

# O PAPEL DO CIRURGIÃO BUCOMAXILOFACIAL NO TRATAMENTO DE PACIENTES COM SÍNDROME DE TREACHER COLLINS

## *THE ROLE OF THE MAXILOFACIAL SURGEON IN THE TREATMENT OF PATIENTS WITH TREACHER COLLINS SYNDROME*

Natália Abreu Diez<sup>1</sup>; Roberta Machado Batista<sup>2</sup>

### RESUMO:

A síndrome de Treacher collins (STC) é uma condição hereditária, que se caracteriza por anomalias craniofaciais e se manifesta através de variáveis clínicas. Indivíduos diagnosticados com esta síndrome frequentemente são submetidos a múltiplas cirurgias reconstrutivas, que raramente são totalmente corretivas. Exames de imagem são essenciais para o correto diagnóstico, assim como o conhecimento da equipe em anatomia por conta da dificuldade do manejo das vias aéreas desses pacientes. Como incluem anomalias craniofaciais, o cirurgião bucomaxilofacial é imprescindível na equipe multidisciplinar que trata estes pacientes. O objetivo do presente trabalho é discutir a importância do cirurgião bucomaxilofacial no tratamento da STC. Trata-se de uma revisão integrativa de literatura realizada através da busca por publicações indexadas nas bases de dados do MEDLINE/PubMed (National Library of Medicine), Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), SciELO (Scientific Electronic Library Online), Lilacs (Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde) e Google acadêmico, nos idiomas português e inglês. O conhecimento sobre as características desta síndrome aliado ao diagnóstico e intervenções precoces por uma equipe multidisciplinar que inclua o cirurgião bucomaxilofacial permite uma melhor qualidade de vida destes pacientes.

**Descritores:** Síndrome de Treacher Collins, odontologia, cirurgião bucomaxilofacial.

### ABSTRACT:

The Treacher Collins Syndrome (TCS) is a hereditary condition, characterized by anomalies craniofaciais and manifests itself through clinical variables. Individuals diagnosed with this syndrome often undergo multiple reconstructive surgeries, which are rarely fully corrective. Imaging exams are essential for the correct diagnostic, as well as the knowledge of the team in anatomy due to the difficulty of managing the airways of these patients. How to include craniofacial anomalies, the surgeon maxillofacial is essential in the multidisciplinary team that treats these patients. This paper has the purpose to discuss the importance of the maxillofacial surgeon in the treatment of TCS. The study This is an integrative literature review carried out by searching for publications indexed in the electronic databases of MEDLINE/PubMed (National Library of Medicine), Virtual Health Library (BVS), SciELO (Scientific Electronic Library Online), Lilacs (Latin American and Caribbean Literature on Health Sciences) and Google Scholar, in Portuguese and English and available in full text. Conclusion: Knowledge about the characteristics of this syndrome combined with early diagnosis and interventions by a multidisciplinary team that includes the oral and maxillofacial surgeon allows a better quality of life for these patients.

**Keywords:** Treacher Collins Syndrome, dentistry, maxillofacial surgeon

1 Acadêmica do 5º ano do Curso de Graduação em Odontologia do Centro Universitário Serra dos Órgãos- UNIFESO.

2 Docente do Curso de Graduação em Odontologia do Centro Universitário Serra dos Órgãos- UNIFESO.

## INTRODUÇÃO

A síndrome de Treacher collins (STC), também conhecida como disostose mandibulofacial, é uma condição hereditária rara que acomete cerca de 1:40.000 a 1:70.000 casos por nascidos vivos, não existindo preferência por sexo ou raça (POSNICK, RUIZ, 2000; SHETE *et al.*, 2011).

Caracteriza-se por anomalias craniofaciais e manifesta-se com diversas variáveis clínicas, dentre as quais, a malformação congênita do primeiro e do segundo arco branquial que afeta o tamanho e a forma das orelhas, pálpebras, maçãs do rosto e mandíbulas, e costumam desenvolver problemas auditivos ao longo dos anos. Ela surge como resultado de mutações no gene TCOF1, que codifica uma fosfoproteína nucleolar conhecida como Treacle. Indivíduos diagnosticados com esta síndrome frequentemente são submetidos a múltiplas cirurgias reconstrutivas, que raramente são totalmente corretivas (POSNICK RUIZ, 2000; SHETE, *et al.*, 2011).

O padrão destas cirurgias consiste em operações iniciais, que se concentram em manter as vias aéreas, proteger os olhos e apoiar o desenvolvimento neurológico auditivo. As operações posteriores incluem a reconstrução em estágios da boca, rosto e ouvido externo, e a cirurgia bimaxilar, que pode melhorar a projeção facial maxilomandibular; porém a correção de defeitos malar, orbital e temporais podem ser mais difíceis (COBB *et al.*, 2014).

Pelo fato de, as deformações dessa síndrome serem crâniofaciais, o cirurgião bucomaxilofacial pode ter uma fundamental atuação nesses casos, pois é essencial no tratamento envolvendo tais estruturas. Além disso, problemas na cavidade oral são frequentes, pois as deficiências das bases ósseas levam a apinhamento dentário podendo conduzir à oclusão instável. Outras manifestações orais incluem redução do fluxo salivar, altos níveis de cáries e placa bacteriana. O diagnóstico e o tratamento devem ser precoces e são importantes para o restabelecimento das funções mastigatória, respiratória e auditiva (DUQUE, 2019).

Para abordar o tema de forma mais interessante, a revisão contará com comparativos a história do “Extraordinário”, que conta sobre Auggie, um menino de 10 anos portador da síndrome.

Portanto, é de extrema importância reconhecer o papel da odontologia, em especial dos cirurgiões bucomaxilofaciais junto a uma equipe multidisciplinar, no tratamento desses pacientes, a fim de trazer uma melhor estética, correção de algumas deformações e facilitar o dia a dia do paciente.

## OBJETIVOS

### Objetivo primário

Discutir a importância do cirurgião bucomaxilofacial no tratamento de pacientes com síndrome de Treacher Collins.

### Objetivos secundários

1. Descrever as principais características da síndrome.
2. Relacionar a síndrome com o livro/filme “Extraordinário”.
3. Relatar os tipos de cirurgias executadas nestes pacientes e as mudanças ocorridas.

