

Pediatric Sleep

Journal Club

Sleep disorders in children with Cri du Chat syndrome: A questionnaire-based study

Ferretti A, Bellone G, Di Napoli A, Zilioli C, Telch A, Brughitta C, Evangelisti M, Moavero R, Bruni O, Cecili M, Del Pozzo M, Forlani M, Di Nardo G, Mennini M, Di Maio A, Baldo C, Cistaro A, Corrado M, Danesino C, Fiore F, Foadelli T, Liverani ME, Malacarne M, Mauri S, Orsini A, Piovani G, Politano D, Schiera IG, Sforza E, Tognon F, Vaghi G, Zampini S, Striano P, Guala A, Parisi P.

Sleep Med. 2026 Aug;144:108993. doi: 10.1016/j.sleep.2026.108993. Epub 2026 Apr 27. PMID: 42055499.

Study objectives: Data on sleep disorders in Cri du Chat (CdC) syndrome are limited; this study examines their prevalence, clinical features, and age-related patterns in pediatric patients.

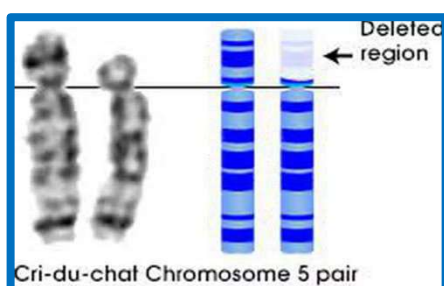
Methods: Caregivers of children with CdC syndrome (<18 years), recruited through the Italian CdC Children's Association, completed a structured survey. The questionnaire included four validated sleep assessment tools: the Child's Sleep Habits Questionnaire (CSHQ), the Pediatric Insomnia Severity Index (PISI), the Epworth Sleepiness Scale for Children and Adolescents (ESS-CHAD), and the Sleep Questionnaire for Children with Severe Psychomotor Impairment (SNAKE). Analyses were conducted on the overall sample and stratified by age groups (0-6, 7-12, and 13-17 years).

Results: Fifty-one participants were included (median age 10 years; IQR 5-14 years). Pathological CSHQ scores were observed in all participants. Younger children exhibited significantly greater insomnia severity on the PISI and higher SNAKE scores for sleep maintenance disorders and daytime sleepiness ($p < 0.05$). Daytime somnolence assessed by ESS-CHAD was generally mild and showed a decreasing trend with increasing age. Severe intellectual disability was significantly associated with sleep-related arousal and breathing disorders ($p = 0.016$) and with daytime sleepiness ($p = 0.032$). Overall, 51% of patients had received pharmacological treatment at least once, with melatonin being the most frequently used medication and reported as effective in 68% of treated cases.

Conclusions: Sleep disturbances are highly prevalent across all pediatric age groups in CdC syndrome and present distinct age-related patterns. Routine screening using standardized questionnaires may facilitate early identification and tailored interventions.

Clinical trial: The study was approved by the Ethical Committee (Comitato Etico Territoriale Lazio Area 1; study number 7980, Prot. 0481/2025).

Statement of significance: Sleep disturbances represent an underrecognized but clinically relevant aspect of Cri du Chat syndrome. This study provides one of the first systematic characterizations of sleep problems across pediatric age groups in this rare neurodevelopmental condition, highlighting age-related patterns and associations with cognitive severity. By integrating multiple caregiver-reported sleep measures, the findings underscore the pervasive impact of sleep disturbances on daily functioning and well-being. The results emphasize the need for routine sleep assessment in clinical practice and support the development of tailored, age-specific management strategies. Future research should focus on longitudinal trajectories, objective sleep measures, and optimized therapeutic approaches to improve outcomes in this population.



