

Apertův syndrom

Apertův syndrom (*akrocefalosyndaktylie*) je vzácné genetické podmíněné onemocnění postihující především lebku předčasným **uzavřením švů** a dále horní a dolní končetiny **syndaktylií**. Řadí se do široké skupiny **kraniosynostóz**, historicky se se Apertův syndrom a některé další choroby z této skupiny označovaly (pro kombinaci typických projevů) jako akrocefalosyndaktylie.

Genetika

Apertův syndrom je způsoben mutací v genu pro receptor fibroblastového růstového faktoru typu 2 (*FGFR2*, 10q26.13, OMIM: 176943 (<http://omim.org/entry/176943>)). Dědičnost syndromu je autozomálně dominantní.

Etiopatogeneze

- Pravděpodobně primární zárodečný defekt způsobující předčasný uzavěr švů a srůst prstů (syndaktylii).

Klinický obraz

- Prodloužení lebky (turicefalie);
- syndaktylie;
- mnohočetné tarzální koalice;
- deformity středouší;
- mozková atrofie (tlakem rostoucího mozku na rigidní skelet lebky).

Terapie

- Neurochirurgická;
- ortopedická (rozrušování lebečních švů, separace prstů rukou).

Odkazy

Související články

- Kraniostenóza

Použitá literatura

- DUNGL, P., et al. *Ortopedie*. 1. vydání. Praha : Grada Publishing, 2005. ISBN 80-247-0550-8.

Apertův syndrom



Syndaktylie u Apertova syndromu

Klinický obraz	předčasné uzavření lebečních švů, syndaktylie na nohách i rukách
Příčina	mutace genu <i>FGFR2</i> (AD) v oblasti 10q26.13
Vyšetření v ČR	seznam pracovišť (https://new.slg.cz/pracoviste/mg/vys-etreni/5/)
Klasifikace a odkazy	
MKN-10	Q87.0 (https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/Q87.0)
MeSH ID	D000168 (https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D000168)
OMIM	101200 (https://omim.org/entry/101200)
orphanet	ORPHA87 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=261)
MedlinePlus	001581 (https://medlineplus.gov/ency/article/001581.htm)
Medscape	941723 (https://emedicine.medscape.com/article/941723-overview)



Vzhled pacienta s **Apertovým syndromem**, dentitio tarda