

**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA
DE MEXICO**



FACULTAD DE ODONTOLOGÍA



Características craneofaciales y ortodóncicas del Síndrome de Treacher Collins en pacientes del Servicio de Estomatología-Ortodoncia del Hospital General "Dr. Manuel Gea González" en el periodo del 1 de diciembre 2010 al 1 de diciembre de 2019.

TRABAJO DE INVESTIGACIÓN

QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE

ESPECIALISTA EN ORTODONCIA

P R E S E N T A

C.D. LAURA ISADORA MAGAÑA DURÁN

TUTOR: C.D. RICARDO PEREZ VEGA

ASESOR: C.D. JULIO CESAR QUIROZ BARRIOS

MÉXICO, Cd. Mx.

SEPTIEMBRE 2021



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.

Características craneofaciales y ortodóncicas del Síndrome de Treacher Collins en pacientes del Servicio de Estomatología-Ortodoncia del Hospital General “Dr. Manuel Gea González” en el periodo del 1 de diciembre 2010 al 1 de diciembre de 2019.

Laura Isadora Magaña Durán *, Ricardo Pérez Vega**, Julio César Quiroz Barrios ***

Resumen

ANTECEDENTES: Síndrome de Treacher Collins (STC) es un trastorno congénito del desarrollo craneofacial, caracterizado por una displasia otomandibular simétrica bilateral sin anomalías de las extremidades, asociado a diversas anomalías de cabeza y cuello. Las principales características faciales de este síndrome son defectos bilaterales y simétricos que afectan el tercio medio e inferior de la cara, con huesos malares, cigomáticos y

mandibular hipoplásicos; fisura palpebral antimongoloide, coloboma del párpado inferior, microtia, maloclusión dental, mordida abierta anterior, paladar ojival o hendido. Todas estas características son valorables por medio de las fotografías clínicas faciales utilizadas de rutina para los diagnósticos ortodóncicos.

MÉTODOS: Se analizaron fotografías clínicas intraorales y extraorales de 16 pacientes con STC confirmado y con criterios de inclusión necesarios. Se realizó estadística descriptiva (media, moda y mediana) para variables cuantitativas, y frecuencias (absoluta y relativa) para variables cualitativas.

RESULTADOS: 50% de los expedientes correspondieron al género femenino y 50% al masculino. Las edades oscilaron entre los 9 meses y 26 años de edad, con un promedio de 7.5 años de edad. De las 40 variables restantes los resultados más destacables son: Dolicocefalia 87%, Línea interpupilar 87%, Simetría facial 69%, Fisura palpebral antimongoloide 100%, Microtia 94%, problemas auditivos 75%, el resto de las anomalías se ilustra en la sección correspondiente a los resultados.

CONCLUSIÓN: El utilizar un método de diagnóstico empleado de rutina en ortodoncia como lo son las fotografías clínicas extra e intraorales, permite observar un conjunto de características asociadas a un síndrome, mostrando así su utilidad en el manejo de un amplio espectro de pacientes que pueden llegar a presentarse en la consulta. Aunque hay algunos datos, como el estrabismo que requieren un análisis fotográfico más amplio, así como una evaluación física directa, ya que se requiere ver distintas opciones para poder valorar el movimiento y posición de los ojos.

*Alumna de la especialidad de Ortodoncia, Hospital General Dr. Manuel Gea González-FO UNAM. México.
** Jefe de la división de Estomatología Ortodoncia del Hospital General Dr. Manuel Gea González. México.
*** Adscrito a la División de Estomatología-Ortodoncia del Hospital General Dr. Manuel Gea González. México

Abstract.

BACKGROUND: Treacher Collins syndrome (CTS) is a congenital disorder of craniofacial development, characterized by bilateral symmetric otomandibular dysplasia without limb abnormalities, associated with various head and neck abnormalities. The main facial characteristics of this syndrome are bilateral and symmetric defects that affect the middle and lower third of the face, with hypoplastic, mandibular, malar and zygomatic bones; antimongoloid palpebral fissure, coloboma of the lower eyelid, microtia, dental malocclusion, anterior open bite, deep or cleft palate. All these characteristics can be assessed by means of the facial clinical photographs used routinely for orthodontic diagnosis.

METHODS: Intraoral and extraoral clinical photographs of 16 patients with confirmed CTS and with the necessary inclusion criteria were analyzed. Descriptive statistics (mean, mode and median) were performed for quantitative variables, and frequencies (absolute and relative) for qualitative variables.

RESULTS: 50% of the files correspond to the female gender and 50% to the male. The ages ranged from 9 months to 26 years of age, with an average age of 7.5 years. Of the 40 remaining variables, the most notable results are: Dolichocephaly 87%, Interpupillary line 87%, Facial symmetry 69%, Antimongoloid palpebral fissure 100%, Microtia 94%, hearing problems 75%, the rest of the anomalies are illustrated in the section corresponding to the results.

CONCLUSION: Using a diagnostic method routinely used in orthodontics, such as extra and intraoral clinical photographs, allows us to observe a set of characteristics associated with a syndrome, thus showing its usefulness in the management of a wide spectrum of patients who may arrive to consultation. Although there are some data, such as strabismus that require a more extensive photographic analysis, as well as a direct physical evaluation, since it is necessary to see different options to be able to assess the movement and position of the eyes.

Palabras clave: *Características, Síndrome, Treacher Collins, Fotografía clínica, Ortodoncia.*

Introducción

Las malformaciones craneofaciales patologías comunes y prevalentes en la edad infantil. Se clasifican en principalmente dos grupos: a consecuencia de un cierre precoz de las suturas óseas craneofaciales, como por ejemplo la craneosinostosis y faciocraneosinostosis; así como las que se consideran actualmente neurocrestopatías, como por ejemplo los síndromes de primer y segundo arcos branquiales y las fisuras orofaciales como la fisura labiopalatina ⁽¹⁾.

El Síndrome de Treacher Collins (STC) describe un conjunto de malformaciones craneofaciales que afectan la forma y función de los ojos, las orejas, la nariz, el maxilar, el paladar, la mandíbula y las vías aéreas superiores ⁽²⁾, las cuales se presentan de manera simétrica. Se trata de una disostosis mandíbulo-facial, que destaca por su correlación con las fisuras faciales número 6, 7 y 8 de la clasificación de Tessier ⁽¹⁾. (Ver Tabla 1)

Tabla I. Características clínicas típicas del STC. Afectan le tercio medio e inferior de la cara, de manera simétrica y muestran marcada variación intrafamiliar e interfamiliar ⁽³⁾.

Región	Signos	Síntomas y evaluación clínica.
Facies	Defectos bilaterales y simétricos afectando tercio medio e inferior de la cara	Los estudios de imagen pueden auxiliar al diagnóstico en fenotipos leves. Cefalograma lateral, tomografía computarizada craneal.
Cráneo	Huesos malares y cigomáticos hipoplásicos Cóndilos mandibulares y placas laterales pterigoideas hipoplásicos	Dificultad para alimentarse Dificultad para respirar
Ojos	Fisura palpebral antimongoloide Párpado inferior con coloboma Ausencia o deficiencia de pestañas en párpado inferior Rebordes orbitales hipoplásicos y músculos extraoculares subdesarrollados	Problemas de visión Estrabismo
Oídos	Pabellón auricular mal formado Microtia Fusión/aplasia/ausencia de cadena auricular	Pérdida de la audición conductiva Resonancia magnética para visualización del conducto auditivo interno
Cavidad oral y garganta	Maloclusión dental Mordida abierta anterior Paladar ojival o hendido Hipoplasia faríngea	Dificultad para alimentarse Dificultad para respirar
Estado mental	Normal Retrasado, secundario a la pérdida de audición	Resonancia magnética para visualización del conducto auditivo interno

La disostosis mandíbulo-facial como anomalía hereditaria fue descrita por primera vez por Berry y Treacher Collins, como una afección bilateral, con disostosis mandíbulo facial, la cual involucra los tejidos derivados tanto del primero como segundo arco branquial, también conocido como síndrome de “Franceschetti-Klein” o “Franceschetti-Zwahlen”⁽⁴⁾. En 1929 Lockhart fue el primero en realizar una descripción anatómica del STC. En 1949 Franceschetti y Klein introdujeron la primera clasificación del síndrome de disostosis mandíbulo-facial en 5 categorías: completo, incompleto, unilateral, abortivo y atípico. Aunque nunca se llegó a un consenso y no fue posible aplicarla ⁽⁴⁾.

