

# REVISÃO BIBLIOGRÁFICA SOBRE A SINDROME DE TREACHER COLLINS: DESCRIÇÕES EMBRIOLÓGICAS E FENOTÍPICAS

Rita de Cássia Tavares da Silva<sup>1</sup>

Elaine Cordeiro do Nascimento<sup>2</sup>

Crislayne Thaís de Macêdo Barbosa<sup>3</sup>

Luana Cristina Cavalcanti<sup>4</sup>

Edlene Lima Ribeiro<sup>5</sup>

Odontologia



cadernos de  
graduação

ciências biológicas e da saúde

ISSN IMPRESSO 1980-1785

ISSN ELETRÔNICO 2316-3143

## RESUMO

A síndrome de *Treacher Collins*, também conhecida como disostose mandíbulo-facial, trata-se de uma alteração genético autossômico, que tem como principal aspecto as deformidades craniofaciais com manifestações clínicas diversas e variáveis, apresentando incidência de 1:25.000 a 1:50.000 nascidos vivos. Por apresentar características peculiares, esta anomalia pode ser identificada já no momento do nascimento, sendo observadas deformidades nos pavilhões auriculares, hipoplasia dos ossos da face, obliquidade antimongolóide das fendas palpebrais com coloboma palpebral inferior e fissura palatina. Esta revisão bibliográfica tem como objetivo demonstrar os aspectos embriológicos e fenotípicos da Síndrome de *Treacher Collins*.

## PALAVRAS-CHAVE

Síndrome de *Treacher Collins*. Disostose Mandíbulo-Facial. Deformidades Craniofaciais.

## ABSTRACT

Treacher Collins syndrome, also known as mandibulo-facial dysostosis, is an autosomal genetic disorder, which has as its main aspect craniofacial deformities with diverse clinical manifestations and variable presenting an incidence of 1: 25,000 to 1: 50,000 live births. Due to its peculiar characteristics, this anomaly can be identified already at birth, with deformities in the auricular pavilions, hypoplasia of the bones of the face, antimongoloid obliquity of palpebral clefts with lower palpebral coloboma and cleft palate. This literature review aims to demonstrate the embryological and phenotypic aspects of Treacher Collins Syndrome.

## KEYWORDS

Treacher Collins Syndrome. Mandibulo-Facial Dysostosis. Craniofacial Deformities.

## 1 INTRODUÇÃO

A disostose mandibulo facial, como assim também é chamada essa síndrome, foi relatada por Thonsom em 1846, mas apenas em 1900 foi descrito seus componentes essenciais por Treacher Collins, o qual seu nome foi predileto pela literatura inglesa para referenciar a esse distúrbio (SILVA *et al.*, 2008).

A síndrome de *treacher Collins* é uma malformação mandibulo facial, com perda generalizada de tecido mesenquimal, relacionado ao desenvolvimento anormal do primeiro arco. Trata-se de um distúrbio autossômico dominante, com mutação no gene TCOF1 (5q32), sendo como produto desse gene uma proteína nucleolar chamada treacle responsável pela proliferação nas células da crista neural (MOORE, 2016).

Diversas anomalias craniofaciais surgem a partir da terceira semana do desenvolvimento embrionário, sendo relacionadas com a origem e migração das células da crista neural. Na quarta semana intrauterina é iniciada a formação do sistema nervoso central, relacionados ao evento de formação do tubo neural e dobras das bordas, formando, assim, as cristas neurais. A migração de suas células é de fundamental importância para a origem de grande parte da região craniofacial (SADLER, 2016; PROFFIT, FIELDS; SARVER, 2012; KATCHBURIAN; ARANA, 2012).

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. Os achados clínicos mais comuns é o subdesenvolvimento ou a ausência do osso zigomático, depressões das fissuras palpebrais, subdesenvolvimento da mandíbula, má formação 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 (WHITE; PHAROAH, 2015).

