



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE
MÉXICO**



FACULTAD DE ODONTOLOGÍA

Cirugía ortognática en paciente con diagnóstico de
Síndrome de Treacher Collins, presentación de caso
clínico.

CASO CLÍNICO

QUE PARA OBTENER EL GRADO DE

ESPECIALISTA EN CIRUGÍA ORAL Y MAXILOFACIAL

P R E S E N T A:

JOSÉ EMANUEL MARTÍNEZ ROJO

TUTOR: Esp. ERIKA JAZMÍN VALLEJO BRAVO

ASESOR: Esp. JUAN CARLOS ROMERO ALVARADO



Universidad Nacional
Autónoma de México



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.

Cirugía ortognática en paciente con diagnóstico de Síndrome de Treacher Collins, presentación de caso clínico.

* C.D. Martínez Rojo José Emanuel, ** COMF. Erika Jazmín Vallejo Bravo, *** COMF. Juan Carlos Romero Alvarado

*Egresado de la Especialidad de Cirugía Maxilofacial. Centro Médico Nacional La Raza. Hospital de Especialidades “Dr. Antonio Fraga Mouret”. Instituto Mexicano del Seguro Social. FO UNAM.

**Jefe de Servicio de Cirugía Maxilofacial. Centro Médico Nacional La Raza. Hospital de Especialidades “Dr. Antonio Fraga Mouret”. Instituto Mexicano del Seguro Social.

***Adscrito a Servicio de Cirugía Maxilofacial. Centro Médico Nacional La Raza. Hospital de Especialidades “Dr. Antonio Fraga Mouret”. Instituto Mexicano del Seguro Social.

Resumen

Introducción: El síndrome de Treacher Collins es un trastorno craneofacial congénito que afecta el desarrollo de las estructuras derivadas del primer y segundo arcos branquiales. Las características clínicas asociadas y su gravedad son variables; entre las características mas frecuentes se incluyen deficiencia maxilar y mandíbula hipoplásica. Estos pacientes a menudo requieren un abordaje combinado ortodóncico-ortognático para corregir su maloclusión. La corrección ortognática a menudo requiere osteotomía Le Fort I y osteotomías sagitales bilaterales de ramas mandibulares, así como aumento de proyección de mentón con genioplastia.

Objetivo: Describir el tratamiento quirúrgico de un paciente adulto con diagnóstico de Síndrome de Treacher Collins con la presentación de un caso clínico.

Metodología: Se presenta un caso de Síndrome de Treacher Collins, manejado quirúrgicamente con cirugía ortognática, planificada digitalmente.

Conclusión: La cirugía ortognática en los pacientes de Treacher Collins se puede realizar de manera segura con estabilidad dental y esquelética. La aplicabilidad de la planificación digital aumenta el grado de precisión.

Palabras clave: Síndrome de Treacher Collins, cirugía ortognática, planificación digital.

Abstract

Introduction: Treacher Collins syndrome is a congenital craniofacial disorder that affects the development of structures derived from the first and second branchial arches. The associated clinical features and severity are variable; the most frequent features include maxillary deficiency and hypoplastic mandible. These patients often require a combined orthodontic-orthognathic approach to correct their malocclusion. Orthognathic correction often requires Le Fort I osteotomy and bilateral sagittal mandibular ramus osteotomies, as well as chin projection augmentation with genioplasty.

Objective: To describe the surgical treatment of an adult patient diagnosed with Treacher Collins syndrome with the presentation of a clinical case.

Methodology: A case of Treacher Collins Syndrome, surgically managed with orthognathic surgery, digitally planned, is presented.

Conclusion: Orthognathic surgery in Treacher Collins patients can be performed safely

with dental and skeletal stability. The applicability of digital planning increases the degree of accuracy.

Key words: Treacher Collins syndrome, orthognathic surgery, digital planning.

