

Síndrome de Cri du Chat

DONA CIÊNCIA



gibi

28



apresenta:

DONA CIÊNCIA

Síndrome de Cri du Chat

Idealizadora: Monica L. Andersen

Autores do texto: Sandra Doria Xavier e Fernando da Silva Xavier

Ilustração: Mônica Oka **Revisão:** Kimi Tumkus

Revisão textual: Allan Saj Porcacchia

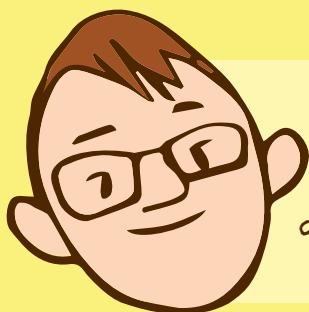
Olá! Eu sou a Dona Ciência
e tenho várias histórias interessantes
para contar a vocês! Em cada gibi vou
mostrar como a sociedade é beneficiada
com as descobertas feitas
pelos cientistas!



Neste gibi vou contar
um pouco sobre a
**SÍNDROME
DE CRI DU CHAT (CDC).**
uma condição genética rara.

A síndrome de Cri du Chat (CDC) é uma condição genética bastante rara com incidência estimada de 1 a cada 50 mil nascidos vivos.

VAMOS COMPARAR COM OUTRAS CONDIÇÕES PARA ENTENDER QUÃO RARO É?



A SÍNDROME DE DOWN
acomete 1:700 nascidos vivos

enquanto o
**TRANSTORNO
DO ESPECTRO DO AUTISMO**
acontece em 1:54 nascidos vivos.



A expressão

"CRI DU CHAT"

significa "grito de gato" em francês e leva esse nome, pois esta síndrome foi descoberta por um pediatra e geneticista francês **Jerome Lejeune** em 1963, o mesmo que identificou a Síndrome de Down.

Ele deu este nome ao perceber que as crianças apresentavam um choro muito característico no nascimento, bastante agudo e que lembrava muito o miado de um gatinho. Assim, a nova síndrome que ele descobriu ficou sendo chamada também de Síndrome do Miado/Choro do Gato. Essa característica do choro acontece devido ao desenvolvimento anormal da musculatura da laringe das crianças com essa síndrome.

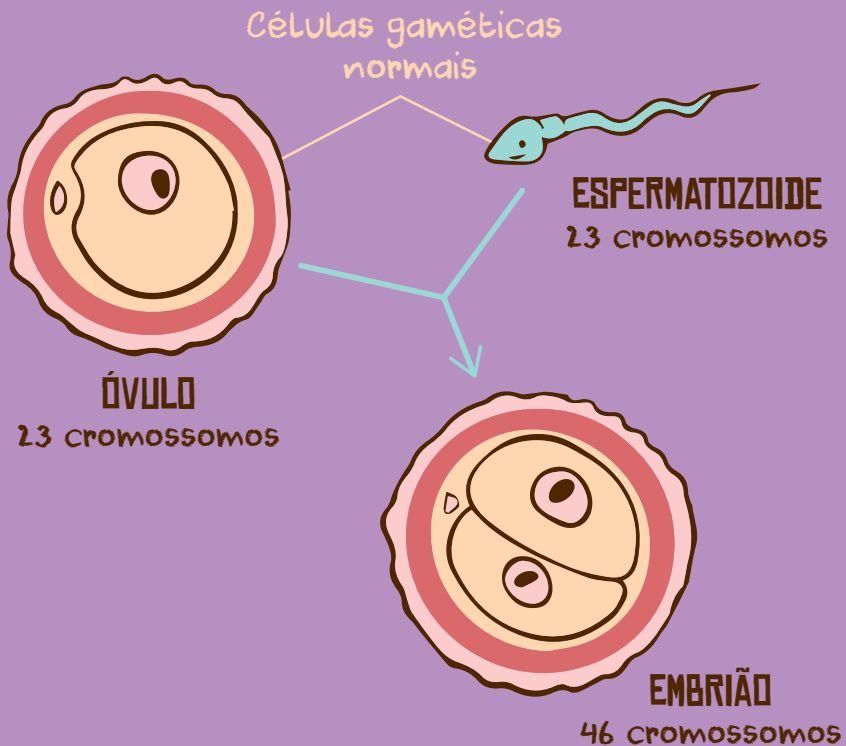
MIAAAAAAAAAUUU!!!



A síndrome ainda pode ser chamada de **síndrome 5p-**, uma vez que a condição genética observada é a falta de um pedaço do cromossomo 5.