Pediatric Sleep

Journal Club

Disturbi del sonno nei bambini affetti dalla sindrome del Cri du Chat: uno studio basato su questionari

Ferretti A, Bellone G, Di Napoli A, Zilioli C, Telch A, Brughitta C, Evangelisti M, Moavero R, Bruni O, Cecili M, Del Pozzo M, Forlani M, Di Nardo G, Mennini M, Di Maio A, Baldo C, Cistaro A, Corrado M, Danesino C, Fiore F, Foiadelli T, Liverani ME, Malacarne M, Mauri S, Orsini A, Piovani G, Politano D, Schiera IG, Sforza E, Tognon F, Vaghi G, Zampini S, Striano P, Guala A, Parisi P.

Sleep Med. 2026 Aug;144:108993. doi: 10.1016/j.sleep.2026.108993. Epub 2026 Apr 27. PMID: 42055499.

Obiettivi dello studio: I dati sui disturbi del sonno nella sindrome del Cri du Chat (CdC) sono limitati; questo studio ne esamina la prevalenza, le caratteristiche cliniche e l'andamento in relazione all'età nei pazienti pediatrici.

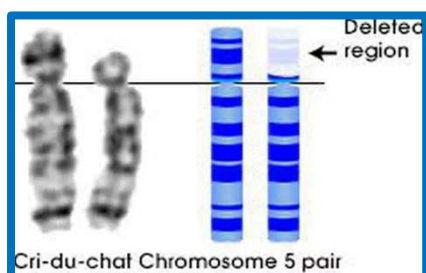
Metodi: I caregiver di bambini affetti dalla sindrome del CdC (<18 anni), reclutati tramite l'Associazione Italiana Bambini CdC, hanno compilato un questionario strutturato. Il questionario includeva quattro strumenti convalidati per la valutazione del sonno: il Child's Sleep Habits Questionnaire (CSHQ), il Pediatric Insomnia Severity Index (PISI), la Epworth Sleepiness Scale for Children and Adolescents (ESS-CHAD) e lo Sleep Questionnaire for Children with Severe Psychomotor Impairment (SNAKE). Le analisi sono state condotte sull'intero campione e stratificate per fasce d'età (0-6, 7-12 e 13-17 anni).

Risultati: Sono stati inclusi 51 partecipanti (età mediana 10 anni; IQR 5-14 anni). In tutti i partecipanti sono stati osservati punteggi CSHQ patologici. I bambini più piccoli hanno mostrato una gravità dell'insonnia significativamente maggiore secondo il PISI e punteggi SNAKE più elevati per i disturbi del mantenimento del sonno e la sonnolenza diurna ($p < 0,05$). La sonnolenza diurna valutata tramite l'ESS-CHAD era generalmente lieve e mostrava una tendenza a diminuire con l'aumentare dell'età. La disabilità intellettiva grave era significativamente associata a disturbi del risveglio e respiratori correlati al sonno ($p = 0,016$) e alla sonnolenza diurna ($p = 0,032$). Complessivamente, il 51% dei pazienti era stato sottoposto ad almeno un trattamento farmacologico; la melatonina era il farmaco più frequentemente utilizzato e risultava efficace nel 68% dei casi trattati.

Conclusioni: I disturbi del sonno sono molto diffusi nei pazienti affetti da sindrome di CdC di tutte le fasce d'età pediatriche e presentano modelli distinti legati all'età. Lo screening di routine mediante questionari standardizzati può facilitare l'identificazione precoce e l'adozione di interventi personalizzati.

Trial clinico: lo studio è stato approvato dal Comitato Etico (Comitato Etico Territoriale Lazio Area 1; numero dello studio 7980, Prot. 0481/2025).

Significato dello studio: I disturbi del sonno rappresentano un aspetto sottovalutato ma clinicamente rilevante della sindrome del Cri du Chat. Questo studio fornisce una delle prime caratterizzazioni sistematiche dei problemi del sonno nei pazienti nelle diverse fasce d'età pediatriche, affetti da questa rara condizione neuroevolutiva, evidenziando modelli legati all'età ed associazione con la gravità dei deficit cognitivi. Integrando la valutazione riportata dai caregiver di diversi aspetti del sonno, i risultati sottolineano l'impatto pervasivo dei disturbi del sonno sul funzionamento quotidiano e sul benessere. I risultati sottolineano la necessità di una valutazione di routine del sonno nella pratica clinica e sostengono lo sviluppo di strategie di gestione personalizzate e specifiche per età. La ricerca futura dovrebbe concentrarsi sulle traiettorie longitudinali, sulle misure oggettive del sonno e su approcci terapeutici ottimizzati per migliorare gli esiti in questa popolazione.



