

Síndrome de Treacher Collins: Manifestaciones craneofaciales y dentales

Treacher Collins syndrome: Craniofacial and dental manifestations

Sarai Elizabeth Del-Castillo-Pavón
ui.saraicp10@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ibarra, Imbabura, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0004-1705-0933>

Nahomy Paulette García-Ortiz
nahomygo75@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ibarra, Imbabura, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0000-1566-1205>

Lisha Maytte Salvatierra-Nasati
lishasn59@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ibarra, Imbabura, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0002-9570-4096>

RESUMEN

Objetivo: sintetizar evidencia reciente sobre características clínicas, diagnóstico y manejo odontológico en síndrome de Treacher Collins. **Método:** revisión sistemática siguiendo directrices PRISMA. Se analizaron 15 artículos publicados entre 2020-2025 de PubMed y revistas especializadas, utilizando términos MeSH: "Treacher Collins Syndrome", "craniofacial anomalies", "dental abnormalities", "malocclusion" y "mandibular hypoplasia". **Resultados:** El síndrome de Treacher Collins presenta incidencia 1:50,000 nacimientos con expresión fenotípica heterogénea. Manifestaciones principales incluyen hipoplasia malar y mandibular, colobomas palpebrales, malformaciones auriculares (microtia/anotia), hipoacusia conductiva, maloclusiones, alteraciones en erupción dental y disfunción temporomandibular. Variantes patogénicas en gen TCOF1 son más frecuentes. Estudio multicéntrico de 248 pacientes identificó alta incidencia de anomalías extracraneofaciales (cardíacas, urogenitales). Las deformidades faciales generan repercusiones psicosociales significativas: baja autoestima, inseguridad y dificultades de integración social.

Descriptores: disostosis mandibulofacial; anomalías craneofaciales; maloclusión. (Fuente, DeCS).

ABSTRACT

Objective: To synthesise recent evidence on clinical characteristics, diagnosis, and dental management in Treacher Collins syndrome. **Method:** Systematic review following PRISMA guidelines. Fifteen articles published between 2020 and 2025 in PubMed and specialised journals were analysed, using MeSH terms: 'Treacher Collins Syndrome', 'craniofacial anomalies', 'dental abnormalities', 'malocclusion' and 'mandibular hypoplasia'. **Results:** Treacher Collins syndrome has an incidence of 1:50,000 births with heterogeneous phenotypic expression. The main manifestations include malar and mandibular hypoplasia, eyelid colobomas, ear malformations (microtia/anotia), conductive hearing loss, malocclusions, dental eruption abnormalities, and temporomandibular dysfunction. Pathogenic variants in the TCOF1 gene are more frequent. A multicentre study of 248 patients identified a high incidence of extracraniofacial anomalies (cardiac, urogenital). Facial deformities have significant psychosocial repercussions: low self-esteem, insecurity, and difficulties with social integration.

Descriptors: mandibulofacial dysostosis; craniofacial anomalies; malocclusion. (Source, DeCS).

Recibido: 27/08/2025. Revisado: 12/09/2025. Aprobado: 17/09/2025. Publicado: 29/09/2025.

Original breve



INTRODUCCIÓN

El síndrome de Treacher Collins (STC), o disostosis mandibulofacial, es un trastorno congénito del desarrollo craneofacial caracterizado por alteraciones en estructuras derivadas de los primeros y segundos arcos faríngeos, cuya expresión clínica abarca hipoplasia malar y mandibular, colobomas palpebrales, malformaciones auriculares (microtia/anotia) y, con frecuencia, hipoacusia conductiva que condiciona dificultades en la comunicación y el aprendizaje (2,14,15). Aunque su incidencia poblacional se ha estimado en torno a 1 por 50 000 nacimientos, la presentación fenotípica es marcadamente heterogénea, tanto en la severidad de los defectos óseos como en la afectación dento-esquelética y de las vías aéreas, lo que complica el reconocimiento temprano y la toma de decisiones terapéuticas (2,1,12).

