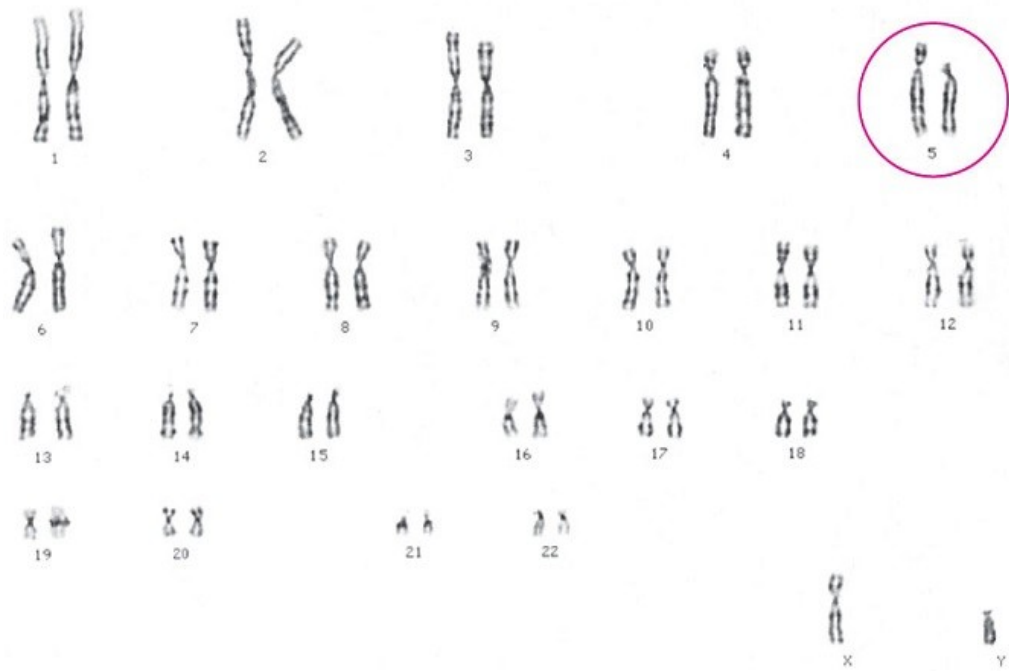


CRI DU CHAT SYNDROM

**Cipovová Michaela
Řehořová Barbora
Tušínovská Ludmila
Vaclavíková Mária
Vaníková Dana
Vejvodová Andrea**

46,XX,del(5)(p14.1)



Syndrom kočičího křiku

- Geneticky podmíněná choroba způsobená strukturální aberací
- K hlavním projevům patří pláč připomínající kočičí mňoukaní způsoben abnormalitami ve vývoji hrtanu (pláč ustupuje do cca 2 roku života)
- Dítě se rodí s nízkou porodní **hmotností** váhou, hypotonií, často spojenou s potížemi při sání a polykání. Proto může dítě hůře prospívat a dostávají se i časté dýchací obtíže komplikované respiračními infekcemi
- Často jsou přidružené i srdeční vady-ventrikulární septální defekt (**defekt komorového septa**), atriální septální defekt, (**defekt síňového septa**) otevřená arteriální dučej, Falotova tetralogie
- U postižených se vyvíjí **středně těžká event.** těžká psychomotorická i mentální retardace
- Typické příznaky:
- Nízká porodní váha- **hmotnost**
- Hypotonie
- Mikrocefalie
- Retardace růstu
- Hypertelorismus -nadměrná vzdálenost očí
- Epikanty - kožní **řasy** záhyb hornějšího **víčka** překrývající vnitřní koutek oka
- Široký nos
- Měsíčková tvář- růstem se prodlužuje a protahuje
- Dolů stočené ústní koutky
- Mikrognatie
- Nízko položené uši
- Krátké prsty

- Strukturní chromozomová subtelomerická aberace, **delece nebo mikrodelece** mikrodeleční vada ??? **Mikrodeleční syndrom???** – formulace??
- Úplná či částečná delece krátkého raménka 5. chromozomu – závažnost dle rozsahu delece
- 80% de novo
- zbytek zděděná po rodiči, který měl aberaci v balancované formě- translokace je tedy vyvážená a množství gen. materiálu se nezměnilo – formulace??
- **20 % v důsledku balancované nebo nebalancované VCA u rodiče**
- Typické projevy díky deleci regionu **5p15.2 = „cri du chat critical region“**
(obsahuje geny pro proteiny Semaforin F a δ -catenin- ty mají funkci také v nervovém systému)

