

## SÍRÁSELEMZÉS CRI DU CHAT SYNDROMA ESETÉBEN

MAKÓI ZITA, SZÓKE ZSUZSA, SASVÁRI LAJOS, KELEMEN JÓZSEF  
és REGÖLY-MÉREI ANDREA

Közlésre érkezett: 1975. V. 28.

*Lejeune* 1963-ban részletesen ismertetett „Cri du chat” szindróma néven egy klinikailag általa összefoglalt és aetiologialag definiált kórképet. Azóta több mint 100 hasonló esetről számoltak be.

Közleményünkben a fenti megbetegedés egyik legkiemelkedőbb tünetével, a *sírás eltérés* vizsgálatával foglalkozunk. A betegség felismerése szempontjából a legszembetűnőbb a jellegzetes sírásforma. Ez azonban mind ez ideig a szubjektív megítélés kérdése volt. A csecsemőkori sírásokra vonatkozó kutatásaink során több közleményben (Gegesi Kiss és mt. 1972) (Makói és mt. 1970) (Makói és mt. 1974) (Popper és mt. 1972) rámutattunk, hogy a síráshang objektív paraméterek segítségével elemezhető, és a különböző sírásformák jellegzetességeit nemcsak kvalitatív, hanem kvantitatív mutatókkal is le lehet írni. Az általunk kidolgozott sírás elemzési módszer segítségével feldolgoztuk a klinikánkon Cri du chat szindrómával kezelt beteg sírását. Célunk az volt, hogy a lényeges symptomát objektív paraméterek segítségével is leírjuk.

*Esetismertetés.* Sz. V. 1972 III. 10-én született. Családi anamnesis negatív. II. terhességből származik, 1 egészséges testvére van. Mater a csecsemő születésekor 33 éves, pater 39 éves volt. 2.950 g-mal időre született, a peritalis időszak eseménytelen volt. Klinikánkon 4 hónapos és 1 1/2 éves korában korábban feküdt motoros és mentális fejlődésének elmaradása miatt. Mater is észlelte a nyávogó éles sírást. A fenti panaszokon kívül felsőlégtűi infectióban is szenvedett.

A fizikális vizsgálat a megbetegedésre jellegzetes tüneteket mutatta (somaticus és mentalis retardatio, mikrocephalia, hypertelorismus, mikrognathia, rectus diastasis, a fülkagyló deformitása, strabismus, valamint a jellegzetes sírás). Leletei közül eltérést mutatott az EEG: életkorához képest lassult kérgi elektromos tevékenység. A vérképben relatív lymphocytosist észleltünk. A chromosomavizsgálat eredménye (Morehead módszere szerint): 46-os chromosomaszám, az 5. chromosomapár egyik tagjának rövid kar deletiójával. A dermatoglyph-vizsgálat során talált eltérések: mindkét tenyeren 4 ujjas barázda, az axialis triradius „t” helyzetű, a bal tenyeren atd-szög 80°.

A röntgenvizsgálat megállapította, hogy a lábon mindkét oldalt a III. — IV. ujj középső perce rövidebb. Jobboldalt az V. ujj középső- és körömperce

gonbostűfejnyi, baloldalt nem látszanak. Kiemeljük, hogy a gégeészeti vizsgálat normalis viszonyokat mutatott.

*A síráshang elemzésének eredményei.* A csecsemő sírását 4 hónapos és 1 1/2 éves korban UHER riporter-magnetofonnal 19/sec. sebességgel rögzítettük. A mikrofon a csecsemő szájától 5 cm-re volt. A sírásfelvételek az etetési idő előtt történtek. A síráshang elemzési módszerének leírását az előző közleményünkben (Gegesi Kiss és mt. 1972) ismertettük.

