



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA
DE MÉXICO**



FACULTAD DE ODONTOLOGÍA

**ARCOS FARÍNGEOS. DESARROLLO DEL SÍNDROME DE
TREACHER COLLINS.**

T E S I N A

QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE

CIRUJANO DENTISTA

P R E S E N T A:

NÉSTOR LANDEROS GARCÍA ROJAS

TUTORA: MTRA. SURISADEY ALBARRÁN VERGARA

Cd. Mx.

2019



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.

A mis padres y hermano que sin su total apoyo durante toda la carrera esto no hubiera sido posible.

A la Doctora Surisadey por brindar su total conocimiento, asesoría, apoyo y mucha paciencia en la elaboración de esta tesina para lograr un trabajo más que satisfactorio.

A la Doctora Santa por su gran conocimiento otorgado durante el seminario de titulación que sin duda serán conocimientos que no se olvidarán.

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN.....	5
2. OBJETIVOS.....	7
CAPÍTULO 1. ANTECEDENTES.	8
1.1 Generalidades de desarrollo cráneo maxilofacial.	8
CAPÍTULO. 2 Generalidades de los arcos faríngeos.....	12
CAPÍTULO 3. Arcos faríngeos y sus derivados.....	19
3.1 Primer arco faríngeo.....	19
3.2 Segundo arco faríngeo.....	21
3.3 Tercer arco faríngeo.	22
3.4 Cuarto y sexto arco faríngeo.	22
CAPÍTULO 4. Hendiduras faríngeas y sus derivados.	25
4.1 Membranas faríngeas.	26
CAPÍTULO 5. Bolsas faríngeas y sus derivados.	27
5.1 Primera bolsa faríngea.	27
5.2 Segunda bolsa faríngea.....	27
5.3 Tercera bolsa faríngea.....	28
5.4 Cuarta bolsa faríngea.	29
5.5 Quinta bolsa faríngea.	29
CAPÍTULO. 6. Regulación celular del desarrollo facial.	31
CAPÍTULO 7. Síndrome de Treacher Collins.....	35
7.1 Epidemiología.....	35
7.2 Manifestaciones clínicas.....	36
7.3 Anomalías de la mandíbula y el paladar.	36
7.4 Anomalías de los párpados.	37
7.4.1 Dificultades visuales.	38
7.5 Anomalías del oído.	38
7.5.1 Sordera.....	39
7.6 Dificultades respiratorias.....	39
7.7 Diagnóstico.....	40
7.7.1 Auxiliares de diagnóstico.	42

7.8 Diagnóstico diferencial.....	45
7.9 Tratamiento.....	47
3. CONCLUSIONES.....	48
4. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	50

1. INTRODUCCIÓN

El aparato faríngeo está constituido por los arcos, bolsas, surcos y membranas faríngeas. Estas estructuras embrionarias tempranas contribuyen a la formación de la cara y el cuello. Los arcos faríngeos (antes llamados branquiales) comienzan a desarrollarse en la cuarta semana, cuando las células de la cresta neural migran hacia las futuras regiones de la cabeza y el cuello.

Cada arco faríngeo está compuesto por diferentes componentes musculares, componentes esqueléticos, componentes arteriales y propia inervación. Los arcos faríngeos o branquiales se desarrollan a partir de la cuarta semana del desarrollo embriológico a medida que las células de la cresta neural van migrando hacia las regiones de cabeza y cuello por ende son responsables en la formación de las cavidades nasales, boca, laringe y faringe.

El síndrome de Treacher Collins (STC), también llamado síndrome de Franceschetti-Zwahlen-Klein o disostosis mandibulofacial presente desde el nacimiento (congénita). Es la consecuencia de una anomalía genética durante la vida embrionaria, provocando un mal desarrollo de algunas estructuras de la cara. Se produce como consecuencia de una mutación en el cromosoma 5 lo que provoca una alteración en la proliferación celular de la cresta neural, afectando el desarrollo del primer y segundo arco branquial.

El primer y segundo arco faríngeo surgen como elevaciones a los lados de la faringe que está en desarrollo, después aparecerán los arcos subsecuentes a lado de las regiones de la cabeza y cuello. Cada arco faríngeo está separado entre sí por hendiduras faríngeas y en el fondo de cada hendidura por bolsas faríngeas.

El síndrome de Treacher-Collins fue descrito en 1846 por Thompson y posteriormente por Berry en 1889 pero fue el oftalmólogo inglés E. Treacher-Collins quien describió sus características principales en 1900. La mutación del gen TCOF1 donde se codifica la proteína Treacle con una biogénesis ribosómica e insuficiencia de células de la cresta neural y que además es la encargada de la migración celular

y por tanto el desarrollo de la estructura de la cara, en especial del primer y segundo arco faríngeo.

Las alteraciones faciales básicas que se describen son hendiduras palpebrales inclinación hacia abajo muy acentuadas que se reporta en un 89%, hipoplasia malar en 81%, micro-retrognatía en 78% y característica hendidura en el párpado inferior en 63% y microtía bilateral de grado variable.

2. OBJETIVOS

General.

- Describir a los arcos faríngeos, su origen embrionario, anatomía y derivados; desarrollo del Síndrome de Treacher Collins.

Específicos.

- Describir la regulación molecular del desarrollo cráneo-maxilofacial.
- Caracterizar al Síndrome de Treacher Collins.

CAPÍTULO 1. ANTECEDENTES.

1.1 Generalidades de desarrollo cráneo maxilofacial.

Hace 138 años el anatomista alemán Carl Gegenbaur presentó una teoría en la que mencionaba que los arcos branquiales de peces cartilaginosos y las aletas pares, así como las extremidades de los vertebrados con mandíbulas comparten procesos de desarrollos comunes o similares. Esta teoría no fue aceptada al no encontrarse restos fósiles que avalasen este desarrollo.¹

Andrew Gillis ha retomado esta teoría y las ideas de Gegenbaur utilizando las técnicas genéticas más modernas en embriones de peces. Las similitudes encontradas entre el mecanismo genético responsable del desarrollo de los arcos branquiales en los peces y el mecanismo genético responsable del desarrollo de extremidades en los seres humanos son similares entre sí. Esto podría conformar una prueba genética que apoye la teoría propuesta por Gegenbaur del origen de las extremidades humanas, así como la de los demás tetrápodos (animales vertebrados terrestres).¹

El gen responsable de esta teoría fue denominado “Sonic Hedgehog” (SHH), el nombre proviene del famoso personaje de videojuegos de Nintendo “Sonic” (Figura 1). Pertenece a las proteínas Hedgehog, es el ligando mejor estudiado de la vía de señalización de Hedgehog pues regula la organogénesis de los vertebrados, de igual forma el crecimiento de las falanges en las extremidades y la organización del cerebro.¹



Figura 1. Personaje Sonic que dio nombre al gen “Sonic Hedgehog” SHH.²

En las primeras etapas del desarrollo en embriones de mamíferos el gen Sonic establece el eje de desarrollo de la extremidad a desarrollarse, determina cual será el espacio que deben alcanzar los dedos de las manos en el ser humano.¹

Conforme se da el desarrollo en etapas posteriores, el gen Sonic se encargará de mantener el crecimiento de cada dedo permitiendo así que la extremidad crezca hasta alcanzar el tamaño correspondiente, permitiendo que se desarrollen con naturalidad y evita que los dedos aparezcan en otra parte del cuerpo humano.¹

Para determinar el efecto y función del gen Sonic en los peces cartilaginosos (condricitos), los científicos inhibieron el gen en diferentes fases del desarrollo embrionario en estos peces; en los resultados de las etapas más tempranas del desarrollo embrionario se observó que los rayos branquiales se formaron en el lado equivocado del arco branquial. Mientras que, la inhibición en una etapa más tardía del desarrollo, se formaba un número menor de rayos branquiales pero se ubicaban en el lado correcto del arco branquial. Estos hallazgos mostraban similitud entre el mecanismo genético utilizado en el desarrollo de arcos branquiales y los de extremidades humanas; por tanto, se concluyó que el gen Sonic funcionaba de forma similar tanto en peces cartilaginosos como en los tetrápodos.¹

El desarrollo y crecimiento craneo maxilofacial surge de una serie de procesos morfogénicos durante la etapa intrauterina y también después del nacimiento, como interacciones entre el tejido duro y blando de la región craneo – facial. Los huesos craneales están en constante crecimiento y cambio ante diferentes circunstancias externas e internas, relacionado con el tejido osteoide en un lado de la corteza ósea de estas estructuras y mediante la osteoclasia del mismo tejido óseo dando lugar a un proceso continuo de reposición y resorción de hueso, como consecuencia de este proceso se crea un movimiento directo de crecimiento de cualquier área ósea determinada.³

El crecimiento y desarrollo craneo – maxilofacial presenta funciones generales: diseñar y construir los huesos del cráneo y de todos sus componentes para poder llevar a cabo sus múltiples funciones. El desarrollo de la cara es completamente

membranoso hasta el proceso de osificación en el transcurso de la niñez y pubertad, varios factores medio ambientales podrían aportar al desarrollo, forma y crecimiento.³

Los huesos faciales, tienen un origen endocondral, principalmente derivados de los cartílagos de los dos primeros arcos faríngeos. El primer arco faríngeo da origen a una porción dorsal y a una ventral. En la porción dorsal el proceso maxilar se extiende por adelante y por debajo de la región del ojo dando lugar a la maxila, hueso cigomático y parte del hueso temporal, por su parte la porción ventral se denomina proceso mandibular y contiene el cartílago de Meckel, el mesénquima que rodea al cartílago de Meckel se condensa y osifica para dar origen a la mandíbula. Durante este proceso de desarrollo se aprecia que la cara es pequeña en comparación con el cráneo a causa de la falta de desarrollo de los senos paranasales y al diminuto tamaño de los huesos, esto es más evidente en los maxilares, pero con la aparición de los dientes y el desarrollo de las cavidades aéreas la cara adquiere sus rasgos infantiles.³

Para el desarrollo cráneo – maxilofacial debe tenerse en cuenta que, tanto en el periodo embrionario como posnatal, los huesos del cráneo surgen de las células de la cresta neural y del tejido mesodérmico paraxial, motivando la formación del neurocráneo, la cara y el aparato de masticación.³

Algunos autores mencionan la participación de los somitas y somitómeros occipitales que contribuyen a la formación de la bóveda craneana y de la base del cráneo dividiéndose en dos partes:

- Neurocráneo: Formado por la bóveda craneal y la base del cráneo que forman una cubierta protectora para el encéfalo, y surge en una cobertura cartilaginosa denominado condrocráneo, que posee una porción membranosa formada por los huesos planos y una cartilaginosa que formará los huesos de la base del cráneo.³

- Viscerocráneo: Constituye el esqueleto de la cara. La cara dará origen al sistema estomatognático facial que surge de los arcos faríngeos y del proceso frontonasal, dando origen a la musculatura oromasticatoria, facial, maxilar, mandibular y huesos de la cara. Es importante mencionar que las porciones cartilaginosas de esta región formarán el cartílago del cóndilo, el cartílago de Reichert y el cartílago de Meckel.³

El desarrollo de la cara es muy similar en todos los tetrápodos, respecto a la región mandibular ocurre un acontecimiento que implica la formación, crecimiento, fusión y modelado de una gran cantidad de tejidos. El prosencéfalo será el soporte y centro emisor de señales para el desarrollo facial por otra parte el estomodeo servirá de referencia como punto morfológico. A finales del periodo somítico el estomodeo queda delimitado en su parte craneal por la prominencia frontonasal, hacia los lados dos nasales mediales, dos nasales laterales y prominencias maxilares; de manera caudal por las prominencias mandibulares (Figura 2).⁴

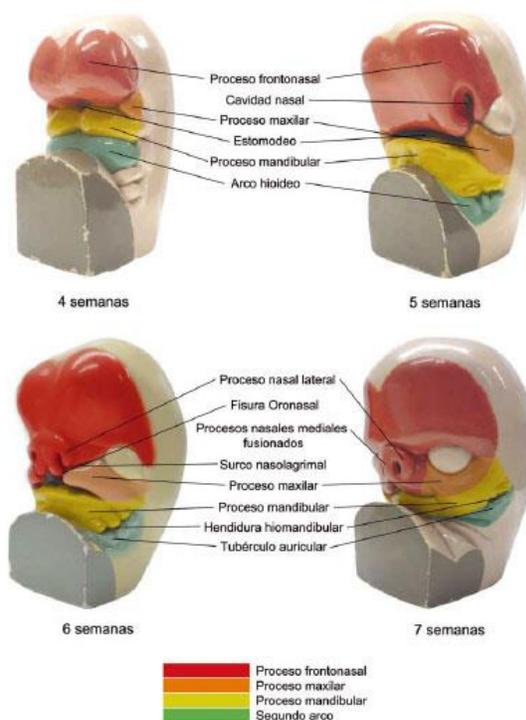


Figura 2. Modelo tridimensional del desarrollo embrionario de 4 a 7 semanas mostrando las diferentes estructuras presentes.⁴

CAPÍTULO. 2 Generalidades de los arcos faríngeos.

