

# Treacher-Collins Sendromu

*Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler.*

## **Treacher Collins Sendromu (TCS) nedir?**

TCS'li bir fetüs veya bebek, yüz (gözler, elmacık kemikleri, damak, ağız ve çeneler) ve kulakta çeşitli yapısal farklılıklara sahiptir. Bu anomalilerin şiddeti hafiften ağıra kadar her olguda büyük farklılıklar gösterir.

Bebek ultrasonda genellikle küçük bir çeneye ve bazen de damak yarığına sahip olarak görünür. Diğer karakteristik anormallikler de fark edilebilir. Üç boyutlu ultrason yüzün tipik görünümünü ortaya çıkarmada faydalı olabilir, ancak bu özellikle hamileliğin geç dönemlerinde, 25-28. haftalardan sonra mümkündür. Ağız ve boğazın ciddi şekilde anormal olduğu durumlarda, bebek doğumda ciddi solunum güçlükleri yaşayabilir ve bu, varsa bu acil durumların uygun şekilde yönetilebileceği uzman bir merkezde doğum yapılmasını gerektirir.

## **TCS nasıl ortaya çıkar?**

TCS'den “mutasyon” adı verilen bir gen değişikliği sorumludur.

## **Kromozomlar TCS ile ne derece ilgilidir?**

TCS'li bireyler normal sayıda kromozoma sahiptir. Sendromun nedeni, kromozom sayısını değerlendiren geleneksel testlerle ortaya çıkarılamayan bir gen içindeki küçük bir kusurdur (mutasyon). TCS'ye neden olan mutasyonu tanımlamak için özel bir test gereklidir, ancak tanı her zaman mümkün değildir.

## **Daha fazla tetkik yaptırmalı mıyım?**

TCS'den genellikle bebeğin yüzünün ultrason muayenesinde bu sendromun tipik anormallikleri görüldükten sonra şüphelenilir. Tanı genellikle gebeliğin geç dönemlerinde konur çünkü anomalilerin erken taramalarda, hatta 20. haftada bile tespit edilmesi daha zor olabilir. Genellikle ultrason görüntüleri bir genetik uzmanıyla (anormal bir gen veya kromozom tarafından üretilen anomalilerin teşhisinde uzmanlaşmış doktor) tartışılır. Doktor, bu spesifik tanı bölgesel olarak mevcutsa, bebeğinizin kromozomları içindeki belirli bir kusuru (gen mutasyonu) kontrol etmek için amniyosentez (bebeğin etrafından bir miktar sıvı alınması) yapılmasını önerebilir.

# Treacher-Collins Sendromu

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler.

## Hamilelik sırasında nelere dikkat etmek gerekir?

Bazen hamileliğin sonuna doğru karnınız hızla büyür çünkü çok fazla amniyotik sıvı birikimi olur. Bunun nedeni bebeğin boğazla ilgili anormallikler nedeniyle sıvıyı yutamaması ve sıvının rahimde birikmesidir.

## Doğduktan sonra bebeğimi ne bekliyor?

Bebeğinizin, solunum güçlükleri ortaya çıkarsa bunları yönetebilecek deneyime sahip bir merkezde doğması tavsiye edilir. TCS'nin yüz anomalilerini cerrahi olarak düzeltmek mümkündür. Bebeğin anomalilerine bağlı olarak bir dizi operasyon gerekecektir. Örneğin çene anomalileri, damaktaki yarık ve göz çukurundaki anomali bebek yaklaşık 5-7 yaşlarındayken düzeltilebilir.

Ne yazık ki sonuçlar hiçbir zaman mükemmel değildir, ancak yüzün görünümü çok iyileşebilir. Olası sağırılığı tespit etmek için bebeğinizin işitme duyusunun yaklaşık bir yaşında kontrol edilmesi de önemlidir. Son araştırmalar, gelecekte anomalileri daha etkili bir şekilde tedavi etmenin mümkün olabileceğini göstermektedir, ancak bu şimdiye kadar sadece hayvanlar üzerinde test edilmiştir.

## Tekrar olur mu?

İki tür TCS vardır: 1) ebeveynlerden birinin etkilenen gene sahip olduğu ailesel olan. Bu durumda, her bebeğin sendromu kalıtsal olarak alma riski %50'dir. Diğer tip, en yaygın olanı (TCS vakalarının %60'ı), bu gebeliğin çok erken bir aşamasında meydana gelen yeni bir mutasyondan (gende yeni bir hata) kaynaklanır. Bu durumda, başka bir bebeğin etkilenme riski son derece düşüktür.

## Başka hangi soruları sormalıyım?

- Bu ciddi bir Treacher Collins sendromu vakası gibi mi görünüyor?
- Hamileliğimi sonlandırmam mümkün mü?
- Treacher Collins sendromunun ne anlama geldiğini daha iyi anlayabilmem için bir genetik uzmanıyla konsültasyon ayarlanabilir mi? (Hangi anomalileri beklemeliyim, bebeğim nasıl görünecek ve gelecekteki çocuklarımla bu sendroma sahip olma şansı nedir?)
- Nerede doğum yapmalıyım?
- Bebek doğduktan sonra en iyi bakımı nerede alacak?
- Bebeğim doğduğunda ona yardımcı olacak doktor ekibiyle önceden tanışabilir miyim?

# Treacher-Collins Sendromu

Hasta Bilgilendirme Serisi – Bilmeniz ve Sormanız Gerekenler.

## Yasal Uyarı:

*Bu broşürün içeriği sadece genel bilgi vermek amacıyla hazırlanmıştır. Temel almanız gereken tıbbi tavsiye niteliğinde değildir. Bu broşürde yer alan içeriğe dayanarak herhangi bir eylemde bulunmadan veya herhangi bir eylemden kaçınmadan önce bireysel durumunuzla ilgili olarak profesyonel veya uzmanlaşmış bireysel tıbbi tavsiye almalısınız. Broşürlerimizdeki bilgileri güncellemek için makul çabayı göstermemize rağmen, broşürümüzdeki içeriğin doğru, eksiksiz veya güncel olduğuna dair açık veya dolaylı hiçbir beyan, garanti veya taahhütte bulunmamaktayız.*

Güncelleme Haziran 2023