

Синдром кошачьего крика (Синдром Лежена)



Синдром кошачьего крика, или синдром Лежена – это наследственное заболевание, характерной особенностью которого является плач ребёнка, напоминающий крик кошки. Этот синдром относится к хромосомной патологии

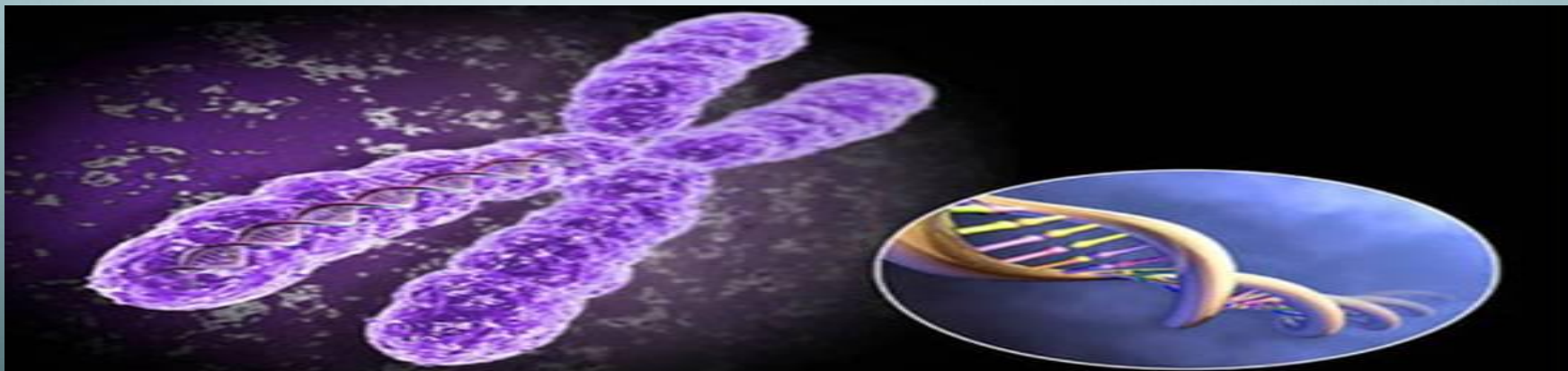


Впервые синдром кошачьего крика был описан в шестидесятых годах XX века французским генетиком-Леженом. Именно он дал название данной патологии, поскольку плач больного ребёнка очень похож на крик кота.



Тип мутации:

Генетически данный синдром объясняют частичной моносомией. Его возникновение связано с хромосомной перестройкой, в процессе которой теряется от 1/3 до половины из р-плеча хромосомы №5, которая содержит в себе около 6% всего генетического материала. На клиническую картину заболевания влияет не то, какова величина исчезнувшей части, а то, какой именно фрагмент был утрачен.



