



## Treacher Collins syndroom

### **Wat is het Treacher Collins syndroom?**

Het Treacher Collins syndroom is een erfelijke aangeboren aandoening waarbij de botten van het gezicht kleiner en anders van vorm zijn, waardoor kinderen een voor dit syndroom typische vorm van gezicht hebben.

### **Hoe wordt het Treacher Collins syndroom ook wel genoemd?**

Treacher Collins was een arts die dit syndroom voor het eerst beschreven hebben. Het syndroom wordt ook wel afgekort met de letters TCS.

Soms wordt ook gesproken van het Treacher-Collins-Franchetti syndroom, omdat Franchetti ook een arts is die deze aandoening heeft beschreven. Omdat de naam daardoor erg lang wordt, wordt de naam van Franchetti meestal weg gelaten.

### *Drie types*

Inmiddels zijn er drie foutjes in het DNA ontdekt die alle drie in staat zijn om het Treacher Collins syndroom te veroorzaken. Daarom wordt er onderscheid gemaakt in drie types Treacher Collins syndroom: type 1, type 2 en type 3. Type 1 is de meest voorkomende vorm van het Treacher Collins syndroom.

### *Mandibulofaciale dysostose*

Het medische woord voor het Treacher Collins syndroom is mandibulofaciale dysostose. Mandibula is het medische woord voor onderkaak. Faciaal is het medische woord voor gezicht. Dysostose betekent niet goed aangelegd zijn van de botten.

### *Zygoauromandibulaire dysplasie*

Er zijn ook artsen die de term zygoauromandibulaire dysplasie gebruiken. Zygoma is het medische woord voor jukbeen, auro het medische woord voor oor en mandibula staat voor onderkaak. Dysplasie is het medische woord voor niet goed aangelegd zijn van een onderdeel van het lichaam.

### **Hoe vaak komt het Treacher Collins syndroom voor bij kinderen?**

Het is niet goed bekend hoe vaak het Treacher Collins syndroom voorkomt bij kinderen. Het is een zeldzaam voorkomende aandoening.

Geschat wordt dat één op de 10.000 baby's het Treacher Collins syndroom heeft.

Bij 80-90% van de kinderen met het Treacher Collins syndroom is er sprake van type 1 syndroom.

### **Bij wie komt het Treacher Collins syndroom voor?**

Het Treacher Collins syndroom is al voor de geboorte aanwezig. Soms wordt tijdens de zwangerschap tijdens Echo-onderzoek al vast gesteld dat er mogelijk sprake is van het Treacher-Collins syndroom. Anders is meestal direct na de geboorte wel duidelijk dat er sprake is van een syndroom.

Het Treacher Collins syndroom komt even vaak bij jongens als bij meisjes voor.

### **Wat is de oorzaak van het Treacher Collins syndroom?**

#### *Foutje in het DNA*

Er zijn inmiddels drie verschillende foutjes in het DNA ontdekt die allemaal in staat zijn om het Treacher Collins syndroom te veroorzaken.



Het gaat om een foutje in het TCOF1-gen op chromosoom 5 (type 1), een foutje op het POLR1D-gen op chromosoom 13 (type 2) of een foutje in het POLR1C-gen op chromosoom 6 (type 3).

### *Autosomaal dominant of recessief*

Een foutje op een van de twee chromosomen 5 in het TCOF1-gen kan al voldoende zijn om het Treacher-Collins syndroom te krijgen. Dit wordt ook wel autosomaal dominant genoemd. Type 3 erft op zogenaamd een autosomaal recessieve manier over. Pas wanneer beide chromosomen 6 een foutje hebben in het POLR1C-gen zal het kind het Treacher-Collins syndroom krijgen. Voor type 2 ligt het wat ingewikkelder, bij sommige ernstige foutjes is een fout op een van de twee chromosomen 13 in het POLR1D-gen al voldoende om het Treacher-Collins syndroom te krijgen. Voor minder ernstige foutjes zijn twee foutjes op beide chromosomen 13 nodig om het syndroom te krijgen. Dit type kan dus zowel autosomaal dominant als autosomaal recessief overerven.

### *Bij het kind zelf ontstaan*

Bij iets meer dan de helft van de kinderen met het Treacher Collins syndroom is het foutje in het DNA bij het kind zelf ontstaan. Het kind heeft het foutje of de foutjes dus niet van de ouders geërfd. Dit wordt ook wel de novo, nieuw ontstaan bij het kind genoemd.

