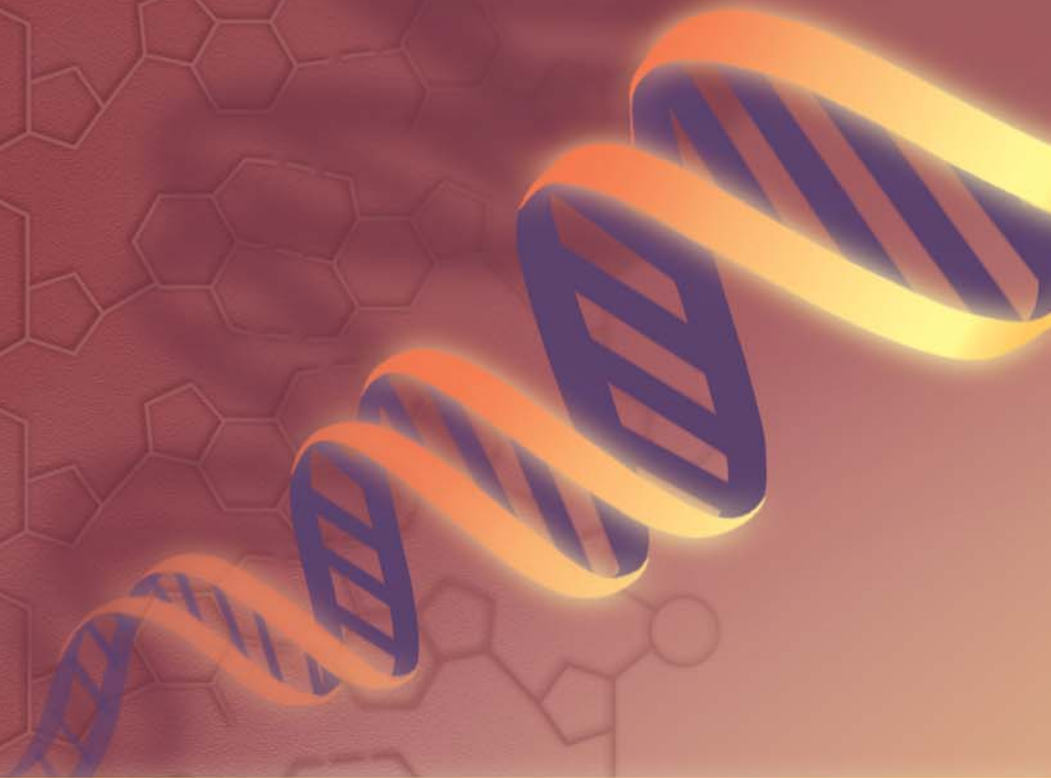


# Treacher Collinsin oireyhtymä

---

*Treacher Collins syndrom*



**Kallon- ja kasvonluiden kasvuhäiriöt**  
*Kraniofaciale missbildningar*

# Sisältö

Sairaus/vamma/diagnoosi	3
Sairauden/vamman syy	3
Perinnöllisyys	3
Oireet	4
Diagnostiikka	5
Hoito/toimenpiteet	5
Yhdistys	7
Kirjallisuus	8

# Innehåll

<i>Sjukdom/skada/diagnos</i>	3
<i>Orsak till sjukdomen/skadan</i>	3
<i>Ärftlighet</i>	3
<i>Symtom</i>	4
<i>Diagnostik</i>	5
<i>Behandling/åtgärder</i>	5
<i>Förening</i>	7
<i>Litteratur</i>	8

Opaskirjasein teksti on lainattu Ruotsin sosiaalihal-  
lituksen tietokannasta (källa/lähde: www.sos.se) ja  
sen on koonnut Cranio ry:n hallitus.

