

# Sviluppo psicomotorio, caratteristiche cognitive e comportamentali in pazienti con sindrome di Cri du Chat: review della letteratura ed esperienza personale

## Psychomotor development, cognitive and behavioral characteristics in patients with Cri du Chat syndrome: literature review and personal experience

V. Arcuri<sup>1</sup>, S. Spairani<sup>2</sup>, F. Guccione<sup>3</sup>, A. Liava<sup>4</sup>, C. Danesino<sup>5</sup>, A. Guala<sup>1</sup>

<sup>1</sup> SOC Pediatria, Ospedale Castelli, Verbania; <sup>2</sup> Servizio di NPI Istituto Dosso Verde Pavia; <sup>3</sup> SC di Neuropsichiatria Infantile, ASL Novara; <sup>4</sup> SC di Neuropsichiatria Infantile, ASL VCO, <sup>5</sup> Dipartimento di Medicina Molecolare, Università di Pavia

### Riassunto

La sindrome di *Cri du Chat* è una malattia genetica derivante da delezione variabile del braccio corto del cromosoma 5. Le principali caratteristiche cliniche sono microcefalia, anomalie del linguaggio, ritardo psicomotorio e cognitivo. In questo articolo presentiamo una review della letteratura relativa allo sviluppo psicomotorio e alle performances raggiungibili e l'esperienza su 10 nostri pazienti.

**Parole chiave:** Cri du Chat, Caratteristiche, Sviluppo e casistica

### Summary

*The Cri du Chat syndrome is a genetic disease resulting from variable deletion occurring on the short arm of chromosome 5. The main clinical features are microcephaly, anomalies of language, psychomotor and mental retardation. In this paper we present a review of the literature related to psychomotor development and achievable and the experience of 10 of our patients.*

**Keys words:** Cri du Chat, Features, Development and case studies

La sindrome del *Cri du Chat* o delezione 5p- è una sindrome cromosomica dovuta alla perdita di un tratto più o meno lungo del braccio corto di uno dei 2 cromosomi 5. L'ampiezza della delezione può coinvolgere dall'intero braccio corto del cromosoma 5 a una regione minima in 5p15.3 (5-40 Mb) L'incidenza è bassa e varia da 1:15.000 a 1:50.000 nati vivi<sup>1</sup>. Attualmente in Italia la sindrome è ancora più rara e se ne censiscono 2 o 3 nuovi casi ogni anno. Localmente è tuttavia possibile avere dati più attendibile grazie al fatto che nella Regione Piemonte è attivo sin dal 2003 un flusso informativo finalizzato alla rilevazione delle attività dei Servizi di Neuropsichiatria Infantile e delle condizioni di salute degli utenti in carico. Grazie a questo è possibile documentare con precisione incidenza e prevalenza delle diagnosi formulate. Nel 2016 in Piemonte su una popolazione residente da 0 a 17 anni di 671.642 unità erano in carico ai servizi della

Rete di assistenza neurologica, psichiatrica, psicologica e riabilitativa per l'infanzia e adolescenza N. 50.297 pazienti pari al 7,49%, con un'incidenza del 2,35%. Per quanto attiene la sindrome del *Cri du Chat* i pazienti in carico ai servizi in Piemonte erano 4 pari allo 0,00059% della popolazione target e tutti beneficiavano di trattamenti logoterapici e psicomotori (Fig. 1).

Fino agli anni '90 le informazioni relative agli aspetti cognitivi dei pazienti con sindrome di *Cri du Chat* erano estremamente limitate e semplificate<sup>2</sup>, individuando come caratteristica neurologica principale di tali soggetti la presenza di un ritardo mentale severo, esito di un importante ritardo nello sviluppo psicomotorio. Successivamente sono stati raccolti dati maggiormente dettagliati sull'argomento, evidenziando un quadro neuropsicologico e di sviluppo più variegato e prognosticamente meno negativo<sup>3</sup>.

### CORRISPONDENZA

Fulvio Guccione, viale Zoppis 6, 28021 Borgomanero (NO) - Tel. +39 0322 848375 - E-mail fulvioguccione@gmail.com