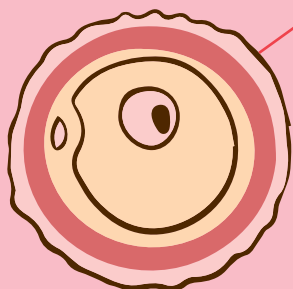
PARA SER MELHOR ENTENDIDO, VAMOS VER COMO SÃO NOSSOS CROMOSSOMOS DENTRO DE CADA UMA DE NOSSAS CÉLULAS?

Normalmente, temos 46 cromossomos e, para formar um embrião e dele um novo ser, precisamos da união do óvulo com o espermatozoide, cada um carregando 23 cromossomos.



No caso da **síndrome de Down**, por exemplo, o espermatozoide ou óvulo carrega um cromossomo a mais, e a criança com Síndrome de Down fica com 47 (e não 46) cromossomos ao todo.

**Células gaméticas
com um cromossomo extra**
(nesse exemplo, o óvulo)



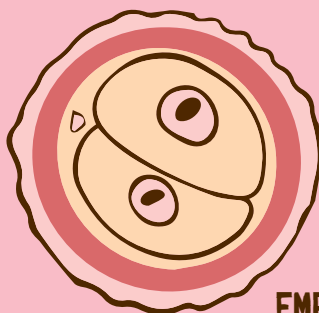
ÓVULO

23 + 1 cromossomos



ESPERMATOZOIDE

23 cromossomos

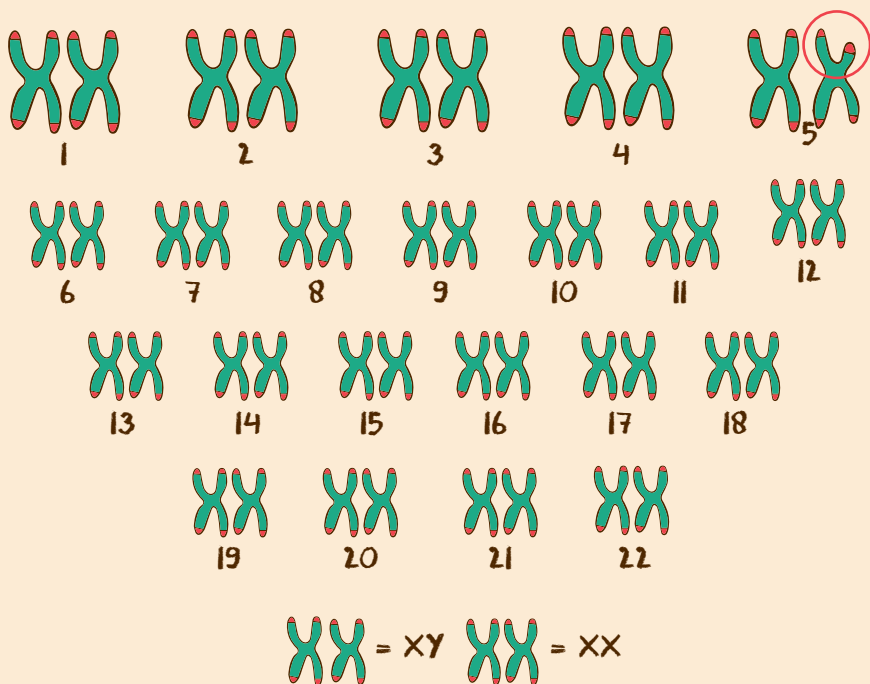


EMBRIÃO

46 + 1 cromossomos



Já na **síndrome de CDC**, há uma outra alteração.
Há falta de uma parte do cromossomo número 5,
como está circulado abaixo:



*Total de cromossomos na síndrome de CDC: 46 XY ou XX,
com falta de parte do cromossomo 5.

Em 80% dos casos, trata-se de um acidente genético aleatório, ou seja, sem herança de um dos genitores.

Em 20% dos casos, essa característica é herdada, ou seja, há uma falha genética de um dos pais o qual carrega um óvulo ou espermatozoide já com **alteração no cromossomo 5**. Nestes casos, podem ser afetados também os próximos filhos.

Assim, é importante que os pais de crianças com esta síndrome recebam aconselhamento genético.

