Tartalomjegyzék

Tartalomjegyzék 1

Bevezető 2

Genetika

A Cri du chat szindróma története, jellemzői és genetikai háttere 4

A Cri du chat szindróma genetikai analízise a betegségben érintett családokban 8

Pszichológia - pedagógia

Viselkedésproblémák és azok kezelési lehetőségei a Cri du chat szindrómával élő gyermekek és fiatalok esetében 16

Cri du chat szindrómás gyermekek receptív és expresszív nyelvi készségei 18

Az 5p- (Cri du chat) szindrómás gyermekek családjai: stressz a családban és a testvérek reakciói 19

Neuropszichológiai profil az átható tanulási zavar nélküli Cri du chat szindróma esetében 22

Felhasznált irodalom 24

Bemutatkozik a Cri Du Chat Baráti Társaság **24**

A kiadvány a Roche (Magyarország) Kft. támogatásával jelenhetett meg. Köszönjük!

Köszönjük az az Anzsu Nyomdaipari Kft. által nyújtott segítséget!

A genetikai tanulmányt készítette: Percs Éva
A genetikai tanulmányt lektorálta: Dr. Egyed Balázs egyetemi adjunktus
A pszichológiai-pedagógiai cikkeket válogatta és összefoglalta: Bánszky Noémi
A pszichológiai-pedagógiai cikkeket fordította: Szűcs Margit
Szerkesztette: Bencsikné Mayer Mónika
Borító: Nagy Miklós
Nyomda: Anzsu Nyomdaipari Kft

Cri Du Chat Baráti Társaság Közhasznú Egyesület
Budapest, 2012

Bevezető

Kedves Olvasó!

Az orvos-genetikai kutatások eredményeképpen ma már tudjuk, hogy a Cri du chat betegség genetikai hátterében az örökítő anyagunk (a sejtek magját alkotó DNS molekula) fizikális sérülése áll. Az örökítő anyag ugyanis mikroszkóposan is jól látható kis csomagokba, egységekbe tömörödik, melyeket kromoszómáknak nevezünk. Nekünk embereknek 23 pár ilyen kromoszómánk van, amit 3 milliárd kis építő elem, a nukleotid bázisok lánca alkot. Ebben tárolódik az a teljes genetikai kód, melyet a szüleinktől örökölünk, és mára többé-kevésbé megfejtésre került a humán genom projektek kutatásai által. Ez a 23 pár kromoszóma rejti az összes információt arról, hogyan épülnek fel a sejtjeink, milyen típussá fejlődjenek, hogyan alakuljon ki szervezetünk, végső soron meghatározza a külső és belső jellegeinket. Természetesen ha ez az örökítőanyag megsérül, akkor könnyen valamilyen betegség okozója lehet.
A Cri du chat betegség oka a genetikai állományunk 5. kromoszómáját érintő deléció (törés), ami azt jelenti, hogy ennek a kromoszómának egy darabja törlődik, hiányzik egy véletlen mutációnak köszönhetően. Ez a hiány sajnos olyan génszakaszokat érint, ami miatt a betegség típusos tünetei mutatkoznak (macskanyávogásos sírás, szellemi elmaradás, jellegzetes arcszerkezet, stb.). Maga a mutáció véletlenszerűen következik be az ivarsejtek képződése során (petesejt és spermiumok érése), az esetek kis százalékában viszont már valamilyen formában a szülői kromoszómán is jelen van. Hangsúlyozni kell viszont, hogy erről a szülők egyáltalán nem tehetnek, ugyanis ezek a mutációk teljesen véletlenszerűen következnek be! A hiányzó kromoszómaszakasz pontos helye és mérete felel a kialakuló betegség súlyosságáért és a tünetekért.
A kromoszóma sérülés mértékének és eredetének kimutatására több molekuláris genetikai módszert is alkalmaznak ma már. Magyarországon is elkezdődtek azok az orvosi, genetikai, pszichológiai és gyógypedagógiai kutatások, melyek a betegség hátterét szándékoznak feltárni, és ezzel együtt talán a macskanyávogásos betegség kezeléséhez is új eredményekkel szolgálhatnak, ami az ebben szenvedők életminőségének javításában érhető majd tetten. Ebben a kiadványban is egy olyan genetikai vizsgálat rendelkezésre álló eredményei kerülnek bemutatásra, mely a hazai diagnosztikai eljárásokat alapozhatja meg. Ennek célja az volt, hogy a sérült kromoszóma szakasz behatárolásával és genotipizálásával meghatározzuk a DNS hiány helyét, mértékét és eredetét, hogyan történt a betegséget okozó DNS darab sérülése. A genetikai vizsgálathoz a betegségben érintett gyermekek és a szülők DNS mintájára van szükség, ezért hálás köszönet illeti azokat a szülőket, családokat, akik a DNS mintájuk rendelkezésre bocsátásával és a pszichológiai kérdőív kitöltésével járultak hozzá a kutatáshoz.

Ezúton is köszönjük a családok segítő együttműködését, mellyel hozzájárulnak a magyarországi Cri du chat betegek genetikai hátterének kutatásához. Bízom benne, hogy az orvos-genetikai, pszichológiai és gyógypedagógia célú kutatások a genomika hihetetlen mértékben fejlődő és eredményeket prezentáló tudományával a jövőben erőteljesen hozzájárul a Cri du chat betegségben szenvedők életkilátásainak és életkörülményeinek javításához.

Dr. Egyed Balázs
egyetemi adjunktus
ELTE Genetikai Tanszék

Budapest, 2012. február 20.

A Cri Du Chat Baráti Társaság szeretettel várja minden csatlakozni kívánó jelentkezését, akár pártoló tagként is, az alábbi elérhetőségeken:

Honlap: www.criduchat.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!

GENETIKA

A Cri du chat szindróma

Jerome Lejeune 1963-ban három különböző gyermeknél ugyanazokat a tüneteket észlelte: súlyos szellemi és fizikai visszamaradottság, kisfejűség, távolálló szemek, belső szemet eltakaró bőrredő, veleszületett szívhiba, kis alsó állkapocs, deformált fülkagylók, szokatlanul magas és panaszos síráshang, amit a gégefedő fejletlensége okoz. Tapasztalatai során rájött, hogy ezek a tünetek összetartoznak, és egy eddig még ismeretlen betegséghez köthetőek. Ezt a betegséget a legjellemzőbb tünetéről, a macskanyávogásra emlékeztető síráshangról nevezte el Cri du chat (macskanyávogás) szindrómának. Lejeune feltételezte, hogy a szindrómáért az 5. kromoszóma rövid karján található törés a felelős. Feltételezését 1964-ben bizonyították be autoradiográfiával, majd 1970-ben ezt fluoreszcens technikával is megerősítették. A betegség gyakorisága 1:20 000 és 1:50 000 közé esik újszülötteként.

Cri du chat szindrómában szenvedők jellegzetessége

Viselkedésükre jellemző:

- hiperaktivitás
- agresszió
- dühroham
- önbántalmazó viselkedés
- megszokásból ismétlődő cselekvések (sztereotípiák), pl.: dülöngélő mozgás.
- bizonyos hangokra való túlérzékenység
- ügyetlenség, esetlenség
- mániákus ragaszkodás bizonyos tárgyakhoz

Jellemző tünetek újszülötteknél és felnőtteknél:

Klinikai tünetek újszülötteknél:

- alacsony születési súly
- kis fej, kerek arc
- távol álló szemek
- macskákhoz hasonlóan ferdén, lefelé irányuló szemrés, belső szemzugot eltakaró bőrredő, kancsalság, lapos orrnyereg
- kicsi orr
- alacsony növés
- rövid nyak
- macskanyávogásra emlékeztető sírás
- szellemi és testi visszamaradottság
- veleszületett szívhiba
- fülkagyló alaki elváltozása
- gyenge izomzat

Klinikai tünetek felnőtteknél:

- korán őszülő haj
- vékony, asszimetrikus arc
- kiemelkedő orrnyereg
- rendezetlen fogak, szokatlanul széles száj, előreálló állkapocs
- lágyéksérv
- lapos lábfej
- gyenge izomzat
- halláskárosodás
- kis fej

Életkilátások

A szindrómában a tünetek súlyossági foka változó, a legsúlyosabb állapotú betegek magatehetetlenek, mozgásukban korlátozottak és szellemileg teljesen leépülnek. Ezzel szemben a kevésbé súlyos állapotúak valamennyire szocializálhatóak, képesek egy bizonyos szinten ellátni magukat, valamint másokkal szavak vagy jelbeszéd útján kommunikálni.