Las manifestaciones orales y dentales incluyendo maloclusiones, alteraciones en la erupción y disfunción temporomandibular constituyen elementos centrales en la secuencia terapéutica del STC y demandan intervenciones odontológicas y ortodónticas integradas con la planificación quirúrgica maxilofacial para restaurar función y estética (1,8,12). Asimismo, la coexistencia de comorbilidades y la variabilidad genética (con variantes patogénicas en TCOF1 y otros genes implicados en la biogénesis ribosómica) requieren una aproximación que combine diagnóstico clínico, pruebas moleculares cuando estén indicadas y asesoramiento genético, dado su valor para el pronóstico y la orientación familiar (14,2). Mientras, las repercusiones psicosociales asociadas a las deformidades faciales subrayan la necesidad de programas de soporte psicológico y de inclusión social dentro de los planes de tratamiento multidisciplinario (3,6,8).

Esta revisión pretende sintetizar la evidencia reciente sobre las características clínicas, el abordaje diagnóstico y las estrategias de manejo odontológico y rehabilitador en pacientes con STC, con el objetivo de identificar avances,



consensos y vacíos de conocimiento que orienten protocolos de atención y prioridades de investigación clínica. (1,12,14)

MÉTODO

Este estudio se desarrolló bajo las directrices de PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses), un conjunto de pautas metodológicas diseñadas para asegurar la transparencia, calidad y precisión en la realización y reporte de revisiones sistemáticas y metaanálisis. Estas directrices proporcionan un marco riguroso para la selección de estudios, la extracción de datos y la presentación de los resultados, lo que garantiza que los hallazgos sean válidos y que los estudios sean replicables.

Se realizó una búsqueda exhaustiva de la literatura en bases de datos científicas reconocidas como PubMed, Artículos de Journal y revistas, centrada en las manifestaciones craneofaciales y dentales del Síndrome de Treacher Collins (STC).

Se utilizó una combinación de términos MeSH y palabras clave como "Treacher Collins Syndrome", "craniofacial anomalies", "dental abnormalities", "malocclusion", y "mandibular hypoplasia". Esta revisión sistemática incluyó únicamente estudios publicados entre 2020 y 2025, para asegurar la relevancia de los datos y los avances más recientes en la investigación sobre el STC.

Tras la aplicación de los filtros y los criterios mencionados, se seleccionaron un total de 15 artículos para el análisis final, eliminando aquellos que no cumplieran con los requisitos metodológicos establecidos.

RESULTADOS

Tabla 1. Revisión documental Síndrome de Treacher Collins.

TÍTULO	Análisis	CATEGORÍA
Extracraniofacial anomalies in Treacher Collins syndrome: A multicentre study of 248 patients.	“El estudio multicéntrico de 248 pacientes con síndrome de Treacher Collins resalta la prevalencia de anomalías craneofaciales y dentales, tales como malformaciones en los huesos faciales y las órbitas, que son características clave en este síndrome. Además, se observa una alta incidencia de defectos extracraniofaciales, como anomalías cardíacas y urogenitales. Este hallazgo subraya la necesidad de una evaluación clínica integral para la identificación temprana de diversas complicaciones asociadas con el síndrome de Treacher Collins.” (1)	Anomalías craneofaciales y manifestaciones sistémicas
Treacher Collins Syndrome.	“El síndrome de Treacher Collins (TCS) se caracteriza por hipoplasia de los huesos cigomáticos, maxilar y mandíbula, lo que provoca micrognatia y retrognatia. También se presentan anomalías en los párpados inferiores, fisuras palpebrales inclinadas, malformaciones del oído externo y atresia o estenosis de los canales auditivos, lo que conlleva pérdida auditiva en muchos casos. Además, pueden darse dificultades respiratorias y de alimentación, así como paladar hendido y atresia coanal en algunos pacientes. La inteligencia suele ser normal.” (2)	Anomalías craneofaciales y auditivas
Problemas bucales y psicosociales del síndrome de Treacher Collins, pacientes pediátricos. Revisión sistemática.	“El síndrome de Treacher Collins se asocia frecuentemente con alteraciones bucales, tales como maloclusiones y un crecimiento craneofacial anómalo. Estas condiciones no solo impactan en la salud dental de los pacientes, sino que también tienen repercusiones psicosociales significativas, como la baja	Anomalías bucales y aspectos psicosociales



