

Синдром Аперта



ТО ЭТО ТАКОЕ?

Синдром Аперта – врожденная аномалия развития черепа, которая сочетается с отклонением развития кистей рук; генетическое заболевание, при котором швы между костями черепа закрываются раньше, чем обычно. Это влияет на форму головы и лица. Синдром Аперта может передаваться из поколения в семьях (по наследству). Синдром Аперта наследуется как аутосомно-доминантный признак, это значит, что только один из родителей передают дефектный ген для ребенка, чтобы иметь состояние. Некоторые случаи могут происходить без известной семейной истории. Синдром Аперта вызывается мутациями в гене называемом фактор роста фибробластов рецептор 2. Этот ген дефекта вызывает некоторые ранние закрытия костных швов черепа, то состояние, которое называется краниосиностоза.

Впервые это заболевание описал французский педиатр Эжен Аперт в 1906 году. Заболевание встречается у одного новорожденного на 160 000—200 000.

СИМПТОМЫ:

- Раннее закрытие швов между костями черепа, отмечают окучиванием вдоль швов
- Частые инфекции уха
- Потеря слуха
- Возможно, медленное умственное развитие
- Глаза “навыкате”
- Тяжелое развитие средней части лица
- Скелетные аномалии
- Маленький рост



Выявление синдрома



Врач выполнит физический осмотр. Рентген рук, ног и черепа будет проведён. Слуховые тесты всегда должны быть выполнены. Генетическое тестирование может подтвердить диагноз – синдром Аперта.

Лечение

Основными методами эффективного лечения данной патологии являются хирургическое увеличение объема череп, коррекция синдактилии и полидактилии. Консервативные методы лечения применяют для разработки суставов. Также, для стимуляции психического развития назначают аминалон, пирраце
там и другие препараты





СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!