

เลขที่อ้างอิง :

ศูนย์พันธุศาสตร์การแพทย์

6/6 หมู่ 6 ถนนสุขุมวิท 5 ซอย 32 แขวงอโศก เขตสายไหม กรุงเทพมหานคร 10220

โทรศัพท์/โทรสาร 086-8861203, 02-7920726 e-mail : contact@genetics.co.th www.genetics.co.th

Accreditation No.4148/57

ชื่อ	HN.
โรงพยาบาล	วันที่เก็บตัวอย่าง 24 พฤศจิกายน 2558 11:30
แพทย์ผู้ส่งตรวจ	วันที่รับตัวอย่าง 25 พฤศจิกายน 2558 16:37
วิธีการตรวจ G-banding	ชนิดตัวอย่าง
ข้อบ่งชี้ในการตรวจ R/O Chromosome abnormal	หน่วยส่งตรวจ



ผลการตรวจ: 46,XX,del(5)(p14)

คำอธิบาย: ตรวจพบโครโมโซม 46 โครโมโซม, เป็นเพศหญิง, พบปลายแขนสั้นของโครโมโซม 5 ขาดไป ตั้งแต่ตำแหน่ง 5p14 เข้าได้กับผู้ที่เป็น Cat cry หรือ Cri du chat syndrome

หมายเหตุ: Band level 400 band

ข้อจำกัดในการทดสอบ: ไม่สามารถตรวจสอบความผิดปกติขนาดเล็กชนิด submicroscopic rearrangement หรือ low-level mosaicism ได้

ผู้รับรองผล

(นพ.วิรัช ประพันธ์พนธ์, พ.บ., ว.กุมารเวชศาสตร์

American Board of Medical Genetics (Clinical Cytogenetics)

) วันที่ออกรายงาน :

Medical Genetics Center : Fo-QP-19/01 : 16-03-2015 : 02

เรียน อ.นพ..... ที่นับถือ

ตามที่ผลการตรวจเลือดของ ดญ..... (HN, lab number) พบแขนด้านสั้นของโครโมโซม 5 ขาดไปตั้งแต่บริเวณ 5p14 นั้น ความผิดปกติดังกล่าว ทำให้ผู้ป่วยเข้าได้กับ Cri du Chat หรือ Cat cry syndrome ซึ่งส่วนของโครโมโซมที่ขาดหายไปนั้น มีผลเกี่ยวข้องกับการเกิดความพิการแต่กำเนิดหลายอวัยวะ รวมทั้งมีผลทำให้เกิดความล่าช้าของพัฒนาการของสมองร่วมด้วย

ผมได้แนบเอกสารที่เกี่ยวข้องมาให้อาจารย์ เพื่อใช้เป็นข้อมูลในการให้การดูแลผู้ป่วยและการให้คำปรึกษาแก่ครอบครัว (*Orphanet Journal of Rare Diseases 2006, 1:33*)

สำหรับความผิดปกติของโครโมโซมในผู้ป่วยรายนี้ อาจเกิดได้ 2 กรณี คือ

1. เกิดในระหว่างการสร้างเซลล์สืบพันธุ์ของบิดาหรือมารดา และเกิดเฉพาะในการตั้งครรภ์ครั้งนี้ ในกรณีนี้ ความเสี่ยงที่จะเกิดโครโมโซมผิดปกติแบบนี้ซ้ำในครรภ์ต่อไป จะต่ำมาก เทียบเท่ากับความเสี่ยงในการตั้งครรภ์ของบุคคลทั่วไป
2. บิดา หรือมารดา เป็น carrier ของ translocation หรือ insertion ในกรณีนี้ จะมีความเสี่ยงที่จะเกิดความผิดปกติของโครโมโซมในการตั้งครรภ์ครั้งต่อไปสูงขึ้น เนื่องจากจะมีการสร้างเซลล์สืบพันธุ์ที่ผิดปกติได้หลายแบบ

