

SÍNDROME DE TREACHER COLLINS NA INFÂNCIA – UM RELATO DE CASO

Thais Gomes Silva, Jailma de Araújo Freire, Paulo Eduardo Lima, Luana de Oliveira Medeiros, Raffaella Neves Mont’Alverne Napoleão e Erlane Marques Ribeiro

RESUMO: INTRODUÇÃO: A síndrome de Treacher Collins (STC) é uma condição genética rara que pode ser identificada por meio de achados clínicos característicos associados a exames complementares e que requer aconselhamento genético, justificando, dessa maneira, o relato de caso em questão. Portadores da síndrome podem apresentar diversas manifestações, mas as características principais incluem deformidades craniofaciais, fissuras palpebrais bilaterais, micrognatia, hipoplasia malar e anormalidades no ouvido externo. OBJETIVOS: Relatar os casos de duas irmãs cearenses que têm a STC, levando em consideração os aspectos clínicos da síndrome. MÉTODO: Estudo descritivo baseado na análise dos prontuários de duas pacientes atendidas no Ambulatório de Genética Médica do Hospital Infantil Albert Sabin - HIAS, localizado na cidade de Fortaleza - Ceará, aprovado no CEP local com CAAE 78568717.0.0000.5042. RESULTADOS: As irmãs são filhas de pais não consanguíneos, tendo a mãe características de STC. A mãe relatou que teve uma outra filha, falecida aos 15 anos de idade, que apresentava as mesmas características das pacientes do relato. Para ambos os casos foi realizado aconselhamento genético, com risco de recorrência de 50%. Caso 01: Paciente do sexo feminino, 13 anos de idade, nasceu de parto cesáreo, sem intercorrências perinatais, a termo, sendo seu APGAR 7/8, apresentava características fenotípicas da STC e teve diagnóstico clínico confirmado. A mãe relata que a paciente iniciou acompanhamento no Hospital Infantil Albert Sabin em decorrência de apneia obstrutiva do sono. A paciente apresenta alteração da audição e dificuldades na fala; Caso 02: Paciente do sexo feminino, de 1 ano e 5 meses de idade, nasceu de parto normal, sem intercorrências no pré-natal, pré-termo, fez uso de sonda orográstica para alimentação ao nascimento, também apresentava face característica da síndrome em questão, fenda palatina transforme, desenvolvimento neurológico normal, exceto por atraso na fala e está em aguardo da avaliação auditiva. CONCLUSÕES: No caso que apresentamos, as manifestações clínicas eram clássicas da STC, porém o encaminhamento para aconselhamento genético foi tardio. Apesar da heterogeneidade das manifestações fenotípicas da STC dificultar o diagnóstico clínico, é importante realizar o diagnóstico precoce, o acompanhamento multidisciplinar e o aconselhamento genético nesses casos.

Palavras-chave: Aconselhamento genético, Disostose mandibulofacial, Anormalidades maxilofaciais

INTRODUÇÃO

A síndrome de Treacher Collins (STC) é uma condição genética hereditária rara que apresenta uma incidência aproximada de 1:40.000 a 1:70.000 pessoas em todo o mundo.

A transmissão ocorre ao acaso, mas é suscitado uma transmissão autossômica dominante de expressividade variável (2,3). A probabilidade de uma criança herdar a condição quando um dos progenitores apresenta a síndrome é de 50%. Essa condição pode ser identificada por meio de achados clínicos característicos associados a exames complementares e que requer aconselhamento genético, justificando, dessa maneira, o relato de caso em questão.

As características mais comuns da STC incluem fissuras palpebrais inclinadas para baixo, sendo bilaterais e geralmente simétricas, hipoplasia malar e micrognatia que pode resultar em má oclusão dentária, muitas vezes caracterizada por uma mordida aberta anterior; também pode apresentar anormalidades no ouvido externo em geral com preservação do ouvido interno. Em menor escala, pode ter, como manifestação, fenda palatina e estenose coanal unilateral ou bilateral e até mesmo atresia.

O diagnóstico da síndrome é baseado nos achados clínicos característicos associados a exames complementares. Os testes moleculares capazes de detectar variantes genéticas são feitos para confirmação diagnóstica.

O trabalho tem como objetivo relatar os casos de duas irmãs cearenses que têm a STC, levando em consideração os aspectos clínicos da síndrome, e a sua importância para um diagnóstico precoce.