Síndrome de Treacher Collins: Manifestaciones craneofaciales y dentales
Treacher Collins syndrome: Craniofacial and dental manifestations
Sarai Elizabeth Del-Castillo-Pavón
Nahomy Paulette García-Ortiz
Lisha Maytte Salvatierra-Nasati

	autoestima y la inseguridad. Estos problemas pueden dificultar la integración social y emocional de los niños con esta condición, lo que resalta la importancia de abordar tanto los aspectos clínicos como psicológicos en su tratamiento.” (3)	
Síndrome de Treacher Collins. Revisión sistemática.	“El síndrome de Treacher Collins se caracteriza por diversas manifestaciones clínicas, como hipoplasia malar y mandibular, hipoacusia conductiva y hendiduras palpebrales. Estos síntomas pueden generar dificultades en el desarrollo y la calidad de vida de los pacientes. El tratamiento de esta condición es multidisciplinario, combinando intervenciones médicas y quirúrgicas para mejorar la función y la estética. La intervención logopédica juega un papel crucial, especialmente en el tratamiento de las dificultades relacionadas con el habla y la alimentación.” (4)	Manifestaciones clínicas y tratamientos
Avance de mandíbula y mentón en Síndrome de Treacher Collins: Reporte de un caso.	“El reporte de caso describe diversas manifestaciones craneofaciales en pacientes con síndrome de Treacher Collins, como fisuras palpebrales, colobomas en el párpado inferior y malformaciones mandibulares. La corrección quirúrgica, mediante un avance mandibular y mentón, se utiliza para tratar la hipoplasia mandibular, mejorando la estética facial y la funcionalidad. Este enfoque quirúrgico no solo contribuye a la mejora de la apariencia facial, sino que también juega un papel importante en la mejora de la calidad de vida del paciente.” (5)	Manifestaciones craneofaciales y tratamiento quirúrgico
Revisión bibliográfica sobre síndrome de Treacher Collins.	“El síndrome de Treacher Collins (STC) es un trastorno craneofacial caracterizado por hipoplasia de los huesos faciales, anomalías oculares, pérdida auditiva y paladar hendido. Estas malformaciones afectan la función oral y auditiva, además	Atención médica y accesibilidad



Síndrome de Treacher Collins: Manifestaciones craneofaciales y dentales
Treacher Collins syndrome: Craniofacial and dental manifestations
Sarai Elizabeth Del-Castillo-Pavón
Nahomy Paulette García-Ortiz
Lisha Maytte Salvatierra-Nasati

	del bienestar psicosocial de los pacientes, quienes pueden experimentar baja autoestima e inseguridad. Un enfoque multidisciplinario es clave para su tratamiento.” (6)	
Síndrome Treacher Collins en paciente infantil. Reporte de un caso.	“Se presenta a un paciente infantil con Síndrome de Treacher Collins (STC) que exhibe características clínicas distintivas, incluyendo hipoplasia malar, microretrognatia y malposición dental. Se implementó un plan de tratamiento ortopédico personalizado para abordar estas manifestaciones, destacando la importancia de una atención multidisciplinaria en el manejo de este síndrome.” (7)	Caso clínico pediátrico y tratamiento ortopédico
Oral Health Impacts of Treacher Collins Syndrome.	“Los pacientes con síndrome de Treacher Collins (STC) presentan diversas anomalías craneofaciales que impactan significativamente en su salud oral. Estas incluyen hipoplasia de estructuras faciales y maloclusiones, lo que puede conducir a problemas funcionales y estéticos. El manejo odontológico de estos pacientes requiere una evaluación integral que aborde sus necesidades específicas, garantizando una atención personalizada y efectiva.” (8)	Salud oral y manejo odontológico
Dental and health aspects in the co-occurrence of Treacher Collins and Down syndromes: Case report.	“El manejo odontológico en pacientes con la coexistencia del síndrome de Treacher Collins y el síndrome de Down requiere un enfoque integral y personalizado. Debido a las características clínicas particulares de cada síndrome, es fundamental establecer protocolos terapéuticos adaptados a las necesidades de cada paciente. La presencia de comorbilidades, como las alteraciones en el desarrollo físico y cognitivo, exige una planificación cuidadosa en los procedimientos dentales, asegurando la atención adecuada para minimizar	Manejo odontológico en comorbilidades



