

Preguntas más frecuentes

¿Pueden hablar? ¿Cómo se comunican?

Muchos niños con este síndrome no hablan. Algunos utilizan señas para comunicarse, y aquellos que tienen acceso a los mismos utilizan también dispositivos de comunicación aumentativa. Aquellos que pueden hablar pueden tener dificultades en su dicción y modulación, siendo difícil en algunos casos comprenderlos. Sus limitaciones en la comunicación y el habla son en muchos casos la causa de problemas de conducta.

Los niños tienen sin embargo un alto nivel de comprensión.

¿Se puede curar?

El síndrome 5p- es una alteración genética y no se puede curar. Una porción del cromosoma 5 falta. No se puede reponer. Sin embargo con mucho trabajo y dedicación un niño puede realizar muchas tareas de auto-ayuda, tales como alimentarse, vestirse e ir al baño.

¿Tienen autismo?

Varios individuos con cri du chat poseen también características del autismo.

¿Cómo es el sueño?

La mayoría tiene trastornos y dificultad para conciliar el sueño.

¿Tienen convulsiones?

Algunos individuos tienen convulsiones, desde el tipo silenciosa, hasta del tipo Gran Mal – asociada a fiebres altas.

Asociaciones vinculadas con el síndrome:

<https://www.facebook.com/groups/criduchatARGENTINA/>

<http://www.criduchat.com.br> (Brasil)

<http://www.facebook.com/groups/180368868685722/> (Chile)

<http://www.fivepminus.org/> (EEUU)

<http://www.criduchat.asn.au/> (Australia)

<http://www.5p-syndrom.de/> (Alemania)

<http://www.criduchat.be/> (Bélgica)

<http://www.criduchat.dk/> (Dinamarca)

www.asimaga.org (ASIMAGA - España)

<http://www.fundacionsindrome5p.org/> (España)

<http://www.asimaga.org/> (España)

<http://www.fondationlejeune.org/> (Francia)

<http://www.criduchat.it/> (Italia)

<http://www.facebook.com/pages/ABC-Associazione-Bambini-Cri-du-chat/160509093969244?sk=wall>

<http://www.criduchat.no/> (Noruega)

<http://www.criduchat.com/> (Suecia)

Contacto Argentina:

criduchatArgentina@gmail.com



Cri du Chat Argentina
criduchatArgentina@gmail.com



Cri du Chat Argentina

5 – 11 de mayo 2014

Semana internacional de difusión
y concientización



¿Quiénes somos?

Somos un grupo de Padres y familiares de individuos con Cri du Chat, de Argentina.

¿Qué es el Síndrome de Cri Du Chat?

El síndrome del Cri du Chat, también conocido como 5p- o Maullido de gato ocurre por la pérdida de material genético, corte parcial, en el brazo corto del cromosoma número 5. Fue descubierto en 1963 por el Dr. Jérôme Lejeune y afecta a 1 en cada 50mil nacimientos.

La mayoría de los casos ocurren en forma esporádica, al azar o "de Novo" y al momento de la concepción. Un 10% de los casos se da en forma hereditaria porque uno de sus padres posee una translocación balanceada.

Diagnóstico

Algunos son diagnosticados al nacer al detectarse algunas de las características principales. Otros son diagnosticados años después, cuando los padres y/o profesionales detectan retrasos en el desarrollo de sus hijos. Si bien el diagnóstico se sospecha por el llanto característico del síndrome, solo se puede confirmar por medio de un análisis cromosómico / genético.

Características Principales

Individuos con Cri du Chat se caracterizan al nacer por **el llanto agudo**, bajo peso, bajo tono muscular, dificultad para succionar, microcefalia y posibles complicaciones médicas al nacer.

Entre sus características faciales se incluyen mentón pequeño, paladar elevado, orejas de implantación baja y nariz ancha, pliegues epicánticos en el lado interior de sus ojos, cara redondeada, con frecuencia con mofletes prominentes ("cara de luna"), ojos separados y dispuestos hacia abajo, manos pequeñas y pies planos. Estas características faciales se van modificando a medida que los niños crecen.

Otras complicaciones médicas pueden ser escoliosis, hernia inguinal, cardiopatía congénita, y complicaciones respiratorias.