Introducción

El Síndrome de Treacher Collins fue descrito por primera vez en 1889 como una deformidad neonatal congénita con colobomas de los párpados inferiores por George Andreas Berry.¹ En 1900, un oftalmólogo llamado Edward Treacher Collins presentó dos pacientes con estas malformaciones oculares y periorbitales en una reunión en Londres y posteriormente publicó uno de los primeros informes de casos describiendo sus hallazgos.² En la década de 1940, Adolphe Franceschetti de Suiza caracterizó aún más el trastorno y publicó extensas revisiones con su colega David Klein. Además, caracterizaron los rasgos faciales y acuñaron la descripción de disostosis mandibulofacial.³

Las estimaciones de incidencia varían mucho entre las fuentes, desde 1 de cada 10.000 hasta 1 de cada 70.000 nacidos vivos.⁴⁻⁵⁻⁶ La incidencia puede estar subestimada, dada la variable expresividad fenotípica que conduce a manifestaciones físicas ambiguas.

El síndrome de Treacher Collins es genética y fenotípicamente heterogéneo.⁷ Tiene patrones de herencia autosómica dominante y, con menor frecuencia, autosómica recesiva, aunque la mayoría de los casos son esporádicos.⁸ Se ha vinculado al locus del cromosoma humano 5q32.⁹ Hasta el 60% de los casos no tienen antecedentes familiares y son el resultado de una mutación de novo. Con el síndrome de Treacher Collins autosómico dominante, cada

descendiente de un individuo con tiene un 50% de probabilidades de heredar la variante patogénica TCOF1 o POLR1D. Con el síndrome de Treacher Collins autosómico recesivo, los padres de un niño afectado son heterocigotos (portadores de una variante patogénica POLR1C o POLR1D). Cada hermano de una persona con Síndrome de Treacher Collins autosómico recesivo tiene un 25% de probabilidades de tener también síndrome de Treacher Collins, un 50% de probabilidades de ser portador asintomático y un 25% de probabilidades de no estar afectado ni ser portador.⁸

Las manifestaciones clínicas más comunes son fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo (89%-100%), hipoplasia malar o hipoplasia del complejo cigomático (81% a 97%), hipoplasia mandibular o micrognatia (78% a 91%), malformaciones del pabellón auricular (77%), colobomas del párpado inferior (54% a 69%) y anomalías dentales (60%)⁷⁻⁸⁻¹⁰⁻¹¹

La hipoplasia malar y mandibular puede provocar dificultades respiratorias a través de la apnea obstructiva del sueño (46%).¹² Puede haber anomalías variables de los tejidos blandos, que a veces incluyen una hendidura 7 de Tessier. La retrognatia asociada puede tener efectos variables en los músculos de la mandíbula y las articulaciones temporomandibulares y pueden causar una mordida abierta anterior, una maloclusión de clase II o III, o un plano oclusal empinado.⁸⁻⁹

El tratamiento del síndrome de Treacher Collins mediante técnicas quirúrgicas

convencionales fue publicado por Tessier y Tulasne,¹³ en el que se realizó un procedimiento quirúrgico maxilomandibular en 2 etapas. En la primera etapa, se realizó una cirugía mandibular para alargar la rama y avanzar la mandíbula mediante una osteotomía en forma de V que incluía un injerto óseo. En la segunda etapa se realizó una osteotomía LeFort I o en niveles LeFort II o III. La rotación del tercio medio facial se realizaba descendiendo la parte posterior del maxilar para abrir las coanas. Sin embargo, este método de tratamiento era un proceso muy complicado con un resultado insatisfactorio.

Aunque el tratamiento ortodóntico de camuflaje es factible para corregir la maloclusión dental, como el descrito por Okada y Kuroda,¹⁴ la mayoría de los pacientes requieren cirugía ortognática para corregir la grave deformidad facial. Chung et al¹⁵ y Opitz et al.¹⁶ han descrito un enfoque combinado de ortodoncia y cirugía bimaxilar.

Se presenta un caso clínico de Síndrome de Treacher Collins, manejado quirúrgicamente con cirugía ortognática, planificada digitalmente. Se cuenta con el consentimiento informado del paciente referido en este artículo.

Caso clínico

Paciente masculino de 18 años, estudiante, sin antecedentes patológicos familiares, diagnosticado por servicio de Genética Médica al nacer con Síndrome de Treacher Collins. Acude al servicio de Cirugía Maxilofacial del Hospital de Especialidades de Centro Médico Nacional La Raza del Instituto Mexicano del Seguro Social, referido de su Unidad

de Medicina Familiar para tratamiento quirúrgico. Refiere tratamiento ortopédico maxilofacial (desconoce aparatología) en el 2008 y tratamiento ortodóntico en medios particulares desde el 2017.

