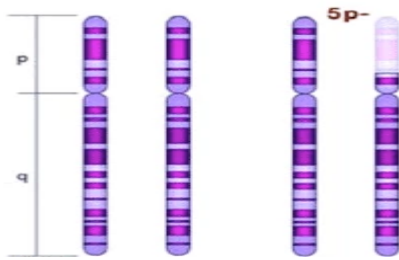


## Cri du chat-szindróma

1:20-50.000



Az 5-ös kromoszóma rövid karjának hiánya okozza a betegséget, így 5p- betegségnek is nevezik. Legtöbbször de novo mutáció eredményeként jön létre, de az esetek 10%-ában az egyik szülőnél található kiegyensúlyozott transzlokáció következő generációra való átadódása kapcsán kiegyensúlyozatlanná válása eredményeként jön létre a betegség. A CTNND2 gén érintettsége került még leírásra a betegség kapcsán, melynek fontos szerepét igazolták a mentális retardációk kialakulásában.



Kép forrása:

<http://www.newhealthguide.org/Life-Expectancy-Of-Cri-Du-Chat-Syndrome.html>

Vezető tünetek:

- mentális érintettség
- microcephalia
- hypotonia
- hypertelorismus
- apró áll
- alacsonyan ülő fülek
- előfordulhat kardiális érintettség
- jellegzetes, macskanyávogásra emlékeztető sírási hang