



## Het cri-du-chat syndroom

### Wat is het cri-du-chat syndroom?

Het cri-du-chat syndroom is een syndroom veroorzaakt door het ontbreken van een klein stukje van het 5<sup>e</sup> chromosoom.

Kinderen met het cri-du-chat syndroom hebben een typische manier van huilen en zijn achter in hun ontwikkeling en hebben vaak problemen met eten.

### Hoe wordt het cri-du-chat syndroom ook wel genoemd?

Het cri-du-chat syndroom wordt ook wel het 5p-deletie syndroom of 5p- syndroom genoemd. De term deletie verwijst naar het ontbreken van iets, in dit geval van een deel van chromosoom 5. De p achter 5 verwijst naar een bepaald deel van chromosoom 5, namelijk de zogenaamde korte arm van chromosoom 5. Een chromosoom heeft normaal een korte en een lange arm.

De term cri-du-chat komt van het typische huiltje wat kinderen met dit syndroom in hun eerste levensjaren hebben, het huiltje heeft overeenkomsten met het huilgeluid van een kat. Cri-du-chat is de Franse term voor het huilgeluid van een kat.

Het cri-du-chat syndroom wordt ook wel afgekort als het CDC-syndroom.

### Hoe vaak komt het cri-du-chat syndroom voor?

Het cri-du-chat syndroom is een zeer zeldzame ziekte. Het komt ongeveer bij één op de 50.000 pasgeboren kinderen voor.

### Bij wie komt het cri-du-chat syndroom voor?

Het cri-du-chat syndroom komt twee keer zo vaak bij meisjes als bij jongens voor. Het cri-du-chat syndroom geeft al vanaf de geboorte klachten, die lang niet altijd direct na de geboorte al herken worden.

### Wat zijn de symptomen van het cri-du-chat syndroom?

#### *Variatie in ernst*

Niet alle kinderen met het syndroom van cri-du-chat hebben alle onderstaande kenmerken. Per kind kan ook de ernst van ondergenoemde problemen variëren.

#### *Huilen*

Kinderen met het cri-du-chat syndroom huilen vaak op een typische manier. Het huilen klinkt heel hoog, hard en klagelijk, net als het huilgeluid van een kat. Kinderen met het cri-du-chat syndroom huilen vaak altijd op dezelfde manier, er is weinig variatie in hun manier van huilen. Tijdens de inademing is bij sommige kinderen een gierend geluid te horen.

Op latere leeftijd wordt het huilen minder typisch en opvallend.

#### *Groei*

Een groot deel van de kinderen met het cri-du-chat syndroom heeft een laag geboortegewicht voor de zwangerschapsduur. In de jaren daarna groeien ze vaak slecht zowel qua gewicht als qua lengte, ze blijven altijd kleiner en lichter dan hun leeftijdsgenoten. Ook hun hoofdomtrek blijft kleiner dan die van leeftijdsgenoten.

#### *Ontwikkelingsachterstand*

Kinderen met het cri-du-chat syndroom voelen na de geboorte vaak slap aan in de spieren. Hierdoor ontwikkelen zich veel trager dan leeftijdsgenoten. Zij gaan pas laat rollen, zitten en staan. Geleidelijk aan worden de spieren die aanvankelijk heel slap aanvoelden steeds stijver



en worden kinderen spastisch aan armen en benen. Dit bemoeilijkt ook het voortbewegen. De meeste kinderen met het cri-du-chat syndroom zijn in staat om zelfstandig te lopen al dan niet met hulpmiddelen.

Ook praten kinderen met het cri-du-chat syndroom vaak weinig. Als ze gaan praten doen ze dat in de vorm van losse woorden of soms kleine zinnestelsels. Het begrijpen van taal is voor kinderen met het cri-du-chat syndroom vaak moeilijk.

### *Voedingsproblemen*

Het voeden van kinderen met het cri-du-chat syndroom verloopt vaak moeizaam. Ze hebben veel moeite om uit de borst of uit de fles te drinken.

Als baby hebben veel kinderen last van het terugstromen van voeding vanuit de maag naar de slokdarm en de mond. Dit wordt reflux genoemd.

### *Uiterlijk*

Kinderen met het cri-du-chat syndroom hebben vaak een typisch uiterlijk. Ze hebben vaak een klein hoofdje met een rond gezicht. Op latere leeftijd wordt het gezicht wel wat langer en smaller. De ogen staan vaak wat verder uit elkaar dan normaal. Veel kinderen met het cri-du-chat syndroom kijken scheel. Vaak is er een extra plooi bij de ooghoek aan de kant van de neus. De neus is vaak plat, klein en breed. De mond is klein en de onderkaak staat wat naar achteren. Hierdoor krijgen kinderen een overbeet, de bovenkaak staat ver voor de onderkaak. De oren zijn vaak afwijkend van vorm, ze hebben afwijkende plooiën of juist erg weinig plooiën, meestal zitten ze laag op het hoofd. Vaak hebben kinderen met het cri-du-chat syndroom een korte nek.

