

TREACHER COLLINS SENDROMU



*Yüzümle Mutluyum
Derneği*



Bu sitede yer bilgiler Amerikan Damak Yarığı Derneği'nin (Cleft Palate Foundation) web sitesinden izin alınarak çevrilmiştir. Ayrıntılı bilgi için: <http://www.cleftline.org>



www.yuzumlemutluyum.org
info@yuzumlemutluyum.org

TREACHER COLLINS SENDROMU

Treacher Collins sendromu kulakları, göz kapağını, yanak kemiğini, üst ve alt çenenin boyutunu ve şeklini etkileyen doğumsal bir anomalidir. Sendromdan etkilenme ölçüsü kişiden kişiye değişmektedir. Treacher Collins bu doğumsal anomaliyi ilk tanımlayan kişidir. Sendrom etkilenen bireylerde karakterize olmuş bir grup anomaliyi temsil eder. Bu sendroma verilen diğer bir isim de mandibulofacial dysostosis'dir.

SEBEPLERİ

Bu sendrom genlerdeki anormallikten kaynaklanır. Eğer anne ve babada sorun yoksa yani sendrom özelliklerini göstermiyorsa bu anormallik gebelik sırasındaki genetik materyallerdeki değişimin sonucudur. Bu değişimin sebebi bilinmemektedir. Eğer ebeveynlerden biri etkilenmişse anormal genin bu ebeveynden kaynaklandığı bilinmektedir.

AİLEDE TEKRAR GÖRÜNÜR MÜ?

Eğer ebeveynlerin ikisinde de sorun yoksa ikinci çocukta görülme olasılığı çok düşüktür. Fakat ebeveynlerden biri etkilenmişse çocukta görülme olasılığı %50'dir. Bu sebepten ebeveynler dikkatli olup herhangi bir riske karşı detaylı bir inceleme yaptırmalıdır. Treacher Collins sendromu olan bir kişi çocuk sahibi olmak istediğinde her doğum için risk %50'dir.

ÇOCUKLARIMIN BU SENDROMU ÇOCUKLARINA GEÇİRMÉ RİSKLERİ NELERDİR?

Eğer çocuklarınız etkilenmemişse çocuklarına geçirme riski yoktur. Aile bireyleri sendrom özelliklerinden birini taşıyorsa her doğum için risk %50'dir.

ÇOCUĞUM ZİHİNSEL ENGELLİ OLACAK MI?

Zihinsel engelin bu sendromun bir özelliği olduğuna dair bir kanıt yoktur. Fakat işitme kaybı çok etkilenen bireylerde görülebilmektedir. İşitme kaybının erken teşhis ve tedavisi işitmeyle ilgili olacak akademik ve gelişimsel engelleri ortadan kaldırmaya yardımcı olacaktır.

ÇOCUĞUM SAĞIR OLACAK MI?

Sağırılık kulaktaki ve beyindeki işitme sinirlerinin etkilendiği ve düzgün çalışmadığı şiddetli işitme kaybına denmektedir. Treacher Collins sendromundaki işitme kaybı sesleri iç kulağa gönderen dış ve orta kulaktaki yapıların bozukluklarından kaynaklanmaktadır. Bu yüzden Treacher Collins sendromlu çocuklarda kayıp genelde iletim tipidir ve çocukların birçoğunda sağırılık diye adlandırılmamaktadır. Fakat işitmedeki küçük bir sorun bile çocuğun dil ve konuşmasını etkileyecektir.

BİZİ BEKLEYEN PROBLEMLER NELERDİR?

Öncelikle Treacher Collins sendro-



mu her sendromda olduđu gibi bireyden bireye farklılık göstermektedir. Aslında bazı orta dereceli vakalar bu konuda uzman olan doktorlar tarafından görülmediđi sürece teşhis edilemezler. Diđer çocuklarda ise yüzdeki ve kulaktaki fiziksel anormallikler o kadar açıktır ve problemler ortaya çıkmaktadır.

Bu sendromlu bireylerde oral kavite (ağız boşluğu) ve hava yolu (burun ve boğaz) daha küçüktür. Bu da beslenme ve yutmada problemlere neden olabilir. Böyle problemler için dikkatli olmak gerekmektedir. Eğer çocuğunuzda yutma ve beslenmede problem varsa, kilo kaybı veya kilo alamama varsa bu konu hakkında doktorunuza başvurmanız gerekmektedir. Solunum güçlüđü olan bazı çocuklar beslenme ve solunum için bir operasyona ihtiyaç duyabilirler.

