

Síndrome de Treacher-Collins

síndrome de Franceschetti-Klein, disostosis mandibulofacial sin anomalías de las extremidades

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

Breve descripción del síndrome de Treacher-Collins

Extracto de la Enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** El síndrome de Treacher-Collins incluye un conjunto de **anomalías congénitas del desarrollo craneofacial** caracterizado por una **displasia otomandibular simétrica bilateral sin anomalías de las extremidades**, asociado a diversas **anomalías de la cabeza y del cuello**.
- **Epidemiología:** Se estima una incidencia anual al nacimiento de 1/50.000.
- **Clínica:** Los niños presentan una dismorfia facial característica, con hipoplasia bilateral y simétrica de los huesos maxilares y del reborde infraorbitario (80% de los casos) y de la mandíbula (78%) (retrognatia, retrogenia), que comporta una maloclusión dental, caracterizada con frecuencia por una apertognatia anterior (también llamada "mordida abierta"). Principalmente, se observa una hipoplasia de tejidos blandos a nivel del hueso maxilar, del reborde orbitario inferior y de la mejilla. También se observan anomalías complejas en la articulación temporomandibular que conllevan una limitación de la apertura bucal de gravedad variable, oblicuidad antimongoloide de las fisuras palpebrales (89%) y coloboma del párpado inferior en la unión del tercio externo y medio (69%), con ausencia de pestañas en el tercio externo del párpado inferior. El paladar es ojival, y ocasionalmente se observa paladar hendido (28%). A menudo (60%) se dan anomalías del oído externo, como anotia o microtia, atresia del conducto auditivo externo, y anomalías de la cadena de huesecillos, que causan una pérdida de audición. La inteligencia es generalmente normal. Durante los primeros años de vida, pueden manifestarse dificultades respiratorias y de nutrición debido a la estrechez de las vías respiratorias altas y a la apertura limitada de la boca. Otros síntomas menos comunes son los encondromas y/o fístulas preauriculares, anomalías de la columna y cardiopatías y fisuras comisurales bilaterales.
- **Etiología:** El síndrome está causado por mutaciones en el gen *TCOF1* (5q32-q33.1) que codifica para la fosfoproteína nucleolar Treacle, o en los genes *POLR1C* (6p21.1) y *POLR1D* (13q12.2), que codifican para las subunidades I y III de las ARN polimerasas. La transmisión es autosómica dominante con una penetrancia del 90% y una expresividad variable, incluso entre individuos de una misma familia.

- *Manejo y tratamiento:* El manejo es multidisciplinar. En caso de insuficiencia respiratoria postnatal, deben considerarse la traqueotomía, ventilación no invasiva (VNI) o una distracción mandibular. La cirugía plástica y maxilofacial permite corregir la hipoplasia de tejido blando (lipoestructura), hipoplasia ósea (distracción quirúrgica del hueso, injertos óseos), coloboma del párpado y paladar hendido. El tratamiento de la limitación de la apertura bucal es muy complicado. Se necesita cirugía ORL especializada para las anomalías del oído medio (cirugía funcional) y del oído externo (reconstrucción auricular). El manejo de los problemas de audición debe ser precoz (prótesis acústicas, cirugía funcional) para favorecer un desarrollo normal.

El pronóstico de las formas moderadas de la enfermedad es favorable con un tratamiento adecuado.

La discapacidad en el curso del síndrome de Treacher-Collins

Extraído de la Enciclopedia Orphanet para público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones del síndrome?**

Las malformaciones afectan al rostro y pueden tener importantes **consecuencias estéticas** y, por tanto, provocar sufrimiento psicológico y el aislamiento del niño, que tiene dificultades para aceptarse y/o hacerse aceptar, sobre todo en las clases pequeñas.

Además, los niños pueden presentar **dificultad para comunicarse**, asociada a la deficiencia auditiva y, en ocasiones, a un retraso en la adquisición del lenguaje. La utilización de audífonos o implantes permite compensar al menos parcialmente la deficiencia auditiva, aunque en niños o adolescentes, también puede tener repercusiones psicológicas.

Las posibles dificultades visuales (estrabismo, miopía, hipermetropía o astigmatismo) también juegan un papel en el retraso del aprendizaje.