El STC se presenta en 1:25,000 - 1:50,000 recién nacidos vivos ⁽⁵⁾. No tiene distinción entre hombres y mujeres, ya que los afecta en igual proporción. El STC es un desorden autosómico dominante, cuyo origen se encuentra en el cromosoma 5q32 y q33.1 que involucra al exón 24 que contiene el gen *TCOF1* (Treacher Collins-Franceschetti 1). Alrededor de dos tercios de los casos se presentan de novo, mientras que el resto hereda una copia mutada de *TCOF1* de alguno de los padres, lo cual genera una haploinsuficiencia (cuando un individuo es clínicamente afectado porque una sola copia del gen normal es insuficiente para producir proteína en cantidad o calidad necesaria para garantizar la función normal). Cualquier mutación del gen *TCOF1* conduce a un problema para la producción de la proteína *TREACLE*³⁾. *TREACLE* es una fosfoproteína rica en serina y alanina que regula la unión de la ARN polimerasa I con enzimas responsables del procesamiento ribosomal y modificación que llevan a la diferenciación de células de la cresta neural. Estas se derivan del ectodermoneural y migran largas distancias hasta formar cartílago, hueso, tejido conectivo, neuronas sensitivas, glía y células de pigmentación las cuales sirven de andamio para formar la cabeza y cara, así como sus variaciones ⁽⁶⁾. La haploinsuficiencia de *TCOF1* compromete la producción de ribosomas maduros en las células de la cresta neural, lo cual resulta en una proliferación y formación irregular de las células de la cresta neural. Para compensar se activa por estrés el factor p53 supresor de tumores, lo cual resulta en una apoptosis neuroepitelial, y detiene el ciclo celular en la fase de G1. La restricción de avance del ciclo G1 a S explica la reducción de proliferación en el tubo neural de embriones heterocigotos con *TCOF*

⁽³⁾.

La amplia variedad de anomalías craneofaciales muchas veces las hace inclasificables. En la actualidad la clasificación de mayor aceptación para fisuras faciales es la de Tessier (1976). Esta se centra en la órbita, se les asigna un número a las fisuras en sentido opuesto a las manecillas del reloj de acuerdo a su posición. Las fisuras faciales se numeran del 0 al 7, iniciando por la línea media, mientras que las fisuras craneales se numeran del 8 al 14, siendo el 14 una fisura en la línea media del cráneo. Cada una de estas fisuras puede involucrar tejido blando y óseo, aunque el número de la fisura no especifica el grado de afección (Figura 1) ^(7,8).

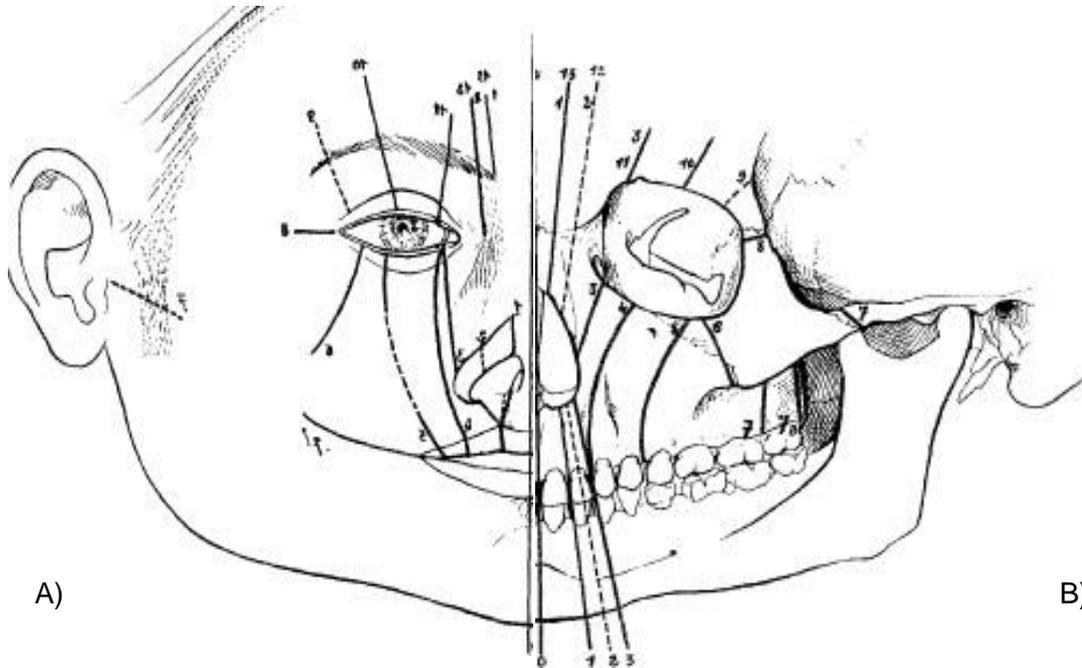


Figura 1 Esquema de las fisuras de acuerdo a la clasificación de Tessier. A) Tejidos blandos y B) Tejido óseo.

Tratamiento

Debido a que no se cuenta con una clasificación específica para el STC, en el Servicio de Estomatología-Ortodoncia de este Hospital, se evalúa el grado de afección individual de cada paciente, tomando en cuenta: su edad, el tipo de dentición (infantil, mixta o adulta) y el tratamiento ortodóncico/quirúrgico que va a requerir el paciente de acuerdo al Protocolo de Atención (Tabla 2). El tratamiento requiere un enfoque individual y multidisciplinario.

Tabla 2. Algoritmo de Protocolo de atención de pacientes con diagnóstico de Síndrome de Treacher Collins en el servicio Estomatología-Ortodoncia en conjunto con el servicio de Cirugía Plástica Reconstructiva en el Hospital General “Dr. Manuel Gea González” 2010.

ESQUEMA DE INTERVENCIONES

Urgente y con Emergencia post-natal

1. Liberar obstrucción de vías aéreas.
Distracción osteogénica mandibular bilateral
2. Corrección Ocular.

Infancia

1. Osteotomía y Distracción Mandibular (extrema retrognasia para controlar la vía aérea).
2. Corrección de Labio y Paladar Hendido.
3. Corrección de la Audición.
4. Terapia de lenguaje

Niñez

1. Reconstrucción de las orejas.
2. Colocación de audífono con anclaje óseo.
3. Procedimientos tempranos ortognáticos/mandibulares.
(ORTOPEDIA MAXILOFACIAL)

Adolescencia y Madurez

1. Reconstrucción del esqueleto facial maduro. (TRATAMIENTO ORTODONCICO – QUIRURGICO)
2. Procedimientos ortognáticos/mandibulares.
3. Genioplastía.

Una herramienta de diagnóstico ampliamente utilizada en distintas áreas, en este caso específicamente en la ortodoncia, es la fotografía clínica. La cual es además uno de los registros requeridos dentro del expediente odontológico, ya que muestran las características clínicas del paciente de manera visual sin necesidad de una descripción verbal ⁽⁹⁾. Muestran también las características y condiciones iniciales del paciente y los resultados producidos a partir del tratamiento. A grandes rasgos se pueden observar forma de sonrisa, armonía labial, desviación de la líneas medias y asimetrías de las proporciones faciales. ⁽⁹⁾.

Dichos registros sirven para la planeación del tratamiento y permite una comunicación más clara con el paciente. Por lo que representa un apoyo visual invaluable.

En la clasificación, las fotografías clínicas odontológicas se presentan en 3 grupos: a) Fotografía clínica extraoral, b) Fotografía clínica intraoral y c) Fotografías complementarias ⁽¹⁰⁾.

Para llevar a cabo un diagnóstico inicial, utilizando fotografía clínica dental, se debe llevar a cabo un estudio sistemático del aspecto facial y dental en 3 pasos:

1. Proporciones faciales tridimensionales (macro-estética). Se puede detectar asimetría, anomalías de altura facial, exceso o deficiencia de los maxilares, entre otras.
2. La relación entre los dientes y la cara (mini-estética) toma en cuenta la exposición dental en reposo y en sonrisa.
3. Relación entre los dientes. Valoración de las proporciones ancho y alto de los dientes, contorno gingival, puntos de contacto y troneras.

