

Síndrome de Treacher Collins: desafio na otimização do tratamento cirúrgico

Treacher Collins syndrome: surgical treatment optimization challenge

MAURICIO YOSHIDA¹, CRISTIANO TONELLO², NIVALDO ALONSO³

RESUMO

Objetivo: Apresentar os diversos tratamentos cirúrgicos instituídos num grupo de pacientes portadores da síndrome de Treacher Collins tratados no Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo (HRAC/USP), considerando-se tanto as repercussões funcionais como as estéticas das malformações, no intuito de otimizar a reabilitação dos mesmos. **Método:** Análise retrospectiva de 22 pacientes portadores de síndrome de Treacher Collins, submetidos a tratamento cirúrgico no período de julho de 2009 a março de 2012, pela equipe de cirurgia craniofacial do HRAC/USP. **Resultados:** Dos 22 pacientes, 8 pertenciam ao sexo feminino e 14, ao masculino, com idades variando de 1 a 33 anos. As deformidades mais presentes foram hipoplasia malar, fissura palpebral antimongolóide, malformação auricular externa e hipoplasia mandibular. Os procedimentos cirúrgicos mais frequentemente realizados foram reconstrução malar, distração osteogênica de mandíbula, reconstrução palpebral e reconstrução auricular. **Conclusões:** Apesar do significativo progresso da cirurgia craniofacial, o tratamento cirúrgico dos pacientes portadores de síndrome de Treacher Collins continua ainda insuficiente, com alta incidência de recidivas e deteriorações.

Descritores: Disostose mandibulofacial. Disostose craniofacial. Anormalidades craniofaciais.

ABSTRACT

Objective: To introduce the surgical treatments instituted on a group of Treacher Collins Syndrome patients treated at the Craniofacial Anomalies Rehabilitation Hospital – São Paulo University, considering functional and aesthetic repercussions, aiming to optimize their rehabilitation. **Methods:** Retrospective analysis of 22 patients with Treacher Collins Syndrome submitted to surgical procedures by the craniofacial surgery group from July/2009 to March/2012. **Results:** Of 22 patients, 8 were female and 14 males, varying from 1 to 33 years old. The deformities most frequently presented were malar hypoplasia, antimongoloid palpebral fissure, external auricular malformation, mandibular hypoplasia. The surgical procedures most frequently performed were malar reconstruction, mandibular distraction osteogenesis, palpebral reconstruction and auricular reconstruction. **Conclusions:** Despite the significant progress on craniofacial surgery, the surgical treatment of patients with Treacher Collins syndrome still remains insufficient, with high incidence of relapses and deteriorations.

Keywords: Mandibulofacial dysostosis. Craniofacial dysostosis. Craniofacial abnormalities.

1. Cirurgião Plástico e Cirurgião Craniofacial do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo, Bauru, SP, Brasil.
2. Otorrinolaringologista e Cirurgião Craniofacial do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo, Bauru, SP, Brasil.
3. Cirurgião Plástico e Cirurgião Craniofacial, responsável pelo grupo de Cirurgia Craniofacial do Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo, Bauru, SP, Brasil.

Correspondência: Mauricio Yoshida
Rua Silvio Marchione, 3-20 – Vila Nova Cidade Universitária – Bauru, SP,
Brasil – CEP 17012-900
E-mail: mauricio_yoshida@uol.com.br

INTRODUÇÃO

A síndrome de Treacher Collins, ou disostose mandibulofacial, é uma condição autossômica dominante, com expressividade variável, penetrância completa e incidência de 1:25.000 a 1:50.000 nascidos vivos, caracterizada por anormalidades simétricas bilaterais nas estruturas derivadas do primeiro e segundo arcos faríngeos. As primeiras descrições da síndrome são atribuídas a Berry (1889), Treacher Collins (1900), Franceschetti e Klein (1949)¹.

O paciente adulto com expressão completa da síndrome apresenta face de perfil convexo, com o dorso nasal proeminente e mandíbula e mento retrusos. Os olhos são caracterizados por posicionamento antimongoloide da fissura palpebral, resultante do coloboma das pálpebras inferiores, distopia cantal lateral e distopia orbital infero-lateral. As orelhas externas são ausentes, malformadas ou malposicionadas e a acuidade auditiva é comprometida em decorrência de variados graus de hipoplasia do canal auditivo externo e dos ossículos da orelha média. A presença de fissura de palato, com ou sem fissura de lábio e atresia de coanas, é variável. O achado mais característico da síndrome é a hipoplasia dos ossos zigomáticos, muitas vezes com fissuras através dos arcos e formação limitada dos zigomas residuais. A mandíbula e a maxila são também caracteristicamente hipoplásicas, com variados efeitos sobre a articulação temporomandibular e os músculos da mastigação. A oclusão dentária é do tipo II de Angle, com mordida aberta anterior e rotação do plano oclusal no sentido horário^{1,2} (Figura 1).