Con el fin de gestionar mejor estas situaciones de discapacidad en la vida diaria, se recomienda recurrir a ayudas técnicas y profesionales específicas para ayudar a estos niños y a su familia.

- **¿Cuáles son las estrategias disponibles para la prevención y reducción de una potencial discapacidad?**

Es imprescindible la búsqueda y detección de una posible deficiencia auditiva para tratarla rápidamente mediante el uso de aparatos auditivos en caso de estar presente.

Algunos niños deben someterse a numerosas intervenciones quirúrgicas y ser hospitalizados frecuentemente, lo que puede afectar a su desarrollo y, más adelante, su escolaridad. Además, las dificultades de elocución y de audición, así como el impacto psicológico a menudo significativo de la enfermedad, pueden perturbar el aprendizaje y su completo desarrollo, por lo que podría ser necesario un manejo psicológico y logopédico como apoyo educativo.

Ayudas a la audición

Los niños que manifiestan sordera en ambos oídos (sordera bilateral) pueden utilizar aparatos auditivos o audífonos, incluso desde los 3 o 4 meses de edad. Cuando el conducto auditivo es normal, es posible la utilización de audífonos, colocados detrás de la oreja, y que amplifican electrónicamente el volumen del sonido.

Con mayor frecuencia, se utiliza un implante de conducción ósea: gracias a las vibraciones emitidas por el aparato en contacto con el hueso, el sonido se transmite directamente al oído interno (que en el síndrome de Treacher-Collins es normal). La carcasa que asegura estas microvibraciones debe mantenerse en contacto con la piel del cráneo; antes de los 6 años de edad, se sostiene mediante una cinta elástica o una diadema; en niños más mayores, la carcasa se atornilla en el hueso detrás de la oreja. El niño puede correr y saltar sin dificultad pero deberá quitarse la carcasa para bañarse. Existen otros dispositivos basados en un sistema de doble imán, en el que un imán se introduce bajo la piel sobre el hueso situado detrás de la oreja, y el otro permite mantener el aparato externo en su sitio. Las prótesis que se implantan en el oído medio, ocultas, son una alternativa en algunos casos.

El dispositivo permite una mejoría inmediata y una audición de muy buena calidad. Es recomendable la asistencia de un logopeda para asesorar a los padres, por ejemplo, sobre el tiempo de uso, la manera de estimular a los bebés, etc. Por lo general, es posible lograr el objetivo de un desarrollo del lenguaje en un plazo razonable, que llevará al desarrollo del habla y por tanto de posibilidades de comunicación normales.

Si la sordera es unilateral, la audición global se supervisa de cerca y el uso de un dispositivo auditivo puede posponerse más adelante.

Logopedia

A partir de uno o dos años de edad, el niño puede asistir a sesiones de **logopedia**. En caso de sordera, estas sesiones son indispensables para dar un sentido a la información auditiva que el niño recibe mediante las ayudas auditivas. Estas sesiones son también esenciales en la adquisición de la lectura y de la escritura y para adquirir un lenguaje oral de buena calidad, mejorando su articulación.

De hecho, las anomalías faciales pueden interferir con la capacidad del niño para hablar y articular. Los logopedas podrán mostrarle los movimientos que le permitirán hablar lo mejor posible y ayudarle a ejercitar los músculos faciales. Las sesiones de logopedia también permiten reducir los problemas de deglución y masticación. Este abordaje es indispensable cuando los niños presentan una hendidura del velo del paladar puesto que, aunque haya sido intervenido quirúrgicamente, el velo permanece menos flexible que un velo sano. Algunos ejercicios específicos, puestos en práctica a través de juegos de soplar, permitirán reforzar el velo del paladar y compensar así su insuficiencia funcional. Cuando a pesar de todo, la fonación sea muy difícil, puede considerarse una intervención quirúrgica complementaria del velo del paladar (faringoplastia).

Manejo de las afecciones visuales

Un posible estrabismo o una miopía deberán ser tratados lo antes posible, por parte de un equipo de especialistas (oftalmólogo, ortoptista, óptico), al objeto de preservar la función visual.

