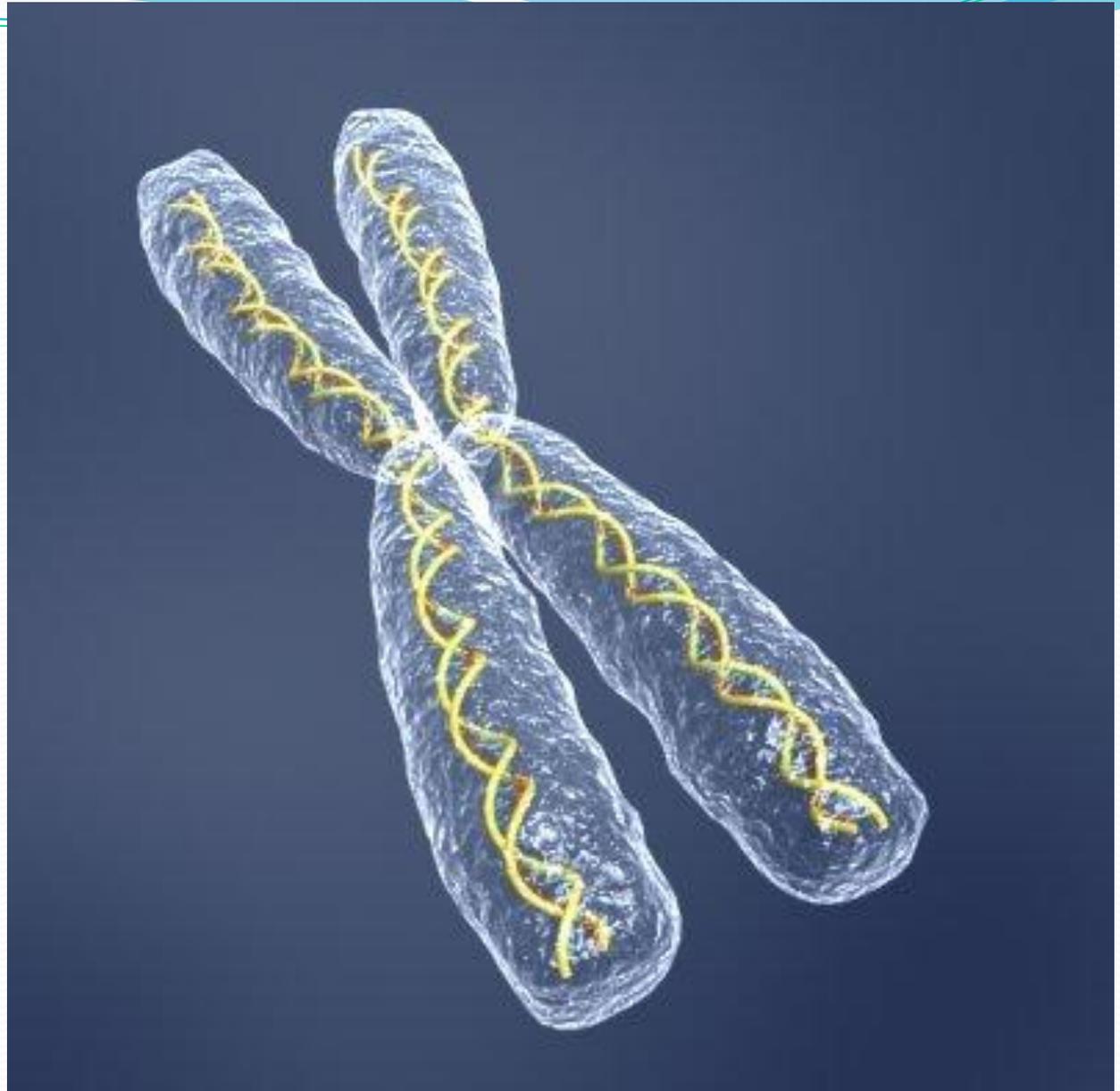


# Синдром кошачьего крика. (синдром Лежена)

Выполнила Аникина Кристина  
Студентка группы Л-131-1.

Кариотип 46 XX или  
XY, 5p-. Частота  
заболевания –  
1:45000.

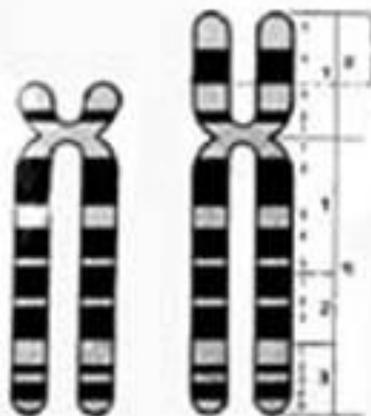




Хромосомно синдром кошачьего крика объясняется частичной моносомией; он развивается при делеции (с утратой от трети до половины, реже полная утрата) короткого плеча пятой хромосомы. Для развития клинической картины синдрома имеет значение не величина утраченного участка, а конкретный незначительный фрагмент хромосомы. Изредка отмечается мозаицизм по делеции или образование кольцевой хромосомы-5.