Oppaan ulkoasun on suunnitellut  
Mainonnan suunnittelutoimisto Aalto Oy.  
Paino: Etelä-Savon Kirjapaino Oy, 2003

Copyright: Kallon- ja kasvonluiden kasvuhäiriötä  
sairastavien tuki, Cranio, ry

# Lukijalle

---

## *Till läsaren*

Tämä opaskirjanen on tarkoitettu ensi-tietopaketiiksi vanhemmille, sosiaali- ja terveysalan henkilöstölle sekä kaikille niille, jotka haluavat perustietoa Treacher Collinsin oireyhtymästä, sen syistä, ilmenemisestä, hoidosta ja kuntoutuksesta.

Kirjasen teksti on lainattu Ruotsin sosiaalihuollon harvinaisten ja vähemmän tunnettujen vammais-ryhmien tietokannasta, jonka tavoitteena on antaa ajankohtaista tietoa näistä ryhmistä sekä niiden tarvitsemasta tuesta ja palveluista. Vammaisryhmillä tarkoitetaan tässä yhteydessä harvinaisia sairauksia tai vammoja, jotka aiheuttavat merkittäviä toiminnallisia haittoja ja joita esiintyy enintään 100 henkilöllä miljoonasta.

*Detta är ett utdrag ur Socialstyrelsens kunskapsdatabas om små och mindre kända handikappgrupper. Med små och mindre kända handikappgrupper avses ovanliga sjukdomar/skador som leder till omfattande funktionshinder och som finns hos högst 100 personer per miljon invånare. Syftet med databasen är att ge aktuell information om små och mindre kända handikappgrupper och om det stöd och den service som dessa grupper behöver.*



# Treacher Collinsin oireyhtymä

## Mandibulofacial dysostosis

---

### *Treacher Collins syndrom* • Mandibulofacial dysostosis

#### Sairaus/vamma/diagnoosi

Treacher Collinsin oireyhtymä kuuluu synnyntäisiin kallon- ja kasvonluiden kasvuhäiriöihin, ja sille on ominaista laajat ja moninaiset epämuodostumat kasvojen luustossa. Oireyhtymää kutsutaan myös nimellä mandibulofacial dysostosis.

#### Sairauden/vamman syy

Treacher Collinsin oireyhtymän aiheuttaa 5. kromosomin pitkässä käsivarressa sijaitsevan geenin (perintökijän) mutaatio eli muutos perintökijän geneettisessä informaatiossa.

#### Perinnöllisyys

Treacher Collinsin oireyhtymän kantaja saattaa siirtää oireyhtymän lapsilleen autosomaalisen vallitsevan periytyvyyden kautta. Tyypillistä periytymiselle on siirtyminen sukupolvelta toiselle keskeytyksettä. Jos toisella vanhemmista on Treacher Collinsin oireyhtymä, lapsella on 50 prosentin riski periä se. Lapset, jotka eivät ole perineet sairauden aiheuttavaa perintökijää, ovat terveitä eivätkä siirrä sairautta eteenpäin.

#### Sjukdom/skada/diagnos

*Treacher Collins syndrom tillhör gruppen medfödda kraniofaciala missbildningar och kännetecknas främst av omfattande och komplicerade missbildningar i ansiktsskelettet. En annan benämning är mandibulofacial dysostosis.*

#### Orsak till sjukdomen/skadan

*Treacher Collins syndrom orsakas av en mutation (förändring av genetisk information i arvsmassan) av en gen (arvsanlag) i långa armen på kromosom 5. Mutationen har kartlagts i detalj.*