Entre las características que se tomaran en cuenta para el presente estudio se incluirá: el tipo facial, la simetría facial horizontal y vertical, implantación del cabello, ojos, orejas, boca, proyección malar, mental y perfil facial a partir de las fotografías extraorales. En las fotografías intraorales se puede observar el paladar, tipo de dentición, relaciones anteroposteriores, verticales y transversales; así como caries dental, ausencia de dientes, dientes supernumerarios, dientes ectópicos, apiñamiento dental, mala higiene y gingivitis.

Se realizó una búsqueda extensiva de artículos relacionados al STC tanto a nivel internacional como nacional y se encontró muy poca bibliografía disponible. La mayoría de los estudios encontrados cuentan con muestras pequeñas o presentaciones de caso. Es por esto que se considera de relevancia el realizar una caracterización del síndrome que complemente al conocimiento del equipo multidisciplinario. Al ser el hospital un centro de referencia a nivel nacional, actualmente existen diferentes servicios que cuentan con trabajos descriptivos sobre el STC en sus respectivas áreas.

Planteamiento del problema

¿Cuáles son las características craneofaciales y ortodóncicas del Síndrome de Treacher Collins en pacientes del Servicio de Estomatología-Ortodoncia del Hospital General “Dr. Manuel Gea González” en el periodo del 1 de diciembre de 2010 al 1 de diciembre de 2019?

Objetivo general

Describir las características craneofaciales y ortodóncicas del Síndrome de Treacher Collins en pacientes del Hospital General “Dr. Manuel Gea González” del período del 1 de diciembre de 2010 al 1 de diciembre de 2019 encontradas a partir de registros fotográficos.

Materiales y métodos

Diseño del estudio: Estudio observacional, descriptivo, retroelectivo y transversal.

Universo de estudio: Base de datos de la División de Estomatología-Ortodoncia del Hospital General “Dr. Manuel Gea González” en el periodo de 1 de diciembre de 2010 al 1 de diciembre del 2019.

Población de estudio: Expedientes de pacientes con diagnóstico de Treacher Collins, con registros fotográficos completos en la División de Estomatología-Ortodoncia del Hospital General “Dr. Manuel Gea González”.

Tamaño de la muestra:

El tamaño de la muestra será por conveniencia y se incluirán todos los expedientes de pacientes diagnosticados con Síndrome de Treacher Collins en el período del 1º de diciembre 2010 al 1º diciembre de 2019, aproximadamente son 20 expedientes.

Criterios de selección:

Se seleccionarán los expedientes de pacientes que presenten el diagnóstico de Síndrome de Treacher Collins.

Criterios de Inclusión:

- Expedientes clínicos completos con registros fotográficos de pacientes con STC.
- De cualquier edad.
- Ambos sexos.

Descripción de procedimientos

1. Se recabarán datos de los expedientes de los pacientes atendidos del 1 de diciembre de 2010 al 1 de diciembre de 2019.

2. Se incluirán para el estudio las fotografías faciales y dentales.

Se recabarán datos solicitados en el anexo 1:

- Variables principales: forma del cráneo, forma de la cara, tipo de cara, línea interpupilar, línea subnasal, línea intercomisural, simetría de hemicaras, simetría de quintos faciales, simetría de tercios faciales, hipertricosis, fisura palpebral antimongoloide, estrabismo, coloboma de párpados inferiores, microtia, implantación baja de las orejas, problemas de audición, incompetencia labial, macrostoma, fisura 6 de Tessier, fisura 7 de Tessier, fisura 8 de Tessier, hipoplasia malar, mentón retruido, perfil facial, afectación del paladar, clases molares y caninas, mordida anterior, mordida posterior, desviación de la línea media, caries dental, ausencia de dientes, dientes ectópicos, apiñamiento dental, mala higiene: gingivitis; variables generales: sexo y edad.

3. En cuanto a la macro estética, se debe evaluar la edad de desarrollo del paciente, en la estética facial de frente a proporciones faciales en busca de asimetrías, la perspectiva frontal, orejas, ojos, implantación del cabello y anomalías faciales. Para ello se utilizan los quintos faciales y la proporcionalidad entre la anchura de los ojos, la nariz y la boca. El tipo facial y las proporciones de la cara se establecen con la relación entre la altura y la anchura facial.

4. Finalmente debe examinarse la cara desde la perspectiva frontal de los tercios faciales verticales. La distancia desde el punto triquion (línea de cabello) hasta el punto glabella (la base de la nariz), y desde glabella hasta su parte inferior en el punto subnasal y desde subnasal al mentón, deberían ser tercios iguales.

5. En cuanto al perfil, un examen organizado proporciona la misma información, aunque menos detallada que una cefalometría lateral. Este estudio tiene tres objetivos:

a) Verificar si el maxilar y la mandíbula están situados en posición armónica en el sentido anteroposterior del espacio.

b) Observar la posición de los labios y su relación con los incisivos, así como su impacto en el aspecto del perfil del paciente.

c) Reevaluar las proporciones faciales verticales y horizontales correspondientes a las facies de cada paciente.

6. En el registro fotográfico también se pueden clasificar las características de la maloclusión y la higiene oral, las cuales incluyen:

a) Valorar el plano transversal del espacio

b) Valorar el plano anteroposterior del espacio

c) Valorar el plano vertical del espacio

d) Verificar la presencia de placa dentobacteriana por mala higiene

e) Verificar la presencia de gingivitis

f) Verificar la prevalencia de caries dental

Consideraciones éticas.

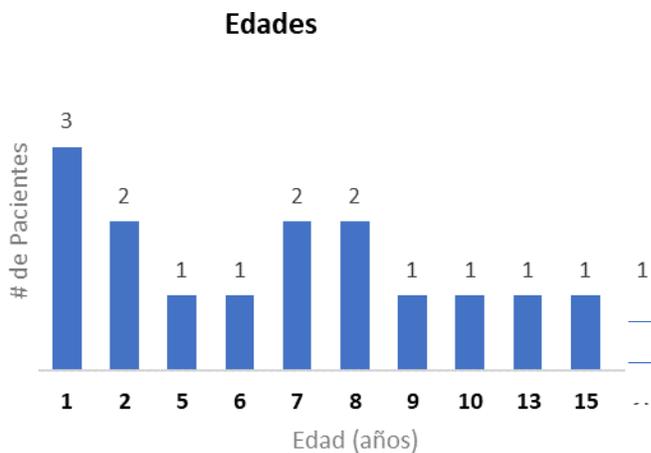
"Todos los procedimientos estarán de acuerdo con lo estipulado en el Reglamento de la ley General de Salud en Materia de Investigación para la Salud".

Título segundo, capítulo I, Artículo 17, Sección I, investigación sin riesgo, no requiere consentimiento informado.

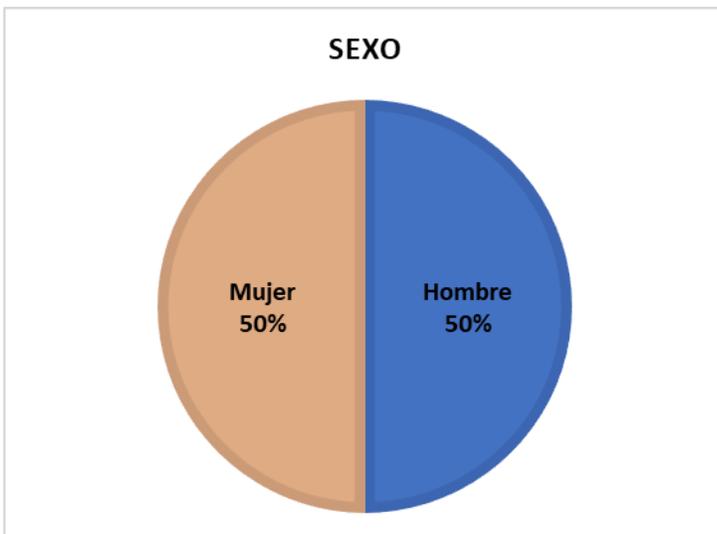
Resultados

De una base de datos de 46 pacientes con diagnóstico confirmado de STC, solo 16 contaron con los criterios de inclusión necesarios para formar parte de este estudio.