De hecho, hasta los 8 años de edad aproximadamente, continúan estableciéndose conexiones nerviosas entre el ojo y el cerebro para desarrollar la visión. Un ojo que no recibe una estimulación normal, debido a una de las anomalías descritas anteriormente, no puede desarrollar una función visual normal (se dice que es ambliope). Hacer “trabajar” al ojo afectado permite prevenir esta evolución hacia la ambliopía. Este tratamiento consiste en la utilización de gafas con cristales correctores adaptados y la oclusión del ojo más sano (por ejemplo, con un parche adhesivo) para ejercitar el ojo afectado. En algunos casos de estrabismo, una intervención quirúrgica, por razones estéticas y funcionales, puede ayudar a corregir el paralelismo de los ojos.

Seguimiento dental y de ortodoncia

El seguimiento por un dentista especializado en el cuidado de los niños (odontopediatra) es útil para prevenir caries e infecciones. La atención preventiva que debe realizarse en un medio especializado, es aún más importante si existe una limitación de la apertura de la boca.

La ortodoncia permite mejorar el alineamiento de los dientes gracias a aparatos colocados en el interior de la boca y/o elementos adheridos a los dientes. En ocasiones, el tratamiento se inicia muy pronto, en función de la edad de realización de las intervenciones quirúrgicas óseas; en caso contrario, el tratamiento comienza en la pre-adolescencia y a menudo continúa hasta el final de la etapa de crecimiento. Es una ortodoncia muy especializada que puede realizarse cerca del domicilio, aunque en colaboración con el equipo quirúrgico maxilofacial que hace el seguimiento del niño.

Otros manejos

En niños pequeños, los trastornos auditivos y/o visuales pueden obstaculizar el desarrollo, por lo que su manejo por parte de un especialista en psicomotricidad es muy importante. Este abordaje permite compensar estas deficiencias, contribuyendo a la mejora del desarrollo motor del niño a nivel de motricidad global (marcha, coordinación) y de motricidad fina (vestirse, escritura).

- **“Vivir con”: las situaciones de discapacidad en la vida diaria**

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida diaria?

La gravedad de la discapacidad es extremadamente variable: no todos los niños afectados necesitan la misma atención y, una vez alcanzada la edad adulta, tampoco tendrán las mismas necesidades.

Algunos niños afectados por el síndrome no presentan características particulares, por lo que únicamente requieren un simple seguimiento de seguridad.

En las formas más graves, el manejo de la enfermedad supone una pesada carga para el niño y su familia: si, en los primeros años de vida, el niño precisa de traqueotomía y gastrostomía,

El síndrome de Treacher-Collins – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeTreacherCollins_Es_es_HAN_ORPHA861.pdf |

esto requerirá la formación de al menos uno de los padres y su presencia en el domicilio para su manejo.

En el caso de que el niño precise ayudas auditivas, para el seguimiento audioprotésico, las sesiones con el logopeda, etc., los padres tendrán que disponer de un horario laboral flexible.

En definitiva, en los casos más graves, entre el nacimiento y el final de la adolescencia pueden precisar hasta doce intervenciones quirúrgicas, lo que supone períodos de hospitalización, de convalecencia, la reorganización de las vacaciones, etc.

En la mayoría de los casos, los niños desarrollarán capacidades de comunicación y de autonomía que les permitirán, en la edad adulta, desenvolverse, acceder a un puesto de trabajo y vivir de manera independiente. La infancia y la adolescencia pueden ser etapas difíciles para aquellos que tienen dificultades para aceptar su diferencia física. Sin embargo, muchos consiguen llevar una vida plena, mantener relaciones afectivas, tener hijos...

Los que padecen una afectación auditiva, salvo aquellos que excepcionalmente hayan recurrido a una corrección quirúrgica, seguirán dependiendo de una ayuda auditiva.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la escolaridad?

En la mayoría de los casos, los niños que no tienen deficiencias auditivas pueden seguir una escolaridad prácticamente normal. Sin embargo, el absentismo escolar resultante de la asistencia a las múltiples consultas especializadas, a menudo lejos del domicilio, los tratamientos y las intervenciones quirúrgicas complican la escolaridad.

A estos niños les puede resultar difícil afrontar las miradas de los demás niños respecto a sus diferencias físicas, y más aún en la adolescencia. Este problema se incrementa cuando precisan llevar una cánula de traqueostomía.

