

# Síndrome de Treacher Collins em Odontopediatria

## *Treacher Collins Syndrome in Pediatric Dentistry*

Ana Cristina Borges de OLIVEIRA\*  
 Maria Letícia RAMOS-JORGE\*\*  
 Saul Martins PAIVA\*\*\*

OLIVEIRA, A.C.B. de.; RAMOS-JORGE, M.L.; PAIVA, S.M. Síndrome de Treacher Collins em Odontopediatria. *J Bras Odontopediatr Odontol Bebê*, Curitiba, v.6, n.31, p.223-228, maio/jun. 2003.

Este artigo apresenta um caso de síndrome de Treacher Collins e suas principais características clínicas. Mostra vários achados clínicos para evidenciar a importância de serem observados todos os fatores biopsicossociais durante o planejamento do tratamento odontológico. O diagnóstico, orientação e tratamento precoce da Síndrome de Treacher Collins são fundamentais para o restabelecimento das funções mastigatória, estética e auditiva nas crianças que dela sofrem, melhorando sua qualidade de vida.

**PALAVRAS-CHAVE:** Síndrome de Treacher Collins; Odontopediatria.

### INTRODUÇÃO

A síndrome de Treacher Collins engloba um grupo de anomalias na região da cabeça e da face (SANVITO, 1977; SHAFER *et al.*, 1987; POSNICK & RUIZ, 2000). Caracteriza-se por defeitos das estruturas derivadas do primário e segundo arco branquiais, sendo a mandíbula afetada (SANVITO, 1977; ALMEIDA, 1987; NORA & FRASER, 1991).

No início do século XX, Treacher Collins (1900) foi quem primeiro descreveu essa síndrome e, desde então, seu nome passou a denominar o conjunto das anomalias observadas por ele. Posteriormente, na década de 40, Franceschetti & Klein realizaram um amplo estudo sobre a Síndrome de Treacher Collins e passaram a denominá-la, portanto, de síndrome de Franceschetti-Klein. A maioria das células da crista neural migra para, mais tarde, em tecido esquelético e conjuntivo, incluindo os ossos maxilares e os dentes (AVERY, 1991; PROFFIT, 1995). Na síndrome de Treacher Collins, tanto a maxila quanto a mandíbula são subdesenvolvidas, como resultado da falta de tecido mesenquimal. As áreas laterais e inferiores da face, por apresentarem um caminho mais longo para a migração das células da crista neural, são afetadas com maior frequência. Porém, as células da crista neural que vão para a área central tendem a completar o movimento migratório. Isto explica por que os defeitos de linha média, incluindo fenda palatina, acometem somente um terço dos portadores da síndrome (SANVITO, 1977; AVERY,

### ETIOLOGIA

Grande parte dos problemas que resultam em anomalias craniofaciais surge no terceiro estágio do desenvolvimento, na origem e migração das células da crista neural. Como a maioria das estruturas da face deriva da migração das células da crista neural, a interferência na migração dessas células causa, incluindo os ossos maxilares e os dentes (AVERY, 1991; REGESI & SCIUBBA, 1991; PROFFIT, 1995). Os dentes superiores geralmente não são afetados e, na maioria dos casos, iniciam sua formação por volta da sexta semana de vida intra-uterina. Ao comparar a formação dental na maxila e mandíbula, é evidente o retardo ou a paralisação da diferenciação da formação mandibular e dos dentes inferiores no segundo mês de vida fetal ou após (SHAFER *et al.*, 1987).

### CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

anacristina14@aol.com.br

\*\*Mestre em Odontopediatria pela Universidade Federal de Minas Gerais, Professora Substituta do Departamento de Odontopediatria e Ortodontia da FO-UFMG

\*\*\*Professor-adjunto do Departamento de Odontopediatria e Ortodontia da FO-UFMG, Doutor em Odontopediatria pela Faculdade de Odontologia da Universidade de São Paulo

Vários autores (SHAFFER *et al.*, 1987; REGEZI & SCIUBBA, 1991; MOISE & ZABO, 1998; POSNICK & RUIZ, 2000) relataram que a síndrome de Treacher Collins é geralmente uma anomalia bilateral, com fácies característica.

