



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

SÍNDROME DE APERT

DESCRIPCIÓN: Enfermedad hereditaria caracterizada por malformaciones de cráneo, cara, manos y pies, además de diversas alteraciones funcionales. La frecuencia de aparición se estima en 1,2 casos por cada 100.000 nacidos vivos. Se caracteriza por una fusión prematura de las suturas craneales, hipoplasia del tercio medio de la cara y extremidades con sindactilia compleja en pies y manos. Suele requerir cirugía temprana para solventar estas afectaciones. Se desconocen las causas que producen la mutación que da origen a esta enfermedad. Fue descrita por primera vez, en 1906, por Eugéne Charles Apert.

SÍNTOMAS: Deformidad del cráneo y falta de espacio para la expansión del cerebro. Cráneo de aspecto largo y puntiagudo. Hipertensión intracraneal, retraso mental, edema de papila, ceguera y pérdida de visión por atrofia óptica. Suelen presentar sindactilia (fusión de dos o más dedos entre si), de manos y pies, rasgos faciales inusuales, separación de los ojos, ojos saltones, lengua grande, dificultad para cerrar correctamente la boca, paladar ojival y cierre incompleto de la bóveda de la boca (fisura palatina). El tratamiento quirúrgico debe ser precoz, antes de los 6 meses y va dirigido a descomprimir el espacio intercraneal, mejorar la función respiratoria y permitir el desarrollo normal de las distintas áreas cerebrales, así como a mejorar las diversas alteraciones funcionales, aunque estas cirugías suelen hacerse a partir de los 6 años.

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación Nacional Síndrome de Apert (ANSA)
C/ Cristóbal Martínez Bordiú, 35, 301^a
28003 Madrid. 914.475163 T Social : Rita
www.ansapert.org ansapert@gmail.com