ARTÍCULOS DE REVISIÓN

Abordaje perinatal en recién nacidos con sospecha de Síndrome de Treacher Collins

Perinatal approach in newborns with suspected Treacher Collins Syndrome

Dra. Yahaira Zapiain Merino[1]
Dra. Irma A. Coronado Zarco[1]

Cómo citar este artículo:
Zapiain Y., Coronado I.: Abordaje perinatal en recién nacidos con sospecha de Síndrome de Treacher Collins. Rev. Latin. Perinat. (2021) 24:229

Fecha de recepción: 07 de mayo 2021
Fecha de aceptación: 18 de junio 2021

RESUMEN
El síndrome de Treacher Collins o disostosis mandíbulofacial es un trastorno con incidencia de 1 en cada 50.000 nacimientos. Es provocado por una mutación genética que condiciona malformación o interrupción del desarrollo del primer y segundo arco braquial, resultando en migración y formación inadecuada del mesénquima facial. En esta condición predominan los defectos faciales, alteraciones en la vía aérea, conducto auditivo externo y oído medio; no tiene predilección de género. Esta revisión tiene como objetivo proporcionar una guía que facilite al personal de salud las bases para el abordaje perinatal adecuado de un recién nacido con sospecha de síndrome de Treacher Collins.
PALABRAS CLAVE: síndrome de Treacher Collins. Defectos congénitos. Diagnóstico prenatal.

ABSTRACT
Treacher Collins syndrome or mandibulofacial dysostosis is a disorder with an incidence of 1 in every 50,000 births. It is caused by a genetic mutation that determines malformation or interruption of the development of the first and second brachial arches, resulting in migration and inadequate facial mesenchymal formation. The principal malformations are facial defects, alterations in the airway, the external auditory canal and middle ear; it has no gender predisposition. The purpose of this report is to provide a guide for health personnel with the basis for the adequate perinatal approach for a newborn with suspected Treacher Collins syndrome.
KERWORDS: Treacher Collins síndrome. Congenital defects. Prenatal diagnosis.

INTRODUCCIÓN
El síndrome de Treacher Collins se describió por primera vez por en 1846 por Thomson (2) posteriormente, en 1990, el cirujano y oftalmólogo inglés Edward Treacher Collins describió las características esenciales (3,4). Para poder realizar el diagnóstico clínico el personal de salud debe guiarse en las características principales, siendo la convexidad facial la particularidad definitoria de este síndrome (5,6,7)

De acuerdo con la Organización Mundial de la Salud una enfermedad rara se define como aquella que se presenta en menos de 5 personas por cada 10 000 habitantes. Las enfermedades raras, como es el caso del síndrome de Treacher Collins, se caracterizan por ser patologías de difícil diagnóstico y que exigen un tratamiento multidisciplinario. Al presentar una baja incidencia, los procesos de investigación también son insuficientes, aminorando la capacitación del personal de salud y repercutiendo en la calidad de vida de los pacientes y sus familias. El impacto de esta guía radica en la presentación de un algoritmo simplificado que abarca el periodo prenatal, postnatal y seguimiento de los recién nacidos con síndrome de Treacher Collins, logrando así un abordaje y manejo oportuno y coordinado. El objetivo es hacer visible esta afección entre el personal de salud para optimizar los procesos de atención, desde la sospecha de la existencia de enfermedad, derivación oportuna, tratamiento adecuado y seguimiento constante. **(Tabla 1)**

La sospecha prenatal permitirá que la familia y el equipo de salud estén preparados para el nacimiento

1. Departamento de Neonatología
Instituto Nacional de Perinatología
Ciudad de México, México

SITIO ANATÓMICO	CARACTERÍSTICA
Ojos y órbitas	Coloboma en párpados inferiores (69%), pérdida de pestañas medias (53%), inclinación hacia debajo de fisura palpebral secundaria a hipoplasia de la órbita lateral, hipoplasia ósea cigomática (89%), errores de refracción (58%), estrabismo (37%), ambliopía (33%) y anisometropía (17%)
Nariz	Nariz protuberante, pueden presentar atresia de coanas
Región malar	Deficiencia de tejidos blandos y duros
Boca	Labio y paladar hendido (28%), agenesia dental (33%), opacidades del esmalte (20%), mala oclusión y gloptosis
Región mandibular	Micrognatia bimaxilar y retrognatia (78%)
Orejas y oído	Aplasia, atresia y/o microtia del oído externo (78%), estenosis del conducto auditivo externo (35%), en oído medio malformación de la cadena ósea, anquilosis y atresia
Cuello y vías respiratorias superiores	Laringomalacia

Tabla 1. Características clínicas del síndrome de Treacher Collins.

y el seguimiento del paciente. Es un trastorno con un alto grado de penetrancia pero expresión fenotípica variable, que se puede heredar de forma autosómica recesiva dominante (8). Las mutaciones que generan el síndrome de Treacher Collins se producen en los genes TCOF1 (78 a 93%), TCS2 y TCS3; los genes mencionados juegan un papel importante en la supervivencia de las células de la cresta neural y son esenciales para el crecimiento craneofacial, principalmente la fusión de los procesos frontonasales y los arcos branquiales del embrión. Así, la mutación de estos genes provoca la muerte prematura de las células de la cresta neural y finalmente desarrollo del síndrome, también se atribuyen mutaciones de los genes POLR1C o POLR1D (8%) (8,9,10,11).