A estatura da pessoa portadora geralmente é normal, sendo que na maioria das vezes as alterações são limitadas aos ossos e tecidos moles da face. Apresenta uma distribuição sexual uniforme. Ocasionalmente, podem estar presentes malformações cardíacas e o retardo mental é pouco freqüente (SANVITO, 1977; NORA & FRASER, 1991).

As alterações faciais desta síndrome são marcantes. Destaca-se, sobretudo, uma hipoplasia dos ossos faciais, em especial o terço médio da face (zigoma) e da mandíbula. Esta característica resulta num aspecto aumentado do nariz e em uma face estreita com depressão das bochechas. A macrostomia e o palato ogival são características freqüentes na Síndrome de Treacher Collins. A fenda palatina acomete, aproximadamente, um terço dos portadores da síndrome (NEVILLE *et al.*, 1998).

Dessa forma, alguns bebês portadores da síndrome e com o palato fissurado devem ter orientação sobre a alimentação desde o nascimento. De acordo com Thomé (1990), o comprometimento do palato pela fissura é um fator muito mais importante que o comprometimento do lábio, em relação ao aleitamento materno. A fissura no palato prejudica diretamente a pressão negativa que o bebê deve promover na boca, necessária ao aleitamento materno, o que dificulta, muitas vezes, a sucção do leite. No entanto, a amamentação é possível, apenas tomando-se o cuidado de não manter o bebê deitado, mas levemente verticalizado, para evitar a aspiração do leite. Este cuidado também ajuda na prevenção de otites, pois nas crianças recém-nascidas as tubas auditivas apresentam direção horizontal e abrem-se diretamente na faringe. Na presença de fissura no palato e com a criança deitada, aumenta o risco de o leite penetrar na tuba auditiva, levando à inflamação no ouvido. Pelo mesmo motivo, a criança deve ser colocada no berço em decúbito lateral após as mamadas.

De acordo com Dalben *et al.* (2001), o bebê já pode ser amamentado no peito seis horas após a cirurgia plástica reconstrutiva. A sucção realizada pelo bebê na amamentação tem efeito fisioterápico. A estimulação ao movimento de sucção melhora o tônus muscular, beneficiando a cicatrização.

Na maioria dos casos, a má-oclusão dentária predominante é o apinhamento, principalmente por deficiências de bases ósseas, tais como hipoplasia mandibular e palato ogival (SANVITO, 1977; SHA-

FER *et al.*, 1987; NORA & FRASER, 1991; REGEZI & SCIUBBA, 1991; NEVILLE *et al.*, 1998).

A hipoplasia mandibular manifesta-se como uma grande retrusão do queixo, tornando o perfil convexo (SANVITO, 1977; SHAFFER *et al.*, 1987; NORA & FRASER, 1991; REGESI & SCIUBBA, 1991; NEVILLE *et al.*, 1998; BAILEY *et al.*, 1999). A retrognatia mandibular e o tamanho vertical exagerado do terço médio da face podem ser acentuados pela tração anormalmente orientada dos músculos elevadores da mandíbula, causando uma rotação retrógrada no padrão de crescimento da mandíbula (NORA & FRASER, 1991).

Pode ser observado um crescimento atípico do cabelo desde a região temporal até as bochechas, com extensão dos pêlos em forma de língua (SANVITO, 1977; SHAFFER *et al.*, 1987; NORA & FRASER, 1991; REGESI & SCIUBBA, 1991; NEVILLE *et al.*, 1998).

Uma característica marcante na região dos olhos é a obliquidade antimongolóide, ou inclinação para baixo das fissuras palpebrais. 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 (SANVITO, 1977; NORA & FRASER, 1991; REGESI & SCIUBBA, 1991; NEVILLE *et al.*, 1998).

Os indivíduos portadores da síndrome podem ter comprometimento auditivo devido ao defeito ósseo na cavidade timpânica ou ausência do conduto auditivo externo (SANVITO, 1977; NORA & FRASER, 1991; REGESI & SCIUBBA, 1991; NEVILLE *et al.*, 1998). Os ouvidos têm implantação baixa, com pavilhões auriculares deformados, encolhidos ou ausentes. Projeções polipóides no ouvido e fístulas cegas estão, freqüentemente, situadas entre o ouvido e a comissura da boca (NEVILLE *et al.*, 1998).