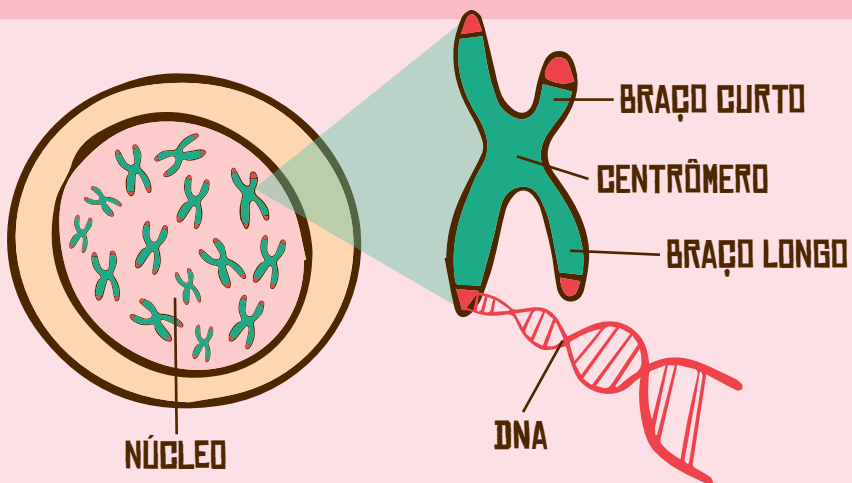
COMO SÃO NOSSOS CROMOSSOMOS?

Os **cromossomos** são divididos pelo centrômero em duas metades: os braços curtos (chamados de "p") e os braços longos (chamados de "q"), sendo que a parte que está faltando nos indivíduos com CDC é um pedaço do braço curto do cromossomo 5. Assim, a síndrome de CDC também pode ser chamada de **5p- (5p menos)**.

O pedaço que foi perdido faz falta para essas pessoas com esta síndrome. Cada pedaço minúsculo de cromossomo carrega muita informação, muito DNA, responsável pelo desenvolvimento neuropsicomotor adequado.

Assim, todas as características destes pacientes decorrem desta perda cromossômica.

No entanto, não há relação comprovada entre o tamanho da perda do braço curto do cromossomo 5 e grau de comprometimento.



Por afetar todo o desenvolvimento neuropsicomotor, quanto mais cedo o diagnóstico for feito, maiores as chances de sucesso nos tratamentos de estimulação.



O que para uma criança sem esta síndrome é muito fácil e rápido de ser conseguido, para as crianças com CDC não são. Elas precisam de estímulos insistentes e frequentes para ajudá-las a engatinhar, andar, comer, falar entre outras funções...



Cada uma tem seu tempo para conseguir essas atividades. Esses marcos de desenvolvimento, como engatinhar, andar, correr e falar, são adquiridos mais tarde quando comparamos com crianças sem a síndrome. Nem todas conseguem andar ou falar, mas com estimulação precoce pode haver grandes progressos no desenvolvimento.



A síndrome de CDC tem um amplo espectro na manifestação das características, assim como do grau de comprometimento. Cada indivíduo é único e nem todos apresentarão os mesmos sintomas ou a mesma intensidade deles.

É muito importante evitar comparações entre as crianças com CDC e outras da mesma faixa etária: certamente a criança com CDC terá

atraso neuropsicomotor*.

Ela deve então somente ser comparada com ela mesma, para mostrar o quanto ela tem vencido barreiras e vem se desenvolvendo no seu ritmo.



***O QUE É ATRASO NEUROPSICOMOTOR?**

O desenvolvimento neuropsicomotor consiste no ganho progressivo de habilidades (por exemplo, andar, falar e reconhecer pessoas) por parte da criança à medida que ela vai crescendo. O atraso de desenvolvimento ocorre quando o bebê não adquire determinada habilidade na idade esperada.



DIAGNÓSTICO

Como já foi explicado, a síndrome de CDC é genética, Logo, há necessidade de um estudo genético da criança para firmar o diagnóstico.

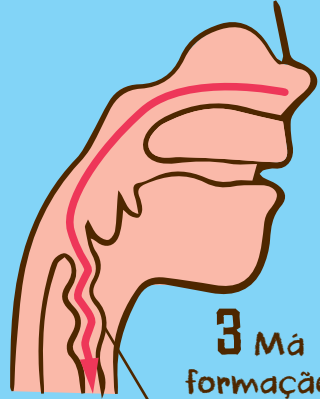
CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS:



1 Choro fraco e agudo, semelhante ao miado de gato



2 Baixo peso ao nascer



3 Má formação da laringe (laringomalácia)

4

HIPERTELORISMO OCULAR

Aumento da distância entre os olhos;



MICROGNATIA

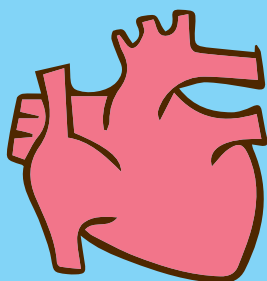
Mandíbula pequena;

MICROGEFALIA

diâmetro da cabeça pequeno.