Sz. V. sírása és az egészséges csecsemők sírása között *a közös strukturális és formai jegyek a következők*;

a) Mindegyik sírás hanglökések, azaz ismétlődő elemi hangkibocsátások és az ezeket elválasztó (vagy összekötő) kis „szerves” szünetek, hangadás megszakítások folyamata.

b) Az egyes hanglökések hangzás vonala (intonációs kontúrja) általában csúszó alakú, azaz glissando. Ez azt jelenti, hogy a hangmagasság folyamatosan, tehát ugrások és kötött hangközök nélkül változik.

c) A hanglöketek és a légvételek rendszeresen követik egymást.

Sz. V. sírására *speciálisan jellemző strukturális és formai jegyek a következők*:

A) A hanglökéseket, azaz a tulajdonképpeni síráshangokat általában hangzó (hallható) levegőbeszívások kötik össze. A levegőbeszívások és a hanglöketek közti szünetek olyan rövidek, hogy csaknem eltűnnek, s majdnem folytonos hangzást eredményeznek.

B) A hanglökések magasságvonala hullámzóan emelkedő, ill. hullámzóan ereszkedő (egészséges csecsemősírásokban csúszva ereszkedő, csúszva emelkedő és ívelt formák is előfordulnak.) Az 1972-es felvételen a hullámzó hanglöketeket megszakítja sok, az erős levegőáramlással keletkezett sípoló átfúvás, melyeknek hossza kb. megegyezik a hullámzó hanglöketek hosszával. Ezek a megszakítások szervesen beilleszkednek a hanglöketek menetébe. Az 1973-as felvétel ezeket a megszakításokat nem mutatja, a sírás csupán a hullámzó emelkedő, ill. ereszkedő hangformákból épül fel.

C) Az 1972-es felvételen a hangfekvés háromvonalas oktáv körüli, de a megszakított részekben, ahol az erős légáramlás által sípoló átfúvások jönnek létre, hatvonalas oktávban mozog. Az 1973-as felvételen a hangfekvés a kétvonalas oktáv körül mozog (ez utóbbi megegyezik az egészséges csecsemősírás hangfekvésével).

D) Az egész síró-hangadás hangtávolsága az 1972-es felvételen 28 hang (három és fél oktáv). A 8 hangtávolságú hanglökéseket a levegőáramlásos szakasz növeli meg 28 hang terjedelemre. Az 1973-as felvételen a hanglökések csak 12 hang magasságán belül mozognak (egészséges csecsemősírás 8–20 hang magasságán belül, azaz egy-két és fél oktávon belül mozog).

E) Hangmagasság különbség egyetlen hanglökésben. Az 1972-es felvételen a legtöbbször 2-3 hangmagasság különbséget lép a hang, az átfúvásos sza-

kaszokban azonban nagy hangváltozások (8—9 hangmagasságnyi váltások) keletkeznek. Az 1973-as felvételen 2—5 hangmagasság különbséget lép a hang. A váltás fokozatosan, hosszadalmasan megy végbe.

F) Ismétlésforma. Egyetlen típusú hanglököt variált ismétlődése. Az 1973-as felvétel még mindig az 1972-es felvétel ismétlésformáját mutatja, holott egészséges csecsemő azonos fejlődési szakaszán már *különböző* típusú hangkibocsátások variált ismétlődéséből áll össze a sírás.

G) A hanglökések elnyújtottak, hosszúak, ezért időegység alatti (0,5 perc) mennyiségük kevés (1972-es felvételen 12, az 1973-as felvételen 10 hanglökés), szemben az egészséges csecsemők félpercenkénti kb. 20 hanglökésével.

Megbeszélés. A „Cri du chat” syndroma klinikailag viszonylag jól körülírt kórkép. Súlyos somaticus, mentalis retardatio, mikrocephalia, kerek arc, hypertelorismus, epicanthus, mikrognathia, a fülkagyló rendellenessége, dermatoglyph eltérés, macskanyávogásszerű sírás — amelyeket a mi betegünk is mutatott — képezik az alapvető tüneteket. (Fiehring és mt. 1969) (Ford 1973) (Berg és mt. 1966) (Dumars és mt. 1964) (Kajii Tadashi és mt. 1966) (Lafon és mt. 1972) (Lejeune és mt. 1964) (Macintyre és mt. 1964) (Maaz és mt. 1971) (Polani 1969). A sírás macskanyávogásszerű jellege inkább az első hónapokban figyelhető meg, egyes esetekben e jellegzetes sírás hiányozhat, vagy kevésbé kifejezett (Lafon és mt. 1972) (Berg és mt. 1966). A gyermek növekedésével a larynx alakja közelít a normálishoz és csökken vagy megszűnik a nyávogásszerű sírás (Ward és mt. 1968).

