

LA SINDROME DEL CRI DU CHAT



A.B.C.

Questa è la versione elettronica in formato PDF della pubblicazione divulgativa pubblicata dall' A.B.C. che raccoglie tutti i dati recenti sulla Sindrome del Cri du Chat e i risultati ottenuti dagli studi e dal lavoro effettuati fino al 2002 con il supporto dell' A.B.C. e di Telethon Italia. Lo scopo di questo libretto, oltre ad essere di aiuto alle famiglie e a far meglio conoscere questa malattia rara, è di mostrare, con le immagini che contiene, i progressi ottenuti nell' inserimento sociale dei bambini CdC.

La versione tipografica può essere richiesta presso:

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

tel./fax: 055 / 82.86.83 - E-mail: abc.fi@libero.it

effettuando un versamento minimo, a titolo di contributo, di Euro 10 per ogni copia ordinata comprese le spese di spedizione. Chi vuole sostenere le attività dell'Associazione può farlo effettuando un versamento sui seguenti conti correnti:

C/C bancario n° 577754
Banca del Chianti Fiorentino

C/C postale n° 17114505

intestando ad
A.B.C. Associazione Bambini Cri du Chat - ONLUS

Per una corretta visione si consiglia di visualizzare il documento in modalità pagine "**continuo-affiancate**" sulla barra in basso di Adobe® Acrobat Reader®



LA SINDROME DEL CRI DU CHAT

pubblicato da

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



www.criduchat.it

A.B.C.

ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT - ONLUS

PRESIDENTE

Maura Masini

COMITATO SCIENTIFICO

Presidente

Prof.ssa Paola Cerruti Mainardi

Dott. Carlo Cappelletti, Dott.ssa Franca Dagna Bricarelli,
Dott. Andrea Guala, Dott.ssa Maria Elena Liverani,
Dott.ssa Luisa Maddalena Medolago, Dott.ssa Marilena Pedrinazzi,
Dott. Mauro Pierluigi.

CONSIGLIO

Emanuela Barbini, Claudia Brandis, Daniele Cavari,
Paola Cerruti Mainardi, Paolo Pierini, Paola Rosa, Pietro Roselli.

SOCI FONDATORI

Fabrizio Bandinelli, Irene Bartoli, Mara Bizzi, Claudia Brandis,
Carlo Cappelletti, Alice Cazzagon, Paola Cerruti Mainardi,
Carla Fracci, Carlotta Gori, Paolo Guglielmetti, Alfredo Iacopozzi,
Maura Masini, Beppe Menegatti, Paola Rosa, Pietro Roselli,
Karl Schwarzenberg, M.Cristina Zeri, Peter Ward Booth.

SEGRETERIA

Elisa Ancillotti

CONTATTI

via Machiavelli 56, 50026 San Casciano Val di Pesa (Firenze) I
tel./fax: 055 / 82.86.83, E-mail: abc.fi@libero.it
Internet: www.criduchat.it

*Gianlorenzo, mio figlio, il mio primo figlio,
è stato veramente una sorpresa.
Quando è nato, sembrava un bambino di porcellana
tanto era bello...*

.....

*...ma tutto sommato io sono un'ottimista
e mi piace giocare e cambiare il punto di vista delle cose...
e quando coccolo e sbacucchio mio figlio,
penso a lui come ad un quadrifoglio...
perché tutto sommato in un campo di trifoglio
non andiamo noi tutti a scegliere come simbolo di buona sorte
uno scherzo della natura,
un'anomalia a quattro foglie anziché a tre?
E allora nostro figlio è un quadrifoglio...
ma lo può essere solo se non lasciate che noi siamo gli unici
a pensare questo di lui.*

la mamma di Gianlorenzo

L'ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT (A.B.C.)

L'ABC è nata a S.Casciano Val di Pesa in provincia di Firenze nel novembre 1995 per l'iniziativa di Maura Masini, mamma del piccolo Timothy che, data la scarsità delle informazioni sulla malattia del suo bambino ricevute al momento della diagnosi, si è messa in contatto con altre famiglie che condividevano i suoi stessi problemi.

Gli scopi dell'Associazione sono stati quelli di mettere fine all'isolamento delle famiglie, scambiandosi le proprie esperienze e, con le proprie testimonianze, fornire utili suggerimenti; di approfondire le conoscenze sui problemi di questi bambini ai fini di aggiornare e adeguare gli interventi dei vari operatori sanitari e non; di sensibilizzare l'opinione pubblica e il Servizio Sanitario al fine di porre in atto strumenti di supporto alle famiglie colpite; di diffondere tutte le informazioni disponibili alle famiglie e agli operatori.

Dal Novembre '95 molta strada è stata fatta grazie anche al prezioso lavoro di molti volontari e professionisti: attualmente l'Associazione riunisce 130 famiglie e il Registro Italiano della Sindrome del Cri du Chat, avviato negli anni '80 dalla Professoressa Paola Cerruti Mainardi, raccoglie dati su oltre 200 bambini. Molti degli obiettivi che l'Associazione si era proposta sono stati raggiunti: sono stati realizzati numerosi Raduni delle famiglie e, fin dall'inizio, sono stati promossi e finanziati gli studi sulla sindrome.

Grazie al supporto dell'A.B.C. è stato svolto un Progetto di ricerca su un ampio numero di bambini Cri du Chat, che si è avvalso delle più recenti tecniche di analisi citogeneticomolecolare (FISH) e di collaborazioni nazionali e interna-





zionali. Il Progetto ha avuto anche il supporto di Telethon Italia e i risultati ottenuti sono stati presentati ai più importanti Congressi di genetica in Italia e negli Stati Uniti, e alle riunioni dell'Associazione delle famiglie di bambini Cri du Chat nel Regno Unito.

I risultati degli studi finora pubblicati riguardano la valutazione dello sviluppo psicomotorio in un numeroso gruppo di bambini Cri du Chat, che ha consentito l'elaborazione di un grafico dello sviluppo specifico per questi bambini, prima d'ora non disponibile. Uno studio collaborativo internazionale ha consentito di ottenere curve di crescita specifiche per peso, statura, circonferenza cranica.

I risultati dello studio di correlazione genotipo-fenotipo su un elevato numero di bambini Cri du Chat, che hanno dimostrato una correlazione fra la gravità clinica e l'ampiezza della delezione, sono rilevanti sul piano pratico in quanto consentono di valutare il bambino in modo più preciso e personalizzato rispetto al passato, utile per la diagnosi, la prognosi e gli interventi riabilitativi.



La diffusione di queste ed altre informazioni che deriveranno dai risultati degli studi in corso, può fornire suggerimenti per l'assistenza ai bambini colpiti da questa sindrome genetica a pediatri, genetisti, operatori sanitari e in particolar modo alle famiglie.



Va detto infine che è stato merito dell'Associazione A.B.C. l'aver potuto lavorare insieme, famiglie e professionisti, e che i risultati ottenuti sono derivati dall'impegno di tutti. Il legame che si è instaurato, e che diventa sempre più stretto con il passare del tempo, la gratitudine e l'apprezzamento da parte delle famiglie, il diverso stato d'animo rispetto al passato, sono di conforto e stimolo a proseguire sulla strada intrapresa.

INDICE

LA SINDROME DEL CRI DU CHAT	1
Aspetti genetici	1
Problemi medici	3
Come cresce il bambino Cri du Chat	4
Sviluppo psicomotorio	6
TRATTAMENTI RIABILITATIVI ED EDUCATIVI	7
Fisioterapia	7
Linguaggio e comunicazione	9
Difficoltà del sonno	9
Comportamento e iperattività	10
ALTRI PROBLEMI	12
Eccessiva salivazione	12
Cure dentarie	13
Stipsi	13

RAPPORTI SOCIALI	14
Autonomia	14
Buona educazione	14
La scuola	14
Attivita' sportive	15
Genitori e fratelli	15
Supporto alle famiglie per intrattenere il bambino	16
Dopo la scuola quale futuro?	16
TESTIMONIANZE	17
BIBLIOGRAFIA	18
CARIOTIPO	22
CURVE DI CRESCITA	23
GRAFICO DELLO SVILUPPO PSICOMOTORIO	33
LINEE GUIDA ASSISTENZIALI	34

LA SINDROME DEL CRI DU CHAT

Cri du chat è il nome che il genetista francese Jerome L  jeune ha dato nel 1963 ad una sindrome riconoscibile fin dalla nascita a causa del vagito acuto e flebile come un miagolio. Con la parola "sindrome" si indica la presenza, nello stesso soggetto, di alterazioni diverse che dipendono dallo stesso meccanismo causale. In questo caso la causa    la perdita (delezione) di una parte del braccio corto del cromosoma 5.

Si tratta di una malattia rara, infatti l'incidenza    compresa fra 1/15.000 e 1/50.000 nati vivi, anche se    una delle pi   comuni sindromi da delezione nell'uomo.

I neonati hanno alcune particolarit   dei lineamenti che li rendono somiglianti fra di loro: una faccina tonda, occhi che sembrano distanti a causa dell'epicanto (una piega cutanea all'angolo interno della palpebra), mandibola piccola e mento sfuggente (microretrognazia). Sono inoltre presenti basso peso, ipotonia (scarso tono muscolare), difficolt   di suzione. Crescendo i tratti cambiano: il volto si allunga,    frequente lo strabismo divergente, mani e piedi sono piccoli. La statura e il peso sono generalmente inferiori alla norma. La voce conserva un caratteristico timbro acuto.

La perdita di una parte del patrimonio genetico, oltre a determinare queste caratteristiche che di per s   non sarebbero rilevanti, coinvolge purtroppo anche lo sviluppo cerebrale con conseguente microcefalia (circonferenza cranica inferiore alla norma) e ritardo dello sviluppo psicomotorio.

Le manifestazioni cliniche presentano una variabilit   individuale, legata in buona parte al tipo e all'ampiezza della delezione. In ogni caso lo sviluppo psicomotorio pu   trarre giovamento dai precoci interventi riabilitativi ed educativi.

Aspetti genetici

Il DNA, presente nel nucleo di tutte le cellule e depositario del patrimonio genetico, durante la moltiplicazione cellulare si suddivide in





segmenti chiamati cromosomi che nell'uomo sono 23 coppie, ognuna delle quali è costituita da un cromosoma di origine paterna ed uno di origine materna. La coppia di cromosomi che determina il sesso è XX nella femmina e XY nel maschio. Le altre coppie sono indicate con un numero che va da 1 a 22. Nella sindrome del Cri du Chat si è verificata la perdita (delezione) di un frammento del braccio corto di uno dei cromosomi 5 (5p-)(pag.22). La delezione può coinvolgere la parte terminale o una parte all'interno (interstiziale) del braccio corto. In alcuni casi la delezione è dovuta ad una traslocazione (trasferimento di un segmento da un cromosoma all'altro) e raramente può derivare da altre alterazioni cromosomiche quali mosaicismo, inversione, cromosoma ad anello.

Nella maggioranza dei casi la delezione origina da una mutazione "de novo" e i genitori hanno il cariotipo normale. Nel 10-15% dei casi uno dei genitori è portatore di un'anomalia cromosomica (che può essere presente in più generazioni della stessa famiglia), più spesso una traslocazione, che non altera il suo patrimonio genetico (il riarrangiamento si dice "bilanciato") ma che può dare origine alla delezione nel figlio. Questi eventi non sono prevedibili e la sindrome si verifica senza "colpa" di nessuno.

Il rischio che la malattia si ripresenti in un secondo figlio è praticamente trascurabile quando i cromosomi dei genitori sono normali. In caso di traslocazione bilanciata in uno dei genitori il rischio varia dal 9 al 19%, come è stato rilevato da uno studio italiano: l'esame specifico della famiglia permette di precisare l'entità del rischio nella singola coppia. In entrambi i casi è possibile effettuare la diagnosi prenatale. La consulenza genetica consente di fornire tutte le opportune informazioni.

Gli studi cromosomici e, più recentemente, quelli citogenetico-molecolari suggeriscono la presenza di "regioni critiche" che, quando incluse nella delezione, sono responsabili delle manifestazioni tipiche della sindrome. Nelle regioni critiche sono stati di recente individuati due

geni, Semaforina e δ -catenina, che potrebbero essere coinvolti nello sviluppo cerebrale.

I risultati dello studio di correlazione genotipo-fenotipo, sulla quale i dati erano scarsi e contraddittori, condotto su un ampio numero di bambini italiani, hanno confermato che esiste una variabilità clinica e citogenetica e dimostrato una correlazione fra la gravità della malattia e il tipo e l'ampiezza della delezione. Questi risultati hanno un'importante ricaduta pratica perché consentono un più preciso inquadramento diagnostico del singolo bambino, utile per la prognosi e il trattamento riabilitativo.

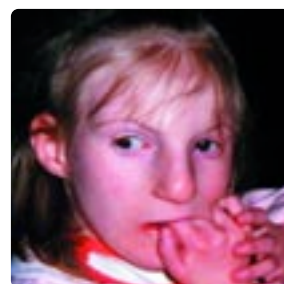
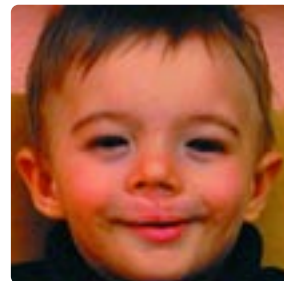
Problemi medici

Nel periodo neonatale possono manifestarsi problemi respiratori (asfissia, cianosi) e difficoltà di suzione. Tali problemi vengono solitamente trattati e risolti nei reparti di patologia neonatale e solo raramente richiedono il trasferimento in un reparto di terapia intensiva.