El desarrollo de cabeza y cuello se origina en el mesodermo de la placa lateral y paraxial en la cresta neural y en regiones engrosadas por el ectodermo llamadas placodas ectodérmicas. El mesodermo de la placa lateral forma los cartílagos laríngeos: aritenoides y cricoides junto con el tejido conjuntivo de esa región.⁵

Las células de la cresta neural se originan en el neuroectodermo de las áreas del prosencéfalo, mesencéfalo y rombencéfalo que después migran hacia dirección ventral de los arcos faríngeos y en dirección rostral hacia el prosencéfalo y la cúpula óptica de la región facial (Figura 3).⁵

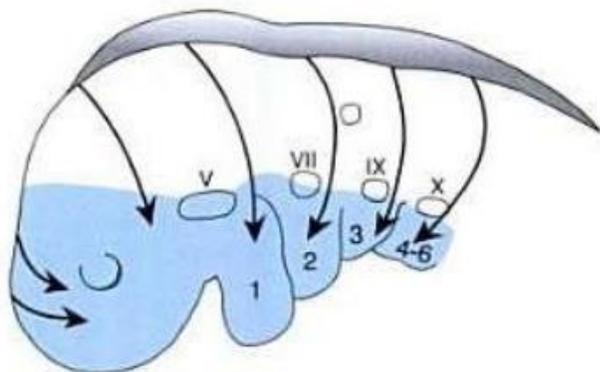


Figura 3. Migración de las células de la placa neural hacia el prosencéfalo, mesencéfalo y rombencéfalo sombreados de azul. Números romanos indican el nervio craneal procedente de cada arco faríngeo.⁵

La región cefálica origina la región orofaríngea, órganos linfáticos como timo y amígdalas palatinas, glándulas endocrinas como tiroides, paratiroides y adenohipófisis. Este desarrollo depende de la interacción de varios tejidos: ectodermo, endodermo faríngeo, mesodermo paraxial y crestas neuronales craneales.⁶

La cresta neural y el mesodermo paraxial formarán prominencias denominadas arcos faríngeos o branquiales que se observan a partir de la cuarta semana del desarrollo embrionario, entre los arcos faríngeos se forman depresiones del

ectodermo y endodermo que marcan los límites entre los arcos faríngeos. Las primeras son llamadas hendiduras faríngeas y las segundas bolsas faríngeas. Cada arco faríngeo está formado por una barra central de mesénquima que proviene de la cresta neural y mesodermo paraxial que contienen elementos esqueléticos, nerviosos y vasculares (Figura 4).⁶

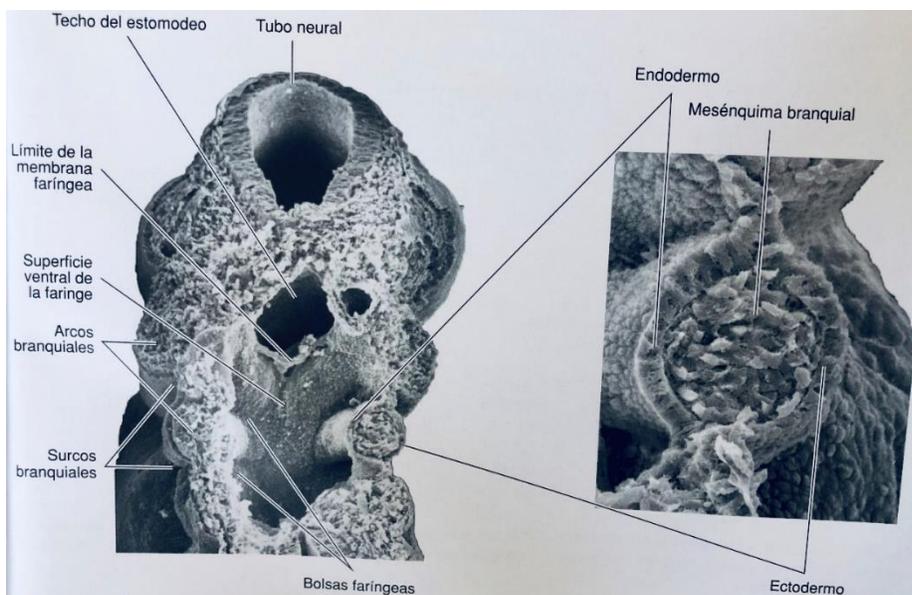


Figura 4. A). Corte de manera longitudinal de la faringe donde se muestra los arcos faríngeos, hendiduras faríngeas. B) Estructura interna del arco faríngeo.⁶

El ectodermo formara la epidermis de los derivados de los arcos, epitelio de mucosas como carrillos, paladar, fosas nasales, región anterior de la lengua y glándulas salivales. De igual manera se formarán placodas epibranchiales que originarán parte de las neuronas de los ganglios sensitivos de los nervios craneales V, VII, IX y X.⁶

El endodermo formara el epitelio de revestimiento faríngeo y participara en la formación de las amígdalas y parénquima de la tiroides y paratiroides.⁶

La cresta neural formara el tejido conjuntivo y esquelético de cada arco faríngeo, mientras el mesodermo paraxial formara la musculatura estriada de los arcos

faríngeos y somitas occipitales que constituyen los músculos de la lengua, endotelio de los arcos aórticos y los huesos de la base del cráneo.⁶

Durante la cuarta semana de desarrollo embrionario el embrión carece de cara, aunque se describe un extremo cefálico, una boca primitiva llamada estomodeo que es una depresión superficial ventral limitada por la prominencia frontonasal generada por el prosencéfalo y caudalmente por la prominencia cardíaca. El fondo del estomodeo es la membrana faríngea que lo separa de la faringe (Figura 5).⁶

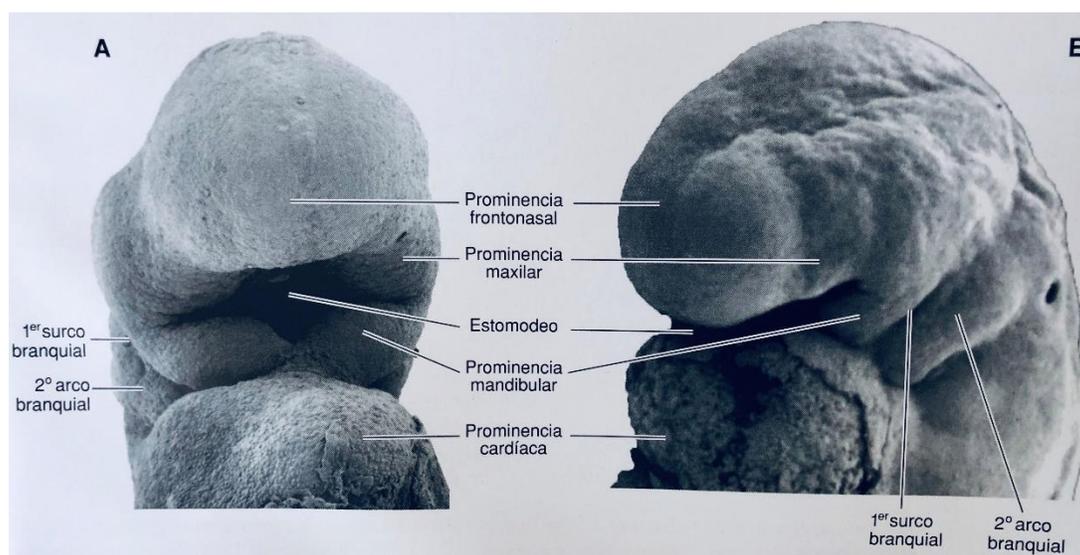


Figura 5. A) Vista frontal. Se observa el estomodeo delimitado por la prominencia frontonasal, prominencia cardíaca, prominencia maxilar y prominencia mandibular. B) Vista lateral. Se observan las hendiduras faríngeas del primer y segundo arco faríngeo.⁶

En el embrión de cinco semanas de desarrollo embrionario, el estomodeo está formado por una serie de elevaciones; de manera caudal se encuentran los procesos mandibulares, lateralmente los procesos maxilares, en dirección craneal la prominencia frontal.⁶

La característica más notoria en el desarrollo de la cabeza y del cuello es la presencia de los arcos faríngeos. Los arcos faríngeos aparecen en la cuarta y quinta semana del desarrollo embrionario, contribuyendo al aspecto externo del embrión. Al inicio constan de barras de tejido mesenquimatoso separadas por hendiduras

faríngeas. Al mismo tiempo que se desarrollan los arcos y hendiduras, aparece una serie de invaginaciones llamadas bolsas faríngeas.⁵

A lo largo de las paredes laterales de la faringe, la parte más craneal del intestino anterior. Las bolsas penetran en el mesénquima circundante, pero sin crear una comunicación abierta con las hendiduras externas. Por ello, en el ser humano nunca se forman agallas verdaderas, aunque el desarrollo de los arcos faríngeos, de las hendiduras y bolsas se asemeja a la de las agallas de los peces. De ahí que el adjetivo branquial (arcos, hendiduras y bolsas) se aplique al embrión humano.⁵

La faringe embrionaria tiene su origen en la porción más superior del intestino anterior cefálico y se presenta comprimida en sentido dorso-ventral (Figura 6).⁷

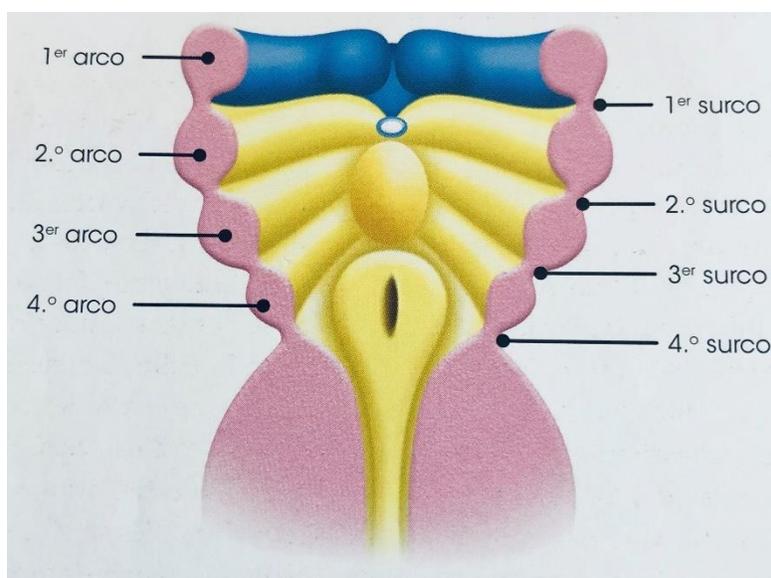


Figura 6. Piso de la faringe mostrando la disposición de los arcos faríngeos y hendiduras o surcos faríngeos.⁷

