

Revista de la
Facultad de Odontología
de la Universidad de Cuenca

11
Edición
2019

Decana: Dra. Dunia Abad C.
Subdecana: Dra Andrea Carvajal E.
Editor: Dr. Cristian Abad C.



Publicación de la Facultad de Odontología de la Universidad de Cuenca

Edición 2019. Número 11.

Decana: Dra. Dunia Abad C.

Subdecana: Dra Andrea Carvajal E.

Editor: Dr. Cristian Abad C.

Correo de Correspondencia: cristian.abad@ucuenca.edu.ec

***Revista de Publicación Anual Indexada
en LATINDEX***

Sistema Regional de Información en Línea
para Revistas Científicas de América
Latina, el Caribe, España y Portugal.

ISSN: 1390-0889


Editorial, Prólogo y Artículos publicados en la presente Revista de la
Facultad de Odontología son de exclusiva responsabilidad de sus
autores.

Prohibida su reproducción total o parcial sin permiso de los autores o editor, y citas correspondientes.

Diseño y maquetación



CONTENIDO

- 
- 02** PERCEPCIÓN DE LOS PARÁMETROS ESTÉTICOS DE LA SONRISA. REVISION SISTEMÁTICA DE LA LITERATURA
- 15** DESINFECTANTES CAVITARIOS
- 22** EL ELECTROENCEFALOGRAMA EN ODONTOLOGÍA.
- 27** RABDOMIOMAS INTRAORALES DE TIPO ADULTO MÚLTIPLES, REPORTE DE UN CASO
- 30** DISOSTOSIS MANDIBULOFACIAL (SÍNDROME DE TREACHER COLLINS): REPORTE DE UN CASO
- 35** TOMOGRAFÍA VOLUMÉTRICA DE HAZ DE CONO Y SU APLICACIÓN EN ENDODONCIA: Revisión de la literatura
- 40** REHABILITACIÓN DE LA FORMA Y LA ESTÉTICA DE UN SEXTANTE ANTERIOR MEDIANTE UN FLUJO DE TRABAJO DIGITAL MEDIANTE SISTEMAS DE CONEXIÓN DIGITAL ENTRE CLÍNICA Y LABORATORIO.

DISOSTOSIS MANDIBULOFACIAL (SÍNDROME DE TREACHER COLLINS): REPORTE DE UN CASO

Autores:

Yadira Lucía Piedra-Bravo, Odont, Mg.

Docente de la Clínica de Diagnóstico y Urgencias, Facultad de
Odontología, Universidad de Cuenca.

Lcdo. Christian Xavier Lucero Quezada, Lcdo.

Departamento de Imagenología, Facultad de Odontología, Universidad
de Cuenca.

Resumen

La disostosis mandibulofacial o síndrome de Treacher Collins, es un raro trastorno craneofacial congénito de herencia autosómica dominante. A pesar que su expresión fenotípica es muy variable, el diagnóstico es fundamentalmente clínico. El presente artículo incluye una revisión de la literatura científica sobre los aspectos relevantes del síndrome de Treacher Collins y reporta un caso clínico de interés.

Palabras clave:

Síndrome de Treacher Collins, disostosis mandibulofacial.

Abstract

Mandibulofacial dysostosis or Treacher Collins syndrome is a rare congenital craniofacial disorder of autosomal dominant inheritance. Although its phenotypic expression is very variable, the diagnosis is fundamentally clinical. This article includes a review of the scientific literature on the relevant aspects of Treacher Collins syndrome and reports a clinical case of interest.

Key words:

Treacher Collins syndrome, Mandibulofacial dysostosis

Introducción

El síndrome de Treacher Collins (STC), es un trastorno craneofacial, hereditario autosómico dominante, que afecta el desarrollo embrionario de todas aquellas estructuras derivadas del primer y segundo arcos branquiales. Sus características clínicas fueron mencionadas por primera vez por Thompson en 1847; otros autores como Berry y Treacher Collins también describieron algunos casos de interés en 1889 y 1900 respectivamente. Posteriormente, en 1959, Franceschetti y Klein, le dieron el nombre de disostosis mandibulofacial ⁽¹⁾. Es una alteración infrecuente; se estima que su tasa de incidencia es de 1 caso por cada 50.000 nacidos vivos ⁽²⁾.

