

COMPILANDO CARACTERÍSTICAS FENOTÍPICAS EM PACIENTE COM SUSPEITA DE SÍNDROME DE TREACHER COLLINS: RELATO DE CASO

Zaara dos Reis Fontenele de Vasconcelos¹

Ana Larissa Peixoto Soares¹

Louise Pamplona Bedê Mezzedimi¹

Sophia Rodrigues Augusto Gonçalves¹

Rebeca Vasconcelos de Castro¹

Rebeka Duarte Martins¹

Wallace William da Silva Meireles²

Erlane Marques Ribeiro³

¹Discentes do curso de Medicina pelo Centro Universitário Christus.

²Geneticista do Hospital Infantil Albert Sabin

³Docente do curso de Medicina pelo Centro Universitário Christus.

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Treacher Collins (STC) ou Disostose Mandibulofacial é um distúrbio crâniofacial de herança autossômica dominante com expressividade variável e incidência de 1:50.000 nascimentos em que há alterações bilaterais e simétricas de estruturas originadas do primeiro e segundo arcos branquiais e placódios nasais. A probabilidade de uma criança herdar a condição quando um dos progenitores apresenta a síndrome é de 50%.

OBJETIVO: Descrever e ressaltar a importância do conhecimento das alterações fenotípicas na STC, através de um relato de caso. **RELATO DE**

CASO: Recém-nascido, sexo masculino, 10 dias de vida, com suspeita de STC foi atendido no hospital Albert Sabin (HIAS) para realização de investigação genética. Ao exame físico, notou-se uma face sindrômica, com presença de hipoplasia dos ossos da face, com presença de micrognatia, com língua em posição posterior, o que dificultava a respiração. Além disso, o paciente apresentava fissura palpebral inclinada para baixo bilateralmente, malformação dos pavilhões auriculares, atresia dos condutos auditivos externos, presença de cabelos na parte externa da face e fissura palatina. Devido a presença da fenda palatina, a mãe relatou que o bebê não estava conseguindo mamar adequadamente. Com a confirmação do diagnóstico, foi feito aconselhamento

Realização:



Patrocínios:



genético com risco de recorrência, além de orientação sobre o tratamento que irá envolver cirurgias para correções das malformações funcionais e estéticas e o envolvimento de equipe multidisciplinar. **DISCUSSÃO:** Os achados clínicos do paciente sugerem que ele tenha STC, o diagnóstico precoce é importante para realização do aconselhamento genético e redução da ansiedade materna, bem como da morbimortalidade da criança. A manutenção de uma via aérea adequada é prioridade nas crianças recém-nascidas com STC. Disfagia e dificuldade no ganho de peso são, muitas vezes, sintomas primários do comprometimento das vias aéreas. **CONCLUSÃO:** Apresentamos um caso típico da STC em que não foi necessário teste molecular para determinação da doença. Uma abordagem individual e um exame físico criterioso para o reconhecimento de alterações genéticas foi necessária para o diagnóstico precoce, possibilitando o aumento da sobrevida, a melhoria da qualidade de vida e a redução do estigma social a que esses pacientes são submetidos.

PALAVRAS-CHAVE: Genética. Síndrome. Treacher Collins. Diagnóstico.