



Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Monosomie 5p

(Ancienne dénomination : Syndrome du Cri du Chat)

CHU de Rennes

—

Centre de Référence « Anomalies du développement et syndromes
malformatifs » de l'Ouest (CLAD-OUEST)
Filière AnDDI-Rares

Centre de Référence Déficience Intellectuelle de Causes Rares (CRDI)
du CHU de Rennes
Filière DéfiScience



Argumentaire du PNDS Juillet 2022

Coordonnateurs :

- Pr Sylvie ODENT
- Dr Nolwenn JEAN-MARÇAIS
- Dr Paul ROLLIER

Cet argumentaire a été élaboré par le centre de référence CLAD-Ouest du CHU de Rennes.
Il a servi de base à l'élaboration du PNDS Monosomie 5p.
Le PNDS est téléchargeable sur le site de la Haute Autorité de Santé (www.has-sante.fr) et sur le
site des centres de référence de la filière AnDDI-Rares

Sommaire

LISTE DES ABREVIATIONS	4
PREAMBULE.....	5
ARGUMENTAIRE.....	6
1 METHODOLOGIE	6
2 TABLEAUX	6
2.1 TABLEAUX DES ETUDES GENERALES OU SYSTEMATIQUES.....	7
2.2 TABLEAUX DES ETUDES PAR CHAMPS D’APPLICATIONS	8
ANNEXES	12
1 ANNEXE 1. RECHERCHE DOCUMENTAIRE ET SELECTION DES ARTICLES	12
2 ANNEXE 2. LISTE DES PARTICIPANTS	14
BIBLIOGRAPHIE.....	16

Liste des abréviations

- ACPA	Analyse chromosomique sur puce à ADN
- ADN	Acide désoxyribonucléique
- AAH	Allocation adulte handicapé
- AEEH	Allocation d'éducation de l'enfant handicapé
- AESH	Accompagnant des élèves en situation de handicap (anciennement AVS auxiliaire de vie scolaire)
- AJPP	Allocation journalière de présence parentale
- ALD	Affection de Longue Durée
- AMM	Autorisation de Mise sur le Marché
- CAA	Communication alternative et augmentée (ou améliorée)
- CAMSP	Centre d'action médico-sociale précoce
- CIA	Communication inter-auriculaire
- CIV	Communication inter-ventriculaire
- CLAD	Centre de compétence et de référence Labellisé Anomalies du Développement et syndromes malformatifs avec ou sans Déficience intellectuelle de causes rares
- CMP	Centre médico-psychologique
- CMPP	Centre médico-psycho-pédagogique
- IME	Institut médico-éducatif
- FISH	Fluorescent <i>In Situ</i> Hybridization - Hybridation in situ fluorescente
- MDPH	Maison départementale des personnes handicapées
- MEOPA	Mélange équimolaire d'oxygène et de protoxyde d'azote
- MLPA	Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification - Amplification multiplex de sondes dépendant d'une ligation
- MPR	Médecine physique et réadaptation
- ORL	Oto-rhino-laryngologiste
- PC	Périmètre crânien
- PCH	Prestation de Compensation du Handicap
- PCO TND	Plate-forme de Coordination et d'Orientation départementale des Troubles du NeuroDéveloppement
- PEA	Potentiels évoqués auditifs
- PECS	Picture exchange communication system - Système de Communication par Échange d'Images
- PCPE	Pôles de Compétences et de Prestations Externalisées
- PNDS	Protocole National de Diagnostic et de Soins
- RGO	Reflux gastro-œsophagien
- SESSAD	Service d'éducation spéciale et de soins à domicile
- SCdC	Syndrome du Cri du Chat
- TDI	Trouble du Développement Intellectuel
- ULIS	Unité localisée pour l'inclusion scolaire
- VRS	Virus Respiratoire Syncytial

Préambule

Le PNDS sur la Monosomie 5p a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr). Le présent argumentaire comporte l'ensemble des données bibliographiques analysées pour la rédaction du PNDS.

Argumentaire

1 Méthodologie

Ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) pour la Monosomie 5p a été élaboré par des professionnels issus de centres labellisés « Centres de Référence » ou « Centres de Compétence » des filières AnDDI-Rares et DéfiScience.

L'objectif de ce PNDS est d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient atteint de Monosomie 5p. Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser le parcours diagnostique et le parcours de prise en charge, ainsi que de réduire le délai entre les premiers symptômes et le diagnostic. Il s'agit d'un outil pratique, auquel le médecin peut se référer pour la prise en charge de cette maladie, notamment au moment d'établir le parcours de soins avec le patient, ses aidants et le personnel soignant.

Ce PNDS n'envisage pas tous les cas spécifiques, toutes les comorbidités, toutes les particularités thérapeutiques et tous les protocoles de soins hospitaliers. Le protocole décrit cependant la prise en charge de référence d'un patient atteint de Monosomie 5p.

Ce PNDS a été élaboré à partir d'une analyse critique de la littérature internationale et validé par un groupe de travail pluridisciplinaire et les propositions de ce groupe ont été soumises à un groupe de relecture (Annexe 2 : Liste des participants). Le document corrigé a été discuté et validé par le groupe d'experts multidisciplinaire lors de 3 visio-conférences.

2 Tableaux

Les études sont présentées sous forme d'un tableau synthétique joint. Cf tableur joint: analyse scientifique. Ce tableur est divisé en trois onglets :

- Recommandations de bonne pratique
- Revues de la littérature
- Etudes cliniques

A ensuite été rapportés, classés selon les champs d'étude et proches des chapitres du PNDS, les études cliniques, les petites cohortes et les Case reports ayant permis de bâtir les dits chapitres.