Kinderen met het cri-du-chat syndroom hebben vaak een korte lengte, de handen en de voeten zijn ook klein. Klompvoetjes worden regelmatig gezien bij kinderen met het cri-du-chat syndroom. Soms ontspringen de vingers of tenen op een verkeerde plek aan de hand of voet of zijn er vingers of tenen aan elkaar gegroeid. Bij jongentjes kunnen niet ingedaald balletjes voorkomen, daarnaast zit de opening van de plasbuis vaak niet op de juiste plaats.

### *Vergroeiing van de rug*

Een deel van de kinderen met het cri-du-chat syndroom krijgt last van een sterke kromming van de rug. Meestal ontstaat dit tijdens de puberteit.

### *Problemen met zien*

Veel kinderen met het cri-du-chat syndroom kijken scheel. Sommige kinderen zijn slechtziend.

### *Problemen met horen*

Een deel van de kinderen met het cri-du-chat syndroom is slechthorend.

### *Hartafwijking*

Een groot deel van de kinderen met het cri-du-chat syndroom heeft een hartafwijking. Verschillende soorten hartafwijkingen kunnen voorkomen.

### *Epilepsie*

Epilepsie komt regelmatig voor bij kinderen met het cri-du-chat syndroom. Het kan om verschillende soorten aanvallen gaan. De epilepsie begint meestal al in de eerste levensjaren.



## *Ongevoelig voor pijn*

Een groot deel van de kinderen met het cri-du-chat syndroom ervaart geen pijn en reageert ook niet adequaat op pijnlijke prikkels.

## *Gedrag*

Kinderen met het cri-du-chat syndroom zijn meestal vriendelijk en maken goed contact met hun omgeving. Hyperactiviteit en verhoogde afleidbaarheid komen bij de helft van de kinderen met het cri-du-chat syndroom voor.

## *Infecties*

Vooraf in hun eerste levensjaar zijn kinderen met het cri-du-chat syndroom gevoelig voor infecties van de luchtwegen en van de darmen.

## **Waar wordt het cri-du-chat syndroom door veroorzaakt?**

### *Ontbreken stukje chromosoom*

Het cri-du-chat syndroom wordt veroorzaakt doordat er een stukje chromosoom ontbreekt op het 5<sup>e</sup> chromosoom. Elk chromosoom heeft een korte en een lange arm. Bij kinderen met het cri-du-chat syndroom ontbreekt er een stukje op de korte arm van chromosoom 5. Bij sommige kinderen ontbreekt er meer chromosoom, dan bij andere kinderen. Hoe meer chromosoom er ontbreekt, hoe ernstiger de klachten van dit syndroom zullen zijn. Hoe een tekort aan een deel van dit 5<sup>e</sup> chromosoom leidt tot de symptomen van het cri-du-chat syndroom is niet precies bekend.

## **Hoe wordt de diagnose cri-du-chat syndroom gesteld?**

### *Herkennen*

Om de diagnose cri-du-chat syndroom te stellen is het heel belangrijk om de symptomen te herkennen. Met name het typische huiltje kan een belangrijke clue zijn tot het stellen van de juiste diagnose.

### *MRI-scan*

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak een MRI-scan van de hersenen worden gemaakt. Zeker wanneer nog niet vermoed wordt dat er sprake is van het syndroom van cri-du-chat. Op de MRI-scan worden geen typische afwijkingen gezien. Vaak valt op dat er iets minder hersenweefsel is als gebruikelijk voor de leeftijd en dat de hersenholtes hierdoor iets wijder zijn dan normaal.

### *Chromosomenonderzoek*

Door middel van bloedonderzoek kunnen ook chromosomen worden onderzocht. Bij het cri-du-chat syndroom wordt zo ontdekt dat een deel van de korte arm van chromosoom 5 blijkt te missen.

### *Kindercardioloog*

Omdat hartafwijkingen regelmatig voorkomen bij kinderen met het cri-du-chat syndroom zal altijd een onderzoek door een kindercardioloog plaats vinden om te kijken of er sprake is van een hartafwijking.



## **Hoe wordt het cri-du-chat syndroom behandeld?**

### *Geen genezing*

Er is geen behandeling die het cri-du-chat syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht de symptomen van de ziekte zo veel mogelijk te onderdrukken of om het kind er zo goed mogelijk mee te leren om gaan.