A szellemi visszamaradottság alapján három csoportra különítették el a szindrómában szenvedőeket. A csoportbeosztás alapja a kromoszómán bekövetkező törések különböző helyei. Az első csoportba a közepes mértékű szellemileg visszamaradott betegek tartoznak. A második csoportba az enyhébb visszamaradottságot okozó deléciók, míg a harmadik csoportba tartózó törések tünetei nem szembetűnők. A szellemi visszamaradottság akkor válik a legsúlyosabbá, ha mind a 3 csoportba tartozó törések észlelhetőek.

Sok Cri du chat szindrómában szenvedő gyermek eléri az 5-6 éves kornak megfelelő szocializációs szintet, de a beszédkészségük csak ritkán fejlődik. Egy 26 gyermeken elvégzett beszédmegértés, beszédkifejezés valamint artikuláció vizsgálat során derült ki, hogy a Cri du chat szindrómában szenvedő gyermekek beszédmegértése jobb mint beszédképessége.

Prevalencia

A Cri du chat szindróma a ritka genetikai szindrómák közé sorolható mert előfordulási aránya 2000 újszülött esetében kevesebb mint egy. Egy felmérés szerint az Európai Unió 25 tagállamában megközelítőleg 30 millióan szenvednek ritka betegségben, ami azt jelenti, hogy a teljes uniós lakosság 6-8 %-a ritka betegségben érintett. Sajnos a ritka betegségekben szenvedőeket nyilvántartó adatbázisok még nem alakultak ki, amiről a WHO egy 2004. októberi egészségügyi jelentésében – mely a ritka betegségekkel foglalkozik – meg is emlékezik: "Sajnos a rendelkezésre álló epidemiológiai adatok a legtöbb ritka betegség esetében nem megfelelők ahhoz, hogy megbízható adatokkal lehessen szolgálni az adott ritka betegségben szenvedők számáról. Az ilyen embereket nem tartják nyilván adatbankokban.".

Cri du chat szindróma genetikai háttere

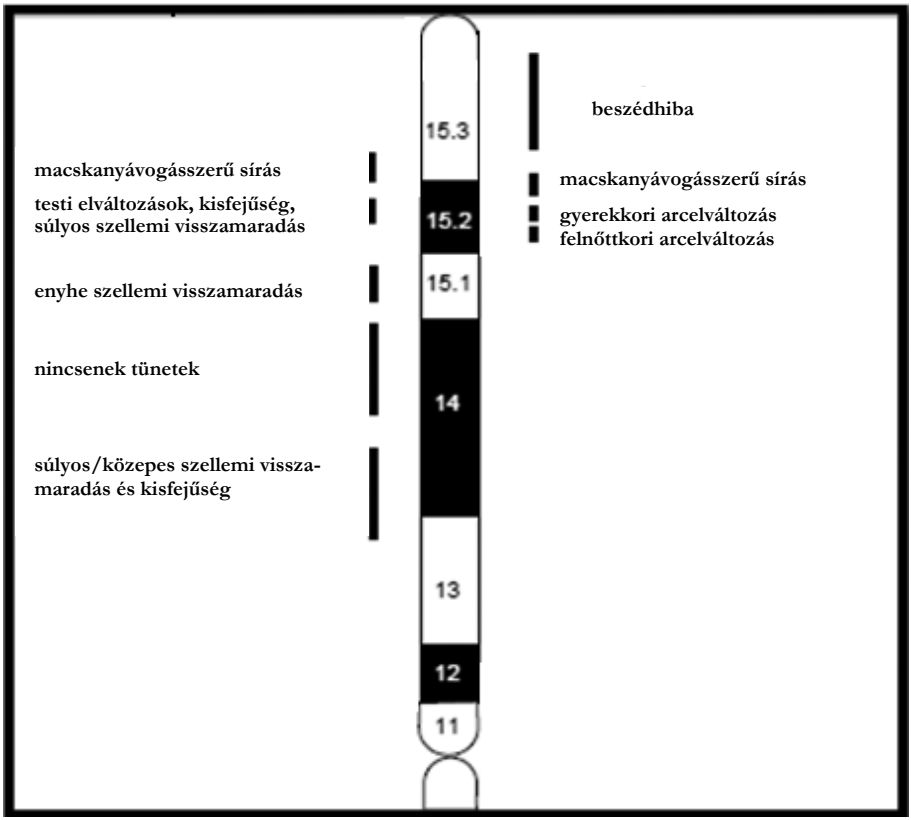
A betegség genetikai hátterében az emberi örökítő anyag 5. kromoszómájának rövid karját (5p) érintő deléció áll, vagyis a kromoszómakar egy darabja véletlen mutáció következtében hiányzik. Ez a deléció olyan génszakaszokat érint, ami miatt a betegség típusos tünetei kiütköznek (macskanyávogásos sírás, szellemi elmaradás, jellegzetes arcszerkezet, stb.). A deletálódott kromoszómaszakasz helye és mérete felel a kialakuló tünetekért és a betegség súlyosságáért, amit a homológ kromoszómapár nem érintett tagja nem tud kompenzálni. Maga a mutáció véletlenszerűen következik be az ivarsejtek érése során, az esetek kis százalékában viszont már valamilyen formában a szülői kromoszómán is jelen lehet.

A delécióban érintett kromoszóma szakaszok pontos helyét, a törés méretét is meghatározták kutatók molekuláris és citogenetikai módszerekkel. Mindezek alapján:

- a macskanyávogás síráshangért egy kb. 1,5 Mb hosszú génszakasz deléciója felelős az 5p15. 31 kromoszóma szegmensben.
- a beszédproblémákat egy kb. 3,2 Mb méretű szakasz deléciója okozza az 5p15.32-15.33 kromoszóma szakaszon.
- az arcelváltozásokért egy 2,4 Mb-nyi törés felel az 5p15.2-15.31 szakaszon.

Három gént térképeztek fel ebben a kritikus régióban, amely a deléciók és kromoszómatörések által leginkább érintettek. Ezek: a Semaphorin F (SEMAF), a delta-catenin (CTNND2) és egy telomeráz reverz transzkriptáz gén (hTERT). A Semaphorin F és a delta-katenin deletálódása mentális visszamaradottságot, míg a telomeráz reverz transzkriptáz a fenotípusos elváltozásokért felelős jelenlegi ismereteink szerint.

A kromoszóma törés lokalizációjának fontosságát az is mutatja, hogy voltak olyan betegek, akiknél egy-egy törés nem okozott szindrómát és voltak olyanok, akiknél a tünetek egy része jelen volt, de állapotuk nem volt súlyos és volt olyan, akinél a teljes szindróma kép szerepelt.



A CRI DU CHAT SZINDRÓMA GENETIKAI ANALÍZISE A BETEGSÉGBEN ÉRINTETT CSALÁDOKBAN

1. Célkitűzés

Kutatásaink célja az volt, hogy a betegségben érintett családoktól gyűjtött mintákon elvégzett genetikai vizsgálattal a sérült génszakasz lokalizációját és mértékét meghatározzuk. Ugyancsak célul tűztük ki az érintett kromoszómarész genetikai nyomonkövetését, vagyis a szülői eredet meghatározását, hangsúlyozva ugyanakkor, hogy a betegség véletlen mutáció következménye, amiről a szülők egyáltalán nem tehetnek.

