APERT SYNDROMU (*)

Dr. Zeki Erdoğmuş - Dr. Nevin Bozbora - Dr. Ahmet Alver (**)

Kafatası kemiklerinin erken synostozuyla husule gelen şekil bozukluklarında son yıllarda cerrahi müdahale fikrinin gelişmesi üzeri ne bizde bu tip şekil bozukluğu gösteren bir vak'ayı takdim etmeği uygun bulduk. Vak'amız 9 yaşında bir erkek çocuğu İ. Mutlu. 1233/40 protokol no.su ile 27.1.1975 günü I. Çocuk Dahiliye servisine kafasındaki anormal görünüm, konuşamama, rengindeki sölukluk şikâyetleri ile yattı (Resim I). 2 kardeşi, anne ve babası dağ ve sıhhatte, anormal iskelet görünümü yok. Öz geçmişinde kayde değer bir bozukluk yok. Fizik muayenede genel görünüşde kafa tepesi yüksek ve asimetrik, frontal nahiyeleri basık ve hypoplasik, yüz kemiklerinin daha az inkişafı ve gözlerde exoftalmus ile yüzde özel bir görünüm mevcut. Ayak parmaklarında 2-3 cü parmağa ait bir syndaktili mevcut (Resim II). Vizion bozukluğu yok. Zekâ geriliği mevcut. Anne ve babasını tanıyor. Bulunduğu yer ve zaman hakkında bilgisi yok. Basit kelimeler kullanabiliyor. Cümle kuramıyor (Resim III). Kafa röntgenine bakılacak olursa intrakranial hypertansiyon arazlarına bağlı olarak empresyo-digitalisler fevkalâde barizdir. Sella tursika ve sfenoidin os petrosisi son derece opak olarak görülmektedir. Burada bir şeyi işaret etmek isteriz ,Suturalar silinmiş veya gayet ince bir çizgi halinde görülmektedir. Vak'amız bir craniosynostosis vak'asıdır. Akrosefali ve syndaktilisi ve zekâ geriliği ile bir Apert Sendromudur.

Çocukların kafa kemikleri ossifikasyonunda bozuklukları:

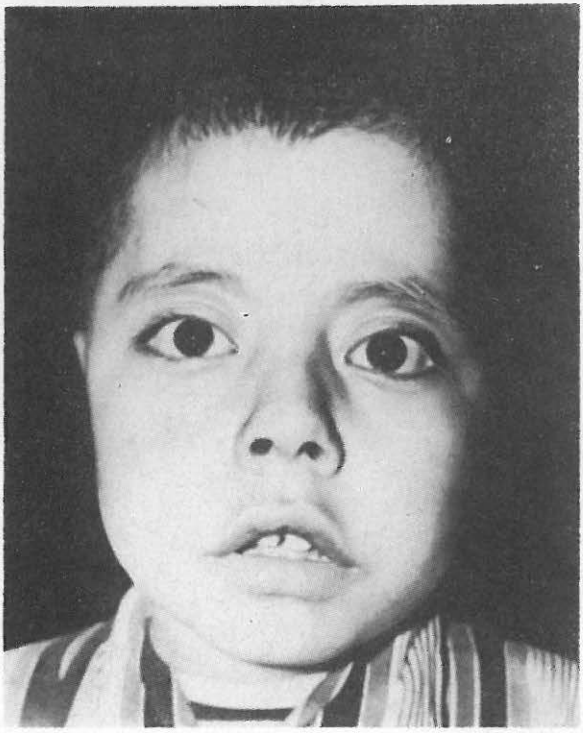
1. Anencephali, 2. Craniosynostosis, 3. Basiller impresyon, 4. Hypertelorizim, 5. Parietal foramina, 6. Lacuner kafa gibi bölümleri kaplar.

Craniosynostosisler hakkındaki bilgilerimizi kısaca hatırlarsak:

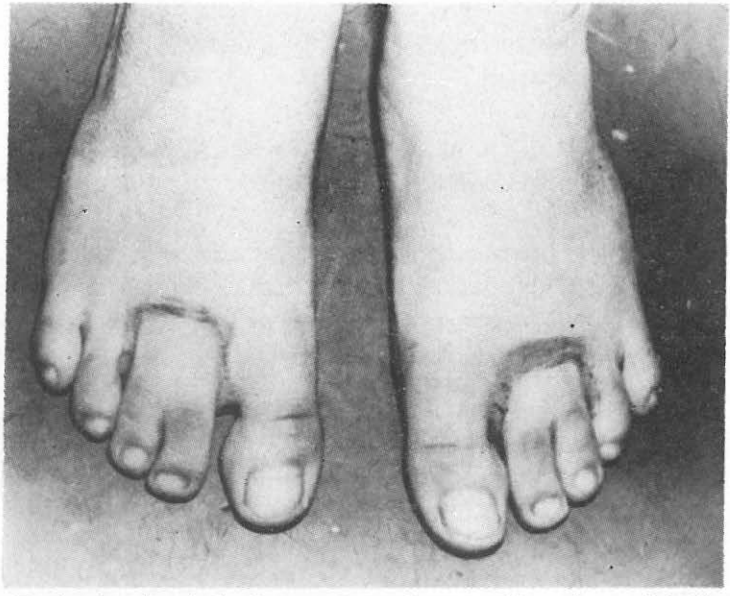
Craniosynostosis, kafadaki suturların bir veya daha fazlasının kapanmaları ile başta deformitelere sebep olmasıdır, beyinde ve gözde bozukluklar yapar.

