

:: Apertin syndrooma

Orpha number: ORPHA87

YHTEENVETO

Usein nähty harvinaisten perinnöllisten akrokefalosyndaktylioiden tautiryhmän muoto. Sille on tunnusomaista kallon synostoosit I. luusaumojen ennenaikainen umpeutuminen, keskikasvojen pieneneminen ja neljän raajan syndaktyliat I. sormien ja varpaiden yhteen kasvaminen.

Potilailla on huomattavia toimintaa heikentäviä kallon ja raajojen rakenteellisia poikkeavuuksia. Kraniosynostoosi voi johtaa korkeaan tai tornimaiseen, etu-takasuunnassa lyhyeen kalloon, jossa etuaukile sulkeutuu myöhään. Tila voi vaikuttaa aivojen kasvuun ja hermostolliseen kehitykseen. Pää on myös suuri. Keskikasvot ovat pienet, yläleukaluu heikosti kehittynyt, silmäkuopat matalat, silmissä karsastusta ja ne ovat kaukana toisistaan (hypertelorismi) ja ulostyöntyvät (proptosis), luomiraot ovat alaspäin vinot, nenän selkä matala ja nenän väliseinä vino.

Hampaat puhkeavat myöhään, ne ovat tiheässä toistensa lomassa, ikenet ovat turpeat, hampaita puuttuu ja kariuksen riski on suuri. Purentaviat ovat tavallisia. Raajoissa sormet ja varpaat ovat yhteen kasvaneet sekä pehmytkudoksistaan että luistaan, yhteen kasvaneiden sormien ja varpaiden lukumäärä vaihtelee. Toisinaan raajat ovat lyhyet ja kyynärnivelet luutuneet jäykiksi, mikä rajoittaa liikkuvuutta ja toimintaa. Lisäkomplikaatioita ovat krooninen korvatulehdus, kuulovamma ja silmiin kohdistunut paine, joka voi aiheuttaa sokeutta. Keskivaikeasta vaikeaan vaihteleva kehitysvamma ja kehityksen viivästyminen nähdään yli puolessa tapauksista. Joillakin potilailla aivokurkiainen on kehittymätön, aivokammiot laajat ja esiintyy hydrokefalus ja yhteen kasvaneita nikamia (tavallisesti C5-C6). Joskus esiintyy sydämen ja ruoansulatuskanavan poikkeavuuksia, yhteen kasvaneet kyynär- ja värttinäluu ja pehmeän suulaen halkio.

Oireyhtymä periytyy autosomissa vallitsevasti, sen aiheuttaa mutaatio FGFR2- geenissä, joka on mukana solusignaloinnissa alkiokehityksen aikana. Sillä on täydellinen penetranssi, eli se aiheuttaa aina oireita. Diagnoosi perustuu vastasyntyneen kliinisiin löydöksiin. Jotkut tapauksista saatetaan tunnistaa jo ennen syntymää. Raskauden aikainen magneettikuvaus tai



molekyyligeneettinen tutkimus voi varmistaa diagnoosin. Terveiden vanhempien kohdalla uusiutumiskiriski on pieni, mutta potilaiden lapsilla 50 %. Perinnöllisyysneuvonta on aiheellista.

Hoidossa moniammatillinen lähestyminen ja elinikäinen seuranta ovat tarpeen. Kirurgia muodostaa pääosan hoidoista, onnistuessaan se auttaa esteettisesti ja parantaa toimintaa (hengitys, pureminen, suun ja silmien terveys). Jos potilaalla on lapastyypinen syndaktylia, sormien erottaminen toisistaan ei juuri paranna toimintakykyä, mutta myös psykososiaaliset näkökohdat tulee huomioida. Ennusteeseen on suhtauduttava varoen. Monilla on henkeä uhkaavia hengitystie- ja keskushermostokomplikaatioita. Toiset voivat suhteellisen hyvin asianmukaisella hoidolla, mutta älylliset rajoitteet ovat hyvin tavallisia. Eliniän ennuste vaihtelee riippuen oireista ja hoitotoimenpiteiden onnistumisesta. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/100 000 - 1/160 000 syntynyttä lasta.

Asiantuntijat:

- Dr. Austin HAMM
- Dr. Nathaniel ROBIN

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

- Lääkäratoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: October 2014

Translation updated: December 2014

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