A síndrome de Treacher Collins apresenta 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 e uma acentuada curvatura mandibular. Cefalogramas laterais revelam chanfradura antigonial (REGEZI & SCIUBBA, 1991; NEVILLE *et al.*, 1998). Os seios paranasais apresentam-se pouco desenvolvidos. A fácies característica dos pacientes tem sido descrita como semelhante à de uma ave ou de um peixe (SHAFFER *et al.*, 1987).

Uma anomalia que tem sido freqüentemente confundida com a disostose mandibulofacial devido a certas características comuns é a microssomia hemifacial, também conhecida como displasia oculoauriculovertebral ou síndrome de Goldenhar.

A microssomia hemifacial, entretanto, acomete somente um lado da face, enquanto a síndrome de Treacher Collins é bilateral. O diagnóstico diferencial deve ser realizado também em relação à síndrome de Robin, que tem como principais características clínicas hipoplasia mandibular, glossoptose e fenda palatina (SHAFER *et al.*, 1987).

## TRATAMENTO

O tratamento das seqüelas 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 freqüente 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 (REGEZI & SCIUBBA, 1991; BAILEY *et al.*, 1999; POSNICK & RUIZ, 2000). O crescimento dos ossos da face na infância, por meio de aparelhos ortopédicos, e principalmente no período da adolescência, produz uma considerável melhora estética (NORA & FRASER, 1991).

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, freqüentemente são necessários vários procedimentos cirúrgicos (SANVITO, 1977).

Freihofer (1997) descreveu uma combinação de técnicas para a correção da síndrome de Treacher Collins. Os pacientes são tratados 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.

## DESCRIÇÃO DO CASO CLÍNICO

Uma criança do sexo masculino, com 10 anos de

idade, foi encaminhada ao consultório odontológico da APAE (Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais) de Lagoa da Prata, MG. A queixa principal, segundo os responsáveis, era a presença de extensas lesões de cárie e sangramento gengival. A criança é portadora da síndrome de Treacher Collins, tendo sido o diagnóstico confirmado pela Faculdade de Medicina da UFMG (Universidade Federal de Minas Gerais) quando a criança tinha seis meses de vida. Clinicamente, constataram-se várias características da síndrome, tais como: deformidade dos pavilhões auriculares, crescimento atípico do cabelo da região temporal até as bochechas, falta de desenvolvimento dos ossos zigomáticos e da mandíbula (Figura 1), inclinação dos olhos do tipo antimongoloidal, ausência de cílios na pálpebra inferior e macrostomia (Figura 2). Ao exame clínico intrabucal, detectaram-se mordida aberta anterior, mordida cruzada posterior, apinhamento (Figura 3), *overjet* acentuado e palato ogival.

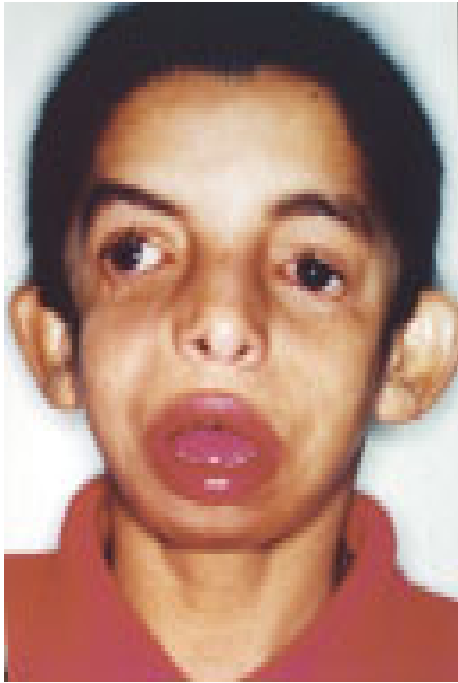
O paciente possui história de fenda palatina. A cirurgia de reparo da fenda foi realizada quando a criança tinha um ano e seis meses de idade.

Radiograficamente observaram-se inclinação inferior do assoalho das órbitas, estreitamento da cavidade nasal e acentuada curvatura mandibular (Figura 4).

A mãe da criança relatou não haver nenhuma



**FIGURA 1:** Vista da criança de perfil, evidenciando um crescimento atípico do cabelo da região temporal até as bochechas; pouco desenvolvimento dos ossos zigomáticos e da mandíbula.



