

ORJİNAL ARAŞTIRMA ORIGINAL RESEARCH

DOI: 10.5336/healthsci.2024-106174

Treacher Collins Sendromlu Hastalarda Odyolojik Değerlendirme: Tanımlayıcı Araştırma

Audiological Assessment of Patients with Treacher Collins Syndrome: A Descriptive Study

¹Betül TAŞCI GENÇTÜRK^{a,b}, ²Hüsna YOKTAN TALAY^{a,c}, ³Nilüfer BAL^d, ⁴Ayça ÇİPRUT^d

^aMarmara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Kulak Burun Boğaz Hastalıkları AD, Odyoloji ve Konuşma Bozuklukları BD, İstanbul, Türkiye

^bİstanbul Topkapı Üniversitesi Plato Meslek Yüksekokulu, Tıbbi Hizmetler ve Teknikler Bölümü, Odyometri Programı, İstanbul, Türkiye

^cİstanbul Üniversitesi İstanbul Tıp Fakültesi, Kulak Burun Boğaz Hastalıkları AD, Odyoloji BD, İstanbul, Türkiye

^dMarmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Kulak Burun Boğaz Hastalıkları AD, Odyoloji BD, İstanbul, Türkiye

ÖZET Amaç: Hastanemiz odyoloji bilim dalına başvuran Treacher Collins Sendromlu (TCS) hastaların odyolojik bulgularını ve amplifikasyon kullanımlarını incelemektir. **Gereç ve Yöntemler:** Ocak 2013-Aralık 2023 tarihleri arasında Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Odyoloji Bilim Dalı'na başvuran TCS tanımlı hastaların, odyolojik değerlendirme sonuçları retrospektif olarak incelendi. Çalışmada, 0-18 yaş arası TCS tanısı alan 4'ü kadın, 9'u erkek olmak üzere 13 hasta dâhil edildi. Çalışmaya dâhil edilen hastaların işitsel beyinsapı yanıtları ile hastanın yaşına ve bilişsel durumuna göre uygulanmış olan davranım veya saf ses odyometrisi sonuçları incelendi. **Bulgular:** Hastaların ilk işitme kaybı tanısı konulduğundaki yaş ortalaması 21,30±20,36 aydır. Hastaların ilk işitme kaybı tanısı 9'unda işitsel beyinsapı yanıtları, 3'ünde davranım odyometrisi ve işitsel beyinsapı yanıtları, 1'inde ise saf ses odyometrisi uygulanarak konulmuştur. Hastalarımızın %84,62'sinin (11 birey) iletim tipi işitme kaybı, %7,69'unun (1 birey) mikst tip işitme kaybı ve kalan %7,69'unun (1 birey) ise sensörinöral tipte işitme kaybı olduğu görüldü. Hastalarımızın %38,46'sının bir amplifikasyon teknolojisiinden yararlanmadığı, %7,69'unun geleneksel hava yolu işitme cihazı kullandığı ve %53,85'inin ise kemiğe implante işitme cihazı (KİİC) kullandığı belirlenmiştir. İşitsel amplifikasyondan yararlanan hastaların cihazlı saf ses ortalamaları 8 bireyde ortalama olarak 23,37±3,58 dB HL olarak elde edilmiştir. **Sonuç:** TCS'li çocuklarda sıklıkla iletim tipi işitme kaybı görülür ve kalıcıdır. İşitme kaybının çocuğun dil ve konuşma gelişimine olumsuz etkisini en aza indirmek için işitme kaybının erken tespit edilmesi ve işitsel amplifikasyonun erken dönemde sağlanması gerekmektedir. Bu çocuklarda işitsel amplifikasyon yöntemi olarak genellikle dış kulakta olan malformasyonlar nedeniyle geleneksel işitme cihazları uygulanmadığı için KİİC önerilmelidir. KİİC sistemleri TCS'li hastalar için oldukça uygun bir seçenektir.

ABSTRACT Objective: To examine the audiological findings and amplification use of Treacher Collins Syndrome (TCS) patients who applied to our hospital's audiology department. **Material and Methods:** Audiologic evaluation results of patients diagnosed with TCS who applied to the Audiology Department of Marmara University Faculty of Medicine between January 2013-December 2023 were retrospectively examined. The study included 13 patients, 4 female and 9 male, diagnosed with TCS, aged 0-18. The auditory brainstem responses of the patients included in the study and the behavioral or pure tone audiometry results applied according to the patient's age and cognitive status were examined. **Results:** The mean age of the patients when their first hearing loss was diagnosed was 21.30±20.36 months. The initial hearing loss diagnosis of the patients was made by auditory brainstem responses in 9 patients, behavioral audiometry and auditory brainstem responses in 3 patients, and pure tone audiometry in 1 patient. It was observed that 84.62% (11 individuals) of our patients had conductive hearing loss, 7.69% (1 individual) had a mixed type, and 7.69% (1 individual) had sensorineural type hearing loss. It was observed that 38.46% of our patients did not benefit from an amplification technology, 7.69% used traditional air-conduction hearing aids, and 53.85% used bone-anchored hearing aids (BAHA). The average pure tone with aids of the patients who benefited from auditory amplification was 23.37±3.58 dB HL in 8 patients. **Conclusion:** Conductive hearing loss is frequently seen in children with TCS and is permanent. To minimize the negative impact of hearing loss on the child's language and speech development, early detection of hearing loss and early auditory amplification are necessary. Since conventional hearing aids cannot be used as an auditory amplification method in these children due to malformations commonly in the outer ear, BAHA should be recommended. BAHA systems are a very suitable option for patients with TCS.

Anahtar Kelimeler: İletim tipi işitme kaybı; mandibulofasiyal dizostozis; işitsel uyarlılmış potansiyeller; saf ses odyometri

Keywords: Hearing loss conductive; mandibulofacial dysostosis; evoked potentials auditory; pure tone audiometry

KAYNAK GÖSTERMEK İÇİN:

Taşci Gençtürk B, Yoktan Talay H, Bal N, Çiprut A. Treacher Collins Sendromlu hastalarda odyolojik değerlendirme: Tanımlayıcı araştırma. Türkiye Klinikleri J Health Sci. 2025;10(3):732-40.

