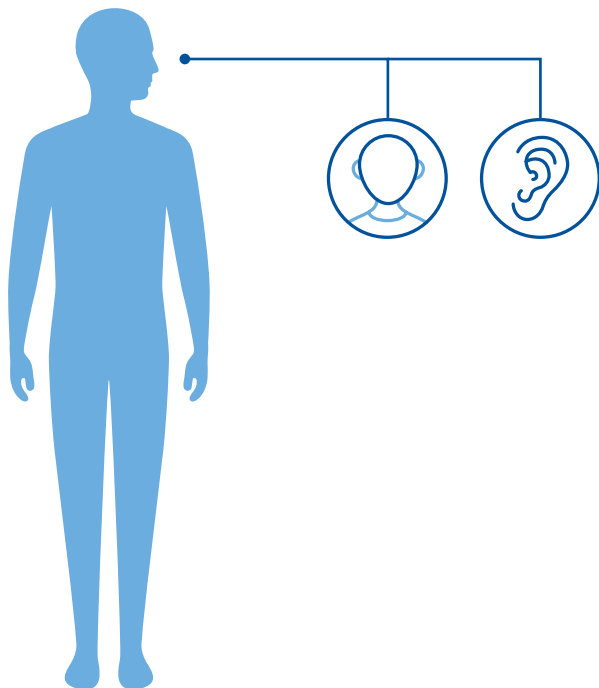


Treacher Collins syndrom



Treacher Collins syndrom er en arvelig tilstand som fører til manglende eller ufullstendige kinnbein, underutviklet mellomansikt og helt eller delvis, manglende ytre ører.

Senter for sjeldne diagnoser
www.sjeldnediagnoser.no

TREACHER COLLINS SYNDROM (TCS)

Treacher Collins syndrom er en kraniofacial tilstand, som kjennetegnes av ufullstendige kinnbein, liten hake, og misdannelse av ytre ører. Syndromet omfattes også av forandringer i bløtdeler og muskler i ansiktet. Misdannelsene er symmetriske. TCS medfører ofte hørselstap. Operasjoner og annen behandling vil kunne bedre de fleste funksjoner.

Tilstanden gir ulik grad av et annerledes utseende.

Forekomst

Nøyaktig forekomst er ikke kjent, men basert på et internasjonalt anslag, skulle det tilsier at det i Norge fødes cirka ett barn i året, like mange jenter som gutter.

Årsaker

Det er kjent at genfeil i ett av tre gener forårsaker Treacher Collins syndrom (TCS): TCOF1 og POLR1C eller POLR1D. 80-90 % av personer med TCS har genfeil i TCOF1, mens omkring 10 % har genfeil i et av de to sistnevnte.

TCS regnes som en arvelig tilstand.

I de fleste tilfeller (ved genfeil i TCOF1 og POLR1D) er arvegangen ved TCS autosomal dominant. Ved denne arvegangen vil genfeilen dominere over det normale arveanlegget. Det betyr at når en person med den dominante genfeilen får barn, er det 50 % risiko i hvert svangerskap, uavhengig av kjønn, at barnet arver genfeilen og får tilstanden. Mange autosomalt dominante tilstander skyldes en nyoppstått genfeil hos personen som har tilstanden, og da har ingen av foreldrene genfeilen. Ved TCS er dette tilfellet hos omkring 60 %.

Om denne brosjyren

Brosjyren er utarbeidet av Senter for sjeldne diagnoser i samarbeid med seksjon for barnenevrokirurgi og avdeling for plastikk- og rekonstruktiv kirurgi ved Oslo universitetssykehus – Rikshospitalet.

Beskrivelsen i denne brosjyren gjelder ikke alle med diagnosen. Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Ved TCS forårsaket av genfeil i POLR1C er arvegangen *autosomt recessiv* (ca. 1 % av tilfeller med TCS). Ved denne arvegangen har barnet arvet ett sykdomsfremkallende gen (dvs. et gen med en genfeil) fra hver av foreldrene. Foreldrene er som oftest selv friske, men de er bærere av det sykdomsfremkallende genet. Hvert barn de får sammen, har 25 % risiko for å få det sykdomsfremkallende genet i dobbelt dose og dermed bli syk, 25 % sjanse for å være helt frisk med to normale gener og 50 % risiko for å være frisk bærer av ett sykdomsfremkallende og ett normalt gen.