Possono essere presenti malformazioni: le più gravi sono quelle cardiache e renali, peraltro non frequenti. Altre meno gravi sono ernie inguinali, sindattilia (fusione di due o più dita), lussazione congenita delle anche, piede piatto o equino-varo, ipospadia, criptorchidismo (testicolo ritenuto nel canale inguinale). Neonatologi e pediatri suggeriranno le indagini diagnostiche e le eventuali ulteriori visite specialistiche necessarie.

La sopravvivenza è prolungata e diversi soggetti hanno superato i 60 anni di età. I dati della letteratura riportano una mortalità di circa il 10%, la maggior parte nel primo anno di vita.

Sono frequenti le infezioni respiratorie e intestinali, ma soltanto nei primi anni di vita. Uno studio italiano dedicato alla valutazione immunologica di bambini Cri du Chat non ha dimostrato alterazioni di rilievo delle difese immunitarie. E' importante effettuare tutte le vaccinazioni obbligatorie e raccomandate.





La possibile comparsa di problemi oculistici (strabismo, miopia, cataratta, anomalie del nervo ottico) ed ortopedici (piede piatto, scoliosi) renderanno opportune le relative visite specialistiche. La segnalazione (non frequente) di pazienti con sordità neuro-sensoriale e il ritardo del linguaggio impongono un esame audiometrico in tutti i bambini Cri du Chat.



Le anomalie della laringe (piccola, floscia) possono comportare, in qualche caso, problemi anestesiolgici (difficoltà di intubazione). Tuttavia molti bambini italiani sono stati sottoposti ad anestesia generale senza complicazioni.

I problemi neurologici sono rappresentati da ipotonia (scarso tono muscolare) presente nei primi anni di vita, poi sostituita da ipertonìa (aumento del tono muscolare). La microcefalia rilevata alla nascita diventa più evidente con il passare degli anni. Le crisi convulsive sono rare in tutte le età. Per questi problemi può essere indicato in singoli casi effettuare esami strumentali (elettroencefalogramma, TAC cerebrale e/o risonanza magnetico-nucleare).



La gravità del quadro clinico è comunque variabile, come pure, in certa misura, il ritardo di sviluppo. Lo sviluppo sessuale è normale.

Per qualsiasi problema, il primo interlocutore è il pediatra che, come avviene per gli altri bambini, lo seguirà durante tutta l'età evolutiva. Sarà il pediatra che suggerirà, quando necessario, eventuali esami e/o interventi specialistici.

Linee guida assistenziali sono riassunte a pag.34



Come cresce il bambino Cri du Chat

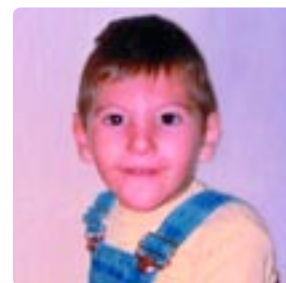
I bambini Cri du Chat presentano frequentemente alla nascita peso, lunghezza e circonferenza cranica inferiori alla norma, indicando un ritardo di crescita prenatale. Anche l'accrescimento dopo la nascita è più lento rispetto agli altri bambini.

La crescita di un bambino è influenzata da fattori genetici, dall'ali-

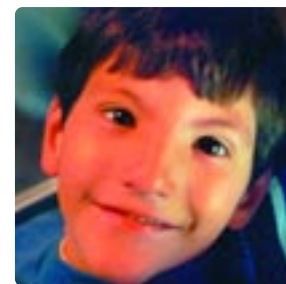
mentazione e da altri fattori quali malattie e dispendio di energie. Il controllo della crescita è necessario per identificare eventuali disturbi che possono comprometterla. Il confronto che viene effettuato abitualmente con una popolazione di bambini sani è problematico per i bambini con sindromi genetiche nei quali la crescita può essere diversa da quella della popolazione generale. E' perciò molto più utile paragonare altezza, peso e circonferenza cranica dei bambini Cri du Chat con valori di riferimento specifici per questa sindrome. Per raggiungere questo scopo sono stati raccolti, grazie ad uno studio collaborativo internazionale, dati antropometrici su 374 bambini, dei quali 167 dagli Stati Uniti, 150 dall'Italia, 47 dal Regno Unito e 10 dall'Australia e sono state elaborate curve di crescita specifiche per i bambini Cri du Chat (pag. 23-32).



I risultati hanno confermato un ritardo di crescita prenatale e post-natale: il 50% dei bambini presenta peso e circonferenza cranica vicini o inferiori ai valori minimi del normale per tutte le età. L'altezza è meno compromessa del peso nei primi due anni di vita e, specialmente nei maschi, anche nelle età successive. Nell'età adulta, comunque, si osservano generalmente bassa statura e microcefalia. Lo scarso aumento del peso nei primi due anni di vita può essere in parte attribuito alle difficoltà di suzione e di alimentazione frequentemente segnalate. Il persistere tuttavia di questo divario fra peso e altezza nelle età successive concorda con l'osservazione clinica che i bambini e i ragazzi Cri du Chat hanno generalmente una corporatura snella che può essere spiegata con fattori costituzionali legati alla sindrome. La conoscenza di questo peculiare andamento della crescita dei bambini Cri du Chat può evitare interventi medici non necessari.



Queste curve di crescita specifiche per la sindrome del Cri du Chat, ottenute su di un ampio numero di bambini e che prima d'ora non erano disponibili, unite ai dati di riferimento della popolazione generale, possono essere di aiuto a pediatri, medici di famiglia, operatori





sanitari e genitori per controllare la crescita di questi bambini e consentire di ricavarne linee guida assistenziali informate.

Sviluppo psicomotorio

Lo sviluppo psicomotorio del bambino Cri du Chat appare gravemente ritardato nella maggioranza dei casi; esiste tuttavia una variabilità individuale. Pochi sono i dati sulla valutazione di tale ritardo. Negli ultimi anni è stato possibile raccogliere ed elaborare informazioni su di un ampio numero di bambini ed adulti italiani con la sindrome del Cri du Chat e condurre uno studio specifico sullo sviluppo psicomotorio. L'utilizzo del Test di Denver ha consentito di ottenere la distribuzione in centili dei bambini in base all'acquisizione delle varie tappe che permette un rapido confronto con una popolazione di bambini Cri du Chat oltre che con la popolazione generale.



Il grafico dello sviluppo così ottenuto (pag.33) dimostra la variabilità individuale, ma dimostra anche che, sebbene vi sia un notevole divario dalla popolazione generale, il 50% dei bambini sta in piedi con sostegno a 21 mesi, cammina da solo a 3 anni e comunque il 95% riuscirà a camminare entro gli 8 anni; inoltre il 50% afferra gli oggetti a 9 mesi e mangia da solo a 4 anni. Per quanto riguarda lo sviluppo del linguaggio, particolarmente compromesso nei bambini Cri du Chat, si può rilevare che il 50% dei bambini dice "papà e mamma" a 3 anni e combina due parole diverse verso i 5 anni.



I dati ottenuti dimostrano che i bambini Cri du Chat, benché siano situati in una fascia di grave ritardo dello sviluppo, se allevati in famiglia e fatti oggetto di interventi riabilitativi ed educativi precoci, possono acquisire molte tappe nel corso dell'età evolutiva e continuano ad apprendere anche in seguito. L'acquisizione delle tappe dovrebbe essere valutata in tutti i bambini Cri du Chat per poter fornire una più accurata prognosi.



si alle famiglie e linee guida specifiche per gli operatori che si occupano di trattamenti riabilitativi.

Tenere un diario dei progressi del bambino è utile per avere notizie precise sul grado di sviluppo psicomotorio.



TRATTAMENTI RIABILITATIVI ED EDUCATIVI

Fisioterapia

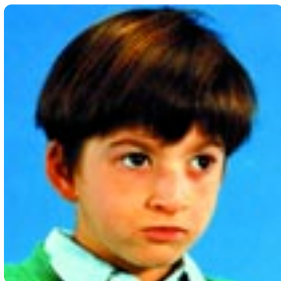
Non esiste una cura in senso stretto (farmacologica o chirurgica) per la sindrome del Cri du Chat. Il segmento di DNA perduto non è recuperabile e in ogni caso il danno cerebrale si verifica molto precocemente durante le prime settimane dello sviluppo embrionale. E' tuttavia possibile agire sulle conseguenze che l'alterazione genetica comporta mediante interventi riabilitativi che è importante intraprendere precocemente, fin dalle prime settimane di vita, e che impegnano genitori ed operatori in stretta collaborazione.

Possono esservi varie modalità di trattamento riabilitativo ed è inoltre possibile attingere tecniche da metodiche diverse in base alla situazione del singolo bambino. Qui di seguito vengono dati alcuni suggerimenti che l'esperienza ha dimostrato essere utili a questi bambini.

Per migliorare suzione e deglutizione (con conseguenti difficoltà di alimentazione che possono concorrere a rallentare la crescita) vi sono tecniche che possono essere insegnate ai genitori dai riabilitatori infantili.

L'ipotonia muscolare frequentemente presente rende il bambino "floscio" e meno attivo degli altri bambini; questo comporta un ritardo nell'acquisizione delle tappe dello sviluppo motorio, quali sostenere il capo, stare seduto, camminare. La coordinazione motoria può essere





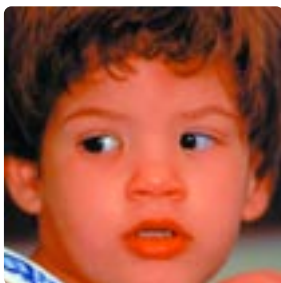
stimolata con esercizi tendenti ad aumentare il tono e conquistare gradualmente la posizione antigravitaria e l'autonomia.

In seguito il bambino andrà incoraggiato a spostarsi autonomamente utilizzando ogni risorsa motoria a sua disposizione e fornendogli stimoli adeguati al suo livello di gravità e di sviluppo.

Quando il bambino inizia a fare i primi sorrisi e a partecipare all'ambiente, è opportuno fornire precoci ed adeguate stimolazioni, sia visive che acustiche, per insegnargli a prestare attenzione. La stimolazione non deve essere disturbante, si consiglia di cercare di intercettare lo sguardo del bambino e di parlargli sottovoce.



Per prevenire difficoltà di masticazione dopo le prime pappe, è utile abbandonare gradualmente i cibi omogeneizzati o frullati ed introdurre cibi dapprima finemente sminuzzati e poi tritati grossolanamente. E' bene che il bambino cominci a mangiare da solo con le mani già in età precoce. Questo è il miglior esercizio di motilità fine e di controllo della coordinazione occhio - mano. Infatti è altamente motivante, vario e viene ripetuto più volte nella giornata. In questo modo il bambino, senza rendersene conto, acquisisce un'abilità altrimenti difficile da ottenere.



È consigliabile abituare precocemente il bambino all'uso del vasino. Il bambino viene messo sul vasino per un breve periodo (qualche minuto) al mattino al risveglio e alla fine di ogni pasto. I genitori non devono scoraggiarsi ma abituare con pazienza il bambino, senza commentare gli insuccessi e lodando ampiamente il successo.

Non è opportuno incoraggiare il bambino a stare seduto troppo a lungo in altri momenti della giornata poiché la posizione seduta non aiuta lo sviluppo motorio.



Comunque è bene che i genitori si appoggino, fin dalle prime settimane di vita del bambino, a specialisti esperti di riabilitazione infantile. Si deve sottolineare l'importanza della collaborazione tra la famiglia e il centro di riferimento. Risultati molto proficui possono essere ottenuti dall'attuazione di un piano di trattamento globale programmato

dagli operatori, da eseguire a casa da parte della famiglia con controlli periodici concordati presso il centro.

Si deve inoltre tenere presente che anche i bambini Cri du Chat presentano una variabilità clinica, come è anche stato confermato dagli studi più recenti, per cui il trattamento sarà sempre individualizzato.

Linguaggio e comunicazione

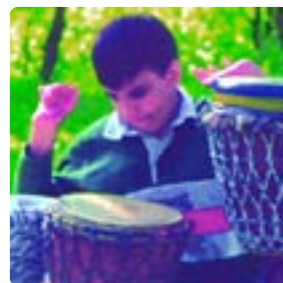
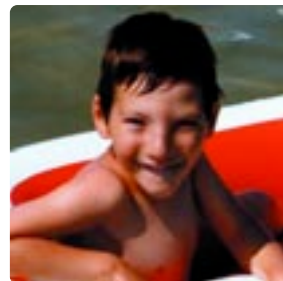
I progressi nello sviluppo del linguaggio sono particolarmente lenti nei bambini Cri du Chat e richiedono l'impegno costante di familiari e terapeuti.

Si rileva tuttavia che la comprensione del linguaggio è nettamente superiore alla capacità di esprimersi, come è stato anche documentato da uno studio recente.

Il trattamento logopedico non riesce a modificare le caratteristiche della voce, ma può aiutare questi bambini a comunicare in modo da rendere maggiormente comprensibile quello che dicono. Per quelli che non riescono ad acquisire il linguaggio verbale si potranno utilizzare forme alternative di linguaggio che siano ampiamente condivise e conosciute, al fine di sviluppare le capacità di comunicazione.

