

## REABILITAREA ORTHODONTICĂ CHIRURGICALĂ LA COPIII CU SINDROMUL TREACHER COLLINS

**Railean Silvia**

*dr. st. med. conf. univ. catedra de chirurgia oro-maxilo-facială pediatrică is pedodontie „Ion Lupan”, USMF „Nicolae Testimitanu*

**Ciobanu Galina**

*doctoranda catedra de chirurgia oro maxilo-facială pediatrică is pedodontie „Ion Lupan”, USMF „Nicolae Testimitanu”*

### Rezumat

Sindromul Treacher Collins (TCS) este o tulburare autozomal dominantă rară a dezvoltării cranio-faciale. Este o malformație congenitală a primului și celui de-al doilea arc braniel care poate afecta dimensiunea și forma urechilor, pleoapelor, oaselor pomeților și maxilarelor. Tratamentul cu succes planificarea operate cu Dolphin Soft efectuind LeFort I si BSSO si Genioplastie. Examinind 2 parametri cefalometrici importanti ca SNB, Co-Go-Me.

**Cuvânt cheie:** TCS, Chirurgie, Dolphin, LeFort I, BSSO, Genioplastic, SNB, Co-Go-Me.

### Introducere

Sindromul Treacher Collins (TCS) este un sindrom cranio-facial rar autosomal-dominant care implică malformații congenitale ale primului și celui de-al doilea arc braniel care codifică melasa, o proteină esențială implicată în dezvoltarea embrionară timpurie a complexului cranio-facial(1). Sindromul Treacher Collins are manifestări clinice variabile care includ dismorfism orbital, ochi înclinați în jos, coloboame ale pleoapelor inferioare, cili absenți, mijlocul feței și hipoplazie zigomatică, malocluzie Clasa II Angle scheletrica si dentara clasa III de malocluzie, microtia sau anotia si hipoplazia mandibulara sau microretrognatia.(2,3). Incidenta in populata e de 1/50,000 persoane (4). În timp ce pacienții cu TCS prezintă deformari de pleoape, vorbire, dentare și ortodontie, deseori gradul de hipoplazie mandibulară și severitatea deformării maxilarului joacă un rol semnificativ în managementul lor chirurgical inițial (5,6,7). Cunoscuți și sub denumirea de disostoza mandibulo-facială, acești pacienți suferă adesea de obstrucție a căilor aeriene superioare, apnee obstructivă în somn și insuficiență respiratorie, ceea ce duce la necesitatea intervenției chirurgicale (4,7). În prezent, există o literatură limitată care cuantifică sau caracterizează deformarea mandibulară asociată cu TCS. Multe grupuri descriu diferența de morfologie mandibulară asociată cu TCS, doar un studiu

## ORTHODONTIC AND SURGICAL REHABILITATION CHILDREN WITH TREACHER COLLINS SYNDROME

**Railean Silvia**

*dr. st. med. conf. univ. catedra de chirurgia oro-maxilo-facială pediatrică is pedodontie „Ion Lupan”, USMF „Nicolae Testimitanu*

**Ciobanu Galina**

*doctoranda catedra de chirurgia oro maxilo-facială pediatrică is pedodontie „Ion Lupan”, USMF „Nicolae Testimitanu”*

### Summary

Treacher Collins syndrome (TCS) is a rare autosomal dominant disorder of craniofacial development. It is a congenital malformation of first and second branchial arch which may affect the size and shape of the ears, eyelids, cheek bones, and jaws. Exam firs and after surgery with Dolphin Soft with LeFort I and BSSO and Genioplasty. In this article was described TCS with exam SNB, Co-Go-Me.





**Key word:** TCS, Surgery ,Dolphin , Le Fort I, BSSO, Genioplastic , SNB, Co-Go-Me.

### Introduction

Treacher Collins Syndrome (TCS) is a rare autosomal-dominant craniofacial syndrome involving congenital malformations of the first and second Branchial arches. Encoding **\*\*molasses\*\*** is the essential protein responsible for the early embryonic development of the craniofacial complex (1). Treacher Collins syndrome has variable clinical manifestations, predominantly in the middle face, including orbital dysmorphism, downward sloping eyes, lower eyelid colobomas, absent cilia, and zygomatic hypoplasia. Class II skeletal malocclusion and class III tooth malocclusion, microtia, anotia, mandibular hypoplasia and microretrognathia also occur (2,3).

