

A RELEVÂNCIA DA ODONTOLOGIA NA SÍNDROME TREACHER COLLINS – RELATO DE CASO

THE RELEVANCE OF DENTISTRY IN TREACHER COLLINS SYNDROME - CASE REPORT

THAÍS TEIXEIRA DE OLIVEIRA¹
ALINE ÁGATA ROCHA CORRÊA¹
ISABELLA DE ALMEIDA MENEZES¹
IURI DORNELAS PRATES FREITAS²
SIMONE ANGÉLICA DE F. AMORMINO³

RESUMO:

Treacher Collins também chamada de disostose mandibulofacial, é uma alteração genética dominante rara caracterizada pela má-formação dos ossos e tecidos da face. É uma síndrome crânio-facial que apresenta alterações bilaterais e simétricas de estruturas originadas do primeiro e segundo arcos branquiais. A maioria dos casos possui transmissão autossômica dominante e expressividade variável. O objetivo do presente estudo é realizar um relato de caso sobre o impacto do tratamento odontológico na qualidade de vida do paciente portador de Treacher Collins. Paciente, 39 anos, sexo feminino compareceu a uma clínica odontológica em Belo Horizonte, com a queixa principal de falhas dentárias e sensibilidade. Durante a anamnese a paciente relatou ter a STC, durante o exame clínico extraoral verificou a presença de hipoplasia malar e mandibular, malformação dos pavilhões auriculares com perda auditiva, obliquidade e coloboma palpebral inferior. Ao exame intraoral observou ser classe II de Angle, ausência dos dentes 11, 12, 13, 21 e 22 e extrusão do dente 41 e recessão gengival e periodontite estágio I grau A. Após exames de periodontograma e complementares foi realizado uma raspagem nas áreas com profundidade de sondagem maior que 3mm, frenectomia labial inferior, aplicação de laser para sensibilidade, enxerto gengival e colocação de prótese parcial removível. A paciente ao final do tratamento relatou ter se sentido realizada e contente com a sua conclusão, ela foi encaminhada ao Sistema único de Saúde para realizar as cirurgias para corrigir as alterações crânio-faciais. O tratamento odontológico deve ser adaptado a cada indivíduo de acordo com sua necessidade, tendo uma abordagem multidisciplinar, possibilitando uma melhora na qualidade de vida e estética do paciente.

UNITERMOS: Síndrome de Treacher Collins; tratamento odontológico; cavidade oral; TCOF1.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Treacher Collins (STC) também conhecida como Disostose Mandibulofacial é uma alteração genética dominante rara, que ocorre devido a uma mutação em um dos genes TCOF1, POLR1C ou POLR1D, caracterizada pela má-formação dos ossos e tecidos da face^{1,2}. É uma síndrome craniofacial que apresenta alterações bilaterais e simétricas de estruturas originadas do primeiro e segundo arcos braquiais entre a quinta e a oitava semana de vida intrauterina³. A prevalência ao nascimento anual é de

1:50.000 nascidos vivos e não possui preferência entre raça ou gênero^{4,5}.

As alterações craniofaciais mais frequentes na STC são hipoplasia dos ossos faciais, como zigomático e mandíbula, o que interfere na sustentação das bochechas, obliquidade antimongolóide das fendas palpebrais, malformações dos pavilhões auriculares, alterações auditivas, atresia do canal auditivo externo, microtia, coloboma da pálpebra inferior, atraso no desenvolvimento facial, assimetria facial, deformidade nasal, hipertelorismo ocular^{6,5,2}.

1 - Graduada em Odontologia pelo Centro Universitário de Belo Horizonte. Belo Horizonte, Minas Gerais. Brasil.

2 - Especializando em Periodontia e Implantodontia pela Faculdade Sete Lagoas. Sete Lagoas, Minas Gerais. Brasil.

3 - Professora Adjunta de Odontologia da Faculdade de Minas Gerais - Faminas. Belo Horizonte, Minas Gerais. Brasil.

O estreitamento das vias aéreas ou o encurtamento extremo da mandíbula com micrognatia grave, em recém-nascidos com STC, pode exigir o manejo das vias aéreas para tratamento, sendo o quadro mais grave da doença. Sendo assim, atresia ou estenose coanal ou micrognatia grave com glossoptose também podem causar a obstrução das vias aéreas em um lactante e a morte neonatal geralmente está associada à síndrome da apneia obstrutiva do sono como resultado dessas malformações². Na cavidade oral, os portadores podem apresentar manifestações como palato ogival, fenda palatina, macrostomia, má oclusão de mordida aberta anterior apinhamento dentário devido a cavidade oral pequena, e em alguns casos baixo fluxo salivar^{7,8}.

