



A Cri du chat
szindrómáról...



Cri Du Chat Baráti Társaság



Pillanatképek találkozóinkról





Előszó

Az átlagember számára a kromoszóma-rendellenesség egyenlő a Down-szindrómával. Cri du chat szindróma? Ez az elnevezés nem mond semmit. Sajnos gyakran a szakembereknek is csak egy száraz címszó a szindróma gyűjteményből. Csak azoknak a szülőknek életteli ez a néhány szó, akiknek a gyermeke az az egy, aki 50.000 élve született gyermekből ezt a ritka betegséget hordozza. De amikor először hallja a szülő ezt az idegen kifejezést, még csak azt jelenti: az én gyerekem más és egyedül maradtunk.

És megkezdődik az új élet: kapaszkodók keresése kétségbeesetten.

A család, a barátok kedvesek és megértőek, de egészséges gyereket nevelnek, neveltek – nem is érthetik, legjobb szándékuk ellenére sem, hogy mit jelent sötétben tapogatózni. Keresni, kutatni, hogy mire számíthatunk, mit remélhetünk a jövőtől. Belekapaszkodni a félszavakba és elharapott mondatokba, fájó szívvel figyelni séta közben és a játszótéren az egészséges kortársakat és boldog anyukáikat. Folytonosan választ keresni a „miért pont mi?” kérdésre. Majd mindezen felülemelkedve a gyerek érdekeit nézni és fáradhatatlanul hordani orvostól orvosig, fejlesztő foglalkozásról fejlesztő foglalkozásra, elcsípni a médiában minden morzsát új módszerekről, amik segíthetnek. És mindezt magányosan, egyedül. A jó barátoknak csak elmesélni lehet a küzdelmet, megosztani velük nem, hiszen nincsenek saját tapasztalataik. A szakemberek szeretnének segíteni, de sokszor több évtizedes praxis alatt sem találkozhattak ezzel a ritka betegséggel. Így csak a szakkönyvekre, szakmai anyagokra tudnak támaszkodni, melyek elsősorban a külső jegyekre és a legsúlyosabb élettani kilátásokra, kísérő betegségekre korlátozódnak. Nincs senki, akivel a mindennapi élet apróbb-nagyobb nehézségeit lehetne megbeszélni mindkét fél részéről saját tapasztalatokra támaszkodva. Akár csak úgy, tere-feré szinten, ahogy az egészséges gyerekek anyukái beszélgetnek a játszótéren. Ezen a sok szerető ember közötti magányosságon csak a sorstársak, az azonos problémákkal küzdők tudnak segíteni.













Ezért szerettem volna elkezdni a Cri du chat szindrómás gyermekek szüleiből, hozzátartozóiból álló baráti társaság szervezését. Oldani az egyedüllét érzését, megosztani tapasztalatainkat, tanulni egymástól – így könnyíthetjük meg saját utunkat és az utánunk jövők útját.

Több éves tevékenységünk egyik eredménye ez a füzetecske, melyet szeretettel ajánlok mind az érintett szülők, mind a segítő szakemberek figyelmébe, bízva abban, hogy a szigorú szakkönyvek néhány szavas meghatározásán túl hasznos információkkal tud szolgálni a mindennapok megéléséhez is.

Bencsikné Mayer Mónika
szervező szülő, Dávid édesanyja
a Cri Du Chat Baráti Társaság elnöke



Tartalomjegyzék

 Előszó	1
 Tartalomjegyzék	2
 Néhány meghatározás	3
 A genetikai teszten alapuló diagnózisról	4
 A Cri du chat szindróma jellemzői	5
 A terápiás lehetőségekről.....	6
 Fejlődéstörténet	8
 A mi gyerekeink	12
 Statisztikák.....	17
 Cri du chat szindrómás gyermekek tanulmányi eredményeinek értékelése	21
 Ízelítő az 1998.-ban Warringtonban tartott Cri Du Chat Konferencia beszédeinek rövid összefoglalóiból	25
 A Cri Du Chat Baráti Társaság új szolgáltatása és további kiadványai.....	28



A kiadvány a Fővárosi Önkormányzat Egészségügyi és Szociális Bizottságának támogatásával jelenhetett meg.

Köszönjük az az Anzsu Nyomdaipari Kft. által nyújtott önzetlen segítséget!

Fordította:	Erzsébet Kastel, Szabó Csilla és Strigens Judit
Az anyagot összeállította:	Bencsikné Mayer Mónika
Lektorálta:	Mózes Eszter pszichológus
Nyomda:	Anzsu Nyomdaipari Kft
Készült:	Budapest, 2009



Néhány meghatározás

„Cri du chat szindróma (macskanyávogásos betegség). Kariotípus: 46,XX,5p- vagy 46,XY,5p- A név az ebben szenvedő újszülöttek kismacska nyávogására emlékeztető sírásából származik (amit gégefajlási rendellenesség okoz). Ami ennél sokkal fontosabb és súlyosabb: kifejezett mentális retardációval, mikrokefáliával, egyéb fejlődési rendellenes-ségekkel (és a diagnózis felállításában jelentős ún. „holdvilág arc”-cal) jár a kórkép, meglehetősen rossz életkilátásokkal (bár manapság a gyermekkort már túlélnek a páciensek).”

Internet – <http://gizi.dote.hu/genetika/fejll.htm>



„Az alaki rendellenességek másik fontos csoportját a kromoszómarész-elvesztések, az ún. deléciók jelentik. Ezek lehetnek veleszületettek, és ilyenkor jellemző többszörös veleszületett rendellenességet okoznak. A leggyakoribb és legismertebb a „macskanyávogásos” betegség, melynek oka az egyik B5-ös kromoszóma rövid karjának az elvesztése. Az ilyen gyermekeknek jellemző az arckifejezése. Ez több tényezőtől adódik. Egyrészt kicsi az agykaponyájuk és karakterisztikus a „holdvilágarcuk”. Fejüknek mindez „gótikus” jelleget ad. Másrészt egymástól elég távol álló és sokszor ferde résű szemük a kiemelkedő szaruhártya miatt éber arckifejezést kölcsönöz nekik. Mindennél fontosabb azonban sírásuk. Gégefajlási zavara miatt sírásuk a macska panaszos nyávogásához hasonlít, és tulajdonképpen erről szokták felismerni a kórképet. Alkalmam volt a dániai Glostrupban, a Kennedy Intézetben a Dánia egész területéről összegyűjtött összes ilyen csecsemőt, öt esetet egyszerre látnom, illetve hallanom. Kísérteties volt.”

Dr. Czeizel Endre – Az emberi öröklődés 1976, Gondolat



„Néhány csecsemőben hiányozhatnak kromoszómarészek. Példa erre a ritka cri du chat szindróma (macskanyávogásos betegség, 5p-szindróma). Az ebben a szindrómában szenvedő csecsemőknek magas hangmagasságú, a kismacskák nyávogására nagyon hasonlító a sírásuk, mely a születés után azonnal hallható, néhány hétig tart és azután eltűnik. Ezek a csecsemők születéskor általában kissúlyúak, fejük kicsi, aszimmetrikus arccal és szájjal, amelyet nem tudnak rendesen becsukni. Egyes csecsemőknek kerek (holdvilág) arcuk van, szélesen ülő szemekkel. Az orr lehet széles, a fülek mélyen ülnek és rendellenes alakúak. A nyak lehet rövid. Az ujjak között bőrfelület található (úszóhártyás ujjak). Gyakoriak a szívhibák. A csecsemő izomzata gyakran petyhüdtnek tűnik. Az értelmi és a testi fejlődés nagymértékben visszamaradott. Ezen rendellenességek dacára sok macskanyávogási szindrómában szenvedő csecsemő megéri a felnőttkort.”

MSD Orvosi kézikönyv a családban – 1998. Melania Kiadói Kft.- Internet



A genetikai teszten alapuló diagnózisról

A genetikai teszten alapuló diagnózis megadásakor számsorokat kapunk, ami a deléció, a törés, hiány helyét is megadja: példánkban 46, XY, del/5//p15.1/

A jelölések magyarázata:

46 = összes emberi kromoszómaszám

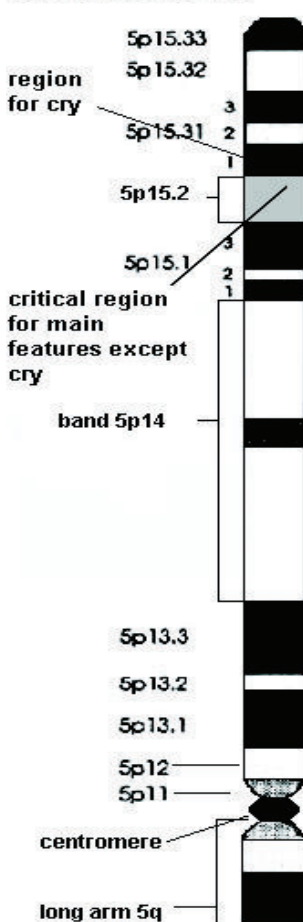
XY = a vizsgált beteg neme, ebben az esetben férfi (XX=nő)

del = hiányzó részecske (törés)

/5/ = melyik kromoszóma az érintett, jelen esetben az ötödik

/p15.1/ = hol van a töréspont, pl.: p = rövid kar (a q lenne a hosszú kar)

Chromosome 5
Map of Short Arm 5p



15.1 = a pontos hely. Az ide tartozó sávok a 11-es (ez tekinthető a legnagyobb törésnek), 12-, 13-, 14-, 15.1-, 15.2-, 15.3-as (ez utóbbi csak kicsi törés, éppen csak a kar tetején).