El examen extraoral mostró el eje de la fisura palpebral oblicuamente inclinado hacia abajo y afuera, hipoplasia malar, perfil convexo, micrognatia, microgenia e incompetencia labial severa (Figura 1A). La sonrisa es neutra y muestra casi el 100% de las coronas clínicas de los dientes superiores (Figura 1B). El análisis vertical muestra el tercio inferior aumentado en relación al tercio medio. La vista lateral del paciente muestra un perfil convexo, distancia mentocervical corta y un ángulo nasolabial obtuso (abierto) (Figura 2).

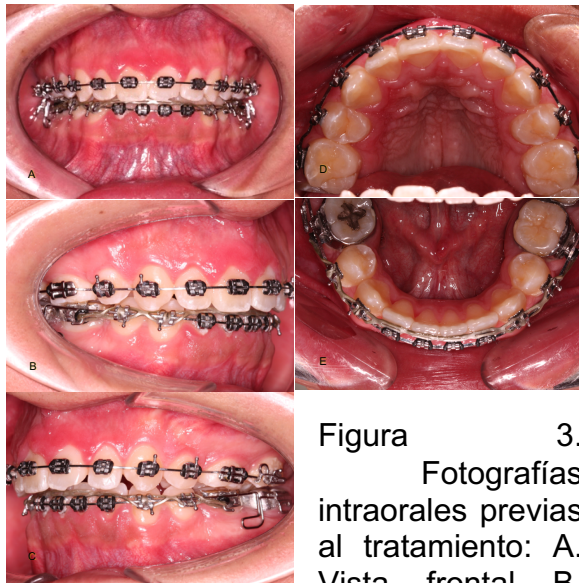


Figura 1. Fotografía extraoral previa al tratamiento: A) Vista frontal b) Sonrisa



Figura 2. Fotografía extraoral previa al tratamiento: Perfil

El examen intraoral mostró una relación molar y canina de clase II, una sobremordida horizontal de 10 mm y una sobremordida vertical de 4 mm. La línea media dental superior coincidía con la línea media facial, mientras que la línea media dental inferior estaba desviada 2,5 mm hacia la izquierda (Figura 3).



Se tomaron registros radiográficos antes del tratamiento, incluyendo cefalograma lateral y una tomografía de haz cónico con reconstrucción tridimensional (Figuras 4 y 5). En ellas se observó:

agenesia de arco cigomático bilateral, hiperplasia coronoidea bilateral, asimetría de cuerpo y de cóndilos mandibulares, buena relación corona-raíz (2:1), nivel adecuado de crestas óseas.



Figura 4. Cefalograma lateral prequirúrgico



Figura 5. Reconstrucción tridimensional. A) Lado derecho B) Vista frontal C) Lado izquierdo

La Cirugía fue planificada digitalmente con dos sistemas de planeación preoperatoria (Materialise ProPlan CMF™) y (NemoFab).

Los modelos de yeso dental superior e inferior se escanearon con un escáner láser de superficie y se incorporaron a la imagen 3D mediante un procedimiento semiautomático; creando un cráneo compuesto (Figura 6).

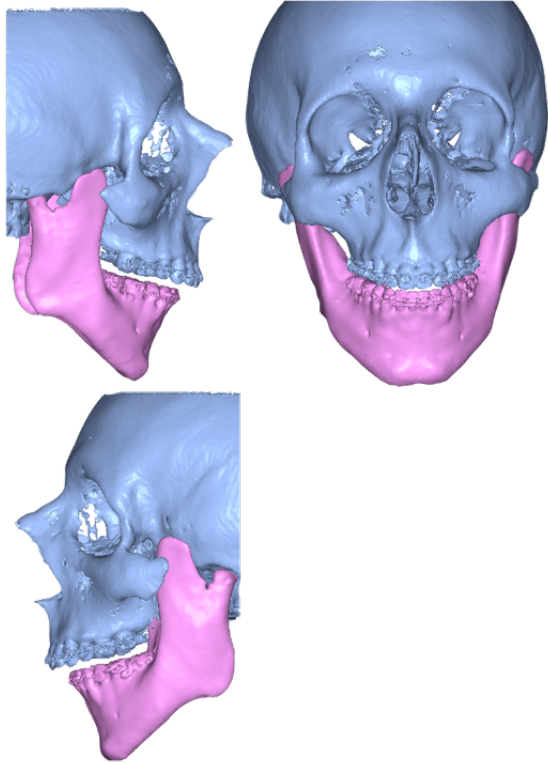


Figura 6. Imágenes 3D de la situación preoperatoria.

