

INTRODUCTION

Non Madame! Vous ne serez pas une maman comme toutes les autres... Non... il n'y a pas de bonne façon d'annoncer une mauvaise nouvelle. C'est ainsi que le 14 mars 1994, ma vie a été toute tracée sans que je ne puisse dire un seul mot.

J'ai 21 ans, le monde s'écroule.

Méline est atteinte du *syndrome du Cri du Chat*, une maladie génétique rare.

Au moment où naît un enfant différent, les parents sont confrontés à une réalité bien différente des rêves qu'ils avaient nourris.

Le miroir est brisé. Un sentiment de rejet, d'échec, de peur, de culpabilité, constitue autant de réactions « normales », comme sont « normales » celles de l'acceptation, de la tendresse, qui suivent souvent avec le temps.

Apprendre que son enfant n'est pas comme les autres, qu'il sera handicapé, plonge dans le désarroi la plupart des parents qui ne sont pas préparés à une telle nouvelle.

Tous leurs projets, leurs rêves, leurs espoirs sont anéantis d'un seul coup. Rien ne sera plus jamais comme avant. Il va leur falloir du temps pour reconstruire leur univers et se projeter à nouveau dans l'avenir.

J'espère que ce livre permettra aux parents de ne plus se sentir seuls face à ce syndrome rare qu'est le syndrome du Cri du Chat.

Je souhaite aux parents d'envisager sereinement l'avenir de leurs enfants afin de les aider pour qu'ils deviennent autonomes et heureux.

Brigitte Jaques





Mélina



Charlène



Chloé



Zoubir



Elsa



Isabelle



Nathan



Séverine



Matis



Swann



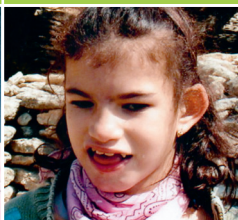
Elsa



Vincent



Caroline



Clémence



Denis

LE SYNDROME DU CRI DU CHAT

Définition

Le syndrome du Cri du Chat est dû à une anomalie chromosomique rare. Une petite partie du matériel chromosomique du bras court appelé p d'un chromosome 5 manque. On parle aussi d'anomalie 5p, de délétion 5p ou de monosomie 5p.

Le syndrome a été décrit en 1963 pour la première fois par le médecin français Jérôme Lejeune. Il remarqua qu'un certain nombre d'enfants qu'il avait vus, pleuraient en poussant des cris aigus très singuliers, tels des « cris de chats ».

Ce cri constitue toujours un critère important de diagnostic. Il est dû à une réduction du larynx sans remaniement important de la structure. Le cri disparaît petit à petit, mais la voix conserve un registre aigu.

Quand un médecin suspecte ce syndrome chez un bébé, il est nécessaire de confirmer le diagnostic par un examen chromosomique, soit l'analyse du caryotype (étude des chromosomes).

Le taux de prévalence est estimé à une naissance sur 15 000 à 50 000.

Dans 88 % des cas, ce syndrome n'est pas héréditaire: sa survenue est donc « accidentelle » ou dite « de novo », c'est-à-dire que les caryotypes des parents sont normaux.

Dans les 12 % restants, il peut être héréditaire, c'est-à-dire causé par un remaniement chromosomique parental (= translocation balancée).

Une consultation dans un service de génétique médicale est indispensable pour expliquer aux parents les conséquences cliniques de ce syndrome pour l'enfant et donner un conseil génétique, notamment en ce qui concerne un possible risque de récurrence.

Le syndrome du Cri du Chat est une entité clinique bien définie, mais caractérisée par un phénotype variable (= grande variabilité des signes cliniques), qui s'explique par les différences de la taille de la délétion, qui peut comprendre tout le bras court d'un chromosome 5 ou une partie seulement, la délétion se limitant à la région 5p15.2-15.3. La région critique pour le syndrome du Cri du Chat a une taille d'environ 2Mb, située en 5p15.2. La taille moyenne des délétions est de 5 à 40 Mb et englobe largement cette région critique.

Dans cette région sont localisés les gènes SEMAF (sémaphorine F) et CTNND2 (d-caténine), tous deux impliqués dans le développement du cerveau. Vu qu'ils sont « emportés » par la délétion, cela pourrait expliquer le retard mental.

Le retard mental et la croissance sont en partie fonction de la taille de la délétion. Des graphiques modélisant la croissance spécifique et le développement psychomoteur ont été établis.