Mi okozza a törést?

Ami a legfontosabb, hogy nincs ok! **Nem a szülők hibája!**

A spermák és a petesejtek 5-10 %-a már eleve hordoz magában valamilyen típusú kromoszóma rendellenességet és minden kromoszómával történhet baj, de az 5. kromoszóma a törés után is képes tovább működni, létezni.

A terhességek 50 %-a vetéléssel végződik, legtöbbször a kromoszómák rendellenessége miatt. A test felfedezi, hogy a magzat nem fejlődik és elvetéli azt. Szinte hihetetlen, hogy normálisnak születünk ennyi veszélyt megúszva!

Mit okoz a törés, a hiány?

Az 5. kromoszóma rövid karjának hiányzó genetikai anyaga a következő tipikus vonásokat okozhatja: a babák és a gyerekek kicsik, lassan nőnek és számos tanulási rendellenességgel küszködhetnek. A babák sírása magas hangfekvésű, hasonlít a macskanyávogásra, innen származik az elnevezés is. Más rendellenességek is kísérhetik, így szívrendellenesség, rohamok, hányás. Ha nincsenek súlyos problémák és jó az immunrendszer, akkor a beteg élethossza átlagos.

Befolyásolja a törés helye, a hiány mértéke a betegség súlyosságát?

Eltérőek a vélemények, de Joan Overhauser kutatásai szerint nem.

Ne felejtsük el, hogy van még 45 másik kromoszóma is, ami az emberi szervezet és értelem működését befolyásolja. Bár ha csak a kar teteje hiányzik (15.3), akkor szinte nincs eltérés a normálistól. Kritikussá válik a helyzet, ha a törés a 15.2 sáv alatt van.

Joan Overhauser beszéde a CDC szindrómáról az 1998-ban Warringtonban tartott Cri Du Chat Konferencián



A Cri du chat szindróma jellemzői

A Lejeune-szindrómának is nevezett Cri du chat szindrómát 1963 novemberében ismerte fel Jerome Lejeune. 1990. óta 758.310 esetet regisztráltak a világon, az arány a születések tekintetében kb. 1: 50.000.

Jellemzői a következők lehetnek:

- 🐾 általában problémamentes, átlagos terhesség
- 🐾 normál időre született gyermekek
- 🐾 születési súly kisebb az átlagosnál, kb. 2.600 gr.
- 🐾 10-15 %-ban az egyik szülő hordozója génhibának
- 🐾 feltűnő jelek főként fejen és arcon: hosszúkás és kisebb átmérőjű fej az átlagosnál kb. 31,7 cm
- 🐾 kerek arc
- 🐾 távol ülő szemek
- 🐾 széles lapos orrgyök
- 🐾 magas, jellegzetes síráshang (macskanyávogáshoz hasonló)
- 🐾 belégzés akadályozott, kilégzés hosszabb
- 🐾 szív - légzés problémák
- 🐾 gyakoribbak a bakteriális, vírusos megbetegedések
- 🐾 szívás - rágás - nyelés nehézséget jelent
- 🐾 emésztési problémák: székrekedés és gyakori bukás
- 🐾 motorikus - értelmi fejlődés megkésettége
- 🐾 beszédfejlődési elmaradás
- 🐾 látással kapcsolatos problémák
- 🐾 rendezetlen fogazat
- 🐾 mélyen ülő fülek
- 🐾 vékony áll
- 🐾 gyakran karomszerűen begömbített ujjak
- 🐾 a jellegzetes sírás a korai gyermekkorra megszűnik
- 🐾 testmagasság és a fej átmérője átlag alatt marad
- 🐾 testsúly átlag alatti
- 🐾 izomhipotónia, amiből általában felnőtt korra a gyenge izomzat marad vissza
- 🐾 egyes esetekben a gyerekek hiperaktív
- 🐾 60 %-ban fordul elő gerincferdülés
- 🐾 koordinációs zavarok
- 🐾 furcsa járás: nagyon szétterpesztett lábakkal
- 🐾 lúdtalp
- 🐾 járáskor befelé forduló lábfej






Megjegyzés: A német forrásból származó összeállításban azt a következtetést vonták le felméréseikből – és az általunk ismert esetek is ezt igazolják –, hogy a gyerekek általában időre születtek. Ugyanakkor a magyar nyelven megtalált szakkönyvek szerint jellemző a koraszülés a Cri du chat szindrómára. Bné M.M.



A terápiás lehetőségekről

Sajnos nincs egységes speciális terápia, minden gyermek egyénre szabott fejlesztést igényel az ismert és egyéb esetekben alkalmazott terápiákkal: korai fejlesztés, gyógytorna, ergoterápia, beszédterápia, kommunikációs terápia.




Nagyon eltérő esetek fordulnak elő:

-  Egy 10 éves kisfiú nem tud ülni és nem beszél. Oxigénhiányos állapotban volt születéskor. Nem teremt személyes kontaktust, teljesen magába zárkózik, csak magával foglalkozik. Egész nap hason fekszik fejét emelgetve és kezét rázva.
-  Egy 3 éves kislány 8 hónaposan ült, másfél évesen járt, 3 éves korára egy-két szót beszél. Sokat megért anyanyelvén és olaszul is(!). Mozgékony, mindent a szájába vesz. Szeret a középpontban lenni. Napközben nem hord pelenkát. Segít takarítani, felkapcsolja a villanyt. Kézzel egyedül eszik, evőeszközt nem használ még. Játék közben jól utánózik, de magától nem talál ki új játékot. Javasolt a fejlesztést minél hamarabb elkezdni, a korai fejlesztéssel nagyobb eredmények érhetők el.
-  1 éves kor alatt elkezdett fejlesztés esetében az elért intelligencia hányados 30 és 90 között mozog, de a legtöbb esetben 65-70.
-  1 éves és 3 éves kor között elkezdett fejlesztés esetén az elért intelligencia hányados 15 és 85 között mozog, de a legtöbb esetben kb. 50.
-  3 év felett elkezdett fejlesztés esetén az elért intelligencia hányados 10-75 között mozog, de a legtöbb esetben kb. 35.

Fejlődés

A szindróma hatása a gyerekekre nagyon változó lehet, de szinte minden esetben megfigyelhető az alacsony intelligencia, megkésett beszéd, nyelvtani nehézségek és csökkent motoros készségek. Gyakoriak a viselkedési problémák is, de mégis szocializációra képes, jó humorú, szeretni tudó, kedves gyerekek és felnőttek ők.

Összefoglalva a tapasztalatokat:

-  Értelmi károsodás tapasztalható, az enyhébbtől egészen a súlyosig.
-  Beszéd és nyelvi károsodás, gyengébbtől egészen a súlyosig. A kutatások azt mutatják, hogy a Cri du chat szindrómás gyerekek beszédértése sokkal fejlettebb, mint a beszédük, azaz egészen bonyolult mondatokat, dolgokat is megértenek. Kis részük egyáltalán nem tud beszélni, de a nagyobb többség kommunikál különböző módszerekkel.. Fontos a korai beszédterápia alkalmazása is.
-  Alacsony izomtónus és megkésett motorikus fejlődés tapasztalható. A többség elindul 2 és 6 éves kora között. A korai fejlesztés elhanyagolhatatlan része a gyógytorna



- 🐾 A figyelem és koncentráció képesség gyenge.
- 🐾 Megközelítőleg 25 %-uknál hiperaktivitás figyelhető meg..Magatartási zavarok, megszállottság, adott mozdulatok ismételtetése, önbántalmazó magatartás léphet fel.

A gyermek születésekor nem megjósolható, hogy a kromoszóma rendellenesség mennyire fogja a gyermek fejlődését befolyásolni, de a legjobb amit a gyermek érdekében tehetünk, hogy biztosítjuk számára az említett terápiákat és fejlesztési lehetőségeket, hogy minél normálisabb életet tudjon élni.

A korai fejlesztésnek tartalmaznia kell:

- 🐾 Gyógytorna (fizikoterápia)
- 🐾 Beszédfejlesztés
- 🐾 Manipulációs terápia (finom motorikus fejlesztés)
- 🐾 Viselkedés-terápia – egyéni szükséglet szerint

Fontos a beszédterápia, mert ha a gyermek nem tudja gondolatait valamilyen formában kifejezni, akkor frusztrált, feszült lesz és ez viselkedésproblémákat okozhat.

A Cri du chat szindrómás gyermekek többségénél a beszéd és önkifejezés utáni vágy, ill. hajlandóság aránylag nagy, ezért megfigyelhető, hogy könnyen és folyamatosan bővítik saját jelrendszerüket (sajnos nem minden szülő hajlandó észrevenni az új és újabb jelek mutogatását). Van gyerek, aki jelrendszerrel, van aki a Makaton rendszerrel és van, aki képrendszerrel képes kommunikálni.

