPr Didier LACOMBE, CLAD South-West Occitanie Reunion – strona internetowa Koordynator - Zakład Genetyki Medycznej Szpitala Uniwersyteckiego w Bordeaux

OhDr Julian DELANNE, CRDI Strona konstytutywna, dział genetyki klinicznej CHU Dijon

Wyrażenie zainteresowania

Wszyscy uczestnicy rozwoju PNDS wypełnili deklarację zainteresowania. Deklaracje interesów są dostępne online i można je przeglądać na stronach internetowych ośrodków referencyjnych.

6.2 Załącznik 2. Dane teleadresowe

- **Centra referencyjne i kompetencyjne dla wad rozwojowych i zespołów wad rozwojowych – sieć zdrowia AnDDI-Rares**

- **Centra referencyjne**

Region Ile-de-France:

- Koordynator CRMR: Pr Alain VERLOES, Department of Genetics, GHU Paris-Nord – Robert Debré Hospital, 37 bd Sérurier, 75019 PARIS – Tel. 01 40 03 53 42
- Składnik CRMR: Pr Jeanne AMIEL, Department of Medical Genetics, GHU Paris-Centre - Necker-Enfants Malades Hospital, 149 Rue de Sèvres 75743 PARIS – Tel. 01 44 49 51 53
- Składnik CRMR: Dr Rodolphe DARD, Department of Medical Genetics and Biology of Reproduction, Centre Hospitalier Intercommunal Poissy-Saint-Germain-en-Laye, 10 Rue du Champ Gaillard 78303 POISSY – Tel. 01 39 27 47 00
- Składnik CRMR: Dr Sandra WHALEN, Department of Genetics and Medical Embryology, GHU Paris-Sorbonne University – Pitié Salpêtrière Hospital – Armand-Trousseau, AT site 26 Avenue du Docteur Arnold Netter 75571 PARIS – Tel. 01 44 73 67 27
- Składnik CRMR: Pr Judith MELKI, Medical Genetics Unit, GHU Paris-Sud - Bicêtre Hospital, 78 Rue du Général Leclerc 97270 LE KREMLIN-BICETRE - Tel. 01 49 59 53 70

Zjazd Regionu Południowo-Zachodniego Occitanie:

- Koordynator CRMR: Pr Didier LACOMBE, Department of Medical Genetics, Bordeaux University Hospital – Pellegrin Hospital Group, Place Amélie Raba-Léon, 33076 BORDEAUX Cedex – Tel. 05 57 82 03 63
- Konstytutywny CRMR: Pr David GENEVIEVE, Department of Medical Genetics, CHU Montpellier – Arnaud de Villeneuve Hospital, 371 Avenue du Doyen Gaston Giraud 34295 MONTPELLIER Cedex 15 – Tel. 04 67 33 65 64
- Konstytutywny CRMR: Pr Bérénice DORAY, Oddział Genetyki, Szpital Uniwersytecki Reunion – Szpital Félix Guyon B

Międzyregion północno-zachodni:

- Koordynator CRMR: Pr Florence PETIT, Genetic Pathology Biology Division, University Hospital of Lille – Jeanne de Flandre Hospital – Guy Fontaine Genetics Clinic, Rue Pierre Decoux, 59037 Lille Cedex France – Tel. 03 20 44 49 11
- Konstytutywny CRMR: Pr Gilles MORIN, Department of Clinical Genetics and Oncogenetics, CHU Amiens-Picardie – South Site, Avenue René Laënnec – Salouël – D408 80054 AMIENS – Tel. 03 22 08 75 80

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

- Konstytutywny CRMR: Dr Marion GERARD, Genetics Department, Caen University Hospital – Clémenceau Hospital, Avenue Georges Clémenceau 14033 CAEN – Tel. 02 31 27 25 69
- Konstytutywny CRMR: Dr Alice GOLDENBERG, Oddział Genetyki Klinicznej, Szpital Uniwersytecki w Rouen – Szpital Charles Nicolle, 1 Rue de Germont 76031 ROUEN – Tel. 02 32 88 87 47

Region zachodni:

- Koordynator CRMR: Pr Sylvie ODENT, Department of Clinical Genetics – Division Women-Child, University Hospital of RENNES – South Hospital, 16, boulevard de Bulgarie-35203 RENNES – Tel. 02 99 26 67 44
- Konstytutywny CRMR: Dr Bertrand ISIDOR, Medical Genetics Department – Clinical Genetics Unit, Nantes University Hospital – Hôtel Dieu, 1 Place Alexis Ricordeau 44093 NANTES – Tel. 02 40 08 32 45
- Konstytutywny CRMR: Pr Annick TOUTAIN, Clinical Genetics Department – Obstetrics Ginekology – Fetal Medicine – Reproduction and Genetics Division, CHRU de Tours – Bretonneau Hospital, 2 Boulevard Tonnellé 37044 TOURS – Tel. 02 47 47 47 99
- Składnik CRMR: Pr Dominique BONNEAU, Genetics Department, CHU d'Angers, 4 Rue Larrey 49933 ANGERS – Tel. 02 41 35 38 83

Region Wschodni:

- Koordynator CRMR: Pr Laurence OLIVIER-FAIVRE, Genetics Center, Dijon University Hospital – Children's Hospital, 14 Rue Paul Gaffarel 21000 DIJON – Tel. 03 80 29 53 13
- Konstytutywny CRMR: Dr Laëtitia LAMBERT, Department of Medical Genetics, CHU Nancy – Children's Hospital, 10 Rue du Docteur Heydenreich CS 74213 54042 NANCY Cedex – Tel. 03 83 34 43 76
- Konstytutywny CRMR: Dr Elise SCHAEFER, Department of Medical Genetics, Institute of Medical Genetics of Alsace, 1 rue Eugène BOECKEL, 67000 STRASBOURG – Tel: 03 69 55 19 55
- Konstytutywny CRMR: Dr Céline POIRSIER, Genetics Department, CHU Reims – Maison Blanche Hospital, 45 Rue Cognacq-Jay 51092 REIMS – Tel. 03 26 78 90 03

Region południowo-wschodni:

- Koordynator CRMR: Pr Patrick EDERY, Genetics Department, CHU de LYON - Eastern Hospital Group (GHE) - Woman Mother Child Hospital (HFME), 59 boulevard Pinel 69677 BRON - Tel. 04 27 85 55 73
- Konstytutywny CRMR: Dr Julien THEVENON, Clinical Genetics Department, CHU Grenoble North site – Couple-Child Hospital, Quai Yermolof – Cs 10217 38043 GRENOBLE – Tel. 04 76 76 72 85
- Składnik CRMR: Dr Christine FRANCANNET, Pediatrics Unit – Medical Genetics Department, CHU de Clermont-Ferrand – Estaing Hospital, 1 Place Lucie Aubrac 63003 CLERMONT-FERRAND – Tel. 04 73 75 06 53

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

- Składnik CRMR: Dr Sabine SIGAUDY, Department of Medical Genetics – Clinical Genetics Unit, Marseille University Hospital – Timone Hospital AP-HM, 264 Rue Saint-Pierre 13385 MARSEILLE – Tel. 04 91 38 67 49
- **Centra kompetencji**

