

Dostępne online www.sciencedirect.com

ScienceDirect

journal homepage: www.elsevier.com/locate/pepo

Kazuistyka/Case report

Problemy kardiologiczne u dziecka z zespołem monosomii 5p, zwanym zespołem kociego płaczu (cri du chat syndrome)

Cardiological problems in a child with monosomy 5p syndrome, known as a cat-cry syndrome (cri du chat syndrome)

Beata Kucińska, Bożena Werner*

Warszawski Uniwersytet Medyczny, Klinika Kardiologii Wieku Dziecięcego i Pediatrii Ogólnej, Warszawa, Polska

INFORMACJE O ARTYKULE

Historia artykułu:

Otrzymano: 28.07.2015

Zaakceptowano: 09.10.2015

Dostępne online: 20.10.2015

Słowa kluczowe:

- zespół monosomii 5p
- wrodzona wada serca
- arytmia komorowa

Keywords:

- Monosomy 5p syndrome
- Congenital heart defect
- Ventricular arrhythmia

A B S T R A C T

Monosomy 5p syndrome, also known as a cat-cry syndrome (cri-du-chat syndrome), is the result of partial deletion of a short arm of 5 chromosomes. The incidence is estimated at around 1:50 000 live births. The syndrome occurs with a frequency of 1.5 per 1000 individuals among patients with mental retardation. Affected children present high-pitched, mewing cry, closely resembling the cry of kitten, typical dysmorphic face with microcephaly and psychomotor retardation. The characteristic cry and characteristic phenotype allow to establish the diagnosis often in a newborn period. The coexistence of birth anomalies, including congenital heart defects (CHD), is one of the factors which may affect the prevalence and mortality in patients with monosomy 5p syndrome. The ventricular septal defect, patent ductus arteriosus, atrial septal defect, and tetralogy of Fallot are the most frequent among the CHD.

The aim of the study was to present the patient with monosomy 5p syndrome coexisting with ventricular septal defect and atrial septal defect which spontaneously closed during follow-up. Subsequently, unsustained ventricular tachycardia was the major cardiological problem.

© 2015 Polish Pediatric Society. Published by Elsevier Sp. z o.o. All rights reserved.

Zespół monosomii 5p, zwany dawniej zespołem kociego płaczu (*cri du chat syndrome*), został opisany po raz pierwszy w 1963 roku przez Lejeune i wsp. [1]. Jest on spowodowany częściową delecją (terminalną lub interstycjalną)

krótkiego ramienia 5 chromosomu (5p-). Większość (do 80%) przypadków zespołu powstaje *de novo*. Około 12% do 15% może być wynikiem zrównoważonej translokacji rodzicielskiej [1–5].

* Adres do korespondencji: Klinika Kardiologii Wieku Dziecięcego i Pediatrii Ogólnej, ul. Marszałkowska 24, 00-576 Warszawa, Polska. Tel./Fax: +48 22 6298317.

Adres email: bozena.werner@wum.edu.pl (B. Werner).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.pepo.2015.10.006>

0031-3939/© 2015 Polish Pediatric Society. Published by Elsevier Sp. z o.o. All rights reserved.

Częstość występowania zespołu szacuje się na około 1:50 000 żywych urodzeń, a wśród pacjentów z niepełnosprawnością intelektualną zespół występuje z częstością 1,5:1000 [2, 3, 5].

Współistnienie wrodzonych wad, w tym wad serca, jest jednym z czynników mogących wpływać na chorobowość i śmiertelność u pacjentów z zespołem monosomii 5p.

Cel pracy

Celem pracy było przedstawienie przypadku pacjentki z zespołem monosomii 5p współistniejącym z ubytkami w przegrodzie międzykomorowej i międzyprzedsionkowej oraz komorowymi zaburzeniami rytmu serca.

