

# REVISIÓN DE TEMA

## Síndrome de Treacher Collins: revisión de tema y presentación de caso

JUAN CARLOS LEYVA<sup>1</sup>, GONZALO MALLARINO RESTREPO<sup>2</sup>

### Resumen

El síndrome de Treacher Collins (STC) es un trastorno craneofacial congénito de herencia autosómica dominante. La incidencia del STC es de 1 en 25.000 a 50.000 nacidos vivos. Es causado por mutaciones en el gen encargado de producir la proteína treacle. Está caracterizado por hipoplasia malar y pliegue antimongoloide de los párpados. El diagnóstico es clínico. El tratamiento requiere un acercamiento conjunto de varias especialidades. Se realiza una breve revisión de tema y se presenta el caso de una paciente con diagnóstico de STC, quien recibió tratamiento en el Hospital Universitario San Ignacio.

**Palabras clave:** disostosis mandibulofacial, anomalías cigoma.

### Title: Treacher Collins Syndrome: A Review and Case Presentation

### Abstract

The Treacher Collins syndrome (TCS) is a dominant, autosomal craneofacial disorder. Its incidence is 1 in 25,000 to 50,000 live births. It's caused secondary to mutations in the gen that codifies the treacle protein. Mala hipoplasia and anti mongoloid folds characterize it. The diagnosis is made by clinical examination and its treatment requires a multidisciplinary approach. This article makes a brief review of the STC and presents the case of a patient diagnosed and treated in the Hospital Universtario San Ignacio.

**Key words:** Mandibulofacial dysostosis, zygoma anomalies.

---

1 Director, Departamento de Cirugía Plástica, Hospital Universitario San Ignacio, Bogotá, Colombia.

2 Médico y cirujano, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia.

Recibido: 02/11/2012

Revisado: 08/02/2013

Aceptado: 29/04/2013

## Historia, incidencia y etiopatogenia

El síndrome de Treacher Collins (STC) fue descrito inicialmente en 1846 por Thompson y, posteriormente, por Berry, en 1889. Fue el oftalmólogo inglés E. Treacher Collins quien describió sus características principales en 1900. Después Franceschetti y Klein fueron los primeros en usar la expresión *disostosis mandibulofacial* y describieron el perfil de los afectados como similar a la cara de los peces o los pájaros [1].

La incidencia del STC está calculada en 1 de cada 25.000 a 50.000 nacidos vivos. La mutación del gen TCOF1, donde se codifica la proteína treacle [2], está encargada de la migración de las estructuras de la cara, en especial a las porciones derivadas del primer y segundo arco braquial. Un experimento conducido por Wiley y colaboradores, donde se exponía a ratones a dosis tóxicas de vitamina A e isotretinoína, encontró que estos sufrieron de malformaciones similares a las expresadas en los pacientes con STC.

## Dismorfología

Por lo general, las facies características del STC son bilaterales y relativamente simétricas. La hipoplasia cigomática y de los rebordes orbitarios hace que haya una aparente protrusión centrofacial, aunque las alteraciones en la región nasal no sean tan graves. Las alteraciones del pabellón auricular, la retrognatia, los pliegues palpebrales antimongoloides

y micrognatia también son típicas del STC. En el cráneo, Posnick y colaboradores describieron una disminución de la distancia intratemporal [3]. Hay una convexidad mandibular secundaria al retrognatismo [4].

Con mayor frecuencia, el pabellón auricular presenta microtia de distintos grados que se correlaciona con la gravedad de la pérdida auditiva. También se ha descrito la presencia de apéndices auriculares y alteraciones en el oído medio. Las alteraciones en el oído interno, aunque exóticas, están descritas. Las alteraciones cognoscitivas no son tan frecuentes y, por lo general, se asocian a la hipoacusia. Se han documentado alteraciones como paladar o labio hendido. Las alteraciones dentales halladas con mayor frecuencia son la agenesia dental y la erupción dental.

## Diagnóstico y manejo

El diagnóstico del STC es clínico y puede hacerse en el periodo prenatal mediante ecografía y biopsia de vellosidades coriónicas [5]. Se pueden realizar estudios genéticos para hallar alteraciones del gen TCOF1, aunque estos no siempre resultan positivos.

El manejo del STC requiere una aproximación interdisciplinaria. Se han propuesto sistemas para clasificar [6] la enfermedad y así establecer un protocolo de manejo para esta patología, pero todavía no hay una propuesta concreta, pues el STC es un trastorno infrecuente

y de presentación diferente en cada individuo, lo que dificulta el desarrollo de guías de manejo.

