

ALGEMEEN

Het Cri-du-chat syndroom (CDC-syndroom), ook bekend als CDC-syndroom, 5p-deletie syndroom of 5p-syndroom is een aangeboren ontwikkelingsstoornis met een doorgaans ernstige verstandelijke beperking. In 1963 werd het syndroom door J. Lejeune beschreven. Het syndroom wordt zo genoemd omdat 96% van de baby's met het CDC-syndroom een typisch hoog, hard en klagelijk geluid, vergelijkbaar met het huilgeluid van een kat, laten horen.

VOORKOMEN

Het CDC-syndroom komt voor bij 1:15.000 tot 1:50.000 levend geboren kinderen. Bij verstandelijk gehandicapten is een prevalentie van 1:350 gevonden. Het komt in verhouding vaker voor bij meisjes dan bij jongens. De verhouding loopt uiteen van 2:1 tot 4:3.

Omdat niet alle pasgeborenen kenmerken of symptomen van het syndroom hebben, is het moeilijk te herkennen.

In het eerste levensjaar overlijdt 10% van de kinderen met het CDC-syndroom, waarvan 75% in de eerste levensmaanden.

Daarna is de overlevingskans groot. Er zijn volwassenen met het syndroom die ruim 60 jaar oud zijn.

De leeftijd waarop de klinische diagnose wordt gesteld of chromosomaal onderzoek op klinisch vermoeden wordt aangevraagd, ligt gewoonlijk beneden 3 jaar.

1 MEDISCH

1.1 KARAKTERISTIEKEN

GENOTYPE

Het CDC-syndroom wordt veroorzaakt door een deletie aan de korte arm van chromosoom 5. Een specifiek deeltje van de regio 5p15.3 wordt geassocieerd met een katachtig huilen en een nabijgelegen regio genaamd 5p15.2 wordt geassocieerd met mentale retardatie, kleine grootte van het hoofd (microcefalie) en onderscheidende gelaatstreken.

Bij 80-90% van de kinderen met het syndroom blijkt uit chromosomenonderzoek dat het niet erfelijk is, maar een nieuwe mutatie (een novo deletie) is. Er is dan een herhalingskans van ongeveer 1 op 100 dat de ouders nog een kind krijgen met dit syndroom. Bij 10-15% is het wel erfelijk, in dat geval is er al (bij één van) de ouders een verandering aan het chromosoom B-5.

FENOTYPE

Bij geboorte kunnen enkele kenmerken opvallen, andere worden pas op latere leeftijd zichtbaar. De mate waarin kenmerken optreden, verschilt van persoon tot persoon.

Uiterlijke kenmerken

- ▶ Craniofaciale dysmorphie: misvorming van de hersens en van de hersens- en aangezichtsschedel
- ▶ Kleine hoofdcontour, korte schedel en vaak een afgeplat achterhoofd
- ▶ Rond gezicht (NB op latere leeftijd wordt het gezicht vaak lang en smal)
- ▶ Hypertelorisme: wijd uitstaande ogen
- ▶ Afwijkende vorm van de oren: extra plooien of juist weinig plooien en ze bevinden zich laag op het hoofd
- ▶ Strabismus: scheel kijken
- ▶ Epicanthus: extra plooien in de ooghoek bij de neus
- ▶ Brede neusbrug
- ▶ Kleine mond met vooral op latere leeftijd een relatief kleine onderkaak
- ▶ Misvormd gebit doordat tanden slecht en op verkeerde plaatsen doorkomen, tevens vaak een open beet
- ▶ Korte nek
- ▶ Kleine handen, abnormale handlijnen en kleine voeten
- ▶ Platvoeten, klompvoetjes en/of aan elkaar gegroeide tenen/vingers
- ▶ Tenen of vingers op verkeerde plaatsen
- ▶ Scoliose (een zijwaartse vergroeiing van de ruggengraat) op latere leeftijd
- ▶ Korte lichaamslengte
- ▶ Vroegtijdig grijs wordend haar

