una guía para entender

el síndrome de treacher collins

una publicación de children's craniofacial association

una guía para entender el síndrome de treacher collins

esta guía para padres con hijos con treacher Collins está diseñada para responder preguntas que son frecuentes y tiene la intención de proveer un entendimiento más claro de la condición para los pacientes los padres y otras personas.

La información que se provee aquí está escrita por un miembro de él Consejo médico de asesores de la asociación craneofacial para niños.

Este libreto está hecho con la intención de propositos de informacion únicamente y no es una recomendación de tratamiento. las decisiones para tratamiento deben ser basadas en un acuerdo mutuo entre la familia y el equipo craneofacial. cualquier duda o preocupación debe ser discutida con el médico antes de avanzar en el tratamiento.

Diseño y producción por Children's Craniofacial Association

© 2021 Children's Craniofacial Association, Dallas, TX

qué es el síndrome de treacher collins?

el síndrome de Treacher Collins es una condición en que los pómulos los huesos de la mandíbula y el maxilar y las orejas no se desarrollan correctamente. también se le llama
disostosis-mandibulofacial. Esta condición se le nombró por el oftalmólogo británico Dr Treacher Collins que en el año 1900 describió a 2 niños con pómulos muy pequeños y hendiduras en los párpados inferiores este diagnóstico se da a los niños que tienen estas hendiduras o estiramientos de los párpados inferiores ,pómulos parcialmente ausentes.
Las orejas frecuentemente son anormales y parte del canal y la oreja externa está pequeña o ausente la mandíbula es también pequeña.

por qué ocurre el síndrome de treacher collins?

hay 2 formas en las que el síndrome de Treacher Collins se desarrolla, primero se puede desarrollar como una mutación nueva esto significa que ninguno de los padres tienen la mutación pero ocurre al momento de la concepción y no hay evidencia que la actividades o acciones de la madre durante el embarazo contribuyan a esta condición.

La segunda forma en la que ocurre el síndrome de Treacher Collins es heredando de uno de los padres, debe notarse que algunas veces uno de los padres puede tener una forma muy leve de la condición que puede pasar sin ser detectada no es hasta que un niño nace con el síndrome que se dan cuenta que la madre o el padre también tiene la condición

porque hay problemas para respirar?

Los niños con esta condición usualmente tienen mandíbulas con poco desarrollo esto puede causar que la lengua se posicione más atrás hacia la garganta resultando en una vía aérea pequeña la vía se puede convertir más pequeña cuando un niño desarrolla gripa o infecciones debido a la congestión en la información la inflamación.

me deben preocupar estos problemas para respirar?

Así es ; si su niño con Treacher Collins tiene síntomas o problemas para respirar como roncar o tener mucho esfuerzo para respirar es importante ver a su médico debido a que su niño puede necesitar un estudio de apnea de sueño para asegurarse que no está desarrollando esta enfermedad apnea de sueño es una condición en la cual el niño no está respirando adecuadamente durante el sueño el niño inclusive puede dejar de respirar por un período de tiempo y ahora se sabe que la apnea de sueño puede afectar el desarrollo mental del niño.

qué se puede hacer para prevenir esta situación?

Algunos niños con una forma severa de Treacher Collins requieren traqueostomía en la etapa temprana de la vida además algunos niños que tienen alguna anormalidad del paladar que es el otro nombre para el techo de la boca aquellos niños que además tienen un paladar hendido necesitan cirugías correctivas y también pueden requerir terapia del lenguaje.

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

Los niños con problemas severos para respirar tienen también dificultades para alimentarse si hay una dificultad para respirar el niño generalmente requiere más calorías en la dieta pedido que es imposible tragar y respirar al mismo tiempo estos niños tal vez no tengan la habilidad de comer suficiente comida por sí mismos para un crecimiento adecuado de esta manera pueden requerir un tubo en el estómago para suplementar su alimentación finalmente los problemas respiratorias por un periodo largo de tiempo eventualmente afectan al corazón obviamente estas condiciones requieren una vigilancia de cerca por un pediatra.

qué clase de problemas con el oído se pueden presentar?

La mayoría de los niños con Treacher Collins tienen una anormalidad del oído externo estas deformidades pueden variar desde una oreja muy prominente a una ausencia total de la oreja externa pueden tener también problemas que prevengan al sonido de entrar correctamente a los canales del oído o anormalidades de la manera que el oído procesa los sonidos

estos niños pueden perder la audición?

es importante que el niño tenga pruebas auditivas a una etapa temprana aunque es posible para los niños escuchar aún sin una apertura en la oreja el sonido puede de alguna manera escucharse opaco o sordo y si este es el caso es importante obtener un aparato de ayuda auditiva en los primeros meses de vida.

por qué es importante obtener una ayuda auditiva antes de la edad de 6 meses?