Pediatric Sleep *Journal Club*

Progression of mild sleep-disordered breathing in children managed with watchful waiting

Erin M Kirkham, Stacey Ishman, Susan Garetz, Cristina M Baldassari, Ron B Mitchell, Christopher Liu, Ignacio E Tapia, Lisa M Elden, Fauziya Hassan, Sally Ibrahim, Kristie Ross, Mengqi Cen, Rui Wang, Susan Redline, Ronald D Chervin

Journal of Clinical Sleep Medicine : JCSM : Official Publication of the American Academy of Sleep Medicine 2026 July 7

Purpose: To identify clinical characteristics that may be associated with persistence or progression of mild sleep-disordered breathing (SDB) in children who are observed without surgery.

Methods: This is a secondary analysis of the control arm of the Pediatric Adenotonsillectomy Trial for Snoring (PATS), which randomized 458 children aged 3.0 to 12.9 years with mild SDB (snoring with obstructive apnea-hypopnea index [oAHI] < 3 events/hour) to early adenotonsillectomy (eAT) versus watchful waiting with supportive care (WWSC). Participants were assessed at baseline and 12 months with the Pediatric Sleep Questionnaire-Sleep-Related Breathing Disorder (PSQ-SRBD) scale and polysomnography (PSG). We tested for factors predictive of either (1) PSG progression defined by a 12-month oAHI ≥ 3 or (2) symptom persistence or progression defined by a 12-month PSQ-SRBD score ≥ 0.33 .

Results: A total of 234 participants were observed (mean age 6.2 years, 111 [47%] female, 65 [28%] Black or African American, 37 [16%] Hispanic). Overall, only 13% ($n = 20/150$) progressed to an oAHI ≥ 3 on repeat PSG, whereas over half ($n = 110/192$, 57%) had symptom persistence/progression. Of the children with persistent or progressive symptoms, 18% ($n = 16/103$) progressed to oAHI ≥ 3 . In unadjusted analyses, PSG progression was associated with Black race (OR 2.71, 95% CI 1.03-7.17) and higher baseline PSQ-SRBD (OR 1.74, 95% CI 1.03-3.08). Symptom persistence/progression was predicted by asthma (OR 2.70 [95% CI 1.29, 6.01]), ADHD (OR 3.73 [95% CI 1.13, 16.88]), and tobacco smoke exposure (OR 2.41 [95% CI 1.08-5.82]), while children with larger tonsils (grade III-IV) had lower odds of progression (OR 0.42 [95% CI 0.22-0.78]).

Conclusions: A high symptom burden is common after a year of WWSC for mild SDB, but only a minority of children progressed on PSG. Black race and several clinical characteristics and symptom scores were associated with higher likelihood of progression. **Trial registration:** ClinicalTrials.gov Identifier: NCT0256204.

Current knowledge/study rationale: Can clinical information predict persistence or progression of mild sleep-disordered breathing in children who are observed for 1 year without adenotonsillectomy?

Study impact: Polysomnographic progression to obstructive sleep apnea occurs in a minority (13%) of those observed while symptom persistence or progression is more common (57%). Children who are Black or who have asthma, attention-deficit hyperactivity disorder, environmental tobacco exposure, and a high symptom burden could be considered stronger candidates than their peers for earlier adenotonsillectomy for symptomatic mild sleep-disordered breathing.



