Revisión bibliográfica sobre síndrome de Treacher Collins

Treacher Collins síndrome: A review

Daniel Alberto Guzmán¹, Bernardo Reyes², Sandra Carolina Quiroga³

ABSTRACT

Introduction: Treacher Collins syndrome is a rare disorder of the craniofacial development that constitutes a challenge for anesthesiologists, since it represents a difficult airway in the majority of cases. The main objective of this article is to provide a bibliographic review about how the airway management of patients with Treacher Collins syndrome has been managed. **Materials and Methods:** A literature review was carried out in the following databases: PubMed, EMBASE and ScienceDirect. **Discussion:** The factors that increase the risk of difficult airway in these patients are presented as well as the strategies to handle it. **Conclusion:** The Treacher Collins syndrome presents a high risk of difficult airway, therefore careful planning of airway management is mandatory and there are different strategies to handle it.

Key words:

Anesthesia, mandibulofacial dysostosis, airway management, bronchoscopes, laryngeal masks

RESUMEN

Introducción: El síndrome de Treacher Collins (STC) es un trastorno inusual del desarrollo craneofacial que constituye un reto para el anestesiólogo, ya que éste condiciona la condición de vía aérea difícil en la mayoría de los casos. El objetivo principal de este artículo es realizar una revisión bibliográfica de cómo se han manejado casos de vía aérea difícil ligados al síndrome de Treacher Collins. **Materiales y Métodos:** Se realizó una revisión de la literatura disponible en las siguientes bases de datos: PubMed, EMBASE y ScienceDirect. **Discusión:** Se presentan los factores que aumentan el riesgo de vía aérea difícil en estos pacientes, así como las estrategias para manejarla. **Conclusión:** El síndrome de Treacher Collins presenta un alto riesgo de vía aérea difícil, por lo tanto, es obligatoria la planificación cuidadosa de la misma, contando con diferentes estrategias para manejarla.

Palabras clave:

Anestesia, disostosis mandibulofacial, manejo de la vía aérea, bronoscopios, máscaras laringeas

¹ Residente de Anestesiología, Universidad de La Sabana.

² Anestesiólogo, Instituto Ortopédico Infantil Roosevelt.

³ Anestesióloga, Universidad de La Sabana.

Fecha de recepción: 01 de agosto de 2018

Fecha de aceptación: 12 de octubre de 2018

ORCID

<https://orcid.org/0000-0001-8791-4232>

Correspondencia:

Dr. Daniel Guzmán

Email: daniel990098@gmail.com

Introducción

El síndrome de Treacher Collins (STC), también denominado de Franceschetti-Zwahlen-Klein o disostosis mandibulofacial es un trastorno inusual del desarrollo craneofacial que se caracteriza por presentar una displasia maxilar, cigomática y mandibular; éste se produce como consecuencia de mutaciones en el cromosoma 5 lo que genera una alteración en la proliferación celular de la cresta neural, afectando el desarrollo del primer y segundo arco branquial[1]. Adicionalmente, este síndrome, cursa con afectación bilateral y simétrica que se limita a la cabeza y el cuello; de tal forma que las principales implicaciones en el manejo anestésico de estos pacientes se van a ver reflejadas en una probable vía aérea difícil (VAD), definida como aquella situación clínica en la cual un experto en vía aérea experimenta dificultad en la ventilación con máscara facial, en la intubación traqueal o en ambas[2].

El manejo de la VAD en la población pediátrica continúa siendo un reto para el profesional en anestesiología a causa de una serie de características, tanto anatómicas como fisiológicas que suponen dificultad cuando existen anomalías de la vía aérea, teniendo en cuenta que estos pacientes presentan una reserva pulmonar limitada y un alto riesgo de obstrucción de la vía aérea alta, motivo por el cual se debe contar con un conocimiento amplio en abordaje de la vía aérea para minimizar el riesgo de complicaciones y lograr una intubación orotraqueal satisfactoria[3]. Como alternativas a la laringoscopia directa, se describen el uso de dispositivos supraglóticos y/o de videolaringoscopios[4],[5],[6].