Dessa forma, tais malformações do esqueleto craniofacial podem resultar em alterações tanto estéticas como, principalmente, funcionais. Distúrbios da respiração, mastigação, fala, deglutição e exposição corneana são aspectos que devem ser prioritariamente avaliados. Acredita-se que o grau de malformações presentes ao nascimento permaneça relativamente estável e não progrida com a idade¹.

Na avaliação das opções de tratamento cirúrgico nos pacientes portadores da síndrome de Treacher Collins, deve-se considerar a complexa interrelação entre o crescimento craniofacial e a possibilidade de efeitos da cirurgia precoce no crescimento futuro, além das possíveis implicações de determinadas cirurgias sobre outras. Conseqüentemente, os procedimentos cirúrgicos para a correção das deformidades na síndrome de Treacher Collins devem ser organizados em etapas e baseados na dismorfologia e no grau de crescimento de cada região anatômica¹.

Este artigo tem o objetivo de apresentar, de forma organizada, os diversos tratamentos cirúrgicos instituídos num grupo de pacientes portadores da síndrome de Treacher Collins tratados no Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo (HRAC/USP), considerando-se tanto as repercussões funcionais como as estéticas das malformações, no intuito de otimizar a reabilitação dos mesmos.

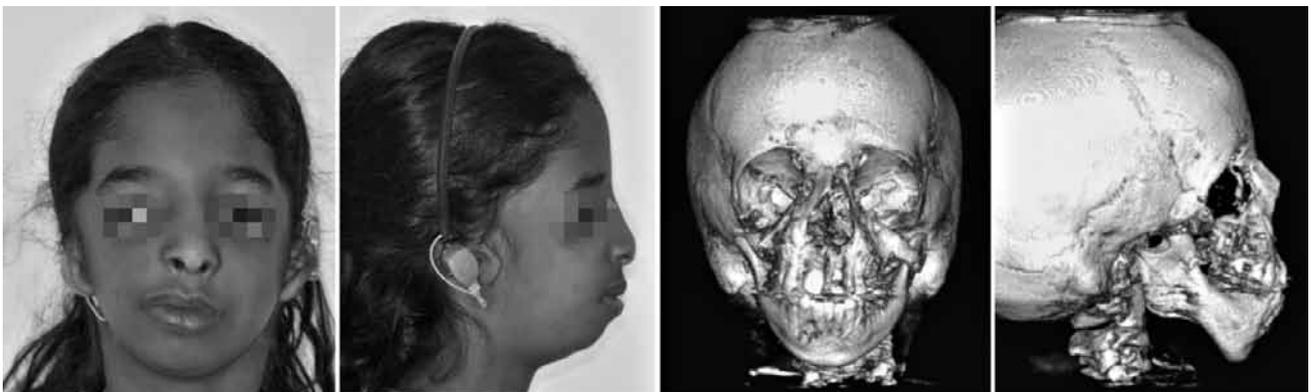
Por fim, apresentamos o protocolo de tratamento cirúrgico dos pacientes portadores da síndrome de Treacher Collins no HRAC/USP.

MÉTODO

Atualmente, no HRAC/USP, estão cadastrados 99 pacientes portadores de síndrome de Treacher Collins, diagnosticados clinicamente pelo setor de genética do hospital. No período de julho de 2009 a março de 2012, 22 pacientes portadores da síndrome foram submetidos a procedimento cirúrgico pela equipe de cirurgia craniofacial da instituição.

Realizou-se análise retrospectiva das deformidades presentes nesses pacientes e dos procedimentos cirúrgicos instituídos, além dos antecedentes cirúrgicos dos mesmos previamente ao período em questão.

Figura 1 – Síndrome de Treacher Collins apresentando fissura palpebral antimongoloide, hipoplasia zigomática, microtia e hipoplasia mandibular.



RESULTADOS

Dos 22 pacientes operados, 8 pertenciam ao sexo feminino e 14, ao sexo masculino, variando de 1 a 33 anos de idade, divididos em faixas etárias conforme a Tabela 1.

