

Apertin oireyhtymä

Aperts syndrom

Kallon- ja kasvonluiden kasvuhäiriöt
Kraniofaciala missbildningar

Sisältö

Akrocefalosyndaktyli	
Sairaus/vamma/diagnoosi	3
Esiintyminen	3
Sairauden/vamman syy	3
Perinnöllisyys	4
Oireet	5
Diagnostiikka	6
Hoito/toimenpiteet	7
Yhdistys	11
Kirjallisuus	12

Innehåll

Akrocefalosyndaktyli	
Sjukdom/skada/diagnos	3
Förekomst	3
Orsak till sjukdomen/skadan	3
Ärftlighet	4
Symtom	5
Diagnostik	6
Behandling/åtgärder	7
Förening	11
Litteratur	12

Opaskirjasein teksti on lainattu Ruotsin sosiaalihal-
lituksen tietokannasta (källa/lähde: www.sos.se) ja
sen on koontanut Cranio ry:n hallitus.

Oppaan ulkoasun on suunnitellut
Mainonnan suunnittelutoimisto Aalto Oy.
Paino: Etelä-Savon Kirjapaino Oy, 2003

Copyright: Kallon- ja kasvonluiden kasvuhäiriötä
sairastavien tuki, Cranio, ry

Lukijalle

Till läsaren

Tämä opaskirjanen on tarkoitettu ensi-tietopaketiiksi vanhemmille, sosiaali- ja terveysalan henkilöstölle sekä kaikille niille, jotka haluavat perustietoa Aper-tin oireyhtymästä, sen syistä, ilmene-misestä, hoidosta ja kuntoutuksesta.

Kirjasen teksti on lainattu Ruotsin sosiaalihallituksen harvinaisten ja vähemmän tunnettujen vammais-ryhmien tietokannasta, jonka tavoit-teena on antaa ajankohtaista tietoa näistä ryhmistä sekä niiden tarvitse-masta tuesta ja palveluista. Vammais-ryhmillä tarkoitetaan tässä yhteydessä harvinaisia sairauksia tai vammoja, jotka aiheuttavat merkittäviä toimin-nallisia haittoja ja joita esiintyy enintään 100 henkilöllä miljoonasta.

Detta är ett utdrag ur Socialstyrelsens kunskapsdatabas om små och mindre kända handikappgrupper. Med små och mindre kända handikappgrupper avses ovanliga sjukdomar/skador som leder till omfattande funktionshinder och som finns hos högst 100 personer per miljon invånare. Syftet med databasen är att ge aktuell information om små och mindre kända handikappgrupper och om det stöd och den service som dessa grupper behöver.



Apertin oireyhtymä

Akrocefalosyndaktyli

Aperts syndrom • Akrocefalosyndaktyli

Sairaus/vamma/diagnoosi

Apertin oireyhtymä eli akrocefalosyndaktyli kuuluu synnynnäisiin kallon- ja kasvonluiden kasvuhäiriöihin. Oireyhtymä on saanut nimensä ranskalaisen lastenlääkäriin Eugéne Apertin mukaan, joka vuonna 1906 kuvasi yhdeksän henkilöä, joilla oli synnynnäisiä epämuodostumia kasvojen luustossa, käsissä ja jaloissa.

Esiintyminen

Noin yhdellä 100 000 vastasyntyneestä on Apertin oireyhtymä. Oireyhtymää esiintyy koko maailmassa, yhtä paljon pojilla ja tytöillä.

Sairauden/vamman syy

Useimmiten Apertin oireyhtymän syynä on uusi mutaatio eli perintötekijän muutos, joka tapahtuu perheessä ensimmäistä kertaa. Apertin oireyhtymän aiheuttava mutaatio paikallistettiin vuonna 1995 10. kromosomiparissa olevaan geeniin. Geeni ohjaa fibroblastikasvutekijä reseptori 2:ta (fibroblastic growth factor receptor2, FGFR2) ja vaikuttaa FGFR-proteiinien muodostumiseen.

Sjukdom/skada/diagnos

Aperts syndrom eller akrocefalosyndaktyli tillhör gruppen medfödda kraniofaciala missbildningssyndrom. Syndromet har fått sitt namn efter en fransk barnläkare, Eugéne Apert, som 1906 beskrev nio personer med medfödda missbildningar i ansiktsskelett, händer och fötter.