2. DNS Polimorfizmusok

A DNS polimorfizmusok jelentésének magyarázata a szó jelentésében rejlik. A polimorfizmus szó sokalakúságot jelent, jelen összefüggésben pedig egy gén- v. kromoszóma szakasz DNS bázissorrendben megmutatkozó ún. allélikus változatait. Ez azt jelenti, hogy a DNS molekula nem 100%-ban egyezik meg az emberekben, hanem bizonyos szakaszokon különböző is lehet. Egyszerűen – bár nem pontosan – fogalmazva, a DNS molekula azonos szakaszai felelősek azért, hogy egyformán emberek legyünk, míg a különböző génváltozatok (polimorfizmusok) felelősek azokért a tulajdonságokért, amelyek megkülönböztetnek minket embereket egymástól (pl. szem-, bőr-, hajszín, testméret, stb.). A DNS polimorfizmusok génmarkerként is szolgálnak, mivel molekuláris biológiai, genetikai módszerekkel ma már könnyen nyomon követhetők és egyes egyének között nagy változatosságot is mutathatnak.
Egy polimorf gén- vagy DNS szakasz különböző változatait alléloknak nevezzük, és ezeket az allélokat örökítik tovább a szülők az utódoknak. A DNS polimorfizmusok két fajtáját különböztetjük meg:

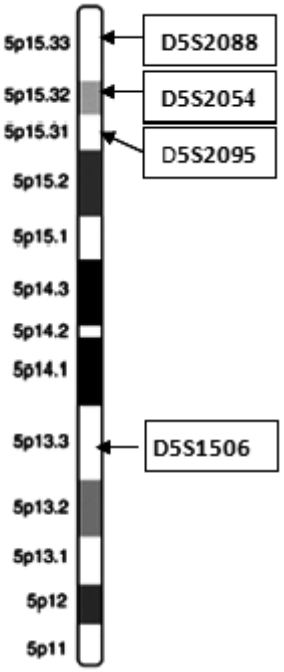
1. Szekvencia-polimorfizmusok, ezek leggyakoribb típusa az SNP (**S**ingle **N**ucleotide **P**olymorphism): genom szintű kutatások bizonyították, hogy az emberi örökítőanyagban néhány millió ilyen variábilis bázis található.
2. Hossz-polimorfizmusok, melyek közül a mikroszatellita más néven STR (Short Tandem Repeat) vagy SSLP (Simple Sequence Length Polymorphism) lokuszok analízise a legelterjedtebb: az allélek a tandem módon ismétlődő rövid szekvencia motívumok számában térnek el, pl. $(CA)_n$. Az allélokat az ismétlődő CA repeatek száma definiálja.

3. Mikroszatelliták vagy STRs

Az érintett családok genetikai vizsgálata során mikroszatellita markereket, másnéven STR lokuszokat (Short Tandem Repeats) vontunk be az analízisbe. A mikroszatelliták olyan rövid, 2-6 bázispár hosszú DNS szakaszok egymás utáni, tandem ismétlődései, melyek általában nem átíródó DNS szekvenciák, tehát nem határoznak meg egyéb külsődleges jelleget. Az emberi genom mintegy 3%-át teszik ki és kb. tízezer nukleotidonként figyelhetők meg, tehát több ezer példányban vannak jelen szétszóródva az emberi genomban. A génekben az intron részeként és a gének kívüli régiókban egyaránt megtalálhatóak. Az ismétlődő egységek mérete alapján megkülönböztetünk di-, tri-, tetra-, penta- és hexamer repeateket.

A mikroszatellitákra a hossz-polimorfizmus jellemző, vagyis az egyes allélek az ismétlődő egységek számában különböznek, emiatt a vizsgált DNS szakaszok hossza eltér, így az egyes allélek egymástól jól elválaszthatóak és megkülönböztethetőek. A tandem módon ismétlődő egységek száma okozta hosszbeli különbségük és az öröklődő jellegük a kromoszóma szakaszok és ezáltal az egyének megkülönböztetésére ad módot, így génmarkerként szolgálnak. A mikroszatelliták e jellegét használtuk fel a kromoszóma törés v. deléció szülői eredetének meghatározása során.

A kutatómunkánk során négy polimorf mikroszatellita markert vizsgáltunk az 5. kromoszóma rövid karján. A vizsgálatba bevont mikroszatelliták jelölései: D5S1506, D5S2095, D5S2054 és D5S2088.
A választott markerek közül a D5S1506 mikroszatellita lokuszt alkalmaztuk kontroll markerként, mivel az 5. kromoszóma rövid karján a centromerhez közel olyan régióban helyezkedik el, ami nem érintett a betegség kialakulásában.
A D5S2095, D5S2054 és a D5S2088 lokuszok a kromoszóma terminális részén találhatóak abban a régióban, amely a macskanyávogásszerű sírásért és a beszédproblémákért felelős.



4. Vizsgálat leírása

4.1 Nyálmintavétel

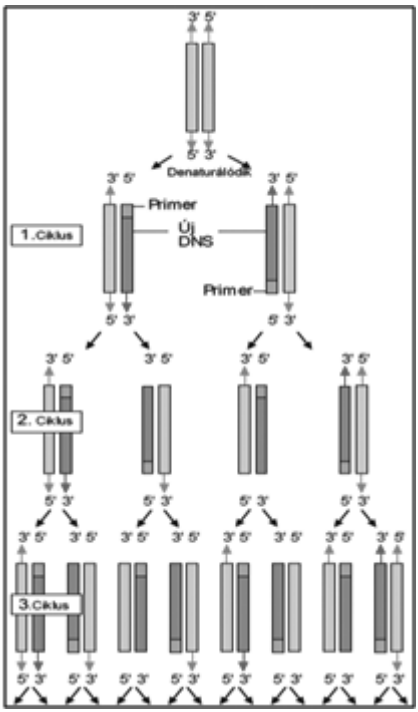
A vizsgálatok kivitelezéséhez öt családot kerestünk fel, akiket előzetesen tájékoztattunk a vizsgálat céljáról, és a szülők beleegyező nyilatkozattal hozzájárultak, hogy a részükről, valamint a betegségben érintett gyermeküktől szájnyálkahártya-törlet mintához jussunk. Mindösszesen 17 DNS mintát biztosítottunk, az öt család 3-3 személyi mintája mellett (gyermek, apa, anya) egyik család Cri du chat betegségben nem érintett második gyermekének mintáját, valamint egy saját személyi DNS mintát egészséges kontroll célból. A nyálmintavételt a Whatman cég által gyártott Omniswab nevű steril mintavételi tamponnal végeztük, ami a száj nyálkahártyasejtjeinek összegyűjtésére készült DNS vizsgálatok céljára. Ennek fésűs feje erősen nedvszívó papíranyagból készült, amelyet antibakteriális réteggel vontak be a rögzített DNS degradálódásának megakadályozása végett.

4.2 Genomi DNS izolálása

A nyálmintából a genomi DNS izolálását a PrepFiler nevű DNS-izoláló kittel végeztük el a gyártó biotechnológiai cég előírása szerint (Life Technologies). A DNS izolálás alapja a proteináz enzimes emésztés után (mely a sejt fehérje komponenseit elbontja) a DNS kikötése paramágneses gyöngyökre, melyeken a DNS tovább tisztítható és egy tiszta vizes oldatban visszanyerhető. A folyamat eredményeképpen a jó minőségű teljes genomi DNS elkülöníthető a többi sejtalkotótól. Ezzel az eljárással egy olyan tiszta DNS oldatot kapunk, ami mentes a PCR inhibitoroktól és egyéb gátló molekuláktól, így alkalmas arra, hogy felhasználjuk a további real-time PCR és STR analízisekhez.

4.3 PCR (Polimeráz láncreakció)

A PCR (Polymerase Chain Reaction) egy olyan enzimatikus kémiai folyamat, amely során egy adott, általunk meghatározott DNS szakaszt újra és újra lemásolunk, így a folyamat végeredményeképpen a választott DNS szakaszról 10^6-10^8 darab másolat keletkezhet. Mivel a polimeráz reakció hővezérelt folyamat, a PCR készülék a DNS mintákat tartalmazó reakció elegyeket pontosan beállított hőmérsékletekre ciklikusan lehűti majd felhevíti. Azt, hogy a DNS mely részletét kívánjuk felsokszorozni ún. primerekkel (magyarul indító molekulákkal) határozzuk meg, ezek azok a néhány (20-25) bázisból álló rövid egyszálú DNS molekulák, melyek specifikusan kötődnek a sokszorosítani kívánt DNS szakaszhoz kijelölve azt a sokszorosítást végző polimeráz enzim számára.



A primereket a vizsgálataink során fluoreszcens festékkel is megjelöltük, hogy alkalmassá tegyük azokat a digitális (elektronikus) detektáláshoz és szoftveres kiértékeléshez.

A PCR vizsgálat során tehát az inhibitoroktól mentes genomi DNS-ből az 5. kromoszóma rövid karján (5p) található, általunk választott STR lokuszokat (D5S1506, D5S2095, D5S2054 és D5S2088) sokszoroztuk fel a kromoszóma törés méretének és genetikai eredetének meghatározása céljából.

