

# APERTOV SYNDROM (ACROCEPHALOSYNDACTYLIA)

## AUTORI

Milovanović J., Čukalović M., Krdžić B., Odalović D., Milanović T.  
Medicinski fakultet Priština - Kosovska Mitrovica, Srbija

## SAŽETAK

Apertov sindrom je dobio ime po Francuskom lekaru, Eugenu Apertu koji je 1906. godine opisao anomalni oblik lobanje (akrocefalija) sa sinostozom koronarnih sutura i hipoplazijom sfenoetmoidnomaksilarnog dela lica, kao i sindaktilijom prstiju šake i stopala. Apert čini približno 4,5% svih kraniosinostoza. Sa prevalencom 1:160 000-200 000, nasleđuje se autosomno dominantno, i u 25% slučajeva nalaze se sveže mutacije. Ovaj sindrom nema predilekcije prema polu i rasi, varira u težini forme u kojoj se manifestuje. Anomalije unutrašnjih organa su vrlo retke, ali je mentalna retardacija prisutna u oko polovine osoba sa ovim sindromom. Apertov sindrom se ne leči, ali hirurška korekcija može pomoći u rešavanju nekih problema.

**Ključne reči:** Apert syndrome, craniosynostosis, syndactylia.

## UVOD

Apertov sindrom (acrocephalosyndactylia) je kraniofacijalna disostoza, koja nastaje kao posledica nove mutacije u spermatogenezi starijeg oca. Učestalost je 1:160 000- 200 000 novorođenih.

Kraniosinostoze predstavljaju stanje prevremene fuzije jedne ili više kranijalnih sutura i imaju za posledicu deformaciju lobanje, kao i sprečavanje razvoja mozga zbog smanjenja intrakranijalnog prostora [1].

Opisano je preko 100 sindroma sa kraniosinostozama, među njima i autosomno dominantni sindrom Apert, koga je 1906.god. opisao Eugen Apert kao anomalni oblik lobanje sa sinostozom koronarnih sutura i hipoplazijom sfenoetmoidnomaksilarnog dela lica. Čelo je ravno, usko, izražen je hipertelorizam, koren nosa je udubljen, prisutna je prognacija. Postoji neprogresivna ventrikulomegalija, ali neprogresivni hidrocefalus. Sindaktilija prstiju šake i stopala u tipičnom Apertovom sindromu zahvata sve prste, nekada i koštane delove. Šaka ima izgled kašike ili "akušerske ruke", ako je palac slobodan. Karakteristika šake sa slepljenim prstima je jedan zajednički nokat za 2.,3., 4. i 5. prst [2,3,4].

Anomalije unutrašnjih organa su vrlo retke, ali je mentalna retardacija prisutna u bar 50% bolesnika, a u 2% je vrlo teška. Manja je ako se kraniotomija izvede što ranije [5,6,7].

## PRIKAZ SLUČAJA

Muško novorođenče, i dete iz i normalne trudnoće. U toku trudnoće majka dobijala samo vitamine. Porođaj normalan. Apgar score 6/7, gestaciona starost 39-40 nedelja, PM=4310g, PD=60cm, OG=36cm, vodenjak pukao

2 sata pre porođaja, zamućena plodova voda. Pupčanik normalan. Po rođenju primilo K vitamin i Dexason. Zbog multiplih anomalija, pod sumnjom na Apertov sindrom, poslato u Centar za neonatologiju Klinike za pedijatriju u Kragujevcu, a zatim u cilju dopunskog dijagnostičkog ispitivanja dismorfije u IMD, Novi Beograd.

Podaci dobijeni iz prpratne dokumentacije (dete nema pratioca).

U neonatalnom periodu, zbog znakova sistemske inflamacije lečeno antimikrobnom terapijom, u istom periodu je zbog konvulzivnih napada dobijalo i Phenobarbiton. Tokom 2 meseca hospitalizacije u Kragujevcu napredovalo 800 grama u telesnoj masi.

