

# LA MALADIE DU CRI DU CHAT

(A propos d'une observation)

E. MAILLARD, P. PROVIS, M. DEMINATTI, G. FONTAINE (Lille)\*

*La maladie du « cri du chat » ou délétion partielle du bras court du chromosome 5 est la première maladie bien individualisée due à une monosomie partielle. Lejeune et collaborateurs (30) le 18 novembre 1963 rapportèrent à l'Académie des Sciences de Paris les trois premières observations. Quelques mois plus tard ils isolaient le contre type de cette aberration chromosomique.*

*Le diagnostic clinique de cette affection est possible dès la naissance. L'analyse chromosomique est indispensable pour confirmer ce diagnostic et pour rechercher une éventuelle translocation chez l'un des parents.*

*Nous rapportons ici une nouvelle observation caractéristique et nous analyserons ensuite les données des observations déjà publiées.*

## OBSERVATION

L'enfant C... Ronald est né à terme le 24/7/1965. La grossesse et l'accouchement ont été normaux. Le poids de naissance était de 3 580 g. Le père et la mère de cet enfant, âgés respectivement de 28 et 29 ans au moment de la naissance, ne présentent aucun antécédent pathologique et leur phénotype est normal. Ils sont non consanguins.

La fratrie comporte également une fille, née en décembre 1958. Celle-ci est normale.

Ce garçon est examiné par le Docteur Provis en mai 1967. Devant l'association d'anomalies morphologiques et d'un retard psychomoteur important, il pose le diagnostic de maladie du « cri du chat ». Il l'envoie alors dans le Service de Pédiatrie de la Cité Hospitalière (Professeur Ag. Fontaine) pour confirmer le diagnostic par l'analyse chromosomique.

L'EXAMEN CLINIQUE de ce garçon, âgé alors de 22 mois, met en évidence :

1. Une dysmorphie cranio-faciale (fig. 1 et 2 p. 216) dont les principaux éléments sont :

- Une microcéphalie. Le périmètre crânien est de 44 cm (normale : 48 cm).
- Une légère saillie de la région médio-frontale au niveau de la suture métopique

- Un hypertélorisme
- Un épicanthus
- Une obliquité anti-mongoloïde des fentes palpebrales
- Un élargissement de la base du nez
- Un micro et un rétrognathisme
- Enfin une implantation basse des oreilles, qui sont décollées.

Le visage n'est pas arrondi ; le cou, l'implantation dentaire et le palais sont normaux.

2. Une hypotrophie staturo-pondérale.

Celle-ci est nette : le poids est de 9,500 kg (normale 12 kg) et la taille de 79 cm (normale 83 cm)

Ce retard staturo-pondéral s'accroît progressivement. Depuis l'âge de 1 an la prise de poids est nulle.

3. Un retard important du développement psychomoteur qui s'aggrave.

Actuellement cet enfant se lève et tient debout avec appui, mais n'a aucun équilibre. Tenu, il ébauche une démarche désordonnée, saccadée et spastique. Il n'y a aucun contrôle sphinctérien. Le parler est uniquement syllabique.

\* Travail du Service de Pédiatrie de la Cité Hospitalière de Lille, Professeur agrégé Guy Fontaine, du Laboratoire de Cyto-génétique de la Faculté de Médecin de Lille, Professeur agrégé Marc Deminatti.



Fig 1



Fig. 2

#### 4. Un cri anormal.

Celui-ci rappelle encore le miaulement du chat par son timbre aigu, mais sa tonalité plaintive est beaucoup moins nette qu'auparavant. A la naissance les parents avaient eux-mêmes constaté cette ressemblance.

#### 5. Des anomalies des dermatoglyphes.

— Mains :

Le triradius axial est de chaque côté en position intermédiaire t'. Il existe un pli palmaire transverse unique à gauche. Les plis de flexion sont normaux à droite. Les figures des extrémités digitales comportent 6 boucles cubitales et 4 tourbillons.

— Pieds :

Au niveau du pied gauche on note la présence de très nombreux tourbillons. Cet « aspect damasquiné » n'est pas retrouvé à droite.

Le reste de l'examen clinique ne met aucune autre anomalie en évidence. Il n'y a ni dyspnée, ni cyanose et l'auscultation cardiaque est normale. Les organes génitaux externes sont normaux.

#### EXAMENS COMPLÉMENTAIRES.

- La laryngoscopie n'a pas permis d'objectiver d'anomalie laryngée
- l'âge osseux est normal
- le P B I est normal
- l'E.E.G. ne comporte aucune anomalie.