## REVISÃO DE LITERATURA

### 1. Síndrome de Treacher Collins

A STC foi descrita pela primeira vez em 1846 por Thomson, e em 1847 por Toynbee 42 anos depois, sendo descrita novamente por Berry, como uma forma abortiva com coloboma das pálpebras inferiores. Em 1900 foi abordado pelo oftalmologista britânico, Dr. Edward Treacher Collins, aquele cujo sobrenome deu a doença o título predileto da literatura inglesa. Franceschetti, Zwahlen e Klein revisaram novamente a condição, de forma mais extensa entre 1944 e 1949; e o termo “*disostose mandibulofacial*” passou a ser utilizado como título da doença (COBB *et al.*, 2014).

### 1.1 Etiologia e patogênese

A descoberta de que o gene *TCOF1* é a causa da síndrome de Treacher Collins, foi feita 96 anos depois da descrição feita por Treacher Collins. Antes da identificação do gene *TCOF1*, o diagnóstico de TCS era possível apenas por marcadores polimórficos ligados e avaliação clínica. No entanto, em qualquer avaliação clínica, toda a aparência facial deve ser considerada ao se tentar chegar a um diagnóstico, principalmente em pacientes com acometimento leve, pois há um alto grau de variabilidade interfamiliar e intrafamiliar (DIXON *et al.*, 1994).

A extrema variabilidade no grau em que os indivíduos podem ser afetados, junto com a alta taxa de mutações, torna a provisão de aconselhamento genético extremamente complicada, particularmente quando o diagnóstico de qualquer um dos pais de uma criança afetada é ambíguo. Nesses casos, é de extrema importância garantir que nenhum dos pais manifeste os recursos mínimos do STC. Nesse sentido, o uso de radiografias craniofaciais, principalmente a incidência occipitomental que facilita a visualização do complexo zigomático, tem se mostrado extremamente útil na detecção de hipoplasia zigomática (MARRES *et al.*, 1995; DIXON *et al.*, 1991).

A identificação do locus TCS facilitou o diagnóstico molecular pré e pós-natal. As análises moleculares revelaram que *TCOF1* consiste em um quadro de leitura aberto de 4233 bp abrangendo 26 exons nos quais mais de 130 mutações amplamente específicas de famílias foram documentadas, a maior parte das quais resulta na introdução de um códon de terminação prematuro no Melaço. O amplo espectro de mutações observadas na STC complica o fornecimento do diagnóstico molecular pré-natal porque é necessário identificar a mutação em cada família antes de realizar as previsões diagnósticas (EDWARDS *et al.*, 1996).

Em qualquer caso, embora a análise molecular tenha provado ser extremamente valiosa no diagnóstico pré-natal, não é possível prever o quão gravemente afetado um feto pode estar, usando esta abordagem sozinha; consequentemente, a ultrassonografia é um auxílio inestimável para o diagnóstico pré-natal, pois essa técnica pode fornecer informações sobre a gravidade das gestações afetadas e pode ser usada para avaliar a progressão fetal (EDWARDS *et al.*, 1996).

### 1.2 Implicações faciais causadas pela síndrome

A síndrome caracteriza-se por anomalias craniofaciais e manifesta-se com diversas variáveis clínicas. É uma malformação congênita grave do primeiro e do segundo arco branquial. Pode-se destacar a hipoplasia dos ossos faciais, principalmente da mandíbula (78% dos casos) e do complexo zigomático (81%), como uma característica extremamente comum da TCS. A hipoplasia dos ossos faciais pode resultar em má oclusão dentária, havendo frequentemente a mordida aberta anterior (TRAINOR *et al.*, 2009).

Os elementos dentários podem ser muito espaçados, mal posicionados ou em número reduzido. Em sua maioria o palato é alto, arqueado e ocasionalmente fendido (28%) e, em casos graves, os arcos zigomáticos podem estar completamente ausentes (POSWILLO, 1975).

No filme “Extraordinário”, em algumas cenas no refeitório, a forma de comer de Auggie é o tema central. Ele relata que não gosta de comer na frente dos outros, pois sua forma de mastigação lembra uma “tartaruga do pântano” e que parte dos alimentos que ele mastiga cai da sua boca. Esta característica é apresentada de uma

forma bem-humorada que provoca risos entre as crianças. Em algumas cenas em que Auggie sorri, é possível ver o apinhamento dentário. (MAXIMO *et al.*, 2021).

As anormalidades oftálmicas incluem inclinação para baixo das fissuras palpebrais (89%) com entalhe das pálpebras inferiores (69%) e uma escassez de cílios palpebrais mediais ao defeito (69%). Outras características clínicas da TCS incluem alterações na forma, tamanho e posição das orelhas externas, frequentemente associadas à atresia dos canais auditivos externos e anomalias dos ossículos da orelha média. Durante a narração do livro “extraordinário”, a angulação dos olhos de Auggie é frequentemente citada, dando a entender que seus olhos são tão “caídos” que parecem estar nas bochechas (R.J PALACIO., 2012; TRAINOR *et al.*, 2009).

A análise radiográfica da orelha média dos pacientes com TCS revela ossículos auditivos irregulares ou ausentes com fusão entre rudimentos do martelo e bigorna, ausência parcial do estribo e janela oval, ou mesmo ausência completa da orelha média e espaço epitimpânico. Conseqüentemente, a perda auditiva condutiva bilateral é comum, enquanto a perda auditiva mista ou neurossensorial é rara (TRAINOR *et al.*, 2009).

Radiografia lateral do crânio de um paciente portador da síndrome



Imagem retirada do Blog “Neuroradiology on the Net”

### 1.3 Análise de imagens

As características clínicas de um indivíduo com STC variam de acordo com a gravidade da expressão genética, que podem ser corroboradas por fotografias, imagens radiográficas e medidas morfométricas que direcionará no manejo e planejamento do tratamento (RUIZ *et al.*, 2019).

