

## 猫叫综合征 2 例报道并文献复习

余宾

(广西柳州市妇幼保健院, 广西 柳州 545001 E-mail: chiling55@126.com)

**摘要:**目的 报道核型为 46,XX,del(5)(p13) 患儿的细胞遗传学特点。方法 提取患儿外周血淋巴细胞染色体, Gimesa 胰蛋白酶显带技术行染色体核型分析。结果 2 例患儿均是 5 号染色体短臂 1 区 3 带至远端缺失, 心脏彩超显示不同类型的先天性心脏病, 均有猫叫样哭声及生长发育障碍。结论 猫叫综合征可能与发育异常有关。

**关键词:** 人, 染色体, 5 对; 核型分析; 染色体畸变; 猫叫综合征

**中图分类号:** R729 **文献标识码:** A **文章编号:** 1001-5817(2015)02-0301-02

doi:10.3969/j.issn.1001-5817.2015.02.056

猫叫综合征(Criduchat syndrome)由 Lejeune 于 1963 年首次报道。发病原因为 5 号染色体短臂丢失形成。发病率为 1:50000, 占小儿染色体病的 1.3%, 女性多见。

### 1 资料和方法

**1.1 临床资料** 例 1, 女性婴儿, 7 d。因“咳嗽、呼吸困难 1 d”由外院转入; 系 G2P2 足月顺产娩出, 出生时无窒息抢救史。家族史无异常。查体: 神清, 精神反应弱, 哭声低, 似猫叫, 肤色白。右手通贯掌, 心前区可闻及 2/6 级收缩期吹风样杂音。例 2, 女性婴儿, 70 d, 因“生长迟缓 2 个月, 口唇进行性苍白 1 月余”入院。系 G1P1G39 周顺产娩出, 出生时无窒息抢救史。家族史无异常。查体: 神清, 精神反应弱, 哭声低, 似猫叫, 肤色白, 睑结膜、口唇及甲床苍白, 右手通贯掌, 皮肤弹性欠佳, 皮下脂肪薄, 心前区可闻及 4/6 级收缩期隆隆样杂音, 可触及震颤, 向左腋下传导, 腹隆起, 软, 未触及异常包块, 肝大, 右肋下 >3 cm, 脾左肋下及边。

**1.2 辅助检查** 例 1 患儿心脏彩超: 室间隔缺损(膜周部)、卵圆孔未闭、肺动脉高压(中度)。例 2 心脏彩超: 室间隔缺损(膜周融合型, 0.53 cm), 卵圆孔未闭。血常规示 WBC  $9.16 \times 10^9/L$ , RBC  $3.64 \times 10^{12}/L$ , Hb 64 g/L, HCT 25.3%, MCV 69.6 fL, MCH 17.6 pg, MCHC 253 g/L, PLT  $231 \times 10^9/L$ 。地贫一套结果提示:  $\beta$ -地中海贫血(轻型)。

**1.3 临床诊断** 例 1, 猫叫综合征并先天性心脏病(室间隔缺损、肺动脉高压)、卵圆孔未闭; 例 2, 猫叫综合征并先天性心脏病(室间隔缺损)、卵圆孔未闭、 $\beta$ -地中海贫血。

**1.4 细胞培养** 留取患儿外周血 2 ml, 采用 F12 自配培养基, 获取细胞。

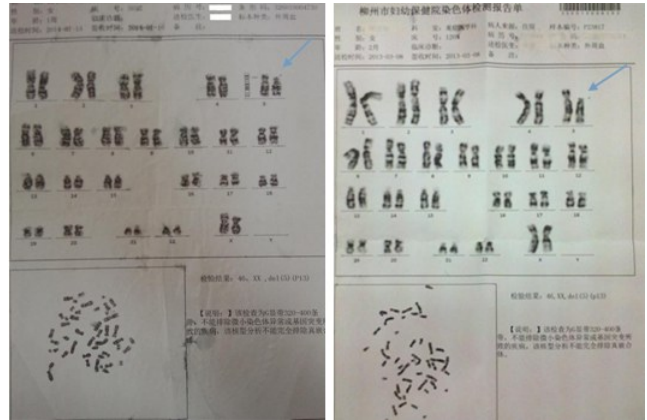
**1.5 染色体标本制备** 于 72 h 收获细胞按常规制片, G 显带处理做核型分析, 经染色体分析系统进行配对、图像采集处理。

### 2 结果

例 1, 患者染色体检测结果: 46,XX,del(5)(p13)。例 2, 患者染色体检测结果: 46,XX,del(5)(p13)。均为 1 条 5 号染色体末端发生缺失, 断裂点位于 5p13, 见图 1~图 2。

### 3 讨论

猫叫综合征也称为 5p 综合征, 其原因为 5 号染色体短臂缺失所致。诱发因素为母亲在怀孕前后接触大



例 1 患者 G 显带染色体核型分析

例 2 患者 G 显带染色体核型分析

量化学物品(如油漆)、放射线, 引起胎儿发育中染色体变异, 此外病毒感染也是一个重要因素。该病最明显的症状是婴儿出现微弱、哀鸣、似猫叫的哭声, 在呼气时发生, 吸气时不明显, 随着年龄的增长, 猫叫样哭声消失。考虑哭声似猫叫与婴儿期喉软骨发育不良有关。大多数患儿均有小头、圆脸、眼裂下斜、眼距宽、鼻梁低平、面部不对称、低位畸形耳等特殊面容。通贯手, 常伴心脏畸形等。新生儿期可出现窒息、发绀、喂养困难等, 常有反复呼吸道感染, 并可能多次因肺炎住院, 病程长, 治疗效果不佳。本次报道 2 例患儿入院后予呼吸支持、输血、营养支持等治疗后, 2 例患儿病情均好转。家长要求出院, 出院后随访, 例 1 患儿 6 月龄死亡, 例 2 患儿近 1 岁死亡。