#### ANALYSE CHROMOSOMIQUE :

Cette étude a été effectuée sur culture de sang périphérique. Vingt et une cellules ont été analysées. Elles comportent toutes 46 chromosomes et le caryotype est 46, XY, 5 p-. La délétion affecte environ le tiers distal du bras court d'un chromosome 5 (fig. 3).

Le caryotype du père, de la mère et de la sœur sont normaux.

#### COMMENTAIRES

La maladie du « cri du chat » est de découverte relativement récente et sa fréquence est encore difficile à apprécier. Pourtant celle-ci paraît assez grande si l'on considère l'augmentation rapide du nombre de cas. En septembre 1965, au Congrès

de l'Association des Pédiatres de langue française Nancy, Lejeune, Lafourcade et Berger (35) analysaient 21 observations. En juin 1966 Hugon (22) dans sa thèse, dénombrait 54 cas et reprenait en détail 30 observations. Aux cas étudiés par Lejeune et Hugon, nous avons adjoint ceux de Buffoni (5), Capotorti (6), Cavalieri (7), Kajii (25), Lichtenberger (36), Neuhauser (44), Reichelt (47), Schlegel (53), Schmid (54), Schneegans (55), Silber (57), Stœckenius (59), Vassella (62), et Zellweger (68). Notre étude porte ainsi sur 52 cas ; l'observation de Milunsky (42), celle de Ménibus (39) et les deux dernières de Koulischer (27), publiées récemment, ne font pas partie de celle-ci. Enfin, il faut signaler que plusieurs cas ont été mentionnés, mais n'ont pas encore été publiés.

La délétion d'une portion du bras court du chromosome 5 se traduit par un ensemble sémiologique bien défini et il est remarquable de noter que les nouvelles observations n'ont fait que confirmer les constatations initiales.

L'évolution est cependant un peu mieux connue et les études chromosomiques ont mis en évidence de nouvelles variétés caryotypiques. Avant de les envisager, nous rappellerons brièvement les notions étiologiques et le tableau clinique de la maladie.

1. REMARQUES ÉTIOLOGIQUES (tableau I).

L'étude des antécédents héréditaires et collatéraux est négative. Les parents sont phénotypiquement normaux et le plus souvent non consanguins. L'âge paternel et l'âge maternel moyens sont en accord avec ceux de la population générale, puisque respectivement de 31 (moyenne de 40 obs.) et 27 ans (43 obs.).

La grossesse a une durée normale (39 semaines), mais contrastant avec celle-ci, il faut noter le faible poids de naissance : 2 486 g (moyenne de 42 obs.).

Il existe une modification du sex-ratio puisque sur 52 cas, 36 concernent des filles.

Enfin, cette aberration chromosomique semble compatible avec une survie prolongée. La malade la plus âgée, à notre connaissance, a 16 ans (2).

2. LE DIAGNOSTIC CLINIQUE.

Le phénotype de la maladie du « cri du chat » est caractéristique et le diagnostic clinique est possible devant l'association d'une dysmorphie crânio-faciale, d'une hypotrophie staturo-pondérale,

Age maternel .....	27 ans	(43 obs.)
Age paternel .....	31 ans	(40 obs.)
Durée de la grossesse .....	39 semaines	(31 obs.)
Poids de naissance .....	2 486 g	(42 obs.)
Sexe .....	36 filles	
	16 garçons	

TABEAU I

CHRO. 4 CHRO. 5

Cellule 1

Cellule 2

Cellule 3

Cellule 4

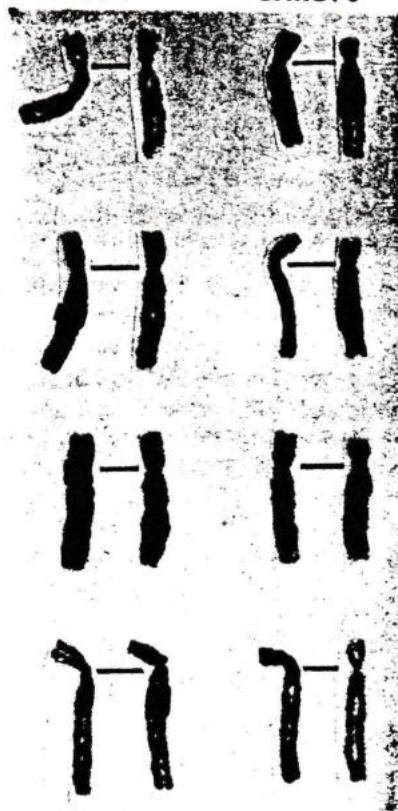


Fig. 3

d'une débilité mentale, d'un cri anormal et d'anomalies des dermatoglyphes.