### *Geërfd van een ouder*

Iets minder dan de helft van de kinderen heeft het foutje in het DNA gekregen van een of van twee ouders. Bij een deel van de kinderen heeft een van de ouders ook het Treacher Collins syndroom. Soms was dit al bekend, maar soms wordt pas de diagnose bij de ouder gesteld nadat de diagnose bij het kind gesteld is.

Bij een ander deel van de kinderen zijn beide ouders drager van een foutje en hebben zij zelf geen klachten. Wanneer beide ouders een chromosoom met een fout door hebben gegeven aan hun kind, dan krijgt dit kind het Treacher Collins syndroom.

### *Afwijkend eiwit*

Als gevolg van het foutje of de foutjes in het erfelijk materiaal worden de botten van het gezicht niet op de juiste manier aangelegd. De botten zijn te klein en anders van vorm waardoor het gezicht een andere vorm krijgt.

### *Afwijkend aangelegde botten*

Botten die bij dit syndroom vaak niet goed aangelegd zijn, zijn het jukbeen en de botten van de bovenkaak en de onderkaak. De jukbeenderen kunnen ontbreken, de onderkaak is vaak klein en staat meer naar achteren toe dan gebruikelijk. Hierdoor ontstaat een overbeet.

### *Oren*

Ook kunnen de oren anders aangelegd worden dan gebruikelijk. Dit wordt bij vier van de vijf kinderen met het Treacher Collins syndroom gezien.

## **Wat zijn de symptomen van het Treacher Collins syndroom?**

### *Variatie*

Er bestaat grote variatie in de hoeveelheid en de ernst van de klachten die verschillende kinderen met het Treacher Collins syndroom hebben. Sommige kinderen hebben weinig klachten, andere kinderen hebben veel klachten.

### *Typisch uiterlijk*



Kinderen met het Treacher Collins syndroom hebben een typisch uiterlijk. Vaak lopen de ogen in de richting van de neus naar beneden toe. De ogen kunnen verschillend van grootte zijn. De haartjes op het onderste ooglid kunnen helemaal of gedeeltelijk afwezig zijn. In het onderste ooglid kan een inkeping zitten, dit wordt een coloboom genoemd. De neus staat vaak krom en de onderkant van de neus is vaak breed.

De onderkaak is vaak klein en staat verder naar achteren dan de bovenkaak. Een te kleine onderkaak wordt een micrognathie genoemd. Een onderkaak die naar achteren toe staat een retrognathie.

De oren kunnen klein zijn en anders van vorm dan gebruikelijk. Vaak staan de oren wat lager op het hoofd dan gebruikelijk. Sommige kinderen hebben een bijootje of gangetje in de huid in de richting van het middenoor (fistel genoemd).

### *Problemen met drinken*

De kleine onderkaak in combinatie met een veranderde vorm van de bovenkaak kunnen zorgen voor problemen met drinken. Kinderen met dit syndroom kunnen moeite hebben om de borst of de fles goed vast te pakken en om de juiste bewegingen met hun tong en kaken te maken om te zorgen dat er melk uit de borst of de fles komt.

### *Problemen met slikken*

Oudere kinderen die vast voedsel gaan eten zoals brood, fruit en groente kunnen door de veranderde vorm van de mond en de keelholte moeite hebben met kauwen en met doorslikken van eten.

### *Schisis*

Een deel van de kinderen heeft een spleetje in de lip of in het gehemelte. Dit wordt schisis genoemd. Dit spleetje kan heel klein en weinig opvallend zijn, maar ook duidelijk en zichtbaar zijn. Een schisis kan ook zorgen voor problemen met drinken, kauwen, slikken of praten.

### *Problemen met ademen*

Een deel van de pasgeboren kinderen met het Treacher Collins syndroom heeft problemen met ademen. Dit komt omdat de mond en keelholte dusdanig klein zijn, dat ze tijdens de ademhaling niet voldoende open kunnen staan om lucht naar de luchtpijp te laten gaan. Ook kan het voor kinderen met dit syndroom heel lastig zijn om door de neus adem te halen, omdat de neusholtes te klein zijn of afgesloten zijn. Dit wordt een choaneatasie genoemd.

