

مقاله آموزشی

نشانگان فریاد گربه: گزارش یک خانواده با دو بیمار مبتلا و مرور منابع پزشکی

یوسف شفق‌تی^{۱*}، محبوبه کنیری^۳، محسن کبیری^۳، فاطمه هادی پور^۲، زهرا هادی پور^۲

۱- مرکز تحقیقات ژنتیک، دانشگاه علوم بهزیستی و توان بخشی، اوین، تهران، ایران
۲- بیمارستان زنان صارم، بخش ژنتیک پزشکی، شهرک اکباتان، تهران، ایران ۳- مرکز مشاوره پزشکی ژنتیک معاونت امور فرهنگی و پیشگیری، بهزیستی استان چهارمحال و بختیاری، شهرکرد، ایران

چکیده

در این گزارش، خانواده‌ای با دو فرزند مبتلا به نشانه‌های عقب ماندگی ذهنی و ناهنجاری‌های متعدد مادرزادی معرفی می‌شود. در پیگیری معلوم شد که هر دو بیمار مبتلا به نشانگان فریاد گربه هستند. چون دو فرزند محصول دو ازدواج جداگانه مادر بودند، با شک به ناقل بودن او، آزمایش کروموزومی به عمل آمد. نتیجه نشان داد که مادر حامل متعادل یک جابه‌جایی بین کروموزوم‌های ۵ و ۲۰ است. در بارداری سوم خانم از ازدواج سوم، آمنیوستنز انجام شد و مشخص شد که جنین پسر و سالم است. در ادامه مقاله، درباره این بیماری و تشخیص آن بحث می‌شود. کلید واژه‌ها: عقب ماندگی ذهنی؛ ناهنجاری‌های متعدد مادرزادی؛ سندرم فریاد گربه؛ تشخیص پیش از تولد

مقدمه

نشانگان فریاد گربه^۱ یک بیماری نادر ژنتیکی است که برای نخستین بار، به وسیله لژون و همکاران^۲، در سال ۱۹۶۳، شرح داده شد (۱). تاکنون بیش از سی صد مورد بیماری در منابع و نشریات گزارش شده است. در یک مطالعه در ایتالیا، ۲۲۰ بیمار که تشخیص آنها در نظام ثبت بیماری فریاد گربه با مطالعات کروموزومی سنتی و FISH تأیید شده بود، گزارش شد (۲). البته در این گزارش در مورد ملیت بیماران اظهار نظر نشده بود. به نظر می‌رسد در صورت استفاده از روش‌های جدید مطالعه کروموزومی (تحلیل کروموزومی با دقت بالا^۳ و روش‌های جدیدتر، مانند آرایه CGH^۴ و ریزآرایه^۵) در آینده شمار بیشتری از بیماران شناسایی و گزارش شوند (۳ تا ۱۱). بیماری به علت یک ناهنجاری ساختاری کروموزومی ایجاد می‌شود

که در آن بخشی از بازوی کوتاه کروموزوم ۵ حذف شده است (-5p). (۴). در ۸۵٪ موارد پدر و مادر کاملاً سالم هستند و اختلال کروموزومی ندارند. در این موارد فرزند مبتلا تک گیر (اسپورادیک) و جدید^۶ است. در ۱۵٪ دیگر پدر یا مادر حامل متعادل جابه‌جایی میان کروموزوم ۵ و یک کروموزوم دیگر هستند (۵ و ۱). در این نشانگان، ممکن است بخش کوچکی از بازوی کوتاه کروموزوم ۵ یا تمام طول آن حذف شده باشد (۴ و ۶). سیمونز^۷ و همکاران اندازه حذف را بین ۵ تا ۴۰ مگاباز گزارش کردند (۷).

شیوع نشانگان فریاد گربه ۱ مورد در هر ۱۵۰۰۰ تا ۵۰۰۰۰ تولد است (۹ و ۸). نیبر^۸ و همکاران، در یک جمعیت ۶۰۰۰ نفری مبتلا به

- | | |
|--|------------|
| 1. Cri du Chat (Cat Cry) Syndrome | 2. Lejeune |
| 3. high Resolution Chromosome Analysis | |
| 4. Array Comparative Genomic Hybridization | |
| 5. Microarray | 6. De novo |
| 7. Simmons | 8. Niebuhr |

* یوسف شفق‌تی، MD

دانشیار و عضو هیات علمی مرکز تحقیقات ژنتیک دانشگاه علوم بهزیستی و توان بخشی

E.mail: y_shafeghati@yahoo.com