Motorische kenmerken

- ▶ Langzamere ontwikkeling van de motoriek dan bij leeftijdsgenootjes
- ▶ Hypotonie (zie: baby)
- ▶ Spasmen van Nervus glossopharyngeus (tong-keel zenuw), waardoor drink- en slikproblemen kunnen optreden

Zintuiglijke kenmerken

- ▶ Slechtziendheid door vertroebeling van de ooglenzen
- ▶ Scheel- en bijziendheid
- ▶ Overgevoeligheid van de pupil, waarschijnlijk veroorzaakt door een defect van de sluitspier van de pupil
- ▶ Slechthorendheid
- ▶ Ontbreken van pijnvering en/of geen adequate reactie op pijnprikkels

Gastro-intestinale kenmerken

- ▶ Reflux
- ▶ Drink- en slikproblemen
- ▶ Luchtweginfecties door verslikken
- ▶ Rumineren
- ▶ Obstipatie

Medische kenmerken

- ▶ Ademhalingsproblemen bij de geboorte, tevens een lage bloeddruk en een wegvallende hartslag
- ▶ Op de MRI-scan worden geen typische afwijkingen gezien. Vaak valt op dat er iets minder hersenweefsel is dan gebruikelijk voor de leeftijd en dat de hersenholtes hierdoor iets wijder zijn dan normaal.

Kenmerkend gedrag

Kinderen met het Cri du chat syndroom worden beschreven als lief en geliefd, enthousiast, zachtaardig en rustig. Daarnaast zijn stereotypieën (82%) en gedragsproblemen kenmerkend: automutilatie (92%), agressie (88%) en hyperactiviteit (50-80%). De agressie is gericht op anderen, maar vaak ook op zichzelf. De automutilatie bestaat uit 'head banging', zichzelf bijten en het hoofd tegen eigen lichaamsdelen en voorwerpen slaan. Dit gedrag bereikt een plateau op de late kinderleeftijd en blijft dan constant aanwezig tot en met de vroege volwassenheid. De oorzaak van dit gedrag is nog niet voldoende onderzocht. Wel wordt verondersteld dat het gedrag een bepaald doel heeft, zoals de discrepantie in de communicatie. Hyperactiviteit wordt, al dan niet in samenhang met een verminderde aandacht en verhoogde afleidbaarheid, beschreven. Uit een survey bij kinderen met het Cri du chat syndroom vermelden 90% van de ouders hyperactiviteit. Van kinderen voldeed 70% aan de criteria voor ADHD. Uit een grotere studie bleek een voorkomen van 80%. In welke mate de hyperactiviteit voortduurt tot in de vroeg volwassenheid is onbekend. Naast deze vier gedragskenmerken (stereotypieën, automutilatie, agressie en hyperactiviteit) wordt ook melding gemaakt van onhandigheid, obsessieve hechting aan objecten, koppigheid en echolalie. Er wordt zelden melding gemaakt van een Autisme Spectrum Stoornis of psychotische symptomen.

COMMUNICATIE

- ▶ Achterblijvende spraak- en taalontwikkeling
- ▶ Betere receptieve dan de expressieve taalbeheersing

NIVEAU VAN FUNCTIONEREN

De mate van ontwikkelingsachterstand verschilt van kind tot kind. Het gemiddelde I.Q. is 30-40, maar daarop zijn uitzonderingen bekend, zowel naar boven als naar beneden. In 75% van de gevallen reikt het I.Q. niet boven de 70.

CO-MORBIDITEIT

- ▶ Aangeboren hartafwijking
- ▶ Groeiachterstand en ondergewicht
- ▶ Chronische luchtweginfecties

OVERIGE

- ▶ Niet ingedaalde balletjes bij jongens
- ▶ Plasbuis niet op juiste plaats

1.2 ANTROPOMETRIE

LENGTE

De lengte ligt iets onder het gemiddelde. De lengte is minder afwijkend tot aan het tweede levensjaar. Vooral bij jongens zet deze trend zich door later in het leven.

