



11211
22
71.

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA
DE MEXICO

HOSPITAL GENERAL: "DR. MANUEL GEA GONZALEZ"
SECRETARIA DE SALUD

**SINDROME DE TREACHER COLLINS:
ESTUDIO TRIDIMENSIONAL**

TESIS DE POSGRADO
QUE PARA OBTENER EL GRADO DE
CIRUJANO PLASTICO
P R E S E N T A :
DRA. ALICIA SIGLER MORENO

ASESOR DE TESIS: DR. FERNANDO ORTIZ MONASTERIO
PROFESOR DEL CURSO DE CIRUGIA PLASTICA Y RECONSTRUCTIVA



MEXICO, D. F.

1987

**TESIS CON
FALLA DE ORIGEN**



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

AUTORIZACIONES



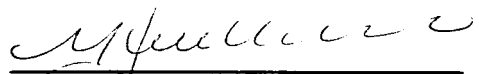
HOSPITAL GENERAL
DR. MANUEL GARCIA VELASCO
DIRECCION DE ENSEÑANZA
E INVESTIGACION

DR. CARLOS A. RIVERO LOPEZ
DIRECTOR DE ENSEÑANZA E INVESTIGACION



HOSPITAL GENERAL
DR. MANUEL GARCIA VELASCO
SUBDIRECCION
DE INVESTIGACION

DRA. DOLORES SAAVEDRA ONTIVEROS
SUBDIRECTORA DE INVESTIGACION



DR. MANUEL GARCIA VELASCO
JEFE DEL SERVICIO DE CIRUGIA PLASTICA Y RECONSTRUCTIVA

Dedico este trabajo al Dr. Fernando Ortíz Monasterio a quien admiro y respeto por su dedicación al arte de la Cirugía Plástica y Reconstructiva.

AGRADECIMIENTOS

Agradezco la colaboración de la Dra. Victoria Magallón Sesma y al Departamento de Imagenología del Instituto Nacional de la Nutrición "Salvador Zubirán" por las facilidades brindadas para la realización de los estudios que en esta tesis presentamos y por su apoyo para la interpretación de los resultados.

INDICE

	PAG.
ANTECEDENTES	1
MARCO DE REFERENCIA	3
JUSTIFICACION, OBJETIVO Y DISEÑO	4
PACIENTES Y METODO	5
HALLAZGOS	7
DISCUSION Y CONCLUSIONES	10
FIGURAS	11
TABLAS	24
REFERENCIAS	27

ANTECEDENTES

El síndrome de Treacher Collins o la disostosis mandibulofacial es una malformación craneofacial heredada de manera autosómica dominante. El gene transmisor muestra una expresividad fenotípica variable. Se aprecian anomalías en las estructuras derivadas del segundo y tercer arcos branquiales: hendiduras palpebrales en posición antimongoloide, colobomas y ausencia de pestañas en los párpados inferiores, hipoplasia del área malar, alteraciones mandibulares y de pabellones auriculares, paladar ojival, dentición anormal y maloclusión. (ver. fig. 1 y 2) Todos estos defectos corresponden a las fisuras faciales 6, 7 y 8 de la clasificación de Tessier y se cree que se deba a una falla en la diferenciación del mesodermo, a una alteración en la osificación facial o a la isquemia tisular debida a la hemorragia de la arteria estapedial. Poswillo en 1975, demostró que estas alteraciones eran debidas a defectos celulares de las crestas neurales. (1)

Franceschetti y Klein, en 1949, clasificaron el síndrome en 5 categorías (2):

1. *Completa*: Con todas las características antes mencionadas.
2. *Incompleta*: La deformidad es menos marcada y menos extensa. Las orejas pueden ser normales o casi normales, presentan las malformaciones palpebrales y la hipoplasia malar y/o de mandíbula.
3. *Abortiva*: Solamente las malformaciones palpebrales están presentes.
4. *Unilateral*: Las anomalías congénitas, sin importar el numero, grado o severidad, se encuentran en un solo lado de la cara. Son casos muy raros y no deben confundirse con la Microsomia Hemifacial.
5. *Atípica*: Incluye formas incompletas del síndrome que se acompañan de otras anomalías que no pertenecen a la forma completa de la disostosis mandibulofacial, entre ellas están:
 - a) *De la región ocular*: microftalmos, hipoplasia orbitaria, catarata, atresia del canal lacrimonasal, ectopia pupilar, pestañas dobles en el párpado inferior y estrabismo convergente.