Con la ayuda de las imágenes 3D, fue posible realizar osteotomías virtuales utilizando líneas predefinidas de osteotomías sagitales bilaterales de ramas mandibulares, osteotomía LeFort I y genioplastia (Figura 7).

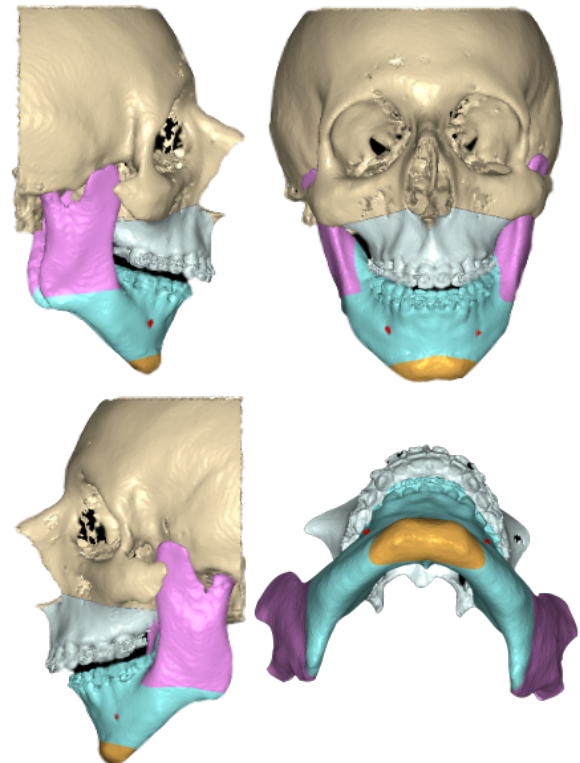


Figura 7. Imágenes 3D de las osteotomías virtuales.

En este caso, se realizó con el abordaje de cirugía mandibular primero. Se avanzó la mandíbula un total de 16.5 mm en el lado derecho y 20.0 mm en el lado izquierdo, seguido de cambio de plano oclusal en sentido contrario a las manecillas del reloj de 6°, acompañado de una corrección de la línea media para corregir la asimetría (Figura 8).

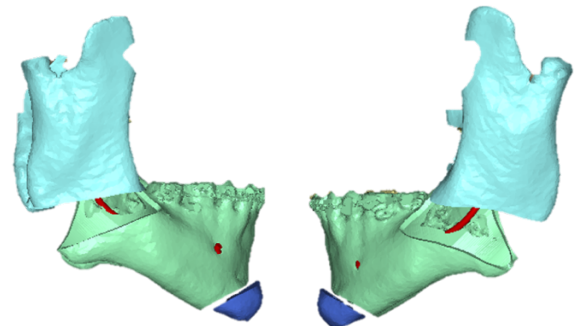


Figura 8. Planeación digital de osteotomías mandibulares con movimientos realizados.

Posterior a ser planeada la cirugía mandibular se confecciona una férula oclusal a partir de la oclusión intermedia. La cual es impresa con resina de alta definición (Figura 9).

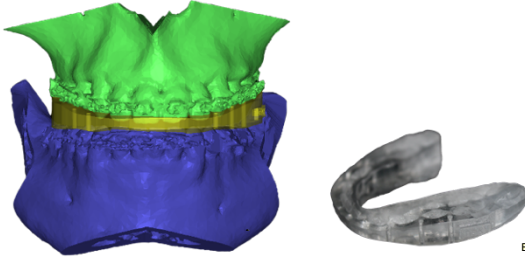


Figura 9. A. Oclusión intermedia planificada en 3D con la férula virtual colocada entre las arcadas dentarias B) Férula oclusal impresa en resina de alta definición

Se planeo un procedimiento de genioplastia para nivelar el mentón y avanzarlo.