GEWICHT

Laag geboortegewicht bij de baby met CDC voor de zwangerschapsduur. Ook tijdens het verdere leven blijft het gewicht laag.

GROEICURVE

Hoofdomtrek en gewicht blijven gelijk aan of liggen onder het 2e en 5e percentiel. Er zijn groeicurven ontwikkeld voor het CDC-syndroom, zie hiervoor onder Literatuur, *Growth charts for cri-du-chat syndrome: an international collaborative study*.

1.3 ONTWIKKELINGSFASEN

BABY

- ▶ Laag geboortegewicht voor de zwangerschapsduur (gemiddeld 2614 gram) bij 40% van de baby's
- ▶ Ademhalingsproblemen, lage bloeddruk en wegvallen van de hartslag bij geboorte
- ▶ Langzamere ontwikkeling van de motoriek dan bij leeftijdsgenootjes. Is bij de baby merkbaar aan moeite met hoofdje optillen, omrollen, leren zitten en kruipen
- ▶ Eerste maanden lage spierspanning, waardoor problemen met voeding, zoals slecht en moeizaam zuigen, langzaam drinken, veel spugen of reflux. Hierdoor is soms sondevoeding noodzakelijk.
- ▶ Vooral in het eerste levensjaar komen vaker infecties van de luchtwegen en van de darmen voor bij deze kinderen, maar daarna is de levensverwachting goed. Naarmate de kinderen ouder worden, verbetert de spierspanning. Een fysiotherapeut met ervaring in de behandeling van baby's en jonge kinderen kan advies geven over de manier waarop de motorische ontwikkeling van het kind gestimuleerd kan worden. Een diëtist en/of logopedist met ervaring in de behandeling van kinderen met voedingsproblemen kan advies geven met betrekking tot voedingsproblemen en voedingsintake.

KIND

- ▶ Groeiachterstand; de slanke lichaamsbouw wordt deels geweten aan de slechte voedingsintake, door de recidiverende infecties en de reflux, maar is ook kenmerkend voor het syndroom; de slanke gestalte blijft gedurende het hele leven bestaan
- ▶ Luchtweg- en oorontstekingen
- ▶ Leerproblemen; bereik van het verstandelijke niveau van een 5-6 jarige en behoefte aan speciaal onderwijs

ADOLESCENT

- ▶ Voedingsproblemen
- ▶ Misvorming van het gebit doordat tanden slecht en op verkeerde plaatsen doorkomen na het wisselen, tevens open beet
- ▶ Snel verlopende progressieve parodontitis die het tandvlees en zelfs de boven- en onderkaak aantast
- ▶ Verergerende houdingsafwijkingen en scoliose, onder invloed van toenemende hypertonie
- ▶ Normaal verlopende seksuele ontwikkeling; bij meisjes begint de menstruatie meestal op een normale leeftijd, maar is daarna levenslang onregelmatig

VOLWASSENE

De gezondheidsproblemen bij volwassenen lijken na de kinderjaren te blijven bestaan. Chronische refluxklachten, luchtweginfecties en obstipatie staan op de voorgrond. Het gewicht blijft laag en de lengte blijft onder het gemiddelde.

1.4 MEDICATIE (MEEST TOEGEPAST)

- ▶ Antibiotica
- ▶ Laxantia
- ▶ Middelen bij peptische aandoeningen
- ▶ Vitaminen- en mineralensuppletie

Medicijnen kunnen onderling interacties vertonen. Systemisch werkende medicatie (medicatie die uiteindelijk in de bloedbaan wordt opgenomen) kan een interactie geven met voeding. Hoe meer kennis over de wisselwerking tussen voeding en medicatie, hoe beter de voedingszorg en het effect van de medicatie zal zijn.

