CAPÍTULO 09

A IMPORTÂNCIA MULTIDISCIPLINAR PARA O TRATAMENTO ODONTOLÓGICO DA SÍNDROME DE TREACHER COLLINS: REVISÃO DE LITERATURA

[DOI 10.4322/978-65-995353-2-1.c09](https://doi.org/10.4322/978-65-995353-2-1.c09)

André Almeida Antunes¹, Letícia Rafaella Marinho Honorato², Jadson da Silva Santana³, Anne Caroline Silva Freire de Sá⁴, Thalita Oliveira da Silva Borba⁵, Erick Lúcio Souza Santos⁶, Arthur Mendes Lima⁷, Fernanda Maria Matos Aragão de Souza⁸, Alícia Lima de Lira⁹, Simone Angélica de Faria Amormino¹⁰.

¹Centro Universitário de Belo Horizonte - UniBH, (andredemu@yahoo.com.br)

²Centro Universitário Tabosa de Almeida ASCES-UNITA, (leticiamarinhoh@hotmail.com)

³ Universidade Federal de Pernambuco - UFPE, (jadsonufpe@gmail.com)

⁴Centro Universitário Tabosa de Almeida ASCES-UNITA, (annecarolinefreiree@gmail.com)

⁵Centro Universitário Tabosa de Almeida ASCES-UNITA, (thalita.borba00@gmail.com)

⁶Centro Universitário Tabosa de Almeida ASCES-UNITA, (ErickLucioEL@gmail.com)

⁷Universidade Federal de Juiz de Fora - UFJF, (arthurmlima_@hotmail.com)

⁸Centro Universitário Tabosa de Almeida ASCES-UNITA, (aragaofernanda22@gmail.com)

⁹Centro Universitário Tabosa de Almeida ASCES-UNITA, (alicialimadl@gmail.com)

¹⁰Professora orientadora do Centro Universitário de Belo Horizonte - UniBH
(simoneamormino@hotmail.com)

Resumo

Objetivo: O presente trabalho objetivou realizar uma revisão da literatura em relação a importância multidisciplinar para o tratamento odontológico da síndrome de Treacher Collins, de modo a compreender, conhecer, descrever seus principais sinais clínicos, suas manifestações orofaciais mais significativas, bem como os parâmetros e manejo a serem aplicados no que tange o planejamento dos pacientes sindrômicos com a STC e das suas limitações. **Método:** A elaboração deste trabalho trata-se de uma revisão de literatura narrativa das principais bases de dados disponíveis como Scientific Electronic Library Online (SCIELO) e Google Acadêmico, priorizando trabalhos dos últimos vinte anos, a respeito da Síndrome e sua conduta clínica. Empregando as seguintes palavras-chave: “Treacher Collins Syndrome”, “Collins Treacher Syndrome Oral”, “Treacher Collins syndrome and periodontitis”. **Resultados:** O presente

trabalho constatou frente aos achados literários a importância do conhecimento a respeito dos sinais característicos da STC pelos profissionais da saúde, para que possam realizar um diagnóstico diferencial o mais precocemente possível. **Conclusão:** Mesmo com a descoberta constante de mudanças genéticas, devido sua rara incidência e a escassez de difusão das informações, os pacientes acometidos pela a STC não recebem o tratamento mais adequado de forma precoce, agravando diversas vezes o quadro clínico e desfavorecendo seu prognóstico. Ainda assim, é um grande desafio para os atendimentos odontológicos e outros, serem mais eficazes e que possam apresentar resultados positivos que minimiza o estigma social e proporciona aos pacientes e suas famílias qualidade de vida.

Palavras-chave: Síndrome de Treacher Collins; Síndrome de Collins Treacher oral; Doença genética; Diagnóstico precoce; Cavidade oral.

Área Temática: Ciências da Saúde.

E-mail do autor principal: andredemu@yahoo.com.br

1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Treacher Collins (STC), que pode ser também denominada de Disostose Mandibulofacial ou Síndrome Franceschetti-Zwahlen-Klein, é uma patologia rara de origem hereditária e genética, onde o paciente apresenta mutações autossômicas dominantes e recessivas, sem predisposição por sexo ou raça (COBB et al., 2014), caracterizadas clinicamente, principalmente, pela sua anormalidade craniofacial.

A anomalia ocorre devido a falhas no código genético durante o processo de mitose na gestação, com mutações no gene TCOF1, exibido no cromossomo 5, que codifica uma proteína Treacle. O gene mencionado inibe alguns aspectos do desenvolvimento da face, e além desse, atualmente, diferentes mutações em demais genes foram descritas em outros trabalhos (YAN et al., 2018).