O diagnóstico por imagem permite identificar a hipoplasia malar ou a falta do osso zigomático e da porção lateral da órbita. Em relação a hipoplasia da maxila e mandíbula, percebe-se a acentuação da incisura antagônica e ângulo mandibular obtuso, permitindo a sensação de curvatura do corpo mandibular para posterior e

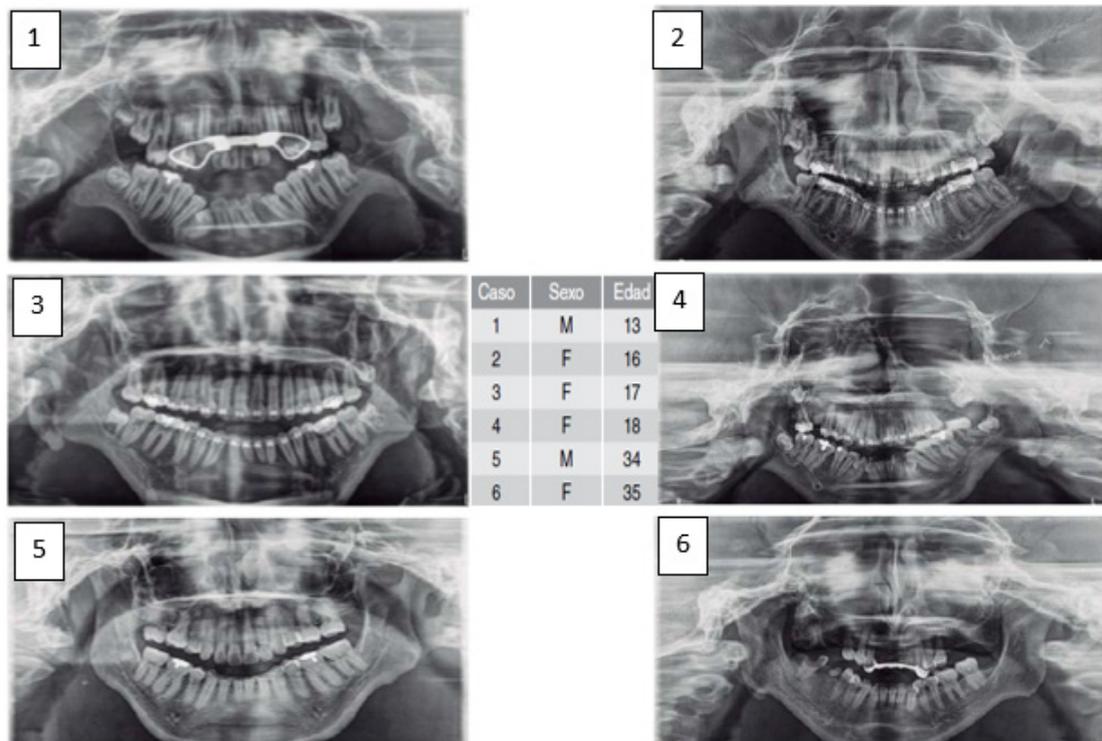
inferior. Também se percebe diminuição ou ausência do canal auditivo, células aéreas da mastóide e do tubérculo articular do osso temporal. Além de apresentar diminuição acentuada do ramo da mandíbula, tornando-o curto. Com posicionamento posterior e inferior das cabeças mandibulares (SILVA *et al.*, 2018).

Os estudos iniciais de imagem e avaliação do crânio incluem radiografia panorâmica e perfil; no entanto, a tomografia computadorizada é indicada para uma avaliação mais completa dos tecidos duros e moles, pois as imagens obtidas possuem excelente qualidade e confiabilidade e são de grande utilidade para diagnosticar condições, possibilitando reconhecer as alterações expostas na complexa estrutura craniofacial para um diagnóstico preciso, plano de tratamento adequado e boa abordagem cirúrgica. Portanto, é um método bem-sucedido para identificar variações de tamanho em estruturas que comprometem a morfologia craniofacial desses pacientes (MOONEY *et al.*, 2017).

A revista *Cient Odontol*, apresentou 6 casos de pacientes com STC, 2 do sexo masculino e 4 do sexo feminino, com idades entre 13 e 35 anos (tabela 1). Nos casos relatados, radiograficamente, observa-se assimetria da sínfise mandibular, morfologia alterada do côndilo mandibular e processo coronoide em alguns casos, assim como planos, aumento da depressão da incisura sigmóide e incisura antegonial no sentido vertical, anatomia dental e estruturas normais, mordida aberta anterior e apinhamento anteroinferior. A alteração da morfologia mandibular impede o posicionamento correto do paciente para a técnica radiográfica.

Segue abaixo as radiografias panorâmicas dos 6 casos referenciados da revista *Cient Odontol*:

Radiografia panorâmica pré-operatória mostrando assimetria mandibular, mordida aberta, sigmóide pronunciado e incisura antegonial. Se apresenta do indivíduo para a técnica radiográfica. Distorção no nível sinfisário devido a alteração mandibular que limita o posicionamento.

