

SINDROME DE TREACHER-COLLINS*

Rui Sequeira Aguiar *, Carlos Silva Santos **

RESUMO

Os autores a propósito de dois casos clínicos em irmãos, apresentam uma revisão da literatura.

A grande variação de diferentes formas clínicas deste síndrome, têm levado a interpretações erróneas, as quais têm sido descritas como entidades separadas. Franceschetti e Klein enfatizaram esta variabilidade fenotípica.

Palavras Chave

Defeito da palpebra inferior. Hipoplasia malar com fendas palpebrais anti-mongoloides. Malformação da orelha.

INTRODUÇÃO

Embora Thomson tenha sido o primeiro a

* Trabalho apresentado nas II Jornadas Hospitalares de Estomatologia, no Porto a que foi atribuído o 2º prémio "Johnson e Johnson".

** Internos de Estomatologia, Hospitais Cívis de Lisboa, Serviço de Estomatologia. (Director: Dr. Lélío Macias Marques).

referenciar este síndrome, em 1986, ele foi associado a Treacher Collins, que descreveu dois casos em 1900. Franceschetti, Zwahlen e Klein, fizeram a descrição exaustiva desta entidade e chamaram-lhe "Disostose Mandibulo-Facial".

Incluem-se nos Síndromes dos arcos branqueais, que compreende um grupo etiológico heterogéneo.

GENÉTICA

Este síndrome tem transmissão autosómica dominante de expressividade variável.

Sex Ratio — M1/F1.

ETIOPATOGENIA

Várias hipóteses têm sido propostas, no entanto, a que parece ser mais razoável, é a que se baseia na morte focal de células a nível das cristas neuronais pré-ópticas, criando um rearranjo espacial do desenvolvimento dos ouvidos e do ectomesenquima do 1º e 2º arcos branqueais, originando as alterações características deste síndrome.

MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

A nível do macisso crâneo-facial, existem várias estruturas que se encontram alteradas.

Por uma questão de sistematização, vamos dividi-las em; alterações das partes moles e alterações ósseas.

ALTERAÇÕES DOS TECIDOS MOLES

Este síndrome apresenta uma variedade grande de alterações.

As mais características são (Quadro I): 1) Obliquidade anti-mongolóide das fendas palpeais; 2) Macrostomia; 3) Coloboma palpebral inferior; 4) Malformação do pavilhão auricular (e surdez de condução); 5) Ausência total ou parcial das pestanas inferiores; 6) Os orifícios dos canais lacrimais podem estar ausentes, assim como, as glândulas de Meibómio; 7) Implantação anormal, lateralmente, dos cabelos (em forma de língua); 8) Fenda palatina.

ALTERAÇÕES OSSEAS

Estas alterações, são observadas pela Radiologia, quer nas radiografias de crâneo e face, nas incidências de frente perfil, Waters e Hirtz.

Podemos observar: 1) Hipoplasia ou agenesia dos molares; 2) Soluções de continuidade, mais ou menos importantes, entre o maxilar e o molar, o temporal e o molar, e, ainda entre o frontal e o molar, dando um aspecto oval à cavidade orbitária; 4) Fendas palatinas; 5) As mastóides encontram-se esclerosadas (não pneumatizadas); 6) Os seios paranasais são sub-desenvolvidos; 7) Os ossículos do ouvido, estão frequentemente ausentes.

Na ortopantomografia., podemos observar que o ângulo da mandíbula é mais obtuso

QUADRO I Manifestações Clínicas

— Obliquidade anti-mongolóide das fendas palpebrais	89%
— Hipoplasia malar	81%
— Hipoplasia mandibular	78%
— Malformações dos pavilhões auriculares	77%
— Coloboma palpebral inferior	69%
— Ausência total ou parcial de pestanas inferiores	53%
— Surdez de condução	40%
— Fenda palatina	28%
— Projectão lateral do cabelo	26%

que o normal e, o ramo ascendente pode ser deficiente. Os côndilos também podem ser aplanados.