De los 16 pacientes seleccionados se obtuvieron los siguientes resultados:

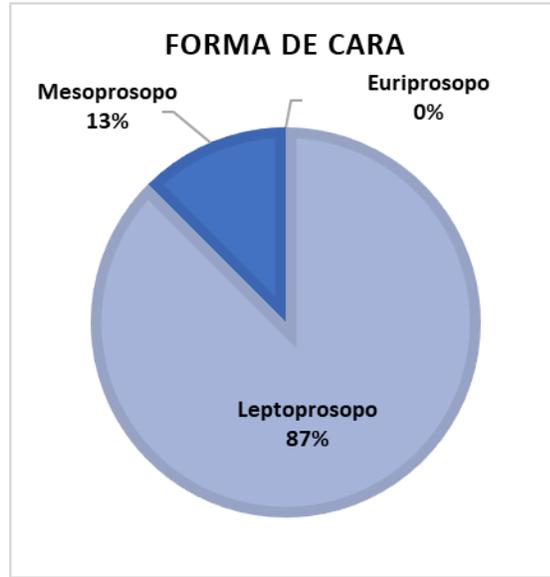
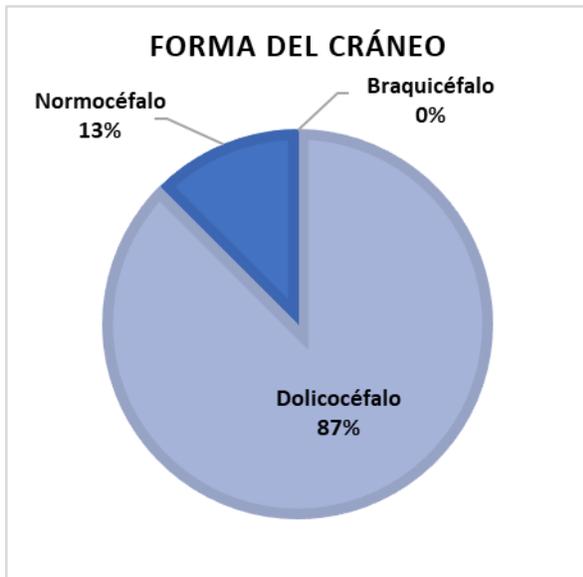


<i>Edad (años)</i>	# pacientes	frecuencia
<i>1</i>	3	19%
<i>2</i>	2	13%
<i>5</i>	1	6%
<i>6</i>	1	6%
<i>7</i>	2	13%
<i>8</i>	2	13%
<i>9</i>	1	6%
<i>10</i>	1	6%
<i>13</i>	1	6%
<i>15</i>	1	6%
<i>26</i>	1	6%
Totales	16	100%



SEXO	# DE PXS
<i>Hombre</i>	8
<i>Mujer</i>	8

Tipo facial



Forma del cráneo

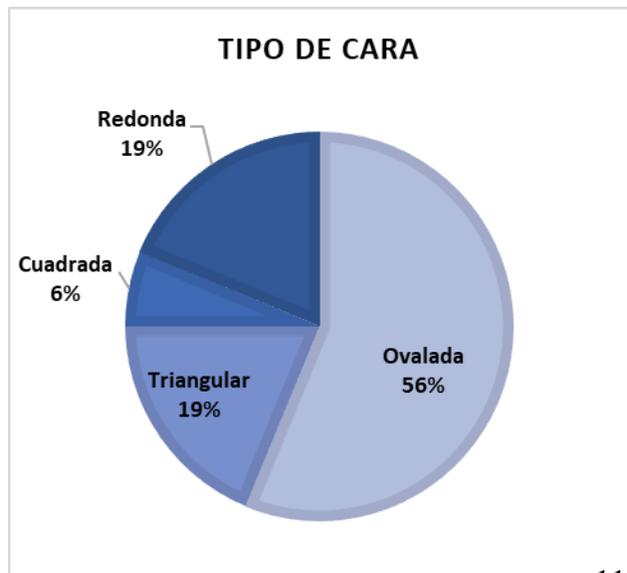
	Pacientes	Frecuencia
<i>Dolicocéfalo</i>	14	87%
<i>Normocéfalo</i>	2	13%
<i>Braquicéfalo</i>	0	0%
<i>Total</i>	16	100%

Forma de cara

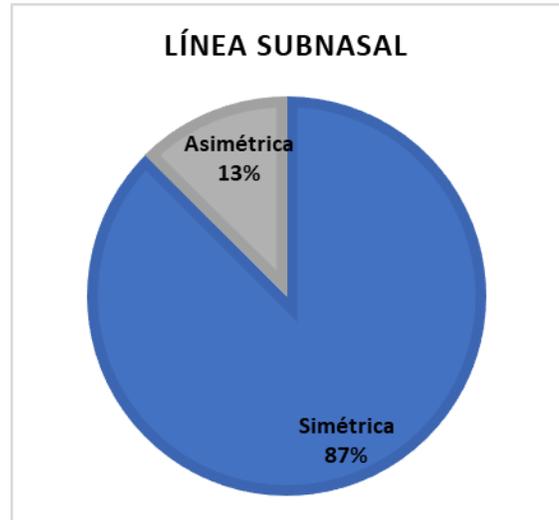
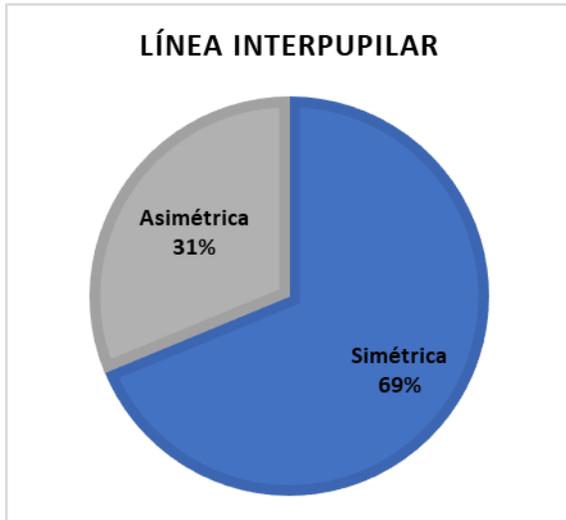
	Pacientes	Frecuencia
<i>Leptoprosopo</i>	14	87%
<i>Mesoprosopo</i>	2	13%
<i>Euriprosopo</i>	0	0%
<i>Total</i>	16	100%

Tipo de cara

	Pacientes	Frecuencia
<i>Ovalada</i>	9	56%
<i>Triangular</i>	3	19%
<i>Cuadrada</i>	1	6%
<i>Redonda</i>	3	19%
<i>Totales</i>	16	100%



Simetría facial horizontal

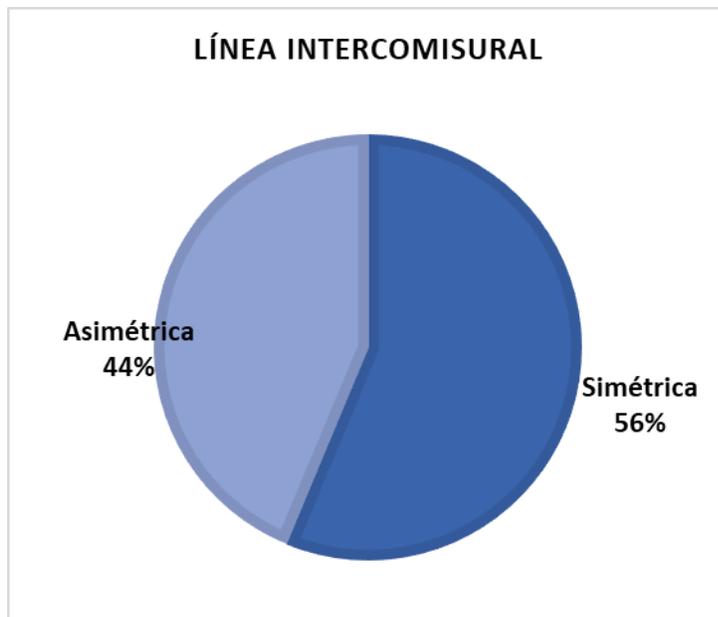


Línea interpupilar

	Pacientes	Frecuencia
<i>Simétrica</i>	11	69%
<i>Asimétrica</i>	5	31%
<i>Totales</i>	16	100%

