

## Síndrome de Treacher-Collins. Presentación de un caso

### Treacher-Collin syndrome. Presentation of a case

Dr. Jesús Manuel Pollo Medina,<sup>I</sup> Dra. María del Carmen Álvarez Escobar,<sup>I</sup>  
Dra. Arling Yuliett Torres Álvarez,<sup>I</sup> Dr. José Fernando Placeres Hernández,<sup>II</sup>  
Dr. Dimas Morales Carbot<sup>III</sup>

<sup>I</sup> Hospital Provincial Ginecobstétrico Docente Julio Alfonso Medina. Matanzas, Cuba.

<sup>II</sup> Universidad de Ciencias Médicas de Matanzas. Matanzas, Cuba.

<sup>III</sup> Hospital Universitario Clínico Quirúrgico Comandante Faustino Pérez Hernández. Matanzas, Cuba.

---

#### RESUMEN

El síndrome de Treacher Collins es también conocido como síndrome de Berry-Franceschetti-Klein o Franceschetti-Zwahlen-Klein. Disostosis mandibulofacial o síndrome del primer arco, se corresponde con un desorden autosómico dominante del desarrollo craneofacial, y puede mostrar innumerables manifestaciones clínicas. En el caso presentado se pudieron observar múltiples malformaciones craneofaciales así como una severa escoliosis, atresia del conducto auditivo externo, papilomas preauriculares bilaterales y polidactilia preaxial en la mano derecha.

**Palabras clave:** síndrome Treacher Collins, disostosis mandibulofacial, malformaciones congénitas.

---

#### ABSTRACT

Treacher-Collin syndrome, also known as Berry-Franceschetti-Klein or Franceschetti-Zwahlen-Klein, mandibulo-facial dysostosis or first arc syndrome, is a dominant autosomic disorder of the craniofacial development and may have innumerable clinical manifestations. In the case we present with this syndrome, we observed multiple craniofacial malformations, and also a severe scoliosis, external auditive duct atresia, bilateral preauricular papilomas and right hand pre axial polydactilia.

**Key words:** treacher-Collins Syndrome, mandibular-facial dysostosis, congenital malformations.

---

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Treacher Collins (STC), es una enfermedad hereditaria rara y ha sido poco referenciado en revistas médicas nacionales.<sup>(1-3)</sup> También se le denomina síndrome de Berry-Franceschetti-Klein o Franceschetti-Zwahlen-Klein, disostosis mandibulofacial o síndrome del primer arco y es una entidad diversa. Este síndrome se considera poliformativo al constatarse múltiples malformaciones. 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 variable.<sup>(4)</sup> Es causado por una mutación del cromosoma 5q32 y 33.1.<sup>(1-3)</sup>

El STC es un desorden en el cual están presentes con mucha frecuencia anomalías bilaterales simétricas de las estructuras del primer y segundo arco branquial, debido a hipoplasia (desarrollo incompleto o defectuoso) de ciertas porciones del cráneo: bordes supraorbitales y arcos zigomáticos. Este síndrome se caracteriza además por malformaciones craneofaciales (de la cabeza y la cara) 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 temporo-mandibulares y región órbito-cigomática, presencia de coloboma en párpados e inclinación antimongoloide de las fisuras palpebrales.<sup>(5)</sup> Fue descrito por primera vez por Thompson y Toynbee en 1846, posteriormente Treacher Collins describió sus principales características y le dio su nombre a la enfermedad.

El diagnóstico diferencial debe realizarse de entidades como la microsomía hemifacial,<sup>(6)</sup> el síndrome de Godenhar, la disostosis acrofacial de Nagers y el síndrome de Millers, con los que se diferencia por ser siempre bilateral.<sup>(4)</sup>

Los autores consideran importante la presentación de este caso por lo infrecuente y rara que resulta la enfermedad,<sup>(3,7)</sup> (de 1:40 000 a 1: 70 000) lo cual puede resultar motivo de interés para la colectividad médica y los estudiantes de medicina.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente LLM, hijo de madre de 24 años, procedente del área de salud de Torriente, Matanzas.

