



H.P.M. Freihofer

Syndromen 11

Syndroom van Treacher Collins

Samenvatting

Trefwoorden:

- Syndroom
- Craniofaciaal
- Treacher Collins

Uit de afdeling Mond- en Kaakchirurgie van het Academisch Ziekenhuis Nijmegen.

Datum van acceptatie:

10 maart 1998.

Adres:

Prof.dr. H.P.M. Freihofer
AZ Nijmegen
Postbus 9101
6500 HB Nijmegen

Het syndroom van Treacher Collins komt bij één op de 10.000 geboorten voor. De overerving is autosomaal dominant. De meest kenmerkende symptomen zijn antimongoloïde stand van de ooglidspalten, hypo- of zelfs aplasie van de zygomata, een zeer hypoplastische onderkaak met terugliggende kin, fors vervormde oorschelpen en middenoorslechthoendheid. De symptomen variëren en hoeven ook niet alle aanwezig te zijn. Met twee à drie operaties kan een aanzienlijke verbetering worden bereikt, waarbij de correctie van de oogleden vaak het moeilijkste probleem is.

FREIHOFFER HPM. Syndromen 11. Syndroom van Treacher Collins. Ned Tijdschr Tandheelkd 1999; 106: 226-228.

Inleiding

Het syndroom van Treacher Collins (TC), ook bekend onder de namen syndroom van Franceschetti-Zwahlen-Klein en dysostosis mandibulofacialis, werd waarschijnlijk al 150 jaar geleden voor het eerst beschreven (Berry, 1889; Franceschetti en Klein, 1949; Treacher Collins, 1960; Rogers, 1964). De overerving is autosomaal dominant en het syndroom komt bij 1 op de 10.000 geboorten voor (Gorlin *et al*, 1990). De graad van deformering kan fors variëren. De afwijkingen zijn over het algemeen tamelijk symmetrisch. De symptomen die zich tot het hoofd beperken en de variatie daarin zijn samengevat in tabel 1.

Symptomen

Het hoofd heeft een normale vorm. De ogen geven de patiënt het klassieke uiterlijk waaraan het syndroom over het algemeen goed te herkennen is: de lidspleten staan schuin, lateraal naar beneden (antimongoloïd). Door een verticaal tekort aan wanghuid lijkt het onderooglid aanvullend naar beneden getrokken te zijn (afb. 1). Wimpers kunnen vooral in het onder-ooglid gedeeltelijk ontbreken en er zijn soms colobomata (spleet in het lid). De laterale en onderste orbitarand liggen te ver naar dorsaal als gevolg van een hypoplasie of zelfs een aplasie van het jukbeen. Daardoor hecht ook de laterale canthus niet normaal vast op het bot. Door een gestrektere laterale bovenhoek van de orbita 'hangt' de benige orbita lateraal naar beneden. In de jukboog is eveneens een defect aanwezig. Afwijkingen van de iris en de traanwegen zijn mogelijk (Gorlin *et al*, 1990).

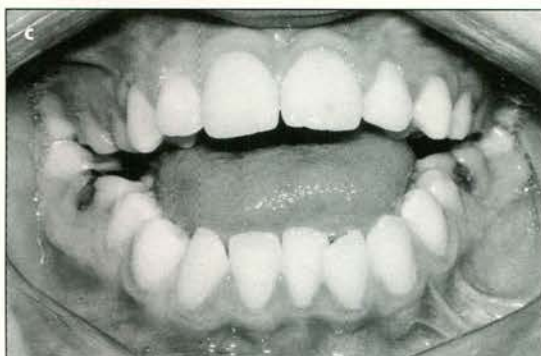
De oorschelpen hechten laag aan. Zij laten vaak duidelijke vervormingen zien en kunnen zelfs bijna afwezig zijn. De externe gehoorgang en het middenoor zijn meestal hypoplastisch of afwezig, met als gevolg luchtgeleidingsverlies, terwijl het binnenoor normaal is en de patiënt dus met een hoortoestel via botgeleiding wel kan horen.