Region Ile-de-France:

- CCMR: Dr Dominique GERMAIN, wydział genetyki medycznej, GHU Paris-Paris Saclay University – Raymond Poincaré Hospital, 104 Boulevard Raymond Poincaré 92380 GARCHES, tel. 01 47 10 44 38
- CCMR: Dr Andrée DELAHAYE-DURIEZ, Wydział Pediatrii, GHU Paris- Paris Seine-Saint-Denis University Hospitals – Jean Verdier Hospital, Avenue du 14 Juillet 93140 BONDY – Tel. 01 48 02 62 45
- CCMR: Dr Marilyn LACKMY-PORT-LIS, Zakład Genetyki Klinicznej, Szpital Uniwersytecki Pointe à Pitre-Abymes, Route de Chauvel 97159 POINTE À PITRE - Tel. 05 90 89 14 81
- CCMR: Dr Benoit FUNALOT, Clinical Genetics Unit, Centre Hospitalier Intercommunal de Créteil, 40 Avenue de Verdun 94010 CRÉTEIL - Tel. 01 45 17 55 77

Zjazd południowo-zachodniego regionu Occitanie:

- CCMR: Prof. Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Wydział Genetyki medycznej, Szpital Uniwersytecki w Poitiers, 2 Rue de la Milétrie – CS 90577 86000 POITIERS – Tel. 05 49 44 39 22
- CCMR: Dr Olivier PATAT, Biology Division, Medical Genetics Department, Toulouse University Hospital – Purpan Hospital, Place du Docteur Baylac 31059 TOULOUSE CEDEX 9 – Tel. 05 61 77 90 55
- Szpital Uniwersytecki Martyniki: Dr Elisabeth SARRAZIN, Oddział Neuromiologii. Szpital im. P. Zobdy-Quitmana, Route de Chateauboeuf. CS 90632. 97261 Fort de France - Cedex, Tel: 05 96 75 84 00
- CCMR: Dr Philippe KHAU VAN KIEN, Biology Pole – Medical Genetics and Cytogenetics Unit, Nîmes University Hospital – Caremeau Hospital, Place du Professor Robert Debré 30029 NÎMES CEDEX 9 – Tel. 04 66 68 41 60

Międzyregion północno-zachodni

- CCMR: Dr Valérie LAYET, Genetics Unit – Medical Genetics Department, GH du Havre – Jacques Monod Hospital, 29 Avenue Pierre Mendès France 76083 LE HAVRE CEDEX – Tel. 02 32 73 37 90

Region Zachodni

- CCMR: Dr Séverine AUDEBERT-BELLANGER, Oddział Pediatrii, Szpital Uniwersytecki w Brześciu – Szpital Morvan, 2 Avenue Foch 29609 BREST CEDEX – Tel. 02 98 22 34 77
- CCMR: Dr Radka STOEVA, Biopatologia Pole – Genetics Department, Le Mans Hospital Center, 194 Avenue Rubillard 72037 LE MANS CEDEX – Tel: 02 44 71 01 84

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

- CCMR: Dr Florence DEMURGER, Medical Genetics – Consultation, CHBA Bretagne Atlantique Hospital Centre – CH Chubert, 20 boulevard du Général Maurice Guillaudot 56017 VANNES CEDEX – Tel. 02 97 01 42 03

Region Wschodni

- CCMR: Dr Juliette PIARD, Oddział Biologii i Anatomii Patologicznej – Centrum Genetyki Człowieka, Szpital Uniwersytecki Besançon – Szpital Saint-Jacques, 2 Place Saint-Jacques 25030 BESANÇON CEDEX – Tel. 03 81 21 81 87

Region południowo-wschodni

- CCMR: dr Renaud TOURAINE, Centrum Pary Matki i Dziecka - Usługa im genetyka kliniczna, Saint-Etienne University Hospital – North Hospital, Avenue Albert Raimond 42270 SAINT-PRIEST-EN-JAREZ – Tel. 04 77 82 91 12
- CCMR: Dr Maude GRELET, Zakład Genetyki Medycznej, CHI Toulon – Szpital Sainte Musse, Avenue Henri Sainte Claire Deville 83056 TOULON – Tel. 04 94 14 50 05

- **Inne właściwe ośrodki referencyjne**

- **Sektor AndDDI-Rares**

Miejsce sektora zdrowia „anomalie rozwojowe i zespoły wad rozwojowych” (<http://anddi-raises.org/annonce/centres-de-reference-et-decompetences.html>)

- **Sektor wyzwań naukowych**

Witryna sektora zdrowia „rzadkie choroby rozwoju mózgu i niepełnosprawności intelektualnej” (<https://www.defiscience.fr/filiere/>)

Ośrodki referencyjne ds. niepełnosprawności intelektualnej z rzadkich przyczyn Sektor DéfiScience (<https://www.defiscience.fr/filiere/cartographie/>)

Centrum referencyjne:

Centrum Informacji o Niepełnosprawności Intelektualnej z rzadkich przyczyn:

- Koordynator; Dr Delphine Héron, genetyka kliniczna – lekarz koordynujący Centrum Referencyjnego ds. Niepełnosprawności Intelektualnej z rzadkich przyczyn
Adres: AP-HP, Pitié Salpêtrière Hospital – Department of Genetics and Cytogenetics – 47-83, boulevard de l'Hôpital 75651 Paris cedex 13 Kontakt: anne.faudet@psl.aphp.fr

Ośrodki referencyjne stanowiące niepełnosprawność intelektualną z rzadkich przyczyn:

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

- CRMR: Pr Vincent DES PORTES, CHU de Lyon HCL – Woman Mother Child Hospital, Oddział Neuropedii, 59 Boulevard Pinel 69677 BRON CEDEX – Tel. 04 27 85 54 58
- CRMR: Dr Stéphanie VALENCE, APHP – Armand-Trousseau Hospital, Neuropediatrics Department – Neuropediatrics and Child Developmental Pathology Unit, 26 avenue du Docteur Arnold Netter Building Brissaud, drzwi 3 75571 PARIS CEDEX 12 – Tel. 01 44 73 61 41
- CRMR: Pr Mathieu MILH, APHM - CHU TIMONE, Department of Pediatric Neurology / Aix-Marseille University GMGF UMR 910, 265 Rue Saint Pierre 13005 Marseille – Tel. 04 91 38 55 80
- CRMR: Pr Christel THAUVIN-ROBINET, CHU Dijon Bourgogne, Genetics Centre Children's Hospital 14 rue Paul Gaffarel 21079 DIJON Cedex – Tel. 03 80 29 53 13
- CRMR: Dr Sylviane PEUDENIER, Szpital Uniwersytecki w Brześciu - Szpital Morvan, Oddział Pediatrii i Genetyki Medycznej, 2 avenue Foch 29609 Brześć – Telefon 02 98 22 33 89
- CRMR: Dr Salima EL CHEHADEH, CHRU de STRASBOURG – Hautepierre Hospital, Department of Medical Genetics, 1 Avenue Molière 67200 STRASBOURG Cedex – Tel
- CRMR: Dr Nadia BAHY BUISSON, APHP – Necker-Enfants Malades Hospital, Department of Pediatric Neurology, 149 rue de Sèvres 75743 PARIS – Tel. 01 42 19 26 99
- CRMR: Dr Marlène RIO, APHP – Necker-Enfants Malades Hospital, Medical Genetics Department – Imagine Institute 1st floor, 149 rue de Sèvres 75743 PARIS – Tel. 01 44 49 51 58
- CRMR: Dr Laurent PASQUIER, South Hospital – Rennes University Hospital, Medical Genetics Department, 16 boulevard de Bulgarie 35203 RENNES cedex 2 – Tel
- CRMR: Dr David GERMANAUD, APHP – Robert Debré Hospital Neurology Department, 48 boulevard Sérurier 75019 Paryż – tel. 01 40 03 53 91

