

Apertův syndrom

F16007

Karolína Batková

FaF 2. ročník

Apertův syndrom

- autosomálně dominantně dědičné onemocnění, které se projevuje deformacemi lebky a jiných částí těla
- velice vzácný, postihuje 1 z 200 000 narozených
- příčiny:
 - genetická mutaci, vyskytuje se na jednom z chromozomů a postihuje jeden z genů zodpovědných za správný vývoj a funkci pojiva



- Symptomy:

- těžce postižená lebka, jejíž vývoj je silně narušen - lebka je deformovaná, čelo je vysoké a vyčnívá, obličej bývá spíše propadlý, záhlaví je ploché
- předčasný srůst lebečních švů - zvyšování nitrolebního tlaku
- deformace obličeje, očnic a dutiny ústní
- poruchy zraku a výslovnosti
- deformace horních a dolních končetin – syndaktilie
- vývojové vady vnitřních orgánů - plic, trávicího traktu, srdce, apod.
- inteligence může být normální, nebo je přítomná mentální retardace různého stupně



- Diagnostika:

- na základě molekulárně genetického vyšetření v prenatálním období
- genetické vyšetření na základě projevů

- Terapie:

- neléčitelná, lze léčit jen její symptomy nejčastěji chirurgické zákroky
- remodelace lebky – v novorozeneckém až batolecím a věku
- palatoplastika – operace rozštěpové vady, před 18. měsícem
- úprava syndaktilie
- úprava hypoplazie střední části obličeje
- ortodontické úpravy
- další plastické operace – brady, tváří, očních víček apod.