4.4 Kapilláris gélelektroforézis

A PCR termékeket ún. ABI 310 Genetic Analyzator kapilláris-elektroforézis készülékben választottuk el egymástól és határoztuk meg az egyes minták genotípusát lokuszról lokuszra. Ez a berendezés egy irányított elektroforézist végző készülék, melyben a minták injektálása, elkülönítése és detektálása teljesen automatikusan játszódik le. A kapilláris gélelektroforézis egy olyan elválasztástechnikai módszer, amely folyamat során az amplifikált DNS fragmensek méret szerint elkülöníthetők. A hajszálvékony kapillárisban történik a DNS injektálása, elválasztása és fluoreszcens detektálása is. A kapilláris előzetesen egy térhálós szerkezetű folyékony polimer anyaggal töltődik fel, melyre elektromos térerőt kapcsolva (esetünkben 15 kV) és a PCR sokszorozott mintánkat injektálva a negatív töltésű DNS molekulák a pozitív pólus (anód) irányába mozognak. A hosszabb DNS szakaszok (allélek) lassabban, a rövidebbek pedig gyorsabban haladnak az elektroforézis közeg térhálós szerkezetének köszönhetően, vagyis az egyes allélek térben egymástól elválasztódnak. Az elválasztott alléleket pedig a detektor ablaknál lézerfény által gerjesztett fluoreszcenciával vizualizáljuk a jelölt primerek segítségével. A detektált és digitálisan tárolt DNS szakaszok (allélek) fragmens méretét és genotípusát szoftveres analízissel határoztuk meg a GeneMapper 3.2 program alkalmazásával.

4.5. A genetikai vizsgálati folyamat összegzése

A kromoszóma deléció helyének és szülői eredetének meghatározása STR markerek fragmens analízisével és genotipizálásával:

A PCR-el felsokszorosított DNS szakaszok méret szerinti elválasztása denaturáló kapillá-
ris gélelektroforézissel

A PCR termékek detektálása lézer által gerjesztett fluoreszcenciával.

A detektált adatok kiértékelése, az egyes mintákhoz tartozó allélok típusának meghatározása. Genotipizálás az ún. GeneMapper 3.2 szoftver alkalmazásával.

5. Eredmények

A vizsgálatok eredményeképp kapott genotípus adatokat táblázatos formában foglaltam össze. A táblázatban a négy oszlop tartalmazza a vizsgált markerekre meghatározott genotípusokat (D5S1506, D5S2095, D5S2054, D5S2088), és az egyes sorokban lettek a vizsgálatba bevont személyek feltüntetve, akik közül kiemeltem a Cri du chat szindrómában érintett gyermekeket. A táblázatban a genotípusok jelölése az allélok meghatározott fragmens méretével történt. Eszerint pl. a D5S2095 199/199 genotípus azt jelenti, hogy az adott mintában a D5S2095 lokuszon csak egyféle, mégpedig a 199 bp hosszúságú allélt mutattuk ki. Általánosságban elmondható, hogy minél nagyobb ez a genotípust jelölő szám, annál több ismétlődő egységet tartalmaz az adott allél. Félkövér számokkal jelöltük az apai, dőlt betűtípussal pedig az anyai alléleket, aláhúzással pedig azokat az alléleket, ahol a szülői eredet nem dönthető el a négy lokusz vizsgálata alapján.

	D5S1506	D5S2095	D5S2054	D5S2088
1. Apa	**385/389**	**199/199**	**84,5/88,5**	**146,3/153**
1. Gyerek	*381*/**389**	**199**	**88,5**	**146,3**
1. Anya	*381/385*	*193/197*	*86,5/86,5*	*144/151*
2. Apa	**390/394**	**193/197**	**84,5/86,5**	**144/148**
2. Gyerek	*381*/**390**	*175*	*78,5*	*144*
2. Anya	*381/386*	*175*	*78,5/86,5*	*144/146*
3. Apa	**381/390**	**187/197**	**84,5/86,5**	**144/151**
3. Gyerek	**390**/**390**	*199*	84,5	144
3. Anya	*390/390*	*189/199*	*84,5/86,5*	*144/151*
4. Apa	**381/390**	**171/197**	**86,5/86,5**	**146/151**
4. Gyerek	*385*/**390**	*171*	86,5	146
4. Anya	*385/390*	*171/189*	*86,5/86,5*	*146/151*
5. Apa	**381/394**	**197/198**	**86,5/86,5**	**144/146**
5. Gyerek	*381*/**394**	*195*	*78,5*	*151*
5. Anya	*381/385*	*189/195*	*78,5/84,5*	*144/151*
5. Gyerek II.	**381**/*385*	*189*/**198**	*84,5*/**86,5**	*144*/**146**
(poz.kontroll)	381/385	181/197	86,5/86,5	151/153

Az első családban a betegségben érintett gyermeknél a kromoszóma terminális végén elhelyezkedő 3 lokusz mindegyikén csak egy allélt figyeltünk meg, vagyis egyféle homozigóta genotípust az anyai allélek nyilvánvaló hiányával, amit ezért hemizigótának (fél kromoszóma szerelvénnyel rendelkező) is nevezünk. A centromérhez közeli, így a deléció által nem érintett D5S1506 lokuszon 1. gyerek mind apai, mind anyai alléllal rendelkezik. A kapott eredményekből leszűrhető, hogy ebben a családban az anyai kromoszóma törése következett be terminálisan egy nagyobb kromoszómadarabot érintve.

	D5S1506	D5S2095	D5S2054	D5S2088
1. Apa	**385/389**	**199/199**	**84,5/88,5**	**146,3/153**
1. Gyerek	*381*/**389**	**199**	**88,5**	**146,3**
1. Anya	*381/385*	*193/197*	*86,5/86,5*	*144/151*

A második és az ötödik családban ezzel szemben a betegségben érintett gyermeknél a kromoszóma terminális végén elhelyezkedő 3 lokusz mindegyikén ugyancsak egyetlen allélt figyeltünk meg, viszont a hemizigóta genotípust ebben a két családban az apai allélek hiánya okozta. A centromérhez közeli, így a deléció által nem érintett D5S1506 lokuszon mindkét család gyermeke mind apai, mind anyai alléllal rendelkezik. A kapott eredmények alapján ebben a két családban az apai kromoszómák törése következett be terminálisan egy nagyobb kromoszómadarabot érintve.

	D5S1506	D5S2095	D5S2054	D5S2088
2. Apa	**390/394**	**193/197**	**84,5/86,5**	**144/148**
2. Gyerek	*381*/**390**	*175*	*78,5*	*144*
2. Anya	*381/386*	*175*	*78,5/86,5*	*144/146*
5. Apa	**381/394**	**197/198**	**86,5/86,5**	**144/146**
5. Gyerek	*381*/**394**	*195*	*78,5*	*151*
5. Anya	*381/385*	*189/195*	*78,5/84,5*	*144/151*

Vizsgálataink eredményeként megállapítható az 1., 2., 5. család vonatkozásában, hogy az 5. kromoszóma végén egy nagyobb régiót érintő terminális deléció valószínűsíthető. Mindhárom család esetében meghatározható volt a sérült kromoszóma eredete.

A további kettő család (3., 4.) vonatkozásában a kieső DNS szakasz mérete pontosan nem határozható meg. Ennek oka a következőképpen magyarázható.

A harmadik családban a szindrómában érintett gyermeknél a D5S2095 mikroszatellitánál egyértelműen meghatározható, hogy a gyermek hemizigóta a hiányzó apai allél miatt. A D5S2054 és D5S2088 mikroszatelliták esetében viszont egyértelműen nem határozható meg, hogy a gyermek anyai vagy apai allélokat örökölte-e, mivel az anya és az apa is ugyanazzal a genotípussal rendelkezik a fennmaradó két lokuszon. Kettő eset állhat fenn: 1. a gyermek anyai allélokkal rendelkezik, ahogy a D5S2095 lokuszon igazoltuk, ebben az esetben az apai kromoszóma terminális deléciója/törése következett be; 2. a gyermek apai alléleket hordoz a D5S2054 és D5S2088 lokuszok valamelyikén v. mindegyikén, ebben az esetben az apai kromoszóma intersticiális (közbeeső) deléciója történt. A kérdés pontos megválaszolásához további, a kromoszóma régiót érintő vizsgálat szükséges több markert is bevonva az analízisbe. Ennek ellenére kijelenthető, hogy ebben a családban az apai kromoszóma sérülése okozza a tüneteket.