A jellegzetes klinikai képen kívül leírtak még pterygium collit, a metacarpophalangealis ízületek kiszélesedését, esetleg cardialis eltérést (Fazekas és mt. 1972).

A gégeészeti vizsgálatok az ismertett esetekben normalis larynxot, mint jelen betegünkben is, az egyik hangszalag paralysisét, epiglottis, cartilago arytenoidea flacciditást, laryngomalatiát mutattak (Ward és mt. 1966) (Colover és mt. 1972).

A neurológiai vizsgálatok általában a következő eltérésekről számolnak be: hypotonia, a végtagokban spasticitas, élénk inreflexek, convulsiók, myoclonusos görcsök, petit mal, tremor, felső végtag synknesia, járáseltérés (Colover és mt. 1972).

Szemészetileg főleg strabismust, egyes betegeknél opticus atrophíát írtak le a kórszövettani elváltozáson kívül (Brini és mt. 1972). (Fiehring és mt. 1969) a periferiás vérképben relatív lymphocytosis találtak, amelyet mi is észleltünk.

A chromosoma-elváltozás az esetek többségében a B csoport egyik tagjának (az 5. chromosomának) rövid kar deletiója (Lejeune és mt. 1963), ezenkívül gyűrűchromosomát (Rohde és mt. 1965), translocatiós (Grotzky és mt. 1971), (Koulischer és mt. 1967), (Wolf és mt. 1966), mosaikchromosomaképet (Turner és mt. 1966), (Philip és mt. 1970) írtak le. Vizsgált esetünk az első elváltozást mutatta.

A tenyér dermatoglyph vizsgálatánál leginkább a következő eltérésekről számolnak be: a triradius „t” positióban, a IV. ujj triradiusának hiánya vagy verticalitása, átlós palmaris redő (Lejeune és mt. 1963).

Polani (1969) szerint a betegség előfordulási gyakorisága 1: 50–100 000 élveszülésre számítva. Általában előfordulása sporadikus, némely esetben familiáris kiegyensúlyozott translocatio eredménye. Ilyenkor fennáll a lehetősége egy következő nem egészséges gyermek születésének (Ford 1973). Lejeune (1963) szerint az anyák idős életkora is szerepet játszik a megbetegedés előfordulásában, míg (Ford 1973) szerint az anya életkora nem befolyásolja a betegség kialakulását.

Esetünk sírás elemzésének eredményei azt bizonyíthatják, hogy módszerünkkel — amelyet ilyen sírás elváltozás elemzésére először használtunk — leírhatók a jellegzetes sírás objektív paraméterei. A sírás kép objektív specifikumai megfelelő egzakttsági fokon beilleszthetők a kórképre jellemző tünetegyüttesbe.

### Összefoglalás.

A szerzők ismertetik egy Cri du chat szindrómás beteg sírás vizsgálatát az általuk kidolgozott elemzési módszer segítségével. A sírás felvételek 4 hónapos és 1 1/2 éves korban készültek. Az egészséges csecsemőkkel közös strukturális és formai jegyeket is tartalmaznak, valamint speciálisan a fenti megbetegedésre jellemzőket. A későbbi életkorban készült sírás kép bizonyos szempontból közelít a normálhoz (Hangfekvés, hangtávolság), emellett azonban a fiatalabbkori felvétellel megegyező hanglöket ismétlődése a hangképzés fejlődésének retardációjára utalhat. A sírás elemzésnek ezt a módját a szerzők először használták a fenti megbetegedésben észlelt sírás-eltérés vizsgálatára.