De neusrug is meestal tamelijk hoog en de neus lijkt als gevolg van de hypoplasie in de omgeving te groot, zonder het echt te zijn. De bovenkaak is min of meer normaal in grootte en sagittale positie, de achterste gelaatshoogte is echter aan de korte kant en daarmee is de epifarynx klein. De incisieven staan vaak ietwat te laag ten opzichte van de bovenlip. Verder heeft één derde van de patiënten een palatoschisis en nog eens één derde een submukeuze palatumspleet.

De ramus en de condylus zijn meestal zeer hypoplastisch. Ook de fossa en het tuberculum zijn dan vaak afwezig. De kaakhoek is groot en er is sprake van 'antegonial notching'. Ook het corpus is klein en kort, meestal is er een Klasse II-relatie en een frontale open beet als gevolg van een omgekeerde curve van Spee. De kinpunt ligt door de achterwaartse rotatie van het corpus mandibulae extreem terug, meestal 30-40 mm ten opzichte van een normale positie. Dit verklaart de nauwe hypofarynx, die intubaties fors kan belemme-



Afb. 1a, b, c. Treacher Collins-syndroom. Antimongoloïde stand van de oogleden, links hypoplastisch, rechts aplastisch zygoma, grote neus, fors terugliggende kinpunt en open beet.



ren. Het onderste éénderde deel van het gelaat is hoog.

Meestal is de intelligentie normaal. Mogelijk kan het lage niveau van sommige patiënten verklaard worden uit het gehoorverlies, waardoor zij een ontwikkelingsachterstand oplopen.

Variaties

Er zijn patiënten die een zeer zwakke expressie van het syndroom laten zien. Daardoor kunnen sommigen zonder operatie als normaal, dat wil zeggen zonder dat zij opvallen, door het leven gaan.

Daarnaast zijn soms echter ook bepaalde klassieke symptomen, zoals in het voorafgaande beschreven, afwezig waarmee de nadruk praktisch volledig op het periorbitale gebied (of op de onderste helft van het gelaat) komt te liggen.

Differentiële diagnose

Dysostosis otomandibularis (= hemifacial microsomia = first and second branchial arch syndrome = oculo-auriculo-vertebral spectrum) kan, ondanks afwijkingen die ook bij TC gevonden worden, goed afgegrensd worden, omdat dit syndroom bijna altijd slechts enkelzijdig symptomen laat zien en dubbelzijdige manifestatie een grote uitzondering is (Gorlin *et al.*, 1990). Dysostosis acrofacialis Nager lijkt erg op TC, maar geeft bovendien afwijkingen aan armen en handen (Gorlin *et al.*, 1990). Dysostosis maxillofacialis en andere dysostoses acrofaciales hebben weliswaar tot op zekere hoogte vergelijkbare symptomen en zijn symmetrisch, maar ze zijn zeer zeldzaam.



Afb. 2a, b, c. Na correctie, globaal volgens Freihofer 1997. Osteotomie en reconstructie zygomata, verlenging onderkaak, sluiten open beet, dubbele kinverlenging en neuscorrectie. De strabismus zou door de oogarts nog gecorrigeerd kunnen worden. Uitsluitend in b zijn de aanduidingen van colobomata in de oogleden rechts te zien. Epithesen voor de oorschelpen.

Discussie

Gezien de grote variatie in verschijningsvormen is niet altijd een standaard behandelingsprotocol te geven (Tulasne en Tessier, 1986; Freihofer, 1997). Er is praktisch altijd meer dan één operatie nodig om de afwij-

Tabel 1. Symptomen van Treacher Collins-syndroom.

Gebruikelijk	Variaties	Uitzonderlijk
Deformering van ooglid	Geen deformatie van ooglid	Ptoxis
Naar lateraal afzakkende orbita en lidspleet	-	Atresie van choane
Rudimentaire zygomata	Afwijkende insertie van m. quadratus labii superioris	-
Symmetrische zygomata	Asymmetrie van de zygomata	-
Rudimentaire jukboog	-	-
Hoge neusrug	Normale neusrug	-
Kleine achterste gelaatshoogte	Geen kleine achterste gelaatshoogte	-
(Sub-)normale bovenkaak	Prognathie bovenkaak	Macrostoma
Palatoschisis	Geen palatoschisis	Lip-, kaak- en gehemeltpleet
Angle Klasse II-occlusie	Angle Klasse I-occlusie	Angle Klasse III-occlusie
Omgekeerde curve van Spee	Normale curve van Spee	-
Frontale open beet	Geen frontale open beet	-
Hoog onderste éénderde van het gelaat	Normaal onderste éénderde gelaatshoogte	-
Retrognathie mandibula	-	Tongvormige temporale haargrens
Deformering van de oorschelp	Normale oorschelp	-
Slecht gehoor	Normaal gehoor	Aangeboren beperkte opening van de mond met extra-articulaire oorzaak