A gyermek fejlettségi szintje két tényezőtől függ:

- 🐾 születéskor hozott adottságok, benne rejlő lehetőségek
- 🐾 terápiák, fejlesztési lehetőségek

A súlyosan károsodott gyerekeknek egész életükben non-stop felügyeletre lesz szükségük. De sok Cri du chat szindrómás gyerek eléri azt a fejlettségi szintet, hogy önálló életet lesz képes élni kevés felügyelettel és segítséggel. Az enyhén károsodott gyerekek pedig szinte teljesen önálló életvitelre lesznek képesek közösségben való minimális segítséggel.

Ausztráliában a Cri du chat szindrómás gyerekek egyaránt járhatnak speciális és normál iskolába is.



Fejlődéstörténet

Kim egy 1988-ban született kislány. Születésekor édesanyja 24 éves, édesapja 28 éves volt. 36. hétre, 2560 gr súllyal és 48 cm hosszal született. 4 hónapos korától fogazata normálisan fejlődött. Anyagcsere problémái voltak 3 hónapos korától 2 éves koráig. Fejét szándékosan a falba verte 1 éves korától. Érzékeny a gépi zajokra és például a hangos sípszóra. 6 éves korától gerincferdülése volt, amit gyógytornával 8 éves korára kikezeltek.

<u>Kora</u>	<u>Motorikus készségek</u>	<u>Beszéd</u>	<u>Szociális / érzelmi fejlődés</u>	<u>Önállóság</u>	<u>Érzékelés</u>	<u>Kedvencek</u>
8 hónapos	Hátrol hasra és visszafordul.	Csattog a nyelvvel.	Nevet, megismer személyeket, rosszul alszik, keze-lába állandóan jár.	Csőrös pohárból iszik, kanállal etetik.	Mindent a szájába vesz.	
14 hónapos	Ül, kúszik.	mmh, aah	Nem rág, csak nyel. Rosszul alszik, éber.		Kíváncsi, mindent kipróbál a szájával.	
2 éves	Biztosan mászik, kapaszkodva feláll, az asztalt fogva megy néhány lépést.	Ma-ma, du-du, da-da Sokat megért.	Utánoz, szereti a gyerekeket. Sokszor harap, hajat húz. Időnként jobban alszik.	Falatkákat eszik egyedül, leharap a kenyérből.	Megtalál elrejtett tárgyakat, némi idő után is visszaemlékezve.	Szereti a zenét és a zenélő játékokat.
3 éves	Felmászik a bútorokra. Pár métert megy egyedül.	Beszédértése egyre jobb.	Kapcsolatot teremt gyerekekkel.	Kenyeret, almát eszik egyedül. Keveset rág, gyakran félrenyel.	Eljátszik egyedül. Felismeri a mondatokat és gesztikulál hozzá.	Szereti a zenét, táncot és a léggömböket.



<u>Kora</u>	<u>Motorikus készségek</u>	<u>Beszéd</u>	<u>Szociális / érzelmi fejlődés</u>	<u>Önállóság</u>	<u>Érzékelés</u>	<u>Kedvencek</u>
4 éves	Egyre gyakrabban megy egyedül, bár inkább még mászik. Felmászik a csúszdára és lecsúszik.	Mama, Papa, dau-da Érti az öltözést, vetkőzést, adja a labdát.	Játszik a labdával és visszadobja.	Önállóan eszi a kenyeret és iszik csőrös pohárból. Kanalat megfogja, és a szájához teszi, de a még nem tudja a kanálra venni az ételt. Egyedül vetkőzik, öltözéshez segítség kell.	Ismeri minden testrészét és kérésre megmutatja.	Léggömböt, labdát és a kisbabákat szereti.
5 éves	Majdnem teljesen egyedül jár, bár nem túl hosszasan. Lépcsőn egy kézzel vezethető.	Hama-hama (evés) Ba (víz és labda)	Mimikával mutatja, ha vidám vagy szomorú. Szeret haját húzni.	Elkezdte a szobatisztaságra szoktatást, de nem akar WC-re menni.	Tudja, hogy melyik hang melyik tárgyhoz tartozik: csengetésre megy az ajtóhoz, Más összefüggéseket is felfedez: sötétre felkapcsolja a villanyt.	Nagyon szereti a zenét, táncot.
6 éves	Már a lépcsőn is tud egyedül járni.	Pár szóval és gesztusokkal próbál kommunikálni. Sok mindent ért, igennel, nemmel válaszol.	Elpirul, ha olyat tesz, amit nem szabad, szidásra elszégyelli magát	Egyedül eszik, bár még összeken mindent. Néha jelzi, ha WC-re kell mennie. Próbál fogat mosni, fésülni. Levetkőzik, bár a gombokkal, csatokkal még nem boldogul.	Megismeri a fényképeken vagy könyvben a személyeket. Lego Duplóból 2-3 darabot összerúgta.	Kedvencei a labda, lufti, a zene, fürdés, tánc, fotók nézegetése. Szeret más gyerekek között lenni.



<u>Kora</u>	<u>Motorikus készségek</u>	<u>Beszéd</u>	<u>Szociális / érzelmi fejlődés</u>	<u>Önállóság</u>	<u>Érzékelés</u>	<u>Kedvencek</u>
7 és fél éves	Széles lépésekkel, feltartott kézzel megy. A háromkerékű biciklit hajtja, bár kormányozni még segíteni kell. Labdát dob és elkap.	Értelemszerűen használja az evéssel, tornával stb. kapcsolatos szavakat. Jól ért mindent.	Szívesen van gyerekekkel, bár a kisebb és tőle félfő gyerekeknek gyakran húzza a haját. Saját akaratát keresztül viszi. Jobban alszik, de még mindig sokszor fent van éjjel. Összességében szeretetre vágyó, bújós, boldog, kiegyensúlyozott, ritkán sír, új szituációkban problémamentes.	Egyedül iszik pohárból, csészéből. Felöltözik. Gyakrabban jelzi ha ki kell mennie.	Még mindig a szájával vizsgál meg mindent. Sokat utánoz, segít a háztartásban. Kíváncsi és jó az emlékező tehetősége.	Szívesen sportol, úszik más gyerekekkel.
9 éves	Egyre magabiztosabban megy, de mivel mindig szalad, hamar elfárad.	Nem sok újat tanult az eddigiekhez. Szívesen kiabál, sikolt, énekel.	Nagyon szoros a kapcsolata a testvérével. Szívesen játszik együtt gyerekekkel. Még nem teljesen szobatiszta, de fejlődik.	Megkeni a kenyeret. Kézet mos és megtörli. Megteríti és leszedi az asztalt.	Mindent a szájába vesz továbbra is. Felismeri a veszélyt. Minden újdonsággal szemben nagyon elővigyázatos	Szívesen sportol, úszik más gyerekekkel.



<u>Kora</u>	<u>Motorikus képességek</u>	<u>Beszéd</u>	<u>Szociális / érzelmi fejlődés</u>	<u>Önállóság</u>	<u>Érzékelés</u>	<u>Kedvencek</u>
<p>11 éves</p> <p>Súlya: 32 kg</p> <p>Magassága: 140 cm</p>	<p>Biztosan megy de hosszú távon nem gyalogol. Minden alkalmat megragad, hogy a gyerekkocsiba vagy a földre üljön.</p>	<p>Makacs és nagyon figyel arra, hogy megértse és választ kapjon a kérdéseire.</p>	<p>Visszահúzódóbb, már nem annyira bújós. Szeretik a gyerekek. Még pelenkás. Nagyon hangulaterber, dühkitörései vannak.</p>	<p>Isméri a nap lefolyását, Rendet rak. Mindent egyedül akar csinálni.</p>	<p>Kapcsolatot kezdeményez más emberekkel, pl. buszon utazás közben. Még mindig a szájába vesz dolgokat.</p>	<p>Táncol, tévézik, zenét hallgat. Pop és rock zenét.</p>
<p>12 éves</p> <p>Súlya: 43 kg</p> <p>Magassága: 152 cm</p>	<p>Egészséگیleg nagyon stabil. Hosszú szakaszt még nem megy. Padon egyensúlyoz.</p>	<p>Kb. 50 új gesztust, mimikát használ. Léptérről lépésre kommunikál. Kisebb vásárlást elintézt, elmegy az iskolába és hazajön önállóan.</p>	<p>Kiegyensúlyozott, elégedett. Megjött az első vérzése. Nagyon makacs. Még pelenkát hord. Inkább testvérével van együtt, mint az édesanyjával.</p>	<p>Nem szereti az idegeneket, szégyenlős.</p>	<p>Már szinte semmit nem vesz a szájába. Jó az emlékező tehetsége. Gyakran színészkedik, sokat nevet.</p>	<p>Szeret tévét nézni, főként a zenei műsorokat. Szívesen van gyerekekkel, jól kijön velük. Szívesen játszik építőköccával és labdával.</p>



A mi gyerekeink

„A Piroskáékkal való találkozó létrejött, nagyon örültünk Nekik. Az egészben az volt a legmeglepőbb, hogy amint meglátták Encit azt mondták pont olyan, mint az Ő lányuk. Ez számomra olyan hihetetlen volt. Én mindig úgy gondoltam, hogy ha van is más gyermek akkor is különbözőek. És nem. Összehasonlítottuk a kis kori képeiket – kb. 6 hónaposat – és mintha ikreket láttam volna. Nagyon meghökkentem. Egyáltalán nem számítottam rá.”