### IRODALOM

- Bechtold, H. G.: *Nervenarzt*, **44**, 102 (1973).  
 Berg, W. R., Miller, O. J., Steel, M. W. és Warburton, D.: Clinical findings in older patients with deletions of a chromosome 4–5 (Cri du Chat syndrome) Third International Congress of Human Genetics, Chicago, Ill., Sept. 5–10, 1966. Abstract 41. p. 14.  
 Brini, H., Reny, A., és Raspiller, A.: *Bull. Soc. Ophthalmol.* **72**, 123 (1972).  
 Colover, J., Lucas, M., Comley, J. A. és Roe, A. M.: *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry*, **35**, 711 (1972).  
 Dumars, K. W., Gaskill, Catherine és Kitzmiller, Nancy: *Amer. J. Dis. Child.* **108**, 533 (1964).  
 Fazekas, Á. és Szemere, Gy.: *Orv. Hetil.*, **113**, 1604 (1972).  
 Ford, E. H. R.: *Human chromosomes* Academic Press (London and New York), 2520 (1973).  
 Fichring, C., Meerbach, W. és Walch, R.: *Dtsch. Ges. Wesen*, **24**, 457 (1969).  
 Gegesi Kiss P., Makói, Zita, Sasváriné Szőke Zsuzsa, Sasvári, L., és Popper, P.: *Orvostudomány*, **23**, 257 (1972).  
 Grotzky, H., Hsu, L. Y., és Hirschhorn, K.: *J. Med. Genet.*, **8**, 369 (1971).  
 Kajii Tadashi, Homma Takemi, Oikawa Kiyoshi, Furuyama Masayuki és Kawarazaki Takashi: *Arch. Dis. Child.* **41**, 97 (1966).  
 Koulischer, L., Petit, P., és Hayez-Délatte, F.: *Ann. Genet.*, **10**, 150 (1967).

- Lafon, R., Emberger, J. M., Puget, R. és Chiariny, J. F.: *Ann. Med. Psychol. (Paris)* **2**, 431 (1972).
- Lejeune, J., Lafourcade, J., Berger, R., Vialatte, J., Boeswilwald, M., Seringe, P. és Turpin, R.: *C. R. Acad. Sci. (Paris)* **257**, 3098 (1963).
- Lejeune, J., Lafourcade, J., Grouchy, J. de, Berger, R. és Gautier, M.: *Sem. Hop. Paris*, **40**, 1069 (1964).
- Macintyre, M. N., Staples, W. J., LaPolla, J., Hempel, és Joanne M.: *Amer. J. Dis. Child.* **103**, 538 (1964).
- Maaz, H. J., és Döring, M.: *Zsch. ärztl. Fortbild.* **65**, 439 (1971).
- Makó, Zita, Popper, P. és Gegesi Kiss P.: *Orvostudomány*, **21**, 249 (1970).
- Makó, Zita, Gegesi Kiss P., Popper, P. és Schmideg, I.: *Orvostudomány*, **25**, 119 (1974).
- Philip, J., Brandt, N. J. és Friis-Hansen, B. et al.: *J. Med. Genet.*, **7**, 33 (1970).
- Polani, P. E.: *British Med. Bull.*, **25**, 81 (1969).
- Popper, P., Makó, Zita és Gegesi Kiss P.: *Pszichol. Tanulm.* **13**, 461 (1972).
- Rohde, R. A. és Tompkins, R.: *Lancet*, **2**, 1075 (1965).
- Rózycka Elzbieta: *Otolaryngol Pol.* **26**, 599 (1972).
- Turner, J. H., Bass, L. W. és Kaplan, S.: *J. Med. Genet.*, **3**, 66 (1966).
- Ward, P. H., Engel, E. és Nance, W. E.: *Laryngoscope*, **78**, 1716 (1968).
- Wolf, U., Reinwein, H., Gey, W. és Klose, J.: *Humangenetik*, **2**, 63 (1966).