Histológicamente los arcos están constituidos por un núcleo mesenquimatoso que contiene: una barra cartilaginosa, un elemento muscular, una arteria y un nervio craneal específico. Además, una masa de células ectomesenquimáticas provenientes de la cresta neural. Los arcos están revestidos externamente por ectodermo e internamente por endodermo (Figura 7).⁷

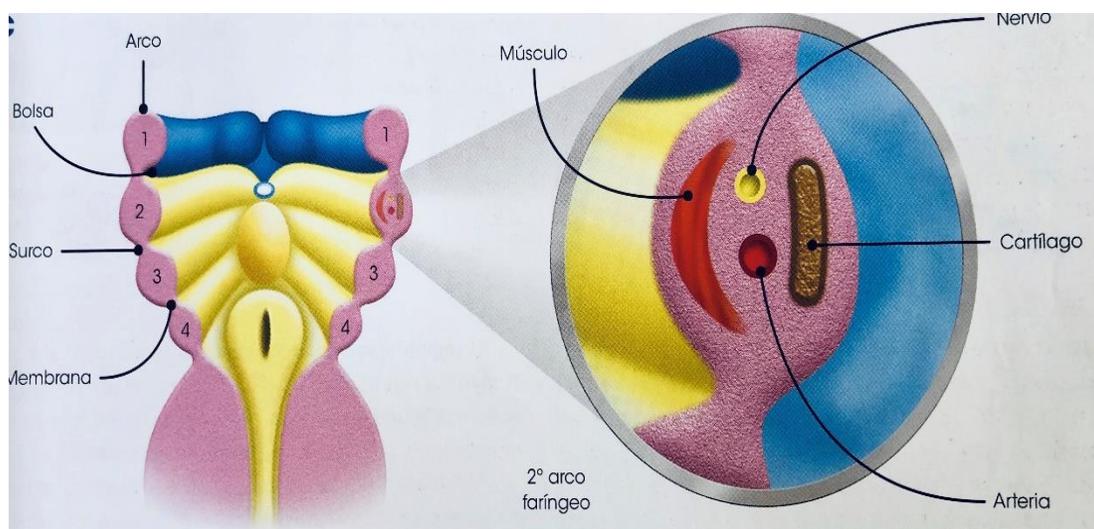


Figura 7. Piso de la faringe mostrando la disposición de los arcos faríngeos, bolsas y hendiduras faríngeas y como está constituido su núcleo: nervio, cartilago, arteria y músculo.⁷

El mesénquima deriva del mesodermo de la placa lateral y paraxial, el núcleo de los arcos recibe grandes cantidades de células de la cresta neural que migran hacia el interior de los arcos para contribuir a los componentes esqueléticos de la cara.⁵

Los arcos faríngeos no sólo contribuyen a la formación del cuello, sino que además intervienen de modo importante en la formación de la cara. Al final de la cuarta semana, el centro de la cara está formado por estomodeo, al que rodea el primer par de arcos faríngeos. Cuando el embrión tiene 42 días de vida, se distinguen cinco prominencias mesenquimatosas: las prominencias maxilares inferiores (primer arco faríngeo) en posición caudal respecto al estomodeo, las prominencias maxilares superiores (porción dorsal del primer arco faríngeo) en posición lateral con el estomodeo y la prominencia frontonasal, elevación ligeramente redondeada en posición craneal con el estomodeo. El desarrollo de la cara se complementa más tarde con la aparición de las prominencias nasales. La diferenciación de las estructuras derivadas de arcos, bolsas, hendiduras y prominencias depende de las interacciones epitelio-mesenquimatosas (Figura 8).⁵

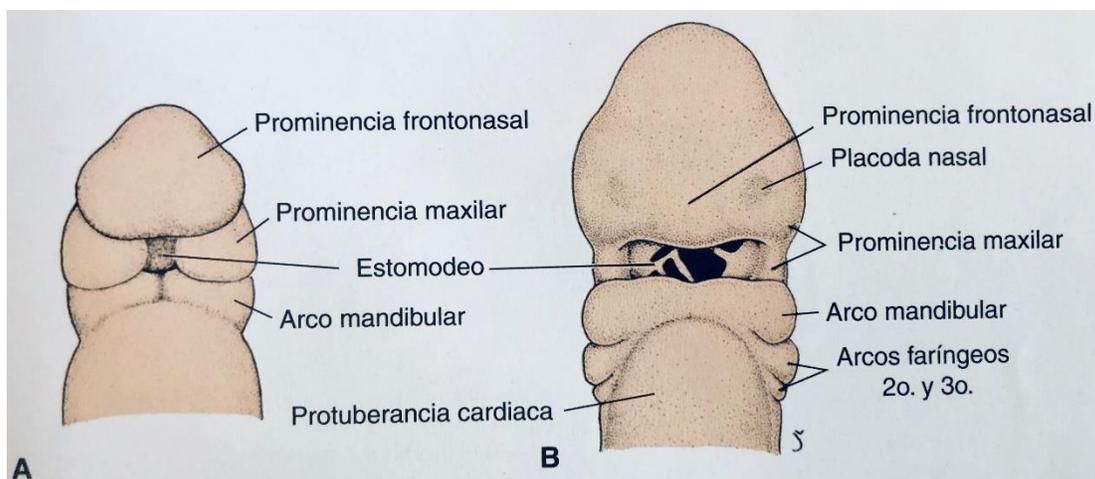


Figura 8. A) Vista frontal del embrión que muestra el estomodeo cubierto por la membrana bucofaríngea. B) Vista frontal del embrión que muestra el rompimiento de la membrana bucofaríngea. En ambas imágenes se distinguen las diferentes prominencias presentes en el embrión.⁵

El mesodermo original de los arcos da origen a la musculatura del cuello y de la cara. Cada arco se caracteriza por sus propios componentes musculares. Éstos, a su vez, poseen un nervio craneal y llevan consigo su componente nervioso a donde migren; también tienen su propio componente arterial surgido de la aorta dorsal.⁵

Bolsas faríngeas.

Las bolsas faríngeas son invaginaciones endodérmicas ubicadas a ambos lados de la faringe primitiva entre los arcos faríngeos. Se forman en secuencia cefalocaudal entre los arcos, el primer par de bolsas surge entre el primer arco faríngeo y el segundo arco faríngeo y así sucesivamente.^{4, 7}

El embrión cuenta con cuatro bolsas faríngeas ya que la quinta se considera rudimentaria. El revestimiento endodérmico epitelial de las bolsas produce órganos importantes de la cabeza y cuello.⁵

Hendiduras faríngeas.

El embrión de cinco semanas se caracteriza por la presencia de cuatro hendiduras faríngeas, pero solamente la primera hendidura contribuye a la estructura definitiva

del embrión. La primera hendidura faríngea es la única que persiste como estructura reconocible en el adulto; la porción dorsal contribuye a la formación del conducto auditivo externo y el revestimiento epitelial en el fondo del conducto participa en el desarrollo del tímpano.^{4, 5}

La proliferación del tejido mesenquimatoso en el segundo arco hace que se superponga al tercer y cuarto arco para finalmente fusionarse con el borde epicárdico en la parte inferior del cuello (Figura 9). La segunda, tercera y cuarta hendidura faríngea forman una cavidad recubierta con epitelio ectodérmico formando el seno cervical, pero este desaparece con el proseguir del desarrollo embrionario y el cuello toma un aspecto liso.^{4, 5}

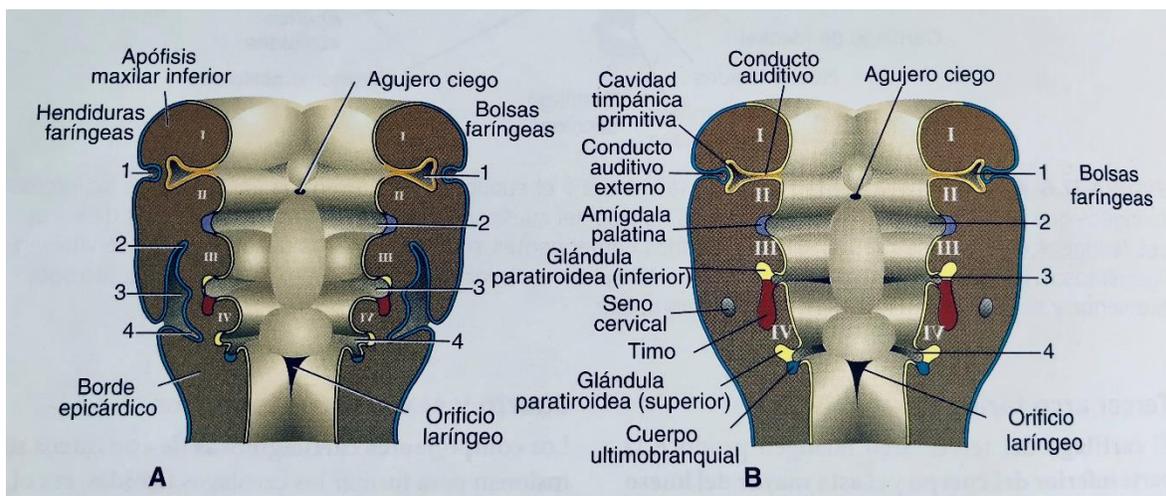


Figura 9. A) Se observa la formación de hendiduras (azul) y bolsas faríngeas (amarillo), donde la segunda, tercera y cuarta hendidura forman el seno cervical. B) Derivados de las hendiduras y bolsas faríngeas.⁵

CAPÍTULO 3. Arcos faríngeos y sus derivados.

La característica más típica del desarrollo de la cabeza y el cuello es la formación de arcos branquiales o faríngeos. Estos arcos aparecen en la cuarta y quinta semanas de desarrollo intrauterino y contribuyen en gran medida a las características externas del embrión.^{9, 10}

Dentro de cada uno de estos arcos faríngeos surgen elementos esqueléticos, musculares y vasculares, tejido conjuntivo, epitelial o neural, que se desarrollan en sistemas que constituirán la cara y el cuello. Los componentes esqueléticos se desarrollarán a partir de las células de la cresta neural, las estructuras musculares se desarrollarán del mesodermo, además cada arco está inervado por un nervio craneal que migrara junto con los músculos.