Correspondence: Betül TAŞCI GENÇTÜRK

Marmara Üniversitesi Sağlık Bilimleri Enstitüsü, Kulak Burun Boğaz Hastalıkları AD, Odyoloji ve Konuşma Bozuklukları BD, İstanbul, Türkiye

E-mail: betultasci@topkapi.edu.tr

Peer review under responsibility of Türkiye Klinikleri Journal of Health Sciences.

Received: 14 Oct 2024

Received in revised form: 29 Mar 2025

Accepted: 22 Apr 2025

Available online: 19 Jun 2025

2536-4391 / Copyright © 2025 by Türkiye Klinikleri. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



İşitme kaybı, her 1.000 yenidoğandan 1'ini etkilemektedir. ABD yenidoğan işitme tarama programı raporlarına göre ise bu oran 1,5-2/1.000'e kadar çıkmaktadır.¹ Doğuştan işitme kayıplarının %50'sinden daha fazlası genetik faktörlere bağlıdır. Genetik işitme kayıpları, sendromik ve sendromik olmayan olarak ikiye ayrılır. Sendromik olmayan işitme kayıpları ise kalıtım paternine göre otozomal resesif, otozomal dominant, X'e bağlı, mitokondriyal olarak sınıflandırılabilir.² Sendromik işitme kayıpları, genetik işitme kayıplarının %30'unu oluşturmaktadır. Günümüze kadar 400'den fazla sendromun işitme kaybı ile ilişkisi bildirilmiştir.³ Sendromik ve sendromik olmayan olguların tanısı; anamnez, fizik muayene, radyolojik değerlendirme ve laboratuvar testlerini içerir. Bu tanısal testler, ek klinik bulguların varlığını değerlendirmemize olanak tanıyarak; sendromik olguların, sendromik olmayan olgulardan ayırt edilmesine imkân sağlar.⁴

Otozomal dominant kalıtım gösteren Treacher Collins Sendromu (TCS), mandibulofasiyal dizostoz olarak da bilinen konjenital fasiyal malformasyon sendromudur.⁵ İnsidansı 1/50.000 olarak bildirilmektedir. Nadir görülen, otozomal dominant geçişli, kalıtsal hastalıktır. Sendrom, kraniyofasiyal kompleksin erken embriyonik gelişiminde önemli rol oynayan treacle proteinini kodlayan TCOF1 genindeki mutasyonlardan kaynaklanır.⁶ TCS'nin tanısı, genellikle doğum sonrası konulur. Birinci ve ikinci brankial arkların gelişimini önemli ölçüde etkileyen bu sendrom, fetal hayatın 5-8. haftaları arasında ortaya çıkar. Hastalığın karakteristik klinik özellikleri olan; bimaxiller mikrognatia ve retrognati (%78), dış kulak aplazisi veya mikrotia (%78), alt göz kapaklarında koloboma (%69) ile ilişkili kirpik noksanlığı (%53), palpebral fissürlerde düşüklük ve göz çukurunda hipoplazi, zigomatik kemikte hipoplazi, paranasal sinüslerin kısmen veya tamamen yokluğu, yumuşak ve sert doku malar eksikliği, damak yarıkları (%24-28) gibi fenotipik özellikler, ayırıcı tanı için önemli bulgulardır. Sendromda yer alan fenotipik özellikler genellikle bilateral olarak görülmektedir. TCS'li bireylerde nazal kanalların tıkanması veya daralması gibi solunum yolları problemleriyle birlikte solunum güçlüğü yaşanabilmektedir.⁷ Dış ve orta kulaktaki malformasyonları nedeniyle vakaların

%50'sinde iletim tipi işitme kaybı mevcuttur.⁸ Bu hastalara yaklaşım karmaşıktır ve yaşamları boyunca multidisipliner bir ekibin takibini gerektirir. Değerlendirme protokolü sırasında işitme kaybının derecesi belirlenmeli, uygun olan amplifikasyon yöntemi ile yeterli işitsel girdi sağlanmalı ve işitsel rehabilitasyonu yapılmalıdır. Dış kulaktaki çeşitli malformasyonlardan dolayı amplifikasyon yöntemi olarak geleneksel hava yolu işitme cihazlarının yerine sıklıkla kemiğe implante edilen işitme cihazları (KİİC) tercih edilir. Günümüzde ülkemizde, Çin'de, Birleşik Krallık'ta ve diğer birçok ülkede KİİC; dış kulak malformasyonlarına bağlı oluşan iletim tipi işitme kaybını rehabilite etmek için en sık tercih edilen seçeneklerden biri olmuştur. Sıklıkla 5 yaşından önce baş bandı ile sabitlenen kemik yolu implantı uygulanırken, ortalama 5 yaş itibarıyla temporal kemik osseointegrasyon açısından yeterli kalınlığa ulaştığından implantasyon işlemi yapılabilir. ⁹⁻¹¹ Bu çocuklarda cihaz kullanımıyla birlikte normal dil ve konuşma gelişimini sağlamak için kulak burun boğaz hekimi ve odyolog tarafından düzenli olarak takip edilmelidir. ¹²⁻¹⁴

Literatür incelendiğinde ülkemizdeki TCS, odyolojik test bulguları ve tedavi ya da rehabilitasyon yöntemlerini inceleyen güncel çalışmaların az sayıda ve genellikle olgu sunumu ile sunulduğu görülmekte ve odyolojik bulgulara yeterince odaklanılmamaktadır. Bu doğrultuda bu çalışmanın amacı; hastanemizin odyoloji kliniğine başvuran TCS'li hastaların odyolojik test bulgularını ve amplifikasyon kullanımlarını inceleyerek ülkemizdeki TCS tanılı hastaların literatüre güncel verilerini sunmaktır. Bu çalışma daha geniş bir örneklem kullanılan ve TCS'li hastaların odyolojik değerlendirmelerine odaklanılan güncel bir araştırma olma özelliği taşımaktadır.