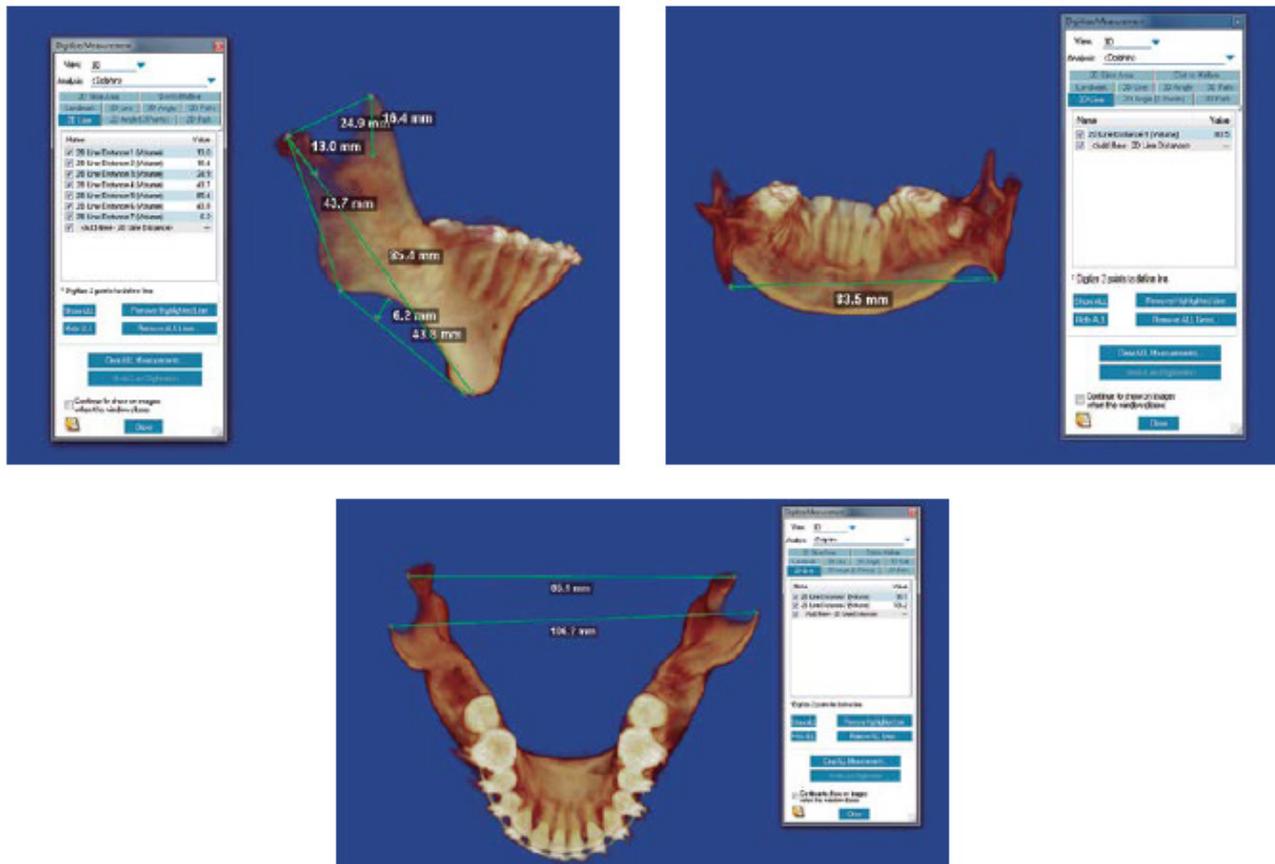


Imagens retiradas da revista do artigo Características clínicas y radiológicas en individuos con síndrome Treacher Collins: reporte de casos. *Rev Cient Odontol* – Ruiz NI, Cárdenas Y, González R.

De acordo com Ruiz NI *et al* (2019), observando os padrões morfométricos medidos nas imagens, observa-se uma diferença marcante nas estruturas mandibulares bilateralmente, com algumas medidas que não estão longe dos padrões funcionais normais contra maiores discrepâncias.

A fim de realizar uma medida mais precisa para a reconstrução volumétrica, a mandíbula é isolada das estruturas anatômicas próximas nos seis casos. As medidas a serem feitas serão comprimento do processo coronoide, comprimento, largura intergonial, largura intercoronóide, largura intercondilar, comprimento Co-Gn, comprimento Go-Me, comprimento Co-Go, profundidade antegonial e distância co-coronóide dos lados direito e esquerdo da mandíbula (RUIZ *et al.*, 2019).

Imagem tomográfica e medidas da mandíbula de um paciente com síndrome de Treacher Collins



Imagens retiradas da revista do artigo Características clínicas y radiológicas en individuos con síndrome Treacher Collins: reporte de casos. Rev Cient Odontol - Ruiz NI, Cárdenas Y, González R.

Sendo assim, como as características clínicas do indivíduo estão de acordo com a gravidade da expressão, as imagens e as medidas morfométricas orientam o manejo e o planejamento do tratamento (RUIZ *et al.*, 2019).

## 2. Cirurgias executadas

Indivíduos diagnosticados com a síndrome de Treacher Collins frequentemente são submetidos a múltiplas cirurgias reconstrutivas, que já começam logo após o nascimento, que não são totalmente corretivas (POSNICK, RUIZ, 2000).

Em “Extraordinário”, destaca-se que a maformação do personagem principal, foi identificada no momento do parto e que, desde então, passou por dezenas de cirurgias para auxiliar na fala, respiração, audição e alimentação. Mesmo após todos esses procedimentos, ele tem consciência de que sua aparência física é diferente das outras crianças (MAXIMO *et al.*, 2021).

Antes de pensar em qualquer procedimento cirúrgico, é necessário que as crianças e seus pais recebam apoio contínuo do psicólogo, tentando minimizar a interrupção que as operações causam na infância. As inter-

venções estéticas geralmente dependem da cessação de crescimento facial. No entanto, as crianças que sofrem bullying por causa de sua aparência podem precisar de procedimentos estéticos mais cedo se as intervenções e estratégias psicológicas não funcionarem. Estes são reduzidos ao mínimo necessário (COBB *et al.*, 2014).

## 2.1 Protocolo de gerenciamento geral e abordagem de equipe

Embora a STC não seja uma condição progressiva, o crescimento facial pode ser imprevisível, portanto, é melhor atrasar as operações definitivas até que ele pare. Uma abordagem orientada para o problema é seguida, mas uma intervenção precoce pode ser necessária para desobstruir as vias aéreas, permitir a alimentação e permitir o desenvolvimento da fala. A avaliação e o tratamento são feitos de acordo com a idade (COBB *et al.*, 2014).

Os pacientes e seus pais são atendidos em clínicas regulares de equipes multidisciplinares. Os especialistas atendentes são cirurgiões craniofaciais, maxilofaciais e plásticos, além de ortodontistas e dentistas (pediátricos ou restauradores). Os pacientes também verão membros da mesma equipe em clínicas multidisciplinares especializadas (fenda labial e palatina, oculoplástica, reconstrução auditiva e de orelha) (COBB *et al.*, 2014).

Em “Extraordinário”, em decorrência da constante necessidade de acompanhamento médico, ocasionado pelos tratamentos cirúrgicos, o protagonista foi educado em casa com pouco contato social, até que chegou o momento de ingressar na escola regular, todos os membros da família receavam o seu ingresso na escola, pois não sabiam como ele seria recebido e como enfrentaria as situações no novo ambiente, e como receado pela família Auggie sofreu bullying desde o primeiro dia de aula (MAXIMO *et al.*, 2021).

O pediatra supervisiona o atendimento geral, já que eles são tipicamente pequenos para sua idade, e coordena os diferentes aspectos de suas necessidades médicas. Eles serão acompanhados por um cirurgião otorrinolaringologista para problemas traqueolaringeos, um cirurgião oftálmico e o psicólogo (COBB *et al.*, 2014).