The population incidence is 1 / 50,000 people (4). While patients with TCS have deformities of the eyelids, speech, teeth, and orthodontics, the degree of mandibular hypoplasia and the severity of the jaw deformity often play a significant role in their initial surgical management (5,6,7). Also known as mandibulo-facial dysostosis, patients often suffer from upper airway obstruction, obstructive sleep apnea, and respiratory failure, requiring surgery (1,4,7). Currently, there is limited literature that quantifies or characterizes the mandibular deformity associated with TCS. Many groups describe the difference in mandibular morphology associated with TCS, but only one study so far has tried to classify this deformity. With the increasing use of three-dimensional computed to-

**Tabela I** Clasificarea dupa Lingh et al 2017

	I	II	III	IV
SNB angle	Greater than 67°	62-67°	56-61°	Less than 55°
Co-Go-Me angle	Less than 135°	135-145°	146-155°	Greater than 155°
Condylar morphology	Normal	Morphologically normal, but hypoplastic/small	Condylar remnant that may not translate with glenoid fossa	Absent
				

până în prezent a încercat să clasifice această deformare. Odată cu utilizarea tot mai mare a tomografiilor computerizate tridimensionale (3D-CT) și a literaturii despre osteogeneza distracției mandibulare, scopul acestui studiu a fost de a dezvolta o schemă preliminară de clasificare a mandibulei în populația Treacher Collins, pe baza caracteristicilor gradului de hipoplazie condiliană, unghiul planului mandibular (condilion-gonion-menton) și gradul de retrognatie (unghiul sella-nasion-B) (8). Nici unul din studii cu TC nu a fost efectuat o comparație cu ajutorul programei Dolphin înainte de operație chirurgicală și postoperator clasificată după Lingh et al. (Table 1).

#### **Materiale și Metode:**

Între 2017 și 2021, a fost efectuată o revizuire retrospectivă a diagramei pacienților cu TCS care se prezintă la Spitalul de Copii Cranio-facială pediatrică. Informațiile demografice de bază, diagnosticul, datele scanărilor CT disponibile și detaliile anterioare ale chirurgiei cranio-faciale au fost înregistrate pentru toți pacienții. Pacienții care au fost supuși scanărilor 3D-CT înainte de a fi supuși unei intervenții chirurgicale mandibulare au fost incluși în grupul de studiu. Pacienții au fost excluși din studiu care nu aveau un CT 3D adecvat disponibil pentru revizuire sau dacă au suferit o intervenție chirurgicală la mandibulă înainte de scanarea 3D-CT inițială.

#### **Colectarea Datelor și analizelor:**

Sa folosit 3D-CT Planmeca pentru examinarea imaginilor la pacienți cu ajutorul softului Dolphin. Sa examinat fiecare pacient anterior posterior, submental și lateral aspect după clasificare algoritmului propus de Lingh et al cu ajutorul programei Dolphin până la și după tratamentul chirurgical.

Pacienții au fost priviți în totalitate și sortați după cel mai mic până la cel mai sever fenotip mandibular. Cu imagini în secțiune transversală, au fost efectuate măsurători craniometrice pentru a identifica unghiul punctului Sella-Nasion-B (unghiul SNB) și unghiul Condylion-Gonion-Menton (Co-Go-Me). Tabelul II și Figura 1 ilustrează punctele cefalometrice utilizate și descrierile acestora.

mography (3D-CT) and literature (as a resource) on the osteogenesis of mandibular distraction, the aim of this study was to develop a preliminary classification scheme of the mandible in the Treacher Collins population based on the characteristics of the degree of condylar hypoplasia, the mandibular plane angle (condilion-gonion-menton) and the degree of retrognathia (sella-nasion-B angle) (8). None of the CT studies performed a comparison with the Dolphin program before surgery and postoperatively according to Lingh et al. (Table 1).