- b) De la región nasal:** ausencia del ángulo frontonasal, atresia parcial de las narinas, senos frontales y senos esfenoidales rudimentarios.
- c) De la región oral:** macrostoma, labio y paladar hendidos, prognatismo y epiglotis hipoplásica.
- d) De la región auricular:** Atresia del conducto auditivo externo y ausencia de celdillas mastoideas.
- e) Del cráneo:** alteraciones en la articulación temporomandibular, hipoplasia de la roca del temporal, silla turca estrecha, fisuras esfenoidales y esfenomaxilares aumentadas.

También se puede acompañar de agenesia pulmonar, del músculo frontal, sinostosis de articulaciones y retardo mental.

MARCO DE REFERENCIA

Para el diagnóstico certero de las malformaciones que acompañan a este síndrome, así como para la planeación quirúrgica de la corrección de las mismas el cirujano se apoya en estudios imagenológicos como las radiografías del cráneo, cefalometrías posteroanterior y lateral, ortopantomografía, tomografía axial computarizada y recientemente la tomografía tridimensional. Esta última ha resultado ser fidedigna para visualizar las estructuras óseas en el área de la Cirugía Craneofacial. (3, 4)

Se han hecho estudios antropométricos de pacientes con síndrome de Treacher Collins, en las que se ha concluido que la deficiencia malar produce una cara desproporcionadamente larga y angosta. La disminución en la anchura de la cara es lo doble que la de la mandíbula. Todas las medidas laterales se encuentran disminuidas en comparación con el promedio. La malformación mandibular es evidente en las dimensiones horizontal, vertical y de superficie. En la región orbitaria, la distancia intercantal interna mayor del promedio con una distancia biocular normal, nos habla de Hipertelecanto; hallazgo que agrava aún más la apariencia de la región orbitaria con sus malformaciones típicas. (5)

Por tomografía axial computarizada se han reportado medidas interorbitarias normales, mientras que las cigomáticas son significativamente menores, así como la longitud de las paredes laterales orbitarias. La forma anormal de la bóveda craneana anterior de estos pacientes se documentó al medir la distancia intercoronal (anchura), así como la longitud cefálica, que se encontraron disminuidas. (6)

JUSTIFICACION

Es importante conocer en mucho mayor detalle las alteraciones óseas del síndrome de Treacher Collins para poder ofrecer el resultado óptimo a los pacientes que requieran Cirugía Craneofacial.

La tomografía computarizada con reconstrucción tridimensional es actualmente el estudio más sofisticado para analizar la compleja estructura craneofacial y poder reproducir los defectos óseos que deben corregirse. Por su alta confiabilidad es que decidimos basarnos en ella para detectar las anomalías óseas del síndrome de Treacher Collins, las cuales resultan ser muy variadas y complejas, con un grado de afección desde leve que se manifestaría como una hipoplasia, hasta el más grave o aplasia.

Por tratarse de una deformidad rara, ningún grupo acumula suficientes casos para un análisis estadístico significativo y se requiere de cooperación interinstitucional para reunirlos.

OBJETIVO

El objetivo de nuestro estudio es contribuir al conocimiento de la deformidad esquelética del síndrome de Treacher Collins de una manera cualitativa y cuantitativa que permita planear con precisión las correcciones pertinentes.

DISEÑO

Se trata de un estudio comparativo y descriptivo.

PACIENTES Y METODO

En nuestra Clínica de Craneofacial, desde 1973, se han registrado 23 pacientes con síndrome de Treacher Collins; de ellos, 8 han sido incluidos en este estudio, 2 mujeres y 6 hombres, con edad de 1 a 44 años. Fueron excluidos los otros 15 porque ya habían sido sometidos a cirugía mandibular o por razones personales.

Se tomaron tomografías tridimensionales en las siguientes posiciones: anteroposterior, postero-anterior, laterales y oblicuas a 30 y 45 grados. Dichos estudios se obtuvieron con equipo Somaton-Plus de 4ª generación de la compañía Siemens, con técnica espiral o helicoidal y con reconstrucciones cada milímetro de todo el cráneo.

