



Ülkemizde “kedi miyavlaması sendromu” olarak bilinen “Cri du chat sendromu” ne anlama gelir, ne gibi etkileri vardır, tedavisi nasıl olur? Tüm bu soruların yanıtlarını Muğla muhabirimiz Burcu Şenler veriyor.

## CRI DU CHAT SENDROMU



İlk kez 1963 yılında Jerome Lejune tarafından rapor edilen “cri du chat sendromu”, kromozom 5’in kısa kolunun yaklaşık yarısının eksik olmasıyla ortaya çıkar. Sendromun genetik tanımı 46,-5p olarak gösterilmektedir. Bu tanımlama, kişinin 46 kromozoma sahip olduğunu ancak 5. kromozomun p kolunun (kısa kol, petit) bir kısmının ya da tümünün bulunmadığı anlamına gelmektedir.

50.000’de bir sıklıkta rastlanılan bu sendrom, cat-cry syndrome, 5P minus syndrome, Le Jeune’s syndrome ya da ülkemizdeki tanımıyla kedi miyavlaması sendromu adlarıyla da bilinir. Bir tip Kromozom mutasyonu sonucunda DNA’daki bir bazın ya da bazların yok olması haline delesyon denir.

Delesyonun büyüklüğü bebeklerin fiziksel, psikomotor ve zihinsel yetilerinin düzeyini etkiler.

Bu kromozal delesyon, yaklaşık %80 oranında yumurtanın ya da spermin doğal gelişiminde kromozom 5’in bir kısmının kaybolmasıyla, %10-13 oranında ebeveynlerden birinin translokasyon adı verilen yeniden düzenlenmiş kromozom 5 taşımasıyla ve %7-10 oranında genetik anomali sonucunda meydana gelmiştir. Kız çocuklarda erkek çocuklardan 1,5 kat daha fazla bu sendroma rastlanılmaktadır. Pek çok vakada delesyon doğaldır ve oluşumunda hiçbir özel sebep belirlenmemiştir. Dolayısıyla bu sendromda ebeveynlerin bir hatası yoktur. Cri du chat sendromu amniosentez ya da hamileliğin ilk üç ayında CVS (Chorionic Villus Sampling) uygulanmasıyla belirlenebilir.

### Semptomlar

Sendroma adını veren, kedi sesine benzer çok tiz ve zayıf ağlama sesi; düşük doğum ağırlığı ve yavaş gelişim; küçük kafatası ebatı (microcephaly); geniş göz yapısı (hipertelorizm); yuvarlak yüz; alçak burun kemiği; küçük çene yapısı (micrognathia); damak yapısında farklılık (genellikle yüksek ve dar damak yapısı); kulaklarda şekil bozukluğu; göz kapağı üstünde katlanma; el ve ayak parmakları arasında kısmi perde; tam ta-



mamlanmamış ya da yavaş motor beceriler ve zihinsel gerilik bu sendromun başlıca belirtileridir.

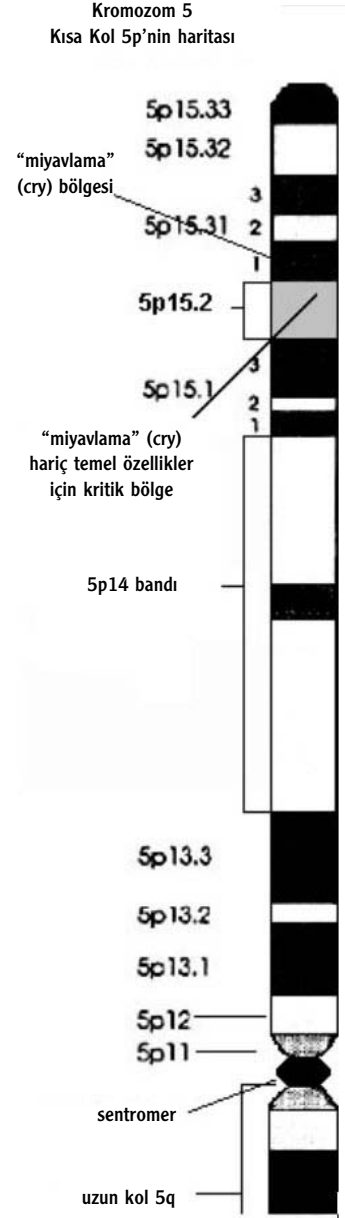
### Sağlık Problemleri

Cri du chat sendromunun sebep olduğu başlıca sağlık problemleri şunlardır: Emmeye ve yürümeye zorluklar; mide rahatsızlıkları; kabızlık; solunum sistemi enfeksiyonları; şaşılık gibi göz, böbrek, kalp sorunları; fitik; kalça ve ayaklarda kemik bozuklukları; cılız ses tonu; solunumun geçici olarak durması; uyku bozuklukları; karın ağrısı; zayıf kas yapısı.

### Tedavisi

Bu tür kromozal vakalar için gen terapisi ve teknik henüz gelişmiş değildir. Cri du chat sendromu için hiçbir özel tedavi yöntemi mevcut değildir. Ancak sendromun neden olduğu pek çok tıbbi sorun, standart yollarla başarılı bir şekilde tedavi edilmektedir. Ayrıca hastalara erken yaşlarda, fizyoterapi, konuşma terapisi, duygusal entegrasyonlar, davranışlarını kontrol etmesini sağlayacak terapiler uygulanabilir.

Eğer bir çocukta bu sendroma rastlanılmışsa, ebeveynler genetik rehberlik yardımı almalı ve çocuktaki kromozom 5’teki delesyona neden olan yeniden düzenlenmiş kromozomlara sahip



olup olmadıklarından emin olmak için karyotip testine tabi tutulmalıdırlar.

Sendromun etkileri ağır olmakla beraber çocukların birçoğu eğitilebilir oranda sosyal gelişim gösterebilir. Evde bakılan ve erken eğitilen bireyler göreceli olarak kendilerine bakmayı ve özel iletişim kurmayı öğrenebilirler.

### Kaynaklar

www.criduchat.asn.au  
www.chclibrary.org/micromed/00044350.html  
www.criduchat.asn.au/criduchat/what.htm  
www.betterhealth.vic.gov.au/bhcv2/bhcarticles.nsf/pages/Cri\_du\_chat\_syndrome?  
http://gslc.genetics.utah.edu/units/disorders/karyotype/criduchat.cfm  
http://health.allrefer.com/health/cri-du-chat-syndrome-info.html  
www.fiveminus.org/