O tratamento odontológico deve ser adaptado a cada indivíduo de acordo com sua necessidade, tendo uma abordagem multidisciplinar, envolvendo várias áreas médicas, como psicólogos, cirurgiões dentistas, cirurgiões craniofaciais, otorrinolaringologista, fonoaudiólogos, cirurgiões plásticos e oftalmologistas, buscando uma correção funcional e estética desde a primeira infância^{7,9}. O objetivo do presente trabalho é demonstrar um relato do caso clínico sobre o impacto do tratamento odontológico multidisciplinar na qualidade de vida de um paciente com a Síndrome de Treacher Collins.

RELATO DE CASO

Mulher, 39 anos, solteira, compareceu a uma clínica odontológica situada em Belo Horizonte, com a queixa principal de falhas dentárias e sensibilidade dentária nos dentes inferiores. Durante a anamnese a paciente relatou ser portadora da STC e seu pai e sua irmã também são portadores da mesma síndrome, a mãe e a irmã mais nova não apresentam a síndrome. A paciente narrou fazer uso de hormônios para reposição hormonal devido a menopausa precoce e uso de aparelho auditivo por causa da perda parcial da audição.

Ao exame clínico extra oral foi identificado hipoplasia de malar e mandibular, malformação dos pavilhões auriculares com perda auditiva, obliquidade antimongolóide das fendas palpebrais, ausência parcial dos cílios inferiores, coloboma palpebral inferior e macrostomia (Figura 2 e Figura 3). No exame intra-oral verificou que a paciente tinha oclusão classe II de Angle, ausência dos elementos 11,12,13, 21 e 22, extrusão do dente 41 com recessão gengival de 3mm classificada como RT1 de Cairo (Figura 1).

Após o planejamento, iniciou o tratamento com uma raspagem supragengival e profilaxia, a paciente foi orientada sobre higiene oral e uso de escova macia e técnica adequada de escovação. Posteriormente, foi feita a moldagem da paciente e confecção da prótese parcial removível para devolução da estética e função mastigatória (Figura 2). Em seguida realizou-se a frenectomia e enxerto gengival livre para melhoria

da sensibilidade dentinária do dente 41. Na preparação da paciente utilizou gaze com clorexidina a 2% para antisepsia extra-oral e 0,12% para assepsia intra-oral. Para o procedimento foi feita anestesia local do nervo mentual utilizando Lidocaína 2% + epinefrina 1:100.000, com o auxílio de uma lâmina 15C, foi feito incisões iniciais ao nível da junção cimento-esmalte e rebatimento de retalho de espessura parcial (Figuras 3), raspagem da região e colocação de EDTA 24% por três minutos.

Após o preparo do leito receptor, estabeleceu as dimensões necessárias para a remoção precisa do enxerto. Em seguida realizou anestesia do nervo palatino maior e o enxerto foi removido do palato na região entre pré-molares e o segundo molar superior, a remoção foi dificultada pela abertura limitada de boca da paciente. Na área doadora foi realizada sutura contínua com fio de nylon 6.0 (BioSut) e protegida a área com cimento cirúrgico (CoePack®) (Figura 3).

O enxerto foi suturado na região do dente 41 com fio de nylon (BioSut) (Figura 3) e certificou da imobilidade do enxerto. A paciente foi orientada sobre os cuidados pós-operatórios e prescrito Paracetamol (750mg) de 6 em 6 horas por via oral e Ibuprofeno (600mg) de 8 em 8 horas por três dias. Ela retornou ao consultório após 15 dias para a remoção da sutura e avaliação do processo cicatricial (Figura 4).



Figura 1 – Alterações do terço médio da face: a hipoplasia de malar, obliquidade antimongolóide das fendas palpebrais, ausência parcial dos cílios inferiores, coloboma palpebral inferior e malformação dos pavilhão auricular esquerdo