Los movimientos quirúrgicos del maxilar fueron un avance de 3.0 mm con un movimiento de descenso de 4.5 mm del primer molar maxilar izquierdo y de 3.0 mm del primer molar maxilar derecho ajustando el canteo oclusal posterior real del maxilar (Figura 10).

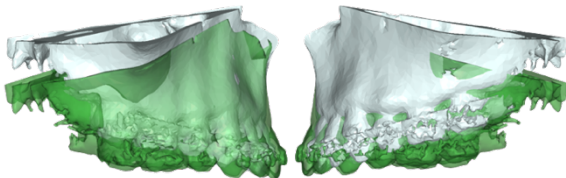


Figura 10. Planeación digital de osteotomía maxilar con movimientos efectuados.

Se produjo una simulación 3D de los resultados postoperatorios en tejido duro en los 3 planos del espacio (Figura 11).

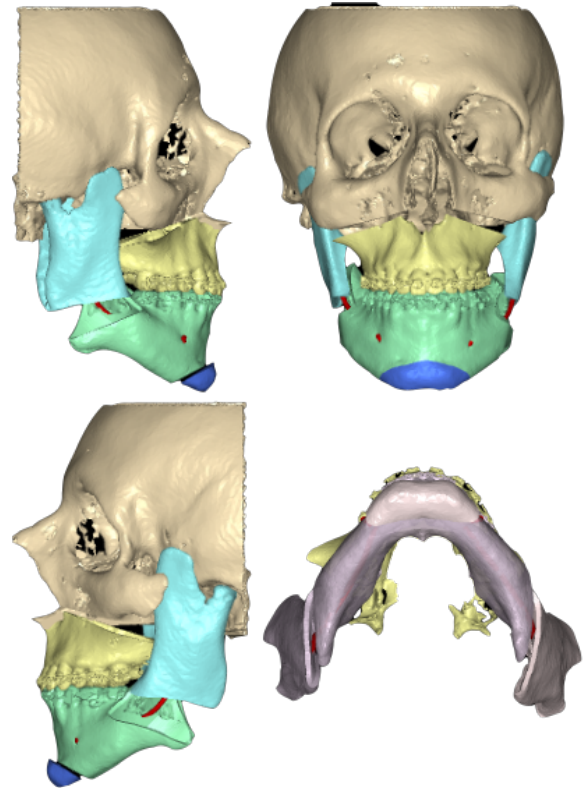


Figura 11. Resultados postoperatorios 3D.

Técnica quirúrgica.

En sala de quirófano bajo anestesia general con intubación nasotraqueal se realizó asepsia y antisepsia de la región a intervenir. Posteriormente se infiltran 10 ml de solución anestésica de lidocaína con epinefrina 1:100.000 en rama y área retromolar mandibular; posterior periodo de latencia se realiza acceso quirúrgico lineal a 10 mm desde la unión mucogingival, con una extensión hacia arriba desde el margen distal del segundo molar, hasta el margen distal del primer molar inferior (Figura 12).



Figura 12. Diseño de incisión.

Se realiza disección subperiostica de los límites de la osteotomía y se marca el diseño de la misma con un lápiz de carboncillo estéril (Figura 13).



Figura 13. Diseño de osteotomía mandibular.

Seguidamente se hace el corte con hoja de sierra recíprocante de 0.3 mm y posterior división sagital mandibular. Una vez realizado el procedimiento en ambos lados, se coloca férula oclusal y se procede a realizar fijación intermaxilar temporal con alambre de 0.16 en la oclusión planeada digitalmente.

Se obtuvo una fijación estable utilizando dos miniplacas rectas del sistema (LevelOne 2.0 KLS martin) y tornillos del

mismo sistema (Figura 14).