Una pequeña parte de los casos se heredan de forma autosómica recesiva debido a mutaciones en el gen POLR1C (12). Estos últimos pacientes pueden presentar un estado de portador, sin embargo, a menudo ocurre una mutación de novo (60% de los casos sin antecedentes familiares) en el gen TCOF1. Se han identificado más de 100 mutaciones distintas. La gravedad de las mutaciones varia ampliamente entre cada paciente (13), no hay correlaciones claras entre genotipo y fenotipo. Los genotipos no discriminan entre mutaciones esporádicas y familiares, ni predicen la gravedad de la enfermedad (14). El diagnóstico genético se establece mediante la detección de un heterocigoto en TCOF1 o POLR1D o variantes patogénicas bialélicas en POLR1C o POLR1D utilizando pruebas genéticas moleculares.

TÉCNICAS DE IMAGEN

Inicialmente se intentó obtener un diagnóstico prenatal realizando pruebas moleculares mediante muestra de vellosidades coriónicas entre las 10 y 12 semanas de gestación o mediante amniocentesis entre las 15 y 18 semanas de gestación (15), sin embargo, al ser procedimientos invasivos el diagnóstico actualmente se ha enfocado en técnicas como el ultrasonido (16,17). En cuanto al diagnóstico prenatal mediante imagen, la detección y fiabilidad de anormalidades craneofaciales varía según el tipo de anormalidad, severidad, edad gestacional, anomalías asociadas y la técnica utilizada (18). Es necesario realizar una exploración detallada para evaluar la anatomía fetal alrededor de las 18 a 22 semanas de

gestación, ya que a dicha edad es más probable que se diagnostique alguna anomalía que pueda complicar la permeabilidad de las vías respiratorias (19). Los resultados del ultrasonido son dependientes del operador, por lo que al realizar la sospecha de una malformación craneofacial es necesario referir a la madre con un especialista en ultrasonido (radiólogo o ginecoobstetra materno fetal) que cuente con experiencia en este campo. **(Imagen 1)**

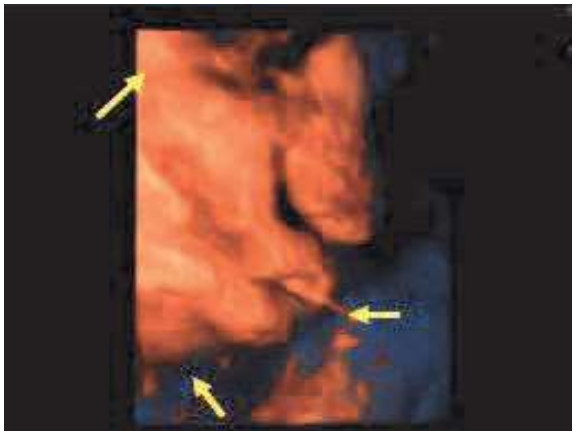


Imagen 1. Ultrasonido de feto con síndrome de Treacher Collins. Fisura palpebral descendente (flecha superior), macrostomia (flecha media) y micrognatia (flecha inferior). Imagen proporcionada por la Dra. Sandra Acevedo, Jefa del Departamento de Medicina Materno fetal y Clínica de Defectos Congénitos. (INPer)

Los hallazgos clínicos clave que están constantemente presentes en todos los pacientes y que son detectables por ultrasonido son las fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo e hipoplasia del complejo cigomático, además es posible detectar polihidramnios en el segundo y tercer trimestre, lo anterior es secundario a micrognatia y obstrucción de las vías respiratorias superiores causada por la hipoplasia maxilar, mandibular y glosoptosis (20,21). De tal manera, que si al interrogatorio se identifican antecedentes familiares o el ultrasonido aporta datos compatibles con síndrome de Treacher Collins, se debe iniciar la planificación del nacimiento. Dado el caso, será necesario referir de manera inmediata a la madre a un hospital de tercer nivel para que continúe el seguimiento obstétrico, con la finalidad de que el nacimiento y los cuidados posteriores del recién nacido se lleven a cabo en la institución adecuada.

ATENCIÓN AL NACIMIENTO

Es preciso anticipar el nacimiento de un recién nacido con sospecha de síndrome de Treacher Collin, puesto que por las condiciones anatómicas que presentan tienen alta probabilidad de obstrucción de las vías aéreas; se debe enfatizar la importancia de un plan de nacimiento al identificar a una madre con un feto con sospecha de malformación craneofacial. Se recomienda, que previo al ingreso a la institución, el caso sea discutido por un grupo de expertos para normar el plan a ejecutar y en la medida de lo posible, programar el nacimiento en un horario en el que se cuente con todo el personal y el equipo disponible. Al ingresar la madre al hospital el personal de salud implicado debe ser notificado y estar presente al momento del nacimiento. En términos generales la atención al recién nacido se debe realizar acorde a las pautas establecidas en el algoritmo de reanimación neonatal. Las prioridades de la reanimación deben centrarse en el manejo de la vía aérea, por lo tanto, se recomienda que en la sala de reanimación se encuentre un experto en vía aérea difícil y que esté disponible un cirujano pediatra u otorrinolaringólogo pediatra experto en vía aérea,

