

猫叫综合症的细胞遗传学研究

周焕庚¹, 康雪珍¹, 张倩倩²

1. 上海第一医学院医学遗传研究室; 2. 上海第一医学院中山医院妇产科

收稿日期 修回日期 网络版发布日期 接受日期

摘要 猫叫综合症(cat cry syndrome)是一种较为罕见的遗传性疾病,患者因伴随一些特殊的先天性异常和智力迟钝而受到医务工作者的重视。国外Lejeune等于1963年就首次作了报道,在国内对这类病儿的注意还不够。现将我们实验室新近观察的一例猫叫综合症的细胞遗传学研究结果报道如下。

关键词

分类号

Cytogenetic Studies of a Cat Cry Syndrome

Zhou Huangeng¹, Kang Xuezheng²

1. Laboratory of Medical Genetics, Shanghai First Medical College; 2. Department of Gynecology and Obstetrics, Zhongshan Hospital, Shanghai First Medical College

Abstract

This paper presents first the research results concerning clinical cytogenetics with a cat cry syndrome in our country. The infant patient is a 10 month girl. Her face is characterized by moon-gace, hypertelorism, broad nasal bridge etc. Chromosomal studies of the patient's peripheral blood lymphocytes by routine and banding techniques consistently show that her karyotype is 46,XX,del (5) (p 13) or 46,,XX del (5) (qter→p13:). This results from deletion of about 60% of this short arm of one of the chromosomes 5.

Key words

DOI:

通讯作者

扩展功能

本文信息

▶ [Supporting info](#)

▶ [PDF\(628KB\)](#)

▶ [\[HTML全文\]\(0KB\)](#)

▶ [参考文献](#)

服务与反馈

▶ [把本文推荐给朋友](#)

▶ [加入我的书架](#)

▶ [加入引用管理器](#)

▶ [复制索引](#)

▶ [Email Alert](#)

▶ [文章反馈](#)

▶ [浏览反馈信息](#)

相关信息

▶ [本刊中 无 相关文章](#)

▶ 本文作者相关文章

· [周焕庚](#)

· [康雪珍](#)

· [张倩倩](#)