Con las imágenes así obtenidas, se analizaron las características óseas de órbitas, región malar y mandíbula.

Se llevaron a cabo medidas transversales a diferentes niveles (ver. fig. 3 y 4):

- *Biparietal*: Distancia entre el punto más saliente del cráneo a nivel parietal (Eurion) al del otro lado.
- *Bitemporal*: Distancia entre el punto localizado a 1.5 cm por arriba del borde orbitario sobre la cresta temporal al del otro lado.
- *Bicigomática*: Comprendida entre el punto Zigion (punto más saliente de la región cigomática) de un lado al punto Zigion del otro lado
- *Bigonial*: Entre el punto Gonion (ángulo formado por el cuerpo y la rama ascendente del maxilar inferior) de un lado y el punto Gonion del otro lado.
- *Distancia intercantal interna*: Comprendida entre las dos crestas lacrimales anteriores (entre los dos puntos Dacrión).
- *Distancia intercantal externa*: Comprendida entre el punto más lateral del borde orbitario externo de ambas órbitas.
- *Ancho maxilar*: Entre ambos bordes laterales maxilares (Puntos laterales de unión entre el último molar superior y el alveolo).

De las medidas verticales se incluyeron las siguientes (Ver fig. 5):

- *Distancia vértex-menton*: Desde el punto más alto del cráneo hasta el punto más inferior de la sínfisis mentoniana.
- *Distancia nasion-menton*: Desde el punto de unión de los huesos nasales con el frontal en la línea media hasta el punto más inferior de la sínfisis mentoniana.
- *Distancia espina nasal-menton*: Desde la espina nasal anterior hasta el punto más inferior de la sínfisis mentoniana.
- *Distancia espina nasal supradentale*: Desde la espina nasal anterior hasta el punto de unión del alveolo con los incisivos centrales superiores en la línea media.
- *Infradentale-menton*: Desde el punto de la unión del alveolo con los incisivos centrales inferiores en la línea media hasta el punto más inferior de la sínfisis mentoniana.

El diámetro antero-posterior máximo (o distancia glabella-occipital) es el comprendido entre el punto más saliente de la frente al Opistocráneo (punto más saliente del occipital) y fué tomado como medida sagital (ver. fig. 6)

Se midieron ambas ramas mandibulares tanto en altura como en anchura. Se determinaron también la longitud del cuerpo mandibular y los ángulos gonial y nasofrontal (ver fig. 7).

Los resultados fueron comparados con las mismas medidas obtenidas de cefalometrías estandarizadas por Bolton correspondientes a individuos normales de la misma edad y sexo (7).

HALLAZGOS

Nuestros resultados fueron los siguientes:

Se detectaron fisuras faciales 3, 4 y 5 de la clasificación de Tessier que afectan el reborde orbitario en 5 de los 8 pacientes. En 3 de ellos, las fisuras fueron unilaterales y en 2, bilaterales (ver fig. 8 y 9). En todos los pacientes se evidenció hipoplasia del reborde orbitario inferolateral y ausencia de arcos cigomáticos (ver fig. 10). Sólo en un paciente estos últimos hallazgos fueron unilaterales.

Al comparar las medidas antes descritas y obtenidas de los 8 pacientes con las que se obtuvieron de las cefalometrías estandarizadas de Bolton, se documentó que la mandíbula de todos los pacientes era asimétrica tanto en sus ramas como en ambos cuerpos. En los pacientes estudiados, la diferencia del ancho entre ambas ramas mandibulares fué de 2 a 5 mm. A excepción de un paciente donde dicha medida resultó ser igual. Sin embargo la diferencia de altura entre ambas ramas fué de 5 mm en este paciente y de 3 a 10 mm en otros 5 pacientes; siendo igual en 2 pacientes.

Los cuerpos mandibulares (derecho e izquierdo) también presentaron diferencia en su longitud siendo la mínima de 2 mm y la máxima de 4 mm en 4 pacientes.

