

Синдром кошачьего крика

Презентацию подготовила Галиулина Карина

111 группа

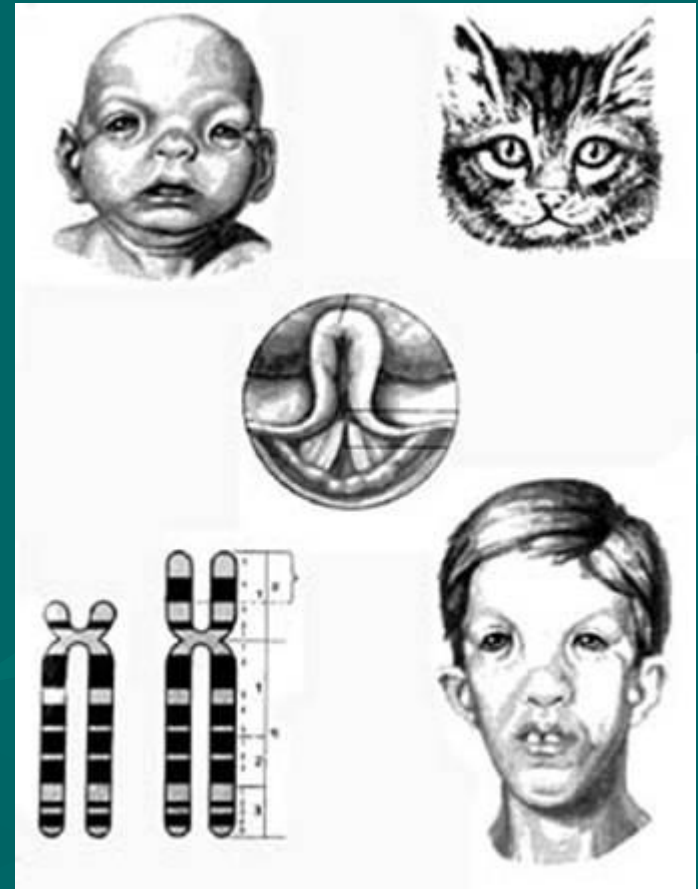
- Синдром кошачьего крика (также известен под названиями: *синдром делеции короткого плеча 5 хромосомы, 5p синдром* или *синдром Лежена*) - редкое генетическое заболевание, связанное с отсутствием части 5 хромосомы.



- Синдром «кошачьего крика» впервые описал Ж. Лежен с соавторами в 1963 г. у 3 детей с множественными аномалиями, глубокой умственной отсталостью и характерным плачем, который напоминал кошачий крик.



- Клинически синдром «кошачьего крика» очень полиморфен. Корреляцию между величиной делеции хромосомного материала и клиническими симптомами установить весьма трудно. Без своеобразного крика у больного надежный диагноз до цитогенетического исследования установить невозможно, так как большинство клинических симптомов этой болезни встречается и при других хромосомных аномалиях.



СИМПТОМЫ

При данном синдроме у больных наблюдается:

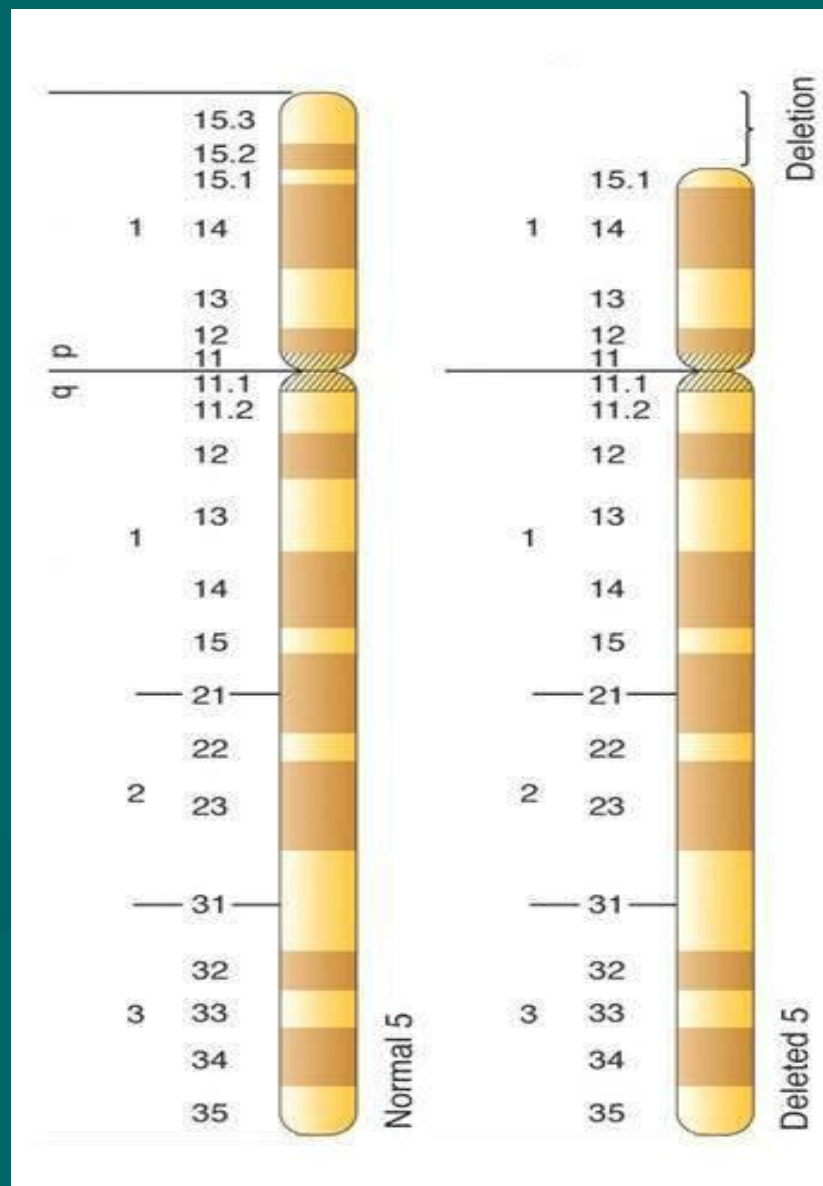
- низкая масса при рождении и мышечная гипотония,
- лунообразное лицо с широко расставленными глазами,
- отставание в развитии,
- характерный плач , напоминающий кошачье мяуканье, причиной которого является изменение гортани (сужение, мягкость хрящей, уменьшение надгортанника, необычная складчатость слизистой оболочки) или недоразвитие гортани. Признак исчезает к концу первого года жизни.

Кроме того, встречаются:

- врожденные пороки сердца, костно-мышечной системы и внутренних органов,
- микроцефалия,
- **птоз**,
- низкое расположение и деформация ушных раковин, кожные складки впереди уха,
- гипертелоризм (увеличенное расстояние между какими-либо парными органами или анатомическим образованиями (например, между внутренними краями глазниц, грудными сосками),
- эпикантус (поперечная кожная складка около внутреннего угла глаза, обычно двусторонняя),
- антимонголоидный разрез глаз.

Генетика

- Кариотип 46 XX, 5p- или 46 XY, 5p-.
- Цитогенетически у всех больных обнаруживается укорочение приблизительно на треть и более короткого плеча одного из гомологов 5-й хромосомы. В коротком плече находится участок (15,1-15,2), который непосредственно вызывает развитие этого синдрома. Кроме обычной делеции, хромосомная перестройка может быть представлена другими вариантами (кольцевая хромосома, транслокация, мозаицизм по делеции).

