CASE REPORT

Apert Syndrome with Obstructive Sleep Apnea: A Case Report

Vida Imani[1],
Shabnam Jalilolghadr[2],
Fatemeh Mirashrafi[3],
Khatereh Khamenehpour[4]

[1] Pediatric Health Research Center, Tabriz Univercity of Medical Sciences, Tabriz, Iran
[2] Associate Professor, Department of Pediatrics, Children Growth Research Center, Qazvin University of Medical Sciences, Qazvin, Iran
[3] Assistant Professor, Department of Otorhinolaryngology, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran
[4] Children Growth Research Center, Qazvin University of Medical Sciences, Qazvin, Iran

(Received August 7, 2018 Accepted March 13, 2019)

Abstract

Apert syndrome is a rare kind of craniosynostosis which is identified with fusion of cranial sutures during prematurity period and causes physical and intellectual disorders in younger ages. These patients may show symptoms of obstructive sleep apnea due to abnormal craniofacial shape. This article introduces a patient with Apert syndrome, with apnea symptoms, cyanosis, snoring, restlessness, night sweating, repeated sleep interrupts, and daytime irritability. Polysomnography was used due to a suspicious obstructive sleep apnea. The results were as follows: Arousal index: 3.27/h, RDI: 6.51/h, and Lowest oxygen saturation: 46%. CPAP with EPAP: 8cmH2o was used for the patient in sleeping time. Later test results and symptoms of the condition improved remarkably. Approximately 40% of patients with Apert syndrome have the symptoms of obstructive sleep apnea mainly because of mid face hypoplasia, but it can be related to changes of laryngopharynx, larynx, tracheobronchomalacia, and other abnormalities. If the condition is left untreated, obstructive sleep apnea can cause interruptive sleeping, repeated infections, delay in growth and cognition, and more importantly Cor pulmonale and sudden death in sleeping. Therefore, polysomnography must be considered and the patient should be under supervision.

Keywords: Apert, sleep apnea, polysomnography

J Mazandaran Univ Med Sci 2019; 29 (177): 161-166 (Persian).

*** Corresponding Author: Shabnam Jalilolghadr-** Children Growth Research Center, Qazvin University of Medical Sciences, Qazvin, Iran (E-mail: shabnam_jalilolgadr@yahoo.com)

[Downloaded from jmums.mazums.ac.ir on 2026-10-30]

مجله دانشگاه علوم پزشکی مازندران
دوره بیست و نهم شماره ۱۷۸ آبان سال ۱۳۹۸ (۱۶۶-۱۶۱)

درمان آپنه انسدادی خواب در سندروم آپرت: گزارش موردی

ویدا ایمانی[۱]
شبنم جلیل القدر[۲]
فاطمه میر اشرفی[۳]
خاطره خامنه پور[۴]

چکیده

سندروم آپرت نوع نادری از انواع کرانیوسینوستوزیس است که با اتصال سوچورهای کرانیال در دوره پره مچوریتی مشخص می‌شود و منجر به مشکلات فیزیکی و هوشی مبتلایان در سنین پایین می‌گردد. این بیماران ممکن است دچار علایم آپنه انسدادی خواب به علت غیرطبیعی بودن شکل کرانیوفاسیال شوند. در این مقاله یک نوع سندروم آپرت با علایم قطع تنفس، سیانوز، خروپف، بیقراری و تعریق در خواب، بیداری‌های مکرر از خواب و بی‌حوصلگی روزانه معرفی می‌شود که با شک به آپنه انسدادی خواب، پلی‌سومنوگرافی در مورد بیمار انجام شد. نتایج تست به صورت Arousal index ۳/۲۷ /h، RDI: ۶/۵۱ /h و ۴۶ درصد :Lowest oxygen saturation بود. بیمار تحت CPAP با فشار ۸cmH۲o در زمان خواب قرار گرفت که در تست‌های بعدی کاهش واضح در Respiratory disturbance index (RDI) دیده شد و شواهد بیماری به شکل رضایت بخشی بهبودی یافت. حدود ۴۰ درصد از بیماران سندروم آپرت، علایم آپنه انسدادی خواب را عمدتا به دلیل هیپوپلازی میانه صورت دارند اما این سندروم می‌تواند با تغییرات لارینگوفارنکس یا لارنکس و تراکئو برونکومالاسی و سایر ابنرمالیته‌ها و عفونت‌های مکرر، تاخیر رشد و تکامل و شناخت و از همه مهم‌تر کورپولمونل و مرگ ناگهانی در خواب همراه شود. در نتیجه انجام پلی سومنوگرافی حتما باید مد نظر باشد و بیمار تحت نظر گرفته شود.

