



Treacher Collins syndrom

Treacher Collins syndrom är ett ärftligt syndrom som kännetecknas av missbildningar i ansiktet. Hos en del barn kan syndromet även leda till andningssvårigheter och hörselnedsättning. Syndromet hör till sjukdomsgrupperna kraniofaciala missbildningssyndrom och ribosomala sjukdomar.

I Sverige föds uppskattningsvis 2 barn med Treacher Collins syndrom varje år.

Symtom

Ansiktsmissbildningarna vid Treacher Collins syndrom varierar i omfattning och svårighetsgrad. Symtomen kan variera även inom samma släkt.

Missbildningarna finns symmetriskt på båda sidor av ansiktet. Kännetecknande symtom är en liten underkäke och sluttande haka, bettavvikelser och underutvecklade kindben. Näsan är normal men kan se stor ut eftersom kindbenen är underutvecklade. Munöppningen kan vara förstörd.

Små barn kan ha betydande andningssvårigheter till följd av en underutvecklad underkäke kombinerat med en normalstor tunga, då tungan kan täppa till svalget. Långa andningsuppehåll kan förekomma vid sömn. Andningssvårigheterna minskar vanligen med åren.

Öronmissbildningar som leder till hörselnedsättning förekommer. Många barn med Treacher Collins syndrom föds med gomspalt. Klyftbildning av de nedre ögonlocken är vanligt. Ögonspringan lutar nedåt mot sidorna, och ögonen kan vara underutvecklade.

I sällsynta fall förekommer även missbildningar som påverkar hjärnans utveckling.

Orsak

Treacher Collins syndrom orsakas av förändringar i någon av fyra olika gener. Dessa gener har särskild betydelse för celler som tidigt under fosterutvecklingen utvecklas till delar av ansiktet och till nervsystemet.

Behandling

Barn med kraniofaciala missbildningar behandlas av ett kraniofacialt team. Olika operationer kan bli aktuella för funktionella och utseendemässiga korrigeringar. Tidpunkten för de olika insatserna beror på hur svåra missbildningarna är. Vanligen behöver ansiktsskelettet växa till innan ett ingrepp kan göras.

Om barnet har stora andningssvårigheter kan man behöva göra en konstgjord öppning på utsidan av halsen in till luftstrupen. För barn som får andningsuppehåll vid sömn finns det särskilda larm och andningshjälpmedel.

Barn som föds med gomspalt opereras tidigt. De barn som har stora svårigheter med att suga och inte kan få i sig tillräckligt med näring genom munnen kan få mat genom en sond. En dietist och logoped kan ge råd om kost och näring och en logoped kan ge råd om hjälpmedel som underlättar matning.

Hörseln undersöks tidigt och utprovning av hörselhjälpmedel sker efter kontakt med hörselvården. Missbildade ytteröron kan opereras under uppväxten.

Vid klyftbildning av de nedre ögonlocken skyddas ögonen med ögondroppar. Ibland kan ögonöppningen försnävas genom en operation.

Psykologiskt stöd med fokus på hur det är att leva med ett annorlunda utseende är viktigt.

Resurser

Kraniofaciala team finns vid Sahlgrenska universitetssjukhuset i Göteborg och Akademiska sjukhuset i Uppsala.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- Kraniofaciala föreningen i Sverige
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand. Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad juni 2023



ÅGRENKA