

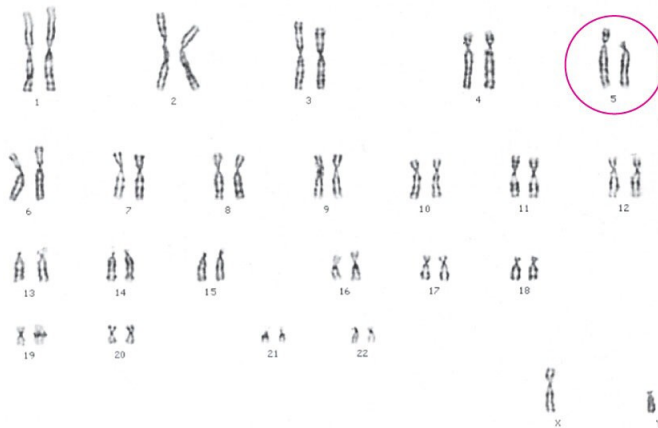
Cri du chat

PAVLA KADLČÍKOVÁ
FARMACEUTICKÁ FAKULTA, VFU
PATOBIOCHEMIE

Cri du chat

- =syndrom kočičího křiku/kočičího mňoukání, monosomie 5p, Lejeuneův syndrom
- syndrom způsobený strukturní chromozomální aberací
- vzácná vrozená geneticky podmíněná choroba
- název podle charakteristických zvukových projevů postižených novorozenců, jejichž křik a pláč připomínají mňoukání kočky

a) Karyotype (G banding)

