



Medische begeleiding van mensen met het Cri du Chat Syndroom

Informatie en advies voor (huis)arts en tandarts

Inleiding

De Franse kinderarts Lejeune beschreef in 1963 als eerste het Cri du Chat syndroom (CdCS). Het is genoemd naar het typische hoge huilen dat baby's met dit syndroom doen en dat doet denken aan het huilen van een kat.

Karakteristieken

Het typische huilen is een belangrijk kenmerk dat gezien wordt bij 96% van de baby's met CdCS. Op latere leeftijd kan deze huil verdwijnen, dikwijls behoudt men wel een hoog stemgeluid. Baby's zijn vaak dysmatuur, hypotoon en microcefaal. Er zijn dysmorphieën, een achterstand in de spraak-taal ontwikkeling en meestal een matige tot ernstige verstandelijke beperking.

Oorzaak en voorkomen

De prevalentie van het CdCS ligt rond 1:37.000. Van alle verstandelijke beperkingen wordt 1:350 veroorzaakt door CdCS. Er zijn iets meer vrouwen dan mannen met CdCS.

De oorzaak is een deletie van de korte arm van chromosoom 5 (5p-). In 78% betreft het een terminale deletie (aan het uiteinde), in 9% een interstitiële deletie waarbij een deel uit het midden van de korte arm mist. Over het algemeen (80%) zijn deze deleties *de novo* ontstaan. In 10-15% is er sprake van familiaal voorkomen, waarbij in >90% er sprake is van een ongebalanceerde translocatie. In deze gevallen is er een verhoogd herhalingsrisico; ouders en eventuele broers/zussen zouden drager kunnen zijn van een gebalanceerde translocatie.

Recente ontwikkelingen op genetisch gebied relateren de verschillende klinische kenmerken met specifieke genen op chromosoom 5p, waardoor bijvoorbeeld verschillen in de mate van verstandelijke beperking verklaard lijken te kunnen worden.

Gezondheid en perspectief

In het eerste levensjaar is de sterftekans verhoogd door aspiratiepneumonieën, congenitale hartafwijkingen en/of een respiratory distress syndroom. Vele baby's met CdCS hebben sondevoeding nodig vanwege voedingsproblemen die met name door de hypotonie veroorzaakt worden. Hierna is de levensverwachting normaal. Studies uit de jaren '70 rapporteren een mortaliteit rond de 10%; 75% van de sterfgevallen vindt plaats in de eerste levensmaanden.

Klinische kenmerken

Groei

Het gemiddelde geboortegewicht voor baby's met CdCS is laag en bedraagt 2600g voor meisjes en 2800g voor jongens. Een microcefalie wordt bij 100% gezien. Op kinderleeftijd wordt een groeiachterstand met hoofdomtrek en gewicht <P20 gezien. Ook op volwassen leeftijd zijn patiënten met het CdCS vaak slank van gestalte. Er zijn speciale groeicurven voor kinderen met CdCS gepubliceerd (Marinescu et al., 2000).

Ontwikkeling

Doorgaans is er sprake van een matige tot ernstige verstandelijke beperking. De spraak-taal ontwikkeling blijft meestal achter. Er is risico op onderschatting van de communicatieve vaardigheden doordat de receptieve taal beter is dan de taalexpressie. Ongeveer de helft leert taal of effectieve wijze te gebruiken voor communicatie. De motorische ontwikkeling is tijdens de kinderjaren sterk vertraagd. 100% komt tot lopen, soms zijn hulpmiddelen daarvoor wel noodzakelijk.

Uiterlijke kenmerken

Bij pasgeborenen ziet men vaak een rond gezicht (68-84%), hypertelorisme (81-94%), een brede neusbrug (87%), epicanthusplooiën (85-90%), downslant van de ooglidspeten (57-81%), laagstaande oren (58-70%), naar beneden staande mondhoeken (81%), micrognathie (97%) en abnormale handlijnen (81-92%). Daarnaast worden retrognathie en macrostomie beschreven, evenals een bijootje en syndactyly. De hypotonie komt voor bij 78%.

Op volwassen leeftijd veranderen de dysmorphieën en ontstaat er een hypertonie. Mensen met CdCS ontwikkelen een lang, smal gezicht (71%), een prominente supra-orbitale hoek (31%), een kort philtrum (88%) een volle onderlip (45%), een overbeet (75%), horizontale ooglidspeten (70%), divergent strabisme (45%) en macrostomie. Daarnaast ziet men vaak kleine handen en voeten met korte metacarpalia (83%) en metatarsalia (75%) en wordt 30% vroegtijdig grijs.

Gedrag

Kinderen met CdCS worden beschreven als lief, enthousiast en rustig. Er worden vele stereotypieën (82%) gezien. Moeilijk verstaanbaar gedrag in de vorm van automutilatie komt voor bij 92% van de kinderen met CdCS. De automutilatie kan bestaan uit head banging, bijten en met het hoofd slaan tegen andere lichaamsdelen of voorwerpen. Daarnaast komt agressie (88%) en hyperactiviteit (50-80%) voor. Een groot deel van de kinderen met CdCS voldoen aan de criteria voor ADHD.