Materiales y Métodos

Se realizó una revisión exhaustiva de la literatura en bases de datos como PubMed, EMBASE y ScienceDirect y se ampliaron los registros por el método Snowball, el cual consiste en realizar una revisión creciente de artículos basados en la ampliación del concepto en las palabras claves hacia la nuevas referencias, hasta que la perspectiva del mismo se considere agotada[7].

Discusión

El síndrome de Treacher Collins fue descrito en 1.900 por el doctor Edward Treacher Collins, cirujano inglés y oftalmólogo[8]; pero fueron los doctores

Thomson[9] y Berry[10] los primeros en describir los signos asociados a este síndrome en 1846. Las manifestaciones clínicas abarcan desde una hipoplasia bilateral de los huesos faciales, maxilar, cigomático y mandibular; hasta la presencia de macrostomía, anomalías oculares (coloboma en párpados, ausencia de pestañas y ojos inclinados hacia abajo de forma característica), pérdida de audición por atresia de las estructuras internas y externas auditivas, paladar hendido hasta en el 35% de los pacientes, incompetencia palatofaríngea congénita en el 34-30%; concomitantemente puede estar asociado con otras malformaciones de tipo cardiovascular[11].

La incidencia es variable según la literatura que se revise siendo aproximadamente de 1:10.000 a 1: 70.000 nacidos vivos por mutaciones en el gen TCOF1, que codifica una fosfoproteína nucleolar conocida como melaza[12],[13],[14] y presenta una herencia autosómica dominante con penetrancia variable; aproximadamente el 60% de los casos que surgen de mutaciones recientes no tienen historia familiar previa[15].

El diagnóstico del STC es clínico y puede hacerse en el período prenatal mediante ecografía y biopsia de vellosidades coriónicas. Se pueden realizar estudios genéticos para hallar alteraciones del gen TCOF1, sin embargo, estos no siempre resultan efectivos[16].

El STC presenta dificultad en la laringoscopia directa e intubación difícil por factores como micrognatia, limitación en la apertura oral, presencia de paladar hendido y anomalías en la articulación temporomandibular, sin embargo, la literatura sobre esta patología y el manejo de la vía aérea se limita solo a reportes y series de casos. Otros cambios anatómicos descritos son la reducción en el tamaño de las cavidades nasales lo cual predispone a obstrucción a este nivel, teniendo en cuenta este aspecto para realizar un abordaje nasotraqueal[17].

Una revisión australiana unicéntrica de 240 casos de anestesia en 35 niños con STC hasta los 18 años de edad desde el año 1971 al 2011, es la más grande hasta el momento reportada[18], siendo la siguiente una serie de casos de siete episodios únicos de anestesia en cinco niños y dos adultos[19], e informes de ocho episodios de anestesia en un solo paciente[20],[21]. Los resultados demuestran que una gran proporción de niños con STC requieren técnicas de intubación diferentes a la laringoscopia directa convencional y que existe una relación directamente proporcional entre el grado de Mallampati y la edad[22] lo que condiciona a una mayor dificultad en la intubación, en contraste con la secuencia de Pierre Robin donde la intubación se hace más fácil con el aumento

de la edad[23],[24].

Durante el período posoperatorio se describe igualmente casos de edema faríngeo y laríngeo, reportándose dificultad respiratoria posterior a la extubación, incluso casos que pueden llegar a la muerte súbita.

Varios estudios han informado que la máscara laríngea es útil para el manejo de la vía aérea de estos pacientes[25], sin embargo, se ha advertido que no siempre proporciona una vía aérea aceptable presentando dificultades para la ventilación[26]. Se describen igualmente la intubación con fibrobroncoscopio en pacientes con limitación de la apertura oral de forma exitosa[27], la intubación a través de un dispositivo supraglótico[28] y el uso de videolaringoscopios. También puede ser necesaria la intubación retrógrada e incluso la traqueostomía como última instancia[29].

