

:: Syndróm mačacieho plaču (Cri du chat syndróm)

Orpha číslo: ORPHA281

Prehľad

Syndróm mačacieho plaču (Cri du chat syndróm) je dedičné ochorenie, ktoré vzniká deléciou rôznej veľkosti na krátkom ramienku 5. chromozómu (5p-). Incidencia ochorenia sa pohybuje od 1: 15.000 do 1:50.000 živonarodených detí. Hlavnými klinickými príznakmi sú prenikavý monotónny plač („mačací plač“), mikrocefália, široký koreň nosa, epikanty, mikrognácia, patologické dermatoglyfy a závažná psychomotorická a mentálna retardácia. Z iných malformácií, aj keď nie často, sa môžu vyskytovať vrodené kardiálne, neurologické a obličkové chyby, preaurikulárne výrastky, syndaktýlia, hypospádia a kryptorchizmus. Molekulárne cytogenetické analýzy umožňujú cytogenetické a fenotypové zmapovanie 5p, avšak výsledky doteraz publikovaných štúdií nie sú vždy presné. Štúdie zaoberajúce sa koreláciou genotypu a fenotypu poukazujú na klinickú a cytogenetickú variabilitu. Identifikácia fenotypových podskupín spojených s určitou veľkosťou a typom delécie má diagnostický a prognostický význam. Využívajú sa tiež špecifické grafy na hodnotenie rastu a psychomotorického vývoja.

Delécia kódujúcej oblasti dvoch génov, Semaforínu F (*SEMAF*) a Delta–katenínu (*CTNND2*), ktoré sa nachádzajú v „kritickej génovej oblasti“ a sú potenciálne zapojené do procesu vývoja mozgu, môže byť asociovaná s metálnou retardáciou u pacientov s ochorením. Popisuje sa tiež účasť delécie génu telomérazu reverznej transkriptázy lokalizovanom na chromozóme 5p 15.33 na fenotypových zmenách u pacientov so syndrómom. Kritické oblasti genómu boli nedávno podrobne prebádané pomocou array porovnávacej genomickej hybridizácie.

Oblasť DNA zodpovedného za prejav mačacieho plaču u pacientov bola bližšie preskúmaná pomocou kvantitatívnej PCR, pričom sa sa poukazuje na tri gény v tejto oblasti.

Stanovenie diagnózy syndrómu sa zakladá na prítomnosti fenotypových znakov. Analýza karyotypu a v sporných prípadoch aj analýza FISH potvrdzujú predpokladané ochorenie. Neexistuje špecifická liečba pre pacientov so syndrómom, skorá rehabilitácia a poradenstvo zlepšujú prognózu. Zaznamenal sa tiež značný pokrok v spoločenskom akceptovaní postihnutých osôb.

Odborný recenzent :

- Prof Paola CERRUTI MAINARDI

Posledná úprava : September 2006

Preklad : December 2012, MUDr. Eva Vitáriušová, PhD



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net