2.1 Tableaux des études générales ou systématiques

Tableau 1. Recommandations de bonne pratique

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche bibliographique renseignée (oui/non)*	Recueil de l'avis des professionnels (non, oui, lesquels)	Recueil de l'avis des patients (non, oui)	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Résultats (avec grade des recommandations si disponible)
Mainardi PC 2006 Italie (1)	Résumé clinique et prise en charge de la pathologie	Non	Non	Non	Modalités diagnostiques, traitement et suivi	Recommandations basées sur expérience issue de cohorte
Cornish K, Bramble D. 2002 UK (2)	Corrélation génotype-phénotype et prise en charge de la pathologie	Non	Non	Non	Suivi	Recommandations basées sur expérience issue de cohorte

* date de début et fin de la recherche, bases de données, mots clés renseignés

Tableau 2. Revues systématiques de la littérature

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Stratégie de recherche renseignée (oui/non)*	Critères de sélection des études	Populations et techniques (ou produits) étudiées	Critères d'évaluation	Résultats et signification
Corcuera-Flores JR 2016 Espagne (3)	Reprendre les atteintes crânio-faciales dans la monosomie 5p	Oui	Oui	Individu avec monosomie 5p et description ORL et/ou dentaires	Descriptif	Réduction des voies ariennes supérieures Malocclusions dentaires, attention particulière aux soins de bouche
Niebuhr E 1978 Danemark (4)	Revue historique	Non	Non	Monosomie 5p	Descriptif	Description et synthèse de la pathologie

* date de début et fin de la recherche, bases de données, mots clés renseignés

PNDS Monosomie 5p – Argumentaire
Ancienne dénomination : Syndrome du Cri du Chat

Tableau 3. Études cliniques

Auteur, année, référence, pays	Objectif	Méthodologie, niveau de preuve	Population	Intervention	Critères de jugement	Résultats et signification
Nevado J 2021 Espagne (5)	Deep phenotyping	Rétrospectif	Monosomie 5p	-	-	Dissection des phénotypes en fonction du type d'anomalie et du sexe
Honjo RS 2018 Brésil\$ (6)	Description phénotypique du point de vue des parents	Rétrospectif, questionnaires au familles	Monosomie 5p	-	-	Focus sur les attentes des familles et le conseil génétique
Chang CY 2007 Taiwan (7)	Description phénotypique	Rétrospectif	Monosomie 5p	-	-	Fréquences des malformations
Mainardi PC 2006 Italie (8)	Description clinique et corrélation génotype-phénotype	Rétrospectif (registre italien)	Monosomie 5p	-	-	Plus importante cohorte (>200 individus) décrite dans la littérature
Mainardi PC 2001 Italie (9)	Corrélation génotype-phénotype	Rétrospectif (registre italien)	Monosomie 5p	-	-	Régions critiques du syndrome

2.2 Tableaux des études par champs d'applications

Thème	Source/Références	Commentaires et résultats
Neurodéveloppement	Abbruzzese et al, 2020 (10)	Adaptation de tests d'évaluation motrice chez des enfants avec monosomie 5p (cohorte)
	Cochran et al., 2019 (11)	Évolution du comportement avec l'âge (cohorte)
	Kim et Kim, 2018 (12)	Prise en charge des difficultés d'oralité (case-report)
	Guala et al., 2016 (13)	Prise en charge des troubles du neurodéveloppement (cohorte)
	Abbruzzese et al., 2016 (14)	Évaluation de la marche (cohorte)
	Albano et al., 2013 (15)	Évaluation neurocognitive (case-report)
	Mainardi et al., 2000 (16)	Particularités du développement psychomoteur dans le syndrome (cohorte)
	Cornish et al., 1999 (17)	Particularités du développement cognitif dans le syndrome (cohorte)
	Cornish, 1996 (18)	Particularités du développement cognitif dans le syndrome (case-report)
	Wilkins et al., 1980 (19)	Particularités du développement psychomoteur dans le syndrome (cohorte)

PNDS Monosomie 5p – Argumentaire

Ancienne dénomination : Syndrome du Cri du Chat

Thème	Source/Références	Commentaires et résultats
Comportement	Spunton et al., 2019 (20)	Skin-picking (cohorte)
	Moss et al., 2013 (21)	TSA et monosomie 5p (cohorte)
	Maas et al., 2012 (22)	Troubles du sommeil et monosomie 5p (cohorte)
	Teixeira et al., 2011 (23)	Troubles du comportement et monosomie 5p (cohorte)
	Claro et al., 2011 (24)	Majoration des TSA avec la fatigabilité (cohorte)
	Maas et al., 2009 (25)	Troubles du sommeil et monosomie 5p (cohorte)
	Moss et al., 2008 (26)	TSA et monosomie 5p (cohorte)
	Sarimski, 2003 (27)	Prédiction de l'hyperactivité et autres troubles du comportement à partir du comportement précoce (cohorte)
	Collins et Cornish, 2002 (28)	Auto et hétéro-agressivité et monosomie 5p (cohorte)
	Clarke et Boer, 1998 (29)	Troubles du comportement et monosomie 5p (cohorte)
	Dykens et Clarke, 1997 (30)	Troubles du comportement et monosomie 5p (cohorte)
	Cornish et Pigram, 1996 (31)	Troubles du comportement et monosomie 5p (cohorte)
Langage	Kristoffersen et al., 2020 (32)	Langage gestuel et champ lexical et monosomie 5p (case-report)
	Garman et al., 2018 (33)	Expression phonologique et monosomie 5p (cohorte)
	Kristoffersen et al., 2014 (34)	Troubles de l'élocution et monosomie 5p (cohorte)
	Virbalas et al., 2012 (35)	Prise en charge orthophonique (case-report)
	Erlenkamp et Kristoffersen, 2010 (36)	Langue des signes et monosomie 5p (case-report)
	Kristoffersen, 2009 (37)	Constructions grammaticales et monosomie 5p (case-report)
	Kristoffersen, 2008 (38)	Développement du langage et monosomie 5p (review)
	Kristoffersen, 2008 (39)	Troubles de l'élocution et monosomie 5p (case-report)
	Cornish et Munir, 1998 (40)	Compétences en expression et compréhension (cohorte)
Atteintes cardiaques	Uchita et al., 2013 (41)	Description de truncus arteriosus (case-report)
	Hills et al., 2006 (42)	Prévalence et type des malformations cardiaques (cohorte)
Atteintes cérébrales	Villa et al., 2020 (43)	Description des anomalies cérébrales (cohorte)
	Hong et al., 2013 (44)	Hypoplasie du pont (case-report)
	Kato et al., 2011 (45)	Hypoplasie du pont (case-report)
	De Michele et al., 1993 (46)	Hypoplasie vermiennienne (case-report)
Atteintes digestives	Ullah et al., 2017 (47)	Hirschsprung (case-report)
Atteintes neurologiques	Shirai et al., 2016 (48)	Spasmes réflexes (case-report)
	Nakagami et al., 2015 (49)	Description EEG (case-report)

