

Le syndrome de Treacher-Collins

*Syndrome de Franceschetti-Klein
Dysostose mandibulo-faciale sans anomalies des
extrémités*

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur le syndrome de Treacher-Collins. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier.

En effet, certaines données contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : seul votre médecin peut vous donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que le syndrome de Treacher-Collins ?

Le syndrome de Treacher-Collins est une maladie présente dès la naissance (congénitale). Il est la conséquence d'une anomalie génétique qui entraîne, au cours de la vie embryonnaire, un mauvais développement de certaines structures de la face. Les personnes atteintes ont des malformations plus ou moins importantes du visage, des oreilles et des yeux. Les malformations peuvent retentir de manière importante sur l'aspect du visage et être à l'origine d'une surdité.

Il porte le nom de l'ophtalmologiste qui l'a décrit pour la première fois en 1900, Edward Treacher Collins, mais est aussi appelé syndrome de Franceschetti-Klein ou dysostose mandibulo-faciale sans anomalies des extrémités.

● Combien de personnes sont atteintes de ce syndrome ? Est-il présent partout en France et dans le monde ?

Sa prévalence (nombre de malades dans une population donnée à un moment précis) n'est pas connue avec exactitude, mais on estime qu'il toucherait 1 nouveau-né sur 50 000, ce qui représente environ 16 nouveaux cas par an en France.

La maladie touche aussi bien les filles que les garçons, quelle que soit leur origine géographique.

● À quoi est-il dû ?

Le syndrome de Treacher-Collins est dû à l'altération (mutation) de certains gènes. Les gènes sont des portions d'ADN, la substance qui constitue les chromosomes et contient notre patrimoine génétique. Un gène équivaut à un « code » qui donne les instructions pour produire une protéine. Les protéines sont des molécules aux fonctions très variées, qui sont essentielles au fonctionnement normal des cellules et de l'organisme en général.

Les gènes impliqués dans ce syndrome sont :

- le gène *TCOF1*, dont plus de 130 mutations différentes ont été identifiées chez des personnes atteintes du syndrome de Treacher-Collins. Il est situé sur le chromosome 5 et

contient le code pour fabriquer une protéine appelée Treacle ;
- les gènes *POLR1C* et *POLR1D*, situés respectivement sur les chromosomes 6 et 13, qui contiennent les codes pour fabriquer les protéines RPAC1 et RPAC2.
Ces trois protéines (Treacle, RPAC1 et RPAC2) jouent un rôle clé lors du développement de l'embryon (embryogenèse), particulièrement dans la formation du visage.

● Quelles en sont les manifestations ?

Le syndrome de Treacher-Collins se manifeste par des malformations plus ou moins importantes du visage, des oreilles et des yeux. Les conséquences de ces malformations varient avec l'âge. Il peut s'agir de difficultés pour respirer, s'alimenter, entendre ou articuler et de conséquences esthétiques (voir « *Quels handicaps découlent des manifestations du syndrome ?* »). Il n'y a pas de malformations au niveau du cerveau et les personnes atteintes n'ont pas de déficit intellectuel.

L'atteinte peut être très différente d'une personne à l'autre, même au sein d'une même famille. Elle est parfois si légère qu'elle n'est jamais diagnostiquée. Parfois, au contraire, les malformations sont très sévères et mettent la vie des nouveau-nés en danger.

1. Les malformations

Des traits du visage souvent caractéristiques

Les personnes atteintes ont souvent des traits particuliers, avec le bas du visage (mâchoires et menton) peu développés, des pommettes très plates, des paupières obliques vers le bas et l'extérieur du visage donnant l'impression d'yeux « tombants » et souvent des os du nez assez développés. Ces caractéristiques peuvent être très peu marquées ou, au contraire, reconnaissables dès la naissance.

Malformations de la mâchoire et du palais

La mâchoire inférieure et le menton sont souvent petits (**micrognathisme**) et parfois en retrait (**microrétrognathisme**). Les personnes peuvent avoir du mal à ouvrir la bouche en grand et à mastiquer, car l'articulation de la mandibule avec le crâne (articulation temporo-mandibulaire) est souvent malformée. Certaines dents peuvent ne pas pousser (agénésies dentaires), se chevaucher ou être mal implantées.

Près d'une personne sur trois a aussi des malformations du palais, qui peut être trop creusé ou fendu, et/ou du voile du palais qui peut être fendu (**fente vélaire ou palato-vélaire**), trop court ou ne pas avoir une mobilité correcte.

Anomalies des paupières

Les paupières du haut sont tombantes du côté des tempes. Cela donne l'impression que les yeux sont légèrement inclinés vers le bas et l'extérieur du visage (**orientation antimongoloïde des fentes palpébrales**). Les paupières inférieures peuvent être creuses, parfois légèrement fendues (colobome palpébral) et sont souvent dépourvues de cils par endroits.

Malformations des oreilles

Chez quatre personnes sur cinq, la partie visible des oreilles (le pavillon) est mal ourlée, repliée, voire quasiment ou complètement absente (microtie ou anotie). Les conduits auditifs peuvent alors être très étroits ou absents. Les malformations peuvent aussi toucher les petits os situés dans l'oreille moyenne (osselets) (voir *figure 1 page 5*), entraînant un **déficit auditif dit « de transmission »** (voir « *Comment expliquer les manifestations ?* »).

2. Les conséquences des malformations

Les difficultés respiratoires

En raison des malformations de la face, les voies respiratoires supérieures (narines, fosses nasales, arrière-gorge) sont étroites. De plus, l'ouverture de la bouche est limitée et la petite taille de la mâchoire fait que la langue occupe une place trop importante et trop en arrière dans la gorge (glossoptose). Tout cela concourt à une **obstruction** au passage de l'air lors de la respiration.

Les difficultés respiratoires sont surtout importantes chez le nouveau-né et le nourrisson, en particulier lorsqu'il dort et est couché sur le dos. Elles peuvent se manifester par des ronflements, des pauses de la respiration (apnées) ou une respiration trop faible (hypopnée).

Elles gênent également la tétée et peuvent empêcher l'enfant de s'alimenter correctement. Parfois, la gêne respiratoire est peu apparente et ne survient que lorsque l'enfant dort, c'est pourquoi, en cas de doute, un examen appelé polysomnographie peut être réalisé (*voir « En quoi consistent les examens complémentaires ? À quoi vont-ils servir ? »*).