3.1 Primer arco faríngeo.

El primer arco faríngeo o también llamado **arco mandibular** se compone de una porción dorsal llamada proceso maxilar superior que se extiende hacia adelante por debajo de la región ocular y de una porción ventral denominada proceso mandibular que contiene al cartílago de Meckel, continuando el desarrollo, el cartílago de Meckel desaparece, con excepción de dos partes pequeñas en el extremo dorsal que persisten para constituir el yunque y el martillo. El mesénquima del proceso maxilar dará origen a la premaxila, el maxilar, el hueso cigomático y parte del hueso temporal por osificación membranosa. La mandíbula se forma también por osificación membranosa derivada del tejido mesenquimatoso que rodea al cartílago de Meckel; ambos procesos constituyen en gran medida al esqueleto facial. Además, el primer arco contribuye a la formación de los huesos del oído medio (Figura 10).^{5, 7}

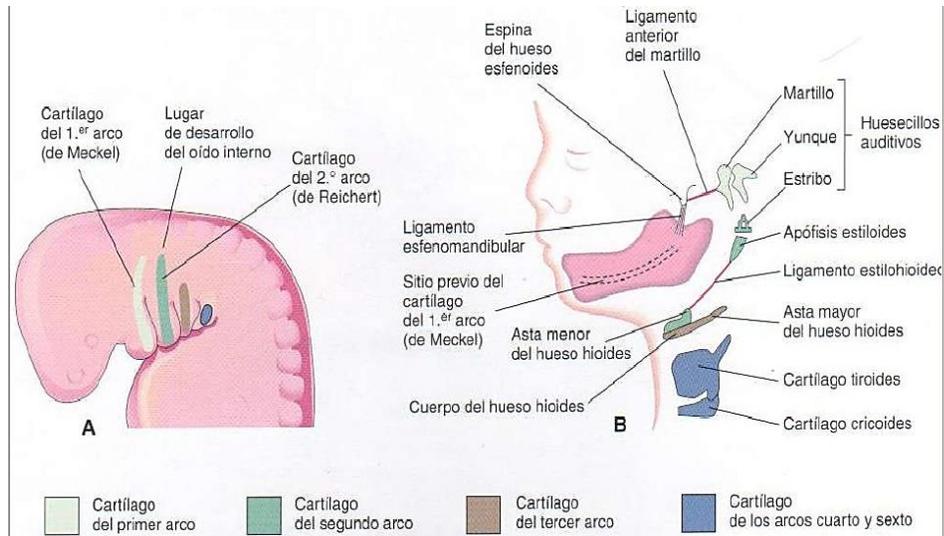


Figura 10. Derivados esqueléticos.⁸

Los músculos de los arcos no siempre se unen a los componentes óseos o cartilagineos de su arco, a veces migran hacia las regiones contiguas. Su origen siempre puede rastrearse porque su inervación deriva del arco de origen.⁵

La musculatura que deriva del primer arco faríngeo corresponde a: músculos de masticación (temporal, masetero y pterigoideo), vientre anterior del digástrico, milohioideo, tensor del tímpano y tensor del velo del paladar (Figura 11).⁵

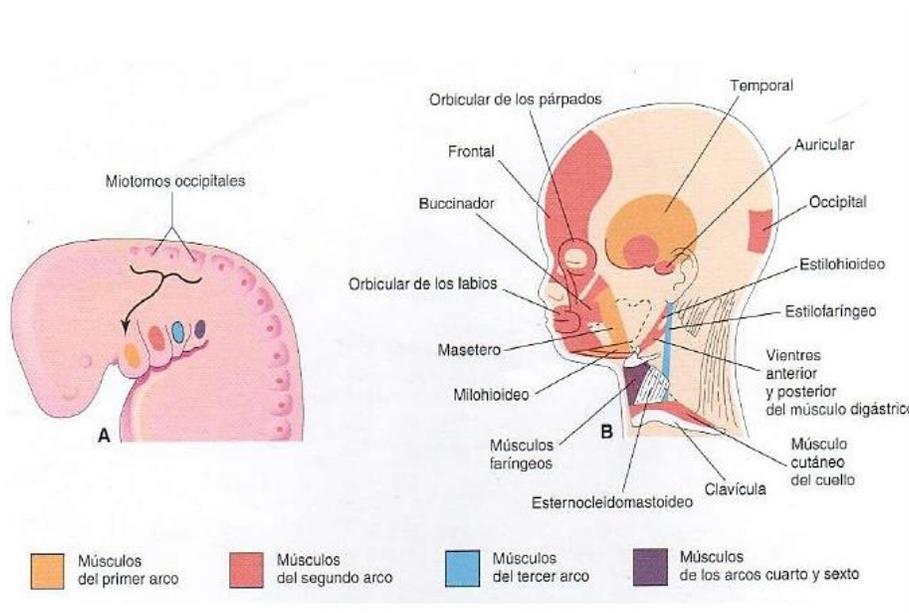


Figura 11. A) Miotomos. B) Músculos derivados de los arcos faríngeos.⁸

La inervación de los músculos del primer arco proviene de la rama mandibular del nervio trigémino. Como el mesénquima del primer arco también contribuye a formar la dermis de la cara, la inervación sensitiva de la piel se obtiene de la rama oftálmica, maxilar y mandibular del nervio trigémino (Figura 12).⁵

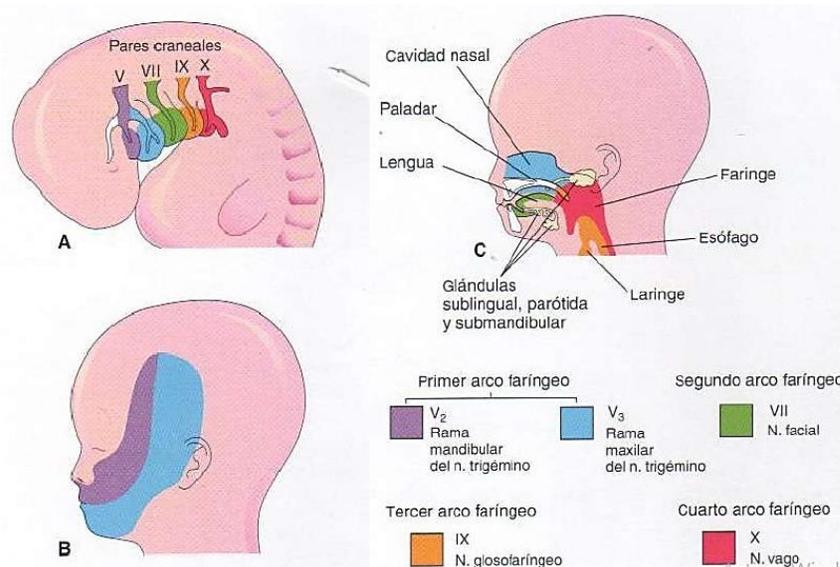


Figura 12. A) Derivación neural de los arcos faríngeos. B) Inervación del primer arco, rama maxilar y mandibular. C) Inervación del segundo, tercer, cuarto y sexto arcos faríngeos.⁸

3.2 Segundo arco faríngeo.

El segundo arco faríngeo o también llamado **arco hioideo** formado en gran parte por el cartílago de Reichert que da origen a las siguientes estructuras: estribo, apófisis estiloides del hueso temporal, ligamento estilohioideo y en la parte ventral al asta menor y la parte superior del cuerpo del hueso hioideo.

Los músculos del segundo arco son: músculo del estribo, estilohioideo, vientre posterior del digástrico, músculo auricular y músculos de la expresión facial (Figura 11).

El segundo arco faríngeo da origen al nervio facial, por tanto, inerva a todos los músculos que de él derivan.⁵

Es el arco que presenta mayor crecimiento, que crece en dirección caudal superponiéndose al tercer y cuarto arco faríngeo ocultándolos por completo y dejando un espacio denominado seno cervical (Figura 13).⁷

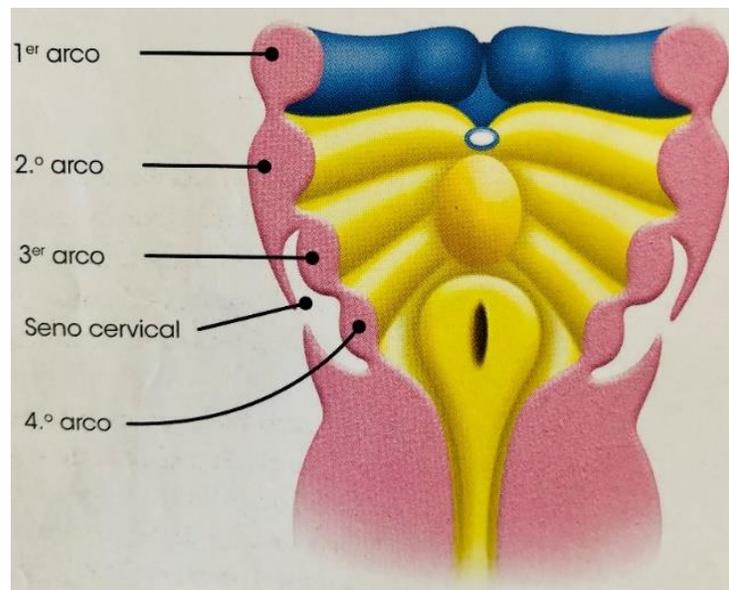


Figura 13. Piso de la faringe donde se observa el crecimiento caudal del segundo arco faríngeo formando el seno cervical.⁷

3.3 Tercer arco faríngeo.

El cartílago del tercer arco faríngeo da origen a la región inferior del cuerpo y el asta mayor del hueso hioides. La musculatura se compone exclusivamente de músculos estilofaríngeos. Estos se inervan por el nervio glossofaríngeo (Figuras 10, 11 y 12).⁵

3.4 Cuarto y sexto arco faríngeo.

Los componentes cartilagosos de estos arcos se fusionan para formar los cartílagos tiroideos, cricoides, aritenoides, corniculado y cuneiforme de la laringe. Los músculos del cuarto arco (cricotiroideo, elevador del velo del paladar y constrictores de la faringe) se inervan mediante la rama laríngea superior del vago, o sea del cuarto arco. Los músculos intrínsecos de la laringe los inerva la rama laríngea recurrente del nervio vago: el nervio del sexto arco (Figura 14, véase Tabla 1).⁵

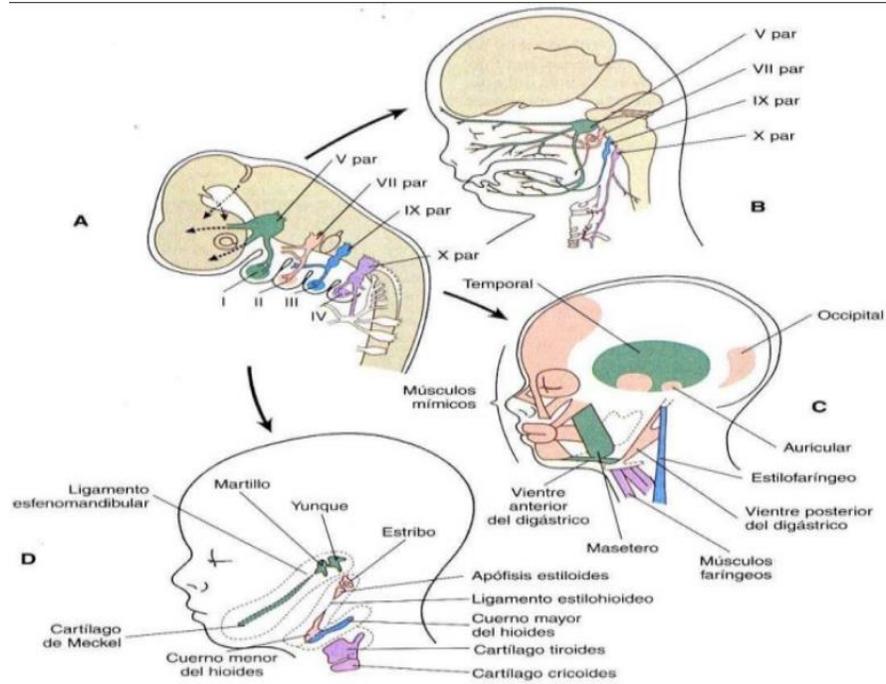


Figura 14. Arcos faríngeos y sus derivados. A) y B) Elementos neurales, C) Musculares y D) Esqueléticos.¹¹

Tabla 1. Estructuras derivadas de los arcos faríngeos.⁵

Arco faríngeo	Origen	Nervio	Músculos	Esqueleto
1° o Mandibular	Cresta neural (mesencéfalo y mesencéfalo)	V. Trigémino (ramas maxilar y mandibular)	<ul style="list-style-type: none"> - Masticación (temporal, masetero, pterigoideo medial y lateral), - milohioideo, - vientre anterior del digástrico, - tensor del velo del paladar, - tensor del tímpano 	<ul style="list-style-type: none"> - Premaxila, - maxilar, - hueso cigomático, - temporal, - cartílago de Meckel, - mandíbula, - martillo, - yunque, - ligamento anterior del martillo, - ligamento esfenomandibular
2° o Hioideo	Cresta neural (cefálica del mielencéfalo)	VII. Facial	<ul style="list-style-type: none"> - Expresión facial (bucal, auricular, frontal, cutáneo del cuello, orbicular de los párpados), - vientre posterior del digástrico, - estilohioideo, - estapedio 	<ul style="list-style-type: none"> - Estribo, - apófisis estiloides, - ligamento estilohioideo, - asta menor y porción superior del cuerpo del hioides
3°	Cresta neural (región media del mielencéfalo)	IX. Glosofaríngeo	<ul style="list-style-type: none"> - Estilofaríngeo 	<ul style="list-style-type: none"> - Asta mayor y porción inferior del cuerpo del hioides
4°- 6°	Mesodermo lateral	X. Vago (4°rama laríngea superior, 6° rama laríngea recurrente)	<ul style="list-style-type: none"> - Cricotiroideo, - elevador del velo del paladar, - constrictores de la faringe - Músculos intrínsecos de la laringe 	<ul style="list-style-type: none"> - Cartílagos laríngeos (tiroides, cricoides, aritenoides, corniculado, cuneiforme)

CAPÍTULO 4. Hendiduras faríngeas y sus derivados.

