



سندرم فریاد گربه (Cri du chat)

سندروم فریاد گربه یک بیماری وراثتی است که مهمترین علامت آن صدای شبیه به فریاد گربه است که نوزاد مبتلا از خود بروز می دهد و در بیشتر موارد از لحاظ ذهنی کم توان هستند. گرچه این صدا به صورت طبیعی و رفته رفته با بیشتر شدن سن کودک کاهش می یابد، ولی اغلب این صدا تا بزرگسالی ادامه خواهد داشت.



از جمله دیگر علائم این بیماری می توان به موارد زیر اشاره کرد:

- ✓ مشکلات شدید یادگیری
- ✓ تأخیر در رشد
- ✓ ضعف عضلانی (Hypotonia)
- ✓ بیشتر شدن فاصله چشمها از یکدیگر (هایپر تلوریسم)
- ✓ پایین تر بودن گوشها
- ✓ چانه کوچک عقب رفته (میکروگناسیا)
- ✓ خطوط مشخص کف دست
- ✓ داشتن سر کوچک (میکروسفالی)
- ✓ صورت گرد
- ✓ پیچیدگی پوست روی پلک های بالا
- ✓ سقف دهان بلند
- ✓ پل بینی کوتاه
- ✓ برخی از کودکان با سندرم فریاد گربه با نارسایی قلبی متولد می شوند.



از جمله دیگر خصوصیات و موارد پزشکی که با بالا رفتن سن بیمار ایجاد می شود عبارتند از

- آسیبهای شنوایی خفیف
- مسائل بینایی خفیف
- عموماً لوچی چشم
- تون عضلانی پایین که شایع است.

سندرم فریاد گربه با تخمین یک در هر بیست هزار تا پنجاه هزار تولد اتفاق می افتد و این شرایط برای تمام نژادها صادق است.

علت بیماری

این بیماری به علت نقص کروموزومی (ناهنجاری ریز حذفی) است که در اثر از دست دادن چند ژن در بازوی کوتاه یکی از کروموزومهای شماره پنج بوجود می آید. محققان معتقد هستند که از دست دادن ژن CTNND2 علت اصلی اختلالات ذهنی در افراد دارای ناهنجاری می باشد.

مطالعات نشان می دهند که هرچه اندازه قطعه حذف شده بزرگتر باشد مشکلات یادگیری و تأخیر در رشد شدیدتر است. بیشتر موارد سندرم فریاد گربه ارثی نیست.

حدود ده درصد از مبتلایان به سندرم فریاد گربه کروموزوم را با یک قطعه حذف شده از والدین غیر مبتلا به ارث می برند. حذف کروموزوم معمولاً به عنوان یک اتفاق تصادفی در هنگام تشکیل سلولهای تولید مثل (تخمک یا اسپرم) یا در رشد اولیه جنین اتفاق می افتد.

در این موارد والدین حامل کروموزومی هستند که در آن بازآرایی کروموزومی از نوع جابجایی متعادل صورت گرفته است. که در آن هیچ ماده ژنتیکی اضافه یا حذف نشده است. جابجایی متعادل معمولاً هیچ مشکلی در فرد از لحاظ پزشکی ایجاد نمی کند با این حال زمانی که به نسل بعد منتقل شود به شکل نامتعادل تبدیل شده و ایجاد مشکل می کند. حذف در بازوی کوتاه کروموزوم پنج نمونه ای از جابجایی نامتعادل است که یک بازآرایی کروموزومی با ماده ژنتیکی اضافی یا مفقود شده است. جابجایی نامتعادل می تواند باعث نقایص هنگام تولد و سایر مشکلات سلامتی مانند مواردی باشد که در سندرم فریاد گربه دیده می شود.

تشخیص بیماری

تشخیص سندرم فریاد گربه معمولاً در بدو تولد در بیمارستان انجام می شود.



صدای گربه مانند گربه برجسته ترین ویژگی بالینی در کودکان تازه متولد شده است و معمولاً برای این سندرم قابل تشخیص است. علاوه بر این ، تجزیه و تحلیل کروموزوم فرد ممکن است انجام شود.

بخش حذف شده بازوی کوتاه کروموزوم پنج را می توان در تجزیه و تحلیل کروموزوم مشاهده کرد.

در غیر این صورت ، ممکن است یک نوع دقیق تر از آزمایش ژنتیکی به نام آنالیز FISH برای آشکار سازی حذف مورد نیاز باشد.

در آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی تشخیص بیماری از طریق روش MLPA انجام می گیرد که به کمک آن حذف در کروموزوم مشخص می شود.

درمان

درمان قطعی و مشخصی برای سندرم فریاد گربه وجود ندارد. تنها با انجام روش های توانبخشی می توان علائم این سندرم را کاهش داد.

کودکانی که با این شرایط ژنتیکی متولد می شوند، به احتمال زیاد نیاز به حمایت مستمر از تیمی متشکل از والدین، درمانگران و متخصصان پزشکی و آموزشی برای کمک به کودک در دستیابی به حداکثر توانایی های خود دارند.

با مداخله آموزشی زودهنگام و مداوم و همچنین با فیزیوتراپی و گفتاردرمانی ، کودکان مبتلا به سندرم فریاد گربه قادر به دستیابی به توان خود هستند و می توانند زندگی معناداری را در پیش بگیرند.

پدر و مادری که یک بچه مبتلا به سندرم صدای گربه دارند، در صورتیکه قصد بچه دار شدن داشته باشند بایستی مشاوره ژنتیک انجام دهند تا اگر مشکلی در کروموزوم شماره پنج هریک از والدین وجود داشت بررسی شده و به آنها اطلاع داده شود.

Learning About Cri du Chat Syndrome. National Human Genome Research Institute (NHGRI). April 18, 2013; <http://www.genome.gov/19517558>. Accessed 2/22/2015.

Cri-du-chat syndrome. Genetics Home Reference (GHR). February 2014; <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/cri-du-chat-syndrome>. Accessed 2/22/2015.