Un neonato sano presenta características anatómicas que pueden llegar a dificultar el proceso de intubación. Las características de un recién nacido con malformación craneofacial pueden dificultar más el proceso, de tal manera que se recomienda el uso de dispositivos de apoyo como el video laringoscopio, el cual se ha asociado con mejores resultados durante la intubación y disminución de eventos adversos como desaturación severa, incluso el uso por parte de médicos inexpertos puede mejorar las tasas de éxito de la intubación en el primer intento (22). En cuanto la decisión de intubación nasal u oral se ha observado que la primera se asocia a lesiones dérmicas y sinusitis, además de epistaxis y trauma durante el avance del tubo endotraqueal; en revisiones previas no se evidencia una ventaja clara de la intubación nasal comparada con la oral respecto a malposición del tubo, extubación accidental, bloqueo del tubo, reintubación, infección y trauma local.

CUIDADOS GENERALES (primeras 72 horas de vida)

A pesar de que no se hayan presentado complicaciones en el proceso de nacimiento, es necesaria la vigilancia estrecha del recién nacido, ya que se ha documentado la existencia de complicaciones en el periodo neonatal

inmediato.

Vía aérea

Cuando el recién nacido se encuentre estable se sugiere que la evaluación de la vía aérea sea dirigida para determinar un posible proceso obstructivo puesto que múltiples sitios anatómicos pueden estar involucrados como la nasofaringe (atresia de coanas), orofaringe e hipofaringe (gloptosis, micrognatia) o laringofaringe (laringomalacia). Se debe tomar en cuenta que el paciente con síndrome de Treacher Collins es retrognático (la rama mandibular es corta, el ángulo es más obtuso y una muesca antegonial profunda a menudo está presente) (23,24). Por lo anterior, es de suma importancia la revisión exhaustiva y vigilancia continua del neonato para identificar datos de compromiso de vías aéreas. Si el neonato se encuentra estable se debe observar la coloración, el patrón respiratorio, la frecuencia respiratoria, y la saturación durante toda su estancia hospitalaria para identificar cualquier problema obstructivo. Si se llega a presentar obstrucción leve de las vías respiratorias es posible usar manejo conservador. El paciente puede no necesitar ningún aditamento y posicionar la cabeza para rectificar la vía aérea será suficiente, incluso la posición prona puede disminuir de manera momentánea la obstrucción leve de la vía aérea (25).

En caso en que el recién nacido se encuentre en algún servicio hospitalario para su vigilancia y la obstrucción de la vía aérea ocurra de manera no anticipada, se pueden observar varios escenarios (26):

1. Falla en la intubación, pero posibilidad de mantener la ventilación:

•Pedir ayuda a la persona más experimentada del equipo, y usar como límite dos intentos de intubación por persona
•Optimizar la ventilación, lograr sello de mascarilla y traccionar la mandíbula (individualizando la situación se puede considerar el uso de cánula de Guedel o cánula nasofaríngea)
•Descompresión del estómago
•Succión de la vía aérea
•En caso de requerir más intentos de intubación, se recomienda intentar con un número diferente de hoja de laringoscopio, utilizar maniobra de Sellick o BRUP (presionar el cartílago cricoides o desplazar el cartílago tiroides hacia atrás, hacia arriba y a la derecha respectivamente), utilizar estilete en el tubo endotraqueal o máscara laríngea.

2. Falla en la intubación, pero imposibilidad de mantener la ventilación:

•Priorizar la oxigenación
•Realizar una llamada de emergencia al encargado del área neonatal y anestesiólogo de guardia
•Asegurar un sello adecuado de la máscara
•Aumentar la presión de ventilación a 40 mmHg
•Uso de máscara laríngea, videolaringoscópio, broncoscopio con fibra óptica y valorar llamar a cirujano experto en vía aérea

3. Empeoramiento de hipoxemia y bradicardia:

•Realizar las acciones mencionadas en el punto número 2 y llamar al equipo de cirugía experto en vía aérea
•De ser necesario se realizará traqueostomía

El equipo de vía aérea es difícil que se encuentre disponible en todo momento, por lo que .deberá ser cotejado de manera diaria y vigilar además su funcionamiento. Asegurar la vía aérea puede ser necesario en cualquier momento de la estancia hospitalaria y en ocasiones ser el único método definitivo para evitar el compromiso ventilatorio (27). Así, en el periodo postnatal inmediato, las intervenciones avanzadas pueden llegar a ser urgentes. Como se mencionó previamente el síndrome de Treacher Collins está asociado con una intubación difícil. En caso de que se requiera asegurar la vía aérea es necesario valorar el uso de medicamentos ya que pueden resolver el laringoespasmo y reducir el tono laríngeo permitiendo un mejor sellado de la máscara optimizando así las condiciones al momento de la intubación. Se reporta que hasta el 41% de las intubaciones se llegan a realizar con técnicas distintas a la laringoscopia convencional (las técnicas mayormente usadas en recién nacidos con malformaciones craneofaciales son laringoscopia directa, uso de mascarilla laríngea y fibroscopio). La videolaringoscopia se ha asociado con un mejor éxito en la intubación traqueal y disminución del riesgo de complicaciones en los recién nacidos, además se ha identificado que la intubación laríngea se vuelve más difícil con la edad, esto es secundario a que el crecimiento facial es dismórfico llevando a un deterioro anatómico gradual de la vía aérea (28), lo anterior se puede corregir quirúrgicamente con la distracción mandibular. El recién nacido puede verse afectado debido a los intentos de intubación por lesión en labios y encías, el edema de la vía aérea secundario a múltiples intentos de intubación puede