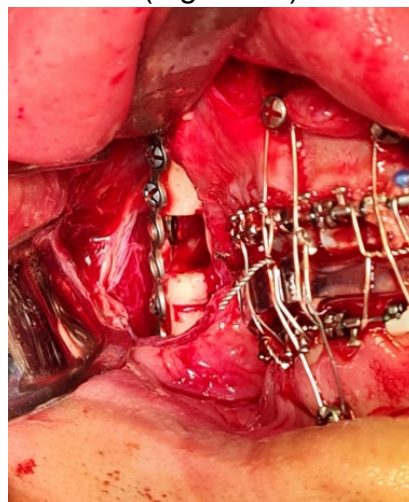


Figura 14. Vista postoperatoria una vez terminada la osteotomía y colocadas la osteosíntesis, en la que se observa la brecha de avance.

Se suturó con material reabsorbible las heridas intraorales (vicryl 3-0).

Posteriormente se infiltra 5 ml de solución anestésica de lidocaína con epinefrina 1:100.000 en mucosa vestibular de zona anterior mandibular. Se realizó acceso quirúrgico circumvestibular y posterior disección subperiostica. Se realiza corte óseo con hoja de sierra recíprocante de 0.3 mm sobre la cortical de mentón y se termina 10 mm posterior a foramen mentoniano. Se posiciona mentón de acuerdo a planeación digital y se coloca osteosíntesis con una placa de mentón del sistema (Arnett FAB KLS martin) y tornillos del sistema 2.0 (Figura 15).

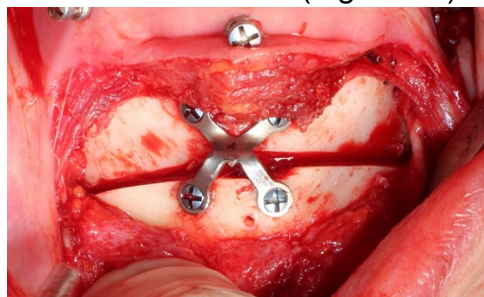


Figura 15. Vista intraoperatoria donde se

observa la genioplastia realizada.

Se suturó con material reabsorbible las heridas intraorales (vicryl 3-0).

Concluido procedimiento mandibular se infiltran 10 ml de solución anestésica de lidocaína con epinefrina 1:100.000 en región de mucosa vestibular maxilar bilateral, esperamos periodo de latencia, se inicia acceso quirúrgico circumvestibular maxilar bilateral de manera convencional; se expone la cara externa maxilar hasta apófisis pterigoides, seguida disección de mucosa nasal. Seguidamente se hace el corte de osteotomía LeFort I subespinal con hoja de sierra recíprocante de 0.3 mm sobre la cortical maxilar y se termina hasta la apofisis pterigoides. Se realiza el “down fracture”, se posiciona el maxilar de acuerdo a la planeación quirúrgica y se verifican los movimientos obtenidos.

Se obtuvo una fijación estable utilizando 4 miniplacas en forma de L del sistema (LevelOne 1.5 KLS martin) y tornillos del mismo sistema (Figura 16).

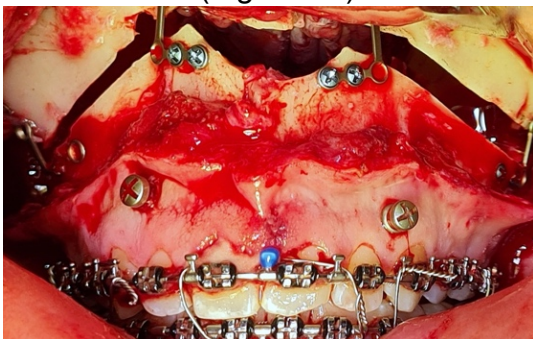


Figura 16. Vista postoperatoria una vez terminada la osteotomía y colocadas la osteosíntesis, en la que se observa la brecha de avance y nivelación.

Se recoloca la espina nasal anterior, se realiza la cincha nasal y se procede a suturar el acceso quirúrgico con material reabsorbible (vicryl 3-0).

El paciente es extubado por el servicio de anestesiología, se coloca apósito compresivo y pasa a recuperación. No hubo incidentes ni accidentes transoperatorios ni postoperatorios.

El paciente es egresado a las 72 horas posteriores al acto quirúrgico y continuo control por consulta externa.

Control postoperatorio.

Al cumplir cuatro semanas posteriores al acto quirúrgico, se tomó una tomografía de haz cónico como control para valorar los resultados obtenidos (Figura 18).