2 VOEDING

De gezondheid, de levensverwachting en de kwaliteit van leven kunnen sterk verbeteren door tijdige (voedings-) interventie en dieetbehandeling. Een dieet (een voeding die om medische redenen aan specifieke eisen moet voldoen ten behoeve van een individu) kan veel impact hebben op het dagelijkse leef- en eetpatroon.

Een Diëtist Verstandelijk Gehandicapten (Diëtist VG) gaat uit van een individuele benadering en levert daarmee maatwerk. Vanwege complexe problematiek is multidisciplinaire behandeling essentieel: arts (arts verstandelijk gehandicapten (AVG), huisarts, specialist, tandarts), diëtist VG, ergotherapeut, logopedist, fysiotherapeut, mondhygiënist, (ortho)pedagoog en ouders/verzorgers.

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
<p>*) EB = Evidence Based, PB = Practice Based (voor uitgebreidere uitleg zie Informatorium Voeding & Diëtetiek, Evidence-Based Diëtetiek, dr. N.M. de Roos (juli 2008) of Former-Boon, M. ; Duinen van J.J. Evidence-Based Diëtetiek, Bohn Stafleu & Van Loghum, Houten, ISBN 9789031351282.</p>		
<p>Baby: Onvoldoende kracht om te zuigen en slikken door lage spierspanning.</p> <p>Borstvoeding bij baby's: de baby heeft problemen bij het drinken door een slechte zuig- en slikreflex t.g.v. hypotonie. Voedingsproblemen treden voornamelijk op in de eerste levensjaren.</p>	<p>Voedingsadvies baseren op zowel lichaamsgewicht/ groeicurven als mond-motorische ontwikkeling van het kind. Zo nodig sondevoeding.</p> <p>Ouders begeleiden bij overgang naar vast voedsel met de juiste energie intake.</p> <p>Adviezen logopedie en lactatiedeskundige t.a.v. wijze van aanleggen en houding bij het drinken aan de borst:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Korte frequente voedingen zijn effectiever • Moeder in een meer achterover leunende positie laten zitten, zodat het hoofdje en de nek van de baby hoger zijn dan de tepel • Ook kan de baby in de 'onder-de-arm' houding worden gehouden, zo wordt de baby meer rechtop gehouden zodat het aanhappen gemakkelijker wordt • Wanneer de baby bij het aanhappen de tong omhoog duwt tegen het gehemelte, is het extra belangrijk om met de tepel de onderlip te stimuleren, lichte druk op de kin kan hierbij helpen • Gebruik van speensoort is belangrijk 	<p>PB</p> <p>EB en PB</p>
<p>Flesvoeding bij baby's</p>	<p>(Pre) logopedisch advies over gebruik van soort fles/speen.</p>	<p>PB</p>
<p>Kind: Trage ontwikkeling motoriek, beperkte spierspanning Kauw- en slikproblemen, vaak luchtweginfecties</p>	<p>Vroege interventie met fysiotherapie, logopedie. Logopedische ondersteuning met als doel versterken van mond- en kaakspieren, het bevorderen van de neusademhaling, op een goede manier leren drinken, kauwen en slikken. Aangepaste consistentie. Gebruik hulpmiddelen (ergotherapie, logopedie).</p>	<p>PB</p> <p>PB</p> <p>PB</p>