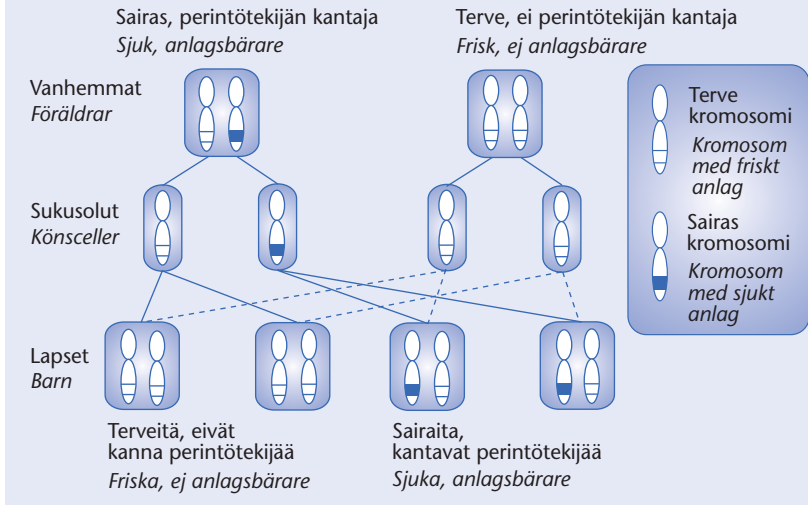
#### Ärftlighet

*Den person som själv har syndromet riskerar att föra det vidare till sina barn genom autosomt dominant nedärvning. Typiskt för ärftlighetsgången är överföringen från generation till generation utan avbrott. Om den ena av föräldrarna har Treacher Collins syndrom blir risken för barnen att ära syndromet 50 procent. De barn, som inte fått det sjukdomsframkallande anlaget, blir friska och riskerar inte att föra sjukdomen vidare.*

*Hos cirka 60 procent av de barn som*

## Autosomaalinen vallitseva periytyvyys

### Autosomt dominant nedärvning



Noin 60 prosentilla Treacher Collinsin oireyhtymää sairastavista lapsista sairauden syynä on sukusoluissa tapahtunut mutaatio, ja todennäköisyys, että lapsen sisarukset saavat oireyhtymän, on hyvin pieni.

### Oireet

Treacher Collinsin oireyhtymässä kasvojen epämuodostumat esiintyvät kummallakin puolella. Poskiluun on useimmiten alikehittynyt, ja joskus poskiluun kaari puuttuu kokonaan kummaltakin puolelta. Kasvojen halkioita ja silmäluomien epämuodostumia saattaa esiintyä. Silmäluomi-oraot ovat ulkoreunasta alaspäin viistot.

Myös ulkokorvan epämuodostumat ovat erittäin tavallisia. Korvakäytävä saattaa puuttua ja keskikor-

föds med Treacher Collins syndrom är orsaken en nymutation i samband med könscellsbildningen och det är mycket liten risk att efterkommande syskon drabbas.

### Symtom

Ansiktsmissbildningarna vid Treacher Collins syndrom uppträder dubbelsidigt. Kindbenet är oftast underutvecklat och ibland saknas kindbensbågen helt på bägge sidor. Ansiktsspalter och ögonlockskolobom (klyftbildning av ögonlocken) kan förekomma. Ögonspringan sluttar nedåt mot sidan.

Ytteröronmissbildningar är mycket vanliga. Örongången kan saknas och mellanörat vara missbildat medan innerörat ofta är opåverkat. Missbildnin-

va saattaa olla epämuodostunut, mutta sisäkorva on yleensä normaali. Epämuodostumat johtavat eri asteiseen kuuloon heikkenemiseen.

Noin kolmasosalla henkilöistä, joilla on Treacher Collinsin oireyhtymä, on suulakihalkio. Hampaissa on usein ongelmia, koska alaleuka on pieni. Myös syömisvaikeudet ovat tavallisia. Jo imetysaikana lapsella on imemisvaikeuksia, ja myöhemmin ilmenee ongelmia ruoan puremisessa ja nielemisessä. Puhevaikeuksia saattaa esiintyä osittain suun, nielun ja nenän muodon vuoksi, osittain heikon kuulon takia.

Neljäsosalla Treacher Collinsin oireyhtymää sairastavista henkilöistä hiusraja työntyy alaspäin kuin pulisonki poskella.

Lapsilla, joilla on oireyhtymä, saattaa olla nukkuessa pitkiä hengityskatkoksia (uniapnea), jotka kuitenkin vähenevät iän myötä, mutta saattavat vaatia erityistoimenpiteitä.