Si l'obstruction est très importante, il peut être nécessaire pour permettre à l'enfant de respirer correctement, de court-circuiter les voies aériennes supérieures trop étroites en réalisant une ouverture permanente au niveau du larynx (**trachéotomie**) (*voir « Quelles sont les modalités de traitement des manifestations de ce syndrome ? »*).

Chez certains enfants, les orifices qui permettent le passage de l'air dans les fosses nasales (choanes) sont très étroits, voire, exceptionnellement fermés (**atrésie des choanes**). Cette malformation est repérée dès la naissance lorsque la petite sonde qui est passée dans les narines du nouveau-né butte sur un obstacle. Une assistance respiratoire doit alors parfois être mise en place en urgence (*voir « Le traitement, la prise en charge, la prévention »*).

Avec la croissance et grâce aux interventions chirurgicales, les voies aériennes deviennent moins étroites. Chez les enfants plus grands puis chez les adultes, les difficultés respiratoires sont moins importantes mais une gêne peut persister, se manifestant par des **ronflements** ou des **apnées du sommeil**.

Les difficultés pour s'alimenter

Chez les nourrissons, l'obstruction respiratoire et les anomalies du palais peuvent gêner la tétée. L'enfant boit lentement et se fatigue vite. Il peut avoir du mal à prendre du poids. Pour certains, il est préférable de remplacer temporairement le sein ou le biberon par une sonde apportant directement l'alimentation dans l'estomac (*voir « Le traitement, la prise en charge, la prévention »*).

En cas de fente du voile du palais, l'utilisation d'une tétine spéciale peut aider, en attendant qu'une intervention chirurgicale correctrice soit réalisée.

Peu à peu, avec l'introduction des aliments solides et, si besoin, la prise en charge chirurgicale, l'alimentation se fait plus facilement. Les difficultés disparaissent habituellement aux alentours de l'âge de deux ans. Plus tard, la mastication peut cependant être difficile en raison des problèmes d'articulé dentaire ou de la limitation de l'ouverture de la bouche.

La surdité

Environ 30 à 50 % des personnes atteintes du syndrome de Treacher-Collins ont une gêne auditive, plus ou moins importante. La surdité doit être dépistée à la naissance comme chez tous les nouveau-nés. Elle est souvent difficile à identifier chez le jeune enfant. Elle peut se manifester par l'absence de réaction à certains bruits ou le retard dans l'apprentissage de la parole. Elle a des conséquences importantes sur le développement du langage et sur les

possibilités de communication avec les autres ; c'est pourquoi elle doit être systématiquement recherchée et faire l'objet d'une **prise en charge précoce** dès les premiers mois de vie.

En effet, la perte d'audition est due aux malformations de l'oreille externe ou moyenne, mais l'oreille interne ainsi que le nerf auditif et les régions du cerveau qui permettent de percevoir les sons sont normaux (voir « *Comment expliquer les manifestations ?* »). L'appareillage auditif est très efficace dans ces formes permettant de retrouver un bon niveau d'audition (voir « *Quels handicaps découlent des manifestations du syndrome ?* » et « *Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?* ») ; dans certains cas une correction chirurgicale de la malformation de l'oreille permet aussi d'améliorer l'audition.

Les problèmes visuels

Un tiers des enfants ont une déviation d'un œil (**strabisme**). Des problèmes de vue comme une myopie (mauvaise vision de loin), une hypermétropie (mauvaise vision de près) ou un astigmatisme (vision déformée) sont également possibles. Ces troubles doivent être pris en charge dès le plus jeune âge (voir « *Quelles sont les modalités de traitement des manifestations de ce syndrome ?* »).

Par ailleurs, les anomalies de forme des paupières peuvent empêcher leur fermeture complète et entraîner une sécheresse de l'œil qui s'irrite et s'infecte plus facilement.

● Quelle est son évolution ?

La sévérité du syndrome et son évolution sont très variables d'une personne à l'autre. Les malformations sont présentes d'emblée à la naissance et ne s'aggravent pas avec l'âge. Au contraire, la croissance et une prise en charge adaptée, notamment grâce à la chirurgie, aux aides auditives et à l'orthophonie (voir « *Quelles sont les modalités de traitement des manifestations de ce syndrome ?* »), permettent d'en réduire l'impact esthétique ainsi que les conséquences sur la respiration, l'alimentation, l'audition et le développement du langage (conséquences fonctionnelles). Ainsi, les enfants peuvent acquérir le langage à un âge normal ou avec un léger retard de quelques mois. Le développement général et intellectuel se fait normalement et en définitive, tous parlent et marchent normalement. Passé le cap de l'enfance, la plupart des personnes sont autonomes et indépendantes et mènent une vie pratiquement normale.

Ce n'est que dans les cas les plus sévères que les difficultés d'alimentation et de respiration peuvent mettre la vie des nouveau-nés en danger.

● 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.

● Comment expliquer les manifestations ?

Les malformations de la face

L'anomalie génétique en cause dans le syndrome de Treacher-Collins empêche le bon développement de certaines structures de la face de l'embryon, dans le courant du deuxième mois de grossesse.

Ceci pourrait s'expliquer par la destruction inappropriée de certaines cellules touchant une structure appelée crête neurale à l'origine d'un développement insuffisant des os, de la peau, des muscles et des cartilages de la partie inférieure du visage et des oreilles.

Les anomalies visibles du bas du visage et de la région des yeux sont dues à des malformations des os et des muscles. Les os touchés sont principalement ceux de la mâchoire inférieure (os mandibulaire), de la mâchoire supérieure (os maxillaires) et des pommettes (os zygomatiques, encore appelé os malaire). La forme des orbites et la position des globes oculaires peuvent s'en trouver modifiées, ce qui peut induire un décalage des axes visuels (dystopie orbitaire).

Les deux moitiés (droite et gauche) du visage sont, dans la plupart des cas, touchées de manière égale (atteinte bilatérale symétrique).

La surdité

Dans le syndrome de Treacher-Collins, l'organe de l'audition situé dans l'oreille interne (la cochlée) est normal ; en revanche, une ou plusieurs des zones qui permettent la transmission du son depuis l'extérieur jusqu'à l'oreille interne, à savoir le conduit auditif, le tympan et/ou les osselets (oreille moyenne, voir figure 1) sont touchées par les malformations. Le son est donc insuffisamment transmis à l'oreille interne, puis au cerveau : on parle de **surdité de transmission**.

