

Treacher Collins syndrom

Treacher Collins syndrom er en tilstand som gir ulik grad av et annerledes utseende.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no



TREACHER COLLINS SYNDROM

Treacher Collins syndrom (TCS) er en kraniofacial tilstand, som kjennetegnes av ufullstendige kinnbein, liten hake og misdannelse av ytre ører. Syndromet omfatter også forandringer i bløtdeler og muskler i ansiktet. TCS medfører ofte hørselstap. Misdannelsene er symmetriske. Operasjoner og annen behandling vil kunne bedre de fleste funksjoner. Tilstanden gir ulik grad av et annerledes utseende. Den kognitive utviklingen er normal.

Forekomst

Nøyaktig forekomst er ikke kjent, men basert på et internasjonalt anslag, skulle det tilsi 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 autosomal dominant arvegang vil genfeilen dominere over det normale arveanlegget. Det betyr at når en person som har en dominant genfeil 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.

Om denne brosjyren

Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi beskriver det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes. Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Ved TCS er dette tilfellet hos omkring 60 %.

Ved TCS forårsaket av genfeil i POLR1C er arvegangen autosomt recessiv (ca. 1 % av tilfeller med TCS). Ved autosomal recessiv arvegang har barnet arvet ett sykdomsfremkallende gen (dvs. et gen med en genfeil) fra hver av foreldrene. Når det sykdomsfremkallende genet er til stede hos bare ett av de to genene i et gitt genpar, viker det for (er recessivt i forhold til) det normale genet. 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 % sjans 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 Sæthre-Chotzen, foresatte eller andre slektninger, få tilbud om genetisk veiledning ved regionsykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise til dette.

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.

Tegn og symptomer

Ansikt: Hos de fleste er kinnbeina og kinnbuen underutviklet. Underkjeven er 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: Fordi underkjeven er underutviklet, kan tungen, som har en normal størrelse, falle tilbake i svelget og stenge for luftveiene.



Gutt, 1 år, med Treacher Collins syndrom. Gjengitt med tillatelse.

Ansiktsknoklens manglende vekst gjør at luftveiene blir trange. Dette forsterkes ytterligere ved infeksjoner når slimhinnene hovner opp. For noen kan dette være livstruende i spedbarnsperioden. Det er vanlig med snoring og surklende pust. Noen kan få pustestopp under søvn.

Øye/syn: Underutvikling av øynene forekommer både i størrelse og utvikling av selve øyet. Spalte (colobom) i nedre øyelokk er vanlig og gjør at øynene ikke lukkes helt, og blir derfor tørre. Øvre øyelokk kan «henge» (ptose). Øyevipper kan mangle helt eller delvis. Hos 60-70 % er synet normalt.

Øre/hørsel: Det indre øret er som regel normalt. Det ytre øret kan mangle, være lite, eller ha en uvanlig form samt 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: Munnen er ofte stor, ganen høy og smal. Ganespalte forekommer hos cirka 30 %. Svelget er mangelfullt utviklet. Det kan være suge-, bite-, tygge- og svelgevansker på grunn av kjevens underutvikling. De anatomiske forholdene i munn, svelg og nesehule kan gi talevansker, som forsterkes ved hørselshemming. Underkjeven er liten og tilbaketrukket, og tennene får liten plass. Dette gir overbitt, som krever behandling. Munntørrhet er vanlig.

Behandling og oppfølging

Craniofacialt team er et tverrfaglig team ved Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet som har et nasjonalt behandlings- og oppfølgingsansvar for pasienter med misdannelser og skader 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. Alle som har denne diagnosen kan henvises til teamet.

Mange med Treacher Collins vil trenge tverrfaglig behandling og oppfølging over lang tid.

Operasjoner: De fleste med TCS vil trenge flere operasjoner i løpet av livet. Noen 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 den første tiden etter fødsel. Dette kan gjøres ved at barnet:

- legges høyere med overkroppen
- legges i mageleie under søvn, til tross for anbefalinger om det motsatte i nyfødtp perioden
- kan fjerne polypper og mandler
- kan bruke en pustemaskin om natten, CPAP (continuous positive airway pressure).
- ved alvorlige tilfeller; tracheostomi (åpning av luftrøret på halsen ved operasjon)
- fremflytting av underkjeven

Pustestopp er vanlig. Dårlig søvn får konsekvenser for hvile og vekst, og for hjernens oksygenopptak. Pustestopp bør utredes ved et søvnlaboratorium. Pust og søvn skal følges opp systematisk.

Tenner/munnhule: Underutviklet underkjeve gir ulike utfordringer når det gjelder tenner og bitt. Operasjon og tannregulering kan bli nødvendig. Flere har redusert spyttproduksjon som gir munntørhet. Dette kan gi hull i tennene. Å drikke mye vann, tygge tyggegummi (sukkerfritt), skylle daglig med munnskyllevann, gode tannvaner med bruk av tanntråd, unngå røyking og sugetabletter uten sukker – kan være til hjelp. Tidlig kontakt med tannhelsetjenesten, gjerne ved 1-2 års alder, anbefales for å etablere gode tannhelsevaner.

Ernæring: På grunn av endrete 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 den enkelte. Sondeernæring kan være aktuelt. Ernæring er viktig for normal vekst og utvikling. Oppfølging av klinisk ernæringsfysiolog for å tilrettelegge kosten anbefales, særlig

dersom spiseproblemene 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 kan skje fra cirka 10-årsalder.

Barn med hørselsnedsettelse har bruk for spesialpedagogisk hjelp. Endrede munnforhold og nedsatt hørsel, gjør at oppfølging fra logoped er nyttig for taleutvikling.

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 Apert 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 Apert syndrom må gjennom kirurgisk behandling som endrer 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 (www.craniofacial.no) kan man få kontakt med andre foreldre og familier som er i en lignende situasjon.

Litteratur

- Boken «**Kraniofaciala missbildningar**» er utarbeidet av Sahlgrenska Universitetssjukhuset i Gøteborg. Målgruppen er foreldre eller pårørende til barn med kraniofacial misdannelse. Formålet med boken er å gi svar på noen sentrale spørsmål om kraniofaciale handikapp 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 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 senter for sjeldne funksjonshemninger, TRS kompetansesenter for sjeldne diagnoser og Senter for sjeldne diagnoser. Boken er gratis og kan bestilles direkte fra senteret.
Last ned PDF-utgaven fra våre nettsider (64 sider, pdf)
- «**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.

Nyttige lenker

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

Craniofacialt team ved Oslo universitetssykehus - Rikshospitalet
søk på "craniofacialt team" på <https://oslouniversitetssykehus.no>

www.rarelink.no - lenkesamling til beskrivelser og kontaktmuligheter for sjeldne og lite kjente diagnoser på nordiske språk.

www.tako.no - Landsdekkende kompetansesenter for oral helse ved sjeldne medisinske tilstander.

www.ffe.no - Funksjonshemmedes fellesorganisasjon

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten.

Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved henvendelser per telefon og e-post, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer i 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon om diagnoser eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

Kunnskapsbase og brobygger

Kompetanseoverføring og informasjonsmøter er en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iverksettes.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Forskning og utvikling (FoU)

FoU-virksomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland. Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer. Senteret arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet og er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Besøksadresse:

Forskningsveien 3B, Oslo

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Alle kan ta direkte kontakt uten henvisning eller spesielle avtaler.

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).