Síndrome de Treacher Collins: Manifestaciones craneofaciales y dentales
Treacher Collins syndrome: Craniofacial and dental manifestations
Sarai Elizabeth Del-Castillo-Pavón
Nahomy Paulette García-Ortiz
Lisha Maytte Salvatierra-Nasati

	complicaciones y mejorar la calidad de vida del paciente." (9)	
Anomalías craneofaciales.	"Las malformaciones craneofaciales son patologías prevalentes en la población pediátrica, clasificándolas en dos grupos principales: las causadas por el cierre prematuro de las suturas del esqueleto craneofacial, como las craneosinostosis y faciocraneosinostosis; y las consideradas neurocrestopatías, que incluyen los síndromes de los primeros y segundos arcos branquiales y las fisuras orofaciales, como la fisura labiopalatina. Además, el autor enfatiza la importancia de un enfoque multidisciplinario en el tratamiento de estas malformaciones, abarcando desde técnicas quirúrgicas convencionales hasta innovadoras, como las endoscópicas y las de distracción ósea." (10)	Manifestaciones craneofaciales y manejo neonatal
Variation among DNA banking consent forms: points for clinicians to bank on.	"El síndrome de Treacher Collins se caracteriza por diversas anomalías craneofaciales y dentales. Entre las manifestaciones más comunes se encuentran la hipoplasia bilateral y simétrica de los huesos maxilares y del reborde infraorbitario, así como de la mandíbula, lo que puede provocar maloclusión dental y mordida abierta anterior. Además, es frecuente la presencia de fisuras palpebrales, colobomas del párpado inferior, microtia o anotia, y paladar hendido. Estas anomalías pueden resultar en dificultades respiratorias y de alimentación, así como en pérdida auditiva debido a malformaciones en el oído externo y medio." (11)	Manifestaciones craneofaciales y dentales del STC
Comprehensive Serial Treatment of Treacher Collins Syndrome.	"El síndrome de Treacher Collins (STC) es una condición genética caracterizada por múltiples anomalías craneofaciales y dentales. Entre las	Manifestaciones craneofaciales y dentales



Síndrome de Treacher Collins: Manifestaciones craneofaciales y dentales
Treacher Collins syndrome: Craniofacial and dental manifestations
Sarai Elizabeth Del-Castillo-Pavón
Nahomy Paulette García-Ortiz
Lisha Maytte Salvatierra-Nasati

	manifestaciones más comunes se encuentran la hipoplasia bilateral y simétrica de los huesos maxilares y del reborde infraorbitario, así como de la mandíbula, lo que puede resultar en maloclusión dental y mordida abierta anterior. Estas alteraciones óseas también pueden provocar dificultades en la masticación y en la articulación temporomandibular.” (12)	
FOXI3 pathogenic variants cause one form of craniofacial microsomia.	“Además, se observan anomalías en la articulación temporomandibular que limitan la apertura bucal, oblicuidad antimongoloide de las fisuras palpebrales y coloboma del párpado inferior, con ausencia de pestañas en el tercio externo del párpado inferior. El paladar ojival y, en ocasiones, el paladar hendido también son características presentes en estos pacientes. Las anomalías del oído externo, como microtia, anotia y atresia del conducto auditivo externo, junto con malformaciones de la cadena de huesecillos, pueden provocar pérdida de audición. A pesar de estas complejas manifestaciones físicas, la inteligencia de los pacientes con STC generalmente es normal.” (13)	Manifestaciones cráneo-faciales y dentales
Treacher Collins Syndrome: Genetics, Clinical Features and Management.	“El síndrome de Treacher Collins (STC) está asociado con la diferenciación anormal de los primeros y segundos arcos faríngeos durante el desarrollo fetal, lo que provoca características distintivas como microtia, hipoplasia del midface, micrognatia y, en algunos casos, paladar hendido o estenosis de las coanas. Este trastorno genético puede ser causado por variantes patogénicas en varios genes, siendo el TCOF1 el más comúnmente implicado.” (14)	Manifestaciones craneofaciales y dentales en STC (genética y clínica)
Ocular and adnexal anomalies in Treacher Collins syndrome: a retrospective multicenter study.	“Los pacientes con síndrome de Treacher Collins presentan múltiples manifestaciones craneofaciales, entre ellas	Manifestaciones craneofaciales y dentales