واژه های کلیدی: آپرت، آپنه انسدادی خواب، پلی سومنوگرافی

مقدمه

سندروم‌آپرت نوع نادری از انواع کرانیوسینوستوزیس با میزان بروز ۱/۲ در هر ۱۰۰ هزار تولد زنده می‌باشد که با اتصال زودتر سوچورهای کرانیال در نوزادی منجر به مشکلات فیزیکی و هوشی مبتلایان در سنین پایین می‌گردد(۲،۱). درطول بیماری بیماران ممکن است دچار علایم آپنه انسدادی خواب به علت غیرطبیعی بودن شکل کرانیوفاسیال شوند. درمان کودکان مبتلا به آپنه انسدادی خواب متفاوت است و می‌تواند به حضور یا عدم حضور هیپرتروفی آدنویید و لوزه‌ها و شدت آپنه بستگی داشته باشد. در صورت وجود هیپرتروفی آدنویید، درمان خط اول آدنوئیدکتومی یا تانسیلکتومی است(۳). درصورت عدم وجود هیپرتروفی آدنویید یا داشتن اندیکاسیون جراحی، در موارد شدید، استفاده از دستگاه CPAP (Continuous positive airway pressure) یا فشار جریان هوای مثبت دایمی توصیه می‌شود و در موارد خفیف، اسپری های بینی استروئیدی پیشنهاد می‌شود. در

مولف مسئول: شبنم جلیل القدر– قزوین: بلوار شهید بهشتی، بیمارستان قدس، مرکز تحقیقات رشد کودکان E-mail: shabnam_jalilolgadr@yahoo.com
۱. مرکز تحقیقات سلامت کودکان، دانشگاه علوم پزشکی تبریز ، تبریز ، ایران
۲. دانشیار، گروه کودکان، فلوشیپ خواب، مرکز تحقیقات رشد کودکان، دانشگاه علوم پزشکی قزوین، قزوین، ایران
۳. استادیار، گروه گوش و حلق و بینی، دانشگاه علوم پزشکی تهران، تهران، ایران
۴. مرکز تحقیقات رشد کودکان، دانشگاه علوم پزشکی قزوین، قزوین، ایران
تاریخ دریافت : ۱۳۹۷/۵/۱۶ تاریخ ارجاع جهت اصلاحات :۱۳۹۷/۶/۱۴ تاریخ تصویب : ۱۳۹۷/۱۲/۲۲

[Downloaded from jmums.mazums.ac.ir on 2026-10-30]

مـورد اسـتفاده از CPAP، فشـار مناسـب در درمـان افراد مختلف، متفاوت است. در سندروم آپرت، به دلیل میـزان بـالای بـروز آپنـه انسـدادی خـواب کـه عمـدتاً به‌دلیـل اختـلالات آنـاتومیکی صـورت و نـه هیپرتروفی تونسـیل‌هـا مـی‌باشـد، درمـان بـا ونتیلاسـیون غیرتهاجمی(CPAP) بیش‌تر توصیه می‌گردد(۷). تـاکنون در کشـور ایـران بـیش‌تـر از دو مـورد سـندروم آپـرت گزارش نشده و در هیچکـدام از ایـن بیمـاران بـه درمـان علایـم آپنـه انسـدادی خـواب اشـاره‌ای نشـده اسـت. در اینجا یک مورد سندروم آپرت بـا علایـم آپنـه انسـدادی خـواب کـه بـه شـکل رضـایت بخشـی بـا ونتیلاسـیون غیرتهاجمی(CPAP) درمان شده را معرفی می‌کنیم کـه قبلا در ایران مطرح نشده است.

