

Información acerca del Síndrome Treacher Collins (Disostosis Mandíbulo-Facial)

¿Qué es el Síndrome Treacher Collins?

El Síndrome Treacher Collins es el nombre que se le ha dado a un defecto congénito que puede afectar la forma y el tamaño de las orejas, de los párpados, de los huesos de las mejillas y de las mandíbulas superior e inferior. La extensión de la deformidad facial varía de un individuo a otro. Un médico llamado Treacher Collins, fue el primero en describir este defecto genético. La palabra "Síndrome" se refiere a un grupo de deformidades las cuales caracterizan al individuo afectado. . Otro nombre médico común con el que se conoce a este síndrome es "Disostosis Mandíbulo-Facial".

¿Qué lo causa?

Este síndrome es causado por una anomalía en los genes. Si ambos padres son normales, es decir, que no muestran signos de este síndrome, esta anomalía es el resultado de un cambio en el material genético en el momento de la concepción. La causa exacta de este cambio se desconoce. Si uno de los dos padres está afectado por este síndrome, este padre es el que pasa el gene anormal al bebé.

¿Quiere esto decir que este síndrome puede ocurrir otra vez en mi familia?

Si los dos padres son normales, la posibilidad de que un segundo bebé nazca con este síndrome es extremadamente escasa. Ahora bien, si uno de los padres está afectado por este síndrome, la posibilidad de que un segundo embarazo resulte en un bebé con el Síndrome Treacher Collins es de 1 en 2 embarazos, es decir, hay un riesgo de un 50%. Por esta razón, es muy importante que los padres de un bebé con Síndrome Treacher Collins sean examinados minuciosamente antes de que se les advierta de que existe el riesgo de que esto pueda volver a ocurrir.

Si mi hijo o hija con Síndrome Treacher Collins, se casa y tiene hijos, ¿sus hijos también tendrán el síndrome?

No. El riesgo es de 50% por cada embarazo.

¿Cuáles son los riesgos de que mis otros hijos transmitan este síndrome a sus propios hijos?

Si sus otros hijos no están afectados por el síndrome, es decir, no muestran ningún signo del síndrome, no hay ningún incremento en el riesgo que se corre cuando tengan sus propios hijos. Si otro miembro de la familia muestra alguna característica de este síndrome, entonces el riesgo de que pueda ocurrir es de un 50% por cada embarazo.



¿Tendrá retraso mental mi hijo/hija?

No hay evidencia de que el retraso mental sea una característica de este síndrome. Sin embargo, la pérdida de la audición está presente en la mayoría de los individuos afectados, hasta cierto grado. Un diagnóstico temprano y el tratamiento de la pérdida de la audición pueden prevenir hándicaps asociados con el desarrollo y con la educación.

¿Será sordo/a mi hijo/hija?

Este término “sordo/a se aplica solamente a casos muy severos de pérdida de la audición en los cuales los nervios de la audición en el oído o en el cerebro, no funcionan apropiadamente. La pérdida de la audición cuando se tiene el Síndrome Treacher Collins se debe a anomalías en la estructura del oído medio y del oído exterior, que son los que conducen el sonido hacia las terminaciones nerviosas en el tímpano. Por lo tanto, la pérdida de audición en el Síndrome Treacher Collins es usualmente llamada “conductiva” y en la mayoría de los niños no es suficientemente grave para llamarla “sordera”. Sin embargo, cualquier grado de pérdida de la audición puede afectar el desarrollo del habla y la habilidad del lenguaje para tener éxito en la escuela.

¿Qué tipos de problemas se pueden esperar?

Primero, el Síndrome Treacher Collins, como casi todos los defectos congénitos, varía en gravedad según el paciente. De hecho, algunos casos son tan benignos que jamás son reconocidos a menos que los niños sean vistos por especialistas con experiencia en estos diagnósticos. En otros niños, las anomalías físicas de la cara y de las orejas son mucho más obvias y pueden desarrollar problemas de funcionamiento.

Segundo, ambas cavidades, la cavidad oral (la boca) y la cavidad por donde pasa el aire (la nariz y la garganta) tienden a ser pequeñas en las personas que tienen este síndrome. Esto puede producir problemas que afectan al bebé al respirar y al alimentarse. Usted debe de estar alerta con cualquiera de estos dos problemas. Si su bebé tiene problemas para respirar o para alimentarse, o ha tenido pérdida de peso o no ha subido de peso lo suficiente, discuta sus observaciones y preocupaciones con el médico de cabecera de su bebé o vaya a un centro craneo-facial. Algunos niños que tienen dificultades severas al respirar requieren una operación para mejorar la respiración o la alimentación.

Tercero, el paladar hendido es una condición frecuentemente asociada con este síndrome. El paladar hendido por sí mismo a veces causa problemas al alimentarse e incrementa el riesgo de los problemas del oído medio. El médico de cabecera de su bebé o un centro especializado en paladar hendido o un centro craneo-facial puede ayudarlo a manejar los problemas de la alimentación.