Com base no exposto e considerando a odontologia um dos processos vitais para a homeostasia orgânica, procura-se demonstrar a importância do desenvolvi-

mento de um conhecimento na área odontológica que contribua com a formação acadêmica. O presente artigo apresenta um estudo com o levantamento bibliográfico acerca dos principais pontos relacionados à Síndrome de Treacher Collins, identificando e descrevendo características craniofaciais, sua origem e tratamento.

## 2 METODOLOGIA

O estudo foi do tipo descritivo e bibliográfico, desenvolvido a partir de artigos científicos completos e livros encontrados por meio de busca eletrônica, utilizando-se as palavras chave: Síndrome *Treacher Collins*, disostose mandíbulo-facial, deformidades craniofaciais, com bases de dados bibliográficos: literatura baseada em artigos científicos em português, indexados nos bancos de dados Lilacs, BBO, Bireme, Scielo e Biblioteca Cochrane, onde buscamos informações em bibliografia e artigos científicos publicados na mídia que guardam relação com o nosso trabalho. Após análise detalhada, os estudos avaliados serviram de base para a confecção deste trabalho.

## 3 REVISÃO DA LITERATURA

### 3.1 ASPECTOS GERAIS

*Treacher Collins* ou disostose mandíbulo-facial é uma síndrome que se identifica com deformidades crânio-faciais e se expressa com severidade variável, penetrância completa. Sendo má formação simétrica bilaterais, envolvendo o primeiro e o segundo arco branquiais. A expressão completa da síndrome se apresenta na fase adulta com o perfil convexo, dorso nasal proeminente e mandíbula e mento retruso (YOSHIDA *et al.*, 2012).

Na quarta semana gestacional, se inicia o desenvolvimento dos arcos branquiais, quando ocorrer a migração das células da crista neural. O primeiro arco branquial possui subdivisões em dois processos: O mandibular que origina a mandíbula, sendo o maior; O maxilar que origina a maxila, porção escamosa do osso temporal e o arco zigomático. Os processos maxilares se fundem com o frontonasal, formando o osso maxilar e tecidos moles (KATCHBURIAN; ARANA, 2012).

Ainda com o seguimento o segundo arco branquial origina as regiões adjacentes do pescoço e o osso hioide. A formação do pavilhão auditivo será por meio da região dorsais do primeiro e do segundo arco branquial (KATCHBURIAN; ARANA, 2012).

Anormalidade no desenvolvimento do primeiro arco faríngeo resulta em diversas anomalias congênitas dos olhos, mandíbula, palato e orelhas que juntos formam a síndrome do primeiro arco; sendo destacada a síndrome *Treacher Collis*. Assim, a contribuição dos arcos faríngeos será exatamente para a formação da face, laringe, boca, faringe, cavidades nasais e do pescoço (MOORE; PERSAUD, 2008).

A síndrome ocorre por meio da mutação do gene TCOF I que está relacionado com a maioria dos casos. A proteína nucleolar treade será o produto desse

gene, que parece ser necessária para impedir a apoptose e manter a proliferação nas células das cristas neural, no entanto não para regular sua migração, que ocorre normalmente. (SADLER, 2016).

### 3.2 DIAGNÓSTICOS E MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

A expressão completa da síndrome se apresenta na fase adulta com o perfil convexo, dorso nasal proeminente e mandíbula e mento retruso. O posicionamento antimongoloide da fissura palpebral é caracterizado nos olhos, que resulta do coloboma das pálpebras inferiores, distopia central lateral e distopia orbital ínfero-lateral. Além de possuírem as orelhas externas ausentes, malformadas ou mal posicionadas e a acuidade é comprometida devido à hiperplasia do canal auditivo externo e dos ossículos da orelha média (YOSHIDA *et al.*, 2012).

Apresenta, também, fissuras de palato com ou sem fissuras de lábios e atresia de coanas, sendo variável. Uma das maiores características da síndrome é a hipoplasia dos ossos zigomáticos com fissura por meio do arco e formação limitada dos zigomáticos residuais. A mandíbula e a maxila apresentaram hipoplásicas com variados efeitos sobre a articulação temporomandibular e os músculos da mastigação. Sua oclusão dentária mostra-se tipo II de Angle, com mordida aberta anterior e rotação do plano de oclusão no sentido horário (YOSHIDA *et al.*, 2012).

