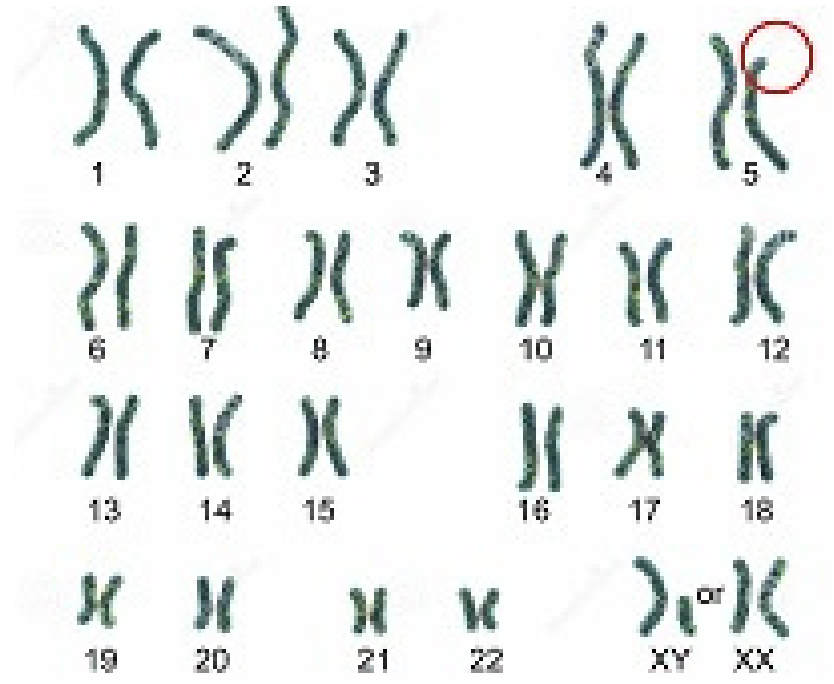


CRI DU CHAT SENDROMU

# KEDİ MİYAVLAMASI SENDROMU

5 MAYIS KEDİ MİYAVLAMASI  
SENDROMU FARKINDALIK GÜNÜ



**Cri du Chat Sendromu (CDCS), ilk kez 1963 yılında Dr. Jerome Lejeune tarafından Fransa'da tanımlanmıştır. 5P Sendromu olarak da bilinen ve 1:15,000 görülme ihtimali olan ender bir genetik bozukluktur.**



**5 no'lu kromozomun kısa kolundaki delesyondan (5p delesyon sendromu=5p-)kaynaklanmaktadır. Belirgin ses özelliklerinden dolayı 'Kedi Miyavlaması Sendromu' olarak da bilinmektedir. Fenotipleri bireyden bireye farklılık göstermektedir. Düşük kilo, kısa boy ve mikrosefali, yuvarlak yüz ve geniş yanak, geniş burun, düşük kulaklar, düşük dudak, dermatolojik anomaliler gibi çoklu fiziksel anomaliler ile karakterizedir.**



**Bunlara ek olarak: Gecikmiş motor gelişimleri vardır. CDCS olan bireyler, farklı derecelerde zihinsel yetersizlik göstermektedir. Kısa süreli dikkat, hiperaktivite, stereotip davranışlar, agresif ve kendine zarar verme gibi davranış bozuklukları da görülebilmektedir**

## Cri Du Chat Sendromu (Kedi Çığılı Sendromu)

multiyaşam

5 kromozomun kısmi kaybından kaynaklanan kromozomal durum

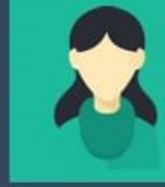
1963 yılında jerome lejeune tarafından açıklandı

20.000 ila 50.000 yenidoğandan 1'ini etkiler

Etkilenmeyen bir ebeveyninden % 10 kalıtsal vakadır

Kadınlarda 4/3 oranında daha yaygın

Bebekler yüksek perdeli ağlama (bir kedi gibi) ve zayıf kas tonusu ile bulunur.



Belirtileri zihinsel gerilik, küçük baş ve yüz doğum kusurları

Kalp defekti ile ilişkili

Tanısı esas olarak klinik ve genetik testtir

Konuşma, fiziksel ve mesleki terapi ile başarılı

Kalp anormallikleri cerrahi düzeltme ile yönetilir

