

TREACHER COLLINS SENDROMU



1. Treacher Collins Sendromu Nedir?

Treacher Collins Sendromu (veya Mandibulofasiyal Disostoz), yüzdeki kemik ve dokuların gelişimini etkileyen nadir görülen genetik bir durumdur. Genellikle her 50.000 canlı doğumda bir görülür. Bu sendrom, anne karnındaki gelişim sırasında elmacık kemikleri, çene ve kulak yapılarının tam olarak oluşmaması sonucunda ortaya çıkar.

Halk arasında en yaygın yanlış kanı: Treacher Collins Sendromu, zihinsel bir engel durumu değildir. TCS'li bireylerin zekâsı genellikle tamamen normaldir. Onlar da herkes gibi okula gider, meslek sahibi olur ve sosyal hayatın içinde yer alırlar.

2. Treacher Collins Sendromu Belirtileri Nelerdir?

TCS'nin en belirgin özelliği, belirtilerin yüzün her iki yarısında da simetrik (iki taraflı) olmasıdır. Belirtilerin şiddeti kişiden kişiye büyük farklılıklar gösterebilir; bazı bireylerde çok hafif seyrederken, bazılarında daha belirgin olabilir. Temel belirtiler şunlardır:

- **Göz Yapısı:** Göz kapaklarında aşağıya doğru eğim, alt göz kapağında çentiklenme (koloboma) ve alt kirpiklerin eksikliği veya azlığı.
- **Yüz Kemikleri:** Elmacık kemiklerinin gelişmemesi veya az gelişmesi (malar hipoplazi), buna bağlı olarak yanak bölgesinde çöküklük.
- **Çene Yapısı:** Alt çenenin çok küçük olması (mikrognati) ve geride olması (retrognati).
- **Kulaklar:** Kulak kepçesinin küçük olması, şekil bozukluğu veya tamamen yokluğu (mikrotia). Ayrıca dış kulak yolu kapalılığı veya darlığı sık görülür.
- **İşitme:** Orta kulak yapılarındaki farklılıklar nedeniyle iletim tipi işitme kaybı TCS'li bireylerin yaklaşık %40-50'sinde görülür.

3. Treacher Collins Tanısı Nasıl Konulur?

Tanı genellikle doğumda veya doğumdan hemen sonra klinik muayene ile konulur. Doktorlar, yukarıda sayılan karakteristik yüz özelliklerinin (aşağı eğimli gözler, küçük çene, kulak yapısı) varlığına ve bunların simetrik olup olmadığına bakarlar.

- **Görüntüleme:** Tanıyı desteklemek ve kemik yapısını incelemek için röntgen veya Bilgisayarlı Tomografi (BT) kullanılabilir.

- **Genetik Test:** Kesin tanı, *TCOF1*, *POLR1B*, *POLR1C* veya *POLR1D* genlerindeki deęişimlerin moleküler genetik testlerle tespit edilmesiyle konulur.
- **Doęum Öncesi:** Ultrason incelemelerinde fetüsün yüz yapısındaki belirgin farklılıklar veya amniyotik sıvıdaki fazla artış (polihidramnios) şüphe uyandırabilir ve doęum öncesi tanı konulabilir.

4. Genetik Geçiş: Ailem Risk Altında mı?

- **Yeni Mutasyonlar (De Novo):** Treacher Collins Sendromu genetik bir durumdur, ancak her zaman aileden miras alınmaz. Vakaların yaklaşık %60'ı "de novo" mutasyon denilen durumla ortaya çıkar. Yani anne veya babada bu sendrom yoktur; deęişim tamamen rastlantısal olarak gebelik oluşumu sırasında meydana gelir. Bu durumda ebeveynlerin kendilerini suçlamaması önemlidir; bu onların yaptığı veya yapmadığı bir şeyden kaynaklanmaz.

- **Otozomal Baskın Geçiş:** Vakaların çoğunda (%90'dan fazlası) kalıtım "otozomal baskın" şeklindedir. Genellikle *TCOF1*, *POLR1B* veya *POLR1D* genlerindeki deęişimlerle ilişkilidir. Ebeveynlerden birinde hastalık yapıcı genetik deęişim mevcutsa, her bir yeni doğumda sendromun görülme riski %50'dir. Eğer ebeveynlerde klinik bir belirti veya genetik deęişim saptanmamışsa, kardeşlerde risk oldukça düşüktür; ancak ebeveynlerdeki olası bir germline mozaisizm (mutasyonun sadece üreme hücrelerinde bulunması) nedeniyle risk genel toplumdaki biraz daha yüksek kabul edilebilir.

- **Otozomal Çekinik Geçiş:** Bu türde ise deęişimler *POLR1C* veya *POLR1D* genlerinde meydana gelir. Çok nadir durumlarda (%1-2), sendrom her iki ebeveynin de taşıyıcı olduğu "otozomal çekinik" yolla aktarılabilir. Eğer anne ve babanın her ikisi de taşıyıcı ise (heterozigot), her bir hamilelikte çocuğun etkilenme riski %25, taşıyıcı olma riski ise %50'dir. Bu tipte taşıyıcı olan bireyler genellikle herhangi bir belirti göstermezler.