Deformidades craniofaciais são frequentemente oriundas da terceira semana do desenvolvimento embrionário, relacionando-se com a migração das células da crista neural. Assim afetando na quarta semana da gestação a formação do sistema nervoso central, com o do tubo neural, bordas e da crista neural no feto, que por sua vez é importante para a origem de grande parte da região craniofacial (VINCENT et al., 2016).

Entre nascidos vivos, a Síndrome de Treacher Collins tem prevalência de 1:50.000, tratando-se de uma doença rara, com 50% dos seus casos surgindo com novas mutações (LEYVA, 2014). Os achados clínicos da STC comuns incluem geralmente bilaterais e relativamente simétricas, sendo caracterizada por inclinação antimongolóide das fissuras palpebrais, coloboma da pálpebra inferior, micrognatia e hipoplasia malar, maxilar, microtia

bilateral ou anotia e fenda palatina, exposição da córnea, diminuição do espaço retrofaríngeo, dificuldade respiratória, perda auditiva, o subdesenvolvimento ou a ausência do osso zigomático, depressões das fissuras palpebrais, subdesenvolvimento da mandíbula, malformação das orelhas externas, ausência do canal auditivo e fendas faciais, variando clinicamente de branda a severa. Tendo como tratamento procedimentos cirúrgicos para a correção das deformidades (SPEZZIA, 2018).

Uma abordagem multidisciplinar, baseado no grau de dismorfologia e de crescimento de cada região anatômica com o intuito de otimizar a reabilitação a nível tanto funcional como estético (POSNICK et al., 2004). Essas alterações fazem com que os indivíduos síndrômicos necessitem de assistência especializada e multiprofissionais, além de intervenções cirúrgicas ao decorrer de suas vidas.

Muitas são as manifestações orofaciais em pacientes com SCT, incluindo hipoplasia de maxila e mandíbula, que geralmente leva ao desalinhamento dentário e abertura e fechamento anterior (MARTELLI et al., 2009). Várias lacunas ao longo da arcada dentária, luxação dos dentes, hipoplasia e hipoplasia do esmalte foram encontradas (TRAINOR et al., 2009). Portanto, as anormalidades craniofaciais nesses pacientes podem causar distúrbios de mastigação, respiração e fala, que devem ser avaliados primeiro (YOSHIDA et al., 2012).

O diagnóstico diferencial deve ser feito com outras entidades clínicas com características comuns de CET, como síndrome de Nager, síndrome de Miller, síndrome de Goldenhar e síndrome de Pierre Robin (SPEZZIA, 2018).

Devido à baixa incidência da STC, nem os profissionais de saúde nem o público em geral sabem a respeito, o que pode fazer com que suas manifestações mais importantes sejam ignoradas no momento do diagnóstico.

Este trabalho objetivou expor de forma simples as características clínicas mais recorrentes e discutir de forma coerente as alterações que as mesmas acarretam na vida dos indivíduos comprometidos; tornando-a assim mais conhecida para que os portadores desta síndrome consigam diagnóstico e, por consequência, tratamento o mais precocemente possível.

2 MÉTODO

O método adotado para o desenvolvimento deste estudo trata-se de uma Revisão de Literatura Narrativa realizada através da pesquisa de artigos científicos disponíveis nas bases de dados. O procedimento para a coleta de dados foi a busca em banco de dados digitais, os quais disponibilizam estudo empíricos e de revisão de literatura sobre o tema abordado no

presente estudo.

Os procedimentos adotados foram a seleção e leitura de artigos, monografias, teses, dissertações e livros que discutem a relação entre ensino e literatura do tema. Nesta seleção foram incluídos estudo que se apresentam de forma integral em domínio público.

Para o desenvolvimento deste estudo foi adotado o método descritivo, com abordagem qualitativa. Para Segundo Gil (1999) a pesquisas descritiva tem por objetivo descrever características de um fenômeno e adotam uma técnica padronizada para coletar dados.

Triviños (1987) afirma que a descrição qualitativa busca captar a aparência do fenômeno e sua essência. Busca também explicar a origem, relações e mudanças e tenta intuir suas consequências.

Para Lakatos e Marconi (2007) este tipo de pesquisa é definido como o levantamento, seleção e documentação da bibliografia que já foi publicada sobre o tema e possibilita que o pesquisador entre em contato com estes materiais e aprofunde os conhecimentos sobre o assunto.

