

La sindrome di Treacher Collins

Parliamo qui di una rara malattia genetica che altera la conformazione del volto e le corrette funzioni degli organi che li hanno sede. Il trattamento di questa sindrome è multidisciplinare, con l'intervento del chirurgo, del logopedista e dell'ortodontista. La qualità di vita dei pazienti varierà a seconda della gravità dei sintomi e della tempestività delle terapie



A cura del Professor
Luigi Clauser,
Specialista in Chirurgia
Maxillo-Facciale
e Odontostomatologia
presso l'Istituto
Stomatologico Italiano,
Milano

La sindrome di Treacher Collins è una rara malattia genetica che colpisce lo sviluppo del volto, delle orecchie, degli occhi e, in certi casi, altre strutture. È causata da alterazioni nei geni TCOF1, POLR1C o POLR1D, che influenzano la formazione delle ossa facciali e dei tessuti molli. Questa condizione prende il nome dal medico Edward Treacher Collins, che la descrisse per la prima volta nel 1900. È anche conosciuta come disostosi mandibulo-facciale o sindrome di Franceschetti.

Origine strettamente genetica

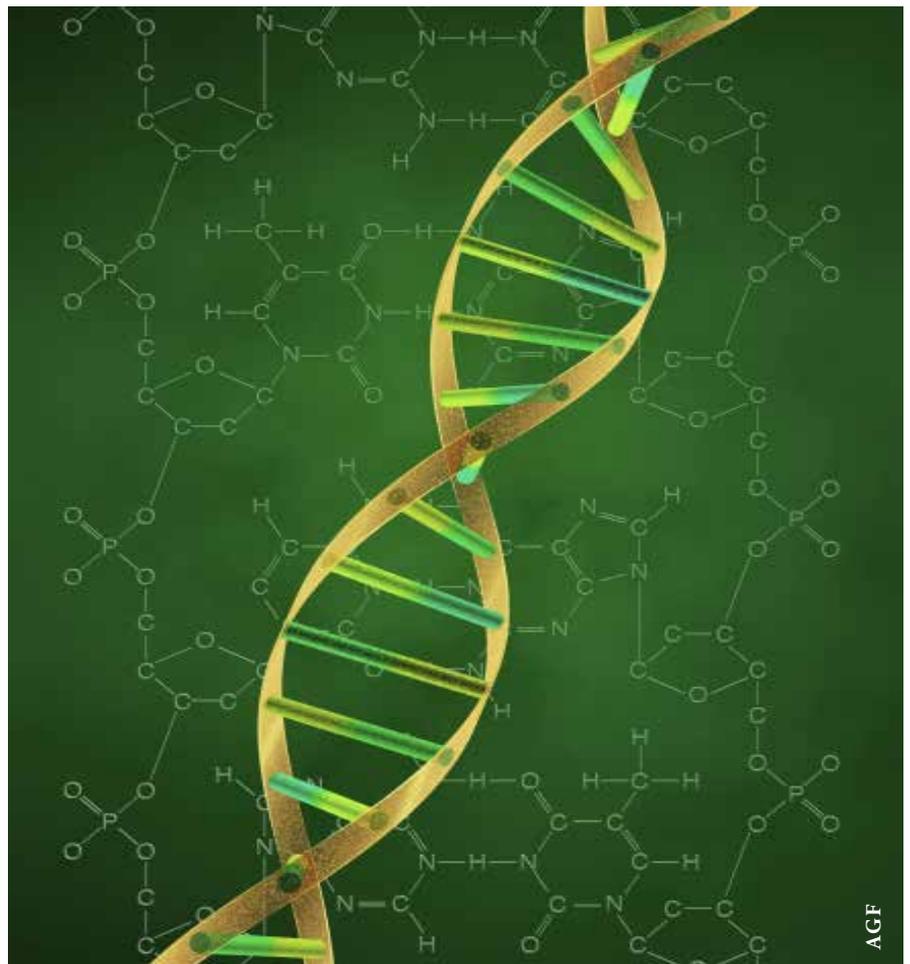
Circa il 40% dei casi di Treacher Collins è ereditato da un genitore che possiede la mutazione genetica, con una modalità di trasmissione autosomica dominante. Tuttavia, la gravità dei sintomi può variare notevolmente anche all'interno della stessa famiglia. Alcuni possono essere portatori della mutazione senza presentare sintomi evidenti, ma possono comunque trasmetterla ai figli. Nel restante 60% dei casi, la mutazione si verifica spontaneamente, senza una storia familiare della malattia. In rari casi la trasmissione può avvenire in maniera autosomica recessiva, il che