— La dysmorphie crânio-faciale n'est pas grossière, mais ses principaux éléments se retrouvent avec une très grande fréquence, comme le montre le tableau II. Les anomalies les plus fréquentes sont par ordre de fréquence décroissant la microcéphalie, l'hypertélorisme, l'épicanthus, l'implantation basse des oreilles, le micrognathisme, l'obliquité antimongoloïde des fentes palpébrales et le faciès lunaire.

L'existence d'une saillie de la région médio-frontale au niveau de la suture métopique et d'une large ensellure nasale a été également notée. Enfin, une brièveté du cou et un palais ogival sont parfois signalés.

DYSMORPHIE CRANIO-FACIALE	
Microcéphalie .....	47 cas
Visage arrondi .....	30 cas
Hypertélorisme .....	47 cas
Epicanthus .....	44 cas
Obliquité antimongoloïde des fentes palpébrales .....	36 cas
Implantation basse des oreilles .....	41 cas
Micrognathisme .....	37 cas

TABEAU II

## ASPECT GÉNÉRAL

Hypotrophie somatique.....	43 cas
Retard mental.....	43 cas
Cri du chat.....	49 cas

TABLEAU III

— L'hypotrophie staturo-pondérale est quasi constante (tableau III).

Elle existe le plus souvent à la naissance et s'accroît progressivement.

— Le retard mental est sévère.

Le développement psychomoteur est très ralenti et la débilité mentale, pour le moins aussi importante que dans la trisomie 21, s'aggrave peu à peu. Le quotient intellectuel dépasse rarement 30.

— Le cri est anormal et attire l'attention dès la naissance. Par sa consonance particulière, son timbre aigu et sa tonalité plaintive, il rappelle étrangement le miaulement d'un chat. Les particularités de ce cri s'atténuent puis disparaissent avec l'âge.

— Les anomalies dermatoglyphiques complètent le tableau clinique. Elles sont constantes et comportent le plus souvent :

— un pli palmaire transverse unique ou son équivalent

— un triradius axial en position intermédiaire t'.

L'étude de la sole plantaire, rarement effectuée, met en évidence de nombreux tourbillons et triradii.

Le tableau clinique de la maladie du « cri du chat » est donc très évocateur puisque bien défini, et doit permettre le diagnostic. Mais comme nous l'avons déjà souligné, la symptomatologie évolue et les circonstances du diagnostic seront différentes chez le nouveau-né et le nourrisson et chez l'enfant plus âgé.

— Dans la période néo-natale les éléments les plus évocateurs sont la dysmorphie crânio-faciale, surtout la microcéphalie et le visage très arrondi donnant un faciès lunaire et le cri anormal qui constitue souvent le symptôme d'appel.

— Chez l'enfant le « cri du chat » disparaît. La dysmorphie crânio-faciale persiste mais subit quelques modifications. La microcéphalie s'accroît encore mais l'aspect arrondi du visage régresse et il apparaît parfois des anomalies oculaires, strabisme notamment. Des anomalies d'implantation dentaire et une hypersialorrhée avec bouche ouverte sont souvent signalées. A cette époque de la vie, c'est surtout l'hypotrophie majeure et la débilité mentale sévère qui attireront d'emblée l'attention.

Les malformations viscérales sont beaucoup moins fréquentes que dans les trisomies 13 et 18 par exemple (tableau IV).

Cardiopathies.....	11 cas
Malformations rénales.....	3 cas
Dermatoglyphes anormaux.....	43 cas

TABLEAU IV

Sur 52 cas, on compte 11 cardiopathies de type anatomique varié et au diagnostic souvent imprécis.

Les malformations rénales sont rares. Elles ont été notées dans trois observations.

Etant donné les caractères du cri une laryngoscopie a presque toujours été pratiquée. Celle-ci met souvent en évidence une hypoplasie des éléments de l'étage susglottique et une laryngomalacie. Cet aspect disparaît avec l'âge ce qui permet d'expliquer l'évolution du cri.

Les malformations squelettiques sont exceptionnelles. La maturation osseuse est normale.