A busca foi realizada em bases de dados como Scientific Electronic Library Online (SCIELO) e Google Acadêmico. Empregando as seguintes palavras-chave: “Treacher Collins Syndrome”, “Collins Treacher Syndrome Oral”, “Treacher Collins syndrome and periodontitis”, em que foram encontrados: monografias, dissertações e artigos científicos. Os critérios de inclusão dos estudos para o levantamento bibliográfico serão textos completos, na língua portuguesa e inglesa, com acesso livre e gratuito nas bases de dados acima citadas. Os critérios de exclusão foram estudos que não atendam os objetivos do estudo.

Inicialmente, foram identificados 125 artigos na base de dados investigadas, dos quais após feito a leitura do título e objetivo do trabalho, foram descartados 86 trabalhos, sendo assim, dos 39 restantes, foram removidas 8 duplicatas. Após a leitura do resumo completo de cada e a partir dos critérios de elegibilidade, 19 estudos foram excluídos. Foram selecionados 12 estudos para leitura completa e destes, 9 foram elegíveis à revisão integrativa da literatura. A descrição detalhada do processo de seleção pode ser observada no Fluxograma da (Figura 1).

Figura 1 - Artigos encontrados, baixados e selecionados de acordo a metodologia utilizada.

Fonte: Autoria própria, 2021.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

A síndrome de Treacher Collins é uma doença congênita associada a estruturas assimétricas bilaterais anormais originadas do primeiro e segundo arcos faríngeos (YOSHIDA et al., 2012). Esta é uma condição com alta penetrância e expressividade variável. Se um dos pais for afetado por essa síndrome, há 50% de chance de que o gene mutado que causa a doença seja passado para a prole (YAN et al., 2018).

O principal gene envolvido no desenvolvimento do CTS é o TCOF1, que existe no braço longo do cromossomo 5 e codifica a proteína Treacle (VINCENT et al., 2016). Embora grande progresso tenha sido feito nas características moleculares da síndrome, ainda não é possível explicar a variabilidade das manifestações clínicas dessa doença, mesmo para pacientes da mesma família (SPEZZIA, 2018).

O diagnóstico da STC é principalmente um diagnóstico clínico, que geralmente é feito logo após o nascimento. Também pode ser realizada por ultrassom e biópsia coriônica antes do parto. Além disso, muitos pesquisadores recomendam testes moleculares para diagnóstico e confirmação. Em alguns casos, uma história familiar detalhada e cuidadosa é necessária porque a TCS e outras síndromes craniofaciais têm múltiplas características fenotípicas (LEYVA, 2014).

O tempo de tratamento desses pacientes é longo, o que causa grande impacto na vida deles e de seus familiares. O tratamento geralmente requer múltiplas cirurgias, e muitas estruturas faciais requerem correção cirúrgica. Portanto, é importante realizá-los em idade adequada para que possam ser realizados sem afetar outros procedimentos que possam ser necessários posteriormente (YOSHIDA et al., 2012). Portanto, a estratégia de tratamento para pacientes com STC requer uma equipe médica multidisciplinar que deve avaliar todos os aspectos da doença.

O tratamento começa desde o pré-natal, e orienta a família a compreender a particularidade da anormalidade e os cuidados necessários para a vida. Esses pacientes podem ter dificuldade para respirar devido a deformidades nos primeiros meses de vida, que podem ser complicadas por resfriados e infecções, principalmente em crianças (COBB et al., 2014).

Se o paciente tem fenda palatina, deve ser tratado de acordo com o plano de tratamento atual, e ortopedia maxilar funcional deve ser usada imediatamente, e o tempo de operação deve ser estendido o máximo possível para fechar a fenda palatina até o início da alfabetização. Mesmo que não haja fissuras, o osso maxilar pode ser remodelado e, por meio da ortodôntica fixa, pode prevenir ou minimizar sobremaneira a deformidade dentária característica da displasia mandibular (MARTELLI et al., 2009).

Problemas mandibulares em pacientes craniofaciais, como as crianças, devem seguir o programa de tração mandibular, sendo uma das indicações importantes da tração mandibular bilateral é a erupção dos primeiros molares permanentes (YOSHIDA et al., 2012).

