

## Syndrome de Treacher-Collins

syndrome de Franceschetti-Klein, dysostose mandibulo-faciale  
sans anomalies des extrémités

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

### Le syndrome de Treacher-Collins en bref

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels<sup>1</sup>

- **Définition** : Le syndrome de Treacher-Collins est une **anomalie congénitale du développement crânio-facial** caractérisé par une **dysplasie oto-mandibulaire bilatérale et symétrique sans anomalies des extrémités**, associée à diverses **anomalies de la tête et du cou**.
- **Épidémiologie** : L'incidence annuelle à la naissance est estimée à 1/50 000.
- **Clinique** : Les enfants présentent une dysmorphie faciale caractéristique avec une hypoplasie bilatérale et symétrique des os malaïres et de la margelle infra-orbitaire (80%) et de la mandibule (78%) (rétrognathie, rétrogénie) qui entraîne une malocclusion dentaire souvent caractérisée par une béance antérieure. Une hypoplasie prédominante des tissus mous est observée au niveau du malaïre, du rebord orbitaire inférieur et de la joue. Sont également observés des anomalies complexes de l'articulation temporo-mandibulaire responsables d'une limitation d'ouverture buccale de sévérité variable, une obliquité anti-mongoloïde des fentes palpébrales (89%) et un colobome des paupières inférieures à l'union 1/3 externe-1/3 moyen (69%) sans cils au 1/3 externe de la paupière inférieure. On observe un palais ogival et parfois une fente palatine (28%). Des anomalies de l'oreille externe telles qu'antotie ou microtie, atrésie des conduits auditifs externes et anomalies de la chaîne des osselets sont souvent présentes (60%) et entraînent une surdité de transmission. L'intelligence est généralement normale. Des difficultés respiratoires et de nutrition peuvent se manifester durant les premières années du fait de l'étroitesse des voies respiratoires supérieures et de la limitation de l'ouverture buccale. Des signes moins constants sont les enchondromes et/ou fistules prétragien, des anomalies vertébrales et cardiaques, des fentes commissurales bilatérales.
- **Étiologie** : Le syndrome est dû à des mutations du gène TCOF1 (5q32-q33.1) codant pour la phosphoprotéine nucléolaire Treacle ou des gènes POLR1C (6p21.1) et POLR1D (13q12.2), codant pour des sous-unités des ARN polymérases I et III. La transmission est autosomique dominante avec une pénétrance de 90% et une expressivité variable, également chez des individus de la même famille.
- **Prise en charge et pronostic** : La prise en charge est pluridisciplinaire. En cas de détresse respiratoire postnatale, une trachéotomie, une ventilation non invasive (VNI) ou une distraction mandibulaire chirurgicale doivent être discutées. La chirurgie maxillo-faciale et plastique permet de corriger l'hypoplasie des tissus mous (lipostructure), l'hypoplasie osseuse (distraction chirurgicale, greffes osseuses), le colobome palpébral et la fente palatine. Le traitement de la limitation de l'ouverture buccale est très difficile. La chirurgie ORL spécialisée est requise pour les anomalies de l'oreille moyenne (chirurgie fonctionnelle)

et externe (reconstruction des pavillons). La prise en charge des troubles de l'audition doit être précoce (appareillages, chirurgie fonctionnelle) afin de favoriser un développement normal.

Le pronostic pour les formes modérées de la maladie est favorable avec un traitement adéquat.

## Le handicap au cours du syndrome de Treacher-Collins

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public<sup>2</sup>

### • Quels handicaps découlent des manifestations du syndrome ?

Les malformations touchent le visage et peuvent avoir des **conséquences esthétiques** marquées. Il peut en résulter une souffrance psychologique et un isolement de l'enfant qui a du mal à s'accepter et à se faire accepter, surtout dans les petites classes.

Les enfants peuvent en outre avoir des **difficultés pour communiquer**, liées au déficit auditif et parfois à un retard de l'acquisition du langage. Le port d'une aide auditive permet de compenser le déficit auditif, mais peut, chez un enfant ou un adolescent, être mal supporté d'un point de vue psychologique.

