

## سندرم آپرت

سندرم آپرت، یک اختلال ژنتیکی مادرزادی با ناهنجاری جمجمه، صورت، دست‌ها و پاها (آکروسفالوسینداکتیلی) می‌باشد. این بیماری را به‌عنوان سندرم قوس برونشی (حلق) نیز طبقه‌بندی می‌کنند. سندرم آپرت، اولین بار در سال ۱۹۰۶ توسط پزشک فرانسوی به نام دکتر یوجین چالرز آپرت گزارش گردید، البته در گذشته‌های باستان نیز این بیماری وجود داشت و نام آن آکروسفالوسینداکتیلی بود. آکرو در زبان یونان باستان به معنای اوج و سفالو به معنای سر و سینداکتیلی به معنای بافته‌شدن انگشتان دست و پا به همدیگر است. در علم جنین‌شناسی، بافت‌های همبند سلول‌های دست و پا به‌صورت انتخابی جهت فرگشت صحیح دست و پا و داشتن فرم طبیعی، دچار آپوتوزیس یا همان مرگ فیزیولوژیک سلولی می‌شوند، اما در جنین‌هایی که استعداد سندرم آپرت را دارند، آپوتوزیس در سلول‌های مزبور رخ نمی‌دهد و به همین دلیل بافت‌های انگشتان دست و پا به همدیگر چسبیده می‌مانند.

افراد مبتلا به سندرم آپرت، دچار کرانیوسینوستوزیس (قوز شدن جمجمه و استخوان‌های صورت) می‌شوند. البته با اعمال جراحی در جمجمه و استفاده از نخ‌های ترومای (بخیه) ویژه، می‌توان الگوی رشد مناسبی برای فرم طبیعی جمجمه فراهم کرد.

فرکانس سندرم آپرت در بین جمعیت‌های مختلف، متفاوت است و تخمین زده می‌شود که شیوع این بیماری ۱ در ۱۶۰۰۰۰ تولد یا ۱ در ۲۰۰۰۰۰ تولد باشد.

### علائم و نشانه‌های بالینی سندرم آپرت:

ناهنجاری جمجمه آشکارترین اثرات آکروسفالوسینداکتیلی را نشان می‌دهد. کرانیوسینوستوزیس در سندرم آپرت قطعاً رخ می‌دهد که در آن جمجمه خیلی سریع‌تر از رشد ارگانیک کودک، فرگشت می‌یابد، هرچند که مغز کودک هنوز در حال رشد و گسترش است. پیشانی برجسته و صاف بودن پشت جمجمه از دیگر نشانه‌های سندرم آپرت است، همچنین کمبود میزان هوشیاری به عبارتی عقب‌ماندگی ذهنی، رشد ناقص استخوان‌های صورت، چشمان برآمده از حدقه، دهان باز و زبان از دهان بیرون زده، گوش‌های برجسته به جلو، فرگشت ناقص دندان‌ها و بدریختی دندان‌ها و بهم چسبیدن انگشتان دست و پا از نشانه‌های آشکار سندرم آپرت نیز می‌باشند.

همه مبتلایان سندرم آپرت در آکروسفالوسینداکتیلی باهم مشترک هستند؛ اما ناهنجاری‌های فرم دست‌ها در مبتلایان سندرم آپرت، همیشه نشان‌دهنده چهار ویژگی مشترک است:

1. انگشت شست کوتاه با انحراف شعاعی

2. بهم چسبندگی انگشت اشاره و فرم حلقه مانند داشتن

3. چسبندگی میان تمام انگشتان دست و پا

4. چسبندگی ساده در فضای چهارم دستها

بدشکلی از فضای بین انگشت شست تا انگشت اشاره ممکن است متغیر باشد.

### ژنتیک مولکولی سندرم آپرت

سندرم آپرت، یک اختلال ژنتیکی مادرزادی است که از الگوی توارثی اتوزومال غالب پیروی می‌کند. حدود ۷۰٪ از موارد سندرم آپرت، به دلیل جهش در ژن FGFR2 است که منجر به جابجایی نوکلئوتید سیتوزین بجای گوانین در موقعیت ۷۵۵ سنتز پروتئین فیبروبلاست می‌شود. این فرآیند، یک کانون جهش خاص در مردان است؛ به عبارتی مطالعات در این زمینه نشان می‌دهد که این جهش ژنتیکی اغلب در منشأ آلل پدری رخ می‌دهد. بروز شدت بیماری آپرت، با افزایش سن پدر نیز افزایش می‌یابد. مطالعات در آنالیز اسپرم، نشان می‌دهد که مردان مسن با استعداد سندرم آپرت دارای جهش ژن FGFR2 در محتوای اسپرم خود هستند.

ژن FGFR2 در بازوی بلند کروموزوم شماره ۱۰ به صورت q26۱۰ مستقر است و مسئول سرکوب، فرآیند آپوپتوزیس و نگه‌دارنده مزانشیم بین انگشتی است.

### مسیرهای درمانی سندرم آپرت:

جراحی برای فرم طبیعی جمجمه و رشد کامل مغز به صورت ارگانیک، امری ضروری است. جراحی دندان‌ها نیز برای تکامل صحیح و طبیعی مورد نیاز است. در حال حاضر هیچ درمان استاندارد برای چسبندگی انگشتان دست و پا در سندرم آپرت وجود ندارد. هر بیمار بایستی بسته به شدت بیماریش روش‌ها و قابلیت‌های استفاده بهینه از دست و پای خودش را فرا بگیرد. تشویق خانواده و دوستان برای بهبود عملکرد دست‌ها و پاهای این بیماران بسیار حائز اهمیت است چراکه انسان بیمار خیلی سریع ناامید می‌شود و این حالت یعنی مرگ تدریجی برای بیماران خاص، اما حمایت و حس همدردی و همچنین عدم بی‌توجهی به چنین بیمارانی می‌تواند بسیار امیدوارکننده برای آن‌ها باشد.



برگرفته از : کانال علوم آزمایشگاهی Lab\_science