empeorar el procedimiento. La mascarilla laríngea es un dispositivo muy útil y puede ser necesario en situaciones en las que se dificulte mantener la vía aérea o la intubación, se recomienda para neonatos con peso de más de 2 kg, pero existe evidencia de su uso exitoso en recién nacidos hasta de 1 kg. En casos extremos el personal de salud con experiencia puede realizar una cricotirotomía con aguja (catéter 20 o 22 G) a través de la membrana cricotiroidea, esta técnica se usa como último recurso y debe realizarse cuando el neonato no puede ser oxigenado de manera suficiente para mantener la frecuencia cardiaca, y solamente como medio de oxigenación hasta que se pueda establecer una vía aérea quirúrgica y de ser así se deberá establecer comunicación inmediata con el servicio de cirugía pediátrica o neonatal. La atresia de coanas con la que puede llegar a cursar el paciente con síndrome de Treacher Collins puede provocar un bloqueo de la vía aérea nasal, en caso de detectarla se debe valorar si es unilateral o bilateral, si es bilateral es necesario el uso inmediato de un chupón de Mc Govern, esto requerirá una intervención quirúrgica temprana.

Alimentación

La técnica de alimentación en un recién nacido con síndrome de Treacher Collins debe ser individualizada. Se debe tomar en cuenta que las malformaciones faciales no siempre permitirán la apertura adecuada de la boca, de tal manera que se debe estimar la gravedad de las malformaciones y valorar incluso la necesidad de técnicas adyuvantes como la videofluroscopía o endoscopía con fibra óptica para determinar la eficacia de la deglución. El neonato con síndrome de Treacher Collins además tiene fuerza y eficiencia de succión reducidas debido al rango de movimiento mandibular limitado. Se ha reportado disminución de la apertura de mandíbula (63%), maloclusión (94%), hipofaringe estrecha (84%), dificultad para comer (68%), sequedad en mucosa por alteraciones en glándula salival, parótida y submandibular (42%). La disfunción oral en conjunto con la obstrucción de la vía aérea superior secundaria a anomalías anatómicas puede causar una interrupción grave de la tan necesaria coordinación entre la respiración y la deglución en el neonato. En algunos pacientes es posible la alimentación al seno materno de manera directa, el agarre se puede ver comprometido por el movimiento restringido de la mandíbula durante la succión. En neonatos con síndrome de Treacher Collins la lengua está desplazada de manera posterior y esto evita que el pezón y la areola tengan un contacto adecuado con el cuerpo de la lengua y que ésta no se pliegue alrededor, provocando así una succión negativa ineficiente, además el esfuerzo respiratorio de la alimentación puede causar un aumento de la obstrucción de la vía aérea aumentando el trabajo respiratorio y derivando en fatiga, inestabilidad y alto riesgo de aspiración y asfixia. Con la modificación de la posición de amamantamiento (cuna cruzada con al menos 60 grados de inclinación del recién nacido o sentado para promover la gravedad, ver imagen 2) puede mejorar la permeabilidad de la vía aérea superior debido a la disminución de la caída de la lengua y el paladar blando a la orofaringe.

En el caso que las condiciones anatómicas permitan la alimentación eficiente al seno materno se recomiendan tetadas cortas y frecuentes (menores a 20 minutos) para evitar la fatiga a la alimentación (29); además es muy importante evitar la congestión mamaria puesto que flujos elevados y rápidos de leche provocan mayor frecuencia de deglución y por consiguiente menor tiempo de ventilación. Se recomienda, en caso de congestión, extracción de leche previa a la tetada para disminuir este problema. Si el neonato no puede comprimir el pezón por la congestión mamaria será necesario realizar presión inversa suavizante para mejorar el agarre y que la leche materna fluya; en caso de que el paciente presente regurgitación nasal se debe reposicionar el pezón para evitar que toque la nasofaringe durante la alimentación. Si el recién nacido no tiene succión adecuada pero la apertura oral es apropiada, es posible alimentar con relactor para administrar cierto volumen de leche, de preferencia humana, lo anterior proporciona un estímulo sensorial que ayudará a mejorar los movimientos de succión. También será necesario realizar ejercicios de estimulación oral por parte del servicio de rehabilitación. En caso de no lograr el agarre correcto al seno materno (apertura oral inadecuada o succión negativa insuficiente) se puede usar un alimentador, ya que este aditamento solamente requiere presión positiva para poder obtener el fluido, se recomienda que este cuente con una tetina fácil de comprimir con movimientos de mandíbula y lengua, por ejemplo, de silicona; con este método de alimentación también será necesario realizar pausas para ayudar el neonato a mantener estabilidad y organización en cuanto al patrón de succión, deglución y respiración. En otros pacientes la alimentación al seno materno o con alimentador

es difícil debido a la extensión de las anomalías (dificultad con deglución efectiva de líquidos y el logro de una adecuada nutrición), llegando a requerir sonda orogástrica durante la estancia hospitalaria de manera temporal con el plan de colocación de una sonda de gastrostomía antes de su egreso (30). En todos los casos se recomienda ampliamente la extracción de leche humana por parte de la madre para no perder los beneficios que esta conlleva, por lo tanto, es importante la capacitación constante en cuanto a los beneficios de la leche materna en general y técnicas de extracción y conservación de la misma.

