

SÍNDROME DE TREACHER COLLINS RELATO DE CASO

SYNDROME TREACHER COLLINS CASE REPORT

Ítalo CORDEIRO-DE-TOLEDO *
Roberto ALMEIDA-DE-AZEVEDO **
Alexandra ALVES-ROCHA ***
Danielly Aparecida da SILVA-FELES ***
Iraci da SILVA-NETA ***
Kassiane PIRES-BORGES ***

* Especialista em Cirurgia e Traumatologia Bucomaxilofacial. Mestre em Odontologia e Professor de Cirurgia da Faculdade de Odontologia do Centro Universitário de Anápolis – UniEvangélica.

** Coordenador da Residência em Cirurgia e Traumatologia Bucomaxilofacial OSID/UFBA.

*** Discentes do Oitavo Período do Curso de Odontologia do Centro Universitário de Anápolis – UniEvangélica.

RESUMO

Síndrome de Treacher Collins é uma deformidade rara, ocorrendo em aproximadamente 1:50000 nascidos vivos, é uma desordem hereditária, autossômica dominante, que se caracteriza em anomalias craniofaciais. Não existe predileção entre gêneros e raças. Dentre as principais manifestações pode-se citar: inclinação antimongoloide das fendas palpebrais, hipoplasia dos ossos da face, em especial terço médio e mandíbula, podendo ainda apresentar fenda palatina e malformações do pavilhão auricular. Acometimento simétrico e bilateral é característica importante da síndrome de Treacher Collins. Anomalias craniofaciais predis põem à obstrução de vias aéreas, fato este que acarreta prejuízo para alimentação e sono, além do aumento do número de hospitalização. Abordagem atual para deformidades clínicas da síndrome de Treacher Collins visa à correção funcional, correção estética e, necessidade de apoio psicológico, tendo participação conjunta de equipe multidisciplinar formada por otorrinolaringologistas, cirurgiões craniofaciais, oftalmologistas, fonoaudiólogos, psicólogos e cirurgiões dentistas, para assim se obter apropriado controle das vias aéreas.

ABSTRACT

The Treacher Collins syndrome is a rare deformity, occurring in approximately 1 in 50,000 live births, is an autosomal dominant hereditary disorder, which is characterized by craniofacial abnormalities. No predilection exists between the sexes and races. Among the main manifestations we can mention: antimongoloid inclination of the palpebral fissures, hypoplasia of facial bones, especially the midface and jaw, may also have cleft palate and ear abnormalities. Symmetrical and bilateral involvement is an important feature of Treacher Collins syndrome. Craniofacial abnormalities lead to airway obstruction, a fact that causes difficulties to feeding and sleeping, and increase the cases of hospitalization. The current approach to clinical deformities of Treacher Collins syndrome is aimed at functional and esthetic correction and psychological support, with the participation of a multidisciplinary team of otolaryngologists, craniofacial surgeons, ophthalmologists, speech therapists, psychologists and dental surgeon to obtain a proper airway management.

Unitermos: Síndrome de Treacher Collins; Anomalias craniofaciais; Diagnóstico precoce.

Uniterms: Treacher Collins syndrome; Craniofacial anomalies; Early diagnosis.

INTRODUÇÃO

Embora Thomson tenha sido o primeiro a referenciar esta síndrome em 1846, foi E. Treacher Collins quem descreveu seus componentes essenciais em 1900. Foram depois realizados intensivos estudos sobre esta síndrome (**FRANCESCHETTI; KLEIN, 1949**). Além de Síndrome de Treacher Collins, é referida, também, como disostose mandibulofacial, Síndrome de Berry e, Síndrome de Franceschetti-Zwahlen-Klein (**ANDRADE; VANIER JÚNIOR; DIDONI et al., 2005**).