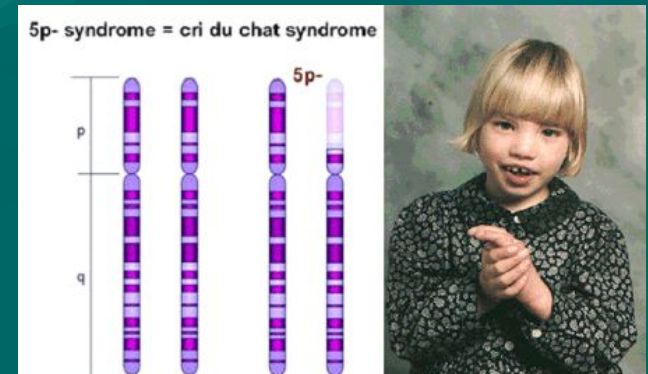


- Особенности строения лица у пациентов с синдромом кошачьего крика в возрасте 8 мес (А), 2 года (В), 4 года (С) и 9 лет (D)



- Частота синдрома примерно 1:45000.
Соотношение полов М1 : Ж1,3.
- Продолжительность жизни у больных значительно снижена, только около 14% из них переживают возраст 10 лет. Но есть и случаи, когда люди с этим синдромом преодолевали порог 50 лет, к примеру, в США известен пациент с синдромом Лежена, которому сейчас 61 год.

- Этот синдром встречается гораздо чаще других синдромов, связанных с делециями аутосом; частота его примерно - 1 на 45 тыс.
- Около 85% всех случаев синдрома «кошачьего крика» являются спорадическими, 15% наследуются от фенотипически нормальных родителей - носителей сбалансированных перестроек.