RIZIKO OPAKOVÁNÍ STEJNÉHO ONEMOCNĚNÍ PRO PŘÍBUZNÉ:

Pravděpodobnost, že dítě, jehož matka nebo otec má odpovídající vyváženou translokaci, se narodí s CDCsy je 50 % (80% translokací je paternálního původu)

PREVALENCE: 1: 50 000 dětí, častěji sou postiženy ženy

Léčba

- Neexistuje žádná kauzální terapie, která by ovlivnila formování syndromu, léčí se jen symptomaticky
 - Některé projevy je možné terapeuticky ovlivnit
 - Včasná rehabilitace a poradenství zlepšují prognózu
 - Mentální retardace a poruchy chování si vyžadují individuální přístup a speciální pedagogickou péči. Vzhledem k tíži duševního postižení je jakákoliv socializace a sebeobslužnost nemocného výrazně omezená
 - Rozhodující je fyzio- a ergoterapie už v počátečním stadiu
 - Včasná a dlouhotrvající logopedická péče
 - Zaměření na rozvoj mentálních a pohybových schopností
 - Rozvoj chrupu je možné lékařsky sledovat a ve správnou dobu terapeuticky ovlivnit
 - Jiné výrazné vady (např. srdeční) chirurgicky apod.
-
- **Profylaxe** spočívá v odpovídajícím riziku při aplikaci prenatálních diagnostik. Úspěch stanovení diagnózy v průběhu těhotenství, poskytuje možnost indikovat přerušení těhotenství – **nerozumím !**

Diagnostika

- Používají se **metody cytogenetiky a molekulární cytogenetiky**

Prenatálně:

- **Plodová voda** - odběr metodou **amniocentézy** – 12.-14.týden gravidity
- **Biopsie choriových klků nebo placenty** – 1.a 2.trimestr
- (Pupečnicková krev – 20.týden)

Konvenční cytogenetické vyšetření + metoda FISH (*fluorescenční in situ hybridizace*) s užitím lokus specifické sondy k danému kritickému regionu anebo **detekce mikrolečních syndromů a vyšetření subtelomerových přestaveb metodou MLPA** (*Multiplex ligation-dependent probe amplification*).

Případně array-CGH

Kdy máme prenatálně možnost zachytit tento syndrom???

Postnatálně:

- Charakteristické klinické příznaky dítěte (specifický pláč, další fyzické znaky)
- Stanovení karyotypu z periferní krve – analýza chromozomů **T-lymfocytů + FISH, MLPA, array CGH**

Preimplantačně

Cílená preimplantační genetická dg.

- **Životní prognóza** závisí na stupni hypotonie a stupni srdeční vady, která je u 33% pacientů
- **Klinická prognóza** závisí na rozsahu delece
- je nepříznivá, IQ kolem 30), presenilní projevy se začnou objevovat již kolem 20. roku

Etické a právní aspekty

- Vyšetření dobrovolné
- Vždy dle přání rodiny
- Dle platných zákonů
- Genetické poradenství
- Nedirektivní přístup
- Snaha o maximální informovanost rodiny

Děkujeme za pozornost

Doplnění RG

Zdroje

- <http://www.ojrd.com/content/1/1/33>
- <http://emedicine.medscape.com/article/942897-clinical#showall>
- <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/001593.htm>
- <https://www.orpha.net/data/patho/SK/Cri-du-chat-syndrome.pdf>
- <http://www.stefajir.cz/?q=cri-du-chat-syndrom>
- <http://primar.sme.sk/c/4116645/syndrom-macacieho-placu-cri-du-chat-syndrom-5p-syndrom.html>
- http://cs.wikipedia.org/wiki/Cri_du_chat
- http://www.google.sk/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=9&ved=0CFwQFjAI&url=http%3A%2F%2Fftp.mgo.opava.cz%2Fdum%2F481-500%2F487_syndrom_cri_du_chat.ppt&ei=LsuzVPfrKMj8UvixhOgH&usg=AFQjCNFnT9o2sx_v4b6bHq9ufDAQuf_Mxg&bvm=bv.83339334,d.d24
- SEEMANOVÁ, Eva. Mikrodeleční syndrom. *Časopis lékařů českých*. 2002, **141**(12), 363-370. ISSN 0008-7335.