Les éventuelles difficultés visuelles (strabisme, myopie, hypermétropie ou astigmatisme) peuvent aussi retarder les apprentissages.

Des aides techniques et des professionnels spécifiques peuvent être mobilisés pour aider ces enfants et leur famille à mieux gérer, au quotidien, ces situations de handicap.

### • Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?

Il est fondamental de rechercher un déficit auditif et s'il est présent, de le prendre en charge sans attendre notamment grâce aux appareillages auditifs.

Certains enfants doivent avoir de nombreuses interventions chirurgicales et être souvent hospitalisés, ce qui peut contribuer à perturber leur développement et plus tard leur scolarité.

Par ailleurs, des difficultés d'élocution, d'audition ainsi que le retentissement psychologique souvent important de la maladie peuvent perturber les apprentissages et l'épanouissement.

Une prise en charge psychologique, orthophonique, de soutien éducatif peut être nécessaire.

Cette prise en charge par plusieurs professionnels de santé (pluridisciplinaire) peut être coordonnée au sein d'un centre d'action médico-sociale précoce (CAMSP).

#### **Aide auditive**

Les enfants qui ont une surdité des deux oreilles (surdité bilatérale) peuvent être appareillés, parfois dès l'âge de 3 ou 4 mois. Il peut s'agir, lorsque le conduit auditif est normal, d'appareils auditifs classiques, qui sont placés derrière l'oreille et amplifient électroniquement le volume du son.

Plus souvent, c'est une prothèse auditive à conduction osseuse qui est utilisée : grâce aux vibrations émises par l'appareil au contact de l'os, le son est directement transmis à l'oreille interne (qui est normale au cours du syndrome de Treacher-Collins). Le boîtier qui assure ces microvibrations doit être maintenu contre la peau du crâne ; avant l'âge de 6 ans il est tenu par un bandeau élastique ou un serre-tête, chez les enfants plus grands, le boîtier est maintenu en place grâce à une vis de titane vissée dans l'os derrière l'oreille sur laquelle il vient se clipper. L'enfant peut facilement courir et sauter mais doit retirer son boîtier quand il va à la piscine. Il existe d'autres dispositifs basés sur un système de double aimant, l'un introduit sous la peau contre l'os situé en arrière de l'oreille, l'autre permettant de maintenir l'appareil externe en place. Des prothèses auditives implantables d'oreille moyenne, cachées, sont une alternative dans certains cas.

L'appareillage permet un gain immédiat et une audition de très bonne qualité. L'accompagnement par un orthophoniste pour conseiller les parents, par exemple sur la durée de port, la façon de stimuler leur bébé, etc. est souhaitable. L'objectif du développement du langage dans un délai normal, puis d'une parole et de possibilités de communication normales est le plus souvent atteint.

Si la surdité est unilatérale, l'audition globale est surveillée de près et un appareillage peut être proposé plus tard.

### **Orthophonie**

Dès l'âge d'un an ou deux ans, l'enfant peut suivre des séances d'orthophonie. Elles sont indispensables en cas de surdité pour donner un sens aux informations auditives que l'enfant reçoit avec ses aides auditives. Elles sont également essentielles dans l'acquisition de la lecture et de l'écriture et pour acquérir un langage oral de bonne qualité, en améliorant son articulation.

En effet, les anomalies du visage peuvent gêner l'enfant pour parler et articuler. L'orthophoniste va pouvoir lui montrer les mouvements qui lui permettent de parler le mieux possible et l'aider à muscler les muscles de son visage. Les séances d'orthophonie permettent également de réduire les troubles de la déglutition et de la mastication. Cette prise en charge est indispensable quand les enfants ont une fente du voile du palais car, même opéré, le voile reste moins souple qu'un voile sain. Certains exercices spécifiques sous forme de jeux de souffle vont permettre de muscler le voile du palais et ainsi compenser son insuffisance de fonctionnement. Lorsque la phonation reste malgré tout trop difficile, une intervention chirurgicale complémentaire sur le voile du palais (pharyngoplastie) est parfois discutée.

