

Szczepkowska Aleksandra, Osica Piotr, Janas-Naze Anna. Leczenie chirurgiczne pacjentki z zespołem Aperta - opis przypadku = Surgical treatment of patient with Apert syndrome - case report. Journal of Education, Health and Sport. 2016;6(10):289-298. eISSN 2391-8306. DOI <http://dx.doi.org/10.5281/zenodo.162187>
<http://ojs.ukw.edu.pl/index.php/johs/article/view/3944>

The journal has had 7 points in Ministry of Science and Higher Education parametric evaluation. Part B item 755 (23.12.2015).
755 Journal of Education, Health and Sport eISSN 2391-8306 7

© The Author (s) 2016;

This article is published with open access at Licensee Open Journal Systems of Kazimierz Wielki University in Bydgoszcz, Poland
Open Access. This article is distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Noncommercial License which permits any noncommercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original author(s) and source are credited. This is an open access article licensed under the terms of the Creative Commons Attribution Non Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/>) which permits unrestricted, non commercial use, distribution and reproduction in any medium, provided the work is properly cited.
This is an open access article licensed under the terms of the Creative Commons Attribution Non Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/>) which permits unrestricted, non commercial use, distribution and reproduction in any medium, provided the work is properly cited.
The authors declare that there is no conflict of interests regarding the publication of this paper.
Received: 02.10.2016. Revised 02.10.2016. Accepted: 20.10.2016.

Leczenie chirurgiczne pacjentki z zespołem Aperta - opis przypadku Surgical treatment of patient with Apert syndrome - case report

Aleksandra Szczepkowska, Piotr Osica, Anna Janas-Naze

Zakład Chirurgii Stomatologicznej UM w Łodzi

Kierownik: dr hab. n. med. prof. nadzw. Anna Janas-Naze

Adres do korespondencji:
Aleksandra Szczepkowska
Zakład Chirurgii Stomatologicznej UM w Łodzi
92-213 Łódź, ul. Pomorska 251
e-mail: aleksandra.szczepkowska@gmail.com
tel. 42 675 75 71

Praca finansowana przez Uniwersytet Medyczny w Łodzi w ramach działalności statutowej nr 503/2-163-01/503-21-001

Streszczenie

W pracy przedstawiono przypadek postępowania chirurgicznego, przeprowadzonego w znieczuleniu ogólnym, u 13-letniej pacjentki z zespołem Aperta.

Słowa kluczowe: zespół Aperta, kraniosynostoza, znieczulenie ogólne

Abstract

The work shows a case of surgical procedure, performed under general anesthesia, in 13-year-old patient with Apert syndrome.

Key words: Apert syndrome, craniosynostosis, general anesthesia

Zespół Aperta, czyli akrocefalosyndaktylia typu I (ACS1) jest rzadkim, uwarunkowanym genetycznie zespołem wad wrodzonych układu kostnego, zaliczanym do kraniosynostoz, czyli grupy chorób objawiających się przedwczesnym zrastaniem szwów czaszkowych (1). Wśród objawów zespołu Aperta wymienia się czaszkę wieżowatą, krótkogłowie, hiperteloryzm, hipoplazję środkowego piętra twarzy, w tym szczęki, oraz pseudoprognatyzm i rozszczep podniebienia. Ponadto często występują obustronne palczorsty. Nieleczona, postępująca kraniostenoz przyczynia się do zahamowania rozwoju mózgu (2).

W poniższym artykule opisujemy przypadek 13-letniej pacjentki z zespołem Aperta u której wykonano ekstrakcję dwóch zębów trzonowych w znieczuleniu ogólnym.

OPIS PRZYPADKU

Pacjentka, lat 13, została skierowana do Zakładu Chirurgii Stomatologicznej z Zakładu Stomatologii Dziecięcej celem ekstrakcji zębów 26. Pacjentka zdiagnozowana z powodu zespołu Aperta pozostawała pod opieką i obserwacją Poradni Genetycznej, bez stwierdzonych dolegliwości ze strony innych układów. Pacjentka nie przyjmowała żadnych leków, ani nie była podawana żadnemu leczeniu inwazyjnemu w ciągu ostatnich 5 lat.