Síndrome de Treacher Collins, ou disostose mandibulofacial é rara, ocorrendo em aproximadamente 1:25.000 a 1:50.000 nascidos vivos, não havendo predileção entre gêneros e raças. É malformação hereditária autossômica dominante de alta penetração do primeiro e, segundo arcos branquiais com grande variação fenotípica. Resulta em hipoplasia malar e mandibular, malformações auriculares, surdez, coloboma de pálpebras, macrostomia, fenda palatina e, alterações ósseas. A estrutura ocular é, geralmente, preservada, podendo haver distopia cantal, lipodermoide, atresia do ducto lacrimal, distiquiase e estrabismo **(COELHO; FERNANDES; WAISBERG, 2014)**.

Tais malformações do esqueleto craniofacial podem resultar em alterações tanto estéticas como, principalmente, funcionais. Distúrbios da respiração, mastigação, fala, deglutição e exposição córnea são aspectos que devem ser prioritariamente avaliados. Acredita-se que grau de malformações presentes ao nascimento permaneça relativamente estável e, não progrida com a idade **(YOSHIDA; TONELLO; ALONSO, 2012)**.

Abordagem atual para deformidades clínicas da síndrome de Treacher Collins visa correção funcional, estética e, necessidade de apoio psicológico, tendo participação conjunta de equipe multidisciplinar formada por otorrinolaringologistas, cirurgiões craniofaciais, oftalmologistas, fonoaudiólogos, psicólogos, além de Cirurgiões Dentistas para obter tal objetivo **(ANDRADE; VANIER-JR; DIDONI et al., 2005)**.

Objetivo deste trabalho é alertar importância do diagnóstico precoce da síndrome, principalmente pelos Cirurgiões Dentistas que estão mais propícios ao seu contato, contribuindo para aperfeiçoamento do tratamento, melhor prognóstico, além de minimizar estigma social que este paciente é submetido. Justifica-se sua publicação pela sempre necessidade de alertar CDs sobre importância do seu estudo, além de sua implantação nos Serviços Hospitalares.

REVISTA DA LITERATURA

Síndrome de Treacher Collins foi descrita pela primeira vez por Thomson em 1846 e, Treacher Collins posteriormente descreveu suas principais características dando seu nome à alteração **(MEDINA; ESCOBAR; ÁLVAREZ et al., 2014)**.

Síndrome de Treacher Collins, ou disostose mandibulofacial é rara, ocorrendo em aproximadamente 1:25.000 a 1:50.000 nascidos vivos, não havendo predileção entre os gêneros e raças, sendo malformação hereditária autossômica dominante de alta penetração do primeiro e, segundo arcos branquiais com grande variação fenotípica **(COELHO; FERNANDES; WAISBERG, 2014)**.

Transmissão ocorre ao acaso, mas é suspeitada transmissão autossômica dominante de expressividade variável. Probabilidade de uma criança herdar a condição quando um dos progenitores apresenta a síndrome é de 50%. Gene portador da alteração genética foi mapeado na porção distal do braço longo do cromossomo 5 (5q31.3-q33.3). Patogenia básica desta enfermidade diz que deficiência ocorre durante sétima semana de gestação, quando ossos faciais estão em formação e, ação inibitória genética pode ocorrer **(SILVA; PALHETA-NETO; CARNEIRO et al., 2008)**.

Diagnóstico diferencial é importante em toda deformidade craniofacial, devendo neste caso, englobar outras síndromes, como doença de Crouzon,

Síndrome de Apert, hipertelorismo, Síndrome de Möbius e, doença de Romberg **(SILVA; PALHETA-NETO; CARNEIRO et al., 2008)**.

Malformações craniofaciais (sequência de Pierre Robin, síndrome de Treacher Collins, síndrome Nager, etc.) frequentemente estão associadas com hipoplasia mandibular, podendo causar a obstrução das vias aéreas superior **(PLAZA; LARA; MEDINA et al., 2011)**.

Ao nascimento, crianças devem ser examinadas pelo otorrinolaringologista e fonoaudiólogo para se identificar extensão da perda auditiva e grau de comprometimento das vias aéreas. Obstrução das vias aéreas superiores por fatores estruturais pode frequentemente gerar apneia obstrutiva em portadores de STC **(SILVA; PALHETA-NETO; CARNEIRO et al., 2008)**.