Centra kompetencji:

- CCMR: Pr Patrick BERQUIN, CHU AMIENS-PICARDIE – SOUTH SITE 80054 AMIENS Cedex 1- Tel 03 22 08 76 75
- CCMR: Dr Elise BOUCHER, Szpital Uniwersytecki w Besançon – Saint-Jacques Hospital Pavillon Saint-Paul, 2 Place Saint-Jacques 25030 BESANÇON CEDEX – Tel. 03 81 21 81 87
- CCMR: Pr Annick TOUTAIN, University Hospital of Tours – Bretonneau Hospital, Genetics Department, Olympe de Gouges Building, 2 Boulevard Tonnellé 37044 TOURS CEDEX 9 – Tel. 02 47 47 88 50
- CCMR: Dr Pierre MEYER, CHU MONTPELLIER – GUI DE CHAULIAC HOSPITAL, Pediatria specjalistyczna – Konsultacja neuropediatryczna, 80 Avenue AUGUSTIN FLICHE 34295 – MONTPELLIER – Tel. 04 67 33 74 22
- CCMR: Dr Nathalie BEDNAREK, CHU de Reims – American Memorial Hospital, Pole Woman rodzice dziecka – neonatologia i intensywna opieka pediatryczna, 47 Rue Cognacq Jay 51092 Reims – Tel. 03 26 78 36 03
- CCMR: Dr Marilyn LACKMY-PORT-LIS, Pointe à Pitre – Abymes University Hospital, Clinical Genetics Unit, Route de Chauvel – BP 465 97159 POINTE À PITRE – Tel. 05 90 89 10 10

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

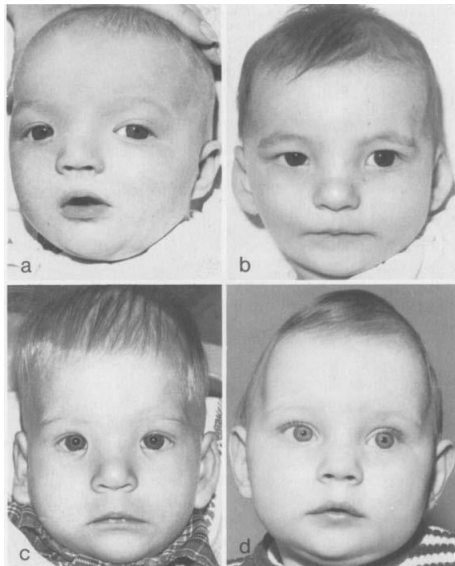
- CCMR: Dr Khaoula ZAAFRANE-KHACHNAOUI, Nice University Hospital – Archet 2 Hospital, Genetics Department, 151 route de Saint-Antoine-de-Ginestière 06202 NICE CEDEX 3 – Tel. 04 92 03 62 43
- CCMR: Dr Cyril GOIZET, Szpital Uniwersytecki w Bordeaux – Grupa Szpitali Pellegrin, Wydział Genetyki Medycznej, Szkoła Położnictwa, Place Amélie Raba-Léon 33076 BORDEAUX Cedex – Tel. 05 56 79 59 52
- CCMR: Dr Caroline KARSENTY, Szpital Uniwersytecki w Tuluzie – Szpital Dziecięcy, Oddział Neuropedii, 330 Avenue de Grande-Bretagne 31059 TOULOUSE Cedex 9 – Tel. 05 34 55 87 05
- CCMR: Dr Laetitia LAMBERT, Nancy University Hospital – Brabois Children's Hospital, Medical Pediatrics Department – Pediatric Endocrinology and Diabetology Unit, Rue du Morvan 54511 VANDOEUVRE-LÈS-NANCY CEDEX – Tel. 03 83 15 45 00
- CCMR: Dr Bertrand ISIDOR, CHU Nantes - Hôtel Dieu Department of Medical Genetics, 1 miejsce Alexis Ricordeau 44093 NANTES cedex 1 – Tel 02 40 08 32 45
- CCMR: Dr Anya ROTHENBUHLER, APHP Kremlin Bicêtre, Department of Pediatric Endocrinology, 78 rue du Général Leclerc 94270 Le Kremlin Bicêtre – Tel. 01 45 21 78 53

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

6.3 Dodatek 3. Ilustracje rysów twarzy

Ikonografia ilustrująca rysy twarzy osób z monosomią 5p w zależności od wieku (Niebuhr 1978):



Pacjenci w wieku od 10 dni do 10 miesięcy, z okrągłą twarzą, szeroką nasadą nosa, naskórkciem.

Pacjenci w wieku od 3 do 7 lat, zwłaszcza z bardziej wydatnym nosem i wydłużoną twarzą.



Pacjenci w wieku od 13 do 26 lat, zwłaszcza z pogrubioną dolną wargą.

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

Ikonografia ilustrująca ewolucję cech twarzy i niektórych szczegółów osób z monosomią 5p w zależności od wieku (Nevadoi *in.*2021):



A. Cechy twarzy osoby z zespołem 5p w wieku 6 dni, 7 lat, 11 lat i 21 lat.

B. Szczegóły różnych zmian w uchu.

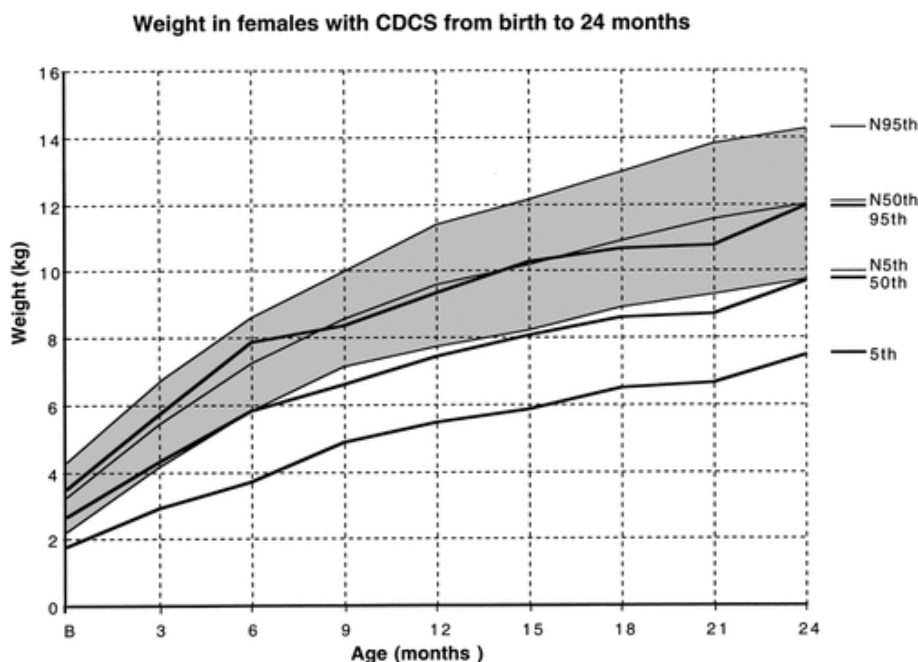
C. Szczegóły kilku anomalii dentystrycznych.