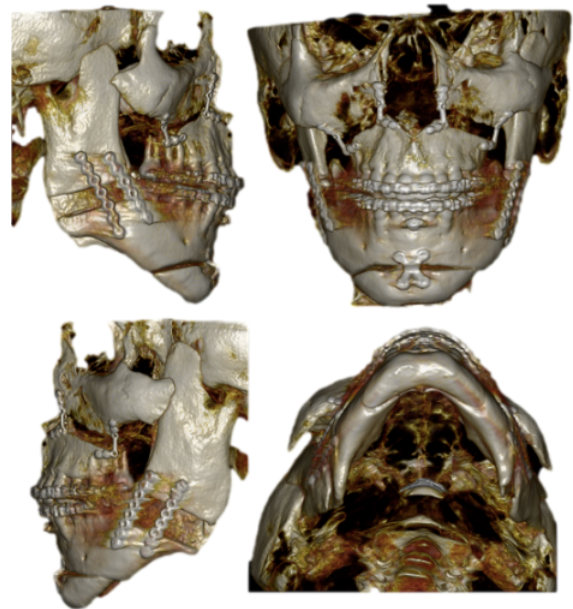


Figura 17. Resultados postoperatorios 3D

Al cabo de 3 meses, se habían alcanzado los objetivos del tratamiento, y el paciente estaba satisfecho con la oclusión funcional y los resultados estéticos. Cabe destacar que se produjo un agradable cambio estético facial en el caso (Figura 18) y (Figura 19).



Figura 18. Fotos faciales posteriores al tratamiento



Figura 19. Foto intraoral posterior al tratamiento

Desde el curso postoperatorio inmediato a 3 meses de control el paciente no ha cursado con complicación alguna.

Discusión

Aunque el síndrome de Treacher Collins no es una entidad progresiva, la cirugía ortognática debe realizarse lo más tarde posible hacia la madurez esquelética, ya que el crecimiento puede ser poco predecible.

La cirugía ortognática tradicional ofrece estabilidad y previsibilidad incluso en

pacientes con expresión grave del síndrome de Treacher Collins.¹⁷ Roncevic y Roncevic¹⁸ informaron que, en su experiencia, los mejores resultados se obtuvieron cuando la cirugía ortognática se realizó entre los 16 y los 18 años.

El objetivo de la cirugía bimaxilar en estos pacientes es restaurar la oclusión, reducir la mordida abierta anterior, aumentar la vía aérea y mejorar la armonía facial.

Debido a la altura facial posterior disminuida en los pacientes de Treacher Collins, cambiar el plano oclusal con una rotación en sentido contrario a las manecillas del reloj permite aumentar la longitud del maxilar posterior, a su vez impactar el maxilar anterior mejora la relación labio-incisivo.

Desde el punto de vista técnico, la corta altura de la rama y la escotadura antegonial alta hacen que la división sagital sea un reto en el sentido técnico, ya que puede ser difícil lograr un contacto óseo suficiente con grandes avances. Además, el perfil restrictivo de los tejidos blandos del tercio inferior también puede contribuir a la propensión a la recidiva después de que el paciente haya sido colocado en oclusión.

Conclusión

Los pacientes con Síndrome de Treacher Collins, especialmente los gravemente afectados, tienen discapacidades funcionales complejas y desafíos estéticos.

La decisión de cómo manejar un tratamiento óptimo para un paciente adulto clase II se basa en un detallado análisis clínico, de estudios de imagen, modelos de estudio y fotografías.

La aplicación de la planeación digital nos permitió ensayar diferentes osteotomías

y movimientos a los maxilares, obteniendo como resultado una cirugía con mínimos errores de ejecución.

Agradecimientos

Mi agradecimiento está dedicado a mi familia, mis profesores de la especialidad y sobre todo a la Universidad Autónoma Nacional de México y al Instituto Mexicano del Seguro Social por haberme brindado las herramientas necesarias para poder realizar este trabajo.