Entre 30% e 50% das crianças acometidas apresentam perda auditiva condutiva bilateral de grau severo devido à estenose ou atresia do conduto auditivo externo, ou ainda por malformações da orelha média. Reabilitação auditiva deve ser feita o mais precocemente possível, com objetivo de permitir bom desenvolvimento da linguagem e aprendizado **(POLANSKI; PLAWIAK; RIBAS, 2015)**.

Na população dos portadores de síndrome de Treacher Collins, 66% requerem alguma intervenção nas vias aéreas. Desta forma, manutenção de via aérea adequada é prioridade nas crianças recém-nascidas. Disfagia e dificuldade no ganho de peso são, muitas vezes, sintomas primários do comprometimento das vias aéreas **(YOSHIDA; TONELLO; ALONSO, 2012)**.

Malformações com repercussões em outras regiões do corpo, também, podem ocorrer como é o caso da cardiopatia congênita, da criptorquidia e, deficiência mental **(SILVA; PALHETA-NETO; CARNEIRO et al., 2008)**.

Achado mais característico da síndrome é hipoplasia dos ossos zigomáticos, muitas vezes com fissuras através dos arcos e, formação limitada dos zigomas residuais. Mandíbula e maxilas são, também, caracteristicamente hipoplásicas, com variados efeitos sobre ATM e, músculos da mastigação. Oclusão dentária é do tipo II de Angle, com mordida aberta anterior e, rotação do plano oclusal no sentido horário **(YOSHIDA; TONELLO; ALONSO, 2012)**.

Crescimento dos ossos da face, na primeira infância e pré-escola, pode contribuir para certa melhoria cosmética nos afetados. Cirurgia plástica pode melhorar muito aspecto facial, devendo ser considerada, assim como tratamento ortodôntico e foniatríco. Síndrome não é incomum e crianças afetadas são encontradas na maioria das escolas especiais para surdos. Tempo médio de vida do afetado não se altera, a menos que coexistam malformações cardíacas ou renais graves **(GANZALEZ, 1991)**.

CASO CLÍNICO

Paciente feloderma, gênero masculino, um ano e oito meses de idade, compareceu ao *Ambulatório de Cirurgia Bucomaxilofacial do Centro de Reabilitação e Tratamento de Anomalias craniofaciais, do Hospital Santo Antônio em Anápolis, Goiás*, com suspeita de alterações craniofaciais. Ao exame físico se constatou assimetria facial, fissuras palpebrais com inclinação antimongolóide, hipoplásica dos zigomáticos e mandíbula, coloboma palpebral inferior bilateral, ausência e espaçamento dos cílios, malformação bilateral dos pavilhões auriculares e estenose do conduto auditivo, além de alterações na morfologia das orbitas **(Figs. 1 e 2)**. Ao exame intra-oral foi constatado fissura palatina **(Fig. 3)**, confirmando-se o diagnóstico clínico de Síndrome de Treacher Collins. Atualmente paciente encontra-

se em acompanhamento no Hospital Santo Antônio, onde irá realizar tratamentos nas diversas áreas da equipe multidisciplinar.

Em relação ao tratamento Odontológico irá ser submetido a um plano de tratamento conjunto das equipes de Clínica Geral, Ortodontia, Cirurgia Bucomaxilofacial e Reabilitação Oral. Espera-se, pois que os tratamentos oferecidos no *Centro de Reabilitação e Tratamento de Anomalias Craniofaciais do Hospital Santo Antônio* devolvam ao paciente boa função, estética, além de melhor convívio social.



Fig. 1 - Vista frontal.

Fonte - Centro de Reabilitação e Tratamento de Anomalias Craniofaciais do Hospital Santo Antônio.



Fig. 2 - Vista lateral.

Fonte - Centro de Reabilitação e Tratamento de Anomalias Craniofaciais do Hospital Santo Antônio.