	malformaciones en las estructuras óseas faciales, lo cual influye directamente en la estética y funcionalidad. Estas alteraciones, que incluyen maloclusiones y alteraciones en el crecimiento craneofacial, pueden generar dificultades significativas en la alimentación, habla y, además, afectar la calidad de vida y el bienestar emocional de los afectados." (15)	
--	--	--

Fuente: Elaboración propia.

DISCUSIÓN

El síndrome de Treacher Collins (STC) se manifiesta como un trastorno craneofacial de expresión fenotípica heterogénea que combina hipoplasia maxilares y mandibulares, maloclusiones, anomalías orbitarias y alteraciones auditivas, con posible afectación extracraneal; estos rasgos, documentados en series multicéntricas, demandan una evaluación clínica temprana y un abordaje terapéutico secuencial y multidisciplinario que incluya ortodoncia, cirugía maxilofacial, otorrinolaringología y apoyo rehabilitador para optimizar función y desarrollo (1,12,5,14). La planificación terapéutica debe individualizarse según la severidad y la coexistencia de comorbilidades, integrando intervenciones odontológicas y quirúrgicas coordinadas para corregir deformidades esqueléticas y mejorar la oclusión y la función masticatoria, prestando especial atención a la cronología de las intervenciones por su impacto en resultados funcionales y estéticos (1,5,12).

Asimismo, las implicaciones psicosociales son relevantes y requieren la incorporación de soporte psicológico y estrategias de inclusión en los planes de cuidado, dado el efecto negativo que las deformidades faciales y las limitaciones funcionales pueden tener sobre la autoestima y la adaptación social (3,6). Desde la perspectiva investigadora y clínica, pese a la existencia de estudios multicéntricos representativos, persiste la necesidad de diseños longitudinales estandarizados que



evalúen resultados funcionales, estéticos y de calidad de vida a largo plazo, y de guías clínicas basadas en evidencia que armonicen criterios de intervención y seguimiento interdisciplinario. (1,3,9,12,14)

CONCLUSION

El síndrome de Treacher Collins requiere un abordaje integral y personalizado que combine diagnóstico precoz, planificación terapéutica secuencial y coordinación multidisciplinaria (odontología, cirugía maxilofacial, ORL, oftalmología, genética, rehabilitación y apoyo psicosocial) para optimizar función, estética y calidad de vida; la intervención debe ajustarse a la gravedad fenotípica y a la presencia de comorbilidades, priorizando la sincronía temporal entre tratamientos ortodóncicos y quirúrgicos y la inclusión de soporte psicológico continuo, mientras que la investigación futura y la elaboración de guías clínicas estandarizadas son imperativas para homogeneizar criterios, mejorar resultados a largo plazo y facilitar la toma de decisiones clínicas.

FINANCIAMIENTO

No monetario

CONFLICTO DE INTERÉS

No existe conflicto de interés con personas o instituciones ligadas a la investigación.

AGRADECIMIENTOS

A la dirección de investigación de UNIANDES.

