

guía para entender el
**síndrome de
treacher-collins**

una publicación de children's craniofacial association

guía para entender el síndrome de treacher-collins

Esta guía ha sido diseñada para responder las preguntas que son frecuentemente hechas por los padres de un niño con el Síndrome de Treacher-Collins. Su propósito es proveer a los pacientes, padres y otros un mejor entendimiento de esta condición.

¿cómo puede la asociación craneofacial de los niños (CCA) beneficiar a mi familia?

La CCA comprende que cuando un miembro de la familia tiene una condición craneofacial, todos los miembros de la familia son afectados. Nosotros proveemos programas y servicios que han sido diseñados para tratar esas necesidades. Usted puede encontrar una lista detallada de los programas y servicios de la CCA en nuestra página de la red: www.ccakids.org o llamando gratuitamente al: 1(800) 535-3643.

La información que aquí se provee fue escrita por un miembro del Consejo de Asesoría Médica de la Asociación Craneofacial de los Niños.

Este folleto es sólo para fines informativos. No es una recomendación de tratamiento. Las decisiones de tratamiento deben estar basadas en mutuo acuerdo con el equipo craneofacial. Las posibles complicaciones deben ser discutidas con el médico, antes y durante el tratamiento.

Diseño y producción por Robin Williamson, Williamson Creative Services, Inc., Carrollton, TX. Revisión y corrección del español por Monina Gilchrist, Monina's Enterprises, Carrollton, TX.

¿qué es el síndrome de treacher-dollins?

el Síndrome de Treacher-Collins, es una condición en la cual no se desarrollan bien los pómulos ni la mandíbula. También se lo llama Disostosis Mandibulofacial. Recibe su nombre en honor al oftalmólogo británico Dr. Treacher Collins, quien en 1900 describió a dos niños que tenían pómulos pequeños y muescas en sus párpados inferiores. Esta diagnosis se les da a los niños que tienen muescas o están estirados sus párpados inferiores, o cuyos pómulos están parcialmente ausentes. Las orejas son frecuentemente anormales y parte de las orejas pueden estar ausentes. La mandíbula inferior es también pequeña.

¿a qué se debe el síndrome de treacher-collins?

hay dos maneras en las que se desarrolla el Síndrome de Treacher-Collins. Primero, Treacher-Collins puede desarrollarse como una mutación nueva. Esto significa que ambos padres les pasan genes normales a sus hijos. Sin embargo, a veces, muy temprano en el desarrollo, un cambio en uno de los genes conduce a una mutación. Actualmente no hay evidencia de que las acciones de la madre o las actividades durante el embarazo hayan contribuido a esta condición.

Segundo, el Síndrome de Treacher-Collins puede ser heredado de uno de los padres. Debemos tener en cuenta que a veces uno de los padres pueda tener una forma leve de la condición, la cual pasa desapercibida hasta que uno de sus hijos nace con el síndrome.

¿cuáles son las probabilidades de tener un hijo con este síndrome?

Se estima que el Síndrome de Treacher-Collins ocurre en uno de 10,000 nacimientos. Para los padres no afectados quienes tienen un hijo con el síndrome Treacher-Collins, la probabilidad de que se presente la condición en un segundo hijo es insignificante. Los adultos con el Síndrome de Treacher-Collins tienen una probabilidad del 50% de pasarles la condición a sus hijos. Cuando un padre con el síndrome de Treacher-Collins pasa estos genes, los niños podrán ser afectados en distintos grados. El grado que sea igual al del padre podrá ser o más leve o más severo.

¿qué problemas se pueden esperar?

hay distintos problemas que son comunes en el Síndrome de Treacher-Collins. Un niño no necesariamente presenta todos estos problemas. Las dificultades más comunes se producen en la respiración, las orejas, los ojos y las manos.

¿por qué hay problemas respiratorios?

Los niños con esta condición normalmente tienen mandíbulas subdesarrolladas. Esto causa que la lengua esté posicionada más atrás, hacia la garganta, resultando así una vía respiratoria pequeña. La vía respiratoria se vuelve más pequeña aún cuando el niño desarrolla resfríos o infecciones, debido a la congestión e hinchazón.

¿son estos problemas respiratorios causa de preocupación?

pueden ser. Una de las cosas más importantes que hay que hacer a una temprana edad es que a su hijo le hagan un examen del sueño, para asegurarse de que su hijo no está desarrollando el Síndrome de Apnea. Síndrome de Apnea es una condición mediante la cual el niño no recibe suficiente oxígeno mientras duerme. El niño hasta puede dejar de respirar por un momento. Actualmente se cree que el Síndrome de Apnea Obstructiva del Sueño puede afectar el desarrollo mental del niño.

