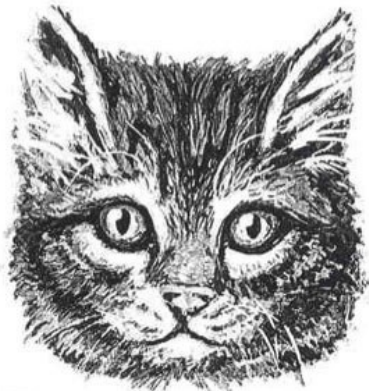


Cri-du-Chat (5p⁻) Syndrome



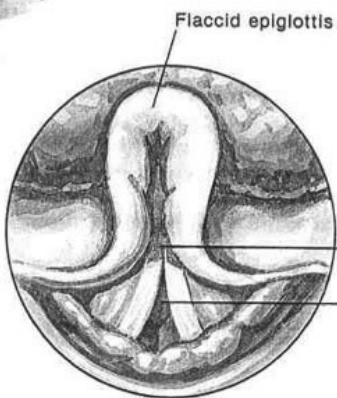
Antimongoloid slant

"Moonshaped" face, with microcephaly, hypertelorism, epicanthal folds, low-set ears and preauricular tags



Chat

Abnormal phonation. Hypoplasia of larynx causes catlike cry (cri-du-chat)



Flaccid epiglottis

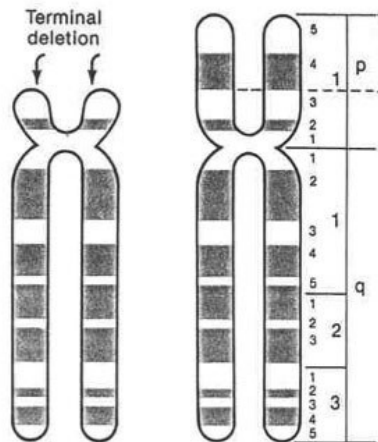
Cords approximated anteriorly

Open posteriorly

JOHN A. CRAIG, MD
© CIBA

Cri du Chat syndrom

Kristýna Stejskalová, Barbora Špaková, Beáta Stopjaková, Iveta Belovičová, Dana Jenčová, Veronika Lopáčková



Deleted segment 5p14-5p ter



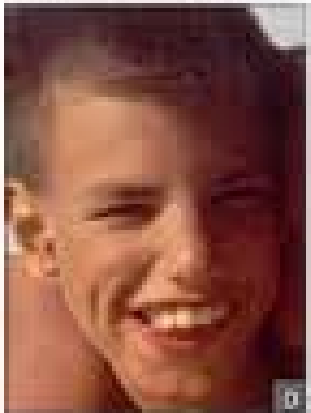
Long, thin, asymmetric face in older children

Terminal deletion of short arm of one chromosome 5

Klinické prejavy ochorenia

- Plač podobný mačaciemu mňaukaniu kvôli anatomicky nesprávne utváranému hrtanu a hrtanovej príklopke
- **Hypotonia**
- **Nízka pôrodná hmotnosť**, často v kombinácii s problémami sania a prehltania- kvôli tomu môže v prvých 2 rokoch horšie prospievať
- Dýchacie problémy komplikované respiračnými infekciami
- **Mikrocefalia**
- Novorodenci a kojenci: mesiačikovitá tvár
- Dospelí: pretiahnutá tvár s **epikantami**, široký koreň nosu, krátke philtrum a ústa s dolu otočenými kútikmi
- Malformácia boltcov

