

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Síndrome De Teacher Collins

Autores: NATHALIA FERREIRA (INSTITUTO SÃO LUCAS), AMANDA ALTENBURGER NEUHAUSER (INSTITUTO SÃO LUCAS), ALINI CRISTINA ZANDONAI (INSTITUTO SÃO LUCAS), ALMIR FERNANDES DE CARVALHO (INSTITUTO SÃO LUCAS), BRUNA DARIVA (INSTITUTO SÃO LUCAS), EMYLLE SOLIGO (INSTITUTO SÃO LUCAS), HELOISA MARTINS VITORASSI (INSTITUTO SÃO LUCAS), JESSICA SARI (INSTITUTO SÃO LUCAS), KARINA DESCONSI (INSTITUTO SÃO LUCAS), RAFAEL GHELLER (INSTITUTO SÃO LUCAS), RENATA DE CARVALHO KUNTZ (INSTITUTO SÃO LUCAS), SARAH KAROLINA LIMA TAVARES (INSTITUTO SÃO LUCAS), ANA LAURA MADEIRA FORSELINI (INSTITUTO SÃO LUCAS)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Treacher Collins (TCS), ou disostose mandibulofacial, é uma condição genética rara caracterizada por malformações craniofaciais congênitas. Afeta principalmente ossos da face, olhos e orelhas, podendo causar surdez.
Objetivos: Recém-nascido masculino foi encaminhado com um dia de vida a hospital de referência por desconforto respiratório e suspeita de TCS. Nasceu por cesárea eletiva, com 38 semanas, pesando 2.950g, APGAR 10/10. Ao exame físico, apresentava micrognatia, coloboma palpebral parcial, ausência de condutos auditivos e microtia. Referenciado por esforço respiratório leve, necessitando de 1L de oxigênio via cateter nasal. No internamento, realizados exames de imagem, como tomografia de face e crânio, que reforçaram a suspeita diagnóstica da síndrome. Medidas de suporte foram instituídas para o conforto do paciente, incluindo o uso de sonda nasointestinal, para garantir nutrição adequada e prevenir broncoaspiração, devido à dificuldade de deglutição. Na alta hospitalar, foi encaminhado ao serviço especializado, para acompanhamento multidisciplinar, com previsão de correções anatômicas e funcionais futuras. Aos 14 dias de vida, o paciente retornou à unidade de referência com quadro de cianose, bradicardia e gasping. Optou-se por intubação orotraqueal (IOT), porém, após várias tentativas sem sucesso devido às malformações anatômicas, tentou-se cricotireoidostomia, também sem êxito. Foi, então, realizada traqueostomia de emergência. Durante o episódio, foram empregadas diversas manobras e medicações conforme o protocolo de reanimação neonatal. Após estabilização, o paciente permaneceu internado na UTI até apresentar melhora clínica e completar o tratamento com antibióticos, iniciados por suspeita de broncoaspiração. Atualmente, o lactente aguarda completar 6 meses de vida para realização da correção da micrognatia e 1 ano para a retirada da traqueostomia, mantendo seguimento em serviço especializado com equipe multidisciplinar.
Metodologia:
Resultados:
Conclusão: A TCS é causada por mutações no gene TCOF1, levando à apoptose das células da crista neural craniana, responsáveis pela formação da face no período intrauterino. As manifestações clínicas incluem hipoplasia malar, micrognatia, fendas palpebrais reduzidas, coloboma de pálpebra, microtia, atresia do conduto auditivo, surdez condutiva, fenda palatina e, raramente, atraso cognitivo. Complicações frequentes envolvem dificuldades respiratórias, alimentares, atraso na fala e impacto psicossocial. O diagnóstico é clínico, baseado nas alterações faciais, e pode ser confirmado por teste genético. O tratamento é multidisciplinar, com cirurgias reconstrutivas, uso de aparelhos auditivos, terapias para fala e linguagem, além de apoio psicológico e social. Embora rara, a TCS tem possibilidades de tratamento bem estabelecidas, exigindo cuidado multidisciplinar contínuo. A atenção precoce às complicações e o suporte integral são fundamentais para a qualidade de vida dos pacientes.