## Diagnostiikka

Diagnoosi tehdään ensisijaisesti kliinisen tutkimuksen perusteella. Jos on syytä epäillä Treacher Collinsin oireyhtymää, on joskus mahdollista tehdä diagnoosi sikiön ultraäänikuvauksen perusteella, jossa voidaan nähdä alaleuan epänormaali muoto.

## Hoito/toimenpiteet

Leukojen ulkonäköä ja toimintaa voidaan parantaa leikkauksilla. Jos epämuodostuma on vakavampi, ensisijainen tavoite on hengitysteiden pitämisen avoimena, ja joissakin tapauksissa

*garna leder till hörselnedsättning i varierande grad.*

*Hos cirka 1/3 av personerna med Treacher Collins syndrom förekommer gomspalt. Tandproblem förekommer ofta på grund av liten underkäke. Även ätproblem är vanligt. Redan vid amningen har barnet svårt att suga riktigt, senare tillkommer tugg- och sväljproblem. Tal- och språksvårigheter kan uppstå dels på grund av utformningen av mun, svalg och näshåla, dels på grund av nedsatt hörsel.*

*En fjärdedel av personerna med Treacher Collins syndrom har en hårbärande flik som sticker ned som en polisong på kinden.*

*Barn med syndromet kan ha långa andningsuppehåll under sömn (sömnapnéer), vilket dock avtar med åldern, men som kan komma att kräva speciella åtgärder.*

## Diagnostik

*Diagnosen ställs främst mot bakgrund av resultatet av den kliniska undersökningen. Vid misstanke om Treacher Collins syndrom är det ibland möjligt att ställa diagnos på foster via ultraljud som kan påvisa underkäkens speciella utseende.*

## Behandling/åtgärder

*Behandlingen är kirurgisk vad gäller utseendet och funktionen av käkarna. Vid svårare missbildningar blir de första åtgärderna att hålla luftvägarna fria, och man kan t o m behöva tillgripa trakeostomi, dvs en andningskanal anlagd på halsen. Tungans tendens att falla bakåt kan också minskas genom*

saatetaan tarvita trakeostomiaa eli kurkkuun asennettavaa hengitysputkea. Kielen taipumusta valua taaksepäin voidaan vähentää nukuttamalla lasta mahallaan. Jos vanhemmalla lapsella on hengitysvaikeuksia esimerkiksi tulehduksen yhteydessä, puoliksi istuallaan nukkuminen saattaa helpottaa. Uniapneaan on olemassa hälyttämiä ja hengitystä helpottavia laitteita.

Joskus voidaan tarvita sondia (syötötietkua), jos syöttäminen ei onnistu. Jos pureminen on vaikeaa, ruoka hienonnetaan tai annetaan pieninä palasina.

Suulakihalkio leikataan yleensä, kun lapsi on vähän alle kaksivuotias. Hampaiden oikomishoito aloitetaan yleensä, kun pysyvät hampaat puhkeavat (6–8-vuotiaana), ja se suunnitellaan yhdessä mahdollisten leuan alueen leikkausten kanssa. Leukaleikkauksia ei yleensä tehdä ennen 10 vuoden ikää, ja lopullinen korjaus tehdään 18 vuoden iässä.

Kuulolaite on usein tarpeellinen, ja se voidaan asentaa jo vauvaikäiselle. Heikentyneen kuulon vuoksi tarvitaan erikoispedagogista tukea. Joskus korvien epämuodostumia voidaan hoitaa plastiikkakirurgisesti.

Kasvojen luuston leikkauksia, joissa voidaan korjata myös silmät, tehdään 4–5 vuoden iästä alkaen.

On tärkeää, että vanhemmat saavat psykologin tukea heti lapsen synnyttyä ja jatkuvasti sen jälkeen. On myös tärkeää kertoa lapsen oireyhtymästä ympäristölle.

