

BÖLÜM 6

CRİ DU CHAT (KEDİ MİYAVLAMASI) SENDROMU VE HEMŞİRELİK BAKIMI¹

Zeynep KARAKÖSE²

Rabiye GÜNEY³

GİRİŞ

Nadir hastalık, belirli bir nüfus içerisinde küçük bir bölümü etkileyen hastalıkları tanımlamada kullanılan bir terimdir(1). Nadir görülen hastalıklar, yaygın olan hastalıklara kıyasla daha az insanı etkilemektedir. Bu yüzden bu hastalıklar ile ilgili bilgi sınırlı olup verilecek olan sağlık hizmetlerinde yetersizlikler ortaya çıkmaktadır(2,3). Bir hastalığa nadir hastalık denilebilmesi için 2000'de birden daha az bireyde görülmesi gerekmektedir(1). Günümüzde kayıtlara geçmiş 5000 ile 8000 nadir hastalık vardır. Nadir hastalıklar tüm dünyada 27-36 milyon, Türkiye'de ise 5-7 milyon kişiyi etkilemektedir. Bu verilere bakıldığında nadir görülen hastalıkların topluca dünya nüfusunun önemli bir kısmını etkilediği görülmektedir(2,4,5). Bu nadir görülen hastalıklardan biri de Cri du Chat (CdCS) sendromudur.

Cri du Chat sendromu kromozom 5p (5p-)nin kısa kolundaki delesyonun (silinme) neden olduğu nadir görülen genetik bir hastalıktır. CdCS ilk kez 1963 yılında Fransız genetikçi Lejenue ve ark. tarafından tanımlanmıştır(6). Kedi miyavlaması şeklinde

¹ Bu yazı 19. Pediatri Günleri (2018) programında sözlü bildiri olarak sunulmuştur.

² Hemşire, Sağlık Bilimleri Üniversitesi Hamidiye Sağlık Bilimleri Enstitüsü Hemşirelik Bilimleri Anabilim Dalı Yüksek Lisans Öğrencisi, İstanbul/Türkiye

³ Dr. Öğr. Üyesi, Sağlık Bilimleri Üniversitesi Hamidiye Hemşirelik Fakültesi, İstanbul/Türkiye.

KAYNAKLAR

1. Orphanet (2012). About rare disease (01.01.2020 tarihinde https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN adresinden ulaşılmıştır.)
2. Pogue RE, Cavalcanti DP, Shanker S, et al. Rare genetic diseases: update on diagnosis, treatment and online resources. *Drug discovery today*, 23(1),187-195. Doi: 10.1016/j.drudis.2017.11.002
3. Griggs RC, Batshaw M, Dunkle M, et al. Clinical research for rare disease: opportunities, challenges, and solutions. *Molecular genetics and metabolism*, 96(1), 20-26. Doi: 10.1016/j.ymgme.2008.10.003
4. Richter T, Nestler-Parr S, Babela R, et al. Rare disease terminology and definitions—a systematic global review: report of the ISPOR rare disease special interest group. *Value in Health*, 18(6),906-914. Doi: 10.1016/j.jval.2015.05.008
5. Ürek D, Karaman S.(2019) Önemli bir halk sağlığı sorunu olarak nadir hastalıklar ve yetim ilaçlar. *Hacettepe Sağlık İdaresi Dergisi*, 2019; 22(4): 863-878.
6. Rodríguez-Caballero Á, Torres-Lagares D, Rodríguez-Pérez A, et al. Cri du chat syndrome: a critical review. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal*, 15(3), e473-e478. Doi: 10.4317/medoral.15.e473
7. Kristoffersen KE. Lexical and gestural development in 5p deletion syndrome—A case report. *Journal of Communication Disorders*, 2020; 83:105949. Doi: 10.1016/j.jcomdis.2019.105949
8. CorcueraFlores JR, CastellanosCosano L, TorresLagares D, et al. A systematic review of the oral and craniofacial manifestations of cri du chat syndrome. *Clinical Anatomy*, 29(5),555-560. Doi: 10.1002/ca.22654
9. Cornish KM, Pigram J. Developmental and behavioural characteristics of cri du chat syndrome. *Archives of Disease in Childhood*, 75(5), 448-450. Doi: 10.1136/ad.75.5.448
10. Mainardi PC. Cri du Chat syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 1(1),33. Doi: <https://doi.org/10.1186/1750-1172-1-33>
11. Tunnicliffe, P., Moss, J., Oliver, C. (2014) Cri du chat syndrome. 17th International SSBP Research Symposium,10-13 October 2014, New York, (pp.113-115).
12. Kristoffersen KE. Speech and language development in cri du chat syndrome: a critical review. *Clinical Linguistics & Phonetics*, 22(6), 443-457. Doi: 10.1080/02699200801892108
13. Powis L, Oliver C. The prevalence of aggression in genetic syndromes: a review. *Research in Developmental Disabilities*, 35(5), 1051-1071. Doi: 10.1016/j.ridd.2014.01.033
14. Piovani G, Lanzi G, Ferraro RM, et al. Generation of induced pluripotent stem cells (iPSCs) from patient with Cri du Chat Syndrome. *Stem Cell Research*,2019;35:101393. Doi: 10.1016/j.scr.2019.101393

15. Ajitkumar, A., Jamil, RT., Mathai, JK. (2019). Cri Du Chat Syndrome. Treasure Island: StatPearls Publishing
16. Ranjan Bagchi N, Bhanja S. Cri du Chat Syndrome: a case report with recurrent pneumonia and chronic stridor. *International Journal of Pediatrics*, 3(5.2), 941-943. Doi: 10.22038/IJP.2015.5143
17. Santos KMD, Rezende DCD, Borges ZDDO. Anesthetic management of a patient with Cri Du Chat syndrome: case report. *Revista Brasileira de Anestesiologia*, 60(6),632-633. Doi: <http://dx.doi.org/10.1590/S0034-70942010000600009>
18. de Carvalho RCO, da Silva LC, Pires FS, et al. Cri Du Chat Syndrome: dental management and case report. *Dentistry*, 8(496), 2161-1122. Doi: 10.4172/2161-1122.1000496
19. Guala A, Spunton M, Tognon F, et al. Psychomotor development in Cri du Chat syndrome: comparison in two Italian cohorts with different rehabilitation methods. *The Scientific World Journal*. 2016;2016:3125283 Doi: 10.1155/2016/3125283
20. Sigafoos J, O'Reilly MF, Lancioni GE. Cri-du-chat. *Developmental Neuro-rehabilitation*, 12(3),119-12. Doi: 10.1080/17518420902975720
21. Mainardi PC, Perfumo C, Cali A, et al. Clinical and molecular characterisation of 80 patients with 5p deletion: genotype-phenotype correlation. *Journal of Medical Genetics*, 38(3),151-158. Doi: 10.1136/jmg.38.3.151
22. Carpetino-Moyet, L.(2005).Handbook of Nursing Diagnosis.(Firdevs ER-DEMİR Çev. Ed.). İstanbul: Nobel Tıp Kitabevleri.