O crescimento dos ossos faciais em bebês e na infância tem levado a uma melhora nas condições estéticas, que é ainda melhorada pela cirurgia plástica. O tratamento dos tecidos duros e moles da face pode exigir ampla intervenção cirúrgica: primeiro deve ser realizada a correção dos defeitos palpebrais nos primeiros anos de vida (SPEZZIA, 2018). Posteriormente, enxertos de crânio são utilizados para reconstruir a órbita e corrigir o deslocamento lateral do canto; a reconstrução da orelha é realizada entre 5 e 7 anos de idade; cirurgias craniofaciais, odontopediatras e ortodontistas são responsáveis por corrigir a parte inferior da face e mandíbula. Intervenção ortodôntica deve ser realizada no início da erupção dentária (LEYVA, 2014).

Após o alinhamento dos dentes em seu eixo, a parte inferior do tratamento reposicionará a mandíbula e a maxila, com aproximadamente 10 anos de idade. À medida que o rosto da criança continua a crescer, procedimentos adicionais podem ser necessários para corrigir quaisquer anormalidades de desenvolvimento (OLIVEIRA et al., 2003).

As características da síndrome da displasia maxilofacial afetam diretamente a audição,

a fala, os sons, a deglutição e a respiração do paciente. Essas particularidades tornam o papel da Odontologia, fonoaudiologia em uma equipe multidisciplinar extremamente importante para o prognóstico e a qualidade de vida dos pacientes afetados.

Quanto ao efeito da síndrome na audição, pesquisas atuais mostram que as características da síndrome costumam afetar a anatomia do ouvido externo, como a microtia. Existem fatores como o tipo e a gravidade da deformidade (SPEZZIA, 2018). Estudos relacionam deformidades no ouvido à síndrome de Treacher Collins, como a atresia congênita do canal auditivo, que muitas vezes leva à perda auditiva condutiva, seja devido à ausência de aurículas, obstrução do canal auditivo, ou audição anormal (LEYVA, 2014). A perda auditiva unilateral pode levar a dificuldades na localização dos sons e compreensão da fala, principalmente em um ambiente ruidoso, causando prejuízos ao social e ao aprendizado das pessoas afetadas pela síndrome. O diagnóstico precoce da perda auditiva ou surdez e a sua correção, quando possível, são essenciais. Para isso, pode-se utilizar a cirurgia de prótese auditiva ou correção da perda auditiva, o que ajuda o indivíduo a se desenvolver adequadamente (TRAINOR; DIXON; DIXON, 2009).

Na maioria dos estudos incluídos nesta revisão, a importância do prognóstico precoce da Síndrome de Treacher Collins é enfatizada. Portanto, as pessoas nascidas com a STC precisam de um tratamento com abordagem multidisciplinar para redução do tempo de diagnóstico e atingir melhores resultados.

4 CONCLUSÃO

A STC é um distúrbio hereditário caracterizado por anomalias craniofaciais e manifestações de diferentes formas. Com base na literatura revisada, observa-se que há grande dificuldade no convívio social por conta de sua anomalia e também pela dificuldade de falar, ver e ouvir. O tratamento cirúrgico ainda é insuficiente, com a alta incidência de anomalias que a síndrome apresenta, porém faz-se necessário para dar a essas pessoas uma qualidade de vida melhor.

Embora a STC seja uma doença congênita rara, é importante que o profissional esteja devidamente capacitado, tenha o conhecimento dessa síndrome para entendê-la, e assim seja feito o diagnóstico precoce e o melhor plano de tratamento possível, tendo uma abordagem adequada, atendimento individualizado e diferenciado para cada paciente. É imprescindível que o cirurgião dentista perceba e compreenda as limitações de cada indivíduo sindrômico, para a escolha de tratamento seja a menos traumática no atendimento odontológico, visando a

qualidade de vida e à promoção da saúde desses pacientes. Por todo o exposto, o ideal é que o contato do paciente com o dentista se inicie o mais cedo possível, para que se construa uma relação de confiança entre os pais, o dentista e o paciente. Desse modo que a prevenção pode ser iniciada desde muito cedo e a criança se adapta melhor ao ambiente odontológico e hospitalar.

O melhor prognóstico para a síndrome de Treacher Collins se dá por meio do tratamento precoce, assim como pela execução deste tratamento por uma equipe multidisciplinar, a qual promoverá melhora nos aspectos funcionais das malformações faciais e estruturais e também dos aspectos morfológicos, melhorando-os esteticamente, com o intuito de proporcionar as crianças sindrômicas uma interação social mais próxima da normalidade, haja vista que esta síndrome não apresenta comprometimento neurológico do paciente ou qualquer retardo mental.

Nesse caso, novas pesquisas são necessárias para melhor compreender a patogênese da síndrome, que norteará as opções de tratamento para prevenir e corrigir alterações funcionais e estéticas.