As deformidades mais presentes foram hipoplasia malar (22 pacientes), fissura palpebral antimongoloide (22 pacientes), malformação auricular externa (20 pacientes) e hipoplasia mandibular (18 pacientes) (Tabela 2).

Os procedimentos cirúrgicos mais frequentemente realizados foram reconstrução malar com enxerto autógeno de calvária (7 pacientes), distração osteogênica de mandíbula (6 pacientes), reconstrução palpebral (6 pacientes) e reconstrução auricular (4 pacientes) (Tabela 3).

A análise dos antecedentes cirúrgicos desses mesmos 22 pacientes revelou a realização de 94 procedimentos cirúrgicos, com média de 4,27 cirurgias por paciente. Os procedimentos mais frequentes foram reconstrução palpebral, reconstrução auricular e palatoplastia (Tabela 4).

Tabela 1 – Distribuição dos pacientes segundo faixa etária.

Faixa etária	Pacientes
0-5 anos	3
6-10 anos	8
11-15 anos	6
> 15 anos	5

Tabela 2 – Frequência das deformidades.

Deformidade	Pacientes
Hipoplasia malar	22
Fissura palpebral antimongoloide	22
Malformação auricular externa	20
Hipoplasia mandibular	18
Fissura de palato	13
Macrostomia	5
Atresia de coanas	2
Fissura de lábio	1

Tabela 3 – Procedimentos cirúrgicos realizados.

Procedimento cirúrgico	Pacientes
Reconstrução malar	7
Distração osteogênica de mandíbula	6
Reconstrução palpebral	6
Reconstrução auricular	4
Palatoplastia	3
Cantopexia lateral	2
Queiloplastia	1
Rinoplastia	1
Lipoenxertia	1

Tabela 4 – Total de intervenções por procedimento cirúrgico.

Procedimento cirúrgico	Total
Reconstrução palpebral	21
Reconstrução auricular	16
Palatoplastia	13
Reconstrução malar	9
Distração osteogênica de mandíbula	6
Adenoidectomia	6
Traqueostomia	5
Amigdalectomia	3
Gastrostomia	2
Funduplicatura	2
Cantopexia	2
Cirurgia ortognática	2
Correção de atresia de coanas	2
Queiloplastia	1
Correção de macrostomia	1
Lipoenxertia	1
Rinoplastia	1
Correção de fístula buconasal	1

DISCUSSÃO

Estima-se que 60% das crianças com anormalidades craniofaciais requeiram intervenções nas vias aéreas como parte de seu tratamento integral, das quais 80% necessitem tais intervenções já no primeiro mês de vida³. Na população dos portadores de síndrome de Treacher Collins, 66% dos pacientes requerem alguma intervenção nas vias aéreas³. Dessa forma, a manutenção de uma via aérea adequada é prioridade nas crianças recém-nascidas com síndrome de Treacher Collins⁴. Disfagia e dificuldade no ganho de peso são, muitas vezes, sintomas primários do comprometimento das vias aéreas⁵.

No período neonatal, a avaliação inicia-se com o exame das vias aéreas quanto à propensão a obstrução em decorrência da retromicrognatia, presente nos casos mais graves. Além disso, os portadores da síndrome de Treacher Collins apresentam altura facial posterior diminuída, o que também contribui para a restrição dos espaços naso e orofaríngeos⁶. No HRAC, as crianças com dificuldade respiratória são avaliadas clinicamente e também por meio de exames complementares (de imagem, como tomografia computadorizada de face, e nasofibroscopia). Os casos de insuficiência respiratória franca são submetidos a traqueostomia, enquanto que os quadros leves e moderados são inicialmente tratados com cânula nasofaríngea e acompanhados com oximetria e avaliação clínica; os casos que não respondem satisfatoriamente à cânula, são submetidos a distração osteogênica de mandíbula, se o padrão de obstrução determinado pela nasofibroscopia for favorável. O objetivo é evitar a traqueostomia, sendo esta indicada, como último recurso, para aqueles casos que não respondem favoravelmente às outras medidas.

A atresia de coanas é outra malformação associada a distúrbios da respiração no período neonatal. A criança com atresia

de coanas sem sinais de insuficiência respiratória pode ser submetida a cirurgia eletiva para correção da alteração, porém os casos que evoluem com insuficiência respiratória devem ser submetidos a traqueostomia.