GEREÇ VE YÖNTEMLER

Bu çalışma için etik kurul onayı, 12 Ocak 2024 tarihinde Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Klinik Araştırmalar Etik Kurulundan 01.2024.39 protokol koduyla alınmıştır. Bu çalışma, Helsinki Deklarasyonu prensiplerine uygun olarak yürütülmüştür.

BİREYLER

Ocak 2013-Aralık 2023 tarihleri arasında Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi Odyoloji Kliniğine başvuran TCS tanılı hastaların, odyolojik değerlendirme sonuçları retrospektif olarak incelenmiştir. Çalışmada, 0-18 yaş arasındaki hastalar yer almaktadır. Çalışmaya, TCS tanısı konulan 4 kadın, 9 erkek olmak üzere toplam 13 hasta dâhil edilmiştir.

ODYOLOJİK DEĞERLENDİRME

Çalışmaya dâhil edilen hastalarda işitsel beyinsapı yanıtları ve davranım veya saf ses odyometrisi sonuçları değerlendirilmiştir. Hastalarımızın 3'ü hariç, tümünde bilateral dış kulak yolu atrezisi bulunduğundan immitansmetrik testler ve oto-akustik emisyon testleri yapılamamıştır.

İşitsel beyinsapı yanıtları (ABR), Interacoustic Eclipse EP25 (Interacoustic, Middelfart, Danimarka) klinik ABR cihazı ile yapılmıştır. Click/Klik, 1000 Hz ile 4000 Hz tonal ve kemik ABR yanıtları sonuçları incelenmiştir. Klik ABR yanıtlarında, 5. dalga'nın elde edilebildiği en düşük uyaran şiddeti eşik olarak kabul edilmiştir. Tonal ABR yanıtları, 1.000 ve 4.000 Hz frekanslarında kaydedilmiştir. ABR yanıtlarını hava yolu üzerinden kayıt almak için insert kulaklık veya supra-aural kulaklık; kemik yolu üzerinden kayıt almak için ise B-71 Kemik vibratör ve 4 adet yüzeyel elektrot (2 mastoid, verteks ve toprak elektrot) kullanılmaktadır.

Davranım odyometrisi ve saf ses odyometrisi ise Interacoustic AC40 (Interacoustic, Middelfart, Danimarka) klinik odyometre cihazı ile yapılmıştır. İşitme eşikleri, hastaların yaşına ve bilişsel durumuna uygun olarak görsel pekiştireçli odyometri veya oyun odyometrisi ile belirlenmiştir. Davranım odyometrisi 250-8.000 Hz arası oktav frekanslarda yapılmıştır. Çocukların cihazlı kontrolleri yapıldığında yaşlarının büyümesine ve dolayısıyla bilişsel durumuna uygun olarak saf ses odyometrisi uygulanmıştır. Saf ses ortalaması ise 500 Hz, 1000 Hz, 2000 Hz ve 4000 Hz frekanslarındaki işitme eşiklerinin aritmetik ortalaması alınarak hesaplanmıştır. Hastanın yaşı ve bilişsel durumu göz önüne alınarak, konuşma testleri uygulanmıştır.

Davranım odyometrisi ve işitsel beyinsapı yanıtları sonucunda, işitme kaybı derecesinin belirlenmesi için Clark sınıflaması kullanılmıştır.¹⁵ Ayrıca hastalarımızın güncel durumda kullandığı amplifikasyon cihazları hakkında bilgi edinilmiş ve bulgulara eklenmiştir.

ARAŞTIRMAYA DÂHİL EDİLME VE HARIÇ TUTULMA KRİTERLERİ

Dâhil Edilme Kriterleri

- TCS tanısı almak
- Odyolojik test sonuçlarına ulaşmak

Hariç Tutulma Kriterleri

- Odyolojik test sonuçlarına ulaşamamak
- 18 yaşın üstünde olmak

İSTATİSTİKSEL ANALİZ

Test sonuçlarının ortalama, standart sapma ve yüzdelik değerleri gibi tanımlayıcı istatistiksel verileri IBM SPSS Statistics 22.0 (IBM Corp., New York, ABD) programı kullanılarak hesaplanmıştır.

BULGULAR

Çalışmamızda 9'u erkek (%69,23), 4'ü kadın (%30,77) olmak üzere toplam 13 TCS'li çocuk hastanın odyolojik bulguları değerlendirildi. Bireylerin ilk işitme kaybı tanısı konulduğundaki yaş ortalaması $21,30 \pm 20,36$ aydır. Hastaların 9'una işitsel beyinsapı yanıtları, 3'üne davranım odyometrisi ve işitsel beyinsapı yanıtları, 1'ine ise saf ses odyometrisi uygulanarak ilk işitme kaybı tanısı konulmuştur. Hastaların yaşları, cinsiyetleri ve temel odyolojik bulguları **Tablo 1**'de gösterilmiştir. Hastalarımızın konjenital kulak anomalisi durumları **Şekil 1**'de gösterilmiştir.