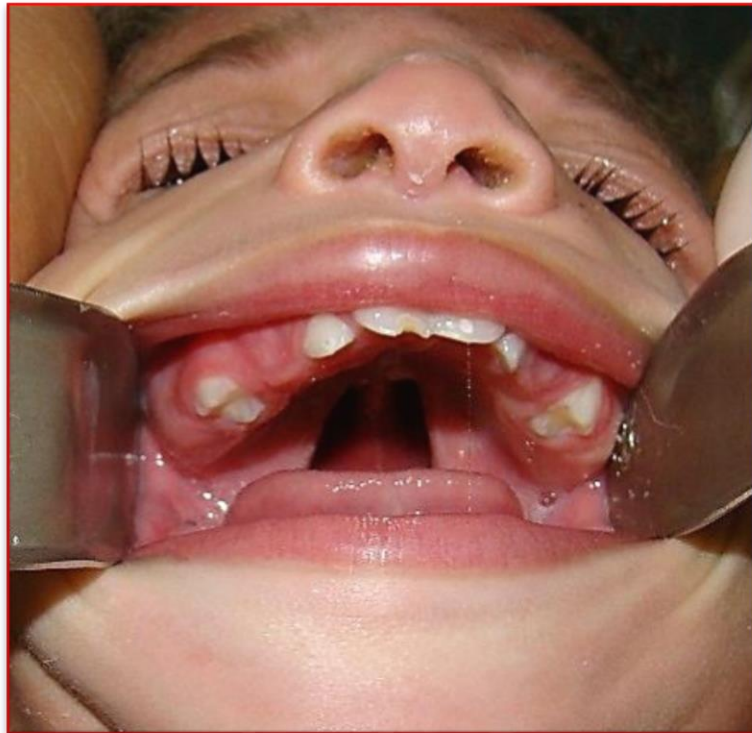


Fig. 3 - Exame intra bucal.

Fonte - Centro de Reabilitação e Tratamento de Anomalias Craniofaciais do Hospital Santo Antônio.

DISCUSSÃO

Síndrome de Treacher Collins é uma deformidade rara, ocorrendo em aproximadamente 1:50000 nascidos vivos (**ANDRADE; VANIER-JR; DIDONI et al., 2005**).

Manifestações mais frequentes desta síndrome são bastante relacionadas ao grau de deformidade facial nos indivíduos acometidos sendo que as modificações podem ser detectadas, acompanhadas ou modificadas pelo otorrinolaringologista. São inúmeras estas alterações, como inclinação antimongolóide das fendas palpebrais (89%), hipoplasia da região malar, com ou sem fenda do osso zigomático (81%), hipoplasia da mandíbula (78%) com efeitos variáveis na ATM e músculos da mastigação, o coloboma da pálpebra inferior (69%). Também, ausência parcial ou completa dos cílios nas pálpebras inferiores (53%), malformação dos pavilhões auriculares (36%), atresia do conduto auditivo externo (40%), surdez de condução (28%), presença de cabelos na parte externa das faces (26%), além de fenda palatina (32%) (**SILVA; PALHETA-NETO; CARNEIRO et al., 2008**).

Anomalias costumam ser bilaterais e simétricas, apresentando grande variação fenotípica, tanto inter como intrafamiliar, incluindo desde casos que passam despercebidos ao diagnóstico até morte perinatal causada pelo colapso das vias respiratórias nos casos mais graves (**BUENO; SPLENDORE, 2001**).

Acometimento simétrico e bilateral é uma característica importante da síndrome de Treacher Collins (**ANDRADE; VANIER-JR; DIDONI et al., 2005**), apresentando características radiográficas próprias, incluindo a inclinação para baixo dos assoalhos das órbitas, contorno ósseo nasal estreito, processo zigomático do

osso temporal aplásico ou hipoplásico, hipoplasia dos côndilos e processos coronóides, além de acentuada curvatura mandibular (NEVILLE *et al.*, 2009). No caso clínico apresentado não foi realizado levantamento radiográfico, levando-se em consideração idade do paciente, falta de colaboração e, diagnóstico clínico.