Manejo de la vía aérea

Usualmente la intubación difícil en los pacientes con STC es anticipada, lo que permite tiempo para un plan de acción, hay que destacar que en algunos casos se puede presentar una situación de “no ventilación, no intubación” de forma inesperada.

El objetivo principal del manejo de la vía aérea difícil anticipada en todos los grupos etarios es mantener la ventilación espontánea hasta asegurar la misma, convirtiéndose en un reto el realizar una intubación en paciente despierto con fibrobroncoscopio, no sólo por el grado de dificultad sino la falta de cooperación del niño. Por esta razón, muchos otros dispositivos y técnicas, se han descrito para esta población[30].

Dentro de las alternativas se cuenta con la intubación a través de máscara laríngea[31], videolaringoscopia[32] o intubación oro o nasotraqueal con fibrobroncoscopio. La recomendación para evitar trauma de la vía aérea es utilizar cada dispositivo en un único intento[33],[34]. En la Tabla 1 se describen algunos de los dispositivos que han sido utilizados en el abordaje de la vía aérea de pacientes con síndrome de Treacher Collins.

Para el manejo anestésico se deben tener en cuenta las siguientes recomendaciones: En cuanto a la valoración preanestésica se debe indagar sobre los antecedentes de uso de medicamentos anestésicos y abordaje de vía aérea en cirugías previas, buscar predictores que sugieran ventilación difícil, además, de otros signos como ronquidos, hipertrofia amigdalina, macroglosia, índice de masa corporal (IMC) superior al percentil 95 desde los 2 años hasta la edad adulta

o la presencia de lesiones ocupantes de espacio.

Igualmente, otras alteraciones que dificultan la intubación incluyen la asimetría facial o mandibular, apertura bucal limitada, Mallampati 3 o 4, dentadura inadecuada, labio y paladar hendidos, movilidad atlantooccipital alterada, subluxación mandibular y distancia tiromentoniana disminuidas[35].

Se debe realizar un examen físico de la vía aérea completo incluyendo la evaluación de la apertura oral, el movimiento de la articulación temporomandibular y la implantación dental. El día del procedimiento se debe tener la disponibilidad en el quirófano del equipo necesario para la intubación difícil con la disponibilidad de dispositivos mencionados anteriormente[36]. Idealmente debemos contar con un equipo y personal experimentado en caso de presentarse con un escenario de “no ventilación, no intubación”[37]. Se recomienda en estos pacientes evitar la premedicación y el uso de dosis altas de opioides debido al riesgo de depresión respiratoria.

Se debe mantener la ventilación espontánea en la medida de lo posible ya sea con técnica inhalatoria o intravenosa; con sevoflurano solamente, ketamina solamente y propofol con sevoflurano o fentanilo[38],[39].

Es necesario confirmar una adecuada ventilación manual antes de considerar la administración de relajante muscular, igualmente el paciente debe ser extubado sólo cuando esté totalmente despierto y cuando las condiciones de la monitoria neuromuscular lo indiquen[39]. Después de la extubación, la traqueostomía puede estar indicada si el paciente sufre de una dificultad respiratoria persistente como consecuencia de una intubación traumática.

Tabla 1. Dispositivos descritos para el manejo de la vía aérea en el STC

- Máscara laríngea
- Intubación a través de dispositivos supraglóticos: l-gel
- Estilete luminoso
- Introdutores: Bougie, Frova
- Fibrobroncoscopio: útil en caso de limitación de apertura oral
- Videolaringoscopios: Glidescope, Aitraq
- Intubación retrógrada
- Traqueostomía

Conclusiones

Se puede concluir que los pacientes con síndrome de Treacher Collins deben ser considerados siempre como vía aérea difícil. La intubación con laringoscopia directa no va a ser posible en la mayoría de los casos y se puede esperar que el grado de Mallampati aumente con la edad, por lo que el antecedente de una intubación sin dificultades no debe ser motivo

de tranquilidad y se debe contar siempre con otras herramientas para el manejo de la vía aérea de estos pacientes.