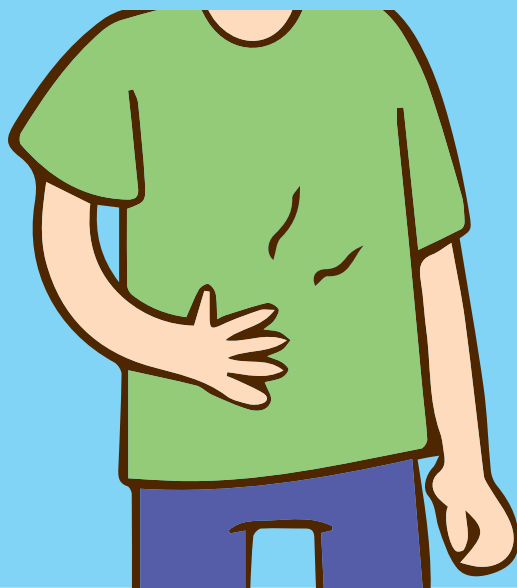
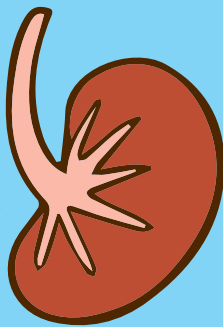
5 Tônus muscular inadequado



6 Más formações cardíacas

8 Constipação

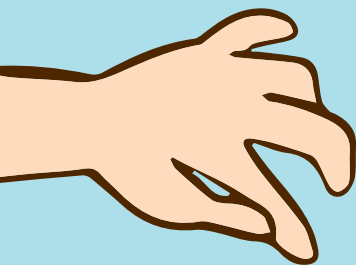
7 Más formações renais



9 Dificuldade para dormir e/ou sono agitado

A perturbação do sono nas crianças com CDC é algo que, literalmente, faz seus pais perderem o sono. Aproximadamente, 50% das crianças com CDC têm queixas de sono. Muitas têm sono agitado, demoram para dormir, acordam no meio da noite e demoram para voltar a dormir ou acordam cedo... Algumas têm movimentos repetitivos com corpo ou cabeça que seria o jeito que elas descobririam para voltar a dormir.

10 Atraso global neuropsicomotor



11 Atrasos na aquisição de linguagem e na fala:

BLÁ
BLÁ
BLÁ

Crianças com CDC, geralmente, entendem mais do que falam.



12 Agitação

14 Irritabilidade/agressividade

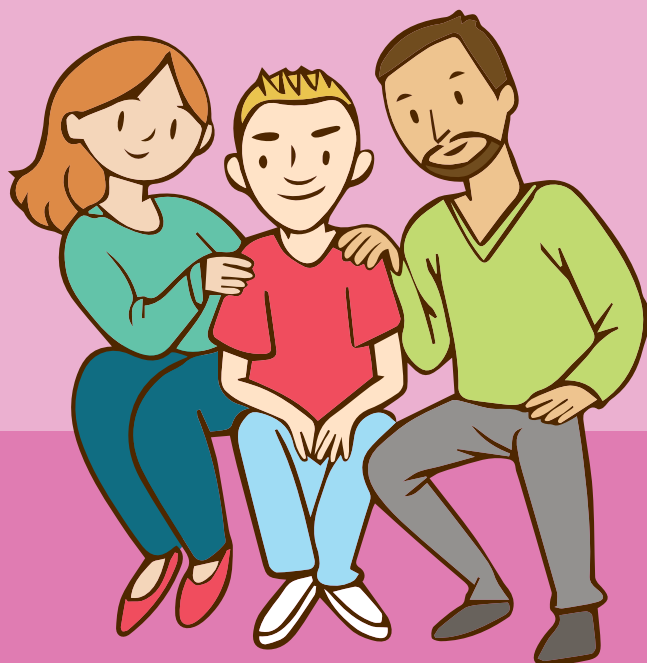
13 Dificuldade de concentração



15 Algumas desenvolvem obsessões com determinados objetos.



Muitas têm um fascínio por cabelo e não podem resistir a puxá-lo.



