

Σύνδρομο Treacher Collins.

Σειρά ενημέρωσης ασθενών - Τι πρέπει να γνωρίζετε, τι πρέπει να ρωτάτε.

Αυτό το φυλλάδιο θα σας βοηθήσει να καταλάβετε τι είναι το σύνδρομο Treacher Collins, τι το προκαλεί και τις επιπτώσεις της διάγνωσης για εσάς και το μωρό σας.

Τι είναι το σύνδρομο Treacher Collins (TCS);

Ένα έμβρυο ή μωρό με TCS έχει αρκετές δομικές μεταβολές στο πρόσωπο (μάτια, ζυγωματικά, ουρανίσκος, στόμα και γνάθοι) και στο αυτί. Η σοβαρότητα αυτών των ανωμαλιών ποικίλλει σε μεγάλο βαθμό ανά περίπτωση, από ήπια έως σοβαρή.

Το μωρό συνήθως εμφανίζεται στον υπέρηχο να έχει μικρό πηγούνι, και περιστασιακά σχίσμο στην υπερύα. Μπορεί επίσης να αναγνωριστούν και οι άλλες τυπικές ανωμαλίες. Το τρισδιάστατο υπερηχογράφημα μπορεί να είναι χρήσιμο για την αποκάλυψη της τυπικής όψης του προσώπου, αλλά αυτό γίνεται δυνατό ιδιαίτερα στα τέλη της εγκυμοσύνης, μετά τις 25-28 εβδομάδες. Σε περιπτώσεις όπου το στόμα και ο λαιμός εμφανίζουν σοβαρές ανωμαλίες, το μωρό μπορεί να παρουσιάσει σοβαρές αναπνευστικές δυσκολίες κατά τη γέννηση και αυτό επιβάλλει τοκετό σε εξειδικευμένο κέντρο, όπου αυτά τα επείγοντα συμβλήματα, εάν υπάρχουν, μπορούν να αντιμετωπιστούν σωστά.

Πώς συμβαίνει το σύνδρομο Treacher Collins (TCS);

Μια αλλαγή σε ένα γονίδιο, που ονομάζεται "μετάλλαξη", είναι υπεύθυνη για το TCS.

Πώς σχετίζονται τα χρωμοσώματα με το TCS;

Τα άτομα με TCS έχουν φυσιολογικό αριθμό χρωμοσωμάτων. Η αιτία του συνδρόμου είναι ένα μικροσκοπικό ελάττωμα (μετάλλαξη) μέσα σε ένα γονίδιο, το οποίο δεν μπορεί να αποκαλυφθεί με τις συμβατικές εξετάσεις που αξιολογούν τον αριθμό των χρωμοσωμάτων. Απαιτείται μια ειδική εξέταση για τον εντοπισμό της μετάλλαξης που προκαλεί το TCS, αλλά η διάγνωση δεν είναι πάντα δυνατή.

Πρέπει να κάνω περισσότερες εξετάσεις;

Η υποψία για το TCS τίθεται συνήθως αφού η υπερηχογραφική εξέταση του προσώπου του μωρού αποκαλύψει τις τυπικές ανωμαλίες αυτού του συνδρόμου. Η διάγνωση γίνεται συνήθως σε προχωρημένη εγκυμοσύνη, επειδή οι ανωμαλίες μπορεί να είναι πιο δύσκολο να εντοπιστούν σε πρώιμες εξετάσεις, ακόμη και στις 20 εβδομάδες. Συνήθως, οι εικόνες του υπερηχογραφήματος συζητούνται με έναν γενετιστή (γιατρό που ειδικεύεται στη διάγνωση ανωμαλιών που προκαλούνται από ένα μη φυσιολογικό γονίδιο ή χρωμόσωμα). Ο γιατρός μπορεί να προτείνει τη διενέργεια αμνιοπαρακέντησης (λήψη υγρού γύρω από το μωρό) για να ελεγχθεί η συγκεκριμένη ανωμαλία (γονιδιακή μετάλλαξη) εντός των χρωμοσωμάτων του μωρού σας, εάν αυτή η συγκεκριμένη διάγνωση είναι διαθέσιμη τοπικά.