Es muy importante familiarizarse con las diferentes técnicas disponibles para el manejo de la vía aérea y siempre contar con un plan que describa soluciones alternativas tratando de evitar siempre el escenario de "no ventilación, no intubación" y las posibles complicaciones derivadas de éste.

Referencias

1. Lin TC, Soo LY, Chen TI, Lu IC, Hsu HT, Chu KS, et al. Perioperative airway management in a child with Treacher Collins syndrome. *Acta Anaesthesiol Taiwan*. 2009 Mar;47(1):44-7. [https://doi.org/10.1016/S1875-4597\(09\)60021-7](https://doi.org/10.1016/S1875-4597(09)60021-7) PMID:19318301
2. Apfelbaum JL, Hagberg CA, Caplan RA, Blitt CD, Connis RT, Nickinovich DG, et al.; American Society of Anesthesiologists Task Force on Management of the Difficult Airway. Practice guidelines for management of the difficult airway: an updated report by the American Society of Anesthesiologists Task Force on Management of the Difficult Airway. *Anesthesiology*. 2013 Feb;118(2):251-70. <https://doi.org/10.1097/ALN.0b013e31827773b2> PMID:23364566
3. Marques-Pires R, Trindade H. The airway approach to a neonate with Treacher Collins syndrome - Case report. *Rev Esp Anesthesiol Reanim*. 2016. PMID:28094032
4. Gómez-Ríos MA, Serradilla LN, Alvarez AE. Use of the TruView EVO2 laryngoscope in Treacher Collins syndrome after unplanned extubation. *J Clin Anesth*. 2012 May;24(3):257-8. <https://doi.org/10.1016/j.jclina-ne.2011.05.006> PMID:22537578
5. Shukry M, Hanson RD, Koveleskie JR, Ramadhyani U. Management of the difficult pediatric airway with Shikani Optical Stylet. *Paediatr Anaesth*. 2005 Apr;15(4):342-5. <https://doi.org/10.1111/j.1460-9592.2005.01435.x> PMID:15787929
6. Hirabayashi Y, Shimada N, Nagashima S. Tracheal intubation using pediatric Airtraq optical laryngoscope in a patient with Treacher Collins syndrome. *Paediatr Anaesth*. 2009 Sep;19(9):915-6. <https://doi.org/10.1111/j.1460-9592.2009.03087.x> PMID:19691702
7. Watson RT. Analyzing the past to prepare for the future: writing a literature review. *Manage Inf Syst Q*. 2002; 26:13-23.
8. Ross ED. Treacher Collins syndrome. An anaesthetic hazard. *Anaesthesia*. 1963 Jul;18(3):350-4. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2044.1963.tb13557.x> PMID:13975083
9. Thomson A. Notice of several cases of malformation of the external ear, together with experiments on the state of hearing in such persons. *Monthly J Med Sci*. 1846;7:420.
10. Berry GA. Note on a congenital defect (coloboma) of the lower lid. *R Lond Ophthal Hosp Rep*. 1889;12:255-7.
11. Guerrero-Domínguez R, Acebedo-Martínez E, López-Herrera-Rodríguez D, Jiménez I. Extubación accidental intraoperatoria en una paciente con síndrome de Treacher Collins: utilidad del videolaringoscopio GlideScope®. *Rev Esp Anesthesiol Reanim*. 2014;61(8):467-9. <https://doi.org/10.1016/j.re-dar.2013.11.007>.
12. Trainor PA, Dixon J, Dixon MJ. Treacher Collins syndrome: etiology, pathogenesis and prevention. *European Journal of Human Genetics* [Internet]. Springer Nature; 2008 Dec 24;17(3):275-83. <http://dx.doi.org/10.1038/ejhg.2008.221> PMID:19107148
13. Rashmi H, Manjula R, Balasubramanyam M, et al. Airway management in a case of Treacher Collins Syndrome-A case report. *BMJ Case Rep*. 2013.
14. Raj D, Luginbuehl I. Managing the difficult airway in the syndromic child. *Crit Care & Pain*. 2015;15(1):7-13. <https://doi.org/10.1093/bjaceaccp/mku004>.
15. Martelli-Junior H, Coletta RD, Miranda RT, Barros LM, Swerts MS, Bonan PR. Orofacial features of Treacher Collins syndrome [Internet]. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal*. 2009 Jul;14(7):E344-8. PMID:19300363
16. Edwards SJ, Fowlie A, Cust MP, Liu DT, Young ID, Dixon MJ. Prenatal diagnosis in Treacher Collins syndrome using combined linkage analysis and ultra-

