

## Informatie over het Treacher-Collins syndroom

### Wat is het Treacher-Collins syndroom?

Het Treacher-Collins syndroom is een erfelijke aandoening van het gezicht. Bij dit syndroom ontwikkelen verschillende botten en weefsels in het gezicht zich minder of niet. Hierdoor zijn de boven- en onderkaak en jukbeenderen vaak kleiner. Soms is de onderkaak veel te klein waardoor de luchtpijp of slokdarm te nauw wordt. Ook de luchtweg in de neus kan volledig geblokkeerd of te nauw zijn. Dit kan ademhalings- of slikproblemen veroorzaken, die in ernstige gevallen direct behandeld moeten worden.

Andere kenmerken zijn een laagstand van de buitenste ooghoeken en een onderontwikkeling van het onderste ooglid (inkeping aan de zijkant van het onderste ooglid en/of ontbreken van wimperharen). Dit komt door de afwijking van de jukbeenderen waardoor ook de oogkassen onderontwikkeld zijn. Verder hebben mensen met het Treacher-Collins syndroom vaker problemen met het zien door bijvoorbeeld een refractieafwijking, scheelzien of een lui oog. Daarnaast is het uitwendige oor vaker dan normaal anders van vorm, klein of helemaal afwezig. Ook de gehoorgang en gehoorbeentjes kunnen niet aanwezig of onderontwikkeld zijn. Dit leidt tot gehoorproblemen.

Als laatste worden kinderen met het Treacher-Collins syndroom vaker geboren met een lip en/of verhemelte spleet (schisis genaamd).

### Welke medische adviezen zijn er?

Het Treacher-Collins syndroom kan (nog) niet worden genezen. De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en het voorkomen van problemen. De behandeling verschilt per persoon en hangt af van welke verschijnselen iemand heeft.

Ernstige ademhalings- of slikproblemen kunnen behandeld worden door bijvoorbeeld een operatie, met een tracheostoma of met sondevoeding. Bij een tracheostoma wordt in de hals met een buisje een verbinding gemaakt met de luchtpijp, zodat iemand weer goed kan ademen. Voor de behandeling van problemen veroorzaakt door de ontwikkeling van de onderkaak of jukbeenderen of de doorgankelijkheid van de neus, kan een operatie noodzakelijk zijn. Ook om cosmetische redenen worden operaties van de botten in het gezicht uitgevoerd. Daarnaast kan een afwijkende oorschelp operatief verbeterd worden. Operaties in het gezicht dienen besproken en behandeld te worden in een multidisciplinair team.

Een orthodontist kan geraadpleegd worden bij problemen van de tanden/kaak. En als er gehoorproblemen zijn kan een gehoorapparaat nodig zijn. Voor het (tijdig) opsporen van problemen worden beoordeling door een oogarts en gehoortesten geadviseerd.

### Wat is de oorzaak?

Het Treacher-Collins syndroom wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in TCOF1, POLR1D of POLR1C-gen. Mutaties in het TCOF1-gen zijn het meest voorkomend. De precieze functie van deze genen is nog onbekend. De diagnose kan worden gesteld als er een mutatie gevonden wordt in één van de eerder genoemde genen, of op basis van uiterlijke kenmerken en problemen (zoals hierboven beschreven).

### **Hoe erft het Treacher-Collins syndroom over?**

Het Treacher-Collins syndroom erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat kinderen van een ouder met (de erfelijke aanleg voor) Treacher-Collins syndroom ieder 50% (1 op 2) kans hebben op de aanleg voor de aandoening. Dit geldt voor zonen en voor dochters. Niet iedereen met de aanleg heeft dezelfde problemen en klachten. Ook de ernst van de aandoening kan sterk verschillen. Deze verschillen zijn tussen, maar ook binnen families aanwezig.

Bij ongeveer 60% van de mensen met het Treacher-Collins syndroom is de erfelijke aanleg nieuw ontstaan rond de bevruchting. Zij zijn dan de eerste in de familie met de aanleg. De andere 40% van de mensen met Treacher-Collins syndroom hebben de aanleg geërfd van één van de ouders. Soms zijn bij een ouder de kenmerken zo mild, dat pas na de geboorte van een kind met uitgesproken kenmerken duidelijk wordt dat de ouder het ook heeft.

### **Wat betekent dit voor familieleden?**

Als bij iemand met het Treacher-Collins syndroom een mutatie in TCOF1, POLR1D of POLR1C-gen is gevonden, is een DNA-test mogelijk bij familieleden. Familieleden die de mutatie wel hebben, hebben het Treacher-Collins syndroom en kunnen last hebben van eerder benoemde kenmerken. Ook hun kinderen hebben dan een verhoogde kans (50%) op dit syndroom. Familieleden die de mutatie niet hebben, hebben geen verhoogde kans op het Treacher-Collins syndroom en hoeven zich niet te laten controleren. Dit geldt ook voor hun kinderen.

Als uit onderzoek is gebleken dat de erfelijke aanleg nieuw bij een kind nieuw ontstaan is, is er voor volgende kinderen toch een kleine kans (<1%) op het Treacher-Collins syndroom. Dit, omdat in zeldzame gevallen de erfelijke aanleg niet in het bloed van ouders is terug te vinden, maar deze wel bij één van de ouders in de geslachtscellen aanwezig is. De kans is dus >99% dat dit niet zo is. Om het Treacher-Collins syndroom uit te sluiten bij een volgend kind kunnen/mogen ouders in de zwangerschap kiezen voor een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie (zie hieronder).

### **Wat zijn de mogelijkheden bij een kindwens?**

Als iemand met het Treacher-Collins syndroom een kindwens heeft, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aanleg heeft. Dit kan alleen als de mutatie in de familie bekend is.

Onderzoek vóór het zwanger worden is mogelijk via PGD (embryoselectie). Hiervoor is een IVF-behandeling (reageerbuisbevruchting) nodig. Voordat embryo's worden teruggeplaatst in de baarmoeder, worden deze getest op de aanleg. Alleen embryo's zonder de aanleg voor Treacher-Collins syndroom worden teruggeplaatst. Meer informatie hierover is te vinden via [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl).

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokkentest (rond de 11<sup>e</sup> week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16<sup>e</sup> week van de zwangerschap).

### **Waar vind ik meer informatie?**

Voor meer informatie kunt u terecht bij <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/treacher-collins-syndroom> , verschillende pagina's op [www.erasmusmc.nl](http://www.erasmusmc.nl) en <http://www.ikhebdat.nl/content/treacher-collins-syndroom-tcs>. Op de eerst genoemde website staan ook verwijzingen naar verenigingen voor lotgenotencontact.

### **Synoniemen**

Mandibulofaciale dysostose

Treacher-Collins-Franceschetti syndroom

TCS