¿qué se puede hacer para prevenir esta situación?

algunos niños con una forma severa del Síndrome de Treacher-Collins requieren traqueotomías a temprana edad. Además, la mayoría de los niños presentan alguna anomalía en el paladar. El paladar es otro nombre para el techo de la boca. Los niños que tienen el paladar leporino (separado o incompleto) necesitan cirugía correctiva. Puede que también necesiten terapia para el habla.

¿es este riesgo de apnea del sueño el único efecto de la dificultad para respirar?

Los niños con problemas de respiración severos pueden tener dificultad a la hora de alimentarse. Si hay dificultad para respirar, a menudo se requiere más calorías en la dieta. Debido a que a estos niños se les hace imposible tragar los alimentos y respirar al mismo tiempo, pueda que no reciban suficientes alimentos. Por lo tanto, se les dificulta aumentar de peso y hasta puede que requieran un

tubo gástrico para su alimentación suplementaria. Finalmente, los problemas de respiración que se extienden por un largo período de tiempo eventualmente pueden afectar al corazón. Obviamente, estas condiciones requieren la supervisión cercana de un pediatra.

¿qué tipo de problemas auditivos se pueden esperar?

La mayoría de los niños que sufren del Síndrome de Treacher-Collins tiene una anomalía en la oreja. Estas deformidades pueden ser desde una oreja prominente hasta la ausencia completa de la oreja.

¿es posible que estos niños presenten sordera?

Es imprescindible que se examine a temprana edad el sentido del oído de su hijo. La mayoría de los niños tienen un 40% de sordera en cada oído. Aunque es posible que estos niños oigan sin la necesidad de que haya una abertura exterior en la oreja, el sonido será un tanto apagado. Es importante que cuando el niño esté desarrollando el habla, durante los primeros años de su vida, tenga un aparato para ayudarlo a oír.

¿por qué es importante conseguir un aparato para ayudar a oír antes de que el niño cumpla el primer año de edad?

Los sonidos que los niños oyen durante el primer año de vida son muy importantes para el desarrollo del habla. Anteriormente se creía que la mayoría de los niños que sufrían del Síndrome de Treacher-Collins tenían deficiencias mentales. Ahora se sabe que son tan inteligentes como otros niños cuando reciben los mecanismos apropiados

para que puedan oír bien en la escuela y en otros ambientes.

¿cuáles son los problemas con los ojos?

Los problemas con los ojos son unos de los rasgos más notables del Síndrome de Treacher-Collins. Estos niños a menudo son descritos como que tienen una apariencia triste. Esto es causado porque se ven los párpados inferiores caídos. Esto puede ser parcialmente corregido mediante una cirugía. Es muy importante que los pacientes con Treacher-Collins sean examinados por un oftalmólogo. Es probable que tengan que usar por la noche, ungüentos en los ojos para prevenir la sequedad de los mismos, lo que podría resultar en infecciones.

¿tienen problemas con sus manos todos los niños que padecen del síndrome de treacher-collins?

Es muy pequeño el porcentaje de los niños con el Síndrome de Treacher-Collins que tienen problemas con sus manos. Uno de los problemas más comunes tiene que ver con los pulgares. Estos ya sea están ausentes o son anormalmente pequeños. Una ausencia bilateral (ausencia de ambos pulgares) puede significar que el niño tiene un síndrome llamado Síndrome de Nager, el cual es similar al Síndrome de Treacher-Collins. Hay varias opciones de tratamiento disponibles, las cuales pueden mejorar significativamente la función de las manos. El tratamiento que se escoja para su hijo dependerá de la naturaleza del problema.

¿cuándo es el mejor momento para corregir estos problemas?

El momento para los distintos procedimientos quirúrgicos varía según los centros de tratamiento quirúrgico y de acuerdo a la severidad de las condiciones. La cirugía para reconstruir los pómulos normalmente comienza antes de que el niño cumpla los cinco años de edad. Se cree que es mejor usar el mismo hueso del niño para este tipo de reconstrucción, para así evitar que se coloquen materiales artificiales debajo de la piel. Al momento de esta cirugía, las esquinas exteriores de los ojos normalmente son levantados para ajustar los párpados inferiores.

