

# 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*

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



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