Cri du chat syndrom

Også kalt 5 p- syndrom

Cri du chat syndrom er en sjelden, medfødt tilstand. Navnet stammer fra den karakteristiske gråten i sped- og tidlig småbarnsalder, som likner kattemjauing. Syndromet kjennetegnes i tillegg av varierende grad av utviklingshemning, forsinket språkutvikling, spesielle ansiktstrekk og spise- og ernæringsvansker. Misdannelser i organer forekommer, spesielt hjertemisdannelse.

Forekomst

Forekomsten er ca en pr 45 000 levendefødte barn. Det innebærer at det fødes ca ett barn med tilstanden hvert år i Norge. Vi kjenner pr 2007 til ca 35 personer med syndromet i Norge.

Årsak

Cri du chat syndrom skyldes i de fleste tilfeller en nyoppstått genfeil (mutasjon) i form av en mangel (delesjon) på det aktuelle genet på kromosom 5. Det er en viss variasjonsbredde i symptomer avhengig av hvor på genet mutasjonen forekommer. Området som gir flest symptomer er 5p15.2-15.3.

Arvelighet

I de fleste tilfellene oppstår feilen på arvestoffet spontant ved egg- eller sædcelledannelsen. I disse tilfellene er sjansen for gjentakelse under 1 %. Ved ca 15 % av tilfellene skyldes feilen en omstokking (translokasjon) av arvestoffet i kromosom 5. I disse tilfellene kan mor eller far være arvebærer uten selv å ha syndromet, og det finnes en risiko for gjentakelse ved senere svangerskap. Det kan da være aktuelt å tilby fosterdiagnostikk etter genetisk veiledning.

Symptomer, komplikasjoner og forløp

Svangerskap og fødsel forløper som regel normalt, men fødselsvekten er lavere enn forventet hos 2/3. To av tre barn i en engelsk undersøkelse hadde spiseproblemer i nyfødtperioden med dårlig sugeevne, gulping og generell mistrivsel. Et kattelignende skrik i nyfødtperioden er typisk. Dette reduseres i første leveår, men noen beholder en særegen stemme. De fysiske trekkene er rundt ansikt, liten hodeomkrets, lite markert underkjeve og bred neserot som kan gjøre at avstanden mellom øynene er eller kan virke økt. Mange har en karakteristisk, vertikal hudfold ved indre øyekant (epikantus). Hender og føtter er små. Tannstillingsfeil, bittforstyrrelser og defekter i emalje forekommer. Ettersom kjeven har en spesiell form og barna ofte har lav muskelspenst, *kan narkose kreve spesielle forholdsregler*. Barn med cri du chat syndrom utvikler seg senere enn andre barn. Noen har nedsatt spenst i muskulaturen og overbevegelige ledd. Både fin- og grovmotoriske ferdigheter er dårlige. De fleste har forstoppelse. Tarm- og urinblærekontroll er svært forsinket hos de fleste, og de blir tidligst tørre i 4-5 års alder. Talespråkutviklingen er forsinket, men evnen til å forstå er ofte større enn evnen til å uttrykke seg. Kommunikasjonsproblemer er trolig en viktig årsak til problemer som selvstimulering i form av hodedunking, stereotype håndbevegelser og håndsuging, samt aggressiv atferd som for eksempel slåing og biting. Nesten alle vil i varierende grad ha problemer med konsentrasjon, impulsivitet og overaktivitet. Selv om overaktiviteten avtar i ungdoms- og voksenalder, vil mange fortsatt være lett avledbare og ha et kort oppmerksomhetsspenn.

Søvnproblemer er vanlige hos rundt halvparten. Ørebetennelser og luftveisinfeksjoner er hyppige de første leveårene, men avtar med alderen. Ansiktet blir etter hvert langt og smalt. Hodeomkretsen forblir mindre enn gjennomsnittet. Det samme gjør kroppslengden. Mange har oppnådd høy levealder.

Diagnostikk

Diagnosen stilles på bakgrunn av det samlede bildet og kan bekreftes ved genetisk testing (blodprøve). Hos noen kan funnene være mindre uttalte som tegn på at mutasjonen ikke rammer de sentrale områdene av kromosomet.

Behandling og tiltak

Syn, hørsel og ernæring kan kreve oppfølging og tiltak. Fysioterapi fra spedbarnsalderen er

nødvendig for å fremme utvikling av fin- og grovmotoriske ferdigheter.
Tidlig introduksjon og opplæring i tegnspråk (tegn-til-tale) er svært viktig. Dette vil fungere både som kommunikasjonsmiddel før talespråket har utviklet seg, og som middel for å trene begreps- og språkbruk. Ulike former for bildekommunikasjon vil også kunne fremme språkutvikling. Samtidig er det viktig å stimulere barnas talespråk.
Andre viktige tiltak er et godt tilrettelagt førskole-tilbud, tekniske hjelpemidler, tilrettelegging av bolig, munnmotorisk trening og forebyggende tannpleie.
Observasjoner av selvskading er nødvendig for om mulig å fastslå når og under hvilke omstendig-heter denne adferden fremkommer. Ofte ligger det medisinske årsaker til grunn, som øreverk, tannpine, forstoppelse og refluks.
Søvnvansker kan hos en del reduseres med Melatonin, forsøksvis 3 mg med økning til 9 mg om kvelden.
Personer med stor grad av uro og konsentra-sjonsmangel kan ha nytte av medikamenter mot hyperaktivitet.

Opplæring og tilrettelegging

På bakgrunn av omfattende kartlegging av barnets ressurser og behov, bør det iverksettes spesiell tilrettelegging i varierende grad.

Det bør også settes i gang tverrfaglige tiltak som ansvarsgruppe, individuelle opplæringsplaner og individuelle habiliteringsplaner.

Informasjon til barnehage og skole bør gis i samarbeid med barnet og foreldrene.

Cri du chat-foreningen

Cri du chat-foreningen er dannet av foreldre til barn med cri du chat syndrom. Foreningen arrangerer blant annet en årlig samling med både faglige og sosiale aktiviteter.

Cri du chat foreningen
Vibeke Wede
Kørbærgsvegen 17
S- 43543 Pixbo, Sverige
Tlf: (00 46) 31880029 (hjemme)
Tlf: (00 46) 702108143 (mob)
E-post: vibeke.wede@hotmail.com
Nettsted: www.criduchat.no

Frambu senter for sjeldne funksjons-hemninger er et kompetansesenter for utvalgte sjeldne funksjonshemninger, blant annet cri du chat syndrom. Senteret arrangerer blant annet kurs for personer med sjeldne diagnoser og deres pårørende og fagpersoner. Hver sommer arrangerer vi helseleire for barn og unge mellom 10 og 30 år. Vi arbeider også aktivt med utviklingsarbeid, dokumentasjons-arbeid og nettverksbygging. I tillegg reiser vi ut til familier og fagmiljøer lokalt og regionalt og formidler informasjon via våre internettsider, e-post og telefon. Mer informasjon om cri du chat syndrom og vårt tilbud til personer med denne diagnosen kan fås ved henvendelse til oss.

FRAMBU
Senter for sjeldne funksjonshemninger

Frambu
Sandbakkvn 18,
1404 Siggerud
Telefon 64 85 60 00
Faks 64 85 60 99
E-post: info@frambu.no
www.frambu.no

Informasjon om sjeldne tilstander

Cri du chat syndrom

Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger

Denne folderen ble sist oppdatert i oktober 2007