Ce syndrome peut exister de manière homogène (toutes les cellules du corps ont le même caryotype anormal) ou en mosaïque (présence chez une même

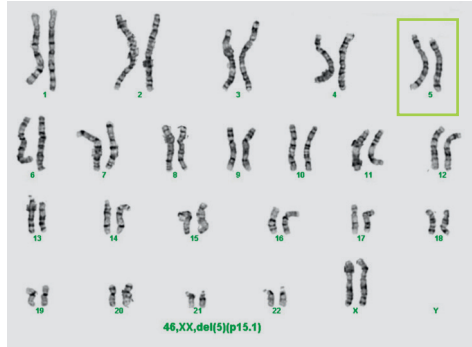
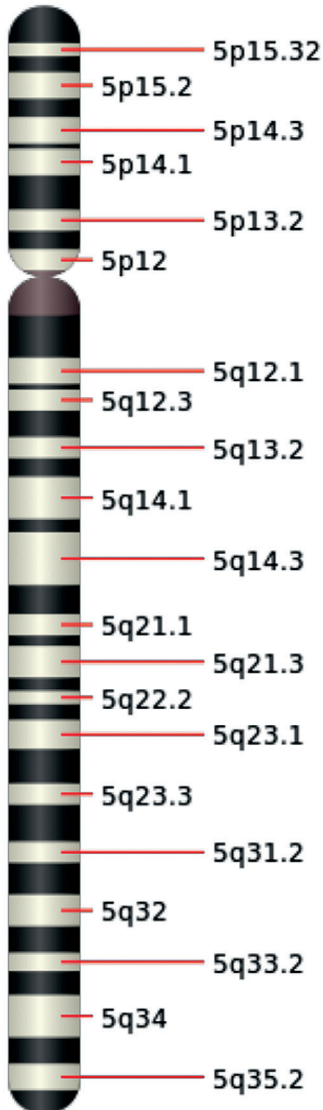
personne de deux ou plusieurs populations cellulaires génétiquement différentes, soit l'une avec un caryotype normal et l'autre avec un caryotype anormal). Dans ce dernier cas, les conséquences du syndrome peuvent être moins marquées.

Même si l'annonce a été faite par un médecin ou un pédiatre, le conseil génétique est indispensable pour expliquer ce syndrome et préciser le risque de récurrence en pratiquant le caryotype des parents.

Le risque de récurrence en cas de délétion «de novo» est très faible, ce qui est vrai dans la grande majorité des cas.

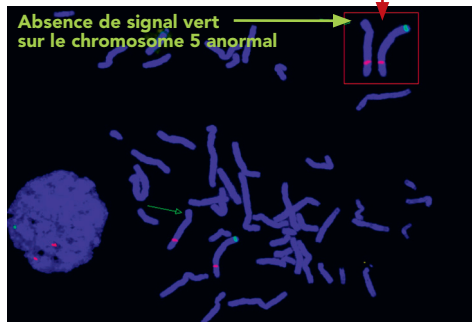
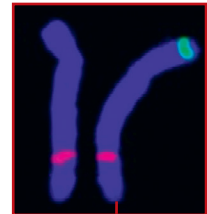
Par contre, en cas de remaniement chromosomique des parents, le risque de récurrence peut être de 20 %. Un diagnostic anténatal est alors possible et une étude des caryotypes des frères et sœurs du proposant est conseillée.

Il n'existe pour l'heure aucun traitement curatif pour le syndrome du Cri du Chat. Seuls des traitements symptomatiques sont proposés. La prise en charge éducative et rééducative (physiothérapie, psychomotricité, logopédie) doit être rapide afin d'améliorer sensiblement le pronostic.



Chromosome 5 anormal

Chromosome atteint du syndrome (Chromosome de Melina)



Sur chaque chromosome doit apparaître normalement un signal vert et un signal rouge.

Le développement

La plupart du temps, le diagnostic est posé au cours des premières semaines, voire premiers mois en raison de certains signes : le faible poids à la naissance, des cris et pleurs ressemblant au miaulement d'un chaton, une hypotonie (faible tonus musculaire), une microcéphalie (petite tête), un visage lunaire, une arête nasale large, un épicanthus, une dysmorphie crano-faciale, une micrognathie ainsi qu'un retard mental et psychomoteur important.

Il est important que les parents soient informés des conséquences du syndrome. Il reste beaucoup d'incertitudes, mais la plupart des enfants ayant le syndrome du Cri du Chat apprennent à s'asseoir, ramper, se tenir debout et marcher.

Dans 90 % des cas, le poids de naissance et la taille sont inférieurs à la moyenne malgré une durée pratiquement normale de la grossesse. Plus de la moitié des nouveau-nés ont un périmètre crânien inférieur à la normale. Des troubles respiratoires et d'alimentation sont communs en période néonatale.

Il existe fréquemment un épicanthus et un strabisme. Avec l'âge, le visage devient long et mince avec effacement des angles de la mâchoire. L'hypotonie est constante en période néonatale et dans la petite enfance, mais disparaît ensuite.

Les acquisitions sont retardées, la position assise est acquise après 2 ans et la marche autonome rarement avant 4 ans. Le langage reste le plus souvent

réduit à quelques mots, ou inexistant. Le retard mental est évident dès les premiers mois. Il est de sévère à profond.

Il peut exister des malformations mineures, accessibles au traitement médical ou chirurgical. On parle entre autres de strabisme, malocclusion dentaire, reflux gastro-œsophagien, pieds bots, hernie inguinale, fentes labiale ou palatine et luxation de hanche.