Pediatric Sleep *Journal Club*

Evoluzione dei disturbi respiratori del sonno di lieve entità nei bambini trattati con un approccio di osservazione attenta

Erin M Kirkham, Stacey Ishman, Susan Garetz, Cristina M Baldassari, Ron B Mitchell, Christopher Liu, Ignacio E Tapia, Lisa M Elden, Fauziya Hassan, Sally Ibrahim, Kristie Ross, Mengqi Cen, Rui Wang, Susan Redline, Ronald D Chervin

Journal of Clinical Sleep Medicine : JCSM : Official Publication of the American Academy of Sleep Medicine 2026 July 7

Scopo: Individuare le caratteristiche cliniche che potrebbero essere associate alla persistenza o alla progressione dei disturbi respiratori del sonno (DRS) di lieve entità nei bambini sottoposti a osservazione senza intervento chirurgico.

Metodi: Si tratta di un'analisi secondaria del braccio di controllo dello studio PATS (Pediatric Adenotonsillectomy Trial for Snoring), che ha randomizzato 458 bambini di età compresa tra 3,0 e 12,9 anni con DRS lieve (russamento con indice di apnea-ipopnea ostruttiva [oAHI] < 3 eventi/ora) all'adenotonsillectomia precoce (eAT) rispetto all'attesa vigile con cure di supporto (WWSC). I partecipanti sono stati valutati all'inizio dello studio e a 12 mesi mediante il Questionario pediatrico sul sonno – Disturbi respiratori correlati al sonno (PSQ-SRBD) e la polisonnografia (PSG). Abbiamo verificato i fattori predittivi (1) di progressione della PSG, definita da un oAHI a 12 mesi ≥ 3 , oppure (2) di persistenza o progressione dei sintomi, definita da un punteggio PSQ-SRBD a 12 mesi $\geq 0,33$.

Risultati: Sono stati osservati in totale 234 partecipanti (età media 6,2 anni, 111 [47%] di sesso femminile, 65 [28%] di etnia afroamericana e 37 [16%] ispanici). Nel complesso, solo il 13% ($n = 20/150$) ha mostrato una progressione verso un oAHI ≥ 3 alla PSG ripetuta, mentre oltre la metà ($n = 110/192$, 57%) presentava persistenza o progressione dei sintomi. Tra i bambini con sintomi persistenti o progressivi, il 18% ($n = 16/103$) ha mostrato una progressione verso un oAHI ≥ 3 . Nelle analisi non aggiustate, la progressione rilevata dalla PSG era associata all'etnia afroamericana (OR 2,71, IC al 95% 1,03-7,17) e a un punteggio PSQ-SRBD basale più elevato (OR 1,74, IC al 95% 1,03-3,08). Fattori predittivi di persistenza/progressione dei sintomi sono stati l'asma (OR 2,70 [IC al 95% 1,29; 6,01]), l'ADHD (OR 3,73 [IC al 95% 1,13; 16,88]) e l'esposizione al fumo di tabacco (OR 2,41 [IC al 95% 1,08-5,82]); i bambini con tonsille più grandi (grado III-IV) presentavano una minore probabilità di progressione (OR 0,42 [IC al 95% 0,22-0,78]).

Conclusioni: Dopo un anno di attesa vigile e cure di supporto per disturbi del sonno respiratorio lievi è frequente riscontrare quadri clinici fortemente sintomatici, ma solo una minoranza dei bambini ha mostrato una progressione della patologia alla PSG. L'etnia afroamericana, insieme a diverse caratteristiche cliniche e punteggi dei sintomi, è risultata associata a una maggiore probabilità di progressione della patologia.

Conoscenze attuali/motivazione dello studio: Le informazioni cliniche possono prevedere la persistenza o la progressione dei disturbi respiratori del sonno di lieve entità nei bambini sottoposti ad attesa vigile per un anno senza adenotonsillectomia? **Risultati dello studio:** La progressione, rilevata mediante polisonnografia, verso l'apnea ostruttiva del sonno si verifica in una minoranza (13%) dei soggetti osservati, mentre la persistenza o la progressione dei sintomi è più comune (57%). In caso di disturbi respiratori del sonno sintomatici di lieve entità i bambini di etnia afroamericana o affetti da asma, disturbo da deficit di attenzione e iperattività, esposti al fumo ambientale e con un elevato carico sintomatico potrebbero essere considerati candidati più indicati rispetto ai loro coetanei per un intervento precoce di adenotonsillectomia.