#### **Materials and Method**

Between 2017 and 2021, a retrospective review of the patients with TCS at the Children's Hospital of Cotaga Pediatric Craniofacial Clinic was performed. Basic demographic information, diagnosis, available CT scan data, and previous details of craniofacial surgery were recorded for all patients. Patients who underwent 3D-CT scans before undergoing mandibular surgery were included in the study group. Patients were excluded from the study if they did not have an adequate 3D CT available for review or if they underwent mandibular surgery prior to the initial 3D-CT scan.

#### **Data collection and analysis**

3D-CT Planmeca was used to examine images in patients using Dolphin software. Each patient was examined anteriorly, posteriorly, submentally, and laterally according to the classification of the algorithm proposed by Lingh et al. with the help of the Dolphin program both before and after the operation.

Patients were fully screened and sorted from the smallest to the most severe mandibular phenotype. With cross-sectional images, craniometric measurements were performed to identify the angle of the Sella-Nasion-B point (SNB angle) and the Condylion-Gonion-Menton angle (Co-Go-Me). Table II and Figure 1 illustrate the cephalometric points used and their descriptions. Patients were examined according to 2 criteria: retrognathia / SNB angle and mandibular plane angle / Co-Go-Me angle (Fig. 2). Patients with the Skeletal Class II classification were selected (Table I).

**Table II** Punctele cefalometrice cu descrierea

Punctele	Cefalometria	Descrierea
A	Sella	Mijlocul de la sella turcica si fosa hipofisica
B	Nasion	Jonctiunea dintre nas si osul frontal, este cel mai anterior punct intre jonctiunea nazo frontala
C	B point	cea mai adinca cavitate anterioara a mandibulei sinfise.
ABC	Sell+Nasion-B punct	Prezinta pozitia orizontala a mandibulei cu baza craniului
D	Condylion	Cel mai superior posterior punct a mandibulei condiliene
E	Gonion	Cel mai posterior inferior punct a unghiului mandibular
F	Menton	Cel mai inferior punct a simfisei mandibulare
DEF	Condylion- Gonion-Gnation unghi	Unghiul Gonian

Pacienții au fost examinați după 2 criterii: retrognatie/unghi SNB și unghi plan mandibular/unghi Co-Go-Me (Fig. 2).

Pacienții sau ales ca clasificare clasa II (Tabela I) sa efectuat o proiectare înainte și după operație cu ajutorul Dolphin cu un condil articular normal în fosa glenoida.

Unghiurile punctului Sella-Nasion-B au fost separate în clasa II de severitate pe baza măsurării gradului: de la 56 până la 80. Condilion-Gonion- Menton au fost aleși în mod similar în clasa de 29 până la 37 grade. Pe baza SNB, morfologiei condilare și clase Co-Go-Me, finalul general clasificarea (gradul II) a fost determinată a fi valoarea mediană între cheie de mandibule și maxila. Figura I demonstrează descrierile unghiului SNB, unghiului Co-Go-Me în pacienții cu Sindromul Treacher Collins. Diferența înainte de intervenție și după intervenție au fost analizate ca date neparametrice folosind teste Kruskal — Wallis. Ovaloarea de  $P < 0,05$  a fost considerată semnificativă statistic. Gestionarea și analiza datelor au fost efectuate folosind STATA IC 13.0 (StataCorp, College Station, TX).

### Rezultatele

Noua pacienți cu TCS de clasa II după Lingh et al s-au prezentat la Spitalul de Copii din Moldova în timpul perioadei de studiu. Noua pacienți au îndeplinit criteriile de includere, cu vârste cuprinse între 12 ani și 16 de ani. Au fost examinate și ordonate 9 scanări 3D-CT de la 9 de pacienți, de Clasa II după Lingh (Table III). Șapte pacienți au avut cel puțin 2 scanări longitudinale, cuprinzând o medie de 12-16 ani de creștere. Cu ajutorul sistemului Dolphin sau efectuat măsurările de SNB și Co-Go-Me după Rickets înainte de operație și după o chirurgie ortognatică cu un (LeFort I și Bisagital splint osteotomi). În norma aceste unghiuri sunt: SNB după Rickets  $80 \pm 2$ , (78-80), Co-Go-Me  $33 \pm 3$  (30-36).