Σύνδρομο Treacher Collins.

Σειρά ενημέρωσης ασθενών - Τι πρέπει να γνωρίζετε, τι πρέπει να ρωτάτε.

Τι πρέπει να προσέξετε κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης;

Μερικές φορές η κοιλιά σας μεγαλώνει γρήγορα προς το τέλος της εγκυμοσύνης, επειδή υπάρχει συσσώρευση αμνιακού υγρού. Αυτό συμβαίνει επειδή το μωρό δεν μπορεί να καταπιεί το υγρό, λόγω ανωμαλιών του λαιμού, και το υγρό συσσωρεύεται στη μήτρα.

Τι σημαίνει αυτό για το μωρό μου μετά τη γέννησή του;

Καλό είναι το μωρό σας να γεννηθεί σε ένα κέντρο με εμπειρία στην αντιμετώπιση των αναπνευστικών δυσκολιών, εάν αυτές εμφανιστούν. Οι ανωμαλίες του προσώπου στο TCS είναι δυνατό να διορθωθούν χειρουργικά. Θα χρειαστούν αρκετές επεμβάσεις, ανάλογα με τις ανωμαλίες του μωρού. Για παράδειγμα, οι ανωμαλίες των γνάθων, η σχιστία στην υπερύα και η ανωμαλία της οφθαλμικής κόγχης μπορούν να διορθωθούν όταν το μωρό είναι περίπου 5-7 ετών.

Δυστυχώς, τα αποτελέσματα δεν είναι ποτέ τέλεια, όμως η όψη του προσώπου μπορεί να βελτιωθεί πολύ. Είναι επίσης σημαντικό να ελέγχεται η ακοή του μωρού σας σε ηλικία περίπου ενός έτους για να ανιχνευθεί πιθανή κώφωση. Πρόσφατες έρευνες δείχνουν ότι στο μέλλον μπορεί να καταστεί δυνατή η αποτελεσματικότερη θεραπεία των ανωμαλιών, αλλά αυτό έχει δοκιμαστεί μόνο σε ζώα, μέχρι στιγμής.

Θα ξανασυμβεί;

Υπάρχουν δύο τύποι TCS: 1) οικογενής, όπου ένας από τους γονείς έχει το γονίδιο που έχει προσβληθεί. Στην περίπτωση αυτή, ο κίνδυνος να κληρονομήσει κάθε μωρό το σύνδρομο είναι 50%. Ο άλλος τύπος, ο συνηθέστερος (60% των περιπτώσεων TCS), προκαλείται από μια νέα μετάλλαξη (ένα νέο λάθος στο γονίδιο) που έχει συμβεί κατά τη διάρκεια ενός πολύ πρώιμου σταδίου αυτής της εγκυμοσύνης. Στην περίπτωση αυτή, ο κίνδυνος να προσβληθεί και άλλο μωρό είναι εξαιρετικά χαμηλός.

Ποιες άλλες ερωτήσεις πρέπει να κάνω;

- Φαίνεται να πρόκειται για σοβαρή περίπτωση συνδρόμου Treacher Collins;
- Έχω τη δυνατότητα να διακόψω την κύηση;
- Μπορεί να κανονιστεί συμβουλευτική με γενετιστή ώστε να καταλάβω καλύτερα τί σημαίνει το σύνδρομο Treacher Collins; (Ποιες ανωμαλίες πρέπει να περιμένω, πώς θα μοιάζει το μωρό μου και ποια είναι η πιθανότητα τα επόμενα παιδιά μου να έχουν αυτό το σύνδρομο;)
- Που θα πρέπει να γεννήσω;
- Που θα λάβει το μωρό μου την καλύτερη φροντίδα αφού γεννηθεί;
- Μπορώ να γνωρίσω εκ των προτέρων την ομάδα των γιατρών που θα βοηθήσει το παιδί μου μετά τη γέννηση;

Τελευταία ενημέρωση Ιούνιος 2023