



28 de Mayo

Día Internacional del

Síndrome de Treacher-Collins



Conócelo


958 071 196

info@congen.es

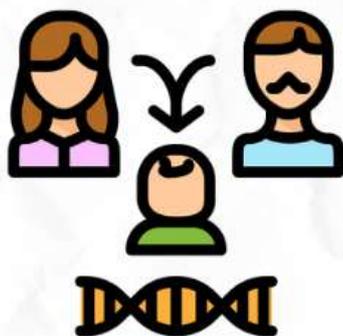
www.congen.es

¿Qué es el Síndrome de Treacher-Collins?



El Síndrome de Treacher-Collins es una **condición genética poco frecuente** que afecta el desarrollo facial. Se conoce también como **disostosis mandibulofacial**.

Está causado por mutaciones del gen ***TCOF1*** (5q32) o de los genes ***POLRIC*** (6p21.1), ***POLRID*** (13q12.2), ***POLR1B*** (2q14.1)



La transmisión es principalmente **autosómica dominante** con una penetrancia del 90% y una expresividad variable tanto intrafamiliar como interfamiliar

Puede ser **autosómico recesivo** en el caso de las variantes patogénicas de los genes ***POLRIC*** y ***POLRID***.



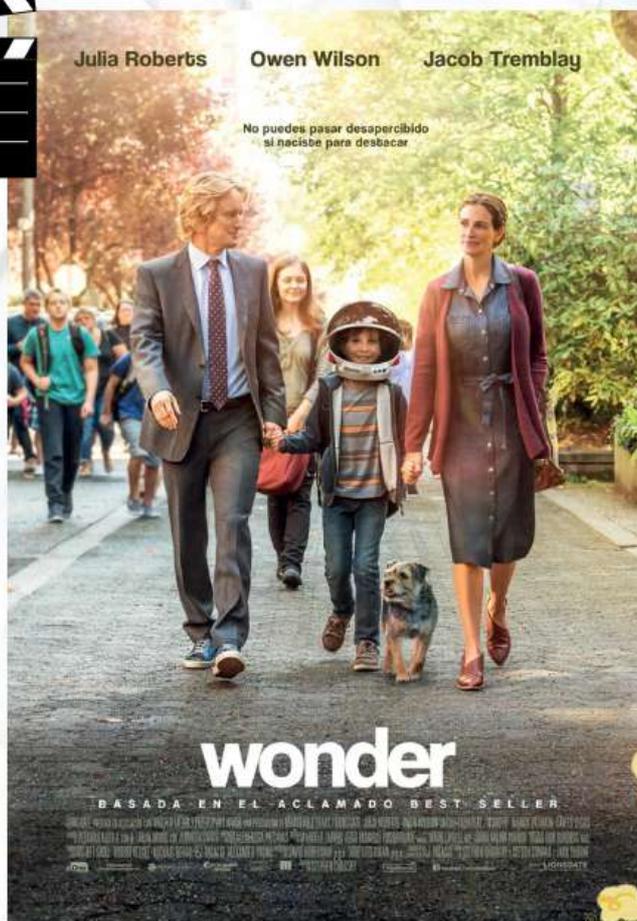
Características

- Displasia oto-mandibular simétrica bilateral: la mandíbula y estructuras del oído subdesarrolladas de manera simétrica en ambos lados de la cara
- Hipoplasia malar: pómulos infradesarrollados
- Micrognatia: mandíbula inferior muy pequeña
- Fisuras palpebrales descendentes: ojos con inclinación descendente
- Coloboma de los párpados inferiores: hendidura o abertura en párpados inferiores
- Microtia: orejas pequeñas
- Hipoacusia: pérdida de audición

A pesar de estas características faciales y auditivas, las personas con esta condición no tienen anomalías en sus brazos o piernas, y su capacidad intelectual no se ve afectada.



RECOMENDAMOS:



La película "Wonder" aborda el Síndrome de Treacher Collins (TCS), ofreciendo una visión auténtica y conmovedora de las realidades que enfrentan quienes viven con esta condición genética.



Más información:



**Asociación Española del Síndrome
de Treacher-Collins**

 <https://www.treachercollins.es/>



Me gusta



Comenta



Comparte



Guárdalo