Förekomst

Ungefär ett av 100 000 barn föds med Aperts syndrom. Syndromet förekommer över hela världen och det föds lika många flickor som pojkar med Aperts syndrom.

Orsak till sjukdomen/skadan

Hos de allra flesta med Aperts syndrom är orsaken en nymutation, det vill säga en förändring i arvsmassan som har skett för första gången i en familj. Förändringen i arvsmassan, mutationen, lokaliserades 1995 till en gen på det 10:e kromosomparet. Genen kodar för fibroblasttillväxtfaktor receptor 2 (fibroblastic growth factor receptor-2, FGFR2) och påverkar bildandet av FGFR-proteiner som har stor betydelse för

Näillä proteiineilla on suurin merkitys sikiön luustonkehityksessä. Tähän mennessä on havaittu kahdentyyppisiä mutaatioita. On voitu osoittaa, että nämä mutaatiot lisäävät luumasaa muodostavien solujen määrää, mikä johtaa kallonluiden liian aikaiseen sulkeutumiseen sikiövaiheessa.

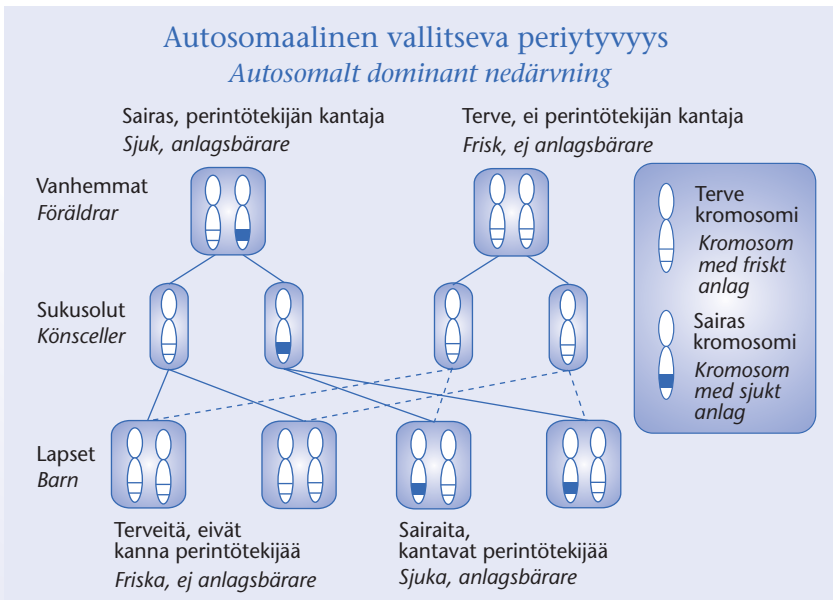
Perinnöllisyys

Henkilö, jolla on Apertin oireyhtymä, saattaa siirtää sen lapsilleen autosomaalisen vallitsevan periytyvyyden kautta. Jos toisella vanhemmista on oireyhtymä, jokaisella lapsella on 50 prosentin riski periä se. Lapset, jotka eivät ole perineet oireyhtymän aiheuttavaa perintötekijää, ovat terveitä eivätkä siirrä oireyhtymää eteenpäin.

fostrets skelettutveckling. Två olika typer av mutationer har upptäckts hittills. Man har kunnat visa att dessa mutationer leder till att ett ökat antal celler blir benbildande med för tidig slutning av skallbenen i fosterlivet som följd.

Ärftlighet

Den person som själv har Aperts syndrom riskerar att föra det vidare till sina barn genom autosomt dominant nedärvning. Det betyder att om en av föräldrarna har syndromet blir risken att få ett barn med syndromet 50 procent vid varje graviditet. De barn, som inte får anlaget för Aperts syndrom, föds inte med syndromet och kan inte heller föra det vidare.



Oireet

Kallon ja kasvonluiden epämuodostumat aiheutuvat kallonpohjan luiden liian aikaisesta yhteen kasvamisesta ja yleensä myös korvasta pääläen yli toiseen korvaan kulkevan sauman liian aikaisesta sulkeutumisesta. Tämän vuoksi päästä tulee leveä ja korkea eikä kasvojen keskiosa kasva normaalisti eteenpäin. Yläleuka kehittyy heikosti ja silmät työntyvät ulospäin matalien silmäkuoppien vuoksi.

