

أسباب متلازمة أبيرت

هي حالة وراثية غير شائعة وتكون نادرة، وتعد اضطراب ينتج عنه تشوهات في الجمجمة بسبب اندماج الوجه وعظام الجمجمة، وقد يتأذى معها الوجه بما يشمله من أسنان، وأسباب متلازمة أبيرت هي:

حدوث طفرة في جين FGFR2 وهوجين مستقبل وله دور في عملية النمو، يحفز تصنيع البروتين الذي يصنع العظام، وما يحدث عن حدوث الطفرة وزيادة تكوين العظام وينت عن تكوين العظام واندماجها في الجمجمة، وهذه الطفرات لا سبب لها ولكن بعض الدراسات صرحت بأن يوجد حالات متفرقة كان السبب كبر الأب في السن.

أعراض متلازمة أبيرت

متلازمة أبيرت تحدث نتيجة طفرة في جين FGFR2، وتكون الطفرة بنسبة 95% حالات إصابة عشوائية، و5% تكون وراثية من الأبوين، ومن الأعراض على تظهر على أصحاب متلازمة أبيرت:

- جبهة عالية.
- رأس طويل.
- عيون بارزة وبعيدة عن بعضها وتكون منتفخة.
- البطيء في النمو العقلي ويكون شكل الجمجمة غير طبيعي.
- نشاط الغدة الدرقية يؤدي إلى زيادة التعرق.
- الفم المشقوق.
- الأنف تكون صغيرة.
- فقدان السمع بسبب الالتهابات الكثيرة للأذن.
- وجود صعوبة في التنفس بسبب ضيق الشعب الهوائية والأنف.
- ظهور حب الشباب بصورة مفرطة بسبب البشرة الدهنية.
- الجمجمة يكون شكلها مخروطي وعلمياً تعرف بـ *turribrachycephaly*.
- تصلب مفاصل الأصابع.