

Синдром кошачьего крика



- Синдром кошачьего крика (также известен под названиями: *синдром делеции короткого плеча 5 хромосомы* или *синдром Лежена*) - редкое хромосомное заболевание, связанное с отсутствием части 5 хромосомы.



- Синдром «кошачьего крика» впервые описал Ж. Лежен с соавторами в 1963 г. у 3 детей с множественными аномалиями, глубокой умственной отсталостью и характерным плачем, который напоминал кошачий крик.



СИМПТОМЫ

При данном синдроме у больных наблюдается:

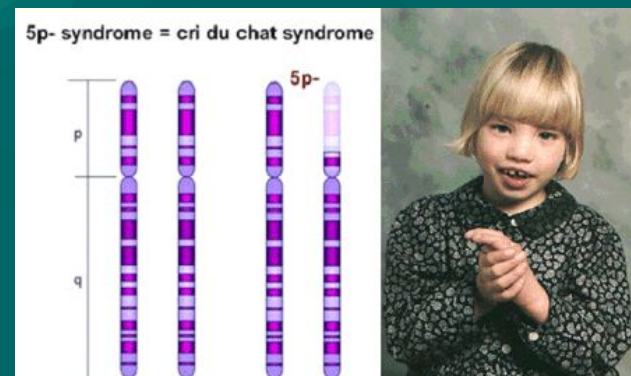
- низкая масса при рождении и мышечная гипотония,
- лунообразное лицо с широко расставленными глазами,
- отставание в развитии,
- характерный плач , напоминающий кошачье мяуканье, причиной которого является изменение гортани (сужение, мягкость хрящей, уменьшение надгортанника, необычная складчатость слизистой оболочки) или недоразвитие гортани. Признак исчезает к концу первого года жизни.

Кроме того, встречаются:

- врожденные пороки сердца, костно-мышечной системы и внутренних органов,
- микроцефалия,
- **птоз**,
- низкое расположение и деформация ушных раковин, кожные складки впереди уха,
- гипертелоризм (увеличенное расстояние между какими-либо парными органами или анатомическим образованиями (например, между внутренними краями глазниц, грудными сосками),
- эпикантус (поперечная кожная складка около внутреннего угла глаза, обычно двусторонняя),
- антимонголоидный разрез глаз.

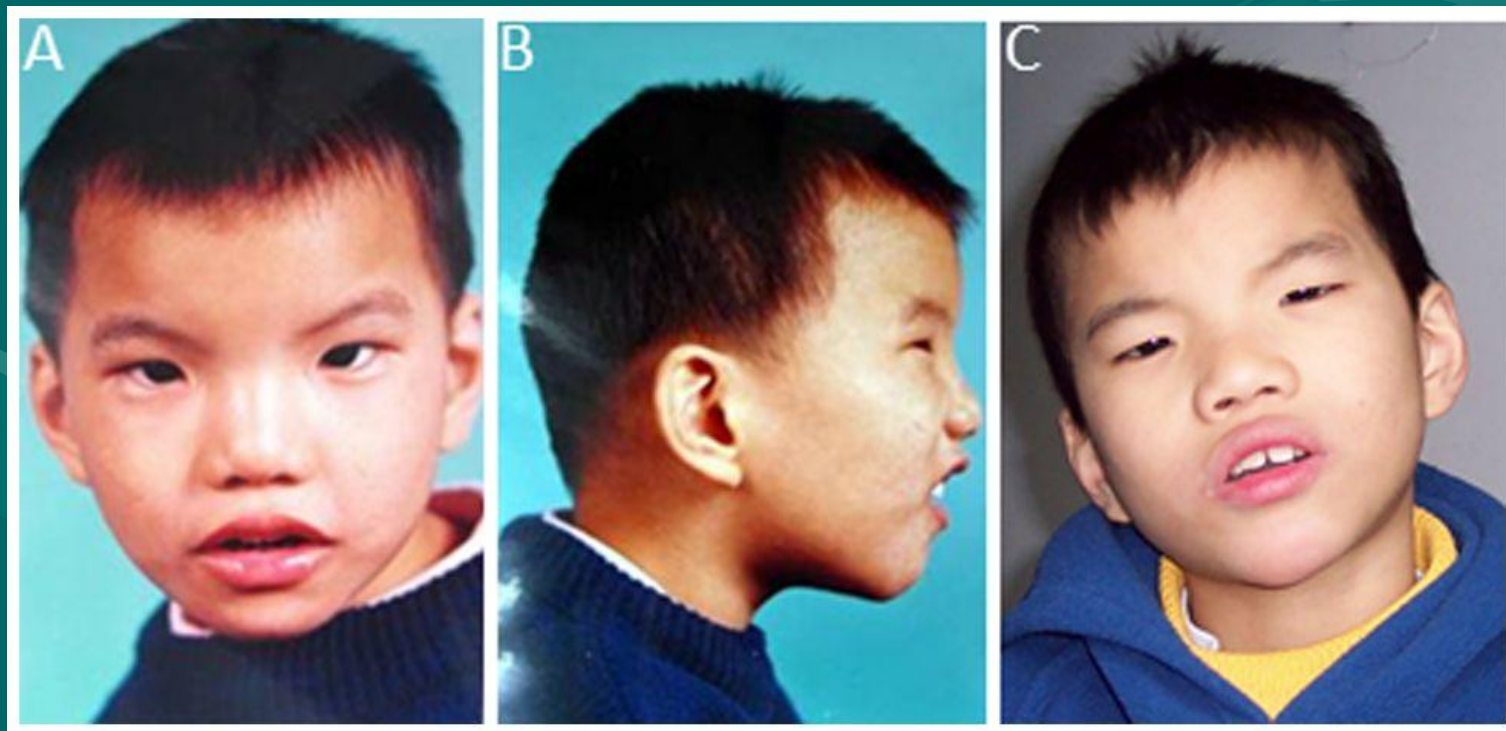
- Продолжительность жизни у больных значительно снижена, только около 14% из них переживают возраст 10 лет. Но есть и случаи, когда люди с этим синдромом преодолевали порог 50 лет, к примеру, в США известен пациент с синдромом Лежена, которому сейчас 61 год.

- Этот синдром встречается гораздо чаще других синдромов, связанных с делециями аутосом; частота его примерно - 1 на 45 тыс.
- Около 85% всех случаев синдрома «кошачьего крика» являются спорадическими, 15% наследуются от фенотипически нормальных родителей - носителей сбалансированных перестроек.



Лечение

- Лечение нет (паллиативная терапия).
- Необходимо постоянное наблюдение со стороны педиатра и психоневролога. Врачами рекомендуются средства, стимулирующие психомоторное развитие ребенка, гимнастика и лечебный массаж



Причины возникновения:

- **Наследственность**
- **Инфекции при беременности**
- **Химические вещества и лекарства**
- **Курение и алкоголь**
- **Наркотики**
- **Радиация**
- **Неблагоприятные условия среды**



Профилактика

- Профилактика заключается в своевременном проведении медико-генетического консультирования в семьях, где имелись больные с синдромом Лежена и основывается на определении кариотипа родителей, у которых был больной ребенок. Наличие изменений короткого плеча 5-й пары хромосом является абсолютным показанием для антенатального определения кариотипа плода при последующих беременностях путем амниоцентеза и исследования амниотических клеток. Сбалансированная транслокация у одного из родителей требует также исследования кариотипа у его кровных родственников с целью выявления лиц, имеющих транслокацию.