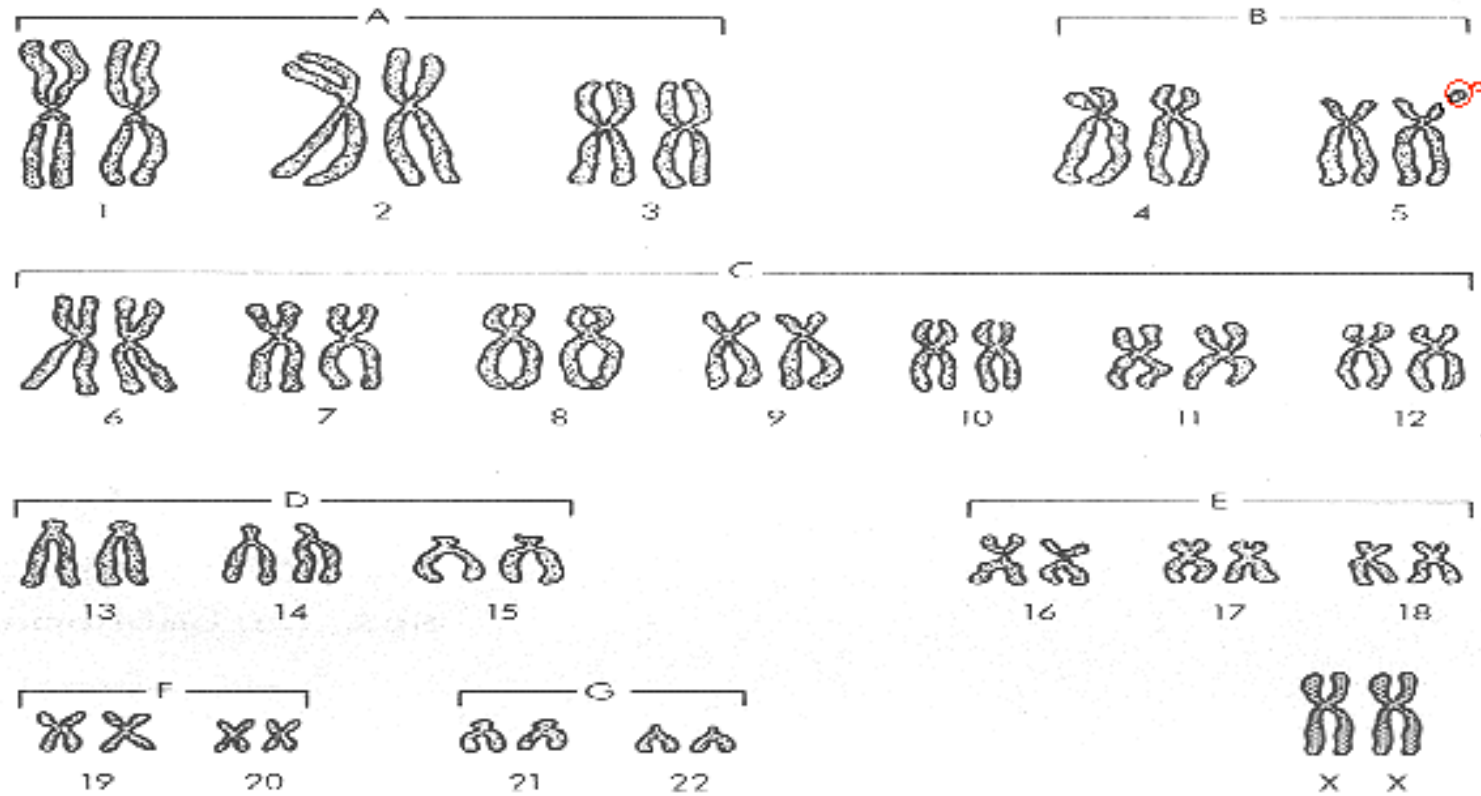
- Stredne ťažká event. ťažká psychomotorická a **mentálna retardácia**
- Chôdza sa rozvíja až medzi 5. a 6. rokom
- Komunikačné schopnosti sú značne obmedzené
- Často sa pridružuje hyperaktivita a strata pozornosti
- Po 20. roku sa objavujú presenilné prejavy- časom sa prehlbujú
- **Srdečné vady:** defekt komorového septa
defekt sieňového septa
ductus arteriosus
Fallotova tetralógia
- VVV ľadvín
- Oči ďaleko od seba
- Poruchy svalov, sluchu, zraku