Pri prijemu u našu ustanovu, odojče uzrasta 3 meseca i 25 dana, svesno, sa izraženim inspiratornim stridorom, sa multiplim anomalijama glave i ekstremiteta. Glava izmenjene konfiguracije, trigonocefalična. Velika fontanela u ravni koštanog okvira, široko otvorena, koja se produžava sagitalnim šavom put okcipitalne kosti. Rime okuli simetrično postavljene, bulbusi prominiraju. Ušne školjke niže postavljene i lošije modelirane. Nos ugnut. Vrat kratak, slobodan na antefleksiju. Pulmo: normalan disajni šum, niskotonski monofoni zvižduci (Slika 1).

Ekstremiteti slobodno pokretni, deformiteti u smislu sindaktijila 2.-3.-4. prsta na šakama, kao i na stopalima (Slika 2, slika 3).

CNS: generalizovana hipotonija( primitivni refleksi se ne izazivaju). Fizikalni nalaz po ostalim sistemima b.o.

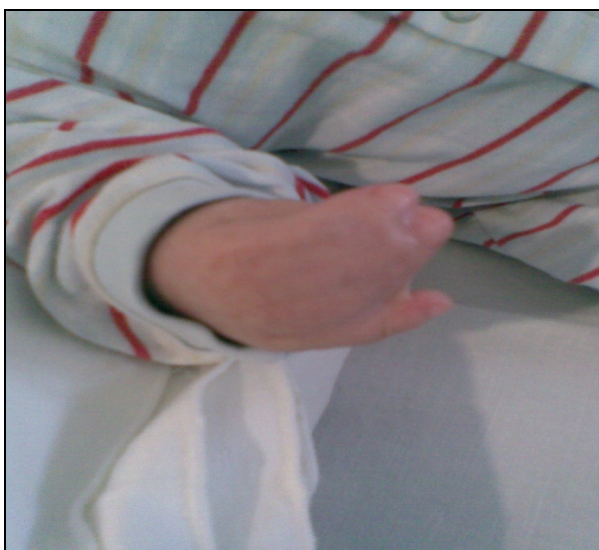
Na osnovu izgleda, na rođenju, postavljena je sumnja na kraniosinostozu (Apertov sindrom), te je upućeno radi dopunskog dijagnostičkog ispitivanja dismorfije u IMD, Novi Beograd, kom prilikom je urađen MDCT glave: tarencefalija sa koronarnom kraniosinostozom i širokom sagitalnom suturom. Agenezija korpusa kalozuma sa

tipičnim položajem i izgledom komora. Mega cisterna magna. Fiberoptička nazolaringoskopija: obostrano nosni hodnici veoma suženi do hoana, usled hipertrofije nosnih konhi i deformacije septuma. Hoane obostrano sužene u sklopu deformiteta glave i neprohodne za fiberoptiku. Načinjena orofaringoskopija pri čemu je nađena laringomalacija, epiglottis elongiran i uzdužno savijen. Otitis med. ac. suppurativa bill (ORL pregled).

Slika 1. Izgled odojčeta (3mes.) sa Sy. Apert



Slika 2. Izgled šake



Na osnovu kliničke slike i RTG nalaza postavljena je dijagnoza Apertovog sindroma. Konsultovan je i neurohirurg koji indukuje neurohiruršku intervenciju (craniotomija).

Deteta se prevodi u regionalnu bolnicu do planirane hirurške intervencije. A u toku je smeštaj deteta u ustanovu za decu bez roditeljskog staranja.

Slika 3. Izgled stopala



## DISKUSIJA I ZAKLJUČAK

Prema podacima pojedinih autora, urođene malformacije kraniofacijalne regije sreću se kod oko 42 bolesnika na 1000 rođenih, a jedan od razloga za njihovu pojavu su i prematurusne sinostoze kostiju lobanje i lica [1].