PNDS Monosomie 5p – Argumentaire

Ancienne dénomination : Syndrome du Cri du Chat

Thème	Source/Références	Commentaires et résultats
Atteintes ophtalmologiques	Lodi et al., 2015 (50)	Spasmes réflexes (case-report)
	Nieburhr, 1972 (51)	Hypertonie (case-report)
	Hope et al., 2015 (52)	Anomalie de Peters (case-report)
	Farrel et al., 1988 (53)	Cataracte congénitale (case-report)
	Schechter, 1978 (54)	Atrophie optique (case-report)
	Kitsiou-Tzeli et al., 1983 (55)	Cataracte congénitale (case-report)
	Howard, 1972 (56)	Description des anomalies oculaires (cohorte et review)
Atteintes ORL	Hall et al., 2014 (57)	Description des anomalies dentaires (case-report et review)
	Ballesta-Mudarra et al., 2013 (58)	Pathologie parodontaire et monosomie 5p (cohorte)
	Rodriguez-Caballero et al., 2012 (59)	Morphologie ORL (cohorte)
	Yanez-Vico et al., 2010 (60)	Morphologie ORL (cohorte)
	Rodriguez-Caballero et al., 2010 (61)	Morphologie ORL et particularités dentaires (review)
	Kjaer et Niebuhr, 1999 (62)	Malformations de la base du crane (cohorte)
	Boraz, 1990 (63)	Pathologie dentaire (case-report)
	Manning, 1977 (64)	Morphologie laryngées (case-report et review)
Atteintes orthopédiques	Takebayashi et al., 2006 (65)	Scoliose et monosomie 5p (cohorte)
	Saito et al., 2001 (66)	Scoliose et monosomie 5p (case-report)
	Dallapiccola et al., 1973 (67)	Particularités radiologiques (cohorte)
Croissance	Lefranc et al., 2016 (68)	Statut nutritionnel et monosomie 5p (cohorte)
	Collins et Eaton-Evans, 2011 (69)	Comparaison des courbes de croissance par rapport à la population britannique (cohorte)
	Marinescu et al., 2000 (70)	Courbes de croissance adaptés aux individus porteurs de monosomie 5p (cohorte)
	Chehimi et al., 2020 (71)	Cartographie génotype-phénotype de la région 5p (cohorte)
Génétique & corrélation génotype-phénotype	Zhang et al., 2016 (72)	Ségrégation de forme dominante de monosomie 5p (case-reports)
	Moreira et al., 2008 (73)	Monosomie 5p en mosaïque (case-report)
	Fang et al., 2008 (74)	Ségrégation de forme dominante de monosomie 5p (case-reports)
	Zhang et al., 2005 (75)	Cartographie génotype-phénotype de la région 5p (cohorte, review)
	Wu et al., 2005 (76)	Cartographie génotype-phénotype de la région 5p (case-report)
	Kondoh et al., 2005 (77)	Cartographie génotype-phénotype de la région 5p (case-reports)
	Marinescu et al., 1999 (78–80)	Cartographie génotype-phénotype de la région 5p (cohorte, case-reports)
	Church et al., 1997 (81)	Cartographie physique et transcriptionnel de la région 5p (étude fondamentale)
	Simmons et al., 1995 (82)	Cartographie physique et transcriptionnel de la région 5p (étude fondamentale)
	Church et al., 1995 (83)	Cartographie génotype-phénotype de la région 5p (cohorte)
	Gersh et al., 1995 (84)	Cartographie génotype-phénotype de la région 5p (case-reports)

PNDS Monosomie 5p – Argumentaire

Ancienne dénomination : Syndrome du Cri du Chat

Thème	Source/Références	Commentaires et résultats
Divers	Overhauser et al., 1994 (85)	Cartographie génotype-phénotype de la région 5p (cohorte)
	Overhauser et al., 1990 (86)	Origine parentale des délétions 5p (cohorte)
	Kodra et al., 2020 (87)	Qualité de vie des individus avec monosomie 5p et des aidants (cohorte)
	Guala et al., 2015 (88)	Prise en charge anesthésique (cohorte)
	Shapiro et al., 2014 (89)	Association avec les dyskinésies ciliaires
	Griffith et al., 2011 (90)	Statuts psychologiques des parents (cohorte)
	Dos Santos et al., 2010 (91)	Prise en charge anesthésique (case-report)
	Swanepoel, 2007 (92)	Neuropathie auditive (case-report ; review)
	Posmyk et al., 2005 (93)	Suivi clinique sur une longue période (case-report)
	Van Buggenhout et al., 2000 (94)	Évolution du phénotype avec l'âge (case-report)

Annexes

1 Annexe 1. Recherche documentaire et sélection des articles

- **Recherche documentaire**

- *Revue systématique de la littérature*

Sources consultées	Bases de données : MEDLINE	Bases de données : EMBASE
Période de recherche	-	-
Langues retenues	Anglais, Français	Anglais, Français
Mots clés utilisés	Search: Cri-du-Chat Syndrome[MeSH Terms] Filters: Systematic Review	'cat cry syndrome' AND [systematic review]/lim
Nombre d'études recensées	2	5
Nombre d'études retenues	1 + (1 étude historique (Niebuhr, 1978))	