**FIGURA 2:** Vista frontal da criança, mostrando a inclinação antimongoloide dos olhos e a macrostomia.



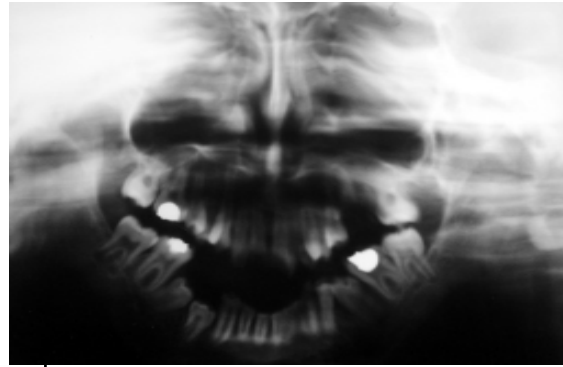
**FIGURA 3:** Presença de mordida aberta anterior e cruzada posterior, além de apinhamento superior.

outra pessoa na família com as mesmas características (a criança possui um irmão de 18 anos e uma irmã de 14).

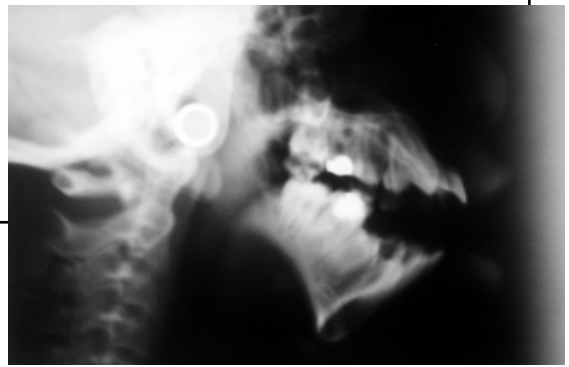
O paciente possui consciência de que é diferente das outras crianças, sendo extremamente retraído, envergonhado com a própria aparência e com baixa auto-estima.

Para a realização do tratamento odontológico, é de extrema importância que sejam observados todos os fatores biológicos (hipotonia dos músculos da face, respiração bucal, funções fonética e mastigatória deficientes), psicológicos (baixa auto-estima) e sociais (pessoa solitária, isolada e sem interesse pela vida social).

O paciente não apresenta outros comprometimentos sistêmicos além daqueles relacionados com a síndrome. Porém, apresenta um desenvol-



**FIGURA 4:** Radiografia panorâmica e telerradiografia lateral evidenciando uma inclinação inferior do assoalho das órbitas, estreitamento da cavidade nasal e curvatura mandibular.



vimento psicológico atrasado. Depende de outras pessoas para executar algumas atividades do cotidiano, como tomar banho, escovar os dentes e alimentar-se. Além disso, tem sido extremamente difícil e desafiante motivar a mãe e o filho para os cuidados com a higiene bucal (Figura 3). Os problemas que enfrentam na família e as condições precárias de vida não favorecem esse processo de educação. No entanto, um grande esforço tem sido feito pela equipe odontológica da APAE de Lagoa da Prata, onde a criança vem recebendo semanalmente tratamento odontológico educativo e preventivo. Apesar da deficiente coordenação motora, tem sido notada uma crescente diminuição dos índices de placa visível após cada escovação realizada no consultório. O objetivo é que a criança adquira habilidade suficiente para que não dependa de outras pessoas nos cuidados com a saúde bucal e geral.

O paciente foi encaminhado para receber também atendimento cirúrgico e ortodôntico em outra instituição. O tratamento fonoaudiológico será realizado concomitantemente ao tratamento ortodôntico.

## DISCUSSÃO

A síndrome de Treacher Collins é transmitida por mecanismo hereditário autossômico dominante, embora cerca de 50% dos casos ocorram devido a mutação espontânea (REGEZI & SCIUBBA, 1991; DIXON, 1996; NEVILLE *et al.*, 1998). No paciente examinado, constatou-se a presença de mutação espontânea, uma vez que não existe história familiar da síndrome. De acordo com Neville *et al.* (1998), a mutação espontânea muitas vezes está associada com o aumento da idade dos pais quando a criança nasce. No entanto, na ocasião do nascimento desta criança, o seu pai e a sua mãe tinham, respectivamente, 35 e 37 anos de idade.