Lo más importante es asegurar la integridad de la vía aérea y lograr la alimentación del paciente, sobre todo durante el periodo neonatal y la infancia, ya que el STC se asocia a la dificultad para ganancia de peso y apneas obstructivas de leves a graves [7]. El tratamiento quirúrgico más frecuentemente utilizado y con mejores resultados (observados como mayor número de retirada de cánulas y menor necesidad de reintervención) para este periodo es la distracción mandibular osteogénica. Este puede realizarse durante el periodo neonatal de ser necesario. También se pueden llevar a cabo diversos procedimientos, con el fin de preservar la vía aérea como la traqueostomía, el uso de presión positiva continua de la vía aérea y adhesiones labio-lengua. La evaluación por oftalmología, otorrinolaringología y audiología también se debe iniciar entre los 0 y los 36 meses de edad.

En una segunda etapa, de los 3 a los 12 años de edad, se debe comenzar el tratamiento de ortodoncia, la reparación de los párpados, la reconstrucción del paladar o del labio hendido (en caso de que existiesen) y la reconstrucción de la región cigomática, para la cual el procedimiento más utilizado es el uso de colgajos vascularizados de calota, ya que tienen menor necesidad de reintervención. La realización de otoplastia y otras cirugías de retoque se deben realizar en este lapso.

En el último periodo, que comprende de los 13 a los 18 años de edad, está recomendado llevar a cabo la cirugía ortognática y rehacer los injertos, en caso de ser necesario [8].

### **Caso clínico**

El caso corresponde a una joven de 14 años de edad, remitida desde Cúcuta, Colombia, para ser valorada por presentar una enfermedad craneofacial congénita. La paciente no tenía ningún antecedente de importancia y refería síntomas de apnea del sueño.

En el examen físico se evidenciaba marcada una disminución de la audición y lenguaje confuso, hipoplasia severa de mandíbula y huesos maxilares, microtia derecha y criptotia izquierda, ambos conductos auditivos cerrados, paladar blando fisurado y arcada superior estrecha.

Se le hizo diagnóstico de STC. Se solicitaron estudios cefalométricos y una tomografía tridimensional. Posteriormente, es llevada a una junta quirúrgica donde se decide que la paciente se beneficiaría de una distensión osteogénica bilateral y que esta debería realizarse de manera urgente, por la presencia de síntomas de apnea que atentaban contra la vida de la paciente. En un segundo tiempo quirúrgico, la paciente debía someterse a una mentoplastia de aumento. Adicionalmente, se consideró que debería ser valorada por otorrinolaringología pediátrica, para evaluar la posibilidad de la implantación de implantes cocleares.

Un año después fue llevada a cirugía, donde se le realizó la distensión osteogénica mandibular bilateral, se le elongó el cuerpo mandibular con el brazo de prolongación externa para la activación externa mentoniana en ambos lados y se le realizó una distensión de 1 mm intraoperatoria.

El procedimiento fue llevado a cabo sin complicaciones. Seis días después se iniciaron las distensiones de 1 mm, diarias. Antes de darle salida a la paciente, se tomó una radiografía de control que mostraba que los elongadores estaban en una adecuada ubicación.

Durante un mes, se le realizó una distensión de 22 mm, vigilando a la paciente con consultas periódicas. No se presentaron complicaciones de ningún tipo. Se decidió retirar los elongadores por bloqueo. La paciente fue valorada por otorrinolaringología pediátrica, entidad que decidió realizar, en conjunto, el retiro de los distensionadores y la implantación de un audífono BAHA en el oído derecho.

Se le retiró el elongador derecho y la implantación del audífono en el oído derecho, sin complicaciones. El distensionador izquierdo, por estar muy proximal, se retiró en otro tiempo quirúrgico, para evitar lesionar el nervio facial. La paciente presentó una evolución adecuada y no se desarrollaron complicaciones, por lo que se dio de alta (figura 1).

Tuvo una evolución adecuada y hubo una resolución total de los síntomas de apnea. Teniendo en cuenta los resultados satisfactorios, se decidió llevar a cabo una mentoplastia y una reconstrucción cigomática posterior al manejo ortodóntico.

Fue llevada a osteotomía de mentón para avance y liposucción de cuello dos años después. En el mismo tiempo quirúrgico se le corrigió un semiblefaron izquierdo. No presentó ninguna complicación.