Yarık damak bu sendromlu bireylerde görülebilir. Yarık damak beslenmede zorluk yaratabilir ve orta kulakta problem riskini artırabilir. Çocuğunuzun doktoru size beslenme konusunda yardımcı olabilir. Diđer bir problem de duymayla ilgilidir. Bu sendromda işitme kaybı genelde çift taraflıdır. Bu sağır denecek kadar şiddetli değildir fakat insan seslerini duymayı etkileyecek kadar da şiddetlidir. İşitme testi yapılmalıdır. Test sonuçlarına göre de cihazlandırma yapılabilir. Erken zamanlı dil ve konuşma terapisi de önerilmektedir.

İşitme kaybının olacağı çocuğunuzun işaret dili kullanacağı anlamına gelmemektedir. Bu sendromlu birçok çocuk konuşmayı öğrenebilmektedir. İşitme kaybının haricinde dil ve konuşmayı etkileyen sendromun birçok özelliđi vardır. Özellikle çok etkilenmiş çocuklarda ağız içindeki birçok yapının büyüklüğü ve ölçüsü bazı konuşma seslerinin üretimini etkilemektedir.

Çocuğunuzun dil ve konuşma gelişimine işitme testi yaptırarak ve bir dil ve konuşma terapistine başvurarak yardımcı olabilirsiniz. İşitme cihazını uygun şekilde kullanarak erken terapi programlarına katılıp tavsiyelere uyarak sorunun üstesinden gelebilirsiniz. Çocuğunuzun gelişimine yardımcı olacak uzmanlar multidisipliner olan kraniofacial ekibin bir üyesidir.

GELİŞİMİN DİĐER ALANLARI: SOSYAL VE AKADEMİK

Yüzdeki deformasyon ve Treacher Collins sendromundaki tedavi ailede, okulda ve sosyal çevrede problemlere neden olabilir. Eğer ihtiyaç duyuluyorsa danışma için bir psikolođa başvurulabilir. Her çocuk gibi Treacher Collins sendromlu çocuk da bireydir ve özeldir. Sosyal çevrede, akademik başarılarında, yetişkinlerle iletişimlerinde farklılıklar göstermektedirler. Erken teşhis ve tedaviyle uzmanlar çocukların potansiyellerini yükseltmeye çalışmaktadırlar.



ÇOCUĞUM İÇİN HANGİ TÜR TEDAVİLER MEVCUT?

Çocuğunuzun bir işitme cihazına ihtiyacı olabilir ve buna da yaşamın ilk aylarında karar verilir.

Erken dil ve konuşma programı önerilebilir.

Eğer yarık damağı varsa kraniofasiyal ekip yarığın kapatılması için uygun zamanı önerebilir.

Yüzün görünümünü düzeltmek için operasyon yapılabilir. Kraniofasiyal ekip bu ameliyattan beklentilerimizin neler olacağını ve uygun zamanı bildireceklerdir. Her çocuk aynı oranda etkilenmediği için ameliyatın gerekliliği ve sonuçları bireyden bireye farklılık göstermektedir.

ŞU AN ÇOCUĞUM İÇİN NE YAPABİLİRİM?

Teşhisin doğru olduğundan emin olun. Treacher Collins sendromu diğer sendromlarla benzer özellikler göstermektedir ve bütün doktorlar bunun farkında değildir. Bu nedenle bir kraniofasiyal merkeze başvurmanız önerilmektedir. Burada genetik danışma, değerlendirme ve terapi planı deneyimli multidisipliner uzman bir ekip tarafından değerlendirilmelidir. Kendi şehrinizde böyle bir merkez olmayabilir fakat yakın şehirlerdeki merkezlere başvurmak çocuğunuz açısından çok yararlı olacağı için yolculuk sırasındaki tüm sıkıntılara değecektir. Aynı sorunu yaşayan başka insanlarla tanışmak da faydalı olmaktadır.

Daha ayrıntılı bilgi için;

İstanbul Medipol Üniversitesi Dil, Konuşma ve Yutma Terapisi ve Yenilikçi Teknolojiler Araştırma ve Uygulama Merkezi (MEDKOM)



Web: <http://medkom.medipol.edu.tr/>



Bağlarbaşı Mh. Kumru Sk.

No:10/5 Maltepe İstanbul



+90 530 834 63 57

+90 216 443 88 09