



NHÂN MỘT CASE MẮC HỘI CHỨNG APERT

BS. PHẠM LÊ ĐIỂM CHI
PHÒNG CT- MEDIC HÒA HẢO

LÂM SÀNG

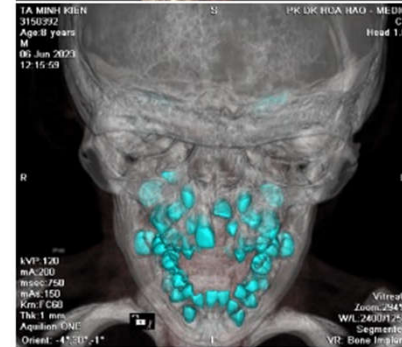
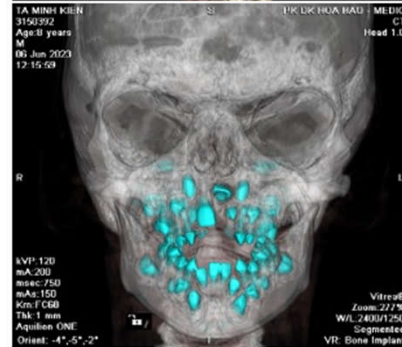
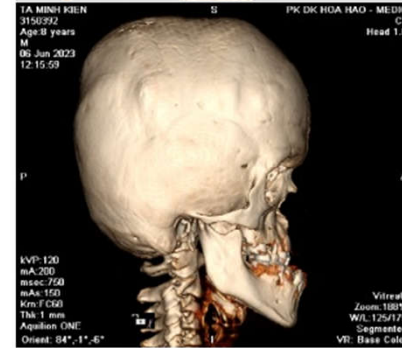
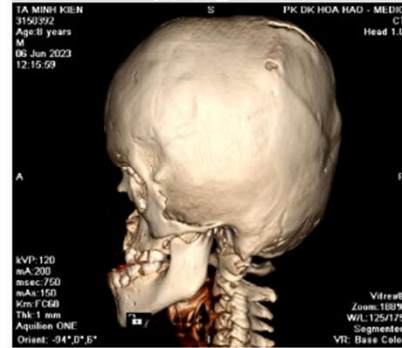
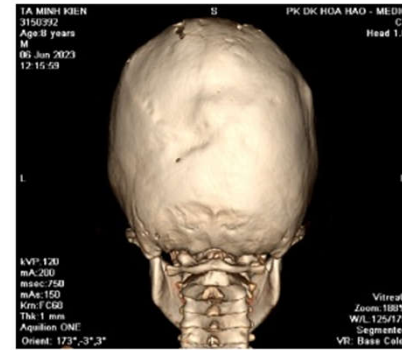
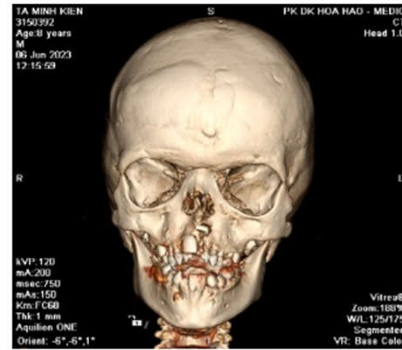


- Bé trai, sinh năm 2015
- Địa chỉ: P. Tân Hưng Thuận, Q.12, TPHCM
- Lý do đến Medic:

Được mẹ đưa đến chụp CT vùng hàm mặt theo chỉ định bác sĩ RHM

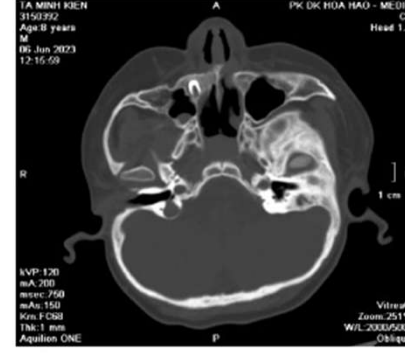
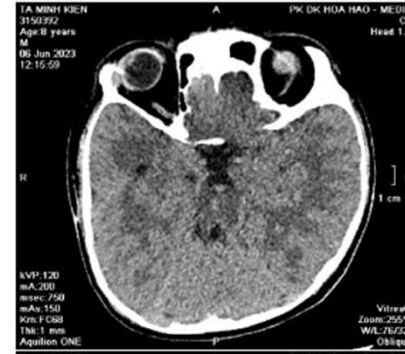
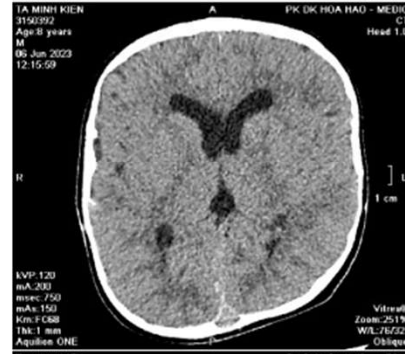
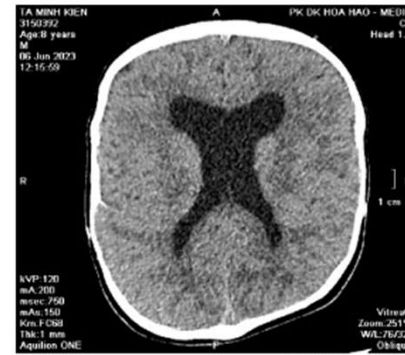
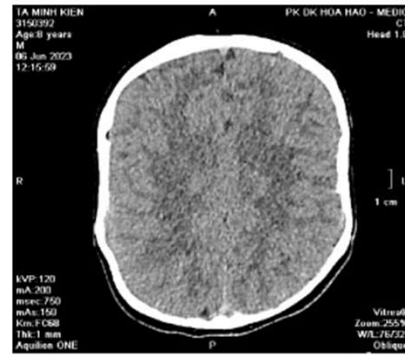
HÌNH ẢNH CHỤP TẠI MEDIC