### *Problemen met zien*

Scheelzien komt vaker voor bij kinderen met het Treacher Collins syndroom. Dit komt omdat de oogkas vaak anders van vorm is, waardoor beide ogen op een ander manier in de oogkas staan. Scheelzien kan er voor zorgen dat kinderen een lui oog ontwikkelen, een oog waarmee ze niet goed zien.

Bijziendheid komt vaker voor bij kinderen met het Treacher Collins syndroom. Kinderen hebben dan een bril nodig om goed te kunnen zien. Een deel van de kinderen heeft een spleetje in het onderste ooglid zitten. Dit wordt een coloboom genoemd. Hier hebben kinderen meestal zelf geen last van. Ook kunnen kinderen weinig wimperharen hebben. Ook hier hebben kinderen meestal zelf geen last van.

Een deel van de kinderen heeft last van droge ogen.



## *Problemen met horen*

Een deel van de kinderen (+/- 50%) met dit syndroom is slechthorend omdat het midden en/of binnenoor niet goed aangelegd zijn.

## *Haargroei*

Bij een deel van de kinderen loopt de haargrens door tot op het gezicht. Kinderen hebben dan ook haargroei in het gezicht zelf. Dit worden ook wel bakkebaarden genoemd.

Aan de achterkant van het hoofd loopt de haargrens vaak door tot in de nek.

## *Problemen met praten*

De spieren van de mond en de kaak zijn bij kinderen met het Treacher Collins syndroom minder goed ontwikkeld. Daarom praten kinderen met het Treacher Collins syndroom vaak onduidelijk, de spieren hebben onvoldoende kracht om de woorden goed uit te kunnen spreken.

Ook kunnen kinderen met het Treacher Collins syndroom tijdens het praten niet goed de neusholte afsluiten. Hierdoor ontsnapt er lucht uit de mond via de neus tijdens het praten. Hierdoor klinkt de spraak nasaal, dat wil zeggen net alsof iemand voortdurend verkouden is.

## *Tanden en kiezen*

Omdat de onderkaak vaak klein is bij kinderen met het Treacher Collins syndroom, passen de tanden en kiezen vaak niet goed in de onderkaak. Soms zijn de tanden en kiezen een afwijkend vorm, ook kunnen niet alle tanden en kiezen aanwezig zijn.

## *Problemen met eten*

Omdat de boven en de onderkaak niet recht boven elkaar staan, kunnen kinderen met dit syndroom problemen hebben met kauwen en met slikken.

## *Slecht groeien*

Kinderen met het Treacher Collins syndroom groeien vaak slecht als gevolg van de problemen met drinken en eten. Ook verbruiken ze extra energie, vanwege alle inspanningen die ze moeten leveren tijdens het drinken.

## *Vatbaar voor infecties*

Kinderen met het Treacher Collins syndroom zijn vatbaar voor het krijgen van infecties van de neus, keel en/of de oren.

## *Ontwikkeling*

Kinderen met het Treacher Collins syndroom problemen ontwikkelen zich naast bovenstaande problemen normaal. Kinderen gaan op normale leeftijd rollen, zitten, staan, lopen en praten. Slechthorendheid kan wel van invloed zijn op de voortgang van de spraaktaalontwikkeling. De meeste kinderen met dit syndroom hebben geen problemen met leren.

## *Zelfvertrouwen*

Het bijzondere uiterlijk kan maken dat kinderen onzeker worden en weinig zelfvertrouwen ontwikkelen.

## *OSAS*

Kinderen met het Treacher Collins syndroom hebben vaker last van OSAS. Tijdens de slaap wordt de luchtweg afgesloten waardoor het kind tijdelijk even niet goed kan ademen. Hierdoor worden kinderen wakker waarna ze wel weer goed gaan ademen. Door de



ademstopten en het wakker worden zorgt de OSAS er voor dat kinderen niet goed aan hun nachtrust toe komen. Vaak worden kinderen moe en met hoofdpijnklachten wakker.

## *Normale handen*

Kinderen met het Treacher Collins syndroom hebben normaal aangelegde handen. Dit kan helpen om onderscheid te maken met twee andere syndromen die veel kunnen lijken op het Treacher Collins syndroom, het Miller en het Nager syndroom. Bij het Miller syndroom komen afwijkingen van de hand aan de kant van de pink voor, bij het Nager syndroom juist afwijkingen aan de kant van de duim.