El sonido que los bebés escuchan en el primer año son importantes para el desarrollo del lenguaje antes se creía que la mayoría de los niños con Treacher Collins tenían deficiencias mentales ahora sabemos que tienen la misma habilidad para aprender como otros niños cuando se les dan los aparatos adecuados de manera que puedan escuchar adecuadamente en la escuela y en otras situaciones.

cuáles son los problemas que involucran los ojos?

El momento de hacer los diferentes procedimientos quirúrgicos varía de acuerdo a cada centro de tratamiento y varía de acuerdo a la severidad de las condiciones la cirugía para reconstruir los pómulos usualmente empieza antes que el niño alcance la edad de 5 se cree que la mejor manera es utilizar el hueso propio del niño y evitar colocar materiales artificiales abajo de la piel al momento de esta cirugía la esquina de los ojos generalmente son elevadas para aumentar la tensión del párpado inferior.

cuándo se puede empezar el trabajo en las orejas?

La reconstrucción de las orejas puede variar grandemente pero típicamente ocurre en la edad en que el niño está en la escuela primaria el oído externo o oreja se puede construir a partir De El mismo cartílago de las costillas o tal vez con material artificial.

Si el niño es un candidato para reconstrucción del canal del oído medio puede ser coordinado contó con la cirugía ex terna de la oreja algunos centros operan en ambos oídos a la misma vez para disminuir el número de cirugías del niño otros niños pueden ser candidatos a implantes para oír mejor.

hay alguna corrección quirúrgica para la mandíbula pequeña?

La cirugía para alargar la mandíbula generalmente ocurre en etapas; el cuando ,depende de cuánto la mandíbula está afectada entre más falta de desarrollo tenga la mandíbula se puede requerir una cirugía más temprana para lograr alargar el hueso de manera que mejore la respiración la alimentación y la apariencia las cirugías recomendadas dependen en la severidad de la afectación de la mandíbula y de cada centro de tratamiento pero puede incluir un injerto de hueso o una técnica llamada osteogénesis por distracción que utiliza un aparato para gradualmente alargar el hueso.

a dónde debería ir a buscar tratamiento para mi hijo/a?

Su hijo o hija debería ser tratada por un equipo craneofacial calificado el síndrome de Treacher Collins es un problema complejo requiere la habilidad y experiencia de muchas especialidades trabajando juntas estos problemas se tratan mejor en un centro craneofacial.

que es un equipo craneofacial?

un equipo craneofacial es un grupo de especialistas específicamente entrenados en el manejo médico y quirúrgico de problemas que se refieren a la cara y la cabeza los miembros del equipo y su participación en el tratamiento de su hijo o hija se detallan en la información que sigue

Audiologo:

este individuo está entrenado en hacer pruebas diagnóstico y manejo de alteraciones del la audición y son una parte crítica del equipo evaluando y tratando la pérdida de audición

Cirujano cráneo -facial:

este individuo está entrenado en el tratamiento quirúrgico de hueso y tejidos blandos y las diferencias que son comunes a los pacientes con treacher Collins el cirujano craneofacial tiene que haber completado entrenamiento en cirugía general y plástica y un posgrado en cirugía craneofacial en un hospital pediátrico.

Genetista:

este médicos especialista en el diagnóstico de síndromes y condiciones genéticas es muy importante para el manejo en general del niño después de que el genetista hace el diagnóstico los miembros del equipo pueden buscar por problemas que tal vez estén asociados con esta condición o síndrome tal vez prevenirlas el genetista también orienta a las familias sobre la posibilidad y probabilidad de futuras generaciones que pudieran tener niños con síndrome de treacher Collins algunos centros se han dedicado a entrenar específicamente pediatras que diagnostican y manejo los problemas médicos de pacientes con síndrome de treacher Collins y coordinan sus cuidados.

Oftalmólogo:

este médico seguirá de manera cercana la visión de su hijo o hija y monitoreará de manera cercana cualquier problema el doctor puede también hacer cirugía para balancear la función de los músculos de los ojos qué ocurre cuando tienen dificultades para mantener la visión hacia adelante con ambos ojos.

Anestesiólogo Pediatra:
este doctor es una parte muy importante de cualquier equipo craneofacial los niños con problemas con el faciales generalmente tienen problemas que se asocian con la vía aérea y que crea dificultades para respirar es esencial que este doctor esté bien entrenado era anestesiología pediátrica el anestesiólogo pediatra debe tener experiencia con problemas que eran faciales y muy probablemente tenga el efecto más importante con respecto a la seguridad de la cirugía.