(*) Nisan 1976'da Şişli Çocuk Hastanesi Bilimsel Toplantısında tebliğ edilmiştir.

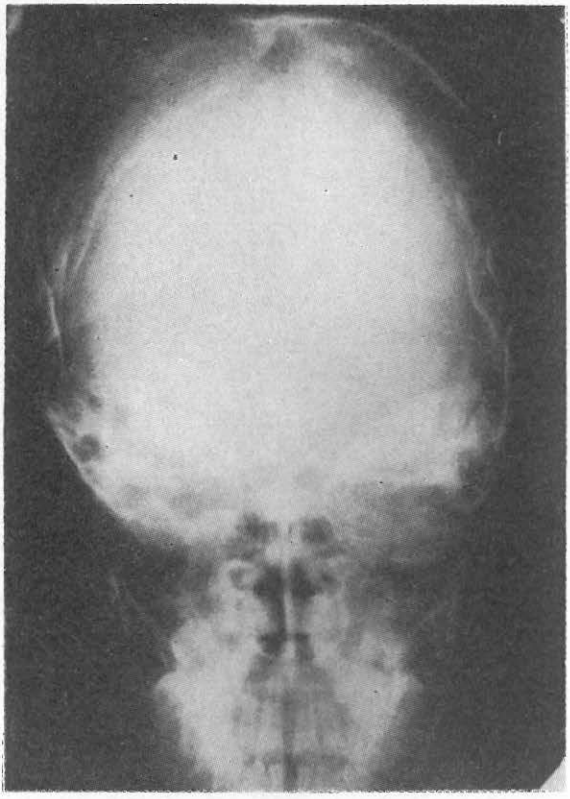
(**) Şişli Çocuk Hastanesi III. Çocuk Kliniği Şef, Şef Muavini, Başasistanı.



Resim 1. Apert Sendromu.



Resim 2. Apret Sendromunda ayak parmaklarında syndaktili.



Resim 3. Apert Sendromunda kafa grafisi görünümü.

Etiologie : Konjenital craniosnostosis embryojenik hayatta bilinmeyen sebeplerle meydana çıkabilir ve diğer iskelet defektleri beraber olabilir.

Bundan başka postnatal olabilir. Raşitizimdeki gibi. Bununla beraber hipofosfataz, idyopatik hyperkalsemi ve diğer bozukluklarla beraberdir. Craniosnostosislerin bazıları beyinde ve görme sisteminde, fakat hemen hepsi de craniumda deformitelere sebep olurlar.

Pathologie: Kranium kemikleri yeni doğan normal bebekte ayrı ayrıdır. Doğumdan hemen sonra birbirlerine yaklaşarak suturları meydana getirmeğe başlarlar. Düz kemiklerin kenarlarında fibröz doku gelişmesi olur, bu gelişme suturların ortadan kalkmasına, silinmesine yol açar. Suturlar silininee büyüme azalır ve fibröz doku kaybolur. İşte bu erken kapanma deformitelere yol açar. Kapanan köşelerde kubbe gibi taşmalar, açık suturlarda ise kompanse bir

büyüme yer alarak asymetrik bir durum kazandırır. Halbuki nihaî olarak koronal sagital ve lambdoid suturlar 30 yıldan sonra kapanmaktadırlar.

Klinik formları: Sagital sutur erken kapandığında, baş uzun ve dar olur. (Scaphocephaly)... Bozulan suturlar ekseri bir kemik dizisi işaret edebilir. Erkekler kızlardan daha çok atake olurlar. Ocular ve neurolojik anomaliler sutur anomalileri ile nadiren beraber olabilirler. Koronal suturun kapanması, ciddi deformiteler gösterir (oxycephaly, acrocephaly denir) burada yüz ve orbittede iştirakler vardır. Orbit kemiğin çatısı deprese olmuştur. Exophtalmus inkişaf eder ve strabismus, nystagmus, papiller ödem optik atrofi ve vision kaybı olabilir. Diğer anomaliler, kardiak, chonal atresia veya dirsek diz mafsalı defectleridir. Syndaktilisim en sık görülen anomalidir.