- *Études cliniques*

Sources consultées	Bases de données : MEDLINE, EMBASE
Période de recherche	1990-2021
Langues retenues	Anglais, Français
Mots clés utilisés	MEDLINE : Cri-du-Chat Syndrome[MeSH Terms] EMBASE : 'cat cry syndrome' AND [1990-2021]/py
Nombre d'études recensées	MEDLINE : 294 EMBASE : 547
Nombre d'études retenues	82
Nombre d'études sélectionnées hors de la recherche précédente	11 (études hors de la période définie mais présentant un intérêt particulier dans le champ étudié)

Mots clés additionnels utilisés pour la répartition des articles en chapitres :

- Cohort
- Diagnostic criteria
- Cognitive; neuropsychological; behavior; emotion
- Language; communication
- Growth

PNDS Monosomie 5p – Argumentaire

Ancienne dénomination : Syndrome du Cri du Chat

- Rehabilitation
- Cardiopathy
- Ophthalmological; ocular
- Scoliosis
- Anesthesia
- Mortality
- Follow up/outcomes
- Adult/adulthood

– Critères de sélection des articles

Les Etudes Cliniques, Case reports et Revues systématiques de la littérature ainsi que tous les articles permettant d'établir des recommandations de bonnes pratiques et jugés importants par le groupe de rédaction ont été sélectionnés.

Actuellement, il n'existe pas de recommandations françaises ou européennes concernant la monosomie 5p. Pour la rédaction de ce PNDS, nous avons privilégié les articles cliniques et nous n'avons pas retenu les articles qui traitent des mécanismes physiopathologiques ou de mécanismes génétiques dès lors qu'ils n'éclairent pas la présentation clinique ou la prise en charge diagnostique et thérapeutique des patients. Du fait de la rareté de la maladie, nous avons retenu les articles rétrospectifs présentant un nombre réduit de cas, ainsi que les case reports.

2 Annexe 2. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Dr Nolwenn JEAN-MARCAIS et le Dr Paul ROLLIER, Centre de Référence « Anomalie du développement et syndromes malformatifs » du CHU Rennes, sous la direction du Pr Sylvie ODENT, coordonnateur du Centre de Référence.

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Rédacteurs

- D^r Nolwenn JEAN-MARÇAIS, Pédiatre exerçant au centre de Référence Anomalies du Développement et syndromes malformatifs, service de Génétique clinique, CHU de RENNES ; Médecin coordinateur de l'équipe Relais Handicaps Rares Bretagne
- D^r Paul ROLLIER, Généticien, Service de Génétique clinique et moléculaire, CHU de RENNES.
- P^r Sylvie ODENT, Généticien, Service de Génétique clinique, CHU de RENNES ; coordinatrice du CLAD-OUEST, médecin coordinateur de la plate-forme d'expertise Maladies Rares de Bretagne.

Groupe de travail multidisciplinaire

- Isabelle MARCHETTI-WATERNAUX, Présidente de l'association Valentin APAC
- Anne PRESTEL, Coordinatrice de la plate-forme d'expertise Maladies Rares Bretagne
- Guénaëlle MAHE, Pilote de l'équipe relais handicap rares Bretagne
- Cédric LATOUCHE, Assistant social, service de génétique clinique CHU de Rennes, plate-forme d'expertise Maladies Rares Bretagne
- Fanny TESSIER, Neuropsychologue, service de génétique clinique, CHU de Rennes
- Dr Sidonie CHHOR, Médecin généraliste, maître de conférence universitaire, faculté de médecine de Rennes
- Dr Léna DAMAJ, Neuropédiatre, service de pédiatrie et de génétique clinique, CHU de Rennes et plate-forme de coordination et d'orientation troubles du neurodéveloppement 35
- Dr Laurie ATTINGER, Pédopsychiatre, Centre Ressources autisme Bretagne et plate-forme de coordination et d'orientation troubles du neurodéveloppement 35
- Mme Marina BROCARD, psychologue formée à la neuropsychologie Centre Ressources autisme Bretagne
- Médecins des Centres de Référence Anomalies du Développement et des Centres de référence Déficiences intellectuelles de causes rares :
 - Pr Laurence OLIVIER-FAIVRE, CLAD-Est-site coordonnateur-Centre de Génétique, CHU de Dijon
 - Dr Nicolas GRUCHY, Service de Génétique, CLAD inter-région Nord-Ouest-site constitutif- CHU de Caen

PNDS Monosomie 5p – Argumentaire

Ancienne dénomination : Syndrome du Cri du Chat

- Dr Elise SCHAEFER, Service de Génétique Médicale, CLAD inter-région Est-site constitutif, CHU Strasbourg - Hôpital de Hautepierre
- Pr Annick TOUTAIN, CLAD-inter-région Ouest-site constitutif, Unité de Génétique Médicale - Pôle de Biologie Médicale - Pathologie, CHU de Tours
- Pr Didier LACOMBE, CLAD Sud-Ouest Occitanie Réunion – site coordonnateur - Service de Génétique Médicale, CHU de Bordeaux
- Dr Julian DELANNE, CRDI site Constitutif, service de génétique clinique CHU Dijon

Déclarations d'intérêt

Tous les participants à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration d'intérêt. Les déclarations d'intérêt sont en ligne et consultables sur le site internet du(des) centre(s) de référence. Le projet reste indépendant puisqu'il n'y a pas de participation d'un membre du personnel de l'industrie pharmaceutique ni à la rédaction ni à la relecture. Le document n'a pas été communiqué à une personne non membre du groupe de travail et a été validé par la relecture de personnes distinctes des rédacteurs.