Difficolta' del sonno

I problemi del sonno sono molto comuni nei bambini Cri du Chat, soprattutto se iperattivi. Va comunque ricordato che tutti i bambini piangono durante la notte e può essere utile, prima di precipitarsi a confortarli, permettere questo pianto, nella speranza che diventi un naturale preludio al sonno. I genitori possono aiutare il bambino ad avere un buon sonno stabilendo una routine che riguarda tutta la giornata, rispettando l'orario dei pasti e l'ora di metterlo a letto la sera. Il sonno si presenta con maggior facilità tra le 20 e le 20.30 in inverno e le 20.30 e le 21 in estate. Il bambino





viene messo a dormire in un luogo tranquillo, silenzioso, buio e confortevole, cantando canzoncine o raccontando fiabe. Spetta ai genitori con atteggiamento calmo e sicuro insegnare al proprio figlio l'abitudine al sonno. Dopo l'augurio di buona notte il bambino viene lasciato solo mentre ancora è sveglio, anche se strilla e cerca di richiamare l'attenzione.

Non sono stati riscontrati effetti negativi nell'utilizzo di questa tecnica, che può ridurre (in poche notti) lo stress dei familiari e migliorare il comportamento quotidiano del bambino.



Se non si è pronti ad ignorare il pianto del bambino durante la notte c'è un'alternativa. Si può tentare di eliminare la propria presenza gradualmente: rimanendo coricati nel letto accanto a lui fino a quando si addormenta per alcune notti, poi seduti sul letto, poi vicino alla porta della camera, ecc. Ciò può essere efficace, ma solitamente richiede più tempo rispetto alla tecnica descritta precedentemente.

E' comunque da tenere presente che la vita all'aria aperta e l'intensa attività motoria durante il giorno servono a conciliare il sonno.

D'altra parte i bambini Cri du Chat sono molto emotivi e possono risentire di tensioni e problemi ambientali. Inoltre durante la notte i rumori esterni, anche se lievi, possono turbarli a causa del loro udito molto sensibile. E' bene allora cercare di identificarli e farli riconoscere al bambino in modo che perdano il carattere minaccioso che a volte sembrano avere: le cose conosciute fanno meno paura di quelle ignote.

Altri suggerimenti su come affrontare il problema del sonno si possono trovare in bibliografia.



Comportamento e iperattività'

Iperattività, irrequietezza, disattenzione, impulsività, sono frequentemente presenti nei bambini Cri du Chat.

Uno studio rileva che l'iperattività è il maggior problema comporta-

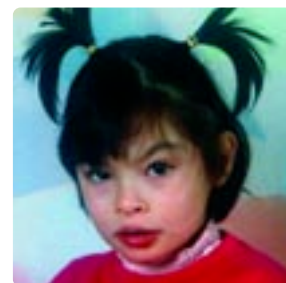
mentale dei bambini Cri du Chat ed è più accentuata nei soggetti con livello cognitivo relativamente alto. Meno frequentemente si associano irascibilità e autolesionismo, che risulterebbero maggiori nei soggetti con più basso livello cognitivo.

Non bisogna tuttavia pensare che esistano unicamente i problemi. Infatti i bambini Cri du Chat generalmente hanno un carattere allegro, affettuoso e socievole. L'iperattività e l'irrequietezza possono manifestarsi quando il bambino è maggiormente "stressato" e nervoso, o quando cerca di attirare su di sé l'attenzione degli adulti.

I comportamenti iperattivi possono essere prevenuti o controllati con regole generali quali una buona abitudine al sonno ed una educazione improntata ad affettuosa decisione. Se il bambino si sta impegnando in attività pericolose o si sta comportando in modo inaccettabile e non ubbidisce agli avvertimenti (detti con voce decisa ma calma), si deve metterlo nell'impossibilità di continuare. L'atteggiamento educativo dovrà essere chiaro e lineare in modo da far capire al bambino che tale comportamento non servirà a fargli ottenere ciò che vuole e che non riceverà attenzione finché non si sarà calmato. Quando si comporta bene, bisogna apprezzarlo.

Per ovviare ai problemi di disattenzione e facile distraibilità è importante riuscire a comunicare con il bambino stabilendo un contatto visivo ed esprimendosi con frasi chiare e concise, accompagnate da adeguata mimica gestuale. Questo è molto utile per riuscire a farsi ascoltare e capire. A questo punto si potranno assegnare al bambino compiti facili, che richiedono poca attenzione e concentrazione, sostituendoli, molto gradatamente, con compiti più complessi.

Non frequentemente i bambini Cri du Chat possono anche avere un comportamento irascibile. Le crisi di irascibilità sono generalmente utilizzate per attirare l'attenzione degli adulti. I comportamenti autolesionisti (mordersi, colpirsi la testa con le mani, sbattere la testa con





tro gli oggetti...) o stereotipati (movimenti ripetitivi che non hanno uno scopo preciso, come battere le mani o agitarle) possono verificarsi quando i bambini sono nervosi o annoiati o assorti in una precisa attività. Un invito a smettere senza perdere la calma e impegnarli in un'attività che li distraiga e li tenga occupati in modo costruttivo può consentire di ottenere il risultato desiderato. Dato che questi bambini presentano ipersensibilità ai rumori può anche essere utile parlare sottovoce.

L'educazione, supportata dai consigli di pediatri, neuropsichiatri infantili e pedagogisti, può migliorare i comportamenti. Un recente studio inglese ha rilevato che tali problemi tendono a diminuire con il passare degli anni.

Solo in casi particolarmente gravi potrà essere presa in considerazione la terapia con farmaci, che spesso non sortisce risultati e non è priva di effetti collaterali, per cui dovrà essere prescritta e somministrata sotto stretto controllo del neuropsichiatra infantile.



ALTRI PROBLEMI

Eccessiva salivazione

La maggior parte dei bambini Cri du Chat ha problemi di eccessiva salivazione che, in molti casi, richiede frequenti cambi di vestiti durante il giorno. L'eccessiva salivazione è dovuta alla scarsa capacità di controllo della deglutizione che può essere migliorata da precoci interventi di logopedia e fisioterapia. Anche alcune stimolazioni oro-faciali mirate possono essere utili per attenuare questo problema.

In casi particolarmente gravi è stato proposto un intervento chirur-



gico di riposizionamento dei dotti salivari del quale dovranno essere valutati i risultati a distanza.

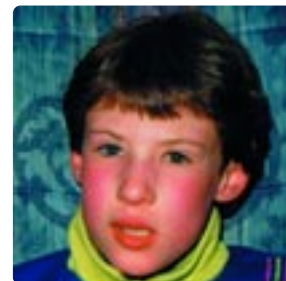
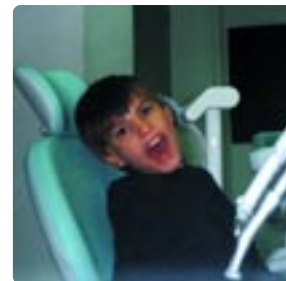
Cure dentarie

L'esame di numerosi ragazzi Cri du Chat ha permesso di rilevare che la presenza di carie dentaria non è elevata; le condizioni di igiene orale sono risultate buone nei bambini con dentatura decidua (da latte), mentre nei ragazzi più grandi vi è un sensibile peggioramento con la presenza di infiammazione gengivale. E' frequente inoltre la malocclusione del tipo "morso aperto".

Questi rilievi indicano la necessità di sottoporre i bambini a trattamenti odontoiatrici anche semplici, ma continuati nel tempo (sedute di igiene orale professionale). Non vi sono tuttavia preclusioni anche a terapie odontoiatriche più complesse e/o ortodontiche, da effettuarsi preferibilmente in anestesia locale. Per raggiungere questi obiettivi è però necessario, anche se non facile, ottenere la collaborazione del ragazzo per mantenere ottimo il livello di igiene orale (che deve essere quotidiana sotto il controllo dei genitori o effettuata dai genitori stessi) ed effettuare periodica igiene orale professionale. Utile la fluoro profilassi per i bambini sotto i 12 anni di età. L'impegno, anche in questo campo, può consentire di ottenere buoni risultati.

Stipsi

La stipsi è un problema frequentemente segnalato dai genitori dei bambini Cri du Chat. L'educazione al vasino, che porta a stabilire abitudini regolari, è molto importante. Potrà anche essere utile un'alimentazione ricca di fibre: frutta (specialmente prugne), verdura e cereali integrali. L'uso di lassativi è bene sia sporadico mentre può talora essere necessario l'utilizzo di supposte lassative o clisteri. Tali trattamenti potranno essere consigliati dal pediatra o dal medico di famiglia.



RAPPORTI SOCIALI



Autonomia

E' importante che il bambino Cri du Chat acquisisca sempre maggiore autonomia. E' comprensibile che i familiari tendano istintivamente a "proteggere" un bambino in difficoltà sostituendosi a lui, ma questo atteggiamento impedirà o rallenterà l'acquisizione di una discreta autonomia che sarà per lui anche gratificante e incoraggiante.

Sarà bene dunque che i familiari insegnino al bambino a sgoigliarsi e a vestirsi da solo, ad usare almeno cucchiaio e forchetta correttamente, ad andare in bagno da solo e via di seguito, in modo da ridurre al minimo la sua dipendenza dagli altri.



Buona educazione

Il bambino Cri du Chat è una persona che vive in un contesto sociale. Le persone che ruotano intorno a lui non devono sempre e comunque adattarsi ai suoi desideri. Pur tenendo conto delle sue particolari esigenze è bene che impari a comportarsi correttamente nei confronti degli altri, in casa e fuori. Le regole apprese in casa vengono spontaneamente applicate negli ambienti nuovi e danno maggiore sicurezza a chi sa come si deve comportare: salutare, non disturbare, non interrompere le persone che parlano, rispondere a chi interpella...



La scuola

L'inserimento precoce all'asilo nido non è consigliabile perché è prematuro per la socializzazione e comporta ripetute infezioni

delle vie respiratorie. La frequenza della scuola materna può essere utile perché la vita con altri bambini aiuta ad imparare a rispettare le regole di comportamento più difficili da imparare a casa.

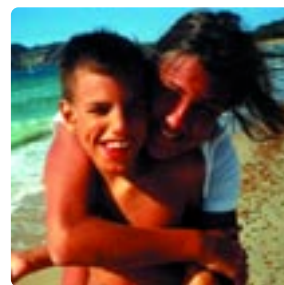
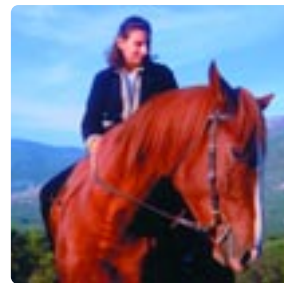
Per un buon inserimento in qualsiasi ordine di scuola è bene stabilire una positiva collaborazione tra la famiglia, gli insegnanti e i terapisti che consenta di pianificare e coordinare i trattamenti educativi e riabilitativi. Si sono visti buoni risultati dall'utilizzo di programmi educativi individuali che si prefiggono di volta in volta obiettivi adatti al livello del bambino.

Attività sportive

La palestra, il gioco al pallone, il nuoto, l'equitazione, le gite in montagna o l'approccio ad un campetto da sci possono rappresentare non solo occasioni di svago, ma anche utili strumenti per acquisire esperienze e apprendimenti, e sono gratificanti per i ragazzi e le loro famiglie.

Genitori e fratelli

La presenza di un bambino Cri du Chat all'interno di una famiglia comporta un impegno a diversi livelli, soprattutto nei rapporti interpersonali. Gli effetti della sindrome vanno infatti oltre il bambino stesso, coinvolgendo tutto il sistema familiare. Uno studio su famiglie con bambini Cri du Chat rileva che il grado di stress dei familiari è correlato con il grado di comportamento disadattato dei bambini. Molto importante e gradito è risultato il supporto da parte di parenti, amici e professionisti. Per quanto riguarda le reazioni dei fratelli sani e le loro percezioni nei confronti dei fratelli Cri du Chat, queste solitamente non sono quelle supposte dai genitori, che spesso vedono i figli sani più preoccupati o scontenti di quanto loro stessi dicano di essere.





E' dunque opportuno tener presente la possibilità che insorgano problemi psicologici nei genitori e nei fratelli, per i quali può essere utile rivolgersi allo psicologo.

Supporto alle famiglie per intrattenere il bambino

I bambini Cri du Chat possono essere intrattenuti in famiglia o al di fuori di essa per brevi periodi di tempo, che possono variare da poche ore al giorno a qualche settimana, da persone al di fuori della cerchia familiare.

Ciò si realizza in modo differente a seconda dell'area in cui vive la famiglia: in tutta Italia è viva l'attività di volontariato, gradita e preziosa per molte famiglie. In alcune regioni è il Comune stesso ad organizzare brevi soggiorni per bambini disabili in località di villeggiatura.



Dopo la scuola quale futuro?

Il problema del futuro nella vita dei ragazzi Cri du Chat al termine dell'età scolare è la maggior fonte di preoccupazione per i genitori. Prima che il ragazzo abbia terminato il periodo scolastico i genitori potranno chiedere informazioni agli operatori che si occupano di lui per trovare la soluzione migliore per il suo futuro.