此病虽发病率较低, 但患儿存在重度智力障碍, 生长发育障碍, 生活无法自理, 给家庭、社会带来巨大负担。因此, 对于孕母妊娠早期应避免接触有毒有害物质以及化学物品、辐射, 避免病毒感染等。已生育过此类患儿的父母应行染色体检查, 以明确患儿染色体异常的来源。如果是新发突变, 再发风险小于 1。若双方有一人的染色体异常, 再次妊娠时, 应行产前诊断, 以降低再次分娩出此类患儿的风险。对于已出生的, 具有异常面容及猫叫样哭泣的可疑患儿, 尤其是合并先天性心脏病的, 应尽早行外周血染色体检查, 予以确诊, 同时积极进行各器官对症及支持治疗, 提高生活质量。

(下转第 308 页)

- city of Manaus, Brazilian Amazon[J]. *J Appl Microbiol*, 2008, 105(1): 51-58.
- [9] 李国坚, 吴继周, 梁远, 等. TTV 感染及复制与原发肝癌家庭聚集性关系研究[J]. *广西医科大学学报*, 2007, 24(1): 1-3.
- [10] Maggi F, Pifferi M, Fornai C, et al. TT virus in the nasal secretions of children with acute respiratory diseases: relations to viremia and disease severity[J]. *J Virol*, 2003, 77(4): 2418-2425.
- [11] Pifferi M, Maggi F, DiCristofano C, et al. Torque teno virus infection and ciliary dysmotility in children with recurrent pneumonia[J]. *Pediatr Infect Dis J*, 2008, 27(5): 413-418.
- [12] Maggi F, Pifferi M, Tempestini E, et al. Correlation between Torque teno virus infection and serum levels of eosinophil cationic protein in children hospitalized for acute respiratory diseases[J]. *J Infect Dis*, 2004, 190(5): 971-974.
- [13] Willson DF, Horn SD, Hendley JO, et al. Effect of practice variation on resource utilization in infants for viral lower respiratory illness[J]. *Pediatrics*, 2011, 108(4): 851-855.
- [14] Noakes PS, Hale J, Thomas R, et al. Maternal smoking is associated with impaired neonatal Toll like - receptor - mediated immune responses[J]. *Eur Respir J*, 2006, 28(4): 721-729.
- [15] Karmaus W, Dobai AL, Ogbuanu I, et al. Long - term effects of breastfeeding, maternal smoking during pregnancy and recurrent lower respiratory tract infections on asthma in children [J]. *J Asthma*, 2008, 45(8): 688-695.
- [16] Stankovic M, Vlahovic P, Avramovic V, et al. Distribution of dipep - tidyl peptidase IV in patients with chronic tonsillitis[J]. *Clin Vaccine Immunol*, 2008, 15(5): 794-798.
- [17] Mansson A, Adner M, Cardell LO. Tol - 1 like receptors in cellular subsets of human tonsil T cells: altered expression during recurrent tonsillitis[J]. *Respir Res*, 2006, 27(7): 36.
- [18] Kutukculer N, Yeniay BS, Aksu G, et al. Arg753Gln polymorphism of the human Tol - 1 like receptor - 2 gene in children with recurrent febrile infections [J]. *Biochem Genet*, 2007, 45(7/8): 507-514.
- [19] 王墨, 李秋, 王晓刚, 等. 反复呼吸道感染儿童血清甘露聚糖结合凝集素水平及 54 密码子基因突变筛查[J]. *中国实用儿科杂志*, 2005, 20(6): 337-339.
- [20] 王墨, 李秋, 王晓刚, 等. 血清甘露聚糖凝集素水平及与反复呼吸道感染关系的初步研究[J]. *中华微生物学和免疫学杂志*, 2005, 25(3): 252-254.
- [21] Rezaei N, Amirzargar AA, Shakiba Y, et al. Proinflammatory cytokine gene single nucleotide polymorphisms in common variable immunodeficiency[J]. *Clin Exp Immunol*, 2009, 155(1): 21-27.
- [22] Aghamohammadi A, Sedighipour L, Saeed SE, et al. Alterations in humoral immunity in relatives of patients with common variable immunodeficiency[J]. *J Investig Allergol Clin Immunol*, 2008, 18(4): 266-271.
- [23] Reda SM, Afifi HM, Amine MM. Primary immunodeficiency diseases in Egyptian children: a single - center study[J]. *J Clin Immunol*, 2009, 29(3): 343-351.
- [24] Ullrich S, Gustke H, Lamprecht P, et al. Severely impaired respiratory ciliar function in Wegener granulomatosis[J]. *Ann Rheum Dis*, 2009, 68(6): 1067-1071.

收稿日期: 2014-10-30

(上接第 301 页)

#### 参考文献:

- [1] 黄金林, 陈玉娇. 猫叫综合征一例报道[J]. *右江医学*, 1991, 19(4): 150.
- [2] 陈竺, 吴白燕. *医学遗传学*[M]. 2 版. 北京: 人民卫生出版社, 2005.
- [3] 孙未. 猫叫综合征的基因定位与诊断进展[J]. *国外医学: 遗传学分册*, 2001, 24(6): 321-324.
- [4] 张立文, 兰晓梅. 2 例猫叫综合征伴先心病患儿病例报告[J]. *军医进修学院学报*, 2010, 31(8): 835-836.
- [5] 李远眺, 李勇. 3 例猫叫综合征的遗传分析[J]. *国际检验医学杂志*, 2012, 33(8): 1024.

收稿日期: 2014-11-17; 修回日期: 2015-01-19