شرح مورد

بیمار مورد معرفی یک پسر ۱۲ سـاله مـورد شـناخته شده سندروم آپرت است کـه بـه علـت خروپـف شـبانه، تعریق در خواب، خواب ناآرام، کـابوس شـبانه، سـیانوز گهگاه در خواب و تکرر ادرار شبانه و عدم تمرکـز در طـی روز و افت تحصیلی، جهت رد بیماری‌های تنفسی خواب ارجاع شده بود. در شرح حالی کـه از بیمـار گرفتـه شـد وی از خواب به تنهایی اجتناب می‌کرد و زمـان خاصـی برای خوابیدن نداشت و بیش‌تر از ۲۰ دقیقه زمان برای بـه خواب رفتن نیاز داشت. براساس نمره بـه‌دسـت آمـده از پرسشـنامه طبقـه‌بنـدی خـواب آلـودگی اپـورث (Epworth Sleepiness Scale;ESS)، درطـی روز خواب‌آلودگی چندانی نداشته است (ESS=7). در معاینه، پروپتوز چشم‌ها و هیپوپلازی مـاگزیلاری و عـدم رشـد متناسب قسمت میانی صورت و کلابینگ انگشتان دست مشاهده شد. بیمار سابقه چسبندگی پوستی انگشتان دست و پای دوطرف را داشت که در دست‌هـا مـورد جراحـی ترمیمی قرار گرفته بود و اسکار جراحی، قابل رویـت و مشهود بود. مالامپاتی اسکور ۴ بدون بزرگی لوزه‌هـا نیـز درمعاینه دیده شد.

در سابقه پزشکی، بیمار به جهـت کرانیوسینوسـتوزیس در ۱۴ ماهگی تحت جراحی بازکردن سـوچور کرونـال قـرار گرفتـه بـود و در دوران نـوزادی نیـز هیدروسـفالی گزارش شده بود (تصویر شماره ۱ و ۲).



تصویر شماره ۱: چسبندگی پوستی انگشتان دست



تصویر شماره ۲: چسبندگی پوستی انگشتان پا

اسـتاندارد طلایـی تشـخیص آپنـه انسـدادی خـواب تست پلی سومنوگرافی است. پلـی سـومنوگرافی(PSG) پارامترهای متعددی را در حـین خـواب مـی‌سـنجد، ایـن پارامترها شامل نوار مغزی، حرکات چشمی، چانه و پاها، جریان هوا از بینی و دهان، حرکات تنفسی قفسه سـینه و شکم، اکسـیژن خـون و دی‌اکسـیدکربن انتهـای بـازدمی می‌باشد. در این تست مراحـل خـواب، کیفیـت خـواب، مقدار و نوع آپنه و هیپوپنه تنفسی، سطح اکسیژن خون و میزان تغییرات آن‌ها در هر ساعت و بسـیاری پارامترهـای دیگر قابل بررسی می‌باشد(۷).