Existe una concavidad importante del borde inferior del cuerpo mandibular en 3 de los 8 pacientes. Estos también presentaron mordida abierta anterior, retrognatia y un ángulo gonial obtuso (ver fig. 11) de 131 a 134 grados (promedio de 132.5°) en 3 pacientes del grupo de los adolescentes y adultos, a comparación del ángulo medido en las cefalometrías consideradas como normales para el mismo grupo en cuanto a edad (123°). Los otros 3 pacientes del grupo de adolescentes y adultos presentaron un ángulo gonial dentro de límites normales (ver tabla 1).

Todos los pacientes presentaron disminución en las medidas transversales (ver tabla 2). A saber:

Biparietal: el paciente de un año con 110 mm (normal 170 mm), el de 6 años con 148 mm (normal 180 mm), y los adolescentes y adultos con un promedio de 130 mm (normal 185 mm).

Bitemporal: el paciente de un año con 70 mm (normal 120 mm), el paciente de 6 años con 100 mm (135 mm), adolescentes y adultos con 93 mm de promedio (normal 135 mm).

Bicigomática: El paciente de un año con 70 mm (normal 125 mm), el de 6 años con 92 mm (normal 142 mm), adolescentes y adultos con 99 mm de promedio (normal 160 mm).

Bigonial: El paciente de un año con 46 mm (normal 85 mm), el de 6 años con 78 mm (normal 100 mm), adolescentes y adultos con 75 mm de promedio (normal 120 mm).

Intercantal Interna: El paciente de un año con 16 mm (normal 25 mm), el de 6 años con 18 mm (normal 21 mm), los adolescentes y adultos con 22 mm de promedio (normal 33 mm).

Intercantal Externa: El paciente de un año con 60 mm (normal 95 mm), el de 6 años con 88 mm (normal 105 mm) y los adolescentes y adultos con 91 mm de promedio (normal 117 mm).

Ancho Maxilar: El paciente de un año con 40 mm (normal 60 mm), el de 6 años con 58 mm (normal 70 mm), los adolescentes y adultos con 56.5 mm de promedio (normal 79 mm).

También se presentó disminución de las medidas verticales a excepción de la distancia espina nasal - menton en 3 de los 6 pacientes del grupo de adolescentes y adultos, lo que podría explicarse por la mordida abierta anterior que también presentaban (ver tablas 2 y 3). Las medidas verticales obtenidas fueron las siguientes:

Vertex - menton: El paciente de un año con 140 mm (normal 230 mm), el de 6 años con 180 mm (normal 246 mm), los adolescentes y adultos con 189 mm (normal 268 mm).

Nasion - menton: El paciente de un año con 50 mm (normal 96 mm), el de 6 años con 92 mm (normal 115 mm), adolescentes y adultos con 103 mm (normal 140 mm).

Espina nasal - supradentale: No valorable en el paciente de un año, normal en el de 6 años (19 mm) y en los adolescentes y adultos de 13 mm (normal 19 mm).

Infradentale - menton: En el paciente de un año no es valorable, en el de 6 años resultó de 28 mm (normal 25 mm), en adolescentes y adultos fué de 21 mm (normal 34 mm).

La distancia glabella - occipital también resultó disminuída (ver tabla 1): en el paciente de un año fué de 122 mm (normal 203 mm), en el de 6 años de 166 mm (normal 223 mm) y en los adolescentes y adultos de 159 mm como promedio (normal 237 mm).

El ángulo nasofrontal (ver tabla 1) con las siguientes medidas: En el paciente de un año de 170° (normal 135°), en el de 6 años 125° (normal 142°) y en los adolescentes y adultos de 153° (normal 146°).

DISCUSION

Por medio de la tomografía tridimensional se percibieron defectos óseos correspondientes a fisuras mediales a nivel orbitario que no han sido catalogadas como características del síndrome de Treacher Collins, sin embargo pudieran corresponder a las anomalías lacrimales y fisuras labiales que ya han sido publicadas por otros autores (8). La asimetría de las malformaciones faciales fue obvia y ya ha sido mencionada en reportes previos (9). Las alteraciones mandibulares corresponden a la fisura 7 que en estos pacientes provoca un ángulo gonial obtuso, la concavidad del borde inferior del cuerpo mandibular, la retrognatia y la mordida abierta como consecuencia de las tres primeras.

El resto de los hallazgos y mediciones realizadas apoyan lo publicado por otros (5 y 6).

CONCLUSIONES

La tomografía tridimensional resultó ser un método útil para analizar cuantitativamente las deformidades óseas que acompañan al síndrome de Treacher Collins.