Opisano je preko 100 sindroma sa kraniosinostozama, među njima je i Apertov sindrom, koji se nasleđuje autosomno dominantno, i koji čini približno 4,5% svih kraniosinostozama. Ovaj sindrom ima prevalencu 1:160 000-200 000, i u 25% slučajeva nastaje kao posledica sveže mutacije u spermatogenezi starijeg oca. Nema predilekcije prema polu i rasi, ali se najčešće opisuje u Azijata [8]. Rizika ponavljanja u istoj generaciji ne postoji.

Nema leka za Apertov sindrom, ali mnogo može biti urađeno u cilju prevencije ili tretmana komplikacija, i na taj način, pomoći deci sa ovim sindromom, koliko je moguće, da normalno rastu.

Dijagnoza svih oblika acrocephalosyndactylia se postavlja, kao i u ostalim malformacijskim sindromima, detaljnim kliničkim pregledom i RTG pregledom koštanog sistema, posebno glave, šake i stopala [9].

Prenatalni 3D ultrazvuk i magnetna rezonanca u drugom trimestru trudnoće, mogu postaviti dijagnozu Apertovog sindroma. Mogućnost prenatalne dijagnoze daje detaljan ultrazvučni pregled koštanog sistema nakon 20. gestacione nedelje, kao i genetske analize i genetska savetovališta.

## LITERATURA

1. Horbelt CV. Physical and oral characteristics of Crouzon syndrome, Apert syndrome, and Pierre Robin syndrome sequence. Gen Dent 2008;56(2):132-4.

2. Mukhopadhyay AK, Mukherjee D., Apert 's syndrome. Indian J Dermatol Venereol Leprol 2004;70:105-7.
3. Cohen MM Jr, Kreiborg S. New indirect method for estimating the birth prevalence of the Apert 's syndrome. Int J Oral Maxillofac Surg 1992;21:107-9.
4. Sohi BK, Sohi AS. Apert 's syndrome. Indian J Dermatol Venereol Leprol 1980;46:169-72.
5. Coomaringam S., Rothe P. Apert syndrome in newborn infant without craniosynostosis. J Craniofac Surg. May 2012;23(3):e209-211.
6. Cohen MM Jr, Kreiborg S. An updated pediatric perspective on the Aper syndrome. Am J Dis Child 1993;147:989-93.
7. Glaser RL, Broman KW, et al. The paternal-age effect in Apert syndrome is due, in part, to the increased frequency of the mutation in sperm. Am J Hum Genet 2003;73:939-47.
8. Saritha S., Sumangala, Supriya G, Praveen M. Apert syndrome( Acrocephalosyndactyly): a case report. Int J Res Med Sci 2013;1:36-40.
9. Kinsman Si, Johnston MV. Congenital anomalies of the central nervous system. In: Kligeman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. Nelson Textbook of Pediatrics 18th ed. Philadelphia, Pa: Saunders Elsevier;2007:chap 592.

## ENGLISH

## APERT SYNDROME (ACROCEPHALOSYNDACTYLY)

Milovanović J., Čukalović M., Krdžić B., Odalović D., Milanović T.  
Medical faculty Pristina, Kosovska Mitrovica

## SUMMARY

Apert syndrome is named for the French physician, Eugen Apert who was, in 1906. described anomalous shape of the skull with coronary suture synostosis and hypoplasia sphenoidmaxillary part of the face and fingers syndactyly of hands and feet. Apert syndrome accounts for about 4,5% of all craniosynostosis. With the prevalence of 1:160 000-200 000, inherited in an autosomal dominant, and in 25% of cases are fresh mutations in the gene. This syndrome has no predilection by gender and race, varies in severity form in witch it is manifested. Anomaly of internal organs are very rare, but half of the patients with this syndrome have mental retardation. Apert syndrome has no cure, but surgery can help to correct some of the problems.

**Keywords:** Apert syndrome, craniosynostosis, syndactyly.