Durante el proceso de desarrollo embrionario, el embrión se caracteriza por presentar cuatro hendiduras faríngeas o surcos, pero solo una aporta estructura al embrión. La primera hendidura faríngea por su porción dorsal se introduce en el mesodermo y va a originar el conducto auditivo externo y por dentro su revestimiento epitelial contribuirá a la formación del tímpano.⁹

La actividad celular del segundo arco faríngeo provoca una superposición del tercer y cuarto arco faríngeo que más tarde se fusionara con el relieve epicardiaco en la porción inferior del cuello y sobre la segunda, tercera y cuarta hendidura faríngea que ya no tendrán contacto con el exterior.⁹

Por el acomodo de las hendiduras faríngeas (segunda tercera y cuarta) formaran una cavidad temporal revestida por epitelio ectodérmico, el seno cervical, que tiempo después desaparecerá por completo durante el desarrollo sucesivo y se formará el cuello (Figura 15).⁹

La primera hendidura faríngea constituirá el conducto auditivo externo.

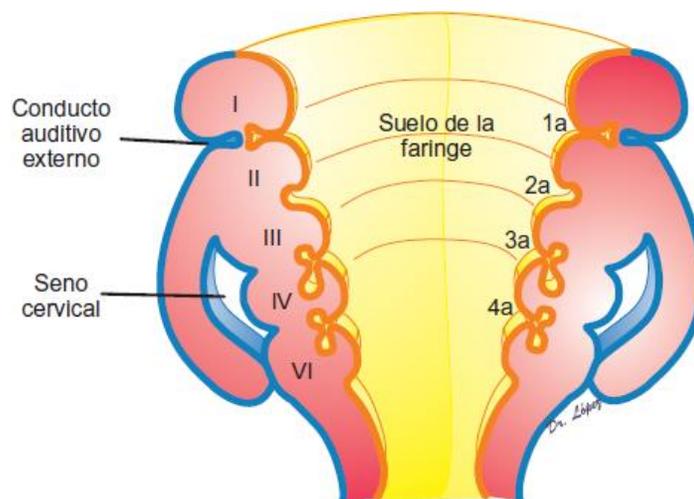


Figura 15. Vista frontal del suelo de la faringe, en azul las hendiduras faríngeas. Formación del seno cervical por la superposición del segundo arco faríngeo, segunda, tercera y cuarta hendidura faríngea.¹²

4.1 Membranas faríngeas.

Corresponden a estructuras bilaminares formadas por el ectodermo del surco y el endodermo de la bolsa faríngea, interpuestas entre la hendidura y bolsa faríngea. Únicamente la primera membrana faríngea contribuye junto con el mesénquima y forma parte de la membrana timpánica (Figura 16).¹⁰

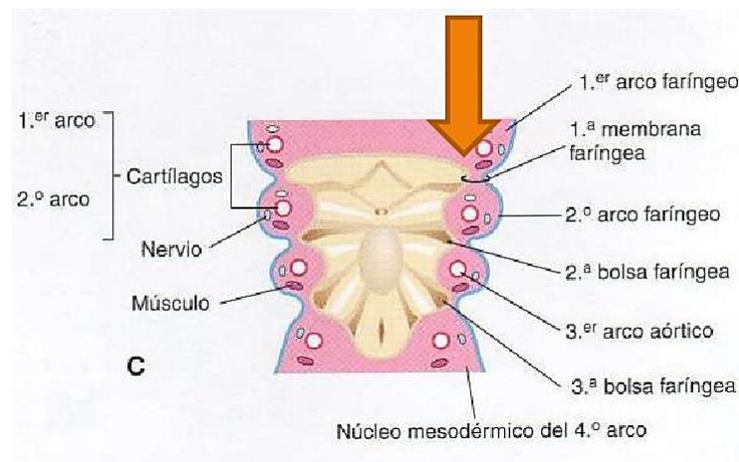


Figura 16. Primera membrana faríngea.¹³

CAPÍTULO 5. Bolsas faríngeas y sus derivados.

En la cuarta semana de vida intrauterina el endodermo de la faringe se internaliza formando una especie de divertículos entre los arcos faríngeos dando origen así a las bolsas faríngeas, en esta etapa el embrión presenta cuatro pares de bolsas faríngeas bien definidas y uno rudimentario.

Las bolsas faríngeas están constituidas por un revestimiento epitelial endodérmico, darán origen a diferentes órganos importantes (Tabla 2).¹³

5.1 Primera bolsa faríngea.

La primera bolsa participa en la formación del oído dando origen a un divertículo, el receso tubo timpánico cuyo extremo distal se dilata formando la cavidad del oído medio o caja del tímpano que después entrara en contacto con el revestimiento epitelial de la primera hendidura faríngea. Su parte proximal permanece estrecha y se convierte en la tuba auditiva (trompa de Eustaquio) o faringotimpánica que comunica la cavidad timpánica con la nasofaringe. La caja del tímpano se une con la vesícula auditiva y esbozo del oído interno. La región distal se ensancha en forma de saco y constituye la envoltura de huesos del oído medio y la cavidad timpánica primitiva que tienen origen en el primer y segundo arcos faríngeos, además del antro mastoideo.^{7, 13}

5.2 Segunda bolsa faríngea.

La segunda bolsa se vuelve menos profunda y visible a medida que avanza el desarrollo embrionario. El revestimiento epitelial que prolifera produciendo yemas que penetran en el mesénquima, las yemas son invadidas por tejido mesodérmico formando después el primordio de las criptas amigdalinas (amígdalas palatinas).^{5, 7}

A partir del tercero y quinto mes son infiltradas por tejido linfático de origen hematopoyético. El endodermo forma las criptas y fosas amigdalinas y tapiza la superficie amigdalina relacionada con la cavidad de la faringe y en el lado opuesto, aporta el armazón reticular y genera la cápsula amigdalina; el mesénquima se diferencia en nódulos linfáticos. Una parte de la bolsa se oblitera y otra persiste en el adulto como la fosa amigdalina o tonsilar.^{5, 7, 9}

5.3 Tercera bolsa faríngea.

Esta bolsa se caracteriza por presentar en su extremo distal un ala dorsal sólida y otra ventral elongada. Durante la quinta semana el epitelio de la región dorsal de la tercera bolsa se diferencia en la glándula paratiroides inferior mientras que la región ventral forma al timo. Ambas glándulas pierden su conexión con la pared faríngea del tercer arco faríngeo. El timo migra en dirección caudal y medial junto con la glándula paratiroidea inferior. La porción principal del timo se desplaza rápidamente hacia su posición definitiva en la parte anterior del tórax. En su desplazamiento, el timo arrastra consigo a la paratiroides, las cuales posteriormente se separan del timo y se ubican en la parte posterior de la glándula tiroidea; en ocasiones la posición de la cola del timo persiste incrustada en la glándula tiroidea y forma nidos tímicos aislados (Figura17).^{5, 7}

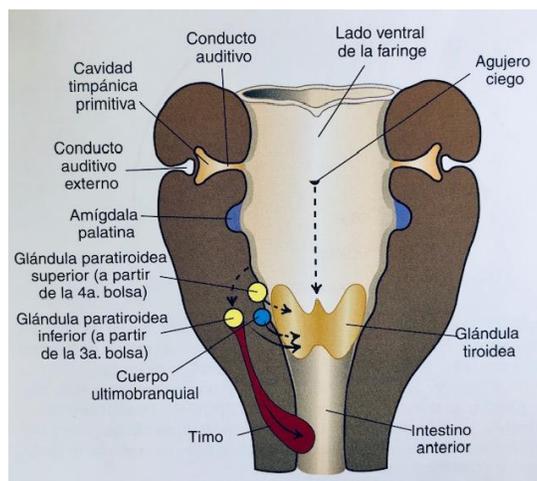


Figura 17. Migración caudal de la glándula tiroidea y la formación del timo, las cuales llevan consigo a la glándula paratiroides.⁵

El timo continúa su crecimiento y desarrollo hasta la pubertad. En el infante ocupa mucho espacio en el tórax; exactamente se localiza detrás del esternón en posición anterior con el pericardio y los grandes vasos. En personas mayores es difícil su localización porque ya se encuentra atrófico y es reemplazado por tejido adiposo. El tejido paratiroideo de la tercera bolsa descansa sobre la superficie dorsal de la glándula tiroides para dar origen a la glándula paratiroides inferior (Figura 18).⁵

5.4 Cuarta bolsa faríngea.

Esta bolsa en su epitelio dorsal da origen a la glándula paratiroides superior, cuando ya no tiene contacto con la pared de la faringe se une a la superficie dorsal de la tiroides que migra caudalmente como glándula paratiroides superior. La región ventral de la bolsa da origen al cuerpo ultimobranquial que más tarde se incorporará a la glándula tiroides. En las células del cuerpo ultimobranquial se desarrollarán las células parafoliculares o células C de la tiroides que secretarán calcitonina, encargada de la regulación de la concentración de calcio en la sangre (Figura 18).⁵

5.5 Quinta bolsa faríngea.

El quinto par de bolsas faríngeas se considera rudimentario, por lo que se considera parte de la cuarta bolsa faríngea.