Hastalarımızın %84,62'sinin (11 birey) iletim tipi işitme kaybı, %7,69'unun (1 birey) mikst tip işitme kaybı ve %7,69'nun (1 birey) ise sensörinöral tipte işitme kaybı olduğu görüldü. İletim tipi işitme kayıplı bireylerin ise %72,73'nün (8 birey) orta-ileri olmak üzere aynı derecede işitme kaybına sahip olduğu görüldü. Ayrıca hastalarımızın %100'ünde mikrognați, %15,38'inde yarı damak, %61,54'ünde (8 birey) solunum sıkıntısından dolayı yenidoğan yoğun

TABLO 1: Hastaların demografik ve odyolojik bulguları

Hasta kimliği	Şimdiki yaşı (yıl)	İlk tanı yaşı (ay/yıl)	Cinsiyet	Cihaz kullanımı	Cihazlı kulak	Cihaz türü	İşitme kaybının derecesi ve tipi	Ek durumu
H1	18 yıl	5 yıl	Erkek	Evet	Sağ	BAHA®5 Connect	BL orta-ileri İTİK	BL DKY Atrezisi
H2	5 yıl	9 ay	Erkek	Evet	Sağ	Softband BAHA®5	BL orta-ileri İTİK	BL DKY Atrezisi, Yarık damak
H3	1,5 yıl	9 ay	Erkek	Hayır	-	-	BL orta-ileri İTİK	BL DKY Atrezisi
H4	11 yıl	2 yıl	Erkek	Hayır	-	-	Sağ hafif, sol ileri BL İTİK	Sol kulakta DKY atrezisi, sağ DKY doğal, sağ kulakta Tip B timpanogram
H5	9 yıl	3 yıl	Kadın	Hayır	-	-	BL çok ileri SNİK	BL DKY Atrezisi, Menenjit geçirmiş, Epilepsi, Bilinci Kapalı Hasta
H6	3 yıl	9 ay	Erkek	Evet	Sağ	Softband BAHA®5	BL orta-ileri MİKST	BL DKY Atrezisi, EX Hasta
H7	16 yıl	5 yıl	Erkek	Evet	BL	İşitme cihazı	BL orta-ileri İTİK	BL Dış kulak yolu doğal ancak orta kulak kemikçikleri dismorfik
H8	11 yıl	10 ay	Erkek	Evet	Sağ	BAHA®6 Attract	Bilateral orta-ileri İTİK	BL DKY Atrezisi
H9	9 yıl	3 yıl	Kadın	Hayır	-	-	Sağ orta, sol hafif BL İTİK	Yarık damak, BL DKY doğal, BL Tip B timpanogram
H10	8 yıl	10 ay	Kadın	Hayır	-	-	BL Hafif İTİK	BL DKY doğal, BL Tip B timpanogram
H11	18 yıl	6 ay	Kadın	Evet	Sağ	BAHA®6 Connect	BL orta-ileri İTİK	BL DKY Atrezisi
H12	13 yıl	5 ay	Erkek	Evet	Sol	BAHA®5 Attract	BL orta-ileri İTİK	BL DKY Atrezisi
H13	13 yıl	3 ay	Erkek	Evet	Sağ	BAHA®5 Attract	BL orta-ileri İTİK	BL DKY Atrezisi

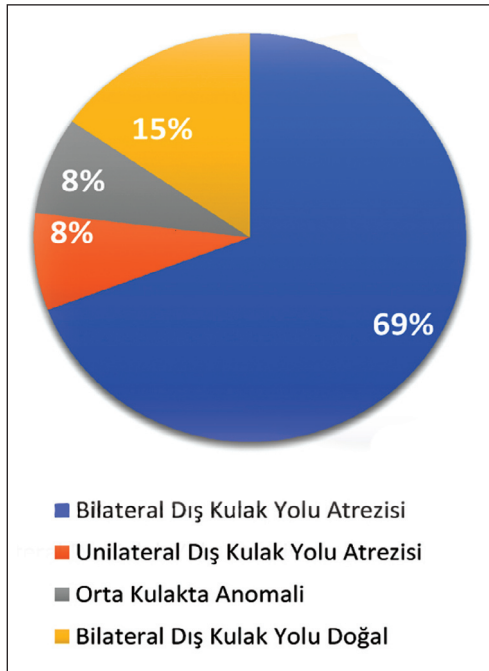
BAHA® (Cochlear, Türkiye) H: Hasta; BL DKY: Bilateral dış kulak yolu; SNİK: Sensorinöral tip işitme kaybı; İTİK: İletim tipi işitme kaybı

bakım ünitesi öyküsü olduğu ve %7,69'nun ise (1 birey) eksitus olduğu görülmüştür (Tablo 1).

Tablo 2'de görüldüğü üzere hastalarımızın %38,46'sının (5 birey) herhangi bir amplifikasyon teknolojisinden yararlanmadığı, %7,69'unun (1 birey) geleneksel hava yolu işitme cihazı kullandığı ve %53,85'inin ise (7 birey) kemiğe implante işitme cihazı kullandığı belirlenmiştir. Kemiğe implante işitme cihazı kullanan 7 bireyin %71,43'ü (5 birey) kemiğe implante işitme cihazı kullanırken, %28,57'si ise (2 birey) 5 yaş altında olmaları sebebi ile baş bandı ile sabitlenebilen kemiğe implante işitme cihazı kullandığı görülmüştür. Kemiğe implantasyon 5 hastaya yapılmıştır. İmplantasyonun uygulanma yaşı ortalama 8,60 yıldır. İmplantate olan hastaların %80'inin (4 birey) sağ kulağına, %20'sinin (1 birey) ise sol kulağına implant uygulanmıştır. İmplantasyon yerine temporal kemiğin kalınlığına, hastanın sağ el/sol el tercihine ve her iki kulaktaki işitme kaybının derecesine göre karar verilmiştir. İşitme cihazları (KİİC, geleneksel hava yolu işitme cihazı) ile yapılan saf ses odyometrisi ortalamaları 8 bireyde ortalama $23,37 \pm 3,58$ dB HL olarak elde edilmiştir. Hastaların ayrıntılı ABR ve işitme eşiklerine ait odyolojik bulguları Tablo 2'de gösterilmiştir.

TARTIŞMA

TCS multidisipliner yaklaşım gerektiren bir hastalıktır. 50.000 de 1 görülme oranıyla sık rastlanılmamakla birlikte literatürde odyolojik bulguların sunulduğu çalışmaların sınırlı olduğu görülmüştür. Bu doğrultuda, bu çalışmada kiniğimize başvuran TCS'li hastaların odyolojik test bulguları işit-



ŞEKİL 1: Hastaların konjenital kulak anomalisi

sel amplifikasyon kullanım oranları retrospektif olarak incelenmiştir.