Apertin oireyhtymää sairastavilla lapsilla on syntyessään symmetrisesti yhteenkasvaneet sormet ja varpaat (syndaktylia). Yhteenkasvettumien vaikeusaste vaihtelee, mutta ne ovat huomattavia. Lapsen karkea- ja hienomotoriikka kehittyy yleensä hitaammin kuin terveillä lapsilla, mikä ilmenee muun muassa kävely- ja tarttumisongelmina. Kaulanikamien, yleensä nikamien C5 ja C6, yhteenkasvaminen on tavallista. Myös olkanivelen rajoitunut liikkuvuus on tavallista.

Apertin oireyhtymään saattaa liittyä keskushermoston epämuodostumia. Lieviä, luultavasti näistä epämuodostumista johtuvia kehitysvammoja voi esiintyä.

Suulaki on usein korkea ja kapea, ja joillakin lapsilla on halkio pehmeässä suulaessa. Vauvoilla ja pikkulapsilla saattaa olla imemisvaikeuksia. Yläleuan vajaan kasvun aiheuttamaa ristipurentaa esiintyy yleisesti, ja hampaat saattavat puhjeta myöhään, väärässä järjestyksessä ja olla liian tiheässä. Lapsi, jolla on Apertin oireyhtymä, oppii usein puhumaan myöhään ja kielen kehitys on hidasta. Joskus puhe on

Symtom

Missbildningarna av kranium och ansiktsskelett orsakas av för tidig sammanväxning mellan benen i skallbasen samt vanligen för tidig slutning av den söm som går från örat på ena sidan av huvudet rakt över hjässan till örat på andra sidan (coronalsuturen). Dessa för tidiga sammanväxningar gör att huvudet blir brett och högt och att mellanansiktet inte växer framåt på normalt sätt. Överkäken utvecklas dåligt och ögonen blir utstående på grund av grunda ögonhålör.

Barn med Aperts syndrom föds med symmetriska sammanväxningar av fingrar och tår (syndaktyli). Sammanväxningarna är omfattande, men varierar ändå i svårighetsgrad. Grovmotorik och finmotorik utvecklas vanligtvis långsammare än vad som anses normalt bl a beroende på inskränkningar i grepp- och gångförmåga. Sammanväxning av halskotor, oftast mellan kota C5-C6 är vanligt. Inskränkt rörlighet i axelleden är också vanligt.

En del personer med Aperts syndrom har även missbildningar i centrala nervsystemet. Utvecklingsstörning, oftast lindrig, kan förekomma och beror sannolikt på sådana missbildningar.

Gommen är ofta hög och trång och en del barn föds med kluven mjuk gom (gomsplatt). Under spädbarns- och småbarnstiden kan en del barn ha svårt att suga. Underbett är vanligt och tänderna kan komma sent, i fel ordning och sitta tätt. Det är vanligt att barn med Aperts syndrom har en försenad tal- och språkutveckling. Talet blir ibland också ottydligt beroende på att missbildnin-

epäselvää, koska joidenkin äänneiden tuottaminen voi olla vaikeaa keskikasvojen ja suun epämuodostumien vuoksi.

Osalla lapsista saattaa olla hengitysongelmia. Useimmiten syynä ovat liian ahtaat hengitystiet. Tämä voi johtaa unen aikaisiin pitempiin hengityskatkoksiin eli uniapneaan, joka voi puolestaan aiheuttaa unen levottomuutta, kuorsausta, väsymystä sekä suorituskyvyn heikkenemistä päiväsaikaan. Yleensä hengitysongelmat vähenevät lapsen kasvaessa.

Lapsuusiän jatkuvat infektiot erityisesti ylemmissä hengitysteissä ovat tavallisia. Infektiot aiheuttavat usein korvatulehduksia, jotka saattavat heikentää kuuloa. Likitaitoisuus, karsastus tai kaukotaitoisuus on tavallista.

Myös sydämen ja virtsateiden epämuodostumia esiintyy, mutta luultavasti vain noin 10 prosentilla niistä, joilla on Apertin oireyhtymä.

Erytisesti kasvoissa, mutta myös käsivarsissa, rinnassa ja selässä, esiintyvä akne on yleistä teini-ikässä ja joskus huomattavasti aikaisemminkin. On myös tavallista, että lapsi, jolla on Apertin oireyhtymä hikoilee paljon varsinkin öisin.