As intervenções são planejadas em uma abordagem de equipe, que podem ser divididos em 4 períodos:

- Neonatal: Manutenção urgente da via aérea e proteção dos olhos;
- Primeira infância: Para apoiar a alimentação, o desenvolvimento neurológico, a audição e a fala;
- Precocemente: Para prevenir a perturbação do crescimento e fornecer apoio psicossocial, e para reconstruir a orelha antes de entrar no ensino médio;
- Tardia: Correção definitiva do tecido mole facial e forma esquelética após o crescimento ter parado (COBB *et al.*, 2014).

## 2.2. Anestesia e manejo das vias aéreas

O gerenciamento de rotas aéreas para pacientes com transtornos craniofaciais apresenta vários desafios, por isso, o anestesista deve estar familiarizado com a anatomia óssea e macia normal nas vias aéreas e como a anatomia é alterada por distúrbios congênitos, tendo a cavidade oral, espaço mandibular anterior, maxila, articulação temporomandibular e coluna vertebral como áreas específicas para avaliar (NARGOZIAN, 2004).

As técnicas tradicionais de ventilação por máscara e a intubação traqueal costumam ser complexas em pacientes portadores da STC, uma vez que, com o aumento da idade, a cinfose da base do crânio pode dificultar o manejo da via aérea. Fazer uma laringoscopia direta em uma criança portadora da síndrome normalmente requer técnicas de intubação. (HOSKING *et al.*, 2012)

Algumas das estratégias adotadas pelos médicos para pacientes portadores da STC são a intubação por fibra óptica, feita com o paciente acordado, e a máscara laríngea, feita sob anestesia geral. Porém em alguns casos mais extremos, o único método que pode ser utilizado é a traqueostomia (COBB *et al.*, 2014).

A atresia coanal pode causar obstrução das vias aéreas nasais, necessitando de intervenção cirúrgica imediata. A hipoplasia maxilar e a posição posterior da língua podem obstruir orofaringe e hipofaringe. A apneia do sono multinível é comum (54% em crianças e 41% em adultos), e o risco de obstrução da via aérea faríngea é maior durante o sono. A função respiratória deve ser monitorada para identificar precocemente quaisquer problemas obstrutivos, incluindo estudos fisiológicos do sono que variam de oximetria de pulso para avaliação completa (NARGOZIAN, 2004; PLOMP *et al.*, 2014).

### 2.3 Fase I: período pós-natal imediato e intervenções urgentes

Os pais e a criança devem ser atendidos o mais rápido possível após o encaminhamento. O impacto de um diagnóstico de STC é imediato e muitas vezes psicologicamente perturbador, pois as diferenças faciais são exageradas e geralmente inesperadas. Problemas imediatos com as vias aéreas geralmente são tratados com uma via aérea nasofaríngea. Os olhos geralmente podem ser protegidos com fita adesiva, que pode ser necessária apenas durante a noite. Casos mais graves podem exigir tarsorrafia (fechamento das pálpebras) temporária (COBB *et al.*, 2014).

A distração do avanço mandibular é uma alternativa à traqueostomia, mas é menos confiável do que se esperava anteriormente e tende a recidivar. No entanto, com comprometimento grave das vias aéreas, pode remover a necessidade de traqueostomia, e um maior crescimento do desenvolvimento pode significar que a criança não precisa desse grau de intervenção, apesar da recidiva. Não exclui a necessidade de cirurgia ortognática mandibular depois que a face parou de crescer, mas adiciona estoque ósseo a uma mandíbula diminuta, o que pode facilitar os procedimentos ortognáticos posteriores (MILLER, SCHENDEL, 2006).

A genioplastia avançada pode melhorar ainda mais as vias aéreas após a distração mandibular para a classe I. Um tubo de alimentação pode ser necessário quando a deglutição estiver gravemente prejudicada (HELLER *et al.*, 2006).

### 2.4 Fase II: Primeira infância

Intervenções por razões funcionais: segurança das vias aéreas, proteção adicional para os olhos, alimentação, fala, audição e preservação do crescimento correto. Durante o primeiro ano de vida, são realizadas intervenções para manter as vias aéreas seguras e proteger os olhos. Se adjuvantes simples das vias aéreas, particularmente uma via aérea nasofaríngea, não superarem qualquer comprometimento, então a traqueostomia ou mesmo a distração mandibular podem ser necessárias (COBB *et al.*, 2014).

No entanto, este último geralmente é reservado para auxiliar na decanulação após a traqueostomia. A distração repetida pode ser indicada alguns anos depois. Problemas de alimentação causados por má vedação labial ou deglutição podem exigir gastrostomia em casos graves. As fissuras palatinas são reparadas de acordo com os protocolos padrão, idealmente aos 6 meses e certamente aos 18 meses. A fenda palatina pode ser muito mais larga do que o normal e podem ser necessárias mais operações para fechá-la, ou isso pode ser adiado até que a criança fique mais velha (COBB *et al.*, 2014).

A correção cirúrgica da surdez na STC varia de muito boa em casos leves com descontinuidade ossicular, a ruim quando há atresia grave. É importante que a intervenção seja feita em idade precoce para identificar a causa da perda auditiva. Os aparelhos auditivos com faixa precoce geralmente são usados antes de um ano. Os aparelhos auditivos ancorados ao osso podem ser usados por volta de 4 anos de idade, quando o osso temporal cranial é espesso o suficiente para implantes osseointegrados (PHELPS *et al.*, 1981; COBB, *et al.*, 2014).

Apesar de Auggie já estar com 10 anos no livro, seus problemas auditivos começaram desde cedo, porém o personagem os ignorava por medo de ficar “mais feio” por conta do aparelho auditivo. Em uma parte do livro, o personagem relata que não havia mais como “fugir” de seu problema, e acaba indo ao otorrino experimentar seu novo aparelho, que apesar de ser grande, o fez se sentir muito melhor (R.J PALACIO, 2012).

## 2.5 Fase III: infância

Prevenção de distúrbios de crescimento, apoio psicossocial e reconstrução das orelhas antes de entrar no ensino médio.

