

:: Treacher-Collinsin syndrooma

Orpha number: ORPHA861

YHTEENVETO

Synnyynnäinen kallon ja kasvojen kehityshäiriö, jolle on tunnusomaista molemminpuolinen symmetrinen korvien ja leuan kehityshäiriö ja useita pään ja kaulan kehityshäiriöitä ilman raajaepämuodostumia. Lapsilla on tyypilliset kasvojen piirteet, joihin liittyy poskiluiden ja silmäkuopan alareunan (80 % tapauksista) sekä leukaluun (78 % tapauksista) symmetrinen hypoplasia, mikä johtaa purentavirheisiin. Pehmytkudosten hypoplasiaa nähdään poskissa ja silmäkuopan alaosassa. Nähdään myös leukanivelen kehityshäiriöitä, jotka voivat johtaa suun aukeamisongelmiin. Silmien alaspäin vino asento, alaluomen uloimman ja keskikolmanneksen puutos (69 %) ja silmäripsien puuttuminen uloimmasta kolmanneksesta on oireyhtymälle tyypillistä. Suulaki on korkea ja suulakihalkio tavataan 28 %:lla. Myös ulkokorvan ja kuuloluuketjun kehityshäiriöt ovat yleisiä (60 %) ja johtavat kuulon alenemiseen. Älyllistä kehitysvammaisuutta ei syndroomaan normaalisti liity. Ensimmäisinä elinvuosina voi esiintyä hengitys- ja syömisvaikeuksia ylempien hengitysteiden ahtauden ja suun aukeamisongelman vuoksi.

Periytyminen tapahtuu useimmiten autosomissa vallitsevasti. Tilan aiheuttavat mutaatiot TCOF1-geenissä (5q32), joka koodaa tuman Treacle-fosfoproteiinia, tai POLR1D- geenissä (13q12.2), joka koodaa RNA polymeraasin I- ja III- alayksiköitä. Penetranssi on 90 % mutta ilmiäsu vaihtelee jopa saman perheen sisällä. Harvoin oireyhtymä voi olla myös peittyvästi periytyvä, jolloin sen aiheuttaa POLR1C -geenin mutaatiot.

Diagnoosi perustuu kliiniseen tutkimukseen ja geenianalyysiin. Syndroomalle tyypilliset ulkonäköpiirteet ja korvalehtien poikkeavuudet saatetaan nähdä jo raskausajan ultraäänitutkimuksessa ja voidaan varmentaa sikiön geenianalyysillä. Hoito on moniammatillista ja muodostuu tarvittavista kirurgisista toimenpiteistä. Kuulovamman varhainen hoito auttaa normaalia kehitystä. Oireyhtymän lievemmissä muodoissa ennuste on hyvä asianmukaisella hoidolla. Ilmaantuvuudeksi on arvioitu 1/50 000 elävänä syntyvää lasta.

Orphanet ORPHA861



Asiantuntija:

Prof. Marie-Paule VAZQUEZ

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: January 2014

Translation updated: October 2014

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

