



## Scientific Research and Reviews (DOI:10.28933/SRR)



# Reabilitação E Tratamento De Pacientes Com Síndrome De Treacher Collins

Leal A.J.G<sup>1</sup>; Abreu A.M.A<sup>2</sup>; Moreira J.F.M.A<sup>3</sup>; Moura N.F<sup>4</sup>, Arruda H.S<sup>5</sup>

<sup>1234</sup>Estudante do Curso de Odontologia – UFPE; <sup>5</sup>Pesquisador do Departamento de Histologia/Embriologia da UFPE.

### ABSTRACT

A Síndrome de Treacher Collins, ou disostose mandibulofacial, é um distúrbio autossômico dominante em que o indivíduo não tem o desenvolvimento de alguns ossos e tecidos da face<sup>1,2,3,4,5</sup>. Considerada uma síndrome rara, afeta, aproximadamente um em cada 40.000 pessoas sem preferência de cor, raça ou gênero<sup>6,7</sup>. A probabilidade de uma criança herdar é de 50% caso um de seus progenitores já possua a síndrome<sup>1,2,5</sup>.

Ocorre durante a sétima semana da gestação e é caracterizado por deformação dos dois primeiros arcos branquiais, perda parcial ou total da audição, fissura das pálpebras (com inclinação antimongolóide) e do palato, hipoplasia das eminências malares e zigomáticas, ausência dos cílios, micrognatia. Problemas de respiração e deglutição também são associados a esta falha genética<sup>2,3,4,5,6,7</sup>.

A necessidade de aprimorar conhecimentos sobre a Síndrome de Treacher Collins é notável, visando melhorar as condições vitais para o paciente<sup>7</sup>. Diversos profissionais de diferentes especializações, tais como cirurgiões plásticos, cirurgiões dentistas, fisioterapeutas, psicólogos, neurologistas, atuam no recurso terapêutico do indivíduo<sup>4,6,7,9,10,8</sup>. Motivou-se a pesquisa para o desenvolvimento da informação sobre a síndrome, os tratamentos realizados e a maneira em que acontece a reabilitação.

### \*Correspondence to Author:

Leal A.J.G

Estudante do Curso de Odontologia – UFPE

### How to cite this article:

Leal A.J.G; Abreu A.M.A; Moreira J.F.M.A; Moura N.F, Arruda H.S. Reabilitação E Tratamento De Pacientes Com Síndrome De Treacher Collins. Scientific Research and Reviews, 2019, 10:99



eSciPub LLC, Houston, TX USA.

Website: <http://escipub.com/>

## METODOLOGIA

Foram consultadas as bases de dados online SciELO, hear-it, ABCCMF, ScienceDirect, dtscience, imed, aplicando-se à pesquisa os termos Reabilitação e tratamento de pacientes com Síndrome de Treacher Collins, além da literatura já consagrada em relação ao assunto. Tópicos como “O tratamento das sequelas”, “Características radiográficas”, “Tratamento iniciado na fase pré-natal”, são abordados com o intuito de demonstrar e exemplificar os processos de reabilitação e tratamento<sup>2</sup>.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO

A síndrome de Treacher Collins ou síndrome de Franceschetti e Klein é uma doença genética rara, de herança multifatorial, que se caracteriza por uma má formação de defeitos intimamente relacionados com o crânio e a face, obedecendo o padrão hereditário, de transmissão dominante<sup>11</sup>.

Acredita-se que há um defeito no quinto cromossomo, o qual é responsável pela causa da síndrome. Os pacientes são caracterizados com traços de anomalias faciais e a grande maioria deles sofrem também de perda auditiva, devido ao defeito ósseo na cavidade timpânica ou ausência do conduto auditivo externo, que conduz o som para as terminações nervosas. Os ouvidos têm implantação baixa, com pavilhões auriculares deformados, encolhidos ou ausentes<sup>12</sup>.

