

## Синдром Тричера Коллинза

Номер статьи: ORPHA 861

### Резюме

Синдром Тричера Коллинза - это врожденное нарушение развития черепно-лицевой области, которое характеризуется двусторонней симметричной ото-нижнечелюстной дисплазией без аномалий конечностей, и связан с рядом дефектов головы и шеи.

Ежегодная заболеваемость среди новорожденных оценивается как 1/50000 живорожденных.

У детей отмечается характерный лицевой дисморфизм с двусторонней симметричной гипоплазией скуловых костей, инфраорбитального края (80% случаев) и нижней челюсти (78%) (ретрогнатия, ретрогения), что приводит к аномалии прикуса, также наблюдается апертогнатия (так называемый "открытый прикус"). Преобладающая гипоплазия мягких тканей отмечается в скуловой кости, нижнем орбитальном крае и щеках. К особенностям также относятся сложные нарушения височно-нижнечелюстного сустава, что приводит к ограниченной возможности открытия рта различной степени тяжести, антимонголоидному разрезу глаз (89%) и колобому нижних век между внешней и средней третью (69%), сопровождающейся отсутствием ресниц на внешней трети нижнего века. Небо имеет готическую форму и иногда наблюдается расщелина неба (28%). Часто отмечается аномалия наружного уха, например, микроотия или анотия, атрезия наружного слухового прохода и аномалии развития слуховых косточек (60%), что вызывает кондуктивную тугоухость. Умственные способности, как правило, нормальные. Из-за узких верхних дыхательных путей и ограниченного открывания рта в дошкольном возрасте могут возникать трудности с дыханием и питанием. К менее распространенным признакам относится энхондрома и/или предкозелковые фистулы, аномалии строения позвоночника и сердца, а также двусторонние комиссуральные расщелины.

Синдром вызывается мутациями в гене *TCOF1* (5q32), кодирующем ядерный фосфопротеин Treacle, либо в генах *POLR1C* (6p21.1) или *POLR1D* (13q12.2), кодирующих субъединицы I и III РНК-полимеразы.

Диагноз ставят на основании клинических данных и дополнительных исследований и подтверждают с помощью молекулярных тестов.

В ходе дифференциальной диагностики следует исключить синдромы Нагера, Миллера и Гольденхара (см. эти термины) в их билатеральной и легкой асимметричной форме.

Аntenатальная диагностика возможна путем молекулярного анализа образцов ворсин хориона (CVS). Дородовое УЗИ позволяет обнаружить типичную дисморфию лица и двустороннюю аномалию ушей.



Тип наследования аутосомно-доминантный с 90% пенетрантностью и переменной экспрессивностью, даже у пациентов в пределах одной семьи. Мутации гена *POLR1C* имеют аутосомно-рецессивный тип наследования. Генетическое консультирование осложняется вариабельной экспрессией заболевания и должно осуществляться мультидисциплинарной группой специалистов по пренатальной диагностике.

Лечение многопрофильное. В случае возникновения постнатального респираторного дистресс-синдрома, возможность проведения трахеостомии, неинвазивной вентиляции (NIV) или дистракции нижней челюсти должны обсуждаться. Челюстно-лицевая и пластическая хирургия позволяет устранить гипоплазию мягких тканей (коррекция овала лица с помощью липоскульптуры), гипоплазию костной ткани (хирургическая дистракция кости, костные трансплантаты), колобому век и расщелину неба (хирургическое восстановление). Лечение ограниченного открытия рта - очень сложный процесс. Для устранения аномалий среднего уха (функциональная хирургия) и наружного уха (реконструкция ушных раковин) требуется участие специалиста в области ЛОР-хирургии. Коррекция нарушения слуха должна осуществляться на ранней стадии (слуховые аппараты и функциональная хирургия), что способствует нормальному развитию ребенка.

При надлежащем лечении прогноз для легких форм заболевания является благоприятным.

Рецензент документа оригинала:

- Д-р Мари-Пауле ВАЗКЕЗ (Marie-Paule VAZQUEZ)

Последнее обновление: 01 2014

Переведено: ООО «БП ИНВАРИАНТ» и МРБООИ СПИПОРЗ

Рецензент документа перевода:

- Семенова Н.А.

Переведено: 12 2014

*Данная статья была переведена при финансовой поддержке Янссен, фармацевтическое подразделение «Джонсон & Джонсон» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»*



Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.



Дополнительную информацию о заболевании вы можете найти на [www.orpha.net](http://www.orpha.net) 2