Zewnątrznie w badaniu klinicznym stwierdzono charakterystyczny fenotyp zespołu Aperta, obejmujący czaszkę wieżowatą, hiperteloryzm i hipoplazję środkowego piętra twarzy (ryc.1, 2.). Trzy tygodnie wcześniej pacjentka poddawana była leczeniu zachowawczemu w znieczuleniu ogólnym, po którym ząb 26 zakwalifikowany został do usunięcia ze względu na próchnicowe obnażenie miazgi. W chwili badania nie dawał on żadnych dolegliwości (ryc.3).

Pacjentce i opiekunowi przedstawiono wstępny plan leczenia chirurgicznego z uwzględnieniem możliwych powikłań. Po uzyskaniu pisemnej zgody wyznaczono termin zabiegu w procedurach chirurgii jednego dnia, z zaleceniem wykonania podstawowych badań diagnostycznych. Poinformowano opiekuna pacjentki o szczegółowych wskazaniach pozabiegowych i konieczności zgłoszenia się na kontrolę w dniu następnym i po 14 dniach od zabiegu.

W znieczuleniu ogólnym dożylnym usunięto ząb 26 (ryc.4, 5). Nie stwierdzono połączenia ustno-zatokowego, zaopatrzone rany szwami (ryc.6).

W pierwszej dobie po zabiegu pacjentka zgłosiła się na badanie kontrolne, podczas którego stwierdzono niewielki obrzęk okolicy operowanej. Rana goiła się prawidłowo. Wykonano toaletę rany 0,02 % roztworem chlorheksydyny. W 14. dobie rana pozabiegowa była wygojona prawidłowo, szwy pozostawiono do samoistnego rozpuszczenia. Pacjentka nie podawała żadnych dolegliwości.

Pacjentka pozostaje pod opieką Zakładu Chirurgii Stomatologicznej i Zakładu Stomatologii Dziecięcej.

DYSKUSJA

Kraniostenoz (kraniosynostoza), czyli przedwczesne zrośnięcie szwów czaszkowych obejmuje wrodzone deformacje czaszkowo-twarzowe (2). Wady te mogą występować w postaci izolowanej lub jako składowa zespołów genetycznych. Mechanizm powstawania zniekształceń i samą nazwę *craniostenosis* wprowadził już w 1851 roku Virchow (3). Wg jego teorii w wyniku przedwczesnego zarośnięcia szwów czaszkowych wzrost kości płaskich jest zaburzony w kierunku prostopadłym do zarośniętego szwu, mózg i czaszka natomiast rosną w przeciwnych kierunkach, co wtórnie powoduje zniekształcenie części twarzowej czaszki (4). Wśród izolowanych postaci kraniostenoz wyróżnia się czaszkę łódkowatą, skośną, krótkogłowie, czaszkę trójkątną i wieżowatą. Do zespołów wad wrodzonych, w których dochodzi do kraniostenozy zalicza się zespoły o dziedziczeniu autosomalnym dominującym, jak zespół Pfeiffera, zespół Saethre – Chotzen, zespół Crouzona, czy opisywany w tym artykule zespół Aperta. Rzadziej występujące dziedziczenie autosomalne recesywne charakterystyczne jest dla zespołu Summit (2).

