

Синдром «кошачьих глаз» (психиатрический аспект)

© И.А. МАКАРОВ, С.Б. ГАВРИЛИНА, Б.Г. БЕЛОЗЕРОВ

ГБУЗ МО «Центральная клиническая психиатрическая больница», Московская область, Россия

Резюме

Синдром «кошачьих глаз» связан с аномалиями в 22-й хромосоме. В статье в свете данных литературы о генетических и клинических особенностях заболевания анализируются три клинических наблюдения авторов, касающиеся синдрома с неполными соматическими признаками. Во всех случаях имелась умственная отсталость разной степени выраженности и в одном — шизотипическое расстройство личности. Последнее наблюдение описано более подробно. Установлено, что в обострении психического заболевания у пациента немалую роль играет стресс, связанный с недоброжелательным отношением сверстников к особенностям его внешности. Считают, что для профилактики обострений психического заболевания и более комфортного пребывания пациента в окружающей его социальной среде необходимо раннее косметическое хирургическое вмешательство (устранение колобом радужек).

Ключевые слова: неполный синдром «кошачьих глаз», полная и неполная колобома радужки, умственная отсталость, шизотипический тип личности, сакральная ямка, макрогнатия, гемангиома.

Информация об авторах:

Макаров И.А. — <https://orcid.org/0000-0001-5480-6454>; e-mail: igor-niigb@yandex.ru
Гаврилина С.Б. — <https://orcid.org/0000-0002-1555-2364>; e-mail: s.gavrilina@ckpbmo.ru
Белозеров Б.Г. — <https://orcid.org/0000-0001-7668-8129>; e-mail: info@ckpbmo.ru

Как цитировать:

Макаров И.А., Гаврилина С.Б., Белозеров Б.Г. Синдром «кошачьих глаз» (психиатрический аспект). *Журнал неврологии и психиатрии им. С.С. Корсакова*. 2019;119(11):60-64. <https://doi.org/10.17116/jnevro201911911160>

Cat-eye syndrome (a psychiatric aspect)

© I.A. MAKAROV, S.B. GAVRILINA, B.G. BELOZEROV

Central Clinic Psychiatry Hospital of Moscow Region, Moscow, Russia

Abstract

Cat-eye syndrome is associated with abnormalities in chromosome 22. Based on the literature on genetic and clinical characteristics of the disease, three clinical cases observed by the authors at different times are analyzed. Mental retardation of different degree was observed in all cases and schizotypal personality disorder in one case. The latter case is described in detail. The patient's stress due to the mockery of peers and teenagers regarding the characteristics of the patient's features plays a considerable role in the exacerbation of mental illness. Early cosmetic surgical intervention (iris's coloboma removal) is necessary to prevent exacerbations of a mental illness and comfortable existence of the patient in the social environment.

Keywords: incomplete cat's eye syndrome, complete and incomplete coloboma of the iris, mental retardation, schizotypal personality, sacral fossa, macrognathia, hemangioma.

Information about the authors:

Makarov I.A. — <https://orcid.org/0000-0001-5480-6454>; e-mail: igor-niigb@yandex.ru
Gavrilina S.B. — <https://orcid.org/0000-0002-1555-2364>; e-mail: s.gavrilina@ckpbmo.ru
Belozеров B.G. — <https://orcid.org/0000-0001-7668-8129>; e-mail: info@ckpbmo.ru

To cite this article:

Makarov IA, Gavrilina SB, Belozеров BG. Cat-eye syndrome (a psychiatric aspect). *S.S. Korsakov Journal of Neurology and Psychiatry = Zhurnal Nevrologii i Psikiatrii im. S.S. Korsakova*. 2019;119(11):60-64. (In Russ.). <https://doi.org/10.17116/jnevro201911911160>

Введение

Хромосомные болезни — это обширная группа врожденных наследственных заболеваний, характеризующихся множественными пороками развития и полиморфизмом клинических проявлений [1, 2].

В настоящее время описано около 350 синдромов, связанных с хромосомной патологией, а проявлений синдромов как с неполными, так и с дополнительными клиническими признаками более 1000 [2]. Синдромы с неполными клиническими признаками часто вполне совместимы с жизнью, но могут приводить к инвалидности и умственной отсталости различной тяжести.