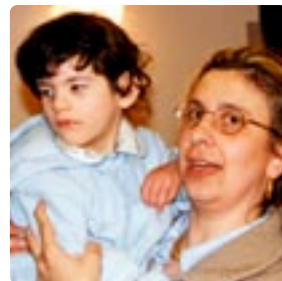
Le alternative che potranno essere valutate comprendono scuole di formazione professionale, centri socio-educativi, inserimento lavorativo.

I centri (diurni o residenziali) offrono attraverso operatori specializzati numerose attività che aiutano a sviluppare le capacità di comunicazione, sociali, e l'autonomia. Nei laboratori collegati ai centri si svolgono attività rivolte a sviluppare le abilità lavorative. Il centro ha l'obiettivo di collaborare con la famiglia offrendo sostegno nel proseguimento delle cure.



TESTIMONIANZE

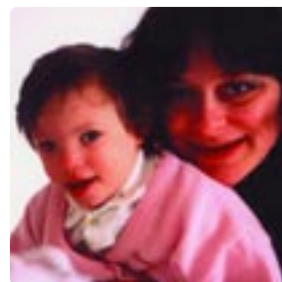
“La vita con un fratello Cri du Chat può essere: buffa, noiosa, faticosa e certe volte anche triste; la mia è un po’ tutti questi aggettivi.”



“Succede raramente che qualcuno mi chieda che cos’ha mio fratello, ma quelle rare volte che succede sono veramente felice e ringrazio tutti quelli che lo fanno giocare insieme a me.”

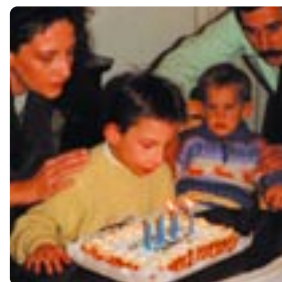


“Francesco sa nuotare sicuro in acqua alta, sa sciare, corre, parla, canta e ha un gran senso dello humour. È un bambino estroverso, dolce e coccolone, ma anche testardo e disubbidiente. I suoi amici e conoscenti sostengono che Francesco è un mito.”



“Eleonora è simpaticissima, spesso ci troviamo a ridere per qualcosa di buffo che dice o che fa. È molto allegra e sta bene in compagnia... è molto testarda e sa battere i pugni per giorni pur di ottenere quello che vuole. È iperattiva e non smette mai di correre e di saltare. Noi l’amiamo moltissimo: non sapremmo mai rinunciare a lei.”

“Riccardo ha quindici anni: è fisicamente esile ma forte e instancabile, gli piace stare in mezzo alla gente, con gli amici che gli dimostrano disponibilità e protezione, ama la musica, guardare la televisione, ascoltare la lettura di un libro. Il suo modo di essere così allegro, affettuoso ed estroverso rende tutto molto più facile.”



“Angelica ha otto anni e mezzo e sa fare veramente tante cose: si lava quasi da sola, si arrangia a vestirsi, mangia con le posate, aiuta in casa ed è molto ordinata. Ama tantissimo giocare con



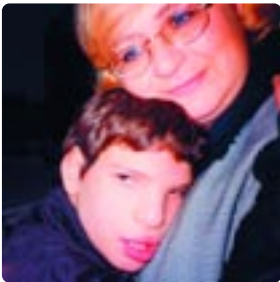
tutti i tipi di palla, le piace andare in piscina e giocare con l'acqua e adora la musica."

"Alberto ha delle doti straordinarie e buone capacita' di miglioramento. E' un ragazzo molto sensibile, affettuoso, vivace e molto attento a tutto quello che gli succede attorno. Riesce a cogliere d'istinto l'interesse che suscita negli altri, qualsiasi esso sia, ma soprattutto sa farsi voler bene da un sacco di persone. Mi hanno chiesto cosa si prova ad essere il fratello di Alberto, ed io ho risposto: "E' un'esperienza che ti aiuta a capire i valori della vita, che ti aiuta a crescere."

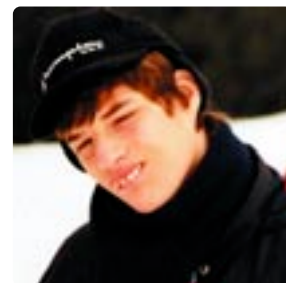
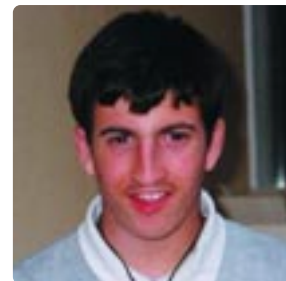


BIBLIOGRAFIA

- Baccichetti C. Del(5p) without "cri du chat" phenotype. Hum Genet 1982; 60: 389.
- Baccichetti C, Lenzini E, Artifoni L, Caufin D, Marangoni P. Terminal deletion of the short arm of chromosome 5. Clin Genet 1988; 34: 219-223.
- Carlin ME. The improved prognosis in cri du chat (5p-) syndrome. In: Fraser WI ed. Proceedings of the 8th Congress of the International Association for Scientific Study of Mental Deficiency. Edinburgh: Blackwell 1990: 64-73.
- Cerruti Mainardi P, Vianello MG, Bonioli E. Considerazioni su 5 casi di sindrome di "cri du chat". Minerva Pediatr 1976; 28: 2389-2400.
- Cerruti Mainardi P. La sindrome del cri du chat in età adulta. In: Andria G, Dagna Bricarelli F, del Porto G, De Marchi M, Federico A (eds). Patologia genetica ad esordio tardivo. Bologna: Monduzzi 1987: 113-128.
- Cerruti Mainardi P, Pastore G, Guala A. Sindrome del cri du chat. In: Balestrazzi P (ed). Linee guida assistenziali nel bambino con sindrome malformativa. Milano: CSH 1994: 75-90.



-
- Cerruti Mainardi P, Guala A, Pastore G, Pozzo G, Dagna Bricarelli F, Pierluigi M. Psychomotor development in cri du chat syndrome. *Clin Genet* 2000; 57: 459-461.
 - Cerruti Mainardi P, Calì A, Guala A, Perfumo C, Liverani ME, Pastore G, Overhauser J, Zara F, Pierluigi M, Dagna Bricarelli F. Phenotype-genotype correlation in 7 patients with 5p/autosome translocations. Risk for carriers of translocations involving 5p. *Am J Hum Genet* 2000; 67: 145.
 - Cerruti Mainardi P, Perfumo C, Calì A, Coucourde G, Pastore G, Cavani S, Zara F, Overhauser J, Pierluigi M, Dagna Bricarelli F. Clinical and molecular characterization of 80 patients with 5p deletion: genotype - phenotype correlation. *J Med Genet* 2001; 38: 151-158.
 - Ciaglia R, Lenci F, Caruso T, Celano A, Cerruti Mainardi P. Aspetti odontostomatologici nella sindrome del cri du chat. In preparazione.
 - Ciotti F, Biasini G, Panizon F. *Pediatria dello sviluppo*. Roma: La Nuova Italia Scientifica, 1994.
 - Clarke DJ, Boer H. Problem behaviors associated with deletion Prader-Willi, Smith-Magenis, and Cri du Chat Syndromes. *Am J Ment Retard* 1998; 103: 264-271.
 - Cornish KM, Pigram J. Developmental and behavioural characteristics of cri du chat syndrome. *Arch Dis Child* 1996; 75: 448-450.
 - Cornish KM, Bramble D, Collins M. Cri du Chat Syndrome. Guide Lines for Parents and Professionals. Cri Du Chat Syndrome Support Group, 1998.
 - Cornish KM, Bramble D, Munir F, Pigram J. Cognitive functioning in children with typical cri du chat (5p-) syndrome. *Dev Med Child Neurol* 1999; 4: 263-266.
 - Cornish KM, Cross G, Green A, Willatt L, Bradshaw JM. A neuropsychological-genetic profile of atypical cri du chat syndrome: implications for prognosis. *J Med Genet* 1999; 36: 567-570.
 - Dallapiccola B. Malattia del "cri du chat" (5p-). In *La patologia cromosomica - Atti dei Congressi della Società Italiana di Medicina*



Interna, 74° Congresso, Montecatini, 21-24 ottobre. Roma, L. Pozzi, 1973: 416-436.

● Dallapiccola B, Pistocchi G, Forabosco A, Capra L. Skeletal changes in the “cri du chat” syndrome. *Acta Genet Med Gemellol* 1973; 22, 39-44.

● Dallapiccola B. Sindrome del “cri du chat”. In: Mastroiacovo P, Dallapiccola B, Andria G, Camera G, Lungarotti MS: Difetti congeniti e sindromi malformative. McGraw Hill Libri Italia, Milano, 1990: 254-255.

● Dykens EM, Clarke DJ. Correlates of maladaptive behavior in individuals with 5p- (cri du chat) syndrome. *Dev Med Child Neurol* 1997; 39: 752-756.

● Estivill E, de Béjar S. Fate la nanna. Firenze: La Mandragora s.r.l. 1999.

● Frankenburg WK, Dodds JB, Archer P, Shapiro H, Bresnick B. The Denver II: a major revision restandardization of the Denver Developmental Screening Test. *Pediatr* 1992; 89: 91-97.

● Hodapp RM, Wijma CA, Masino LL. Families of children with 5p- (cri du chat) syndrome: familial stress and sibling reactions. *Dev Med Child Neurol* 1997; 39: 757-761.

● Lejeune J, Lafourcade J, Berger R, Vialatte J, Boeswillwald M, Seringe P, Turpin R. Trois cas de délétion partielle du bras court d'un chromosome 5. *C.R. Acad Sci (D)* 1963; 257: 3098-3102.

● Marinescu RC, Cerruti Mainardi P, Collins MR, Kouahou M, Coucourde G, Pastore G, Eaton-Evans J, Overhauser J. Growth charts for cri du chat syndrome: an international collaborative study. *Am J Med Genet* 2000; 94: 153-162.

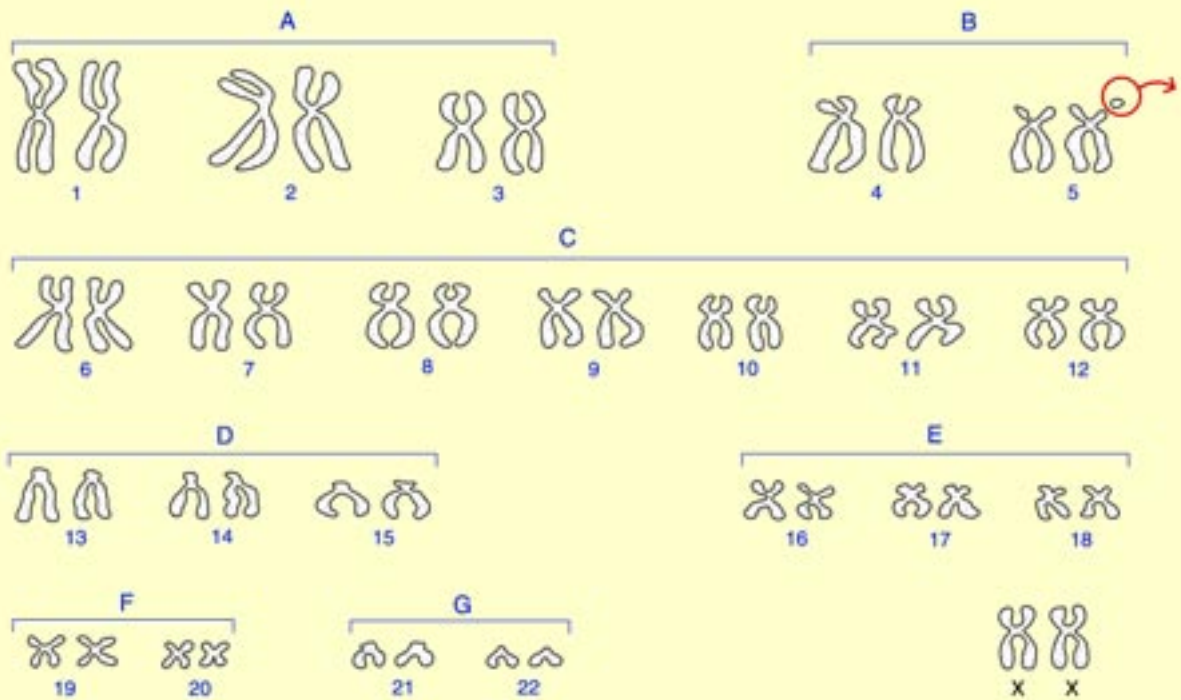
● Medina M, Marinescu RC, Overhauser J, Kosik SK. Hemizigosity of δ -catenin (CTNND2) is associated with severe mental retardation in cri-du-chat syndrome. *Genomics* 2000; 63: 157-164.

● Medolago Albani LM. La riabilitazione dei bambini affetti dalla sindrome del cri du chat: quando il bambino piange come un gatto. *Missione Salute* 1997; 3: 54-55.



