



24<sup>o</sup> 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:** GUACIRA FONSECA (NEOVIDA), SONIA BULCÃO, LUCAS TEPEDINO, LUISA PINTO, LETICIA DUARTE, BEATRIZ GOMES, JOSÉ LUIZ CARDOSO

**Resumo:** Introdução: É considerada a forma mais severa de disostose mandíbulo-facial, com apresentação variável. A prevalência é de 1:50000 nascidos vivos e somente 40 dos casos são familiares. O gen TCOF1 é o maior envolvido. Objetivos: O diagnóstico de síndrome genética em crianças nascidas prematuras é difícil, devido atenuação dos sinais de dismorfismo. Neste caso a suspeita se fez por apresentar fâcias de pássaro, mas com apresentação facial atenuada, e alterações bilaterais dos pavilhões auriculares. O diagnóstico possibilita intervenções precoces, visando monitoramento de distúrbio da audição e outros órgãos. A presença de déficit auditivo não corrigido precocemente pode ocasionar alterações da linguagem, fala e comprometimento intelectual. Métodos: RN internado na UTI neonatal no segundo dia de vida por sepse e prematuridade. Mãe com 14 anos de idade fez seis consultas de pré-natal, primigesta. Nascido de parto vaginal, idade gestacional de 32 semanas, AIG, Apgar 9/9, peso de 1.815g. Foram realizados os seguintes exames: Ecocardiograma normal, ultrassonografia transfontanela normal, emissão otoacústica e triagem metabólica normal, avaliação oftalmológicas com ROP zero ZII bilateral. Resultados: Foi avaliado com 25 dias de vida pelo geneticista confirmando o diagnóstico de síndrome de Treacher Collins com fenótipo atenuado. A variação do fenótipo é um dos maiores obstáculos para o diagnóstico, o que vem sendo atribuído a genes modificados, fatores epigenéticos e papel de alelos. O prognóstico é dependente de intervenção especializada no distúrbio da audição e cirurgias reparadoras, já que a inteligência primariamente não é afetada. Conclusão: A síndrome de Treacher Collins é uma doença genética autossômica dominante, que apresenta desde manifestações brandas a casos graves. As variações observadas são: hipoplasia da região malar, hipoplasia de mandíbula, coloboma de pálpebras inferiores, ausência parcial de cílios nas pálpebras inferiores, inclinação ante mongólica das fendas palpebrais. Alterações dos pavilhões auriculares variam até a presença de atresia do conduto auditivo externo, sendo a surdez condutiva observada em 91 dos casos. Também são relatadas cardiopatia congênita e criptorquidia. O aconselhamento genético é necessário. O segmento se faz por equipe multidisciplinar para melhora do prognóstico.