El STC ha sido esencialmente asociado con una alta tasa de mutación en un gen posicionado en el brazo del cromosoma 5 (5q32), conocido como TCOF1 encargado de codificar una fosfoproteína nucleolar llamada treacle, una proteína fundamental en las etapas tempranas del desarrollo craneofacial ⁽³⁻⁵⁾. En otros grupos de pacientes, se ha logrado identificar otros genes implicados como: POLR1C(6p21.1) o POLR1D(13q12.2) ⁽⁶⁾. De hecho, los resultados de algunos estudios han definido que, no existe correlación entre el tipo y/o localización de la mutación genética (genotipo), y la variabilidad clínica o patrón fenotípico ^(4,7). Se considera que, aproximadamente, el 60% de los casos son el resultado de nuevas mutaciones genéticas que pudieran estar condicionadas por la influencia de factores ambientales, y el 40% se deben a mutaciones de carácter hereditario ^(4,6).

La expresividad de las características clínicas de los individuos diagnosticados con STC es muy variable. Una dismorfia facial particular, que se refleja en un perfil facial convexo, es una manifestación clínica representativa ⁽¹⁾.

Este hallazgo se explica por la presencia de un dorso nasal prominente, y una marcada hipoplasia de la región malar, cigomática, orbital, maxilar y mandibular ^(1,8).

Se han descrito múltiples rasgos que incluyen fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, coloboma del párpado inferior, ausencia parcial de los cilios palpebrales, defectos del oído externo (malformaciones, posición anómala o ausencia total), y alteraciones del oído medio que pueden causar diferentes grados de sordera conductiva ^(1,8).

La falta de desarrollo mandibular suele estar asociada con una malocusión (clase II de Angle) que incluye con mordida abierta anterior y un plano oclusal inclinado. La presencia de paladar hendido es inconstante ⁽⁸⁻¹⁰⁾. Asimismo, pueden manifestarse atresia de las vías aéreas, apnea del sueño e insuficiencia respiratoria ⁽¹¹⁾. Cabe destacar que todas estas manifestaciones suelen ser de carácter simétrico y bilateral ^(6,8); la mayoría de los pacientes muestra un desarrollo e inteligencia normal ⁽¹²⁾.

Reporte del caso

Se presenta a una paciente femenina, de 22 años de edad nacida en Cuenca-Ecuador quien acudió a la Clínica de Diagnóstico de la Facultad de Odontología de la Universidad de Cuenca-Ecuador por necesidad de tratamiento ortodóntico.

En su historia clínica se detalla que, durante el embarazo, su madre fue sometida a una ovariectomía unilateral (aproximadamente a las 10 semanas de gestación). La paciente nació por parto eutócico a término, su peso aproximado fue de 2.600 gramos; es la tercera de cinco hijos nacidos vivos. En el período neonatal fue diagnosticada de paladar hendido y durante su primera infancia se identificaron otras anomalías que incluyeron hipoacusia moderada y displasia de cadera. Se reportó que existieron severas dificultades para la alimentación, desnutrición y retraso en el crecimiento. A los 3 y 5 años de edad, fue sometida a cirugías de reparación de paladar hendido.

El examen físico extraoral reveló una implantación baja del pabellón auricular y un típico perfil facial convexo caracterizado por un dorso nasal prominente y una marcada hipoplasia mandibular (Figura 1). En la vista frontal, se apreció falta de desarrollo de la región malar y cigomática, estrabismo, ptosis palpebral del ojo izquierdo, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, y en el párpado inferior se notó la ausencia parcial de cilios (Figura 2).

El examen intraoral demostró una arcada superior estrecha con una severa malposición dental, malocusión clase II, mordida abierta anterior, una bóveda palatina de forma ojival y la persistencia de una hendidura en el paladar blando (Figuras

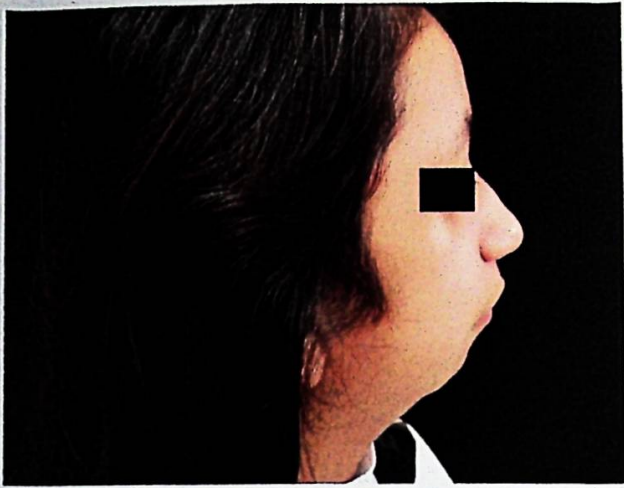


Figura 1: Características clínicas del síndrome de Treacher Collins. Examen extraoral: nótase el perfil facial convexo.