Modalités de concertation du groupe de travail multidisciplinaire

- Première visioconférence (début 2021) : organisation et répartition du travail rédactionnel
- Rédaction :
 - Les différentes parties du PNDS ont été rédigées selon les spécialités des médecins experts. La combinaison des propositions a donné lieu à une première version révisée par échange de mails.
- Deuxième visioconférence (novembre 2021) :
 - Discussion des révisions et choix des relecteurs ; participation active de l'association Valentin APAC.
- Soumission au groupe de relecture (janvier 2022) : échange de mails
- Corrections par les rédacteurs en fonction des commentaires des relecteurs de travail (juin 2022)
- Réunion de finalisation du PNDS avant publication (Juillet 2022)

Bibliographie

1. Cerruti Mainardi P. Cri du Chat syndrome. Orphanet J Rare Dis. 5 sept 2006;1:33.
2. Cornish K, Bramble D. Cri du chat syndrome: genotype-phenotype correlations and recommendations for clinical management. Dev Med Child Neurol. juill 2002;44(7):494-7.
3. Corcuera-Flores JR, Castellanós-Cosano L, Torres-Lagares D, Figallo M ángeles S, Rodríguez-Caballero Á, Machuca-Portillo G. A systematic review of the oral and craniofacial manifestations of cri du chat syndrome. Clin Anat. 2016;29(5):555-60.
4. Niebuhr E. The Cri du Chat syndrome: epidemiology, cytogenetics, and clinical features. Hum Genet. 16 nov 1978;44(3):227-75.
5. Nevado J, Bel-Fenellós C, Sandoval-Talamantes AK, Hernández A, Biencinto-López C, Martínez-Fernández ML, et al. Deep Phenotyping and Genetic Characterization of a Cohort of 70 Individuals With 5p Minus Syndrome. Front Genet. 30 juill 2021;12:645595.
6. Honjo RS, Mello CB, Pimenta LSE, Nunes-Vaca EC, Benedetto LM, Khoury RBF, et al. Cri du Chat syndrome: Characteristics of 73 Brazilian patients. J Intellect Disabil Res JIDR. juin 2018;62(6):467-73.
7. Chang CY, Lin SP, Lin HY, Chen YJ, Kao HA, Yeung CY, et al. Cri-du-chat syndrome. Acta Paediatr Taiwanica Taiwan Er Ke Yi Xue Hui Za Zhi. déc 2007;48(6):328-31.
8. Mainardi PC, Pastore G, Castronovo C, Godi M, Guala A, Tamiazzo S, et al. The natural history of Cri du Chat Syndrome. A report from the Italian Register. Eur J Med Genet. 1 sept 2006;49(5):363-83.
9. Mainardi PC, Perfumo C, Calì A, Coucourde G, Pastore G, Cavani S, et al. Clinical and molecular characterisation of 80 patients with 5p deletion: genotype-phenotype correlation. J Med Genet. mars 2001;38(3):151-8.
10. Abbruzzese LD, Ruggeri AR, Esquerre JC, Patel P, Raske L. Feasibility and Reliability of Functional Mobility Measures in Children With Cri du Chat (5P-) Syndrome. Pediatr Phys Ther Off Publ Sect Pediatr Am Phys Ther Assoc. avr 2020;32(2):161-7.
11. Cochran L, Welham A, Oliver C, Arshad A, Moss JF. Age-related Behavioural Change in Cornelia de Lange and Cri du Chat Syndromes: A Seven Year Follow-up Study. J Autism Dev Disord. juin 2019;49(6):2476-87.
12. Kim MK, Kim DJ. Effects of Oral Stimulation Intervention in Newborn Babies with Cri du Chat Syndrome: Single-Subject Research Design. Occup Ther Int. 2018;2018:6573508.
13. Guala A, Spunton M, Tognon F, Pedrinazzi M, Medolago L, Cerutti Mainardi P, et al. Psychomotor Development in Cri du Chat Syndrome: Comparison in Two Italian Cohorts with Different Rehabilitation Methods. ScientificWorldJournal. 2016;2016:3125283.
14. Abbruzzese LD, Salazar R, Aubuchon M, Rao AK. Temporal and spatial gait parameters in children with Cri du Chat Syndrome under single and dual task conditions. Gait Posture. oct 2016;50:47-52.
15. Albano S, Piccardi L, Pizzamiglio MR, Volpe C, D'Amico S. Narrative discourse and sociocognitive abilities of a child with Cri-du-Chat syndrome. J Genet Psychol. févr 2013;174(1):51-72.
16. Cerruti Mainardi P, Guala A, Pastore G, Pozzo G, Dagna Bicarelli F, Pierluigi M. Psychomotor development in Cri du Chat Syndrome. Clin Genet. juin 2000;57(6):459-61.