## ANALYSE CHROMOSOMIQUE

Délétion apparue « de novo ».....	26 cas
Existence d'une translocation chez l'un des parents.....	5 cas
Mosaïque.....	2 cas
Chromosome 5 en anneau.....	2 cas

TABLEAU V

## 3. LE DIAGNOSTIC CHROMOSOMIQUE (tableau V)

L'analyse chromosomique confirmera le diagnostic en mettant en évidence la délétion du bras court d'un chromosome du groupe B. Ce chromosome a été identifié au chromosome 5 par ses caractères morphologiques et autoradiographiques (13). Quoiqu'il en soit, et selon une règle déjà admise pour les trisomies, on donne le n° 5 au chromosome dont la délétion d'une partie du bras court détermine le syndrome clinique observé. Dans plusieurs observations, celles de Hirschhorn (20), Engel (10), Leao (29) et Wolf (64-67), le chromosome délété a été identifié au chromosome 4. Les malformations étaient très différentes de celles rencontrées dans la maladie du « cri du chat ».

L'importance de la délétion varie selon les cas. Elle affecte tantôt la presque totalité du bras court, tantôt le tiers distal ou le tiers moyen. Ceci explique peut-être certaines différences observées dans le phénotype.

La délétion du bras court du chromosome 5 peut avoir plusieurs origines :

— Il peut s'agir d'un accident méiotique.

— elle peut être due à la présence chez l'un des parents d'une translocation balancée intéressant la partie distale du bras court du chromosome 5.

— Enfin, un mécanisme post-zygotique est également possible comme en témoignent les observations avec mosaïque ou chromosome 5 en anneau.

a) Dans 26 cas, le caryotype des parents est normal. La délétion apparaît donc « de novo ».

Dans deux observations celles de Reinwein et Wolf (48-66) et celle de Capotorti et Ferrante (6) il existe une translocation du chromosome 5 délété sur un chromosome 13-15.

b) Dans 5 familles il existe, à l'état hétérozygote chez l'un des parents, une translocation intéressant la partie distale du bras court du chromosome 5. La survenue de la maladie du « cri du chat » est alors la conséquence de la ségrégation de la translocation. En effet, un sujet hétérozygote pour une translocation réciproque 5 ~ 13 par exemple, peut produire 4 variétés de gamètes. La fécondation de ceux-ci par un gamète normal donnera naissance à quatre catégories de sujets :

- sujets à caryotype normal
- sujets porteurs de la translocation balancée, phénotypiquement normaux
- sujets monosomiques pour une partie du bras court du chromosome 5
- sujets trisomiques pour ce même fragment.

Le premier exemple a été rapporté par Lejeune et coll. (31). La mère, la tante et le grand-père maternels de la fille affectée présentaient une translocation de la partie distale du bras court d'un chromosome 5 sur un chromosome 13. La famille, comportait en outre, 3 enfants vivants : une fille normale et deux filles arriérées mentales présentant une trisomie pour la partie distale du bras court du chromosome 5.

L'étude de cette famille sur 3 générations permettait ainsi d'établir la responsabilité de l'extrémité distale du bras court du chromosome 5, tant à l'état monosomique que trisomique dans le déterminisme des anomalies phénotypiques constatées dans la maladie du « cri du chat » et dans son syndrome réciproque.

D'autres observations de ségrégation d'une translocation balancée ont été rapportées par Melnick, Grouchy et Gabilan (17), Koulischer (26-27) et Robert et Laurent (28-51).

La translocation se fait :

- sur un chromosome 13-15 dans 2 cas (27-31) ;
- sur un chromosome du groupe 6-12 2 fois (28-51) ;
- sur un chromosome 21-22 dans 1 cas (17).

La descendance de ces 5 familles comporte :

- 8 sujets normaux
- 6 sujets porteurs d'une translocation balancée
- 10 sujets monosomiques (« cri du chat »)

— 3 sujets trisomiques (syndrome réciproque)

Le 3<sup>e</sup> cas de syndrome réciproque a été observé par Robert et Laurent (28-51) dans une fratrie de 7 enfants comportant 3 « cri du chat ». Ces 3 observations de syndrome réciproque ont en commun une arriération mentale profonde. L'aspect général est sans grande particularité. Gustavson (18) a rapporté également un cas de trisomie pour un fragment d'un chromosome du groupe B mais le phénotype de cet enfant était très différent. Il paraît vraisemblable que le chromosome intéressé soit un 4.