3 y 4). Finalmente, se apreciaron dificultades fonéticas y trastornos de deglución. Su desarrollo cognitivo fue considerado normal y no se reconoció la presencia de este síndrome en otros familiares.



Figura 2: Características clínicas del síndrome de Treacher Collins. Examen extraoral: vista frontal.

Las anomalías mandibulofaciales anteriormente descritas, fueron corroboradas en el Departamento de Imagenología de la Facultad de Odontología de la Universidad de Cuenca mediante una ortopantomografía y una tomografía computarizada de haz cónico (Figuras 5-8).

Un formulario de consentimiento para examen y autorización de divulgación de las imágenes para publicación científica fue debidamente firmado por la paciente y su representante.

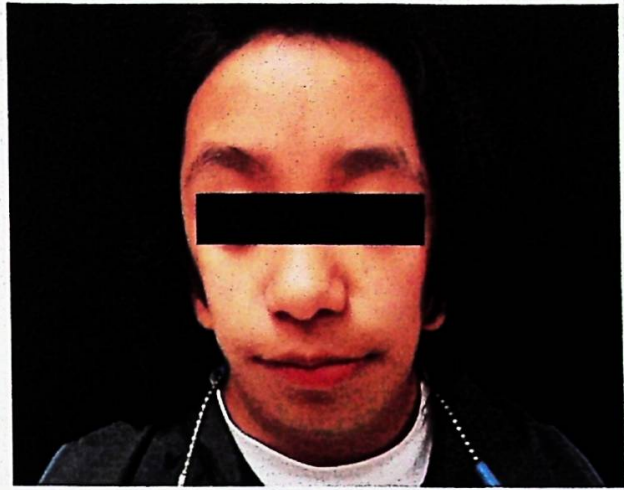


Figura 3: Características clínicas del síndrome de Treacher Collins. Examen intraoral: nótase la mordida abierta anterior y el apiñamiento dental.



Figura 4: Características clínicas del síndrome de Treacher Collins. Examen intraoral: nótase la hendidura palatina.

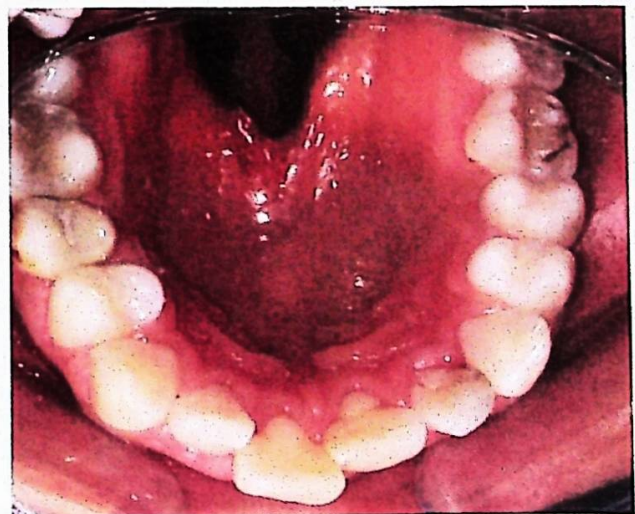


Figura 5: Ortopantomografía: nótase los cóndilos y las apófisis coronoides planas. Adicionalmente se observan ramas mandibulares poco desarrolladas.



Figura 6: Reconstrucción 3d de tomografía computarizada de haz cónico (FOV: 140x100mm, vóxel: 270 um, grosor de corte: 1 mm). Vista antero-posterior: nótese la hipoplasia de la región malar.



Figura 9: Reconstrucción 3d de tomografía computarizada de haz cónico (FOV: 140x100mm, vóxel: 270 um, grosor de corte: 1 mm). Vista oblicua del lado derecho: nótese la falta de desarrollo de la zona malar y la ausencia del arco cigomático.