2002. szeptember




Petike 1996.-ban született, időre, problémamentes terhesség után, 2600 gr súllyal. Nehézlégzés és sárgaság miatt került kórházba, ahol két hét után kiderült, hogy szívműtétre van szüksége. Budapesten operálták meg, ahol megsértették műtét közben a légcsövét, így nehezen épült fel. A Tűzoltó utcában vizsgálták tovább genetikai vonalon, itt derült ki, hogy probléma van a vesejével is. Egyik veséje 3 éves korára felszívódott, a másik szerencsére jól működik. Műtötték még here és lágyéksérvvel, kétszer, mert begyulladt a seb. 1997. óta jár gyógytornára, Dévény Anna féle terápiát kapott. 2000. nyarán tanult meg járni, de az egyensúlyérzéke még bizonytalan. Befelé lépked, de nagyon mozgékony.


Két éve jár speciális óvodába. Kb. egy éve rág, mindent megért és nagyon jó az emlékező képessége. Beszélni még nemigen tud, de vannak szépen kiejtett szavai.. És nagy csibész!

2003. június



„2002-ben, első terhességemből, ami rizikós volt /2x kórház, minden 2. héten ultrahang.../ megszületett Zsuzsika. 1,90 kg és 43cm volt. Már a 4.napon szólt a gyerekorvos, hogy valami nem stimmel a gyerekekkel, ha vége lesz a kánikulának vigyük el genetikai kivizsgálásra. Akkor még nem fogtam fel és főleg azért sírtam, hogy nem hízik a gyerek. 6 hét után 2.35kg-al és egyre súlyosbodó hányással engedtek minket haza. 3 hónapos koráig szinte mindent /NAN műtej, kórházba ezt tanácsolták / kihányt. Egy szomszéd tanácsára más tejport kezdtünk vásárolni neki és a hányási probléma megszűnt. Heti 1 alkalommal hordtuk tornára /VOJTA típusú torna/ és + még napi 3x én tornáztattam otthon. Tudom és a család minden tagja állítja, hogy ez a torna maximálisan segített Zsuzsikának, mind fizikai mind pedig mentális szempontból.

 10 hónaposan egyedül ült

 11 hónaposan mondta első szavát:mammam /ha éhes volt/

 14 hónaposan egyedül felült



- 🐾 15 hónaposan kezdett el mászni /sose felejttem el:a guruló labdája után hipp-hopp elkezdett mászni, azóta is imádja a labdákat/
- 🐾 16 hónaposan rakja a lábát - jár, ha fogjuk a 2 kezét
- 🐾 18 hónaposan kapaszkodva állt a járókába /kiságyba
- 🐾 20 hónaposan kezdte hajtani magát a motorkáján, járt, ha 1 kezét fogjuk
- 🐾 24 hónaposan Zsuzsi szókinccse 15 szó, amiket értelem szerint használt, amit mondtunk neki mindent megértett
- 🐾 27 hónaposan elindult teljesen egyedül, bár bizonytalanul
- 🐾 3 évesen már a göröngyös-füves udvaron is szépen közlekedett, ha esik, vigyáz magára” 2005. november



Bencus most 12 éves. Barátságos, jó humorú. Az elmúlt években önmagához képest, sokat fejlődött, komolyodott, ami úgy érzem, annak is köszönhető, hogy kishúga született. Ami még 6-7 éves korában előfordult, hogy ütögette a fejét, vagy csipkedett másokat, azt teljes mértékben kinötte. Egyetlen dolog, az öklendezés, ami még tart. Ez általában, ha izgatott, vagy valahova megyünk, és nagyon felpörgeti magát, akkor fordul elő, de hamar le lehet állítani azzal, hogy: -vegyél mély levegőt. Sokszor nehéz volt megállapítani, hogy azért öklendezik, mert izgatott, vagy a születésétől tartó reflux miatt. Ha nagyon örül valakinek, néha előfordul, hogy sikoltozva, röpködve szalad elé, de ha rászólunk, hogy ezt ne csináld, azonnal abbahagyja. Már leszokott arról is, hogy ha jön hozzánk valaki, akkor húzgálja, ölébe ül - ezt csak hozzá is, nagyon közelálló barátainkkal csinálja már - hogy csak magára hívja fel a figyelmet.

4 és félévesen teljesen szobatiszta lett, 5 és félévesen már alváshoz sem kellett pelenka. A szorulása 4-5 éves korára valamelyest rendeződött, viszont sokszor előfordult 8 éves koráig, hogy pelust kellett ráadnom és volt, hogy fél óráig melózott szégyenkém mire sikerült végre kakilnia.

Aztán úgy éreztem, hogy átver, és nem is akar a pelenkától elszakadni! Vártam hát a megfelelő alkalomra, hogy végleg eldobhassuk! Egy hasmenéssel jött a megfelelő pillanat, mivel többszörös „sikerélménye” volt, hogy a WC-be is megy, úgy gondoltam ez a megfelelő pillanat arra, hogy eldobjuk végleg a pelenkát!

Kb.2 hétig olvastunk a WC-n volt, hogy fél órát ott ültünk, és drukkolt az egész család, no és tapsolt, ha sikerült. Mivel látta, hogy elszánt vagyok, és hiába kéri a pelenkát, nem kap, 2-3 hét alatt teljesen leszoktuk erről a rossz szokásunkról. Most már egyedül jár WC-re, csak a nagy-WC-nél kell segítség, a popsi törlésnél.

Egyre önállóbb, vetkőzik, öltözésnél még elkél a segítség. Próbál egyedül mosakodni, fogat mosni, pisilni egyedül megy, lehúzza a WC-t, lekapcsolja a lámpát, kezét mos.



Nagyon jó étvágyú –ami nem tudom hova megy, mert nem látszik meg rajta- itthon sajnos elég lusta, sokszor elvárja, hogy segítsünk evésnél. Különbözik tud egyedül enni, lassan, és sokszor maszatosan, de lényeg, hogy eszik, és 3-4 éves kora óta, rendszeresen megrágja az ételt, bár néha nagyobb falatoknál most is rá kell szólni, hogy alaposan rágja meg!

Mondatokban beszél, szókincse bő, de a beszéde még mindig nehezen érthető. Szerencsére, legtöbbször türelmes, és ha lüke anyja nem érti, körül tudja írni, más szavakkal megpróbálja kifejezni magát. Megért mindent, imádja a könyveket, verseket, mondókákat. Ami még jellemző a beszédjére, hogy szeret irányítani, és ha őt érdeklő témában a partnere lesz valaki, kifogyhatatlan a kérdésekből, no és az újra ismétlésből.

Jó memóriája van, évekkal ezelőtti eseményekre, helyekre, ahol jártunk visszaemlékszik. Nagyon szeret viccelődni, nevetni. Jó humora van, vevő minden bolondságra, azonnal asszociál, párosít dolgokat /pl. a kelbimbóról a mellbimbóra/.

Egyre jobban élvezzi a gyerekek társaságát, a húgával is játszik, türelmes, soha nem bántaná, sőt ha a törpe-boszorka néha kupán csapja egy játékkal, vissza nem ütne. Az agresszió, - vagy önvédelem- egyáltalán nem fedezhető fel a viselkedésében. Ha bántják, a drágám néz bambán, és nem tud a helyzettel mit kezdeni, eszébe nem jutna, hogy visszaüssön.

Amíg a húga alszik délután, ő sulis utáni pihenésképpen, tévézik. Vannak kedvenc filmjei, meséi jókat kacag a vígjátékokon, imádja az –Spektrumon- az állatos, vonatos filmeket. A vonatok amúgy is a gyengéi, nincs nap, hogy ne játszana velük, vagy ne kanyarodnánk egyet a vasútállomás felé.

Apró bogarai közé tartozik, hogy kicsi kora óta gyűjti a kulcsokat, és minden induláskor egy –biztonsági- kulcscsomó nála kell, hogy legyen, plusz emellé, néha 1-2 /4-5/ kedvenc könyv, újság, is velünk tart, a néha 10 perces utazáskor is.

Szerencsémre, kicsi korától nagyon jó alvó, mondjuk én „gonosz” anya voltam és sosem hagytam, hogy összekeverje az éjszakát a nappalokkal. Legkésőbb, este 9-kor magától elmegy aludni, és ha nincs sulis reggel 8-9-ig alszik.

Iskolába nagyon szeret járni, társaival jól kijön. Az írás – finommotorika - még mindig problémát jelent. A számokat sem kedveli, itt fel kell kelteni a figyelmét, hogy a feladatra koncentráljon. Az olvasás viszont egész jól megy neki, a tanult betűket mind felismeri, sőt 2-3 betűből álló szavakat már egész jól elolvas. Sajnos, sokszor az asztalra kell csapnom, hogy itthon is tanulásra bírjam, mert elég „lustácska” a drágám, vagy csak engem néz tök gyagyának? – nem tudom!