Diagnostiikka

Diagnoosi voidaan tehdä heti lapsen synnyttyä kasvojen ja erityisesti käsien ja jalkojen ulkonäön perusteella. Kallon ja kasvonluiden epämuodostumat yhdessä sormien ja varpaiden yhteenkasvettumien kanssa tekevät Apertin oireyhtymästä helpon erottaa muista kallon ja kasvonluiden kasvuhäiriöistä. Sikiödiagnostiikka on mahdollista.

garna i mellanansiktet och munhålan ger svårigheter att framställa de olika språkljuden.

En del barn med Aperts syndrom kan ha problem med andningen. Oftast orsakas detta av att utrymmet i luftvägar-na är trångt. Detta kan leda till längre andningsuppehåll under sömnen, s k sömnapné, som kan ge symtom i form av orolig sömn, snarkningar, trötthet och allmän prestationssänkning under dagen. Vanligtvis minskar problemen kring andningen allt eftersom barnet växer.

Under barndomen är det vanligt med upprepade infektioner, då främst övre luftvägsinfektioner. Dessa orsakar ofta öroninflammationer som kan leda till hörselnedsättning. Närsynthet, skelning eller översynthet är vanligt.

Missbildningar av hjärta och urin-vägar förekommer också, men troligen inte hos fler än cirka 10 procent av dem som har Aperts syndrom.

Under tonårstiden och ibland betydligt tidigare är det vanligt med svår akne, främst i ansiktet men också på överarmarna, bröstet och ryggen. Det är också vanligt att barn med Aperts syndrom svettas mycket, speciellt nattetid.

Diagnostik

Diagnosen kan ställas direkt vid födelsen på grund av ansiktets men framför allt händernas och fötternas utseende. Kombinationen av missbildningar i kranium och ansiktsskelett och sammanväxningar av fingrar och tår skiljer Aperts syndrom från andra kraniofaciala missbildningssyndrom. Fosterdiagnostik är möjlig.

Hoito/toimenpiteet

Kalloa, kasvoja, leukoja, käsiä ja jalkoja korjataan lukuisilla kirurgisilla toimenpiteillä varhaislapsuudesta aina aikuisikään. Leikkaukset edellyttävät suunnittelua ja yhteistyötä useiden eri alojen asiantuntijoiden, esimerkiksi neurokirurgin, plastiikkakirurgin, nukutuslääkärin, leukakirurgin, ortopedin ja käsikirurgin, kesken. Hoito suunnitellaan huolellisesti yksilön tarpeiden mukaan huomioiden muunmuassa luuston kehitys. Tieto siitä, miten lapsen hengitystiet toimivat, on erittäin tärkeää ennen leikkausta. Erikoisyksiköissä suunniteltavien ja toteutettavien leikkausten lisäksi lapsiperheineen tarvitsee tiivistä yhteydenpitoa paikalliseen lasten ja nuorten kuntoutustoimintaan. Kuntoutukseen osallistuu usein lukuisia henkilöitä esimerkiksi työterapeutti, kuntoutuslääkäri, ravintoasiantuntija, logopedi, psykologi ja lääkintävoimistelija.

Jotta lapsen aivoilla olisi tilaa kasvaa ja pään muoto paranisi, kallon yhteenkasvettumat leikataan aikaisessa vaiheessa, yleensä kuuden kuukauden iässä. Keskkikasvojen ja leukojen korjaukset tehdään nykyään vasta teini-iässä, kun kaikki pysyvät hampaat ovat puhjenneet.

Suulakihalkio leikataan myös varhaisessa vaiheessa, yleensä ensimmäisen ikävuoden aikana. Joillakin lapsilla on imemis-, puremis- ja nielemisvaikeuksia. Ravintoasiantuntija voi auttaa ravintoon liittyvissä ongelmissa. Logopediltä saa tietoja erilaisista apuvälineistä ja siitä, miten lapsen suunmotoriikkaa voidaan stimuloida syöt-

Behandling/åtgärder

Ett stort antal kirurgiska korrigeringar av skalle, ansikte, käkar, händer och fötter görs från tidig ålder upp till vuxen ålder. Operationerna kräver planering och samverkan mellan flera olika specialister som t ex neurokirurg, plastikkirurg, narkosläkare, käkkirurg, käkortoped, ortoped och handkirurg. Behandlingen planeras noggrant utifrån varje individs behov och hänsyn tas till bl a skelettillväxten. Kunskap om det enskilda barnets andningsförmåga inför operationerna är mycket viktig. Utöver planeringen och genomförandet av de många operationerna vid specialistkliniker behöver barnet och familjen kontinuerlig kontakt med den lokala barn- och ungdomshabiliteringen. Ofta träffar man flera olika medlemmar i rehabiliteringsteamet som arbetsterapeut, habiliteringsläkare, dietist, kurator, logoped, psykolog och sjukgymnast.