significa che entrambi i genitori devono essere portatori della mutazione affinché il bambino sviluppi la sindrome. La malattia è molto rara, con un'incidenza di circa 1 neonato ogni 50.000. Colpisce indistintamente maschi e femmine e non ha legami con l'origine etnica. Gli studi hanno evidenziato che l'età paterna avanzata potrebbe rappresentare un fattore di rischio aggiuntivo.

Una varietà di sintomi

I pazienti con la sindrome di Treacher Collins possono presentare una serie di caratteristiche fisiche e funzionali che variano in gravità.

- **Anomalie facciali.** Mascella e mento di dimensioni ridotte (micrognazia), zigomi poco sviluppati, occhi leggermente inclinati verso il basso, naso poco pronunciato.



- **Problemi alla bocca e al palato.** Difficoltà nella masticazione, nell'apertura della bocca e possibili anomalie dentali, come denti mancanti o sovrapposti.
- **Palpebre cadenti (coloboma palpebrale).** Occhi rivolti verso il basso con maggiore esposizione della parte inferiore dell'occhio, aumentando il rischio di secchezza e infezioni oculari.
- **Malformazioni delle orecchie.** Padiglioni auricolari poco sviluppati o assenti, condotti uditivi stretti o chiusi, perdita dell'udito di grado variabile.
- **Difficoltà respiratorie.** Sono causate dalla conformazione delle vie aeree superiori, che possono provocare apnee notturne o difficoltà respiratorie nei neonati e nei bambini piccoli.
- **Problemi nell'alimentazione.** Difficoltà a succhiare e a deglutire, con possibili conseguenze sulla crescita e sul peso del bambino.
- **Disturbi della vista e dell'udito.** Molti bambini presentano strabismo, miopia, ipermetropia o astigmatismo. Fino al 50% sviluppa una perdita dell'udito, che può influenzare lo sviluppo del linguaggio.

Diagnosi e terapie

La diagnosi della sindrome di Treacher Collins può avvenire già alla nascita, grazie all'osservazione delle caratteristiche fisiche del neonato. In alcuni casi, può essere individuata prima della nascita tramite ecografie avanzate o test genetici prenatali.

Il trattamento della sindrome di Treacher Collins è multidisciplinare e mira a migliorare la qualità della vita dei pazienti attraverso diversi interventi.

- **Chirurgia ricostruttiva.** Migliora l'aspetto del volto e la funzione della bocca e delle vie respiratorie.
- **Distrazione mandibolare.** È una tecnica chirurgica che allunga progressivamente la mandibola per migliorare la respirazione e la masticazione.
- **Chirurgia oculare e palpebrale.** Corregge le anomalie degli occhi e previene problemi di secchezza o infezioni.
- **Protesi acustiche e chirurgia dell'orecchio.** Migliora l'udito e facilita la comunicazione.
- **Terapia logopedica.** Fondamentale per aiutare i bambini con problemi di linguaggio dovuti alla perdita dell'udito o alle anomalie della bocca.
- **Supporto ortodontico.** Serve per correggere anomalie dentali e migliorare la funzionalità della mascella.

Le prospettive di vita

La prognosi e la qualità della vita degli individui affetti dalla sindrome di Treacher Collins variano a seconda della gravità delle manifestazioni cliniche e dell'accesso tempestivo a cure specialistiche. Nei casi più lievi, un intervento precoce e un adeguato supporto medico consentono ai pazienti di condurre una vita normale. Nei casi più complessi, il supporto riabilitativo e l'adeguata assistenza chirurgica fanno progredire significativamente la qualità di vita. Il sostegno psicologico e sociale per il paziente e la famiglia gioca un ruolo fondamentale, così come la sensibilizzazione della comunità su questa rara condizione genetica. La collaborazione tra i diversi specialisti e un approccio personalizzato per ogni paziente sono essenziali per garantire un trattamento efficace e migliorare la prognosi a lungo termine. ●

