



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE
MÉXICO**



FACULTAD DE ODONTOLOGÍA

**ATENCIÓN EN ODONTOPEDIATRÍA DE PACIENTES
CON SÍNDROME DE TREACHER-COLLINS.**

T E S I N A

QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE

C I R U J A N A D E N T I S T A

P R E S E N T A:

NANCY GÓMEZ CASTAÑEDA

TUTORA: Mtra. ROSAURA YARELI CAPDEVIELLE CUEVAS

MÉXICO, D.F.

2010



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.

AGRADECIMIENTOS

A Dios:

Por darme grandes dichas y bendiciones, por no dejarme sola en ningún momento y por hacerme entender que las cosas siempre pasan por algo, pues al final, todo es para bien.

A mis padres:

Martha Patricia Castañeda Hernández y Miguel Gómez Villanueva. Por ser siempre ejemplo de esfuerzo, lucha constante, trabajo y dedicación. Gracias por todo el apoyo que me han dado y su fuerza para salir adelante.

A mi abuela:

Aurora Hernández. Aunque ya no estés aquí, se que te encuentras presente en todos los momentos especiales de mi vida, gracias por ser parte importante de mi formación como persona, por darme siempre ejemplos de fortaleza y por todo el amor, confianza y dedicación que siempre me brindaste. Eres el motivo por el cual estoy este día aquí.

A mi familia

Por todos los consejos, por su apoyo y por enseñarme que la convivencia en familia es una de las actividades más importantes. En especial a mi hermano Miguel Ángel Gómez Castañeda, por aclarar y resolverme mis dudas, además por su apoyo.

Gracias a Javier Pardo Díaz, por estar conmigo siempre que he necesitado, por todo su apoyo y las palabras de aliento que he recibido a cada momento.

A mis amigas y amigos:

Gracias a todos ustedes por brindarme su amistad incondicional, en especial a Norma Caballero Neria. (Nunca olvidaré las lágrimas, las risas, el estrés y los desvelos que pasamos en esta carrera) y a Clara Caballero mundo, por enseñarme el significado de la amistad y la fe.

A mis profesores:

A la Dra. Rosaura Capdevielle, por ser mi tutora de tesina, por ayudarme a que este trabajo se pudiera llevar a cabo. Gracias por el tiempo dedicado y sobre todo por su paciencia.

Al Dr. Ricardo Alberto Muzquiz, por sus consejos, por todos los conocimientos que me brindó y por hacerme ver que siempre es bueno querer superarse.

A la Dra. Eloísa Montes Gutiérrez por brindarme su valiosa amistad, comprensión, confianza, sabiduría y sus palabras de aliento.

Sin ustedes este trabajo no sería posible.

Quiero agradecer a la UNAM y a la Facultad de Odontología, de la cual soy orgullosamente egresada, por las experiencias que solo podre pagar siendo fiel a sus enseñanzas.

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN	1
1. DESARROLLO Y CRECIMIENTO	2
1.1 CONCEPTOS	2
1.2 ETAPAS DEL DESARROLLO	2
1.3 FACTORES QUE REGULAN EL DESARROLLO	4
1.4 FORMACIÓN DE LOS ARCOS FARÍNGEOS	4
1.5 DESARROLLO EMBRIOLÓGICO DE LA CABEZA	7
1.5.1 FORMACIÓN DE LOS OJOS Y OÍDOS	7
1.5.2 FORMACIÓN DE LA NARIZ Y FOSAS NASALES	8
1.5.3 FORMACIÓN DEL MACIZO FACIAL	11
1.6 FORMACIÓN DEL PALADAR	11
2. SÍNDROME DE TREACHER-COLLINS	14
2.1 ANTECEDENTES	14
2.2 ETIOLOGÍA	15
2.3 INCIDENCIA	18
3. MANIFESTACIONES GENERALES	19
4. MANIFESTACIONES BUCALES	24
5. TIPOS DE DIAGNÓSTICO	28

6. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL	31
7. PRONÓSTICO	32
8. TRATAMIENTO	33
8.1 TRATAMIENTO GENERAL	33
8.2 TRATAMIENTO BUCAL	34
9. ASPECTOS PSICOLÓGICOS	38
9.1 DEFORMIDAD FACIAL	39
9.2 SORDERA	41
9.3 ODONTOPEDIATRA Y LOGÓPEDA	43
9.4 CONSEJO GENÉTICO	44
10. MANEJO ODONTOLÓGICO	46
10.1 TÉCNICAS DE MANEJO DE CONDUCTA USADAS EN PACIENTES CON SÍNDROME DE TREACHER-COLLINS	46
10.2 CONSIDERACIONES PARA LA PRIMER CITA	50
10.3 CITAS SUCESIVAS	51
10.4 CONSIDERACIONES EN LA HIGIENE ORAL	53
CONCLUSIONES	55
BIBLIOGRAFÍA	56



INTRODUCCIÓN

El síndrome de Treacher Collins es una condición que presenta diversas malformaciones craneofaciales en distintos niveles, causadas por un trastorno genético, provocando una marcada hipoplasia en el área de la cara.

En esta tesina se explica la importancia de la etiología, pues dicho síndrome es causado por un factor genético, del cual, la persona afectada puede o no tener antecedentes familiares. Las formas más graves de este síndrome se pueden identificar de inmediato, mientras que las leves pueden ser tan sutiles que dificultan el diagnóstico.

Generalmente el cirujano dentista es el primero en tener contacto con estos pacientes y tiene la responsabilidad de saber identificar estas anomalías. Por este motivo se mencionan las formas de diagnóstico que se pueden utilizar y en base a esto, tener en cuenta muchos detalles para su tratamiento y así poder dar a la familia la información necesaria para que el paciente tenga una mejor calidad de vida.

Se explican las técnicas de manejo de conducta que se pueden utilizar con estos pacientes y las que podemos modificar para obtener una conducta positiva y por ende un buen resultado en nuestro tratamiento.

Espero que con este trabajo pueda colaborar con un pequeño grano de arena para hacer más accesible el tratamiento a pacientes con síndrome de Treacher Collins, así como alguna incapacidad o malformación facial en la consulta odontológica.



1. DESARROLLO Y CRECIMIENTO

1.1 CONCEPTOS

En un sentido amplio, la embriología estudia las etapas prenatales del desarrollo, aunque en sentido estricto, se entiende como la ciencia que estudia el periodo embrionario, es decir las primeras ocho semanas del desarrollo, que comprende desde la formación del cigoto hasta la aparición de los primeros esbozos de los órganos, conocida también como embriología general.

La llamada embriología especial u organogénesis estudia el crecimiento y desarrollo de los órganos y sistemas a partir de sus primeros esbozos, que corresponde al estudio del periodo fetal, extendiéndose desde la novena semana hasta el nacimiento.¹ El feto crece y tiene aumento de peso.²

El desarrollo inicia desde la fecundación, se continúa a través de distintas etapas que se suceden de forma progresiva y ordenada hasta que el individuo alcanza la edad adulta.

1.2 ETAPAS DEL DESARROLLO

Se divide en dos etapas, que tiene como punto de división el momento del nacimiento:

¹ Gómez de Ferrari M., Campos Muñoz A. Histología y Embriología Bucodental. Argentina: Médica Panamericana; 2001. Pág.21

² Langman J. Embriología Médica: con orientación Clínica. 9ª Edición, Médica Panamericana, 2007. Pág.3



Etapa prenatal: comprendiendo dos periodos:

- Periodo embrionario: tiene lugar desde la formación del cigoto hasta el segundo mes, en este momento se diferencian todos los tejidos principales y surgen los esbozos de los órganos, con procesos de morfogénesis, histogénesis y comienzo de la organogénesis.
- Periodo fetal: Inicia desde el tercer mes hasta el nacimiento. En el cual se desarrollan los aparatos y sistemas, con aumento de tamaño y peso, sobre todo en el quinto mes.

Al momento de nacer el nuevo ser adquiere independencia, produciéndose un cambio radical en el sistema respiratorio y cardiovascular.

- Etapa posnatal: los cambios que ocurren en esta etapa se subdividen en:
 - Periodo neonatal: comprende las dos primeras semanas del recién nacido.
 - Periodo de lactancia: continúa hasta el primer año de vida.
 - Periodo de la infancia: que comprende; la primera infancia que va desde los quince meses a los seis años de edad, esta es la época de la dentición primaria y la segunda infancia va de los siete a los trece años, época de la dentición mixta.
 - Periodo de la pubertad: tiene lugar desde los doce a catorce años de edad en el hombre y de los once a catorce años en la mujer, en esta etapa, comienza la maduración de los órganos sexuales.
 - Periodo de la adolescencia: dura tres a cuatro años después de la pubertad, alcanzando la madurez sexual, física y mental.



- Periodo adulto: comienza desde los veinte y los treinta y cinco años, terminando la osificación y el crecimiento.³

1.3 FACTORES QUE REGULAN EL DESARROLLO:

Depende de dos grandes factores.

a) Regulación genética: es la influencia del plan genético, establecido por el ADN contenido en los cromosomas.

b) Regulación epigenética: Es la influencia de los factores externos que inciden en el desarrollo morfogenético⁴ y otros factores genéticos no directamente implicados en el desarrollo.⁵

1.4 FORMACIÓN DE LOS ARCOS FARINGEOS

Para poder comprender la etiología de algún trastorno en el desarrollo de la cabeza, es necesario conocer el desarrollo embriológico normal de esta y las estructuras que la forman.

La faringe embrionaria se origina en la porción más anterior del intestino cefálico y se presenta comprimida en sentido dorsoventral. De las paredes laterales y del piso de la faringe se desarrollan los arcos branquiales o faríngeos.⁶ Estos aparecen en la cuarta y quinta semana del desarrollo y contribuyen al aspecto externo del embrión.⁷

³ Gómez de Ferraris M., Campos Muñoz A. Op. cit. Pág.21

⁴ Ib. Pag.22

⁵ Valera M., Problemas bucodentales en Pediatría. España Ed. Ergon, 1999. Pág.223

⁶ Gómez de Ferraris M., Campos Muñoz A. Op. cit. Pág.50

⁷ Langman J, Op. cit., Pág.268

Los arcos faríngeos son seis, los primeros en aparecer son el primero y segundo, que son los más craneales. El quinto tiene un escaso desarrollo y el sexto en la especie humana no se desarrolla.⁸

Cada arco origina sus componentes cartilaginosos y musculares, teniendo una arteria y un nervio propios.⁹ Además una masa de células ectomesenquimáticas. Cubiertos por fuera por ectodermo y por dentro por endodermo.¹⁰

Entre uno y otro arco el endodermo de la faringe primitiva se invagina y da origen a surcos, que más tarde formarán las bolsas faríngeas.

En la superficie del embrión, el ectodermo se invagina y forma unas depresiones llamadas surcos branquiales, que se encuentran al mismo nivel que las bolsas faríngeas, en sentido craneocaudal¹¹ (fig. 1).

