



APERT SÜNDROOM

ORPHA: 87 OMIM 101200

Esinemissagedus

Aperti sündroomi hinnanguline esinemissagedus on 1:65 000 kuni 1:88 000 juhtu elussünni kohta.

Ülevaade

Apert sündroom AS (*ingl. k Apert syndrome, sün. ACS1, Acrocephalosyndactyly type 1*) Akrotsefalosündaktüülia vorm ehk pärilike kaasasündinud väärarendite rühm, mida iseloomustavad kraniosünostoos, näo keskosa hüpoplaasia ning sõrmede ja varvaste arengu anomaaliad.

Tekkepõhjused

Aperti sündroomi põhjuseks on mutatsioon *FGFR2* geenis (10q25.3-10q26), mis on seotud raku signaaliülekanega embrüonaalse arengu ajal. Kuni 95% juhtudest tegemist *de novo* mutatsiooniga. *De novo* muutuste korral on tegemist uusmutatsiooniga ehk muutus on tekkinud sugurakkudes või varajases loote arengus.

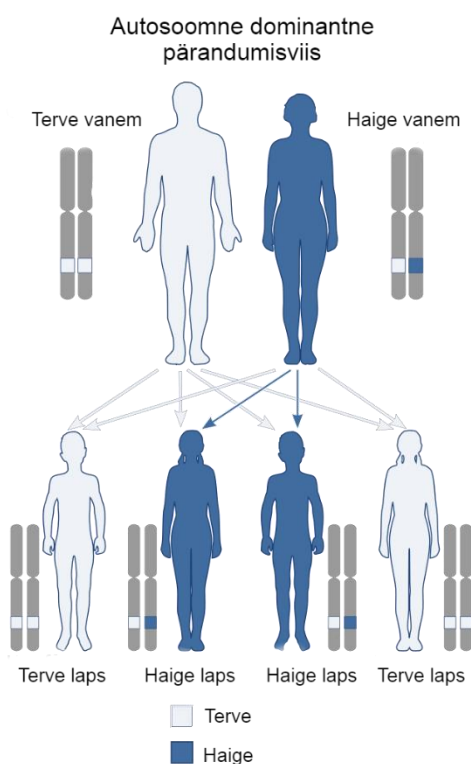
Kliiniline pilt

Patsientidel esinevad ulatuslikud kolju ja jäsemete deformatsioonid. Kraniosünostoos ehk ühe või mitme koljuluu õmbluse enneaegne luustumine, mis võib põhjustada erinevaid kolju deformatsioone, mis omakorda avaldavad mõju aju kasvule ja lapse neuroloogilisele arengule. Esineb ka makrotsefaaliat ehk suurt pead. Jäsemete väärarenditest esineb erineva raskusastmega sündaktüülia ehk sõrmede ja varvaste kokku kasvumist. Paljudel on tegemist pehmete kudede sündaktüüliaga, kuid võib esineda ka luulist sündaktüüliat, vahel esineb asümmeetriline jäsemete luude lühenemine, randmeluude kokku kasvamine ja küünarliigese anküloos (liigesjäikus), millega kaasnevad funktsiooni häired ja liikumispiirangud. Näo arengu häiretest esineb ülalõualuu hüpoplaasia ehk alaareng, suulaelõhe, strabism (kõõrsilmsus), hüpertelorism (üksteisest kaugel asetsevad silmad), punnsilmsus, allapoole suunatud silmanurgad, lame ninajuur. Võib esineda ahenemine ninaneelus. Lisaks hammaste arenguanomaaliad nagu hammaste puudumine, hiline hammaste lõikumine, hambumise häired.

Kaasuvatest tüsistustest sagedasemad on krooniline keskkõrvapõletik ja kuulmislangus ning silmarõhu tõus, mis võib omakorda põhjustada nägemiskadu. Rohkem kui 50% juhtudest esineb arengupeetus ning mõõdukas kuni raske intellektipuu. Osadel patsientidel on leitud ka *corpus callosum*’i ageneesi (aju mõhnkeha puudumine), laienenud aju külgvatsakesi või vesipead, kokku kasvanud kaelalülisid (tavaliselt C5-C6) ja mõnikord kaasasündinud südame-, neeru ja seedetrakti defektide esinemist.

Pärandumine

Suurem osa juhtudest on uustekkilised, kuid Apert sündroom võib päranduda edasi ka autosoom-dominantsel teel. Autosoomne tähendab, et muutus on autosoomses kromosoomis, mis on olemas nii mehel kui naisel ning seetõttu mõjutab haigus mõlemat sugu võrdselt. Dominantne tähendab, et haiguse avaldumiseks piisab muutusest vaid ühes haigusega seotud geenikoopias ehk alleelis.



Joonis 1. Autosoomne dominantne pärandumisviis.
Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

Jälgimine ja ravi

Eluaegne jälgimine erinevate spetsialistide poolt. Kraniosünostoosi ravi, näo deformatsioonide kirurgiline/kosmeetiline parandamine, ortodontiline ravi annavad head efekti. Arvesse tuleks võtta ka sündroomi psühhosotsiaalseid aspekte.

Prognosis

Sõltub kaasasündinud deformatsioonidest. Mõnedel esinevad tõsised tüsistused kesknärvisüsteemi poolt, teised saavad kirurgilise ravi järgselt suhteliselt hästi hakkama, kuid rohkem kui 50% juhtudest AS korral esineb arengupeetus ning intellektipuu.

Kasutatud kirjandus

Orpha.net

<https://www.orpha.net/en/disease/detail/87?name=Apert%20syndrome&mode=name>

Raredisease.org

<https://rarediseases.org/rare-diseases/apert-syndrome/>