MATERIAIS E MÉTODOS

Trata-se de um relato de caso, de caráter descritivo, realizado com base na análise de prontuários de duas pacientes atendidas no ambulatório de Genética Médica do Hospital Infantil Albert Sabin, localizado na cidade de Fortaleza - CE.

Estudo aprovado no CEP local com CAAE 78568717.0.0000.5042.

EXPOSIÇÃO DO CASO

Relato da família:

A família era procedente de Maracanaú-CE e iniciou seu acompanhamento no ambulatório de genética em 12/11/19. A mãe tinha 40 anos e o pai, 38 anos. Os pais eram não consanguíneos. A mãe tinha características de STC. A paciente do caso 01 tinha uma irmã com o mesmo quadro clínico, descrito no caso 02. Durante aconselhamento genético, mãe informou que teve uma filha, falecida aos 15 anos de idade, com as mesmas características das pacientes.

CASO 01

Paciente do sexo feminino, nascida em 11/3/2008, de parto cesáreo, sem intercorrências perinatais, a termo, P=2800g, E=46cm, PC=34cm, Apgar 7/8.

O desenvolvimento neurológico foi normal, exceto pelo atraso na fala, que se mantém com troca de fonemas.

Ao exame físico a paciente apresentava fenótipo típico de S. Treacher Collins (inclinação antimongolóide das fendas palpebrais, hipoplasia da região malar, mandibular, coloboma da pálpebra inferior, ausência parcial dos cílios nas pálpebras inferiores, anomalias dos pavilhões auriculares, atresia do conduto auditivo externo) e estrabismo divergente a direita (Figura 1).

Nos exames complementares a única alteração encontrada foi surdez.



Figura 01 - Caso 1 Foto da face de frente, perfil direito e perfil esquerdo.

CASO 02

Paciente do sexo feminino, nascida em 27/3/2020, de parto normal, sem intercorrências no pré-natal, pré-termo (33s4d), P=2100g, E=45cm, PC=32cm. Ao nascer, a criança utilizou sonda orogástrica para alimentação. Ao exame físico (Figura 2) o fenótipo de STC foi reconhecido. Havia também fenda palatina transforme. Nos exames complementares, o Ecocardiograma revelou forame oval pérvio e o US de abdome foi normal. Aguardamos a avaliação auditiva. Até a última avaliação, o desenvolvimento neurológico foi normal, exceto pela alteração de linguagem.



02 - Caso 2 Foto da face de frente, perfil direito e perfil esquerdo

Figura

DISCUSSÃO:

De acordo com o exposto nos casos acima, as pacientes apresentam os fenótipos típicos da Síndrome de Treacher Collins. Segundo ANDRADE et al, as características mais comuns são fissuras palpebrais inclinadas para baixo, sendo bilaterais e geralmente simétricas, hipoplasia malar e micrognatia que pode resultar em má oclusão dentária, geralmente caracterizada por uma mordida aberta anterior; além de anormalidades no ouvido externo em geral com preservação do ouvido interno.

As características ao nascimento são extremamente importantes para a correta identificação do fenótipo dessa síndrome e o seu diagnóstico precoce. É possível, assim, observar que os achados físicos das pacientes no caso 01 e 02 como inclinação antimongolóide das fendas palpebrais, hipoplasia da região malar, mandibular, coloboma da pálpebra inferior, são sugestivos da STC. Além disso, a paciente do caso 01 apresentava surdez, o que, além de sugerir o diagnóstico, devido às alterações otorrinolaringológicas, indica a necessidade de um tratamento multidisciplinar.

Deve-se destacar então que as alterações orofaciais, observadas nas pacientes dos casos 01 e 02 requerem um tratamento especializado, com a participação de diversos profissionais, como médico, enfermeiro, fisioterapeuta, que ajudaria na mobilidade bucal para a alimentação, por exemplo, fonoaudiólogo, fundamental para o desenvolvimento da fala e, conseqüentemente da comunicação como um todo, por meio da correção da articulação das palavras, psicólogo, crucial, tanto no desenvolvimento pessoal do paciente como o interpessoal, auxiliando também na comunicação e socialização. Desse modo, a ação conjunta, iniciada pelo diagnóstico precoce, pode ajudar bastante o paciente por meio da redução de danos.

