

Aperts syndrom

Vid födseln har barn med Aperts syndrom en annorlunda huvudform. Fingrarna och även tårna sitter ihop. Många har också andra förändringar i skelettet och nedsatt rörlighet i lederna. Förändringarna i ansiktsskelettet kan påverka andningen, bettet, ögonen och öronen. En del med syndromet har en intellektuell funktionsnedsättning som brukar vara lindrig.

Aperts syndrom uppkommer oftast som en nymutation. I Sverige föds ungefär ett barn om året med syndromet.

SYMPTOM

Den annorlunda huvudformen vid Aperts syndrom beror på att en av sömmarna mellan skallbenen slutits för tidigt under fosterstadiet. Det leder till att huvudet blir brett och högt och att ansiktet inte växer framåt. Många har underbett och förändringar i gommen som gör det svårt att suga och få i sig näring. Trånga luftvägar kan påverka andningen. Grunda ögonhålor kan göra att ögonen blir utstående och hos en del kan ögonlocken inte slutas. Förändringen av skallens form kan också innebära att trycket i skallen ökar, vilket kan påverka hjärnans utveckling.

Fingrarna har inte separerats under fosterstadiet utan sitter ihop licsidigt på vänster och höger hand. Andra, tredje och fjärde fingret brukar ha en gemensam nagel. Tummen är ofta kort, bred och utåtvinklad. Hos en del sitter tummen ihop med övriga fingrar. Även tårna är ihop.

Många har felställningar i fötterna som påverkar gången. Skelettavvikelse som påverkar rörligheten kan också finnas i axlarna, armbågarna, höfterna och ryggraden.

En del personer med Aperts syndrom har en intellektuell funktionsnedsättning som oftast är lindrig.

Några med syndromet har hjärtfel.

ORSAK

Aperts syndrom beror på en genmutation som påverkar skelettutvecklingen under fosterstadiet.

BEHANDLING

Andningsfunktionen, sugförmågan och trycket i huvudet bedöms tidigt hos nyfödda med Aperts syndrom. Hjärtat undersöks av en barnhjärtläkare.

Förändringarna i skallbenen och ansiktsskelettet bedöms och utreds av specialister i ett kraniofacialt team som gör en behandlingsplan.

Personer med Aperts syndrom behöver opereras flera gånger under barndomen och upp till vuxen ålder. Behandlingen planeras utifrån varje persons behov, bland annat med hänsyn till hur skelettet växer.

De omfattande operationerna är ofta en stor påfrestning både för den som har syndromet och de närstående. Psykologiskt stöd är viktigt, från födseln och framåt.

RESURSER PÅ RIKS- OCH REGIONNIVÅ

Behandlingen av missbildningarna i skallen och ansiktet görs vid Sahlgrenska sjukhuset i Göteborg och vid Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD) som kan ge vägledning och information om ovanliga sjukdomar och syndrom.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information om samhällets stöd finns att läsa i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd under ”Samhällets stödinsatser”.

INTRESSEORGANISATIONER

Apertföreningen

Kraniofaciala föreningen i Sverige

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om Aperts syndrom som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd.

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd

Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska har i uppdrag av Socialstyrelsen att producera texterna som publiceras i kunskapsdatabasen för sällsynta hälsotillstånd.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se

Texten om det sällsynta hälsotillståndet är reviderad maj 2019.