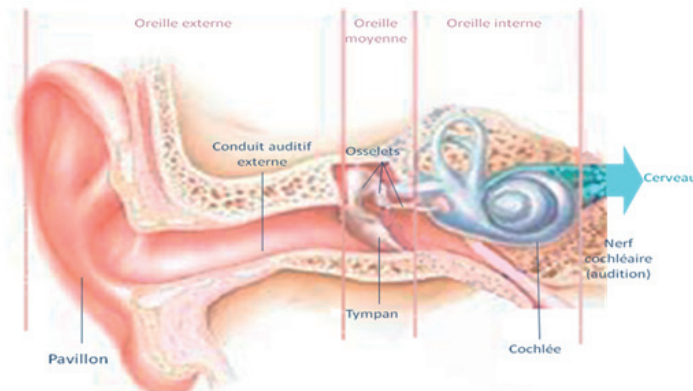


Figure 1 : Schéma de l'oreille.

Le pavillon et le conduit auditif externe forment l'oreille externe. Le tympan, les osselets et la cavité tympanique composent l'oreille moyenne. C'est l'oreille interne qui contient l'organe noble de l'audition (cochlée ou limaçon) qui transforme les sons en signaux électriques et les transmet au cerveau. Toutes ces étapes sont indispensables pour entendre.

Source : www.passeportsante.net/fr/Maux/Problemes/Fiche.aspx?doc=maladie_meniere_pm

Le diagnostic

Le diagnostic précoce du syndrome permet une prise en charge adaptée dès le plus jeune âge, ainsi qu'une information complète de la famille et, plus tard, de l'enfant lui-même.

● Comment fait-on le diagnostic du syndrome de Treacher-Collins ?

- **Parfois, le diagnostic est suspecté avant la naissance**, lors de l'échographie systématique réalisée au deuxième trimestre de la grossesse. Cet examen peut permettre de détecter des malformations, notamment du visage et des oreilles, mais n'est pas suffisant pour faire le diagnostic du syndrome de Treacher-Collins car des malformations similaires peuvent être retrouvées dans d'autres maladies. Une imagerie par résonance magnétique (IRM) du fœtus peut être réalisée pour préciser les malformations. Chaque cas est discuté au sein d'un Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN) qui regroupe des obstétriciens, des échographistes spécialisés, des généticiens, des médecins spécialisés dans les malformations et les maladies touchant le fœtus (fœtopathologistes) et des chirurgiens spécialisés de toutes les disciplines concernées. À l'issue de cette discussion, l'équipe pluridisciplinaire pourra proposer d'effectuer d'autres examens pour établir le diagnostic, évaluer la sévérité des malformations et prendre les meilleures décisions thérapeutiques.

- **Le diagnostic peut aussi être fait à la naissance ou peu après**, si un nouveau-né présente les malformations du visage et des oreilles caractéristiques du syndrome, surtout si la maladie est connue dans la famille. Lorsque les malformations sont très peu visibles, c'est parfois lors des examens réalisés pour comprendre l'origine d'une surdité ou encore si un autre cas apparaît dans la famille que le diagnostic sera suspecté. Enfin, il existe des personnes atteintes de formes très peu sévères, n'entraînant pas de manifestations gênantes et chez qui le diagnostic n'est jamais fait.

L'examen génétique permet parfois de confirmer le diagnostic. Le test génétique consiste, à partir d'un échantillon de sang, à rechercher des mutations dans les gènes à l'origine de ce syndrome. Il est réalisé dans des laboratoires spécialisés.

● En quoi consistent les examens complémentaires ? À quoi vont-ils servir ?

Une fois le diagnostic fait, différents examens seront réalisés pour préciser les malformations et évaluer leurs conséquences sur la respiration, l'audition, la vision.

Les examens radiologiques (imagerie)

Des radiographies, un scanner et une imagerie par résonance magnétique (IRM) de la face, sont réalisés pour visualiser précisément les malformations des os de la face, de l'articulation temporo-mandibulaire et de l'oreille moyenne.

Le scanner fonctionne avec des rayons X comme les radiographies classiques, les informations sont traitées par ordinateur. L'IRM permet, en plaçant le malade dans un appareil produisant un champ magnétique, d'obtenir des images en deux ou trois dimensions des organes.

Ces examens sont indolores et peuvent être réalisés même chez un très jeune enfant. Comme ils nécessitent une immobilité totale, une anesthésie peut être nécessaire.

La polysomnographie (enregistrement au cours du sommeil)

Le but de cet examen est de rechercher des troubles de la respiration (apnées ou hypopnées) survenant au cours du sommeil. Pour réaliser la polysomnographie, l'enfant passe une nuit dans un centre spécialisé, en général avec l'un de ses parents. Pendant qu'il dort, il est filmé et des capteurs posés sur sa tête, son thorax et ses doigts, enregistrent son rythme cardiaque, ses mouvements respiratoires, la concentration en oxygène de son sang et son activité cérébrale (électroencéphalogramme). Cet examen est indolore et ne présente aucun danger.

Examens des oreilles et de l'audition

Les malformations des oreilles sont fréquentes au cours du syndrome de Treacher-Collins. Les médecins spécialisés dans les troubles de l'audition de l'enfant (médecins ORL audiophonologistes) disposent de nombreux tests pour les étudier et en évaluer le retentissement sur l'audition :

L'otoscopie (examen visuel de l'oreille)

L'examen du pavillon et de la région autour de l'oreille à l'œil nu peut montrer des malformations du pavillon, un rétrécissement ou une fermeture du conduit auditif externe. Pour l'examen du conduit auditif externe dans sa globalité et du tympan, le médecin utilise généralement un microscope.

Les oto-émissions acoustiques (OEA)

Ce test rapide, facile à effectuer et ne demandant pas la participation active de l'enfant permet de vérifier le bon fonctionnement de l'oreille. En effet, à l'état normal, certaines cellules de l'oreille interne émettent des vibrations lorsqu'elles sont stimulées par un son : ces vibrations sont appelées oto-émissions acoustiques ou OEA. Pour le recueil des OEA, une petite sonde est placée dans le conduit externe de l'oreille ; elle émet le son qui sert de stimulation et enregistre les vibrations produites en réponse. Si le capteur perçoit des vibrations, cela signifie que l'oreille fonctionne bien. En revanche, si – comme pour la majorité des enfants atteints du syndrome de Treacher-Collins - aucune vibration n'est captée, des tests complémentaires doivent être réalisés.

Les potentiels évoqués auditifs (PEA)

La mesure des PEA permet d'étudier l'activité électrique du cerveau en réponse à un signal sonore d'intensité croissante. Elle ne demande pas non plus la participation active de l'enfant. Des sons brefs sont émis dans des écouteurs et la réaction du cerveau est enregistrée grâce à des capteurs électriques (électrodes) fixés sur le sommet du crâne et les lobes des oreilles.