Чем обусловлен

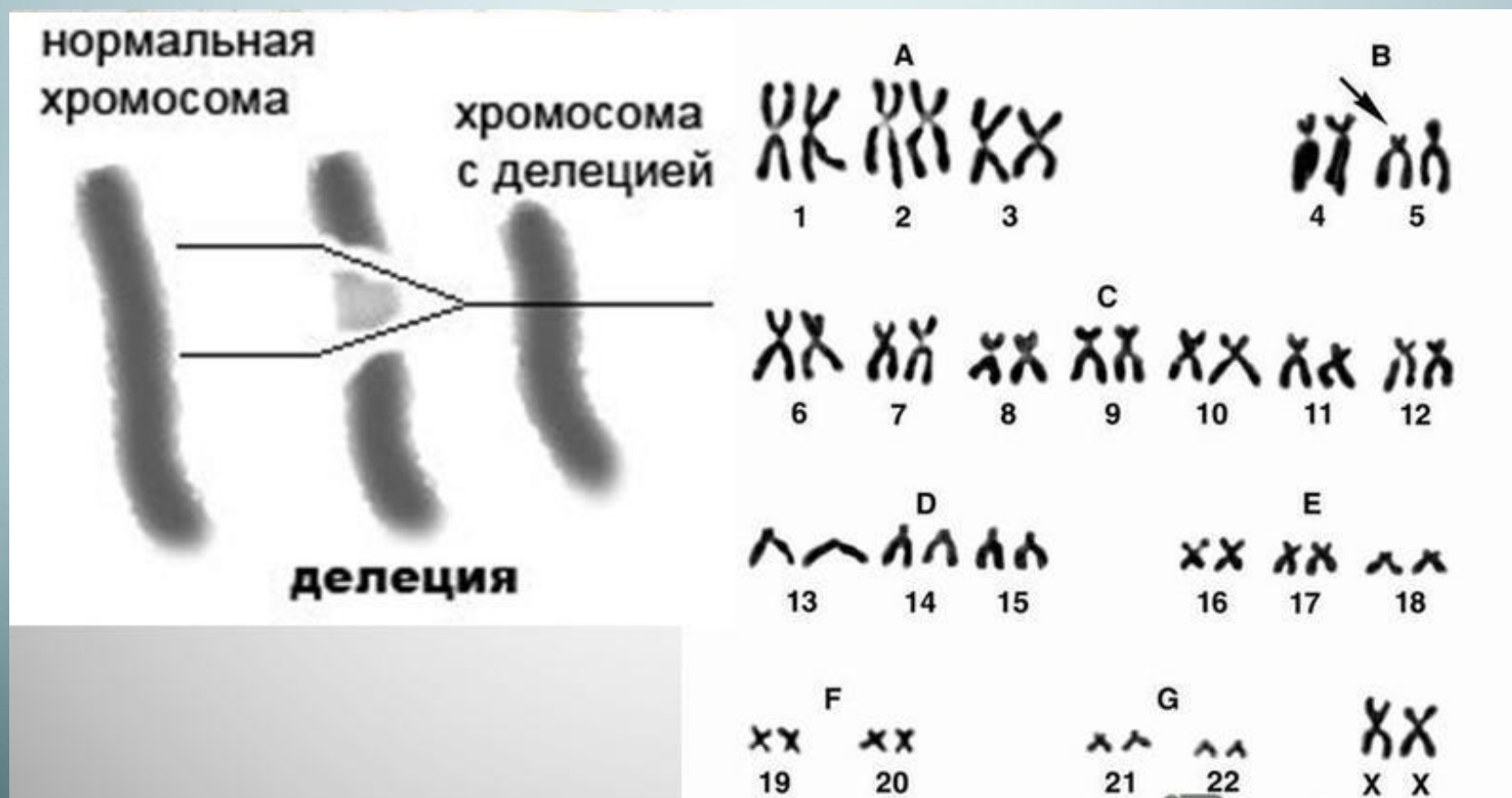
Обусловлен
изменением гортани:
сужением мягкости
хрящей, отечностью
или необычной
складчатостью
слизистой оболочки,
уменьшением
надгортанника



Основные причины:

- ❑ Наследственный фактор. Если в семье уже есть ребёнок с данным синдромом, то вероятность рождения второго с таким же заболеванием очень высока;
- ❑ Алкоголь и курение оказывают повреждающее действие на все клетки организма, но наиболее чувствительны к нему половые клетки и зародыш;
- ❑ Наркотические вещества разрушают организм изнутри, поражая генетический аппарат клеток;
- ❑ Действие ионизирующей радиации;
- ❑ Сильнодействующие химические вещества и лекарственные препараты;

В основе синдрома лежат изменения короткого плеча хромосомы 5-й пары, возникающие вследствие делеции (это потеря части хромосомы в результате ее разрыва). При расхождении хромосом в разные клетки в первом делении мейоза хромосома, утратившая часть генетического материала, оказывается несбалансированной.