Данная статья посвящена врожденной хромосомной аномалии — синдрому Шмида—Фраккаро, или синдрому «кошачьих глаз» СКГ (в зарубежной литературе — Cat-Eye syndrome) [3, 4]. СКГ относится к довольно редким синдромам и проявляется в одном случае на 150 000 живорожденных. Этот синдром был впервые описан Хаабом (О. Naab) в 1898 г. как триада симптомов: врожденная колобома радужки, зарощенное анальное отверстие и аномалии ушных раковин¹. В 1965 г. была установлена связь синдрома с 22-й хромосомой [3].

Авторы имели возможность наблюдать три случая СКГ с неполными клиническими признаками синдрома. В двух из них не было атрезии анального отверстия. В одном случае имелаась полная и неполная колобома радужек и отсутствовали аурикулярные метки, в другом, наоборот, имелаась односторонняя аурикулярная метка, но не было колобом радужек.

В данной статье более подробно изложено одно из наблюдений.

Наблюдение

Мальчик 10 лет поступил в Центральную клиническую психиатрическую больницу Московской области для уточнения диагноза и подбора лечения. Его стационарирование было связано с нарушениями поведения (драчливость, крики, ругань) и трудностями в обучении.

Со слов матери известно, что ребенка она родила в возрасте 35 лет от первой беременности. Беременность протекала без осложнений. Роды в 35 нед. Масса тела при рождении 2400 г, рост 49 см. По шкале Апгар — 7/8 баллов. Закричал сразу. К груди приложен на следующий день, но грудь взял на 4-й день, сосал вяло. Отмечалась потеря массы тела, из-за чего наблюдался педиатром. На грудном вскармливании был до 1,5 лет. Голову начал держать с 2 мес, сел в 4 мес, ползал в 5 мес, пошел в 10 мес с опорой на мысочки, после курса массажа встал на полную стопу. В 1 год появился лепет и отдельные слоги, с 3 лет — фразовая речь.

У ребенка в возрасте 1 год 4 мес (по детской фотографии) отмечены большие не по возрасту, остроконечные, оттопыренные, низко посаженные ушные раковины. По мере роста ребенка ушные раковины не увеличивались в размере так, что к 10 годам имели почти нормальный вид; аурику-

лярные метки не обнаруживались. При внешнем осмотре тела была выявлена крестцовая (сакральная) ямка с хорошо видимой впадиной в области крестца, ближе к копчику в складках ягодич. На коже ягодич — гемангиома. Кроме того, у ребенка с рождения отмечены изменения радужки и зрачка (колобома).

В детский сад пошел в возрасте 2 лет, адаптировался к нему быстро, но в последующем появились истерики, страх темноты. С 5 лет начались проблемы в поведении, стал драчлив, кусался. Родители обратились за помощью к неврологу по месту жительства, который направил ребенка на консультацию в Центральную клиническую психиатрическую больницу, где ему был поставлен диагноз: «смешанное расстройство поведения и эмоций, психоподобный синдром F92.8 по МКБ-10». С учетом возраста и симптоматики получал терапию пантогамом и депакином хрон, после чего его состояние улучшилось, стал спокойнее.

В школу пошел в 7 лет, адаптировался к ней быстро, был общительным, испытывая трудности только «с письмом». В 8 и 9 лет проходил повторное стационарное лечение в указанной выше больнице в связи с ухудшением психического состояния, выражавшимся в психопатоподобном поведении и аффективных расстройствах. Лечился карбамзепином, аминазином и неурептилом. После некоторого улучшения в сентябре 2018 г., когда больному исполнилось уже 10 лет, его состояние стало постепенно ухудшаться. Он стал проявлять негативное отношение в адрес ближнего окружения, агрессивно реагировать на «издевки» одноклассников по поводу несколько необычной внешности, в связи с чем вновь поступил на стационарное лечение.