Genetická príčina

- Vzácná vrodená geneticky podmienená choroba
- Prvý syndróm, u ktorého bola ako príčina popísaná štrukturálna chromozomálna aberácia
- Delécia kritického regiónu (5p15.2) v subtelomerickej oblasti krátkeho ramienka 5. chromozómu – do tejto oblasti boli mapované gény pre proteíny Semaforin F a δ -catenin, ktoré majú zrejme funkciu v NS
- Cca v 80% vzniká de novo

Karyotyp 46, XX, del(5p)



Cri-du-chat Syndrome

Riziko opakovania rovnakého ochorenia pre príbuzných pacienta

- V 80% prípadov vzniká v dôsledku mutácie de novo v zárodočnej bunke niektorého z rodičov
- Riziko opakovania pre ďalších súrodencov je v takomto prípade nízke
- V 20% prípadov je niektorý z rodičov zdravý nosič balancovanej translokácie, potom je riziko vzniku nebalancovanej chromozómovej aberácie pre potomkov zvýšené

Prevalencia ochorenia v populácii

- Prevalencia syndrómu je 1: 20 000 až 1: 50 000 novorodencov

Možnosti genetického vyšetrenia

- Metódy klasickej cytogenetiky :
 - cytogenetické vyšetrenie chromozomálnej výbavy - G pruhování
- Metódy molekulárnej genetiky:
 - FISH (fluorescenčná in situ hybridizácia) s využitím lokus špecifické sondy
- Prenatálne :
 - amniocentéza od 16.-18. týždňa gestácie (kultivácia 10-20 dní)
 - odber choriových klkov od 10.-13. týždňa
 - kordocentéza od 20.týždňa
- Postnatálne z krvi dieťaťa