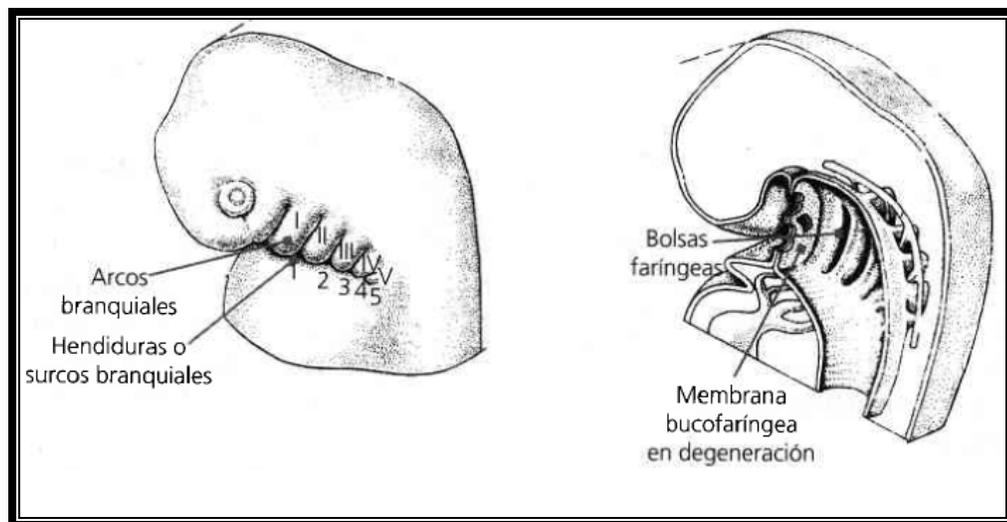


Figura 1. Arcos, surcos y bolsas faríngeas¹²

⁸ Gómez de Ferraris M., Campos Muñoz A. Op. cit. Pág.50

⁹ Valera, Op. cit., Pág.222

¹⁰ Gómez de Ferraris M., Campos Muñoz A. Op. cit. Pág.50

¹¹ Ib. Pag.51

El primer surco junto con la primera bolsa contribuyen a formar el conducto auditivo externo, la trompa auditiva o de Eustaquio y la cavidad timpánica primitiva. El segundo arco crece sobre el tercero y cuarto de manera que cubre a la segunda, tercera, y cuarta hendidura o surco faríngeo formando el seno cervical que se oblitera.¹³

La segunda bolsa faríngea origina la amígdala palatina, la tercera y cuarta bolsas conforman a la glándula paratiroides y el timo¹⁴ (figura 2).

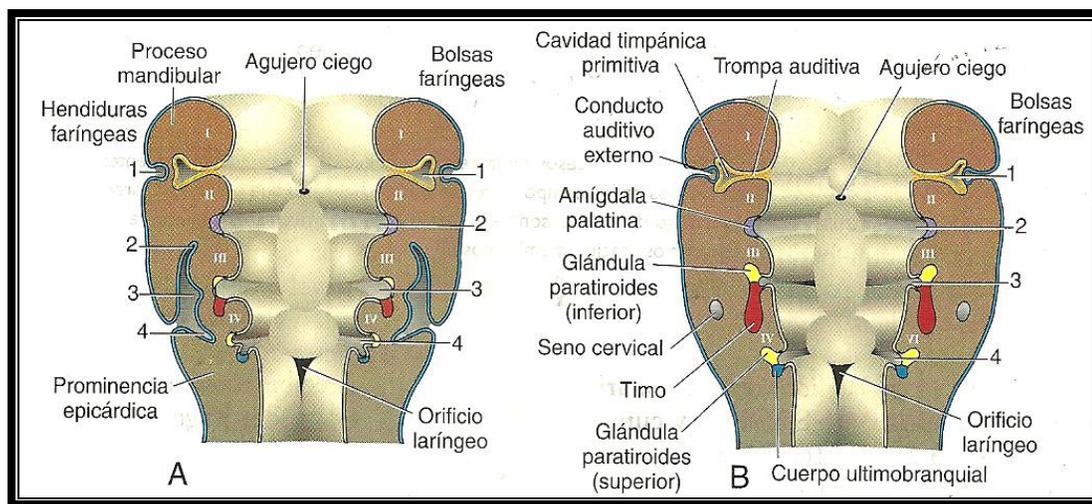


Figura 2. Desarrollo de las bolsas faríngeas¹⁵

El primer arco, por su parte externa da origen a dos salientes: al proceso mandibular, que es el más voluminoso y el proceso maxilar, el más pequeño. El segundo arco forma el hueso hioides y a las regiones adyacentes del cuello.¹⁶

¹² Ib. Pág. 50

¹³ Langman J, Op. cit., Pág.273

¹⁴ Gómez de Ferraris M., Campos Muñoz A. Op. cit. Pág.51

¹⁵ Langman J, Op. cit., Pág.273

¹⁶ Gómez de Ferraris M., Campos Muñoz A. Op. cit. Pág.51



1.5 DESARROLLO EMBRIOLÓGICO DE LA CABEZA

Esta formación comprende dos porciones:

Porción neurocraneana: morfológicamente es la más visible en el periodo embrionario, a partir de ella se formarán las estructuras óseas o de sostén, el sistema nervioso cefálico, los ojos, los oídos y la porción nerviosa de los órganos olfatorios.

Porción visceral: visible en la etapa fetal y posnatal, dando origen a la porción inicial de los aparatos digestivo (cavidad bucal), respiratorio, (nariz y fosas nasales), estructuras faciales (formadas por los arcos branquiales).¹⁷

1.5.1 FORMACIÓN DE LOS OJOS Y OÍDOS

En la cuarta semana los ojos se forman en las paredes laterales de la región cefálica del tubo neural, formándose las vesículas ópticas que sufren una invaginación que da lugar a una estructura en forma de copa por partes dobles: llamada cúpula óptica, esta se recubre por el ectodermo y forma la vesícula del cristalino.

La formación de los oídos comienza cuando aparece a cada lado del cerebro en desarrollo, una placa engrosada de ectodermo llamada placoda ótica o auditiva, que se invagina y da lugar a la vesícula ótica de donde deriva el oído interno, dando origen al sáculo, conducto coclear, utrículo, conductos semicirculares y conducto endolinfático, todas estas dan origen al laberinto membranoso.

Poco después, del cartílago de Meckel del primer arco se forma el martillo y el yunque y del segundo arco el estribo, formando al oído medio.

¹⁷ lb.pag.47



De la primer bolsa faríngea, su porción distal se ensancha dando origen a la cavidad timpánica primitiva, su porción proximal se estrecha y da origen a la trompa de Eustaquio que comunicará la caja del tímpano con la cavidad faríngea, y por su porción dorsal se desarrollará el conducto auditivo externo.

Las orejas se desarrollan a partir de las eminencias auriculares que se ubican en los extremos dorsales del primer y segundo arcos faríngeos, en la región más alta de la futura región del cuello, al formarse el maxilar estas ascienden hasta el nivel de los ojos.¹⁸

1.5.2 FORMACIÓN DE LA NARIZ Y FOSAS NASALES.

Al final de la cuarta semana el estomodeo (futura cavidad oral que cierra el extremo craneal del intestino primitivo).¹⁹ Rodeado por los dos primeros arcos faríngeos se identifican los procesos mandibulares, caudales al estomodeo; los procesos maxilares, laterales al estomodeo y la prominencia frontonasal craneal al estomodeo²⁰ (fig. 3).

¹⁸ Ib. Pag.49

¹⁹ Valera, Op cit., Pág.222

²⁰ Langman J, Op. cit., Pág. 267

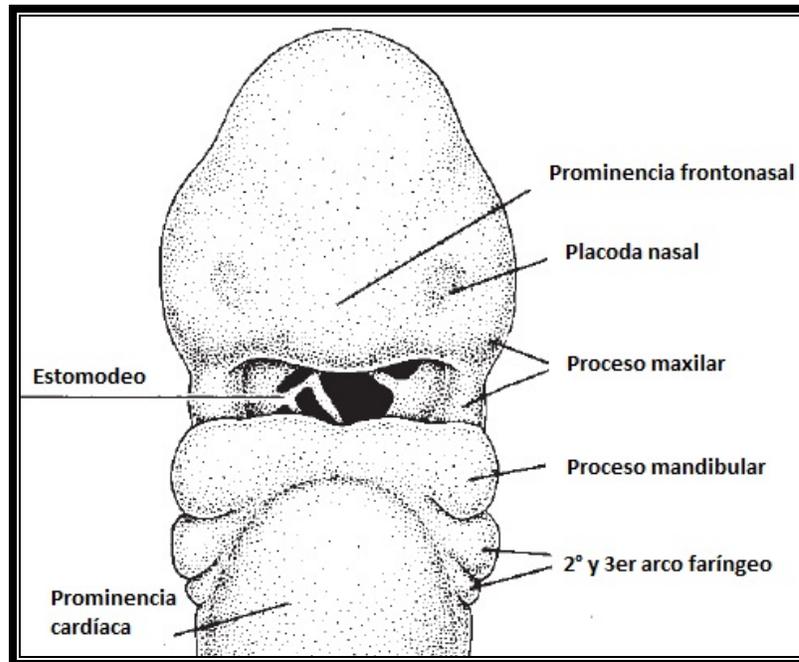


Figura 3. Estructuras que rodean al Estomodeo ²¹

En el proceso frontal aparecen las placodas olfatorias o nasales tomando forma de herradura.(RaymondL.41),en la quinta semana se invaginan formando las fosas y procesos nasales. A la porción externa del borde de la fosa se le llama proceso nasal lateral (PrNL), a la porción interna de la fosa se le denomina proceso nasal medio (PrNm). Los procesos nasales medios se unen entre sí, y hacia arriba se continúan con el resto del proceso frontal, para constituir el proceso frontonasal que dará origen a la frente, al dorso y punta de la nariz.

Cada elevación nasal está separada de los procesos maxilares por el surco nasolagrimal, que más tarde formará el conducto nasolagrimal²²(fig. 4).

²¹ Ib. Pág.270

²² Ib.

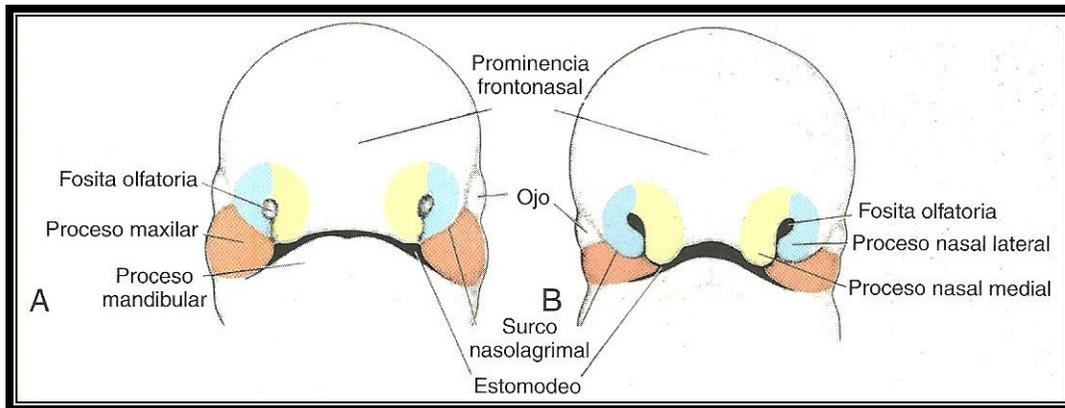


Figura 4. Embrión de 5 y 6 semanas ²³

Entre la sexta y la séptima semana los procesos nasales laterales y medios se unen entre sí, por debajo de la fosa olfatoria, junto con el proceso maxilar²⁴ (fig. 5).