Ved arvelige tilstander kan alle med TCS, deres foresatte eller andre slektninger, få tilbud om genetisk veiledning i regi av Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser (Craniofacialt team) ved Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet, som også kan henvise til genetisk avdeling ved hjemsted. Fastlege eller lege ved lokalsykehus kan også henvise til genetisk veiledning ved et regionsykehus.

I svangerskap med økt risiko for TCS, er fosterdiagnostikk mulig hvis den sykdomsgivende genfeilen i familien er kjent.

Hvordan stilles diagnosen?

Diagnosen stilles ut fra kliniske funn og bildeundersøkelser. Gentest kan i de fleste tilfeller bekrefte diagnosen.

Er det mistanke om TCS, skal barnet henvises til Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser (Craniofacialt team) ved Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet. Teamet har nasjonal behandlings og oppfølgingsansvar for alle med sjeldne misdannelser i hode- og halsområdet. Der finnes spesialister innen nevrokirurgi, plastisk kirurgi, ansikts og kjeve kirurgi, øre nese hals sykdommer, øyesykdommer, genetikk, logopedi, tannhelse og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser. Tidligst mulig kontakt er viktig for å kunne planlegge rett behandling.

Tegn og symptomer

Tilstanden varierer i alvorlighetsgrad fra helt mild til mer alvorlig, også innen samme familie.

Ansikt: Hos de fleste er kinnbeina og kinnbuen underutviklet. I tillegg er underkjeven liten. Fordi kinnbeina er små, skråner ytre øyekrok nedover, og ansiktet kan virke smalt. Haken er liten og tilbaketrukket. Underkjeven vokser ikke i samme takt som overkjeven.

Misdannelsene i ansiktet er symmetriske.

Luftveier: Underkjeven er underutviklet, derfor kan tungen, som har en normal størrelse, falle tilbake i svelget og stenge for luftveiene.

Ansiktsknoklenes manglende vekst gjør at luftveiene blir trange. Dette forsterkes ytterligere ved infeksjoner når slimhinnene hovner opp. Det er vanlig med snorking og surklende pust, og noen kan få pustestopp under søvn.

Øye/syn: Hos 60-70 % er synet normalt.

Personer med TCS har ofte øyne som skråner nedover. Noen kan ha en underutvikling av øyet som kan føre til synstap. Underutvikling av øynene forekommer påvirker både i størrelse og utvikling av selve øyet. Spalte (*colobom*) i nedre øyelokk er vanlig og gjør at øynene ikke lukkes helt, og de blir derfor tørre.

Øvre øyelokk kan «henge» (*ptose*). Øyevipper kan mangle helt eller delvis.

Øre/hørsel: Det indre øret er som regel normalt. Det ytre øret kan mangle, være lite, eller ha en

uvanlig form og være lavt plassert. Øregangene kan mangle helt eller delvis, og mellomøret kan være misdannet. Dette gir en varierende grad av hørselshemming.

Munn, svelg og tenner: Gapet kan være stort, og hos 30 % er ganen høy og smal med ganespalte. Suge-, bite-, tygge- og svelgevansker forekommer.

De anatomiske forholdene i munn, svelg og nesehule kan gi talevansker. Talen og utviklingen av denne kan også påvirkes av hørselshemming.

Underkjeven er liten og tilbake-trukket, og tennene får liten plass. Dette gir overbitt, som krever behandling. Munntørrehet er vanlig.

Behandling og oppfølging

De fleste med Treacher Collins vil trenge tverrfaglig behandling og oppfølging over lang tid. Derfor skal alle barn med mistanke om TCS henvises til Nasjonal behandlingstjeneste for kirurgisk behandling ved kraniofaciale misdannelser (Craniofacialt team) ved Oslo universitetssykehus, Rikshospitalet. Teamet har det nasjonale behandlings- og oppfølgingsansvar for alle pasienter

med sjeldne misdannelser i hode/halsområdet. I teamet finnes spesialister innen nevrokirurgi, plastikkirurgi, ansikts- og kjevekirurgi, øre-nese-hals-sykdommer, øyesykdommer, genetikk, logopedi, tannhelse og rådgiver fra Senter for sjeldne diagnoser.

Tidligst mulig kontakt er viktig for å kunne planlegge rett behandling.

Operasjoner: Noen med TCS må opereres som nyfødte fordi luftveiene er for trange.

Kirurgisk behandling av ansiktet skjer trinnvis og prioriteres etter alvorlighetsgrad. Operasjoner i ansiktet endrer utseendet i varierende grad.