Este análisis cuantitativo permite planear la localización de las osteotomías, la amplitud de los movimientos esqueléticos y las dimensiones de los injertos óseos.

El estudio tridimensional también permitió captar otras anomalías óseas no descritas antes en este síndrome y alteraciones menores no detectables por el examen clínico en casos de mínima expresión. (fig. 12 y 13)

El estudio tomográfico en tercera dimensión si bien es un método caro, resulta ser en esta época de la Modernización de la Medicina un recurso de gran valor para el diagnóstico de las deformidades craneofaciales.



Fig. 1 Características clínicas del Síndrome de Treacher Collins: desviación antimongoloide de las hendiduras palpebrales, colobomas en párpados inferiores, hipoplasia de la región malar.



Fig. 2 Características clínicas del Síndrome de Treacher Collins. Nótese la hipoplasia mandibular y la retrognatia que condicionan un perfil convexo

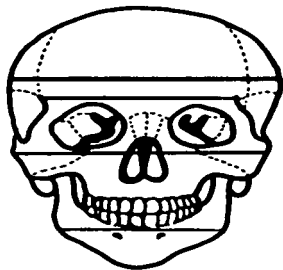


Fig. 3

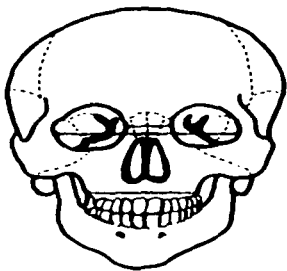


Fig 4

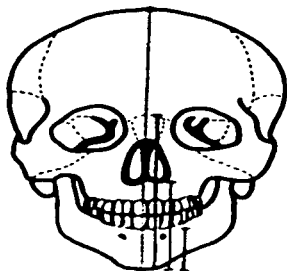


Fig. 5

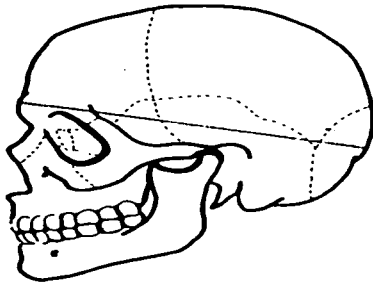


Fig. 6

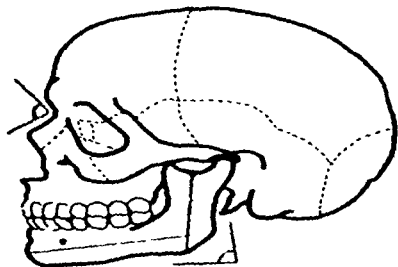


Fig. 7



Fig. 8 Tomografía tridimensional donde se observa la fisura facial medial (No. 4) de un solo lado

ESTA TESIS NO DEBE
SALIR DE LA BIBLIOTECA

19



Fig 9 Tomografía tridimensional donde se aprecian fisuras mediales (No 4) bilaterales



Fig 10 Tomografía tridimensional donde se evidencian hipoplasia del reborde inferolateral orbitario y ausencia de arco cigomático



Fig. 11 Tomografía tridimensional donde se aprecian la concavidad del borde inferior del cuerpo mandibular, mordida abierta anterior, retrognatia y angulo gonial obtuso.



Fig. 12 Tomografía tridimensional de la paciente que se presenta en la figura 13 donde se evidencia una fisura ósea No 4 del lado izquierdo.



Fig. 13 Paciente con síndrome de Treacher Collins con expresión mínima. A la exploración física presenta únicamente coloboma del párpado inferior izquierdo.

TABLA 1

MEDIDAS POR PACIENTE (milímetros)

	1A	6A	13A	19	28	28	33	44
Dist. Glabella-Occipital	122	166	170	148	150	165	158	168
Ancho Rama Mandibular Der	22	28	25	25	25	28	22	30
Ancho Rama Mandibular Izq	18	24	28	30	28	30	22	28
Altura Rama Mandibular Der	22	40	65	45	58	60	45	50
Altura Rama Mandibular Izq	28	40	58	35	48	60	50	48
Longitud Cpo. Mandibular Der	42	48	50	48	64	60	48	58
Longitud Cpo. Mandibular Izq	40	48	50	45	60	60	48	56
Angulo Gonial	135°	135°	120°	131°	110°	134°	132°	120°
Angulo Frontonasal	170°	125°	155°	150°	150°	157°	166°	140°

