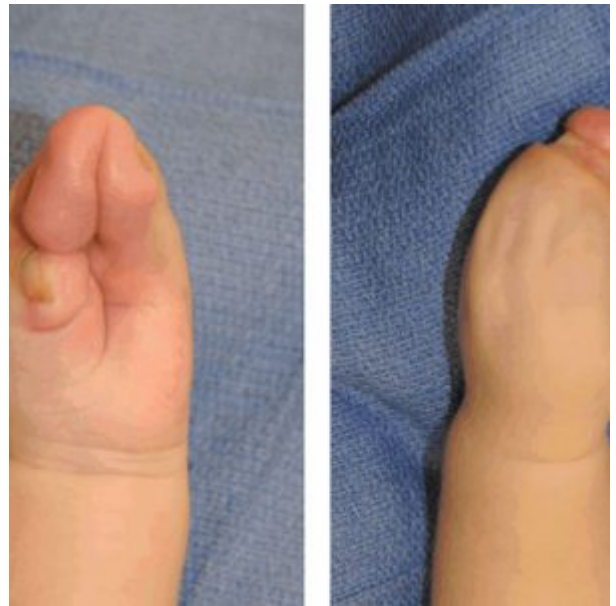


سندرم آپرت



سندرم آپرت یک اختلال ژنتیکی نادر است که باعث رشد غیرطبیعی جمجمه می شود. نوزادان مبتلا به این سندرم با شکل مخدوش شده در سر و صورت متولد می شوند. بسیاری از کودکان مبتلا به این سندرم نقایص مادرزادی دیگری نیز دارند. سندرم آپرت درمانی ندارد، اما جراحی می تواند برخی از مشکلات ناشی از آن را برطرف کند.

علل سندرم آپرت

سندرم آپرت در اثر جهش نادر روی یک ژن ایجاد می شود. این ژن جهش یافته به طور معمول مسئول طول رشد استخوان ها در زمان مناسب است. تقریباً در همه موارد، جهش ژن این سندرم تصادفی به نظر می رسد. از حدود 65000 نوزاد فقط یک نفر با سندرم آپرت به دنیا می آید.

علائم سندرم آپرت

ژن معیوب در نوزادان مبتلا به این سندرم به استخوان های جمجمه اجازه می دهد تا زودتر از موعد با هم ترکیب شوند، این فرایند به نام کرانیوسینوستوز نامیده می شود. مغز همچنان در داخل جمجمه غیرطبیعی رشد می کند و بر استخوان های جمجمه و صورت فشار می آورد.

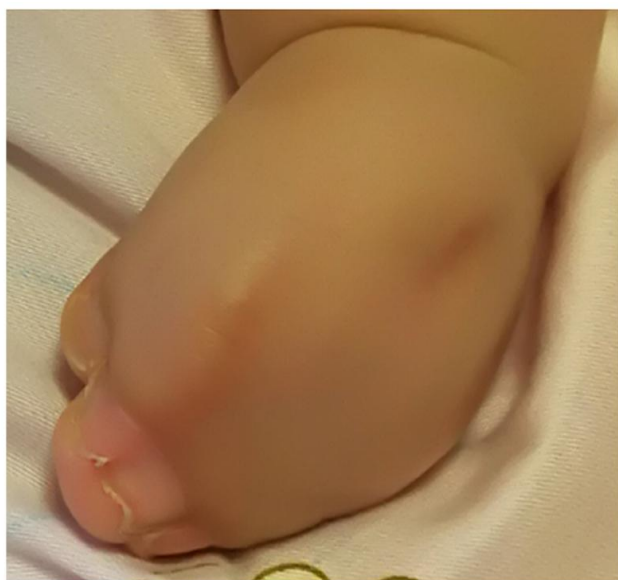
علائم و نشانه های اصلی رشد غیرطبیعی جمجمه و صورت در سندرم آپرت شامل:

- پیشانی بلند.

- چشمان پهن و برآمده، پلک های نیمه باز.
- رشد فکری کم.
- عفونت های مکرر گوش یا سینوس.
- از دست دادن شنوایی.
- نازیبایی دندان ها به دلیل توسعه نیافتگی فک.

همجوشی غیرطبیعی استخوان های دست و پا ([سنداکتیلی](#)) از علائم شایع این سندرم هستند. برخی از کودکان مبتلا به این بیماری نیز مشکلات قلبی، گوارشی یا سیستم ادراری دارند.

A



B







تشخیص سندرم آپرت

پزشکان اغلب به دلیل ظاهر نوزاد تازه متولد شده به سندرم آپرت یا سندرم کرانیوسینوستوز مشکوک هستند. آزمایش ژنتیک معمولاً می تواند این سندرم یا یکی دیگر از علل تشکیل غیر طبیعی جمجمه را شناسایی کند.

درمان سندرم آپرت

سندرم آپرت درمان شناخته شده ای ندارد. جراحی برای اصلاح اتصالات غیر طبیعی بین استخوان ها درمان اصلی این سندرم است.

