

HOSPITAL PEDIÁTRICO UNIVERSITARIO
"JOSÉ LUIS MIRANDA"
SANTA CLARA, VILLA CLARA

INFORME DE CASO

SÍNDROME DE TREACHER COLLINS ASOCIADO A MALFORMACIONES
AERODIGESTIVAS MÚLTIPLES

Por:

Dra. Zoila Alfonso Serrano¹, Dra. Sonia del Río Alcántara² y Dra. María Aimée Vila Bormey³

1. Especialista de I Grado en Otorrinolaringología. Hospital Pediátrico Universitario "José Luis Miranda". Santa Clara, Villa Clara. Asistente. UCM-VC. e-mail: zoilars@hped.vcl.sld.cu
2. Especialista de I Grado en Otorrinolaringología. Policlínico Universitario "Santa Clara". Villa Clara. Asistente. UCM-VC.
3. Especialista II Grado en Embriología. Universidad de Ciencias Médicas "Dr. Serafín Ruiz de Zárate Ruiz". Santa Clara, Villa Clara. Profesora Auxiliar. UCM-VC. e-mail: mariavb@ucm.vcl.sld.cu

Descriptor DeCS:

DISOSTOSIS MANDIBULOFACIAL
ANOMALIAS DEL SISTEMA RESPIRATORIO
ANOMALIAS DEL SISTEMA DIGESTIVO

Subject headings:

MANDIBULOFACIAL DYSOSTOSIS
RESPIRATORY SYSTEM ABNORMALITIES
DIGESTIVE SYSTEM ABNORMALITIES

El síndrome de Treacher Collins, también llamado disostosis mandibulofacial, síndrome del primer arco y síndrome de Berry-Franceschetti-Klein, es una alteración genética caracterizada por deformidades craneofaciales, causadas por una mutación del cromosoma 5q32 y 33.1. Este síndrome, desde el punto de vista clínico, podría tener un aspecto parecido a la microsomía hemifacial¹ u otras entidades clínicas, como el síndrome de Godenhar, la disostosis acrofacial de Nagers y el síndrome de Millers, con los que se hace el diagnóstico diferencial, pero este síndrome es siempre bilateral y, además, no se presenta como caso aislado debido a un accidente vascular intraútero, sino que tiene un patrón de transmisión genético autosómico dominante, con una expresividad variable². Se caracteriza por polimalformaciones, como labio y paladar hendido, ausencia o malformación de los pabellones auriculares y de los conductos auditivos, pérdida conductiva de la audición, hipoplasia malar, maxilar, y anomalías en las uniones temporomandibulares y región órbito-cigomática, presencia de coloboma en párpados e inclinación antimongoloide de las fisuras palpebrales³. El tratamiento de estos pacientes se inicia en la infancia y comprende la reconstrucción de partes blandas (orejas y párpados) e injertos óseos vascularizados en el área del malar y cirugías en maxilar y mandíbula, así como de fisura palatina, si existiera. La forma y la posición de las órbitas en la cara son importantes desde el punto de vista funcional (visión binocular) y también estética⁴.

Presentación del paciente

Se presenta a una niña con síndrome de Treacher Collins, atendida desde su nacimiento en el Hospital Pediátrico Universitario "José Luis Miranda" de Villa Clara, en el servicio de Otorrinolaringología pediátrica. La paciente tiene siete años y fue el segundo embarazo a término

de matrimonio no consanguíneo; la madre de 34 años, el padre de 37 años y una hermana son sanos. La gestación fue de alto riesgo porque se comprobó una prueba de tolerancia a la glucosa elevada y un signo de más; se produjo parto eutócico a las 40 semanas, con peso e índice de Apgar normal al nacer, antecedentes familiares negativos; al realizar el examen físico se detectaron múltiples malformaciones craneofaciales: hendidura palpebral oblicua, pequeño hipertelorismo, micrognatia, paladar fisurado, microstomía y macroglosia, pabellones auriculares rudimentarios con implantación baja, microtia y agenesia del conducto auditivo externo. Después de permanecer cuatro meses en la sala de neonatología, fue trasladada a cuidados intensivos por un cuadro de dificultad respiratoria importante, que requirió la interconsulta del especialista en Otorrinolaringología, el cual interpretó los signos y síntomas como un trastorno respiratorio causado por las malformaciones del maxilar inferior (micrognatia) que provocaba la caída de la lengua hacia atrás, así como dificultad para ventilarse por la estrechez de la vía aérea, por lo que se propuso la realización de una traqueotomía. Fue llevada al salón de operaciones donde la intubación orotraqueal resultó extremadamente difícil por la presencia de malformaciones en la vía aérea superior que pusieron en peligro la vida de la niña, por lo que se decidió realizar una traqueotomía de emergencia que salvó su vida; posteriormente, se realizaron laringoscopia, nasofibroscofia laríngea y esofagoscopia para describir las malformaciones encontradas: base de lengua ancha, epiglotis rudimentaria sin alcanzar el desarrollo normal, amputada, laringe muy anterior y deforme, así como una estenosis en el tercio superior del esófago. Después de la traqueotomía, mejoraron los síntomas y signos respiratorios. Posteriormente, se practicó tratamiento para el paladar fisurado, según protocolo actual, con el uso inmediato de una placa ortopédica maxilar funcional hasta que fuera posible el cierre quirúrgico de la fisura, lo que ha estado imposibilitado por la sepsis bucal que ha padecido a causa de caries múltiples y procesos infecciosos recurrentes del árbol respiratorio inferior. Ha recibido múltiples tratamientos estomatológicos y por parte de ortodoncia en el inicio de la erupción de los dientes permanentes. Su evolución es seguida por un grupo multidisciplinario de especialistas: otorrinolaringólogos, máxilo-faciales, genetistas, cirujanos craneofaciales, ortodontistas, estomatólogos y oftalmólogos. Durante estos siete años de vida la evolución ha sido satisfactoria, gracias a la atención médica y quirúrgica establecidas, pero está pendiente de que se le realicen cirugías correctoras para las múltiples malformaciones craneofaciales y de la vía aerodigestiva, que no se han podido practicar por padecer sepsis bucal y respiratoria recurrentes que impiden el uso el uso de la anestesia general para estos tratamientos. El equipo de otorrinopediatría no ha decidido aún retirar la cánula de traqueotomía, pues esta sería muy beneficiosa para las futuras cirugías funcionales y estéticas que se le deben realizar, medida que se toma para evitar las consecuencias de la obstrucción de la vía aérea en el momento de la intubación orotraqueal.