Participa en la constitución del cuerpo ultimobranquial, interviene también en la producción de células parafoliculares o células C de la tiroides.⁷

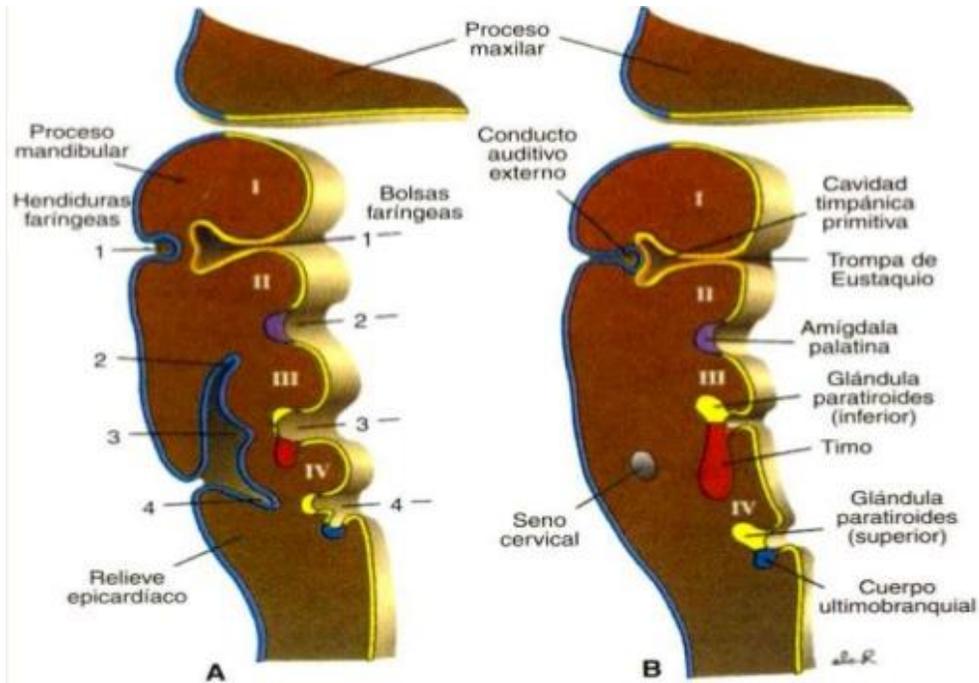


Figura 18. A) Vista lateral derecha donde se puede apreciar las cuatro bolsas faríngeas. B) Vista lateral donde se nombran y se observan de los derivados de cada bolsa faríngea.¹⁴

Tabla 2. Bolsas faríngeas y sus derivados.⁵

Bolsa faríngea	Estructuras derivadas
1	<ul style="list-style-type: none"> - Cavidad timpánica u oído medio - Conducto auditivo o trompa de Eustaquio <ul style="list-style-type: none"> - Antro mastoideo
2	<ul style="list-style-type: none"> - Amígdala palatina - Fosa amigdalina - Nódulos linfáticos
3	<ul style="list-style-type: none"> - Glándula paratiroides inferior <ul style="list-style-type: none"> - Timo.
4	<ul style="list-style-type: none"> - Glándula paratiroides superior - Células parafoliculares de la glándula tiroides.

CAPÍTULO. 6. Regulación celular del desarrollo facial.

El desarrollo y crecimiento de la cara ocurre entre la cuarta y hasta la novena semana del desarrollo embrionario, se origina a partir del mesénquima de la cresta neural.⁵

Las células de la cresta neural surgen de las células neuroepiteliales que están en el ectodermo en el borde de los pliegues neuronales. La proteína morfogenética ósea (BMP) emite señales para controlar la expresión de WNT1. Con esto las células de la cresta neural pasaran de ser epiteliales a células mesenquimatosas e iniciaran su migración hacia el interior del mesénquima.⁵

En la región del rombencéfalo las células de la cresta neural formaran segmentos llamados rombómeros. El rombencéfalo estará constituido por ocho segmentos denominados "R" y su secuencia será de R1 a R8. Dichos segmentos migrarán a determinados arcos faríngeos y lo harán en tres corrientes.⁵

Las células R1 y R2 migraran hacia el primer arco faríngeo junto con células que provienen del mesencéfalo, las células R4 migraran hacia el segundo arco faríngeo y por ultimo las células R6 y R7 migraran hacia el cuarto y sexto arco faríngeo (Figura 19).⁵

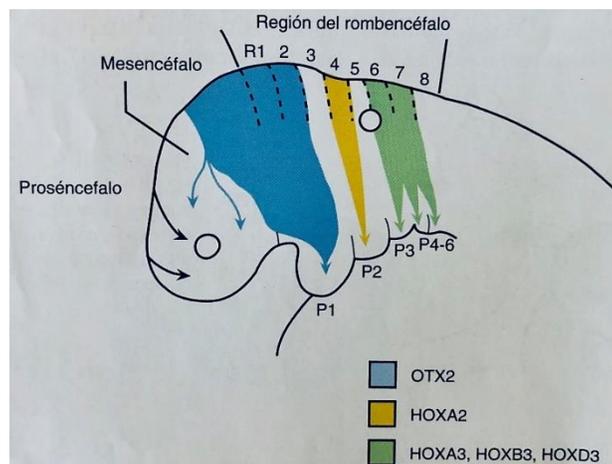


Figura 19. Rutas de migración de los rombómeros hacia los arcos faríngeos.⁵

Las tres corrientes son de gran importancia porque servirán de guía a los axones de los ganglios que forman la región de la cabeza y cuello entre estas estructuras tenemos el nervio trigémino, geniculado, vestibuloacústico, petroso y nodoso; estos se forman por la fusión de las células de la cresta neural y de las placodas.⁵

Las células de la cresta neural migran hacia los arcos, pero las bolsas faríngeas aparecen antes de dicha migración. Las bolsas faríngeas se forman por la migración de las células endodérmicas, proceso que está regulado por factores de crecimiento fibroblastos (FGF).⁵

La BMP7 se expresará en el endodermo posterior de cada bolsa mientras que FGF8 se expresará en el endodermo anterior, la expresión PAX1 quedará en el endodermo más dorsal de la bolsa faríngea (Figura 20).⁵

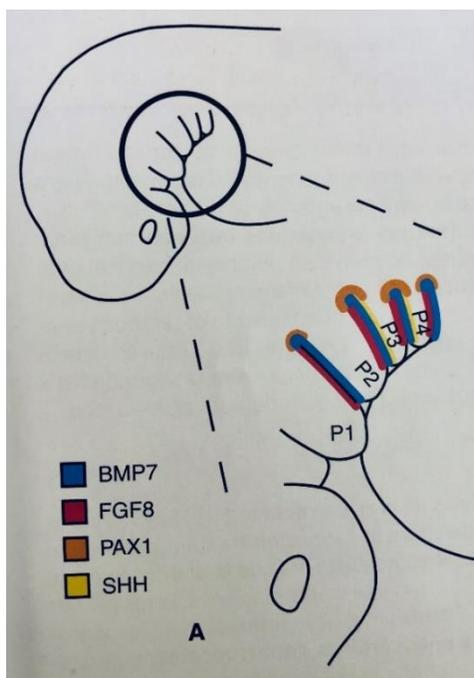


Figura 20. Vista lateral de un embrión de cuatro semanas en el que se observa la disposición en las bolsas faríngeas de BMP7 en color azul, en color rojo FGF8, en color naranja PAX1 y en amarillo SHH.⁵

El gen SHH (Sonic Hedgehog) solo se expresará en la segunda y tercera bolsa faríngea, este gen regulará la diferenciación y la estructuración del mesénquima de los arcos faríngeos. Los genes HOX adquieren la expresión genética de los rombómeros.^{4, 5}

El primer arco faríngeo expresará OTX2, el segundo arco faríngeo HOXA2 y por último del tercer y cuarto arco faríngeo expresarán los genes HOXA3, HOXB3, y HOXD3 estos patrones permitirán a cada arco responder de manera diferente por señales provenientes del endodermo de las bolsas faríngeas (Figura 21).⁵

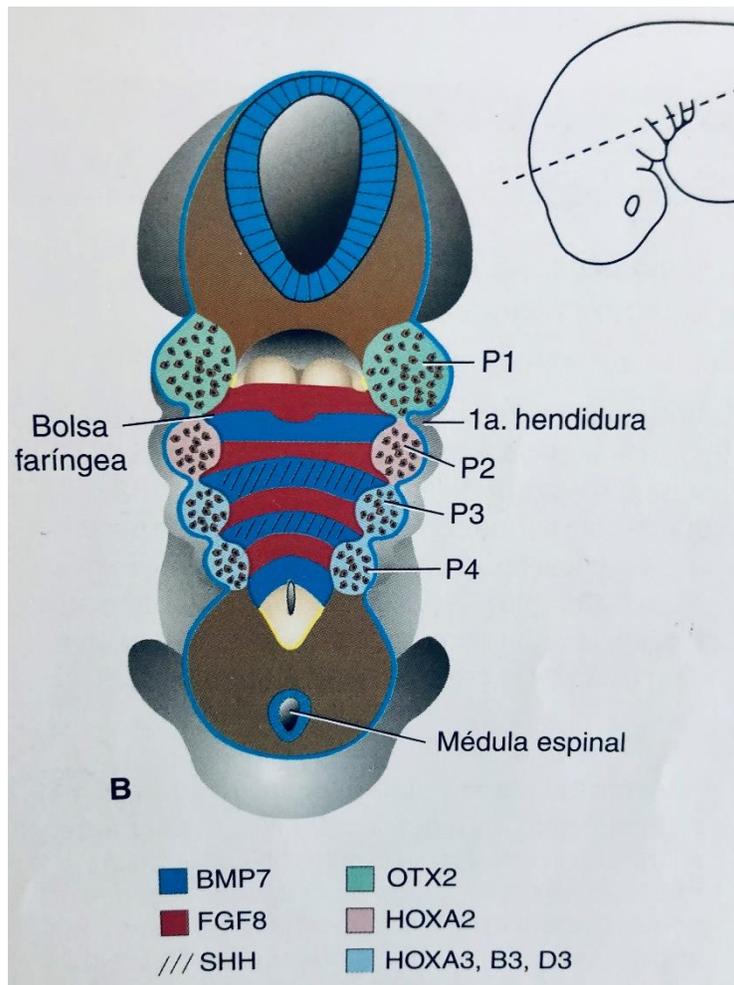


Figura 21. Corte transversal donde se observan los genes HOX de cada arco faríngeo. Se observan también BMP7, FGF8 y SHH participantes en los arcos, bolsas y surcos faríngeos.⁵

Durante la regulación de las células existen alteraciones que afectan las regiones mediales o laterales de la mandíbula. La región media de la mandíbula responde a señales de FGF2 y FGF4 mientras que la zona lateral depende de las señales de FGF8 que pueden desencadenar diversos tipos de alteraciones o síndromes.⁷

CAPÍTULO 7. Síndrome de Treacher Collins.