Apert syndromu: İlk defa 1906'da Apert tarafından tarif edilmiş bir sendromdur. Dünya literatüründe az neşredilmiş vak'alardandır. Doğumdan itibaren göze çarpan başın değişikliği ve syndaktili ile karekterizedir. Baş anomalisi esas itibariyle frontal bir hipoplasi ve kafa tepesinin yüksekliğidir. Exoftalmi ve yüz kemiklerinin daha az derecede inkişafı, bazan bir palatum deviyasyonu ve nihayet şiddetli bir zekâ geriliği ile beraberdir. Ekstremitelerde el ve ayak parmaklarında kapanma bazan da polydaktili vardır. Kafatasındaki değişiklikler, intracraniel hypertansiyon arazları ile çoğu zaman beraber bulunur. Buna ait olarak empersyo digitalisler fevkalâde barizdirler. Sella tursika ve sfenoidin os petrosisi son derece opak görülür. El kemiklerinde anarşik bir dispozisyon vardır. Falankslar birbirine yapışık veya ayrıdır. Ayak falanksları ise hipoplastiktir. Zekâ geriliğinden başka göz komplikasyonu mühim bir yer tutar. Otosomal dominant olarak geçtiği düşünülmektedir. Yine bu sendroma benziyen craniosynostosislerden biri de: Acrocephalopolysyndaktili-Carpenter Sendromudur.

Apert sendromuna benzerlikleri vardır. Bazı yönlerden de Laurence-Moon Biede sendromuna benzer. Acrocephaliye ek olarak, bu sendrom belli bir yüz şekli, preaxial polydaktili, el ve ayakların syndaktilisi, hypogenitalizim, obesity ve mental retardasyonla kendisini gösterir. Otosomal resessiv esaslarla geçer.

Craniofacial dysostosis (CROUSON'S DİSEAS)

Bu sendromda acrocephali, gaga şeklinde burun, hypoplastik maxilla, hypertelorizim, exophthalmus external strabismusla kendini gösterir. Bu bozukluk dominant herediter olarak geçer. Burada zekâ ek-

seriya normaldir. Ayırıcı Teşhis: Oxycaphalik görünüş prematüre kapanmaların rol oynamadığı yüksek kubbe kafalı ailelere ait formlardan ayırt edilmelidir. Mikrocephalide ise baş küçüktür intracranial basıncın arttığına dair belirtiler yoktur. Her iki taraf simetriktir. Suturlar erken kapandığı halde suturlarda silinme yoktur.

Prognoz: Segital suturun kapanması nadiren komplikasyon yapar. Uzun dar baş sadece estetik bakımından, psikolojikman sakıncalı olabilir. Koroner suturun synostosisinde durum daha ciddidir. Beyin ve cranial sinirlerin komplikasyonu ile koplikasyonlara sebep olur ki en erken şekilde cerrahi müdahaleyi icap ettirir.

Tedavi: Segital synostosişlerde düzeltme ancak estetik ve psikolojik sebeplerle yapılır. Coronal veya multiple synostosis varsa ve ciddi cerebral ve visual bozukluklar yapıyorsa, erken çocukluk çağında cerrahi müdahele indikedir. Hayatın ilk 6 ayında beyin süratle büyüyeceğinden cerrahinin doğumdan hemen sonraki aylarda yapılması muafıktır.

Cerrahi müdahele erken kapanmış sutura boyunca linear craniektomidir. Cerrahi müdaheleden sonra tekrar ikinci bir kapanışa mani olmak için geniş reseksiyon yapılır. Osteogenesisi durdurmak için duramater kotorize edilmeli ve damar ağı tarafından beslenmesine mani olunmalıdır. Son zamanlarda kemikler arasına plastik lamlar da konulmaktadır. Halen üniversite kliniklerinde ise kemik grafları konulmakta ve muaffak da olunmaktadır.

Özet

Apert sendromlu 9 yaşında bir erkek çocuk takdim edilmiş, bu vesile ile craniosynostosisler hakkındaki bilgiler gözden geçirilmiştir.

Summary

A cose of craniosynostosis have been presented: 9 years old boy, who has Apert Sendrom, his clinical manifestation, and revieved of craniosnostosis have been presented.

LİTERATÜR

1 — Hemple D, Harris L.E. Craniosynostosis, Pediatr. 58:342 1961.
2 — Warkany, Congenital malformations hates and comments. 1971.
3 — Warkany, The Bones and Joints. Textbook of Pediatrics. 1975.