**Gestão odontológica:** Um bom padrão de cuidado odontológico e higiene é necessário, pois há uma alta incidência de cárie na STC. A xerostomia está presente e é associada a uma incidência de 48% de doença ou disgenesia da glândula parótida (OSTERHUS *et al.*, 2012).

**Distração do ângulo mandibular ou ramo:** Radiografias cefalométricas seriadas mostram que a convexidade facial permanece constante ao longo do tempo. A altura facial anterior superior permanece normal, mas a face anterior inferior torna-se mais longa com um queixo cada vez mais displásico e retrusão mandibular. O tipo de deformidade mandibular determina o momento e o procedimento necessário para corrigir a deformidade maxilomandibular. Na ausência de côndilo ou quando o ramo é curto, recomenda-se que os pacientes façam enxertos costochondrais para reconstruir a unidade ramo-côndilo ou distração mandibular para alongar o ramo antes da cirurgia ortognática definitiva. O objetivo é aumentar a altura facial posterior e, quando necessário, reconstruir a cabeça condilar deficiente (GONZALES *et al.*, 2005).

O tamanho da cabeça do côndilo é significativamente menor e mais variável em pacientes com STC do que em crianças da mesma idade. Quando a hipoplasia mandibular grave afeta negativamente a função da mandíbula (de acordo com Pruzansky), enxertos de costela ou distração são considerados em pacientes de 5 a 8 anos de idade. O osso previamente enxertado de costela também pode ser distraído, mas deve ser feito dentro do osso da mesma origem (costela ou mandíbula nativa) e não na interface, pois podem ocorrer problemas. Mais raramente, pode ocorrer supercrescimento e isso pode precisar ser reduzido (TRAVIESP *et al.*, 2013; PRUZANSKY, 1969).

O ramo mandibular é reconstruído antes da orelha, pois isso influenciará a base sobre a qual a neo-pina é construída. A colaboração entre as equipes que realizam essas operações garante que um procedimento não comprometa o outro (SHAND *et al.*, 2004).

## 2.6 Fase IV: reconstrução do esqueleto facial. Idade 16anos +

**Cirurgia ortognática:** Na análise cefalométrica, os pacientes com SCT apresentam mandíbula curta e face média no plano ântero-posterior, o que é exagerado nas meninas. A ponta do queixo pode ser colocada posteriormente. A altura da face inferior anterior é semelhante à dos controles, mas a altura da face posterior é reduzida em pacientes com STC (CHONG *et al.*, 2008).

O ângulo do plano mandibular está aumentado e eles podem ter uma mordida aberta anterior. A cefalometria tridimensional mostra que essa relação persiste com o aumento da idade, enquanto nos controles o plano mandibular se achata na adolescência (STEINBACHER *et al.*, 2011).

Os procedimentos de mandíbula única podem ser suficientes, mas normalmente as operações bimaxilares são realizadas. A osteotomia Le Fort I corrige as deficiências vertical posterior, ântero-posterior e transversal. A rotação anti-horário do plano oclusal alonga a maxila posterior e invade a maxila anterior para alcançar uma relação lábio-incisivo satisfatória. Uma osteotomia mandibular com divisão sagital bilateral avança horizontalmente e gira a mandíbula no sentido anti-horário, fechando a mordida aberta anterior. Resultados razoavelmente estáveis podem ser alcançados mesmo em casos graves. Uma genioplastia deslizante corrige a retrogenia (CHIGURUPATI *et al.*, 2005; GONZALES *et al.*, 2005).

**Aumento malar:** Tradicionalmente, o foco tem sido enxerto ósseo craniano na proeminência zigomática e rebordo orbitário, com ou sem osteotomias zigomáticas. Por causa da reabsorção, melhorias em materiais sintéticos biocompatíveis, como polietileno de alta densidade, fornecem novas possibilidades no aumento de tecidos duros. Suspende-se os tecidos moles sobre os implantes, que são fixados com 2 parafusos de titânio (MOMMAERTS., 1995).

Rinoplastia: A reconstrução nasal é feita após o tratamento ortognático de acordo com a necessidade individual (COBB *et al.*, 2014).

Refinamento de tecidos moles: A etapa final do processo restaurador envolve procedimentos de tecidos moles, mas podem ser realizados ao mesmo tempo que a cirurgia ortognática e a rinoplastia. Em casos graves, as abordagens coronais intraorais e bitemporais são usadas para permitir o desenlucamento da face média e o levantamento da máscara para um, vetor superolateral. As cantopexias laterais, que utilizam suturas não reabsorvíveis ancorados em orifícios de broca no rebordo orbitário, corrigem as fissuras palpebrais inclinadas para baixo para inclinação mais superior (KRASTINOVA., 1995).

## DISCUSSÃO

A STC é uma deformação que afeta músculos e ossos da face, vias aéreas, tamanhos e forma das orelhas, e desenvolvem problemas auditivos ao longo dos anos. Ela é causada pela malformação congênita do primeiro e segundo arco braquial durante o período de gestação, que surge pelo resultado da mutação do gene TCOF1 como Posnick e Ruiz; (2000) e Shete *et al.* (2011) descrevem.

Além disso, de acordo com Dixon *et al.* (2014), as deformações causadas pela STC podem vir de forma espontânea, quando o indivíduo nasce com a síndrome sem antecedentes familiares, ou de forma congênita, quando os pais apresentam alguma manifestação, mesmo que mínima, da doença. Complementando esta afirmação, Marres *et al.* (1991) cita que é de extrema importância que nenhum dos pais manifestem os recursos mínimos da síndrome, tendo como método de precaução o uso de radiografias craniofaciais para detectar alterações no complexo zigomático.

Trainor *et al.* (2009) aponta as principais anomalias causadas pela síndrome, destacando a hipoplasia dos ossos faciais, que resulta em má oclusão dentária e causa a mordida aberta anterior, e Poswillo (1975) cita também a o espaçamento dentário exagerado, mal posicionamento ou número reduzido dos dentes, palato alto, arqueado e ocasionalmente com fenda. E em casos mais graves, ausência dos arcos zigomáticos.

Em seguida Trainor *et al.* (2009) destaca as anormalidades oftalmológicas, que incluem inclinação para baixo da das fissuras palpebrais, com entalhe das pálpebras inferiores e escassez de cílios. E alterações na forma, tamanho e posição das orelhas externas, frequentemente associadas à atresia dos canais auditivos externos e anomalias dos ossículos da orelha média.