Egreso hospitalario

El egreso del paciente será planeado hasta que las complicaciones del periodo postnatal inmediato se hayan resuelto y los padres estén debidamente capacitados para el cuidado en casa del recién nacido; además, se debe otorgar a los cuidadores un plan de seguimiento, que entre otros puntos, cuente con la identificación de una institución de salud cercana al domicilio, a donde puedan acudir en caso de presentar alguna urgencia. Al contar con un plan de alta, será necesario capacitar a los padres para dominar la técnica de alimentación del recién nacido y sobre todo, para que puedan identificar datos de alarma de manera oportuna. En caso de que el neonato egrese con traqueostomía, los padres deben recibir capacitación para la correcta aspiración del paciente y contar con aspirador portátil en casa. Antes del egreso se debe realizar tamiz metabólico, como en todos los recién nacidos (el tamiz visual y auditivo se podrá realizar en la consulta de seguimiento correspondiente).

Seguimiento

Posterior al egreso hospitalario es necesario canalizar a diferentes servicios para continuar con el manejo integral del paciente con síndrome de Treacher Collins,

• **Genética:** Los padres de estos pacientes deben recibir consejo genético ya que proporciona información sobre la naturaleza, herencia, e implicaciones. En el caso autosómico dominante, cada hijo de un individuo con síndrome de Treacher Collins tiene un 50% de posibilidades de heredar la variante patogénica; en el caso autosómico recesivo los padres son heterocigotos obligados (portadores de una variante patogénica). En nacimientos posteriores cada hermano tiene un 25% de posibilidades de ser afectado, un 50% de probabilidades de ser portador asintomático y un 25% posibilidad de no verse afectado y no ser portador.

• **Neonatología y/o pediatría:** Será necesario la vigilancia del peso, talla y desarrollo en general, además de continuar con la capacitación de los padres y detección de complicaciones de manera temprana para referencia oportuna. El recién nacido con síndrome de Treacher Collins debe iniciar esquema de vacunación acorde a su edad cronológica y completar el mismo posteriormente conforme a esquema nacional.

• **Nutrición:** Son frecuentes las alteraciones nutricionales derivadas de la dificultad a la alimentación, por lo tanto, en caso de identificar alteraciones en el crecimiento y desarrollo será necesario el seguimiento por el servicio de nutrición para asegurar un aporte nutricional adecuado, además los cuidadores deben ser capacitados para el inicio de la alimentación complementaria.

• **Cirugía pediátrica y craneofacial:** Los recién nacidos que egresen deberán llevar seguimiento con el servicio de cirugía para la valoración de la funcionalidad de la sonda de gastrostomía o traqueostomía en caso de que el paciente cuente con ella. Posteriormente se debe de tener en cuenta la valoración por el servicio de cirugía craneofacial pues el paciente requerirá corrección de malformaciones anatómicas para mejorar la estética y funcionalidad.

• **Audiología:** Un gran número de pacientes con síndrome de Treacher Collins sufren hipoacusia, la prevalencia es de 93 a 96%, esto se relaciona con trastornos del habla, por lo que su detección y tratamiento es indispensable. La hipoacusia puede ser unilateral o bilateral y la severidad puede variar entre moderada a grave. Aproximadamente 50% de los pacientes tiene pérdida auditiva conductiva debido a malformaciones del oído. Por lo anterior el oído del neonato y niño con síndrome de Treacher Collins debe tener cuidados generales para no dañarlo (eludir ambientes ruidosos, tratar de manera oportuna infecciones de oído y evitar el uso de fármacos ototóxicos). Los pacientes se ven más beneficiados con los dispositivos auditivos de fijación ósea a comparación de los dispositivos auditivos convencionales de conducción ósea (mejoría de 39 dB a 29 dB respectivamente). Los audífonos con banda de conducción ósea se usan idealmente antes de los 12 meses para permitir el desarrollo

neurológico auditivo central. Los audífonos con anclaje óseo se pueden usar aproximadamente a los 4 años de edad cuando el hueso temporal craneal es lo suficientemente grueso como para implantes osteointegrados.

• **Oftalmología:** La evidencia apunta a amaurosis permanente de la visión en un 37%, ambliopía con una prevalencia de 33%, errores de refracción en un 58% y ansiometropía en un 17% (31). Se reporta además ausencia de lagrimal en un 36%, ausencia de cilios 50%, alteraciones esclerales en el 50%de los pacientes, cursan con errores de refracción en un 86%, astigmatismo 36%, ausencia de tendón cantal en un 64%, epifora 71%. Los colobomas necesitan atención especial a una edad temprana (de ser posible desde el nacimiento) pues puede amenazar la integridad de la visión por la resequedad corneal resultante, dicho lo anterior se recomienda uso de cinta suave para ocluir los párpados cuando el paciente se encuentre en etapa de sueño y gotas lubricantes con cierta frecuencia cuando este despierto para mantener la hidratación de la córnea.