Algum dos principais sintomas da Síndrome de Treacher Collins são: Perda auditiva, orelhas anormais ou ausência quase total delas, pouco desenvolvimento das maçãs do rosto ou ausência delas, maxilar pequeno e inclinado, boca e nariz largos, defeito nas pálpebras inferiores, o couro cabeludo extendido até a face, palato fendido<sup>3</sup>.

Na maioria dos casos, o portador da síndrome apresenta má-oclusão, principalmente por deficiência de bases ósseas, que se manifesta, principalmente, como hipoplasia mandibular e palato ogival. Em 75% dos afetados ocorre uma fenda (coloboma) na parte externa da pálpebra

inferior, sendo que cerca de 50% dos pacientes portadores da síndrome não apresentam cílios na região medial ao coloboma<sup>7</sup>.

Dentre as características radiográficas presentes na síndrome, foi possível verificar a inclinação para baixo dos assoalhos das órbitas, contorno ósseo nasal estreito e uma acentuada curvatura mandibular. Cefalogramas laterais revelaram chanfradura antigonal<sup>13</sup>. O tratamento se inicia desde a fase pré-natal, orientando a família quanto as particularidades da anomalia e aos cuidados necessários ao longo da vida. Estes pacientes podem apresentar dificuldades respiratórias nos primeiros meses de vida causadas pelas malformações apresentadas, podendo complicar com resfriados e infecções, principalmente em crianças.

Há grande benefício no uso da traqueostomia temporária e do CPAP. A intubação costuma estar dificultada pelas vias aéreas muito estreitas<sup>11</sup>. Ao nascimento, essas crianças devem ser examinadas pelo otorrinolaringologista e pelo fonoaudiólogo a fim de se identificar a extensão da perda auditiva e o grau de comprometimento das vias aéreas. Nos indivíduos brandamente afetados o diagnóstico necessita comprovação genética. Este diagnóstico pode ser feito no pré-natal através de biópsia do vilocorial entre 10<sup>a</sup> e 13<sup>a</sup> semanas ou amniocentese entre 16<sup>a</sup> e 18<sup>a</sup> semanas de gestação para realização de estudo do material genético. A ultrassonografia e a fetoscopia são métodos auxiliares neste processo diagnóstico<sup>2</sup>.

A expressão clínica da doença é muito variável, indo desde manifestações mais brandas a casos severos, podendo levar a erros no diagnóstico sindrômico. Contudo, se forem considerados dois filhos de um mesmo casal o diagnóstico fica mais evidente. Pacientes que apresentam características clássicas da STC são relativamente fáceis de serem diagnosticados clinicamente<sup>14</sup>.

O tratamento das sequelas da síndrome de Treacher Collins é direcionado à correção ou

reconstrução das deformidades existentes. A neutralização da perda de condução da audição realiza-se através de cirurgia e auxiliares auditivos. É frequente a indicação de cirurgia oftalmológica para corrigir defeitos nos olhos por meio da reconstrução orbitária. Deve-se planejar também um tratamento conjunto entre Ortodontia e Cirurgia Ortognática para que os defeitos de crescimento da mandíbula e maxila sejam corrigidos. O crescimento dos ossos da face na infância, por meio de aparelhos ortopédicos, e principalmente no período da adolescência, produz uma considerável melhora estética<sup>7</sup>. Os indivíduos afetados com formas moderadas de disostose mandibulofacial podem não ter necessidade de tratamento. Em casos graves, a aparência clínica pode ser corrigida também com cirurgia plástica. Devido à extensão da reconstrução facial, frequentemente são necessários vários procedimentos cirúrgicos<sup>15</sup>.

Freihofer (1997) descreveu uma combinação de técnicas para a correção da síndrome em duas ou três sessões operatórias. No início da segunda década de vida, é realizado avanço de queixo simultaneamente com osteotomia malar na primeira operação. Na segunda operação, a proeminência do queixo é movida mais para a frente com um movimento vertical simultâneo da maxila, osteotomia sagital e do corpo da mandíbula, juntamente com o avanço do queixo. Uma terceira intervenção pode ser necessária com o intuito de um aprimoramento estético. O autor também ressalta a importância de se adaptar o tratamento baseado na individualidade de cada paciente. Além disso, destaca a importância de um trabalho multidisciplinar, visando ao bem-estar funcional e psicológico do portador da síndrome<sup>16</sup>.