به طور کلی، جراحی سندرم آپرت در سه مرحله انجام می شود:

1. افتراق همجوشی استخوان جمجمه (افتراق جمجمه). یک جراح استخوان های جمجمه ای که به طور غیرطبیعی جوش خورده اند را جدا کرده و برخی از آن ها را تا حدی مرتب می کند. این عمل جراحی معمولاً در سن 6 تا 8 ماهگی انجام می شود.
2. پیشرفت سطح میانی. با بزرگ شدن کودک مبتلا، استخوان های صورت دوباره ناهماهنگ می شوند. یک جراح استخوان های فک و گونه ها را بریده و آن ها را در وضعیت طبیعی تری به جلو می آورد. این جراحی ممکن است در هر زمان بین سنین 4 تا 12 سالگی انجام شود. ممکن است نیاز به جراحی اصلاحی اضافی باشد. به ویژه هنگامی که پیشرفت سطح میانی صورت در سنین پایین انجام می شود.
3. تصحیح چشم های پهن. یک جراح یک تکه استخوان در جمجمه بین چشم ها بر می دارد. جراح سوراخ چشم را به هم نزدیک می کند و ممکن است فک را نیز تنظیم کند.

سایر درمان های سندرم آپرت عبارتند از:

- قطره چشم در طول روز، با پماد چرب کننده چشم در شب. این قطره ها می توانند از خشک شدن خطرناک چشم که در این سندرم اتفاق می افتد جلوگیری کنند.
- فشار مثبت مداوم راه های هوایی (CPAP). کودک مبتلا به سندرم آپرت ممکن است نیاز داشته باشد شب ها از ماسکی استفاده کند که به دستگاه کوچکی متصل است. دستگاه فشاری را وارد می کند که مجاری تنفسی کودک را در هنگام خواب باز نگه می دارد.
- آنتی بیوتیک ها. کودکان مبتلا به سندرم آپرت مستعد عفونت

گوش و سینوس ناشی از باکتری هستند که نیاز به درمان آنتی بیوتیک دارد.

▪ تراکئوستومی یا قرار دادن لوله تنفسی در گردن. این جراحی ممکن است برای کودکان مبتلا به آپنه انسدادی شدید خواب به دلیل سندرم آپرت انجام شود.

▪ قرار دادن لوله های گوش (میرنگوتومی). برای کودکان با عفونت های مکرر گوش به دلیل سندرم آپرت

بسته به الگوی فردی مشکلات ایجاد استخوان صورت ، سایر جراحی ها ممکن است برای برخی از کودکان مبتلا به سندرم آپرت مفید باشد.

پیش بینی سندرم آپرت

کودکان مبتلا به سندرم آپرت معمولاً برای رها سازی استخوان های جمجمه به جراحی نیاز دارند تا امکان رشد طبیعی مغز فراهم شود. هرچه کودک قبل از انجام این عمل بزرگتر باشد، احتمال رسیدن به توانایی عقلانی طبیعی کمتر است. با این حال حتی با جراحی اولیه، ساختارهای مغزی ممکن است ضعیف باقی بمانند.

به طور کلی، کودکانی که توسط والدین خود تربیت می شوند شانس بیشتری برای دستیابی به توانایی عادی دارند. حدود چهار نفر از هر 10 کودک مبتلا به سندرم آپرت که در محیط سالم خانواده بزرگ شده اند به ضریب هوشی عادی (IQ) میرسند. در میان کودکان مبتلا به سندرم آپرت که در موسسه نهاده شده اند، از هر 18 کودک فقط یک نفر به ضریب هوشی طبیعی دست می یابد. در یک مطالعه ، سه نفر از 136 کودک مبتلا به سندرم آپرت در نهایت به کالج رفتند.

به نظر می رسد کودکان مبتلا به سندرم آپرت که دارای ضریب هوشی طبیعی هستند، در معرض افزایش مشکلات رفتاری یا احساسی نیستند. با این حال، آن ها ممکن است به حمایت اجتماعی و عاطفی اضافی برای کمک به مقابله با این بیماری نیاز داشته باشند. کودکان مبتلا به سندرم آپرت با ضریب هوشی پایین اغلب مشکلات رفتاری و احساسی دارند.

بین کودکان مبتلا به سندرم آپرت تنوع زیادی وجود دارد، برخی از آن ها به شدت تحت تأثیر قرار می گیرند و برخی دیگر فقط به طور خفیف تحت تأثیر قرار می گیرند. کارشناسان مطمئن نیستند که چرا جهش ژنی یکسان می تواند در پیش آگهی سندرم آپرت در کودک چنین تغییراتی ایجاد کند.

تهیه و ترجمه توسط : خانم زویا نجفی ([آزمایشگاه ژنتیک](#)
[پزشکی ژنوم اصفهان](#) - [مرکز تحقیقات ژنتیک ژنوم](#) - [واحد](#)
[سرطان](#) - [بخش R&D](#)) .