

告示	番号	25	神経・筋疾患
	疾病名	アペール症候群	

アペール (Apert) 症候群

あぺーるしょうこうぐん

概念・定義

複数の頭蓋骨縫合早期癒合に、顔面・上顎骨、手指・足趾、四肢の先天性形成不全を合併しているものを症候群性頭蓋骨縫合早期癒合症という。通常は特徴的な顔貌を伴うため、頭蓋顔面異常とよばれることもある。

Apert 症候群は尖頭合指症(acrocephalosyndactyly) type 1 に分類される症候群性頭蓋骨縫合早期癒合症である。頭蓋形態・顔貌・脳形成異常のみならず、心臓・消化器・骨盤臓器にも異常を伴うことがある。常染色体優性遺伝疾患であるが多くは孤発性に発生する。遺伝子解析では FGFR2 exon7 の変異が高率に認められ、FGFR 関連頭蓋骨縫合早期癒合症候群の代表的疾患でもある。

症状

特徴的な頭蓋形態・顔貌と高度の骨性合指（趾）症により診断される。短頭蓋・頭囲拡大、左右対称性合指（趾）症、中顔面骨低形成、眼窩間距離開大などを特徴とする。大泉門は開大しており、閉鎖時期も正常より遅れる。このこともあり乳児期に前頭蓋窩が膨隆してくる。Crouzon 病と異なり、二次的キアリ奇形を合併することは稀である。

合併症

精神運動発達遅滞、頭蓋内圧亢進、水頭症、脳梁形成不全、頸部癒合椎、二分脊椎、先天性心奇形、気管形成異常・狭窄、肛門形成異常、水腎症・多嚢胞性腎、双角子宮など

治療

短頭蓋及び前頭眼窩変形に対しては、頭蓋骨拡大形成術、頭蓋延長器装着術などが行われる。通常、1 回の手術で完治することは難しく、複数回の手術を段階的に行う。水頭症を合併した場合は、頭蓋内圧亢進の程度・症状の有無及び重症度を検討し、治療の必要性及び治療時期を判断する。合指・趾症に対する治療も、頭蓋顔面の治療と日程調節を合わせて行う。中顔面骨低形成に対する延長術は、可能であれば学童期以降まで待つことが望ましい。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/11_9_24.html