

Syndrom Cri du chat

(syndrom kočičího křiku)

Boukalová Petra

Syndrom Cri du chat

- **Karyotyp:** Nejčastěji: **46,XX,del(5p)** nebo **46,XY,del(5p)** (del = delece krátkého raménka 5. chromozomu)
- **Incidence:** Přibližně **1:20 000**, častěji postihuje dívky, postižení však mohou být i chlapci
- **Podstata:** Delece části krátkého raménka chromozomu 5 → ztráta genů důležitých pro vývoj mozku a hlasivek
- **Formy:** De novo (nově vzniklá delece – **většina případů**), někdy **rodič je nosič balancované translokace**

Syndrom Cri du chat

- **Příznaky: Typický "kočičí" pláč** novorozenců (vysoký tón)
- Mikrocéfalie - malá hlava, kulatý obličej, široké oči
- Hypotonie - snížený svalový tonus
- Mentální retardace různého stupně
- Růstová retardace
- Možné srdeční a další vrozené vady



Syndrom Cri du chat

- **Diagnostika/vyšetření: Karyotypizace (cytogenetické vyšetření)** – odhalí delecí 5p
- Moderněji: **FISH** (fluorescenční in situ hybridizace)
- **Prenatální diagnostika** – z plodové vody (amniocentéza) nebo choriových klků
- **Ultrazvuk** – nespecifické znaky (zpomalený růst, vývojové vady)

Děkuji za pozornost!