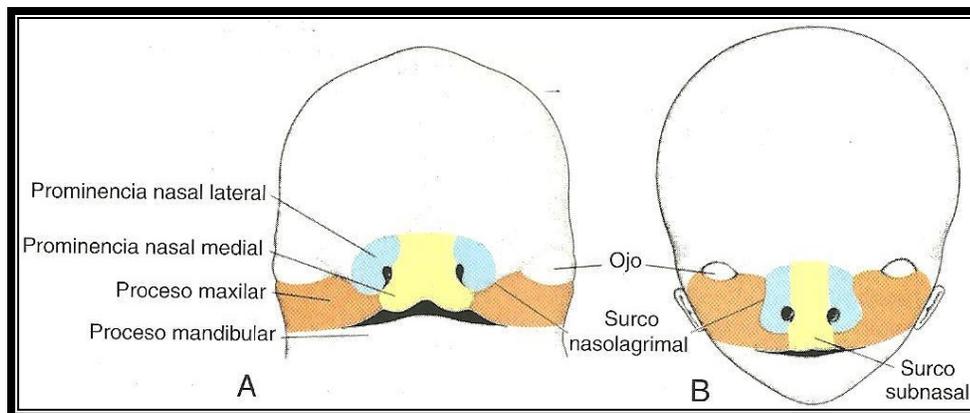


Figura 5. Embrión de 7 y 10 semanas ²⁵

²³ Langman J, Op. cit., Pág.283

²⁴ Gómez de Ferraris M., Campos Muñoz A. Op. cit. Pág.53-54.

²⁵ Langman J., Op. Cit., Pág.284



1.5.3 FORMACIÓN DEL MACIZO FACIAL

Participan cinco procesos ubicados alrededor del estomodeo. Estos son dos procesos pares que corresponden a las prominencias maxilares y mandibulares (derivados del primer arco faríngeo). Y un impar que es el frontonasal.

A la mitad del tercer mes (14 semanas) el maxilar crece y se dirige hacia arriba y hacia adelante, extendiéndose por debajo de la región del ojo, por encima de la cavidad bucal primitiva. El proceso mandibular, crece hacia la línea media por debajo del estomodeo, para fusionarse con el del lado opuesto para formar la mandíbula y el labio inferior.

Los procesos mandibulares y maxilares se fusionan lateralmente en la región superficial para formar la mejilla, reduciendo la abertura bucal.²⁶

1.6 FORMACIÓN DEL PALADAR

El paladar primario se desarrolla entre la quinta y la sexta semanas; el secundario entre la séptima y la octava semanas, la fusión de ambos tiene lugar entre la décima y onceava semanas de desarrollo. La formación del paladar primario surge de la fusión de los procesos nasales medios, que al unirse dan origen al segmento intermaxilar o premaxilar y está constituido por tres estructuras:

- Componente labial: forma la parte media o *filtrum* del labio superior.
- Componente maxilar: comprende la zona anterior del maxilar, incluyendo los cuatro incisivos superiores y su mucosa bucal.

²⁶ Gómez de Ferraris M., Campos Muñoz A. Op. cit. Pág.54-57

- Componente palatino: forma el paladar primario de forma triangular con el vértice dirigido hacia atrás y da origen al paladar primario.

En la cara interna de los procesos maxilares, se originan dos prolongaciones denominados procesos o crestas palatinas, estas crecen hacia la línea media para unirse entre sí y formar el paladar secundario. El crecimiento y desarrollo de los procesos palatinos, al inicio no es en forma horizontal, sino oblicua, ubicándose a cada lado de la lengua, que se encuentra en formación actuando como obstáculo²⁷ (fig. 6).

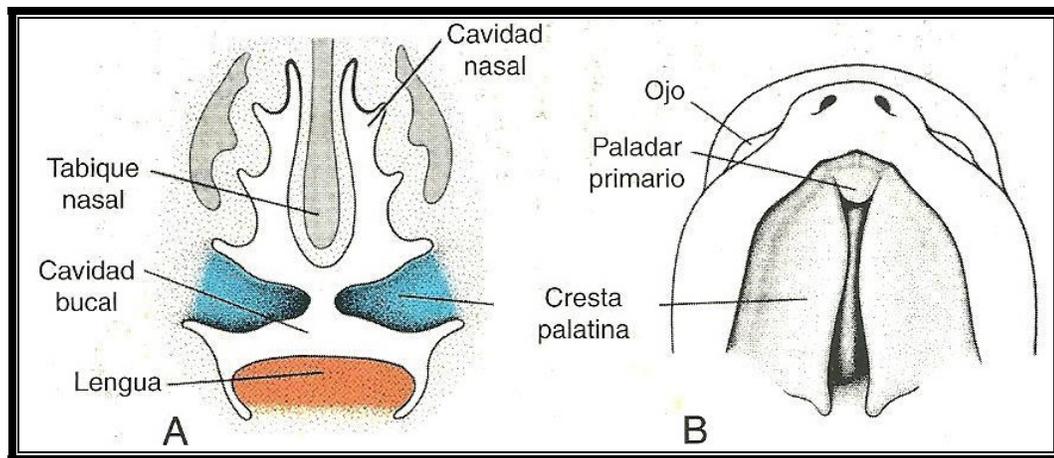


Figura 6. Procesos palatinos antes de unirse²⁸

Durante la octava semana del desarrollo, al descender la lengua y piso de boca, los procesos laterales cambian la dirección de crecimiento dirigiéndose hacia arriba, para tomar una posición horizontal, facilitando el contacto entre sí formando el paladar secundario, el cual a la décima semana se fusiona con el primario; quedando como vestigio de la unión entre ambos

²⁷ Ib., Pág.58-63

²⁸ Langman J, Op. cit., Pág.285

paladares, el agujero incisivo o palatino anterior. El rafe palatino resulta de la unión de los procesos palatinos entre sí ²⁹ (fig.7).

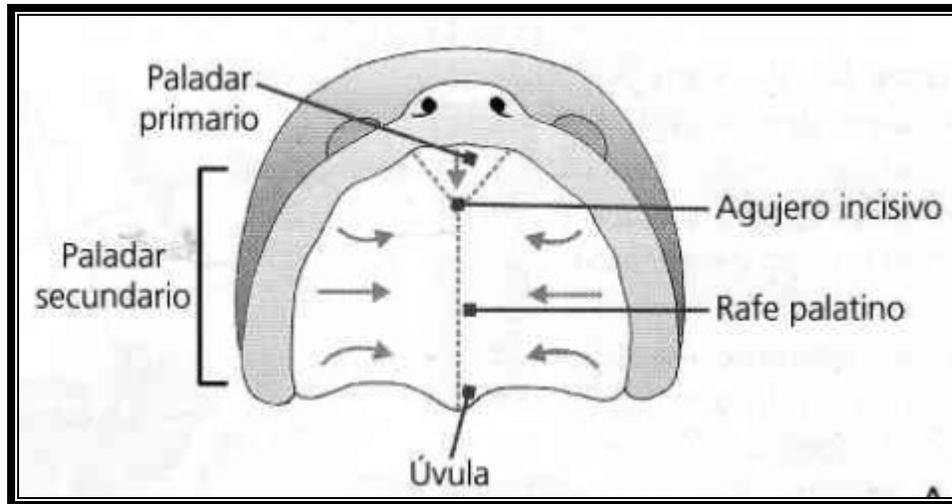


Figura 7. Procesos palatinos fusionados ³⁰

²⁹ Gómez de Ferraris M., Campos Muñoz A. Op. cit. Pág.58-63

³⁰ Ib., Pág.59



2. SÍNDROME DE TREACHER-COLLINS

Sus nombres alternativos son: Disostosis mandibular y Síndrome de Franceschetti-Klein.³¹

Es un trastorno que afecta las estructuras craneofaciales en desarrollo del primer arco braquial y en menor grado al segundo, siendo de carácter autosómico dominante con expresión muy variable. Las malformaciones causadas por este síndrome se caracterizan por la hipoplasia de porciones de la cabeza y la cara.^{32 33}

Las malformaciones son defectos morfológicos que se producen durante la formación de un órgano, parte de un órgano o estructura corporal por alteración primaria en el esbozo embrionario o por un defecto intrínseco en los procesos de desarrollo. El mecanismo por el que se producen estas malformaciones son las anomalías en la proliferación, diferenciación, migración o en la muerte celular programada, también llamada apoptosis de las células embrionarias, que pueden afectar varios tejidos. Alguna mutación en los genes del desarrollo provoca la aparición de malformaciones.³⁴

2.1 ANTECEDENTES

La primera persona en describir el síndrome fue Allen Thomson con ayuda de Toynebee durante los años 1846 y 1847. En 1900 es Edward Treacher Collins quien describe los componentes esenciales del síndrome.

³¹ Kenneth Lyons Jones, M.D. Atlas de Malformaciones Congénitas, 4ª Edición, Ed. Interamericana McGraw-Hill. Pág.232

³² Trainor Paul A., cols., Treacher Collins syndrome: etiology, pathogenesis and prevention. European Journal of Human Genetics. 2009; 17: 275-283

³³ Boj, J.R. Odontopediatría. España: Ed. Elsevier, 2004 Pág.84

³⁴ Valera, Op cit., Pág.226

En 1940 Adolphe Franceschetti, David Klein y colaboradores publican extensas revisiones del desorden y le dieron el término de disostosis mandibular³⁵ (fig. 8).

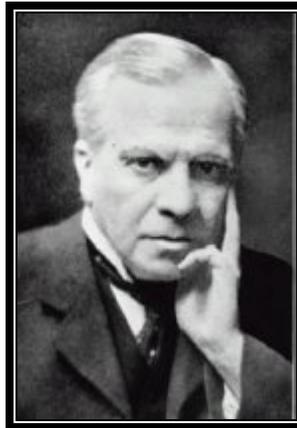


Figura 8. Edward Treacher Collins³⁶

Pavsek hizo una revisión histórica de la enfermedad, y además, informó un caso adicional, en el que resumió las fallas embriológicas de los trastornos. Han existido otras revisiones como las realizadas por Rovin y colaboradores, y por Fernández y Ronis.

2.2 ETIOLOGÍA

Estudios recientes han demostrado que el síndrome de Treacher Collins es causado por la mutación de un gen denominado TCOF1 que produce una proteína defectuosa llamada Treacle, el cual está localizado en el cromosoma 5q32-33. Por esta razón se cree que este gen está involucrado en el desarrollo de los dos primeros arcos braquiales.

³⁵ Gorlin M. Syndromes of the Head and Neck, Fourth Edition Ed. Oxford university Press 2001, pag.799

³⁶ [www.mymultiplesclerosis.co/treacher Collins](http://www.mymultiplesclerosis.co/treacher%20Collins)

Este síndrome se transmite con carácter autosómico dominante; aunque cerca del 50% de los casos se debe a mutaciones espontáneas.

El gen tiene alto grado de penetración, pero es frecuente la expresividad variable. Si bien algunas personas pueden ser tan ligeramente afectadas que no son diagnosticadas, los demás pueden tener gran expresión del síndrome, comprometiendo las vías aéreas, pudiendo ser potencialmente mortal³⁷ (fig. 9).