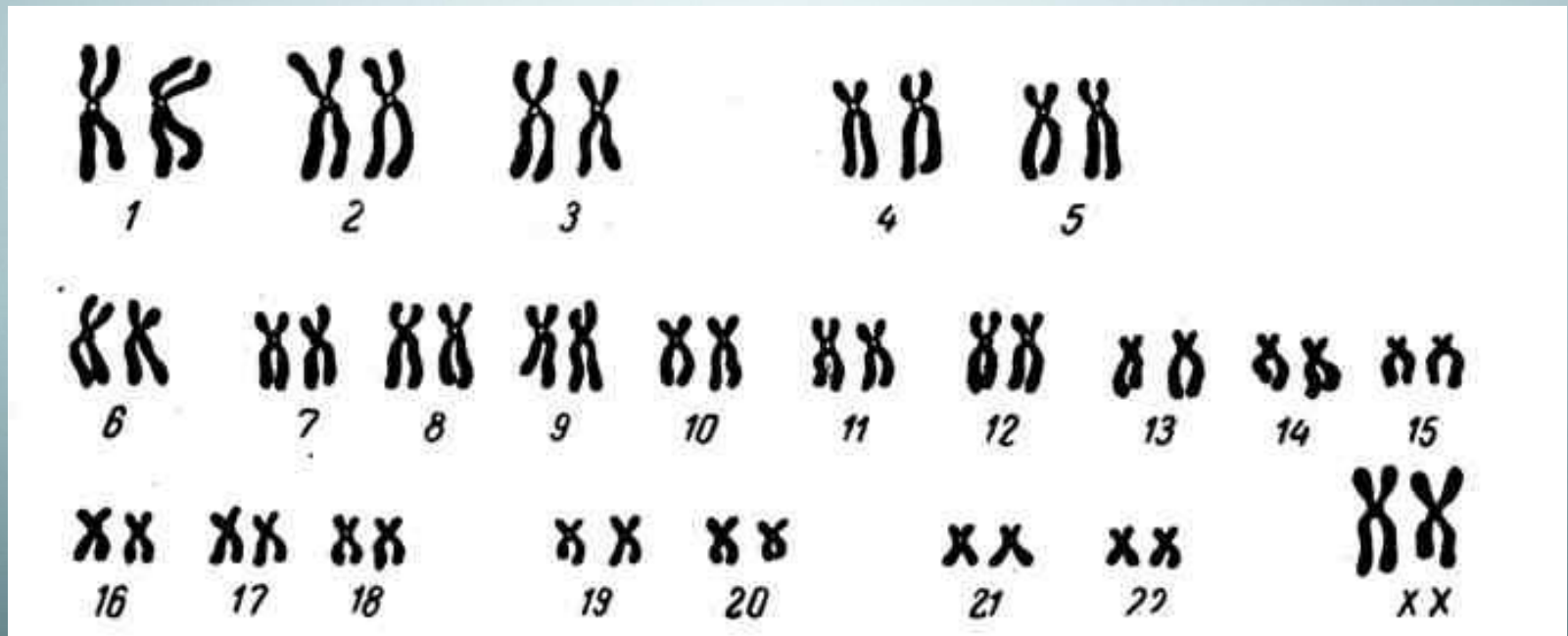


Основные признаки синдрома кошачьего крика:

- Характерный плач ребёнка, напоминающий мяуканье кошки.
- Низкий вес при рождении (до 2500г)
- Нарушено сосание и глотание;
- Обильное слюноотделение;
- Круглое лунообразное лицо.
- Глаза широкопосажены
- Нос широкий с плоской переносицей;
- Малые размеры головного мозга и черепа с сильно выступающими лобными буграми.
- Маленькая нижняя челюсть;
- Короткая шея с кожными складками;
- Умственная отсталость, задержка развития речевых и физических навыков

Частота встречаемости

Частота встречаемости составляет 1/40-50тыс новорожденных. Девочки подвержены больше, чем мальчики.



**Спасибо за внимание!
Учитесь хорошо)))**