Línea subnasal

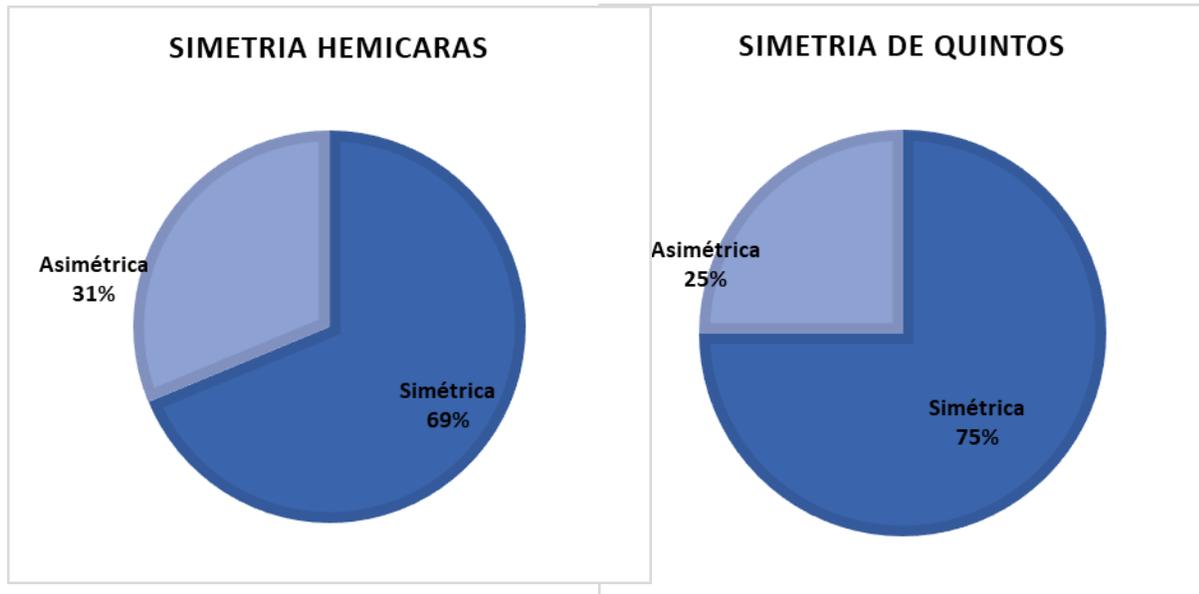
	Pacientes	Frecuencia
<i>Simétrica</i>	14	87%
<i>Asimétrica</i>	2	13%
<i>Totales</i>	16	100%



Línea Intercomisural

	Pacientes	Frecuencia
<i>Simétrica</i>	9	44%
<i>Asimétrica</i>	7	56%
<i>Totales</i>	16	100%

Simetría facial vertical

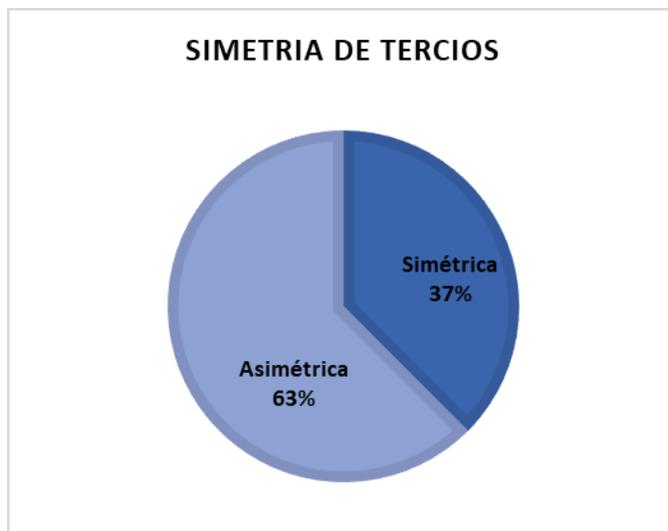


Simetría Hemicaras

	Pacientes	Frecuencia
<i>Simétrica</i>	11	69%
<i>Asimétrica</i>	5	31%
<i>Totales</i>	16	100%

Simetría Hemicaras

	Pacientes	Frecuencia
<i>Simétrica</i>	11	69%
<i>Asimétrica</i>	5	31%
<i>Totales</i>	16	100%



Simetría de Tercios

	Pacientes	Frecuencia
<i>Simétrica</i>	6	63%
<i>Asimétrica</i>	10	37%
<i>Totales</i>	16	100%

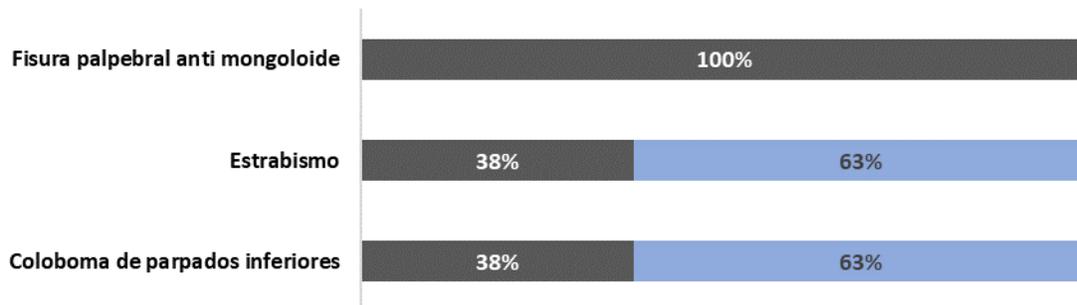
Descripción Facial



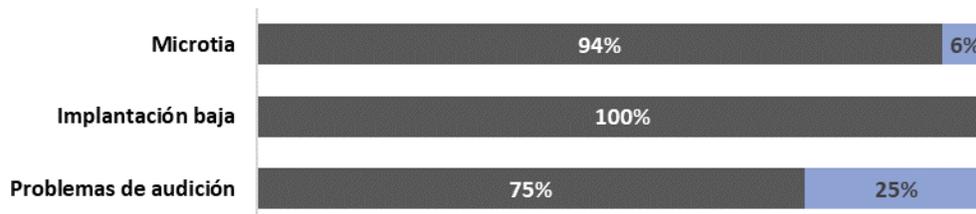
Cabello



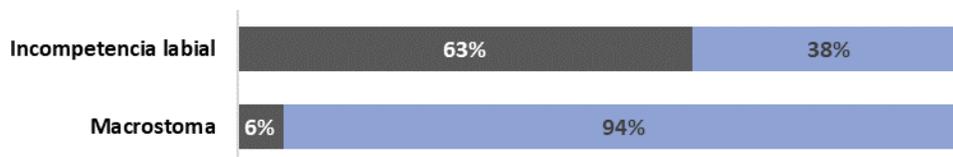
Ojos



Orejas



Boca



Perfil



Perfil Facial

100%

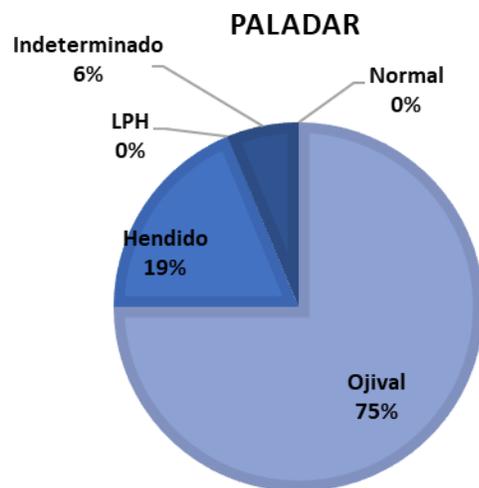
■ Concavo ■ Recto ■ Convexo

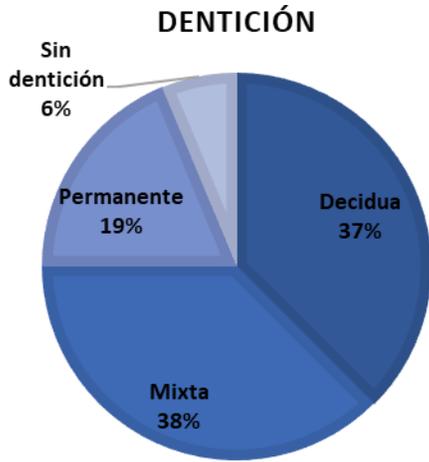
Tabla de conteo de Pacientes y Frecuencias		Si		No		Total
		Pacientes	Frecuencia	Pacientes	Frecuencia	
Cabello	<i>Hipertriosis</i>	11	69%	5	31%	16
Ojos	<i>Fisura palpebral anti mongoloide</i>	16	100%	0	0%	16
	<i>Estrabismo</i>	6	38%	10	63%	16
	<i>Coloboma de párpados inferiores</i>	6	38%	10	63%	16
Orejas	<i>Microtia</i>	15	94%	1	6%	16
	<i>Implantación baja</i>	16	100%	0	0%	16
	<i>Problemas de audición</i>	12	75%	4	25%	16
Boca	<i>Incompetencia labial</i>	10	63%	6	38%	16
	<i>Macrostoma</i>	1	6%	15	94%	16
Perfil	<i>Hipoplasia malar</i>	15	94%	1	6%	16
	<i>Mentón retruido</i>	15	94%	1	6%	16