Dentista Pediátrico:
debido que los niños con problemas que en faciales comúnmente tiene problemas con sus dientes el dentista pediatra se encargará de estos problemas especializados hay circunstancias en las cuales los dientes están ausentes o un paciente puede no tener la posibilidad de abrir su boca normalmente esto a hace que el manejo o el cuidado de los dientes sea muy difícil por esto las habilidades especiales de un dentista pediatra son necesarias.

Intensivista Pediátrico:
este es un pediatra que se especializa en el cuidado de los niños en la unidad de cuidados intensivos el área de experiencia de este especialista es principalmente el monitorear a los niños durante o después de cirugías si el niño tiene situaciones difíciles de su via aérea.

Enfermera Pediatra:
esta enfermera tiene entrenamiento especializado no son el tratamiento de niños pero especialmente en el tratamiento de niños con condiciones cráneo faciales

Otorrinolaringólogo Pediatra:
este especialista tiene un papel importante en monitorear la vía aérea del niño la audición y el lenguaje se ha encontrado que inclusive pequeñas mejoras en la habilidad del niño para escuchar puede afectar su desempeño en la escuela en algunos centros los otorrinolaringólogos son responsables de las reconstrucciones de El oído y del paladar

Psicólogo Pediatra:
este individuo tiene 2 funciones importantes musicólogo pide a tra puede ayudar a su niño a superar el estrés y las presiones que ocurren como consecuencia de su condición médica el psicólogo puede proveer a pacientes con sugerencias para manejar sus relaciones interpersonales esto es especialmente de ayuda para manejar los problemas de los niños en la escuela-

Radiólogo:
este médico está especialmente entrenado para interpretar rayos X y tomografías del cerebro y del esqueleto del cráneo este especialista provee información importante al cirujano craneofacial y al neurocirujano

Trabajadora social:
esta persona comúnmente introduce a los niños al hospital y les ayuda a prepararse para la cirugía con los costos elevados del cuidado médico la trabajadora social puede ayudar también a las familias obteniendo información financiera importante como el psicólogo las trabajadoras sociales generalmente ayudan a los pacientes y a las familias a superar y a manejar el diagnóstico y los impactos sociales potenciales.

Terapista de Lenguaje:
este especialista evalúa la habilidad de su niño en comunicarse el oído entrenado del terapista del lenguaje muchas veces puede darse cuenta de problemas de manera temprana que pueden ser corregidos con terapia del lenguaje o en caso necesario con cirugía.

cuáles son las ventajas del tratamiento en un centro craneofacial?

Los centros con equipos cráneo faciales trabajando juntos tienen la ventaja de tener una gran experiencia esto definitivamente lleva a mejores resultados y a menos complicaciones además existe investigación constantemente en estos centros que ofrece a los pacientes la última tecnología o descubrimientos en el tratamiento debido a que hay pocos centros ex experimentados en el país no es raro que las familias tengan que trabajar grandes distancias para obtener cuidado de calidad Por otra parte los niños tratados por médicos individuales no trabajando como un equipo o por equipos sin experiencia significan un riesgo para la pobre comunicación y potencialmente resultados insatisfactorios

existen otras ventajas de recibir tratamiento en un centro craneofacial?

Otras ventajas de recibir el cuidado en uno de los grandes centros caen faciales es que frecuentemente más de una operación puede ser realizada por diferentes especialistas al mismo tiempo esto disminuye el número de cirugías que un niño puede necesitar cada esfuerzo está hecho para minimizar el tiempo que el niño pasa en el hospital esto es importante para el desarrollo de su niño así como por razones financieras tener un hijo con Twitter Collins puede significar una enorme carga financiera a la familia es importante proveer corrección quirúrgica con el menor número de complicaciones y con la menor estancia hospitalaria los centros cráneo faciales con un equipo calificado están equipados y preparados para obtener esto con con la menor cantidad de estrés físico emocional y financiero

existen otros beneficios?

Otros beneficios de viajar a centros calificados con alto volumen de pacientes es la oportunidad de conocer a otros niños y familias que están afectados por condiciones similares estas familias frecuentemente comparten sus experiencias y ofrecen consejos evaluables esto provee un enorme cantidad de apoyo emocional y moral

cómo puede la asociación de niños carne faciales (CCA) beneficiar a mi familia?

La CCA entiende que cuando un miembro de una familia tiene una condición craneofacial cada personas dentro de la familia es afectada proveemos programas y servicios designados para afrontar estas necesidades una vista detallada de programas y servicios se puede encontrar en nuestro sitios de internet al www.ccakids.org o llamarnos al 800-535-3643

children's craniofacial association

13140 Coit Road, Suite 517 ◯ Dallas, TX 75240

BUZON DE VOZ: 214-570-9099
FAX: 214-570-8811
LINEA GRATS: 800-535-3643

CCAKIDS.ORG

les damos fuerza y esperanza a las personas y a sus familas afectadas con diferencias faciales