

SÍNDROME DE TREACHER COLLINS



1. ¿Qué es el síndrome de Treacher Collins?

El síndrome de Treacher Collins (o Disostosis Mandibulofacial) es una condición genética rara que afecta el desarrollo de los huesos y los tejidos de la cara. Generalmente ocurre en uno de cada 50.000 nacidos vivos. El síndrome surge como resultado de la formación incompleta de los pómulos, la mandíbula y la estructura de las orejas durante el desarrollo embrionario en el útero materno.

El concepto erróneo más común entre el público, relacionado con el síndrome de Treacher Collins (STC), es la presencia de discapacidad intelectual. La inteligencia de los individuos afectados por STC suele ser completamente normal. Una persona afectada puede ir a la escuela, tener una profesión e implicarse en relaciones sociales.

2. ¿Cuáles son los síntomas del síndrome de Treacher Collins?

La característica más prominente del STC es la simetría de los síntomas, ya que estos están presentes en ambos lados de la cara (bilateral). La severidad de los síntomas puede variar mucho entre casos, pasando por un cuadro leve en algunos individuos, pero causando un cuadro clínico bastante más grave en otros. Los principales síntomas son:

- **Estructura ocular:** Inclinación de los párpados hacia abajo, muesca en el párpado inferior (coloboma) y falta o escasez de pestañas en la parte inferior.
- **Huesos faciales:** Subdesarrollo o falta de desarrollo de los pómulos (hipoplasia malar) y hundimiento consecuente en las mejillas.
- **Estructura mandibular:** Parte inferior de la mandíbula muy pequeña (micrognatía) y retraída (retrognatía).
- **Oídos:** Aurícula (oído externo) pequeña, malformada o completamente ausente (microtia). Además, frecuentemente puede observarse el cierre o estrechamiento del canal auditorio externo.
- **Sentido del oído:** Las diferencias en la estructura del oído medio causan pérdida auditiva conductiva en aproximadamente 40-50% de los individuos afectados por STC.

3. ¿Cómo se diagnostica el síndrome de Treacher Collins?

El diagnóstico se realiza normalmente en el momento del nacimiento o inmediatamente después, mediante examinación clínica. Los médicos buscan la presencia de las

características faciales mencionadas anteriormente (párpados inclinados hacia abajo, mandíbula pequeña, estructura de orejas y oídos característica) y comprueban si estas se manifiestan de forma simétrica.

- **Diagnóstico por imagen:** Rayos X o una Tomografía Computarizada (TC o TAC) puede utilizarse para examinar la estructura ósea y respaldar el diagnóstico.
- **Test genético:** El diagnóstico definitivo se realiza detectando cambios en los genes TCOF1, POLR1B, POLR1C o POLR1D mediante pruebas de diagnóstico genético molecular.
- **Prenatal:** Diferencias significativas en la estructura facial del feto o un incremento excesivo del líquido amniótico (polihidramnios) durante el seguimiento mediante ecografías puede levantar sospechas y permitir un diagnóstico prenatal.

4. Herencia genética: ¿existe riesgo para la familia?

- **Nuevas mutaciones (*de novo*):** El síndrome de Treacher Collins es una condición genética, a pesar de ello, no siempre se desarrolla debido a herencia familiar. Aproximadamente el 60% de los casos ocurren mediante mutaciones llamadas “*de novo*”. Esto significa que ni la madre ni el padre presentan el síndrome, y el cambio en el material genético ocurre de forma completamente al azar durante el desarrollo del embarazo. En estos casos, es importante que los padres no se inculpen, este proceso no depende de ellos ni de nada que hayan hecho o no hayan hecho.
- **Herencia Autosómica Dominante:** En la mayoría de los casos (más del 90%), la herencia es “autosómica dominante”. Normalmente se asocia a cambios en los genes TCOF1, POLR1B o POLR1D. Si uno de los padres presenta un cambio genético asociado a este síndrome, el riesgo de que el síndrome se desarrolle en cada descendiente es del 50%. Si los padres de un primer hijo afectado no presentan síntomas clínicos o cambios genéticos asociados, el riesgo para la futura descendencia es bastante bajo, aunque debe considerarse ligeramente superior al de la población general debido a la posibilidad de mosaicismo germinal en los padres (la mutación únicamente está presente en algunas de las células germinales).
- **Herencia Autosómica Recesiva:** Raramente (1-2% de los casos), el síndrome puede transmitirse mediante una vía “autosómica recesiva”, en este caso ambos padres son portadores. Los cambios se detectan en los genes POLR1C o POLR1D. Si ambos progenitores, la madre y el padre, son portadores (heterocigotos), aunque no hayan desarrollado el síndrome, cada individuo descendiente tiene un

riesgo del 25% de desarrollarlo y un riesgo del 50% de ser portador. En este tipo de herencia los individuos portadores no suelen presentar ningún síntoma.