Patient: TA MINH KIEN Page: 1 of 2



HÌNH ẢNH CHỤP TẠI MEDIC

Patient: TA MINH KIEN Page: 2 of 2





- Tiền căn:

Gia đình: chưa ghi nhận người thân có dấu hiệu bệnh tương tự.

Bản thân: BN con thứ, sinh thường

Mẹ khám thai tại bv Hùng Vương, siêu âm 3D và khám thai đầy đủ. Không phát hiện bất thường trước sanh.

Khi sanh thì phát hiện BN có tật dính ngón tay

Khoảng 3 tuổi được chẩn đoán Hội chứng Apert, mổ sửa nối khớp sọ 2 lần lúc 3 tuổi và 5 tuổi.

Mổ tách ngón tay lúc 6 tuổi.

- Bệnh sử:

Răng hàm trên của BN phát triển không đều -> khám tại bv RHM có chỉ định phẫu thuật chỉnh hình-> chỉ định chụp CT.



KẾT QUẢ CT SCAN



CÔNG TY TNHH Y TẾ HÒA HẢO - PHÒNG KHÁM ĐA KHOA
(Tên cũ: TRUNG TÂM CHẨN ĐOÁN Y KHOA - MEDIC)
254 Hòa Hảo, P.4, Q.10, TP. Hồ Chí Minh
ĐT: 028.39270284 - 028.39272136, Mail: hoahao254@medic.com.vn

Đăng ký khám trực tuyến :
<http://medichh.nthsoft.vn>
Hoặc app: Medic Hoa Hao



Qr code kết quả chứa bệnh án của quý khách. Medic không chịu trách nhiệm nếu quý khách cung cấp cho người khác.

QRCode kết quả



3150392

MEDIC CT SCAN REPORT

STT : 230606220 Ngày ĐK : 06/06/2023 10:19

Bệnh nhân :

Địa chỉ :

Bác sĩ chỉ định : BS. SANG\

Bệnh viện : BV. RHM

Khoa : PK

LÝ DO KHÁM :

Máy : MSCT 640 _ 2

Vùng : CT VÙNG HÀM MẶT

Không tiêm tương phản

Kết quả :

- Dính các khớp sọ.
- Thiếu sản xương hàm trên.
- Dẫn nhệ não sừng trán não thất bên hai bên.
- Răng ngám mọc lệch R21.
- Viêm nhệ xoang sàng hai bên và hàm phải.

*** KẾT LUẬN:

TẬT DÍNH KHỚP SỌ + THIẾU SẢN XƯƠNG HÀM TRÊN ->THEO DÕI APERT SYNDROME.
RĂNG NGÁM MỌC LỆCH R21.
VIÊM NHỆ XOANG SÀNG HAI BÊN VÀ HÀM PHẢI.

Tp. Hồ Chí Minh, ngày 06/06/2023 13:40
(Bác sĩ đã ký)

APERT SYNDROME



- Còn được gọi: Acrocephalo-syndactyly type 1 (ACS1)
- Rối loạn di truyền hiếm gặp
- Di truyền trội trên NST thường
- Nam = nữ
- Tỷ lệ: 1/65000-88000 ca
- Được miêu tả bởi nhà bệnh học nhi Pháp Eugene Apert (1868-1940), mô tả lần đầu năm 1906.
- Đặc trưng bởi sự dính gậy biến dạng hộp sọ, khuôn mặt và dính ngón.