-
- Niebuhr E. The cat cry syndrome (5p-) in adolescents and adults. *J Ment defic Res* 1971; 15:277-291.
 - Niebuhr E. The cri du chat syndrome. Epidemiology, cytogenetics and clinical features. *Hum Genet* 1978; 44: 227-275.
 - Niebuhr E. Antropometry in the Cri du Chat syndrome. *Clin Genet* 1979; 16:82-95.
 - Overhauser J, Huang X, Gersh M, Wilson W, McMahon J, Bengtsson U, Rojas K, Meyer M, Wasmuth JJ. Molecular and phenotypic mapping of the short arm of chromosome 5: sublocalization of the critical region for the cri-du-chat syndrome. *Hum Mol Genet* 1994; 3:247-252.
 - Perfumo C, Cerruti Mainardi P, Cali A, Coucourde G, Zara F, Cavani S, Overhauser J, Dagna Bricarelli F, Pierluigi M. The first three mosaic cri du chat syndrome patients with two rearranged cell lines. *J Med Genet* 2000; 37: 967-972.
 - Pizzamiglio MR, Piccardi L, Massarelli C, Leoni S, Boschetti V, Saraco R. Protocollo di trattamento neuropsicologico per i bambini con sindrome cri du chat. i Quaderni n.19, I.R.C.C.S. Fondazione S.Lucia. Roma: erre s.r.l. dicembre 2000.
 - Rizzi M. Valutazione immunologica in pazienti affetti dalla sindrome del cri du chat 5p-. Tesi di Laurea, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi di Milano, Anno Accademico 1996-97.
 - Simmons AD, Pueschel AW, Mc Pherson JD, Overhauser J, Lovett M. Molecular cloning and mapping of human Semaphorin F from the Cri-du-Chat candidate interval. *Biochem Biophys Res Com* 1998; 242: 685-691.
 - Wilkins LE, Brown JA, Nance WE, Wolf B. Clinical heterogeneity in 80 home-reared children with cri-du-chat syndrome. *J Pediatr* 1983; 102: 528-533.

CARIOTIPO



Cariotipo femminile, dove è indicata, a livello di uno dei cromosomi del 5° paio, la perdita di un segmento del braccio corto che provoca la sindrome del Cri du Chat.

CURVE DI CRESCITA.1

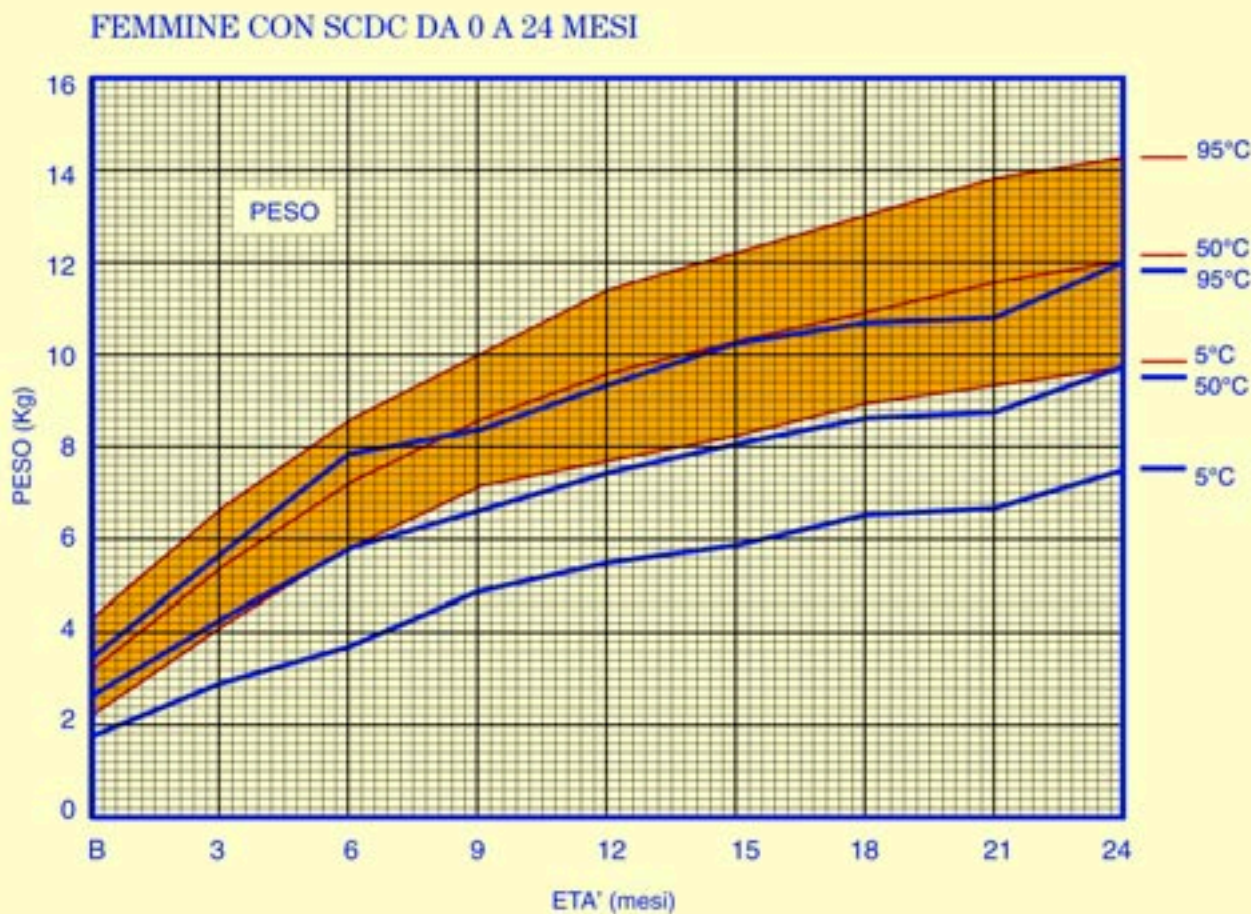


Fig.1: Peso delle femmine con Sindrome del Cri du Chat (SCdC) dalla nascita all'età di 24 mesi (linee in neretto blu). La normale curva di crescita (linee sottili rosse) è ombreggiata in arancio.

Da: Marinescu RC, Cerruti Mainardi P, Collins MR, Kouahou M, Coucourde G, Pastore G, Eaton-Evans J, Overhauser J. Growth Charts for Cri du Chat Syndrome: an international collaborative study. Am J Med Genet 2000; 94: 153-162.

CURVE DI CRESCITA.2

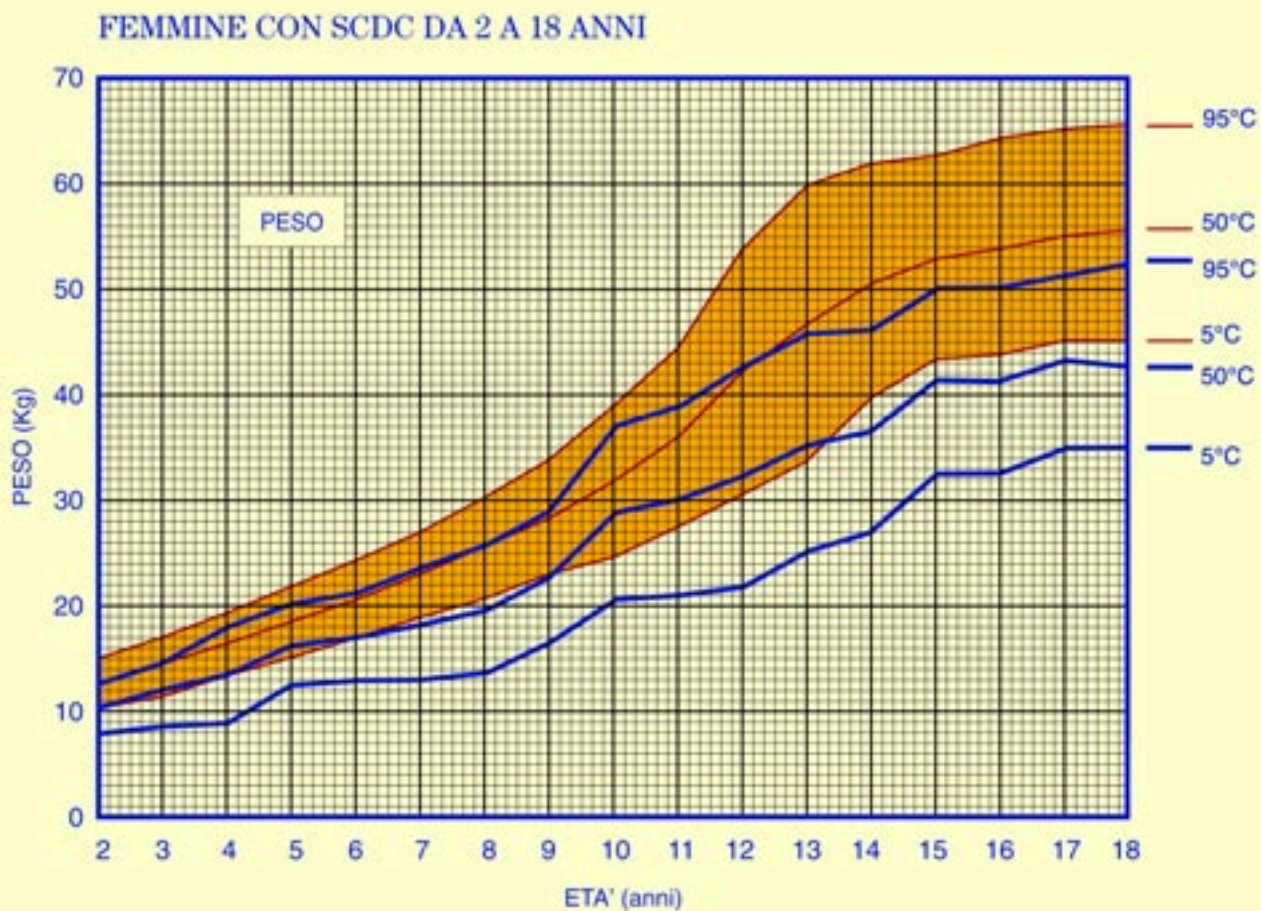


Fig.2: Peso delle femmine con Sindrome del Cri du Chat (SCdC) da 2 a 18 anni (linee in neretto blu). La normale curva di crescita (linee sottili rosse) è ombreggiata in arancio.

Da: Marinescu RC, Cerruti Mainardi P, Collins MR, Kouahou M, Coucourde G, Pastore G, Eaton-Evans J, Overhauser J. Growth Charts for Cri du Chat Syndrome: an international collaborative study. Am J Med Genet 2000; 94: 153-162.

CURVE DI CRESCITA.3

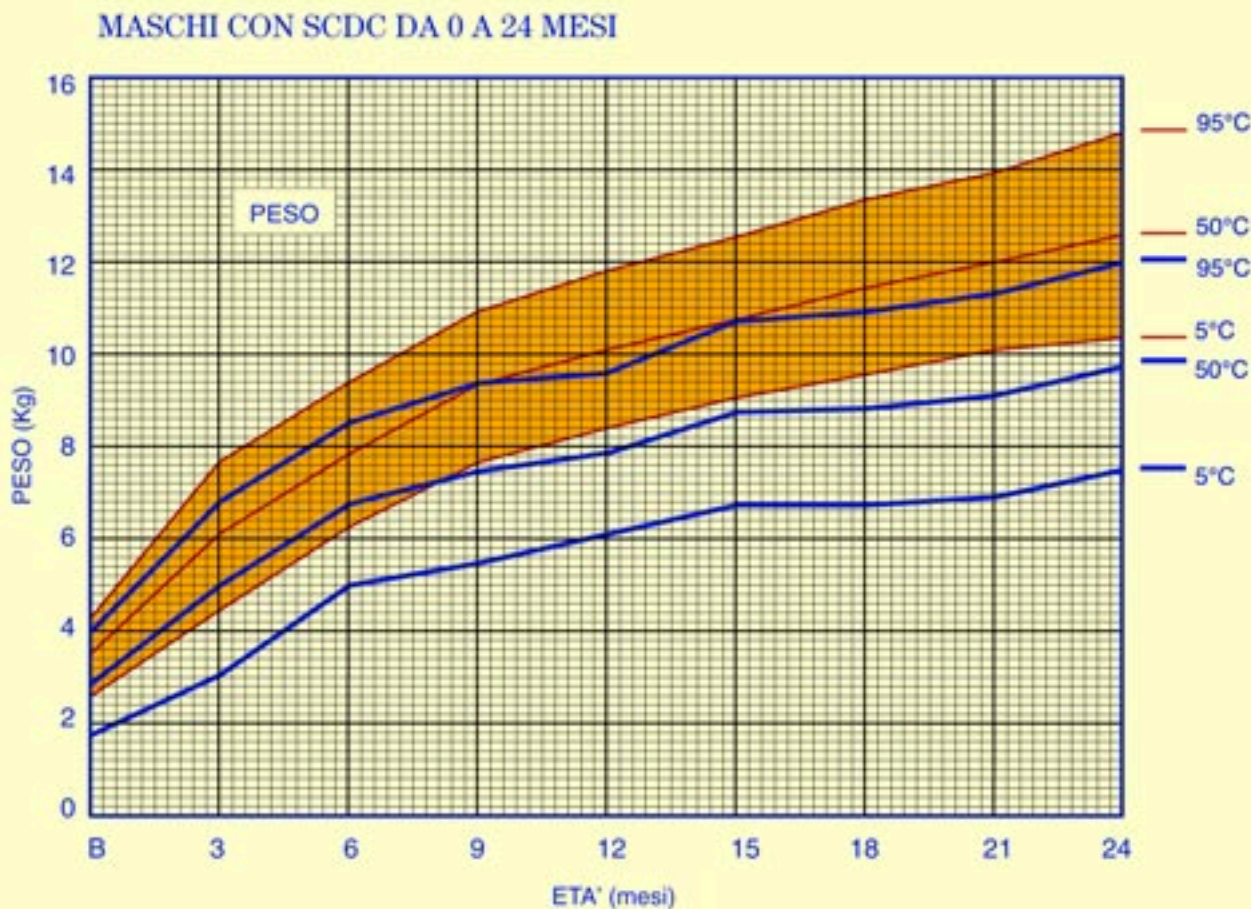


Fig.3: Peso dei maschi con Sindrome del Cri du Chat (SCdC) dalla nascita all'età di 24 mesi (linee in neretto blu). La normale curva di crescita (linee sottili rosse) è ombreggiata in arancio.