Figura 7: Reconstrucción 3d de tomografía computarizada de haz cónico (FOV: 140x100mm, vóxel: 270 um, grosor de corte: 1 mm). Vista lateral izquierda: nótese la hipoplasia mandibular y la ausencia del arco cigomático.



Figura 10: Tomografía computarizada de haz cónico (FOV: 140x100mm, vóxel: 270 um, grosor de corte: 1 mm). Corte axial: nótese la hendidura palatina.



Figura 8: Reconstrucción 3d de tomografía computarizada de haz cónico (FOV: 140x100mm, vóxel: 270 um, grosor de corte: 1 mm). Vista lateral derecha: nótese la ausencia del arco cigomático y la mordida abierta anterior.

Discusión

El caso analizado fue diagnosticado en función de una evaluación clínica. No mostró un patrón hereditario de carácter dominante. Si bien, esto no corresponde a la definición citada ⁽¹⁾, este caso, podría ser el resultado de nuevas mutaciones genéticas condicionadas por la influencia de factores ambientales ⁽⁴⁾.

A pesar de ser un síndrome con una variabilidad fenotípica notoria, resulta necesario que los profesionales de la salud reconozcan las características fundamentales de esta rara anomalía, ya que el manejo terapéutico de este síndrome requiere de un trabajo multidisciplinario.

Conflicto de intereses

No se reportó ningún conflicto de interés vinculado a este artículo.

Referencias

1. Poswillo D. The pathogenesis of the Treacher Collins syndrome (mandibulofacial dysostosis). *British Journal of Oral Surgery*. 1975;13(1):1-26.
2. Jones K. Recognizable patterns of malformation. *Smith's recognizable patterns of human malformation, 5th edn* WB Saunders Company, Philadelphia. 1997:408-9.
3. Dixon J, Edwards SJ, Gladwin AJ, Dixon MJ, Loftus SK, Bonner CA, et al. Positional cloning of a gene involved in the pathogenesis of Treacher Collins syndrome. *Nature genetics*. 1996;12(2):130-6.
4. Splendore A, Silva EO, Alonso LG, Richieri-Costa A, Alonso N, Rosa A, et al. High mutation detection rate in TCOF1 among Treacher Collins syndrome patients reveals clustering of mutations and 16 novel pathogenic changes. *Hum Mutat*. 2000;16(4):315-22.
5. Dixon J, Jones NC, Sandell LL, Jayasinghe SM, Crane J, Rey J-P, et al. Tcof1/Treacle is required for neural crest cell formation and proliferation deficiencies that cause craniofacial abnormalities. *Proceedings of the National Academy of Sciences*. 2006;103(36):13403-8.
6. Cassab TV, Tonello C, Dutka JdCR, Yoshida MM, Alonso N, Antoneli MZ. Alterações de fala na síndrome de Treacher Collins. *Revista Brasileira de Cirurgia Craniomaxilofacial*. 2012;15(2):69-73.
7. Edwards SJ, Gladwin AJ, Dixon MJ. The mutational spectrum in Treacher Collins syndrome reveals a predominance of mutations that create a premature-termination codon. *American journal of human genetics*. 1997;60(3):515.
8. Posnick JC, Ruiz RL. Treacher Collins syndrome: current evaluation, treatment, and future directions. *Cleft Palate Craniofac J*. 2000;37(5):434.
9. Solís Alfonso L, Agramonte Centelles I. Síndrome de Treacher Collins en una familia cubana. Presentación de caso. *Revista Habanera de Ciencias Médicas*. 2016;15(3):408-17.
10. Leyva JC, Mallarino Restrepo G. Síndrome de Treacher Collins: revisión de tema y presentación de caso. *Universitas Médica*. 2014;55(1)
11. Ma X, Forte AJ, Persing JA, Alonso N, Berlin NL, Steinbacher DM. Reduced three-dimensional airway volume is a function of skeletal dysmorphology in Treacher Collins syndrome. *Plastic and reconstructive surgery*. 2015;135(2):382e-92e.
12. Suazo HGL, Reyes AS. Síndrome de Treacher Collins. Reporte de un caso. *Revista mexicana de pediatría*. 2010;77(4):159-63.