SNB după Rickets în norma  $80 \pm 2$ , (78-80), Co-Go-Gn  $33 \pm 3$  (30-36)

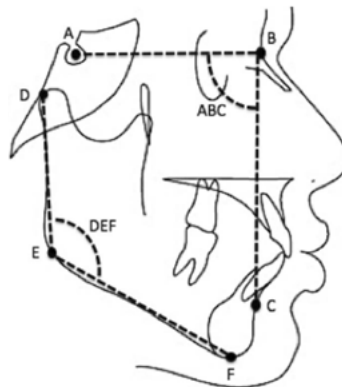
SNB/p (sella-nasion și punctul B precoce), SNB/t (sella-nasion și punctul B târzie după intervenție), Co-Go-Gn/p (Condylion Gonion-Menton precoce), Co-Go-Gn/t (Condylion gonion-Menton târzie după intervenție).

Sau obținut rezultate destul de bune după un LeFort I și un Sagital Bilateral Splint Osteotomi în toți 9

The angles of the Sella-Nasion-B point in class II severity ranged from 56 to 80 degrees. Condilion-Gonion-Menton angles between 29 and 37 degrees were similarly chosen. Based on SNB, condylar morphology, and Co-Go-Gn classes, the final general classification (grade II) was determined to be the median value between the mandible key and the maxilla. Figure I demonstrates the descriptions of the SNB angle, the Co-Go-Me angle and condylar hypoplasia in patients with Treacher Collins Syndrome. The difference before and after the intervention was analyzed as non-parametric data using Kruskal-Wallis tests. A value of  $P < 0.05$  was considered statistically significant. Data management and analysis were performed using STATA IC 13.0 (StataCorp, College Station, TX).

### Result

Nine patients with class II TCS after Lingh et al. were presented to the Children's Hospital of Moldova during the study period. Nine patients met the inclusion criteria, aged between 12 and 16 years (9). 3D-CT scans were ordered and examined from 9 patients, class II after Lingh (Table III). Seven patients had at least 2 longitudinal scans and were between 12-16 years of age. With the help of the Dolphin system, SNB and Co-Go-Me measurements were performed after Rickets before surgery and after LeFort I orthognathic surgery and Bisagital splint mandible osteotomy. Normally these angles are: SNB after Rickets  $80 \pm 2$ , (78-80), Co-Go-Me  $33 \pm 3$  (30-36) SNB after Rickets in  $80 \pm 2$ , (78-80), Co-Go-Me  $33 \pm 3$  (30-36) SNB / p



**Figura I.** Demonstrarea cefalometrică utilizând aceste puncte de măsurare.

(sella-nasion and point B-), SNB / t (sella-nasion and point B late after surgery), Co-Go-Me / p (early Condylion-Gnation-Menton-), Co-Go-Gn / t (Condylion gonion-Menton late after surgery).

Fairly good results were ob-

**Table III** Masura unghiurilor inainte si dupa operatie (Osteotomie Le Fort I, BSSO) dupa autorul Rickets

Pacient	Virsta (ani)	SNB/p	SNB/t	Co-Go-Me/p	Co-Go-Me/t
1	12	60,1	79	30	33
2	15	58,8	78	29	35
3	16	57,1	78	31	33
4	14	55,6	78	33	36
5	13	61,4	80	32	33
6	12	60,9	80	30	36
7	15	70,5	79	35	33
8	16	76,2	80	37	35
9	13	79,4	80	33	34

pacienti de TCS utilizind Systema Dolphin. Figura II (preoperator) si Figura III(post operator) . Unghiurile SNB sau imbunatatit foarte mult ajungind la media normala de la 78-80 grade si unghiul Co-Go-Me de asemenea sa obtinut o norma de la 30-36 grade.