¿cuándo se puede iniciar la reconstrucción de las orejas?

La reconstrucción de las orejas normalmente comienza a los seis años de edad. Las orejas pueden ser reconstruidas del cartílago de la propia costilla del niño. Normalmente se reconstruye la oreja en tres o cuatro operaciones. Algunos centros operan ambas orejas a la vez, reduciendo así el número de cirugías. Una vez reconstruida la oreja, algunos niños califican para que les operen el oído con el fin de crear el tímpano. Otros niños pueden ser candidatos para implantes de aparatos para ayudar a oír. Estos implantes son menos notables que los aparatos tradicionales para ayudar a oír.

¿existe alguna cirugía para corregir la mandíbula acortada?

La cirugía para alargar la mandíbula normalmente ocurre en etapas. El momento de hacerlo depende cuan pequeña sea la mandíbula. Mientras más subdesarrollada esté la

mandíbula, más tempranamente se requerirá una cirugía para alargar el hueso y así mejorar la respiración, la alimentación y la apariencia del niño. La mandíbula normalmente es alargada mediante una técnica llamada Distracción Osteogénesis, la cual usa un mecanismo para gradualmente alargar el hueso. Con esta técnica se puede reducir el número de cirugías que se necesiten para corregir la anomalía de la mandíbula.

¿a dónde debo ir para buscar tratamiento para mi hijo?

Su hijo debe ser tratado por un equipo craneofacial calificado. El Síndrome de Treacher-Collins es un problema complejo que requiere las habilidades expertas de distintos especialistas que trabajen en conjunto. Estos problemas son mejor tratados en un centro craneofacial.

¿qué es un equipo craneofacial?

Un equipo craneofacial es un grupo de especialistas que han sido específicamente entrenados en el manejo quirúrgico de los problemas que involucran el rostro y la cabeza. Los miembros básicos del equipo y sus papeles en el tratamiento de su hijo son detallados a continuación:

El antropólogo: Este especialista toma múltiples medidas del rostro y del cráneo. Éstas son comparadas con los cuadros de valores normales. Un ejemplo de estas medidas es la distancia entre los ojos. Los cirujanos craneofaciales usan la información recopilada por los antropólogos para ver cómo está creciendo y desarrollándose un niño. El antropólogo también ayuda con la planificación de la cirugía correctiva.

El cirujano craneofacial: Este individuo es normalmente el líder del equipo craneofacial y frecuentemente coordina las citas con los otros doctores. Este cirujano craneofacial

usualmente completó su entrenamiento de cirugía general y plástica y se especializó en cirugía craneofacial en un hospital de niños.

El genetista: Este médico se especializa en la categorización de los distintos síndromes. Esto es muy importante para el cuidado general del niño. Una vez que el genetista hace el diagnóstico, los miembros del equipo buscan los problemas que podrían estar asociados con la condición o síndrome, y si es posible, prevenirlos. El genetista también aconseja a las familias sobre las posibilidades y probabilidades de que futuras generaciones desarrollen el Síndrome de Treacher-Collins.

El neuro-oftalmólogo: Este médico analiza cercanamente la vista del niño y controla cualquier problema. También puede realizar una cirugía para balancear los músculos de los ojos, de haber problemas al mirar de frente con ambos ojos.

El neuro-radiólogo: Este médico está entrenado especialmente para leer los rayos-X y ecografías del cerebro y del cráneo. Este especialista se encarga de proveer información importante al cirujano craneofacial y neurocirujano.

El pediatra anestesiólogo: Este doctor es un miembro muy importante de cualquier equipo craneofacial. Los niños con problemas craneofaciales a menudo tienen problemas asociados con las vías respiratorias que crean dificultades al respirar. Es esencial que este doctor haya sido bien entrenado en cuanto a anestesiología pediátrica, pero también es de igual importancia que tenga experiencia substancial en el trato a estos niños especiales. La experiencia del anestesiólogo pediátrico en lo que se refiere a los problemas craneofaciales tiene quizás el efecto más grande en cuanto a la seguridad general de la cirugía.

El dentista pediátrico: Debido a que los niños con problemas craneofaciales a menudo tienen problemas con sus dientes, el dentista pediátrico se encarga de estos problemas especializados. Hay ocasiones en las que los dientes están ausentes o el paciente tiene dificultad para abrir la boca, lo cual dificulta el cuidado de sus dientes. Por lo tanto, las habilidades especiales de un dentista pediátrico son necesarias.