A distração osteogênica de mandíbula tem como objetivo o aumento do espaço orofaríngeo caracteristicamente diminuído nos pacientes portadores da síndrome de Treacher Collins, em decorrência do tamanho e da forma mandibulares. Pacientes previamente traqueostomizados também são avaliados no intuito de se planejar distração mandibular eletiva para decanulação mais precoce. Dentre os 6 pacientes submetidos a distração osteogênica, em cinco o procedimento foi realizado para resolução de alterações respiratórias. A distração de mandíbula em paciente previamente traqueostomizado não foi efetiva em um caso, a ponto de se conseguir a decanulação. O insucesso pode ser justificado pelo fato de que pacientes com síndrome de Treacher Collins podem apresentar anéis traqueais malformados que, por sua vez, podem resultar em suporte inadequado e colapso parcial das vias aéreas⁷. Alguns autores preconizam a distração osteogênica de mento associada a avanço de hioide para correção da obstrução das vias aéreas superiores nos casos que não responderam bem à distração mandibular ou à cirurgia ortognática de avanço⁸.

A contínua monitorização das vias aéreas durante o crescimento da criança faz-se necessária, uma vez que dificuldades respiratórias podem surgir posteriormente, mesmo na ausência de antecedentes de alterações respiratórias prévias na infância⁹.

Após estabilização das vias aéreas e adequação nutricional, as intervenções mais precoces incluem a queiloplastia (a partir de 3 meses) e palatoplastia (a partir de 1 ano). Há relatos de maiores índices de fístula em palatoplastias (de até 50%) nos pacientes com síndrome de Treacher Collins¹⁰, além de relatos de morte neonatal e de complicações respiratórias após palatoplastia e faringoplastia associados a essa síndrome, as quais podem estar relacionadas à diminuição das dimensões faríngeas abaixo de 1 cm de largura em seu ponto mais estreito⁷. Os pacientes submetidos a palatoplastia (3 casos) evoluíram sem complicações pós-operatórias.

Outros procedimentos que podem ser necessários no primeiro ano de vida incluem correção de macrostomia e/ou exérese de "pits" pré-auriculares.

Apesar das deformidades palpebrais e orbitais serem características marcantes na síndrome, a correção das mesmas é postergada, excluindo-se as situações de oclusão palpebral inadequada com exposição corneana, nas quais se opta por abordagem precoce com transposição de retalho musculocutâneo de pálpebra superior para inferior associado a cantopexia lateral. Os casos que não apresentam exposição corneana são abordados concomitantemente ao procedimento de reconstrução malar. Embora apresente melhora do aspecto palpebral, tal procedimento permanece ainda com resultado estético insuficiente, com diminuição da fenda palpebral (à custa de sua porção lateral) e perda da definição do canto lateral palpebral, a despeito da cantopexia.

A hipoplasia malar é confirmada principalmente pela diminuição da distância interzigomática e do comprimento do arco zigomático⁹. A reconstrução malar é postergada até a idade de 6 anos, até que se tenha um desenvolvimento

craniorbitozigomático mais completo. Waitzman afirma que, na idade de 5 anos, o esqueleto craniorbitozigomático atinge mais de 85% do desenvolvimento do esqueleto em adultos⁸. O corpo do zigoma e a parede lateral da órbita são as regiões anatômicas a serem reconstruídas prioritariamente. O procedimento é realizado por meio de acesso intraoral exclusivo, utilizando-se enxerto ósseo de calvária de espessura total com fixação rígida. Dá-se preferência para retirada de enxerto da região parietal posterior, com incisões bilaterais em "S". Associa-se ao procedimento, a reconstrução palpebral com transposição de retalho miocutâneo de pálpebra superior para inferior com cantopexia lateral. Apesar do acesso cirúrgico intraoral exclusivo limitar o campo operatório, a associação com incisão bicoronal, descrita classicamente para retirada do enxerto ósseo e para a reconstrução da parede lateral da órbita, pode comprometer a fáscia temporal que, posteriormente, será necessária na reconstrução auricular. Infelizmente, a reabsorção dos enxertos ósseos nas disostoses mandibulofaciais são mais graves do que em outras malformações e, especificamente na região malar, esse fenômeno pode ser explicado pela não existência de perióstio onde o osso é ausente, cobertura do enxerto apenas por pele, contato precário dos enxertos com o osso temporal e a maxila e o mínimo estresse sobre o enxerto por função muscular. Thompson et al.¹¹ relatam necessidade de novos enxertos ósseos malares em 70% dos casos, sendo que 57% destes necessitaram de, pelo menos, 2 novos procedimentos. Kobus & Wójcicki¹² reportam a necessidade de repetição da reconstrução malar com enxerto ósseo em 2 ou 3 vezes de cada lado.