Sa observat o diferenta de unghiuri dupa interventia chirurgicala a pacientilor inainte si dupa operatie cu o valor  $p=0,21$  pentru SNB,  $p=0,21$ Co-Go-Me.

### Discuții

În acest studiu, am identificat 2 caracteristici ale mandibulei si maxilei TCS — unghiul SNB și unghiul planului mandibular — cu ajutorul sistemului Dolphin ne permite sa efectuam un tratament sigur fara complicatii si cu rezultate foarte bune (9).Există literatură mică, dar în creștere, despre mandibula Treacher Collins. Studiile au descris dismorfologia mandibulară prezentă în TCS prin cefalograme și măsurători CT, începând cu munca din 1986 a lui Marsh care documenta

tained using the Dolphin System after a LeFort I and a Sagittal Bilateral Splint Osteotomy in all 9 TCS patients [Figure II (preoperative) and Figure III (post-operative)]. The SNB angles improved a lot, reaching the normal average of between 78-80 degrees and the Co-Go-Me angle also reached normal averages between 30-36 degrees.

There was a difference in angles before and after surgery with a value  $p = 0.21$  for SNB,  $p = 0.21$ Co-Go-Gn.

### Discussion:

In this study, we identified 2 features of the mandible and maxilla: the TCS — SNB angle and the mandibular plane angle. The aid of the Dolphin system allows us to perform the treatment safely without complications and with very good results (9). There is a small but growing pool of literature on Treacher Collins. Studies have described the mandibular dys-



**Figura II.** Pacienta de 15 ani preoperator cu TCS



**Figura III.** Pacienta postoperator după Le Fort I, BSSO, Genioplastic

14 pacienți cu vârsta cuprinsă între 6 săptămâni și 42 de ani și au raportat că scanările lor CT au o creștere a unghiului gonial în comparație cu pacienții normali (10).

Faptul că fiecare dintre studiile raportate anterior (Figura II, Figura III) are o rată ridicată de concordanță în datele lor ne face să credem că există o consistență relativă la osul mandibular, „Treacher Collins” care poate fi clasificată sau codificată cu succes, cu ajutorul program Dolphin într-un mod care să permită chirurgilor să cuantifice severitatea bolii astfel încât să diagnosticați cu acuratețe și comunicați despre dismorfologia mandibulară.

În literatura cranio-facială existată și alte sisteme de clasificare bazate pe observații clinice longitudinale în maxila și mandibula TCS. De exemplu, Pruzansky (11) a propus clasificarea originală pentru microsomia hemifacială, bazată pe evaluarea radiografică simplă și pe examenul clinic, pentru a determina gradul de hipoplazie mandibulară și gradul de malformație a reperelor osoase. Kaban și colab. (12) au revizuit ulterior acel sistem de clasificare pentru a încorpora relația dintre condil și fosa glenoidă, pe care a găsit semnificativă clinică atunci când a determinat dacă pacienții beneficiau de alungirea mandibulară sau reconstrucția totală a condilului, ramului și fosei glenoide.

Schemade utilizare a sistemului Dolphin în TCS se bazează pe observații clinice longitudinale și încorporează tehnologia mai nouă 3D-CT, care reflectă mai exact diferențele relevante clinic în patologia pacientului.

TCS este o boală rară, este bine de intervenit chirurgical precoce la acești pacienți deoarece în latură recedive secundare, ajutam o creștere și dezvoltare cit mai precoce și armonioasă, anatomică, restabilirea respirației, vorbirii, deglutiției și masticatiei.

## Concluzie

În acest studiu, vă prezentăm beneficiile utilizării software-ului Dolphin. De obicei în aceste cazuri Le Fort I, BSSO, Genioplastia și utilizarea protezei zigomatice sunt metodele chirurgicale preferate. În cazurile noastre am folosit metoda chirurgicală Le Fort I și BSSO, dar genioplastia și proteza zigomatică sunt recomandate pentru rezultate mai bune.