El síndrome de Treacher Collins (STC), también conocido como llamado síndrome de Franceschetti-Zwahlen-Klein o disostosis mandibulofacial congénita de tipo autosómico dominante. Es la consecuencia de una anomalía genética durante la vida embrionaria, provocando un mal desarrollo de algunas estructuras de la cara. Se origina como consecuencia de una mutación en el cromosoma 5 lo que provoca una alteración en la proliferación celular de la cresta neural, afectando el desarrollo del primer y segundo arcos faríngeos. Este síndrome cursa con afectación bilateral que se limita a la cabeza y el cuello.^{15, 16}

El síndrome de Treacher Collins fue descrito en 1900 por el doctor Edward Treacher Collins, cirujano y oftalmólogo inglés (Figura 22).¹⁷

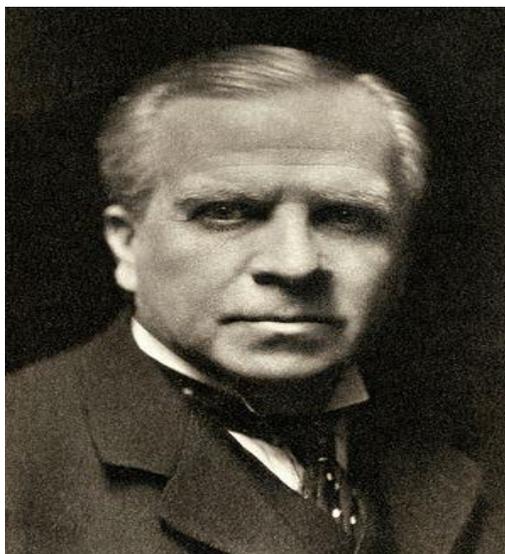


Figura 22. Doctor Edward Treacher Collins.¹⁸

7.1 Epidemiología

Su prevalencia se estima en uno de cada 50,000 recién nacidos. No tiene predilección por sexo, pues afecta tanto a las niñas como a los niños y es independiente de su origen geográfico.¹⁹

7.2 Manifestaciones clínicas.

Las alteraciones que presenta pueden clasificarse en tres grupos: alteraciones otológicas, oftálmicas y dentales.¹⁹

Las manifestaciones clínicas incluyen hipoplasia bilateral de los huesos faciales como el maxilar, cigomático y mandíbula; anomalías oculares (fisura o hendiduras en párpados, ausencia de pestañas y ojos inclinados hacia abajo dando la impresión de ojos caídos), pérdida de la audición por estrechamiento de las estructuras internas y externas del oído, paladar hendido, huesos de la nasales prominentes. Su expresividad y penetrancia es variable, por lo que en ocasiones la sospecha del síndrome puede darse al nacimiento.^{1, 19}

7.3 Anomalías de la mandíbula y el paladar.

El STC presenta factores como micrognatismo y a veces microretrognatismo e hipoplasia malar con limitación de la apertura y para masticar, porque la articulación temporomandibular a menudo está malformada. Puede presentarse agenesia dental, los dientes pueden superponerse o estar en mal posición.^{19 20}

Una de cada tres personas también tiene alteraciones en el paladar, que puede ser demasiado profundo o hendido, y / o el paladar blando se puede fisurar (hendidura velar o palatovelar).¹⁹

Las anomalías dentales aparecen en el 60% de las personas afectadas; presentando agenesia, decoloración de los dientes (opacidades del esmalte), diastemas, entre otras (Figura 23).



Figura 23. Alteraciones dentales, agenesia.²⁰

A menudo presentan mordida abierta esquelética, distalización de la mandíbula "perfil de un pájaro", erupción ectópica de los primeros molares superiores, mal oclusión e hipoplasia mandibular con una concavidad única en el borde inferior de la mandíbula, que se puede ver bien en la radiografía cefalométrica. El síndrome de Treacher Collins se caracteriza con mayor frecuencia por una dimensión vertical posterior corta y mordida abierta anterior (Figura 24).^{21, 20}



Figura 24. Vista lateral de un paciente con síndrome de Treacher Collins donde se puede observar el micronagismo.²⁰

7.4 Anomalías de los párpados.

Los párpados superiores están caídos al costado de las sienas. Esto da la impresión de que los ojos están ligeramente inclinados hacia abajo y fuera de la cara. Los

párpados inferiores pueden ser huecos o presentar coloboma palpebral, a veces ligeramente hendidos y a menudo carecen de pestañas (Figura 25).¹⁹



Figura 25. Fotografía frontal donde se aprecian los párpados y su disposición “ojos caídos”.²²

7.4.1 Dificultades visuales.

Un tercio de los niños con STC presenta estrabismo, también pueden presentar problemas de visión como miopía, hipermetropía o astigmatismo; mismos que deben identificarse y tratarse a una edad temprana.¹⁹

Además, la forma de los párpados puede evitar su cierre completo y causar un ojo seco que se irrita e infecta fácilmente.¹⁹

7.5 Anomalías del oído.

En cuatro de cada cinco personas, el pabellón auricular puede presentar alguna imperfección como microtía o anotia. Los canales auditivos pueden ser muy estrechos o ausentes. Las alteraciones también pueden afectar los huesecillos del oído medio, causando un déficit auditivo (Figura 26).¹⁹

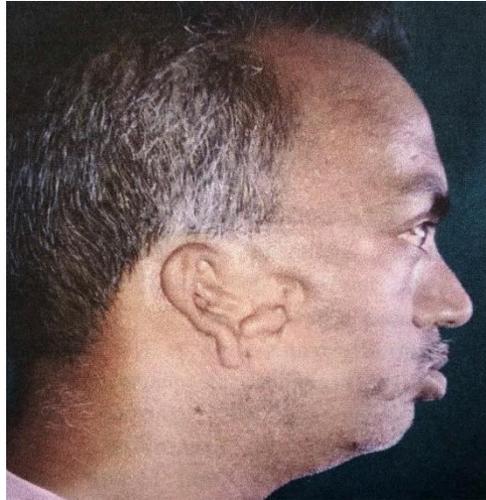


Figura 26. Vista lateral donde se aprecia la alteración de la oreja.²⁰

7.5.1 Sordera.

Alrededor del 30 al 50% de las personas con síndrome de Treacher-Collins tienen malestares auditivos. La sordera debe detectarse al nacer, sin embargo, es difícil de identificar en los niños pequeños; puede manifestarse como la falta de reacción a ciertos estímulos o el retraso en el aprendizaje del habla. Tiene importantes consecuencias para el desarrollo del lenguaje y las posibilidades de comunicación con los demás. Por ello debe buscarse sistemáticamente y tratarse tempranamente en los primeros meses de vida.²⁰

La pérdida de audición se debe a alteraciones del oído externo o medio, pero el oído interno, así como el nervio auditivo y las regiones del cerebro que permiten percibir los sonidos no presentan alteración.¹⁹

7.6 Dificultades respiratorias.

Debido a las anomalías de la cara, las vías respiratorias superiores (narinas, fosas nasales, garganta posterior) son estrechas. Además, la apertura de la boca es

limitada y el pequeño tamaño de la mandíbula provoca glosoptosis. Todo esto contribuye a una obstrucción al paso del aire durante la respiración.¹⁹

Las dificultades respiratorias son especialmente importantes en los recién nacidos especialmente cuando duermen y se acuestan boca arriba. Pueden manifestarse como ronquidos, apnea o hipo apnea. También interfieren con la alimentación, evitando que el niño coma adecuadamente.¹⁹

A veces, la dificultad para respirar no es muy aparente y solo ocurre cuando el niño duerme, razón por la cual, en caso de duda, se puede realizar una polisomnografía.¹⁹

En algunos niños, las coanas son muy estrechas o, excepcionalmente, cerradas (atresia de coanas). Esta alteración se detecta desde el nacimiento cuando la pequeña sonda que ha pasado a las fosas nasales de los recién nacidos se topa con un obstáculo, lo que indica asistencia respiratoria de urgencia.¹⁹

7.7 Diagnóstico.

El diagnóstico se basa en el cuadro clínico y en las exploraciones complementarias. Ante la sospecha de STC, los análisis moleculares confirman el diagnóstico.¹⁹

El diagnóstico es clínico y puede hacerse en el período prenatal mediante ecografía y biopsia de vellosidades coriónicas. Se pueden realizar estudios genéticos para hallar alteraciones del gen TCOF1.

A veces, el diagnóstico se sospecha antes del nacimiento, durante la ecografía sistemática realizada en el segundo trimestre del embarazo. Este examen puede detectar anomalías, especialmente de la cara y las orejas, pero no es suficiente para hacer el diagnóstico del síndrome de Treacher-Collins porque se pueden encontrar anomalías similares de otras enfermedades. La resonancia magnética (IRM) del feto se puede realizar para identificar malformaciones. El equipo multidisciplinario podrá

proponer exámenes adicionales para establecer el diagnóstico, evaluar la gravedad de las malformaciones y tomar las mejores decisiones terapéuticas.¹

El diagnóstico también se puede hacer al nacer o poco después, si un bebé recién nacido tiene los rasgos faciales y los oídos característicos del síndrome, especialmente si la enfermedad es conocida en la familia por su carácter dominante (Figura 27).

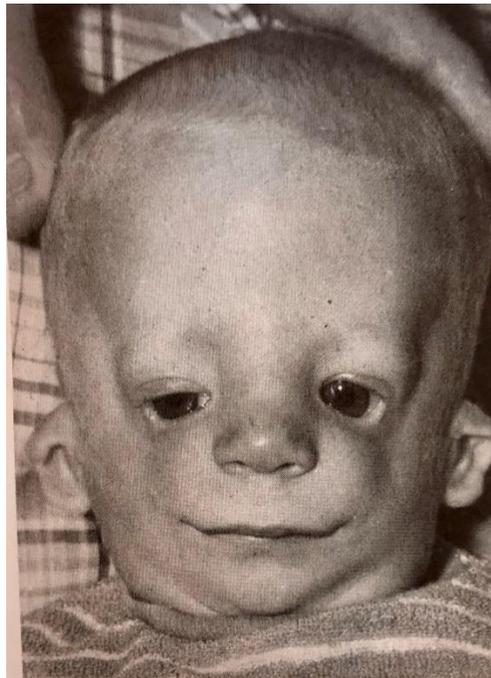


Figura 27. Fotografía frontal de un bebé con características faciales del síndrome de Treacher Collins.²³

El examen genético confirma el diagnóstico, la prueba genética consiste a partir de una muestra de sangre, para buscar mutaciones en los genes.¹⁹

7.7.1 Auxiliares de diagnóstico.

- **Imagenología.**

Una vez que se establece el diagnóstico, se realizarán diferentes exámenes para aclarar las anomalías y evaluar sus consecuencias en la respiración, la audición y la visión. Se realizan radiografías (Figura 28), tomografías computarizadas y resonancias magnéticas (IRM) (Figura 29) de la cara para visualizar con precisión las alteraciones en los huesos de la cara, la articulación temporomandibular y el oído medio.²³



Figura 28. Radiografía lateral de cráneo de un paciente con síndrome de Treacher Collins.²³

Estos exámenes son indoloros y pueden realizarse incluso en un niño muy pequeño. Como requieren una inmovilidad total, puede ser necesaria la anestesia.¹⁹



Figura 29. Aparato para la realización de resonancias magnéticas (IRM).²⁴

- **Polisomnografía.**

El propósito de este examen es buscar trastornos respiratorios (apneas o hipoapneas) que ocurren durante el sueño. Para realizar la polisomnografía, el niño pasa una noche en un centro especializado, generalmente con uno de sus padres. Mientras duerme, lo filman y los sensores en su cabeza, pecho y dedos registran su ritmo cardíaco, sus movimientos respiratorios, la concentración de oxígeno en su sangre y su actividad cerebral (electroencefalograma).¹⁹

Este examen es indoloro y seguro.