D. Szczegóły niektórych anomalii ręki.

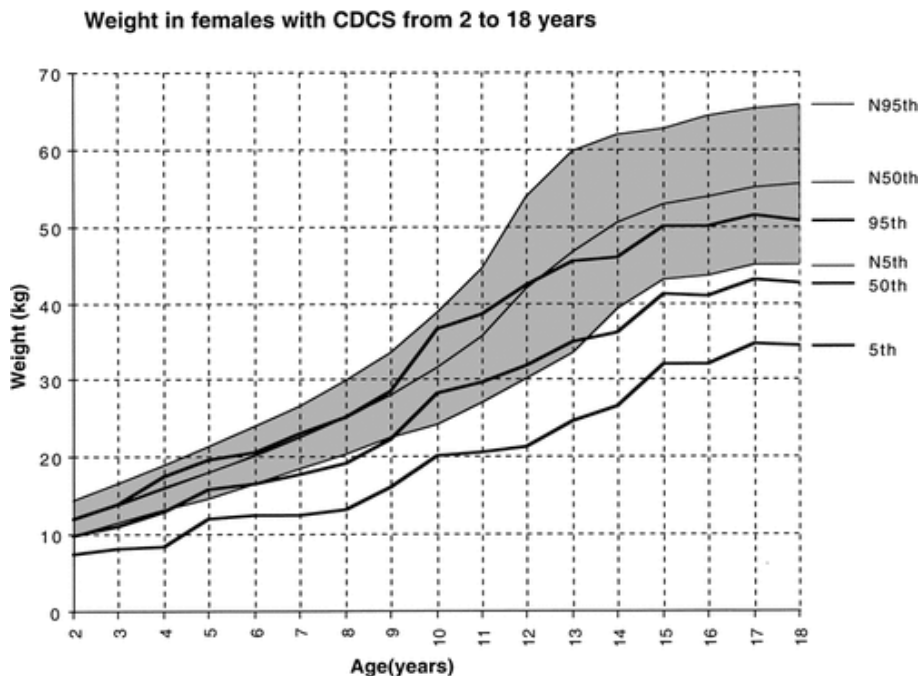
E. Szczegóły kilku anomalii stóp.

6.4 Załącznik 4. Wykresy wzrostu

Krzywe wzrostu (waga, wzrost, masa ciała; kobiety i mężczyźni) charakterystyczne dla osobników z monosomią 5p (Marinescu *in.2000*):



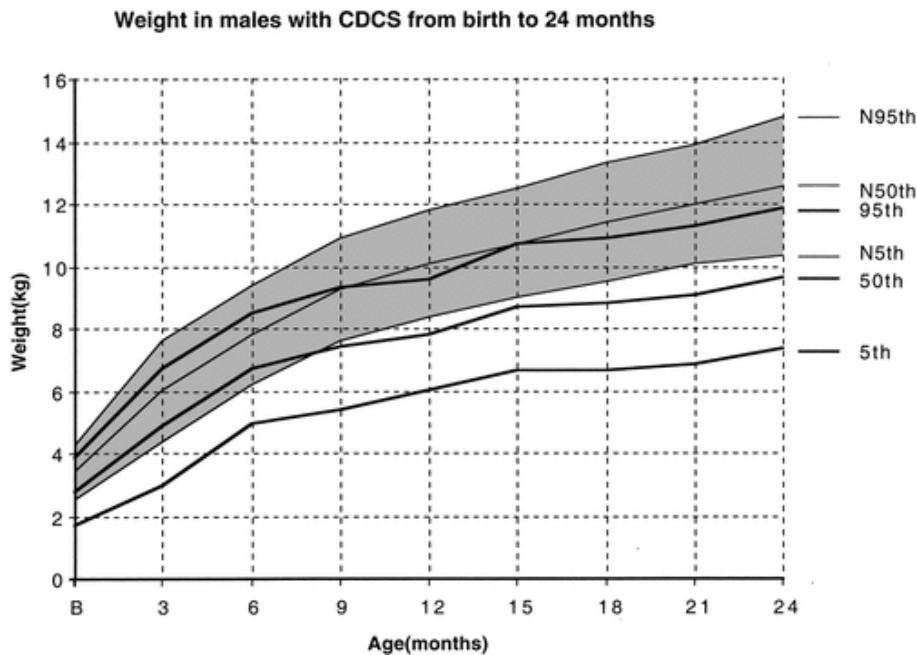
Krzywa masy ciała u kobiet z monosomią 5p od urodzenia do 24 miesiąca życia (linie grube). Krzywa normalnego wzrostu (cienkie linie) jest zacieniona.



Krzywa masy ciała kobiet nosicielek monosomii 5p w wieku od 2 do 18 lat (linie grube). Krzywa normalnego wzrostu (cienkie linie) jest zacieniona.

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat



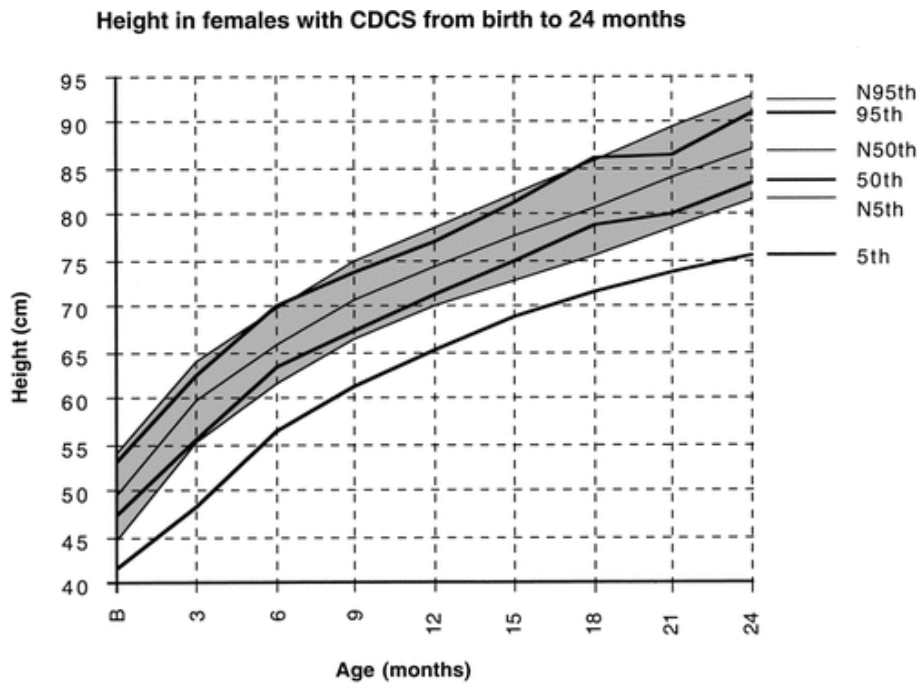
Krzywa masy ciała męskich nosicieli monosomii 5p od urodzenia do 24 miesiąca życia (linie grube). Krzywa normalnego wzrostu (cienkie linie) jest zacieniona.