## Referențe

1. Treacher Collins E. Case with symmetrical congenital notches in the outer part of each lower lid and defective development of the malar bones. *Trans Ophthalmol Soc UK*. 1900; 20: 190-192.
2. Francheschetti A, Klein D. The mandibulo-facial dysostosis. A new hereditary syndrome. *Acta Ophthalmol (Copenh)*. 1949; 27(2): 143-229.
3. Arvystas M, Shprintzen RJ. Craniofacial morphology in Treacher Collins syndrome. *Cleft Palate Craniofac J* 1991;28:226-230
4. Fazen LE, Elmore J, Nadler HL. Mandibulo-facial dysostosis (Treacher-Collins syndrome). *Am J Dis Child*. 1967; 113(4): 405-410.

morphology present in TCS by cephalometric and CT measurements, starting with Marsh's 1986 work documenting 14 patients aged 6 weeks to 42 years, reporting that their CT scans had an increase in the gonial angle compared to normal patients (10).

The fact that each of the previously reported studies in Figure II and III has a high rate of concordance in their data leads us to believe that there is a relative consistency in the “Treacher Collins jaw” that can be successfully classified using the Dolphin program. This allows surgeons to quantify the severity of the disease, improving the accuracy of the diagnosis and better communicating the degree of mandibular dysmorphology.

There were other classification systems in the craniofacial literature based on longitudinal clinical observations in the maxilla and mandible of TCS. Pruzansky (11), for example, proposed the original classification for hemifacial microsomia based on simple radiographic evaluation and clinical examination in order to determine the degree of mandibular hypoplasia and the degree of bone malformation. Kaban et al. (12) subsequently revised that classification system to incorporate the relationship between the condyle and the glenoid fossa, which he found clinically significant in determining whether patients benefited from mandibular elongation or complete reconstruction of the condyle, ramus, and fossa glenoid. The approach of using the Dolphin system in TCS is based on longitudinal clinical observations and incorporates newer 3D-CT technology, which more accurately reflects the clinically relevant differences in the patient's pathology.

TCS is a rare disease characterized by asymmetric anatomical growth, hindering normal breathing, swallowing and chewing, and speech.

## Conclusion:

In this study, we present the benefits of using Dolphin software. Usually in these cases Le Fort I, BSSO, Genioplasty and the use of the zygomatic prosthesis are the preferred surgical methods. We used Le Fort and BSSO, but Genioplasty and zygomatic prosthesis are recommended for better results.

5. Nguyen PD, Caro MC, Smith DM, et al. Long-term orthognathic surgical outcomes in Treacher Collins patients. *J Plast Reconstr Aesthet Surg* 2016;69:402-408
6. Chung MT, Levi B, Hyun JS, et al. Pierre Robin sequence and Treacher Collins hypoplastic mandible comparison using three-dimensional morphometric analysis. *J Craniofac Surg* 2012;23: 1959—1963
7. Grayson BH, Bookstein FL, McCarthy JG. The mandible in mandibulofacial dysostosis: a cephalometric study. *Am J Orthod* 1986;89:393-398
8. Sassandra A Ligh, Jordan Swanson, Jason W. Yu, Fares Samra. A Morphological Classification Scheme for the Mandibular Hypoplasia in Treacher Collins Syndrome. *J. craniofacial surgery*, 2017.
9. P.G.M. Knoops, A. Borghi, R.W.F. Breakey, J. Ong, NUO Jeelani, R Bruun, S. Schievanno, DJ Dunaway, BL Padwa. Three-dimensional soft tissue prediction in orthognathic surgery: a clinical comparison of Dolphin, ProPlan CME, and probabilistic finite element modelling. *J Oral maxillofac Surg* 2019 Apr;48(4):511-518
10. Marsh JL, Celin SE, Vannier MW, et al. The skeletal anatomy of mandibulofacial dysostosis (Treacher Collins syndrome). *Plast Reconstr Surg* 1986;78:460-470
11. Pruzansky S. Not all dwarfed mandibles are alike. *Birth Defects* 1969;1-120
12. Kaban LB, Moses MH, Mulliken JB. Surgical correction of hemifacial microsomia in the growing child. *Plast Reconstr Surg* 1988;82:9-19