Częstotliwość występowania zespołu Aperta, czyli akrocefalosyndaktylii, szacuje się jako 1 na 160000 żywych urodzeń (1,2). Dziedziczy się on autosomalnie dominująco, niezależnie od płci (5). Podłoże genetyczne zespołu wywołane jest mutacją w genie *PGFR2* (locus 10q26.13), wywołującą aktywację receptora i zahamowanie wzrostu chondrocytów. Skutkuje to zachwianiem równowagi w obrębie szwów i ich przedwczesnym zarastaniem (6). U 98% osób identyfikowane są dwie zmiany: Ser252Trp (zamiana seryny na tryptofan) lub Pro253Arg (zamiana proliny na argininę) (7). Zaobserwowano korelację między genotypem a fenotypem - przypadku mutacji Ser252Trp zmiany związane są zwykle z twarzoczaszką, a mutacja Pro253Arg odpowiada za zmiany w obrębie kończyn (8).

W zespole Aperta charakterystyczne jest zniekształcenie czaszki o typie czaszki wieżowatej (*tyrricephalia*) ze skróceniem przednio – tylnym, spłaszczenie potylicy, spłaszczeniem dołu przedniego czaszki z jednoczesnym pogłębieniem środkowego i tylnego, z wysokim czołem i bruzdami nadoczodołowymi (8). Występuje hipoplazja środkowego piętra twarzy z jego spłaszczeniem, hiperteloryzmem i antymongoidalnym ustawieniem szpar powiekowych. Hipoplazja szczęki powoduje przodozgryz rzekomy, podniebienie gotyckie i stłoczenia zębów. W obrębie kończyn u większości pacjentów pojawia się syndaktylia kostna lub w obrębie tkanek miękkich 2. i 3. palca, ewentualnie wszystkich palców stóp i dłoni (łyżkowaty kształt dłoni) (2). W przypadku opisywanej pacjentki deformacje w zakresie kończyn były mało zauważalne.

Zespołowi Aperta towarzyszą zwykle zmiany w układzie nerwowym pod postacią padaczki oraz różnego stopnia opóźnienie rozwoju wywołane wzrostem ciśnienia śródczaszkowego (9). Najczęściej występującą nieprawidłowością w obrębie ośrodkowego układu nerwowego jest poszerzenie układu komorowego (wentrikulomegalia) (10) oraz zaburzenia narządu wzroku, wśród których wyróżnia się obecność protoptozy (wytrzeszczu), egzotopii, ortoforii, ezotropii czy obrzęku tarczy nerwu wzrokowego z następczym zanikiem tego nerwu (2).

Dobre rezultaty leczenia dzieci z zespołem Aperta uwarunkowane są współpracą wielospecjalistyczną, ze szczególnym uwzględnieniem pediatrów, chirurgów stomatologicznych i szczękowo-twarzowych, okulistów i neurochirurgów. Najważniejsza w tak złożonych sprawach jest holistyczna opieka z uwzględnieniem indywidualnych potrzeb i zapewnieniem odpowiedniej komunikacji między specjalistami różnych dziedzin.

PIŚMIENNICTWO:

1. Jakubiuk-Tomaszuk A. i wsp.: *Opis przypadku 15-letniej dziewczynki z zespołem Aperta*, Neurologia Dziecięca, 2012, 21, s.69–72.
2. Laskowska - Ziętek A., Misiuk - Hojło M.: *Przedwczesne zarośnięcie szwów czaszkowych - aspekty okulistyczne i stomatologiczne*, Dent Med Probl., 2007, 44(2), s.242–246.
3. Virchow H.: *Ueber drn Cretinismus, namentlich in Franken, und ueber pathologische Schaedelforamen*, Verh Phys Med Ges Wuerzbg, 1852, 2, s.230–271.
4. Kabbani H, Rghuveer TS.: *Craniosynostosis*, Amer Fam Phys, 2004, 69, s.2863–2870.
5. Mantilla-Capacho JM, Arnaud L, Diaz-Rodriguez M.: *Apert syndrome with preaxial polydactyly showing the typical mutation Ser252Trp in the FGFR2 gene*, Genet Couns, 2005, 16, s.403–406.
6. Janas A. i wsp.: *Zespół Crouzona - opis przypadku*, Dent Forum, 2015, 1, s.107–110.
7. Moloney DM, Slaney SF, Oldridge M.: *Exclusive paternal origin of new mutations in Apert syndrome*, Nat Genet, 1996, 13, s.48–53.
8. Hankus A., Larysz D.: *Zaburzenia neurologopedyczne i neurorozwojowe w dyskraniach syndromicznych na przykładzie zespołu Aperta Przegląd literatury i opis trzech przypadków*, Logopedia Silesiana, 2014, 3, s.166-181.
9. Jakubiuk-Tomaszuk A. i wsp.: *Padaczka w zespole Aperta – opis przypadku*, Neurologia Dziecięca, 2012, 42, s.73-77.
10. Cohen M.M., Kreiborg S.: *A clinical study of the craniofacial features in Apert syndrome*, Int J Oral Maxillofac Surg, 1996, 25(1), s.45–53.