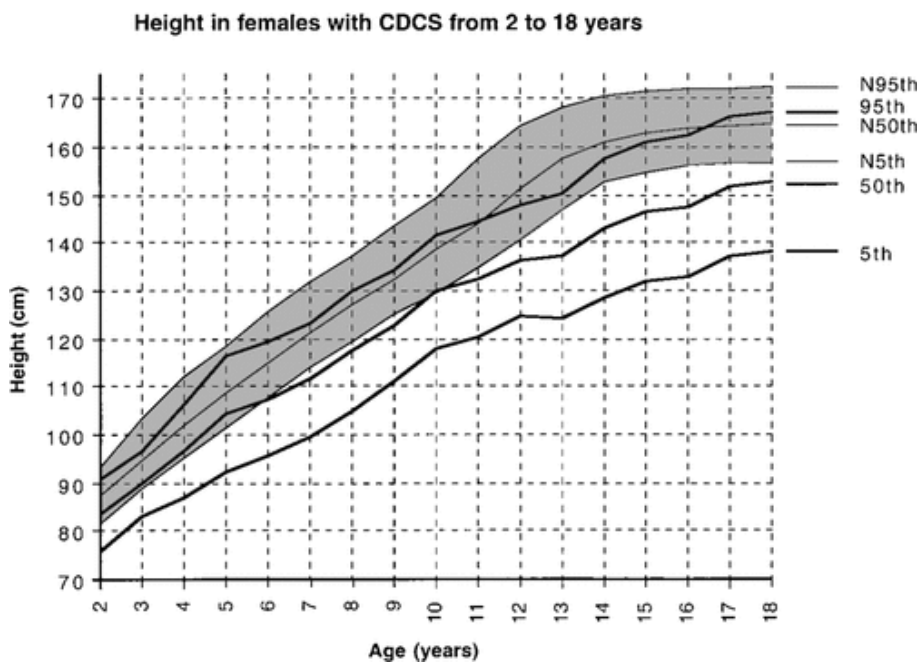
Krzywa masy ciała mężczyzn będących nosicielami monosomii 5p w wieku od 2 do 18 lat (linie grube). Krzywa normalnego wzrostu (cienkie linie) jest zacieniona.

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat



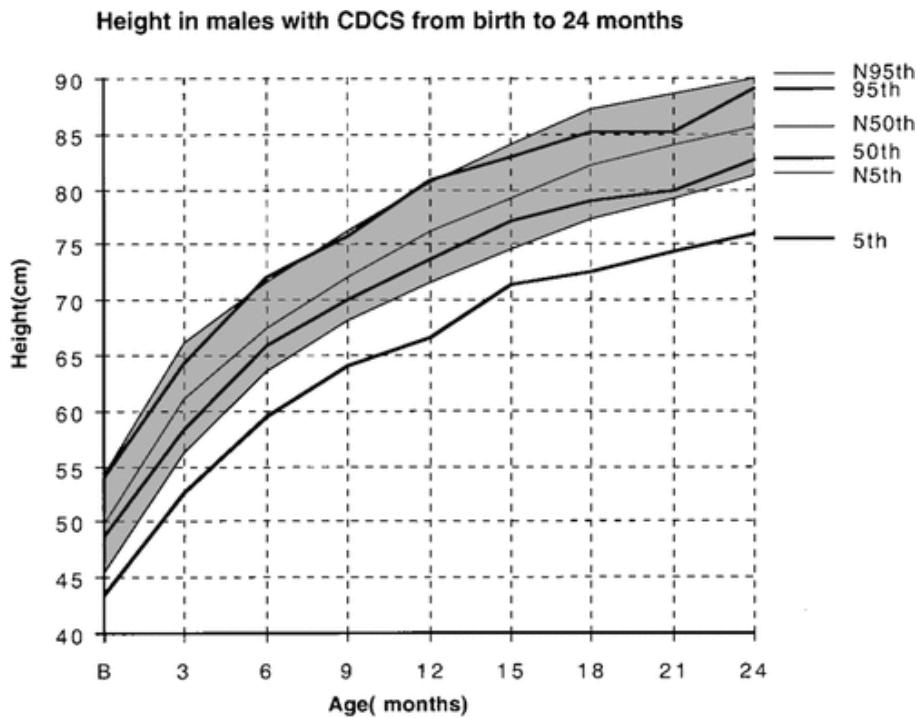
Krzywa wzrostu u kobiet z monosomią 5p od urodzenia do 24 miesiąca życia (linie grube). Krzywa normalnego wzrostu (cienkie linie) jest zacieniona.



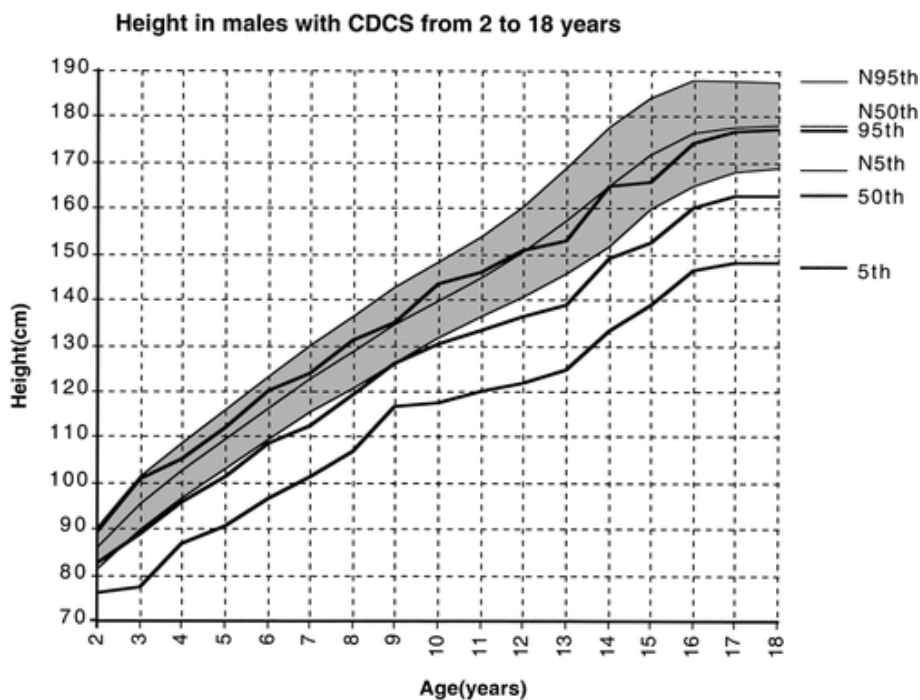
Krzywa wzrostu kobiet nosicielek monosomii 5p w wieku od 2 do 18 lat (linie grube). Krzywa normalnego wzrostu (cienkie linie) jest zacieniona.