### **Prise en charge visuelle**

Un éventuel strabisme ou une myopie doivent être pris en charge assez tôt, par une équipe spécialisée (ophtalmologiste, orthoptiste, opticien), afin de préserver la fonction visuelle.

En effet, jusqu'à l'âge de 8 ans environ, des connexions nerveuses entre l'œil et le cerveau continuent à s'établir pour développer la vision. Un œil qui ne reçoit pas une stimulation normale, du fait de l'une des anomalies citées ci-dessus, ne peut développer une fonction visuelle normale (on dit qu'il devient amblyope). Faire « travailler » l'œil atteint permet de prévenir cette évolution vers l'amblyopie ; cela passe par le port de lunettes avec des verres correcteurs adaptés et par l'occlusion de l'œil le plus performant (par exemple avec un pansement-patch collé) pour faire travailler l'œil atteint. Dans certains cas de strabisme, une intervention chirurgicale peut permettre de redresser le parallélisme des yeux pour des raisons esthétiques et fonctionnelles.

### **Suivi dentaire et orthodontique**

Un suivi par un dentiste spécialisé dans les soins aux enfants (pédodontiste) est utile pour prévenir les caries et les infections. Les soins préventifs qui doivent se faire en milieu spécialisé, sont d'autant plus importants s'il y a une limitation de l'ouverture de la bouche.

L'orthodontie permet d'améliorer l'alignement des dents grâce à des appareillages à l'intérieur de la bouche et/ou des bagues collées sur les dents. Elle est parfois débutée très tôt, en fonction de l'âge de réalisation des interventions chirurgicales osseuses ; sinon, elle débute en préadolescence et est souvent continuée jusqu'à la fin de la croissance. C'est une orthodontie très spécialisée qui peut être réalisée près du domicile, mais en lien avec l'équipe de chirurgie maxillo-faciale qui suit l'enfant.

### **Les autres aides**

Chez les jeunes enfants, les troubles de l'audition et/ou de vue peuvent gêner le développement. La prise en charge par un psychomotricien est très importante pour

compenser ces déficits. Il aide l'enfant à améliorer son développement moteur au niveau de sa motricité globale (marche, coordination) et de sa motricité fine (habillage, écriture).

- « **Vivre avec** » : le handicap au quotidien

### *Quelles sont les conséquences du syndrome sur la vie quotidienne ?*

La sévérité du handicap est extrêmement variable : tous les enfants atteints ne nécessitent pas le même encadrement et devenus adultes, tous n'auront pas les mêmes besoins.

Certains enfants atteints du syndrome ne présentent pas de caractéristiques particulières et ne nécessitent qu'un suivi de sécurité.

Dans les formes les plus sévères, la prise en charge est lourde pour l'enfant et sa famille : si elles sont nécessaires dans les premières années de la vie, la trachéotomie et la gastrostomie demandent une formation et la présence à domicile d'un des parents pour la prise en charge.

Si l'enfant doit porter une aide auditive, le suivi audioprothétique, orthophonique,... nécessiteront une souplesse dans l'emploi du temps des parents. Enfin, dans les cas les plus sévères, jusqu'à douze interventions chirurgicales peuvent être nécessaires entre la naissance et la fin de l'adolescence ; ce sont des séjours hospitaliers, des convalescences, des vacances à réorganiser.

Dans la majorité des cas, les enfants vont développer des capacités de communication et d'autonomie qui leur permettront à l'âge adulte, de s'assumer, d'avoir un travail et de vivre seul. La petite enfance et l'adolescence peuvent être un cap difficile à passer pour ceux qui ont du mal à accepter leur différence physique. Cependant, beaucoup vivent très bien, se marient, ont des enfants...

En cas de gêne auditive et en dehors des rares cas où une correction chirurgicale a pu y être apportée, la personne reste dépendante d'une aide auditive.