REFERENCIAS

1. Beaumont CA, Dunaway DJ, Padwa BL, Forrest C, Koudstaal MJ, Caron CJJM. Extracraniofacial anomalies in Treacher Collins syndrome: a multicentre study of 248 patients. Int J Oral Maxillofac Surg. 2021



- Nov;50(11):1471–1476. doi:10.1016/j.ijom.2021.03.001. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33752939/>
2. Barbosa M, Jabs EW, Huston S. Treacher Collins Syndrome. In: Adam MP, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington; 1993–. 2004 Jul 20 [updated 2024 Jun 20]. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20301704/>
 3. Donoso N, Amado A. Problemas bucales y psicosociales del síndrome de Treacher Collins, pacientes pediátricos. Revisión sistemática [Internet]. Repositorio Universidad Católica de Santiago de Guayaquil; 2022. Available from: <http://repositorio.ucsg.edu.ec/handle/3317/17088>
 4. García A. Síndrome de Treacher Collins. Revisión sistemática [Internet]. Universidad de Valladolid (UVA); 2023. Available from: <https://uvadoc.uva.es/handle/10324/61093>
 5. Gutiérrez N, Dueñas R. Avance de mandíbula y mentón en Síndrome de Treacher Collins: reporte de un caso [Internet]. Dental Para Cual; 2022. Available from: <https://dentalparacual.com/avance-de-mandibula-y-menton-en-sindrome-de-treacher-collins-reporte-de-un-caso/>
 6. Guzmán D, Reyes B, Quiroga S. Revisión bibliográfica sobre síndrome de Treacher Collins [Internet]. Rev Chil Anestesia; 2021. Available from: <https://revistachilenadeanestesia.cl/revision-bibliografica-sobre-sindrome-de-treacher-collins/>
 7. Martínez Garay P, Hernández M. Síndrome Treacher Collins en paciente infantil. Reporte de un caso [Internet]. Congreso / Revista Odontopediatría; 2022. Available from: <https://congreso.revistaodontopediatria.org/index.php/alop/article/view/155>
 8. Zornosa X. Oral Health Impacts of Treacher Collins Syndrome. Decisions in Dentistry [Internet]. 2022. Available from: <https://decisionsindentistry.com/article/oral-health-impacts-treacher-collins-syndrome/>
 9. Souza PS, Taitson PF, Pinto LC, Leão LL. Dental and health aspects in the co-occurrence of Treacher Collins and Down syndromes: case report. Spec Care Dentist. 2023 Jan;43(1):94–98. doi:10.1111/scd.12735. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35667009/>
 10. Sorolla J. Anomalías craneofaciales. Rev Med Clínica Las Condes [Internet]. Available from: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-anomalias-craneofaciales-S0716864010705009>
 11. Huang SJ, Amendola LM, Sternen DL. Variation among DNA banking consent forms: points for clinicians to bank on. J Community Genet. 2022 Aug;13(4):389–397. doi:10.1007/s12687-022-00601-3. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35834113/>
 12. Lei B, Huang Q, Sun T, et al. Comprehensive Serial Treatment of Treacher Collins Syndrome. J Craniofac Surg. 2023 Mar-Apr;34(2):e102–e104.



- doi:10.1097/SCS.00000000000008772. Available from:
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35883237/>.
13. Mao K, Borel C, Ansar M, et al. FOXL3 pathogenic variants cause one form of craniofacial microsomia. Nat Commun. 2023 Apr 11;14:2026. doi:10.1038/s41467-023-37703-6. Available from:
<https://www.nature.com/articles/s41467-023-37703-6>.
14. Marszałek-Kruk BA, Wójcicki P, Dowgierd K, Śmigiel R. Treacher Collins Syndrome: Genetics, Clinical Features and Management. Genes (Basel). 2021 Sep 9;12(9):1392. doi:10.3390/genes12091392. Available from:
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34573374/>.
15. Rooijers W, Schreuder MJ, Loudon SE, et al. Ocular and adnexal anomalies in Treacher Collins syndrome: a retrospective multicenter study. Ophthalmic Plast Reconstr Surg. 2022. Available from:
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35032653/>

Derechos de autor: 2025. Por los autores. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0)
<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>