APERT SYNDROME



CƠ CHẾ BỆNH SINH

- Khiếm khuyết trên gen thụ thể yếu tố tăng trưởng nguyên bào sợi 2 (FGFR2), nằm trên nhiễm sắc thể 10q26.
- Hai phần ba các trường hợp mắc hội chứng Apert là do đột biến cytosine (C) thành guanine (G) ở vị trí 755 của gen thụ thể yếu tố tăng trưởng nguyên bào sợi 2 (FGFR2) -> thay đổi axit amin serine thành axit amin tryptophan trên alen có nguồn gốc từ người cha. Tỷ lệ mắc bệnh tăng theo tuổi của người cha.
- Di truyền tính trạng trội trên nhiễm sắc thể thường, mặc dù hầu hết các trường hợp xuất hiện lẻ tẻ.

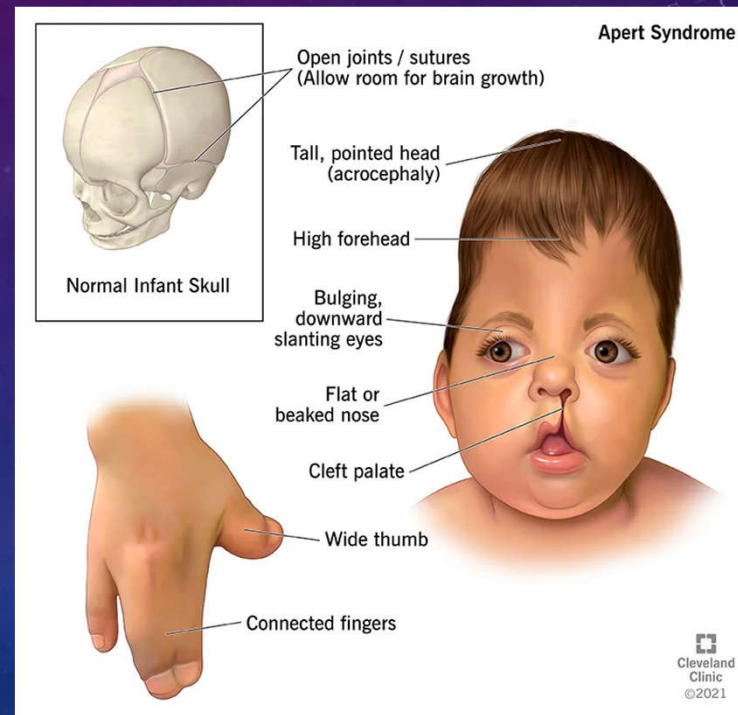
APERT SYNDROME



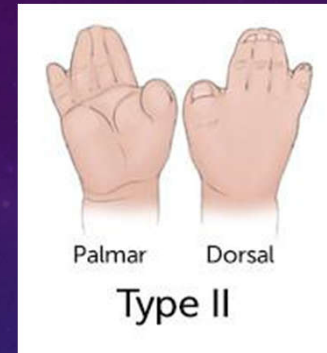
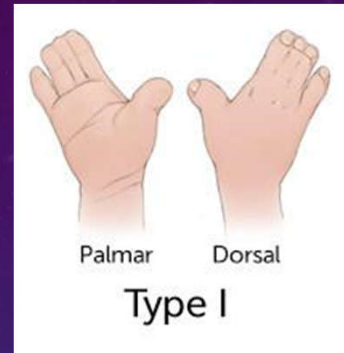
Children with Apert syndrome also typically display:

- tall skull and high prominent forehead
- underdeveloped upper jaw
- prominent eyes that appear to be bulging out and may be spaced widely apart
- small nose
- fused toes
- slower mental development due to the abnormal growth of the skull
- cleft palate
- vision problems caused by an imbalance of the eye muscles
- recurrent ear infections, which can lead to hearing loss
- difficulty breathing due to a small nose and airway passages
- increased perspiration (especially when asleep) due to hyperactive sweat glands
- acne, especially during puberty

APERT SYNDROME



APERT SYNDROME



Children with Apert syndrome typically experience [syndactyly](#) — a condition in which their fingers are webbed or conjoined. With Apert syndrome, the severity of syndactyly means your child's fingers might not bend completely even after being separated, and their thumbs may be short and unable to bend well.

