

Syndrom Cri du chat

Syndrom cri du chat (čti "kry dy ša", též *syndrom kočičího křiku/kočičího mňoukání, monosomie 5p, Lejeuneův syndrom*) je jedním ze syndromů způsobených strukturní chromozomální aberací. Syndrom dostal název podle charakteristických zvukových projevů postižených novorozenců, jejichž **křik a pláč připomínají mňoukání kočky**.

Patogeneze a četnost

Syndrom Cri du chat je prvním syndromem, u kterého byla jako příčina popsána strukturní chromozomální aberace^[2]. U tohoto syndromu se jedná konkrétně o **deleci**, která v 80% případů vzniká *de novo*^[3]. V 10–15%^[4] 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 mikroleční syndromy. Četnost onemocnění v populaci je 1/20 000^[1]. Postižení jsou chlapci i dívky.

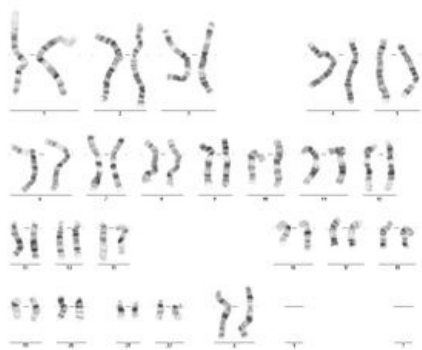
Klinický obraz a prognóza

Novorozenci mají zpravidla nízkou porodní hmotnost a celkově neprospívají. Patrná je **mikrocefalie** a různé formy deformací obličeje (měsícovitý obličej, epikanty, hypertelorismus, malá spodní čelist, malformace boltců). Typická je **psychomotorická retardace**. Často se vyskytují také vrozené vady vnitřních orgánů, zejména srdce. 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

Velké delece mohou být zachytitelné i klasickým **cytogenetickým vyšetřením**, ale dnes je již metodou první volby (při každém klinickém podezření na mikroleční syndrom) **chromozomální microarray**. Při jasném klinickém podezření na tento konkrétní syndrom je možné využít i **fluorescenční in situ hybridizaci (FISH)** s použitím lokus specifické sondy.

V některých případech může být Cri du chat syndrom u potomka následkem balancované přestavby zasahující chromozom 5 u jednoho z rodičů, v tom případě lze páru nabídnout prenatální nebo i preimplantační genetickou diagnostiku.

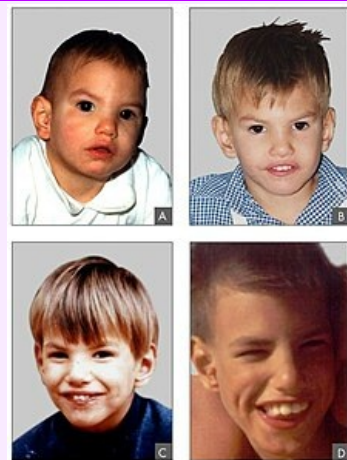


Karyotyp syndromu

Karyotyp syndromu je **46,XX, del(5)(p?)** nebo **46,XY, del(5)(p?)**. Otazník v zápise označuje konkrétní místo zlomu.

Odkazy

Cri du chat



Klinické rysy pacientů ve věku 8 měsíců (A), 2 roky (B), 4 roky (C) a 9 let (D)

Klinický obraz charakteristický pláč podobný mňoukání kočky, těžká mentální retardace

Příčina delece krátkého raménka 5. chromozómu

Diagnostika cytogenetické vyšetření

Incidence ve světě 1/20 000 ^[1]

Prognóza nezkrácená délka života

Klasifikace a odkazy

MKN-10 Q93.4 (<https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/Q93.4>)

MeSH ID D003410 (<https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D003410>)

OMIM 123450 (<https://omim.org/entry/123450>)

orphanet ORPHA281 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=201)

MedlinePlus 001593 (<https://medlineplus.gov/ency/article/001593.htm>)

Medscape 942897 (<https://emedicine.medscape.com/article/942897>)

- Chromozomální abnormality
- Numerické chromozomální abnormality
- Syndromy podmíněné aneuploidií autozomů
 - Downův syndrom
 - Edwardsův syndrom

Externí odkazy

- Mikrodeleční syndromy, E. Seemanová (http://www.prolekare.cz/casopis-lekaru-ceskych-clanek/mikrodelecni-syndromy-25743?confirm_rules=1)
- Pláč dítěte s Cri du chat syndromem (<https://www.youtube.com/watch?v=TYQrzFABQHQ>)

Použitá literatura

- OTOVÁ, Berta, et al. *Lékařská biologie a genetika*. 2. vydání. Praha : Karolinum, 2014-. ISBN 9788024628356.
- SNUSTAD, D. Peter a Michael J SIMMONS. *Genetika*. 1. vydání. Brno : Masarykova univerzita, 2009. ISBN 9788021048522.
- NUSSBAUM, Robert L, Roderick R MCINNES a Huntington F WILLARD, et al. *Klinická genetika: Thompson & Thompson*. 6. vydání. Praha : Triton, 2004. 492 s. ISBN 80-7254-475-6.

Reference

1. OTOVÁ, Berta a ET KOL.. *Lékařská biologie a genetika*. 2. vydání. Praha : Karolinum, 2014-. 124 s. s. 111. ISBN 9788024628356.
2. LEJEUNE, J, J LAFOURCADE a R BERGER, et al. [3 CASES OF PARTIAL DELETION OF THE SHORT ARM OF A 5 CHROMOSOME]. *C R Hebd Seances Acad Sci* [online]. 1963, vol. 257, s. 3098-102, dostupné také z <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14095841>>. ISSN 0001-4036.
3. NIEBUHR, E. *Medscape* [online]. [cit. 2016-09-24]. <<https://emedicine.medscape.com/article/942897-clinical>>.
4. NUSSBAUM, Robert L, Roderick R MCINNES a Huntington F WILLARD, et al. *Klinická genetika: Thompson & Thompson*. 6. vydání. Praha : Triton, 2004. 492 s. s. 166–167. ISBN 80-7254-475-6.