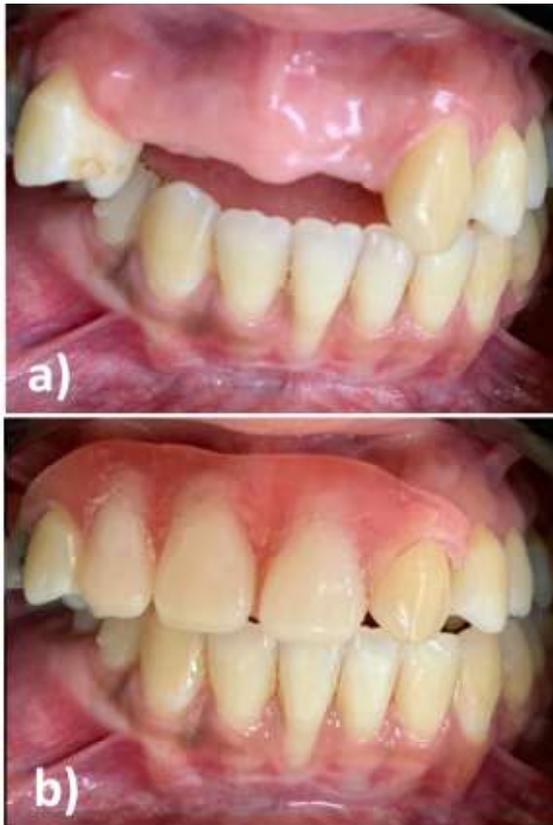


Figura 2– a) Alterações intra-orais: ausência dos elementos dentários, má oclusão, extrusão do elemento 41 com recessão gengival; b) Paciente com a prótese parcial instalada.



Figura 3- Enxerto gengival livre imobilizado na região receptora



Figura 4 – a) Antes do procedimento cirúrgico/ b) Aspecto final após o enxerto gengival livre após 15 dias

DISCUSSÃO

A morfogênese craniofacial é um processo complexo que ocorre durante a quinta e a oitava semana do desenvolvimento embrionário, que envolve mecanismos genéticos e moleculares. As células da crista neural migram para a região de cabeça e pescoço em formação, onde posteriormente se formam os arcos braquiais^{10,11}. Todo esse processo deve obedecer aos critérios como tempo e estímulos para guiar a migração, extensão, proliferação e integração das células da crista neural e qualquer falha nesses processos resulta em malformação facial¹¹.

A STC é resultado de uma mutação nos genes TCOF1, POLR1C e POLR1D, responsáveis pela biogênese ribossômica¹². Esta mutação conseqüentemente gera uma transcrição reduzida do Ácido Ribonucleico (RNA) que induz a via p53 (gene supressor tumoral), onde as células da crista neural pré-migratórias entram em apoptose. Sendo assim, reduz a quantidade de células migradas para a região de cabeça e pescoço alterando a formação do primeiro e segundo arcos braquiais³.

O diagnóstico destes pacientes é fundamentalmente clínico, em sua maioria realizado ao nascer, confirmado por radiografias e estudos moleculares¹³. É possível ter o diagnóstico precoce, ainda em vida intrauterina, mediante exames como ultrassonografia, amniocentese (15-18 semanas de gestação) e vilosidades coriônicas (10-12 semanas de gestação) para estudos genéticos¹⁴.

Esta síndrome apresenta quadros clínicos variáveis mesmo entre descendentes, o que associado a alta taxa de mutação pode levar ao diagnóstico incorreto, isso amplifica a importância de realizar e avaliar meticulosamente os exames^{13,7}. Embora a análise molecular tenha se mostrado como essencial e valiosa no diagnóstico pré-natal, ela não prevê o grau de alteração do feto, sendo assim, a

ultrassonografia consegue fornecer as informações quanto a gravidade e progressão fetal ao revelar a dismorfia facial¹⁵.

Em casos de hereditariedade a análise genética pode determinar a mutação responsável pela síndrome de acordo com o gene alterado. Isto se mostra importante para famílias de alto risco, devido à alta penetrância e expressividade variável da síndrome, ela pode passar despercebida em indivíduos que podem transmiti-la aos descendentes⁴. Outras síndromes craniofaciais como a síndrome de Nager, síndrome de Miller e síndrome de Goldenhar, devem ser consideradas como diagnóstico diferencial⁵. O dismorfismo facial presente na STC não possui um padrão, ele pode variar interfamiliar e intrafamiliar, como pode ser observado nos parentes da paciente, onde o pai e a irmã apresentam alterações faciais diferentes e a irmã mais nova não apresenta sinais clínicos da síndrome.

A hipoplasia de maxila e mandibular, microtia bilateral ou anodontia são os principais sintomas da síndrome^{13,4,11}. Já as alterações oculares, como inclinação antimongolóide das fendas palpebrais, coloboma da pálpebra inferior e ausência parcial de cílios na pálpebra inferior como também sendo alterações frequentes nesses pacientes¹⁴. Conforme descrito na literatura, no caso relatado foi identificado a hipoplasia de malar e mandibular, malformação dos pavilhões auriculares com perda auditiva, obliquidade antimongolóide das fendas palpebrais bilaterais, coloboma palpebral inferior e ausência parcial dos cílios inferiores.