Antecedentes patológicos familiares de los padres: ninguno referido.

Antecedentes patológicos personales de la madre: no refirió enfermedades crónicas, negó hábitos tóxicos, no intervenciones quirúrgicas. Se le diagnosticó diabetes mellitus gestacional. Antecedentes obstétricos: gestaciones 2, partos 0,

abortos 1 (embarazo ectópico). Embarazo actual clasificado como alto riesgo obstétrico (ARO).

Exámenes complementarios realizados durante el embarazo

Serología VDRL: no reactiva.

Grupo y factor: O positivo.

Durante la gravidez se le diagnosticó atresia esofágica y polihidramnios.

Se decidió interrumpir la gestación a la 36.2 semanas, sin iniciarse el trabajo de parto, presentando bolsa rota en el acto quirúrgico, con líquido amniótico claro.

Se recibió un recién nacido del sexo femenino, con apgar 9/9 y cordón con dos circulares apretadas al cuello. Placenta: normal.

Se trasladó al Servicio de Neonatología, ingresándose en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales, por presentar varios episodios de intolerancia gástrica que posteriormente rebasó, descartándose la presencia de atresia esofágica, mediante la introducción de una sonda nasogástrica, lo que permitió iniciar alimentación enteral, al inicio por gavaje intermitente y luego por succión al pecho, la cual resultó satisfactoria.

Examen físico: (datos de interés relacionados con el síndrome)

Hipoplasia unilateral de rama mandibular derecha con macrostomía que desvía la boca hacia el lado afecto. (Fig. 1)



**Fig.1.** Hipoplasia unilateral

Se comprueba microtia derecha con atresia del conducto auditivo externo y papilomas preauriculares bilaterales, escoliosis y polidactilia preaxial en mano derecha. (Fig. 2)



**Fig.2.** Micotria Derecha.

Exámenes complementarios realizados

Rayos x: hallazgos de interés

Se constata en el área craneofacial: hipoplasia de rama ascendente y cóndilo mandibular.

Columna vertebral: área craneofacial, hipoplasia de rama ascendente y cóndilo mandibular con afectación de cuerpos vertebrales en región cervical y escoliosis. (Fig. 3)



**Fig.3.** Área craneofacial.

Se interconsultó el caso con especialistas de Genética Médica, confirmándose el diagnóstico de síndrome de Treacher Collins.

Por su evolución clínica favorable, fue dada de alta con seguimiento por su área de salud, con remisión a las especialidades de cirugía maxilofacial, ortopedia, otorrinolaringología y seguimiento además por genética clínica.

## DISCUSIÓN

En el caso descrito se comprueban aspectos que recoge la literatura como que los antecedentes familiares son negativos.<sup>(3,7,8)</sup>

Las malformaciones que fueron encontradas no superan a las descritas en la literatura<sup>(1,3)</sup> pero contribuyen a la definición del síndrome. Resulta interesante el hallazgo de las anomalías de oído que son frecuentes, según lo publicado.<sup>(2,3)</sup>

No se encontraron malformaciones de la vía aérea, que sí han sido descritas en la literatura (alteraciones anatómicas tráqueo-laríngeas, que limitaron desde un inicio la permeabilidad de las vías respiratorias y llevaron al paciente a la muerte por complicaciones posteriores.<sup>(2)</sup> Se han informado además malformaciones del esqueleto craneofacial que complican el acceso a la vía aérea.<sup>(9)</sup>