## **Hoe wordt de diagnose Treacher Collins syndroom gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

De diagnose Treacher Collins syndroom kan worden vermoed aan de hand van het uiterlijk van een kind. Er zijn echter ook andere syndromen die soortgelijke symptomen kunnen geven zoals het Pierre Robin syndroom, het Goldenhar syndroom, het Miller syndroom of het Nager syndroom. Aanvullend onderzoek kan helpen om na te gaan van welk syndroom er sprake is.

### *DNA diagnostiek*

Door middel van onderzoek op een buisje bloed kan gekeken worden of het mogelijk is om een foutje in het DNA te vinden als oorzaak voor het ontstaan van het Treacher Collins syndroom. Het lukt niet om bij alle kinderen met dit syndroom een foutje in het DNA te vinden. Waarschijnlijk zijn er nog meer foutjes die op dit moment nog niet ontdekt zijn.

### *Foto's van het gezicht*

Soms kunnen foto's van het gezicht helpen om na te gaan welke botten niet goed aangelegd zijn. Dit kan helpend zijn voor het stellen van de juiste diagnose.

### *Oogarts*

De oogarts kan beoordelen of er sprake is van scheelzien, een lui oog, van bijziendheid of van een coloboom van het onderste ooglid.

### *KNO-arts*

De KNO-arts zal door middel van gehooronderzoek beoordelen of er sprake is van slechthorendheid. Ook kan de KNO-arts beoordelen of er sprake is van conductief gehoorverlies (probleem in het middenoor) of perceptief gehoorverlies (probleem in de gehoorzenuw) De KNO-arts beoordelen of er aanwijzingen zijn voor een gespleten lip of gehemelte (schisis).

## **Hoe worden kinderen met het Treacher Collins syndroom behandeld?**

### *Geen genezing*

Er bestaan geen behandelingen die het Treacher Collins syndroom ongedaan kan maken. De behandeling is erop gericht mogelijk problemen in een zo vroeg mogelijk stadium op te sporen en toename van problemen zo veel mogelijk te voorkomen.

### *Logopedie*

Een logopediste kan adviezen geven hoe kinderen met deze aandoening zo goed mogelijk kunnen drinken en slikken. De logopediste kan adviezen geven over de meest optimale houding. Sommige kinderen hebben baat bij een speciale speen op de fles waardoor drinken gemakkelijker gaat. Op latere leeftijd kan de logopediste adviezen geven bij problemen met kauwen of met praten.



## *Sondevoeding*

Wanneer het kinderen zelf niet lukt om voldoende te drinken en/of te eten, dan kan het (tijdelijk) nodig zijn om kinderen voeding te geven via een sonde. Moeders kunnen borstvoeding afkolven, zodat hun kinderen borstvoeding via de sonde kunnen krijgen. Op deze manier wordt er voor gezorgd dat kinderen voldoende voeding binnen krijgen.

## *Scheelzien*

In geval van scheelzien kan het nodig zijn om een oog af te plakken om zo het ontstaan van een lui oog te voorkomen.

## *Bril*

Een deel van de kinderen heeft een bril nodig om goed te kunnen zien.

## *Gehoorapparaat*

Een deel van de kinderen heeft een gehoorapparaatje nodig om goed te kunnen horen. Voor een gewoon hoortoestel is het nodig dat de oren en het middenoor vrij normaal aangelegd zijn. Wanneer dit niet het geval is kunnen kinderen baat hebben bij een zogenaamde botverankerd hoortoestel (BAHA). Dit is een hoortoestel die vast gemaakt wordt op het bot van de schedel en via het bot trillingen doorgeeft aan het slakkenhuis. Bij kinderen onder de leeftijd van 5 jaar is dit vaak niet mogelijk en krijgen kinderen vaak een band om hun hoofd waar het hoortoestel aan vast gemaakt is, na de leeftijd van 5 jaar kan het hoortoestel dan aan het bot vast gemaakt worden.

## *Schisis*

Kinderen met een schisis worden vaak gezien door een team van meerdere artsen, therapeuten en verpleegkundigen om te kijken hoe de schisis het beste behandeld kan worden. Soms zijn meerdere operaties nodig om de spleet in de lip en of het gehemelte dicht te maken.

## *Ondersteuning ademhaling*

Kinderen die problemen hebben met ademen, kunnen ondersteuning nodig hebben bij het ademen. Sommige kinderen hebben tijdelijk een beademingsbuisje nodig om voldoende te kunnen ademen. Een niet doorgankelijke neus kan soms open gemaakt worden door de KNO-arts door een sonde via de neus in te brengen.