Figura 9. Variación de la gravedad³⁸

Existen semejanzas moderadas dentro de un patrón de consanguinidad y el síndrome que se hace más grave de manera progresiva en las generaciones subsecuentes. Han sido observados más hijos afectados cuando la madre se encuentra afectada, e hijos normales cuando es el varón quien ha sido afectado³⁹ (fig.10).

³⁷ Huston Katsanis Sara. Treacher Collins Syndrome, Institute of Genetic Medicine. 2006

³⁸ www.wiki.ggc.usg.edu/Treacher-Collins_Syndrome

³⁹ Ozge Altug Teber, Gabriele Gillissen-Kaesbach. Genotyping in 46 patients with tentative diagnosis of Treacher Collins syndrome revealed unexpected phenotypic variation. European Journal of Human Genetics 2004; 12: 879-890.



Figura 10. Hermanos afectados ⁴⁰

Varias hipótesis han sido propuestas para explicar las bases celulares del síndrome de Treacher Collins. Estas teorías incluyen patrones anormales de la migración de las células de la cresta neural, muerte celular anormal, diferenciación celular inadecuada durante el desarrollo. Sin embargo, había poca evidencia experimental para apoyar cualquiera de estas hipótesis. La integración de la biología molecular, celular y experimentos en animales han proporcionado recientemente información sobre la patogénesis del síndrome.^{41 42}

Las células de la cresta neural son fundamentales para la formación de gran parte de la región craneofacial, dando lugar a la mayoría de los cartílagos, huesos y tejido conectivo. Así, se cree que la mayoría de las anomalías craneofaciales asociadas con el síndrome de Treacher Collins,

⁴⁰ Bruce M. Carlson, Embriología Humana y Biología del Desarrollo. 3ª Edición Madrid España: 2005. Pág.346

⁴¹ Trainor Paul A., cols., Art. Cit., pag 275-283

⁴² Valera, Op cit., Pág.234

surgen por defectos en la formación de las células de la cresta neural⁴³ (fig. 11).

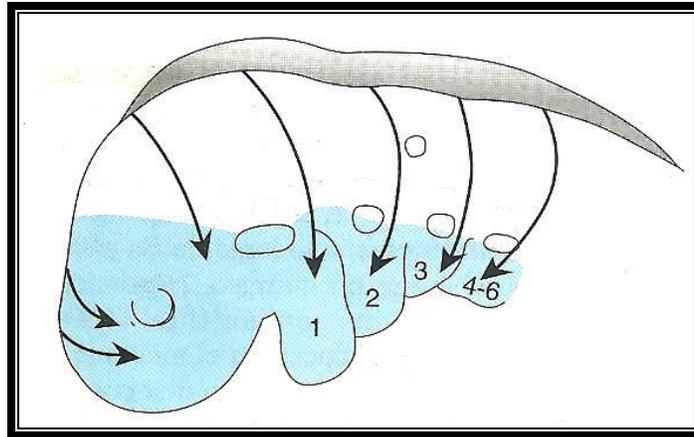


Figura 11. Migración de las células de la cresta neural⁴⁴

Lamentablemente las células de la cresta neural parecen ser una población celular muy vulnerable y son destruidas con facilidad por compuestos como el alcohol y el ácido retinoico. Una causa de esta vulnerabilidad podría ser la deficiencia de superóxido dismutasa y catalasa, enzimas que tienen a su cargo la eliminación de radicales libres que pueden dañar a las células.⁴⁵

2.3 INCIDENCIA

Es un trastorno poco frecuente cuya incidencia es de 0.5 a 10.6 casos por 10.000 nacidos.⁴⁶ Otras investigaciones reportan 1 de cada 50.000 nacidos vivos.⁴⁷

⁴³ Magalhaes M. Barbosa C. Ruffeil C. Gusmao M. clinical and imaging correlations of Treacher Collins syndrome: Report of tow cases. *Orl Surg, Orl Med, Orl Pat, Orld Rad and End*, 2006;103 (6) Pág. 836-842.

⁴⁴ Langman J, Op. cit., Pág.268

⁴⁵Ib., Pág.278

⁴⁶ Regezi A., *Patología bucal*, 2ª. Edición, Mc Graw Hill Interamericana, , 1995, Pág.495

⁴⁷ Huston Katsanis Sara, Art. Cit.



3. MANIFESTACIONES GENERALES

La formación de la cara y de la cavidad bucal implica una serie de movimientos y fusión de las diferentes capas germinativas o procesos. En el curso del desarrollo, uno de cada 800 casos puede ser alterado por factores genéticos, ambientales (teratógenos) o de origen desconocido produciendo malformaciones o anomalías.

El síndrome de Treacher Collins al ser una enfermedad congénita del desarrollo craneofacial se caracteriza por numerosas anomalías del desarrollo con hipoplasia de los huesos faciales, particularmente hipoplasia mandibular (micrognatia) y malar, en casos severos el hueso cigomático puede estar completamente ausente o sin fusionar con el hueso malar.⁴⁸

La apariencia facial de este síndrome es característica, a menudo se describe “como pájaro o pez”⁴⁹ ya que presenta anomalías bilaterales simétricas, con rostro angosto, un perfil facial convexo con nariz prominente y mentón retrusivo, esta apariencia es consecuencia de la hipoplasia malar y mandibular (fig.12).

⁴⁸ Bruce M. Carlson, Embriología Humana y Biología del Desarrollo. 3ª Edición Madrid España: 2005. Pág.346

⁴⁹ Regezi A., Op cit., Pág.496



Figura 12. Paciente masculino con síndrome de Treacher-Collins.
Convexidad facial ⁵⁰

Las anomalías oftálmicas incluyen marcada hipoplasia de las caras laterales de las órbitas, lo que provoca fisuras palpebrales con inclinación antimongoloide (pliegues con una inclinación hacia abajo de los párpados), ausencia total o parcial de las pestañas, así como coloboma del párpado inferior ^{51 52 53} (fig.13) (fig.14).

⁵⁰ Raspall Guillermo, Enfermedades Maxilares y Craneofaciales. Barcelona: ed. Salvat Editores, 1990.Pág.33

⁵¹ Magalhaes M. Barbosa C. Ruffeil C. Gusmao M. Art. Cit. Pág.836-842

⁵² Valera, Op cit., Pág.234

⁵³ Ozge Altug Teber, Gabriele Gillessen-Kaesbach Art. Cit., Pág 879-890

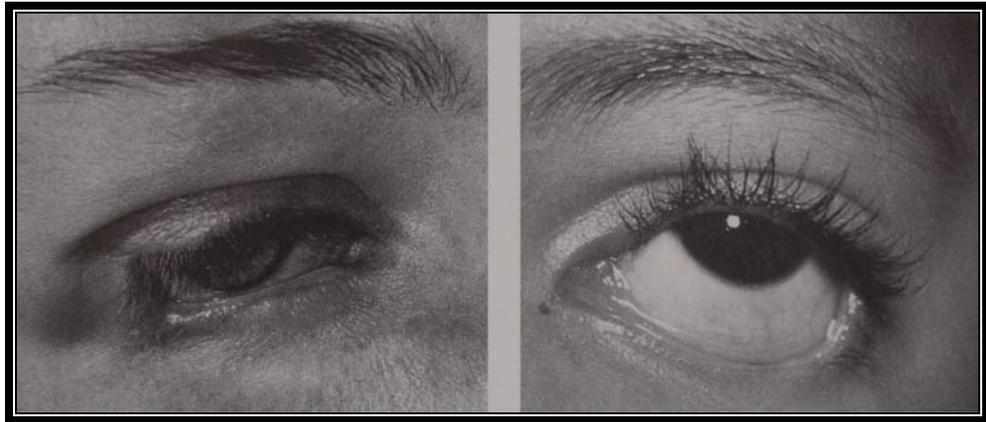


Figura 13. Coloboma con ausencia de pestañas en el párpado inferior⁵⁴



Figura 14. Paciente con fisuras palpebrales⁵⁵

Se puede notar un marcado hipertelorismo (mayor separación de lo normal entre los dos ojos)⁵⁶ y a veces pueden presentar estrabismo.⁵⁷

⁵⁴ Gorlin M., Op. Cit., Pág.801

⁵⁵ www.outrolador/sndrome-de-treacher

⁵⁶ Huston Katsanis Sara, Art. Cit.

Se presentan alteraciones en la forma, tamaño y posición de las orejas (microtia) como la atresia del conducto auditivo externo (canal oculto o ausente) o estenosis (conducto presente pero más estrecho de lo normal).

La pérdida auditiva conductiva se atribuye con mayor frecuencia a la anquilosis, hipoplasia o ausencia de los huesecillos del oído medio. Embriológicamente, el oído externo, junto con el oído medio, se originan a partir del primer y segundo arco branquial, lo que explica la asociación de la microtia con el síndrome.⁵⁸ Las estructuras del oído interno se encuentran formadas normalmente.⁵⁹ Entre los pabellones auriculares y las comisuras de la boca se encuentran a menudo fístulas ciegas y apéndices auriculares⁶⁰ (fig.15).



Figura 15. Diferentes grados de microtia ⁶¹

⁵⁷ www.treachercollinsfnd.org

⁵⁸ Nazer J., Lay-Son R., Cifuentes L. Prevalencia de nacimiento de microtia-anotia. Maternidad del hospital Clínico de la universidad de chile, 2006; 134: 1295-1301

⁵⁹ Huston Katsanis Sara, Art. Cit.

⁶⁰ Regezi A., Op cit., Pág.496

⁶¹ www.alisonford.cl/malformaciones.html



Se observa crecimiento atípico del pelo en forma similar a la de una lengüeta, que se extiende desde la línea de inserción del cabello hacia las mejillas.⁶²

Estas personas pueden presentar apnea obstructiva del sueño, como la faringe y las fosas nasales son angostas y la mandíbula es pequeña, pueden tener dificultad al respirar, especialmente por la noche.

El retraso del desarrollo motor puede ser común en los pacientes que se encuentran muy afectados con síndrome de Treacher Collins.⁶³

⁶² Regezi A., Op cit., Pág. 496

⁶³ Ozge Altug Teber, Gabriele Gillessen-Kaesbach Art. Cit., Pág 879-890

4. MANIFESTACIONES BUCALES

Manifestaciones bucales que podemos encontrar en las personas con síndrome de Treacher Collins:

La presencia de micrognatia es una característica común que puede causar obstrucción de las vías aéreas, debido al colapso de la lengua y obstrucción de la faringe. Puede causar efectos variables en la articulación temporomandibular y los músculos de la mandíbula⁶⁴ (fig.16).