MEDIDAS STANDARD (milímetros)

	1 año	6 años	Adolescentes , y Adultos
Dist. Glabella-Occipital	203	223	237
Ancho Rama Mandibular Der	30	37	45
Ancho Rama Mandibular Izq	30	37	45
Altura Rama Mandibular Der	35	43	50
Altura Rama Mandibular Izq	35	43	50
Longitud Cpo. Mandibular Der	55	78	90
Longitud Cpo. Mandibular Izq	55	78	90
Angulo Gonial	125°	127°	123°
Angulo Frontonasal	135°	142°	146°

TABLA 2

MEDIDAS TRANSVERSAS POR PACIENTE (milímetros)

	1a	6a	13a	19a	28a	28a	33a	44a
Dist. Biparietal	110	148	140	126	126	138	122	132
Dist. Bitemporal	70	100	100	80	90	100	94	98
Dist. Bicigomática	70	92	105	90	95	104	90	112
Dist. Bigonial	46	78	90	62	80	70	64	85
Dist. Intercantal Interna	16	18	24	15	22	24	25	24
Dist. Intercantal Externa	60	88	92	85	92	100	80	98
Ancho Maxilar	40	58	62	52	55	60	50	60

MEDIDAS TRANSVERSAS NORMALES (milímetros)

	1 año	6 años	Adolescentes y Adultos
Dist. Biparietal	170	180	185
Dist. Bitemporal	120	135	135
Dist. Bicigomática	125	142	160
Dist. Bigonial	85	100	120
Dist. Intercantal Interna	25	21	33
Dist. Intercantal Externa	95	105	117
Ancho Maxilar	60	70	79

TABLA 3

MEDIDAS VERTICALES POR PACIENTE (milímetros)

	1a	6a	13a	19a	28a	28a	33a	44a
Dist. Vertex-Menton	140	180	210	180	190	215	172	172
Dist. Nasion-Menton	50	92	100	96	115	114	100	98
Dist Epina Nasal-Menton	30	52	60	60	100	155	79	62
Dist. Espina Nasal-Supradentale	6	19	18	8	12	12	20	10
Dist. Infradentale-Menton	6	28	25	20	22	20	20	20

MEDIDAS VERTICALES NORMALES (milímetros)

	1 año	6 años	Adolescentes y Adultos
Dist. Vertex-Menton	230	246	268
Dist. Nasion-Menton	96	115	140
Dist Epina Nasal-Menton	56	61	77
Dist. Espina Nasal-Supradentale	---	19	19
Dist. Infradentale-Menton	---	25	34

REFERENCIAS

1. Mc Carthy JG. Plastic Surgery. Saunders, Philadelphia 1990 Vol. 4:3101-3160.
2. Rogers BO. Berry-Treacher Collins Syndrome: a review of 200 cases. Br. J. Plast Surg 1964, 17:109.
3. Tessier P, Hemmy D Three Dimensional Imaging in Medicine. A critique by surgeons. Scand J Plast Reconstr Surg 1986; 20:3-11.
4. Marsh JL, Vannier MV. The "third" Dimension in Craniofacial Surgery. Plast Reconstr Surg 1983; 71:759-767
5. Farkas LG, Munro IR. Surface morphology in Treacher Collins syndrome: An anthropometric study. Cleft Palat J 1985; 22 266-274
6. Posnick JC, et al. Cranio-Orbito-Zygomatic measurements from standard CT scans in unoperated Treacher Collins syndrome patients: comparison with normal controls. Cleft Palate Craniofac J 1995; 32:20-24.
7. Broadbent BH, Broadbent BH, Golden WH Bolton Standards of Dentofacial Developmental Growth. The C.V. Mosby Co. Saint Luis 1975. 166 pp.
8. Bartley GB Lacrimal drainage anomalies in mandibulofacial dysostosis. Am J. Ophthalmol 1990; 109: 571-574.
9. Gorlin RJ, Pindborg JJ, Cohen MM Jr. Syndromes of the head and neck. 2nd Ed. Mc Graw Hill. New York 1976: 649-651.