Kliniğimizde takip edilen TCS'li hastaların %64'ü erkektir. Literatürde ise TCS açısından bir cinsiyet üstünlüğü belirtilmemiştir.^{5,6} Bu durum analiz edilen vaka sayısının sınırlı olmasıyla açıklanabilir.

TCS'li hastalarda dış kulak anomalilerinden mikrotia veya dış kulak yolunda atrezisi; orta kulakta ise kemikçiklerde malformasyon, kemikçiklerin yokluğu veya oval pencerenin kısmi yokluğu gibi anomaliler olabilmektedir.¹⁶ Literatürde auricula anomalilerine ek olarak çoğu kişide dış kulak yolunda darlık veya atrezisi (%28-72), hipoplastik orta kulak kavitesi (%33-82) ve displazik kemikçikler (%22-67) bulunur.^{17,18} Bu çalışmadaki hastaların ise %76'sında (10 birey) dış kulak yolu atrezisi olduğu, %7'sinde (1 birey) ise displazik kemikçiklerin bulunduğu görülmüştür. Çalışmamızdaki dış kulak yolu atrezisi sıklığı, literatürle benzerdir. Ancak displazik kemikçiklerin görülme sıklığı ise literatürdeki çalışmalardan daha düşük olarak saptanmıştır. Bunun sebebinin kullanılan radyolojik görüntüleme yöntemlerindeki farklılıklar, displazik kemikçiklerin tanımlanmasında kullanılan kriterlerdeki değişiklikler ve vaka sayımızın sınırlı olmasından kaynaklanabileceği düşünülmüştür.

Literatürdeki çalışmalarda TCS'nin sıklıkla dış ve orta kulak malformasyonlarından dolayı iletim tipi işitme kaybına neden olduğu gösterilmiştir.¹⁹⁻²³ TCS'li hastaların %88-100'ünde bilateral iletim tipi işitme kaybına rastlandığı bildiren çalışmalar bulunmaktadır.^{24,25} Bu çalışmada ise hastalarımızın ikisi dışında tümünde, %84,62'sinde bilateral iletim tipi işitme kaybı bulunmuştur. Odyolojik açıdan TCS'li hastalara bakıldığında ülkemizde ve diğer birçok ülkedeki temel amaç; işitme kaybının ekarte edilmesidir. Sıklıkla oluşan iletim tipi işitme kaybını rehabilite edebilmek için sıklıkla KİİC kullanılmaktadır. İmplantasyon için temporal kemiğin yeterli kalınlığa ulaşması beklenmektedir. Bu doğrultuda hastalar kemiğe implante işitme cihazlarını 5 yaşına kadar baş bandı ile kullanırken 5 yaş itibarıyla implantasyon olarak kullanılmaktadır.⁹⁻¹¹ Bu çalışmada ise hastaların %28,57'sinin (2 birey) 5 yaşından küçük olması sebebiyle baş bandı ile KİİC kullandığı görülmektedir. Bu çalışmada, implantasyonun uygulanma yaşı ise ortalama 8,60 yıldır. Bu çalışmada, ortalamanın 5 yaşından büyük olmasının literatürle uyumlu olduğu düşünülmektedir.

Bu çalışmadaki diğer işitme kaybı tiplerine bakıldığında ise bir vakamızda sensörinöral tip işitme kaybı gözlenirken bir vakamızdaki ise mikst tip işitme kaybı gözlenmiştir. Sensörinöral tip işitme kaybı olan vakada sensörinöral tip işitme kaybı nedeninin hastanın menenjit geçirmesi olduğu düşünülmektedir. Bakteriyel menenjitin hastalarda sensörinöral işitme kaybına neden olduğu ve menenjit tanısı almış bireylerin %6-16'sında çok ileri derecede işitme kaybı olduğu bilinmektedir.^{26,27} Mikst tip işitme kaybı ise literatürde %7 olarak bildirilmektedir.^{17,18} Bu çalışmada ise mikst tip işitme kaybı oranı %7,69 olarak bulunmuştur. Bu çalışmanın sonuçlarının literatürle benzer olduğu görülmüştür.

Literatüre bakıldığında Wang ve ark. KİİC uygulanan TCS'li 6 hastada, Marsella ve ark. ise 23 hastada KİİC'in etkinliğini, cihazsız ve cihazlı saf ses odyometrisi ölçümleri aracılığıyla değerlendirmiştir.^{28,29} Bu çalışmada da cihazsız ve cihazlı saf ses odyometrisi ölçümleri yapılmış olup saptanan bulgular, bu 2 çalışmayla uyumlu olarak elde edilmiştir. Bulgularımız, TCS'li hastalarda KİİC kullanımının etkili olduğunu desteklemektedir.

TABLO 2: Hastaların ayrıntılı dyolojik bulguları

Cihaz kullanma durumu	Hasta kimliği	Şu anki cihazını kullanmaya başladığı yaş (ay/yıl)	Cihaz türü	ABR kemik uyarı (dB nHL)	ABR click uyarı (dB nHL)		ABR 1 kHz tonal uyarı (dB nHL)		ABR 4 kHz tonal uyarı (dB nHL)		Kemik yolu saf ses ortalaması (BL) (dB HL)	Hava yolu saf ses ortalaması (dB HL)		Cihazlı işitme eşiklerinin SSO'su (dB HL)
					Sağ	Sol	Sağ	Sol	Sağ	Sol		Sağ	Sol	
Cihazlı hastalar	H1	12 yaş	BAHA®5 Connect	-	-	-	-	-	-	-	7	65	63	24
	H2	1 yaş	Softband BAHA®5	25	60	70	70	70	50	65	-	-	-	25
	H6	8 aylık	Softband BAHA®5	30	70	60	80	60	50	60	-	-	-	25
	H7	6 yaş	Geleneksel işitme cihazı	-	-	-	-	-	-	-	9	61	59	25
	H8	10 yaş	BAHA®6 Attract	25	70	60	-	-	-	-	2	63	56	26
	H11	9 yaş	BAHA®6 Connect	-	-	-	-	-	-	-	15	60	64	25
	H12	6 yaş	BAHA®5 Attract	20	70	70	-	-	-	-	4	62	56	22
	H13	6 yaş	BAHA®5 Attract	25	60	70	-	-	-	-	6	60	62	15
	H3	-	-	25	60	60	-	-	60	50	-	-	-	-
	H4	-	-	20	40	90	40	70	-	-	-	-	-	-
Cihaz kullanmayan hastalar	H5	-	-	NA	NA	NA	NA	NA	NA	NA	-	-	-	-
	H9	-	-	25	40	40	60	50	50	30	-	-	-	-
	H10	-	-	25	30	40	30	50	30	40	-	-	-	-