Ко времени поступления в больницу он был учеником 4-го класса общеобразовательной гимназии (в этой же гимназии преподавателем работает его мать), в которой он рекомендовал себя как неспособный работать самостоятельно, эмоционально неустойчивый, возбудимый, агрессивный и чувствительный ребенок, постоянно жалующийся на несправедливое отношение к себе со стороны сверстников. Эти жалобы имели под собой основание: особенные черты лица пациента, связанные с колобомой радужек, похожие на кошачьи глаза, являлись объектом для насмешек и приставаний со стороны сверстников.

Из перенесенных заболеваний: острая респираторная вирусная инфекция, пневмония, гайморит, бронхиальная астма средней тяжести в 2012 г., ветряная оспа в 2013 г. Данных о наследственной отягощенности нет.

Соматическое состояние. Общее соматическое состояние ребенка было вполне удовлетворительным. Обращали на себя внимание только большие и низко посаженные ушные раковины с рождения (макрогнатия), крестцовая (сакральная) ямка, гемангиома кожи ягодичной области, а также необычное состояние глаз.

Сам пациент никаких жалоб не предъявлял. При осмотре глаз было видно наличие врожденных колобом радужки на обоих глазах (**см. рисунок**). Колобомы начинаются от края зрачка в нижнем и верхнем часовых меридианах, доходя до области лимба, напоминая по виду кошачьи глаза. Визуализируется асимметрия колобом: на правом глазу колобома не доходит до края радужки (неполная колобома), а на левом глазу колобома распространяется до угла передней камеры глаза (полная колобома). Реакция зрачков на свет живая, содержательная. Реакции зрачков на аккомодацию и конвергенцию сохранены.

¹ В этом случае речь идет о разных видах патологии уха, к которым относят такие аномалии, как аурикулярные кожные метки, или свищи, складки кожи на мочках, гипопластические доли уха, макро- или микрогнатия (аномально большие или недоразвитые ушные раковины с рождения), низко посаженные ушные раковины, атрезия слуховых каналов.



Ассиметрия колобомы радужки при СКГ.
Asymmetry of iris coloboms.

Острота зрения без коррекции — 0,8 на обоих глазах, с коррекцией цилиндрическими стеклами +1,0, ось 90° — 1,0 на обоих глазах. Бинокулярное зрение. Внутриглазное давление в норме. Параорбитальная область, веки, слезные органы не изменены. Движения глаз в полном объеме. Конвергенция нормальная, не снижена. При офтальмологическом исследовании было отмечено, что конъюнктивит, роговица, хрусталик и оптические среды глаза прозрачные, без изменений. На глазном дне патологические изменения также отсутствовали.

Выявленные особенности дали основание для диагноза: «неполный СКГ».

Психический статус. Сознание ясное, зрительный контакт кратковременный, тактильного не избегает, вербальный контакт формальный, болезненные переживания раскрывает с трудом. Настроение снижено, неустойчивое, плаксив. Говорит, что в школе к нему плохо относятся, он хочет дружить, но его никто не берет в компанию, дразнят «психом», из-за чего у него случаются истерики. Ориентирован в месте, времени, собственной личности верно. Эмоционально лабилен. Мышление с элементами соскальзывания. Отмечает периоды «пустоты» в голове, наплывы мыслей. Провести анализ прочитанного текста «голодный человек» не смог. Сложение, вычитание производит, умножение, деление, иногда с ошибками. Уровень общеобразовательных знаний низкий. Внимание рассеянное, неустойчивое. Обманы восприятия на момент осмотра не выявлены. Критика снижена.

В соответствии с особенностями психического состояния больному был поставлен диагноз: «шизотипическое расстройство личности» (рубрика по МКБ-10 F21.8).

Общее диагностическое заключение было следующим: неполный СКГ, сопровождающийся шизотипическим расстройством личности.

Проведена терапия, направленная на нормализацию психического состояния. Была дана рекомендация провести цитологическое исследование для выявления источника хромосомной аномалии, в плане устранения косметического дефекта в виде врожденной колобомы радужки — хирургическое лечение (иридопластика).

Обсуждение

Хромосомные болезни относятся к наследственным заболеваниям. В их основе лежат хромосомные или геномные мутации.