DESCRIPCIÓN INTRAORAL

Paladar

	Pacientes	Frecuencia
<i>Ojival</i>	12	75%
<i>Normal</i>	0	0%
<i>Indeterminado</i>	1	6%
<i>LPH</i>	0	0%
<i>Hendido</i>	3	19%
Totales	16	100%

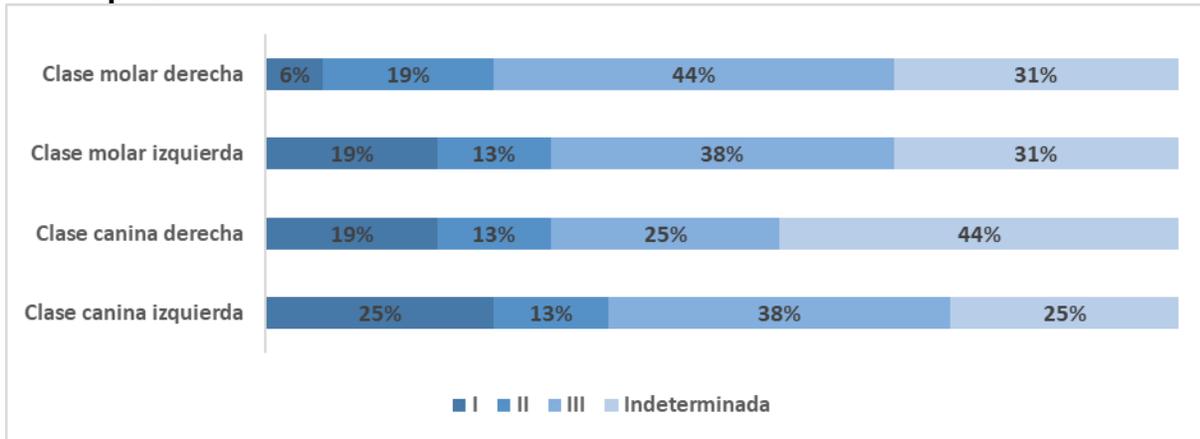




Dentición

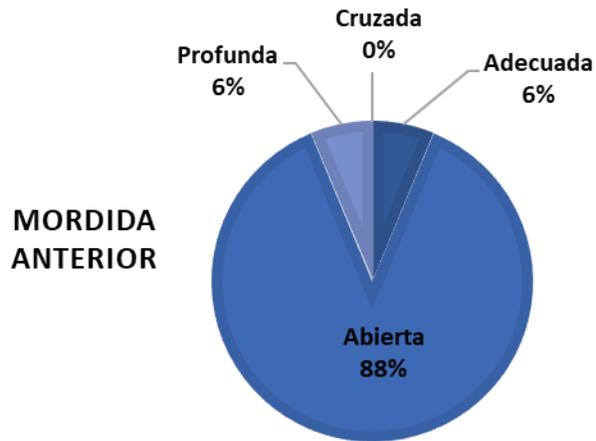
	Pacientes	Frecuencia
<i>Decidua</i>	6	37%
<i>Mixta</i>	6	38%
<i>Permanente</i>	3	19%
<i>Sin dentición</i>	1	6%
Totales	16	100%

Anteroposterior



Conteo de Pacientes y Frecuencias	I	%	II	%	III	%	Ind.	%Ind.	Totales
<i>Clase molar derecha</i>	1	6%	3	19%	7	44%	5	31%	16
<i>Clase molar izquierda</i>	3	19%	2	13%	6	38%	5	31%	16
<i>Clase canina derecha</i>	3	19%	2	13%	4	25%	7	44%	16
<i>Clase canina izquierda</i>	4	25%	2	13%	6	38%	4	25%	16

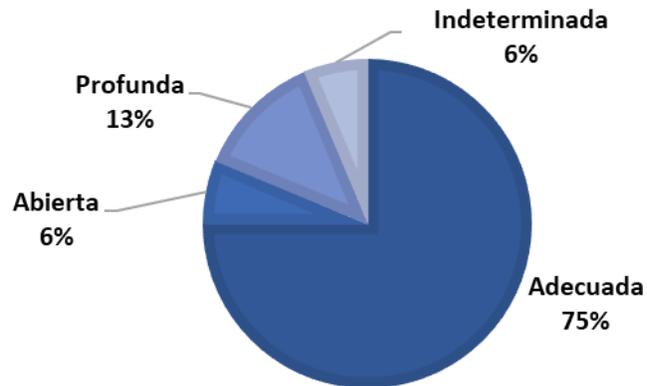
Vertical



Mordida Anterior

	Pacientes	Frecuencia
<i>Adecuada</i>	1	6%
<i>Abierta</i>	14	88%
<i>Profunda</i>	1	6%
<i>Cruzada</i>	0	0%
<i>Totales</i>	16	100%

MORDIDA POSTERIOR



Mordida Posterior

	Pacientes	Frecuencia
<i>Adecuada</i>	12	75%
<i>Abierta</i>	1	6%
<i>Profunda</i>	2	13%
<i>Indeterminada</i>	1	6%
<i>Totales</i>	16	100%

Transversal

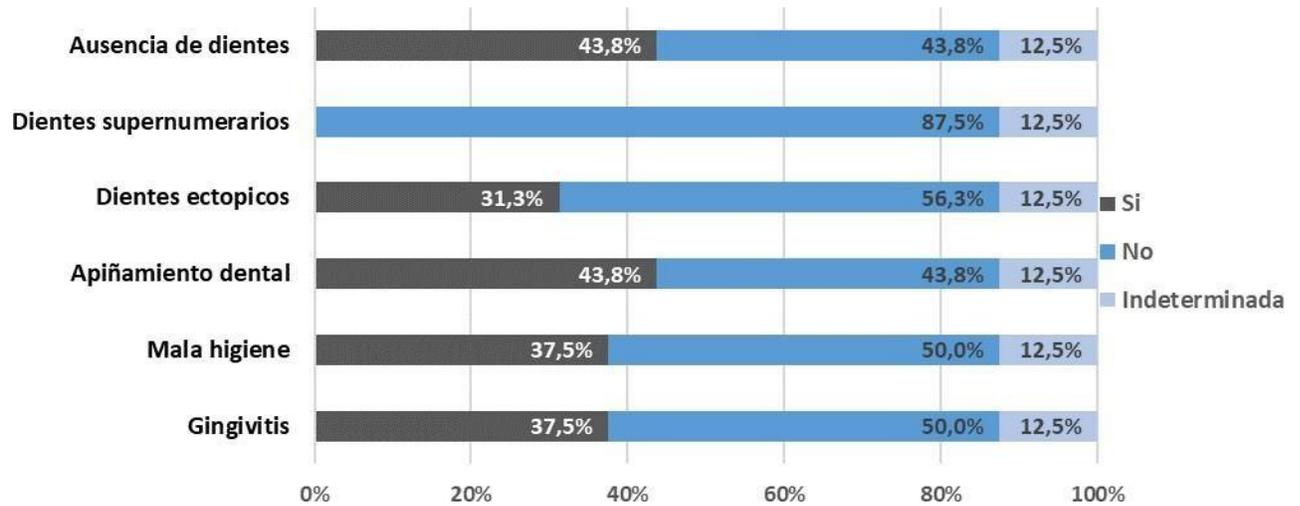
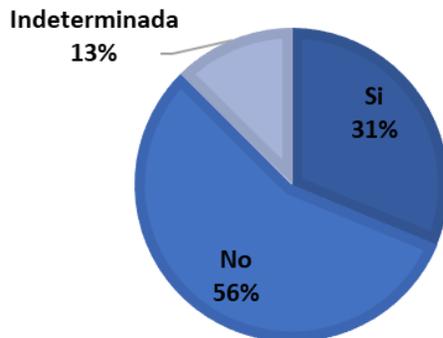