Le caryotype des parents doit donc être étudié dans tous les cas. L'existence d'une translocation chez l'un des géniteurs doit à notre avis conduire à un conseil d'eugénique négative. Théoriquement, en effet, la descendance ne peut alors comporter qu'un quart de sujets normaux.

Au moment de leur publication, 17 observations ne comportaient pas encore cette analyse.

c) La possibilité d'une origine post-zygotique de la délétion du bras court du chromosome 5 a été prouvée par les observations de maladie du « cri du chat » avec mosaïque ou chromosome 5 en anneau.

Il y a, à notre connaissance, 2 cas avec mosaïque, rapportés par Genest (12) et Zellweger (68). Le phénotype est chaque fois caractéristique. L'analyse chromosomique a mis en évidence une mosaïque 46, XY, 5 p-/46, XY, t (5 p- ; 4 q +) dans le premier cas, une mosaïque 46, XX, 5 p-/46, XX dans le second.

Rohde et Tompkins (52) et Steele (58) ont rapporté 2 observations typiques cliniquement mais comportant un chromosome 5 en anneau.

Le caryotype des parents était normal. Dans le cas de Steele il existait également une lignée cellulaire normale 46, XX.

## CONCLUSION

La maladie du « cri du chat » ou délétion partielle du bras court du chromosome 5 paraît donc relativement fréquente. Sa symptomatologie clinique est caractéristique et doit permettre un diagnostic dès la naissance. L'étude chromosomique des parents est indispensable. L'existence d'une translocation balancée chez l'un d'eux doit entraîner un conseil d'eugénique négative.

## BIBLIOGRAPHIE

1. JALMEIDA J.C. de, GONZAGA M., VIEIRA H. — Partial deletion of the short arm of chromosome 5 « le cri du chat », another exemple. *Arg Brasil Endocr.*, 1964, **13**, 183.
2. BERGMAN S., FLODSTROM I., ANSEHN S. — « Cri du chat ». *Lancet*, 1965, **1**, 768.
3. BETTECKEN F., REINWEIN H., KUNZER W., WOLF U., BAITSCH H. — Klinische und genetische Untersuchungen an einem Patienten mit cri du chat Syndrom. *Deutsch. Med. Wschr.*, 1965, **90**, 2008.
4. BOOK J.A., ATKINS L., SANTESSON B. — Some new data on autosomal aberrations in man. *Path. Biol.*, 1963, **11**, 1159.
5. BUFFONI L., MONTEVERDE R., BELOTTI B.M. — Studio clinico e genetico della malattia del « cri du chat ». *Minerva Pediat.*, 1967, **19**, 860.
6. CAPOTORTI L., FERRANTE E. — Traslocazione D/B in un lattante con 45 cromosomi e con alcune manifestazioni fenotipiche della malattia del « cri du chat ». *Acta Paediat. Lat.*, 1966, **19**, 471.
7. CAVALIERI S., MASTELLA C., TIEPOLO L. — La sindrome della voce da gatto. *Fraccastoro*, 1964, **57**, 369.
8. DUMARS K.W. Jr, GASKILL C., KITZMILLER N. — Le cri du chat (cryingcat) syndrome. *Amer. J. Dis. Child.*, 1964, **108**, 533.
9. DYGGVE H.V., MIKKELSEN M. — Partial deletion of the short arms of a chromosome of the 4-5 group. *Arch. Dis. Child.*, 1965, **40**, 82.
10. ENGEL E., HASTINGS C.P., MERRILL R.E., Mc FARLAND B.S., NANCE W.E. — Apparent cri du chat and « antimongolism » in one patient. *Lancet*, 1966, **1**, 1130.