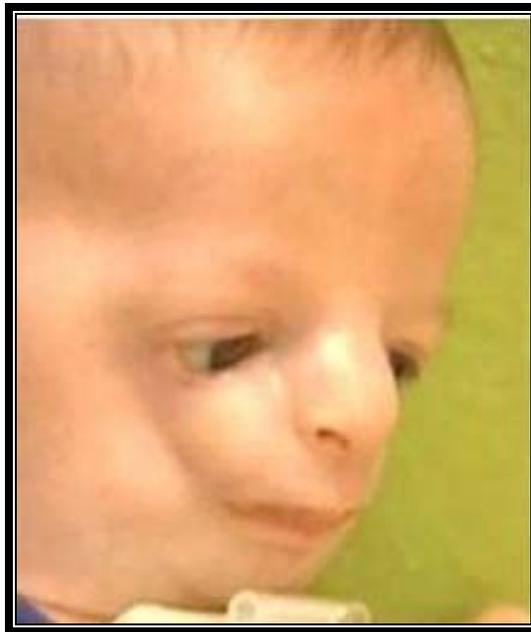


Figura 16. Paciente que presenta micrognatia⁶⁵

En casos graves se observa paladar hendido, fisurado o la combinación de estos, dificultando el habla.⁶⁶ El labio fisurado se debe a la falta de fusión parcial o completa del proceso maxilar, con el proceso nasal medial de uno o ambos lados. La fisura del paladar depende de la falta de fusión de los procesos palatinos que podría deberse al pequeño tamaño de

⁶⁴ Magalhaes M. Barbosa C. Ruffeil C. Gusmao M. Art. Cit. Pág.836-842

⁶⁵ www.dysphagianthenicu.com

⁶⁶ Bruce M. Carlson, Op. Cit., Pág.346

estos, a su falta de ascenso, a la inhibición del propio proceso de fusión o a la presencia de la micrognatia que hace que la lengua no descienda⁶⁷ (fig.17).



Figura 17. Paciente con CT con fisura labiopalatina bilateral⁶⁸

La hipoplasia de los huesos faciales da como resultado mal posición dental acentuada, mordida abierta anterior. Los incisivos centrales suelen estar muy separados entre sí y prominentes. Existe desviación de la línea media, apertura limitada de la boca, sobremordida profunda, prognatismo maxilar, maloclusión clase II de angle⁶⁹ (fig.18).

⁶⁷ Langman J, Op. cit., Pág.285

⁶⁸ Da Silva G., Costa B., Ribeiro M. Art Cit.

⁶⁹ Ib.

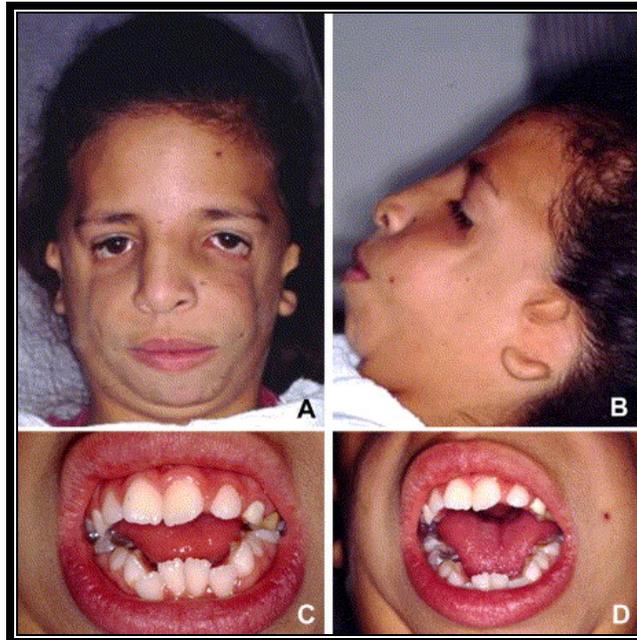


Figura 18. Paciente que presenta mordida abierta y maloclusiones ⁷⁰

En algunos casos se puede apreciar una macrostomía. A las catorce semanas de gestación los procesos mandibulares con los procesos maxilares se fusionan lateralmente en la región superficial para formar la mejilla, reduciéndose de esa forma la abertura bucal, cuando esto no pasa la comisura labial se lateraliza y provoca un ensanchamiento en la apertura bucal⁷¹(fig.19).

⁷⁰ Magalhaes M. Barbosa C. Ruffeil C. Gusmao M. Art. Cit. Pág.836-842

⁷¹ Huston Katsanis Sara, Art. Cit.

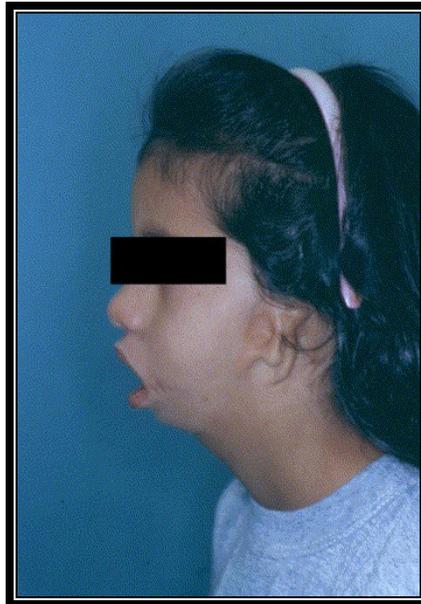


Figura 19. Macrostomía en un paciente con STC.⁷²

La patología bucal más frecuente es la presencia de gingivitis, asociada a la acumulación de placa bacteriana, periodontitis, caries, los traumatismos y las maloclusiones (mencionadas anteriormente).⁷³ Los padres de estos pacientes tienden a sobreprotegerlos, dándoles chupones, biberones a demanda, alimentación triturada y golosinas, que junto con la mala higiene oral empeoran la situación.⁷⁴

⁷² Da Silva G., Costa B., Ribeiro M. Art Cit.

⁷³ Silvestre Donat F. J. Odontología en Pacientes Especiales, ed. Universidad de Valencia, 2007, pag.251

⁷⁴ Sogbe de Agell Rosemary, Conceptos Básicos en Odontología Pediátrica. Editorial Disinlimed, 1996, pag.659



5. TIPOS DE DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de síndrome de Treacher Collins en personas con plena expresión, se hace fácilmente basándose en las características clínicas y para confirmar se utilizan las radiografías.

PRUEBAS PRENATALES

El diagnóstico precoz del equipo multidisciplinario permite un tratamiento rápido y adecuado de las deficiencias estéticas y funcionales en estos pacientes. Si esto se hace a tiempo, es posible aprovechar el crecimiento previsto durante la maduración normal del esqueleto y obtener mejores resultados terapéuticos, dándoles a los pacientes la oportunidad de tener una vida social mejor.⁷⁵

Históricamente, el diagnóstico de los síndromes con malformaciones se basa en la identificación clínica de un patrón específico de anomalías fenotípicas. A hora con la posibilidad de un diagnóstico molecular, la gama de una expresión fenotípica de un síndrome puede determinarse con menos sesgo, por que los pacientes con un fenotipo no clásico se puede incluir en el espectro de que si muestra un genotipo patológico que también se ha observado en pacientes con regular expresión fenotípica.⁷⁶

Las pruebas de genética molecular están indicadas para personas con cualquier grado de severidad, para la conformación de un diagnóstico.⁷⁷

⁷⁵ Magalhaes M. Barbosa C. Ruffeil C. Gusmao M. Art. Cit. Pág.836-842

⁷⁶ Ozge Altug Teber, Gabriele Gillessen-Kaesbach Art. Cit., Pág 879-890

⁷⁷ Huston Katsanis Sara, Art. Cit.



El diagnóstico prenatal es posible mediante el análisis del ADN extraído de las células fetales obtenidas por amniocentesis, generalmente se realiza alrededor de las 15 a las 18 semanas de gestación o muestreo de vellosidades coriónicas (CVS-chorionic villus sampling) alrededor de 10 a 12 semanas de gestación. (fundación Treacher Collins) La presencia de la mutación en el gen TCOF1 detectada por estas pruebas no predice la malformación específica o su gravedad. La posibilidad de penetración incompleta de la mutación debe ser considerada en la prestación de asesoramiento e interpretación de los resultados de las pruebas de diagnóstico prenatal.⁷⁸

La tomografía computarizada (TC) se ha convertido en el examen de elección para confirmar el diagnóstico de los síndromes craneofaciales. Por su alta calidad de las imágenes permite el reconocimiento claro para determinar y documentar las estructuras anatómicas anormales como micrognatia mandibular, atresia de los canales auditivos, hipoplasia malar, hipoplasia del cóndilo mandibular bilateral, hipotrofia del músculo masetero. Esto permite el diagnóstico y el desarrollo del plan de tratamiento correcto. Además permite la evaluación de los resultados obtenidos después de la intervención quirúrgica de estos trastornos.⁷⁹

La ecografía en los embarazos que se piensa pueden tener la mutación podemos detectar anomalías faciales características del feto, como la micrognatia y la microtia, deglución anormal del feto. Las características leves es probable que no se puedan identificar.⁸⁰

El ultrasonido en tercera dimensión nos da imágenes de alta resolución del feto en desarrollo. Los resultados arrojados por esta prueba

⁷⁸ www.treachercollinsfnd.org

⁷⁹ Magalhaes M. Barbosa C. Ruffeil C. Gusmao M. Art. Cit. Pág.836-842

⁸⁰ Da Silva G., Costa B., Ribeiro M. Art Cit.

nos darán imágenes increíblemente claras y que permiten determinar fehacientemente el grado de afectación (Fig.20).



Figura 20. Ultrasonido en tercera dimensión de un feto con síndrome de Treacher-Collins ⁸¹

Las diferencias de la perspectiva en el uso de las pruebas prenatales se pueden dar entre los médicos y las familias, especialmente si las pruebas están siendo consideradas para los efectos de la interrupción del embarazo, en lugar de un diagnóstico precoz.

El diagnóstico preimplantacional (DGP) puede estar disponible para las familias en las que la mutación causante de la enfermedad ha sido identificada en algún miembro de la familia. ⁸²

⁸¹ www.sonoworld.com/fetus

⁸² Huston Katsanis Sara, Art. Cit.



6. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Una enfermedad que muchas veces se ha confundido con el síndrome de Treacher Collins debido a ciertos aspectos clínicos en común es la microsomía hemifacial, también conocida como síndrome de Goldenhar, presentando coloboma pero del párpado superior. Como el nombre lo señala esta enfermedad es unilateral, y se ha sugerido que está relacionada con una anomalía en el riego vascular de la cabeza.

También debe de distinguirse de la disostosis acrofacial o síndrome de Nager y el Síndrome de Miller, que tienen como características la deformidad de las extremidades, además de la disostosis mandibular.

El síndrome de Pierre Robin presenta micrognatia, glosoptosis y obstrucción de la vía aérea y paladar hendido.⁸³

⁸³ Miloro Michael. Mandibular distraction osteogénesis for pediatric airway management. Journal of Oral and maxillofacial Surgery 2010; 7 (68): Pág.1512-1523.

7. PRONÓSTICO

El pronóstico es bueno y la mayoría de los pacientes viven una vida normal. Esto reside en tres áreas principales que son detección, reparación y prevención. Como la gran mayoría de los pacientes crecen hasta convertirse en adultos con inteligencia y desenvolvimiento normal, la detección temprana de sordera y su corrección con aparatos o cirugía, son de gran importancia para su desarrollo social y escolar (fig.21).



Figura 21. Paciente con STC (fotos cronológicas) ⁸⁴

Sin embargo, un elemento clave que limita las estrategias disponibles es la baja incidencia, que se agrava por el hecho de que el 60% de las mutaciones surgen espontáneamente y la poca importancia que se le da. ⁸⁵

⁸⁴ www.treachercollins.org

⁸⁵ Trainor Paul A., cols., Art. Cit., pag 275-283



8. TRATAMIENTO

8.1 TRATAMIENTO GENERAL

El tratamiento debe adaptarse a las necesidades específicas de cada individuo y se hace por parte de un equipo multidisciplinario, como médicos genetistas, cirujano plástico, otorrinolaringólogo, cirujano maxilofacial, ortodoncista, odontopediatra, logópeda y psicólogo.