[Downloaded from jmums.mazums.ac.ir on 2026-10-30]

در پلی سومنوگرافی تشخیصی: (تصویر شماره ۳)

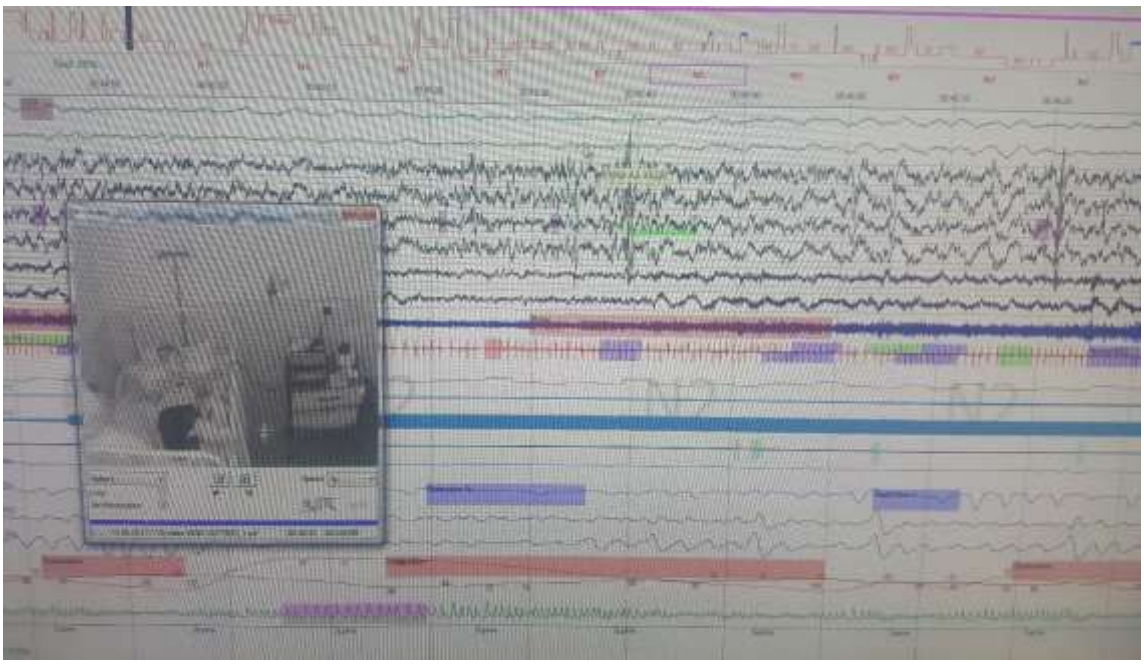
RECORDING TIME 6:59 h ,Total sleep time 5:40 h , Sleep efficiency 81%
Total arousals 155 , Arousal index 27.3/h
Total respiration event 293 , RDI :51.6/h ,Apnea Hypopnea Index: 51.1/h,
with obstructive sleep apnea scored 268,
Central Sleep Apnea 12, Hypopnea 9, Flow Limitation 3,
Baseline oxygenation was 96% during sleep, Lowest oxygen saturation: 46%, ODI: 82/h , Oxygen saturation was below90% in 60.5% time of sleep.

که با این تفاسیر و با تشخیص آپنه انسدادی شدید خواب برای بیمار تیتراسیون تهویه غیر تهاجمی انجام گرفت و این موارد توصیه شد:

CPAP + Mirage kidsa Mask
EPAP: 8cmH2o
Delay time : 15 min
Delay pressure : 3cmH2o
Heater setting : 3

آداپتاسیون و کمپلیانس بیمار خوب بود. در ویزیت بعدی که **۳**ماه بعد انجام گرفت دیگر سیانوز و کابوس‌های شبانه تکرار نشده بود. زمان به خواب رفتن برخلاف گذشته به حدود ۱۰ تا ۱۵ دقیقه کاهش یافته و خود کودک نیز در زمان مقرر خواب، مقاومتی نشان نمی‌داد. بر خلاف گذشته بیمار به‌طور مرتب قادر به شرکت در کلاس درسی مدرسه بوده و به گفته معلم مدرسه تمرکز بهتری در کلاس درسی داشته است. بعد از گذشت حدود یک سال از استفاده CPAP برای بیمار مجدد پلی سومنو گرافی انجام شد که نتایج آن موید بهبود واضح پارامترهای تنفسی و سایر پارامترهای مربوطه بود. درتست خواب نهایی که بعد از شروع درمان برای بیمار انجام گرفت نتایج زیر به دست آمد:

RECORDING TIME 430 min ,Total sleep time 390 min , Sleep efficiency 90%
Arousal index 11.4/h
Total respiration event 42 , RDI :5.9/h , with obstructive sleep apnea scored 15
Baseline oxygenation was 96% during sleep.Lowest oxygen saturation : 84% , ODI : 10/h , Oxygen saturation was below90% in 2% time of sleep.