Sendo assim, a malformação do esqueleto craniofacial pode resultar em alterações tanto estéticas como principalmente funcionais. Os distúrbios como respiração, fala, deglutição e exposição corneana são aspectos que devem ser devidamente priorizados (YOSHIDA *et al.*, 2012).

A disostose mandibular apresenta fissuras que se abertam entre os ângulos da boca e a orelhas, também ocorrem deformidades nas aurículas, crescimento atípico capilar que possui uma extensão em direção às bochechas, a boca grande e o queixo recuado. O domínio dos distúrbios se mostra de forma autossômica com frequência de penetrância incompleta assim como, frequência na má oclusão dentária, pois os dentes podem se mostrar amplamente separados, deslocados, hipoplásico ou com mordidas abertas. A indicação do tratamento é com aparelhos ortodônticos nos portadores desta síndrome (KLIEGMAN *et al.*, 2014).

### 3.3 ASPECTOS IMAGEOLÓGICOS

Grandes observações são feitas por meio de achados em imagens, como a hipoplasia ou a falta do osso zigomático e da porção lateral da órbita. A maxila e mandíbula são hipoplásicas, percebendo acentuação da incisura antagônica e ângulo mandibular obtuso, permitindo a sensação de curvatura do corpo mandibular para posterior e inferior. Também percebe-se diminuição ou ausência do canal auditivo, células aéreas da mastóide e do tubérculo articular do osso temporal. Apresenta diminuição acentuada do ramo da mandíbula, o tornando curto. Com posicionamento posterior e inferior das cabeças mandibulares.

É possível que os seios maxilares estejam ausentes ou poucos desenvolvidos. Cerca de 18% dos portadores da disostose mandibulofacial possuem anomalias da coluna cervical, incluindo a ocultação da espinha bífida, C1 dismórfica e espaço C2-C3 reduzido (WHITE; PHAROAH, 2015).

Estudos recentes mostram novas anomalias relacionadas não somente a estrutura óssea, mas também às alterações das glândulas salivares maiores, presença de displasias ou aplasias são visualizadas em imagens de ultrassom em pelo menos metade dos síndromicos de *Treacher Collins*. A importância desses resultados com relação ao aumento significativo dessas glândulas levam a observação de uma pré-disposição acentuada de cárie em pacientes com disostose mandíbulo-facial (WHITE; PHAROAH, 2015, p. 617).

### 3.4 EVOLUÇÃO CLÍNICA E TRATAMENTO

O primeiro passo para um eficiente tratamento, é a orientação familiar, o conhecimento sobre as particularidades da síndrome de *Treacher Collins* e todos os cuidados necessários que perduram por toda a vida. São comuns problemas respiratórios, podendo ter complicações com resfriados e infecções nos primeiros meses de vida, advindas das anomalias características dessa síndrome, tendo como benefício o uso da traqueostomia temporária e do *Contiunous Positive Airway Pressure* (CPAP). Em casos necessários de intubação existe uma grande dificuldade mediante as vias aéreas serem bastante estreitas (SILVA *et al.*, 2008).

Na existência de fenda palatina, é indicado o tratamento com ortopedia funcional dos maxilares, adiando a cirurgia da fenda até a alfabetização. Mesmo que não haja a fenda, a ortopedia dos maxilares, e a ortodontia são recursos importantes na prevenção de muitos defeitos da disostose mandibulofacial (SILVA *et al.*, 2008).

Com relação a defeitos do canal auditivo, pode-se lançar mão de cirurgia ou correção da hipoacusia, com uso de aparelhos de audição. Ainda conforme o autor, quando são possíveis o diagnóstico precoce de surdez, faz-se necessária a sua correção, influenciando diretamente no retardo e desenvolvimento intelectual do portador da síndrome de *Treacher Collins* (WHITE; PHAROAH, 2015).