La terapia del habla y la intervención educativa se indican para el tratamiento de la pérdida de audición, como la colocación de audífonos conocidos como “BAHA” que se conectan a un implante pequeño de Titanio, que se coloca mediante una cirugía en el hueso del cráneo detrás de la oreja. El audífono o procesador de sonido transmite las vibraciones del sonido a través del hueso del cráneo al oído interno gracias a una completa integración a nivel molecular, entre el implante de Titanio y el hueso, también conocido como “BAHA.)

La reconstrucción del oído externo, así como la microtia bilateral y los canales estrechos del oído se debe hacer después de los siete años.⁸⁶

La reconstrucción orbitaria se realiza cuando la mayoría del crecimiento de las órbitas es completa y la reconstrucción del hueso cigomático se realiza a la edad de cinco a siete años. El coloboma del párpado se corrige en los primeros años de vida⁸⁷ (práctica genética), pues se le ha relacionado como una de las causas de ceguera prenatal. Todas estas reconstrucciones pueden prevenir la progresión de la asimetría facial⁸⁸ (fig.22).

⁸⁶ Trainor Paul A., cols., Art. Cit., pag 275-283

⁸⁷ Ib

⁸⁸ Ib



Figura 22. Paciente con STC, antes y después de la reconstrucción facial ⁸⁹

8.2 TRATAMIENTO BUCAL

Los neonatos en casos muy severos pueden requerir de traqueotomía para manejar la vía aérea (procedimiento quirúrgico para crear una abertura a través del cuello dentro de la tráquea, colocando un tubo o cánula a través de esta abertura), siendo una solución inmediata al problema y una gastrostomía (colocación de una sonda de alimentación a través de la piel y la pared estomacal) directamente dentro del estómago, para así poder alimentarlo⁹⁰ (fig.23).

⁸⁹ Goodrich J., Craneofacial Anomalies. Ed. Thieme, 1995.pág.144

⁹⁰ Huston Katsanis Sara, Art. Cit.



Figura 23. Paciente con traqueotomía ⁹¹

El neonato con paladar fisurado experimenta problemas en la succión y, por lo tanto en su propia alimentación. Se requiere una cuidadosa administración del alimento y, a menudo la fórmula será administrada por presión durante un largo periodo.⁹² Podemos utilizar alternativas como los obturadores palatinos, el paladar hendido se repara a la edad de uno a dos años⁹³ ⁹⁴ mediante varias cirugías a lo largo de una cantidad de años, requiriendo una extensa terapéutica ortodóncica, que incluye ortodoncia interceptiva, manejo del espacio y finalmente tratamiento ortodóncico integral para eliminar las maloclusiones presentes, alinear las arcadas y producir el resultado estético. Los problemas en la forma de la nariz se resuelven mediante cirugía ortognática (fig.24).

⁹¹ www.flickr.com/photos

⁹² Braham Raymond L. Odontología Pediátrica, Argentina: ed. Panamericana. Pag.565

⁹³ Miloro Michael, Art. Cit., Pág.1512-1523.

⁹⁴ Huston Katsanis Sara, Art. Cit.

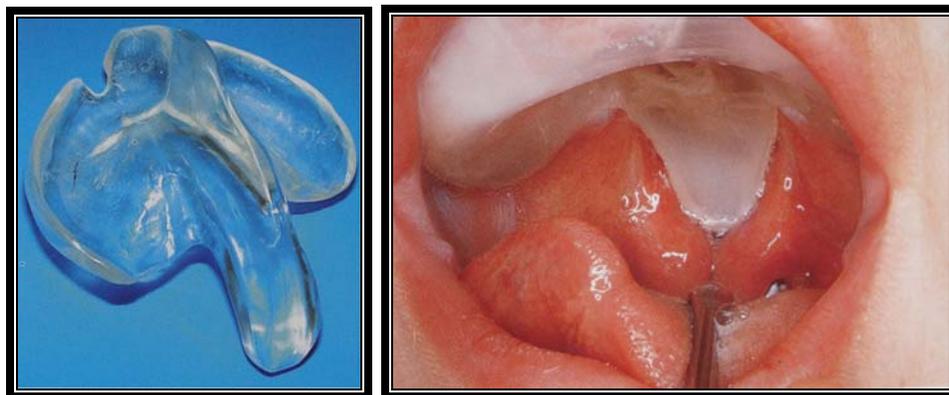


Figura 24. Uso del obturador palatino ⁹⁵

La osteogénesis por distracción mandibular, puede ser una opción de tratamiento útil a largo plazo para evitar o eliminar la traqueotomía y permitir el desarrollo del habla y la alimentación normal. Este tratamiento nos da como resultado: aumento en el espacio de las vías respiratorias, aumento de la longitud mandibular y es una opción de tratamiento que se ocupa de la etiología específica del problema.⁹⁶

Se recomienda que las cirugías a realizarse en estos pacientes se hagan dentro de los primeros diez meses de vida y luego a los 4 o 5 años, si es posible. En la primera infancia el niño es demasiado pequeño para recordar. Si la deformidad se corrige quirúrgicamente hasta la adolescencia, la imagen a esta edad es muy importante y los defectos podrían convertirse en un problema mayor durante este periodo donde la integración social es muy importante.

⁹⁵ Waes Hubertus, Atlas de Odontología pediátrica. Espana: ed. Masson, 2003, pág.59

⁹⁶ Michael Miloro, Art. Cit., Pág.1512-1523.



Cuando se realizan las correcciones a edad temprana, los cambios físicos son más fácilmente integrados en su imagen corporal durante la adolescencia y como resultado tendrán menos problemas emocionales.⁹⁷

⁹⁷ Sogbe de Agell Rosemary, Conceptos Básicos en Odontología Pediátrica. Editorial Disinlimed, 1996, pag.690



9. ASPECTOS PSICOLÓGICOS

9.1 DEFORMIDAD FACIAL

Sin duda el aspecto facial de una persona afecta su vida en muchas formas, influyendo en el aspecto educacional, oportunidades de trabajo y marital, de tal forma que una deformidad facial puede perturbar la autoimagen a una temprana edad, ocasionando fuertes repercusiones en la personalidad y la conducta de los niños y adolescentes, partiendo del papel emocional que tiene la boca y la importancia de ella en la imagen corporal y en el concepto de sí mismo.⁹⁸

Muchos niños con problemas de deformidad facial, como es el caso del Síndrome de Treacher Collins, son constantemente motivo de burla o rechazo por parte de sus compañeros, convirtiéndose en adultos solitarios, amargados, egoístas o vengativos.

El nacimiento de un niño con Síndrome de Treacher Collins puede tener un comienzo de un largo y tedioso proceso de rehabilitación emocional y quirúrgica.

La cara es una de las partes más importantes del cuerpo, a través de ella se expresan las emociones como la alegría, enojo, frustración, tristeza, etc.

La cara desempeña un papel muy importante en nuestra interacción con las demás personas. Durante la niñez, el individuo a través de la boca, satisface sus necesidades básicas y obtiene ciertas gratificaciones.⁹⁹

El niño desarrolla tres etapas de actividades orales que son las siguientes:

⁹⁸ Sogbe de Agell Rosemary. Op. Cit., Pág.681

⁹⁹ Ib. Pág.682



- Función nutritiva: Incluye masticar, saborear, preparar el bolo alimenticio para la deglución.
- Función emocional: Como besar, llorar, vomitar, escupir, sonreír, sentir náuseas.
- Función de socialización: Manifestada a través del lenguaje verbal y no verbal (gestos).

Todas estas funciones se cumplen íntimamente relacionadas entre sí, como por ejemplo, la risa, que es emocional, y a la vez social. El área alrededor de la boca está emocionalmente cargada y fuertemente conectada con la imagen de uno mismo. Cualquier deformidad en esta área no sólo es altamente visible, sino que también produce aversión estética. En la interacción social, los ojos se fijan en la cara y cualquier irregularidad produce un estado de incomodidad tanto en la persona con la deformidad como en el observador.¹⁰⁰

Reacciones que experimentan tanto el individuo con el síndrome y la sociedad ante dicha anomalía:

Es el resultado de la respuesta de la sociedad en general ante el estado físico de la persona, es decir, el grado en el cual las reacciones de una persona afectada pueden distorsionarse, por que el individuo con el cual habla, responde al defecto con falta de aceptación, la cual puede expresarse desde el total horror (poco probable), hasta el rechazo, ridículo, pena, lástima, curiosidad, risa, burla, tristeza, ocasionando en la persona afectada, graves problemas psicológicos, los cuales dificultan el ajuste de su personalidad.

¹⁰⁰ Ib. Pág.683



El individuo evaluará su deformidad de acuerdo al tipo de personalidad. La mayoría de los individuos espera siempre una respuesta negativa como sorpresa, pena, curiosidad repulsión, pero raramente de aprobación; desde el momento en que él espera la respuesta negativa, ya está preparado y ha desarrollado técnicas de encubrimiento para disimular sus múltiples defectos.

Puede experimentar vergüenza ante su deformidad. A menudo los sentimientos conscientes del sujeto sólo son una pequeña parte del impacto total que sobre él ha hecho la anormalidad.

En los casos en que el síndrome no tiene gran penetración las características faciales a veces pueden ser ignoradas o no son detectadas, las respuestas de las demás personas pueden ser erráticas o impredecibles y el individuo con la deformidad se encuentra en una situación en la cual no está seguro de que pasará y experimentará sentimientos de tensión y alivio, haciéndose difícil el ajuste para esta situación.¹⁰¹

Otro sentimiento que se genera es la rabia hacia los padres en el caso de que la mutación haya sido heredada por ellos, o que no se ocupan de él. Un niño pequeño no se preocupa de su estado, hasta que otros empiezan a preocuparse por él.

La participación de diferentes profesionales durante el tratamiento, y la sobreprotección de los padres pueden hacer que el niño sienta que algo está mal en él, y genera entonces sentimientos de dependencia e impotencia.¹⁰²

Se ha demostrado que mientras más centrados o estables son los padres, las respuestas hacia su hijo afectado por el síndrome son más positivas y de mayor apoyo, pero a veces no es así pues además de la

¹⁰¹ Ib. Pág.684-685

¹⁰² Ib. Pág.686



deformidad, el paciente afectado tiene algún grado de sordera y no se pueden comunicar con facilidad. Al no poder hablar con claridad, no le permiten interactuar con otras personas, tener responsabilidades y por tanto son sobreprotegidos en exceso.

Por lo tanto es imposible intentar tratar a un paciente con síndrome de Treacher Collins sin un adecuado conocimiento de su estructura emocional.

Una simple evaluación psicológica puede promover una mejor relación entre el profesional y el paciente, y de esta manera que respondan favorablemente a su tratamiento y también aumentar la propia satisfacción del profesional.¹⁰³

9.2 SORDERA

La correcta apreciación de los sonidos, su interpretación y comprensión es esencial para la integración y desarrollo del lenguaje. La audición apoya mediante el contacto emocional, el desarrollo del lenguaje, la identidad con el medio ambiente, la conciencia de la postura y la orientación corporal.

Los pacientes con síndrome de Treacher Collins presentan pérdida de la audición de tipo conductiva, esta se debe a una leve disfunción, que impide a los huesecillos del oído medio que funcionen bien. El paciente presenta mejor conducción del sonido ósea que aérea, a diferencia de la de tipo sensorial o sensorineural en donde existe ya daño en el nervio auditivo.