تصویر شماره ۳: نمای تست پلی سومنوگرافی انجام شده

[Downloaded from jmums.mazums.ac.ir on 2026-10-30]

بحث

کرانیوسینوستوزیس به صورت ایزوله یا سندرومیک تقسیم می‌شود. در بروز سندرومیک، شایع‌ترین و شناخته شده ترین‌ها شامل سندروم کروزون و فایفر و کروزون به همراه آکانتوزنیگریکانس هستند، که علت آن‌ها یک موتاسیون درفاکتور رشد فیبروبلاست‌ها در زمان شکل‌گیری گامت‌ها و دگرگونی ژن‌های Fgrfr1, fgrf4 در بیماران آپرت و کروزون و فایفر می‌باشد(۱). انتقال بیماری به‌صورت اتوزوم غالب بوده ولی درموارد اسپورادیک والدین سالم هستند(۱). اگرچه مطالعات عمده‌ای صورت نگرفته ولی حدود ۴۰ درصد از مبتلایان سندروم آپرت علایم آپنه انسدادی خواب را عمدتا به دلیل هیپوپلازی میانه صورت بروز می‌دهند(۵،۴) اما می‌تواند با تغییرات لارینگوفارنکس یا لارنکس و تراکئوبرونکومالاسی و سایر ابنرمالیته‌های منجر به آپنه انسدادی خواب مرتبط باشد(۶). از علایم آپنه انسدادی خواب می‌توان به خروپف، سردردهای صبحگاهی، خواب آلودگی‌های روزانه، اختلالات رشدی، شب ادراری، عدم تمرکز و بیش فعالی و ... اشاره کرد. برای تشخیص باید شرح حال کاملی از علایم روزانه و شبانه بیمار و معاینات از نظر اندازه تونسیل‌ها، سایز چانه و فشارخون و معیارهای رشدی انجام گیرد(۷). درصورت عدم درمان، آپنه انسدادی خواب می‌تواند منجر به خواب منقطع و عفونت‌های مکرر و تاخیر رشد و تکامل و شناخت و از همه مهم‌تر کورپولمونل و مرگ ناگهانی در خواب شود(۵).

در مطالعه‌ای که Doerga و همکاران بر روی ۱۰ کودک مبتلا به سندروم آپرت انجام دادند، مشخص شد که تقریبا ۶۰ درصد این کودکان دچار آپنه انسدادی خواب می‌باشند که اغلب آن‌ها دارای انسداد چند سطحی بودند(۸). همچنین در مطالعه‌ای که به منظور بررسی شیوع آپنه انسدادی خواب در کودکان مبتلا به سندروم‌های Acrocephalosyndactyly صورت گرفت مشخص شد که، آپنه انسدادی خواب شایع ترین مشکل در بین کودکان مبتلا به سندروم آپرت می‌باشد(۹). تعجب برانگیز نیست که این مشکل را بتوان به هیپوپلازی میانه صورت در این کودکان نسبت داد. این موضوع در گزارش موردی صالحی و همکاران بر روی نوزاد دختر مبتلا به سندروم آپرت قابل تصدیق است. به‌طوری‌که سندروم آپرت با بدشکلی دندی واکر، آژنزی کورپوس کالوزوم و پنوموتوراکس تنفسی در این نوزاد همراه بوده است(۱۰).

