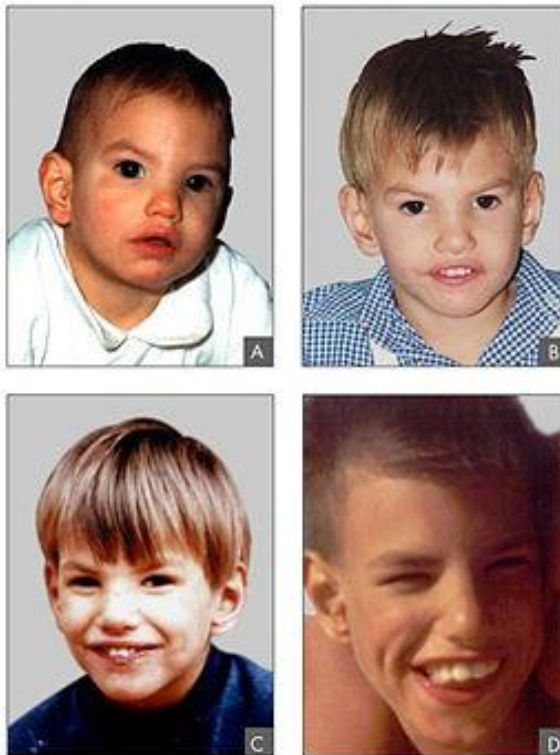




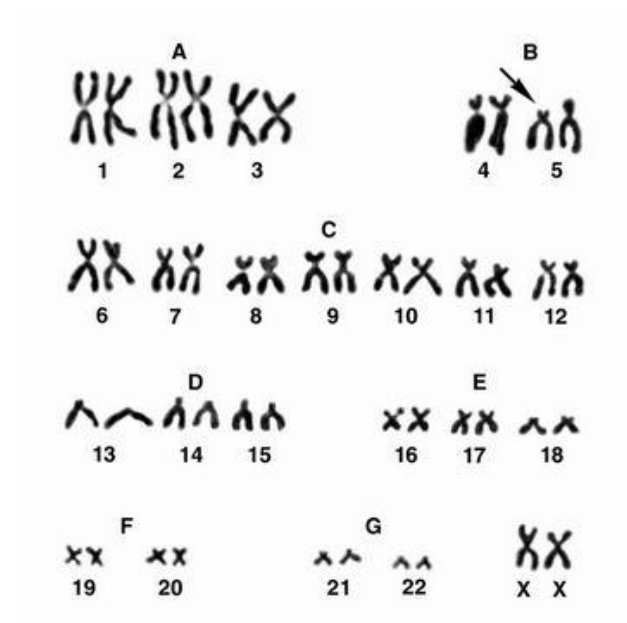
Хромосомные болезни: Синдром кошачьего крика (популяционная частота, диагностика, фенотипические проявления, профилактика)

Синдром кошачьего крика



Впервые синдром был описан в 1963 г. Ж. Леженом.
Распространенность синдрома составляет от 0,00002 до 0,00004.

Генетическое объяснение синдрома кошачьего крика



Синдром кошачьего крика связан с частичной делецией короткого плеча 5 хромосомы.

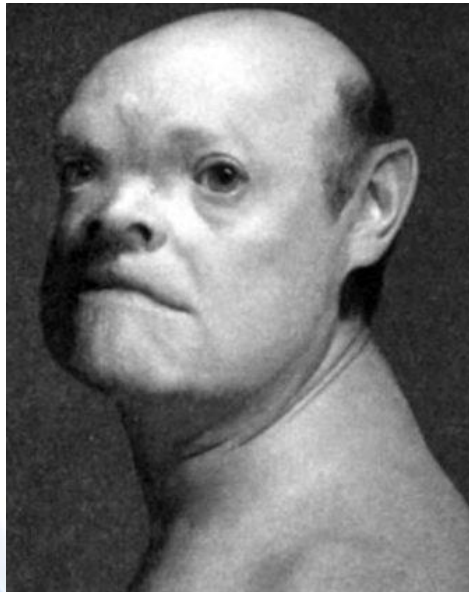
- Полное отсутствие короткого плеча
 - Укорочение короткого плеча
 - Мозаичная форма
- Формирование кольцевой хромосомы

Диагностика синдрома Лежена



- сбор анамнеза;
- кариотипирование родителей;
- ультразвуковое исследование;
- анализ крови на плазменные маркеры;
 - инвазивные исследования;
- диагностика на послеродовом этапе.

Клиническое описание синдрома Лежена



- Характерный плач ребенка
- Изменение формы головы
- Лунообразное лицо
- Короткая шея
- Характерная форма глаз
- Характерная форма ушных раковин
- Микрогения
- Дефекты развития пальцев
- Косолапость
- Отставание в умственном развитии
- Эмоциональная лабильность

Профилактика синдрома Лежена

Пренатальная диагностика:

1 этап: проведение общего обследования пациенток с целью выявления тех женщин, у которых повышен риск рождения ребенка с хромосомными заболеваниями.

2 этап: проводится с целью подтверждения конкретного диагноза.