Les tests d'audiométrie

Ces examens permettent de déterminer le seuil en dessous duquel la personne n'entend plus les sons (seuil d'audition). Il existe deux types de tests :

- **les tests d'audiométrie tonale** où des sons de fréquence variable (plus ou moins aigus) et d'intensité croissante (de plus en plus forts) sont envoyés :

- soit dans un écouteur. Dans ce cas le son est transmis dans l'air puis au travers de l'oreille externe et de l'oreille moyenne jusqu'à l'oreille interne : c'est la conduction aérienne ;

- soit par un petit vibreur osseux posé derrière l'oreille. Le son fait vibrer les os du crâne et arrive directement dans l'oreille interne sans être transmis par l'oreille externe et moyenne : c'est la conduction osseuse.

Lorsqu'il existe une surdité de transmission, comme dans le syndrome de Treacher-Collins, les personnes perçoivent mieux les sons transmis dans le vibreur osseux que ceux transmis dans l'écouteur.

- **les tests d'audiométrie vocale**, où l'appareil délivre des mots, à différentes intensités et la personne doit les répéter. Cette méthode permet de déterminer à partir de quel niveau sonore (intensité) la personne peut comprendre la parole et permet d'évaluer le retentissement social de la surdité.

- Les enfants de moins de 4 ou 5 ans ne peuvent pas être correctement testés avec les techniques d'audiométrie classique, audiométrie tonale ou vocale. Il est néanmoins possible de mesurer leur audition, grâce à **l'audiométrie comportementale**, qui se base sur l'étude fine des réactions du bébé pour déterminer s'il entend ou non les sons délivrés dans un écouteur ou dans un vibreur osseux. Celle-ci doit être effectuée par un médecin ORL formé à cette pratique.

Évaluation de la vision

Même si les atteintes de la vue ne concernent pas tous les enfants, une consultation par un médecin ophtalmologiste est nécessaire pour dépister précocement une myopie (mauvaise vision de loin), une hypermétropie (mauvaise vision de près), un astigmatisme (vision déformée) ou un strabisme.

Le médecin évalue la capacité de chaque œil à voir (l'acuité visuelle) en utilisant des méthodes adaptées à l'âge. De plus, l'étude des mouvements des yeux (motilité oculaire), de la fixation et de la vision binoculaire permet de dépister et d'évaluer un strabisme. En fonction des résultats, d'autres examens sont parfois nécessaires.

Quand une anomalie est détectée, il est important de la corriger rapidement pour préserver les capacités de vision et éviter que l'œil atteint ne devienne amblyope (*voir « Quelles en sont les manifestations ? » et « Quelles sont les modalités de traitements des manifestations de ce syndrome »*).

● Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?

Le syndrome de Treacher-Collins peut être confondu avec d'autres maladies également liées à des anomalies du développement de la partie inférieure de la tête chez l'embryon, et qui se manifestent par des malformations des oreilles et du bas du visage :

- le *syndrome de Goldenhar*, dans lequel les malformations du visage, des yeux, des paupières (colobome de la paupière supérieure) et des oreilles ne touchent pas de la même manière les deux côtés du visage (atteinte bilatérale asymétrique ou atteinte unilatérale) et qui comporte en outre des anomalies des vertèbres ;

- le *syndrome de Nager* et le *syndrome de Miller*, qui sont deux maladies génétiques entraînant des malformations bilatérales et symétriques du visage et des oreilles qui peuvent ressembler à celles rencontrées dans le syndrome de Treacher-Collins, mais également des malformations des extrémités des membres qui, elles, n'existent pas dans le syndrome de Treacher-Collins ;

- le *syndrome de dysostose mandibulofaciale-microcéphalie* par mutations dans le gène *EFTUD2* : les enfants atteints ont un retard de croissance et un retard mental qui ne se retrouvent pas dans le syndrome de Treacher-Collins.

(voir plus d'informations sur ces maladies sur le site Orphanet : www.orphanet.fr)

Les aspects génétiques

● Comment se transmet le syndrome de Treacher-Collins ?

Le syndrome de Treacher-Collins est dû à des mutations des gènes *TCOF1*, *POLR1C* ou *POLR1D*, qui sont situés respectivement sur les chromosomes 5, 6 et 13 (voir « À quoi est-il dû ? »).

- Dans 40 % des cas, sa transmission se fait de façon **autosomique dominante** (voir figure 2). Le terme « autosomique » signifie que le gène en cause n'est pas situé sur un des chromosomes sexuels (les chromosomes X ou Y), mais sur l'un des 22 autres chromosomes, appelés « autosomes ». La maladie peut donc apparaître aussi bien chez un garçon que chez une fille.

Chaque personne possède deux exemplaires de chaque gène, l'un provenant de son père, l'autre de sa mère. Le terme « dominant » signifie qu'il suffit qu'un seul des deux exemplaires du gène soit porteur de la mutation pour que la maladie se manifeste. La personne malade risque de transmettre le gène altéré à ses enfants : à chaque conception, le risque de transmettre le gène muté est de un sur deux.

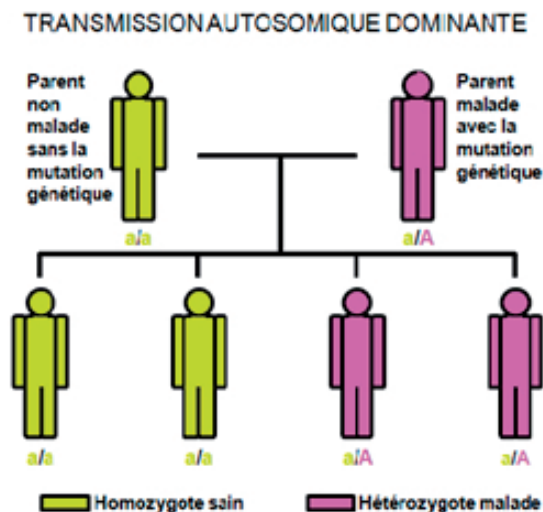


Figure 2 : Illustration de la transmission autosomique dominante. Un des parents possède une copie mutée du gène (A) et est atteint de la maladie, tout comme son enfant A/a. À chaque grossesse, le risque qu'un enfant d'une personne A/a soit malade est de 50 %. Les enfants a/a ne sont pas malades et ne peuvent pas transmettre la maladie (ils portent deux copies normales du gène a/a).