O paciente aqui apresentado era portador de fenda palatina ao nascimento. Vários autores (SANVITO, 1977; AVERY, 1991; REGESI & SCIUBBA, 1991; PROFFIT, 1995) relataram que a fenda palatina acomete somente um terço dos portadores da síndrome. Além disso, as alterações faciais tais como hipoplasia de ossos do terço médio da face (zigoma) e da mandíbula, a macrostomia e o palato ogival estão marcadamente presentes neste caso clínico.

Na maioria dos casos, o portador da síndrome de Treacher Collins apresenta má-oclusão, principalmente por deficiência de bases ósseas, que se manifesta, principalmente, como hipoplasia mandibular e palato ogival (SANVITO, 1977; SHAFER *et al.*, 1987; AVERY, 1991; NORA & FRASER, 1991; REGESI & SCIUBBA, 1991; NEVILLE *et al.*, 1998). A retrusão mandibular, aliada a mordida aberta anterior, mordida cruzada posterior e apinhamento dental, compõe a situação oclusal do paciente apresentado no caso clínico. Por se tratar de um caso de grande complexidade, que envolve extensa deficiência mandibular, o planejamento do tratamento incluiu abordagem ortodôntica e cirúrgica (cirurgia ortognática).

Uma outra característica da síndrome observada neste caso clínico foi um crescimento atípico do cabelo desde a região temporal até as bochechas, com extensão dos pêlos em forma de língua, como relataram Sanvito (1977), Shafer *et al.* (1987), Nora & Fraser (1991), Regesi & Sciubba (1991) e Neville *et al.* (1998).

A obliquidade antimongolóide ou inclinação para baixo das fissuras palpebrais e a ausência de cílios na pálpebra inferior estão marcadamente presentes neste paciente. 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 (SANVITO, 1977; NORA e FRASER, 1991; REGESI e SCIUBBA, 1991; NEVILLE *et al.*, 1998).

Os indivíduos portadores da síndrome podem

ter comprometimento auditivo devido ao defeito ósseo na cavidade timpânica ou ausência do conduto auditivo externo. Os ouvidos têm implantação baixa, com pavilhões auriculares deformados, encolhidos ou ausentes (SANVITO, 1977; NORA & FRASER, 1991; REGESI & SCIUBBA, 1991; NEVILLE *et al.*, 1998). Entretanto, a criança descrita neste estudo não apresentava a audição comprometida, de acordo com o laudo médico. Porém, a deformidade dos pavilhões auriculares estava presente.

Dentre as características radiográficas presentes na síndrome de Treacher Collins, foi possível verificar a inclinação para baixo dos assoalhos das órbitas, contorno ósseo nasal estreito e uma acentuada curvatura mandibular. Cefalogramas laterais revelaram chanfradura antigonial, como descrito por Regezi & Sciubba (1991) e Neville *et al.* (1998).

O tratamento das seqüelas da síndrome de Treacher Collins é direcionado à correção ou reconstrução das deformidades existentes. É de fundamental importância uma avaliação multidisciplinar conjunta das equipes médica, odontológica, fonoaudiológica e psicológica.

A criança será submetida a tratamento ortocirúrgico e fonoaudiológico e os acompanhamentos odontológico e psicológico estão sendo realizados na Instituição APAE de Lagoa da Prata.

Foi verificado que o paciente é extremamente retraído, envergonhado com a própria aparência, com baixa auto-estima e com desenvolvimento psicológico atrasado. Depende de outras pessoas para executar algumas atividades do cotidiano, como tomar banho, escovar os dentes e alimentar-se. A APAE tem como objetivo principal promover a inclusão de crianças portadoras de deficiências na sociedade e torná-las mais independentes de outras pessoas. A assistência psicológica e a convivência com outras crianças têm sido um estímulo constante para o desenvolvimento do processo de socialização desta criança e um enorme progresso neste sentido já pode ser nitidamente observado.