Silva *et al.*; (2018) afirma que os exames de imagem são necessários para o correto diagnóstico e tratamento dos pacientes. Corroborando com o que diz Mooney *et al.*; (2017) sobre o uso de imagens, a revista Cient Odontol (2019) apresentou 6 casos de pacientes portadores de STC para mostrar características semelhantes entre estes. Onde todas foram observados os padrões morfométricos medidos nas imagens, observa-se uma diferença marcante nas estruturas mandibulares bilateralmente, porém com algumas medidas que não estão longe dos padrões funcionais normais contra maiores discrepâncias.

Já segundo Posnick e Ruiz; (2000) indivíduos portadores da síndrome frequentemente são submetidos a diversas cirurgias, que não são totalmente corretivas. Sendo assim, Cobb *et al.*; (2014) diz ser necessário que antes de passar por qualquer procedimento cirúrgico, os pais e a criança portadora da síndrome, devam receber apoio de um psicólogo. Pois além de tentar minimizar a interrupção que as operações causam na infância, as crianças portadoras de STC, costumam sofrer bullying nas escolas, o que leva ao desejo por procedimentos estéticos mais cedo do que o recomendado.

A abordagem de equipe é feita por especialistas de diversas áreas, contendo cirurgiões crânio faciais, maxilofaciais e plásticos, além de ortodontistas, dentistas pediátricos ou restauradores, psicólogos, oftalmologistas, otorrinolaringologistas e médicos pediatras. Cobb *et al.* (2014) afirma que a colaboração entre as equipes faz com que o diagnóstico e o tratamento sejam feitos de forma eficaz.

Além destas preocupações, um grande problema enfrentado pelos profissionais da saúde em pacientes com transtornos craniofaciais é a anestesia, uma vez que, de acordo com Hosking *et al;* (2012), a cinfose da base do crânio dificulta o manejo da via aérea. Neste aspecto, Nargozian; (2004) afirma que o anestesista que acompanha esses casos, deve estar familiarizado com a anatomia óssea e macia normal nas vias aéreas e como a anatomia é alterada por distúrbios congênitos, tendo a cavidade oral, espaço mandibular anterior, maxila, articulação temporomandibular e coluna vertebral como áreas específicas para avaliar. E Cobb *et al;* (2014) cita algumas estratégias adotadas, como a intubação por fibra ótica e a máscara laríngea.

Sobre a importância da intervenção precoce, Cobb *et al;* (2014) destaca que no período pós-natal imediato já pode realizar as intervenções de urgência, em seguida na primeira infância as funcionais, como afirma também Phelps *et al;* (1991), que disserta sobre a importância de que a intervenção seja feita em idade precoce para identificar a causa da perda auditiva. Assim como Coob *et al.* (2014), que sugere que a prevenção de distúrbios de crescimento, apoio psicossocial e reconstrução das orelhas seja feita ainda na infância.

Em questão a gestão odontológica, Osterhus *et al;* (2012) afirma que um bom padrão de cuidado odontológico e higiene é necessário, pois há uma alta incidência de cárie na STC. Na distração do ângulo mandibular, Gonzales *et al;* (2005) diz que o tipo de deformidade mandibular determina o momento e o procedimento necessário para corrigir a deformidade maxilomandibular. Conforme SHAND *et al;* (2004) o ramo mandibular é reconstruído antes da orelha, pois isso influenciará a base sobre a qual a neo-pina é construída.

Já na adolescência, segundo Coob *et al;* (2014) pacientes com 16 anos ou mais, passam pela reconstrução do esqueleto facial. Neste sentido, em relação a importância da cirurgia ortognática, Chong *et al;* (2008) descreve que os pacientes com SCT apresentam mandíbula curta e face média no plano ântero-posterior, ponta do queixo pode ser colocada posteriormente. A altura da face inferior anterior é semelhante à dos controles, mas a altura da face posterior é reduzida e Steinbacher *et al;* (2011) fala sobre como o ângulo do plano mandibular aumentado pode causar uma mordida aberta anterior, apresentando a Cefalometria tridimensional, mostrando que essa relação persiste com o aumento da idade, enquanto nos controles o plano mandibular se achata na adolescência. E ainda de acordo com Gonzales *et al;* (2005), os procedimentos de mandíbula única podem ser suficientes, mas normalmente as operações bimaxilares são realizadas. Enquanto Mommeaerts *et al;* (1995) aponta o aumento malar como método de aumento de tecidos duros, suspendendo os tecidos moles sobre os implantes, que são fixados com 2 parafusos de titânio.

Cobb *et al;* (2014) fala sobre a rinoplastia, a reconstrução nasal é feita após o tratamento ortognático de acordo com a necessidade individual. E por último, é feito o refinamento dos tecidos moles, que podem ser realizados ao mesmo tempo que a cirurgia ortognática e a rinoplastia.

Por fim, após revisar sobre a doença e fazer os comparativos com a história “Extraordinário”, Maximo *et al;* (2021) apresenta discussões e reflexões acerca da importância do cirurgião dentista na STC, mostrando a importância deste profissional não apenas na higiene bucal, nem somente na cirurgia de correção de anomalias, mas também nos resultados de suas intervenções na aceitação social e no resgate da autoestima.

## CONCLUSÃO

Apesar da STC ser uma doença congênita rara, é importante conhecê-la para facilitar o diagnóstico precoce e o melhor atendimento possível ao paciente.

Mesmo que as características de apresentação sejam previsíveis, ainda há uma quantidade significativa de variabilidade individual que ainda não está geneticamente estabelecida. Cada pessoa com STC tem necessidades e desejos funcionais, estéticos e psicológicos diferentes. Portanto, mesmo que os pacientes recebam um cronograma geral de operação e uma descrição detalhada da ajuda disponível, uma abordagem individualizada é sempre necessária.

Ainda que o cirurgião bucomaxilo tenha grande desempenho no tratamento, há toda uma atuação de equipe multidisciplinar junto a ele, com cada membro desempenhando um papel único na melhoria da qualidade de vida do paciente.