Pacientes com STC apresentam altos níveis de placa e cárie devido à dificuldade de higiene oral e ao baixo fluxo salivar decorrente de patologia das glândulas salivares; como displasia ou aplasia das glândulas salivares maiores associado a respiração bucal e apinhamento dentário^{7,8}. Sendo assim, observamos a importância do acompanhamento odontológico aliado ao tratamento profilático. Outras alterações bucais relatadas incluem: palato ogival, macrostomia, fenda palatina¹⁶.

Terner et al., (2012) acrescenta que pode ocorrer a hipoplasia dos ossos faciais (geralmente do terço médio da face e da mandíbula)¹⁷. Esta alteração nos pacientes com STC é mais grave a nível proximal, fazendo do côndilo a estrutura mais hipoplásica, o que pode implicar em alta incidência de disfunção temporomandibular, levando a uma limitação da abertura de boca¹⁷. Além disso, é observado, agenesia dental, opacidade do esmalte, diastemas, desvio da linha média e má oclusão de classe II ou III⁷. Com isso, destaca-se a necessidade de um acompanhamento profissional com um cirurgião dentista especialista em DTM, ortodontia e bucomaxilofacial. Das alterações descritas acima, a paciente apresenta recessão gengival de 3mm classificada como RT1 de Cairo, perda dos elementos 11, 13, 21 (devido à dificuldade de higienização bucal),

agenesia dos dentes 12 e 22, classe II de Angle, hipoplasia de maxila e mandíbula, macrostomia e hipoplasia dos ossos do terço médio.

Com base nas diversas alterações apresentadas, o tratamento de pacientes com a STC é complexo, extenso e requer cuidados desde a primeira infância, refletindo na vida social do paciente¹⁸. Os impactos no meio social, destaca-se alguns pontos negativos como, dificuldade de aprendizado e comunicação entre os colegas, atraso no desenvolvimento escolar devido ao comprometimento desde o início da vida se submetendo a numerosas cirurgias, além da baixa autoestima e impacto emocional.

O tratamento de pacientes com a STC requer uma equipe multidisciplinar, principalmente por causa da má formação óssea, o que pode dificultar na mastigação e deglutição. Esses aspectos podem ter o auxílio de especialidades odontológicas como bucomaxilofacial e ortodontia, os quais atuam na correção do crescimento da maxila e mandíbula, tratamento da hipoplasia de malar, palato ogival, macrostomia, dentes supranumerários, apinhamento, má oclusão de classe II ou III e sobremordida^{7,13,17,19}. E ainda acompanhamento com psicólogo, cirurgião plástico, fisioterapeuta, otorrinolaringologista, oftalmologistas e cirurgiões craniofaciais.

CONCLUSÃO

A STC possui uma demanda multifatorial, resultando em um cuidado multidisciplinar. A atuação do cirurgião-dentista torna-se indispensável desde a primeira infância, reparando as funções da fala, alimentação e respiração, além de atuar no reposicionamento das estruturas craniofaciais, conseqüentemente promovendo uma harmonia da face e garantindo assim, melhora na qualidade de vida e na adaptação ao meio social. A paciente relatou que após o tratamento se sente mais confiante em sorrir, melhorando a sua autoestima, além de conseguir se alimentar melhor e diminuição da sensibilidade dentinária após o tratamento odontológico. Dessa forma, é de suma importância o cirurgião-dentista ter conhecimento sobre as diversas síndromes que afetam de forma direta ou indiretamente o sistema craniofacial. Podendo assim, atuar na resolução de diversas alterações decorrente da síndrome.

ABSTRACT

Treacher Collins syndrome is a rare dominant genetic disorder characterized by malformation of the bones and tissues of the face. It is a craniofacial syndrome that presents bilateral and symmetrical alterations of structures originating from the first and second branchial arches. The aim of the present study is to perform a case report on the impact of dental treatment on the quality of life of a patient with CTS. Patient, 39 years old, female, attended a dental clinic

in Belo Horizonte, with the main complaint of dental flaws and sensitivity. During the anamnesis the patient reported having CTS, during the extraoral clinical examination she verified the presence of malar and mandibular hypoplasia, malformation of the pinnae with hearing loss, obliquity and lower eyelid coloboma. Intraoral examination revealed Angle class II, missing teeth 11, 12, 13, 21 and 22, extrusion of tooth 41, gingival recession and stage I periodontitis grade A. After periodontogram and complementary exams it was performed a scaling in areas with a probing depth greater than 3mm, lower lip frenectomy, laser application for sensitivity, gingival graft and placement of partial removable prosthesis. The patient at the end of treatment reported feeling fulfilled and happy with its completion, she was referred to the Unique Health System to undergo surgery to correct the craniofacial changes. The current treatment aims at functional and aesthetic correction and the need for psychosocial support, having the joint participation of a multidisciplinary team to achieve this goal.

