



CARTA AL EDITOR

Distracción osteogénica mandibular neonatal en un paciente con diagnóstico de síndrome de Treacher Collins

Neonatal osteogenic mandibular distraction in patient diagnosed with Treacher Collins syndrome

Sr. Editor:

El síndrome de Treacher Collins (STC) es un trastorno del desarrollo craneofacial debido a una alteración en el desarrollo de las estructuras faciales derivadas del primer y el segundo arcos branquiales. Es una enfermedad autosómica dominante, aunque en el 60% puede surgir como una mutación de novo¹. Con una incidencia de 1/50.000 recién nacidos vivos, se caracteriza por anomalías a diferentes niveles del pabellón auricular, oído externo, mandíbula y huesos faciales².

Se trata del primogénito varón de una madre afectada de STC, que precisa ventilación con presión positiva desde el nacimiento e intubación endotraqueal por insuficiencia respiratoria grave. En la exploración física destaca hendidura palpebral de inclinación antimongoloide, hipertelorismo, hipoplasia malar, micrognatia extrema, coloboma del párpado inferior y agenesia del pabellón auricular con apéndices auriculares. Atresia de coanas. Microcefalia^{3,4}. Microstomía con glosoptosis. La TC de cráneo muestra una hipoplasia mandibular y anomalías a nivel de las articulaciones temporomandibulares. A nivel de oído medio, presenta ausencia de la caja timpánica y de la cadena osicular. Ecocardiografía y ecografía abdominal, normales. El estudio genético muestra la presencia en heterocigosis de la delección c965delC, confirmando el diagnóstico.

La microrretrognatia y la glosoptosis pueden comenzar con obstrucción respiratoria grave desde el nacimiento o durante las semanas posteriores hasta el 23% de los casos^{2,4,5}. La retrognatia mandibular puede causar obstrucción de vía aérea debido al colapso y la obstrucción de la base de la lengua en la hipofaringe. Esta situación puede suponer una urgencia vital, con una mortalidad de hasta el 20%. A menudo se asocian reflujo gastroesofágico, problemas de deglución, microaspiraciones, fallo de medro por imposibilidad en la alimentación, etc.^{5,6}

La glosopexia o fijación de la lengua al labio inferior, clásicamente considerada como tratamiento de elección en

casos moderados, puede interferir con la fisiología de la alimentación normal, precisando nutrición por sonda nasogástrica y, en casos extremos, gastrostomía⁵.

La traqueostomía, reservada para casos graves, es una técnica agresiva no exenta de riesgos y con una importante morbimortalidad durante el periodo neonatal⁷. La decanulación se suele retrasar hasta una edad media de 3 años (5-10 años)^{7,8}.

Recientemente, se han mostrado excelentes resultados con la distracción osteogénica mandibular como tratamiento de pacientes con obstrucción respiratoria severa que no responde a medidas conservadoras o aquellos traqueostomizados en los que se busca una decanulación precoz^{5,7-9}.

La distracción osteogénica permite la creación de nuevo hueso en el área máxilo-facial. Consiste en la realización de una osteotomía y la colocación de distractores, que permiten una separación progresiva de la fractura con inmovilización de los fragmentos, logrando una elongación progresiva del hueso, posibilitando además el crecimiento simultáneo de musculatura y tejidos blandos de la cara^{8,9}.

A pesar de los prometedores resultados de neonatos con secuencia de Pierre Robin tratados con distracción mandibular, todavía son pocos los casos publicados en pacientes con diagnóstico específico de STC. En el estudio de Kobus³ que recoge 50 pacientes con diagnóstico de STC, solo se realizó en 2, y a los 1 y 6 años.

En nuestro paciente, se realiza glosopexia al quinto día de vida. Evolución favorable, que permite retirar soporte respiratorio y reiniciar nutrición enteral por sonda nasogástrica. A los 28 días, pierde la fijación lingual con la consecuente obstrucción de la vía aérea y problemas para el manejo respiratorio. Se reintentó intubación sin éxito, colocándose mascarilla laríngea y decidiéndose realizar reopermeabilización quirúrgica de coanas y traqueostomía para garantizar la vía aérea.