Lo otro que hay que tener en cuenta, a parte de los problemas de respiración y de alimentación, es la audición. La pérdida de la audición en los pacientes con Síndrome Treacher Collins es usualmente bilateral, es decir, los dos oídos están afectados, y aunque la pérdida de la misma no sea lo suficientemente severa para llamarla “sordera”, es lo suficientemente severa para afectar la habilidad para oír la voz humana. Los niveles de la audición pueden y deben medirse. Dependiendo de los resultados del examen de audición, su niño puede o no beneficiarse de un aparato para el oído, para restablecer el

acceso a los sonidos que lo rodean. Un programa de terapia del habla y del lenguaje a temprana edad, puede también ser recomendado.

El hecho de que haya una pérdida de la audición, no significa que su niño dependerá del lenguaje de signos (sign language) para comunicarse. La inmensa mayoría de los niños con este síndrome aprenden a hablar. Sin embargo, hay varias características en este síndrome a parte de la pérdida de la audición, que pueden afectar el habla y el desarrollo del lenguaje. Particularmente, en los niños que están gravemente afectados, el tamaño y la posición de las diferentes estructuras dentro de la boca (por ejemplo la relación entre los dientes superiores e inferiores) puede afectar la habilidad para aprender ciertos sonidos.

Usted puede facilitarle a su hijo/hija, el desarrollo del habla y del lenguaje de la siguiente manera: (1) Busque una evaluación temprana hecha por un especialista de la audición (un audiólogo) y un especialista del desarrollo de la comunicación (un patólogo del habla y del lenguaje). (2) Siga los consejos que se le han dado referente a si su niño necesita o no un aparato para el oído y si necesita un programa de terapia a temprana edad. Los especialistas que mejor preparados están para evaluar y manejar los problemas de su niño son aquellos que son miembros de un equipo multidisciplinario cráneo-facial.

¿Qué hay acerca de otras áreas de desarrollo: social, educacional, etc.?

La deformidad facial y la necesidad de un tratamiento para los pacientes con Síndrome Treacher Collins, pueden crear problemas en la familia y en las relaciones sociales, la adaptación en la escuela, etc. El centro cráneo-facial puede darle los servicios de un psicólogo/a o trabajador/a social, o puede referirlo a alguien más para una evaluación y consejería, si fuera necesario. Recuerde que los niños con Síndrome Treacher Collins, son individuos, como lo son todos los niños. Su adaptación social y académica y la habilidad de relacionarse con los adultos varía. Los profesionales de los centros cráneo-facial tratan de llevar al máximo el potencial de cada niño, ofreciéndole un diagnóstico temprano y tratamiento cuando es indicado.

¿Qué tipo de tratamiento está disponible para mi niño?

Primero, como se explica anteriormente, su niño puede necesitar un aparato para la audición y esto puede ser determinado en los primeros meses de su vida.

Segundo, un programa de terapia del habla y de estímulo del lenguaje es recomendado a muy temprana edad.

Tercero, si su niño tiene el paladar hendido, el equipo cráneo-facial le aconsejará referente a cuándo es el momento óptimo para efectuar una cirugía para cerrar el paladar.

Cuarto, hay cirugías reconstructivas para mejorar la apariencia de la cara. El centro cráneo-facial le aconsejará referente a lo que se puede esperar de una cirugía de esa índole y cuando es el momento preciso para efectuarla. Puesto que todos los niños no

están afectados de la misma manera, la necesidad y los resultados de estas cirugías reconstructivas varían en cada niño.

¿Qué debo hacer ahora por mi hijo/hija?

Asegúrese de que el diagnóstico es correcto. El Síndrome Treacher Collins comparte algunas de sus características con otros síndromes, y no todos los médicos están al corriente de ello. Por esta razón, el mejor consejo es buscar un centro cráneo-facial donde un grupo multidisciplinario experimentado, compuesto por representantes de una gran variedad de especialidades médicas, dentales y otras especialidades en el campo de la salud, le va a dar una consulta genética, una evaluación y un plan de tratamiento a seguir. Puede que usted no tenga un centro así cerca de su casa, sin embargo, el cuidado que su niño va a recibir en un centro de este tipo, vale totalmente la pena aunque tenga el inconveniente de viajar a otra ciudad. Finalmente, conozca a otros individuos y a otras familias afectadas por diferencias faciales similares a las suyas o a las de algunos de sus niños, uniéndose a grupos de apoyo que existen para los padres y para los pacientes.

Para más información sobre el labio/paladar hendido, o para ser referido/a a un equipo especializado en paladar hendido/cráneo-facial, por favor contacte a:

**Cleft Palate Foundation
1504 East Franklin Street, Suite 102
Chapel Hill, NC 27514**

**800.24.CLEFT
919.933.9044
919.933.9604 fax
info@cleftline.org
www.cleftline.org**

Este documento fue traducido por Annia-Beatrice Le Goff.