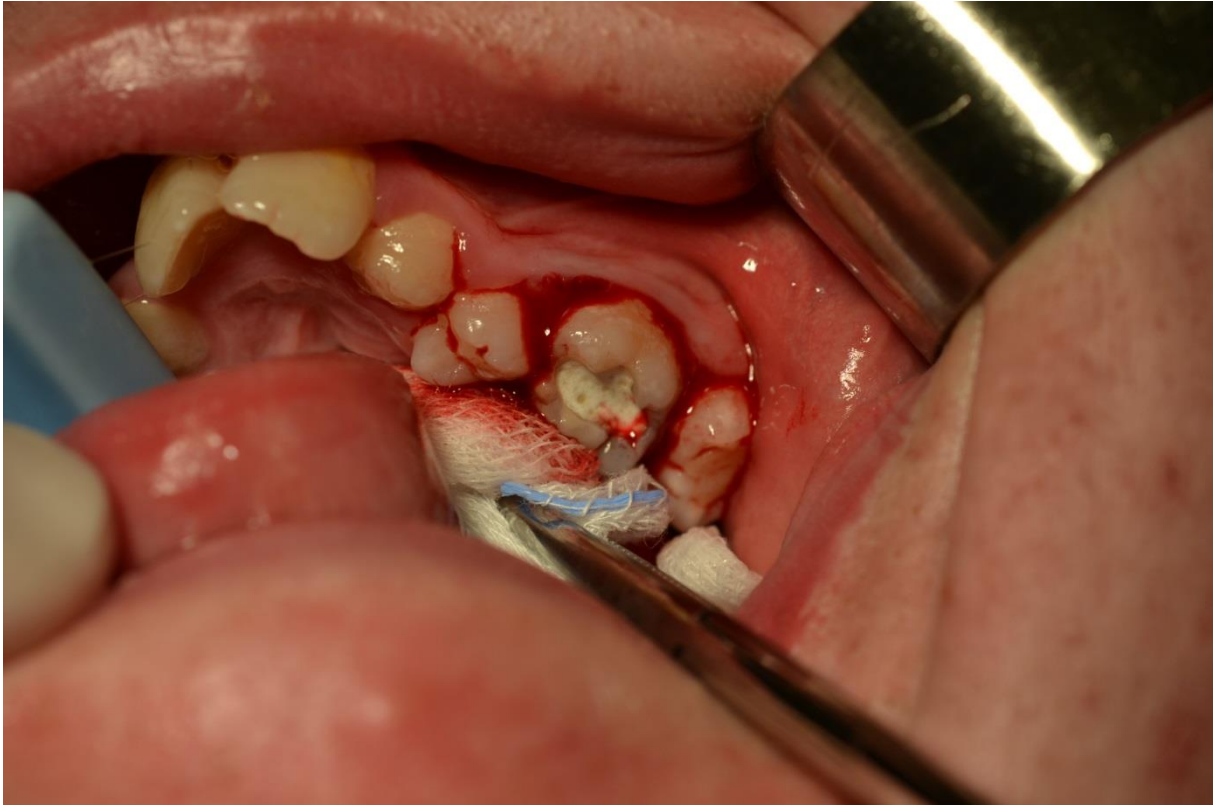
Ryc. 1. Charakterystyczny fenotyp zespołu Aperta – widok en face.