PNDS Monosomie 5p – Argumentaire

Ancienne dénomination : Syndrome du Cri du Chat

17. Cornish KM, Bramble D, Munir F, Pigram J. Cognitive functioning in children with typical cri du chat (5p-) syndrome. *Dev Med Child Neurol.* avr 1999;41(4):263-6.
18. Cornish KM. The neuropsychological profile of cri du chat syndrome without significant learning disability. *Dev Med Child Neurol.* oct 1996;38(10):941-4.
19. Wilkins LE, Brown JA, Wolf B. Psychomotor development in 65 home-reared children with cri-du-chat syndrome. *J Pediatr.* sept 1980;97(3):401-5.
20. Spunton M, Guala A, Liverani ME, Medolago L, Tognon F, Casado F, et al. Skin picking disorder in 97 Italian and Spanish Cri du chat patients. *Am J Med Genet A.* août 2019;179(8):1525-30.
21. Moss J, Howlin P, Hastings RP, Beaumont S, Griffith GM, Petty J, et al. Social behavior and characteristics of autism spectrum disorder in Angelman, Cornelia de Lange, and Cri du Chat syndromes. *Am J Intellect Dev Disabil.* juill 2013;118(4):262-83.
22. Maas APHM, Didden R, Korzilius H, Curfs LMG. Exploration of differences in types of sleep disturbance and severity of sleep problems between individuals with Cri du Chat syndrome, Down's syndrome, and Jacobsen syndrome: a case control study. *Res Dev Disabil.* déc 2012;33(6):1773-9.
23. Teixeira MCTV, Emerich DR, Orsati FT, Rimério RC, Gatto KR, Chappaz IO, et al. A description of adaptive and maladaptive behaviour in children and adolescents with Cri-du-chat syndrome. *J Intellect Disabil Res JIDR.* févr 2011;55(2):132-7.
24. Claro A, Cornish K, Gruber R. Association between fatigue and autistic symptoms in children with cri du chat syndrome. *Am J Intellect Dev Disabil.* juill 2011;116(4):278-89.
25. Maas APHM, Didden R, Korzilius H, Braam W, Smits MG, Curfs LMG. Sleep in individuals with Cri du Chat syndrome: a comparative study. *J Intellect Disabil Res JIDR.* août 2009;53(8):704-15.
26. Moss JF, Oliver C, Berg K, Kaur G, Jephcott L, Cornish K. Prevalence of autism spectrum phenomenology in Cornelia de Lange and Cri du Chat syndromes. *Am J Ment Retard AJMR.* juill 2008;113(4):278-91.
27. Sarimski K. Early play behaviour in children with 5p- (Cri-du-Chat) syndrome. *J Intellect Disabil Res JIDR.* févr 2003;47(Pt 2):113-20.
28. Collins MSR, Cornish K. A survey of the prevalence of stereotypy, self-injury and aggression in children and young adults with Cri du Chat syndrome. *J Intellect Disabil Res JIDR.* févr 2002;46(Pt 2):133-40.
29. Clarke DJ, Boer H. Problem behaviors associated with deletion Prader-Willi, Smith-Magenis, and cri du chat syndromes. *Am J Ment Retard AJMR.* nov 1998;103(3):264-71.
30. Dykens EM, Clarke DJ. Correlates of maladaptive behavior in individuals with 5p- (cri du chat) syndrome. *Dev Med Child Neurol.* nov 1997;39(11):752-6.
31. Cornish KM, Pigram J. Developmental and behavioural characteristics of cri du chat syndrome. *Arch Dis Child.* nov 1996;75(5):448-50.
32. Kristoffersen KE. Lexical and gestural development in 5p deletion syndrome-A case report. *J Commun Disord.* févr 2020;83:105949.
33. Garmann NG, Kristoffersen KE, Simonsen HG. Phonological patterns (templates) in 5p deletion syndrome. *Clin Linguist Phon.* 2018;32(2):101-13.
34. Kristoffersen KE, Garmann NG, Simonsen HG. Consonant production and intelligibility in cri du chat syndrome. *Clin Linguist Phon.* oct 2014;28(10):769-84.
35. Virbalas JM, Palma G, Tan M. Obstacles to communication in children with cri du chat syndrome. *J Voice Off J Voice Found.* nov 2012;26(6):821.e1-3.

PNDS Monosomie 5p – Argumentaire

Ancienne dénomination : Syndrome du Cri du Chat

36. Erlenkamp S, Kristoffersen KE. Sign communication in Cri du chat syndrome. *J Commun Disord.* juin 2010;43(3):225-51.
37. Kristoffersen KE. Grammatical constructions in Cri du chat syndrome--findings from a case study. *Clin Linguist Phon.* déc 2009;23(12):858-71.
38. Kristoffersen KE. Speech and language development in cri du chat syndrome: a critical review. *Clin Linguist Phon.* juin 2008;22(6):443-57.
39. Kristoffersen KE. Consonants in Cri du chat syndrome: a case study. *J Commun Disord.* juin 2008;41(3):179-202.
40. Cornish KM, Munir F. Receptive and expressive language skills in children with cri-du-chat syndrome. *J Commun Disord.* févr 1998;31(1):73-80; quiz 80-1.
41. Uchita S, Harada Y, Honda K, Toguchi K, Nishimura Y, Suenaga T, et al. Successful staged repair for a rare type of truncus arteriosus with interruption of the aortic arch and abnormal origin of the left coronary artery. *J Cardiothorac Surg.* 28 mai 2013;8:136.
42. Hills C, Moller JH, Finkelstein M, Lohr J, Schimmenti L. Cri du chat syndrome and congenital heart disease: a review of previously reported cases and presentation of an additional 21 cases from the Pediatric Cardiac Care Consortium. *Pediatrics.* mai 2006;117(5):e924-927.
43. Villa R, Fergnani VGC, Silipigni R, Gueneri S, Cinnante C, Guala A, et al. Structural brain anomalies in Cri-du-Chat syndrome: MRI findings in 14 patients and possible genotype-phenotype correlations. *Eur J Paediatr Neurol.* 1 sept 2020;28:110-9.
44. Hong JH, Lee HY, Lim MK, Kim MY, Kang YH, Lee KH, et al. Brain stem hypoplasia associated with Cri-du-Chat syndrome. *Korean J Radiol.* déc 2013;14(6):960-2.
45. Kato Z, Kondo N, Kato H, Morita H, Teramoto T, Miyamoto K, et al. Selective pontine hypoplasia: a possible common feature in 5p monosomy syndrome. *Brain Dev.* sept 2011;33(8):702-3.
46. De Michele G, Presta M, Di Salle F, Serra L, Mazzaccara A, Della Rocca G, et al. Cerebellar vermis hypoplasia in a case of cri-du-chat syndrome. *Acta Neurol (Napoli).* avr 1993;15(2):92-6.
47. Ullah I, Mahajan L, Magnuson D. A Newly Recognized Association of Hirschsprung Disease With Cri-du-chat Syndrome. *Am J Gastroenterol.* janv 2017;112(1):185-6.
48. Shirai K, Saito Y, Yokoyama A, Nishimura Y, Tamasaki A, Maegaki Y. Stimulus-induced reflex epileptic spasms in 5p-syndrome. *Brain Dev.* févr 2016;38(2):261-5.
49. Nakagami Y, Terada K, Ikeda H, Hiyoshi T, Inoue Y. Electroclinical and cytogenetic features of epilepsy in cri-du-chat syndrome. *Epileptic Disord Int Epilepsy J Videotape.* déc 2015;17(4):485-90.
50. Lodi M, Rebessi E, Parente E, Micalizzi E, Viri M, Milani D, et al. Eating epilepsy characterised by late-onset epileptic spasms in a case of Cri du chat syndrome. *Seizure.* nov 2015;32:49-51.
51. Niebuhr E. Hypertonia and the cat-cry syndrome. *Lancet Lond Engl.* 1 avr 1972;1(7753):744.
52. Hope WC, Cordovez JA, Capasso JE, Hammersmith KM, Eagle RC, Lall-Trail J, et al. Peters anomaly in cri-du-chat syndrome. *J AAPOS Off Publ Am Assoc Pediatr Ophthalmol Strabismus.* juin 2015;19(3):277-9.
53. Farrell JW, Morgan KS, Black S. Lensectomy in an infant with cri du chat syndrome and cataracts. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus.* juin 1988;25(3):131-4.
54. Schechter RJ. Ocular findings in a newborn with cri du chat syndrome. *Ann Ophthalmol.* mars 1978;10(3):339-44.
55. Kitsiou-Tzeli S, Dellagrammaticas HD, Papas CB, Ladas ID, Bartsocas CS. Unusual ocular findings in an infant with

