

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 karakteristiske ansiktstrekk. Årsakene er manglende eller ufullstendige kinnben, og helt eller delvis manglende ytre ører. Syndromet omfatter også forandringer i ansiktets muskler og bløtdeler. Å ha TCS kan medføre puste- og spiseproblemer, samt nedsatt hørsel. Operasjoner og annen behandling vil kunne bedre de fleste funksjoner

Tilstanden gir ulik grad av et annerledes utseende, og kanskje er det dette som på sikt vil gi noen utfordringer. TCS kan gi store variasjoner i omfang og alvorlighetsgrad, også innenfor samme familie. Den kognitive utviklingen er normal.

Syndromet ble først beskrevet av den britiske øyelegen Edward Treacher Collins i 1900.

Forekomst

Forekomsten er usikker, men i Norge fødes det cirka ett barn i året, like mange jenter som gutter.

Årsaker

Det er kjent at genfeil (mutasjon) 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.

Om denne brosjyren

Beskrivelsen gjelder ikke alle med denne 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.

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. Ved TCS er dette tilfellet hos omkring 60 %.

Ved TCS forårsaket av genfeil i POLR1C er arvegangen autosomalt 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 genetiske tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning. Spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere ved region-sykehusene kan gi genetisk veiledning. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise til genetisk veiledning. 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 mange kan kinnben mangle eller være underutviklet. Både over- og underkjeve er små og neseryggen fremstående. Fordi kinnbena er små, skråner ytre øyekrok nedover og ansiktet fremstår smalt. Ansiktsspalte er vanlig. Haken er tilbaketrukket og liten fordi underkjeven ikke vokser i samme takt som overkjeven. Vekstavvikene i ansiktsknoklene er vanligvis symmetriske.

Luftveier: Grunnet liten plass i munnhulen og underutviklet underkjeve, kan tungen falle tilbake i svelget og stenge for luftveiene. Ansiktsknoklenes reduserte 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: Underutvikling av øynene forekommer både hva gjelder størrelse og utvikling av selve øyet. Spalte (colobom) i nedre øyelokk er vanlig, og gjør at øynene ikke lukkes helt og blir tørre. Øvre øyelokk kan «henge» (ptose). Øyevipper kan mangle helt eller delvis. Nærsynt-/ langsyntet samt skjeling er de vanligste synsforstyrrelsene. Hos 60-70 % er synet normalt.

Øre: 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. Mellomøret kan også være misdannet. Disse misdannelsene fører til varierende grad av hørselshemming.

Munn, svelg og tenner: Munnåpningen er ofte stor, ganen høy og smal. Ganespalte forekommer hos cirka 30 %. Svelget er mangelfullt utviklet. Man kan ha suge-, bite-, tygge- og svelgevansker på grunn av kjevens utvikling, som forsterkes ved spalte. Utformingen av munn, svelg og nesehule kan gi talevansker, som forsterkes ved hørselshemming. Underkjeven er liten og tilbaketrukket, og tennene får liten plass. Dette kan medføre bittavvik, som krever behandling.

Behandling og oppfølging

TCS er en sammensatt og variabel tilstand. Mange vil trenge tverrfaglig behandling, og oppfølging over lang tid.

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.

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 og sammensatthet individuelt. Operasjoner i ansiktet vil kunne endre utseende i varierende grad.

Pust og søvn: Det er nødvendig å sikre frie luftveier, enten ved å la barnet sove på magen de første ukene, eller ved å feste tungen med et lite kirurgisk inngrep. Pustestopp er vanlig. Dårlig søvn får konsekvenser for hvile og vekst, og for hjernens oksygenopptak. Pustestopp bør utredes ved et søvnlaboratorium. Tiltak kan være bruk av CPAP (en ansiktsmaske som presser luft inn gjennom nesene og slik holder luftveien åpne under søvn) eller fjerning av polypper og mandler. Trange luftveier blir trangere ved infeksjon, når slimhinnene hovner opp. Ved å legge barnet høyt med overkroppen vil dette lette pustingene. Ved de alvorligste tilfellene av trange luftveier, vil en tracheostomi (et hull på halsen med en kanyle inn til luftrøret) være en alternativ pustevei. Kanylen fjernes når det ikke lenger er behov. Fremflytting av underkjeve (distraksjonsbehandling) kan bli nødvendig for enkelte, når veksten ikke er tilstrekkelig for å oppnå tilfredsstillende luftveier. Pust og søvn skal følges opp systematisk.

Treacher Collins syndrom kan medføre spisevansker på grunn av endrede forhold i munn og luftveier, planlagt eller pågående behandling. Vanskene er ofte størst hos de minste barna. Noen barn med TCS har også en ganespalte. Dette vanskeliggjør spisingen ytterligere den første tiden. Det er viktig å ivareta en så normal spiseutvikling som mulig, se mer under «ernæring».