©Orphanet

Cependant, même au sein d'une même famille, la sévérité des manifestations est très variable d'une personne à l'autre. Il peut arriver qu'une personne porteuse de la mutation n'ait aucune manifestation (asymptomatique), mais elle risque néanmoins de transmettre la mutation à sa descendance, la maladie apparaissant alors « sauter une génération » (on parle de transmission autosomique dominante à expressivité variable).

- Dans 60 % des cas, la mutation à l'origine du syndrome est survenue accidentellement au cours de la formation de certaines cellules reproductrices de l'un ou l'autre des parents (ovules ou spermatozoïdes) : la mutation est nouvelle dans la famille (**mutation « de novo » ou néomutation**). L'enfant est alors le premier malade identifié dans la famille. Si lui-même a par la suite des enfants, le risque de transmettre la maladie est le même que celui décrit ci-dessus, c'est-à-dire 50 %.

- Très rarement, la transmission peut se faire de façon autosomique récessive pour les mutations *POLR1C*. Le terme « autosomique » signifie que le gène en cause dans la maladie n'est pas situé sur les chromosomes sexuels (les chromosomes X et Y), mais sur l'un des autres chromosomes, appelés « autosomes ». La maladie peut donc apparaître aussi bien chez un garçon que chez une fille. Le terme « récessif » signifie que les deux copies du gène doivent être altérées pour que la maladie apparaisse : seuls les enfants ayant reçu le gène *POLR1C* muté à la fois de leur père et de leur mère (homozygotes) sont atteints.

Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?

En cas de mutation nouvelle, ce qui est le plus fréquent au cours du syndrome de Treacher-Collins, les parents n'ont pas plus de risque que quiconque d'avoir à nouveau un enfant atteint de la maladie. Les frères et sœurs de l'enfant malade n'ont pas plus de risque d'être atteints.

Dans le cas d'une transmission autosomique dominante, le risque est de un sur deux à chaque grossesse. Ainsi les frères et sœurs d'une personne atteinte ont un risque sur deux d'être porteurs du gène muté, mais ils peuvent n'avoir que très peu, voire aucune des manifestations de la maladie.

Dans le cas très rare d'une transmission autosomique récessive, lorsque les deux parents sont porteurs de la mutation, le risque qu'ils aient un enfant atteint est de un sur quatre à chaque grossesse. Un adulte atteint de la maladie transmet à tous ses enfants une copie anormale du gène, responsable du déficit. Mais ses enfants ne seront malades que s'ils ont reçu une autre copie anormale du gène, de leur autre parent. Cette situation survient rarement en pratique, sauf en cas de mariage dans la même famille (consanguin).

● Peut-on faire un diagnostic prénatal ?

Si un couple a déjà eu un enfant atteint du syndrome de Treacher-Collins ou si l'un des parents est atteint, et que l'anomalie génétique incriminée a été identifiée, un diagnostic prénatal (DPN) est possible. Son but est de déterminer, au cours de la grossesse, si l'enfant à naître est atteint ou non de la maladie. Il est réalisé après que les parents aient consulté un généticien et après avis d'un comité pluridisciplinaire, au sein d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal.

Pour faire le DPN, aucun prélèvement n'est réalisé directement sur le fœtus. L'anomalie génétique est recherchée soit dans les cellules du futur placenta, à l'aide d'un prélèvement de villosités chorales (ou biopsie de trophoblaste), soit dans les cellules flottant dans le liquide qui entoure le fœtus (liquide amniotique), par un prélèvement appelé amniocentèse. Ces examens sont réalisés par un obstétricien, qui s'aide de l'échographie pour guider son geste. Ils entraînent un faible risque de fausse couche, différent selon le choix de la technique de prélèvement, dont le généticien discute avec le couple au cours de la consultation préalable au diagnostic prénatal.

Le résultat est connu en une ou deux semaines.

Le conseil génétique est complexe car la sévérité des manifestations de la maladie varie énormément d'une personne à une autre, même au sein de la même famille. Si une anomalie génétique du syndrome de Treacher-Collins est identifiée, une échographie est réalisée pour rechercher des malformations. Si après avis d'experts, les malformations apparaissent sévères, une interruption médicale de grossesse peut être dans certains cas envisagée, si les parents le souhaitent.

● Peut-on faire un diagnostic pré-implantatoire ?

Un diagnostic préimplantatoire (DPI) est en théorie possible si l'anomalie génétique a été identifiée dans la famille.

En France, le diagnostic pré-implantatoire (DPI) est encadré par la même loi de bioéthique que le DPN, et, pour chaque couple, la décision est toujours prise, au cas par cas, en réunion pluridisciplinaire.

Le DPI consiste à rechercher l'anomalie génétique responsable de la maladie sur des embryons obtenus par fécondation *in vitro*. Les embryons qui n'ont pas l'anomalie génétique sont ensuite sélectionnés pour être implantés dans l'utérus. Cette technique évite aux parents d'avoir recours à un diagnostic prénatal, suivi éventuellement d'une interruption médicale de grossesse. Cependant, elle est très contraignante et ne peut être réalisée que dans un très petit nombre de centres spécifiquement autorisés à cet effet (pour en savoir plus, voir la brochure « [Le diagnostic pré-implantatoire et vous](#) », réalisée par l'Agence de la biomédecine).

Il est extrêmement important que les parents qui souhaitent avoir recours au DPN ou au DPI puissent discuter à plusieurs reprises avec une équipe de spécialistes afin de préciser leur demande exacte, de mesurer la gravité de la maladie dans la famille et d'être informés sur les avancées de prise en charge des enfants atteints de ce syndrome.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement du syndrome de Treacher-Collins ?

Non, il n'existe pas actuellement de possibilité de guérir le syndrome de Treacher-Collins. Cependant, il existe des traitements et des aides qui permettent de prendre en charge les manifestations de la maladie (voir « *Quelles sont les modalités de traitement des manifestations de ce syndrome ?* »), de limiter et de prévenir le handicap (voir « *Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?* ») et qui contribuent à prévenir les complications et améliorer la qualité de vie.

● Quelles sont les modalités de traitement des manifestations du syndrome ?

En cas de difficultés respiratoires chez le petit enfant et parfois dès la naissance, des mesures pour faciliter la respiration et l'alimentation doivent être mises en place. Cela peut nécessiter que les nourrissons restent hospitalisés ou séjournent en pouponnières spécialisées plusieurs semaines, voire plusieurs mois. Plus tard, certaines malformations (du visage, des paupières, des oreilles ou du palais) peuvent être corrigées par des opérations de chirurgie maxillo-faciale, de chirurgie plastique ou de chirurgie ORL.