- **Riesgo general:** Si un individuo afectado decide tener descendencia, el riesgo de transmitir la condición puede ser de hasta el 50%, dependiendo del tipo de herencia. Por lo tanto, es importante que las familias afectadas reciban consejo genético basado en pruebas de genética molecular y evaluaciones clínicas.

5. Consejo genético y plan de familia

El consejo genético es de vital importancia para individuos diagnosticados con STC y sus familias. El riesgo de recurrencia del síndrome varía en función del tipo de herencia que presenta en cada familia. Al haber casos de herencia dominante y casos de herencia recesiva, se recomienda analizar a la madre, el padre y el descendiente, con el fin de ofrecer un consejo genético definitivo y más preciso:

- **Evaluación del riesgo:** Especialistas genéticos determinan las tasas de riesgo para otros miembros de la familia o futuros descendientes examinando el árbol familiar y realizando pruebas moleculares.
- **Opciones prenatales:** Si el cambio genético (mutación) en la familia es conocido, el diagnóstico puede realizarse durante el embarazo mediante una muestra de vellosidades coriónicas (MVC) o una amniocentesis.
- **Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP):** Utilizando métodos FIV (fecundación in vitro) los embriones pueden ser analizados genéticamente antes de ser implantados en el útero de la madre, permitiendo así la selección de embriones que no desarrollarán el síndrome.

6. Riesgos y seguimiento (¿Por qué es importante?)

El síndrome de Treacher Collins no es sólo una cuestión estética, requiere también un seguimiento regulado de ciertas necesidades médicas. Un enfoque multidisciplinario (especialista otorrinolaringólogo, cirujano estético, ortodoncista, especialista genética, etc.) es esencial.

1. **Seguridad de las vías respiratorias:** En niños pequeños, una mandíbula pequeña y una lengua que puede caer hacia atrás puede bloquear las vías respiratorias. Esta situación puede provocar apnea del sueño o dificultad respiratoria. Realizar un seguimiento de la respiración desde el nacimiento es de vital importancia.

- 2. Nutrición:** La estructura de la mandíbula, a veces acompañada de un paladar hendido, puede causar dificultad al succionar y tragar a los bebés. Pueden requerirse botellas especiales o apoyo nutricional para asegurar una nutrición adecuada y el aumento de peso.
- 3. Oído y habla:** Anomalías en el oído externo y medio pueden causar pérdidas de audición. El uso de audífonos en fases tempranas es crítico para el desarrollo del lenguaje y el habla. Frecuentemente puede ser necesaria también la terapia del habla o logopedia.
- 4. Salud ocular:** El cierre incorrecto de los párpados puede causar sequedad de la córnea (capa transparente del ojo). Para prevenir problemas de visión, los ojos deben mantenerse húmedos y deben realizarse exámenes de la vista con regularidad.
- 5. Apoyo psicosocial:** Aunque la inteligencia de los individuos afectados por STC presenta niveles normales, las diferencias visibles en sus rostros pueden provocar aislamiento social o acoso entre pares. El apoyo psicológico a la familia y el niño, acompañado de concienciación pública, es fundamental para una vida social sana.

Este folleto es una fuente de información general, preparada con el objetivo de concienciar sobre el síndrome de Treacher Collins. A pesar de ello, se debe tener en cuenta que la información que contiene no reemplaza el consejo médico profesional, un diagnóstico o tratamiento. La gestión del STC y su seguimiento deben ser personalizados, atendiendo al estado de salud individual, la severidad de los síntomas (ya que presentan grandes diferencias entre individuos), la historia familiar y el perfil genético.

El tratamiento, la distribución temporal de las cirugías (por ejemplo, la edad establecida para las reconstrucciones de oído externo o mandíbula) y el intervalo entre visitas de seguimiento mencionados en este folleto reflejan datos estándar. El médico o equipo craneofacial pueden establecer plazos diferentes de acuerdo con las necesidades clínicas del paciente.

Consulte a su especialista o equipo multidisciplinario para cualquier decisión o proceso de seguimiento relacionado con su salud.

Realizado por: *Sonia Maria DUMA, Elif ÜNLÜ, Prof. Dr. Fatma SILAN*

REFERENCIAS

1. **Barbosa, M., Jabs, E. W., & Huston, S.** (2004). *Treacher Collins Syndrome*. [Last Update: June 20, 2024]. In: Adam M.P., Bick S., Mirzaa G.M., et al. (Editors), *GeneReviews*® [Internet]. University of Washington, Seattle.
2. **Jones, M. C.** (2021). "Treacher Collins Syndrome and Related Disorders". In: J. C. Carey, A. Battaglia, D. Viskochil, & S. B. Cassidy (Editors), *Cassidy and Allanson's Management of Genetic Syndromes* (4th Ed., pp. 927-936). John Wiley & Sons, Inc.
3. **Orphanet.** (2020). *Treacher-Collins syndrome*. Orphanet Report Series, Rare Diseases collection. Access: orpha.net