Zespół kociego krzyku, nazywany także Cri du Chat, to choroba genetyczna. Powoduje ją delecja (utrata części materiału genetycznego) w krótkim ramieniu 5 chromosomu. Specyficzna nazwa tej jednostki chorobowej wzięła się od tego, że płacz noworodków i niemowląt do złudzenia przypomina miauczenie kota, ze względu na wysoką tonację i monotonię. Ten płacz spowodowany jest zaburzeniami układu nerwowego oraz nieprawidłowościami w budowie nagłośni i krtani i często właśnie na podstawie płaczu następuje pierwsza, trafna diagnoza. Występuje w jednym na 15 tys. do 50 tys. urodzeń.



Noworodki dotknięte chorobą mają niską masę urodzeniową, problemy z ssaniem i przełykaniem. W związku z tym występują problemy z karmieniem, a dzieci mają wielkie trudności z przybieraniem i osiąganiem prawidłowej wagi ciała. Kolejnym symptomem jest silny ślinotok oraz zaparcia.

Cechą charakterystyczną jest także mikrocefalia (czyli nienaturalnie małe wymiary czaszki) i mikrognacja (nieprawidłowo mała szczęka i cofnięta broda). Również cała twarz ma charakterystyczny wygląd, niekiedy z wyraźnymi guzami czołowymi; jest ponadto niesymetryczna, nos jest przeważnie mały z szeroką i płaską nasadą, uszy natomiast dysmorficzne i nisko osadzone. Występuje także hiperteloryzm oczny, które charakteryzuje się dość szerokim rozstawem oczu.

Symptomami zdrowotnymi zespołu kociego krzyku są wady serca (z ubytkami przegrody międzykomorowej czy międzyprzedsionkowej na czele), napięcia mięśniowe, niepełnosprawność ruchowa i opóźniony rozwój motoryczny. Pojawia się także nadpobudliwość ruchowa, agresja i powtarzające się ruchy, na skórze mogą pojawić się naczyniaki i wyrośla przeduszne.

U chłopców może także występować spodziectwo i wnętrostwo (umieszczenie jednego lub obu jąder w jamie brzusznej lub kanale pachwinowymi), zazwyczaj jądra są małe, ale zdolne do produkcji plemników. Dziewczęta osiągają dojrzałość płciową, dochodzi do rozwinięcia drugorzędnych cech płciowych i występuje regularna miesiączka. Z wyjątkiem wystąpienia macicy dwurożnej, narządy płciowe rozwijają się prawidłowo.

Osoby dotknięte zespołem cri du chat porozumiewają się z otoczeniem za pomocą komunikacji niewerbalnej. Warto podkreślić, że możliwe jest dojście osób chorych do względnej samodzielności, oczywiście przy zastosowaniu prawidłowej rehabilitacji, pomocy bliskich i odpowiednio dobranej pomocy pedagogicznej.

Obecny stan wiedzy medycznej nie pozwala na stworzenie skutecznej metody wyleczenia zespołu kociego płaczu ? w chwili obecnej niemożliwa jest suplementacja utraconych sekwencji genetycznych czy ich transkryptów (produktów białkowych). Leczenie nastawione jest na ciągłe zapobieganie skutkom występujących zmian (leczenie objawowe). W zależności od stanu pacjenta algorytm terapeutyczny przybiera różne formy.

W pierwszym okresie życia (noworodkowym) u części chorych konieczną może okazać się interwencja chirurgiczna ? zwłaszcza w przypadku wystąpienia patologii układu sercowo-naczyniowego.

Leczenie farmakologiczne stosowane jest tylko w przypadku wystąpienia silnych zaburzeń snu, nadpobudliwości chorego oraz w razie wystąpienia chorób towarzyszących, takich jak stany zapalne górnych i dolnych dróg oddechowych.
W długoterminowej terapii niezbędna jest ciągła obecność logopedy, fizjoterapeuty, psychologa środowiskowego oraz stomatologa (ze względu na nieprawidłowości w budowie żuchwy oraz zgryzu pacjenci z zespołem cri du chat narażeni są na częstsze wystąpienie próchnicy). Pomoc specjalistów skierowana powinna być na ciągły rozwój (i stymulację) pacjenta, zarówno pod względem fizycznym (w przypadku ww. zespołu niezwykle ważny jest trening mięśni szkieletowych), jak i psychicznym. Ponieważ chorzy wykazują duże trudności z nauką (co nie eliminuje zdolności uczenia się), wielu z nich kształci się w ośrodkach specjalistycznych lub też szkołach integracyjnych.

Najbliższe otoczenie chorego powinno być dostosowane do jego potrzeb i możliwości. Chorzy mogą potrzebować specjalnych mebli np. krzeseł, chodzików, toalety ? wielu ma problemy z prawidłowym poruszaniem się. Przedmioty codziennego użytku również powinny być odpowiednio dopasowane ? specjalne talerze czy sztućce.

Prawidłowo prowadzona terapia rehabilitacyjna, edukacja oraz opieka domowa pozwalają chorym na uzyskanie minimum samodzielności np. wielu chorych uzyskuje umiejętność niewerbalnego kontaktu z otoczeniem, potrafi samodzielnie korzystać z toalety, ubrać się czy zjeść posiłek.





Facebooku, które tworzą super mocni i wspaniali