Los padres del niño necesitan una orientación experta en cuanto a la sordera, para que participen y animen al niño a hablar y a desarrollar su lenguaje junto con profesores especializados en tratar pacientes sordos.

¹⁰³ Ib.Pág.687.-690



Deben aprender a aceptar al niño y a sus limitaciones de la incapacidad, brindar el necesario amor, afecto y poner límites realistas a la conducta de su hijo sin ser sobreprotectores.

Estos pacientes pueden ir a escuelas normales, pero los que están afectados de manera grave, requieren de una educación especial.¹⁰⁴

El desarrollo de estos pacientes se basa en gran medida en la vista y el tacto. Siempre quieren saber que está pasando, les hacen falta los sonidos reaseguradores de la voz materna y de los miembros de la familia y, en consecuencia, seguirán a su madre para tenerla a la vista. No les gustan las experiencias que no pueden ver.

Al ser la comunicación más lenta, los niños tardan más en adquirir habilidades para manejarse solos y en lograr la adaptación social.

Los niños con síndrome de Treacher Collins que presentan sordera pueden llegar a ser buenos pacientes, por su capacidad para leer palabras impresas o de los labios del odontólogo, pueden recibir más fácil la información y que sean pacientes cooperadores.

La paciencia con el niño es muy importante y la creación de una estrecha amistad conducirá a cómodas sesiones.¹⁰⁵

¹⁰⁴ Hull David. Pediatría esencial, ed. El manual Moderno 1991, pág.389-392

¹⁰⁵ Braham Raymond L. Odontología Pediátrica, ed. Panamericana. Pag.564-565



9.3 ODONTOPEDIATRA Y LOGÓPEDA

La maduración del habla y la capacidad para el lenguaje, están entre las características más importantes del desarrollo del niño. Como el habla es una forma de conducta aprendida, numerosos factores influyen en ella; aunque la mayoría de los niños adquieren sin dificultad la capacidad para hablar con normalidad, los pacientes con síndrome de Treacher Collins que presentan sordera conductiva no lo pueden hacer. Dado que el habla constituye una medida importante del grado de adaptación del hombre, los trastornos dificultan el desarrollo personal, social y educacional, incluso aunque el resto de los factores sean normales.

El dentista no debe tratar de transformarse en logópeda, puesto que el segundo aporta una serie de conocimientos básicos relativos al desarrollo del habla y el lenguaje en los niños, necesarios para responder a las preguntas frecuentes sobre este importante aspecto de la maduración infantil. Una vez que se constata este problema, pueden aplicarse programas globales para la prevención y diagnóstico de los trastornos infantiles del habla, así como para su rehabilitación. El odontopediatra debe participar en este tipo de programas, aunque la responsabilidad principal de los mismos, debe recaer en los especialistas en trastornos de la comunicación y en otras disciplinas de la salud infantil.

Los logópedas se diversifican por ámbito de actuación en hospitales, universidades, centros de rehabilitación, escuelas públicas y centros privados.¹⁰⁶

¹⁰⁶ Mc Donald Ralph E. 6a Edición, España: Ed. Mosby, 1995. Pág.801



9.4 CONSEJO GENÉTICO

El asesoramiento genético es el proceso que se ofrece a las personas y a las familias como información sobre la naturaleza, la herencia y las consecuencias de los trastornos genéticos, para ayudarlos a tomar decisiones médicas y personales.¹⁰⁷

Dado que los consejos a cerca de la herencia serán inevitablemente buscados y dados, el profesional genetista estará en mejores condiciones para darlos. Este asesor debe de abarcar y comprender cabalmente las formas de la herencia genética, la interacción de los genes en familias y las anomalías cromosómicas con todas sus consecuencias. Debe tener un profundo respeto por las actitudes, la sensibilidad y las reacciones de las personas que lo consultan.

Los hechos se deben de presentar en general con ciertos detalles y sólo rara vez se reservan, pero el contexto en el cual se los presenta es muy importante. En las consultas a menudo se hallan sentimientos de culpa, temor, hostilidad y resentimiento.

El odontólogo está en condiciones de dar un consejo genético bajo ciertas condiciones. En primer lugar debe de estar seguro del diagnóstico. En segundo lugar, necesita información sobre los aspectos hereditarios del síndrome.

Es conveniente que el odontólogo comunique los resultados al paciente con un enfoque adecuado, tenemos que diferenciar el problema cuando es de origen familiar y cuando el origen es por causa de alguna mutación.

¹⁰⁷ Huston Katsanis Sara, Art. Cit.



El odontólogo sólo eliminará las ideas erróneas sobre el origen del síndrome, si conoce perfectamente su causa, así como los rasgos hereditarios que pueden modificarse.

Debe actuar como consejero genético, aquel odontólogo que esté familiarizado con el trastorno en cuestión y que conozca a la familia lo suficiente como para comunicárselo. Si existe cualquier duda que no se pueda resolver, el odontólogo deberá de remitir a la familia a una clínica especializada en genética, preferiblemente que cuente también con un odontólogo entre su personal. Se presta un mejor servicio y se establece una buena relación para un futuro tratamiento odontológico, cuando el paciente y su familia saben que se está trabajando para mantener un buen estado de su boca.¹⁰⁸

¹⁰⁸ Mc Donald Ralph E., Op. cit. Pág.105 y 106.



10. MANEJO ODONTOLÓGICO

10.1 TÉCNICAS DE MANEJO DE CONDUCTA USADAS EN PACIENTES CON SÍNDROME DE TREACHER COLLINS

El objetivo del manejo de la conducta es mantener la conducta o cambiarla si el paciente no es cooperador, facilitando así el procedimiento dental y la seguridad del paciente. De esta manera se mejora la eficacia del tratamiento, teniendo en cuenta el tipo y duración del mismo.

La expresión facial, la postura o el contacto físico directo son relevantes en la relación con el paciente. Se debe de transmitir seguridad, confianza y tranquilidad.¹⁰⁹

TÉCNICA DE CONTROL DE VOZ

Consiste en un cambio súbito y abrupto del tono de voz para tratar de conseguir la atención del niño; es más importante el tono de voz que lo que se dice en concreto. El clínico en ocasiones puede realizar el control de voz sólo con la expresión facial, que en este caso será de gran ayuda si el paciente no nos escucha bien.¹¹⁰

El control de la voz será muy importante, y se darán órdenes muy sencillas y fáciles de cumplir con un volumen y una velocidad adecuados para influir en el comportamiento del paciente.¹¹¹

¹⁰⁹ Silvestre Donat F. J. Op.Cit. Pág.254

¹¹⁰ Boj. Op. Cit., Pág.265

¹¹¹ Silvestre Donat F. J. Op.Cit. Pág.254



LENGUAJE PEDIÁTRICO

Es importante la elección del lenguaje apropiado por parte del dentista y su equipo. Debe de ser un lenguaje que pueda entender y sustituir por expresiones moderadas o eufemismos, se deben anular aquellas palabras que puedan causar temor o ansiedad. Se deben elegir objetos y situaciones familiares, y explicar las cosas en forma que las entiendan, pero no engañar o mentir con las explicaciones. El niño se siente alagado si se juzga mayor de lo que es (Cuadro 1).

Vocabulario Pediátrico	TÉRMINOS DENTALES:	EUFEMISMOS:
	Explorador	Cortador de dientes
	Equipo de rayos x	Cámara de fotografías
	Radiografía	Fotografía
	Dique de hule	Impermeable
	Pieza de alta velocidad	Avión
	Grapa	Anillo
	Corona de acero cromo	Sombrero

Cuadro 1. Eufemismos usados en la clínica ¹¹²

¹¹² Boj. Op. Cit., Pág.264



TÉCNICA DECIR-MOSTRAR-HACER

Uno de los métodos de conducta más utilizados es el de decir-mostrar-hacer, en el que se enseña al paciente los aspectos más importantes de la visita dental, intentando familiarizarlo con el ambiente, presentando situaciones que podrían ser estresantes en el procedimiento dental. Esta técnica se utiliza en la primera visita y en consultas sucesivas cuando se incorporan nuevos elementos desconocidos para el paciente. En los pacientes con síndrome de Treacher Collins modificaremos esta técnica por: decir-dejar tocar- hacer y sustituir la forma verbal por fotos, dibujos o ilustraciones.¹¹³

TÉCNICA DE REFUERZO POSITIVO

En esta técnica se pretende asegurar la repetición de las conductas deseadas por medio de reforzadores que aumentan la frecuencia de dicha conducta. Estos pueden ser materiales como premios (dados generalmente al final de la consulta), o de tipo social, como elogios, que deberá aplicarse enseguida que logremos la conducta deseada, y su consistencia. Una vez alcanzado el objetivo, bastará con un refuerzo de forma intermitente, y se deberán ignorar las conductas no deseadas.¹¹⁴

TÉCNICA DE IMITACIÓN

En esta técnica el niño puede aprender observando uno o más niños que muestran una conducta apropiada en una situación particular, pudiendo realizarse en el consultorio o visualizando un video. El objetivo es que

¹¹³ Silvestre Donat. Op. Cit. Pág.254

¹¹⁴ Ib.

cambie la conducta imitando la de los otros. Es eficaz y útil en la adquisición de nuevas conductas y suprimir ciertos temores¹¹⁵ (fig.25).



Figura 25. Técnica de imitación¹¹⁶

RESTRICCIÓN FÍSICA

En ocasiones es necesario poner en práctica junto con las técnicas de manejo de conducta, la restricción física, aplicando ciertos métodos manuales, físicos o mecánicos para inmovilizar parcial o totalmente al paciente, con el fin de protegerlo a él y al equipo dental mientras se le proporciona atención odontológica. Antes de utilizar este procedimiento debemos considerar otras alternativas, valorando las necesidades del tratamiento, el desarrollo emocional y físico, con el previo consentimiento de los padres.¹¹⁷

La restricción física no debe de sustituir al manejo psicológico del niño, se le debe explicar también a los pacientes, siempre que sea posible la

¹¹⁵ Ib.

¹¹⁶ Waes Hubertus. Op. Cit. Pág.154

¹¹⁷ Ib. Pág.255



comunicación, y pueden ser presentados como ropa de seguridad para impedir que se caiga, parecido a los cinturones de seguridad para carros.¹¹⁸

El concepto de restricción física incluye en control de la apertura bucal con abre bocas, sujetar la cabeza del paciente y sobre todo el control del cuerpo y las extremidades con la camilla con red o la tabla Paposse.¹¹⁹

10.2 CONSIDERACIONES PARA LA PRIMERA CITA

El acercamiento del odontólogo hacia el niño y los padres es muy importante en ese primer contacto encontramos padres muy aprehensivos de lo normal, con la preocupación de la adaptación de su hijo hacia el personal y el ambiente odontológico.¹²⁰ Debemos tranquilizarlos a los pacientes ya que ellos son los primeros interpretes en la vida del niño, son capaces de interpretar sus problemas para comunicarse, además pueden proporcionar datos que el niño pueda comprender.¹²¹ Se debe conversar sobre la importancia de cuidar los dientes y la prevención. El odontólogo debe actuar con naturalidad sin sentimiento de compasión.