Uniterms: Treacher Collins Syndrome; treatment, dental; oral cavity; TCOF1.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Marszałek B, Wójcicki P, Kobus K, Trzeciak WH. Características clínicas, tratamento e antecedentes genéticos da síndrome de Treacher Collins. *J Appl Genet.* 2002; 43 (2): 223-33
- Katsanis SH, Jabs EW. Treacher Collins Syndrome. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., eds. *GeneReviews*®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; July 20, 2004.
- Tse WK. Treacher Collins syndrome: New insights from animal models. *Int J Biochem Cell Biol.* 2016 Dec;81(Pt A):44-47
- Chen, Y. et al. (2018). Mutation screening of Chinese Treacher Collins syndrome patients identified novel TCOF1 mutations. *Molecular Genetics and Genomics*, 293(2), pp. 569-577.
- Andrade, E. C., Júnior, V. S., Didoni, A. L., Freitas, P. Z., Carneiro, A. F., Yoshimoto, F. R. (2005). Treacher Collins syndrome with choanal atresia: a case report and review of disease features. *Brazilian Journal of Otorhinolaryngology*, 71(1), pp. 107-110
- 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
- Dalben, G. S., Costa, B., Gomide, M. R. (2006). Prevalence of dental anomalies, ectopic eruption and associated oral malformations in subjects with Treacher Collins syndrome. *Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology, and Endodontology*, 101(5), pp. 588-592.
- Østerhus, I. N. et al. (2012). Salivary gland pathology as a new finding in Treacher Collins syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 158 A(6), pp. 1320-1325
- McElrath, A. D., & Winters, R. (2021). Mandibulofacial Dysostosis. In *StatPearls*. StatPearls Publishing.
- Schilling, T F, and C B Kimmel. "Segment and cell type lineage restrictions during pharyngeal arch development in the zebrafish embryo." *Development (Cambridge, England)* vol. 120,3 (1994): 483-94.
- Noden, Drew M, and Paul A Trainor. "Relations and interactions between cranial mesoderm and neural crest populations." *Journal of anatomy* vol. 207,5 (2005): 575-601.
- Noack Watt KE, Achilleos A, Neben CL, Merrill AE, Trainor PA (2016) The Roles of RNA Polymerase I and III Subunits Polr1c and Polr1d in Craniofacial Development and in Zebrafish Models of Treacher Collins Syndrome. *PLoS Genet* 12(7): e1006187
- Van Gijn, D. R., Tucker, A. S., Cobourne, M. T. (2013). Craniofacial development: current concepts in the molecular basis of Treacher Collins syndrome. *British Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*, 51(5), pp. 384-388.
- Kadakia, S. et al. (2014). Treacher Collins Syndrome: The genetics of a craniofacial disease. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 78(6), pp. 893-898
- Alfonso, L. S., Centelles I. A. (2016). Síndrome de Treacher Collins en una familia cubana . Presentación de caso. *Revista Habanera de Ciencias Médicas*, 15(3), pp. 408-417.16. Spezzia, S. (2018). Repercussões Bucais da Síndrome de Treacher Collins: revisão de Síndrome de Treacher Collins e implicações na cavidade oral 16 literatura. *Journal Of Oral Investigations*, 7(2), pp. 89-97
- Terner, J. S. et al. (2012). An analysis of mandibular volume in Treacher Collins syndrome. *Plastic and Reconstructive Surgery*, 129(4), pp. 751e-753e
- Yoshida, M., Tonello, C., Alonso, N. (2012). Síndrome de Treacher Collins: desafio na otimização do tratamento cirúrgico. *Revista Brasileira de Cirurgia Craniomaxilofacial*, 15(2), pp. 64-68.
- Plomp, R. G. et al. (2016). Treacher collins syndrome: A systematic review of evidencebased treatment and recommendations. *Plastic and Reconstructive Surgery*, 137(1), pp. 191-204

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA:

SIMONE ANGÉLICA DE FARIA AMORMINO.
Avenida Brasil 1491, sala 406 - Funcionários,
Belo Horizonte - MG, Brasil. CEP:30.140-002.
E-mail: simoneamormino@hotmail.com

