



24º Congresso Brasileiro de  
**PERINATOLOGIA**  
de 26 a 29 de setembro de 2018  
Natal • RN

## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Treacher Collins: Relato De Caso

**Autores:** JACKELINE NASCIMENTO APOLORI TISSIANI (FACULDADE CIÊNCIAS MÉDICAS DA PARAIBA), CAMILA RAYANA ÂNGELO DE FIGUEIREDO, VIVIANE MARIA BEZERRA CAVALCANTI LINS, RENATA GABRIELA TORRES FARIAS, VICTOR MACEDO MACHADO FREIRE, BRUNA SOUSA LINS, MARIA YUSKA NATHIELLY ALMEIDA SANTOS, LUDMYLA ALVES DA SILVA, TASSIA CAMPOS DE LIMA E SILVA, FRANCISCA ADELÂNIA PAULINO DA SILVA

**Resumo:** Introdução: A Síndrome de Treacher Collins (STC), conhecida como Disostose Mandibulofacial, trata-se de malformações congênitas por mutação no gene TCOF1. Sua incidência, segundo a Organização Mundial de Saúde, varia de 1/25000 a 1/50000 recém-nascidos. Objetivo: Relatar caso de STC, abordando suas principais manifestações clínicas. Métodos: Relato de caso de lactente interno em hospital universitário na cidade de João Pessoa, feminino, 65 dias de vida, portadora de STC, sem diagnóstico definido na admissão, procedente de Mamanguape, Paraíba, parto vaginal, APGAR 10 no quinto minuto. Encaminhado devido presença de fenda palatal completa e micrognatia, internada na Unidade de Cuidados Intermediários Convencionais por desnutrição e impossibilidade de alimentação via oral. Ao exame físico: presença de malformação de pavilhão auricular bilateral, estenose do conduto auditivo, fenda oblíqua no canto externo do olho, hipertelorismo ocular e base nasal achatada, demais sistemas sem alterações. Realizado sondagem orogastrica e avaliação cardiológica para risco cirúrgico. Durante entubação, evoluiu com hemorragia pulmonar, crise convulsiva e rigidez torácica seguida de parada cardiorrespiratória desencadeada por reação ao Fentanil. Permaneceu dez minutos em reanimação cardiorrespiratória sendo revertida e gastrostomia suspensa. Encaminhada para Unidade de Terapia Intensiva Neonatal. Iniciado antibioticoprofilaxia, após dois dias, a gastrostomia foi realizada com sucesso, colocada sonda de Foley. Seguindo internada, evoluiu satisfatoriamente, aumentando 14 em relação ao peso corporal admissional, em 14 dias recebeu alta do setor. Foi transferida para Unidade de Cuidados Intermediários Neonatal Canguru com alta domiciliar após três dias, visto que apresentava bom estado geral. A síndrome apresenta padrão de herança autossômico dominante, caracterizada por traços de anomalias faciais e acometimento de perda auditiva devido deformidades no ouvido externo e médio. Conclusão: A lactente segue em acompanhamento clínico por suspeita de surdez com previsão de realização de exames de imagens para constatar ausência do conduto auditivo e BERA (Brainstem Evoked Response Audiometry) para identificar potencial evocado ao nível de tronco encefálico, também acompanhamento genético e do setor de fissurados para correção da fenda palatal. O diagnóstico precoce da síndrome contribui para inserção do paciente na sociedade, com chance de reversão da perda auditiva em tempo hábil através de correção cirúrgica ou uso de próteses.