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat



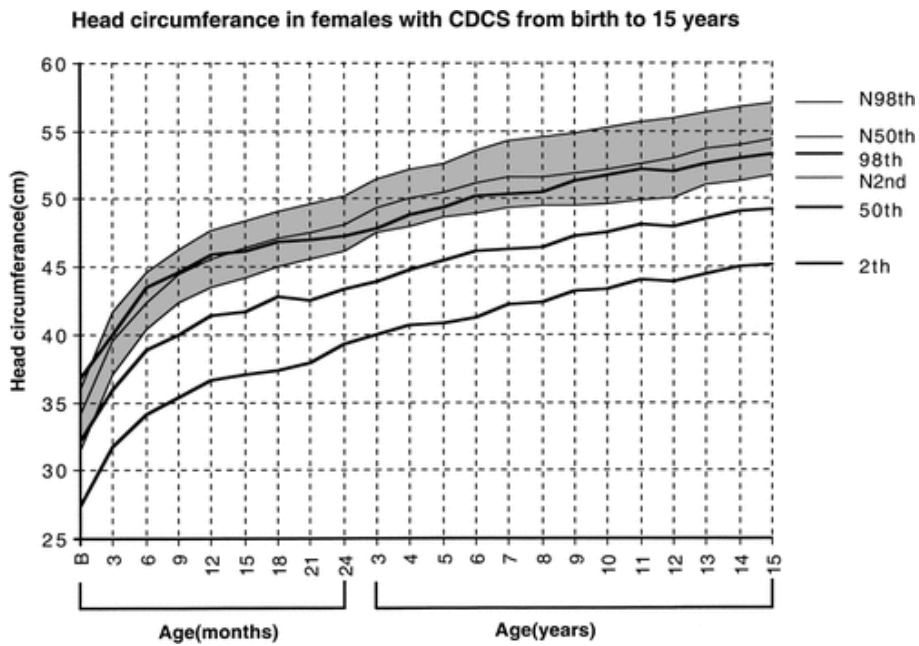
Krzywa wzrostu u męskich nosicieli monosomii 5p od urodzenia do 24 miesiąca życia (grube linie). Krzywa normalnego wzrostu (cienkie linie) jest zacieniona.



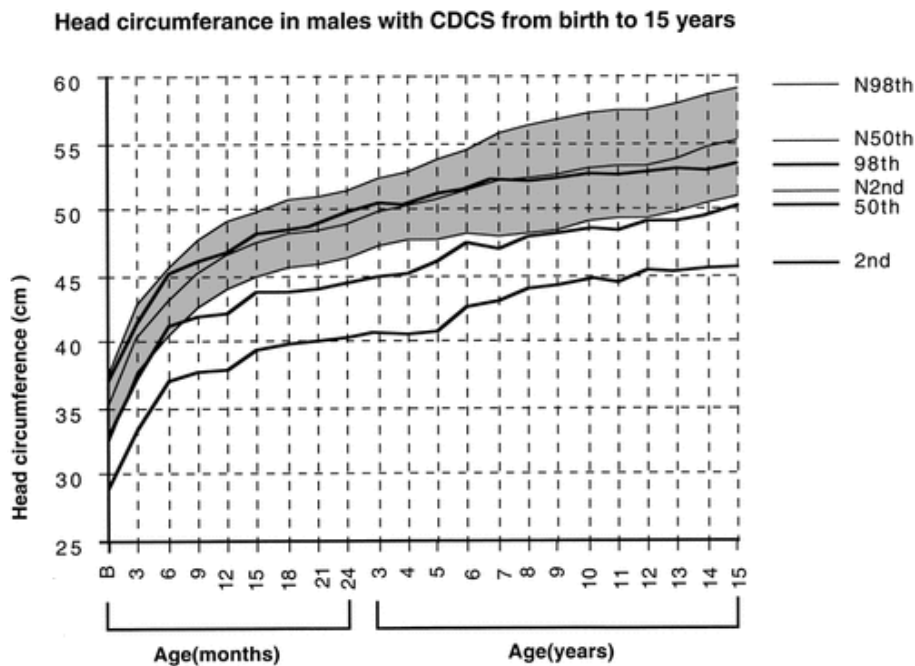
Krzywa wzrostu u mężczyzn będących nosicielami monosomii 5p w wieku od 2 do 18 lat (linie grube). Krzywa normalnego wzrostu (cienkie linie) jest zacieniona.

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat



Krzywa obwodu głowy u kobiet z monosomią 5p od urodzenia do 15 roku życia (linie grube). Krzywa normalnego wzrostu (cienkie linie) jest zacieniona.