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1- Lezcano O. Caso cubano con el Síndrome de Treacher Collins. Rev Cub Cir. 1962; (3): 43-49.
- 2- Pérez Valdés N, Menéndez García R, Acosta Díaz R, Pérez González Y. Presentación de un caso con Síndrome Treacher Collins. Gac Méd Espirituana [Internet]. 2007 [2 Nov 2013]; 9(3): Disponible en: [http://bvs.sld.cu/revistas/gme/pub/vol.9.%283%29\\_19/p19.html](http://bvs.sld.cu/revistas/gme/pub/vol.9.%283%29_19/p19.html)
- 3- Alfonso Serrano Z, Del Río Alcántara S, Vila Bormey, MA. Síndrome de Treacher Collins asociado a malformaciones aerodigestivas múltiples. Medicentro [Internet]. 2011 [citado: 2 Nov 2013]; 15(3): Disponible en: <http://www.medicentro.sld.cu/index.php/medicentro/article/view/250>
- 4- Martelli-Junior H, Coletta RC, Roseli-Teixeira M, Monteiro de Barros L, Swerts MS, Regerio Bonan, P. Orofacial features of Treacher Collins syndrome. Med Oral Patol Oral Cir Bucal [Internet]. 2009 [citado 2 Nov 2013]; 14(7): Disponible en: <http://www.medicinaoral.com/medoralfree01/v14i7/medoralv14i7p344.pdf>
- 5- Llanio Navarro R, Lantigua Cruz A, Batule Batule M, Matarama Peñate M, Arus Soler E, Fernández Naranjo A, et al Síndromes pediátricos. La Habana: ECIMED; 2005.
- 6- López da Silva D, Palheta Neto FX, Goncalves Carneiro S, Castro Souza KL, Da Silva Souza S, Pezzin Palheta AC. Treacher Collins Syndrome. Review literature. International@rchives otorhinolaryngology [Internet]. 2008 [citado 2 Nov 2013]; (16) 12(1): [aprox. 8 p.]. Disponible en: [http://www.arquivosdeorl.org.br/conteudo/acervo\\_eng\\_print.asp?id=492](http://www.arquivosdeorl.org.br/conteudo/acervo_eng_print.asp?id=492)
- 7- 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 Livingston; 2002.
- 8- Andrade EC, Junior VS, Didoni AL, Freitas PZ, Carneiro AF, Yoshimoto FR. Síndrome de Treacher Collins com atresia coanal: relato de caso e revisão de suas características. Rev Bras Otorrinolaringol [Internet]. 2005 [citado 2 nov 2013]; 71(1): 107-10. Disponible en: <http://www.scielo.br/pdf/rboto/v71n1/a21v71n1.pdf>

9- Mancera Elías G. Venegas AD. Vía Aérea y sus Implicaciones en Anestesia Pediátrica. Rev Anest México [Internet]. 2009 [citado 2 Nov 2013]; 7(2):2-24. Disponible en: <http://web.a.ebscohost.com/ehost/detail?sid=c25b3738-47e2-43c7-bc84-21c827e396c4%40sessionmgr4002&vid=1&hid=4214&bdata=Jmxhbm9ZXMmc210ZT1laG9zdC1saXZl#db=aph&AN=42836375>

Recibido: 18 de diciembre de 2013.

Aceptado: 19 de enero de 2014.

*Jesús Manuel Pollo Medina*. Hospital Provincial Ginecobstétrico Docente Julio Alfonso Medina. Calle Santa Cristina % Santa Cecilia y Unión. Matanzas, Cuba. Correo electrónico: [placeres.mtz@infomed.sld.cu](mailto:placeres.mtz@infomed.sld.cu)

#### **CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO**

Pollo Medina JM, Álvarez Escobar MC, Torres Álvarez AY, Placeres Hernández JF, Morales Carbot D. Síndrome de Treacher-Collins. Presentación de un caso. Rev Méd Electrón [Internet]. 2014 Mar-Abr [citado: fecha de acceso]; 36(2). Disponible en: <http://www.revmatanzas.sld.cu/revista%20medica/ano%202014/vol2%202014/tema10.htm>