- sound imaging. *J Med Genet*. 1996 Jul;33(7):603-6. <https://doi.org/10.1136/jmg.33.7.603> PMID:8818950
17. Ma X, Forte AJ, Berlin NL, Alonso N, Persing JA, Steinbacher DM. Reduced three-dimensional nasal airway volume in treacher collins syndrome and its association with craniofacial morphology. *Plast Reconstr Surg*. 2015 May;135(5):885e-94e. <https://doi.org/10.1097/PRS.0000000000001160> PMID:25919271
18. Hosking J, Zoanetti D, Carlyle A, Anderson P, Costi D. Anesthesia for Treacher Collins syndrome: a review of airway management in 240 pediatric cases. *Pediatric Anesthesia*; 2012. pp. 1-7.
19. Takita K, Kobayashi S, Kozu M, Morimoto Y, Kemmotsu O. Successes and failures with the laryngeal mask airway (LMA) in patients with Treacher Collins syndrome - a case series. *Can J Anaesth*. 2003 Nov;50(9):969-70. <https://doi.org/10.1007/BF03018761> PMID:14617610
20. Inagawa G, Miwa T, Hiroki K. The change of difficult intubation with growth in a patient with treacher Collins syndrome. *Anesth Analg*. 2004 Dec;99(6):1874. <https://doi.org/10.1213/01.ANE.0000137807.68432.4F> PMID:15562098
21. Divekar VM, Sircar BN. Anesthesia management in Treacher Collin's syndrome. *Anesthesiology*. 1965 Sep-Oct;26(5):692-3. <https://doi.org/10.1097/00000542-196509000-00023> PMID:14338934
22. de Beer D, Bingham R. The child with facial abnormalities. *Curr Opin Anaesthesiol*. 2011 Jun;24(3):282-8. <https://doi.org/10.1097/ACO.0b013e328346621b> PMID:21478740
23. Frawley G, Espenell A, Howe P, Shand J, Heggie A. Anesthetic implications of infants with mandibular hypoplasia treated with mandibular distraction osteogenesis. *Paediatr Anaesth*. 2013 Apr;23(4):342-8. <https://doi.org/10.1111/pan.12049> PMID:23043528
24. Heard CM, Caldicott LD, Fletcher JE, Selsby DS. Fiberoptic-guided endotracheal intubation via the laryngeal mask airway in pediatric patients: a report of a series of cases. *Anesth Analg*. 1996 Jun;82(6):1287-9. PMID:8638806
25. Takita K, Kobayashi S, Kozu M, Morimoto Y, Kemmotsu O. Successes and failures with the laryngeal mask airway (LMA) in patients with Treacher Collins syndrome - a case series. *Can J Anaesth*. 2003 Nov;50(9):969-70. <https://doi.org/10.1007/BF03018761> PMID:14617610
26. Boku I, Hanamoto H, Kudo C, Morimoto Y, Sugimura S, Tooyama M, et al. Airway Management for Treacher Collins Syndrome with Limited Mouth Opening. *Open J Anesthesiol*. 2013;3(02):90-2. <https://doi.org/10.4236/ojanes.2013.32022>
27. Inada T, Fujise K, Tachibana K, Shingu K. Orotracheal intubation through the laryngeal mask airway in paediatric patients with Treacher-Collins syndrome. *Paediatr Anaesth*. 1995;5(2):129-32. <https://doi.org/10.1111/j.1460-9592.1995.tb00260.x> PMID:7489423