H: Hasta; ABR: İşitme beyninsaptı tepkisi (Auditory Brainstem Response); BL: Bilateral; dB nHL: Desibel normal işitme seviyesi (Decibel normal hearing level); kHz: Kiloherz; SSO: Saf ses ortalaması; NA: Maksimum çıkış gücünde verilen uyarıya netice alınmadı.

Amplifikasyon kullanımı kişinin yaşam kalitesini artırmaktadır. Yetişkinlerde kemiğe implante işitme cihazlarıyla ilgili kapsamlı çalışmalar mevcuttur. Kemiğe implante işitme cihazlarıyla odyolojik performansın arttığı ve yetişkin kullanıcılar da yaşam kalitesini artırdığı bilinmektedir.^{30,31} Chan ve ark.nın KİİC kullanan 45 çocukla yaptığı çalışmada, ailelerden alınan geri bildirimle genel memnuniyet için %72,7, işitmede genel iyileşme için %81,8, konuşma ve dil gelişimi için %57,5; okul performansı %63,6; yaşam kalitesi için ise %75,7 oranında memnun olduklarını bildirmişlerdir.³² Ebeveynlerin bu ameliyatı başkalarına tavsiye etme istekliliği %78,7 olarak elde edilmiştir. Ancak buna rağmen %30'unun cihaz kullanmadığı görülmüştür. Bu çalışmada da literatürle uyumlu olarak, cihaz kullanması gerektiği hâlde kullanmayan hasta sıklığının %38 olduğu görülmüştür. Bu çalışmadaki cihaz kullanmayan hastalara bakıldığında 3 numaralı hastanın sağlık kurulu onayını henüz aldığını ve cihazı temin etme sürecinde olduğunu, 5 numaralı hastanın bilincinin kapalı olduğu, 4, 9 ve 10 numaralı hastaların ise cihaz kullanma konusunda isteksiz olduğu görülmüştür. Bu bulgular, cihaz kullanmayan hastalarda resmi süreçlerin, bilinç durumu ve isteksizlik gibi çeşitli faktörlerin rehabilitasyona uyumu etkileyebileceğini göstermektedir. Özellikle isteksizlik gösteren hastalar incelendiğinde işitme kaybı derecesinin cihazı kabullenmede önemli bir rol oynadığı düşünülmektedir. İşitme kaybı hafif derecede olan hastaların, cihaz kullanımına yönelik daha düşük motivasyon sergileyebileceği, çünkü yeterli işitsel kayıp hissetmedikleri için cihazın gerekliliğini fark edemedikleri düşünülmektedir.

Bu çalışmada, hastaların 8 tanesinin (%61,54) perinatal solunum sıkıntısı nedeni ile yenidoğan yoğun bakım ünitesinde kaldıkları gözlenmiştir. Bu durum ise TCS'nin karakteristik özelliği olarak ortaya çıkan ciddi mikrognatiden kaynaklanabilmektedir. Mikrognati, havayolu tıkanmalarına ve beslenme güçlüğüne neden olabilmektedir. Ayrıca TCS'li hastalarda damak sıklıkla burun içine doğru normalden daha fazla derinleşmiş durumdadır. Bu durum ise solunum problemlerine neden olabilmektedir. Literatürde TCS'li hastaların %24-40'unda yarı damak olduğu görüldüğü belirtilmiştir.^{7,33,34} Bu çalışmada ise hastaların %15,38'inde yarı damak görülmüştür.

Çalışmamızdaki yarı damak sıklığının literatüre göre biraz daha düşük çıkmasının sebeplerinin, farklı popülasyonlardan elde edilen örneklem olması ve tanı kriterlerindeki çeşitlilikten kaynaklanabileceği düşünülmektedir.

TCS, birden fazla organı veya sistemi etkileyen sistemik bir hastalıktır. Literatüre bakıldığında bu hastalarda doğum sonrası erken ölümlerin yaygın olduğu bildirilmiştir.^{13,35} Genellikle şiddetli hava yolu bozukluğu nedeniyle erken ölüm görülür.¹³ Yapılan bir çalışmada TCS'li hastanın 1 yaşındayken solunum probleminden dolayı eksitus olduğu bildirilmiştir.¹³ Bu çalışmada ise 1 hastanın TCS'ye bağlı solunum probleminden dolayı 3 yaşında eksitus olduğu görülmüş ve literatürle uyumlu olarak değerlendirilmiştir.

TCS, çeşitli fenotiplerde, farklı şiddetlerde klinik varyasyonlara yol açan otozomal dominant bir hastalıktır. Çeşitli derecelerde ortaya çıkan işitme kayıplarının erken teşhis ve rehabilitasyonu ile işitme kaybının neden olabileceği dil ve konuşma geriliği, akademik performans düşüklüğü, sosyal izolasyon vb. gibi etkiler azaltılabilir. Genel klinik varyasyonlar göz önüne alındığında, hastaların tedavisi kulak burun boğaz hekimi, odyolog, dil ve konuşma terapistinin de yer aldığı multidisipliner bir ekip tarafından yürütülmeli, periyodik kontroller ile bebeklik, çocukluk, ergenlik dönemlerinde sürdürülmelidir.