Overig

Het specifieke kattenhuiltje is het gevolg van een slappe epiglottis, asymmetrische stembanden en een smalle larynx. Mogelijk speelt neurologische cerebrale schade hierbij ook een rol. Een groot deel ervaart geen pijn.

Gezondheidsproblemen

Tractus	0-2 jaar	2-18 jaar	Vanaf 18 jaar
Algemeen	Pas op bij anesthesie /intubatie ivm afwijkingen van de larynx Regelmatig cyanotische crise tgv luchtweg- en circulatieproblemen	Pas op bij anesthesie /intubatie ivm afwijkingen van de larynx	Pas op bij anesthesie /intubatie ivm afwijkingen van de larynx
Cardiaal	Congenitale hartafwijkingen 30%: VSD 25%, ASD 20%, open ductus Botalli 15%		
Pulmonaal	Aspiratiepneumonieën Respiratory distress syndroom	Recidiverende luchtweginfecties	Recidiverende luchtweginfecties
Gastro-intestinaal	Voedingsproblemen door beperkt zuigen en slikken bij hypotonie Gastro-oesofageale reflux	Gastro-oesofageale reflux Obstipatie	Gastro-oesofageale reflux Obstipatie
Renaal-urogenitaal	Nierafwijkingen Hypospadie Cryptorchisme	Cryptorchisme	Bij vrouwen irregulaire menses Hypogonadisme
Gehoor	Recidiverende otitiden	Overgevoeligheid voor auditieve prikkels	Perceptief gehoorsverlies Overgevoeligheid voor auditieve prikkels
Groei	Dysmaturiteit Microcefalie	Gewicht en lengte <P20	Gewicht en lengte blijven laag (<P20)
Tandheelkundig		Na het wisselen komen de tanden vaak slecht en op verkeerde plaatsen door Malocclusie van de mond Chronische peridontitis	Malocclusie van de mond Chronische peridontitis
Visus		Astigmatisme en myopie Cataract Strabismus Nervus opticus atrofie Resistentie voor mydriatica	Astigmatisme Myopie Cataract Strabismus Resistentie voor mydriatica
Epilepsie (2,7-15,7%)			
Bewegingsapparaat	Pes planus, varus, valgus	Houdingsafwijkingen en scoliose verergeren bij toenemende hypertonie	Houdingsafwijkingen en scoliose verergeren bij toenemende hypertonie
Huid	Cutane hemangiomen		

Follow-up schema medische begeleiding

Leeftijd	0-2 jaar	2-18 jaar	Vanaf 18 jaar
Frequentie	2x per jaar	1x per jaar	1x per jaar
Groei	X	X	
Ontwikkeling, gedrag en spraak/taal	X	X	
Congenitale hartafwijkingen	X (of bij diagnose)		
Urogenitale afwijkingen	X (of bij diagnose)		
Tandarts	X	X	X
Motoriek en bewegingsapparaat	X	X	P
Infecties, gastro-oesofageale reflux, obstipatie, otitiden, voedings- en slikproblemen	X	X	P
Visus	X (eenmalig)	X (Visusscreening bij 6-7, 12 en 18 jaar)	P (Vanaf 45 jaar 1x per 5 jaar visusscreening)
Gehoor	X (eenmalig)	X (Jaarlijks otoscopie, gehoorscreening 1x per 5 jaar)	X (Jaarlijks otoscopie, gehoorscreening vanaf 50 jaar 1x per 5 jaar)
Epilepsie	P	P	P

X = gerichte aandacht geïndiceerd

P = bij klachten en/of problemen

Meer informatie

- www.erfelijkheid.nl (website van het Nationaal Informatiecentrum Erfelijkheid)
- www.kinderneurologie.eu (geschreven door kinderneuroloog, gericht op ouders)
- www.vgnetwerken.nl (netwerk voor ouders en patiënten met oa. Cri du Chat)
- Marinescu, R.C., et al. Growth charts for cri-du-chat syndrome: an international collaborative study. American Journal of Medical Genetics 2000, 94: 153-162
- Mainardi, P.C. Review: Cri du Chat syndrome. Orphanet Journal of Rare Diseases 2006, 1:33
- Mainardi, P.C., et al. The natural history of Cri du Chat syndrome. A report from the Italian Register. European Journal of medical genetics 2006, 49: 363-383
- Cornish, K. Bramble, D. Cri du Chat syndrome: genotype-phenotype correlations and recommendations for clinical management. Developmental medicine & child neurology 2002, 44: 494-497
- Rodriguez-Caballero, A., et al. Cri du Chat syndrome: A critical review. Med Oral Patol Oral Cir Bucal. 2010 may 1;15 (3):e473-8