**PAIS COM MAIS TEMPO
DE CONVIVÊNCIA COM
A SÍNDROME DE CDC ACABAM
TORNANDO-SE MAIS
EXPERIENTES E HABILIDOSOS**

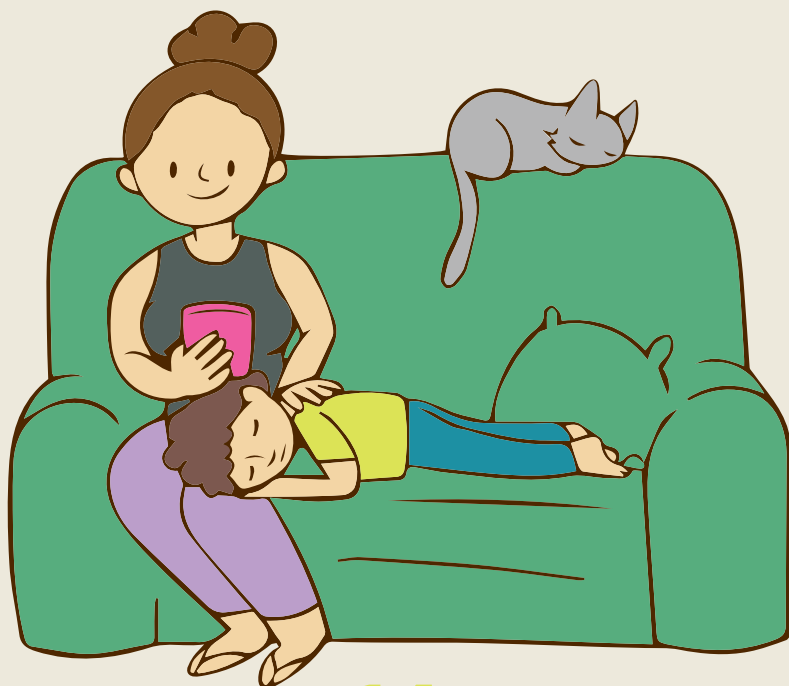
e, por consequência, grandes educadores para outras famílias, uma vez que poderão dar conselhos, recomendações e mostrarão a importância de novos termos e expressões que sequer sabiam existir e que passarão a fazer parte do seu cotidiano.

Em 2005, foi fundado o Núcleo Cri du Chat (www.portalcriduchat.com.br) pela Dona Ivone de Paula Zanetti, avó do Enzo com a síndrome de CDC.

A mãe do Arthur com CDC, Camila Chain, criou um grupo de WhatsApp em 2018, no qual 120 famílias com filhos com CDC conversam diariamente sobre suas angústias, alegrias, dúvidas e conquistas de seus filhos, formando uma verdadeira rede de apoio mútuo.

Em 2020, foi criada a Associação Brasileira da síndrome de Cri du Chat (ABCDC - www.criduchatbrasil.com), fundada por Gabriele Rennhack e José Guilherme Kesselring, pais do Otto com CDC.

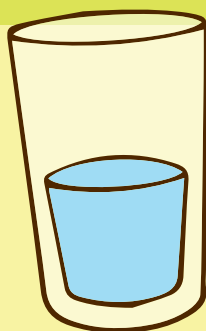
Estas organizações são de fundamental importância para a divulgação e o acolhimento das famílias com crianças com CDC.



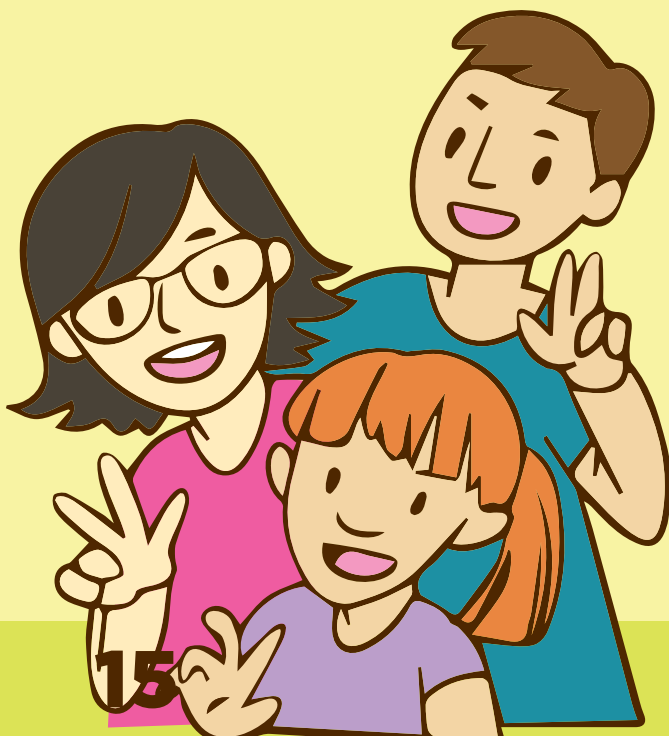
TRATAMENTO

Não há cura para a síndrome de CDC. Os pais devem procurar intervenções o mais cedo possível, por exemplo, fisioterapia, fonoaudiologia e terapia ocupacional para estimular e conseguir desenvolver ao máximo suas habilidades!