Ryc. 2. Charakterystyczny fenotyp zespołu Aperta – widok z profilu.



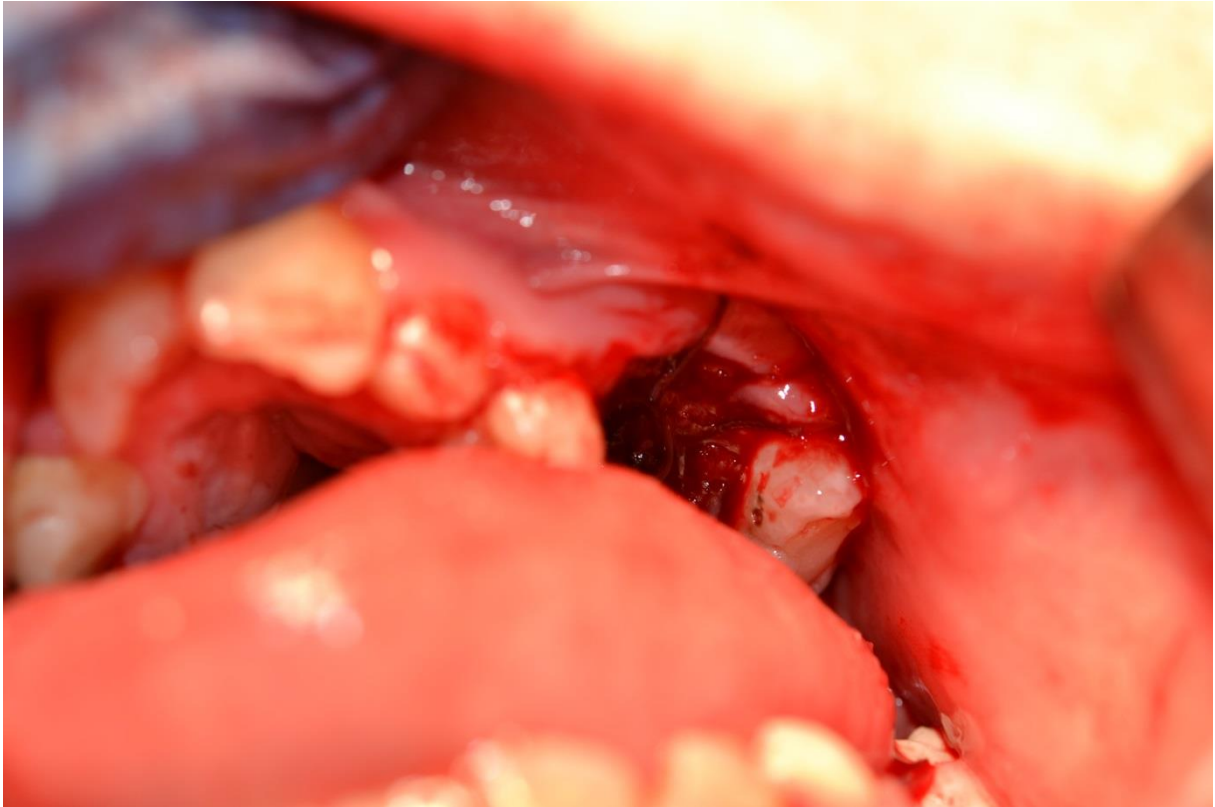
Ryc. 3. Opatrunek tymczasowy w zakwalifikowanym do ekstrakcji zębie 26.



Ryc. 4. Ekstrakcja zęba 26.



Ryc. 5. Usunięty ząb 26.



Ryc. 6. Rana po ekstrakcji zęba 26 zaopatrzona szwami.