**DISOSTOSI MANDIBOLO-FACCIALE**

**Che cos’è e come si manifesta?**

La disostosi mandibolo-facciale o sindrome di Treacher-Collins è una malattia dello sviluppo del cranio e del volto, che si manifesta con malformazioni della mandibola, dell’articolazione temporo-mandibolare e del condotto uditivo, associate a diverse anomalie della testa e del collo, ma non degli arti. Nei primi anni di vita questi pazienti possono avere difficoltà nel respirare e nel mangiare, a causa della riduzione delle dimensioni delle vie respiratorie superiori e della limitata apertura della bocca. La sindrome non si associa di solito a ritardo mentale.

**Come si trasmette?**

La trasmissione è autosomica dominante: è causata cioè da un’alterazione presente negli autosomi, ossia i cromosomi non sessuali, e basta possedere solamente uno dei due cromosomi omologhi che presenta la mutazione per sviluppare la malattia. La sindrome è dovuta a difetti in tre diversi geni (TCOF1, POLR1C e POLR1D), tutti coinvolti in vari passaggi della produzione dell’RNA.

**Come avviene la diagnosi?**

La diagnosi si basa sul quadro clinico del paziente e sugli esami complementari e può essere confermata dai test molecolari. È possibile la diagnosi molecolare prenatale sui villi coriali. L'ecografia prenatale può evidenziare le alterazioni facciali tipiche e le anomalie auricolari.

**Quali sono le possibilità di cura attualmente disponibili?**

Non esiste un’unica terapia per la disostosi mandibolo-facciale, ma gli interventi che possono essere fatti sono molteplici. La chirurgia e la plastica maxillofacciale permettono di rimodellare il volto e di correggere alcuni difetti ossei. È molto difficile invece il trattamento del difetto di apertura della bocca. Per le anomalie dell’orecchio è necessario intervenire precocemente con la chirurgia otorinolaringoiatrica specialistica. Se il trattamento è adeguato, la prognosi delle forme lievi della malattia è favorevole.