Хромосомные аномалии часто приводят к летальному исходу. Это может происходить в период внутриутробного развития плода, что составляет около 50% всех выкидышей в I триместре беременности, либо сразу после рождения, либо в первые дни или недели жизни организма. Если хромосомные аномалии не дают летального исхода, то они проявляются в виде врожденных пороков развития, сочетания которых описаны как нозологические формы хромосомных болезней и синдромов.

СКГ возникает в результате аномалий в формировании 22-й хромосомы еще на стадии зиготы. Как упоминалось выше, этот синдром известен также под названием «синдром Шмида—Фраккаро» [4]. Синдром является геномной аномалией, при которой в кариотипе больных появляется добавочная хромосома. В клетках пациента появляются дополнительные копии хромосомы. При цитологических исследованиях было установлено, что синдром связан с ча-

стичной тетрасомией, частичной трисомией или одновременной дупликацией и инверсией разных участков 22-й хромосомы при сохранении ее диплоидного набора [3].

Хромосомная аномалия появляется спонтанно в процессе образования гамет. Она обусловлена нарушением мейотического деления половых клеток матери или отца. Патологическое течение сперматогенеза или овогенеза приводит к перераспределению микроструктуры 22-й хромосомы и появлению дополнительных акроцентрических хромосом. В этих хромосомах так называемое короткое плечо (*p*) и небольшая часть длинного плеча (*q*) присутствуют три (трисомия) или четыре (тетрасомия) раза, а не дважды, как в интактных клетках. Проксимальная часть длинного плеча хромосомы (22q11.2) является критической областью для хромосомных перестроек и содержит гены, которые отвечают за СКГ [3, 5]. Увеличение количества хромосом, а также дупликации их фрагментов особенно часто приводят к ранней эмбриональной смертности [6]. Связано это с наличием пороков развития, несовместимых с жизнью и часто требующих оперативных вмешательств. Для аномалий 22-й хромосомы свойственны разнообразные пороки развития [7].

При СКГ описаны [8–31] такие врожденные пороки, как атрезия легочной артерии, аномальное легочное венозное возвращение, тетрада Фалло, прерванная дуга аорты, дефекты межжелудочковой и межпредсердной перегородки, персистенция левой верхней полой вены, отсутствие левой верхней полой вены, отсутствие нижней полой вены, трикуспидальная атрезия, 4-створчатый аортальный клапан, гипоплазия правого желудочка. Со стороны глаза и орбит: двусторонняя колобома радужки, хориоретинальная колобома между диском зрительного нерва и макулярной областью, гипертелоризм (аномальное увеличенное расстояние между глазами), птоз, наклонные монголоподобные глазные щели, нарушения работы глазодвигательного аппарата (синдром Дуэна), катаракта. Аномалии уха (см. выше), нейросенсорная тугоухость; пороки развития носа (широкие и вдавленные носовые перегородки, минимальные эпикантальные складки). Желудочно-кишечные и аноректальные пороки развития: зарощенное неперфорированное анальное отверстие, свищи и дивертикулы, токсический мегаколон, кишечная непроходимость, аспления, атрезия желчевыводящих путей, дисфункция печени (последовательность Пьера Робена), экстрогонадальная тератома. Урогенитальные пороки развития: гипоплазия или аплазия почек, фистула мочевого пузыря, гидронефроз, отсутствие матки и верхнего влагалища. Другие пороки развития: микро- или макроцефалия, полидактилия верхней и нижней кисти (дополнительные пальцы), микрофтальмия, ретрогнатия (неправильное расположение верхней и нижней челюстей относительно друг друга), аномалии челюстно-лицевой области (гемифациальная микросомия, расщелина неба), мышечная кривошея, широко расставленные соски, крестцовая ямка, задержка роста, связанного с дефицитом гормона роста, гипогонадизм, экзема, судороги, гиперинсулинемия, выраженный иммунодефицит.

По данным литературы, пороки развития при этом синдроме присутствуют почти во всех органах и тканях организма, но в каждом конкретном случае в зависимости от той или иной аномалии в 22-й хромосоме выражены в разной степени тяжести и представлены в отдельных проявлениях.