Para melhorar a abordagem atual das correções funcionais e estéticas, as pesquisas sobre a síndrome de Treacher Collins devem continuar valorizando o apoio de uma equipe psicossocial e multidisciplinar. A descoberta de alterações genéticas é feita continuamente, permitindo o diagnóstico precoce e o aconselhamento genético dos familiares, melhorando a eficácia e o prognóstico do tratamento, reduzindo o estigma social e melhorando a qualidade de vida do paciente e da família.

## REFERÊNCIAS

- CANNISTRA C, BARBET J, HOUETTE A, MARCHESE J, IANNETTI G. Mandibulo-facial dysostosis: comparison study of a neonate with mandibulo-facial dysostosis and a normal neonate. **J Craniomaxillofac Surg**. 1998; 26: 92-7.
- CHIGURUPATI R. Orthognathic surgery for secondary cleft and craniofacialdeformities. **Oral Maxillofac Surg Clin North Am** 2005; 17:503–17.
- CHONG DK, MURRAY DJ, BRITTO JA, TOMPSON B, FORREST CR, PHILLIPSJH. A cephalometric analysis of maxillary and mandibular parametersin Treacher Collins syndrome. **Plast Reconstr Surg** 2008;121:77e–84e.
- COBB AR, GREEN B, GILL D, AYLIFFE P, LLOYD TW, BULSTRODE N, *ET AL*. The surgical management of Treacher Collins syndrome. **Br J Oral Maxillofac Surg** 2014; 52:581-9.
- CRISTINA LD, Síndrome de Treacher Collins e implicações na cavidade oral, 2019.
- DA SILVA DALBEN G, COSTA B, GOMIDE MR. Prevalence of dental anomalies, ectopic eruption and associated oral malformations in subjects with Treacher Collinssyndrome. **Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod** 2006; 101:588–92.
- GONZALES B, HENNING D, SO RB, DIXON J, DIXON MJ, VALDEZ BC. TheTreacher Collins syndrome (TCOF1) gene product is involved in pre-rRNA methylation. **Hum Mol Genet** 2005; 14:2035–43.
- HELLER JB, GABBAY JS, KWAN D, *ET AL*. Genioplasty distraction osteogenesisand hyoid advancement for correction of upper airway obstruction inpatients with Treacher Collins and Nager syndromes. **Plast Reconstr Surg** 2006; 117:2389–98.
- HOSKING J, ZOANETTI D, CARLYLE A, ANDERSON P, COSTI D. Anesthesiafor Treacher Collins syndrome: a review of airway management in 240pediatric cases. **Paediatr Anaesth** 2012; 22:752–8.
- KRASTINOVA-LOLOV D. Mask lift and facial aesthetic sculpturing. **PlastReconstr Surg** 1995; 95:21–36.
- MAXIMO NRG, *ET AL*; Filme extraordinário: resenha direcionada para a atuação do cirurgião-dentista na síndrome de Treacher Collins – **DIVERSITAS JOURNAL. Santana do Ipanema/AL**. vol. 6, n. 2; p.2365-2381, abr./jun. 2021.
- MILLER JJ, SCHENDEL SA. Invited discussion: surgical treatment of TreacherCollins syndrome. **Ann Plast Surg** 2006; 56:555–6.
- MOMMAERTS MY, ABELOOS JV, DE CLERCQ CA, NEYT LF. The ‘sandwich’zygomatic osteotomy: technique, indications and clinical results. **J Cran-iomaxillofac Surg** 1995; 23:12–9.
- NARGOZIAN C. The airway in patients with craniofacial abnormalities.**Paediatr Anaesth** 2004;14:53–9.30

- ØSTERHUS IN, SKOGEDAL N, AKRE H, JOHNSEN UL, NORDGARDEN H, ÅSTEN P. Salivary gland pathology as a new finding in Treacher Collins syndrome. **Am J Med Genet A** 2012;158A:1320–5.
- PHELPS PD, POSWILLO D, LLOYD GA. The ear deformities in mandibulofacial dysostosis (Treacher Collins syndrome). **Clin Otolaryngol Allied Sci** 1981;6:15–28.26
- PLOMP RG, BREDERO-BOELHOUWER HH, JOOSTEN KF, *ET AL*. Obstructive sleepapnoea in Treacher Collins syndrome: prevalence, severity, and cause. **IntJ Oral Maxillofac Surg** 2012; 41:696–701.
- POSNICK JC, RUIZ RL. Síndrome de Treacher Collins: Avaliação atual, tratamento e direções futuras. **Cleft Palate Craniofac J**. 2000; 37: 434.
- PRUZANSKY S. Not all dwarfed mandibles are alike. **Birth Defects OrigArtic Ser** 1969; 5:120–9.
- RUIZ NI, CÁRDENAS Y, GONZÁLEZ R. Características clínicas y radiológicas en individuos con síndrome Treacher Collins: reporte de casos. **Rev Cient Odontol (Lima)**. 2019; 7 (2): 141-151
- SHAND JM, SMITH KS, HEGGIE AA. The role of distraction osteogenesis in the management of craniofacial syndromes. **Oral Maxillofac Surg ClinNorth Am** 2004; 16:525–40.
- SHETE P, TUPKARI J, BENJAMIN T, SINGH A. Treacher Collins syndrome. **J Oral Maxillofac Pathol**. 2011; 15: 348–51.
- SILVA, RITA DE CÁSSIA TAVARES; NASCIMENTO, ELAINE CORDEIRO; BARBOSA, CRISLAYNE THAÍS DE MACÊDO; CAVALCANTI, LUANA CRISTINA; RIBEIRO, EDLENE LIMA. Revisão Bibliográfica sobre a Síndrome de Treacher Collins: Descrição embriológicas e fenotípicas. **Caderno De Graduação – Ciências Biológicas e da Saúde**, v. 4, n.1, p.27, 2018;
- STEINBACHER DM, BARTLETT SP. Relation of the mandibular body and ramus in Treacher Collins syndrome. **J Craniofac Surg** 2011; 22:302–5.
- TRAINOR PA, DIXON J, DIXON MJ. Síndrome de Treacher Collins: Etiologia, patogênese e prevenção. **Eur J Hum Genet**. 2009; 17: 275–83.
- TRAVIESO R, CHANG CC, TERNER JS, *ET AL*. A range of condylar hypoplasia exists in Treacher Collins syndrome. **J Oral Maxillofac Surg** 2013; 71:393–7.