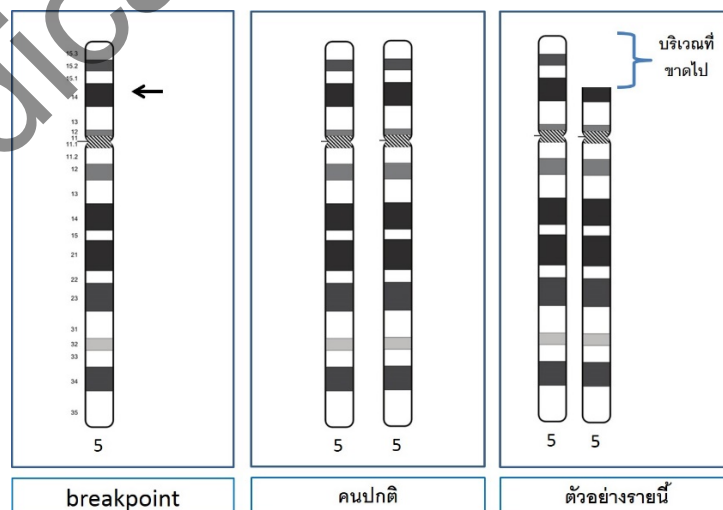
การตรวจโครโมโซมของบิดา มารดา จะช่วยแยกทั้ง 2 กรณีได้ ซึ่งหากพบว่า บิดาหรือมารดาของ ผู้ป่วยรายนี้ เป็นแบบกรณีที่ 2 ก็ควรแนะนำให้มารดา เข้ารับการตรวจน้ำคร่ำในการตั้งครรภ์ครั้งต่อไป และควรแนะนำให้พี่น้องทางฝ่ายเดียวกันกับผู้ที่เป็น carrier ตรวจโครโมโซมด้วย เพื่อจะได้มีข้อมูลในการวางแผนการตั้งครรภ์และป้องกันการเกิดซ้ำในบุตรคนต่อไป

หากอาจารย์ต้องการข้อมูลหรือการวินิจฉัยพิเศษทางพันธุกรรมอื่นๆเพิ่มเติม กรุณาติดต่อได้ที่ศูนย์พันธุศาสตร์การแพทย์ หมายเลขโทรศัพท์ 02-7920726, 086-8861203

ขอแสดงความนับถือ

นพ.วีรยุทธ ประพันธ์พจน์, พบ., ว.กุมารเวชศาสตร์

American Board of Medical Genetics (Clinical Cytogenetics)



ภาพที่ 1 แสดงลักษณะของโครโมโซมในคนปกติ และในตัวอย่างรายนี้

Review

Open Access

Cri du Chat syndrome

Paola Cerruti Mainardi*

Address: Paediatrics Department and Genetics Unit, S.Andrea Hospital, Vercelli, Italy

Email: Paola Cerruti Mainardi* - pcerruti@net4u.it

* Corresponding author

Published: 05 September 2006

Received: 20 July 2006

Orphanet Journal of Rare Diseases 2006, 1:33 doi:10.1186/1750-1172-1-33

Accepted: 05 September 2006

This article is available from: <http://www.OJRD.com/content/1/1/33>

© 2006 Mainardi; licensee BioMed Central Ltd.

This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (<http://creativecommons.org/licenses/by/2.0>), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Abstract

The Cri du Chat syndrome (CdCS) is a genetic disease resulting from a deletion of variable size occurring on the short arm of chromosome 5 (5p-). The incidence ranges from 1:15,000 to 1:50,000 live-born infants. The main clinical features are a high-pitched monochromatic cry, microcephaly, broad nasal bridge, epicanthal folds, micrognathia, abnormal dermatoglyphics, and severe psychomotor and mental retardation. Malformations, although not very frequent, may be present: cardiac, neurological and renal abnormalities, preauricular tags, syndactyly, hypospadias, and cryptorchidism. Molecular cytogenetic analysis has allowed a cytogenetic and phenotypic map of 5p to be defined, even if results from the studies reported up to now are not completely in agreement. Genotype-phenotype correlation studies showed a clinical and cytogenetic variability. The identification of phenotypic subsets associated with a specific size and type of deletion is of diagnostic and prognostic relevance. Specific growth and psychomotor development charts have been established. Two genes, Semaphorin F (*SEMAF*) and δ -catenin (*CTNND2*), which have been mapped to the "critical regions", are potentially involved in cerebral development and their deletion may be associated with mental retardation in CdCS patients. Deletion of the telomerase reverse transcriptase (*hTERT*) gene, localised to 5p15.33, could contribute to the phenotypic changes in CdCS. The critical regions were recently refined by using array comparative genomic hybridisation. The cat-like cry critical region was further narrowed using quantitative polymerase chain reaction (PCR) and three candidate genes were characterised in this region. The diagnosis is based on typical clinical manifestations. Karyotype analysis and, in doubtful cases, FISH analysis will confirm the diagnosis. There is no specific therapy for CdCS but early rehabilitative and educational interventions improve the prognosis and considerable progress has been made in the social adjustment of CdCS patients.

Disease name/synonyms

Cri du Chat syndrome

5p deletion

Definition

Cri du Chat Syndrome (CdCS) is a genetic disease resulting from a deletion of the short arm of chromosome 5

(5p-). Its clinical and cytogenetic aspects were first described by Lejeune *et al.* in 1963 [1]. The most important clinical features are a high-pitched cat-like cry (hence the name of the syndrome), distinct facial dysmorphism, microcephaly and severe psychomotor and mental retardation. The size of the deletion ranges from the entire short arm to the region 5p15 [2]. Simmons *et al.* reported a deletion size ranging from 5 to 40 Mb [3].