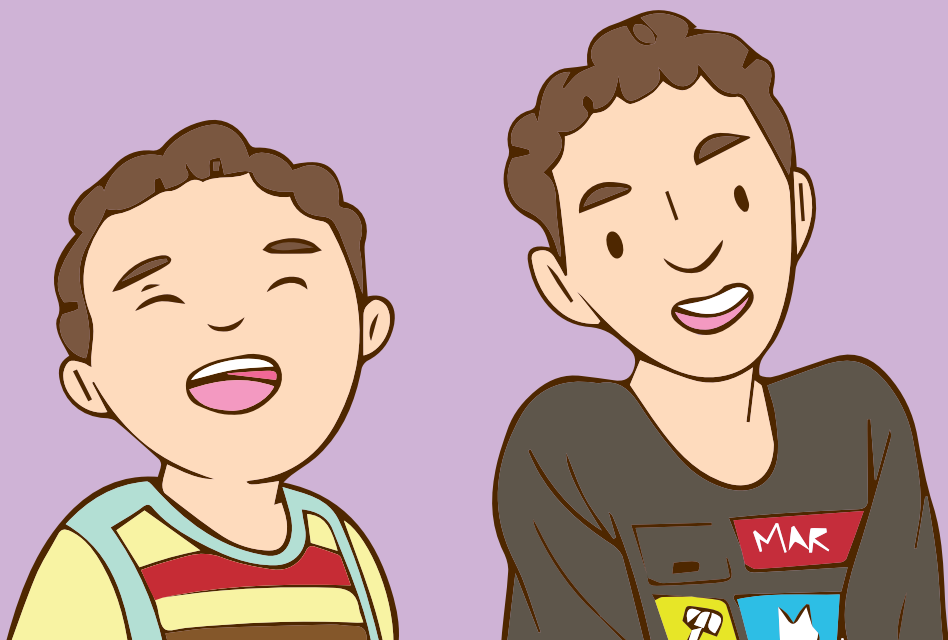
A cada conquista, as famílias comemoram muito! É muito importante para a família das crianças com CDC terem convívio ou no mínimo contato telefônico/redes sociais com outras mães de crianças com CDC. Isso facilita o diálogo sobre problemas comuns, famílias podem encorajar outras, e manter sempre o otimismo entre todos os envolvidos.



Assim, passa-se a mensagem de que devemos enxergar o copo meio cheio e não meio vazio... ou seja, **olhar mais para as coisas que eles FAZEM** e não as coisas que eles **NÃO** fazem...



Os tratamentos consistem em muito estímulo, para aumentar a qualidade de vida e incentivar o desenvolvimento da criança. Não há cura, mas há como ser feliz, e muito feliz com a síndrome de CDC! As crianças com CDC, geralmente, são muito felizes, alegres e de bem com a vida.



Este gibi é uma homenagem para o Luis Fernando Doria Xavier, filho dos autores deste Gibi, hoje com 16 anos, e para tantas outras pessoas que têm a síndrome de Cri du Chat.



MATERIAL DE ESCLARECIMENTO SOBRE A SÍNDROME DE CRI DU CHAT.

PARA O PAÍS SE DESENVOLVER,
É NECESSÁRIA A FORMAÇÃO SÓLIDA
DAS CRIANÇAS E JOVENS, FUTUROS
PROFISSIONAIS DESTA NAÇÃO.



 [INSTAGRAM.COM/DONA.CIENCIA](https://www.instagram.com/dona.ciencia)
 [YOUTUBE.COM/@DONA.CIENCIA](https://www.youtube.com/@dona.ciencia)
 [FACEBOOK.COM/DONA.CIENCIA](https://www.facebook.com/dona.ciencia)
 [TIKTOK.COM/@DONA.CIENCIA](https://www.tiktok.com/@dona.ciencia)



Associação
Fundo
de Incentivo
à Pesquisa