Faciliter la respiration

Lorsque la gêne respiratoire n'est pas trop importante, coucher l'enfant sur le ventre ou sur le côté peut permettre de diminuer l'obstruction de la gorge et de faciliter la respiration. Dans d'autres cas, les difficultés respiratoires sont si importantes qu'il faut apporter d'urgence une assistance respiratoire qui consiste selon les cas à :

- apporter de l'oxygène par le nez (**lunette ou sonde nasale**) ;

- placer dans sa bouche un petit tube aplati et coudé (**canule de Guedel**), qui permet de maintenir la langue vers l'avant et l'empêche d'obstruer la gorge ;
- maintenir les voies respiratoires ouvertes de « manière forcée » à l'aide de séances de ventilation non invasive (**VNI**), où le bébé, respire dans un masque relié à de l'air sous pression et de l'oxygène.
- insérer un tube qui amène l'oxygène directement dans la trachée (intubation).

Dans certains cas, cette assistance respiratoire doit être maintenue de façon prolongée. Pour assurer la sécurité et le confort de l'enfant, il est alors proposé de réaliser une **trachéotomie** : le chirurgien, fait une petite ouverture au niveau du cou, dans la trachée, afin d'y introduire un tube (canule de trachéotomie) qui assurera le passage de l'air dans les voies aériennes.

Le port d'une canule de trachéotomie nécessite des soins quotidiens et de savoir changer la canule lorsqu'elle est sale ou encombrée. Ces soins sont enseignés aux parents pour qu'ils puissent les réaliser eux-mêmes à la maison.

La canule de trachéotomie peut être maintenue aussi longtemps que nécessaire ; après l'âge de deux ans, elle peut en général être bouchée pendant la journée, ce qui permet à l'enfant de parler normalement. Cette intervention est réversible et dès que l'obstruction des voies respiratoires est levée, on enlève la canule et l'orifice de trachéotomie se referme en général spontanément, en laissant une légère cicatrice.

Assurer une alimentation suffisante

Un nourrisson qui a du mal à respirer a aussi du mal à prendre ses biberons et risque de faire des « fausses routes » (passage accidentel du lait ou de sucs digestifs dans les poumons) lors des rots. De plus, chez certains nouveau-nés atteints du syndrome de Treacher-Collins, le contrôle de la déglutition se développe plus lentement que chez les autres enfants.

Épaissir le lait des biberons peut aider, mais si l'enfant ne peut pas boire ou si le risque de fausse route est trop important il peut être préférable de ne plus donner de biberon et d'apporter les aliments :

- soit à l'aide d'une sonde introduite par le nez et qui va dans l'estomac (**sonde naso-gastrique**).
- soit par une sonde qui délivrera les aliments directement dans l'estomac, après une intervention appelée gastrostomie. L'intervention consiste à poser un petit tuyau plastique (ou « bouton de gastrostomie ») reliant directement l'estomac à la paroi du ventre (*voir figure 3*). Le bouton peut être très facilement ouvert pour brancher la sonde d'alimentation, le reste du temps il est maintenu fermé. Cette intervention qui peut paraître impressionnante, apporte un confort à l'enfant et permet qu'il reçoive la quantité d'aliments nécessaire à sa croissance.

Même si une gastrostomie est mise en place, il est important de maintenir en parallèle une alimentation normale par petites quantités (en adaptant tant que possible les textures des aliments pour la faciliter) et/ou de stimuler la succion (à l'aide d'une sucette ou des doigts de l'enfant en même temps que l'on « donne son repas » à l'enfant à travers la sonde afin qu'il associe succion et plaisir dû à un estomac bien rempli). Cela permet de transmettre à l'enfant le plaisir de manger et de l'habituer à l'alimentation par la bouche. Cela permet aussi de préserver sa capacité à parler.

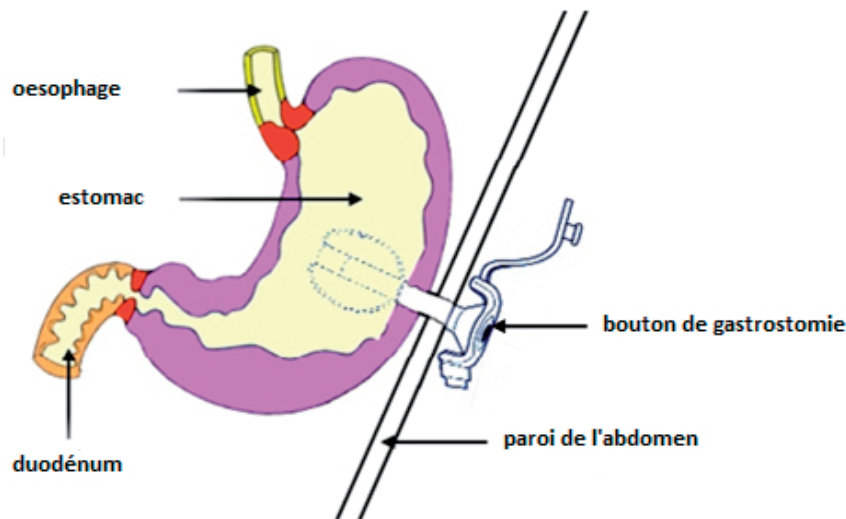


Figure 3 : Représentation schématique d'une gastrostomie.

Source : <http://www.afafo.asso.fr>

Les traitements les plus contraignants des difficultés respiratoires et alimentaires ne concernent habituellement que les premiers mois de vie et, en grandissant, les enfants parviennent à respirer et à s'alimenter normalement.

Le traitement chirurgical des malformations

En fonction de la sévérité des atteintes et de leurs conséquences sur la respiration, l'alimentation, l'articulation de la parole ou de leur impact esthétique, un nombre plus ou moins important d'interventions chirurgicales pourront être nécessaires. Certaines sont réalisées dès la naissance, mais la plupart des opérations ne pourront se faire qu'après l'âge de 2 ans.

Le nombre et la complexité des interventions varient beaucoup d'une personne à l'autre. Elles peuvent concerner le voile du palais, les mâchoires inférieures et supérieures, le menton, les oreilles, les paupières, le nez. Elles sont programmées à l'issue d'une discussion entre la famille, l'enfant lui-même dès qu'il est en âge de comprendre et de nombreux professionnels impliqués comme les chirurgiens maxillo-faciaux, plasticiens, et ORL... La plupart des interventions sont réalisées avant la puberté, mais après cette période, d'autres sont encore possibles pour améliorer la position des dents ou l'esthétique du visage.

