

# Fizjoterapia dzieci z zespołem Cri du chat

TEORIA I ĆWICZENIA



## Spis treści

---

Rizjotensja niemowląt i dzieci z zespołem Cri du chat.....	5
Diagnostyka, badania, sposoby dziedziczenia .....	7
Objawy choroby i rozwój dziecka.....	9
Zmiany w poszczególnych układach oraz zmiany rozwojowe .....	11
Metody terapii .....	15
Przykłady ćwiczeń.....	16
Powiązania.....	22

## Fizjoterapia niemowląt i dzieci z zespołem Cri du chat

---

### WPROWADZENIE

Jedną z najczęściej występujących chorób genetycznych u człowieka spowodowanych defekcją chromosomów jest zespół Cri du chat (ang. Cri du Chat syndrome, CdCS). Przyczyną występowania choroby jest aberracja chromosomowa. U 90% pacjentów stwierdza się całkowity lub częściowy ubytek końca albo wewnątrznej części krótkiego ramienia 5. chromosomu, a w 10% przypadków następuje jego przemieszczenie. 5p- to chromosom z grupy B (5p-). U niektórych pacjentów (30-20%) występuje translokacja chromosomowa albo mozaicyzm. Możliwa jest także inwersja chromosomowa albo chromosom pierścieniowy. Pierwotną przyczyną defekcji jest niestabilność rozmiar jest zróżnicowany indywidualnie i warunkuje stan kliniczny – rozwój psychoruchowy oraz sprawność intelektualną. W większości przypadków CdCS nie jest dziedziczny. U 10% pacjentów za przyczynę wystąpienia CdCS uznaje się zniekształconą translokację chromosomu u jednego z rodziców, przy czym ciociele może nie mieć żadnych objawów choroby. Utrata części chromosomu u dziecka następuje wdrożeniu na skutek nierównowagi rozmieszczenia materiału genetycznego na poziomie komórek płciowych.

Proszę czytać

Rozdział został opracowany w oparciu o piśmiennictwo polskie i zagraniczne z ostatnich dwóch lat oraz na podstawie doświadczeń własnych pracy fizjoterapeutów z pacjentami z CdCS.

### ETYMOLOGIA NAZWY

Nazwa zespołu genetycznego pochodzi od tego, iż 95% noworodków z CdCS ma charakterystyczny monotonny płacz o wysokiej częstotliwości przypominający mruczenie, co wynika z nieprawidłowej budowy łożyska. Taki specyficzny płacz utrzymuje się od pierwszych miesięcy życia do ponad roku, a następnie zanika. U starszych dzieci obserwuje się głos o prężniejszej, ostrej barwie.

Proszę czytać

**NAZWY****Nazewnictwo**

Nazwa Cri du Chat pochodzi z języka francuskiego. Oprócz skrótu CdCS stosuje się także CcC (Cri du Chat). Angielskim odpowiednikiem jest określenie cat's cry syndrome. W języku polskim funkcjonuje ponadto nazwa zespół kociącego krzyku, rzadziej miucczenia kota albo płaczu kociego. Powstałe nazwy jednostki chorobowej są następujące: zespół 5p, zespół 5p- (ang. 5p- syndrome), zespół delecji 5p (ang. 5p-deletion syndrome), zespół delecji 5p- (ang. 5p-deletion syndrome), zespół chromosomu 5p (ang. 5p chromosome syndrome), zespół delecji chromosomu 5p (chromosome 5p deletion syndrome), monosomia 5p albo zespół monosomii 5p (ang. monosomy 5p). Alternatywną nazwą jest zespół Lejeune'a.

**KLASYFIKACJA MEDYCZNA**

W klasyfikacji ICD-10 CdCS przypisano numer statystyczny Q90.A.

**HISTORIA****Historia**

Zespół CdCS został opisany po raz pierwszy w 1963 roku przez francuskiego genetyka Jerome'a Lejeune'a na podstawie obserwacji trzech pacjentów, których cechowała niewielka wysokość ciała, mały obwód głowy, asymetria twarzy oraz charakterystyczny płacz. Nazwę zespołu nadano później.

**CZĘSTOTLIWOŚĆ ZACHOROWANIA**

Częstość występowania CdCS wynosi według różnych źródeł od 1:10 000 do 1:50 000 wśród żywo urodzonych noworodków.

**CdCS A PŁEĆ**

CdCS występuje częściej u kobiet niż u mężczyzn (w stosunku 0,73 do 1).