## *Tracheostoma*

Wanneer ondanks bovenstaande maatregelen er toch nog ernstige ademhalingsproblemen blijven bestaan, kan er voor gekozen worden om al dan niet tijdelijk een kunstmatige opening van de luchtpijp te maken via de keel. Dit gebeurt door middel van een operatie waarbij een buisje in de luchtpijp geplaatst wordt die via de keelwand naar buiten komt. Op deze manier kan de tong de keelholte niet afsluiten. Zo'n buisje wordt een tracheostoma genoemd.

## *OSAS*

De eerste stap in de behandeling van OSAS is vaak het verwijderen van de keel en/of neusamandelen door de KNO-arts. Op deze manier ontstaat er meer ruimte in de keel, waardoor de OSAS kan verdwijnen. Wanneer OSAS ondanks verwijderen van de keel-en/of neusamandelen nog blijft bestaan kan het nodig zijn om tijdens de slaap een CPAP behandeling te geven. Via een kapje wordt lucht onder druk in de longen geblazen. De druk van de lucht zorgt er voor dat de luchtpijp open blijft en niet kan samenvallen. Een operatie



waarbij de stand van de kaak wordt veranderd, kan ook zorgen voor het verminderen van OSAS.

### *Operaties aan het gezicht*

Het is mogelijk door middel van operaties te proberen de vorm van het gezicht te veranderen. Dit zijn ingrijpende operaties die vaak uitgevoerd worden door een team van chirurgen (plastisch chirurgen, kaakchirurgen). Kinderen moeten hiervoor wel een bepaalde leeftijd hebben om deze operaties te kunnen ondergaan. Bij deze operaties worden de botten van het gezicht anders neergelegd zodat de vorm van het gezicht veranderd. Bottransplantaties met eigen bot van het kind kunnen nodig zijn.

Rond de leeftijd van 10 jaar is het mogelijk om een reconstructie van een oor te doen, zodat minder opvalt dat kinderen een afwijkende oorvorm hebben.

### *Orthodontist*

De orthodontist kan in samenspraak met de kaakchirurg zorgen voor een rechte stand van de tanden in de mond door bijvoorbeeld een beugel. Ook kan een beugel bijdragen aan een betere stand van de onderkaak ten opzichte van de bovenkaak.

### *School*

De meeste kinderen met het Treacher Collins syndroom volgen regulier onderwijs. Een deel van de kinderen met een ernstige vorm van slechthorendheid gaat naar cluster 2 onderwijs, scholen voor kinderen met gehoor en/of taalspraakproblemen.

### *Zelfvertrouwen*

Het is voor alle kinderen, maar zeker voor kinderen met het Treacher Collins syndroom heel belangrijk dat zij zich geliefd voelen en mogen zijn wie zij zijn. Het andere uiterlijk maakt dat kinderen opvallen tussen andere kinderen. Een deel van de kinderen voelt zich hierdoor anders en onzeker. Het is belangrijk dat ouders kinderen helpen bij het ontwikkelen van voldoende zelfvertrouwen. Je bent wie je bent en je bent goed zoals je bent.

### *Begeleiding*

Begeleiding van ouders met een kind met het Treacher Collins syndroom is belangrijk. Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kunnen helpen om het hebben van een kind met het Treacher Collins syndroom een plaatsje te geven. Ook kunnen zij oudere kinderen helpen om voldoende zelfvertrouwen te ontwikkelen.

### *Contact met andere ouders*

Door het plaatsen van een oproepje op het forum van deze site kunt u in contact komen met andere ouders die een kind hebben met het Treacher Collins syndroom. Dit is ook mogelijk via de patiëntenvereniging Laposa.

## **Wat betekent het hebben van het Treacher Collins syndroom voor de toekomst?**

### *Stationaire aandoening*

Het Treacher Collins syndroom is een stationaire aandoening. De problemen die veroorzaakt zijn door dit syndroom zijn al bij de geboorte aanwezig. Het is geen aandoening die geleidelijk aan verergerd in de loop van de jaren. Wel worden kinderen steeds groter en kunnen bepaalde problemen meer opvallen wanneer kinderen ouder zijn.

### *Operaties*

Afhankelijk van de ernst van het syndroom, kunnen kinderen met het ouder worden operaties



nodig hebben, om te zorgen dat zij minder last hebben van de symptomen horend bij dit syndroom. Het is vaak ingrijpend voor kinderen om telkens weer een operatie te moeten ondergaan.