A superfície inferior do corpo da mandíbula é muitas vezes concavo.

Observa-se geralmente um nariz baselado e alargado, devido á falta de desenvolvimento dos málares.

Existe mal-oclusão com mordida aberta, que é devida ao desenvolvimento insuficiente do maxilar superior e ao palato ser muito arqueado (ou á fenda palatina quando esta existe).

Também se encontra neste indivíduos, deficiência mental (que poderá ser consequência da perda de audição). Anomalias cardíacas nomeadamente defeitos do septo ventricular, anomalias renais e esqueléticas.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Este coloca-se principalmente com duas entidades clínicas:

Síndrome de Goldenhar (Displasia Oculo-Auriculo-Vertebral), este é unilateral e caracterizada por microssomia hemifacial.

Disostose Acrofacial de Nager. E de transmissão autosómica recessiva e a mandíbula está

mais atrasada no seu crescimento, do que, no síndrome de Treacher Collins.

TRATAMENTO

O tratamento é multidisciplinar, passando pela correcção da surdez e dos colobomas.

Do ponto de vista das alterações do maciço facial, o objectivo é a correcção funcional, quer seja cirurgica, ortodoncica ou mesmo protodontica, a correcção estética e, por fim, a necessidade de apoio psico-social.

CASO CLÍNICO

M.A.S. é do sexo masculino e tem 8 anos (fig. 1). Veio á consulta enviado pelo núcleo de Genética do Hospital de D^a Estefânia, para observação. Nesta há a destacar uma hipoplasia malar bilateral; coloboma palpebral inferior esquerdo, do terço externo; nariz alargado; malformação do pavilhão auricular direito; promaxilia; mordida aberta anterior;

o palato é fundo com rafe mediana; retro-mandíbula em relação á promaxila e retroposição do mento.

A observação endobucal, nota-se que os dentes decíduos estão cariados, com diastemas e há oclusão topo a topo posterior.

Nas radiografias do maciço facial (fig. 2), nota-se agenesia do rebordo infero-externo da órbita e hipoplasia mandibular.

Na ortopantomografia (fig.3), observa-se aplanamento dos côndilos e ângulo mandibular concavo.

Na restante observação constata-se que existe debilidade mental profunda, atraso psico-motor, hipoacusia bilateral mais acentuada á direita, criptorquia e genun valgum.

Nos ANTECEDENTES PESSOAIS, há a salientar que o parto foi pélvico e em anóxia, desde os 7 meses tem tido crises convulsivas.

Nos ANTECEDENTES FAMILIARES, de referir que a avó materna é epiléptica, um primo é monglóide e a irmã E.L.S. (fig. 4), de 4 anos de idade apresenta os estigmas do Síndrome de Treacher Collins, mas numa maneira mais atenuada (Figs. 5 e 6).



Fig. 1



Fig. 2

SUMMARY

Because of two clinical cases, the authors, present a review of the literature.

The wide variance in expression that allows for different clinical forms of the condition has led to erroneous interpretations of some cases, which have been described as separate entities. Franceschetti and Klein have emphasized this phenotypic variability.

Key Words

Defect of lower lid. Malar hypoplasia with downslanting fissures, Malformation of external ear.