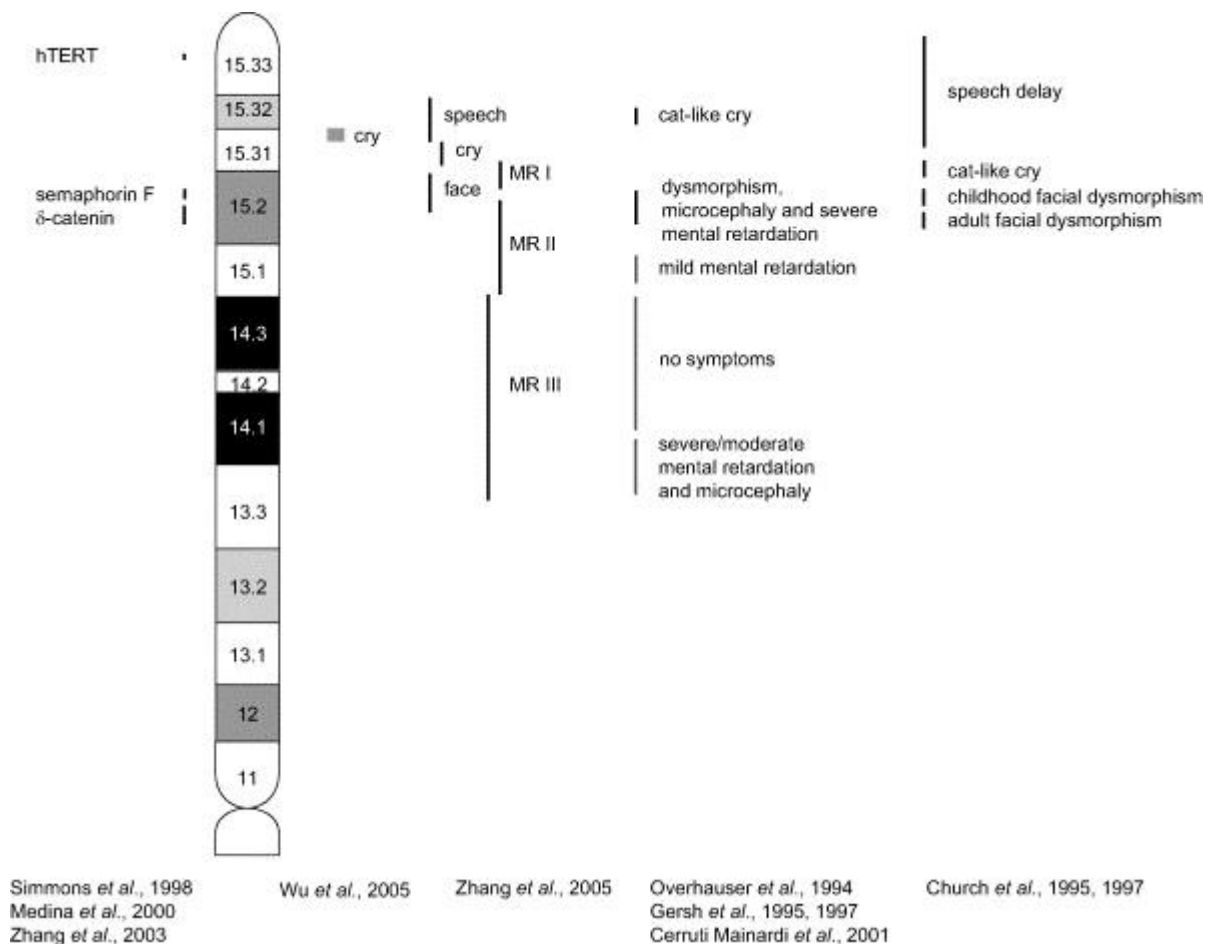


Krzywa obwodu głowy u męskich nosicieli monosomii 5p od urodzenia do 15 roku życia (grube linie). Krzywa normalnego wzrostu (cienkie linie) jest zacieniona.

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

6.5 Załącznik 5. Rejony krytyczne w 5p



Korelacja między krytycznymi regionami na krótkim ramieniu chromosomu 5 a obserwowanymi objawami klinicznymi

- MR: upośledzenie umysłowe (*Upośledzenie umysłowe*), których nasilenie wzrasta od MR I do MR III.
- Pionowe czarne linie odnoszą się do objawów klinicznych zgłaszanych w rodzinach z terminalną delecją.
- Pionowe szare linie w 5p15.1, 5p14 i 5p13 odnoszą się do objawów klinicznych zgłaszanych w rodzinach z delecją śródmiaższową. Rysunek zaczerpnięty z Mainardi *in* (Mainardi *in*.2006)

7 Odniesienia bibliograficzne

Branson, Diane i Maryann Demchak. 2009. „Wykorzystanie wspomagających i alternatywnych metod komunikacji z niepełnosprawnymi niemowlętami i małymi dziećmi: przegląd badań”. *Komunikacja wspomagająca i alternatywna (Baltimore, MD: 1985)* 25 (4): 274-86. <https://doi.org/10.3109/07434610903384529>.

Church, DM, U. Bengtsson, KV Nielsen, JJ Wasmuth i E. Niebuhr. 1995. „Molekularna definicja delecji różnych segmentów dystalnego 5p, które skutkują odrębnymi cechami fenotypowymi”. » *amerykański Journal of Human Genetics* 56 (5): 1162-72.

Church, DM, J. Yang, M. Bocian, R. Shiang i JJ Wasmuth. 1997. „Fizyczna i transkrypcyjna mapa regionu Cri Du Chat ludzkiego chromosomu 5p. » *Badania genomu* 7 (8): 787-801. <https://doi.org/10.1101/gr.7.8.787>.

Collins, MS i J. Eaton-Evans. 2001. „Badanie wzrostu zespołu Cri Du Chat”. » *Archiwa chorób w dzieciństwie* 85 (4): 337-38. <https://doi.org/10.1136/adc.85.4.337>.

Corcuera-Flores, José-Ramón, Lizett Castellanos-Cosano, Daniel Torres-Lagares, María ángeles Serrera-Figallo, Ángela Rodríguez-Caballero i Guillermo Machuca-Portillo. 2016. „Systematyczny przegląd ustnych i twarzoczaszkowych objawów zespołu Cri Du Chat”. *Anatomia kliniczna* 29 ust. 5: 555-60. <https://doi.org/10.1002/ca.22654>.

Ganz, Jennifer B., Theresa L. Earles-Vollrath, Amy K. Heath, Richard I.

Parker, Mandy J. Rispoli i Jaime B. Duran. 2012. „Metaanaliza badań pojedynczych przypadków dotyczących wspomaganych wspomagających i alternatywnych systemów komunikacji z osobami z zaburzeniami ze spektrum autyzmu”. *Journal of Autism and Developmental Disorders* 42 (1): 60-74. <https://doi.org/10.1007/s10803-011-1212-2>.

Gersh, M., SA Goodart, LM Pasztor, DJ Harris, L. Weiss i J. Overhauser. 1995. „Dowody na odrębny region powodujący płacz podobny do kota u pacjentów z delecjami 5p”. » *American Journal of Human Genetics* 56 (6): 1404-10.

Guala, Andrea, Marianna Spunton, Paola Cerruti Mainardi, Uta Emmig, Gabriela Acucella i Cesare Danesino. 2015. „Znieczulenie w zespole Cri Du Chat: informacje o 51 włoskich pacjentach”. » *American Journal of Medical Genetics. Udział* 167A (5): 1168-70. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.36992>.

Higurashi, M. i PE Conen. 1971. „Porównanie zachowania chromosomów w hodowanych limfocytach i fibroblastach od pacjentów z chromosomem I sterownica”. » *Cytogenetyka* 10 (4): 273-85. <https://doi.org/10.1159/000130147>.

Hills, Christine, James H. Moller, Marsha Finkelstein, Jamie Lohr i Lisa Schimmenti. 2006. „Zespół Cri Du Chat i wrodzona wada serca: przegląd wcześniej zgłoszonych przypadków i prezentacja dodatkowych 21 przypadków z Pediatric Cardiac Care Consortium”. » *Pediatrics* 117 (5): e924-927. <https://doi.org/10.1542/peds.2005-1012>.

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

Howarda, RO 1972. „Oczne Nieprawidłowości w zespole Cri Du Chat. »*American Journal of Okulistyka* 73 (6): 949-54. [https://doi.org/10.1016/0002-9394\(72\)90465-5](https://doi.org/10.1016/0002-9394(72)90465-5).

Kato, Zenichiro, Naomi Kondo, Hiroki Kato, Hideyuki Morita, Takahide Teramoto, Kei Miyamoto i Katsuji Shimizu. 2011. „Selektywna hipoplazja mostu: możliwa wspólna cecha zespołu monosomii 5p”. » *Rozwój mózgu* 33 (8): 702-3. <https://doi.org/10.1016/j.braindev.2010.11.004>.

Kjaer, I. 1998. „Prenatalne ślady nieprawidłowego wzrostu neurofacial. »*Acta Odontologica Scandinavica* 56 (6): 326-30. <https://doi.org/10.1080/000163598428257>.

Kjaer, I. i E. Niebuhr. 1999. „Badania podstawy czaszki u 23 pacjentów z zespołem Cri-Du-Chat sugerują pole rozwojowe czaszki zaangażowane w ten stan”. »*American Journal of Medical Genetics* 82 (1): 6-14. [https://doi.org/10.1002/\(sici\)1096-8628\(19990101\)82:1<6::aid-ajmg2>3.0.co;2-#](https://doi.org/10.1002/(sici)1096-8628(19990101)82:1<6::aid-ajmg2>3.0.co;2-#).