Tenner/munnhule: Underutviklet underkjeve gir ulike utfordringer når det gjelder tenner og bitt. Operasjon og tannregulering kan bli nødvendig. Flere har redusert spyttproduksjon. Dette kan få betydning for utvikling av hull i tennene. Mye drikke, samt munnsprayer med ulike tilsetninger, 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 systematisk. Rekonstruksjon av ytre øre kan skje fra cirka 10-årsalder.

Kombinasjonen av endrede munnforhold og nedsatt hørsel, gjør at oppfølging fra logoped kan være nyttig for taleutvikling, og noen ganger også for spising.

Øye/syn: Syn skal følges opp jevnlig. Øyedråper brukes for å holde hornhinnen fuktig. Øyespalten kan lukkes kirurgisk.

Mestring i hverdagen

Å få et barn med en sjelden og alvorlig diagnose kan for de fleste foreldre være krevende og utfordrende. Det er helt normalt at det oppleves som et sjokk. Dersom diagnosen er synlig, vil foreldre måtte forholde seg til andre menneskers reaksjoner på det som er annerledes, i tillegg til at de må ivareta egne følelser og bekymringer. I den første fasen er det viktig at begge foreldre får kontakt med helsepersonell som har erfaring og kunnskap om diagnose og behandling. De fleste foreldre har også stort behov for informasjon om diagnosen og eventuell behandling. Informasjon om hvordan diagnosen kan påvirke barnets utvikling og familiens hverdag er også sentral for at foreldre skal oppleve å mestre sin rolle som barnets støttepersoner.

Åpenhet om diagnosen

Det anbefales å være åpen slik at det skapes muligheter for å dele tanker, spørsmål eller reaksjoner med familie og venner. Det er lurt å snakke med helsesøster og barnets fastlege, og foreldre er også velkomne til å ta kontakt med Senter for sjeldne diagnoser. Barn er gode på å tilpasse seg egen livssituasjon. Foreldre bekymrer seg ofte mer enn barnet. Foreldre som i tillegg skal støtte barnet gjennom behandling og kirurgiske inngrep kan oppleve dette som spesielt krevende. Jo mer foreldre har fått bearbeidet sine egne opplevelser rundt det å få et barn med en sjelden diagnose, dess bedre er de rustet til å hjelpe barnet sitt.

Etter hvert trenger barnet alderstilpasset informasjon om egen diagnose som kan gis av foreldre eller av helsepersonell. Kunnskap om egen diagnose, og gode svar når noen spør, vil være nyttige bidrag på barnets vei til mestring og et selvstendig liv. Barn som er informert om egen diagnose og behandling vil framstå som tryggere når andre har spørsmål, noe som kan beskytte barnet mot negative sosiale erfaringer. Barnet bør derfor lære seg et enkelt svar på spørsmål om diagnosen eller utseendet. For eksempel «Jeg er født med en diagnose som gjør at øynene mine ser sånn ut. Ellers er jeg akkurat som deg».

For tenåringer kan det oppleves vanskelig å ha en diagnose, og mange er bekymret for å skille seg ut. Ungdom med TCS må gjennom kirurgisk behandling som endrer utseendet også i tenårene. Dette kan være psykologisk krevende og påvirke identitet og selvfølelse. Det kan da være spesielt viktig å være åpen om diagnosen, både ved at familie og viktige personer i barnets eller ungdommens krets kan snakke om det. Å ha kontakt med andre med samme diagnose, eller som er i samme situasjon, kan være en viktig støtte.

Livskvalitet

Tilfredshet med eget utseende henger ikke nødvendigvis sammen med hvor synlig en diagnose er for andre. 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.

Brukerforening

Gjennom Norsk Craniofacial Forening kan man få kontakt med andre foreldre og familier som er i en lignende situasjon.



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

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. Boken har også bilder og tegninger av hodeskallens fasong som følge av for tidlig lukning av en eller flere av hodeskallens sømmer.

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

- Boken ”**Et annat 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. Den 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 er et samarbeidsprosjekt mellom Frambu senter for sjeldne funksjonshemninger, Senter for sjeldne diagnoser og TRS kompetansesenter 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

- Norsk Craniofacial Forening:
www.craniofacial.no/
- Craniofacialt team ved Oslo universitetssykehus -
søk på "craniofacialt team" på <https://oslo-universitetssykehus.no>
- Rarelink er en nordisk samling med lenker og kontaktmuligheter for
sjeldne og lite kjente diagnoser.
www.rarelink.no

September 2017

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).