

OS DIFERENTES GENÓTIPOS DA SÍNDROME DE TREACHER COLLINS

Carolina Diogenes Cerveira¹

Marina Maia Evangelista¹

Yuri Borges Moraes²

¹Discente de Medicina do Centro Universitário Christus, Fortaleza, Ceará

²Docente do Centro Universitário Christus, Fortaleza, Ceará

Introdução: A Síndrome de Treacher Collins, também conhecida como disostose mandibulofacial ou síndrome de Franceschetti-Klein, é uma malformação devido a uma condição genética rara que afeta o desenvolvimento de estruturas geradas a partir do primeiro e segundo arcos faríngeos, podendo ser causada por mutações em diferentes genes. **Objetivo:** Realizar uma revisão acerca das origens genéticas da Síndrome de Treacher Collins. **Metodologia:** Foram selecionados 13 artigos, em língua inglesa, na plataforma PubMed, utilizando as palavras-chave “TCOF1 gene” e “Treacher Collins Syndrome”. Foram descartados três artigos por falta de informações. Os selecionados foram utilizados para a construção desse resumo. **Resultados:** A disostose mandibulofacial é uma síndrome genética rara, que ocorre em um a cada 50.000 nascidos vivos. Essa condição pode ser causada por mutação em diversos genes. A mais comum delas é a mutação no gene TCOF1, no locus 5q32. Esse gene é responsável por codificar a proteína “treacle”, a qual parece participar da formação do RNAr. Além disso, os genes POLR1D e POLR1C também estão relacionados à Síndrome de Treacher Collins, embora numa menor incidência. Cerca de 60 por cento dos casos dessa síndrome se tratam de mutação nova. Nos casos familiares, que representam cerca de 40 por cento, a herança mais observada é autossômica dominante, com penetrância variável, embora sejam observados casos de herança autossômica recessiva. Essas mutações no genótipo afetam, principalmente, o primeiro e o segundo par de arcos faríngeos, responsáveis por originar diversas estruturas de cabeça e pescoço. Entre as características da doença estão a fissura palpebral, a hipoplasia malar, a malformação do pavilhão auricular, o coloboma da pálpebra inferior, a hipoplasia zigomática e a malformação dos ossículos da orelha média. Esses defeitos

Realização:



Patrocínios:



podem causar problemas na visão e na audição. Os pacientes com essa condição não costumam apresentar deficiências intelectuais. **Conclusão:** Os sinais da Síndrome de Treacher Collins manifestam-se com diversas variáveis clínicas. Essa condição pode ser ocasionada por mutações em diversos genes, sendo a mais comum delas a mutação no gene TCOF1, que apresenta, na maioria dos casos, uma herança autossômica dominante.

REFERÊNCIAS:

Chang CC, Steinbacher DM. Treacher collins syndrome. Semin Plast Surg. 2012 May;26(2):83-90. doi: 10.1055/s-0032-1320066. PMID: 23633935; PMCID: PMC3424693.

Chen Y, Guo L, Li CL, Shan J, Xu HS, Li JY, Sun S, Hao SJ, Jin L, Chai G, Zhang TY. Mutation screening of Chinese Treacher Collins syndrome patients identified novel TCOF1 mutations. Mol Genet Genomics. 2018 Apr;293(2):569-577. doi: 10.1007/s00438-017-1384-3. Epub 2017 Dec 11. PMID: 29230583.

Katsanis SH, Jabs EW. Treacher Collins Syndrome. 2004 Jul 20 [updated 2020 Aug 20]. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2023. PMID: 20301704.

Kolsi N, Boudaya F, Ben Thabet A, Charfi M, Regaieg C, Bouraoui A, Regaieg R, Hentati N, Hamed AB, Gargouri A. Treacher Collins syndrome: A case report and review of literature. Clin Case Rep. 2022 Dec 27;10(12):e6782. doi: 10.1002/ccr3.6782. PMID: 36590667; PMCID: PMC9794916.

Li X, Su Y, Huang S, Gao B, Zhang D, Wang X, Gao Q, Pang H, Zhao Y, Yuan Y, Dai P. Genotype-phenotype variability in Chinese cases of Treacher Collins syndrome. Acta Otolaryngol. 2019 Jul;139(7):567-575. doi:10.1080/00016489.2019.1612530. Epub 2019 May 20. PMID: 31107123.

Marsella P, Scorpecci A, Pacifico C, Tieri L. Bone-anchored hearing aid (Baha) in patients with Treacher Collins syndrome: tips and pitfalls. Int J Pediatr

Realização:



Patrocínios:



Otorhinolaryngol. 2011 Oct;75(10):1308-12. doi: 10.1016/j.ijporl.2011.07.020. Epub 2011 Aug 11. PMID: 21839526.

McElrath AD, Winters R. Mandibulofacial Dysostosis. 2023 Jul 4. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 Jan—. PMID: 32965901.

Renju R, Varma BR, Kumar SJ, Kumaran P. Mandibulofacial dysostosis (Treacher Collins syndrome): A case report and review of literature. Contemp Clin Dent. 2014 Oct;5(4):532-4. doi: 10.4103/0976-237X.142826. PMID: 25395774; PMCID: PMC4229767.

Sharma R, Sharma B, Babber M, Singh S, Jain G. Treacher Collins syndrome: A case report and review of ophthalmic features. Taiwan J Ophthalmol. 2016 Oct-Dec;6(4):206-209. doi: 10.1016/j.tjo.2016.07.002. Epub 2016 Aug 12. PMID: 29018745; PMCID: PMC5525627.

Yan Z, Lu Y, Wang Y, Zhang X, Duan H, Cheng J, Yuan H, Han D. Identification of a novel TCOF1 mutation in a Chinese family with Treacher Collins syndrome. Exp Ther Med. 2018 Sep;16(3):2645-2650. doi: 10.3892/etm.2018.6446. Epub 2018 Jul 16. PMID: 30186496; PMCID: PMC6122489.