### *Quelles sont les conséquences du syndrome sur la scolarité ?*

Dans la majorité des cas, les enfants qui n'ont pas de déficit auditif pourront suivre une scolarité quasi normale. Elle risque cependant d'être compliquée par les nombreuses absences résultant des multiples consultations spécialisées souvent loin du domicile, des traitements et des interventions chirurgicales.

Le regard des autres enfants sur la différence physique peut être difficile à accepter surtout à l'adolescence.

Ces difficultés sont majorées lorsque le port d'une canule de trachéotomie est nécessaire.

Toutes les écoles n'acceptent pas un enfant porteur d'une canule de trachéotomie même fermée le jour, d'où la nécessité pour les parents de rechercher la structure adaptée.

Les enfants ayant une gêne auditive peuvent être scolarisés soit temporairement en milieu spécialisé pour enfants déficients auditifs, soit dans une Classe d'inclusion scolaire pour les élèves handicapés (Clis) (avec moins d'élèves et un enseignement aménagé pour les enfants malentendants), soit en milieu ordinaire avec l'aide d'un éducateur si besoin. Dans ce dernier cas, le suivi par un professionnel spécialisé est nécessaire et il est préférable de tenir informés les enseignants du comportement à adopter avec un élève sourd. Ces choix nécessitent que les parents et l'enfant, en âge de comprendre, aient accès à toutes les informations nécessaires pour éclairer leurs décisions. En France, les enfants reconnus « handicapés » par la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) qui relève de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH), (*voir* « *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations* »), peuvent bénéficier d'un projet personnalisé de scolarisation (PPS). Ce projet permet d'aménager le temps passé à l'école maternelle, par

exemple avec un temps partiel, et d'accompagner les enfants par un auxiliaire de vie scolaire (AVS).

Le cursus scolaire et éventuellement universitaire peut se faire normalement mais il peut être perturbé par le suivi médical et paramédical (prise en charge chirurgicale, orthophonique, psychologique, audioprothétique, orthodontique...).

Des informations sur l'intégration en milieu scolaire des enfants atteints de maladie chronique et/ou en situation de handicap sont disponibles sur le site Intégrascol ([www.integrascol.fr](http://www.integrascol.fr)).

### *Quelles sont les conséquences du syndrome sur la vie professionnelle ?*

La majorité des enfants deviennent des adultes capables de s'assumer et dont la vie n'est pas différente des personnes qui n'ont pas le syndrome de Treacher-Collins. Parfois, les déficits, quand ils existent, peuvent nécessiter une adaptation, c'est pourquoi des services sont prévus dans chaque département pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées. Les séquelles esthétiques peuvent faire préférer aux personnes atteintes, des métiers qui ne sont pas exclusivement à finalité d'accueil. Le déficit auditif lorsqu'il est correctement pris en charge n'est pas un frein à l'exercice professionnel, excepté pour une carrière militaire. L'adaptation des postes de travail peut aussi se faire en accord avec le médecin du travail. Ces adaptations sont réalisées par des ergonomes.

1. *Syndrome de Treacher-Collins*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, mai 2011. Pr Marie-Paule VAZQUEZ, éditeur expert. [www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=293&Disease](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=293&Disease).
2. *Syndrome de Treacher-Collins*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, septembre 2013. Avec la collaboration de : Pr Françoise DENOYELLE, Centre de référence des malformations ORL rares (Pr GARABEDIAN), Hôpital Necker-Enfants malades, Paris – Pr David GENEVIÈVE Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs, Hôpital Arnaud de Villeneuve, Montpellier – Pr Yves MANACH, Service d'ORL pédiatrique, Hôpital Necker-Enfants malades, Paris – Dr Béatrice PELOSSE, Unité d'ophtalmologie pédiatrique, Hôpital Trousseau, Paris – Pr Marie-Paule VAZQUEZ, Centre de référence des malformations rares de la face et de la cavité buccale, Hôpital Necker-Enfants malades, Paris - Association Coline. <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Treacher-Collins-FRfrPub293v01.pdf>

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, novembre 2013