در یک گزارش موردی که بر روی یک کودک ۶ ساله اسپانیایی مبتلا به سندروم آپرت صورت گرفته بود، مشخص گردید که در صورت وجود آپنه انسدادی خواب متوسط تا شدید استفاده از CPAP نه تنها می‌بایست با فشار بالا صورت گیرد بلکه استفاده از آن نیازمند شروع از سنین آغازین مشکل است(۱۱).

استاندارد طلایی تشخیص آپنه انسدادی خواب تست پلی سومنوگرافی است(۷) که حتما باید در موارد با شک بالینی مدنظر باشد و بیمارتحت نظر گرفته شود که درصورت وجود مشکلات تنفسی از جمله آپنه خواب قبل ازبروز عوارض ناخواسته اقدامات درمانی مثل تهویه غیرتهاجمی مثل آنچه در مورد بیمار مذکور صورت گرفته انجام پذیرد. آدنوتانسیلکتومی و جراحی‌های ارتودنتیک و ماگزیلاری از سایر راه‌های کمک درمانی بوده ودر طی مسیر درمان باید مدنظر قرار گیرد.

سپاسگزاری

از کارکنان واحد حمایت از توسعه تحقیقات بالینی قدس دانشگاه علوم پزشکی قزوین که در تهیه این مقاله ما را یاری نمودند قدردانی می‌گردد.

[Downloaded from jmums.mazums.ac.ir on 2026-10-30]

References

1. de Jong T, Bannink N, Bredero-Boelhouwer HH, van Veelen ML, Bartels MC, Hoeve LJ, et al. Long-term functional outcome in 167 patients with syndromic craniosynostosis; defining a syndrome-specific risk profile. J Plast Reconstr Aesthet Surg 2010; 63(10): 1635-1641.
2. Bannink N, Nout E, Wolvius EB, Hoeve HL, Joosten KF, Mathijssen IM. Obstructive sleep apnea in children with syndromic craniosynostosis: long-term respiratory outcome of midface advancement. Int J Oral Maxillofac Surg 2010; 39(2): 115-121.
3. Fedakar A, Sakc Z. Apert Syndrome: case presentation. SM J Pediatr Surg 2016; 2(6): 1034.
4. Hein A, Schweitzer T, Strabburg HM, Wurm M. Diagnosis and therapy of obstructive sleep apnea syndrome in children with premature craniosynostosis syndromes. Klin Padiatr 2011; 223(7): 424-429.
5. Hoeve LJ, Pijpers M, Joosten KF. OSAS in craniofacial syndromes: an unsolved problem. Int J Pediatr Otorhinolaryngol 2003; 67 (Suppl 1): S111-113.
6. Lyons M, Vlastarakos PV, Nikolopoulos TP. Congenital and acquired developmental problems of the upper airway in newborns and infants. Early Hum Dev 2012; 88(12): 951-955.
7. Nevšímalová S, Bruni O. Sleep Disorders in Children. Switzerland: Springer International Publishing; 2017.
8. Doerga PN, Spruijt B, Mathijssen IM, Wolvius EB, Joosten KF, van der Schroeff MP. Upper airway endoscopy to optimize obstructive sleep apnea treatment in Apert and Crouzon syndromes. J Craniomaxillofac Surg 2016; 44(2): 191-196.
9. Inverso G, Brustowicz KA, Katz E, Padwa, BL. The prevalence of obstructive sleep apnea in symptomatic patients with syndromic craniosynostosis. Int J Oral Maxillofac Surg 2016; 45(2): 167-169.
10. Hasanzadeh Taheri MM, Salehi F, Akhbari SH, Ehsanbakhsh A. A case report of apert syndrom assosiated with dandy walker malformation corpus callosum agenesis and pneumothorax in a neonate. J Sabzevar Univ Med Sci 2008; 14(4): 246-251 (Persian).
11. Landete P, Pérez-Ferrer P, Chiner E. Apert Syndrome and Sleep Apnea. Arch Bronconeumol 2013; 49(8): 364-365.

[Downloaded from jmums.mazums.ac.ir on 2026-10-30]