Az énekórákat, főleg ha hangszerrel zajonganak, nagyon szereti, hát persze, hogy imádja itthon is a csörgő-zörgő játékokat! Imád dobolni, furulyázni, bármit, ami elég zajos, vagy zenélhet vele, no de csak ő, ha más csinálja, az már hangos!

Amitől kicsi korától retteg az a tűzijáték, petárda, úgyhogy a szilveszter nem tartozik a kedvenc napjaink közé!



Fut, szalad, lépcsőzik egyedül, de ha idegen helyen vagyunk, sokszor bizonytalan a lépcsőn, nos ez legtöbbször abból fakad, hogy eszébe nem jutna a lába elé nézni, mert hát ugye akkor látná, hogy hova kéne lépnie.

Szerencsénkre ritkán hisztizik, de akkor is könnyen kezelhető, - no de kinek nincsen rossz napja?-. Hát most itt tartunk, de ki tudja, mit hoz még a kamaszkor?”

Édesanya 2006.

„Bencust körülbelül 5 éves kora óta ismerem, kisebb-nagyobb megszakításokkal általában heti szinten találkozom vele, vagy beszélünk telefonon.

Amikor megismertem egy kis vadóc volt, nagyokat csípett az emberekbe, néha számkra ok nélküli kitörései voltak: rugdosott, mart, csípett, tépett, néha harapott. Akkor a figyelme lekötéséhez nagy energiára volt szükség, de ha sikerült, egy mókás, vicces, vidám angyalkává változott. Hihetetlen, hogy micsoda memóriája és érdeklődési köre volt! Mozart bácsit két taktusból felismerte, a napszakok változásával teljesen tisztában volt (én ennyi idősen még nem!), érdekelte a Föld és a csillagok mozgása és ezeket az együtt szerzett tudásokat mindig elismételte-elismételtette. Akkoriban csak szavakat mondott, nem alkotott még egyszerű mondatokat sem – könnyen megtanulható volt a vele való kommunikáció. Érzelmi intelligenciája ekkor számomra annyira volt mérhető, hogy engem, akit feltűnően kedvelt, kevésbé bántott. Bezzeg ma!

Több mint egy egészséges, vele egykorú gyerek! Hihetetlenül figyelmes, türelmes. Régen a kitörései abból fakadtak, hogy nem értették és tehetetlenségében, dühében bántott másokat. Mára ő az, aki nagyobb türelemmel áll felénk, és ha nem sikerül elmondania, amit szeretne, akkor lazán legyint és továbblép a témán kiröhögve az értetlen arcomat. Nagyon bujcsis, ettől mindig a szívem szotty! Imádom, amikor csak mellém bújik és csöndben ülünk egymás mellett. Egyre nehezebb követni a szókincsét, összetett mondatokban beszél és minden nap újabb szavakat használ – egyedül az artikulációja nem fejlődött ☹. Néha úgy érzem, hogy lusta szebben beszélni, mert ha nagyon el akar mondani valamit, akkor keservesen is, de csak sikerül neki! Mivel mostanában ritkábban találkozunk, ezért a kis titkait nem nekem meséli el, de vannak neki. A humorát pedig sokan megirigyelhetnék, kár, hogy nem írtuk fel a beszélőit, a reakciói fergetegesek!

Olyan szinten fejlett egyéniségnek érzem, hogy néha csak a fizikai korlátait látom, de szellemi fogyatékoságát csöppet sem. Talán nem is az...”

2006. március



Dávid 3 évesen ment speciális módszertani Bölcsődébe, ide járt 6 éves koráig és sokat "tanult" és fejlődött. Megkapta, amit valószínűleg már sohasem fog megkapni: sokat lehetett egészséges gyerekekkel együtt. Igaz, hogy Ő a speciális csoportba, súlyosan sérült gyerekek közé járt, de az összenyitható terem másik felében lévő integrált csoportba járt 10-12 egészséges gyerek a 2 enyhén sérült mellett és nagyon sokat voltak együtt. Az oviban ez már nem ment, a suliban még kevésbé.

Dávid így fejlődött:

- 🐾 3 és 1/2 hónaposan fordult hátról hasra
- 🐾 6 és 1/2 hónaposan ment a hasról hátra fordulás
- 🐾 10 hónapos kora körül gügyögött
- 🐾 14 hónaposan mászott nagyon hosszú ideig és hihetetlen sebességgel
- 🐾 18 hónaposan pakolt, megnyalva pusztit adott - azóta se tud cuppantani - és kapaszkodva felállt
- 🐾 20 hónapos kora körül két kézzel vezethető és továbbra is rendkívül gyorsan mászik- és sokáig ennyi volt
- 🐾 3 év 4 hónaposan ment először pár métert önállóan, egyedül
- 🐾 3 és fél évesen mondókázott, de úgy hogy csak a ritmusból és a rímekből lehetett kikövetkeztetni bármit, mert nagyon nehezen volt érthető 3 és háromnegyed évesen leguggolva és guggolásból felállva vette fel a labdát

Nagy gond volt, hogy rettenetesen székrekedéses , 4-5 naponta kakilt, kúpra.

Ezzel sokat kínlódtunk és csak kb. másfél éve kezdett rendeződni. Néha, ritkán most is kell segítség. Szobatisztaság nagyon nehezen alakul.

A másik gond a rágás: most már hajlandó harapni és egy kicsit rágni, de ez is a közelmúlt eredménye. Nem kellett már pépesíteni, kis falatokat lenyelt, de mint a kacsa a nokedlit: egyben.

2005. november

Sajnos a székrekedés nálunk továbbra is vezető tünet maradt, pontosabban visszatért, a szobatisztasága sem tökéletes, részben emiatt. Még mindig elég keveset rág, és keveset iszik.

Szintén egész kis korától a mai napig kíséri a magas, vékony hangoktól, dallamoktól és néhány más hanghatástól való félelem, irtózás. A zenét ennek ellenére nagyon szereti és koncertre is el lehet vinni, de például a kaputelefont utálja.

Egyébként folyamatosan fejlődik, kedves, kiegyensúlyozott, vidám gyerek. Sok örömet szerez környezetének.

2009. november



Statisztikák

Cri du chat szindrómás gyermekekre jellemző viselkedések százalékos megoszlása

(német internetes forrás alapján)

Zavaró és mindig ismétlődő viselkedés

Autisztikus viselkedés

Ismétel hangokat, szavakat, mozdulatokat

Ismétel viselkedésformákat

Mindig makacs/nem fogad szót

Csikorgatja a fogait

Nem tud egyedül maradni

Agresszív másokkal szemben

Emberek közt félénk

Dühkitörések

Tárgyakat ledobál, összetör

Sírógörcs

Kevés frusztrációt tolerál

Hiperaktív

Rossz szemkontaktus

Csak rövid ideig tud koncentrálni

Magát ingerli (stimulálja)

