

Cri-du-chat syndrome

(又名貓叫症)--46,XX,del(5)(p14.2)

臨床特徵

人類第 5 條染色體的短臂缺失而產生的疾病，此種患者哭聲似貓叫，其不正常的叫聲是由於咽頭構造異常所造成，這種現象於出生後數週即可逐漸改善。其他特點還包括出生時體重輕、生長及發育遲緩、智能不足、小頭、圓臉、耳朵低、眼距過寬、上背贅皮、斷掌等。