Tratamento das sequelas da síndrome de Treacher Collins é direcionado à correção ou reconstrução das deformidades existentes, tanto a correção funcional, estética e, a necessidade de apoio psicossocial, tendo participação conjunta de equipe multidisciplinar formada por otorrinolaringologistas, cirurgiões craniofaciais, oftalmologistas, fonoaudiólogos, psicólogos e cirurgiões dentistas para se obter tal objetivo (ANDRADE; VANIER-JR; DIDONI *et al.*, 2005).

CONCLUSÕES

Presença de atresia coanal bilateral em pacientes com esta síndrome é raramente observada. Abordagem atual para deformidades clínicas da síndrome de Treacher Collins visa à correção funcional, estética, além da necessidade de apoio psicológico, tendo participação conjunta de uma equipe multidisciplinar. Atualmente o paciente encontra-se em tratamento pela equipe do *Hospital Santo Antônio*, recebendo entre outros atendimentos, fonoaudiologia, psicologia, otorrinolaringologia, cirurgiões dentistas, cirurgiões bucomaxilofaciais e, cirurgiões plásticos para a correção das anomalias faciais por ele apresentadas.

REFERÊNCIAS *

- ANDRADE, E. C.; VANIER JÚNIOR, S.; DIDONI, A. L. S. *et al.*, Síndrome de Treacher Collins com atresia coanal: Relato de caso e revisão de suas características. *Rev. bras. Otorrinol.*, v. 71, n. 1, p. 107-10, jan./fev., 2005.
- BUENO, M. R. P.; SPLENDORE, A. Síndrome de Treacher Collins. Aspectos clínicos, genéticos e moleculares. *Rev. Med.*, São Paulo, SP, v. 1 p. 52-6, jan./fev./mar., 2001.
- COELHO, L. M.; FERNANDES, L. C.; WAISBERG, V. Ocorrência de síndrome de Treacher Collins e de síndrome de Down: Relato de caso e conduta. *Rev. Med.*, Belo Horizonte, MG., v. 24 , n. 1 , p. 122-4, 2014.
- GONZALEZ, C. H. *Síndrome de Treacher Collins ou Síndrome de Franceschetti-Klein ou Disostose Mandíbulo-facial*. São Paulo, 1991.
- MEDINA, J. M. P.; ESCOBAR, M. C. A.; ÁLVAREZ, A. Y. T. *et al.*, Síndrome de Treacher Collins. Apresentação de um caso. *Rev. Méd. Eletrônica*, v. 2, n. 36, mar./abr., 2014.
- NEVILLE, B. W. *et al.*, *Patologia Oral e Maxilofacial*. Rio de Janeiro: Ed. Elsevier, 2009.
- PLAZA, A. M.; LARA, I. M.; MEDINA, B. G. *et al.*, Distracçãoosea. Tratamiento de lapnea obstructiva em neonatos com micrognatia. *Rev. Esp. Cir. Oral maxilofac.*, v. 33, n. 2, p. 67-74, 2011.
- POLANSKI, J. F.; PLAWIAK, A. C.; RIBAS, A. Hearing rehabilitation in Treacher Collins Syndrome with bone anchored hearing aid. *Rev. paul. Pediatr.*, v. 33, n. 4 , p. 483-7, 2015.

SILVA, D. L.; PALHETA NETO, F. X.; CARNEIRO, S. G. *et al.*, Síndrome de Treacher Collins: Revisão de literatura. *Arq. Int. Otorrinol.*, São Paulo, SP, v. 12, n. 1, p. 116-21, 2008.

YOSHIDA, M.; TONELLO, C.; ALONSO, N. Síndrome de Treacher Collins: Desafio na otimização do tratamento cirúrgico. *Rev. bras. Cir. Craniomaxilofac.*, v. 15, n. 2, p. 64-8, mar./abr., 2012.

* De acordo com as normas da ABNT e da Revista de Odontologia da ATO.

o0o