11. FRANÇOIS J., MATTON-VAN LEUVEN M., DEBIE S. — Les dermatoglyphes normaux et pathologiques (leur importance en génétique). *J. Genet-Hum.*, 1966, **15**, 37.
12. GENEST P., TREMBLAY M., MORTEZAI M. — Le syndrome du « cri du chat ». Etude d'un cas par délétion partielle du bras court du chromosome 5 et translocation au chromosome 4. *Laval Méd.*, 1965, **36**, 319.
13. GERMAN J., LEJEUNE J., MACINTYRE M.N., GROUCHY J. de. — Chromosomal auto-radiography in the « cri du chat » syndrome. *Cytogenetics*, 1964, **3**, 347.
14. GIORGI P.L., CECCARELLI M., PACI A. — Su un caso di sindrome del « cri du chat » con peculiari anomalie fenotipiche. *Minerva Pediat.*, 1965, **17**, 1972.
15. GREINER G.F., DILLENSCHNEIDER E. — L'étude sonographique comparative du syndrome du « cri du chat ». *J. Fr. Oto-rhino-laryngol.*, 1967, **16**, 111.
16. GROUCHY J. de, ARTHUIS M., SALMON C., LAMY M., THIEFFRY S. — Le syndrome du cri du chat. Une nouvelle observation. *Ann. Genet.*, 1964, **7**, 13.
17. GROUCHY J. de, GABILAN J.C. — Translocation 5/21-22 et syndrome du cri du chat. *Ann. Genet.*, 1965, **8**, 31.
18. GUSTAVSON K.H., FINLEY S.C., FINLEY W.H., JALLING B. — A 4-5/21-22 chromosomal translocation associated with multiple congenital anomalies. *Acta Paediat.*, 1964, **53**, 172.
19. HIJMANS J.C., SHEARIN D.B. — Partial deletion of the short arms of chromosome n° 5. Report of a case in a fraternal twin. *Amer. J. Dis. Child.*, 1965, **109**, 85.
20. HIRSCHHORN K., COOPER H.L., FIRSCHEIN I.L. — Deletion of short arms of chromosome 4-5 in a child with defects of midline fusion. *Human genetik*, 1965, **1**, 479.
21. HOBOLTH N., MIKKELSEN M. — Maladie du « cri du chat ». *Acta Obstet Gynec. Scand.*, 1966, **44**, 572.
22. HUGON G. — La maladie du « cri du chat ». A propos d'une fratrie avec 3 observations et un syndrome réciproque. Thèse méd. Lyon, 1966.
23. HUSTINX T.W.J., WIJFFELS J.C.H.M. — « Cri du chat » syndrome. *Lancet*, 1965, **2**, 135.
24. HUSTINX T.W.J., WIJFFELS J.C.H.M. — « Cri du chat » syndrome. Partial deletion of the short arm of a chromosome n° 5. Report of a case. *Maandschr. Kindergeneesk.*, 1965, **33**, 286.
25. KAJII T., HOMMA T., OIKAWA K., FURUYAMA M., KAWARAZAKI T. — « Cri du chat » syndrome. *Arch. Dis. Child.*, 1966, **41**, 97.
26. KOULISCHER K., QUERSIN C.L. — La délétion des bras courts d'un chromosome du groupe 4-5. Etude d'un cas. *Acta Paediat. Belg.*, 1965, **19**, 167.
27. KOULISCHER L., PETIT P., HAYEZ-DELATTE F. — La maladie du cri du chat. Ségrégation familiale d'une translocation t(5p-Dp+). *Ann. Genet.*, 1967, **10**, 150.
28. LAURENT C., ROBERT J.M. — Etude génétique et clinique d'une famille de sept enfants dans laquelle trois sujets sont atteints de la « maladie du cri du chat ». *Ann. Génét.*, 1966, **9**, 113.
29. LEO J.C., NEU R., GARDNER L.I. — Hypospadias and other anomalies associated with partial deletion of short arms of chromosome n° 4. *Lancet*, 1966, **1**, 493.
30. LEJEUNE J., LAFOURCADE J., BERGER R., VIALATTE J., BOESWILLWALD M., SERINGE P., TURPIN R. — Trois cas de délétion partielle du bras court d'un chromosome 5. *C.R. Acad. Sci.*, 1963, **257**, 3098.
31. LEJEUNE J., LAFOURCADE J., BERGER R., TURPIN R. — Ségrégation familiale d'une translocation 5-13 déterminant une monosomie et une trisomie partielle du bras court du chromosome 5. Maladie du cri du chat et sa réciproque. *C.R. Acad. Sci.*, 1964, **258**, 5767.
32. LEJEUNE J., LAFOURCADE J., GROUCHY J. de, BERGER R., GAUTIER M., SALMON C., TURPIN R. — Délétion partielle du bras court du chromosome 5. Individualisation d'un nouvel état morbide. *Sem. Hôp.*, 1964, **40**, 1069.
33. LEJEUNE J., GAUTIER M., LAFOURCADE J., BERGER R., TURPIN R. — Délétion partielle du bras court du chromosome 5 : cinquième observation du syndrome du cri du chat. *Ann. Génét.*, 1964, **7**, 7.
34. LEJEUNE J., LAFOURCADE J., BERGER R., RETHORÉ M.O. — Maladie du cri du chat et sa réciproque. *Ann. Génét.*, 1965, **8**, 11.
35. LEJEUNE J., LAFOURCADE J., BERGER R. — Les aberrations autosomiques, XX<sup>e</sup> Congrès Ass. des Pédiat. de langue française. E.S.F. Edit., Nancy, 1965.
36. LICHTENBERGER M., MORINEAUD J.-P. — Un cas de délétion du bras court du chromosome 5 au Vietnam (syndrome du cri du chat). *Ann. Pédiat.*, 1967, **14**, 234.
37. MAC CRACKEN J.S., GORDON R.R. — « Cri du chat » syndrome. A new clinical and cytogenic entity. *Lancet*, 1965, **1**, 23.
38. MAC INTYRE M.N., STAPLES W.L., LA POLLA J., HEMPEL J.M. — The « cat cry » syndrome. *Amer. J. Dis. Child.*, 1964, **108**, 538.