Классическая триада признаков встречается не у всех больных, по разным источникам — у 28–60% пациентов [15, 19, 27–29, 31]. Так называемые мозаичные изменения в хромосомах могут вообще клинически не проявляться, но более чем в 90% случаев передаваться по наследству и быть причиной выраженных клинических аномалий [10, 19, 28, 29]. В случаях без тяжелых аномалий развития СКГ часто сопровождается умственной отсталостью разной степени выраженности и по мере взросления больного имеющийся интеллектуальный дефицит и особенности поведения все больше отличают его от возрастной нормы. При СКГ описан один случай шизофрении [32].

В зарубежной литературе описано всего 100 клинических случаев СКГ. Авторам статьи, как упоминалось выше, удалось наблюдать 3 случая синдрома — 2 случая с двусторонней колоболой радужек и 1 случай без колобомы, но с аурекулярными метками. Во всех случаях наблюдали умственную отсталость. В представленном наблюдении классическая триада признаков выражена неполностью. Из всех перечисленных признаков присутствует только двусторонняя колобома радужки (выраженная полностью на одном глазу и неполная на другом), аномально большие и низко посаженные ушные раковины с рождения (макрогнатия), крестцовая (сакральная) ямка, а также гемангиома кожи ягодичной области (последний признак может встречаться и без аномалий в 22-й хромосоме). У пациента установлено шизотипическое расстройство личности.

Особенные черты лица пациента, связанные с колоболой радужек, похожие на кошачьи глаза, обуславливали многочисленные жалобы мальчика и его мамы на насмешки и приставания со стороны сверстников. Накапливаясь изо дня в день, такая ситуация приводила к развитию у ребенка постоянного стресса, что, вероятно, являлось причиной срывов в его поведении и очередного обострения психического заболевания, приведшего его в психиатрический стационар для прохождения очередного курса лечения и временного содержания в более благоприятной для него среде. Несомненно, причиной нарушений поведения являлись не только физические аномалии лица, но и психический статус пациента, однако исключить влияние первого фактора для его дальнейшей жизни в социуме невозможно. Поэтому офтальмолог дал обоснованную рекомендацию — обратиться в специализированную клинику для хирургического лечения (ушивание колобомы радужки и формирование зрачка естественной округлой формы).

Таким образом, нами описан СКГ с неполными клиническими признаками: двусторонняя колобома радужки (выраженная полностью на одном глазу и неполностью на другом), макрогнатия (аномально большие и низко посаженные ушные раковины с рождения), крестцовая (сакральная) ямка, а также гемангиома кожи ягодичной области и шизотипическое расстройство личности.

Профилактика СКГ рассматривается в аспекте применения комплекса молекулярно-генетических диагностических мероприятий, включающих в себя индивидуальную оценку риска наследственных заболеваний и пренатальную ДНК-диагностику хромосомных заболеваний и синдромов.

**Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.
The authors declare no conflicts of interest.**

ЛИТЕРАТУРА/REFERENCES

1. Хромосома. Дата обращения 01.07.19. URL: <https://ru.wikipedia.org/wiki/Хромосома>
Hromosoma. Accessed 01.07.19. URL: <https://ru.wikipedia.org/wiki/Хромосома>
2. *Клиническая генетика*. Под ред. Бочкова Н.П., Пузырева В.П., Смирнихина С.А. М.: GEOTAR-Media; 2011.
Klinicheskaya genetika. Bochkov NP, Puzirev VP, Smirnihin SA, eds. M.: GEOTAR-Media; 2011. (In Russ).
3. Edelman L, Pandita RK, Spiteri E, Funke B, Goldberg R, Palanisamy N, Chaganti RS, Magenis E, Shprintzen RJ, Morrow BE. A common molecular basis for rearrangement disorders on chromosome 22q11. *Hum Mol Genet*. 1999;8:1157-1167.
<https://doi.org/10.1007/s11920-004-0062-4>
4. Petersen RA. Schmid-Fracarro syndrome («Cat's Eye» syndrome) partial trisomy of G Chromosome. *Arch Ophthalmol*. 1973;90(4):287-291.
5. McDermid HE, Morrow BE. Genomic disorders on 22q11. *Am J Hum Genet*. 2002;70:1077-1088.
<https://doi.org/10.1086/340363>
6. Torres EM, Williams BR, Amon A. Aneuploidy: cells losing their balance. *Genetics*. 2008;179(2):737-746.
<https://doi.org/10.1534/genetics.108.090878>
7. Draaken M, Reutter H, Schramm C, Bartels E, Boemers TM, Ebert AK, Rösch W, Schröder A, Stein R, Moebus S, Stienen D, Hoffmann P, Nöthen MM, Ludwig M. Microduplications at 22q11.21 are associated with non-syndromic classic bladder exstrophy. *Eur J Med Genet*. 2010;53(2):55-60.
<https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2009.12.005>
8. Sharma D, Murki S, Pratap T, Vasikarla M. Cat eye syndrome. *BMJ Case Rep*. 2014; Published online 2014 May 19.
<https://doi.org/10.1136/bcr-2014-203923>
9. AlSubaih A, VanderMeulen J, Harris K, Duck J, McCready EJ. Müllerian agenesis in Cat Eye Syndrome and 22q11 chromosome abnormalities: a case report and literature review. *Pediatr Adolesc Gynecol*. 2018;31(2):158-161.
<https://doi.org/10.1016/j.jpjg.2017.09.004>
10. Jedraszak G, Braun K, Receveur A, Decamp M, Andrieux J, Rabbind Singh A, Copin H, Bremond-Gignac D, Mathieu M, Rochette J, Morin G. Growth hormone deficiency and pituitary malformation in a recurrent Cat-Eye syndrome: a family report. *Ann Endocrinol (Paris)*. 2015;76(5):629-634.
<https://doi.org/10.1016/j.ando.2015.02.002>
11. Brugs JJ, Cuypers JA, Polak P, Ouhlous M, van de Woestijne P, Wessels M, Roos-Hesselink J. Quadracuspid aortic valve and anomalous systemic venous connection in a patient with cat-eye syndrome. *Circulation*. 2015;131(13):1225-1227.
<https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.114.013290>
12. Haltrich I, Piko H, Kiss E, Tóth Z, Karcagi V, Fekete G. A de novo atypical ring sSMC(22) characterized by array CGH in a boy with cat-eye syndrome. *Mol Cytogenet*. 2014;7:37.
<https://doi.org/10.1186/1755-8166-7-37>
13. Mohammad MS, Mohammad NA, Awni DS. Cat eye syndrome, anorectal malformation, and Hirschsprung's disease. *J Indian Assoc Pediatr Surg*. 2014;19(2):119-120.
<https://doi.org/10.4103/0971-9261.129613>
14. Asieh M, Fatemeh S, Sima H, Farzaneh A, Hosein S, Nima R. Proptosis, micrognathia, low set ear and chest deformity in a patient with extra marker chromosome 22. *Acta Med Iran*. 2015;53(12):782-784.
15. Rosias PR, Sijstermans JM, Theunissen PM., Pulles-Heintzberger CF, De Die-Smulders CE, Engelen JJ, Van Der Meer SB. Phenotypic variability of the cat eye syndrome. Case report and review of the literature. *Genet Couns*. 2001;12(3):273-282.
16. Rosa RF, Mombach R, Zen PR., Graziadio C, Paskulin GA.. Clinical characteristics of a sample of patients with cat eye syndrome. *Rev Assoc Med Bras*. 2010;56(4):462-465.
17. Chellapandian D, Schneider A. Anatomical asplenia in cat eye syndrome: an expansion of the disease spectrum. *Case Rep Pediatr*. 2013;218124.
<https://doi.org/10.1155/2013/218124>