Tabla de conteo de Si % Si No %No Ind. %Ind. Totales

Condición	Si	% Si	No	%No	Ind.	%Ind.	Totales
Ausencia de dientes	7	43.8%	7	43.8%	2	12.5%	16
Dientes supernumerarios	0	0.0%	14	87.5%	2	12.5%	16
Dientes ectópicos	5	31.3%	9	56.3%	2	12.5%	16
Apiñamiento dental	7	43.8%	7	43.8%	2	12.5%	16
Mala higiene	6	37.5%	8	50.0%	2	12.5%	16
Gingivitis	6	37.5%	8	50.0%	2	12.5%	16

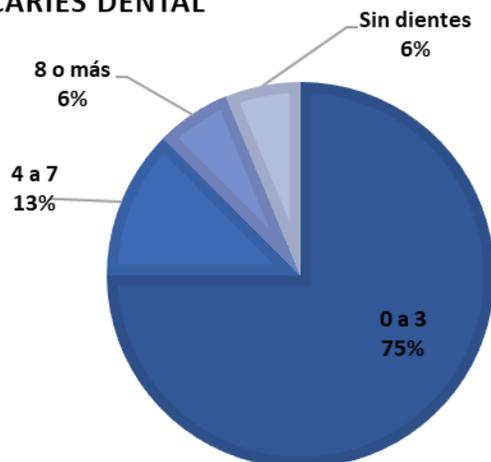
DESVIACIÓN DE LÍNEA MEDIA



Desviación de Línea Media

	Pacientes	Frecuencia
Sí	5	31%
No	9	56%
Indeterminada	2	13%
Totales	16	100%

CARIES DENTAL



Caries Dental

	Pacientes	Frecuencia
0 a 3	12	75%
4 a 7	2	13%
8 o más	1	6%
Sin dientes	1	6%
Totales	16	100%

Discusión

La proporción de pacientes femeninos y masculinos fue de acuerdo con las observaciones realizadas por Rogers⁽⁴⁾ (1963), no se encontró una prevalencia relacionada al sexo de los pacientes.

La mayoría de los pacientes (87%) presentaron una forma del cráneo alargada y estrecha, dolicocefalia, este patrón se relaciona con características dimensionales, angulares y topográficas de la cara específicas. Por lo tanto, un cráneo dolicomórfico se expresa como una cara estrecha, larga y protrusiva, la cual es determinada leptoprosopa. Mientras que el 13% restante presentó un cráneo normocéfalo con cara mesoprosopa, lo cual significa que no tienen una cara ni muy alargada ni muy corta, sino que su forma es más proporcional en cuanto a largo y ancho. De acuerdo a Enlow⁽¹¹⁾ (1992) esto es un reflejo de la forma en que se une el complejo facial con la base del cráneo.

En ninguno de los artículos revisados se encontró información acerca del análisis de simetrías horizontal y vertical en el STC, pero se considera importante mencionar los resultados obtenidos mediante este estudio. Se encontró que la mayoría de los pacientes presentan buena simetría interpupilar (69%) y subnasal (87%), mientras que el 56% de los pacientes presentó asimetría de la línea intercomisural, lo cual es un reflejo de una asimetría mandibular.

Kolar⁽¹²⁾ (1987) menciona que la deficiencia en la región malar, la cual se encuentra presente en 94% de los pacientes en nuestra muestra, hace que el largo de la cara se vea largo en comparación con el ancho de la misma, lo cual da como resultado una cara leptoprosopa.

En el 2009 Martelli⁽¹³⁾, refiere que, de una muestra de 7 pacientes con STC, el 85% presentó implantación facial del pelo, también conocida como hipertrichosis. En nuestro estudio nosotros encontramos que un 69% de los pacientes presenta hipertrichosis.

Sorolla⁽¹⁾ (2010) describe como una de las características principales del STC su correlación con las fisuras faciales 6,7 y 8 de Tessier. Lo cual se ve reflejado en nuestros resultados con su reflejo en tejidos blandos, 100% fisura palpebral

antimongoloide (correspondiente a la fisura 8), 38% coloboma de párpados inferiores (fisura 8) y 6% macrostoma (fisura 7).

En 1993 Limon⁽¹⁴⁾, describe la existencia de estrabismo en pacientes con STC, con la presencia del síndrome en "V". En su artículo presentan tres pacientes con dicho síndrome, pero no establecen en que porcentaje se presenta en pacientes con STC. En nuestra evaluación encontramos a dos pacientes (13%) con estrabismo, el cual coincide con las características descritas en dicho artículo.

La implantación baja de las orejas puede indicar la presencia de un síndrome o la microforma de una anomalía facial. Proffit⁽¹⁰⁾ (2014).

Martelli⁽¹³⁾ (2009), en una presentación de 7 casos de pacientes con STC, refirió que el 57% de sus pacientes presentaron microtia, mientras que en nuestra muestra encontramos un 94%.

Aguinaga-Rios⁽¹⁵⁾ (2014), menciona el STC al ser una mutación del gen *TCOF1*, el cual afecta la migración de las células de la cresta neural y el desarrollo del primer y segundo arco branquial, es una de las condiciones mayormente asociadas a la microtia de origen genético. En nuestros pacientes encontramos que un 94% presenta microtia en distintos grados. Dicha microtia en ocasiones se relaciona con una pérdida auditiva conductiva. La cual encontramos en nuestros pacientes en un 75%.

Una de las características más evidentes para Kolar⁽¹²⁾ (1987) es la hipoplasia mandibular, que se refleja con un arco mandibular corto, una inclinación anormal del tercio inferior de la cara con mandíbula corta y mentón retruido. Duque⁽¹⁶⁾ (2019) describe el perfil de los pacientes con STC como dramáticamente convexo. Característica que se encuentra presente en 94% de nuestros pacientes.

Las características antropométricas descritas por Kolar⁽¹²⁾ en 1987 menciona como características faciales principales, una cara poco profunda, tercio inferior disminuido, orbitas cortas, nariz alta y grande con base nasal ancha. Dichas características describen un perfil convexo, el cual encontramos en el 100% de nuestros pacientes.

Thompson⁽²⁾ en el 2009 menciona que encontró paladar hendido en el 30% de sus pacientes, mientras que en nuestros pacientes se presenta solo en el 19%.

Asten⁽⁵⁾ (2013) menciona que el paladar ojival es reconocido como una característica típica de los pacientes con STC, aunque en su banco de pacientes solo lo encontró presente en el 21%. En contraste en nuestro banco de pacientes se encontró en un 75%.

Steinbacher⁽¹⁷⁾ en 2011 con su artículo sobre la relación entre el cuerpo y rama mandibular en el STC, menciona que la mordida abierta anterior e incompetencia labial son resultado de que la mandíbula en estos pacientes postero rotación del cuerpo mandibular y de una deflexión del borde inferior de la mandíbula. En nuestros pacientes encontramos mordida abierta anterior en el 88%, la cual está asociada a la mordida posterior adecuada, la cual se encontró en 75% de los pacientes e incompetencia labial en el 63%. Entre otras características a consecuencia de la hipoplasia mandibular, menciona que la oclusión se ve afectada con una clase II de la clasificación de Angle; dicho dato contrasta con los hallazgos de nuestros pacientes, ya que los resultados obtenidos fueron:

	I	II	III	Indeterminada
Clase molar derecha	6%	19%	44%	31%
Clase molar izquierda	19%	13%	38%	31%
Clase canina derecha	19%	13%	25%	44%
Clase canina izquierda	25%	13%	38%	25%

Siendo la Clase III más frecuente en todas las áreas, seguido por la clase I, exceptuando el caso de la clase molar derecha, y por último la clase II. En cuanto a la desviación de la línea media se encontró presente en el 31% de los casos, sin desviación en el 56% e indeterminada en el 13%.