- **Exámenes de oído y audición.**

Otoscopia

El examen del pabellón y el área alrededor de la oreja a simple vista puede mostrar alteración de la oreja, estrechamiento o cierre del canal auditivo externo (Figura 30).¹⁹

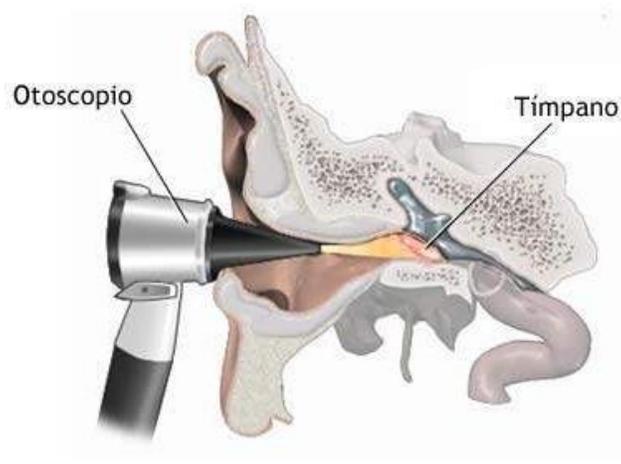


Figura 30. Ostoscopía.²⁵

Oto emisiones acústicas (OEA)

Esta prueba rápida, fácil de realizar. En estado normal, algunas células del oído interno emiten vibraciones cuando son estimuladas por un sonido: estas vibraciones se denominan emisiones otoacústicas u OEA.¹⁹

Para la recolección de OEA, se coloca una pequeña sonda en el canal externo del oído; emite el sonido que sirve de estimulación y registra las vibraciones producidas en respuesta. Si el sensor detecta vibraciones, significa que el oído funciona bien. Por otro lado, si, como en la mayoría de los niños con síndrome de Treacher-Collins, no se detecta vibración, se deben realizar pruebas adicionales.¹⁹

Potenciales evocados auditivos (PEA)

La medición de PEA permite estudiar la actividad eléctrica del cerebro en respuesta a una señal sonora de intensidad creciente. Se emiten sonidos cortos en los auriculares y la reacción cerebral es grabada por medio de electrodos fijados en la parte superior del cráneo y lóbulos de las orejas.¹⁹

- **Pruebas de audiometría.**

Estos exámenes permiten determinar el umbral de audición. Hay dos tipos de pruebas:

1. **Pruebas de audiometría tonal** donde se envían sonidos de frecuencia variable (más o menos agudos) y de intensidad creciente (cada vez más fuerte):
2. **Pruebas de audiometría de voz** donde el dispositivo entrega palabras, a diferentes intensidades y la persona tiene que repetirlos. Este método permite determinar a partir de qué intensidad la persona puede entender el habla y evaluar el impacto social de la sordera.¹⁹

- **Evaluación de la visión.**

El médico evalúa la capacidad de cada ojo para ver la agudeza visual utilizando métodos apropiados para la edad. Además, el estudio de motilidad ocular, la fijación y la visión binocular permiten detectar y evaluar el estrabismo.¹⁹

7.8 Diagnóstico diferencial.

El síndrome de Treacher Collins puede confundirse con otras enfermedades también relacionadas con anomalías del desarrollo de la parte inferior de la cabeza en el embrión, que se manifiesta por anomalías de los oídos y tercio inferior de la cara.

El diagnóstico diferencial incluye los síndromes de Nager y de Miller, así como el síndrome de Goldenhar en su forma bilateral y ligeramente asimétrica.¹⁹

- Síndrome de Goldenhar, en el cual las alteraciones de la cara, los ojos, coloboma del párpado superior y las orejas no afectan bilateralmente la cara (compromiso bilateral asimétrico o unilateral) e incluye además anomalías de las vértebras (Figura 31).¹⁹



Figura 31. Vista frontal de una niña con síndrome de Goldenhar donde solo se ve afectación hemifacial a diferencia del síndrome de Treacher Collins que es bilateral.²⁶

- El síndrome de Nager y el síndrome de Miller, dos enfermedades genéticas que causan anomalías bilaterales y simétricas faciales y del oído que pueden parecerse a las encontradas en el síndrome de Treacher Collins, pero también alteraciones de las extremidades que lo diferencia entre otras cosas del síndrome de Treacher Collins (Figura 32).¹⁹



Figura 32. Fotografía frontal de una niña que padece síndrome de Nager que presenta alteraciones craneofaciales semejantes al síndrome de Treacher Collins exceptuando las alteraciones en extremidades.²⁷

7.9 Tratamiento.

Actualmente no existe una cura exacta para el síndrome de Treacher Collins, sin embargo, existen tratamientos que se pueden controlar las manifestaciones.²⁰

En caso de dificultades respiratorias en el niño pequeño y algunas veces al nacer, se deben tomar medidas para facilitar la respiración y la alimentación. Esto puede requerir que los bebés permanezcan hospitalizados semanas o incluso meses. Más tarde, ciertas alteraciones (de la cara, los párpados, las orejas o el paladar) pueden corregirse mediante cirugía maxilofacial, cirugía plástica o cirugía otorrinolaringológica.¹⁹

3. CONCLUSIONES

La característica más importante del desarrollo de la cabeza y el cuello es la formación de arcos branquiales o faríngeos.

El desarrollo de cabeza y cuello se origina en el mesodermo de la placa lateral y paraxial en la cresta neural y en regiones engrosadas por el ectodermo llamadas placodas ectodérmicas. Las células de la cresta neural se originan en el neuroectodermo de las áreas del prosencéfalo, mesencéfalo y rombencéfalo que después migran hacia dirección ventral de los arcos faríngeos y en dirección rostral hacia el prosencéfalo y la cúpula óptica de la región facial.

Cada arco faríngeo está formado por un núcleo central de tejido mesenquimatoso, cubierto por ectodermo superficial y revestido en su interior por epitelio endodérmico.

La porción central de los arcos recibe células de la cresta neural que constituirán los componentes esqueléticos de la cara.

El mesodermo los arcos forma los músculos de la cara y el cuello, cada arco faríngeo tiene sus propios componentes musculares, los llevan su propio componente nervioso craneal y arterial

El endodermo de la faringe se invagina y da lugar a las bolsas faríngeas, el ectodermo superficial da lugar a los surcos o hendiduras.

Este proceso de formación y desarrollo craneofacial está regulado genéticamente por un grupo de genes, principalmente el "Sonic Hedgehog", que regula la organogénesis.

El conocer las características de los arcos, surcos y hendiduras faríngeas, así como los derivados de cada uno de ellos y su participación en el desarrollo de cabeza y

cuello permite identificar los cambios y alteraciones que pudieran presentarse por una variación genética y que derive en la afectación del desarrollo craneofacial.

La alteración en la regulación genética es la causante de mutaciones o alteraciones que afectaran el desarrollo craneofacial.

El síndrome de Treacher Collins, es causado por uno de los tres genes que regula el crecimiento y desarrollo de la cara; clínicamente se presenta como alteraciones o afecciones del primer arco faríngeo; que se caracterizan por coloboma, alteraciones del pabellón auricular, micrognatia, paladar fisurado y agenesia dental.

Aunque la vida del paciente no está comprometida, es necesario conocer las características del síndrome Treacher Collins ya que su atención requiere un equipo interdisciplinario que incluye odontólogos y debemos estar preparados para brindar una atención de calidad que permita devolver la capacidad estructural y funcional al paciente.

4. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Gillis A. A shared role for sonic hedgehog signalling in patterning chondrichthyan gill arch appendages and tetrapod limbs. *Development*. 2016. [Consultado 27 Sept 2019]. Disponible en: <https://dev.biologists.org/content/143/8/1313>
2. Figura 1. Tomada de: https://recantododragao.com.br/wp-content/uploads/2013/09/sonic_1991.png
3. Yujra C. Crecimiento y desarrollo craneofacial. *Rev Act Clin Med*. 2012; 20: 991-996.
4. Meruane M. Desarrollo de cara y cuello en vertebrados. *Int. J. Morphol*. 2012; 30(4): 1373-1380.
5. Sadler T.W. *Embriología médica*. 13 ed. Barcelona, España: Wolters Kluwer; 2016.
6. Flores V. *Embriología humana*. 1 ed. Buenos Aires, Argentina: Médica Panamericana; 2015.
7. Arteaga S. *Embriología humana y biología del desarrollo*. 2 ed. Ciudad de México, México: Médica Panamericana; 2017.
8. Moore K. *Embriología clínica*. 9 ed. España: Elsevier; 2013.
9. Almela M. *Embriología, anatomía topográfica y anatomía quirúrgica de las regiones cérvico-faciales*. [Consultado 27 Sept 2019]. Disponible en: <http://seorl.net/PDF/cabeza%20cuello%20y%20plastica/121%20-%20EMBRIOLOGÍA,%20ANATOMÍA%20TOPOGRÁFICA%20Y%20ANATOMÍA%20QUIRÚRGICA%20DE%20LAS%20REGIONES%20CÉRVICO-FACIALES.pdf?boxtype=pdf&g=false&s=false&s2=false&r=wide>
10. Fierro F. Anomalías del aparato faríngeo. *CIRUPED*. 2012; 2(2): 78-93.
11. Figura 14. Tomada de: <https://accessmedicina.mhmedical.com/content.aspx?bookid=1476§ionid=9524404>
12. Figura 15. Tomada de: <https://accessmedicina.mhmedical.com/content.aspx?bookid=1476§ionid=9524404>
13. Figura 16. Tomada de: <https://image.slidesharecdn.com/embriologadecabezacaraycuellofonsecacorregido-101205182646-phpapp01/95/arcos-farngosembriologa-de-cabeza-cara-y-cuello-montalvn-miranda-fonseca-corregido-23-728.jpg?cb=1350470169>
14. Figura 18. Tomada de: <https://image.slidesharecdn.com/desarrollodelacarayelcuello-101130201241-phpapp02/95/desarrollo-de-la-cara-y-el-cuello-14-638.jpg?cb=1422552517>
15. Pollo JM. Síndrome de Treacher Collins. Presentación de un caso. [Internet]. *Rev Méd Electroón*; 2014. [Consultado 27 Sept 2019]. Disponible en:

- <http://www.revmatanzas.sld.cu/revista%20medica/ano%202014/vol2%202014/tema10.htm>
16. Leyva J. Síndrome de Treacher Collins: revisión de tema y presentación de caso. *Universitas médicas*. 2014; 55(4): 64-70.
 17. León H. Síndrome de Treacher Collins. Reporte de un caso. *Rev Mex Pediatr*. 2010; 77(4): 159-163.
 18. Figura 22. Tomada de:
<https://wellcomecollection.org/works/r83mrrwc?wellcomeImageUrl=/indexplus/image/V0026204.html>
 19. Orphanet. Le síndrome de Treacher Collins. [Internet]. [Consultado 27 Sept 2019]. Disponible en: <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Treacher-Collins-FRfrPub293v01.pdf>
 20. Iqubal. A. Síndrome de Treacher Collins. *IJCRR*. 2017; 08(07):20248-20252.
 21. Vesna. A. Treacher Collins Syndrome. *IBBJ*. 2017; 3(4): 157-161.
 22. Figura 25. Tomada de:
https://www.bing.com/images/search?view=detailV2&id=C38BAD1E0DAEFDD9600E570C679FEDC6116EF15D&thid=OIP.6_-Sm9-uOmqMzUgIDg8DCwHaJq&exph=1200&expw=920&q=treacher+collins&selectedindex=8&ajaxhist=0&vt=0&eim=1,8
 23. Gorlin R. *Syndromes of the head and neck*. 4 ed. Nueva York, Estados Unidos: Oxford; 2001.
 24. Figura 29. Tomada de:
https://www.bing.com/images/search?view=detailV2&id=7A262A626BFC4AD221EB8DEB424A64D2B51C2C75&thid=OIP.ZA42xQhstIT_1nfcCL1swQHaEK&exph=1080&expw=1920&q=irm&selectedindex=6&ajaxhist=0&vt=0&eim=1,8
 25. Figura 30. Tomada de:
https://www.bing.com/images/search?view=detailV2&id=CA156F19B42E173174A44242B34A2004D36C3C30&thid=OIP.5_pA0Eb956LUePNNto2vgAAAA&exph=320&expw=400&q=otoscopia&selectedindex=21&ajaxhist=0&vt=0&eim=1,8
 26. Figura 31. Tomada de:
<https://www.bing.com/images/search?view=detailV2&id=36CB013C0C153C6169BAFE454D081F777949ACA4&thid=OIP.iEhLzriiCzxRq6WBNhQK2gHaJC&exph=1026&expw=841&q=s%c3%adndrome+de+goldenhar&selectedindex=1&ajaxhist=0&vt=0&eim=1,8>
 27. Figura 32. Tomada de:
<https://www.bing.com/images/search?view=detailV2&id=4A852D70450B2524EBB47A2831154B531EFBB94E&thid=OIP.MGfp2uhEQSH1FP2rpj0G2QHaEc&exph=600&expw=1000&q=sindrome+de+nager&selectedindex=21&ajaxhist=0&vt=0&eim=1,8>