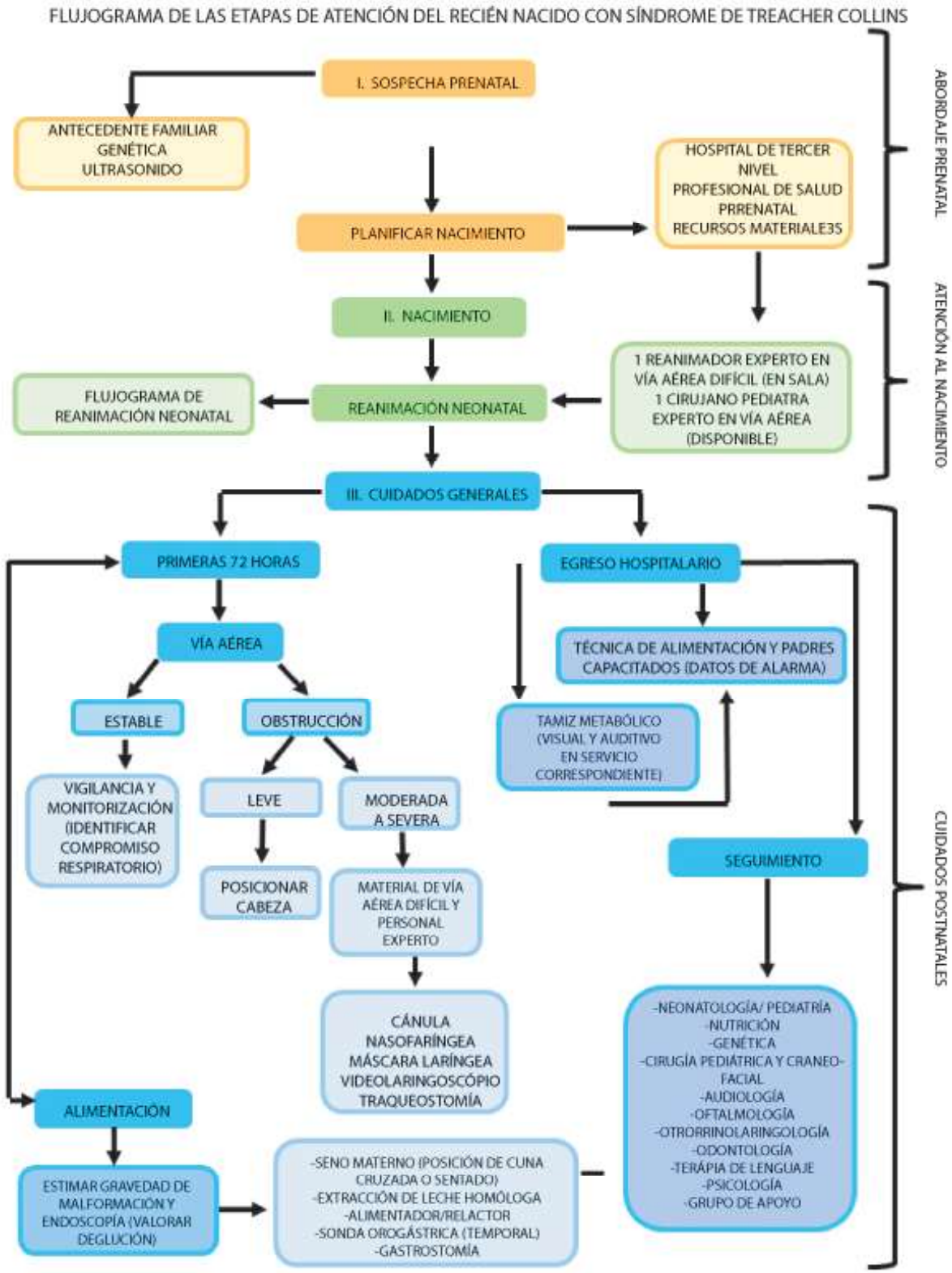
• **Otorrinolaringología:** Las alteraciones más frecuentes que presentan los pacientes son:
-Conducto auditivo externo: normal 0 a 15%, estenosis 28 a 31%, atresia 50 a 72%.
-Oído medio: huesos hipoplásicos, anquilosis ósea 33 a 82%, huesos faltantes 22 a 67% (más frecuentemente martillo y yunque).
-Oído interno: desarrollo completo 78 a 100%.
Los pacientes presentan alteración del puente nasal, esto se asocia a secuelas disfuncionales y estéticas, también pueden presentar desviación externa de tabique nasal o punta bulosa.

• **Odontología:** Los hallazgos dentales incluyen maloclusión (mordida anterior abierta, apiñamiento y dientes incluidos). La mayoría de los problemas se pueden tratar de manera efectiva durante la infancia y la adolescencia- Se requiere un buen estándar de cuidado e higiene dental, ya que hay una alta incidencia de caries en pacientes con síndrome de Treacher Collins.