### *Fysiotherapie, ergotherapie, revalidatie*

Een fysiotherapeut kan helpen om de ontwikkeling zo veel mogelijk te stimuleren. De ergotherapeut en/of revalidatiearts kunnen behulpzaam zijn bij hulpmiddelen thuis die de verzorging van het kind vergemakkelijken.

### *Logopedist*

Een logopedist kan helpen bij het stimuleren van de taalontwikkeling. Ook kan een logopedist adviezen geven of alternatieve vormen van communiceren zoals communiceren met gebaren.

### *Spasticiteit*

Er bestaan ook verschillende medicijnen om de verhoogde spierspanning te verminderen en daarmee de bewegingsmogelijkheden te vergroten.

### *Epilepsie*

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd nieuwe epileptische aanvallen zo veel mogelijk te voorkomen.

### *Voedingsproblemen.*

Wanneer zelf eten en drinken niet meer lukt kan het kind gevoed worden via een sonde door de neus of direct in de maag (PEG-sonde).

### *Infecties*

Infecties kunnen behandeld worden met antibiotica, soms kan een lage dosis antibiotica helpen om infecties te voorkomen.

### *Cardioloog*

Kinderen met een hartafwijking worden regelmatig gecontroleerd door een cardioloog. Deze kan bekijken of medicijnen of een operatieve behandeling nodig is in verband met de hartafwijking.

### *Begeleiding*

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met het Cri-du-chat syndroom is ook heel belangrijk. Via de patiëntenvereniging kunnen ouders in contact komen met andere ouders met dezelfde aandoening of met andere aandoeningen die vergelijkbare problemen geven. Ook via het forum van deze site bestaat de mogelijkheid om een oproepje te plaatsen om in contact te komen met andere ouders met het cri-du-chat syndroom of met ouders die een kind hebben met een ontwikkelingsachterstand vanwege een andere reden. Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kan begeleiding geven bij het verwerken van de diagnose en om de ziekte een plaats te geven in het leven.

## **Wat is de prognose van het Cri-du-chat syndroom?**

### *Ontwikkelingsachterstand*

Het Cri-du-chat syndroom is een ziekte waarbij kinderen beperkt zijn in hun ontwikkelingsmogelijkheden. De mate van ontwikkelingsachterstand verschilt van kind tot



kind. Het gemiddelde IQ is 30-40 maar daarop zijn uitzonderingen zowel naar boven als naar beneden bekend. Kinderen met het cri-du-chat syndroom hebben erg veel moeite om te kunnen leren. Eigenlijk alle kinderen gaan naar het speciaal onderwijs.

Het merendeel van de kinderen van het cri-du-chat syndroom zal later niet zelfstandige kunnen wonen en functioneren, maar hiervoor begeleiding nodig hebben.

### *Levensverwachting*

De levensverwachting van kinderen met het cri-du-chat syndroom is normaal.

Alleen bij kinderen met ernstige complicaties kan de levensverwachting verkort zijn.

### **Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het cri-du-chat syndroom te krijgen?**

Hoewel het cri-du-chat syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal, is bij negen van de tien kinderen dit foutje niet overgeërfd van de ouders maar ontstaan ergens in de periode na de bevruchting van eicel en zaadcel. In deze situatie hebben broertjes en zusjes nauwelijks een vergrote kans om zelf ook het cri-du-chat syndroom te krijgen. De kans wordt geschat op ongeveer 1%.

Bij een op de tien kinderen blijkt het foutje wel overgeërfd te zijn van de ouders. Bij de ouder blijkt het ontbrekende deel van chromosoom 5 ergens bij een ander chromosoom te zijn geplakt waardoor de ouder zelf geen klachten heeft. Wanneer aan het kind het chromosoom 5 wordt doorgegeven met het ontbrekende deel, terwijl het chromosoom met het extra deel niet wordt doorgegeven dan krijgt dit kind het syndroom van cri-du-chat. Broertjes en zusjes van kinderen met deze vorm cri-du-chat syndroom hebben daarom wel een vergrote kans om ook het cri-du-chat syndroom te krijgen. Deze kans is ongeveer 25%. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Tijdens een nieuwe zwangerschap kan door middel van een vruchtwaterpunctie onderzocht worden of de baby ook deze chromosoomafwijking heeft.

### **Links en verwijzingen**

[www.criduchat.nl](http://www.criduchat.nl)

### **Referenties**

1. Cerruti Mainardi P. Cri du Chat syndrome. Orphanet J Rare Dis. 2006;1:33.
2. Hills C, Moller JH, Finkelstein M, Lohr J, Schimmenti L. Cri du chat syndrome and congenital heart disease: a review of previously reported cases and presentation of an additional 21 cases from the Pediatric Cardiac Care Consortium. Pediatrics. 2006;117:924-927

Laatst bijgewerkt 1 juni 2007

Auteur: JH Schieving