## CONCLUSÃO

Como não existe um tratamento específico para os casos de síndrome de Treacher Collins, medidas adotadas com o intuito de reabilitar e amenizar seus sinais e sintomas são intervenções de grande significado, visando à melhoria da ~~qualidade de vida destes indivíduos.~~

OLIVEIRA, A. C. B. de.; RAMOS-JORGE, M. L.; PAIVA, S. M. Treacher Collins syndrome in pediatric dentistry. **J Bras Odontopediatr Odontol Bebê**, Curitiba, v.6, n.31, p.223-228, maio/jun. 2003.

This article describes the case of a patient with Treacher Collins syndrome and its main clinical characteristics. Many clinical findings

are presented to evidence the importance of observing all biological, psychological and social factors during dental treatment planning. The diagnosis, orientation and precocious treatment of this syndrome are very important to the re-establishment of the masticatory, esthetic and hearing functions in children and also to achieve a better quality of life.

**KEYWORDS:** Treacher Collins syndrome; Pediatric dentistry

## REFERÊNCIAS

- ALMEIDA, J.A. Disostose mandíbulo-facial: Síndrome de Treacher-Collins: relato de um caso e revisão da literatura. **Rev AMRIGS**, Porto Alegre, v.31, n.1, p.63-66, jan. 1987.
- AVERY, J.K. Crescimento facial pré-natal. In: MOYERS, R.E. **Ortodontia**. 4.ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1991. Cap.3. p.18-32.
- BAILEY, L.J.; PROFFIT, W.R.; WHITE, R.J. Assessment of patients for orthognatic surgery. **Semin Orthod**, Philadelphia, v.5, n.4, p.209-222, Dec. 1999.
- DALBEN, G.S.; COSTA, B.; GOMIDE, M.R.; NEVES, L.T. **Características do aleitamento em bebês portadores de fissuras lábio-palatais**. Nossos Arquivos. Disponível na Internet: <http://www.aleitamento.org.br/fissuraspalatais.htm>. Acesso em 4 set, 2001.
- DIXON, M.J. Treacher Collins syndrome. **Hum Mol Genet**, Oxford, v.5, n.1, p.1391-1396, Jan. 1996.
- FREIHOFER, H.P. Variations in the correction of Treacher Collins syndrome. **Plast Reconstr Surg**, Baltimore, v.3, n.99, p.647-657, Mar. 1997.
- MOISE, C.; ZABO, S.D. Mandibulofacial dysostosis. **Ophthalmology**, Philadelphia, v.45, n.4, p.81-83, Apr. 1998.
- NEVILLE, B.W. *et al.* Defeitos de desenvolvimento da região maxilofacial e oral. In: NEVILLE, B.W.; DAMM, D.D. **Patologia oral e maxilofacial**. 2.ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1998. Cap.1. p.1-42.
- NORA, J.J.; FRASER, F.C. Doenças mendelianas selecionadas. In: NORA, J.J.; FRASER, F.C. **Genética médica**. 3.ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1991. Cap.8. p.101-156.
- POSNICK, J.C.; RUIZ, R.L. Treacher Collins syndrome: current evaluation, treatment, and future directions. **Cleft Palate Craniofac J**, Oxford, v.37, n.5, p.434, Sept. 2000.
- PROFFIT, W.R. **Ortodontia contemporânea**. 2.ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1995. Cap.1. p.15-23.
- REGEZI, J.A.; SCIUBBA, J.J. Doenças metabólicas e genéticas dos maxilares. In: REGEZI, J. A.; SCIUBBA, J. J. **Patologia bucal: correlações clínico-patológicas**. 2.ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1991. Cap.15. p.317-340.
- SANVITO, W.L. Síndrome de Treacher Collins. In: SANVITO, W. L. **Síndromes neurológicas**. São Paulo: Manole, 1977. Cap.12. p.371-372.
- SHAVER, W.G.; HINE, M.K.; LEVY, B.M.; TOMICH, C.E. Doenças dos ossos e das articulações. In:SHAVER, W.G.**Tratado de Patologia Bucal**. 4.ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1987. Cap.13. p.624-664.
- THOMÉ, S. **Estudo da prática do aleitamento materno em crianças portadoras de malformação congênita de lábio e/ou palato**. 1990, 245f. Dissertação (Mestrado em Enfermagem) – Faculdade de Enfermagem, Universidade de São Paulo, Ribeirão Preto.

Recebido para publicação em: 17/07/2001

Enviado para análise em: 26/09/2001

Aceito para publicação em: 11/10/2001