Magát harapdálja

Másokat harap

Ujját/kezét szopja

Valamit üt/falba ver

Koordinálatlan mozgás

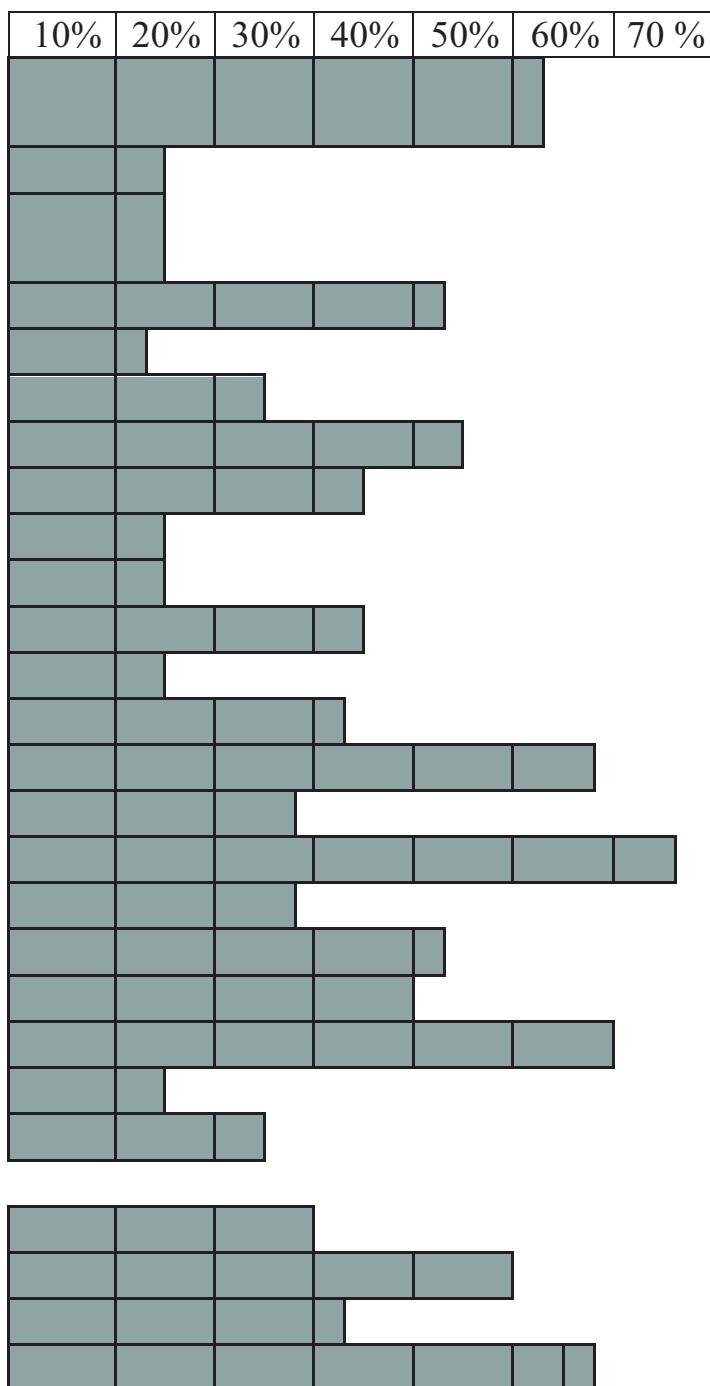
Kezével szárnyként csapdosva/

kezét, lábát dobálva fut

Rángatódzó mozgások

Hintázó mozgás

Fejét szándékosan beveri



(A fordítás egy hasonló típusú diagramról készült, ahol pontos százalékok nem voltak számmal feltüntetve, így néhány százalékos eltérés a felmérés adataihoz képest lehet.)



Az alábbi táblázat egy az Interneten talált, 1996-ban történt felmérés eredményeit mutatja.

A kimutatás Németországban és az USA-ban vizsgált Cri du chat szindrómás gyermekek családi állapotáról, születésük körülményeiről, külső jellemzőiről tartalmaz adatokat.

	Németország	USA (Dr. M.E.Carlin)
Kiküldött kérdőív	kb.55	383
Visszaérkezett/válaszolt	38	105
Fiú/lány	14/24	31/74
Életkor	1 évestől 31 évesig	2 hónapostól 30 évesig
Életkor arányaiban	39 % kisebb, mint 6 éves, 13 % nagyobb, mint 15 éves	50 % kisebb, mint 6 éves 28 % nagyobb, mint 15 éves
Testvérek száma	82 %-nak van min. 1 testvére	90 %-nak van min. 1 testvére Egy családban sem fordul elő még egy Cri du chat szindrómás gyermek
Genetika	33 esetében (87 %) teljes törés, 19 esetben (50 %) kisebb hiány. 14 esetben végleges törés, amiből 7 esetben volt 5p14 és 5p15.1 közötti törés. 2 esetben volt rejtett genetikai hiba a szülőknél és 1 esetben rejtett megduplázódás.	90 %-ban végleges törés, jelentős részben 5p15 és 5p14-nél. 14 %-nál az 5p13-nál van a töréspont és egy esetben 5p12-nél. Nem tudtak kimutatni összefüggést a törés nagysága és a betegség súlyossága között.
Szülés		
Terhesség és szülés	42 %-ban problémamentes terhesség és szülés, 87 %-ban a szülés időpontja a normál 36-41. hét közé esett. 29 %-ban volt szükség császármetszésre.	77 %-ban esett a szülés időpontja a 36-41. hét közé. 18 %-ban volt szükség császármetszésre.
A gyermek súlya	Átlagosan 2727 gramm	2750 gramm, 20 %-ban kisebb az átlagosnál



A gyermek hossza	Átlagosan 48 cm – 4 cm eltérés a normál átlagtól	19 inch-48 cm
A fej körfogata	Átlagosan 32 cm – 2 cm eltérés a normál átlagtól	30 cm körül
	Orvosi leletekből	
Karakterisztikus sírás	92 %	több mint 95 %
Mikrokephália	82 %	több mint 95 %
Vékony állak, mélyen ülő szemek	76 %	több mint 60 %
Lassú növekedés	nincs adat	több mint 80 %
Kancsalság	29 %	30 %
Szívrendellenesség	16 %	20 %
Nyitott szápadlás	13 %	15 %
Siketség	3 %	10 %
Gerincferdülés	26 %	10 %
Ortopédiai problémák	29 %	10 %
Csonttörés	26 %	10 %
Működési zavarok		
Gyenge szívóreflex, etetési problémák	87 %	több mint 95 %
Gyakori megbetegedés	79 %	több mint 95 %
Székrekedés	58 %	84 %
Bukás, hányás	45 %	50 %
Tüdőgyulladás	21 %	28 %
Fülgyulladás	8 %	28 %
Epilepszia	3 %	20 %
Torok-mandula gyulladás	18 %	20 %
Kezelések, operációk		
Összesen:	Min. 1 operáció: 58 %	Min. 1 operáció: 70 %
Fül	5 %	35 %
Mesterséges táplálás	1 esetben volt szükség mesterséges táplálásra a szoptatás idején, de az erre vonatkozó kimutatás sajnos nem megbízható.	20 %
Mandula	5 %	20 %
Here operáció/Törés okozta műtét	26 %	10 %
Más műtét	24 %	2 esetben kancsalság, 3 esetben légzéskimaradás miatt






Értékelt kérdőívek	38	105
Fiú/lány	14/24	31/74
Életkor	1 évestől 31 évesig	2 hónapostól 30 évesig
Életkor arányaiban	39 % kisebb, mint 6 éves, 13 % nagyobb, mint 15 éves	50 % kisebb, mint 6 éves 28 % nagyobb, mint 15 éves
Fejlesztés		
Általános	84 % részesült korai fejlesztésben: 100 % valamilyen fizioterápiában, 75 % ergoterápiában, 60 % beszédfejlesztésben, 18 % zene-terápiában, 14 % játékterápiában, 42 % egyéb fejlesztésekben (lovaglás, úszás, Castillo Morales-féle terápia)	csak 68 % részesült korai fejlesztésben, mindössze 5 gyerek valamilyen kombinációjában a különböző terápiáknak
Munka	4 gyerek 18 év feletti, ebből 3 dolgozik szociális foglalkoztatóban. Felügyeletet igényelnek, fizetést kapnak.	18 év felettiak 2/3-a dolgozik, kevesebb mint 5 % kap fizetést
Neurológiai problémák		
Rágás, nyelés	82 %	80 %
Viselkedésprobléma: fejének beverése, dühkitörés	89 %	több mint 90 %
Agresszivitás, frusztráció, hiperaktivitás	79 %	minél idősebb, annál jobban dominál
Egyéb		
Viselkedés befolyásolása	nehéz és hosszú időt igényel	figyelemeltereléssel, jutalmazással, szigorú szabályok következetes betartásával
Hol lakik?	csak 4 gyerek nincs a szülőikkel	85 % családban él felnőtt korában is

Német internetes forrásból származó statisztika.





Cri du chat szindrómás gyermekek tanulmányi eredményeinek értékelése

„Hat család küldte el számunkra a Cri du chat szindrómás gyermekek iskolai értékeléseit, melyek egytől hat évig terjedő időszakot ölelnek fel. Egyik értékelés sem hasonlatos a másikhoz, még ha két gyermek ugyanabba az iskolába is jár. Minden bizonyítványnál a magatartás, a szorgalom, az általános és gyakorlati képességek leírása és a nyelv és a kommunikáció foglalja magába a legnagyobb részeket. A gyerekek legkedveltebb tevékenységei néha egyértelműen szerepelnek a leírásban, többnyire azonban csak az egyes tantárgyak értékelésén belül említik. A többi tárgyat, mint a német (anyanyelv), a matek, a gyakorlati munkák, csak ritkán és akkor is túlnyomó részben a nagyobb gyerekeknél emelik ki.

-  **Magatartás és szorgalom:** A kívülállók számára is közvetít egy képet a megfigyelt gyermek személyiségéről. Az iskolában tanúsított viselkedés befolyásolására tett kísérletek egy-egy gyereknél nincsenek egyértelműen megemlítve. A barátságos hozzáállás, a dicséret, a követelményekben tanúsított következetesség a leglényegesebb eszközök. Csupán egy gyermek iskolájában alkalmaznak olyan speciális terápiákat a viselkedés kontrollálására mint az egyéni fejlesztés és a személyi terápia.
-  **Gyakorlati (életközeli) képességek:** Mindenhol fejlesztik ezeket a képességeket. Idetartozik az öltözködés, az étkezés, a WC használata, a tájékozódás gyakorlatai a közvetlen környezetben. Ez a csoport közös tevékenységein keresztül történik az adott személyre vonatkozó egyénre szabott segítségnyújtással egybekötve.
-  **Nyelv és kommunikáció, német (anyanyelv):** A nyelv és kommunikáció, összeköttetésben a német tantárggyal, tágabb területet foglal magába, a felhasznált módszereket mégis csak egy gyerek bizonyítványa mutatja be. Iskolájában a nyelvi oktatást következetesen egyszerű mozdulatok kíséretével végzik.

Milyen következtetéseket lehet levonni a Cri du chat szindrómás gyermekek bizonyítványaiból?