king zoveel mogelijk te corrigeren. Ook de timing is niet uniform. Zeker moeten het gespleten palatum en het gehoorverlies al zeer vroeg worden gecorrigeerd, maar voor de correctie van het gelaat geven wij de voorkeur aan een leeftijd boven de 10 jaar. Dit is meestal ook psychologisch verantwoord, omdat de afwijking door de symmetrie enigszins 'normaal' overkomt, en de patiënt als gevolg van het erfelijk bepaald zijn van de afwijking in een grotere of kleinere groep opgroeit, die dezelfde stigmata heeft. De zygomata worden naar voren en lateraal verplaatst en waar nodig gereconstrueerd, de onderkaak en ook de kin worden in meerdere stappen verlengd. Vaak moet de kinpunt 3-4 cm naar voren komen, hetgeen eveneens in meerdere stappen haalbaar is (afb. 2).

Uitzonderlijke bevindingen bij TC kunnen tot een andere timing dwingen, zoals de recent voor het eerst beschreven extra-artculaire beperking van de mondopening door een synostose tussen processus muscularis en rudiment van het zygoma (Freihofner, 1997).

Met de introductie van implantaten kunnen nu niet alleen oorepithesen, maar ook hoortoestellen betrouwbaar aan het bot worden vastgezet (afb. 2).

Gezien de veelomvattende problematiek dienen dergelijke patiënten in een multidisciplinair centrum te worden behandeld. De afwijking laat afgezien van de orthodontische afwijking met betrekking tot de dentitie geen bijzonderheden zien. De tandheelkundige

behandeling kan derhalve in de algemene praktijk plaatsvinden.

Conclusies

TC is geen echt zeldzaam syndroom. Het behoort over het algemeen tot de ook voor de niet-specialist gemakkelijk herkenbare syndromen in ons werkgebied. Behalve de functionele problemen (vooral dus oor en palatum) die vroeg gediagnosticeerd en behandeld moeten worden, zijn de afwijkingen vooral esthetisch en correcties kunnen dus ook achterwege gelaten worden.

Literatuur

- BERRY GA. Note on a congenital defect (coloboma?) of the lower lid. *R Lond Ophthalmol Hosp Rev* 1889; 12: 255-257.
- FRANCESCHETTI A, KLEIN D. Mandibulofacial dysostosis: New hereditary syndrome. *Acta Ophthalmol* 1949; 27: 143-224.
- FREIHOFFER HPM. Variations in the correction of Treacher Collins Syndrome. *Plast Reconstr Surg* 1997; 99: 647-657.
- GORLIN RI, COHEN MM, LEVIN LS. Syndromes of the head and neck. 3rd ed. New York/Oxford; Oxford University Press, 1990.
- ROGERS BO. Berry - Treacher Collins syndrome: A review of 200 cases. *Br J Plast Surg* 1964; 17: 109-137.
- TREACHER COLLINS E. Cases with symmetrical congenital notches in the outer part of each lid and defective development of the malar bones. *Trans Ophthalmol Soc UK* 1960; 20: 190-192.
- TULASNE JF, TESSIER PL. Results of the Tessier integral procedure for corrections of Treacher Collins syndrome. *Cleft Palate J Suppl* 1986; 23: 40-49.

Summary

Key words:

- Syndrome
- Craniofacial
- Treacher Collins syndrome

Syndromes 11. Treacher collins syndrome

Treacher Collins syndrome is seen once in 10.000 births. Inheritance is autosomal dominant with variable expressivity. The most prominent symptoms are antimongoloid slant of the eyelids, hypo- or even aplasia of the zygomata, very hypoplastic mandible with receding chin, deformed ear lobes and conductive hearing loss. With two to three operations a considerable improvement can be achieved. The correction of the eyelids is often the most difficult problem.