Pust og søvn: Det er nødvendig å sikre frie luftveier. Dette gjøres ved at barnet:

- legges skrått, det vil si at overkroppen er høyere enn magen
- legges i mageleie under søvn, til tross for anbefalinger om det motsatte i nyfødtperioden
- bruker en pustemaskin om natten (CPAP - *continuous positive airway pressure*).
- i alvorlige tilfeller får en *tracheostomi* (åpning i luftrøret på halsen)

- i noen tilfeller får framflyttet av underkjeven, om nødvendig; for å bedre pustefunksjonen
- fjerner polypper og mandler hvis nødvendig

Pustestopp (søvnapnoe) er vanlig. Dårlig søvn får konsekvenser for hvile og vekst, og for hjernens oksygenopptak. Pust og søvn skal følges opp systematisk, for eksempel ved et søvnlaboratorium. For de fleste minsker problemene med pusting i takt med at ansiktet og munnhulen vokser.

Tenner/munnhule: Underutviklet underkjeve gir ulike utfordringer når det gjelder tenner og bitt. Operasjon og tannregulering kan derfor bli nødvendig.

Flere har redusert spyttproduksjon som gir munntørrehet og som på sikt kan gi hull i tennene. Det kan være til hjelp å drikke mye vann, tygge tyggegummi (sukkerfritt), skylle med munnskyllevann, ha gode tannvaner med bruk av tanstråd og fluor, unngå røyking og bruke sugetabletter uten sukker. Tidlig kontakt med tannhelsetjenesten, gjerne ved 1-2 års alder, anbefales for å etablere gode tannhelsevaner.

Ernæring: På grunn av endrede forhold i munn og luftveier, planlagt eller pågående behandling, kan det være vanskelig å spise, spesielt hos de minste barna. Det er viktig å ivareta en så normal spiseutvikling som mulig. Kostholdet må tilpasses og noen ganger vil sonde-ernæring være aktuelt. Ernæring er viktig for normal vekst og utvikling. Oppfølging av klinisk ernæringsfysiolog for å tilrettelegge kosten anbefales, særlig hvis spise-problemene strekker seg over tid.

Øre/hørsel: Nedsatt hørsel skal behandles fra nyfødtalder. Det finnes et enkelt høreapparat som monteres på et elastisk hårbånd. Hørsel og hørselshjelpemidler skal følges opp jevnlig. Rekonstruksjon av ytre øre skjer fra cirka 10 års alder.

Barn med hørselsnedsettelse har bruk for spesialpedagogisk hjelp. Ta derfor tidlig kontakt med pedagogisk-psykologisk tjeneste, PPT, som kan veilede eller henvise videre.

Øye/syn: Syn skal følges opp jevnlig. Øyedråper brukes for å holde hornhinnen fuktig. Spalten i øyelokket kan sys sammen.



Mestring i hverdagen

Å få et barn med en sjelden og alvorlig diagnose som Treacher

Collins syndrom kan oppleves som utfordrende. Fordi diagnosen er synlig, vil mange synes at det er vanskelig stadig å møte andre menneskers reaksjoner. I tillegg må de ivareta egne følelser og bekymringer.

I den første fasen er det viktig at begge foreldre får kontakt med helsepersonell som har kunnskap om diagnose og behandling. Informasjon om hvordan diagnosen kan påvirke barnets utvikling og familiens hverdag er også sentral for at foreldre skal mestre sin rolle som barnets støttepersoner.

Åpenhet om diagnosen

Det anbefales å være åpen om diagnosen slik at det skapes muligheter for å dele tanker, spørsmål eller reaksjoner med familie og venner.

Foreldre som har bearbeidet egne følelser, vil lettere kunne forstå og ta imot barnets reaksjoner og være i stand til å hjelpe dem videre.

Kunnskap om egen diagnose, og gode svar når noen spør, er nyttige bidrag på barnets vei til mestring og et selvstendig liv.

Barnet bør derfor lære seg et enkelt svar på hva det kan si når noen spør om diagnosen eller utseendet. For eksempel: «Jeg er født med en diagnose som gjør at hendene mine ser sånn ut. Ellers er jeg akkurat som deg».

Ungdomstid

Tenårene er en sårbar fase og mange er redde for å skille seg ut. Å ha en diagnose som medfører behandling i denne tiden kan være spesielt krevende. Ungdom med TCS må nødvendigvis gjennom kirurgisk behandling som kan endre utseendet også i tenårene. Dette kan være en psykologisk påkjenning og virke inn på identitet og selvfølelse.

Etter hvert som ungdommen blir eldre, er det viktig med mer kunnskap om egen diagnose for å kunne ta ansvar for behandling i voksen alder.