Ao avaliar as opções de tratamentos nos portadores é preciso considerar a complexa inter-relação entre o crescimento do crânio e da face e os possíveis efeitos da cirurgia precoce no crescimento futuro. Ainda mais, os procedimentos das tais cirurgias para as correções nos portadores da disostose mandibulofacial, precisam ser organizados em etapas e baseadas nas dismorfofobia e grau de crescimento de cada região anatômica (YOSHIDA; TONELLO; ALONSO, 2012).

O desenvolvimento dos ossos da face durante a infância resulta em melhoras estéticas quando aperfeiçoada com cirurgias. Outras intervenções cirúrgicas podem ser exigidas em grande número, como: correção do coloboma das pálpebras antes da infância, reconstrução da órbita e correção do deslocamento lateral cantal. Entre 5 a 7 anos de idade se faz a reconstrução das orelhas, correção inferior da face e mandíbula pelo cirurgião craniofacial, intervindo com ortodontia no começo da

erupção dos dentes permanentes do paciente portadores. Após o alinhamento dos dentes em seus eixos, reposiciona-se a mandíbula e maxila aos 10 anos de idade. Com o crescimento da face da criança, pode ser adicionados procedimentos ainda para corrigir defeito (SILVA *et al.*, 2008).

#### 4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Síndrome de *Treacher Collins* é uma deformidade rara que se caracteriza por uma malformação congênita que envolve o primeiro e segundo arcos branquiais; esta anomalia consiste na deficiência que ocorre durante a sétima semana de gestação, devido a uma ação inibitória genética quando os ossos faciais estão sendo formados. O aprofundamento do estudo sobre a Síndrome de Treacher Collins é importante e necessário, para aprimorar a abordagem atual das relações funcionais da patologia.

Gostaríamos de ressaltar que as descobertas das alterações genéticas estão em constante descoberta, ajudando em seu diagnóstico, prognóstico e no avanço do tratamento, melhorando a qualidade de vida do portador da síndrome.

#### REFERÊNCIAS

CASSAB, T.V. *et al.* Alterações de fala na síndrome de Treacher Collins. **Rev Bras Cir Craniomaxiloface**, v.15, n.2, p.69-73, 2012

PROFFIT, W.R; FIELDS, H.W; SARVER, D.M. Ortodontia contemporânea. 5 ed.-Rio de Janeiro: Elsevier, 2012.

KATCHBURIAN, E.; ARANA, V. **Histologia e embriologia oral**. 3 ed.- Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2012.

KLIEGMAN, R. M. *et al.* **Tratado de Pediatria**. 19.ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2014.

MOORE, K.L. **Embriologia clínica**. 10.ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2016.

SADLER, T.W. **Langman/ Embriologia Médica**. 13.ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2016.

SILVA, D.L. Síndrome de Treacher Collins: Revisão de literatura. **International archives of otorhinolaryngology**, v.12, n.1, p.116-121, 2008.

WHAITE, S.C.; PHAROAH, M.J. **Radiologia oral: fundamentos e interpretação**. 7.ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2015.

YOSHIDA, M.; TONELLO, C.; ALONSO, N. Síndromde Treacher Collins: desafio na otimização do tratamento cirúrgico. **Rev Bras Cir Craniomaxiloface**, v.15, n.2, p.64-68, 2012.

---

**Data do recebimento:** 14 de Julho de 2018

**Data da avaliação:** 22 de Julho de 2018

**Data de aceite:** 29 de Julho de 2018

---

---

1 Acadêmica do Curso de Odontologia, Faculdade Integrada de Pernambuco – FACIPE.

E-mail: ritatavaress1@hotmail.com

2 Acadêmica do Curso de Odontologia, Faculdade Integrada de Pernambuco – FACIPE.

E-mail: lala\_cordeiro@yahoo.com

3 Acadêmica do Curso de Odontologia, Faculdade Integrada de Pernambuco – FACIPE.

E-mail: layne-cris@hotmail.com

4 Acadêmica do Curso de Odontologia, Faculdade Integrada de Pernambuco – FACIPE.

E-mail: luacris2012@hotmail.com

5 Bióloga; Doutora em Ciências Biológicas; Docente do curso de Odontologia da Faculdade Integrada de Pernambuco – FACIPE. E-mail: edlenelimaribeiro@gmail.com