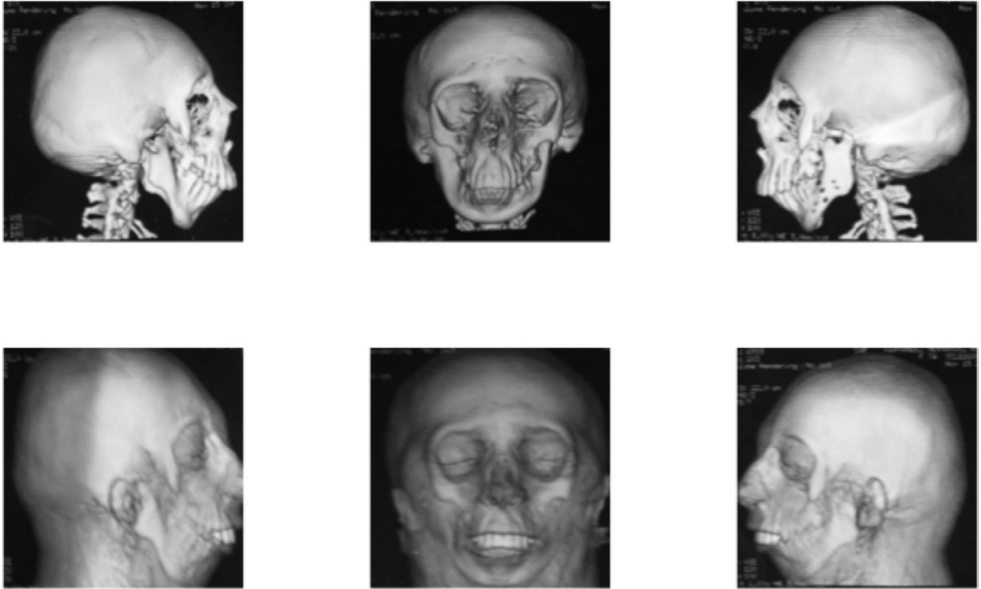
En el último control, la paciente expresó que no deseaba que se le realizaran más intervenciones.

## Discusión

El STC es una enfermedad craneofacial poco prevalente. En este caso, era una adolescente sin antecedentes familiares de importancia. Por presentar síntomas de apnea del sueño y de obstrucción de la vía aérea superior, fue necesario distensionar la mandíbula, lo que se logró satisfactoriamente y sin complicaciones. Posterior a esta, los síntomas de obstrucción desaparecieron por completo. Luego, la mentoplastia de aumento y la liposucción del cuello se realizaron también sin complicación alguna. La reconstrucción de la región cigomática no fue llevada a cabo, por decisión de la paciente (figuras 1, 2 y 3).



**Figura 1.** Fotos donde se puede apreciar a la paciente el día de la primera consulta (primera fila), en el postoperatorio inmediato de la distracción osteogénica (segunda fila), un mes después de la distracción osteogénica (tercera fila) y un mes después del avance mentoniano con liposucción del cuello (cuarta fila)



**Figura 2.** Escanografía con reconstrucción tridimensional previa a la distensión osteogénica



**Figura 3.** Radiografía de control del postoperatorio donde se verifica la ubicación adecuada de ambos elongadores

## Referencias

1. Bowornsilp C, Kamonwan J, Prathana C, Palakorn S. Challenges in evaluation, management and outcome of the patients with Treacher Collins syndrome. *J Med Assoc Thai.* 2011;94 (Suppl. 6):S85-90.
2. Genetics Home Reference. TCOF1 [internet]. 2012. Disponible en: <http://ghr.nlm.nih.gov/gene/TCOF1>.
3. Posnick JC, al-Qattan MM, Moffat SM, Armstrong D. Cranio-orbito-zygomatic measurements from standard CT scans in unoperated Treacher Collins syndrome patients: comparison with normal controls. *Cleft Palate Craniofac J.* 1995 Jan;32(1):20-4.
4. Roberts FG, Pruzansky S, Aduss H. An x-radiocephalometric study of mandibulofacial dysostosis in man. *Arch Oral Biol.* 1975 Apr;20(4):265-81.

5. Edwards SJ, Fowlie A, Cust MP, et al. Prenatal diagnosis in Treacher Collins syndrome using combined linkage analysis and ultrasound imaging. *J Med Genet.* 1996;33:603-6.
6. Toshihiko H, Satoru S, Akihiko O, et al. New grading system for patients with Treacher Collins syndrome. *J Craniofac Surg.* 2007 Jan;18(1):113-9.
7. Harriet A, Britt Ø, Pamela A, Nina S, Ketil H. Obstructive sleep apnea in Treacher Collins syndrome. *Eur Arch Otorhinolaryngol.* 2012;269:331-7.
8. Thompson JT, Anderson PJ, David DJ. Treacher Collins syndrome: protocol management from birth to maturity. *J Craniofac Surg.* 2009 Nov;20(6):2028-35.

*Correspondencia*

Gonzalo Mallarino Restrepo  
gonzalo\_mallarino@hotmail.com