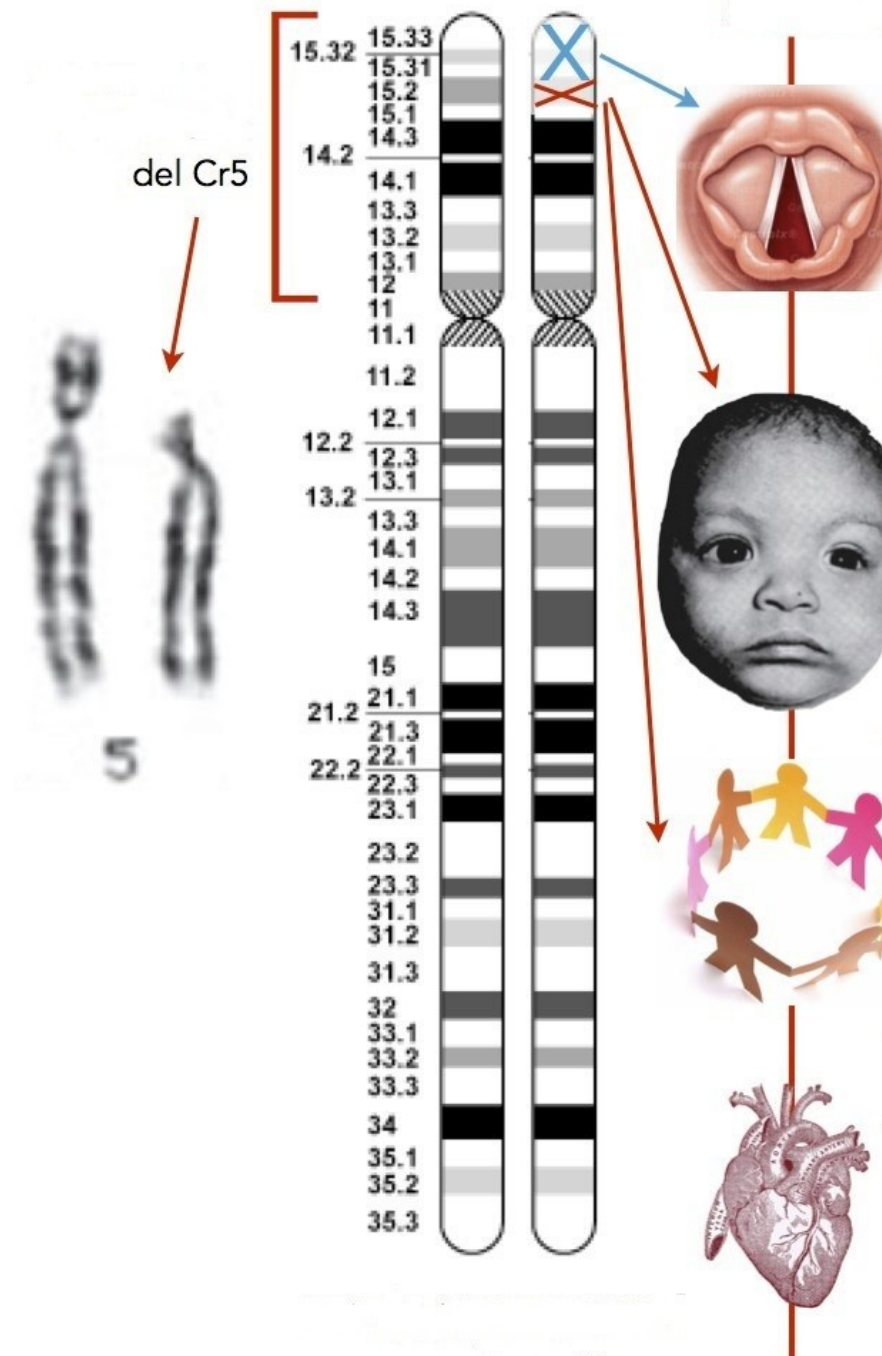
Možnosti liečby

Terapia symptomatická, kauzálna nie je.

Chronické infekcie HCD, otitis media, pneumonie, obštipace

Psychomotorický vývoj a reč, sluch

Chirurgická terapia. : kardiálne malformácie, strabismus, kryptorchismus



Preventívne opatrenia

- Prenatálna diagnostika- fetálna chromozomálna analýza
- +USG prenatálne (bilateralna ventriculomegália, fetálne choroidálne cysty, microcephalia, ageneze corpus callosum)



A case of prenatally detected cri du chat syndrome (5p-) is reported.

Amniocentesis was performed following an abnormal **ultrasound** finding of isolated moderate **bilateral ventriculomegaly**.

The karyotype showed a terminal deletion of the short arm of chromosome 5 including the critical region 5p15 for cri du chat syndrome. This was confirmed by fluorescence in situ hybridisation (FISH). Isolated mild ventriculomegaly may be a non-specific marker for cri du chat syndrome.

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11810654>

Etické a právne aspekty

- Genetická konzultácia a vyšetrenie je dobrovoľné (podľa prania rodiny)
- Pri voľbe diagnostických postupov v tehotenstve má rozhodujúce slovo matka
- Lekár je povinný vhodným spôsobom poučiť členov rodiny o povahe choroby a o potrebných výkonoch (snaha o maximálnu informovanosť)
- Zo zákona vyplýva, že pre lekárske úkony (invazívne metódy prenatálneho vyšetrenia plodu, diagnostika DNA) je potrebný písomný tzv. poučený súhlas pacienta (matky)
- V Českej republike je možné v súlade so zákonom 66/1986 Sb. O umelom prerušení tehotenstva, tehotenstvo umelo prerušiť z genetických dôvodov do 24 t.t.

Zdroje

- <http://search.proquest.com/docview/195586154?accountid=16531>
- <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/cri-du-chat-syndrome>
- <https://publi.cz/books/95/06.html>
- [http://www.wikiskripta.eu/index.php/Prenat%C3%A1ln%C3%AD diagnostika](http://www.wikiskripta.eu/index.php/Prenat%C3%A1ln%C3%AD_diagnostika)
- <http://learn.genetics.utah.edu/content/disorders/chromosomal/cdc/>
- [http://cs.wikipedia.org/wiki/Cri du chat](http://cs.wikipedia.org/wiki/Cri_du_chat)
- <http://www.priznaky-projevy.cz/geneticke-nemoci/cri-du-chat-5p-syndrom-priznaky-projevy-symptomy>