PNDS Monosomie 5p – Argumentaire

Ancienne dénomination : Syndrome du Cri du Chat

- cri-du-chat syndrome. J Med Genet. août 1983;20(4):304-7.
56. Howard RO. Ocular abnormalities in the cri du chat syndrome. Am J Ophthalmol. juin 1972;73(6):949-54.
57. Hall C, Hallett K, Manton D. The association between Cri du chat syndrome and dental anomalies. J Dent Child Chic Ill. déc 2014;81(3):171-7.
58. Ballesta-Mударra S, Machuca-Portillo G, Torres-Lagares D, Rodríguez-Caballero Á, Yáñez-Vico RM, Solano-Reina E, et al. Determination of periodontopathogens in patients with Cri du chat syndrome. Med Oral Patol Oral Cirugia Bucal. 1 nov 2013;18(6):e883-887.
59. Rodríguez-Caballero A, Torres-Lagares D, Yáñez-Vico RM, Gutiérrez-Pérez JL, Machuca-Portillo G. Assessment of orofacial characteristics and oral pathology associated with cri-du-chat syndrome. Oral Dis. mars 2012;18(2):191-7.
60. Yáñez-Vico RM, Rodríguez-Caballero A, Iglesias-Linares A, Guerra-López N, Torres-Lagares D, Machuca-Portillo G, et al. Craniofacial characteristics in cri-du-chat syndrome. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod. déc 2010;110(6):e38-44.
61. Rodríguez-Caballero A, Torres-Lagares D, Rodríguez-Pérez A, Serrera-Figallo MA, Hernández-Guisado JM, Machuca-Portillo G. Cri du chat syndrome: a critical review. Med Oral Patol Oral Cirugia Bucal. 1 mai 2010;15(3):e473-478.
62. Kjaer I, Niebuhr E. Studies of the cranial base in 23 patients with cri-du-chat syndrome suggest a cranial developmental field involved in the condition. Am J Med Genet. 1 janv 1999;82(1):6-14.
63. Boraz RA. Cri-du-chat syndrome: dental considerations and report of case. Spec Care Dent Off Publ Am Assoc Hosp Dent Acad Dent Handicap Am Soc Geriatr Dent. févr 1990;10(1):13-5.
64. Manning KP. The larynx in the cri du chat syndrome. J Laryngol Otol. oct 1977;91(10):887-92.
65. Takebayashi T, Obata H, Minaki Y, Sekine M, Imoto K, Yokogushi K, et al. Scoliosis in cat cry syndrome. J Orthop Sci Off J Jpn Orthop Assoc. mai 2006;11(3):259-63.
66. Saito N, Ebara S, Fukushima Y, Wakui K, Takaoka K. Progressive scoliosis in cri-du-chat syndrome over a 20-year follow-up period: a case report. Spine. 1 avr 2001;26(7):835-7.
67. Dallapiccola B, Pistocchi G, Forabosco A, Capra L. Skeletal changes in the « cri du chat » syndrome. Acta Genet Med Gemellol (Roma). 1973;22:39-44.
68. Lefranc V, de Luca A, Hankard R. Protein-energy malnutrition is frequent and precocious in children with cri du chat syndrome. Am J Med Genet A. mai 2016;170A(5):1358-62.
69. Collins MS, Eaton-Evans J. Growth study of cri du chat syndrome. Arch Dis Child. oct 2001;85(4):337-8.
70. Marinescu RC, Mainardi PC, Collins MR, Kouahou M, Coucourde G, Pastore G, et al. Growth charts for cri-du-chat syndrome: an international collaborative study. Am J Med Genet. 11 sept 2000;94(2):153-62.
71. Chehimi SN, Zanardo ÉA, Ceroni JRM, Nascimento AM, Madia FAR, Dias AT, et al. Breakpoint delineation in 5p- patients leads to new insights about microcephaly and the typical high-pitched cry. Mol Genet Genomic Med. févr 2020;8(2):e957.
72. Zhang B, Willing M, Grange DK, Shinawi M, Manwaring L, Vineyard M, et al. Multigenerational autosomal dominant inheritance of 5p chromosomal deletions. Am J Med Genet A. 2016;170(3):583-93.
73. Moreira LM de A, de Carvalho AFL, Borja ALV de F, Pinto PSP, Silveira A, de Freitas LM, et al. Mosaic cri-du-chat syndrome in a girl with a mild phenotype. J Appl Genet. 2008;49(4):415-20.