Silva⁽¹⁸⁾ 2006, comenta que ellos encontraron ausencia congénita de dientes en 33.3% de sus pacientes, mientras nosotros encontramos ausencias dentales relacionadas con el recambio de dentición y uno por extracciones para el tratamiento de ortodoncia, no se comprobó que ninguno fuera debido a una agenesia. Refieren que 13.3% de sus pacientes presentaron dientes ectópicos, siendo los primeros molares maxilares los más afectados, mientras que nosotros encontramos 31.3% de dientes ectópicos siendo únicamente afectados los caninos. Aunque mencionan que encontraron dientes supernumerarios no se menciona el porcentaje, mientras que ninguno de nuestros pacientes presento algún diente supernumerario.

Duque⁽¹⁶⁾ (2019) menciona que las características intraorales tienden a presentar altos niveles de placa y poca efectividad en el cepillado dental, sumado a la respiración oral, apiñamiento dental y a que algunos pacientes refieren un flujo salival disminuido, esto tiene como consecuencia mala higiene, gingivitis y alto índice de caries. En nuestros pacientes encontramos que el 43.8% presentan apiñamiento, el 35% tiene una mala higiene y gingivitis, mientras que el 75% de los pacientes tienen de 0 a 3 caries, el 13% tiene de 4 a 7 caries y solo el 6% tiene 8 o más caries.

Conclusiones

El utilizar un método de diagnóstico empleado de rutina en ortodoncia como lo son las fotografías clínicas extra e intraorales, permite observar un conjunto de características asociadas a un síndrome, mostrando así su utilidad en el manejo de un amplio espectro de pacientes que pueden llegar a presentarse en la consulta. Aunque hay algunos datos, como el estrabismo que requieren un análisis fotográfico más amplio, así como una evaluación física directa, ya que se requiere ver distintas opciones para poder valorar el movimiento y posición de los ojos.

Hoy en día gracias a la tecnología existen métodos diagnósticos digitales en 3D, lo cuales sirven para hacer análisis más complejos y exactos de las caras de nuestros pacientes, sin embargo, estos son de un costo elevado, lo cual dificulta su uso de manera rutinaria en los consultorios y hospitales del país. Es por ello que al seguir desarrollando y estandarizando la metodología utilizada para la obtención e interpretación de los estudios en 2D sigue siendo lo más accesible y recomendable.

Agradecimientos

Dra. Laura Gabriela Flores Peña, quien colaboro como consejero científico.

Referencias bibliográficas.

1. Sorolla J, Anomalías Craneofaciales. Rev. Med. Clin. Condes. 2010; 21(1) 5-15.
2. Thompson J, Andersib P, David D. Treacher Collins syndrome: protocol management from birth to maturity. J Craniofac Surg 2009; (20) 2028-2035.
3. Van Gijn DR, Tucker A, Cobourne T. Craneofacial development: current concepts in the molecular basis of Treacher Collins syndrome. British Journal of Oral and Maxillofacial Surgery. 2013; (51) 384-388.
4. B. Berry-Treacher Collins syndrome: A review of 200 cases. (Mandibulo-facial Dysostosis; Franceschetti-Zwahlen-Klein syndromes). British Journal of Plastic Surgery 1962; (2a) 109-137.
5. Asten P, Skogedal N, Nordgarden H, Axelsson S, Akre H, Sjogreen L. Orofacial functions and oral health associated with Treacher Collins Syndrome. Acta Odontologia Scandinavica 2013; (71) 616-625.
6. Trainor P. Craniofacial birth defects: The role of neural crest cells in the etiology and pathogenesis of Treacher Collins syndrome and the potential for prevention. Am J Med Genet Part A 2010; (152A) 2984-2994.
7. Winters R. Tessier Clefts and Hypertelorism. Facial Plast Surg Clin N Am. 2016; (24) 545-558.
8. Tessier P. Anatomical classification of facial, craniofacial and laterofacial clefts. J Max-fac. Surg. 1976; (4) 69-92.
9. Moreno M, Chidiak R, Roa R, Miranda S, Rodríguez-Malaver J. Importancia y requisitos de la fotografía clínica en odontología. Revista odontológica de los Andes 2006; (1) 35-43.
10. Proffit W, Fields H, Sarver D y Ackerman J. Ortodoncia contemporánea. Quinta edición. España: Esevier; 2014. Pags 150-219
11. Enlow D. Crecimiento maxilofacial. Tercera edición, México: Interamericana McGraw-Hill; 1992.
12. Kolar J, Munro I and Farkas L. Anthropometric evaluation of dysmorphology in craniofacial anomalies: Treacher Collins Syndrome. Am J Phys Anthropol. 1987; (74) 441-451.
13. Martelli-Junior H, Coletta R, Miranda RT, Monteiro de Barros L, Swerts MS, and Bonan PR. Orofacial features of Treacher Collins syndrome, Med Oral Patol Cir Bucal, 2009 Jul 1:14(7):E344-8.
14. Limon E, Ortiz- Monasterio F, Saint Martin R, Stark M. Estrabismo en el syndrome de Treacher-Collins-Franceschetti. Cir y Ciruj 1993; (60) 210-220
15. Aguinaga-Rios M, Frías S, Arenas-Aranda D, Morán-Barroso V. Microtia-atresia: aspectos clínicos, genéticos y genómicos. Bol Med Hosp Infant. Mex. 2014;71 (6):387-395.
16. Duque C, Lopes I. Treacher Collins syndrome and implications in the oral cavity. Clin Res Trials, 2019; (5) 1-5.
17. Steinbacher D, Bartlett P. Relation of the mandibular body and ramus in Treacher Collins Syndrome. The Journal of Craneofacial Surgery. 2011; 22:302-305.
18. Silva G, Costa B and Ribeiro M. Prevalence of dental anomalies, ectopic eruption and associated oral malformations in subjects with Treacher Collins syndrome. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol 2016; (101) 588-592

Anexo 1.

Características craneofaciales del Síndrome de Treacher Collins en pacientes del Servicio de Estomatología-Ortodoncia del Hospital General “Dr. Manuel Gea González” en el periodo del 1 de diciembre de 2010 al 1 de diciembre de 2019.

Nombre del paciente:		
Registro:	Género:	Edad:

Tipo facial:

a) Forma del cráneo	Dolicocéfalo	Normocéfalo	Braquicéfalo	
b) Forma de cara	Leptoprosopo	Mesoprosopo	Euriprosopo	
c) Tipo de cara	Ovalada	Triangular	Cuadrada	Redonda

Simetría facial horizontal.

Línea interpupilar	Simétrica	Asimétrica
Línea subnasal	Simétrica	Asimétrica
Línea intercomisural	Simétrica	Asimétrica

Simetría facial vertical

Simetría hemicaras	Simetría	Asimetría
Simetría de quintos	Proporcional	Desproporcional
Simetría de tercios	Proporcional	Desproporcional

Descripción facial

Cabello	Hipertrichosis	Si	No
Ojos	Fisura palpebral antimongoloide	Si	No
	Coloboma de párpados inferiores	Si	No
Orejas	Microtia	Si	No
	Implantación baja	Si	No
	Problemas de audición	Si	No
Boca	Incompetencia labial	Si	No
	Macrostoma	Si	No
Fisuras	Fisura 6 de Tessier	Si	No
	Fisura 7 de Tessier	Si	No
	Fisura 8 de Tessier	Si	No
Perfil	Hipoplasia malar	Si	No
	Mentón retruido	Si	No
	Perfil facial	Cóncavo	Recto

Descripción intraoral

Paladar	Normal	Ojival	Hendido	LPH
---------	--------	--------	---------	-----

Tipo de dentición	Decidua	Mixta		Permanente	
Anteroposterior	Clase molar derecha	I	II	III	
	Clase molar izquierda	I	II	III	
	Clase canina derecha	I	II	III	
	Clase canina izquierda	I	II	III	
Vertical	Mordida anterior	Adecuada	Abierta	Profunda	Cruzada
	Mordida posterior	Adecuada	Abierta	Profunda	
Transversal	Desviación de la línea media	Si		No	

Caries dental	0-3	4-7	>8
Ausencia de dientes	Si	No	
Dientes supernumerarios	Si	No	
Dientes ectópicos	Si	No	
Apiñamiento dental	Si	No	
Mala higiene	Si	No	
Gingivitis	Si	No	