Bibliografía

1. Scully C, Langdon J, Evans J. Marathon of eponyms: 20 Treacher Collins syndrome. *Oral Dis.* 2011 Sep;17(6):619-20.
2. Collins E T. Cases with symmetrical congenital notches in the outer part of each lid and defective development of the malar bones. *Trans Ophthalmol Soc U K.* 1900;20:190–192
3. Franceschetti A, Klein D. The mandibulofacial dysostosis; a new hereditary syndrome. *Acta Ophthalmol (Copenh)* 1949;27(2):143–224
4. Kobus K, Wojcicki P. Surgical treatment of Treacher Collins syndrome. *Ann Plast Surg.* 2006;56(5):549-554.
5. Trainor P, Andrews B. Facial dysostoses: etiology, pathogenesis and management. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2013;163C(4): 283-294.
6. Wieczorek D. Human facial dysostoses. *Clin Genet.* 2013;83(6): 499-510.
7. Vincent M, Geneviève D, Ostertag A, Marlin S, Lacombe D, Martin-Coignard D, Coubes C, David A, Lyonnet S, Vilain C, Dieux-Coeslier A, Manouvrier S, Isidor B, Jacquemont ML, Julia S, Layet V, Naudion S, Odent S, Pasquier L, Pelras S, Philip N, Pierquin G, Prieur F, Aboussair N, Attie-Bitach T, Baujat G, Blanchet P, Blanchet C, Dollfus H, Doray B, Schaefer E, Edery P, Giuliano F, Goldenberg A, Goizet C, Guichet A, Herlin C, Lambert L, Leheup B, Martinovic J, Mercier S, Mignot C, Moutard ML, Perez MJ, Pinson L, Puechberty J, Willems M, Randrianaivo H, Szakszon K, Toutain A, Verloes A, Vigneron J, Sanchez E, Sarda P, Laplanche JL, Collet C. Treacher Collins syndrome: a clinical and molecular study based on a large series of patients. *Genet Med.* 2016 Jan;18(1):49-56.
8. Katsanis SH, Jabs EW. Treacher Collins Syndrome. 2004 Jul 20 [updated 2020 Aug 20]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Mirzaa GM, Amemiya A, editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2022
9. Renju R, Varma BR, Kumar SJ, Kumaran P. Mandibulofacial dysostosis (Treacher Collins syndrome): A case report and review of literature. *Contemp Clin Dent.* 2014 Oct;5(4):532-4.
10. Andrade EC, Júnior VS, Didoni AL, Freitas PZ, Carneiro AF, Yoshimoto FR. Treacher Collins Syndrome with choanal atresia: a case report and review of disease features. *Braz J Otorhinolaryngol.* 2005 Jan-Feb;71(1):107-10.
11. da Silva Dalben G, Costa B, Gomide MR. Prevalence of dental anomalies, ectopic eruption and associated oral malformations in subjects

with Treacher Collins syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 2006 May;101(5):588-92

12. Plomp RG, van Lieshout MJS, Joosten KFM, Wolvius EB, van der Schroeff MP, Versnel SL, Poubion RML, Mathijssen IMJ. Treacher Collins Syndrome: A Systematic Review of Evidence-Based Treatment and Recommendations. *Plast Reconstr Surg.* 2016 Jan;137(1):191-204

13. Tessier P, Tulasne J. Management of mandibulofacial dysostosis. In: Turvey T, Vig K, Fonseca R, editors. *Facial Clefts and Craniosynostosis: Principles and management.* Philadelphia: W.B. Saunders Company; 1996. p. 565-75.

14. Okada R, Kuroda T. Orthodontic treatment for a patient with Treacher-Collins syndrome: a case report. *World J Orthod* 2008; 9: e37-47.

15. Chung JY, Cangialosi TJ, Eisig SB. Treacher Collins syndrome: a case study. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 2014; 146:665-72.

16. Opitz C, Ring P, Stoll C. Orthodontic and surgical treatment of patients with congenital unilateral and bilateral mandibulofacial dysostosis. *J Orofac Orthop.* 2004 Mar;65(2):150-63.

17. Posnick JC, Tiwana PS, Costello BJ. Treacher Collins syndrome: comprehensive evaluation and treatment. *Oral Maxillofacial Surg Clin N Am* 2004;16:503 – 23.

18. Roncevic R, Roncevic D. Mandibulofacial dysostosis: surgical treatment. *J Craniofac Surg* 1996;7(4):280 – 3.