O tratamento dos tecidos firmes e moles da face podem requerer um grande número de intervenções cirúrgicas: primeiro a correção do coloboma de pálpebra nos primeiros anos de vida; em seguida a reconstrução da órbita com enxertos de ossos da calvária e correção do deslocamento lateral canthal; reconstrução da

orelha se faz dos 5 aos 7 anos de idade; a correção da parte inferior da face e mandíbula, pelo cirurgião craniofacial e pelo odontopediatra e ortodontista, com intervenção ortodôntica no começo da erupção dos dentes permanentes do paciente. Após os dentes estarem alinhados em seus eixos o tratamento da face inferior reposiciona a mandíbula e a maxila, por volta de 10 anos de idade. Por apresentarem problemas de deglutição, consequentes da fenda palatina e da micrognatia, estes pacientes acabam por fazer quadros de pneumonia aspirativa.

É neste contexto, a Fisioterapia respiratória se apresenta, com o intuito de manter a higiene brônquica, a melhora do padrão respiratório e a estimulação sensório-motora, além da reexpansão pulmonar. A medida que a face da criança continua a crescer, procedimentos adicionais podem ser requeridos para corrigir qualquer deformidade no desenvolvimento<sup>2</sup>. Casos de malformação ou atresia do conduto auditivo externo muitas vezes permanecem sem reabilitação auditiva adequada ou acabam reabilitados de maneira pouco satisfatória com o uso de arcos de vibração óssea. Esses arcos, a maneira de reabilitação mais usada nesses casos, muitas vezes são pouco aceitos pelo usuário por questões estéticas ou, principalmente, por compressão excessiva sobre a pele. Além da questão estrutural desses equipamentos, eles apresentam tecnologia audiológica mais antiga e limitada e promovem ganhos audiológicos muitas vezes pouco efetivos<sup>17</sup>.

Os primeiros modelos de PAAO passaram a ser comercialmente disponíveis no exterior em 1987. No Brasil o seu uso é mais recente. Como o sistema estimula diretamente a cóclea, sem envolver a condução auditiva aérea, ou seja, o meato acústico externo e a orelha média, consiste em uma excelente opção para pacientes com deformidades do aparelho auditivo<sup>14</sup>.

Os pacientes com TCF necessitam de inúmeras cirurgias até a fase adulta para a sua completa reabilitação. O planejamento pré-operatório

minucioso e estratificação dos procedimentos cirúrgicos são extremamente importantes para o resultado final e reabilitação destes pacientes<sup>18,19,20</sup>.

## CONCLUSÃO

As pesquisas em torno da Síndrome de Treacher Collins devem continuar em um sentido de aprimoramento dos conhecimentos, tanto na via de facilitar o diagnóstico quanto no aperfeiçoamento de uma reabilitação. A terapêutica se inicia desde a fase pré-natal, onde os profissionais de saúde orientam os pais a respeito da síndrome e percorre uma longa jornada de assistência e procedimentos cirúrgicos, que em essência possibilitam melhorias funcionais e estéticas.

Como a doença promove degeneração do organismo em várias esferas, faz-se necessário o trabalho conjunto de diversos especialistas, formando uma equipe multidisciplinar, atuando na terapia e reabilitação do portador. Profissionais, a exemplo de cirurgiões dentistas, oftalmologistas, otorrinolaringologistas, psicólogos, fonoaudiólogos, entre outros, devem promover bem-estar funcional e psicológico ao paciente, abrandando o estigma social e dando qualidade de vida.