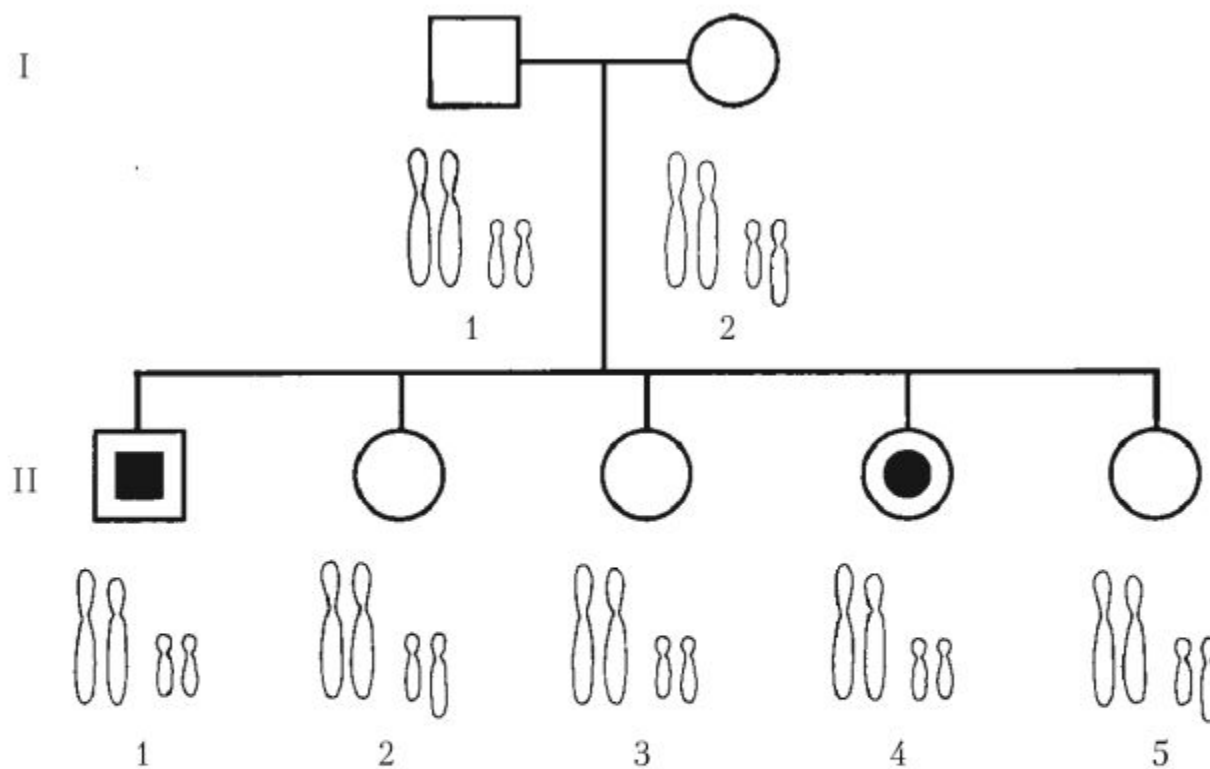
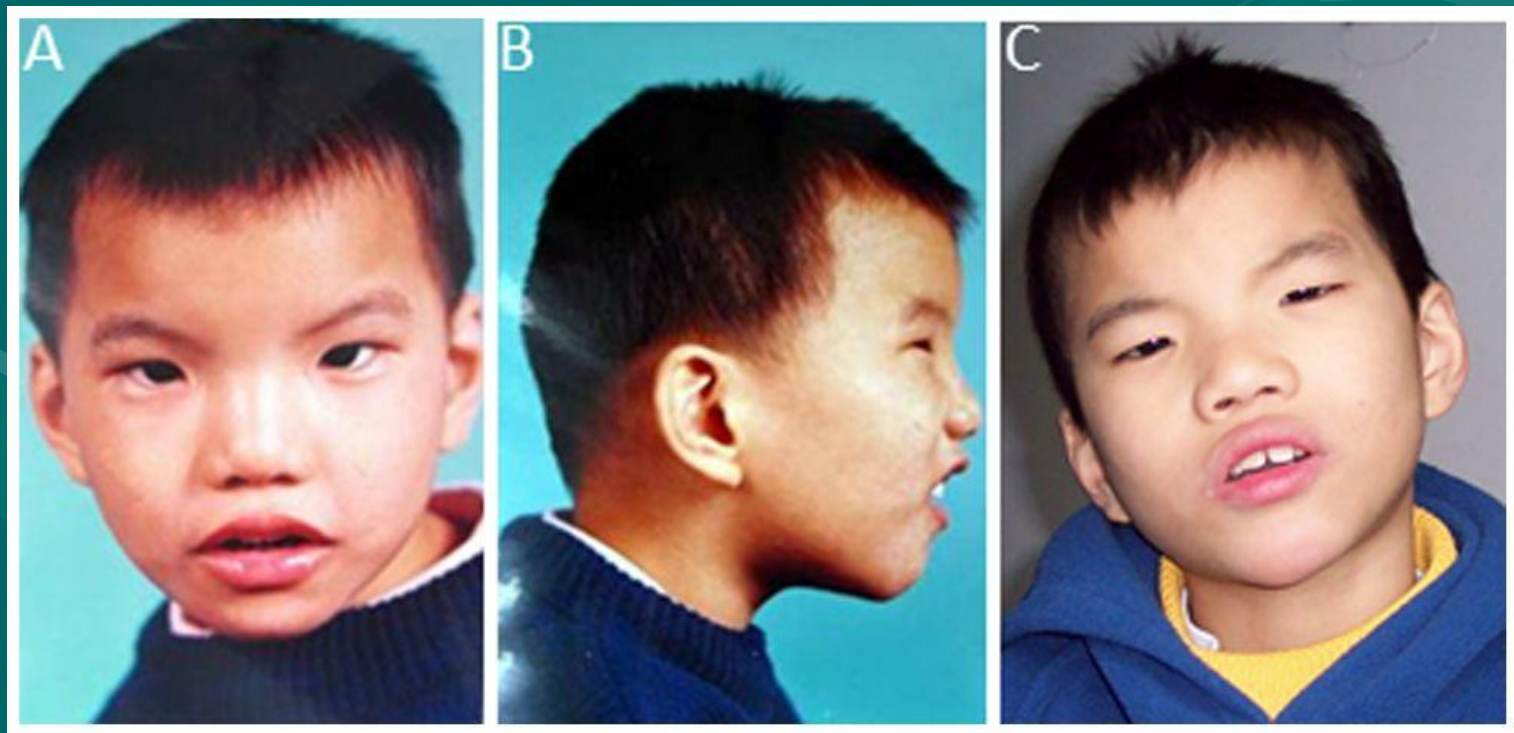