• **Terapia de lenguaje y rehabilitación oral:** La terapia de rehabilitación debe iniciar en el hospital cuando el recién nacido se encuentre estable o al egreso hospitalario en consultas de seguimiento (32).

• **Psicología:** Al momento de proporcionar información (ya sea prenatal o postnatal) es necesario utilizar un método adecuado para dar malas noticias, uno de ellos es el método SPIKES (acrónimo en inglés) en el que se recomienda establecer un lugar lo más íntimo posible y sin interrupciones, para posteriormente valorar la percepción que tienen los padres de la situación a través de preguntas abiertas; además es importante invitar a expresar su deseo de tener información sobre el diagnostico, pronóstico y tratamiento, y ofrecer responder dudas. Se deberá puntualizar el conocimiento sobre el estado de salud del paciente sin usar tecnicismos. Ante la mala noticia se espera una mezcla de emociones (miedo, culpabilidad, irritabilidad, rechazo, confusión, evasión, desilusión e incluso agresividad), por lo cual se deben ofrecer respuestas empáticas además de tolerar silencios y al final resumir los puntos más importantes y ofrecer un plan de tratamiento y seguimiento (33,34,35). Los pacientes con síndrome de Treacher Collins no tienen alteraciones a nivel cognitivo y con el paso de los años los niños pueden verse afectados de manera emocional por su aspecto físico, por lo cual deberá continuar con apoyo psicológico. A los padres se les dará seguimiento, información y sugerencias acerca de recursos potenciales (ajustarse a una vida nueva, acceso a información y servicios, apoyo a las necesidades de la familia, enfrentar las preocupaciones financieras, trabajar con los profesionales, y planificar para el futuro). Es importante hacerles saber a los padres que no están solos, así que se recomienda que la familia sea derivada de manera temprana a asociaciones para que puedan conocer experiencias y vivencias de otros casos.

Es necesario contar con un panorama de abordaje, desde que se realiza el diagnóstico (preferentemente prenatal), al nacimiento y el seguimiento del paciente (ver flujograma). La guía y el flujograma presentados logran orientar de una manera general al personal de salud involucrado en el nacimiento de un paciente con sospecha de síndrome de Treacher Collins. Se debe enfatizar la sospecha prenatal, mediante el interrogatorio de antecedentes familiares y el uso de técnicas no invasivas como ultrasonido, sin dejar de lado el abordaje genético, para el inicio de la planificación del nacimiento. Desde este enfoque médico y científico se deberá derivar de manera temprana a un hospital de tercer nivel que cuente con los recursos humanos y materiales para atender



Flujograma 1. Flujograma de las etapas de atención del recién nacido con síndrome de Treacher Collins.

BIBLIOGRAFÍA

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

2. Cobb AR, et al. (2014). The surgical management of Treacher Collins syndrome. Br J Oral Maxillofac Surg, 1, 581-589.

3. Teber OA, Gillessen-Kaesbach G, Fischer S. (2004). Genotyping in 46 patients with tentative diagnosis of Treacher Collins syndrome revealed unexpected phenotypic variation. Eur. J. Hum. Genet, 12, 879-890.

4. Sakai D, Trainor PA. (2009). Treacher Collins syndrome: unmasking the role of Tcof1/ treacle, Int. J. Biochem. Cell Biol, 41, 1229–1232.

5. Plomp RG, Versnel SL, Van Lieshout MJ, Poublon RM, Mathijssen IM. (2013). Long term assessment of facial features and functions needing more attention in treatment of Treacher Collins syndrome. J. Plast. Reconstr. Aesthetic Surg, 66 (8), 217-226.

6. Kadakia S, Helman SN, Badhey AK, Saman M, Ducic Y. (2014). Treacher Collins Syndrome: the genetics of a craniofacial disease. Int J Pediatr Otorhinolaryngol, 78 (6), 893-898.

7. Johnson JM, Moonis G, Green GE, Carmody R, and Burbank HNJohnson JM, Moonis G, Green GE, Carmody R, and Burbank HN. (2011). Syndromes of the first and second branchial arches, part 2: syndromes. Syndromes of the first and second branchial arches, part 2: syndromes, 32 (2), 230-237.

8. Katsanis SH, Jabs EW. (2004). Treacher Collins Syndrome. 2018, de niversity of Washington, Seattle Sitio web: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1532/

9. Gataa, Ibrahim. (2015). Oral and Dental Malformations Associated with Treacher Collins Syndrome. Journal of Medical Science And Clinical Research, 3, 7712-7718.

10. Bowman M, Oldridge M, Archer C, O'Rourke A, McParland J, Brekelmans R, Seller A, Lester T. (2012). Gross deletions in TCOF1 are a cause of Treacher-Collins- Franceschetti syndrome. Eur. J. Hum. Genet, 20 (7), 769-777.

11. Dauwerse JG, Dixon J, Seland S, Ruivenkamp CA, van Haeringen A, Hoefsloot LH, Peters DJ, Boers AC, Daumer-Haas C, Maiwald R, Zweier C, Kerr B, Cobo AM, Toral JF, Hoogeboom AJ, Lohmann DR, Hehr U, Dixon MJ, Breuning MH, Wieczorek D. (2011). Mutations in genes encoding subunits of RNA polymerases I and III cause Treacher Collins syndrome. Nat. Genet, 43 (1), 20-22.