As pesquisas sobre a síndrome de Treacher Collins devem continuar aprimorando os métodos atuais de correção funcional e estética, com ênfase no suporte psicossocial e de uma equipe multidisciplinar composta por otorrinolaringologistas, cirurgiões craniofaciais, oftalmologistas, fonoaudiólogos, psicólogos e dos Cirurgiões-dentistas bucomaxilofacial. A descoberta constante de mudanças genéticas promove sobremaneira o diagnóstico precoce e o aconselhamento genético familiar, ajuda a melhorar o tratamento e o prognóstico, minimiza o estigma social e proporciona aos pacientes e suas famílias qualidade de vida.

Mesmo com a descoberta constante de mudanças genéticas, devido sua rara incidência e a escassez de difusão das informações, os pacientes acometidos pela a STC não recebem o tratamento mais adequado de forma precoce, agravando diversas vezes o quadro clínico e desfavorecendo seu prognóstico. Ainda assim, é um grande desafio para os atendimentos odontológicos e outros, serem mais eficazes e que possam apresentar resultados positivos que minimiza o estigma social e proporciona aos pacientes e suas famílias qualidade de vida.

Vale ressaltar também que, como são poucos os estudos sobre a síndrome relacionadas à profissão médica-dentista, fonoaudiologia, fisioterapia e dentre as outras áreas correlacionadas, mais pesquisas devem ser realizadas para aprofundar os diversos aspectos da síndrome e as atividades desses profissionais podem ser utilizadas como medidas de intervenção, tanto na via de facilitar o diagnóstico quanto no aperfeiçoamento de uma reabilitação.

REFERÊNCIAS

COBB, Alistair RM et al. **O tratamento cirúrgico da síndrome de Treacher Collins.**

British Journal of oral and Maxillofacial Surgery, vol. 52, no. 7, pág. 581-589, 2014.

GIL, AC **Métodos e técnicas de pesquisa social.** 5ª ed. São Paulo: Atlas, 1999.

LAKATOS, Eva Maria; MARCONI, M. de A. **Fundamentos da metodologia científica.** 5. reimprimir. São Paulo: Atlas, v. 310, 2007.

LEYVA, Juan Carlos; RESTREPO, Gonzalo Mallarino. **Síndrome de Treacher Collins: revisão do tema e apresentação de caso.** Universitas Médica, v. 55, no. 1, pág. 64-70, 2014.

MARTELLI, H. et al. **Características orofaciais da síndrome de Treacher Collins.** Oral Medicine Oral Pathology and Oral Surgery, 2009.

OLIVEIRA, Ana Cristina Borges de; et al. **Síndrome de Treacher Collins em Odontopediatria.** Revista Ibero-americana de Odontopediatria e Odontologia Infantil, vol. 6, não. 31, 2003.

POSNICK, Jeffrey C; TIWANA, Paul S .; COSTELLO, Bernard J. **Síndrome de Treacher Collins: avaliação abrangente e tratamento.** Oral and Maxillofacial Surgery Clinics, vol. 16, não. 4, pág. 503-523, 2004.

SPEZZIA, Sergio. **Repercussões orais da síndrome de Treacher Collins: revisão da literatura.** Journal of Oral Investigations, vol. 7, n. 2, pág. 89-97, 2018.

TRAINOR, Paul A; DIXON, Jill; DIXON, Michael J. **Síndrome de Treacher Collins: etiologia, patogênese e prevenção.** European Journal of Human Genetics, vol. 17, não. 3, pág. 275-283, 2009.

TRIVIÑOS, Augusto Nivaldo Silva. **Pesquisa qualitativa. Introdução à pesquisa em ciências sociais: pesquisa qualitativa em educação.** São Paulo: Atlas, p. 116-173, 1987.

VINCENT, Marie et al. **Síndrome de Treacher Collins: um estudo clínico e molecular baseado em uma grande série de pacientes.** Genetics in Medicine, v. 18, no. 1, pág. 49-56, 2016.

YAN, Zhiqiang et al. **Identificação de uma nova mutação TCOF1 em uma família chinesa com síndrome de Treacher Collins**. Medicina experimental e terapêutica, v. 16, no. 3, pág. 2645-2650, 2018.

YOSHIDA, et al. **Síndrome de Treacher Collins: um desafio para otimizar o tratamento cirúrgico**. Rev Bras Cir Craniomaxilofac, v. 15, no. 2, pág. 64-68, 2012.