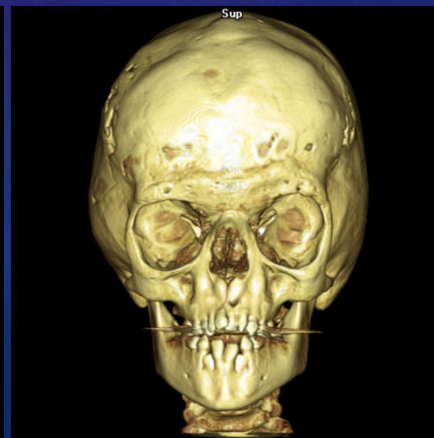
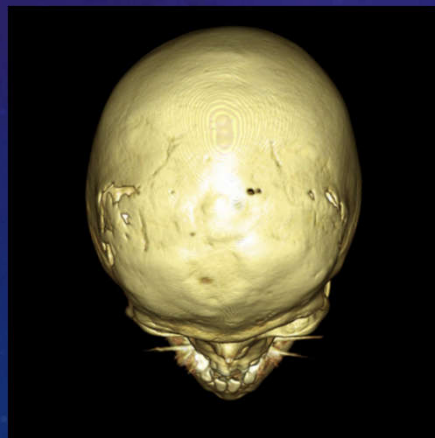
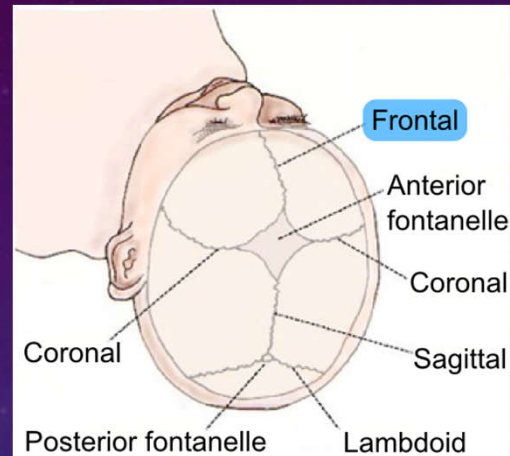
There are three main types of syndactyly in Apert syndrome:

- Type I ("spade hand"): the index, middle, and ring fingers are fused, and the thumb is free. These patients typically have a "flat" palm.
- Type II ("mitten hand"): the three middle fingers and the thumb are fused, and the palm curves inward or is concave.
- Type III ("rosebud hand"): All fingers and the thumb are fused.



Ages of normal sutural/fontanelle closure

- metopic: 3-9 months
- anterior fontanelle: 18-24 months
- sphenosquamosal: 6-10 years
- sphenofrontal: approximately 15 years
- sagittal: approximately 22 years
- coronal: approximately 24 years
- lambdoid: approximately 26 years



APERT SYNDROME

- Apert syndrome was originally described as a triad of:
 - craniosynostosis: brachycephaly
 - syndactyly
 - maxillary hypoplasia



APERT SYNDROME



- However, other features may include:
 - tower-shaped head and prominent forehead: in severe cases causing a "cloverleaf skull" deformity
 - hypertelorism
 - intellectual disability (although IQ can be normal)
 - exophthalmos
 - dehiscent jugular bulb
 - enlarged emissary veins of the skull

APERT SYNDROME



- **BIẾN CHỨNG:**

Tăng áp lực nội sọ có thể gây phù gai thị và suy giảm nhận thức

Bệnh giác mạc do phơi nhiễm và sẹo giác mạc

Biến chứng hô hấp, viêm phổi hít và bệnh phổi mãn tính khác

Tổn thương tủy sống và khiếm khuyết thần kinh ở bệnh nhân dị tật cột sống cổ

APERT SYNDROME



- CHẨN ĐOÁN
 - Dựa vào tiền sử gia đình
 - Trước sanh: siêu âm 3D/ MRI, chọc ối và sinh thiết nhau không được ưu tiên.
 - Thường được chẩn đoán lúc sanh dựa vào hình thái bên ngoài
 - Phân biệt với các hội chứng bất thường sọ mặt khác (ACS type khác như Crouzon): tật dính ngón.

ĐIỀU TRỊ



- Không triệt để, chủ yếu ngừa biến chứng
- Kết hợp nhiều chuyên khoa về nhi và phẫu thuật.
- Phẫu thuật mở khớp sọ (tốt nhất trước 1 tuổi): ngăn đóng khớp hoàn toàn bảo vệ sự phát triển của não, giảm biến chứng thần kinh do dính sọ như lác mắt, ngưng thở khi ngủ và tăng áp lực nội sọ.
- Phẫu thuật tách ngón, phẫu thuật hàm mặt.
- Một số nghiên cứu đang thử nghiệm thuốc ức chế hóa học đường dẫn truyền tín hiệu FGFR ->khôi phục tín hiệu FGFR bình thường.

KẾT LUẬN



- Bệnh lý di truyền tính trạng trội hiếm gặp do đột biến NST thường
- Còn hạn chế hiểu biết về cơ chế bệnh sinh.
- Chẩn đoán trước sinh và sau sinh, chủ yếu dựa vào kiểu hình, với tam chứng điển hình: Dính khớp sọ, dính ngón, thiếu sản xương hàm trên.
- Không thể điều trị triệt để.
- Điều trị chủ yếu là phẫu thuật để giảm biến chứng và cải thiện cuộc sống.



XIN CÁM ƠN ĐÃ LẮNG NGHE!