A negyedik családban még komplikáltabb a helyzet, és nem határozható meg a betegség kialakulásáért felelős génhiány eredete. A szindrómában érintett gyermeknél nem tudtuk megállapítani, hogy milyen mértékű a kromoszómadarab sérülése, és az anyai vagy apai eredetű-e. Ennek oka az, hogy a D5S2095, D5S2054 és D5S2088 lokuszokon a gyermekben egy-egy olyan allél figyelhető meg amely mind az anyában, mind az apában megtalálható. A kérdés pontos megválaszolásához itt is további, a kromoszóma régiót érintő vizsgálat szükséges további markerek bevonásával.

	D5S1506	D5S2095	D5S2054	D5S2088
3. Apa	**381/390**	**187/197**	**84,5/86,5**	**144/151**
3. Gyerek	*390*/**390**	*199*	84,5	144
3. Anya	*390/390*	*189/199*	*84,5/86,5*	*144/151*
4. Apa	**381/390**	**171/197**	**86,5/86,5**	**146/151**
4. Gyerek	*385*/**390**	171	86,5	146
4. Anya	*385/390*	*171/189*	*86,5/86,5*	*146/151*

A genetikai vizsgálat mellett a szülők kitöltöttek egy általunk összeállított kérdőívet is, melyből kiderült, hogy mely látható és viselkedésbeli tünetek jellemzőek a gyermekükre. A felmérés során 5 Cri du chat szindrómában szenvedő gyermek esetében vizsgáltuk meg a külső tulajdonságokat valamint a viselkedésbeli jellemzőket. A táblázatban szürkével kiemelt tulajdonságok voltak azok, melyek mind az 5 gyermekre jellemzőnek találtunk. Eredményeinket több olyan nemzetközileg közölt felmérés is alátámasztotta, melyekben több ebben a ritka szindrómában szenvedő gyermeket vizsgáltak, hogy a szindrómára legjellemzőbb tünetek valóban azok, melyek szürke színnel kiemelésre kerültek.

VIZSGÁLT KÉRDÉS	1.család	2.család	3.család	4.család	5.család
Alacsony születési súly (<2500g)				X	
Jellegzetes arcforma (feltűnően kerek formájú)	X	X	X		X
Távol álló szemek	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**
Kancsalság	X	X	X		
Lapos orrnyereg		X	X	X	X
Alacsony növés		X			
Macskanyávogásra emlékeztető sírás	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**
Szellemi és testi visszamaradottság	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**
Veleszületett szívhiba	X		X	X	
Fülkagyló alaki elváltozása		X	X		X
Kortársaihoz képest gyenge izomzat		X	X	X	X
Rendezetlen, romló fogak	X	X	X	X	
Halláskárosodás			X		X
Hiperaktivitás	X				X
Agresszió				X	X
Dühroham					X
Önbántalmazó viselkedés		X	X		X
Megszokásból ismétlődő cselekvések (sztereotípiák), pl. dülöngélő mozgás	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**
Túlérzékenység (érzelmileg)	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**
Bizonyos hangokra való túlérzékenység	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**
Ügyetlenség, esetlenség	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**
Túlzott ragaszkodás bizonyos tárgyakhoz	**X**	**X**	**X**	**X**	**X**

Percs Éva
Kutató Diák
Bibó István Gimnázium

.

PSZICHOLÓGIA – PEDAGÓGIA

Viselkedésproblémák és azok kezelési lehetőségei a Cri du chat szindrómával élő gyermekek és fiatalok esetében

A Cri du chat szindrómával gyakran együtt járnak különböző viselkedésproblémák is, de fontos megjegyezni, hogy alapvetően ezek a nem különböznek a más típusú értelmi fogyatékosságokra jellemző viselkedésproblémáktól.
Leggyakoribb megjelenési formái a következőek: idegenekkel szembeni agresszív megnyilvánulások (pl. csipkedés, ütés), mindenféle tárgy szájba vétele, fej beleütése tárgyakba, sztereotip viselkedésformák (pl. ülő helyzetben dülöngélés), önagresszió (pl. saját test karmolászása, csipkedése), földre vetik magukat, póló vagy egyéb ruhadarabok megrágcsálása.
A fent felsorolt viselkedésproblémák megnyilvánulása különböző szituációkban vagy különböző személyekkel változó intenzitású lehet. Előfordulhat, hogy csak egy bizonyos környezet váltja ki (pl. iskolai környezet). Ez azért fontos információ, mert arra utal, hogy ezekért a viselkedésproblémákért nem lehet kizárólag az agysérülést felelőssé tenni, hanem részben a környezet is hatással van rájuk, így bizonyos mértékben befolyásolhatóak is lehetnek.
Ezek a problémák jelentősen megnehezítik mind a család, mind pedig a környezet számára az érintettel való együttélést. Sok szülő a kellemetlen tapasztalatok miatt inkább nem viszi magával a gyermeket a barátokhoz, ismerősökhöz. Egyrészt, mert úgy érzik, hogy nem tudják kontroll alatt tartani a nem kívánatos viselkedést, másrészt pedig elegük van a kéretlen tanácsokból és a szánakozó pillantásokból is. Az ő számukra jelenthet segítséget az alábbi alapelvek alkalmazása.
Fontos, hogy az organikus háttér pontos feltérképezése orvosi feladat, melynek minden esetben meg kell előznie a gyógypedagógiai beavatkozást. A biológiai korlátok és lehetőségek ismeretében összeállított fejlesztési módok alapvetően három komponensből állnak össze: a problémás viselkedés direkt befolyásolása, az érintett személy cselekvési repertoárjának szélesítése, és a környezeti feltételek megváltoztatása.

1. A problémás viselkedés direkt befolyásolása

A direkt befolyásolás a jutalom és büntetés helyes használatán alapul. E szerint a nem kívánt viselkedést fellépésekor meg kell szakítani dorgálással vagy határozott tiltással. A büntetés célja a viselkedés elnyomása, legtöbbször kellemetlen ingerekkel (pl. megemelt hang). Fontos tudnunk, hogy ez csak azt mutatja meg a gyermeknek, hogy mit nem szabad tennie, azt nem, hogy e helyett mit várunk el tőle. Éppen ezért ez önmagában nem, vagy csak rövidtávon lehet eredményes.
Nagyon fontos, hogy a büntetés mellett a jutalom is megjelenjen. Amint kívánatos viselkedést látunk, vagy éppen a nem kívánatos viselkedés tartósabb felfüggesztését.

A dicséret lehet bármilyen pozitív szociális ráfordítás, rágcsálnivaló, innivaló, vagy akár gyűjthető dolgok is. Ez utóbbiak igazán hasznosnak bizonyulhatnak. Lehet pl. matricákat gyűjteni, melyek bizonyos elemszám elérése után beválthatóak valami nagyobb jutalomra (pl. ha összegyűjt 10 db matricát a gyermek, elvisszük horgászni stb). A jutalom egyfajta tevékenységsegítő funkciót is betölthet (pl. egy olyan eszközzel jutalmazzuk a jó magaviseletet, ami egy általunk elfogadott tevékenységhez szükséges: ilyen lehet akár egy fülhallgató a zenehallgatáshoz, vagy újabb építőkockák stb). Fontos, hogy a dicséretnek másodperceken belül kell követniük a pozitív viselkedést, különben lehetséges, hogy nem fogja tudni összekapcsolni az érintett gyermek, miért is járt a jutalom, vagy éppen egy negatív viselkedést fogunk megerősíteni vele. Célszerű tehát előre eltervezni, mely viselkedést és hogyan kívánjuk megerősíteni, illetve gyengíteni.