Comentario

El síndrome de Treacher Collins es raro (de 1:40 000 a 1: 70 000) y en el 60 % de los pacientes los antecedentes familiares son negativos⁵. En el caso descrito, se infiere que es una nueva mutación debido a la falta de antecedentes familiares de dicho padecimiento; las malformaciones de la vía aérea que encontramos superan a las descritas en la literatura; a la micrognatia, glosoptosis y estrechez de la vía aérea, que generan modificaciones en el estándar respiratorio, se le sumaron las malformaciones ya descritas de la epiglotis, amputada o muy rudimentaria, y otras de la laringe que dificultaron la intubación orotraqueal y que podrían haber conducido a un desenlace fatal de la paciente, así como la rareza de la anomalía de la vía digestiva superior. Se describe un caso⁶ en el que las alteraciones anatómicas tráqueo-laríngeas limitaron desde un inicio la permeabilidad de las vías respiratorias y llevaron al paciente a la muerte por complicaciones posteriores. Asimismo, se informan anomalías del esqueleto craneofacial que complican el acceso a la vía aérea⁷. Son frecuentes las anomalías de oído y sorderas, por lo que casi siempre se recurre al otorrinolaringólogo para que estime todo el espectro de los problemas otológicos concomitantes. En la paciente de este estudio, las malformaciones de la vía aerodigestiva fueron las que necesitaron el concurso del otorrinolaringólogo.

Referencias bibliográficas

1. López da Silva D, Palheta Neto FX, Goncalves Carneiro S, Castro Souza KL, da Silva Souza S, Pezzin Palheta AC. Treacher Collins Syndrome. Review of the literature. International Archives of Otorhinolaryngology [Internet]. 2008 Jan/mar-(16) [citado 2 Ene 2011];12(1):[aprox. 8 p.]. Disponible en:
http://www.arquivosdeorl.org.br/conteudo/acervo_eng_print.asp?id=492
2. Martelli- Junior H, Coletta RC, Roseli-Teixeira M, Monteiro de Barros L, Swerts MS. Orofacial features of Treacher Collins syndrome. Med Oral Patol Oral Cir Bucal [Internet]. 2009 Jul [citado 2 Ene 2011];14(7):[aprox. 5 p.]. Disponible en:
<http://www.medicinaoral.com/medoralfree01/v14i7/medoralv14i7p344.pdf>
3. Llanio Navarro R, Lantigua Cruz A, Batule Batule M, Matarama Penate M, Arus Soler E, Fernández Naranjo A, *et al.* Síndromes pediátricos. La Habana: ECIMED; 2005.
4. Qingguo Z, Jiao Z, Wei Y. Pedigree and Genetic Study of a Bilateral Congenital Microtia Family. Scand Journal Plastic and reconstr Surg [Internet]. 2010 Mar [citado 2 Ene 2011];125 (3): [aprox. 1 p.]. Disponible en:
http://journals.lww.com/plasreconsurg/Abstract/2010/03000/Pedigree_and_Genetic_Study_of_a_Bilateral.28.aspx
5. Cohen MM. Craniofacial disorders. En: Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE, Rorf B, Rimoin's E. Principles and practice of Medical Genetic. 4ta ed. Edinburgh. Churchill Livingstone; 2002. p. 3706-8.
6. Pérez Valdés N, Menéndez García R, Acosta Díaz RY. Presentación de un caso con Síndrome Treacher Collins. Gac Méd Espirituana [Internet]. 2007 [citado 2 Ene 2011];9(3):[aprox. 9 p.]. Disponible en:
[http://bvs.sld.cu/revistas/gme/pub/vol.9.\(3\)-19/p_19.html](http://bvs.sld.cu/revistas/gme/pub/vol.9.(3)-19/p_19.html)
7. Mancera Elías G. Vía Aérea y sus Implicaciones en Anestesia Pediátrica. Rev Anest México [Internet]. 2006 Dic [citado 28 Feb 2011];18(Suppl 1):[aprox. 25 p.]. Disponible en:
<http://www.fmca.org.mx/art/art.php?id=705>

Recibido: 14 de febrero de 2011

Aprobado: 16 de mayo de 2011