- Pour améliorer l'ouverture et la fermeture de la bouche, mais aussi la forme du visage, il peut s'avérer nécessaire de rallonger l'os de la mandibule grâce à une intervention chirurgicale appelée **distraction mandibulaire**. L'os est allongé progressivement, sans faire appel à des greffes osseuses.
- Les fentes du voile du palais sont refermées à partir des six premiers mois de vie, grâce à une ou deux interventions successives. Ces interventions peuvent être plus difficiles à réaliser si l'enfant a des anomalies de l'articulation temporo-mandibulaire qui entraîne une limitation importante de l'ouverture de la bouche.
- Les interventions sur les paupières inférieures creuses sont possibles dès l'âge de 2 ans. Elles consistent à injecter de la graisse prélevée au niveau de la paroi du ventre ou des fesses ou des cuisses de l'enfant, sans laisser de trace. Ceci permet d'améliorer l'aspect esthétique du regard, d'assouplir la peau et de préparer les interventions futures au niveau des paupières : lifting des pommettes, lifting des paupières avec repositionnement du coin externe des paupières et éventuellement greffes osseuses des rebords orbitaires et reconstruction des paupières.

- Le galbe des pommettes et des joues peut aussi être amélioré, progressivement, par l'injection de graisse, parfois complétée par des greffes osseuses. Ces interventions peuvent être commencées à partir de 2 ans.
- La chirurgie permet aussi de réduire et modeler le nez lorsqu'il est trop volumineux (rhinoplastie de réduction), le plus souvent après l'adolescence.
- S'il existe des malformations des oreilles, une reconstruction chirurgicale de l'oreille externe et/ou moyenne (élargissement des conduits auditifs et/ou chirurgie des osselets) peut aussi être envisagée. Les interventions sur le pavillon de l'oreille pourront être proposées vers l'âge de 8 ans s'il s'agit d'un simple repositionnement ou recollement des pavillons, ou vers 10 à 12 ans s'il faut le reconstruire et l'agrandir. La chirurgie ORL doit être faite en relation avec le programme de chirurgie faciale et maxillo-faciale : elle doit être demandée par l'enfant après qu'il ait été informé précisément sur le déroulement et les suites de l'opération chirurgicale.

● **Quels bénéfices attendre des traitements ? Quels en sont les risques ?**

Tout dépend de la sévérité des malformations. Dans tous les cas, les différentes prises en charge permettent d'améliorer la qualité de vie de l'enfant afin de lui permettre de s'épanouir.

Les risques sont essentiellement ceux que comportent les opérations chirurgicales, à savoir un risque d'infection, d'inflammation, une mauvaise cicatrisation. Le passage du tuyau dans la gorge qui permet la respiration durant l'anesthésie générale (intubation) est souvent difficile, de même que son retrait après l'intervention. C'est pourquoi, après l'intervention et jusqu'à ce que leurs capacités de respiration soient redevenues normales, les enfants doivent être pris en charge dans des centres expérimentés et spécifiquement équipés. Les interventions de chirurgie esthétique peuvent permettre une amélioration, mais celle-ci n'est pas systématique et il peut persister des séquelles.

● **Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?**

Il est fondamental de rechercher un déficit auditif (*voir « En quoi consistent les examens complémentaires ? À quoi vont-ils servir ? »*) 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) (*voir « Comment faire suivre son enfant ? »*).

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).

● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Il y a plusieurs moments où la famille et l'enfant peuvent ressentir le besoin d'un soutien psychologique. Pour les parents, l'annonce du diagnostic est souvent un moment de profond désarroi, de colère, de désespoir. L'organisation de la vie quotidienne, les repères habituels, les priorités au sein de la famille peuvent être bouleversés. Puis, dans les cas sévères, les nombreuses opérations et les soins médicaux lourds nécessaires à l'enfant sont autant d'épreuves difficiles à affronter seuls. Par la suite, l'accompagnement de son enfant nécessite d'apprendre à le soigner sans le surprotéger. La maladie d'un enfant peut aussi être très perturbante pour ses frères et sœurs qui ressentent souvent un mélange de jalousie et de culpabilité : un psychologue pourra aider les parents et les enfants à trouver leur place et à redéfinir leur rôle.

Pour les enfants, les adolescents ou les adultes atteints, tout dépend de la sévérité de la maladie mais la confrontation au regard des autres peut être délicate et un accompagnement psychologique est le plus souvent recommandé.

● **Que peut-on faire soi-même pour soigner son enfant ?**

L'aide des parents et de l'entourage peut prendre de très nombreuses formes selon l'âge de la personne et l'importance de son atteinte. Une attitude familiale attentive à ce que ressent l'enfant et l'instauration d'un milieu de vie sécurisant sont bénéfiques.

Pour les nourrissons porteurs d'une trachéotomie ou d'une gastrostomie – ce qui n'est pas le cas de tous les enfants atteints du syndrome – les soins nécessaires peuvent être réalisés par les parents, à domicile. Au cours de l'hospitalisation, le personnel soignant les formera progressivement à réaliser eux-mêmes les soins nécessaires à la propreté de la canule de trachéotomie et à donner les repas par la sonde de gastrostomie, pour que de retour à la maison, les soins puissent être effectués le plus sereinement possible.

Les enfants ayant des difficultés de mastication requièrent une attention particulière au moment de l'introduction des morceaux dans l'alimentation.

L'enfant peut avoir du mal à accepter son aspect physique parfois différent. Le regard des parents sur l'enfant est très important, parfois bien plus que leurs paroles. Il est important pour les parents, en lien avec le psychologue référent, de l'aider à mettre en avant toutes ses aptitudes et qualités personnelles, de le soutenir face à des moqueries. Si cette aide n'est pas suffisante, l'avis d'un pédopsychiatre est absolument nécessaire pour faire le diagnostic exact des troubles du comportement et mettre en place un traitement adapté. Plus le trouble est dépisté tôt, meilleur est le résultat de la prise en charge.

● **Comment faire suivre son enfant ?**

Les enfants atteints du syndrome de Treacher-Collins doivent être suivis dans les consultations des centres de référence et de compétence dont les coordonnées sont disponibles sur le site Orphanet (www.orphanet.fr).

