

SINDROMUL TREACHER COLLINS



1. Ce este sindromul Treacher Collins?

Sindromul Treacher Collins (sau Disostoza Mandibulofacială) este o afecțiune genetică rară care afectează dezvoltarea oaselor și țesuturilor feței. De obicei, apare la una din 50.000 de nașteri vii. Sindromul apare ca urmare a formării incomplete a pomeților, maxilarului și structurii urechii în timpul dezvoltării embrionare în uterul mamei.

Cea mai comună concepție greșită în rândul publicului, legată de sindromul Treacher Collins (TCS), este prezența dizabilității intelectuale. Inteligența persoanelor afectate de TCS este de obicei complet normală. O persoană afectată poate merge la școală, poate avea o carieră și se poate implica în relații sociale.

2. Care sunt simptomele sindromului Treacher Collins?

Cea mai proeminentă caracteristică a TCS este simetria simptomelor, deoarece simptomele sunt prezente pe ambele părți ale feței (bilateral). Severitatea simptomelor poate varia foarte mult între cazuri, de la o afecțiune ușoară la unii indivizi, până la crearea unui tablou clinic mult mai sever la alții. Principalele simptome sunt:

- **Structura ochiului:** Înclinarea pleoapelor în jos, creștături în pleoapa inferioară (colobom) și gene lipsă sau rare pe partea inferioară.
- **Oasele faciale:** Subdezvoltarea sau lipsa dezvoltării pomeților (hipoplazie malară) și consecvența cădere a obrazilor.
- **Structura mandibulară:** O mandibulă inferioară foarte mică (micrognatia) și retrasă (retrognatia).
- **Urechi:** Mici, malformate sau complet absente (microtia). În plus, închiderea sau îngustarea canalului auditiv extern poate fi observată frecvent.
- **Simțul auzului:** Diferențele în structura urechii medii cauzează pierderea conductivă a auzului la aproximativ 40-50% dintre persoanele afectate de TCS.

3. Cum este diagnosticat sindromul Treacher Collins?

Diagnosticul se face de obicei la naștere sau imediat după, prin examinare clinică. Medicii caută prezența trăsăturilor faciale menționate mai sus (pleoape înclinate în jos, maxilar mic, structura caracteristică a urechilor) și verifică dacă acestea se manifestă simetric.

- **Imagistică diagnostică:** O radiografie sau o tomografie computerizată (TC sau CT) poate fi folosită pentru a examina structura osoasă și a susține diagnosticul.
- **Testarea genetică:** Diagnosticul definitiv se face prin detectarea unor modificări ale genelor TCOF1, POLR1B, POLR1C sau POLR1D prin teste de diagnostic genetic molecular.
- **Prenatal:** Diferențele semnificative în structura feței fătului sau o creștere excesivă a lichidului amniotic (polihidramnios) în timpul urmării prin ecografie pot ridica suspiciuni și pot permite un diagnostic prenatal.

4. Moștenirea genetică: există un risc pentru familie?

- **Mutații noi (*de novo*):** Sindromul Treacher Collins este o afecțiune genetică, însă nu se dezvoltă întotdeauna din cauza moștenirii familiale. Aproximativ 60% dintre cazuri apar prin așa-numitele mutații "*de novo*". Asta înseamnă că nici mama, nici tatăl nu au sindromul, iar schimbarea materialului genetic are loc complet aleatoriu în timpul dezvoltării sarcinii. În aceste cazuri, este important ca părinții să nu se învinovățească, acest proces nu depinde de ei sau de ceea ce au făcut sau nu au făcut.
- **Moștenirea autosomală dominantă:** În majoritatea cazurilor (peste 90%), moștenirea este "autosomal dominantă". Este de obicei asociată cu modificări ale genelor TCOF1, POLR1B sau POLR1D. Dacă unul dintre părinți are o modificare genetică asociată cu acest sindrom, riscul ca sindromul să se dezvolte la fiecare copil este de 50%. Dacă părinții unui prim copil afectat nu prezintă simptome clinice sau modificări genetice asociate, riscul pentru copiii viitori este destul de scăzut, deși ar trebui considerat puțin mai mare decât în populația generală, din cauza posibilității mozaicismului pe linie germinală la părinți (mutația este prezentă doar în unele celule germinale).
- **Moștenirea autosomală recesivă:** Rareori (1-2% din cazuri), sindromul poate fi transmis pe o cale "autosomală recesivă", caz în care ambii părinți sunt purtători. Modificările sunt detectate în genele POLR1C sau POLR1D. Dacă ambii părinți, mama și tatăl, sunt purtători (heterozigoți), chiar dacă nu au dezvoltat sindromul, fiecare copil are un risc de 25% să îl dezvolte și un risc de 50% să fie purtător. În acest tip de moștenire, persoanele purtătoare nu prezintă de obicei simptome.
- **Risc general:** Dacă o persoană afectată decide să aibă copii, riscul de a transmite această afecțiune poate ajunge până la 50%, în funcție de tipul moștenirii. Prin urmare, este important ca familiile afectate să beneficieze de consiliere genetică bazată pe teste genetice moleculare și evaluări clinice.