La consulta deberá ser corta, pero agradable para el paciente y su familia. Es importante que el niño llegue al consultorio relajado, dispuesto a cooperar, en un horario que no interfiera con sus alimentos, higiene y otras actividades (fonoaudiología, fisioterapia, etc), Es recomendable no hacer esperar mucho al paciente en la sala de espera.

¹¹⁸ Sogbe de Agell Rosemary. Op. Cit., Pág.604

¹¹⁹ Silvestre Donat. Op. Cit. Pág.255

¹²⁰ Elias Roberto. Odontología para Pacientes con Necesidades Especiales.1ª Edición, España: Edit. Ripano 2008.Pág.120

¹²¹ Sogbe de Agell Rosemary. Op. Cit., Pág.659



Por falta de contacto con otras personas, los pacientes pueden presentarse tímidos y miedosos.¹²²

Durante la primera visita no haremos ningún tipo de tratamiento, solo se empleará para conocer al niño, familiarizarlo con el medio dental, sus sonidos, olores y apariencia.¹²³

10.3 CITAS SUCESIVAS

En las siguientes citas se puede poco a poco prescindir de la presencia materna; debe abreviarse en lo posible la duración de la cita, para evitar al máximo la inquietud y la aprensión. Los medios audiovisuales auxiliares tales como: folletos, libros ilustrados, son útiles para ofrecer una imagen realista.¹²⁴

Estos niños al no escuchar siempre tratan de imitar lo que ven, por lo que es conveniente que observe a un hermano o a otro niño que muestre buen comportamiento durante el tratamiento, en este caso es muy útil la técnica de modelamiento.¹²⁵

Estos niños dependen mucho de la visión para relacionarse con el ambiente, por lo tanto el odontólogo debe estar ubicado de tal de tal manera que el paciente los pueda ver y tratará de comunicarse mediante gestos, expresiones faciales que lo puedan tranquilizar como sonrisas y formación lenta de las palabras. A los niños que pueden leer los labios nunca se les debe de hablar con el cubre bocas puesto. Se recomienda hablarle al niño

¹²² Elias Roberto.Op.Cit., Pág.120-121

¹²³ Sogbe de Agell Rosemary. Op. Cit., Pág.656

¹²⁴ Ib. Pág.659

¹²⁵ Ib.



del lado donde escuche mejor.¹²⁶ Se debe mostrar el equipo y el instrumental para que el paciente los toque y los observe.¹²⁷

Algunos pacientes aprensivos no deben de ver jeringas e instrumentos quirúrgicos brillando o llenos de sangre delante de ellos. Se deberán de introducir los materiales e instrumentos en la cavidad oral de forma segura, sujetos con hilo dental, no dejar nada al alcance de las manos y de los pies del paciente y evitar pasar materiales sobre el rostro, porque por el olor o la apariencia, el niño puede agitarse e impedir la realización de la tarea programada.

En estos pacientes se recomienda usar materiales más durables como amalgamas y coronas de acero cromo.¹²⁸

Si el paciente está usando un audífono son necesarias algunas consideraciones adicionales. Los audífonos amplifican todo sonido, no solamente lo que se habla. Los instrumentos que caen sobre las bandejas o en el suelo pueden ser moleestamente ruidosos. Gritarle a un paciente con un audífono puede ser ofensivo, si el audífono esta correctamente ajustado, todo lo que se requiere son tonos de conversación normal. Los audífonos pueden emitir sonidos chillones al usarse la pieza de mano, esto puede ser por que están mal colocados o con el volumen muy alto, provocando que el paciente no sea cooperador, en estos casos es mejor apagar los audífonos o bajarles el volumen en ciertos momentos del tratamiento.¹²⁹

¹²⁶ Welbury R., Pediatric Dentistry, third Edition Oxford University Press, 2005. pág. 432

¹²⁷ Sogbe de Agell Rosemary. Op. Cit., Pág. 659

¹²⁸ Elías Roberto. Op. Cit., Pág. 226-227

¹²⁹ Welbury Richard. Op. Cit., pág. 432



A todos los niños les gusta el contacto corporal, tal como una caricia en el hombro o un apretón de manos, como un refuerzo positivo por una buena actitud y el niño con síndrome de Treacher Collins no es la excepción.¹³⁰

10.3 CONSIDERACIONES EN LA HIGIENE ORAL

El tratamiento debe hacer énfasis en las medidas preventivas; una buena técnica de higiene debe ser explicada tanto al niño como a los padres, así como también una orientación para cambiar una dieta rica en carbohidratos a una dieta con alimentos nutritivos.¹³¹

El único medio eficaz para eliminar la placa bacteriana es, mediante métodos mecánicos como el cepillado dental y el uso de hilo dental, lo cual requiere de una participación constante del paciente.¹³²

La selección del cepillo debe adaptarse a la salud dental y la destreza manual del paciente. En cuanto a la técnica del cepillado, no existe una ideal para todos, sino que ésta dependerá de la destreza del paciente, su capacidad e interés.¹³³

El consultorio odontológico debe de estar equipado con modelos y cepillos como ayuda de la enseñanza de los procedimientos de higiene bucal. Se puede dar a los padres materiales describiendo una visita al consultorio que le puedan leer a su hijo anticipadamente.

Se deben de tener cuidado al usar cepillos eléctricos debido a la sensación que producen sus vibraciones en la boca, además de que no se

¹³⁰ Sogbe de Agell Rosemary. Op. Cit., Pág.659

¹³¹ Ib.

¹³² Ib. Pág.610

¹³³ Ib.



ha demostrado que estos sean mejores que los cepillos manuales bien manipulados para la eliminación de la placa bacteriana, pero el aspecto de la novedad puede ser un factor de motivación para utilizar este tipo de cepillos.¹³⁴

Es imprescindible explicarles a los pacientes lo que puede provocar la acumulación de placa bacteriana en los dientes, en la encía y en el organismo, pues ésta será la única manera de que ellos comprendan la importancia de la higiene dental.¹³⁵

¹³⁴ Welbury Richard. Op. Cit., pág.432

¹³⁵ Elias Roberto.Op.Cit., Pág127



CONCLUSIONES

El síndrome de Treacher Collins presenta diversas alteraciones que afectan la cavidad bucal y como Odontólogos es importante conocerlo para poder desarrollar una adecuada atención y sobre todo un manejo de conducta apropiado dependiendo de la edad.

Estos pacientes debido a su situación física y psicológica necesitarán de un tratamiento que se adapte a las necesidades específicas de cada uno y se hace por parte de un equipo multidisciplinario, como médicos genetistas, cirujano plástico, otorrinolaringólogo, cirujano maxilofacial, ortodoncista, odontopediatra, logópeda y psicólogo.

El hecho de que la incidencia del síndrome es baja, hace que exista escasa preparación de los cirujanos dentistas para poder tratar a estos pacientes.

Es importante que el cirujano dentista esté consciente de sus conocimientos y habilidades para determinar si cuenta con lo necesario para tratar a este tipo de pacientes o si es necesario remitirlos a alguna institución.



BIBLIOGRAFÍA

- Boj, J.R. Odontopediatría. España: Ed. Elsevier, 2004.
- Braham Raymond L. Odontología Pediátrica ,Argentina: ed. Panamericana.
- Bruce M. Carlson, Embriología Humana y Biología del Desarrollo. 3ª Edición
Madrid España: 2005.
- Elias Roberto. Odontología para Pacientes con Necesidades Especiales.1ª
Edición, España: Edit. Ripano 2008
- Forrester Donald J. Pediatric Dental Medicine., Philadelphia: Ed. Lea &
Febiger.
- Gómez de Ferrari M., Campos Muñoz A. Histología y Embriología
Bucodental. Argentina: Médica Panamericana; 2001.
- Goodrich J., Craneofacial Anomalies. Ed. Thieme, 1995.
- Gorlin M. Syndromes of the Head and Neck, Fourth Edition Ed. Oxford
university Press 2001.
- Gutierrez Ortega A. y cols. Complicaciones de la extubación en pacientes
con vía respiratoria de difícil acceso. Informe de un caso con síndrome
de Treacher-Collins. Acta Pediátrica de México. Volumen 26, núm. 5,
Septiembre, 2005.
- Holloway P.J., Salud Dental Infantil, 1ª edición, España: ed.Mundi.
- Hull David. Pediatría esencial, ed. El manual Moderno 1991.
- Huston Katsanis Sara. Treacher Collins Syndrome, Institute of Genetic
Medicine. 2006



Kenneth Lyons Jones, M.D. Atlas de Malformaciones Congénitas, 4ª Edición,
Ed. Interamericana McGraw-Hill.

Langman J. Embriología Médica: con orientación Clínica. 9ª Edición, Médica
Panamericana, 2007.

Magalhaes M. Barbosa C. Ruffeil C. Gusmao M. clinical and imaging
correlations of Treacher Collins syndrome: Report of tow cases. Orl
Surg, Orl Med. Orl Pat, Orl Rad and End, 2006;103 (6) Pág. 836-842.

Mc Donald Ralph E. 6a Edición, España: Ed. Mosby, 1995

Miloro Michael. Mandibular distraction osteogénesis for pediatric airway
management. Journal of Oral and maxillofacial Surgery 2010; 7 (68):
Pág.1512-1523.

Nazer J., Lay-Son R., Cifuentes L. Prevalencia de nacimiento de microtia-
anotia. Maternidad del hospital Clínico de la universidad de chile,
2006; 134: 1295-1301

Nowak Arthur J., Odontología para el Paciente Impedido, 1ª Edición ,
Editorial Mundi.

Ozge Altug Teber, Gabriele Gillessen-Kaesbach. Genotyping in 46 patients
with tentative diagnosis of Treacher Collins syndrome revealed
unexpected phenotypic variation. European Journal of Human
Genetics 2004; 12: 879-890.

Raspall Guillermo, Enfermedades Maxilares y Craneofaciales. Barcelona: ed.
Salvat Editores, 1990.

Raspall Guillermo. Cirugía Maxilofacial, Patología quirúrgica de la cara, boca,
cabeza y cuello. Espana: Ed. Medica Panamericana 1997.



Regezi A., Patología bucal, 2ª. Edición, Mc Graw Hill Interamericana, , 1995,
Pág.495

Shafer William G., Tratado de Patología Bucal, 4ª edición México D.F. Ed.
Nueva Editorial Interamericana.

Silvestre Donat F. J. Odontología en Pacientes Especiales, ed. Universidad
de valencia, 2007

Sogbe de Agell Rosemary, Conceptos Básicos en Odontología Pediátrica.
Editorial Disinlimed, 1996.

Trainor Paul A., cols., Treacher Collins syndrome: etiology, pathogenesis and
prevention. European Journal of Human Genetics. 2009; 17: 275-283

Valera M. , Problemas bucodentales en Pediatría. España Ed. Ergon, 1999.

Waes Hubertus, Atlas de Odontología pediátrica. Espana: ed. Masson, 2003.

Welbury Richard R., Pediatric Dentistry, third Edition Oxford University Press,
2005.

www.treachercollinsfnd.org

www.treachercollins.org

[www.wiki.ggc.usg.edu /Treacher-Collins_Syndrome](http://www.wiki.ggc.usg.edu/Treacher-Collins_Syndrome)

www.alisonford.cl/malformaciones.html

www.dysphagianthenicu.com

[www.mymultiplesclerosis.co/treacher Collins](http://www.mymultiplesclerosis.co/treacher%20Collins)

www.outrolador/sndrome-de-treacher

www.sonoworld.com/fetus