Lejeune, J., J. Lafourcade, R. Berger, J. Vialatte, M. Boeswillwald, P. Seringe i R. Turpin. 1963. „[3 PRZYPADKI CZĘŚCIOWEGO USUNIĘCIA KRÓTKIEGO RAMIENIA CHROMOSOMU 5]”. *Tygodniowe Sprawozdania z Sesji Akademii Nauk* 257 (listopad): 3098-3102.

Mainardi, Paola Cerruti, Guido Pastore, Chiara Castronovo, Michela Godi, Andrea Guala, Stefania Tamiazzo, Sandro Provera, Mauro Pierluigi i Franca Dagna Bricarelli. 2006. „Historia naturalna Cri Du Chat

Zespół. Sprawozdanie z rejestru włoskiego”. *Dziennik Europejski z Genetyki medycznej* 49 (5): 363-83. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2005.12.004>.

Marinescu, RC, PC Mainardi, MR Collins, M. Kouahou, G. Coucourde, G. Pastore, J. Eaton-Evans i J. Overhauser. 2000. „Wykresy wzrostu dla Cri-Du-Chat Zespół: Rok Międzynarodowe badanie oparte na współpracy. » *American Journal of Medical Genetics* 94 (2): 153-62. [https://doi.org/10.1002/1096-8628\(20000911\)94:2<153::aid-ajmg8>3.0.#](https://doi.org/10.1002/1096-8628(20000911)94:2<153::aid-ajmg8>3.0.#).

Nevado, Julián, Cristina Bel-Fenellós, Ana Karen Sandoval-Talamantes, Adolfo Hernández, Chantal Biencinto-López, María Luisa Martínez-Fernández, Pilar Barrúz, i in. 2021. „Głębokie fenotypowanie i charakterystyka genetyczna kohorty 70 osób z zespołem 5p minus”. *Granice w genetyce* 12 (lipiec): 645595.

<https://doi.org/10.3389/fgene.2021.645595>.

Niebuhr, E. 1978. „Syndrom Cri Du Chat: Epidemiologia, Cytogenetyka i cechy kliniczne. » *Genetyka człowieka* 44 (3): 227-75. <https://doi.org/10.1007/BF00394291>.

— — — . 1979. „Antropometria w zespole Cri Du Chat”. *Genetyka kliniczna* 16(2):82-95. <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.1979.tb00856.x>.

Overhauser, J., X. Huang, M. Gersh, W. Wilson, J. McMahon, U. Bengtsson, K. Rojas, M. Meyer i JJ Wasmuth. 1994. „Mapowanie molekularne i fenotypowe krótkiego ramienia chromosomu 5: podlokalizacja

Region krytyczny dla zespołu Cri-Du-Chat. » *Ludzka Molekularna Genetyka* 3 (2): 247-52. <https://doi.org/10.1093/hmg/3.2.247>.

Overhauser, J., J. McMahon, S. Oberlender, ME Carlin, E. Niebuhr, JJ Wasmuth i J. Lee-Chen. 1990. „Rodzicielskie pochodzenie delecji chromosomu 5 w zespole Cri-Du-Chat”. »*American Journal of Medical Genetics* 37 (1): 83-86. <https://doi.org/10.1002/ajmg.1320370119>.

Rispoli, Mandy Jenkins, Jessica H. Franco, Larah van der Meer, Russell Lang i Síglia Pimentel Höher Camargo. 2010. „Wykorzystanie urządzeń generujących mowę w interwencjach komunikacyjnych dla osób z niepełnosprawnością rozwojową: przegląd literatury”. *Rozwojowy Neurorehabilitacja* 13 (4): 276-93. <https://doi.org/10.3109/17518421003636794>.

Schlosser, Ralf W. i Jeff Sigafoos. 2006. „Komunikacja wspomagająca i alternatywna przemówienia Do Ludzie z Rozwojowy Niepełnosprawność: narracja Recenzja Z porównawcza Pojedynczy przedmiot Eksperymentalny Studia”. *Badania w Zaburzenia rozwojowe* 27 (1): 1-29. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2004.04.004>.

Simmons, AD, SA Goodart, TD Gallardo, J. Overhauser i M. Lovett. 1995. „Pięć nowych genów z regionu krytycznego Cri-Du-Chat wyizolowanych przez bezpośrednią selekcję”. »*Genetyka molekularna człowieka* 4 (2): 295-302. <https://doi.org/10.1093/hmg/4.2.295>.

Takebayashi, Tsuneo, Hiroyuki Obata, Yasuhiko Minaki, Masatoshi Sekine, Kenshi Imoto, Kazutoshi Yokogushi i

Toshihiko Yamashita. 2006. „Skolioza w zespole płaczu kota”. »*Journal of Orthopaedic Science: Dziennik Urzędowy Japońskiego Towarzystwa Ortopedycznego* 1 (3): 259-63. <https://doi.org/10.1007/s00776-006-1019-8>.

Van Buggenhout, GJ, E. Pijkels, M. Holvoet, C. Schaap, BC Hamel i JP Fryns. 2000. „Zespół Cri Du Chat: zmiana fenotypu u starszych pacjentów”. »*American Journal of Medical Genetics* 90 (3): 203-15. [https://doi.org/10.1002/\(sici\)1096-8628\(20000131\)90:3<203::aid-ajmg5>3.0.co;2-a](https://doi.org/10.1002/(sici)1096-8628(20000131)90:3<203::aid-ajmg5>3.0.co;2-a).

Villa, R., VGC Fergnani, R. Silipigni, S. Gueneri, C. Cinnante, A. Guala, C. Danesino, i in. 2020. „Nieprawidłowości strukturalne mózgu w zespole Cri-Du-Chat: wyniki MRI u 14 pacjentów i możliwe Genotyp-fenotyp Korelacje”. *Europejski Dziennik Neurologii Dziecięcej* 28 (wrzesień): 110-19. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2020.07.002>.

Walker, Virginia L. i Martha E. Snell. 2013. „Wpływ komunikacji wspomagającej i alternatywnej na trudne zachowania: metaanaliza”. *Zwiększające i Komunikacja alternatywna (Baltimore, MD: 1985)* 29 (2): 117-31. <https://doi.org/10.3109/07434618.2013.785020>.

Wilkins, LE, JA Brown, WE Nance i B. Wilk. 1983. „Kliniczna heterogeniczność u 80 dzieci wychowywanych w domu z zespołem Cri Du Chat”. » *Dziennik Pediatrii* 102 (4): 528-33. [https://doi.org/10.1016/s0022-3476\(83\)80179-6](https://doi.org/10.1016/s0022-3476(83)80179-6).

Monosomia PNDS 5p

Dawna nazwa: Zespół Cri du Chat

Zhang, Xiaoxiao, Antoine Snijders, Richard Segraves, Xiuqing Zhang, Anita Niebuhr, Donna Albertson, Huanming Yang, *et al.* 2005. „Mapowanie w wysokiej rozdzielczości relacji genotyp-fenotyp w Cri Du Chat

Syndrom wykorzystujący macierzową porównawczą hybrydyzację genomową. » *American Journal of Human Genetics* 76 (2): 312-26.
<https://doi.org/10.1086/427762>.