## REFERÊNCIAS

1. BENVEGNÚ, Carla et. al. Síndrome de Treacher Collins.
2. SILVA, D.L.da. Et.al. Síndrome de Treacher Collins: Revisão de Literatura. Artigo aceito em 1 de fevereiro de 2008.
3. Heart-it. Síndrome de Treacher Collins.
4. ATUNES, Antonio et. al. AtresiaCoanal-Tratamento Via Endoscópica Transanal. *Internacional Rchives of Otorhinolaryngology*, v. 6, n.4, out/dez 2002.
5. RODRIGUES, B.G.S et.al. Evolutionof a ChildwithTreacher Collins SyndromeUndergoingPhysiotherapeuticTreatment. *Fisioterapia em movimento*, v.28, n.3, Curitiba, july/sept 2015.
6. RAPOSO-DO-AMARAL, C.E et. al. Reconstrução Facial nos Pacinetes Adultos com Síndrome de Treacher Collins Franceschetti. *Revista Brasileira de Cirurgia Craniomaxilofacial* 2000; 12(4):138-41.
7. GIMENEZ, J.S.P et. al. Aspectos Sociais e as Ações Profissionais em Estudo Sociais de Pesquisas com Síndrome de Treacher Collins. *Serviço Sociais & Saúde*, v. 13, n.1, 2014.
8. BERGONESE, G.da F.R et.al. Atresia de Coana: Análise de 16 Casos – A Experiência do HRAC-USP. *Revista Brasileira de Otorrinolaringologia*, v.71, n.6, nov/dez 2005.
9. OLIVEIRA, A.C.B. de.; RAMOS-JORGE, M.L.; PAIVA, S.M. Síndrome de Treacher Collins em Odontopediatria. *Jornal Brasileiro Odontopediatria|Odontologia Bebê*, Curitiba, v.6, n.31, p.223-228, maio/jun 2003.
10. ANDRADE, E.C et. al. Síndrome Treacher Collins com Atresia: Relato de Caso e Revisão de suas Características. *Revista Brasileira de Otorrinolaringologia*, v.71, n.1, São Paulo, jan/feb 2005.
11. CASSAB, T.V. et al. Alterações na fala na Síndrome de Treacher Collins. *Revista Brasileira de Cirurgia Craniomaxilofacial* 2012, 15(2): 69-73.
12. DALBEN, G. da S. et al. Prevalence of dental anomalies, ectopic eruption and associated oral malformations in subjects with Treacher Collins syndrome. *Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology*, v.101, issue 5, p. 588-592 , 2006.
13. TRAINOR, P.A. Craniofacial birth defects: The role of neural crest cells in the etiology and pathogenesis of Treacher Collins syndrome and the potential for prevention. *Amercian Journal of Medical Genetics*, v. 152A, issue 12, p 2984-2994, december 2010.
14. POLANSKI, J.F. et al. Reabilitação da Síndrome de Treacher Collins por meio de prótese auditiva ancorada no osso. *Revista Paulista de Pediatria*, v 33, issue 4, p 483-487, december 2015.
15. TRAINOR, P.A. et al. Treacher Collins syndrome: etiology, pathogenesis and prevention. *Europan Journal of Human Genetics*. 2009 Mar; 17(3): 275–283.
16. HELLER, J.B. et. al. Genioplasty Distraction Osteogenesis and Hyoid Advencement for Corretion of Upper Airway Obstruction in Pacients with Treacher-Collins and Nager Syndrome. *Plastic and Reconstructive Surgery*, v. 117, issue 7, p.2389-2398 june 2006.
17. GLAWDIN, A.J. et al. Treacher Collins Syndrome may Result from Insertions, Deletions or Splicing Mutations, Which Introduce a Termination Codon into the Gene. *Human Molecular Genetics*, v.5, Issue 10, 1 October 1996, Pages 1533–1538.
18. HARRISON, S.H. et al. TREACHER COLLINS SYNDROME. *Plastic & Reconstructive Surgery*, v. 8, issue 2, p. 170 august 1951.
19. BRESNICK, S. et al. Increased Fistula Risk Following Palatoplasty in Treacher Collins Syndrome. *The Cleft palate-craniofacial journal: official publication of the American Cleft Palate-Craniofacial Association*, v. 40, june 2005.
20. WALKER, R.W.M. Management of the Difficult Airway in Children. *Journal of the Royal Society of Medicine*, 2001 Jul; 94(7): 341–344.