### *Zelfstandig leven*

Volwassenen met deze aandoening zijn meestal in staat om zelfstandig een leven te leiden zonder de hulp van anderen.

### *Levensverwachting*

Kinderen met het Treacher Collins syndroom hebben een normale levensverwachting. Ernstige ademhalingsproblemen bij baby's die niet herkend worden, kunnen van invloed zijn op de levensverwachting.

### *Kinderen krijgen*

Volwassenen die het Treacher Collins syndroom hebben kunnen kinderen krijgen. Afhankelijk van het type Treacher Collins syndroom hebben deze kinderen tot 50% kans om zelf ook het Treacher Collins syndroom te krijgen. Het valt van te voren niet te voorspellen of kinderen in dezelfde mate, in mindere mate of in ernstigere mate last zullen krijgen van het hebben van het Treacher Collins syndroom.

## **Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om ook het Treacher Collins syndroom te krijgen?**

### *Afhankelijk van het type*

Het hangt van het type Treacher Collins syndroom af of broertjes en zusjes een verhoogde kans hebben om dit syndroom te krijgen. Wanneer een van de ouders zelf het Treacher Collins syndroom heeft, dan hebben broertjes en zusjes 50% kans om zelf ook het Treacher Collins syndroom te krijgen. Wanneer beide ouders drager zijn van een foutje op een chromosoom, dan hebben broertjes en zusjes 25% kans om zelf het Treacher Collins syndroom te krijgen.

Wanneer het foutje bij het kind zelf ontstaan is, dan hebben broertjes en zusjes een kleine kans (ongeveer 1%) om ook het Treacher Collins syndroom te krijgen. Het is namelijk mogelijk dat de moeder een foutje heeft in haar eicellen of de vader in zijn zaadcellen zonder dat dit foutje voorkomt in de andere lichaamscellen. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

### *Prenatale diagnostiek*

Wanneer bekend is welk foutje in een familie heeft gezorgd voor het ontstaan van het Treacher Collins syndroom, dan is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokcentest in de 12<sup>e</sup> zwangerschapsweek of een vruchtwaterpunctie in de 16<sup>e</sup> zwangerschapsweek. Beide ingrepen hebben een klein risico op het ontstaan van een miskraam (0,5% bij de vlokcentest en 0,3% bij de vruchtwaterpunctie).

### *Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)*

Stellen die eerder een kindje hebben gehad met het Treacher Collins syndroom kunnen naast prenatale diagnostiek ook in aanmerking voor preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD.) Bij PGD wordt een vrouw zwanger door middel van IVF (In Vitro Fertilisatie). De bevruchting vindt dan buiten het lichaam plaats, waardoor het zo ontstane pre-embryo onderzocht kan worden op het hebben van het Treacher Collins syndroom. Alleen embryo's zonder de aanleg voor het Treacher Collins syndroom, komen in aanmerking voor terugplaatsing in de baarmoeder. Voor meer informatie zie [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl).





## Links

[Www.laposa.nl](http://www.laposa.nl)

Landelijke Patiënten en Oudervereniging voor Schedel en/of Aangezichts-aandoeningen

[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

(Site met informatie over erfelijke aandoeningen)

## Referenties

1. Autosomal recessive POLR1D mutation with decrease of TCOF1 mRNA is responsible for Treacher Collins syndrome. Schaefer E, Collet C, Genevieve D, Vincent M, Lohmann DR, Sanchez E, Bolender C, Eliot MM, Nürnberg G, Passos-Bueno MR, Wiczorek D, van Maldergem L, Doray B. *Genet Med.* 2014;16:720-4.
2. Treacher Collins Syndrome: A Systematic Review of Evidence-Based Treatment and Recommendations. Plomp RG, van Lieshout MJ, Joosten KF, Wolvius EB, van der Schroeff MP, Versnel SL, Poublon RM, Mathijssen IM. *Plast Reconstr Surg.* 2016;137:191-204.
3. Craniofacial disorders that have phenotypic overlap with Treacher Collins syndrome. Green B, Nikkhah D, Cobb AR, Dunaway DJ. *J Plast Reconstr Aesthet Surg.* 2013;66:e234-5

Laatst bijgewerkt: 19 september 2018

Auteur: J.H. Schieving