-  **Előszeretettel végzett tevékenységek:**
Kezdjük a zenével és sport/úszással: kivétel nélkül mindenkit szórakoztat a zene, ritmika, az éneklés és az azt kísérő mozgás. Fontos az úszás ill. a vízben való mozgás.
-  **Nyelv és nyelvértés:** Mindenkinél kifejlődött egy jó – helyenként nagyon jó – nyelvértés. Egyesek az aktív beszédben is figyelemreméltó teljesítményeket nyújtanak., igaz, vannak arra vonatkozó kijelentések, miszerint egy jól beszélő kislány megnyilvánulásai nehezen érthetőek a kívülállók számára. Szintén utalás erre az is, hogy az olyan beszédkísérő kommunikációs eszközök, mint a mozdulatok a gyerekeknél mindenképpen jelentőséggel bírnak.



A szülők azon tapasztalataival kapcsolatban – mely szerint a gyerekek a szokatlan zajokra szinte pánikszerűen reagálnak – azt szűrhetjük le, hogy a halláson alapuló benyomások érzékelése különösen fontos a gyerekek számára.

- 🐾 **Finommotorikus képességek:** A finommotorikus képességeket igénylő tevékenységekkel mindannyiuknak problémája van. Feltűnően kevés kedvük van ezen feladatok gyakorlásához.
- 🐾 **Gyakorlati képességek:** Bizonyos kapcsolat mutatkozik meg a korlátozott finommotorikával. Eredmények azonban itt is mindenkinél mutatkoznak. Bár többnyire saját akaratukból, de következetes számonkéréssel végzik a feladatokat.
- 🐾 **Magatartás és kommunikáció:** Minden bizonnyal ez a terület az egyike a legnehezebbeknek. A bizonyítványok szövege egytől-egyig szimpátiáról és rokonszenvről tanúskodik. Tükörképük annak, amiről olyan gyakran beszélünk: minden gyerek nagyon érdeklődő a külvilág iránt és keresi a kapcsolatot a környezetével. Kíváncsiak az őket körülvevő világra. Túlnyomó részben örömmel és közvetlenséggel (a kivételek erősítik a szabályt) képesek alkalmazkodni a változásokhoz pl.: osztály összetételének a változásához, új személyekhez. Előfordul ugyan agresszivitás mindenekelőtt a kívülállókkal szemben, valamint autoagresszió, zaklatottság (sztereotípiák) mindenekelőtt a nem kedvelt helyzetekben és nem kedvelt tevékenységeknél, de ez nem szabályszerű. A fejlődés folyamán ez változik és befolyásolható is (még ha sok fáradtsággal is). A dicséret elősegíti a szorgalmukat és munkálkodási kedvüket.

Megjegyzést érdemel azonban, hogy könnyen elvonható a gyerekek figyelve akkor is, amikor a kitartás és a koncentráció egyébként is kívánatos lenne. A gondviselő részéről pedig elengedhetetlen a gondoskodás és a következetesség.

Példák:

Nyelv és kommunikáció, német (anyanyelv)

Sarah értékeléséből:

(12 éves) - Sarah most 4-5 szótagú szavakkal beszél. Háromszavas mondatokat használ. Szókincse óriási mértékben megnövekedett. Szereti a szó és nyelvi játékokat, amelyekben koncentrációt és kitartást tanúsít.

(13 éves) - Nyelvi kifejezésmódja egyre tisztább és jobban érthető. Többszavas mondatokat alkot. Passzív szókincse igen nagy, a beszédértése jól fejlett. Előszere-ttel használ egzotikus és nehéz szavakat.

(14 éves) - Aktív szókincse egyre nagyobb, fontosabb szövegek tartalmát ki tudja fejezni szóban a maga sajátos módján. Mindent megért, amit mondanak neki, és ilyenkor nagyon érdeklődő. Német - Sarah színeket és egyszerű formákat tud egymáshoz rendelni. Egyes betűket szívesen elismétel, és kézfestéssel le is fest. Felismer tárgyakat az ábrájuk alapján és gyakorolja ezek megnevezését.



(15 éves) - Sarah beszédes. Nagy passzív és széleskörű aktív szókinccsel rendelkezik. A saját beszédmódján háromszavas mondatokban fejezi ki magát (amely egy kívülállónak nehezen érthető). Addig ismétli a mondatokat, míg környezete meg nem érti.

Jörg értékeléséből:

(6 éves) - Megért egyszerű utasításokat és végre is hajtja őket. Felismeri osztálytársait a nevük alapján és meg is nevezi őket. Javult szóismétlő készsége, amelyet egyszerű mozdulatokkal egészít ki.

(7 éves) - A tanév során terjedelmes szókinccset sajátított el, és azt fel is használja. Kész arra, hogy egyszerű mozdulatokat utánozzon és ezeket fel is használja a kommunikációban. Nyelvértése kibővült.

Német - Szívesen dolgozik a tankönyvvel, irányítás mellett tanulmányoz képeket és képeskönyveket. A tanév végére biztos módon meg tudja különböztetni az alapszíneket és ezt megfelelő módon tudja mutatni.

(8 éves) - Szóértése bővült. Egyre gyakrabban alkalmazza a tanult mozdulatokat helyesen. Egyszerű játékos cselekvéseknél a nyelvhasználatában apró előrelépés észlelhető.

(9 éves) - Szóértése kibővült úgy, hogy a nyelvet a szituációnak megfelelő egyszerű mozdulatokkal tanulta meg. Egyszerű szavakat képez és ezeket helyesen is használja. Egyszerű játékos helyzetekben egyre gyakrabban használja a tanult nyelvet és a maga módján alkalmazza a mozdulatokat a többi gyerekkel folytatott játék során.

(10 éves) - Egyszerű cselekményfolyamatot egyszerű mozdulatokkal próbál elmesélni, de ehhez ismerős személyekre van szüksége beszélgetőpartnerként.

Matematika – A matematika tantárgyhoz csak rövid értékelések születtek. Pl.:

Jörg értékeléséből:

(10 éves) - Egyszerű feladatokban felismeri az 1,2 és 3 mennyiségét. Ezekhez a mennyiségekhez aztán tárgyakat tud hozzárendelni és mozdulatok segítségével is megmutatja az 1-3 mennyiségeket.

Sarah értékeléséből:

(15 éves) - Ketté képes osztani mennyiségeket. Segítségnyújtással és következetes számonkéréssel képes különböző tárgyakat megfelelően összerendezni.

Kim értékeléséből:

(7 és 8 éves) - 3-ig számol az ujjain. Gyakorlatban képes eljárni dolgok és gyerekek mennyiségével, amelyek számát egy szempillantás alatt képes felfogni.

Felszólításra felmutat 1,2 vagy 3 dolgot és a számolás során használja az ujjait is.



Gyakorlati munkák

„Gyakorlati munkák” alatt az általános és szakmákra felkészítő gyakorlatokat vezetjük be. Ide tartoznak a festő és ragasztási feladatok, az ollóval és gyurmával végzett munkák, az építőelemekkel végzett munkák, a sorbarendezési feladatok, gyöngyfűzés, szövés, főzés stb.

Sarah értékeléséből:

(12 éves) - Sarah kézvezetéssel zöldséget darabol. Kézvezetéssel sző, egyedül képes feszesen tartani a fonalat. Nagy gyöngyökből nyakláncot fűz.

(13 éves) - Segítséggel képes az ollóval vágni. Szívesen fest nagy képeket, de aztán többnyire széttépi őket. Sarah szívesen főz, és nagy érdeklődést mutat a teli fazekak iránt. Kézvezetéssel gyümölcsöt és zöldséget szeletel.

(14 éves) - Sarah képes segítséggel nagy szögeket előre kifűrt lyukakba beilleszteni és ezeket képes kalapáccsal egyedül beverni. Munkadarabját képes egyedül becsavarni a munkapadba és kivenni onnan. A fanyílásokba be tudja illeszteni a megfelelő idomokat. Készségesen segít a főzésben. A legszívesebben hagymát aprít.

(15 éves) - Járatos a kalapács használatában és egyre erősödik szögelési készsége is. Be lehet vonni a főzésbe, előszeretettel és kitartóan aprít burgonyát és hagymát. Segít az edények elmosogatásában és a törölgetésben is.

Jörg értékeléséből:

(6 éves) - Nehézségei vannak a kéztartásban és a kézügyességben a vágó-, festő- és gyurmamunkákban, de ez a tanév során könnyen fejleszthető.

(7 éves) - Előrelépés figyelhető meg az ollóval végzett munkákban, de a nyírásban még segítségre szorul. Tudja tartani a filctollat, előre megadott pontokat összeköt vagy kifest felületeket. A gyurmázásnál mindkét kezét használja, különböző darabokat tép le belőle és formáz meg.

(8 éves) - Megtanult bizonyos dolgokat megadott pontra helyezni. Az ollóval való nyírás még fáradtságot jelent számára. Szívesen dolgozik építőanyagokkal, össze tudja csavarni az egyes részeket. Nehézségek lépnek fel, ha a munkához mind két keze szükségessé válik.

(9 éves) - Vezetés mellett szívesen dolgozik építőelemekkel.

