



Kort om Apert syndrom

● Forløb og prognose

Karakteristisk for Apert syndrom er misdannelser af især kranie- og ansigtsknogler samt fingre og tæer. Hertil kommer andre misdannelser, som bl.a. kan medføre ledproblemer, syns- og høreproblemer og problemer med tandstillingen. Alle har nedsat næserumsvolumen, som medfører vejrtrækningsproblemer i varierende grad.

Den psykiske udvikling kan være forsinket i mindre grad, eller der kan forekomme udviklingsforstyrrelser og senere indlæringsproblemer i skolen. I sjældne tilfælde ses svær psykisk udviklingshæmning.

● Forekomst og arvegang

Man regner med en hyppighed på 1 barn ud af 65.000 fødsler, hvor barnet har Apert syndrom. Det betyder, at der i gennemsnit fødes ét barn med Apert syndrom hvert år i Danmark.

Diagnosen kan stilles umiddelbart efter fødslen på baggrund af udseendet, kraniemisdannelserne og de sammenvoksede fingre og tæer.

Apert syndrom skyldes en kromosomfejl, der endnu ikke kendes. I de fleste tilfælde er der tale om en nyopstået mutation, hvor fejlen i arveanlægget optræder for første gang i slægten hos det nyfødte barn. Syndromet er autosomt dominant arvelig, hvilket betyder, at hvis en af forældrene har Apert syndrom, er der 50% sandsynlighed for, at syndromet videregives til hvert barn, parret får.

● Behandling og kontrol

Af hensyn til både den fysiske og psykiske udvikling er det vigtigt, at der tidligt sættes ind med behandling ved kirurgiske korrektioner af misdannelserne, hvoraf nogle kan være livstruende. Under forudsætning af den rigtige behandling er levealderen tilsyneladende ikke påvirket.

Et barn, der fødes med Apert syndrom, skal fra fødslen og op igennem hele sin opvækst indtil 18-20 års alderen igennem adskillige operationer. Nogle kan være livsvigtige, andre har mere funktionsmæssig eller kosmetisk betydning.

Rådgivning og vejledning vedrørende sociale og pædagogiske problemstillinger er ligeledes vigtigt for livsforløbet.

Fostervandsdiagnostik er ikke mulig, men misdannelserne kan ses på billeder ved ultralydsscanning.

● Mere information – kontakt

Danmarks Apertforening
www.apertforening.dk

Sjældne Diagnoser
Tlf. 3314 0010
www.sjaeldnediagnoser.dk
mail: mail@sjaeldnediagnoser.dk

Kilder

Center for Små Handicapgruppers hjemmeside, www.csh.dk.