39. MENIBUS C.H. de, HEMET J. — Délétion partielle du bras court du chromosome 5 (une nouvelle observation). *Ann. Pédiat.*, 1967, **14**, 783.
40. MILLER O.J., BREG W.R., WARBURTON D., MILLER D.A., CAPOA A. de, CHUTORIAN A. — Deleted late-replicating chromosome 4/5. *Lancet*, 1966, **2**, 105.
41. MILLER O.J., BREG W.R., WARBURTON D., MILLER D.A., FIRSCHEIN I.L., HIRSCHHORN K. — Alternative DNA replicating patterns associated with long arm length of chromosomes 4 and 5 in the cri du chat syndrome. *Cytogenetics*, 1966, **5**, 137.
42. MILUNSKY A., CHITHAM R.G. — The cri du chat syndrome. *J. Ment. Defic. Res.*, 1966, **10**, 153.
43. NAIR N.S. — Cri du chat syndrome (A case report). *Indian Pract.*, 1965, **18**, 435.
44. NEUHAUSER G., LOTHER K. — Das Katzenschrei-Syndrom. *Mtschr. Kinderheilk.*, 1966, **114**, 278.
45. PONCET E., LAFOURCADE J., ZHA J., AUTIER C. — Les troubles de la voix et les malformations laryngées dans la maladie par aberration chromosomique de « maladie du cri du chat ». *Ann. Oto-Laryng.*, 1965, **82**, 865.
46. PUNNET H.H., CARPENTIER G.G., DIGEORGE A.M. — Deletion of short arm of chromosome 5. *Lancet*, 1964, **2**, 588.
47. REICHELT W., VOIGT G., ZERNAHLE K. — Zur symptomatik und cytogenetik eines weiteren falles mit Katzenschrei-Syndrom. *Mtschr. Kinderheilk.*, 1966, **114**, 592.
48. REINWEIN H., WOLF U. — « Cri du chat » with 5/D. Translokation. *Lancet*, 1965, **2**, 797.
49. RICCI N., VENTIMIGLIA B., DALLAPICCOLA B., FRANCESCHINI F., PRETO G. — « Cri du chat » syndrome. *Lancet*, 1965, **2**, 1278.
50. RICCI N., VENTIMIGLIA B., DALLAPICCOLA B., FRANCESCHINI F., PRETO G. — La Sindrome de Délétion del Braccio corto di un cromosoma 4-5. *Acta Genet. Med.*, 1966, **15**, 36.
51. ROBERT J.M., HUGON G., LAURENT C., BETHENOD M., LEVIN-PACAUD. — La maladie du cri du chat. A propos d'une fratrie avec trois observations et un syndrome réciproque. *Lyon Méd.*, 1966, **216**, 1037.
52. ROHDE R.A., TOMPKINS R. — « Cri du chat » due to a ring-B (5) chromosome. *Lancet*, 1965, **2**, 1075.
53. SCHLEGEL R.J., NEU R.L., LEO J.C., REISS J.A., NOLAN T.B., GARDNER L.I. — Cri du chat syndrome in a 10 years old girl with deletion of the short arms of chromosome number 5. *Helv. Paediat. Acta*, 1967, **22**, 2.
54. SCHMID W., VISCHER D. — Cri du chat syndrome. *Helv. Paediat. Acta*, 1967, **22**, 22.
55. SCHNEEGANS E., ROHMER A., LEVY-SILAGY J., RUMPLER Y., RUCH J.V., GERLINGER P. — Un cas de maladie du cri du chat. Délétion partielle du bras court du chromosome 5. *Pédiatrie*, 1966, **21**, 823.
56. SIDBURY J.B., SCHMICKEL R.D., GREY M. — Findings in a patient with apparent deletion of short arms of the B-group chromosomes. *J. Pediat.*, 1964, **65**, 1098.
57. SILBER D.L., ENGEL E., MERRILL R.E. — So-called « cri du chat » syndrome. *Amer. J. Ment. Defic.*, 1966, **71**, 486.
58. STEELE M.W., BREG W.R., EIDELMAN A.I., LION D.T., TERZAKIS T.A. — A B-Group ring chromosome with mosaicism in a newborn with cri du chat syndrome. *Cytogenetics*, 1966, **5**, 419.
59. STOECKENIUS M., BOEHNCKE H., OHLMS F., OSTER H., SCHULTZ-JENA B.S., WEDEMEYER F.W. — Chromosomenanomalien. Ein Beitrag zur Diagnostik autosomaler Aberrationen. *Munchen. Med. Wschr.*, 1966, **108**, 1441.
60. TURNER J.H., BASS L.W., KAPLAN S. — Chromosome mosaicism in a child with features characteristic of the « cat cry » syndrome. *J. Med. Génét.*, 1966, **3**, 66.
61. TURPIN R., LEJEUNE J. — *Les chromosomes humains*, 1 vol. Gauthier-Villars, Edit., Paris, 1965.
62. VASSELLA F., JOSS E., LUCHSINGER R., DUBOIS C., GLOOR R., WIESMANN U. — Cri du chat syndrom. *Helv. Paediat. Acta*, 1967, **22**, 13.
63. VISSIAN L., MANASSERO J., BLAIVE B., BORJA A. — Un nouvel état morbide lié à une anomalie chromosomique : syndrome d'Ehler. Danlos associé à une maladie du « cri du chat » chez un nouveau-né. *Presse Méd.*, 1965, **73**, 2991.
64. WOLF U., PORSCH R., BAITSCH H., REINWEIN H. — Deletion on short arms of a B-chromosome without « cri du chat » syndrome. *Lancet*, 1965, **1**, 769.
65. WOLF U., REINWEIN H., PORSCH R., SCHROTER R., BAITSCH H. — Defizienz an den Kurzen Armen eines Chromosoms. *Humangenetik*, 1965, **1**, 397.
66. WOLF U., REINWEIN H., GEY W., KLOSE J. — Cri-du-chat-Syndrom mit Translokation 5/D 2. *Humangenetik*, 1966, **2**, 63.
67. WOLF U., REINWEIN H. — Klinische und cytogenetische differenzialdiagnose der defizienzen an den Kurzen Armen der B-Chromosomen. *Z. Klin. derheilk.*, 1967, **98**, 235.
68. ZELLWEGER H. — Cri du chat with chromosomal mosaicism. *Lancet*, 1966, **2**, 57.