18. Matsumoto R, Shimizu C, Nagai S, Taniguch S, Umetsu M, Kimura, Atsumi T, Yoshioka N, Kubo M, Koike T. Cat-eye syndrome with isolated idiopathic hypogonadotropic hypogonadism. *Intern Med*. 2005;44(10):1069-1073.
19. Quintero-Rivera F, Martinez-Agosto JA. Hemifacial microsomia in cat-eye syndrome: 22q11.1—q11.21 as candidate loci for facial symmetry. *Am J Med Genet*. 2013;161A(8):1985-1991.
<https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35895>
20. Millheiser LS, Chen B. Severe vaginal pain caused by a neuroma in the re-tovaginal septum after posterior colporrhaphy. *Obstet Gynecol*. 2006;3(108):809-811.
<https://doi.org/10.1097/01.AOG.0000214946.47267.9c>
21. Tarsitano M, Ceglia C, Novelli A, Capalbo A, Lombardo B, Pastore L, Fioretti G, Vicari L, Pisanti MA, Friso P, Cavaliere ML. Microduplications in 22q11.2 and 8q22.1 associated with mild mental retardation and generalized overgrowth. *Gene*. 2014;1(15):213-216.
<https://doi.org/10.1016/j.gene.2013.11.051>
22. Melo C, Gama-de-Sousa S, Almeida F, Rendeiro P, Tavares P, Cardoso H, Carvalho S. Cat eye syndrome and growth hormone deficiency with pituitary anomalies: a case report and review of the literature. *Gene*. 2013;529(1):186-189.
<https://doi.org/10.1016/j.gene.2013.07.031>
23. Chen CP, Ko TM, Chen YY, Su JW, Wang W. Prenatal diagnosis and molecular cytogenetic characterization of mosaicism for a small supernumerary marker chromosome derived from chromosome 22 associated with cat eye syndrome. *Gene*. 2013;529(1):384-388.
<https://doi.org/10.1016/j.gene.2013.05.061>
24. Belangero SI, Bellucco FT, Cernach MC, Hacker AM, Emanuel BS, Melaragno MI. Interrupted aortic arch type B in A patient with cat eye syndrome. *Arq Bras Cardiol*. 2009;92(5):29-31, 56-58.
25. Jezela-Stanek A, Dobrzańska A, Maksym-Gasiorek D, Trzeciakowski W, Gutkowska A, Olczak-Kowalczyk D, Gajdulewicz M, Spodar K, Czech-Kowalska J, Krajewska-Walasek M. Trisomy 22pter-q12.3 presenting with hepatic dysfunction variability of cat-eye syndrome. *Clin Dysmorphol*. 2009;18(1):13-17.
<https://doi.org/10.1097/MCD.0b013e328317c884>
26. Allotey J, Lacaille F, Lees MM, Strautnieks S, Thompson RJ, Davenport M. Congenital bile duct anomalies (biliary atresia) and chromosome 22 aneuploidy. *J Pediatr Surg*. 2008;43(9):1736-1740.
<https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2008.05.012>
27. Bélin V, Gérard-Blanluet M, Serero S, Le Dû N, Baumann C, Jacquemont ML, Dupont C, Krabchi K, Drunat S, Elbez A, Janaud JC, Benzacken B, Verloes A, Tabet AC, Aboura A. Partial trisomy of chromosome 22 resulting from a supernumerary marker chromosome 22 in a child with features of cat eye syndrome. *Am J Med Genet A*. 2008;146A(14):1871-1874.
<https://doi.org/10.1002/ajmg.a.32392>
28. Raca G, Schimmenti L, Martin CL. Intrachromosomal duplications of 22q11 are not a common cause of isolated coloboma and coloboma with other limited features of cat eye syndrome. *Am J Med Genet A*. 2008;146A(3):401-404.
<https://doi.org/10.1002/ajmg.a.32130>
29. Morales C, Soler A, Margarit E, Madrigal I, Sánchez A. Trisomy of 19.4 Mb region of chromosome 22 and subtelomeric 17p identified in a male without clinical affection. *Am J Med Genet A*. 2007;143A(20):2423-2429.
<https://doi.org/10.1002/ajmg.a.31777>
30. Win TN, Roberts S, Laws D. Duane syndrome associated with the Cat Eye syndrome: a case report. *Eye (Lond)*. 2007;21(2):289-291.
<https://doi.org/10.1001/archophth.1973.01000050289007>
31. Guanti G. The aetiology of the cat eye syndrome reconsidered. *J Med Genet*. 1981;18(2):108-118.
32. Domula M, Schulze D, Felber W, Gallinat J, Lang UE. Cat eye syndrome associated with schizophrenia. *Pharmacopsychiatry*. 2007;1(40):38-39.
<https://doi.org/10.1055/s-2006-958525>

Поступила 04.07.19

Received 04.07.19

Принята к печати 09.07.19

Accepted 09.07.19