(10 éves) - Két kézzel végrehajtandó munkák igen ritkán sikerülnek neki. Egyszerű lépések az ollóval szinte segítség nélkül sikerülnek.

Egyéb

A legtöbb értékelésben szerepelnek olyan terápiák is, melyeket a tanév során hajtottak végre pl.: gyógytorna, lovaglóterápia, ergoterápia, logopédia. Az „Egyéb” pontban iskolai kirándulásokat, iskolai szabadidős tevékenységeket is felsorolnak.



Ízelítő az 1998.-ban Warringtonban tartott Cri Du Chat Konferencia beszédeinek rövid összefoglalóiból

Kim Cornish előadása az önbántalmazó viselkedésről











Kim eddig 66 család gyermekét tanulmányozta. Főleg az agresszív – emberekkel és tárgyakkal szembeni – és az önbántalmazó viselkedés érdekelte.

Önmagát csipkedi	47 %
Saját haját húzza	34,8 %
Karmolja magát	40,9 %
Öklendezik / hány	57,6 %
Fejét / testét üti	54 %
Másokat üt / ver	65,2 %
Mások haját húzza	65,2 %
Másokat karmol	36,4 %
Másokat csipked	45,5 %
Rugdós	71,2 %
Destruktív viselkedés	40,9 %
Tárgyakat pörget / forgat	40,9 %
Adott szavak ismételtetése	39,4 %

Kim azt is megfigyelte, hogy például a fej ütögetése, önmaga csipkedése, mások hajának meghúzása, mások karmolása és a hányás a növekvő életkorral egyre csökken.

Összegzések a szindrómával kapcsolatos tapasztalatokról

Növekvő életkorral jelentkező problémák

-  Kisebb halláskárosodások, sokszor hallókészülék viselését is megkívánja
-  Kancsalság, melyet korral nem nőnek ki, de terápiával kikezelhető
-  Más látási nehézségek
-  Laza izomzat jellemző a csecsemőkorra, ami akár feszes izomzattá is alakulhat a későbbiekben. Gyógytornával megelőzhető.
-  Rágási és harapási nehézségek
-  Gyomorműködési rendellenességek lehetnek csecsemő korban
-  Gyomortartalom visszabukás gyakori, de kezelhető
-  Krónikus székrekedés, ami 1-2 éves korban kezdődik és egy egész életre szól
-  Gyakori fülgyulladások, fertőzések
-  Nyál visszatartási probléma, néha sebészeti beavatkozás igényel



- 🐾 Szexuális fejlődés normális, a nők általában termékenyek, volt már példa terhességre is
- 🐾 Táplálási problémák, mert semmi érdeklődésük nincs az étel iránt
- 🐾 Gyakoriak a fogászati problémák
- 🐾 Fennáll a kiszáradás veszélye, betegségek során a sok hányás ill. evés-ivás visszautasítása miatt
- 🐾 Bizonyos hangokra, frekvenciákra való érzékenység
- 🐾 Magas taktilis érzékenység főleg kéz, láb, fej és arc érintése esetén

Az élethossz nem megjósolható, változó (sok kísérő betegség, rendellenesség esetén rövidebb), de a legidősebb Cri du chat szindrómás több mint 60 évet élt.

Orvosi kutatások

A kutatás célja az volt, hogy feltérképezzék a génkombinációk befolyását a gyermek fejlődésmenetére. Ezzel már a születéskor is meg tudnák mondani, hogy mennyire lesz súlyos a károsodás. A kutatások eddigi eredményei szerint a jellegzetes sírásért az 5p15.3-as zóna a felelős, és ha ott van a törés, többnyire más rendellenesség nem is lép fel. A legkritikusabb zóna az 5p15.2 (nagysága csak 2MB), ami a legtöbb fizikai és értelmi károsodást befolyásolja. Az összes többi zóna már nem ennyire egyértelmű, mert azok esetében találtak súlyosan, enyhén és gyakorlatilag nem károsodott embereket is a tudósok.



„Ha bizonytalanságában az ember legalább egy másik bizonytalanságra is rálelhet, már nem érzi magát reménytelenül egyedül, s visszamenthet valamit normalitásának elveszni látszó hitéből.”

(Bálványos Huba)

A Cri Du Chat Baráti Társaság:

- 🐾 a 2006-ban megalakult Ritka és Veszélyeztetett Rendellenességgel élők Országos Szövetségének (RIROSZ) alapító tagja,
- 🐾 2008 óta bejegyzett társaságként működik, közhasznú minősítéssel,
- 🐾 2009 óta szervezi és bonyolítja, a RIROSZ tagszervezeteként, a Ritka Betegségek Világnapja alkalmából meghirdetett Ritka Szépségek Gyűjteménye elnevezésű pályázatot, és az országban vándorkiállításokként tárja az érdeklődők elé.

Szeretettel várjuk minden csatlakozni kívánó jelentkezését, akár pártoló tagként is, az alábbi elérhetőségeken:

Honlap: www.criduchat.ingyenweb.hu, www.criduchat.extra.hu
E-mail: criduchat@freemail.hu
Levelezési cím: 1046 Budapest, Külső-Szilágyi út 8. I/2.
Telefon: Bencsikné Mayer Mónika 20/588-3004

Az 1% felajánlása nem kerül semmibe sem, de nagyon sokat segít! Sajnos 10 adózóból mindössze 4 él a befizetett adó 1%-ának nonprofit szervezetek felé történő felajánlásával. És Ön? 2011-től társaságunk is igénybe veheti az 1% felajánlást.

Adószámunk: 18131598-1-41

KÖSZÖNJÜK!



A Cri Du Chat Baráti Társaság szolgáltatása és további kiadványai

2010. elején elindult a **Szülők Polca** szolgáltatás **Káposztásmegyeren**, a Fővárosi Szabó Ervin Könyvtár Babits Mihály Könyvtárában (Budapest IV. (Káposztásmegyer) Lóverseny tér 5/a.)

A Cri Du Chat Baráti Társaság és a Babits Mihály Könyvtár összefogásában, a IV. kerületi Önkormányzat támogatásával induló program célja, hogy elérhető közelségbe hozza a sajátos nevelési igényű gyerekeket ellátó szülők, családok részére a szükséges információkat, fejlesztési ötleteket, segítő tanácsokat, hasonló tapasztalatokat megélt szülők élménybeszámolóit.

A könyvtárban egy külön polcon bárki számára hozzáférhetőek ezek a speciális könyvek.

A könyvtár elérhetőségei és nyitvatartása:

Telefon: 230-2276

E-mail: fszek0403@fszek.hu

Hétfő, szerda, péntek 14-19 h

Kedd 10-15 h

Csütörtök 10-14 h

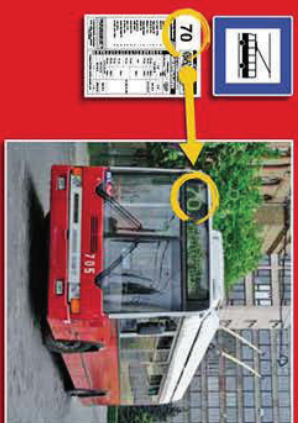


Információs füzetünk hátsó borítóján két további kiadványunkra szeretnénk felhívni a figyelmet, melyek a Fővárosi Önkormányzat támogatásával és a Stiefel Eurocart Kft. segítségével valósulhattak meg.

Bővebb felvilágosítással, örömmel állunk rendelkezésére.

TÁJÉKOZÓDJ ÜGYESEN!

KÖZLEKEDÉS AZ UTCÁN



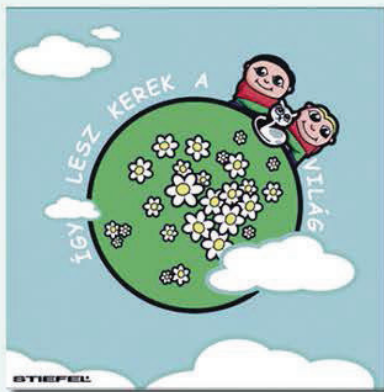
TÁJÉKOZÓDJ ÜGYESEN!

MÁS FONTOS JELEK AZ UTCÁN

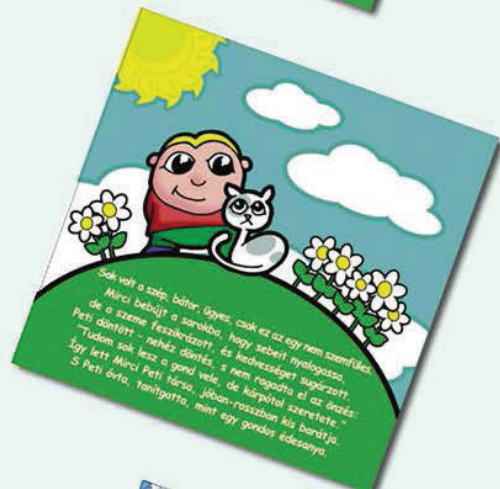


XIV. kerület, Alsórákos
Kossuth utca





A
Cric Du Chat
Baráti Társaság
és a
stiefel Eurocart Kft.
integrációt segítő
mesekönyve



A megjelenést követő
sajtótájékoztató 2004-ben