Depuis la rédaction de cet article, nous avons pris connaissance des publications suivantes :

- BACH Ch., GAUTIER M., SCHAEFER P., MOSZER M. — La maladie du cri du chat. Une observation anatomo-clinique. *Ann. Pédiat.*, 1968, **15**, 339.
- CENTA A., RASORE-QUARTINO A. — La malattia del miagolio di gatta. *Minerva Pediat.*, 1967, **19**, 1362.
- ITOH Y., GOTOH H. — Cat cry syndrome. — *Tohoku J. Exp. Med.*, 1967, **91**, 349.
- MAC GAVIN D.D., CANT J.S., FERGUSON-SMITH M.A. — The cri du-chat syndrome with an apparently normal Karyotype. *Lancet*, 1967, **2**, 326.
- SOLITARE G.B. — The cri du chat syndrome : Neuropathologic observations. *J. Ment. Defic. Res.*, 1967, **11**, 267.
- STAHL A., LOUCHET E., GIRAUD F., SOULAYROL R., HARTUNG M., BRUSQUET Y., BERNARD P.J. — Le syndrome de délétion des bras courts d'un chromosome n° 5 (maladie du cri du chat). A propos de deux observations. *Pédiatrie*, 1967, **22**, 581.
- WARBURTON D., MILLER O.J. — Dermatoglyphic features of patients with a partial short arm deletion of a B-group chromosome. *Ann. Hum. Genet.*, 1967, **31**, 189.