A los 37 días de vida y con el fin de lograr una decanulación precoz, se realiza una primera distracción mandibular, siendo preciso reintervenir a los 47 días de vida por pérdida de los distractores. Se realiza una osteotomía mandibular con colocación de 2 agujas Kirschner transfixiantes de lado a lado, a nivel del cuerpo y las ramas mandibulares. Colocación de distractores externos, en el borde inferior de la mandíbula y activación de los mismos, con elongación del hueso de forma progresiva 1 mm al día. Evolución favorable, consiguiendo la consolidación con oclusión total de la mandíbula aproximadamente a los 3 meses.

En nuestro paciente, sin embargo, y pese a su evolución final satisfactoria, no se pudo evitar la realización de una traqueostomía, a diferencia de los resultados publicados por Cheng et al.¹⁰, tal vez en relación con nuestra corta experiencia respecto a la distracción mandibular a edades tan tempranas.

A pesar de importantes avances, los resultados del tratamiento del STC siguen siendo controvertidos. El manejo inicial a menudo supone enfrentarse a decisiones difíciles en lo que a la vía aérea se refiere. La distracción mandibular está mostrando resultados prometedores, por lo que debería considerarse en casos severos con compromiso respiratorio⁹.

Bibliografía

1. Thompson JT, Anderson PJ, David J. Treacher Collins syndrome: protocol management from birth to maturity. *J Craniofac Surg.* 2009;20:2028–35.
2. Hosking J, Zoanetti D, Carlyle A, Anderson P, Costi D. Anesthesia for Treacher Collins syndrome: A review of airway management in 240 pediatric cases. *Paediatr Anaesth.* 2012;22:752–8.
3. Kobus K, Wójcicki P. Surgical treatment of Treacher Collins syndrome. *Ann Plast Surg.* 2006;56:549–54.
4. Wiczorek D, Gener B, González MJ, Seland S, Fischer S, Hehr U, et al. Microcephaly, microtia, preauricular tags, choanal atresia and developmental delay in three unrelated patients: A mandibulofacial dysostosis distinct from Treacher Collins syndrome. *Am J Med Genet A.* 2009;149:837–43.
5. Sesenna E, Magri AS, Magnani C, Brevi BC, Anghinoni ML. Mandibular distraction in neonates: Indications, technique, results. *Ital J Pediatr.* 2012;38:7–15.
6. Genecov DG, Barceló CR, Steinberg D, Trone T, Sperry E. Clinical experience with the application of distraction osteogenesis for airway obstruction. *J Craniofac Surg.* 2009;20:1817–21.
7. Miloro M. Mandibular distraction osteogenesis for pediatric airway management. *J Oral Maxillofac Surg.* 2010;68:1512–23.
8. Mackay DR. Controversies in the diagnosis and management of the Robin sequence. *J Craniofac Surg.* 2011;22:415–20.
9. Kohan E, Hazany S, Roostaeian J, Allam K, Head C, Wald S, et al. Economic advantages to a distraction decision tree model for management of neonatal upper airway obstruction. *Plast Reconstr Surg.* 2010;126:1652–64.
10. Cheng AT, Corke M, Loughran-Fowlds A, Birman C, Hayward P, Waters KA. Distraction osteogenesis and glossopexy for Robin sequence with airway obstruction. *ANZ J Surg.* 2011;81:320–5.

M.G. Espinosa Fernández^{a,*}, J.E. Sánchez Martínez^b,
A.M. Roldán Mateo^a y M.A. Martínez^c

^a *Unidad de Neonatología, Hospital Materno Infantil Carlos Haya, Málaga, España*

^b *Unidad de Neonatología, Hospital Parque San Antonio, Málaga, España*

^c *Unidad de Cirugía Máxilo Facial, Hospital Carlos Haya, Málaga, España*

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: mgespinosaf@gmail.com
(M.G. Espinosa Fernández).