Henkilöt, joilla on Treacher Collin sin oireyhtymä, tarvitsevat omaisten tuen lisäksi ammatillista psykososiaalis-

*att barnet läggs på mage. För lite större barn som drabbas av andnings-svårigheter vid t ex infektion kan det underlätta att sova halv-sittande. För de som får sömnapnéer finns det särskilda alarm samt speciella andningshjälpmedel.*

*Ibland kan sond behöva användas då matningen inte fungerar. Barn som har svårt att tugga kan behöva få maten passerad eller i små bitar.*

*Vid gomspalt sker operation i regel när barnet är knappt två år. Korrigering av tandställningen brukar påbörjas i den ålder (6-8 år) då de permanenta tänderna bryter fram och får sedan anpassas till eventuella käkoperationer. Käkoperationer görs vanligtvis inte förrän i 10-års åldern med en slutlig korrigering i 18-årsåldern.*

*Hörapparater är ofta nödvändig och kan ges redan till spädbarn. För specialpedagogiskt stöd på grund av nedsatt hörsel svarar hörselvårdskonsulenter och den pedagogiska hörselvården. Missbildningar i öronen kan ibland korrigeras med plastikoperation.*

*Operationer av ansiktsskelettet, då också ögonkorrigeringar kan göras, genomförs från fyra till fem års ålder och uppåt.*

*Det är viktigt att föräldrarna får psykologiskt stöd redan i samband med barnets födelse och därefter fortlöpande. Det är också viktigt att informera barnets omgivning om syndromet.*

*Personer med Treacher Collins syndrom behöver utöver stöd från anhöriga ett professionellt psykosocialt stöd då det gäller att leva med ett så annorlunda utseende. Det är viktigt att*

ta tukea epätavallisen ulkonäkönsä vuoksi. On tärkeää muistaa, etteivät kaikkein vakavimmat epämuodostumat aina aiheuta suurimpia vaikeuksia. Psykologinen tuki on erityisen tärkeää teini-iässä.

*komma ihåg att det inte alltid är de allvarligaste formerna av missbildningar som orsakar de största svårigheterna. Psykologiskt stöd är av stor vikt särskilt i tonåren.*

## Yhdistys/Förening

---



Suomessa on vuodesta 1989 toiminut valtakunnallinen vammaisyhdistys Kallon- ja kasvonluiden kasvuhäiriötä sairastavien tuki, **CRANIO, ry**, joka on perustettu tukemaan vammaisen lapsen perheitä eri elämänvaiheissa, sekä jakamaan tietoa oireyhtymään liittyvissä ongelmissa.

### **Lisätietoja toiminnastamme saat:**

Kallon- ja kasvonluiden kasvuhäiriötä sairastavien tuki, CRANIO, ry

PL 1287

00101 HELSINKI

[www.kolumbus.fi/cranio](http://www.kolumbus.fi/cranio)

[cranio@cranio.fi](mailto:cranio@cranio.fi)


## *Litteratur*

**Dixon J., Edwards S. J., Anderson J., Brass A., Scambler P. J., Dixon M. J.**  
Identification of the complete coding sequence and genomic organization of the Treacher Collins syndrome gene. *Genome Res* 1997; 7: 2223-234.

**Dixon M. J., Read A. P., Donnai D., Colley A., Dixon J., Williamson R.**  
The gene for Treacher Collins syndrome maps to the long arm of chromosome 5. *Am J Hum Gen* 1991; 49: 17-22.

**Gorlin, Cohen, Levin**  
*Syndromes of the Head and Neck*, 1990, Oxford University Press, ISBN 0-19-504518-1.

**Treacher Collins syndrome Collaborative Group**  
Positional cloning of a gene involved in the pathogenesis of Treacher Collins syndrome. *Nature Genet* 1996; 12: 130-136.



*"Taivaalta ei tarkoitus  
kurkoitella kuuta,  
elämää vain kohentaa  
– ei mitään muuta."*

*Arvo Turtiainen: Rautainen Virta,  
Kansankulttuuri, 1960*