Le suivi dépend du type des malformations et de leur sévérité. Il est organisé au sein de consultations où sont réunis les professionnels de plusieurs spécialités (consultations pluridisciplinaires) : pédiatre, neuropédiatre, pédopsychiatre, chirurgiens maxillo-facial et plasticien, ophtalmologiste, oto-rhino-laryngologiste, orthophoniste, kinésithérapeute, psychologue, etc. Ces multiples professionnels travaillent souvent en réseau et au sein de centres pluridisciplinaires : centres d'action médico-sociale précoce (CAMSP) pour les enfants de 0 à 6 ans ayant un déficit intellectuel ou moteur ou sensoriel, centres médico-psycho-pédagogiques (CMPP) pour des enfants de 3 à 18 ans ayant des troubles du développement et centres médico-psychologiques (CMP) pour des enfants et des adultes nécessitant des soins de nature psychothérapeutique.

La fréquence des consultations et les examens nécessaires sont fixés par l'équipe médicale en fonction de l'évolution de chaque enfant.

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

En cas d'urgence, il est nécessaire de faire part du diagnostic à l'équipe soignante et de signaler les traitements en cours s'il y en a ainsi que les opérations déjà réalisées pour éviter des soins qui iraient à l'encontre de ces traitements.

Le carnet de santé, dans lequel sont consignés les évènements qui concernent la santé de l'enfant depuis sa naissance, constitue un outil de liaison privilégié entre les professionnels de santé amenés à prendre en charge l'enfant. Le présenter aux services d'urgence est utile.

Si une anesthésie est nécessaire pour une intervention chirurgicale, l'anesthésiste pourra avoir des difficultés à réaliser l'intubation (méthode de respiration artificielle nécessitant d'insérer un « tube » dans les voies respiratoires) car les voies aériennes sont étroites. Il pourra alors s'aider de la fibroscopie, qui permettra de visualiser l'état des voies aériennes supérieures en y introduisant un tube équipé d'une caméra.

Si l'enfant a déjà subi une anesthésie et qu'il a été endormi, ceci doit être noté sur le carnet de santé et les parents doivent être informés. Si l'enfant n'a jamais subi d'anesthésie, l'anesthésiste devra évaluer ses difficultés de manière préventive afin que cela soit connu en cas d'urgence.

● **Peut-on prévenir cette maladie?**

Non, on ne peut pas prévenir le syndrome de Treacher-Collins.

Vivre avec : le handicap du syndrome de Treacher-Collins au quotidien

● Quelles sont les conséquences de la maladie 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 de la maladie 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 (*voir « Comment faire suivre son enfant ? »*). 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 (*voir « Quelles sont les modalités de traitement des manifestations de ce syndrome ? »*) 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 Intégrascal (www.integrascal.fr).

● **Quelles sont les conséquences de la maladie 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.

● ● ● **En savoir plus**

● **Où en est la recherche ?**

Sur le plan génétique, tous les gènes en cause dans le syndrome de Treacher-Collins ne sont pas encore identifiés et les recherches se poursuivent. Certains chercheurs tentent de corréler les anomalies génétiques et les manifestations de la maladie (études de corrélation génotype/phénotype).

Les techniques chirurgicales permettant de corriger les malformations du visage caractéristiques de ce syndrome, sont en constante évolution. Les chirurgiens mènent aussi des travaux pour chercher à les améliorer et à les évaluer.

● **Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?**

En contactant les associations de malades consacrées à cette maladie. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36** (Appel non surtaxé) ou sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr).

● Les prestations sociales en France

Il est important de trouver les bons interlocuteurs pour se faire aider dans les démarches administratives. Des conseils précieux peuvent être fournis d'une part par les assistantes sociales à l'hôpital et, d'autre part, par les associations de malades qui connaissent la législation et les droits.

Lorsque les enfants sont en situation de handicap dans leur vie quotidienne, leurs familles peuvent s'informer sur leurs droits et les prestations existantes auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) de leur département. Celle-ci centralise toutes les démarches liées au handicap comme les demandes de prestations (aide humaine, aide technique), celles relatives au travail, à l'emploi, à la formation professionnelle, aux aides financières, etc. La MDPH instruit les dossiers de demande d'aide, les transmet à la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées (CDAPH) et assure le suivi de la mise en œuvre des décisions prises. Elle assure l'accompagnement de la personne sur la durée.

Une allocation d'éducation de l'enfant handicapé (AEEH) peut être allouée, ainsi qu'une prestation de compensation du handicap.

L'un des parents peut prétendre à une allocation journalière de présence parentale (AJPP) si le médecin traitant juge que sa présence auprès de l'enfant est indispensable (par exemple si l'enfant porte une canule de trachéotomie).

En France, lorsque le syndrome de Treacher-Collins est sévère ou si il comprend une gêne auditive supérieure à 60-70 décibels (dB) les personnes peuvent bénéficier d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité sociale du financement des soins, des frais médicaux (incluant les frais de déplacements vers les centres de soin) et des appareillages liés à leur maladie au titre des affections de longue durée (ALD) « hors liste ».

Jusqu'à l'âge de 20 ans, les aides auditives sont remboursées totalement mais seulement dans certains départements (pour les appareils conventionnels) ou en partie (pour les appareils par voie osseuse). Chez l'adulte, elles ne sont pas prises en charge à 100 %, même dans le cadre d'une ALD. Toutefois, un forfait surdité peut être alloué aux personnes ayant une perte auditive égale ou supérieure à 60-70 décibels, mais il n'est pas forcément cumulable avec d'autres aides.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « [Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations](#) », qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36
(Appel non surtaxé)**

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

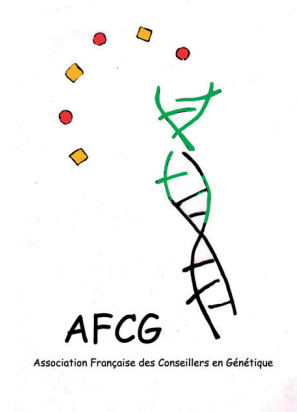
Professeur Françoise Denoyelle
Centre de référence des
malformations ORL rares
(Pr Garabedian)
Hôpital Necker-Enfants malades,
Paris

Association Coline



Professeur David Genevieve
Centre de référence des anomalies
du développement et syndromes
malformatifs
Hôpital Arnaud de Villeneuve,
Montpellier

*Association Française des
Conseillers en Génétique*



Professeur Yves Manach
Service d'ORL pédiatrique
Hôpital Necker-Enfants malades,
Paris

Docteur Béatrice Pelosse
Unité d'ophtalmologie pédiatrique
Hôpital Trousseau, Paris

Professeur Marie-Paule Vazquez
Centre de référence des
malformations rares de la face et de
la cavité buccale
Hôpital Necker-Enfants malades,
Paris

Première édition : septembre 2013