Da: Marinescu RC, Cerruti Mainardi P, Collins MR, Kouahou M, Coucourde G, Pastore G, Eaton-Evans J, Overhauser J. Growth Charts for Cri du Chat Syndrome: an international collaborative study. Am J Med Genet 2000; 94: 153-162.

CURVE DI CRESCITA.4

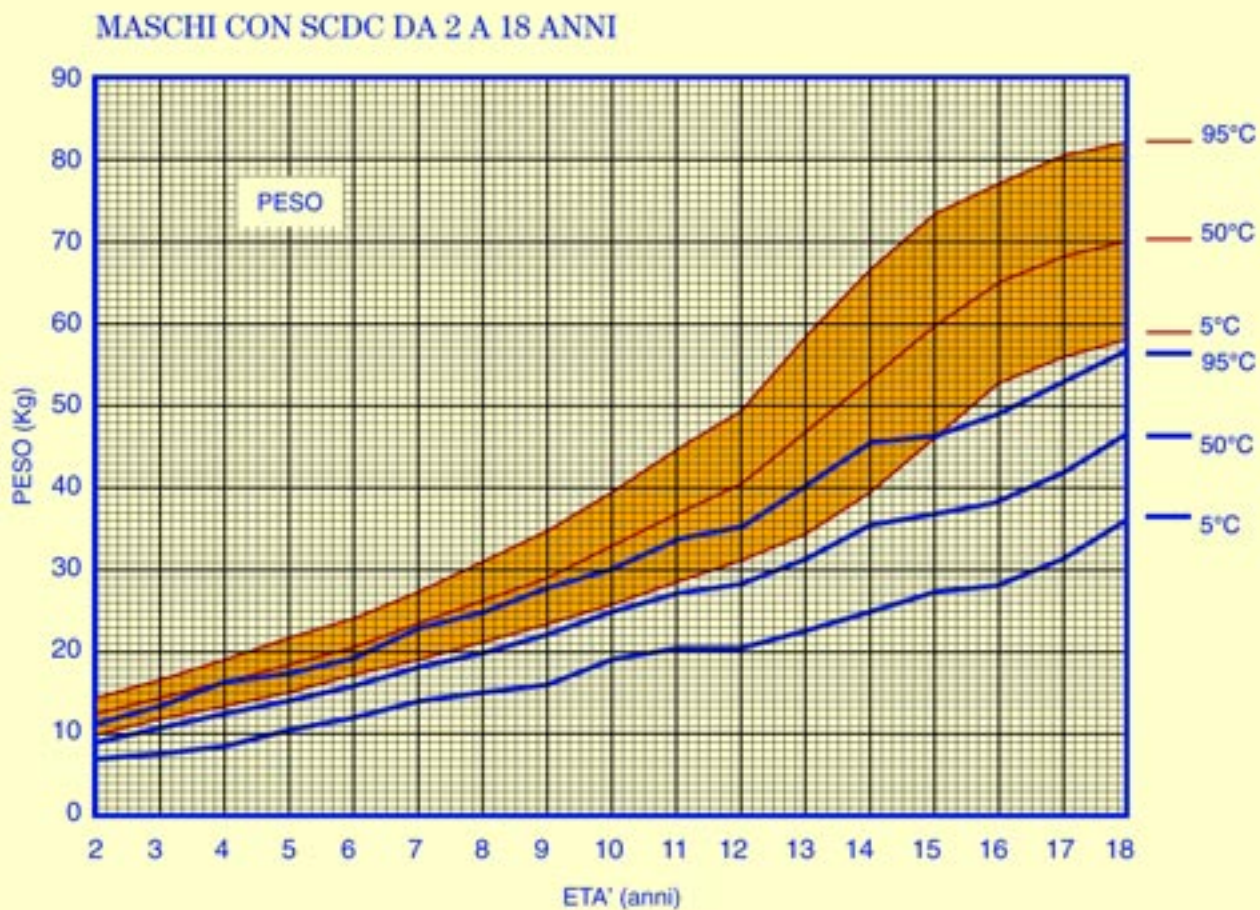


Fig.4: Peso dei maschi con Sindrome del Cri du Chat (SCdC) da 2 a 18 anni (linee in neretto blu). La normale curva di crescita (linee sottili rosse) è ombreggiata in arancio.

Da: Marinescu RC, Cerruti Mainardi P, Collins MR, Kouahou M, Coucourde G, Pastore G, Eaton-Evans J, Overhauser J. Growth Charts for Cri du Chat Syndrome: an international collaborative study. Am J Med Genet 2000; 94: 153-162.

CURVE DI CRESCITA.5

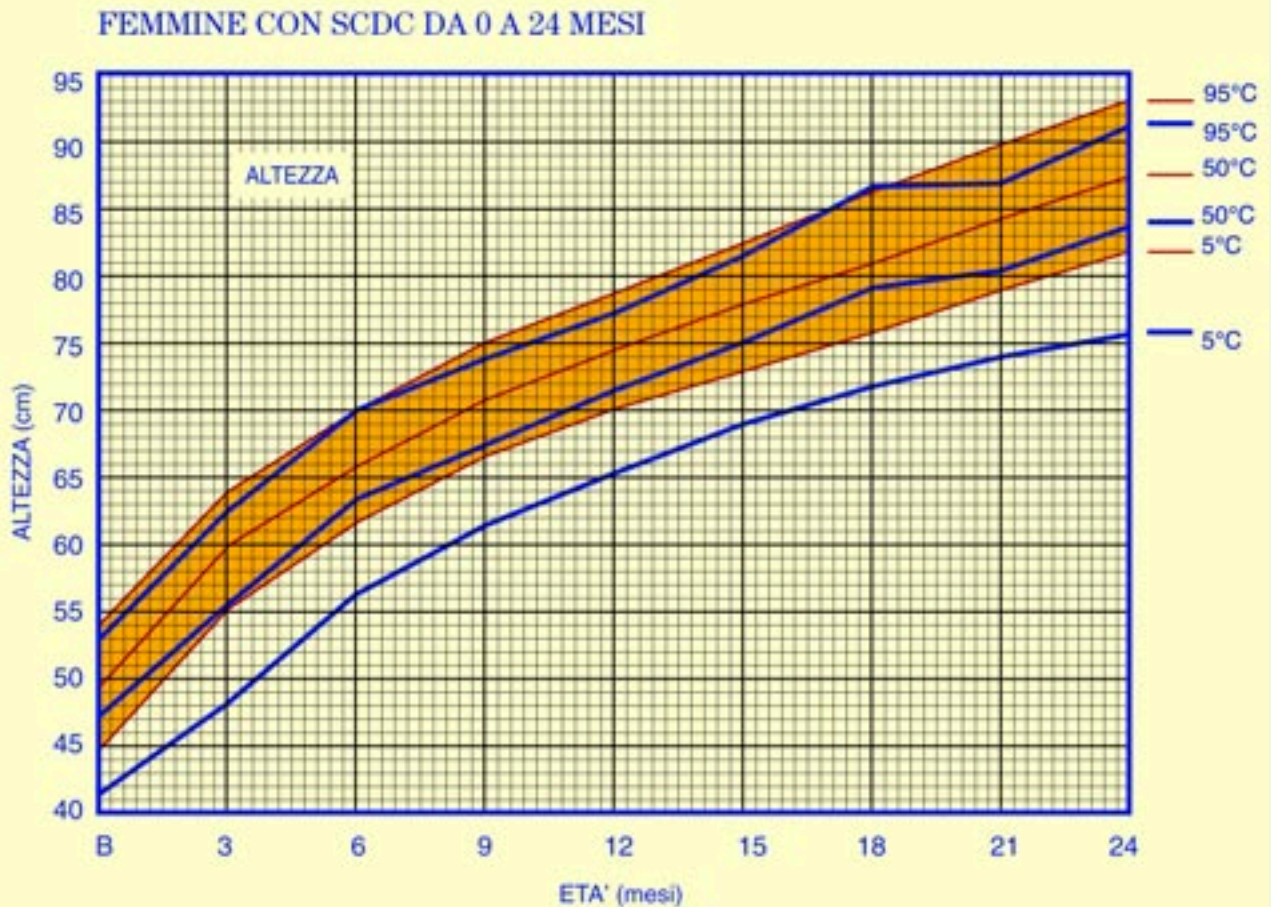


Fig.5: Altezza delle femmine con Sindrome del Cri du Chat (SCdC) dalla nascita all'età di 24 mesi (linee in neretto blu). La normale curva di crescita (linee sottili rosse) è ombreggiata in arancio.

Da: Marinescu RC, Cerruti Mainardi P, Collins MR, Kouahou M, Coucourde G, Pastore G, Eaton-Evans J, Overhauser J. Growth Charts for Cri du Chat Syndrome: an international collaborative study. *Am J Med Genet* 2000; 94: 153-162.

CURVE DI CRESCITA.6

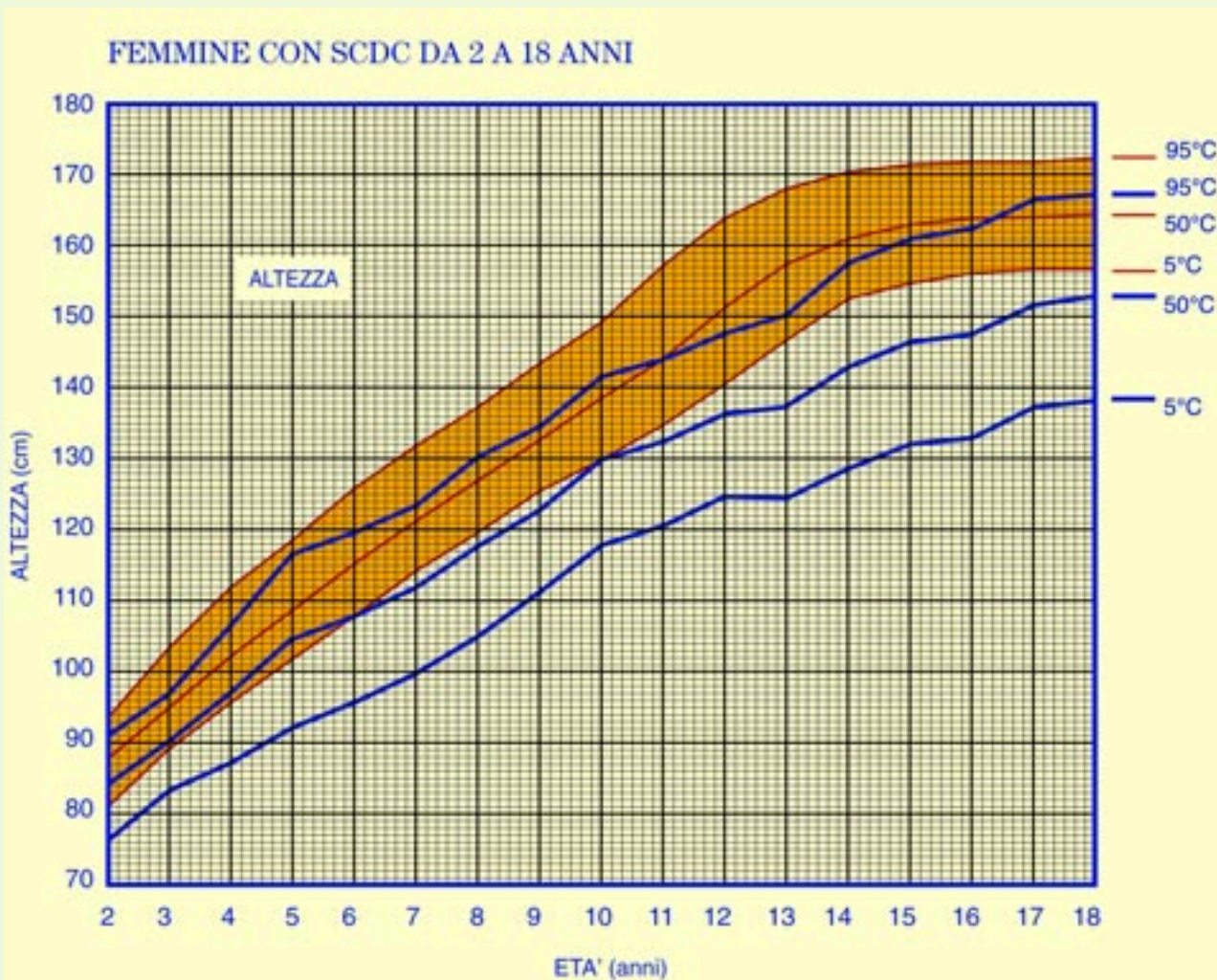


Fig.6: Altezza delle femmine con Sindrome del Cri du Chat (SCdC) da 2 a 18 anni (linee in neretto blu). La normale curva di crescita (linee sottili rosse) è ombreggiata in arancio.