28. Andreu E, Schmucker E, Drudis R, Farré M, Franco T, Monclús E, et al.; Grupo SEVA. [Algorithm for pediatric difficult airway]. *Rev Esp Anesthesiol Reanim*. 2011 May;58(5):304-11. [https://doi.org/10.1016/S0034-9356\(11\)70066-4](https://doi.org/10.1016/S0034-9356(11)70066-4) PMID:21688509
29. Walker RW, Ellwood J. The management of difficult intubation in children. *Paediatr Anaesth*. 2009 Jul;19 Suppl 1:77-87. <https://doi.org/10.1111/j.1460-9592.2009.03014.x> PMID:19572847
30. Ellis DS, Potluri PK, O'Flaherty JE, Baum VC. Difficult airway management in the neonate: a simple method of intubating through a laryngeal mask airway. *Paediatr Anaesth*. 1999;9(5):460-2. <https://doi.org/10.1046/j.1460-9592.1999.00375.x> PMID:10447914
31. Hirabayashi Y, Shimada N, Nagashima S. Tracheal intubation using pediatric Airtraq optical laryngoscope in a patient with Treacher Collins syndrome. *Paediatr Anaesth*. 2009 Sep;19(9):915-6. <https://doi.org/10.1111/j.1460-9592.2009.03087.x> PMID:19691702
32. Asai T, Nagata A, Shingu K. Awake tracheal intubation through the laryngeal mask in neonates with upper airway obstruction. *Paediatr Anaesth*. 2008 Jan;18(1):77-80. PMID:18095971
33. Inada T, Fujise K, Tachibana K, Shingu K. Orotracheal intubation through the laryngeal mask airway in paediatric patients with Treacher-Collins syndrome. *Paediatr Anaesth*. 1995;5(2):129-32. <https://doi.org/10.1111/j.1460-9592.1995.tb00260.x> PMID:7489423
34. Sánchez C. Malformaciones craneofaciales y abordaje de la vía aérea. *Revista Mexicana de Anestesiología*. 2015;38:S308-9.
35. Soh J, Shin HW, Choi SU, Lim CH, Lee HW. Easy airway management using the i-gel™ supraglottic airway in a patient with Treacher Collins syndrome. *Korean J Anesthesiol*. 2014 Dec;67 Suppl:S17-8. <https://doi.org/10.1111/j.1460-9592.2009.03014.x>

- org/10.4097/kjae.2014.67.S.S17
PMID:25598889
36. Weiss M, Engelhardt T. Proposal for the management of the unexpected difficult pediatric airway. *Paediatr Anaesth*. 2010 May;20(5):454-64. <https://doi.org/10.1111/j.1460-9592.2010.03284.x> PMID:20337959
37. Nilsson E, Ingvarsson L, Isern E. Treacher Collins syndrome with choanal atresia: one way to handle the airway. *Paediatr Anaesth*. 2004 Aug;14(8):700-1. <https://doi.org/10.1111/j.1460-9592.2004.01376.x> PMID:15283837
38. MacLennan FM, Robertson GS. Ketamine for induction and intubation in Treacher-Collins syndrome. *Anaesthesia*. 1981 Feb;36(2):196-8. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2044.1981.tb08724.x> PMID:7212231
39. Costi D, Endlich Y. Anaesthesia recommendations for patients suffering from Treacher Collins Syndrome. *Orphan anesthesia*; 2015: 1-7.