Genel Risk: Etkilenmiş bir bireyin çocuk sahibi olması durumunda, kalıtım tipine bağlı olarak çocuklarına bu durumu geçirme riski %50'ye kadar çıkabilir. Bu nedenle ailelerin moleküler genetik testler ve klinik deęerlendirmeler ışığında genetik danışmanlık alması önemlidir.

5. Genetik Danışmanlık ve Aile Planlaması

TCS tanısı almış bireyler veya aileleri için genetik danışmanlık hayati önem taşır. Sendromun tekrar etme riski, ailedeki genetik geçiş tipine göre farklılık gösterir. Hem

dominant (baskın) hem de resesif (çekinik) genetik tipleri bulunduğu için, kesin ve doğru genetik danışma amacıyla anne, baba ve çocuğun birlikte test edilmesi önerilir:

- **Risk Değerlendirmesi:** Genetik uzmanları, aile ağacını inceleyerek ve moleküler testler yaparak diğer aile üyeleri veya gelecek çocuklar için risk oranlarını belirler.
- **Doğum Öncesi Seçenekler:** Ailedeki genetik değişim (mutasyon) biliniyorsa, koryon villus örnekleme (CVS) veya amniyosentez ile gebelik sırasında tanı konulabilir.
- **Preimplantasyon Genetik Tanı (PGT):** Tüp bebek yöntemleri kullanılarak, embriyo anne rahmine yerleştirilmeden önce genetik olarak test edilebilir ve sendromu taşımayan embriyolar seçilebilir.

6. Riski ve Takibi (Neden Önemli?)

Treacher Collins Sendromu sadece estetik bir farklılık değildir; bazı tıbbi gereksinimlerin düzenli takibini gerektirir. Çok disiplinli bir yaklaşım (KBB uzmanı, plastik cerrah, ortodontist, genetik uzmanı vb.) şarttır.

1. **Solunum Yolu Güvenliği:** Bebeklerde küçük çene ve geriye kaçan dil, hava yolunu tıkayabilir. Bu durum uyku apnesine veya ciddi solunum sıkıntısına yol açabilir. Doğumdan itibaren solunumun takibi hayati önem taşır.

2. **Beslenme:** Çene yapısı ve bazen eşlik eden yarı damak, bebeklerin emmesini ve yutkunmasını zorlaştırabilir. Yeterli beslenme ve kilo alımı için özel biberonlar veya beslenme desteği gerekebilir.

3. **İşitme ve Konuşma:** Dış ve orta kulak anomalileri işitme kaybına neden olabilir. Erken dönemde işitme cihazı kullanımı, çocuğun dil ve konuşma gelişimi için kritiktir. Konuşma terapisi de sıklıkla gereklidir.

4. **Göz Sağlığı:** Göz kapaklarındaki kapanma sorunları, korneanın (gözün şeffaf tabakası) kurummasına neden olabilir. Görme kaybını önlemek için gözlerin nemli tutulması ve düzenli göz muayenesi gerekir.

5. **Psikososyal Destek:** TCS'li bireylerin zekâsı normal olsa da yüzdeki görünür farklılıklar sosyal izolasyona veya akran zorbalığına neden olabilir. Aile ve çocuk için psikolojik destek ve toplumun bilinçlenmesi, onların sağlıklı bir sosyal hayata sahip olmaları için çok önemlidir.

Bu kitapçık, **Treacher Collins Sendromunun (TCS)** bilinirliğinin artırılması ve farkındalık yaratması amacıyla hazırlanmış genel bir bilgilendirme kaynağıdır. Ancak unutulmamalıdır ki, buradaki bilgiler profesyonel bir tıbbi tavsiye, teşhis veya tedavi yerine geçmez.

TCS yönetimi ve takibi; bireysel sağlık durumunuza, belirtilerin şiddetine (kişiden kişiye büyük değişkenlik gösterir), aile öykünüze ve genetik profilinize göre kişiselleştirilmelidir. Kitapçıkta yer alan tedavi yaklaşımları, cerrahi zamanlamalar (örneğin kulak veya çene rekonstrüksiyonu yaşları) ve izlem aralıkları genel standartları yansıtmakta olup; doktorunuz veya kraniyofasiyal ekibiniz bu süreleri sizin veya çocuğunuzun klinik ihtiyaçlarına göre değiştirebilir. Sağlığınızla ilgili her türlü karar ve takip süreci için mutlaka uzman hekiminize veya çok disiplinli tedavi ekibinize danışınız

Hazırlayanlar: Elif ÜNLÜ, Prof. Dr. Fatma SILAN

KAYNAKÇA

- 1. Barbosa, M., Jabs, E. W., & Huston, S.** (2004). *Treacher Collins Syndrome*. [Son Güncelleme: 20 Haziran 2024]. Şu eserde: Adam M.P., Bick S., Mirzaa G.M., et al. (Editörler), *GeneReviews® [Internet]*. University of Washington, Seattle.
- 2. Jones, M. C.** (2021). "Treacher Collins Syndrome and Related Disorders". Şu eserde: J. C. Carey, A. Battaglia, D. Viskochil, & S. B. Cassidy (Editörler), *Cassidy and Allanson's Management of Genetic Syndromes* (4. Baskı, s. 927-936). John Wiley & Sons, Inc.
- 3. Orphanet.** (2020). *Treacher-Collins syndrome*. Orphanet Report Series, Rare Diseases collection. Erişim: orpha.net