Da: Marinescu RC, Cerruti Mainardi P, Collins MR, Kouahou M, Coucourde G, Pastore G, Eaton-Evans J, Overhauser J. Growth Charts for Cri du Chat Syndrome: an international collaborative study. Am J Med Genet 2000; 94: 153-162.

CURVE DI CRESCITA.7

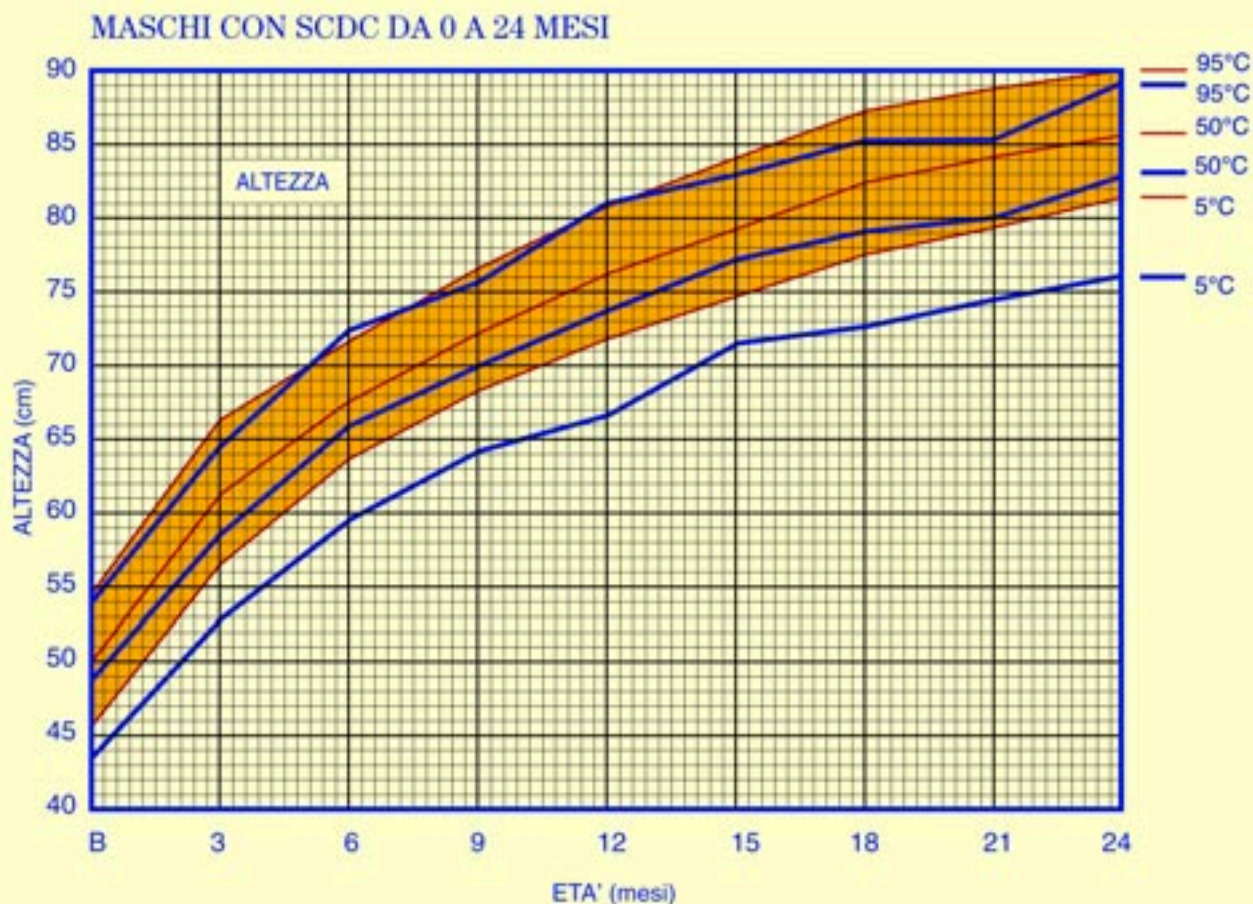


Fig.7: Altezza dei maschi con Sindrome del Cri du Chat (SCdC) dalla nascita all'età di 24 mesi (linee in neretto blu). La normale curva di crescita (linee sottili rosse) è ombreggiata in arancio.

Da: Marinescu RC, Cerruti Mainardi P, Collins MR, Kouahou M, Coucourde G, Pastore G, Eaton-Evans J, Overhauser J. Growth Charts for Cri du Chat Syndrome: an international collaborative study. Am J Med Genet 2000; 94: 153-162.

CURVE DI CRESCITA.8

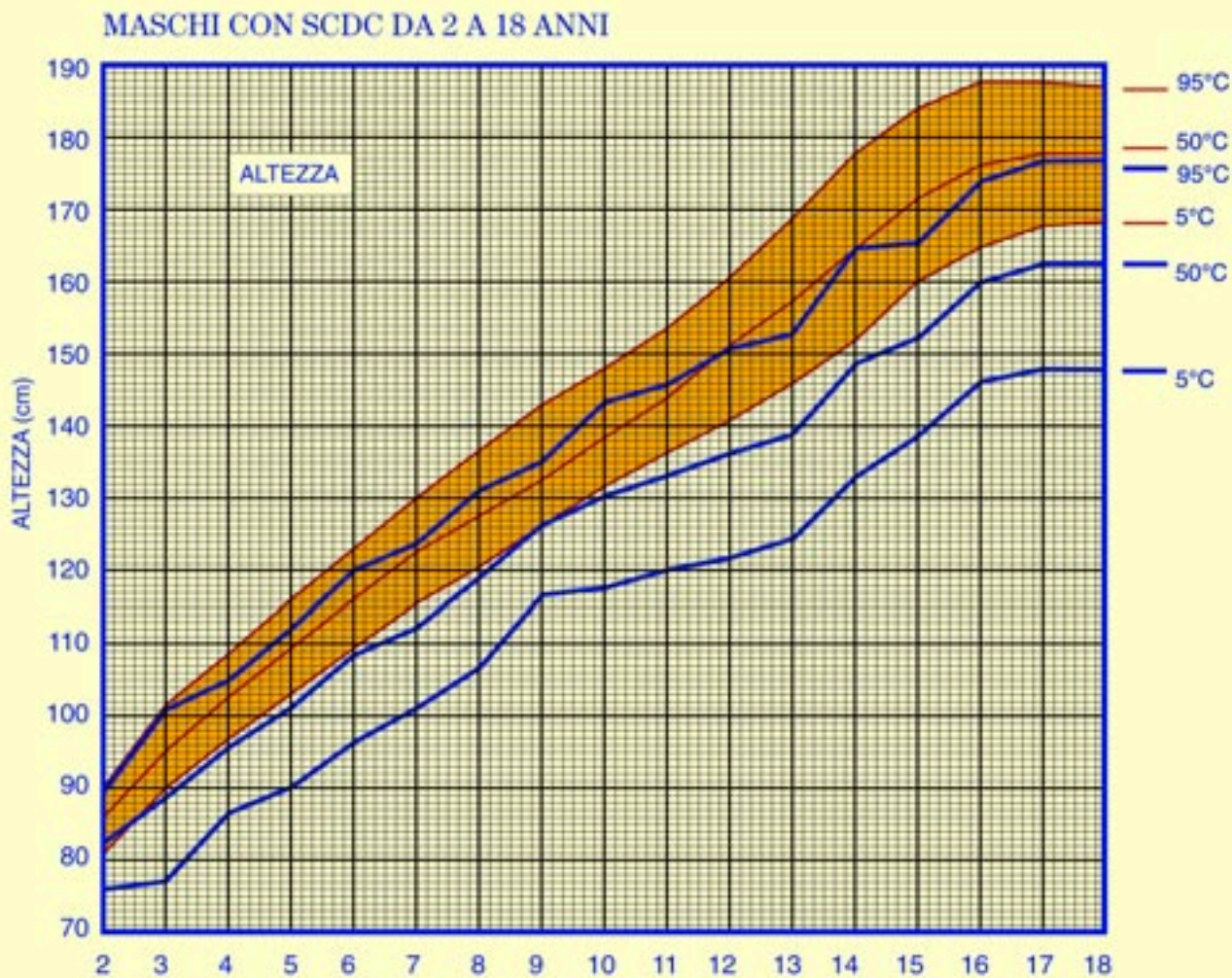


Fig.8: Altezza dei maschi con Sindrome del Cri du Chat (SCdC) da 2 a 18 anni (linee in neretto blu). La normale curva di crescita (linee sottili rosse) è ombreggiata in arancio.

Da: Marinescu RC, Cerruti Mainardi P, Collins MR, Kouahou M, Coucourde G, Pastore G, Eaton-Evans J, Overhauser J. Growth Charts for Cri du Chat Syndrome: an international collaborative study. *Am J Med Genet* 2000; 94: 153-162.

CURVE DI CRESCITA.9

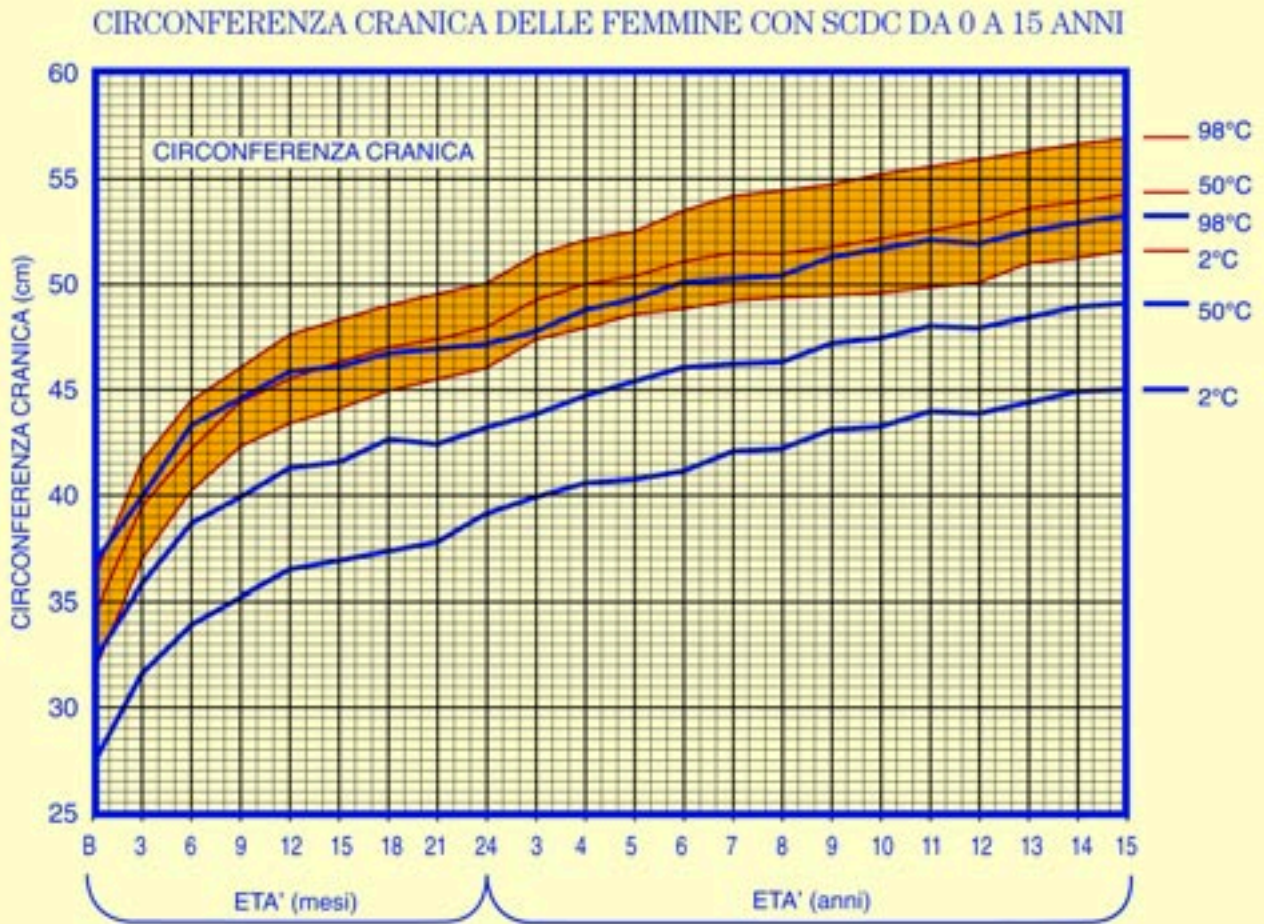


Fig.9: Circonferenza cranica delle femmine con Sindrome del Cri du Chat (SCdC) da 0 a 15 anni (linee in neretto blu). La normale curva di crescita (linee sottili rosse) è ombreggiata in arancio.

Da: Marinescu RC, Cerruti Mainardi P, Collins MR, Kouahou M, Coucourde G, Pastore G, Eaton-Evans J, Overhauser J. Growth Charts for Cri du Chat Syndrome: an international collaborative study. *Am J Med Genet* 2000; 94: 153-162.