Opis przypadku

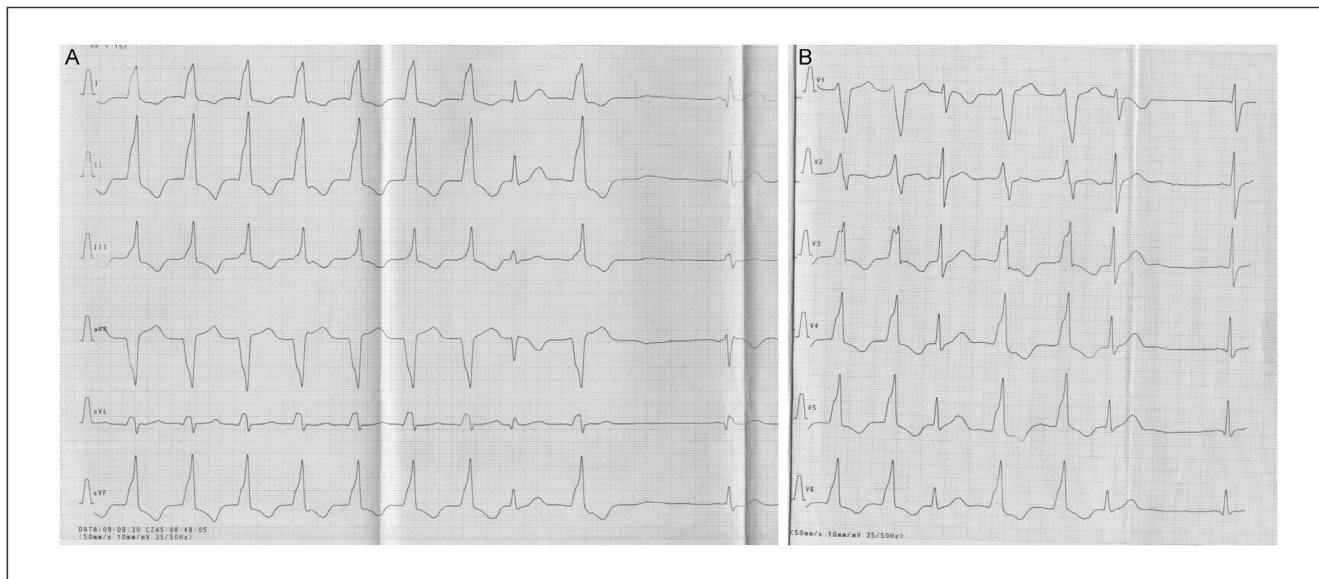
Dziewczynka urodziła się z C III, P III, w 38. tygodniu ciąży w stanie ogólnym średnim (6-8-9 punktów w skali Apgar), z cechami dystrofii wewnątrzmacicznej (masa ciała 1740 g) i dysmorfii. Cechy dysmorfii twarzy obejmowały: małogłowie, małą i asymetryczną twarz, hiperteloryzm, mikrognację, zmarszczkę nakątną i płaską nasadę nosa oraz skierowanie kącików ust ku dołowi. Ponadto stwierdzano gotyckie podniebienie i poprzeczne bruzdy na dłoniach. Po konsultacji genetycznej wysunięto podejrzenie aberracji chromosomalnej, a późniejsze wyniki badań genetycznych wykazały zespół monosomii 5p, zwany dawniej zespołem kociego płaczu (*cri du chat syndrome*).

Od 7. doby życia nad sercem słyszalny był szmer skurczowy. W badaniu radiologicznym klatki piersiowej stwierdzano cechy zwiększonego przepływu płucnego oraz powiększenie sylwetki serca. W elektrokardiogramie (EKG)

stwierdzono cechy przerostu lewej komory. Badanie echokardiograficzne uwidoczniło ubytek okołobłoniastej części przegrody międzykomorowej oraz ubytek przegrody międzyprzedsionkowej. W badaniu ultrasonograficznym głowy zobrazowano niewielkie poszerzenie komór bocznych z przewagą po stronie lewej. Pacjentkę wypisano do domu w 30. dobie życia (masa ciała 2020 g) z zaleceniem specjalistycznej opieki: genetycznej, kardiologicznej, neurologicznej.

W czasie kontrolnych badań nie stwierdzano narastania zaburzeń hemodynamicznych związanych ze zwiększonym przepływem płucnym. W 6. roku życia w badaniu echokardiograficznym nie rejestrowano już przecieku na poziomie przegrody międzyprzedsionkowej, a od 8. roku życia nie rejestrowano przecieku przez ubytek w okołobłoniastej części przegrody międzykomorowej, który także uległ samostannemu zamknięciu.

W czasie kontrolnej wizyty w 15. roku życia wysłuchano niemierną czynność serca, rejestrując w standardowym EKG wstawki częstoskurczu komorowego (VT; *ventricular tachycardia*). W wywiadzie nie występowały zasłabnięcia i omdlenia, kontakt słowny z dziewczynką był znacznie ograniczony, wymawiała jedynie kilka podstawowych słów (mama, tata). Wywiad rodzinny obciążony był chorobą Recklinghausena, rozpoznaną u matki i starszego brata pacjentki. Pacjentka była w stanie ogólnym dobrym. Nadal stwierdzano hipotrofię (37 kg/148 cm) i niepełnosprawność intelektualną. Czynność serca była niemierna z okresowymi wstawkami szybkiego rytmu do około 140–150 uderzeń/min. Nie obserwowano wyraźnych objawów niewydolności serca. W badaniach laboratoryjnych poza obniżonym stężeniem magnezu, który suplementowano, nie stwierdzano innych odchyleń. W EKG rejestrowano rytm zatokowy z epizodami samoograniczającego się częstoskurczu komorowego (VT) o morfologii bloku lewej odnogi pęczka Hisa (Ryc. 1). Wartości PQ wynosiły 0,11 s, QRS – 0,1 s, QT – 0,36 s, a skorygowany do częstości rytmu serca



Ryc. 1 – Jednokształtny częstoskurcz komorowy zarejestrowany w standardowym 12 odprowadzeniowym EKG u pacjentki z zespołem monosomii 5p; A – odprowadzenia kończynowe, B odprowadzenia przedsercowe

Fig. 1 – Monomorphic ventricular tachycardia detected in standard 12 leads ECG in patient with monosomy 5p syndrome; A – limb leads, B – precordial leads

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/2678652>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/2678652>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)