



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Treacher Collins: Relato De Caso, Revisão Das Características E ênfase Na Herança Genética

Autores: KAIO HENRIQUE VIEIRA DA COSTA (INSTITUTO CÂNDIDA VARGAS); JULIANA SOUSA SOARES DE ARAÚJO (INSTITUTO CÂNDIDA VARGAS); CLÁUDIO TEIXEIRA RÉGIS (INSTITUTO CÂNDIDA VARGAS); CHRISTIANA SOUTO SILVA (INSTITUTO CÂNDIDA VARGAS); JÚLIO CAVALCANTI DE OLIVEIRA (INSTITUTO CÂNDIDA VARGAS); PRISCYLLA BATISTA DIAS (INSTITUTO CÂNDIDA VARGAS); SHAMYA RACHED LEWIS (INSTITUTO CÂNDIDA VARGAS); RENATA GRIGÓRIO SILVA GOMES (INSTITUTO CÂNDIDA VARGAS); FLÁVIO AUGUSTO LYRA TAVARES DE MELO (INSTITUTO CÂNDIDA VARGAS)

Resumo: INTRODUÇÃO: A síndrome de Treacher Collins (STC) ou disostose mandibulo-facial, é um distúrbio genético autossômico que envolve o primeiro e segundo arcos branquiais afetando, aproximadamente, entre 1:40.000 e 1:70.000 nascidos vivos.OBJETIVO: O presente estudo tem como objetivo mostrar a importância da herança genética para detecção, diagnóstico e tratamento precoce da STC.MÉTODOS: Trata-se de um relato de experiência a partir dos dados do prontuário de um recém-nascido além do acompanhamento ambulatorial especificando a avaliação da árvore genética para detecção precoce de STC.RESULTADOS: Recém-nascido, sexo masculino, procedente de Sapé- PB, nascido em João Pessoa e no primeiro exame físico se observou hipoplasia malar, hipoplasia mandibular e obliquidade antimongolóide das fendas palpebrais e coloboma palpebral inferior. Sendo diagnosticado STC. Após encaminhamento para o serviço de referência para realização do perfil genético, a família declarou a semelhança com a irmã mais velha. Foi solicitado o cariótipo dos mesmos para confirmar a possível hipótese de que essa apresente também a STC. Após percepção de desconforto respiratório em ambos. Realizados exames especializados, a Tomografia Computadorizada evidenciou-se, na irmã, alterações das estruturas ósseas, com obstrução de coanas bilateral por lâmina constituída por tecido ósseo e membranoso, com ecocardiograma normal em ambos. O perfil genético mostrou a confirmação da STC, em ambos. A irmã mais velha realizou septoplastia e correção de atresia coanal pelo acesso transpalatal, sendo colocado um dreno torácico em cada cavidade nasal. Evoluiu satisfatoriamente sem alterações no padrão respiratório.CONCLUSÕES:Esta síndrome apresenta uma grande variedade de manifestações clínicas, necessita geralmente da busca da análise genética quando as características fenotípicas se tornam coincidentes com outras patologias. A presença de atresia coanal bilateral em pacientes com a síndrome é ainda mais rara. A abordagem atual visa à correção funcional, estética e o apoio psicossocial com equipe multidisciplinar.