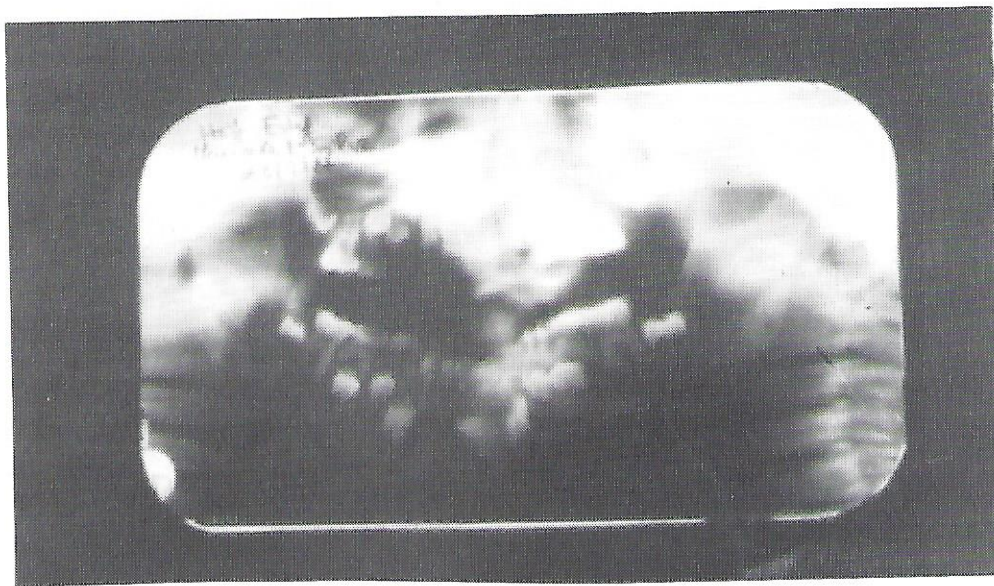


Fig. 3

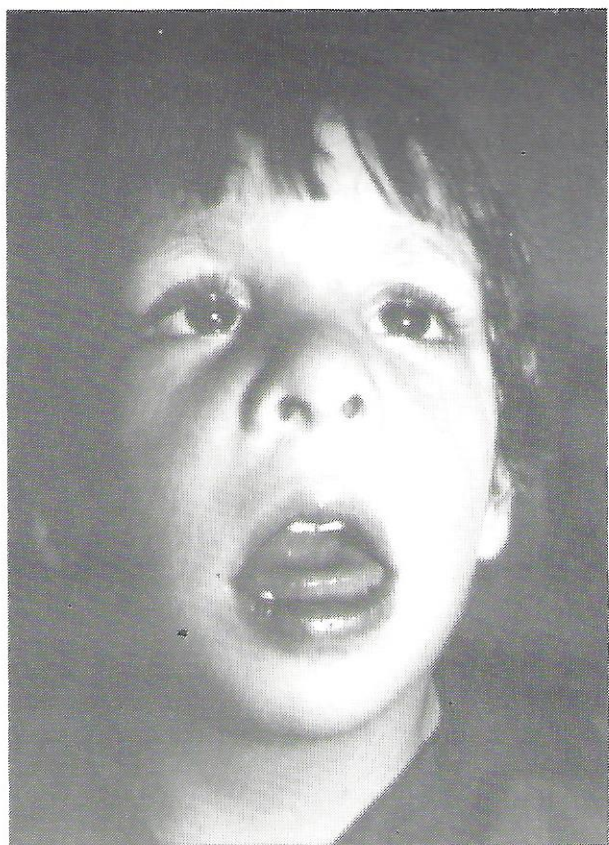


Fig. 4

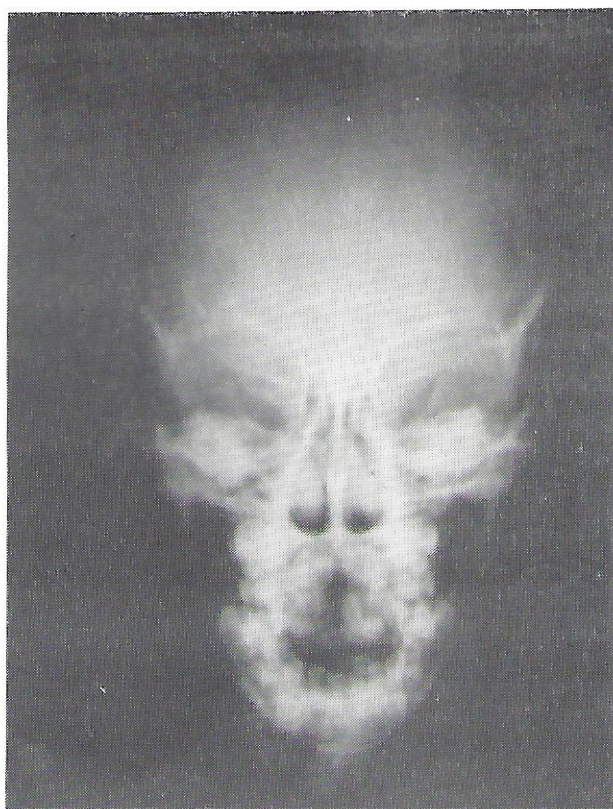


Fig. 5

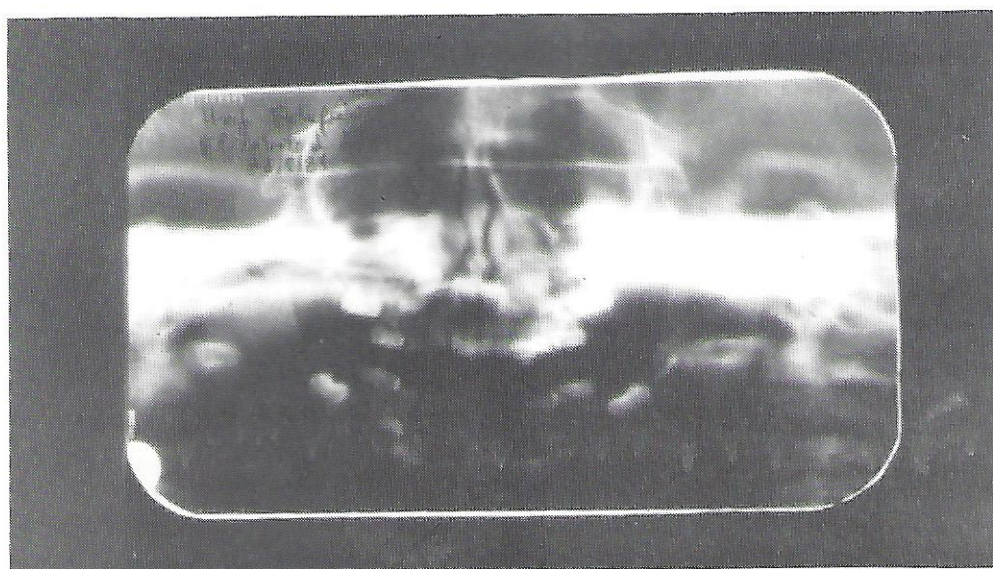


Fig. 6

Bibliografia

1 — Berkman, M.D. and Feingold, M.: Oculo-Auriculo-Vertebral Dysplasia, Oral Surg. 25; 408-417.

2 — Godin, R.J., Pindborg, J.J. and Cohen, M.M.: Syndromes of the Head and Neck, Ed. 2, New York — 1976 McGraw-Hill.

3 — Peterson-Falgone, S. and Pruzansky, S.: Cleft Palate and Congenital Palatopharyngeal Incompetency in Mandibulofacial Dysostosis, Cleft Palate J. — 13:354, 1976.

4 — Ray, E. Stewart; Gerald, H. Prescott: Oral Facial Genetics. Saint Louis — 1976, C.V. Mosby Company.

5 — Sedano, H. O.; Sauk, J.J. and Gorlin, R.J.: Oral Manifestations of Inherited Disorders, Boston — 1977, Butterworths.

6 — Shafer, W.G.; Hine, M.K.; Levy, B.M. — Tratado de Patologia Bucal — 1985.

7 — Saprntzen, R.J. and, M.D.: Pharyngeal Hypoplasia in Treacher Collins Syndrome; Arch. Otolaryngol. — 105: 127. 1979.

8 — Wiedemann, H.R.; Grosse, K.R.; Dibbern, H.: An Atlas of Characteristic Syndromes; London — 1985; Wolf Medical Publications, Ltd.