Рис. 3.5. Родословная двух sibсов с синдромом «кошачьего крика» (хромосомы 5p-синдром). Мать (I-2) фенотипически здорова, но является носителем сбалансированной транслокации, затрагивающей хромосомы 5 и 13. Одна из дочерей (II-3) имеет нормальный кариотип; в хромосомном наборе двух других дочерей (II-2 и II-5) содержится дупликация; единственный сын (II-1) и одна из дочерей (II-4) родились с синдромом «кошачьего крика» (хромосомный набор с делецией короткого плеча 5-й хромосомы)

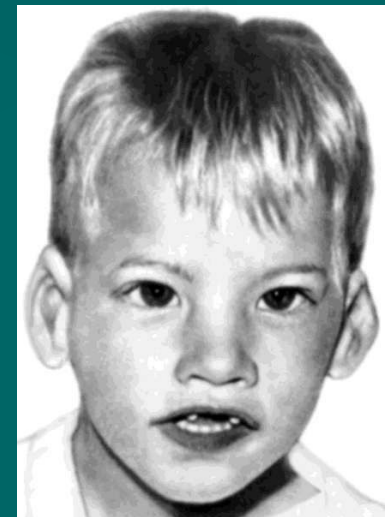
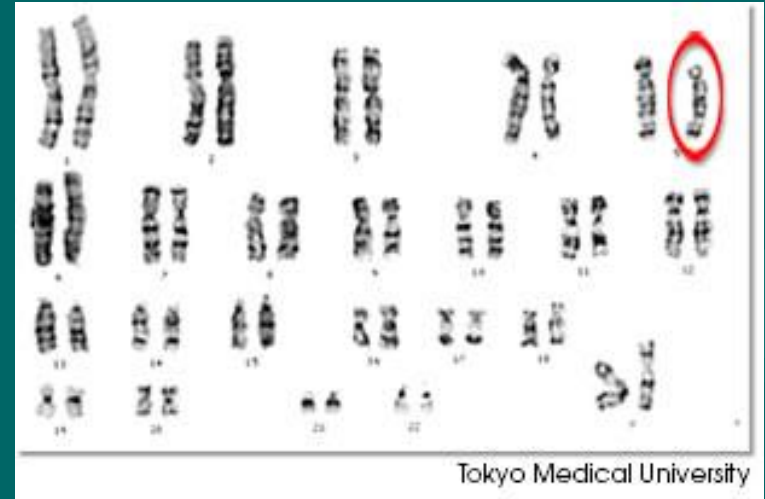
Лечение

- Лечение нет (паллиативная терапия).
- Необходимо постоянное наблюдение со стороны педиатра и психоневролога. Врачами рекомендуются средства, стимулирующие психомоторное развитие ребенка, гимнастика и лечебный массаж



Профилактика

- Профилактика заключается в своевременном проведении медико-генетического консультирования в семьях, где имелись больные с синдромом Лежена и основывается на определении кариотипа родителей, у которых был больной ребенок. Наличие изменений короткого плеча 5-й пары хромосом является абсолютным показанием для антенатального определения кариотипа плода при последующих беременностях путем амниоцентеза и исследования амниотических клеток. Сбалансированная транслокация у одного из родителей требует также исследования кариотипа у его кровных родственников с целью выявления лиц, имеющих транслокацию.



Список литературы:

Книги:

- Попова Л. А. , Степанова Т.Ю. Основы генетики в коррекционной педагогике: Учебное пособие / СПб.: КОРОНА-Век, 2009 - с 68
- Медицинская и клиническая генетика : учебник для вузов / Под ред. О. О. Янушевича., 2009 - с 232
- Козлова С.И. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование, с. 337, М., 1987

Интернет-ресурсы:

- *Lejeune J, Lafourcade J, Berger R; et al. (1963). "[3 Cases of partial deletion of the short arm of chromosome 5]". C. R. Hebd. Seances Acad. Sci. (in French), 257*
- Learning about Cri du Chat *www.genome.gov*

- Спасибо за внимание!