Les problèmes médicaux les plus fréquents au cours de l'enfance sont les difficultés d'alimentation, les infections des voies respiratoires supérieures, les otites moyennes, une constipation sévère et l'hyperactivité avec automutilation.

Les scolioses sont relativement fréquentes au-dessus de 8 ans, voire également des cyphoses. Il faut absolument faire suivre l'enfant médicalement, des corsets peuvent être prescrits pour ralentir le processus et si vraiment, on parlera d'intervention chirurgicale.

Les malformations viscérales graves sont rares, et s'observent le plus souvent en cas de translocation déséquilibrée. Il s'agit surtout de cardiopathies et d'anomalies du tube digestif.

Une bonne partie des bébés ayant le syndrome ont des difficultés pour boire. Ils têtent mal, boivent lentement et régurgitent beaucoup. Une nutrition par sonde naso-gastrique et/ou gastrotomie peut être mise en place dans certains cas.

Sa nourriture doit être mixée pendant les premières années. Il est conseillé de consulter un logopédiste pour rééduquer la déglutition et la mastication.

La première année est très dure pour les parents. Il y a l'annonce du handicap, les problèmes de l'enfant et la prise en charge médico-sociale qu'il faut organiser rapidement : physiothérapie, psychomotricité, ergothérapie et logopédie sont les rééducations de base.

D'autres prises en charges seront nécessaires au fur et à mesure en fonction des pathologies de l'enfant : neuropédiatre, ORL, ophtalmologue, psychologue, cardiologue, gastro-entérologue, orthopédiste, etc.

Le développement moteur de ces enfants est plus lent que celui des autres enfants du même âge. Lever la tête, se retourner, apprendre à s'asseoir et ramper demandent beaucoup plus d'efforts et de temps.

En grandissant, certains troubles de l'attention et du comportement peuvent apparaître et si besoin, il est important de prendre contact avec un psychologue et un neuropédiatre pour un suivi approprié.

De graves problèmes du comportement, tels que l'automutilation, l'agressivité et des mouvements stéréotypés, ont été rapportés dans plusieurs observations. Dans certains cas, il est nécessaire de prescrire de la médication pour les troubles du comportement.

L'espérance de vie est élevée et la morbidité est faible après les premières années de la vie. La mortalité survient le plus souvent au cours des premiers mois de vie, en rapport avec des malformations viscérales. On rapporte que plusieurs cas ont dépassé les 50 ans.

La communication

Les contacts et la communication sont bons mais il arrive que certains enfants ne parlent pas. Ces enfants sont habituellement sociables, attachants, joyeux et curieux mais ils peuvent être très têtus.

D'après les statistiques et le retour des parents, généralement les premiers mots n'apparaissent souvent pas avant 4 ou 5 ans. Certains enfants ne parlent pas du tout.

La communication à l'aide de gestes et d'images peut aider l'enfant à se faire comprendre. L'aide d'un logopède dans cette phase du développement est presque toujours nécessaire.

Les enfants ayant le syndrome du Cri du Chat sont souvent vifs, de bonne humeur, curieux, intéressés par leur entourage et ils nouent volontiers contact.

Certains appareillages spécifiques pourront aider l'enfant à faire certaines acquisitions ainsi que pour son confort quotidien.

La marche

La plupart des enfants apprennent à marcher mais certains ont une motricité tellement limitée qu'ils doivent rester en chaise roulante. Une scoliose peut être l'une des origines de ce problème.

Difficultés associées

- L'hypotonie (diminution du tonus musculaire) est toujours présente avec apparition, au cours du développement, d'une hypertonie (augmentation pathologique du tonus musculaire) des membres, de réflexes vifs et d'une démarche spastique.
- On note également des malformations cardiaques, rénales et abdominales, de même que des problèmes de vision, tels que cataractes, myopie, strabisme.
- L'enfant pourrait être sujet aux infections respiratoires.
- La constipation.
- Il est nécessaire que tous ces enfants soient bien examinés sur tous ces points. Ces problèmes peuvent parfois être résolus grâce à une intervention chirurgicale.

Caractéristiques

- Pleurs aigus, monotones, ressemblant aux « cris du chat ». Poids à la naissance un peu inférieur à la moyenne.
- Problèmes d'alimentation et infections des voies respiratoires dans les premières années de vie.
- Retard dans le développement moteur et intellectuel.
- Retard dans le développement du langage.
- Enfant amical, joyeux, curieux et très attachant.
- Hypotonie musculaire à la naissance et dans les premiers mois ; plus tard, évolution vers une hypertonie musculaire.
- Petite taille.
- Anomalies congénitales des yeux, du cœur et de l'intestin.
- Une scoliose et/ou cyphose peut apparaître quand l'enfant est plus âgé.
- Les signes physiques sont : petit périmètre crânien, visage rond qui devient plus étroit et s'allonge avec l'âge, yeux fortement écartés, base du nez large, pli de la peau qui recouvre le coin intérieur des yeux, strabisme, petite bouche avec plus tard une mâchoire inférieure relativement petite.

Attention ! Un enfant ayant le syndrome du Cri du Chat ne présente pas nécessairement tous ces symptômes.