2. Az érintett személy cselekvési lehetőségeinek tágítása, figyelembe véve a problémás viselkedés funkcióit

Ebbe a kategóriába elsősorban azok a gyakorlatok tartoznak, melyek a gyermek önállóságát és kommunikációs képességeit fejlesztik. Az a gyermek vagy fiatal, aki önállóan ki tudja elégíteni a szükségleteit, kevésbé függ a környezet jóindulatától, és nem alakul ki olyan könnyen frusztráció (ami a viselkedésproblémák gyökere lehet) a mindennapi életben. A kommunikációs készségek tanítása lehetővé teszi az értelmi fogyatékos gyermekek számára, hogy adekvát módon kifejezzék szükségleteiket és vágyaikat, valamint hogy társas kapcsolatokat tartsanak fenn.
Szintén ebbe a kategóriába tartoznak a fizikai aktivitást igénylő gyakorlatok is. A viselkedésproblémákat gyakran okozza a levezetetlen energia, a mozgás hiánya, vagy az ingerszegény környezet, ezért fontosságát nem lehet eléggé hangsúlyozni.
Fontos szempont továbbá, hogy a gyermeknek legyen értelmes elfoglaltsága, és legyen lehetősége részt venni társas tevékenységekben, játékokban.

3. A környezet megváltoztatására irányuló törekvése

Ide tartozik a napi rutin, mint például az étkezések idejének megváltoztatása (pl. ha egy gyermek az éhséggel összefüggésbe hozható magatartásproblémákat mutat). A viselkedészavarok feltérképezésekor kiemelt szempont, hogy melyik milyen körülmények hatására és milyen intenzitással lép fel, mivel a környezet megváltoztatása lehetőséget adhat arra, hogy csökkentsük a viselkedészavar megnyilvánulásának esélyét.

A fejlesztésbe a lehető legtöbb embert be kell vonni a gyermek vagy fiatal környezetéből, hogy fenntartható legyen a következetesség minden szituációban, és hogy a környezet is megtanulhassa kezelni az esetlegesen fellépő problémákat, illetve csökkenteni tudja a gyermek számára zavaró körülmények számát.

Cri du chat szindrómás gyermekek receptív és expresszív nyelvi készségei

A Cri du chat szindróma fontos jellemzője a beszéd hiánya vagy jelentős korlátozottsága, így sokáig tartotta magát az az elképzelés, hogy az érintettek beszédértési képessége is ilyen mértékben akadályozott. Az 1980-as évektől induló vizsgálatsorozatok azonban ezt cáfolni tudták, így azóta jelentős változás figyelhető meg a Cri du chat szindrómás gyermekek képességeinek megítélésében.
Ma már a vizsgálatok eredményeiből tudható, hogy az érintettek receptív és expresszív nyelvi készségei (tehát a beszédértés és a beszédprodukció) szintje között jelentős eltérés tapasztalható, mivel bár a beszédprodukció rendszerint jóval az életkor alapján elvárható szint alatt van, a beszédértés ennél fejlettebb.
Az egyik legismertebb vizsgálat Cornish és munkatársai nevéhez fűződik, ebben 13 Cri du chat szindrómát mutató gyermek vett részt (5 fiú, 8 lány; 4 – 14 éves kor között).
Mivel korábbi vizsgálatok szerint a Cri du chat szindrómás gyermekek korai vokális fejlődésére jelentős hatással lehet a kognitív és/vagy motoros késés, de nem teljesen tisztázott, hogy az egyéb tényezők milyen mértékben befolyásolják a nyelvi fejlődést, mind a 13 kutatásban részt vevő gyermek szülőjének / gyámjának egy fejlődéstörténeti adatokra vonatkozó kérdőívet is ki kellett tölteni. Minden gyermeknél feljegyeztek korai táplálási problémákat, ezen belül a leggyakoribbak a nyelési képtelenség és a rossz szopás voltak.
Korai fülfertőzésekről a vizsgálati minta 100%-ánál beszámoltak a gondviselők, de aktuális hallászavart nem írtak le. Mind a 13 gyermek esetében jellemző volt a megkésett beszédfejlődés. Az első értelmes szót általában csak 3,15 éves koruk után tudták kimondani. A vizsgálat idején csak egy gyermek tudott 4 vagy annál több szóból álló mondatot alkotni. Szintén minden érintett esetében jellemzőek voltak a motorikus nehézségek.
A szóértés vizsgálata a BPVS nevű vizsgálóeljárás használatával történt. Ennek lényege, hogy a gyermekeknek egy 4 képből álló sorozatból kell kiválasztani azt, amelyiket a vizsgálatot végző személy megnevezte (pl.: „labda").
A nyelvtani szabályok megértését egy olyan képkiválasztós módszer alkalmazásával mérték, amely kiküszöböli az expresszív nyelvhasználatot. A gyermeknek egy bizonyos sorrendben képeket mutatnak, neki pedig jeleznie kell, hogy melyik kép prezentálja a vizsgáló által olvasott mondatot (Pl. Ő [fiú] az asztalon ül. ←→ Ő [lány] az asztalon ül.). A teszt a beszéd egyes részeinek, a névmásoknak, ragoknak, mellékmondatoknak a megértésével foglalkozik, és lehetővé teszi a kornak megfelelő érték kiszámítását.
Az expresszív nyelvhasználatot az ún. RDSL teszttel vizsgálták, mely megmutatja egy adott gyermek nyelvi struktúráját, annak tartalmát és a nyelvi kifejezési képességeket.
A 13 vizsgált gyermekből 10 gyermeknél két fontos teljesítményjellemzőt találtak. A gyermek kronológiai életkora és a nyelvi fejlettségi szintje életkori megfelelője között eltérés található, valamint a receptív nyelvi teljesítmény és az expresszív nyelvi teljesítmény között jelentős eltérés van.

Az első esetben az eltérések a kronológiai korral együtt nőttek. Ez az eredmény várható volt, hiszen a korábbi tanulmányok is erről számolnak be.
A receptív készségekkel ellentétben, amelyek kb. 10 éves kortól kismértékű fejlődést mutatnak, addig az expresszív nyelvhasználat markánsan a kronológiai kor alatt marad, és a gyermekek többsége sosem jut el a 2,3 éves kornak megfelelő expresszív nyelvi teljesítményig.
Ezek az eredmények döntő fontosságúak a Cri du chat szindrómával élő gyermekek terápiája és fejlesztése során. Hasznos lehet, ha a foglalkozásokon a jó receptív készségekre összpontosít a szakember, emellett pedig bátorítja az alternatív kommunikációs eszközök használatát, valamint elsajátításukat segíti a hagyományos verbális módszerek helyett. A jelnyelv bevezetése szintén sikerrel járhat.

Az 5p- (Cri du chat) szindrómás gyermekek családjai: stressz a családban és a testvérek reakciói

99 otthonában élő Cri du chat szindrómás gyermek (42 fiú és 57 lány) családja vett részt a vizsgálatban. A gyermekek életkora 1-18 éves kor között váltakozott, az átlagéletkoruk 8,08 év volt. Fogyatékosságuk mértéke a súlyos és legsúlyosabb fokú értelmileg akadályozott kategóriába esett. A legtöbb gyermek (37,0 %) speciális osztályokban tanul jelenleg, egy részük részben hagyományos és ezt kiegészítve speciális osztályokban (21,9 %), míg ugyanannyian hagyományos osztályban pihenő szobával (19,2 %) vagy speciális iskolában (19,2 %).
A szülők általában középosztálybeliek és jól képzettek, a családok kétszülős, teljes családok voltak. A válaszolók között 91 anya, 7 apa és egy nagyszülő volt.
A gyermekek családjait az országos találkozókon az Amerikai 5p (Cri du chat) Társaság levelező listái alapján toborozták. A szülőket megkérték rá, hogy töltsenek ki kérdőíveket a gyermekükről, magukról és a családjukról. A kérdőíves válaszokat 30-45 perces telefoninterjúk egészítették ki az érintett gyermek adaptív viselkedéséről, melyek a hiányzó adatok pótlását is lehetővé tették.

Demográfiai jellemzők A kérdések a család összetételére, a szülők képzettségi és jövedelmi szintjére, az együttélés típusára (házasok-e, közös otthonban élnek) vonatkoztak. Kérdéseket tettek fel az érintett gyermek életkorával, nemével, funkcionálási szintjével, az 5p szindróma típusával (törés, gyűrű, transzlokáció), a diagnózis felállításával, a gyermek iskolájával, munkahelyével és a kapott fejlesztésekkel kapcsolatban.