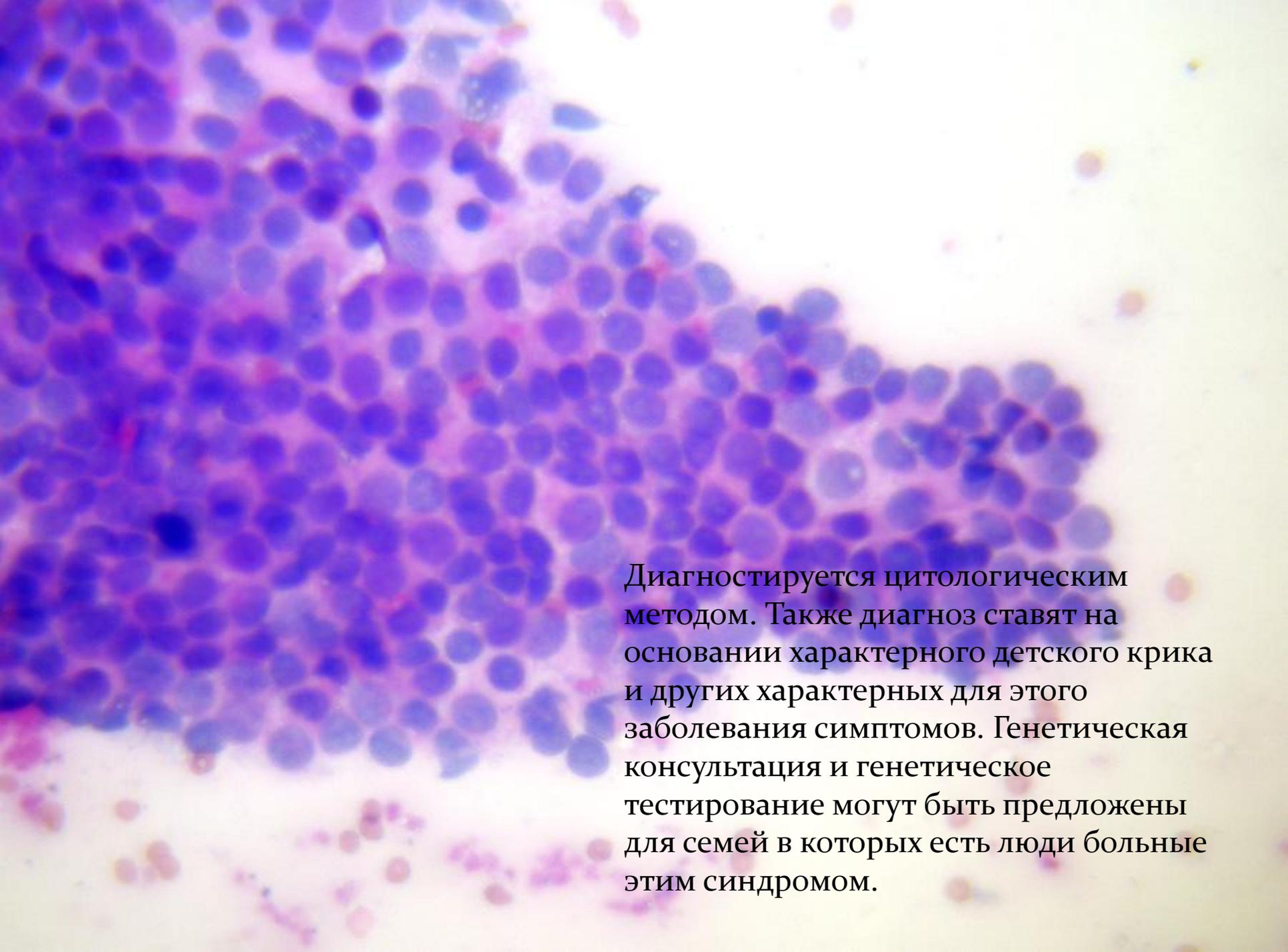
При этом синдроме наблюдается: общее отставание в развитии, низкая масса при рождении и мышечная гипотония, лунообразное лицо с широко расставленными глазами, характерный плач ребёнка, напоминающий кошачье мяуканье, причиной которого является изменение гортани (сужение, мягкость хрящей, уменьшение надгортанника, 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.



Лечение симптоматическое. Показаны средства, стимулирующие психомоторное развитие, лечебный массаж и гимнастика.





Диагностируется цитологическим методом. Также диагноз ставят на основании характерного детского крика и других характерных для этого заболевания симптомов. Генетическая консультация и генетическое тестирование могут быть предложены для семей в которых есть люди больные этим синдромом.



Профилактика синдрома Лежена - своевременное проведение медико-генетического консультирования в семьях, где уже были дети с синдромом кошачьего крика и проведение исследований на определение кариотипа родителей.

**Спасибо за внимание!**