

PNDS Monosomie 5p - Synthèse à destination du médecin traitant

Ancienne dénomination : Syndrome du Cri du Chat



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



Synthèse à destination du médecin traitant

Juillet 2022

Coordonnateurs :

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

I. Introduction

La monosomie 5p, anciennement appelée syndrome du Cri du Chat (SCdC), est une maladie génétique rare due à une délétion partielle d'un segment du bras court du chromosome 5 (délétion 5p). Cette anomalie génétique survient dans 80% des cas *de novo* (de manière accidentelle et non héritée des parents). L'incidence de la maladie est estimée à environ 1 pour 15.000–50.000 naissances, et touche plus fréquemment des individus de sexe féminin que des individus de sexe masculins.

II. Caractéristiques du syndrome et confirmation diagnostique

Les patients peuvent présenter une combinaison de symptômes avec une grande variabilité du phénotype et comprenant :

- Un cri typique chez le nourrisson, monotone, faible et aigu;
- Des particularités morphologiques faciales, évoluant avec l'âge, caractérisée par une microcéphalie, une face ronde, une racine du nez large, un hypertélorisme, un épicanthus, des fentes palpébrales orientées vers le bas et le dehors, des coins de la bouche tombants, une micrognathie, des oreilles bas implantées ;
- Un trouble global du neurodéveloppement constant, le plus souvent sévère, évoluant vers un trouble du développement intellectuel de degré variable (modéré à sévère) et parfois une absence de langage ;
- Des épisodes d'apnées avec cyanose et des difficultés de succion en période néonatale ;
- Un petit poids pour l'âge gestationnel et/ou un retard de croissance staturo-pondéral pré et post-natal (fréquent) ;
- De manière moins constante, des complications :
 - cardiaques ;
 - neurologiques ;
 - rénales ;
 - malformatives autres : tubercules pré-tragiens, syndactylie, hypospadias, cryptorchidie.

Les présentations cliniques les plus fréquentes sont soit celle d'un tableau (poly)malformatif(s) (particularités morphologiques faciales, cri caractéristique, microcéphalie, retard de croissance) avec évolution vers un trouble global du neurodéveloppement, soit d'un trouble global du neurodéveloppement associé à des particularités morphologiques faciales sans malformation.

Le diagnostic est confirmé ou posé par la mise en évidence d'une délétion partielle ou complète du bras court du chromosome 5, emportant au minimum une région critique comprise entre les régions 5p12.2 et 5p15.3.

III. Parcours de soins et rôle du médecin traitant

Le parcours de soins d'une personne porteuse d'une monosomie 5p est multidisciplinaire et repose sur la coopération de plusieurs acteurs :

- **Le médecin traitant** (médecin généraliste ou pédiatre),
- **Les médecins spécialistes :**
 - o Généticien, neuropédiatre / neurologue
 - o En fonction des besoins des patients : cardiologue/chirurgien cardiaque, gastro-entérologue, ophtalmologue, ORL, néphrologue, endocrinologue, MPR, chirurgien orthopédique, chirurgien viscéral, psychiatre/pédopsychiatre, etc.
 - o Professionnels paramédicaux assurant la prise en charge rééducative (kinésithérapeute, psychomotricien, orthophoniste, ergothérapeute, orthoptiste, psychologue/neuropsychologue, etc.).
 - o La coordination du suivi et de cette prise en charge revient au médecin traitant (généraliste ou pédiatre) en lien avec le médecin du centre de référence ou de compétence Anomalies du développement du secteur.
- **Un accompagnement par un établissement médico-social** de type CAMSP, SESSAD et/ou IME est recommandé pour une coordination et une adaptation des rééducations et si besoin pour une guidance parentale. Un suivi pédopsychiatrique ou psychiatrique associé peut être nécessaire (CMP ou CMPP).

Ce PNDS a pour objectif de permettre à l'ensemble des professionnels impliqués dans cette prise en charge et dans le suivi d'un patient porteur d'une monosomie 5p de mieux connaître les besoins spécifiques éventuels liés à la pathologie.

IV. Rythme du suivi

En fonction des atteintes présentées par le patient, le rythme du suivi dans chaque spécialité pourra être variable et sera à l'appréciation du médecin spécialiste.

La prise en charge globale du patient permettant de coordonner les soins devra comporter une consultation en lien avec un **centre de référence ou de compétence labellisé « Anomalies du développement » (CLAD)** à un rythme idéalement semestriel dans les 2 à 3 premières années de vie, annuel dans l'enfance et l'adolescence et tous les 3 à 5 ans à l'âge adulte. La liste des centres de référence et de compétences sont disponibles sur le site de la filière de santé Maladies rares **AnDDI-rares** (<http://anddi-rares.org/annuaire/centres-de-reference-et-de-competence.html>).

V. Rôle du médecin généraliste

- Orienter le patient et sa famille vers **un centre de référence ou de compétence « Anomalies du développement »** ou **« Déficiences Intellectuelles de causes rares »** pour poser ou confirmer le diagnostic ;
- Assurer le suivi médical habituel selon les recommandations (suivi de la croissance staturo-pondérale et du périmètre crânien (PC), surveillance du développement psychomoteur, application du programme vaccinal...) ;
- Dépister les complications liées à la pathologie (recherche de scoliose, d'un hypogonadisme, d'infections à répétition, de troubles du comportement, ...) ;
- **Mettre en place les premiers éléments de rééducation** lors du repérage des troubles du neurodéveloppement **sans attendre** l'avis génétique ou

neuropédiatrique et la confirmation du diagnostic : kinésithérapie, psychomotricité, orthophonie et/ou adresser le patient vers une structure médico-sociale de proximité (plate-forme de coordination et d'orientation départementale des troubles du neurodéveloppement, CAMSP, CMP, CMPP...);

- Coordonner la prise en charge conjointement avec le centre de référence ou de compétence.

VI. Informations et "contacts utiles"

Pour se procurer des informations complémentaires, il est possible de consulter :

- Site Orphanet : <http://www.orpha.net>
- Site de la filière AnDDI-Rares : <http://anddi-rares.org/>
- Site de la filière de santé DéfiScience : <https://defiscience.fr/filiere/>
- Site de la Fondation Jérôme Lejeune : <https://www.fondationlejeune.org/maladies-rares/cri-du-chat/>

Associations :

- Valentin APAC : <https://www.valentin-apac.org/>
- Réseau Lucioles : Association handicap mental sévère ; <https://www.reseau-lucioles.org>

Page internet :

- Maladies Rares Info Service : <https://forums.maladiesraresinfo.org/syndrome-cri-chat-monosomie-f332.html>
- Association Internationale pour la Communication Alternative et Améliorée (ISAAC) : <https://www.isaac-fr.org/>

Ressources sur le territoire :

- Plateforme de Coordination et d'Orientation départementale des Troubles du NeuroDéveloppement (PCO TND)
- Communautés 360 : 0 800 360 360
- Dispositifs d'Appui à la Coordination (DAC)
- [Plateformes d'expertises Maladies Rares \(PEMR\) et plateformes de coordination maladies rares outre-mer](#)
- Équipes Relais Handicap : <https://www.gnchr.fr/reseau-acteurs-nationaux-regionaux-locaux/les-equipes-relais-handicaps-rares>