CONCLUSÃO

Nos casos que apresentamos, as manifestações clínicas eram clássicas da STC, porém o encaminhamento para aconselhamento genético foi tardio. Apesar da heterogeneidade das manifestações fenotípicas da STC dificultar o diagnóstico clínico, é importante realizar o diagnóstico precoce, já que o acompanhamento multidisciplinar e o aconselhamento genético nesses casos são essenciais para oferecer o máximo de suporte e, assim, de qualidade de vida para o paciente.

REFERÊNCIAS

ANDRADE, Eduardo C.; S. JÚNIOR, Vanier; DIDONI, Ana L. S.; FREITAS, Priscila Z.; CARNEIRO, Araken F.; YOSHIMOTO, Fabiana R.. Síndrome de Treacher Collins com atresia coanal: relato de caso e revisão de suas características. Revista Brasileira de Otorrinolaringologia, [S.L.], v. 71, n. 1, p. 107-110, fev. 2005. FapUNIFESP (SciELO). <http://dx.doi.org/10.1590/s0034-72992005000100021>.

ALJERIAN, Albaraa; GILARDINO, Mirko S.. Treacher Collins Syndrome. *Clinics In Plastic Surgery*, [S.L.], v. 46, n. 2, p. 197-205, abr. 2019. Elsevier BV.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.cps.2018.11.005>. PLOMP, Raul G.; VAN LIESHOUT, Manouk J. S.; JOOSTEN, Koen F. M.; WOLVIUS, Eppo B.; SCHROEFF, Marc P. van Der; VERSNEL, Sarah L.; POUBLON, René M. L.; MATHIJSEN, Irene M. J.. Treacher Collins Syndrome. *Plastic And Reconstructive Surgery*, [S.L.], v. 137, n. 1, p. 191-204, jan. 2016. Ovid Technologies (Wolters Kluwer Health).
<http://dx.doi.org/10.1097/prs.0000000000001896>.

SANCHEZ, Elodie; LAPLACE-BUILHÉ, Béryll; MAU-THEM, Frédéric Tran; RICHARD, Eric; GOLDENBERG, Alice; TOLER, Tomi L.; GUIGNARD, Thomas; GATINOIS, Vincent; VINCENT, Marie; BLANCHET, Catherine. POLR1B and neural crest cell anomalies in Treacher Collins syndrome type 4. *Genetics In Medicine*, [S.L.], v. 22, n. 3, p. 547-556, 24 out. 2019. Springer Science and Business Media LLC.
<http://dx.doi.org/10.1038/s41436-019-0669-9>.

GHESH, Leila; VINCENT, Marie; DELEMAZURE, Anne-Sophie; BOYER, Julie; CORRE, Pierre; PEREZ, Fabienne; GENEVIÈVE, David; LAPLANCHE, Jean-Louis; COLLET, Corinne; ISIDOR, Bertrand. Autosomal recessive Treacher Collins syndrome due to POLR1C mutations: report of a new family and review of the literature. *American Journal Of Medical Genetics Part A*, [S.L.], p. 0-0, 8 abr. 2019. Wiley.

OLIVEIRA, Jéssica Pereira de; LODOVICH, Fernando Felipe; GOMES, Miria Benincasa; CUSTÓDIO, Eda Marconi; DENADAI, Rafael; RAPOSO-AMARAL, Cesar Augusto; GHIZONI, Enrico; RAPOSO-AMARAL, Cassio Eduardo. Patient-Reported Quality of Life in the Highest Functioning Patients With Treacher Collins Syndrome. *Journal Of Craniofacial Surgery*, [S.L.], v. 29, n. 6, p. 1430-1433, set. 2018. Ovid Technologies (Wolters Kluwer Health).
<http://dx.doi.org/10.1097/scs.0000000000004522>.

DIXON, Michael J.. Treacher Collins syndrome: from linkage to prenatal testing. *The Journal Of Laryngology & Otology*, [S.L.], v. 112, n. 8, p. 705-709, ago. 1998. Cambridge University Press (CUP). <http://dx.doi.org/10.1017/s0022215100141544>.

PAPAGEORGIU, Elena; PAPOULIDIS, Ioannis; ZAVLANOS, Apostolos; PAPANIKOLAOU, Evaggelos; MANOLAKOS, Emmanouil; FIDANI, Stilian. A novel familial mutation associated with Treacher Collins syndrome: a case report. *Biomedical Reports*, [S.L.], p. 0-0, 28 fev. 2020. Spandidos Publications.
<http://dx.doi.org/10.3892/br.2020.1284>