För att hjärnan skall få plats att växa och för att huvudet skall få en bättre form opereras sammanväxningarna av skallbenen tidigt, oftast vid sex månaders ålder. Korrigeringar av mellanansiktet och käkar sker för närvarande först i tonåren, när alla permanenta tänder har kommit fram.

Gomspalt opereras också tidigt, vanligtvis under barnets första år. En del barn har svårt att suga, tugga och svälja. Kontakt med dietist kan vara värdefullt för att få hjälp med frågor kring kosten. Logoped kan hjälpa till med information om hjälpmedel och om hur barnets munmotorik kan stimuleras för att underlätta matningen och talutvecklingen. Eftersom det är vanligt att barn

tämisen ja puheen kehittymisen helpottamiseksi. Koska lapsilla, joilla on Apertin oireyhtymä, puhe kehittyy usein hitaasti ja heillä on ongelmia äänteiden tuottamisessa, harjoittelu logopedin ja puheterapeutin kanssa on tärkeää. Hampaiden oikomishoito on usein tarpeellista, mutta sitä ei yleensä aloiteta ennen kuin 11–12 vuoden iässä. Hammas- ja parenta- virheet sekä käsien rajoittunut motoriikka vaikeuttavat suun puhtaana pitämistä. Sähköhammasharja voi olla hyvä apuväline. Tiheät käynnit hammaslääkäriä ja hammashoitajalla ovat tärkeitä, ja jos kariesriski on kohonnut, lapselle annetaan fluoria.

Myös ensimmäiset käsileikkaukset tehdään mahdollisimman aikaisin, jotta lapsi pystyisi tarttumaan esineisiin. Jos vain on mahdollista, kaikki sormet irrotetaan toisistaan ja sormet luodaan ihon ja mahdollisesti luiden siirtojen avulla. Tuloksena voi olla kolme, neljä tai viisi sormea. Käden leikkausten jälkeen tartuntakäynnin, sormivoiman ja koordinaation harjoittaminen työterapeutin johdolla on välttämätöntä.

Varpaiden yhteenkasvettumat aiheuttavat usein jäykkyyttä, vääriä asentoja ja jalan jäntevyyden heikentymistä. Myöskään kasvu ei edisty normaalisti, minkä vuoksi leikkaukset saattavat olla tarpeellisia. Lääkintävoimistelijan apua tarvitaan puolestaan sekä toimintojen harjoittamiseksi leikkausten jälkeen että paremman kehon hallinnan, liikuntakäynnin ja tasapainon saavuttamiseksi.

Heikentynyt kävely, jäykkyys ja vaikeudet löytää sopivia kenkiä ovat

med Aperts syndrom har en försenad talutveckling och uttalssvårigheter är det viktigt med träning hos logoped och talpedagog. Tandreglering (ortodonti) blir ofta nödvändigt men påbörjas vanligen inte förrän i 11-12 årsåldern. Tand- och bettställningsfel och begränsningar i handmotoriken gör det svårt att hålla rent i munnen. Elektrisk tandborste kan vara ett bra hjälpmedel. Tätta kontroller hos tandläkare/tandhygienist är viktigt och vid ökad risk för karies bör fluor ges i förebyggande syfte.

De första handoperationerna brukar också ske tidigt för att göra det möjligt för barnet att greppa om saker. Varje enskilt finger friläggs om möjligt och skapas med hjälp av transplantationer av hud och eventuellt ben. Resultatet kan bli tre, fyra eller fem fingrar. Efter handoperationerna är träning av greppförmåga, fingerstyrka och koordination under ledning av arbetsterapeut nödvändig.

Sammanväxningarna av tårna ger ofta stelhet, felställningar och dålig spänst i foten. Tillväxten sker inte heller på normalt sätt varför operation kan behöva göras. Sjukgymnastisk bedömning och behandling är ofta nödvändigt både för att träna upp funktioner efter operationer och för att ge bättre kroppsuppfattning, rörelseförmåga och balans.