SONUÇ

Sonuç olarak TCS'li çocukların malformasyon özellikleri, multidisipliner bir ekip yaklaşımını gerektirir.^{8,29} TCS'li hastalara, doğumdan yetişkinliğe kadar olan süreçte çeşitli disiplinlerin ekip olarak müdahale etmesi gerekmektedir.¹³ TCS'li çocuklarda sıklıkla iletim tipi işitme kaybı görülür ve kalıcıdır. İletim tipi işitme kaybının çocuğun dil ve konuşma gelişimine olumsuz etkisini en aza indirmek için işitme kaybının erken tespiti ve işitsel amplifikasyonun erken dönemde sağlanması gerekmektedir. İşitme kaybının erken tespiti, işitme ve konuşmanın rehabilitasyon olasılığını artırır. Bu çocuklarda işitsel amplifikasyon yöntemi olarak genellikle dış kulakta olan malformasyonlar nedeniyle geleneksel işitme cihazları uygulanmadığı için kemiğe implante işitme cihazları

önerilmelidir. KiİC sistemleri TCS'li hastalar için oldukça uygun bir seçenektir.

Finansal Kaynak

Bu çalışma sırasında, yapılan araştırma konusu ile ilgili doğrudan bağlantısı bulunan herhangi bir ilaç firmasından, tıbbi alet, gereç ve malzeme sağlayan ve/veya üreten bir firma veya herhangi bir ticari firmadan, çalışmanın değerlendirme sürecinde, çalışma ile ilgili verilecek kararı olumsuz etkileyebilecek maddi ve/veya manevi herhangi bir destek alınmamıştır.

Çıkar Çatışması

Bu çalışma ile ilgili olarak yazarların ve/veya aile bireylerinin çıkar çatışması potansiyeli olabilecek bilimsel ve tıbbi komite üye-

liği veya üyeleri ile ilişkisi, danışmanlık, bilirkişilik, herhangi bir firmada çalışma durumu, hissedarlık ve benzer durumları yoktur.

Yazar Katkıları

Fikir/Kavram: Betül Taşcı Gençtürk, Hüsnâ Yoktan Talay, Nilüfer Bal, Ayça Çiprut; **Tasarım:** Betül Taşcı Gençtürk, Hüsnâ Yoktan Talay, Nilüfer Bal, Ayça Çiprut; **Denetleme/Danışmanlık:** Nilüfer Bal, Ayça Çiprut; **Veri Toplama ve/veya İşleme:** Betül Taşcı Gençtürk, Hüsnâ Yoktan Talay, Nilüfer Bal, Ayça Çiprut; **Analiz ve/veya Yorum:** Betül Taşcı Gençtürk, Hüsnâ Yoktan Talay, Nilüfer Bal, Ayça Çiprut; **Kaynak Taraması:** Betül Taşcı Gençtürk, Hüsnâ Yoktan Talay; **Makalenin Yazımı:** Betül Taşcı Gençtürk, Hüsnâ Yoktan Talay, Nilüfer Bal, Ayça Çiprut; **Eleştirel İnceleme:** Nilüfer Bal, Ayça Çiprut.

KAYNAKLAR

- Mehl AL, Thomson V. The Colorado newborn hearing screening project, 1992-1999: on the threshold of effective population-based universal newborn hearing screening. *Pediatrics*. 2002;109(1):E7. [Crossref] [PubMed]
- Morton NE. Genetic epidemiology of hearing impairment. *Ann N Y Acad Sci*. 1991;630:16-31. [Crossref] [PubMed]
- Grundfast KM, Atwood JL, Chuong D. Genetics and molecular biology of deafness. *Otolaryngol Clin North Am*. 1999;32(6):1067-88. [Crossref] [PubMed]
- Bayazit YA, Yılmaz M. An overview of hereditary hearing loss. *ORL J Otorhinolaryngol Relat Spec*. 2006;68(2):57-63. [PubMed]
- Martini A, Calzolari F, Sensi A. Genetic syndromes involving hearing. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2009;73 Suppl 1:S2-12. [Crossref] [PubMed]
- Plomp RG, Bredero-Boelhouwer HH, Joosten KF, Wolvius EB, Hoeve HL, Poulton RM, et al. Obstructive sleep apnoea in Treacher Collins syndrome: prevalence, severity and cause. *Int J Oral Maxillofac Surg*. 2012;41(6):696-701. [PubMed]
- Soğukpınar A, Mutluay M. Treacher Collins Sendromu'nda dentofasiyal bulgular ve tedavi yaklaşımı [Dentofacial findings in Treacher Collins Syndrome and treatment approach]. *Sakarya Tıp Dergisi*. 2019;9(2):213-7. [Link]
- Rosa F, Coutinho MB, Ferreira JP, Sousa CA. Ear malformations, hearing loss and hearing rehabilitation in children with Treacher Collins syndrome. *Acta Otorrinolaringol Esp*. 2016;67(3):142-7. English, Spanish. [Crossref] [PubMed]
- Cobb AR, Green B, Gill D, Ayliffe P, Lloyd TW, Bulstrode N, et al. The surgical management of Treacher Collins syndrome. *Br J Oral Maxillofac Surg*. 2014;52(7):581-9. [PubMed]
- Sakallıoğlu Ö. Dış ve orta kulak malformasyonlarına yaklaşımda klasik ve yeni uygulamalar [Classic and new approaches to external and middle ear malformations]. *Osmangazi Tıp Dergisi*. 2018;40(1):101-9. [Crossref]
- Fan Y, Zhang Y, Wang S, Chen X. Auditory development after placement of bone-anchored hearing aids Softband among Chinese Mandarin-speaking children with bilateral aural atresia. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2014;78(1):60-4. [Crossref] [PubMed]
- Stach BA, Ramachandran V. *Clinical Audiology: An Introduction*. 3rd ed. California: Plural Publishing; 2021.
- Thompson JT, Anderson PJ, David DJ. Treacher Collins syndrome: protocol management from birth to maturity. *J Craniofac Surg*. 2009;20(6):2028-35. [Crossref] [PubMed]
- Tjellström A, Håkansson B, Granström G. Bone-anchored hearing aids: current status in adults and children. *Otolaryngol Clin North Am*. 2001;34(2):337-64. [Crossref] [PubMed]
- Clark JG. Uses and abuses of hearing loss classification. *ASHA*. 1981;23(7):493-500. [PubMed]
- van Gijn DR, Tucker AS, Cobourne MT. Craniofacial development: current concepts in the molecular basis of Treacher Collins syndrome. *Br J Oral Maxillofac Surg*. 2013;51(5):384-8. [Crossref] [PubMed]
- Plomp RG, van Lieshout MJS, Joosten KFM, Wolvius EB, van der Schroeff MP, Versnel SL, et al. Treacher Collins Syndrome: a systematic review of evidence-based treatment and recommendations. *Plast Reconstr Surg*. 2016;137(1):191-204. [Crossref] [PubMed]
- Carey JC, Cassidy SB, Battaglia A, Viskochil D. Treacher Collins syndrome and related disorders. Cassidy and Allanson's Management of Genetic Syndromes. 4th ed.; 2021. p.927-35. [Crossref] [PubMed]
- Kantaputra PN, Tripuwabhut K, Intachai W, Carlson BM, Quarto N, Ngamphiw C, et al. Treacher Collins syndrome: a novel TCOF1 mutation and monopodial stapes. *Clin Otolaryngol*. 2020;45(5):695-702. [Crossref] [PubMed]
- Chen Y, Guo L, Li CL, Shan J, Xu HS, Li JY, et al. Mutation screening of Chinese Treacher Collins syndrome patients identified novel TCOF1 mutations. *Mol Genet Genomics*. 2018;293(2):569-77. [Crossref] [PubMed]
- Fan X, Wang Y, Fan Y, Du H, Luo N, Zhang S, et al. TCOF1 pathogenic variants identified by Whole-exome sequencing in Chinese Treacher Collins syndrome families and hearing rehabilitation effect. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):178. [Crossref] [PubMed] [PMC]
- Marinac I, Trotić R, Košec A. Systematic review of current audiological treatment options for patients with Treacher Collins Syndrome (TCS) and surgical and audiological experiences of an otorhinolaryngologist with TCS. *J Pers Med*. 2024;14(1):81. [Crossref] [PubMed] [PMC]
- Pan Z, Xu H, Chen B, Tian Y, Zhang L, Zhang S, et al. Treacher Collins syndrome: clinical report and retrospective analysis of Chinese patients. *Mol Genet Genomic Med*. 2021;9(2):e1573. [Crossref] [PubMed] [PMC]