A családi stressz mérése

Kérdőívek a pihenésről és a stresszről (QRS-F = Questionnaire on Resources and Stress - Friedrich Edition) A QRS-F gyakran használt 52 eldöntendő kérdést tartalmazó kérdőív a családi stressz mérésére. A négy csoportba osztott kérdésekből most kettőt vizsgáltak: Szülői és családi problémák (20 kérdés); Pesszimizmus (11 kérdés).

A család támogatottságát mérő kérdőív (Family Support Questionnaire)
Ez a kérdőív arra kéri a válaszolókat, hogy sorolják fel azokat az embereket, akik fontosak a számukra az életüknek ebben a szakaszában (barát, családtag, szakember), a hozzájuk fűződő kapcsolatairól, a személy neméről, arról, hogy hol él az egyén (az otthonában, a szomszédban,
a városban vagy egyéb helyen) és a nyújtott támogatás típusáról: emocionális, informatív, kézzelfogható vagy valamilyen szolgáltatás. A szülők a támogatók segítőkészségét is osztályozták egy ötpontos skálán, és azt is, hogy a válaszoló viszonozta-e a segítséget. Maximum 14 nevet lehetett felsorolni.
Vineland Alkalmazkodást Mérő Skála A vizsgálat négy nagy részterületre terjedt ki: kommunikáció, a mindennapi élet tevékenységei, valamint a szocializáció és a motoros készségek.
Aberráns Közösségi Viselkedést Vizsgáló Skála (Aberrant Behavior Checklist Community = ABC) gyakran használt mérőeszköze a súlyos fokban értelmileg akadályozott gyermekek és felnőttek maladaptív (nem megfelelően alkalmazkodó) viselkedésének. Öt tényezőt értékel 0 (nincs probléma) 3-ig (súlyos probléma) skálán: az ingerlékenység, az izgalmi állapot, a sírás / kiabálás, a letargia; a visszahúzódás a társas kapcsolatokból, a sztereotip viselkedés; a hiperaktivitás, az előzékenység hiánya és a nem megfelelő beszéd.

EREDMÉNYEK

Általános jellemzők
A Cri du chat szindrómával élő gyermekek családjai nagyfokú családi stresszről számoltak be. A szülői és a családi problémák átlagértéke egyformán 7,66 volt (1-18-ig terjedő sorozat), a pesszimizmusé 6,84 (1-11 sorozat), a totális stresszé 25,02 (10-46 sorozat). Ezek a szintek magasabbak a vegyes okokra visszavezethető értelmi fogyatékos gyermeket nevelő családok értékeinél. Bár sok családon belüli stresszt élnek át az 5p-szindrómát mutató gyermekek szülei, sok segítséget is kapnak. A támogatók teljes száma (9.0) eléri a Kazak (1987) által leírt különböző fogyatékos csoportokban tapasztalt szintet (8,3-11,5). Esetünkben a támogatók több mint a fele (50,1 %; 4,51 a 9,0-ból) a közvetlen vagy a kiterjedt családból származott, bár ebbe a barátok (32 %) és a szakemberek (17,2 %) is beleszámítottak. A családok több mint kétharmada (64 %) egy vagy több szakembert (nevelő, orvos, terapeuta, szociális munkás, lelkész) is említett a családot támogatók között.

A családi stressz összefüggései
Az összefüggések általában nem voltak szignifikánsak a stressz mértéke és a szülők kora, iskolai végzettsége, a család jövedelme, mérete és a családi állapot között. Ezzel szemben összefüggés mutatható ki a családi stressz és a család támogatóinak teljes száma között, mely utóbbi a szülői és a családi problémák és a pesszimizmus kisebb szintjeivel korrelált. Kisebb stresszértéket kaptak akkor is, amikor a válaszolók úgy érezték, hogy ők is továbbadják az információt másoknak.

A stresszmérők és a gyermekhez kapcsolódó változók közötti összehasonlításokat is végeztek. A gyermek kora mérsékelten befolyásolta a család pesszimizmusának mértékét, a stressz és a gyermek maladaptív és adaptív viselkedése (alkalmazkodóképessége) között figyelték meg a legszorosabb összefüggéseket.
Az eredmények tanúsága szerint a Cri du chat szindrómával élő gyermekek családjai több stresszt élnek át, ha erőteljesebb a maladaptív viselkedés a gyermeknél, ezért a szakemberek munkája során ezen terület lehetőségek szerinti fejlesztése kiemelt terület kell, hogy legyen. Kis mértékben a család támogatóinak a száma is befolyásolta a stressz mértékét, valamint a gyermek korához viszonyított kommunikációs károsodása.

A testvérek reakciói

A vizsgálatban az ép testvérek életkora 6-18 év között volt, az átlagéletkor pedig 11,4 év volt. 21 vizsgált személy fiatalabb, 21 pedig idősebb volt az érintett testvérénél (2 iker volt). Az 1. vizsgálatban résztvevő családok mérési anyagában két testvér-kérdőív is volt; az egyiket maguknak a testvéreknek, a másikat szülőknek kellett kiállítani az ép testvérekről.
A Testvér Véleményezési Kérdőív (Sibling Perception Questionnaire - SPQ; Sahler és Carpenter 1989)
A kérdőív mérési területei: interperszonális viszony (azt minősíti, ill. az azzal kapcsolatos gondokat, ahogyan a testvér másokkal kapcsolatot létesít), intraperszonális viszony (az érintett gyermek betegségével kapcsolatos érzéseket vizsgálta), kommunikáció (arról adott képet, ahogy a testvér másokkal kommunikál a fogyatékosságról), félelem a betegségtől (azt méri, hogy mennyire fél az ép gyermek attól, hogy elkaphatja a testvére betegségét).
Az SPQ szülői verziójában is a szövegezés a szülő perspektíváját tükrözi. Pl. A testvér SPQ azt kéri a testvértől, hogy értékelje pl. a következő állítást "Azt szeretném, ha a szüleim kevesebb időt töltenének a fiú- vagy a lány-testvéremmel", a szülői verzió viszont így szól "A gyermekem azt szeretné, hogy kevesebb időt töltsek a testvérével."

EREDMÉNYEK
Az interperszonális és intraperszonális aggodalmak is fordított arányban voltak a Cri du chat szindrómát mutató gyermek korával.
További eredmény, hogy a testvérek jobbnak találták a kommunikációt magasabb jövedelmű és teljes családban.
A szülői aggodalmak többsége a kommunikáció területére vonatkozott. A szülők úgy érezték, hogy a nem érintett gyermekük kevesebbet kommunikált akkor, amikor a Cri du chat szindrómát mutató gyermek kevésbé jól alkalmazkodott a helyzethez.

A testvérek ill. a szülők nézetei a testvérek aggodalmairól
A testvérek és a szülők problémaérzékelése a négy faktor közül csak kettőnél - intraperszonális félelmek és a félelem a betegségtől - kapcsolódott. Az egyes csoport-

reagálások összehasonlításánál ezekben a faktorokban (valamint a kommunikáció egyes altémáinál) egyenlő vagy csaknem egyenlő értéket találunk.
Nagyok voltak viszont az eltérések az SPQ interperszonális faktorát illetően. A szülők arról számoltak be, hogy szerintük több volt az interperszonális probléma a nem érintett gyermekeikben annál, mint ahogy maguk a testvérek azt leírták. Ilyen eltéréseket a 9 interperszonális itemből 8-ban jegyeztek fel: a szülők úgy gondolták, lehet, hogy túlságosan sok időt töltenek a Cri du chat szindrómás gyermekükkel, és nem biztosítanak elég időt, odafigyelést, szeretetet vagy érdeklődést az átlagos fejlődésmenetű gyermekükre, és hogy a család élete megváltozott az érintett gyermek miatt. Az egyes kérdésekben a szülők a testvérek nagyobb aggodalmát jelölték meg, mint maguk a testvérek.