Nedsatt gångförmåga, stelhet och svårigheter att hitta skor som passar är praktiska konsekvenser som ibland blir bestående. Specialanpassade skor, som ger tillräcklig plats och stöd, kan ibland behövas.

Andningsstörningar kan behandlas på olika sätt beroende på omfattningen

käytännön seurauksia, joista tulee joskus pysyviä ongelmia. Toisinaan tarvitaan lapselle erityisesti suunnitellut kengät, joissa on tarpeeksi tilaa ja jotka tukevat jalkaa.

Hengitysvaikeuksia voidaan hoitaa eri tavoin niiden laajuuden ja syiden mukaan. Ylempien hengitysteiden ja kaularangan röntgentutkimukset sekä jatkuvat happipitoisuuksien mittaukset verestä unen aikana voivat joskus olla tarpeellisia. Kitarisojen poisto voi helpottaa hengitysteiden ahtautta. Vaikeammissa tapauksissa saatetaan yöllä tarvita apuvälineitä kuten CPAP-laitetta (continuous positive airway pressure), joka koostuu kompressoriiin liitetystä hengityснаamarista, joka työntää ilmaa nenän kautta ja pitää siten hengitystiet avoimina. Jos tämä ei riitä, voidaan erikoistapauksissa tehdä trakeostomia (aukko kaulan kautta henkitorveen).

Toistuvat keskikorvan tulehdukset voivat johtaa kuulon heikkenemiseen. Riskiä voidaan ennaltaehkäistä asentamalla tärykalvoon muoviputki johtamaan nestettä. Myös kuulokoje saattaa olla tarpeellinen. Sitä vastoin sensorineuraalisen vamman (hermoston kyvyttömyys johtaa kuuloimpulsseja) aiheuttama kuulon heikkeneminen on epätavallista. Henkilöt, joilla on Apertin oireyhtymä, tarvitsevat usein silmläsejä liki- tai kaukonäköisyyden korjaamiseksi.

Jos lapsella esiintyy vaikeaa aknea teini-iässä tai aiemmin, ihotautilääkäri voi määrätä sen hoitoon lääkkeitä ja voiteita.

On tärkeää informoida päiväkotia ja koulua ajoissa oireyhtymästä, jotta

och vad som orsakar dem. Röntgenundersökning av övre luftvägar och nackkotpelare och även kontinuerlig mätning av syrehalten i blodet under sömnen kan ibland behöva göras för att utreda orsaken och för att bestämma hur störningen bäst skall kunna avhjälpas. Borttagande av halsmandlar kan förbättra utrymmet i luftvägarna. I allvarliga fall kan speciella andningshjälpmedel behöva användas. Sådan s k CPAP-utrustning (continuous positive airway pressure) används under natten, och består av en andningsmask kopplad till en kompressor, som pressar in luft genom näsan och håller luftvägarna öppna. Skulle detta inte räcka, kan det i sällsynta fall bli nödvändigt att göra en tracheostomi (öppning på halsen till luftstrupen).

Risken för hörselnedsättning orsakad av upprepade infektioner i mellanörat kan minskas genom att plaströr sätts in i trumhinnan för att leda bort vätska. För en del personer kan det vara nödvändigt med hörhjälpmedel. Hörselnedsättning orsakad av en sensorineural skada (oförmåga i nervsystemet att förmedla ljudimpulser) är däremot ovanligt. Det är vanligt att personer med Aperts syndrom behöver glasögon för att korrigera närsynthet eller översynthet.

Vid svår akne, som ofta uppträder i puberteten eller tidigare, bör kontakt tas med hudläkare för att få hjälp till effektiv behandling med mediciner och salvor.

Information till förskola och skola i god tid är viktigt för att förebygga mobbning och utanförskap och för att barnet skall kunna få det stöd som kan behövas i form av t ex specialpedagogis-

kiusaaminen ja syrjäytyminen voidaan välttää ja lapsi voi saada tarvitsemansa tuen, kuten erityisopetusta tai koulunkäyntiavustajan. Erityisluokalle tai -kouluun sijoittaminen saattaa olla tarpeellista. Ratkaisevaa tässä asiassa ovat lapsen omat edellytykset ja kehitystaso.

