



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Síndrome De Treacher Collins No Cariri Cearense

Autores: ANA LUIZA FERNANDES VIEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), ALESSANDRA DA CUNHA NEUMAYER DA CUNHA NEUMAYER (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), CÍCERA LÍVIA VIEIRA MARTINS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), DENISE ARAUJO SOUSA DE MACÊDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), DIEGO FURTADO ROLIM LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), FERNANDA COSTA CAVALCANTE MORAIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), LAIANY BEZERRA AZEVEDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), ELOUISE VIEIRA GONÇALVES (HOSPITAL E MATERNIDADE SÃO FRANCISCO DE ASSIS - SÃO CAMILO), VIRNA TELES SOARES DE LAVOR (HOSPITAL E MATERNIDADE SÃO VICENTE DE PAULO), RAISSA CORREIA RAFAEL (HOSPITAL E MATERNIDADE SÃO FRANCISCO DE ASSIS - SÃO CAMILO), AMANDA DE BRITO ARRAES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), DEBORA ALBUQUERQUE DA SILVA (HOSPITAL E MATERNIDADE SÃO VICENTE DE PAULO), SANDHARA RIBEIRO RODRIGUES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), JOÃO VICTOR MOTA COELHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), WLADIA GISLAYNNE DE SOUSA TAVARES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI)

Resumo: A Síndrome de Treacher Collins (STC) é uma doença autossômica dominante que afeta o desenvolvimento craniofacial, com uma taxa de incidência de 1:40000 a 1:70000 nascidos vivos. Lactente masculino, nascido a termo, no Cariri cearense, por parto cesáreo devido iteratividade. Genitora, 31 anos, tercigesta, com registro de 20 consultas em pré-natal de alto risco por hipertensão arterial gestacional, imune à rubéola e demais sorologias negativas. Fez uso de ácido fólico, sulfato ferroso, ácido acetilsalicílico, metildopa, suplementação de cálcio e reposição endovenosa de ferro. O paciente nasceu com 2910g, hipotônico e em apneia e necessitou de 3 ciclos de ventilação com pressão positiva por meio de máscara facial. Logo após o nascimento, notadas alterações fenotípicas até então não identificadas em exames de imagem pré-natal: hipertelorismo, fenda palatina, agenesia de conduto auditivo externo bilateral, malformações do esqueleto craniofacial acometendo principalmente região de zigomáticos, maxilares e mandíbulas. Durante internamento, levantada a hipótese diagnóstica de STC por meio de achados clínicos e solicitado apoio psicossocial aos familiares, com boa adesão às informações e às técnicas de cuidados com a criança. Realizado ecocardiograma, diagnosticados comunicação interatrial e canal arterial patente sem repercussões hemodinâmicas. Já a ultrassonografia transfontanela e o exame oftalmológico foram normais. Esteve internado por 12 dias, sem necessidade de antibióticos ou suporte ventilatório. Recebeu alta com dieta por via oral e encaminhamento para acompanhamento ambulatorial em serviço especializado. Atualmente, a criança possui 10 meses de vida, é atendido regularmente por geneticista, pediatra e equipe multidisciplinar. Aguarda aparelho auditivo de condução óssea com “raft band” indicado após resultado dentro dos limites da normalidade em exame de potencial evocado auditivo de tronco encefálico. A STC é um distúrbio que, na maioria dos pacientes, ocorre devido mutação no gene TCOF1 do cromossomo 5, fazendo com que ossos, cartilagens e tecidos conjuntivos em geral não se desenvolvam adequadamente, resultando em hipoplasia malar, fenda zigomática, colobomas palpebrais, atresia de coanas, fissura labial e palatina, entre outras alterações faciais. Recém-nascidos e lactentes que apresentam comprometimento respiratório ou problemas de deglutição podem ter indicação de correção cirúrgica ainda no primeiro ano de vida. Conclusão: É importante que os pediatras estejam aptos a reconhecer a STC, a fim de minimizar os impactos negativos decorrentes das alterações estruturais ocasionadas pela STC, de modo a possibilitar melhor qualidade de vida aos pacientes acometidos, bem como reduzir os impactos negativos da síndrome no âmbito psicossocial dos pacientes e seus familiares.