24. Teber OA, Gillessen-Kaesbach G, Fischer S, Böhringer S, Albrecht B, Albert A, et al. Genotyping in 46 patients with tentative diagnosis of Treacher Collins syndrome revealed unexpected phenotypic variation. *Eur J Hum Genet.* 2004;12(11):879-90. [\[Crossref\]](#) [\[PubMed\]](#)
25. Vincent M, Geneviève D, Ostertag A, Marlin S, Lacombe D, Martin-Coignard D, et al. Treacher Collins syndrome: a clinical and molecular study based on a large series of patients. *Genet Med.* 2016;18(1):49-56. Erratum in: *Genet Med.* 2015;17(8):686. Szaskon, Kateline [corrected to Szakszon, Kateline]. [\[Crossref\]](#) [\[PubMed\]](#)
26. Hunter PD, Baker SS. The treatment of enophthalmos by orbital injection of fat autograft. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg.* 1994;120(8):835-9. [\[Crossref\]](#) [\[PubMed\]](#)
27. Kastenbauer S, Pfister HW. Pneumococcal meningitis in adults: spectrum of complications and prognostic factors in a series of 87 cases. *Brain.* 2003;126(Pt 5):1015-25. [\[Crossref\]](#) [\[PubMed\]](#)
28. Wang YB, Chen XW, Wang P, Fan XM, Fan Y, Liu Q, et al. [Clinical diagnosis of Treacher Collins syndrome and the efficacy of using BAHA]. *Lin Chuang Er Bi Yan Hou Tou Jing Wai Ke Za Zhi.* 2017;31(8):577-582. Chinese. [\[PubMed\]](#)
29. Marsella P, Scorpecci A, Pacifico C, Tieri L. Bone-anchored hearing aid (Baha) in patients with Treacher Collins syndrome: tips and pitfalls. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2011;75(10):1308-12. [\[Crossref\]](#) [\[PubMed\]](#)
30. Wazen JJ, Caruso M, Tjellstrom A. Long-term results with the titanium bone-anchored hearing aid: the U.S. experience. *Am J Otol.* 1998;19(6):737-41. [\[PubMed\]](#)
31. Lustig LR, Arts HA, Brackmann DE, Francis HF, Molony T, Megerian CA, et al. Hearing rehabilitation using the BAHA bone-anchored hearing aid: results in 40 patients. *Otol Neurotol.* 2001;22(3):328-34. [\[Crossref\]](#) [\[PubMed\]](#)
32. Chan KH, Gao D, Jensen EL, Allen GC, Cass SP. Complications and parent satisfaction in pediatric osseointegrated bone-conduction hearing implants. *Laryngoscope.* 2017;127(9):2165-70. [\[Crossref\]](#) [\[PubMed\]](#)
33. Hylton JB, Leon-Salazar V, Anderson GC, De Felipe NL. Multidisciplinary treatment approach in Treacher Collins syndrome. *J Dent Child (Chic).* 2012;79(1):15-21. [\[PubMed\]](#)
34. Yalçın ED, Koçak N. Brankial arklarla ilgili sendromlar [Syndromes related with branchial arches]. *Türkiye Klinikleri Oral and Maxillofacial Radiology-Special Topics.* 2018;4(3):55-60. [\[Link\]](#)
35. Rovin S, Dachi SF, Borenstein DB, Cotter WB. Mandibulofacial dysostosis, a familial study of five generations. *J Pediatr.* 1964;65:215-21. [\[Crossref\]](#) [\[PubMed\]](#)