La legislación española establece la obligación de las Administraciones Educativas de asegurar los recursos necesarios para los alumnos que presentan necesidades educativas especiales. Los mecanismos de refuerzo que deberán ponerse en práctica tan pronto como se detecten dificultades de aprendizaje podrán ser tanto organizativos como curriculares. Entre otras medidas, podrán considerarse el apoyo en el grupo ordinario, los agrupamientos flexibles o las adaptaciones del currículo. Por tanto, el centro escolar deberá poner en marcha un plan de acogida para facilitar la integración y la resolución de las dificultades que pueda encontrar el niño.

En España, encontramos tres modelos de **escolarización del niño con deficiencias auditivas**: alumnado matriculado en **centros ordinarios**, con o sin apoyo educativo; alumnado matriculado en **centros ordinarios de atención preferente**, donde participa con los oyentes en la mayoría de las actividades lúdicas y culturales, así como también en alguna académica; alumno escolarizado en **centros específicos especializados**, en casos con necesidades educativas especiales asociadas a discapacidad grave y permanente, que requieren de adaptaciones muy significativas del currículo. En caso de escolarización en centros ordinarios, es necesario el seguimiento por un profesional especializado y mantener informados a los educadores del comportamiento a adoptar con estos alumnos. La elección de un modelo u otro de escolarización depende de múltiples variables, por lo que los padres y el niño, cuando es lo suficientemente maduro para entenderlo, deben disponer de toda la información necesaria para tomar esta decisión.

El curso escolar y, posiblemente, el universitario, pueden realizarse con normalidad, aunque pueden verse afectados por el seguimiento médico y terapéutico (tratamiento quirúrgico, logopeda, psicológico, audioprotésico, de ortodoncia...).

En este tipo de situaciones, las diferentes Comunidades Autónomas establecen actuaciones de compensación educativa en Educación Primaria y Educación Secundaria Obligatoria dirigidas a la población hospitalizada o convaleciente en su propio domicilio por prescripción facultativa, teniendo en cuenta las circunstancias específicas del alumno o alumna.

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras, dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: escuela@creenfermedadesraras.es.

Asimismo, el Servicio de Atención Educativa de FEDER (inclusion@enfermedades-raras.org), proporciona apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida profesional?

La mayoría de los niños afectados se convierten en adultos con capacidad de autonomía y cuya vida no es diferente de la de aquellos no afectados por el síndrome de Treacher-Collins. Si presentan alguna discapacidad, es posible que precisen de alguna adaptación, que se llevará a cabo por medio de los servicios previstos en cada departamento para la inserción profesional de las personas en situación de discapacidad en coordinación con el médico de empresa. Las secuelas estéticas pueden llevarles a preferir tareas que no requieran contacto con el público. La deficiencia auditiva, cuando es tratada adecuadamente, no representa un obstáculo para el ejercicio profesional, excepto para el desarrollo de una carrera militar.

1. *Syndrom de Treacher-Collins. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, mayo de 2011. Prof. Marie-Paule VAZQUEZ, editor experto. www.orpha.net/consor/cqi-bin/Disease_Search.php?lnq=FR&data_id=293&Disease*

2. *Syndrom de Treacher-Collins. Encyclopédie Orphanet Grand Public, septiembre de 2013. Con la colaboración de: Prof. Françoise DENOYELLE, Centre de référence des malformations ORL rares (Pr GARABEDIAN), Hôpital Necker- Enfants malades, Paris – Prof. David GENEVIÈVE Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs, Hôpital Arnaud de Villeneuve, Montpellier – Prof. Yves MANACH, Service d'ORL pédiatrique, Hôpital Necker-Enfants malades, Paris– Dra. Béatrice PELOSSE, Unité d'ophtalmologie pédiatrique, Hôpital Trousseau, Paris – Prof. Marie-Paule VAZQUEZ, Centre de référence des malformations rares de la face et de la cavité buccale, Hôpital Necker-Enfants malades, Paris - Association Coline. <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Treacher-Collins- FRfrPub293v01.pdf>*

3. *Traducción de la versión francesa de noviembre de 2013, adaptada por Orphanet-España y validada por el Dr. Miguel DEL CAMPO CASANELLES, The Center for Better Beginnings, Department of Pediatrics, Division of Dysmorphology and Teratology, UC San Diego School of Medicine, San Diego, Estados Unidos, junio de 2018.*

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA



El síndrome de Treacher-Collins – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeTreacherCollins_Es_es_HAN_ORPHA861.pdf |

junio de 2018