La mayoría de los niños tienen un desarrollo lento o incompleto de las habilidades motoras, retraso mental, pudiendo ser este de leve a severo, y dificultades importantes en el habla. Si bien, son habituales, no todas estas características están presente en todos los individuos con el síndrome.

Evolución

Los individuos con Cri du Chat tienen una *tasa de crecimiento lenta*. Es muy posible que individuos con Cri du Chat se encuentren en el percentil 50 o por debajo del mismo dentro de una tabla de crecimiento. Muchos individuos son alimentados por sonda debido a dificultades para tragar y alimentarse. Suelen también tener reflujo y aspirar durante la alimentación.

Debido al tono muscular bajo y retrasos cognitivos, la mayoría de los niños con el síndrome se *demoran en lograr avances físicos* como sentarse, gatear y caminar. Algunos logran sólo algunos o ninguno de estos hitos de evolución motora.

Debido al *retraso cognitivo y retrasos en el habla expresiva*. La mayoría de los niños con el síndrome no logran desarrollar el habla pero pueden adquirir la capacidad de comunicarse a través del lenguaje de señas o con dispositivos auxiliares de asistencia. Existen casos de niños que han desarrollado el habla pero con dificultad en la dicción y modulación de las palabras. El lenguaje receptivo es 1,5 a 2 años mayor que su lenguaje expresivo.

El síndrome también tiene asociados *problemas de comportamiento*. Algunos comportamientos incluyen falta de atención, hiperactividad, inquietud, impulsividad, y distracción. Es común en algunas personas que para llamar la atención utilicen comportamientos agresivos como golpear, pellizcar, tirar del pelo, etc. Se cree que hay una relación entre la falta de comunicación expresiva y los problemas de conducta.

Los niños *establecen relaciones sociales con sus pares*, disfrutando en situaciones de juego pero con poco conocimiento o sentido del peligro y escasa capacidad de juicio racional.

Son **personas alegres, sociales y amistosas**. Suelen tener una excelente memoria, así como un muy buen sentido del humor. Son buenos imitadores y pueden copiar modelos de otros niños. Actividades como montar a caballo, nadar, jugar con animales, etc..., suelen ser altamente gratificantes para ellos.

Cuando llega la pubertad aparecen los cambios típicos del desarrollo, voz grave, menstruación, etc.

En la vida adulta su estilo de vida variará en función del grado de funcionamiento autónomo, motor y cognitivo que ha asumido.

Orientación para la Intervención

Como la mayoría de síndromes, no tiene un tratamiento específico disponible y requiere de una intervención multidisciplinar: médicos (neurólogos, traumatólogos, oftalmólogos, etc...) para tratar los aspectos más orgánicos y psicólogos, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, terapeuta ocupacional, psico-motricistas, asistente social, etc.

Investigaciones han demostrado que, a través de, un continuo apoyo de sus terapeutas (fonoaudiología, terapia física y ocupacional), profesionales de la medicina, profesionales de la educación y sus padres y familiares, lo niños pueden obtener logros y avances significativos hacia su máximo potencial.

El Síndrome Hoy

Los médicos reconocen que apenas estudian un párrafo de esta anomalía cromosómica en sus libros durante toda la carrera, y se está investigando fuertemente por incluir al 5to cromosoma dentro de los estudios genéticos prenatales de ADN fetal en sangre materna. Pero hasta el día de hoy, el síndrome no es detectado en este tipo de estudios.

La falta de información y conocimiento de la condición resulta en la existencia de casos sin diagnosticar, y con padres desorientados y confusos, a un diagnóstico de retraso mental, a una enfermedad desconocida y a demasiados interrogantes.

Se están descubriendo casos que tras un pronóstico evolutivo muy negativo, han conseguido, mediante ayudas familiares y profesionales, un nivel de rendimiento superior a lo previsto.

En la Argentina no existe registro de estas enfermedades raras como así tampoco asociación u organización médica que oriente a las familias. Solo se encontraron al día de hoy cerca de 40 casos y en diferentes localidades, lo que hace dificultoso saber exactamente cuántos son los casos existentes en el país, muchos de los cuales tal vez no tengan diagnóstico o estén mal diagnosticados.

Es por eso que nos sumamos a la campaña de Concientización y difusión del Síndrome de Cri Du Chat, acercándoles toda la información necesaria del mismo. De allí la importancia de la divulgación y las políticas de investigación de los síndromes menos comunes.