5. Consiliere genetică și plan familial

Consilierea genetică este extrem de importantă pentru persoanele diagnosticate cu TCS și familiile acestora. Riscul de recidivă al sindromului variază în funcție de tipul de moștenire pe care îl prezintă în fiecare familie. Deoarece există cazuri de moștenire dominantă și cazuri de moștenire recesivă, se recomandă analizarea mamei, tatălui și copiilor, pentru a oferi sfaturi genetice definitive și mai precise:

- **Evaluarea riscului:** Specialiștii genetici determină ratele de risc pentru alți membri ai familiei sau descendenți viitori prin examinarea arborelui genealogic și efectuarea testelor moleculare.
- **Opțiuni prenatale:** Dacă schimbarea genetică (mutația) din familie este cunoscută, diagnosticul poate fi pus în timpul sarcinii prin prelevarea vilozităților coriale sau amniocenteză.
- **Diagnostic genetic preimplanțational (PGD):** Folosind metodele FIV (fertilizare in vitro), embrionii pot fi analizați genetic înainte de a fi implantați în uterul mamei, permițând astfel selecția embrionilor care nu vor dezvolta sindromul.

6. Riscuri și urmărire (De ce este important?)

Sindromul Treacher Collins nu este doar o problemă estetică, ci necesită și o monitorizare reglementată a anumitor nevoi medicale. O abordare multidisciplinară (specialist otorinolaringolog, chirurg estetician, ortodont, specialist genetic etc.) este esențială.

1. **Siguranța căilor respiratorii:** La copiii mici, o mandibulă mică și o limbă care poate cădea pe spate pot bloca căile respiratorii. Această situație poate duce la apnee în somn sau dificultăți de respirație. Monitorizarea respirației încă de la naștere este extrem de importantă.
2. **Nutriție:** Structura maxilarului, uneori însoțită de o despicătură a palatului, poate cauza dificultăți de supt și înghițire bebelușilor. Pot fi necesare sticle speciale sau suport nutrițional pentru a asigura o nutriție adecvată și creșterea în greutate.
3. **Auz și vorbire:** Anomaliile din urechea externă și medie pot cauza pierderea auzului. Utilizarea aparatelor auditive în stadii incipiente este esențială pentru dezvoltarea limbajului și vorbirii. Terapia logopedică poate fi, de asemenea, adesea necesară.

4. **Sănătatea ochilor:** Închiderea necorespunzătoare a pleoapelor poate cauza uscăciunea corneei (stratul transparent al ochiului). Pentru a preveni problemele de vedere, ochii trebuie menținuți umezi, iar examenele oftalmologice trebuie efectuate regulat.
5. **Sprijin psihosocial:** Deși inteligența persoanelor afectate de TCS este la niveluri normale, diferențele vizibile ale feței pot duce la izolare socială sau hărțuire din partea colegilor. Sprijinul psihologic pentru familie și copil, însoțit de conștientizarea publică, este esențial pentru o viață socială sănătoasă.

Această broșură este o sursă generală de informații, pregătită cu scopul de a crește gradul de conștientizare despre sindromul Treacher Collins. Totuși, trebuie menționat că informațiile pe care le conține nu înlocuiesc sfatul, diagnosticul sau tratamentul medical profesional. Gestionarea TCS și urmărirea acestuia ar trebui să fie personalizate, ținând cont de starea de sănătate a fiecăruia, severitatea simptomelor (deoarece prezintă diferențe mari între indivizi), istoricul familial și profilul genetic.

Tratamentul, calendarul intervențiilor chirurgicale (de exemplu, vârsta stabilită pentru reconstrucțiile urechii externe sau maxilare) și intervalul dintre vizitele de urmărire menționate în această broșură reflectă date standard. Medicul sau echipa cranio-facială pot stabili termene diferite în funcție de nevoile clinice ale pacientului.

Consultați specialistul sau echipa multidisciplinară pentru orice decizii sau procese de urmărire legate de sănătatea dumneavoastră.

Realizat de: Sonia Maria DUMA, Elif ÜNLÜ, Prof. Dr. Fatma SILAN

REFERINȚE

1. **Barbosa, M., Jabs, E. W., & Huston, S.** (2004). *Sindromul Treacher Collins*. [Ultima actualizare: 20 iunie 2024]. În: Adam M.P., Bick S., Mirzaa G.M., și alții (editori), *GeneReviews® [Internet]*. Universitatea din Washington, Seattle.
2. **Jones, M. C.** (2021). "Sindromul Treacher Collins și tulburări conexe". În: J. C. Carey, A. Battaglia, D. Viskochil, & S. B. Cassidy (editori), *Cassidy și Allanson's Management of Genetic Syndromes* (ediția a 4-a, pp. 927-936). John Wiley & Sons, Inc.
3. **Orfanet.** (2020). *Sindromul Treacher-Collins*. Seria de rapoarte Orphanet, colecția Boli Rare. Acces: orpha.net