Összefoglalás
A Cri du chat szindróma hatásai - magukon a gyermekeken túlmutatva - a család rendszerét is érintik. E családok sok családi stresszt élnek át, de sok támogató segítséget is kapnak. Az ilyen támogatás a családtól, a barátoktól és a szakemberektől érkezik, és a főleg az aggódó szakszemélyzettől érkező segítség nagyobb, mint amilyet az egyéb öröklődő érintett gyermekek családjai kapnak.
A Cri du chat szindrómát mutató gyermek bizonyos jellemzői társulni látszanak a családjaik által átélt stresszel. Mind a 3 mérőeszközzel nézve, a nagyobb családi stressz legfontosabb alakítója és növelője a gyermek maladaptív viselkedése.
A Cri du chat szindrómával élő gyermek nem érintett testvéreinek reakcióit és a szülők ezzel kapcsolatos meglátásait vizsgálva a legfontosabb eredmény a két válaszoló közötti eltérés volt: az interperszonális terület csaknem minden kérdése kapcsán azt gondolták a szülők, hogy az ép fejlődésmenetű gyermekeikben több az aggodalom, mint amennyire maguk a gyermekek valójában aggódtak. Felmerül a kérdés, hogy a szülők hangsúlyozzák-e túl a nem érintett gyermekeik által megélt problémákat, vagy ezek a gyermekek minimalizálják a problémáikat. A szülők és az ép testvérek mindenesetre nem értenek egyet azoknak a hatásoknak a nagyságában, amit az érintett gyermek nevelése jelent és kiemelten mutatnak rá család életének más aspektusaira.
A genetikai megbetegedések ezen és más vizsgálataival rávilágíthatunk arra, hogy milyen jelentősége van a maladaptív viselkedésnek a családi stressz szempontjából. A feltárt összefüggések megmutatják a családok által a különböző öröklött betegségektől érintett gyermekek nevelése közben elszenvedett nehézségeket.

Neuropszichológiai profil az átható tanulási zavar nélküli Cri du chat szindróma esetében

Az esettanulmány egy olyan 11 éves kislányról számol be, akinek szülei genetikailag nem hordozói a szindrómának. Két testvére van, akik szintén nem érintettek. A Cri du chat szindróma diagnózisát kb. két héttel a születése után kariotípus vizsgálattal erősítették meg. A diagnózis felállítása előtti legfontosabb klinikai tünetek a jellegzetes macskanyávogásszerű sírás és a kis születési súly voltak. Az anamnézis csupán a motoros és a

nyelvi fejlődés enyhe késleltetettségét tárta fel. A kislány jelenleg a hagyományos iskolarendszerű képzés mellett magántanulóként kb. tíz órát vesz hetente. A jelenlegi vizsgálatsorozatban számos teszttel vizsgálták őt.

KOGNITÍV KÉPESSÉGEK tekintetében a Wechsler Intelligencia Teszt alapján a kislány verbális IQ-ja átlagos volt. Az aritmetikai és a megértési tesztben jóval átlag alatti teljesítményt nyújtott. A tanulási nehézségekre vonatkozó teljesítményskálán az értékei egyformán alacsonyak voltak.

NYELVI ÉS VIZUOSPACIÁLIS KÉSZSÉGEK terén a kislány szóbeli kifejező skálán elért értékei többnyire a korának megfelelőek, megerősítve ezzel a WISC- nél mutatott jó verbális képességeket, a vizuospaciális (vagyis vizuális téri) és a vizuopercepciós képességet vizsgáló tesztekben mutatott értékei pedig a WISC - nél talált gyenge teljesítőképességet erősítették meg.

SZOCIALIZÁCIÓS KÉSZSÉGEK esetében gyenge interperszonális és játékképességet, valamint mérsékelten jó megküzdési képességeket (ún. coping mechanizmusokat) mutattak ki.

Az itt leírt Cri du chat szindrómát mutató gyermek kognitív profilja különbözik e szindróma régebbi leírásaitól annyiban, hogy nem bizonyított a súlyos vagy átható tanulási zavar. Verbális képességei sokkal jobbak, mint a nonverbális spaciális képességei. Teljesítménye azokban a készségekben volt a legjobb, amelyek a verbális információ tárolására és visszaidézésére irányulnak, a legrosszabb pedig a térbeli stimulusok többlépcsős manipulációját és a részekből egész létrehozásának a képességét igénylőkben. A jó verbális képességek és a viszonylag jól fejlett coping mechanizmusok ennél a gyermeknél éles ellentétben az eddigi tudásunkkal.

Bár az ezen esetleírásban ismertetett kognitív profil semmi esetre sem reprezentánsa a szindróma egészének, betekintést nyújt a Cri du chat szindrómát mutató gyermekeknél mutatkozó potenciális erősségekbe és gyengeségekbe. Elsősorban Wilkins azon megfigyeléseit erősíti meg, melyek szerint a Cri du chat szindrómában érintettek rendelkezhetnek jó kognitív és kommunikációs készségeikkel és hatékonyan használhatják azokat, habár képességeik nagyon különböző mértékűek.

62 érintett személy kommunikációs készségeinek a vizsgálatakor Carlin úgy látta, hogy bár a nyelvi fejlődés elmarad az összes egyéb fejlődési mérföldkövektől, a beszéd evidens volt a csoport 50 %-ában és több mint 75 % használta a jelnyelvet kommunikálásra. Ezek az eredmények kiemelik annak a fontosságát, hogy több és átfogóbb kognitív készségeket feltáró vizsgálatsorozatot végezzenek a Cri du chat szindrómát mutató gyermekeknél. A kutatások kiegészíthetik a kognitív teljesítmények genetikai meghatározottságával kapcsolatos ismereteinket, elősegítve az egyéni tanulási szükségletekhez történő alkalmazkodást. Ugyanakkor hangsúlyozni kell, hogy nem minden érintett beteg felel meg egy adott szindróma jellegzetes fenotípusának. Az egyéni eltérések bizonyítékaként szolgál az itt leírt esettanulmány is.

Összeállította: Bánszky Noémi

A pszichológia-pedagógia téma összefoglalásához felhasznált irodalom:

- Umgang mit Verhaltensproblemen bei Kindern und Jugendlichen mit Cri-duChat-Syndrom
  Prof. Dr. Heinz Mühl, Universität Oldenburg 2004.10.
- Receptive and expressive languege skills in children with cri-du-chat syndrome
  K. M. Cornish and F. Munir
  Medical School, University of Nottingham, United Kingdom
  1998 by Elsevier Science
- Families of children with 5p-(cri du chat) syndrome: familial stress and sibling reactions
  Robert M. Hodapp, Cindy A. Wijma, Linda L. Masino
  UCLA Graduate School of Education and Information Studies, Los Angeles, USA
  Developmental Medicine and Child Neurology 1997.39.
- The Neuropsycho- logical Profile of Cri du Chat Syndrome Without Significant Learning Disability
  K. M. Cornish
  Developmental Medicine and Child Neurology 1996.38.

Bemutatkozik a Cri Du Chat Baráti Társaság

2001 óta szülői szerveződésként működő társaságunk 2008-ban nyerte el jogi formáját közhasznú egyesületként, mely az érintett családok összefogására, informálására és segítésére jött létre. Fontos célunk a Cri du chat szindróma minél jobb megismerése és megismertetése.

A Ritka és Veleszületett Rendellenességgel élők Országos Szövetségének (RIROSZ) alapító tagjaként 2006 óta a ritka betegséggel élők társadalmi elfogadásának elősegítéséért és életük szebbé tételéért dolgozunk.

2009 óta évente országos művészeti pályázatot hirdetünk meg „Ritka Szépségek Gyűjteménye" címmel és kiállításokat rendezünk ritka betegséggel élő alkotók műveiből.

A Fővárosi Szabó Ervin Könyvtár Babits Mihály Könyvtárával együttműködésben 2010-ben létrehoztuk a Szülők Polcát Káposztásmegyeren. A szolgáltatás keretében sajátos nevelési igényű gyermekek hozzátartozói, segítői juthatnak hozzá lakókörnyezetükben speciális információkat tartalmazó kiadványokhoz, és vehetnek részt a családok integrált rendezvényeken.

Amennyiben egyetért céljainkkal és lehetősége nyílik rá, hogy anyagilag is támogassa megvalósulásukat, több csatornán keresztül is megteheti ezt:

- **Online adományozással** a **www.criduchat.hu** vagy a **www.adhat.hu** oldalon keresztül a NIOK Alapítvány segítségével.
- **Banki átutalással** a **CIB 10700457-47946701-51100005** számlaszámra.
- **Személyi jövedelemadója 1%-ának felajánlásával a 18131598-1-41 adószám megjelölésével.**

Tárgyi adományok felajánlását a **criduchat@freemail.hu e-mail címen** vagy a **+36 20 588 3004 telefonszámon** várjuk.

Köszönjük segítő szándékát!