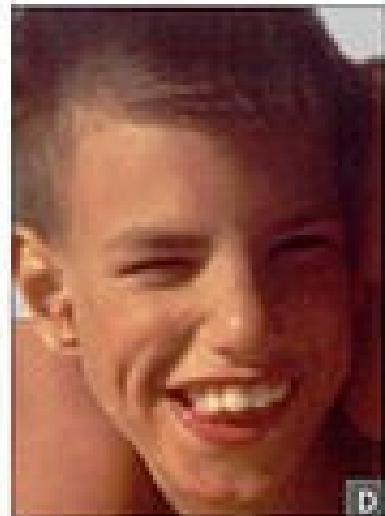


b) Individual with Cri-du-chat syndrome



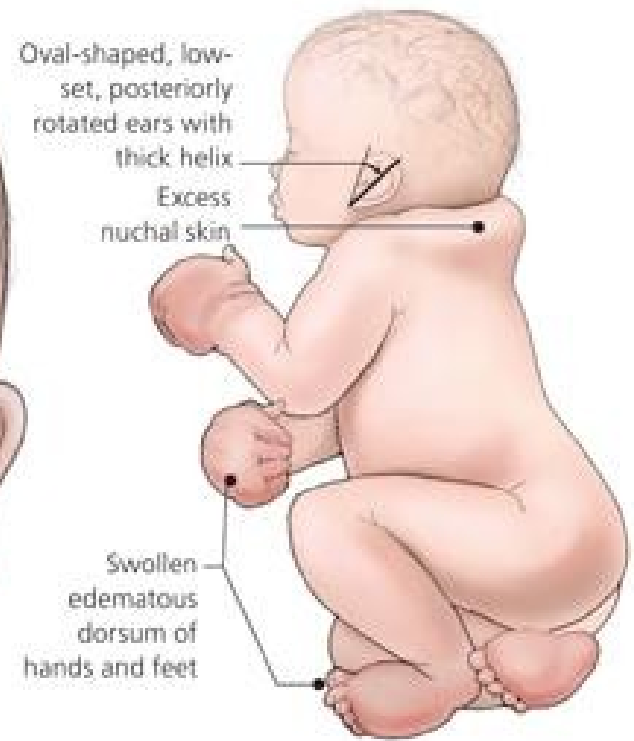
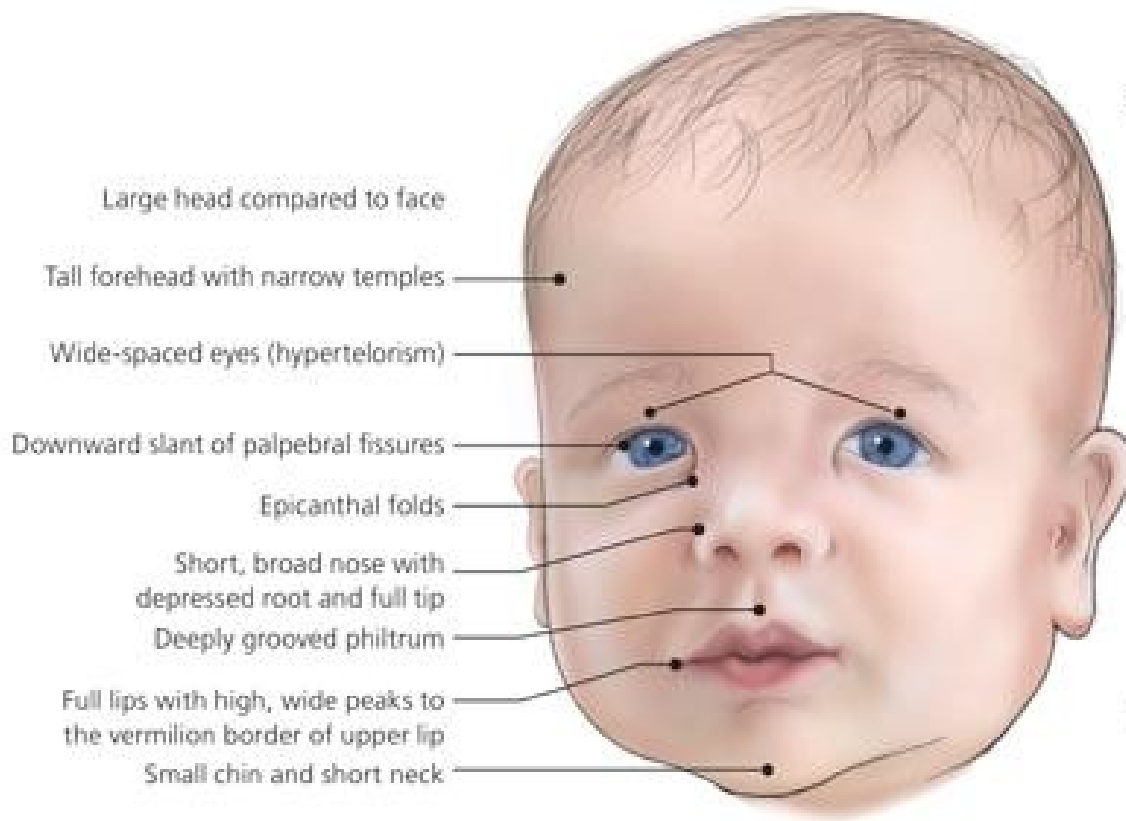
Patogeneze a četnost

- je prvním syndromem, u kterého byla jako příčina popsána strukturní chromozomální aberace.
- jedná se konkrétně o delecii, která v 80% případů vzniká de novo
- V 10–15% případů jsou postižení potomci nositelů translokace.
- Místa zlomů i rozsah deletované oblasti může být u jednotlivých pacientů různý.
- Pro manifestaci syndromu je klíčová delece tzv. kritické oblasti 5p15.2 (cri du chat critical region).
- Kvůli velikosti této oblasti je syndrom řazen mezi mikrodeleční syndromy.
- Četnost onemocnění v populaci je 1/20 000
- Postižení jsou chlapci i dívky.



Klinický obraz a prognóza

- Patrná je mikrocefalie a různé formy deformací obličeje (měsícovitý obličej, epikanty, hypertelorismus, malá spodní čelist, malformace boltců).
- Často se vyskytují také vrozené vady vnitřních orgánů, zejména srdce.
- Jedinci jsou výrazně psychomotoricky retardovaní.
- Pláč, připomínající kočičí mňoukání, je způsoben nedostatečným vyvinutím hrtanu v časném věku.
- Postupem času dochází k úpravě tohoto zvukového projevu.
- Postižení mají většinou normální délku života.
- Včasná diagnóza umožňuje využití terapeutických metod pro rozvoj mentálních a motorických schopností.



Diagnostika

- používá se klasické cytogenetické vyšetření.
- ztracená oblast může být velmi malá, často je vyšetření doplněno fluoresenční in situ hybridizací (FISH) s použitím lokus specifické sondy.
- Prenatální diagnostika se provádí v rodinách s již narozeným dítětem s tímto syndromem

ZDROJE

- https://www.wikiskripta.eu/w/Syndrom_Cri_du_chat
- https://cs.wikipedia.org/wiki/Cri_du_chat