CURVE DI CRESCITA.10

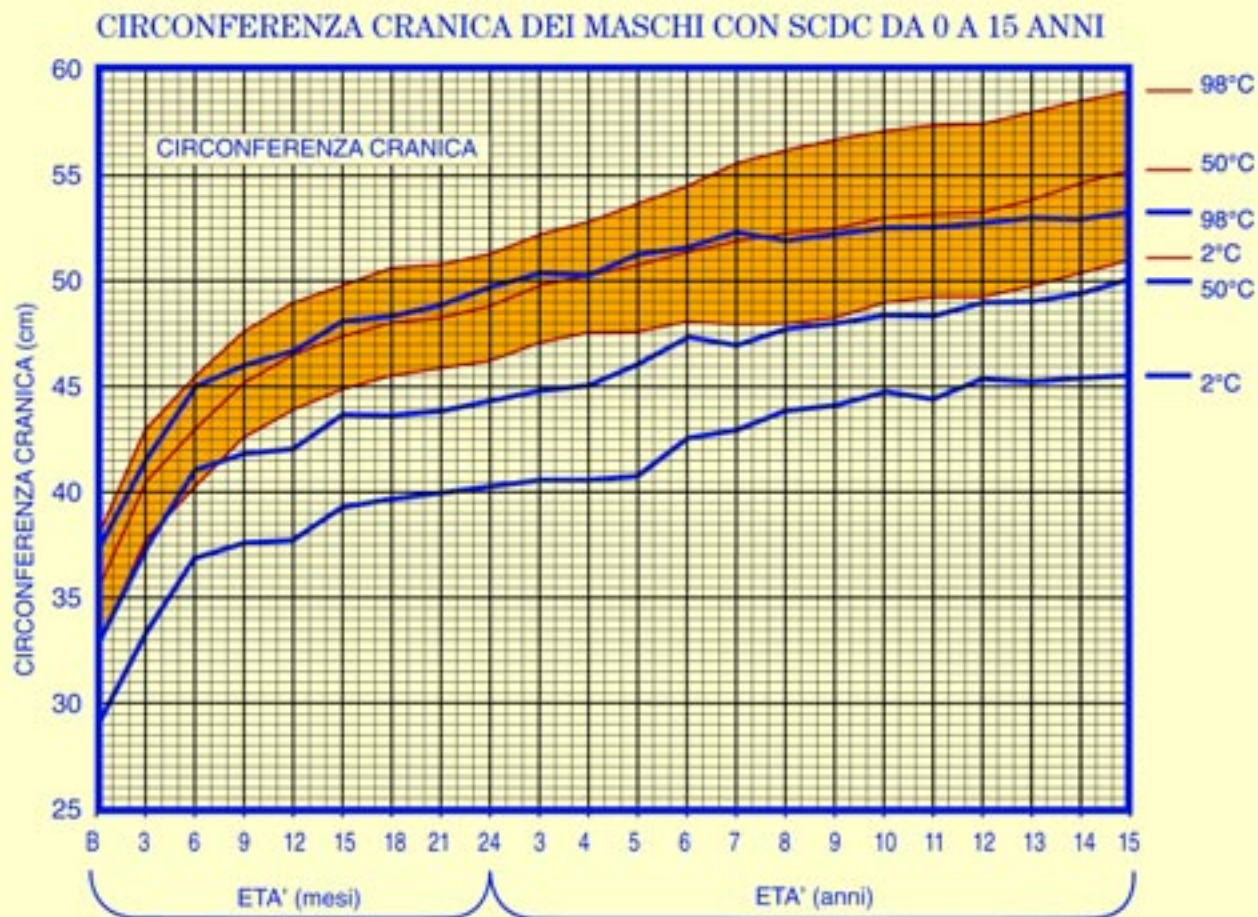
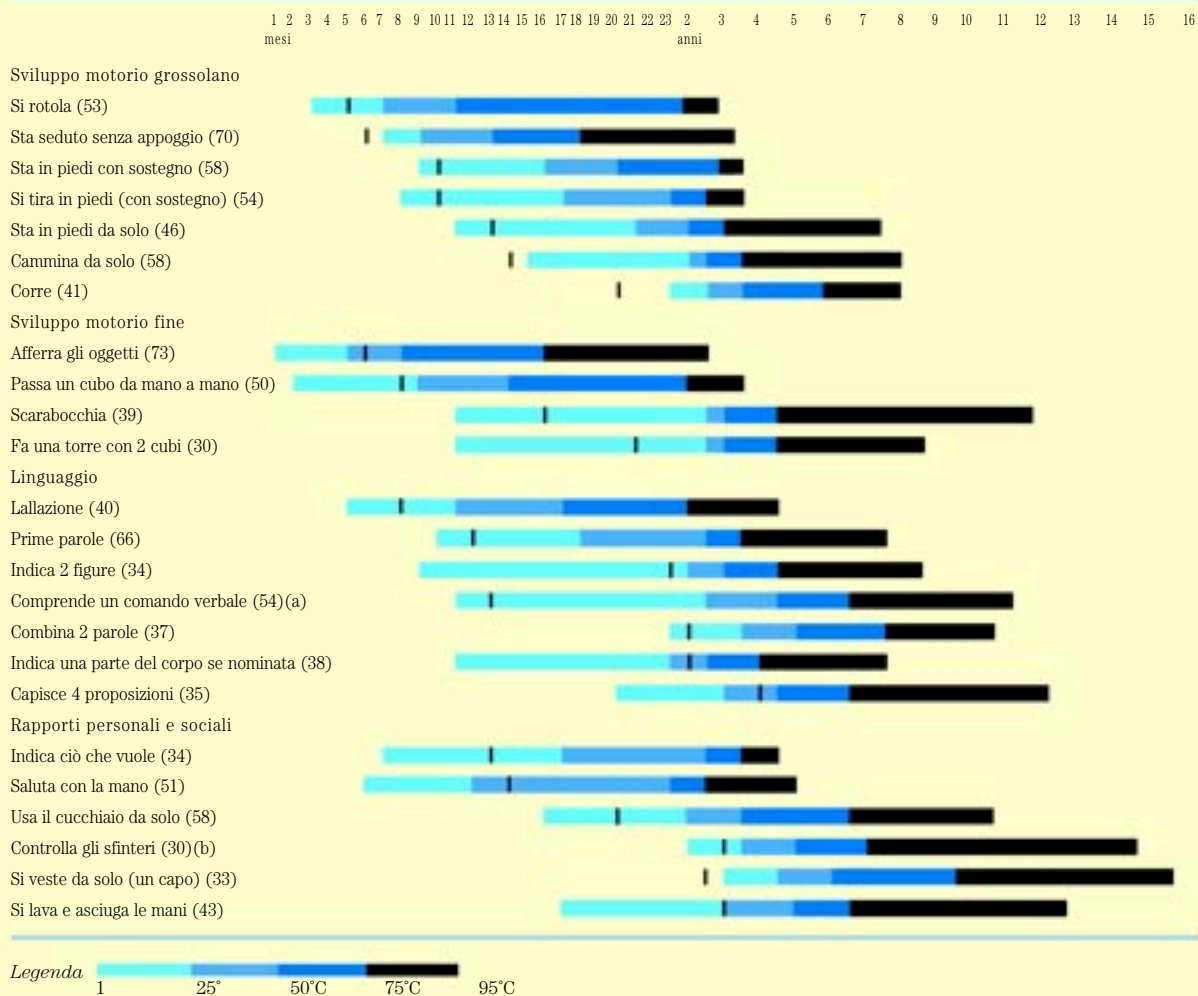


Fig.10: Circonferenza cranica dei maschi con Sindrome del Cri du Chat (SCdC) da 0 a 15 anni (linee in neretto blu). La normale curva di crescita (linee sottili rosse) è ombreggiata in arancio.

Da: Marinescu RC, Cerruti Mainardi P, Collins MR, Kouahou M, Coucourde G, Pastore G, Eaton-Evans J, Overhauser J. Growth Charts for Cri du Chat Syndrome: an international collaborative study. Am J Med Genet 2000; 94: 153-162

GRAFICO DELLO SVILUPPO PSICOMOTORIO

SVILUPPO PSICOMOTORIO IN 84 PAZIENTI CON SINDROME DEL CRI DU CHAT



1* = età del primo soggetto che ha acquisito la tappa | = 90°C della popolazione normale americana (Test di Denver II)

(a)(b) = Tappe non considerate da Frankenburg nel Test di Denver II

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

LINEE GUIDA ASSISTENZIALI

PROBLEMI	DATI CLINICI	INDICAZIONI
Problemi neonatali	<ul style="list-style-type: none"> ● Basso peso alla nascita, possibili problemi respiratori (asfissia, cianosi) ● Difficoltà di suzione, vomiti, ipotonia 	<ul style="list-style-type: none"> ● Assistenza neonatologica e pediatrica ● Supporto psicologico alla famiglia ● Importante iniziare il trattamento fisioterapico (per migliorare suzione e deglutizione) fin dalle prime settimane di vita ● Possibile l'allattamento al seno
Malformazioni congenite (non molto frequenti)	<ul style="list-style-type: none"> ● Cardiache (difetti settali, pervietà del dotto arterioso) ● Intestinali (malrotazioni, m. di Hirschprung) ● Cerebrali (agenesia del corpo calloso) ● Renali ● Lussazione congenita delle anche ● Criptorchidismo, ernie inguinali, sindattilia, labiopalatoschisi 	<ul style="list-style-type: none"> ● Ecg, Rx torace, Ecocardiografia BD alla diagnosi ● Ecografia addome qualora se ne ravvisi la necessità ● Ecografia transfontanellare alla diagnosi, TAC e RMN se indicate ● Ecografia apparato urogenitale a 2 mesi ● Ecografia delle anche a 2 mesi ● Consulenza del chirurgo pediatra
Disturbi neurologici	<ul style="list-style-type: none"> ● Ipotonia seguita da ipertonia, ritardo psicomotorio e del linguaggio ● Sordità neurosensoriale (rara) ● Crisi convulsive (rare) 	<ul style="list-style-type: none"> ● Interventi riabilitativi precoci (fin dalle prime settimane di vita): fisioterapia, psicomotricità, logopedia; importante una stretta collaborazione tra famiglie e operatori ● Esame audiometrico nei primi mesi di vita ● EEG
Problemi anestesiolgici	<ul style="list-style-type: none"> ● Possibile difficoltà di intubazione per le anomalie della laringe 	<ul style="list-style-type: none"> ● Informare l'anestesista
Infezioni ricorrenti	<ul style="list-style-type: none"> ● Respiratorie e gastrointestinali 	<ul style="list-style-type: none"> ● Valutazione immunologica e allergologica ● Vaccinazioni obbligatorie e raccomandate
Disturbi oftalmologici	<ul style="list-style-type: none"> ● Strabismo divergente, miopia, cataratta 	<ul style="list-style-type: none"> ● Visita oculistica periodica
Disturbi ortopedici	<ul style="list-style-type: none"> ● Piede piatto, equino-varo; scoliosi 	<ul style="list-style-type: none"> ● Visita ortopedica periodica
Problemi odontostomatologici	<ul style="list-style-type: none"> ● Presenza di carie dentaria non elevata ● Frequente malocclusione tipo "morso aperto" 	<ul style="list-style-type: none"> ● Igiene orale precoce, fluoroprofilassi, regolari sedute di igiene orale professionale ● Possibili trattamenti ortodontici preferibilmente in anestesia locale

LA SINDROME DEL CRI DU CHAT

A CURA DI:

Paola Cerruti Mainardi, *Divisione di Pediatria e Servizio di Genetica Ospedale S.Andrea, Vercelli, Presidente Comitato Scientifico Associazione Bambini Cri du Chat*; Luisa Maddalena Medolago, Marilena Pedrinazzi, *Centro di Riabilitazione Bambini Cerebrolesi Ospedale Fatebenefratelli, Milano*.

HANNO COLLABORATO:

Daniela Alessi, Andrea Guala, Guido Pastore, *Divisione di Pediatria e Servizio di Genetica Ospedale S.Andrea, Vercelli*; Claudia Darpi, *Divisione di Pediatria e Servizio di Genetica Ospedale S.Andrea, Vercelli, Associazione Bambini Cri du Chat*; Maria Elena Liverani, *Divisione di Pediatria Ospedale Civile, Casale Monferrato (AL)*; Maura Masini, *Presidente Associazione Bambini Cri du Chat*; Mauro Pierluigi, Chiara Perfumo, Franca Dagna Bricarelli, *Laboratorio di Genetica Umana Ospedali Galliera, Genova*.

SI RINGRAZIANO:

Telethon Italia, Il Comune di San Casciano in Val di Pesa, l'Associazione Amici della Pediatria Vercellese (APV), la Fondazione Cassa di Risparmio di Vercelli, i Genitori dei bambini Cri du Chat ed i loro familiari, Elisa Ancillotti della segreteria A.B.C.

Progetto grafico a cura di Daniele Cavari - danielecavari@katamail.com

Finito di stampare nell'Aprile 2002 dalle Grafiche Borri

San Casciano in Val di Pesa (Firenze)

Questa pubblicazione è stata realizzata con il contributo di:



REGIONE DEL VENETO
GIUNTA REGIONALE
Assessorato ai Fondi Comunitari FESR



Città di Feltre



CITTÀ DI CAORLE





A.B.C.

ASSOCIAZIONE BAMBINI CRI DU CHAT - ONLUS

C/C BANCARIO N° 577754

Banca del Chianti Fiorentino

C/C POSTALE N° 17114505



www.criduchat.it