PNDS Monosomie 5p – Argumentaire

Ancienne dénomination : Syndrome du Cri du Chat

74. Fang JS, Lee KF, Huang CT, Syu CL, Yang KJ, Wang LH, et al. Cytogenetic and molecular characterization of a three-generation family with chromosome 5p terminal deletion. *Clin Genet.* juin 2008;73(6):585-90.
75. Zhang X, Snijders A, Segraves R, Zhang X, Niebuhr A, Albertson D, et al. High-resolution mapping of genotype-phenotype relationships in cri du chat syndrome using array comparative genomic hybridization. *Am J Hum Genet.* févr 2005;76(2):312-26.
76. Wu Q, Niebuhr E, Yang H, Hansen L. Determination of the « critical region » for cat-like cry of Cri-du-chat syndrome and analysis of candidate genes by quantitative PCR. *Eur J Hum Genet EJHG.* avr 2005;13(4):475-85.
77. Kondoh T, Shimokawa O, Harada N, Doi T, Yun C, Gohda Y, et al. Genotype-phenotype correlation of 5p-syndrome: pitfall of diagnosis. *J Hum Genet.* 2005;50(1):26-9.
78. Marinescu RC, Johnson EI, Grady D, Chen XN, Overhauser J. FISH analysis of terminal deletions in patients diagnosed with cri-du-chat syndrome. *Clin Genet.* oct 1999;56(4):282-8.
79. Marinescu RC, Mamunes P, Kline AD, Schmidt J, Rojas K, Overhauser J. Variability in a family with an insertion involving 5p. *Am J Med Genet.* 17 sept 1999;86(3):258-63.
80. Marinescu RC, Johnson EI, Dykens EM, Hodapp RM, Overhauser J. No relationship between the size of the deletion and the level of developmental delay in cri-du-chat syndrome. *Am J Med Genet.* 3 sept 1999;86(1):66-70.
81. Church DM, Yang J, Bocian M, Shiang R, Wasmuth JJ. A high-resolution physical and transcript map of the Cri du chat region of human chromosome 5p. *Genome Res.* août 1997;7(8):787-801.
82. Simmons AD, Goodart SA, Gallardo TD, Overhauser J, Lovett M. Five novel genes from the cri-du-chat critical region isolated by direct selection. *Hum Mol Genet.* févr 1995;4(2):295-302.
83. Church DM, Bengtsson U, Nielsen KV, Wasmuth JJ, Niebuhr E. Molecular definition of deletions of different segments of distal 5p that result in distinct phenotypic features. *Am J Hum Genet.* mai 1995;56(5):1162-72.
84. Gersh M, Goodart SA, Pasztor LM, Harris DJ, Weiss L, Overhauser J. Evidence for a distinct region causing a cat-like cry in patients with 5p deletions. *Am J Hum Genet.* juin 1995;56(6):1404-10.
85. Overhauser J, Huang X, Gersh M, Wilson W, McMahon J, Bengtsson U, et al. Molecular and phenotypic mapping of the short arm of chromosome 5: sublocalization of the critical region for the cri-du-chat syndrome. *Hum Mol Genet.* févr 1994;3(2):247-52.
86. Overhauser J, McMahon J, Oberlander S, Carlin ME, Niebuhr E, Wasmuth JJ, et al. Parental origin of chromosome 5 deletions in the cri-du-chat syndrome. *Am J Med Genet.* sept 1990;37(1):83-6.
87. Kodra Y, Cavazza M, de Santis M, Guala A, Liverani ME, Armeni P, et al. Social Economic Costs, Health-Related Quality of Life and Disability in Patients with Cri Du Chat Syndrome. *Int J Environ Res Public Health.* 17 août 2020;17(16).
88. Guala A, Spunton M, Mainardi PC, Emmig U, Acucella G, Danesino C. Anesthesia in Cri du Chat syndrome: Information on 51 Italian patients. *Am J Med Genet A.* mai 2015;167A(5):1168-70.
89. Shapiro AJ, Weck KE, Chao KC, Rosenfeld M, Nygren AOH, Knowles MR, et al. Cri du chat syndrome and primary ciliary dyskinesia: a common genetic cause on chromosome 5p. *J Pediatr.* oct 2014;165(4):858-61.
90. Griffith GM, Hastings RP, Oliver C, Howlin P, Moss J, Petty J, et al. Psychological well-being in parents of children with Angelman, Cornelia de Lange and Cri du Chat syndromes. *J Intellect Disabil Res JIDR.* avr 2011;55(4):397-410.

PNDS Monosomie 5p – Argumentaire

Ancienne dénomination : Syndrome du Cri du Chat

91. dos Santos KM, de Rezende DC, Borges ZD de O. Anesthetic management of a patient with Cri Du Chat syndrome. Case report. Rev Bras Anesthesiol. déc 2010;60(6):630-3, 350-1.
92. Swanepoel D. Auditory pathology in cri-du-chat (5p-) syndrome: phenotypic evidence for auditory neuropathy. Clin Genet. oct 2007;72(4):369-73.
93. Posmyk R, Panasiuk B, Yatsenko SA, Stankiewicz P, Midro AT. A natural history of a child with monosomy 5p syndrome (Cat-cry/Cri-du-chat syndrome) during the 18 years of follow-up. Genet Couns Geneva Switz. 2005;16(1):17-25.
94. Van Buggenhout GJ, Pijkels E, Holvoet M, Schaap C, Hamel BC, Fryns JP. Cri du chat syndrome: changing phenotype in older patients. Am J Med Genet. 31 janv 2000;90(3):203-15.