Livskvalitet

Tilfredshet med eget utseende henger ikke nødvendigvis sammen med hvor synlig en diagnose er. Barnets, ungdommens eller den voksnes tilfredshet med eget utseende kan dermed bygges opp og styrkes uavhengig av hvor synlig diagnosen er.

Livskvalitet kan styrkes ved god informasjon om diagnose og behandling. Sosial støtte, nettverk og hjelp til å finne gode og hensiktsmessige mestringsstrategier gjør det mulig å leve godt med diagnosen.

Ta gjerne kontakt med Senter for sjeldne diagnoser for rådgiving eller for å få hjelp til å finne gode samtalepartnere lokalt.

Brukerforening

- Gjennom **Norsk Craniofacial Forening** kan man få kontakt med andre foreldre og familier som er i en lignende situasjon. www.craniofacial.no

Litteratur

(Du finner lenkene til bøkene under diagnosen Treacher Collins på sjeldnediagnoser.no)

Boken «**Kraniofaciala missbildningar**» er utarbeidet av Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Göteborg. Målgruppen er foreldre og pårørende til barn med kraniofacial misdannelse. Formålet med boken er å gi svar på noen sentrale spørsmål om kraniofaciale diagnoser og forklare om behandlingsmetoder.

[Last ned boken fra våre nettsider](#)
(43 sider, pdf)

Boken «**Et annet ansikte**» er utgitt av Mun-H-Center - et svensk kompetansesenter for sjeldne diagnoser knyttet til munn og ansikt. Boken belyser i hvilken grad våre liv påvirkes av utseendet vi har fått. Boken bygger på intervjuer med ungdommer som er født med ulike former for misdannelser i ansiktet. Les mer om boken på www.mun-h-center.se.

Boken «**Et annerledes utseende**» inneholder både personlige refleksjoner om livet med et annerledes utseende og fagstoff om hva det innebærer å leve med slike tilstander. Boken har vært et samarbeidsprosjekt mellom Frambu kompetansesenter for sjeldne diagnoser, TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser og Senter for sjeldne diagnoser. Boken er gratis og kan bestilles direkte fra senteret. [Last ned PDF-utgaven](#) (64 sider) fra www.sjeldnediagnoser.no.

«**Skolestartboka**» er gitt ut av Senter for sjeldne diagnoser, som et bidrag til å få til en bedre overgang fra barnehage til skole for barn med sjeldne diagnoser og funksjonsnedsettelse. Den kan [lastes ned fra våre nettsider](#) eller [bestilles fra vårt senter](#).

[Denne brosjyren som PDF-fil](#)

Nyttige lenker

- Gjennom **Norsk Craniofacial Forening** kan man få kontakt med andre foreldre og familier som er i en lignende situasjon. www.craniofacial.no
- **E-læringskurs**, primært for skolepersonell
Nyttig for deg som jobber med et barn som har en craniofacial diagnose i 1. eller 2. klasse, f.eks. som førskolelærer, lærer, assistent, SFO-ansatt, helsesøster eller PPT-rådgiver. [sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)
- **TAKO-senteret** ved Lovisenberg sykehus i Oslo er nasjonalt kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander (SMT). <http://tako.no>
- **Craniofacialt team**, Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet
Søk etter "craniofacialt team" på oslo-universitetssykehus.no.
- **Funksjonshemmedes fellesorganisasjon**
<http://www.ffo>

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

- et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til pasienter, pårørende, helsepersonell og andre tjenesteytere.

Alle kan ta kontakt uten henvisning eller spesiell avtale.

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, hefter, videoer og nettsider.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning ved henvendelser på telefon og e-post, i møter på senteret, i pasientens lokalmiljø og på videokonferanse.

Kurs

Vi arrangerer kurs om medisinsk informasjon og generelle temaer som mestring, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter og tilrettelegging i barnehage, skole og arbeidsliv.

Forskning og utvikling (FoU)

Gjennom våre forsknings- og utviklingsprosjekter samler vi kunnskap om levekår for våre diagnosegrupper. Vi formidler nye internasjonale forskningsresultater og resultater av egne prosjekter.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Nasjonal kompetansetjeneste

Vi er et av ni sentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Informasjon om sjeldne diagnoser får du også gratis på tjenestens telefon: 800 41 710.

Senter for sjeldne diagnoser

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Illustrasjoner:
Melkeveien designkontor



 23 07 53 40

www.sjeldnediagnoser.no

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Post: Senter for sjeldne diagnoser,
Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo

Besøk: Børrestuveien 3, Oslo