12. Kadakia S, Helman SN, Badhey AK, Saman M, Ducic Y. (2014). reacher Collins Syndrome: The genetics of a craniofacial disease. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology, 78 (6), 893-889.

13. M. J. Dixon, H. A. M. Marres, S. J. Edwards, J. Dixon, and C. W. R. J. Cremers. (1994). Treacher Collins syndrome: correlation between clinical and genetic linkage studies. Clinical Dysmorphology, 3(2), 96-103

14. A. Franceschetti, D. Klein. (1994). La disostosis mandibulofacial; un nuevo síndrome hereditario. 2020, de Acta Ophthalmol Sitio web: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=79113

15. D.R. van Gijn, A.S. Tucker, M.T. Cobourne. (2013). Craniofacial development: current concepts in the molecular basis of Treacher Collins syndrome. Br. J. Oral Maxillofac. Surg, 51(5), 384-388.

16. Tanaka, Y & Kenji, Kanenishi & Tanaka, H & Yanagihara, T & Hata, T.. (2002). Antenatal three-dimensional sonographic features of Treacher Collins syndrome. Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, 19, 414-415.

17. Santana HEE, Tamayo CVJ. (2015). Síndrome Treacher-Collins. Presentación de caso. Revista de Ciencias Médicas de la Habana, 21(2), 463-468.

18. Annisa Shui Lam Mak, Kwok Yin Leung. (2019). Prenatal ultrasonography of craniofacial Abnormalities. Ultrasonography, 38 (1), 13-24.

19. Robert Tinnion, Trust Steven Powell, Stephanie Bew, Dan Gilpin, Jonathan Cusack, Ruksana Patel, Claire Keeling, Matt Thomas, David Bartle, Exeter Andrew CG Breeze, Kate Dinwiddy . (2020). Managing the Difficult Airway in the Neonate. 2020, de British Association of Perinatal Medicine Sitio web: https://www.bapm.org/resources/199-draft-managing-the-difficult-airway-in-the- neonate.

20. DC Pereira, LC Bussamra, E. AraujoJúnior, CL Drummond, LM Nardozza, AF Moron. (2013). Diagnóstico prenatal del síndrome de Treacher-Collins mediante ecografía tridimensional y diagnóstico diferencial con otros síndromes de disostosis acrofacial . 2020, de Obstet Gynecol Sitio web: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=861

21. Raymond S, Park RS, Peyton JM, Kovatsis PG. (2019). Neonatal Airway Management. Clinics in

Perinatology, 3, 2-27.
22. Terner JS, Travieso R, Chang C, Bartlett SP, Steinbacher DM. (2012). An analysis of mandibular volume in treacher collins syndrome. Plast Reconstr Surg, 129 (4), 751-753.
23. Steinbacher DM, Bartlett SP. (2011). Relation of the mandibular body and ramus in Treacher Collins syndrome. J Craniofac Surg, 22 (1), 302-305.
24. MacLaren A. (2020). Management of the difficult airway, neonates. 2019, de 2020 Sitio web: https://www.clinicalguidelines.scot.nhs.uk/nhsggc-paediatric-clinical-guidelines/nhsggc-guidelines/neonatology/management-of-the-difficult-airway-neonates/
25. Chang, Christopher C, Derek M Steinbacher. (2012). Treacher Collins syndrome. Seminars in plastic surgery, 26 (2), 83-90.
26. Hosking J, Zoanetti D, Carlyle A, Anderson P, Costi D. (2012). Anesthesia for Treacher Collins syndrome: a review of airway management in 240 pediatric cases. Paediatr Anaesth, 22(8), 752-758.
27. Miller, Claire & Madhoun, Lauren. (2016). Feeding and Swallowing Issues in Infants With Craniofacial Anomalies. Perspectives of the ASHA Special Interest Groups, 1, 13-15. Disponible en: https://www.researchgate.net/publication/304032310_Feeding_and_Swallowing_Is sues_in_Infants_With_Craniofacial_Anomalies
28 Nasheetah Salomons. (2012). Treacher Collins. South African Journal of Clinical Nutrition, 25 (1), 40-
29. Vallino-Napoli LD. (2002). A profile of the features and speech in patients with mandibulofacial dysostosis. Cleft Palate Craniofac J, 39 (6), 623-634.
30. Miller, Claire & Madhoun, Lauren. (2016). Feeding and Swallowing Issues in Infants With Craniofacial Anomalies. Perspectives of the ASHA Special Interest Groups, , 13-17.
31 Monden KR, Gentry L, Cox TR. Delivering bad news to patients. Proc (Bayl Univ Med Cent). (2016). Delivering bad news to patients. Proceedings , 29 (1), 101-102.
32. Rosenzweig MQ. (2012). Breaking bad news: a guide for effective and empathetic communication. Nurse Pract, 37 (2), 1-4.
33. Díaz, A. Luna, A. (2014). Metodología de la investigación educativa. Tlaxcala, México: Díaz de Santos.

DIRECCIÓN DE LAS AUTORAS
Dra. Yahaira Zapiain Merino
yayazapiain86gmail.com
Ciudad de México. México