>>

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
Gastro-oesofageale reflux	<p>Informatie over de voeding met eisen aan de omvang en verdeling van de dag (gebruik van frequente en kleine maaltijden).</p> <p>Indien nodig energie- en vetgehalte per maaltijd aanpassen.</p> <p>Informatie over voedingsmiddelen die klachten kunnen veroorzaken. Alcohol vermijden.</p> <p><i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Gastro-oesofageale reflux.</i></p>	<p>PB</p> <p>PB</p> <p>PB</p> <p>EB</p>
Obstipatie	<p>Voedingsvezelverrijkt (30-40 gram vezel) en ruime hoeveelheid vocht (2-2 ½liter). Gevarieerd gebruik van verschillende soorten voedingsvezels.</p> <p>Regelmatig voedingspatroon, waarbij aandacht voor een groot ontbijt om de gastrocolische reflex te bevorderen.</p> <p>Leefstijl en beweging.</p> <p><i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Chronische obstipatie.</i></p>	<p>EB en PB</p> <p>EB</p>
Ondergewicht	<p>Slechte voedingstoestand verbeteren. Indien verbetering niet mogelijk is, dient verdere verslechtering zoveel mogelijk te worden voorkomen. De voeding die hierbij wordt geadviseerd is een adequate voeding. (energieverrijkt, eiwitverrijkt, voorkomen van 'refeedingsyndroom')</p> <p>Mogelijk energie- en eiwitverrijking d.m.v. voedingsmiddelen met een hoge nutriëntendichtheid. Aanvullende dieetpreparaten.</p> <p>Vitaminen- en mineralensuppletie.</p> <p><i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Depletie.</i></p>	<p>EB en PB</p> <p>EB en PB</p> <p>EB en PB</p>
Groeiachterstand	<p>Zowel lengte als gewicht zijn vaak lager dan normaal, risico op ondervoeding. Bijhouden van groei; bij afbuigen curve: energieverrijking.</p> <p>Mogelijke energieverrijking- en eiwitverrijking d.m.v. voedingsmiddelen met een hoge nutriëntendichtheid. Aanvullende dieetpreparaten.</p> <p>Vitaminen- en mineralensuppletie.</p> <p><i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Depletie.</i></p>	<p>PB</p>
Gebitsproblemen	<ul style="list-style-type: none"> • Aangepaste consistentie • Regelmatige gebitscontrole • Maximaal 6-7 maal per dag iets eten en/of drinken 	<p>EB en PB</p>

3 BRONNEN

GERAADPLEEGDE LITERATUUR EN WEBSITES

LITERATUUR

1. Cerruti Mainardi P., Verloes A., *Cri Du Chat Syndrome*, Orphanet encyclopedia, oktober 2003
2. Cerruti Mainardi P., *Cri Du Chat Syndrome*, Orphanet encyclopedia, september 2006
3. Marinescu R.C. et al. *Growth charts for cri-du-chat syndrome: an international collaborative study*. Am J Med Gen. 2000 Sep 11;94(2):153-62.

RELEVANTE WEBSITES

- ▶ www.criduchat.be (Cri du chat syndroom hulpsite/medische info)
- ▶ www.criduchat.org.uk (Cri du chat syndrome support group, 2009)
- ▶ www.biomedisch.nl (Erfocentrum)
- ▶ www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/criduchat.php (J.H. Schieving, juni 2007)
- ▶ www.erfelijkheid.nl/node/114 (M. Brouns-van Engelen, september 2009)
- ▶ www.medicinfo.nl
- ▶ www.farmacotherapeutischkompas.nl
- ▶ <http://emedicine.medscape.com>
- ▶ www.news-medical.net
- ▶ www.erasmusmc.nl/huge/51023/177434/2224931/2936716/3441416 (Samenvatting n.a.v. referaat AVG opleiding en Opleiding Klinische Genetica Erasmus MC, 2010)
- ▶ www.vgnetwerken.nl
- ▶ http://en.wikipedia.org/wiki/Cri_du_chat, januari 2012

REALISATIE

De beschrijving van de voedingsproblematiek van het Cri-du-Chat Syndroom is gerealiseerd door Marjon Zijlstra en Katja Passchier, leden van de Vereniging Dietetiek Verstandelijk Gehandicaptenzorg (DVG).

REDACTIE

Toos van Andel, Ivanka Beerepoot, Trea Harperink en Neeltje Rooymans, Werkgroep Handboek Syndromen en Voeding DVG.