Myös lapsen vanhempien on tärkeää saada psykologista tukea heti lapsen synnyttyä ja jatkuvasti sen jälkeen. Lukuisat leikkaukset lapsen ensimmäisten elinvuosien aikana muodostavat suuren rasituksen koko perheelle. Henkilöt, joilla on Apertin oireyhtymä, tarvitsevat perheen ja muiden omaisten tuen lisäksi ammatillista psykososiaalista tukea epätavallisen ulkonäkönsä vuoksi. Tuki on erityisen tärkeää teini-iässä.

Kallon ja kasvojen luuston leikkaus- tarpeen arvioi työryhmä, johon osallistuu asiantuntijoita plastiikka- ja leuka- kirurgian sekä leukaortopedian alueelta. Leukaortopedit ovat vastuussa myös kasvojen ja kallon kasvun seurannasta pikkulapsesta aikuiseksi.

Ortopediset ja käsikirurgiset arviot sekä käsien ja jalkojen leikkaukset suoritetaan suurempien sairaaloiden ortopedian ja käsikirurgian yksiköissä.

ka insatser, elevassistent, placering i specialklass eller särskola. Det enskilda barnets förutsättningar och utvecklingsnivå måste vara det avgörande.

Det är viktigt att föräldrarna får psykologiskt stöd redan i samband med barnets födelse och därefter fortlöpande. Det stora antalet operationer under barnets första år är en stor påfrestning för hela familjen. Förutom stöd av familj och andra närstående är det viktigt för personer med Aperts syndrom att få professionellt psykologiskt och socialt stöd vad det gäller att leva med ett annorlunda utseende. Detta är speciellt viktigt under tonåren.

Bedömning och operationer av kranium och ansiktsskelett görs av specialistteamet vid kraniofaciala enheten. Specialister inom käkkirurgi och käkortopedi (ortodonti) deltar för att planera och utföra behandlingar i käkskelett och bett. Käkortopederna har också ansvaret för uppföljningen av tillväxten i ansiktet och skallen från spädbarnstiden till vuxen ålder.

Ortopediska och handkirurgiska bedömningar och operation av händer och fötter utförs vid de större region- sjukhusen vid enheter för ortopedi och handkirurgi.

Yhdistys / Förening



Suomessa on vuodesta 1989 toiminut valtakunnallinen vammaisyhdistys Kallon- ja kasvonluiden kasvuhäiriötä sairastavien tuki, **CRANIO, ry**, joka on perustettu tukemaan vammaisen lapsen perheitä eri elämänvaiheissa, sekä jakamaan tietoa oireyhtymään liittyvissä ongelmissa.

Lisätietoja toiminnastamme saat:

Kallon- ja kasvonluiden kasvuhäiriötä sairastavien tuki, CRANIO, ry

PL 1287

00101 HELSINKI

www.kolumbus.fi/cranio

cranio@cranio.fi

Litteratur

Cohen M. M. et al.

The central nervous system in the Apert syndrome.
American Journal of Medical Genetics 1990; 35: 36-45.

Cohen M. M. et al.

Birth prevalence study of the Apert syndrome.
American Journal of Medical Genetics 1992; 42: 655-659.

Cohen M. M. et al.

Visceral anomalies in the Apert syndrome.
American Journal of Medical Genetics 1993; 45: 758-760.

Cohen M. M. et al.

Hands and feet in the Apert syndrome.
American Journal of Medical Genetics 1995; 57: 82-96.

Cohen M. M. et al.

Cutaneous manifestations of Apert syndrome.
American Journal of Medical Genetics 1995; 58: 94-96.

Gorlin, Cohen, Levin

Syndromes of the Head and Neck, 1990, Oxford University Press,
ISBN 0-19-504518-1.

Patton M. A. et al.


Intellectual development in Apert's syndrome: term follow up of 29 patients. Journal of Medical Genetics 1988; 25: 164-167.

Renier D. et al.

Prognosis for mental function in Apert's syndrome.
Journal of Neurosurgery 1996; 85: 66-72.

Wilkie A. O. M. et al.

Apert syndrome results from localized mutations of FGFR2 and is allelic with Crouzon syndrome. Nature Genetics 1995; 9: 165-172.



*"Taivaalta ei tarkoitus
kurkoitella kuuta,
elämää vain kohentaa
– ei mitään muuta."*

Arvo Turtiainen: Rautainen Virta,
Kansankulttuuri, 1960

