

貓哭症

Cri-du-chat Syndrome

疾病簡介

貓哭症(Cri-du-chat syndrome) 其致病原因為第 5 號染色體短臂缺失而引起的罕見遺傳疾病。因缺失位置大小具有個體差異性，故缺失的範圍越大，所含的基因功能異常就越多，其臨床表徵也可能會更嚴重。患有此病之嬰兒通常會發出音調高亢叫聲，聽起來像貓哭，故命名為貓哭症或 5p deletion syndrome。

發生率

貓哭症的發生率約為 1/15,000-1/50,000。

遺傳模式

大多數患者為自發性變異(非父母遺傳造成)居多，是由於生殖細胞(卵子或精子)形成過程或胎兒早期發育過程中，隨機發生染色體缺失引起的。少部分患者是遺傳自沒有臨床症狀之父母，其致病原因為父母親一方有染色體異常(例如：平衡性轉位)，而造成下一代有染色體不平衡轉位之問題。

臨床症狀

患者於嬰兒時期有如貓或細小微弱的哭聲，大多數患者有面部特徵異常、過動、注意力不足過動症(ADHD)、語言發展遲緩、輕度至重度智能障礙、生長發育遲緩、肌張力低下等臨床表徵，部分患者可能會有手掌特徵異常、傳導性或感覺神經性聽力損失、餵養困難、呼吸道感染、脊柱側彎、腦部異常、心血管異常等臨床表徵，少數患者可能會有腸胃道異常、腎臟異常、泌尿生殖系統異常等臨床表徵。

建議

建議由專業人員進行臨床醫學及遺傳諮詢，並進一步抽羊水進行確認。

參考資料

1. Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD)
2. MedlinePlus
3. OMIM