El intensivista pediátrico: Este es un pediatra que se especializa en el cuidado de los niños en las unidades de cuidado intensivo. Se requiere de la habilidad de este especialista para observar al niño durante la primera noche después de la cirugía y para asegurarse de que todo va bien.

El neurocirujano pediátrico: Este doctor trabaja con el cirujano craneofacial en la sala de operaciones y contribuye substancialmente a la seguridad del procedimiento. Este doctor ha recibido entrenamiento en neurocirugía y también entrenamiento avanzado en neurocirugía pediátrica.

La enfermera pediátrica: De todos los miembros del equipo, la enfermera pediátrica es la que probablemente pasa la mayor parte del tiempo con su niño que ha sido operado. Esta enfermera se ha especializado no sólo en el tratamiento de los niños, sino específicamente en el tratamiento de los niños con condiciones craneofaciales.

El otorrinolaringólogo pediátrico: Este especialista juega un papel importante en el control del sentido auditivo del niño. (Se ha descubierto que incluso las mejoras más pequeñas en la habilidad auditiva de un niño pueden afectar significativamente su rendimiento en la escuela).

El psicólogo pediátrico: Este individuo realiza dos funciones importantes. La primera función es revisar el desarrollo del niño para determinar si es necesario que se intervenga para ayudar a que el niño alcance su potencial. En segundo lugar, este especialista le ayuda al niño a afrontar el estrés y presiones que puedan surgir debido a su condición médica. A menudo el psicólogo les da a los padres sugerencias en cuanto a cómo encargarse de las relaciones interpersonales. Esto ayuda especialmente al momento de manejar los problemas del niño en la escuela.

La trabajadora social: Esta persona se encarga de presentar a los niños al hospital y de prepararles para la cirugía. Con los costos del cuidado de salud que van subiendo cada vez más, la trabajadora social también les puede ayudar a las familias con información financiera importante.

El terapeuta del habla: Este especialista evalúa la habilidad del niño para comunicarse. El oído entrenado del terapeuta del habla algunas veces puede encontrar temprano los problemas que puedan ser corregidos con simples ejercicios del habla.

¿cuáles son las ventajas de tratamiento en un centro craneofacial?

Los centros con grandes equipos craneofaciales que trabajan juntos tienen la ventaja de mayor experiencia. Esto definitivamente conduce a mejores resultados y menos complicaciones. Además, la continua investigación en estos centros ofrece a los pacientes los más últimos avances en cuanto a tratamiento y tecnología. Debido a que sólo hay pocos centros con vasta experiencia en el país, es común que las familias viajen largas distancias para obtener un cuidado de calidad. Por contraste, aquellos niños que son tratados por los médicos que no trabajan en equipo o por

equipos que no tienen experiencia, están en riesgo de obtener resultados que no sean satisfactorios. Estos niños a veces necesitan dos o tres operaciones adicionales para corregir los procedimientos que se hicieron bajo estas condiciones de baja calidad.

¿existen otras ventajas al recibir cuidado en un centro craneofacial?

Otra de las ventajas al recibir cuidado en uno de los grandes centros craneofaciales es que a menudo más de una operación puede ser realizada por distintos especialistas al mismo tiempo. Esto disminuye el número total de cirugías que un niño necesitará. Cada esfuerzo que se haga es para minimizar el tiempo que el niño pasaría en el hospital. Esto es importante para el desarrollo del niño, así como también para no agravar la situación económica de la familia. El tener un hijo con el Síndrome de Treacher-Collins puede poner en grandes aprietos financieros a la familia. Es importante que se provea la corrección quirúrgica con la tasa más baja de complicación y con la más corta estadía en el hospital. Los centros craneofaciales con un personal calificado que están equipados para lograr esa meta, con la mínima tensión física, emocional y financiera.

¿hay otros beneficios?

Otro beneficio del ser atendido en uno de los centros craneofaciales con muchos pacientes, y con un personal altamente calificado, es tener la oportunidad de conocer a otros niños y familias que están siendo afectados por condiciones similares. Estas familias a menudo comparten sus experiencias y ofrecen consejos de gran valor, brindando así apoyo emocional y moral.



children's craniofacial association

13140 Coit Road, Suite 517 • Dallas, TX 75240

BUZÓN DE VOZ: 214-570-9099

FAX: 214-570-8811

LÍNEA GRATIS: 800-535-3643

CCAkids.org

les damos fuerzas y esperanza a las personas y a sus familias
afectadas con diferencias faciales