Após os 8 anos de idade, indica-se a reconstrução auricular com cartilagem costal autógena em 2 tempos, com confecção do arcabouço cartilaginoso a partir de cartilagens costais de três costelas ipsilaterais ao defeito no primeiro tempo, seguido de elevação e cobertura do arcabouço cartilaginoso com retalho de fáscia temporoparietal e enxerto cutâneo de espessura parcial num segundo tempo.

A maxila nos pacientes portadores de síndrome de Treacher Collins é significativamente mais curta, assim como a mandíbula, e esta, por sua vez, apresenta-se retroposicionada e rodada no sentido horário, o que é responsável pelo perfil facial convexo com contato dentário posterior prematuro e mordida aberta anterior. A alteração mandibular é importante em todos os componentes do crescimento mandibular com diminuição da altura vertical do ramo, diminuição do comprimento do corpo mandibular e diminuição do volume ósseo no corpo mandibular⁶.

A cirurgia ortognática é programada após a maturidade esquelética facial, que se completa entre os 15 e 18 anos de idade. Tipicamente, realiza-se a associação de osteotomia maxilar tipo Le Fort I, osteotomia sagital de mandíbula e genioplastia. A diminuição na altura do ramo mandibular e o aumento da incisura antegonial, combinada à necessidade de grandes avanços e rotações mandibulares nos casos mais graves, requer planejamento cuidadoso da osteotomia sagital, para assegurar contato ósseo suficiente após a mobilização do segmento distal¹¹. Nas situações em que a deformidade mandibular é mais importante, com diminuição das dimensões do ramo mandibular, realiza-se, previamente, a distração

CONCLUSÃO

osteogênica vertical do ramo mandibular, de forma a proporcionar maior contato ósseo na osteotomia sagital⁶, sendo o caso de um dos pacientes submetidos a distração de mandíbula em nossa amostra.

Por fim, a rinosseptoplastia é programada após a cirurgia ortognática, com redução do dorso osteocartilaginoso, remoção das porções cefálicas das cartilagens laterais inferiores, estruturação da ponta nasal com “*strut*” columelar e osteotomia nasal¹².

As deficiências de partes moles da região malar são tratadas com lipoenxertias seriadas de pequenos volumes.

A completa reabilitação do paciente portador da síndrome de Treacher Collins é desafiadora. São diversas estruturas faciais acometidas que requerem procedimento cirúrgico específico, numa idade adequada e que não venha a inviabilizar ou comprometer os demais procedimentos necessários. Dessa forma, a padronização de condutas cirúrgicas proporciona um tratamento mais organizado e otimizado (Tabela 5). Kobus & Wójcicki¹² relatam 258 cirurgias em 50 pacientes, o que significa média de 5,2 cirurgias por paciente. Em nossa amostra, os 22 pacientes foram submetidos a 94 intervenções cirúrgicas, com média de 4,2 procedimentos cirúrgicos por paciente, embora a grande maioria destes não tenha realizado todos os procedimentos necessários para sua total reabilitação.

REFERÊNCIAS

A despeito do significativo progresso nas diversas áreas da cirurgia craniofacial, o tratamento dos pacientes portadores de síndrome de Treacher Collins continua ainda insuficiente, sendo considerado um dos mais desapontadores em cirurgia craniofacial, uma vez que, resultados imediatos normalmente são promissores, porém, recidivas e deteriorações, pelo menos parciais, são inevitáveis¹³. A aparência facial nos pacientes que se apresentam com a forma mais grave da doença, apesar de se submeterem a inúmeros procedimentos cirúrgicos, está distante de ser normal. Dessa forma, em alguns casos, existe dificuldade para se tomar a decisão final e de se estabelecer o fim dos procedimentos de refinamento.

Tabela 5 – Protocolo de tratamento cirúrgico da síndrome de Treacher Collins.

Idade	Procedimento cirúrgico
precoce	Correção da alteração respiratória Distração osteogênica de mandíbula Correção de atresia de coanas Traqueostomia Reconstrução palpebral (se exposição corneana)
3-6 meses	Queiloplastia / correção macrosomia
12 meses	Palatoplastia
após 6 anos	Reconstrução malar com enxerto ósseo autógeno de calvária Reconstrução palpebral + cantopexia lateral Reconstrução mandibular com enxerto costochondral Distração osteogênica de mandíbula
após 8 anos	Reconstrução auricular com cartilagem costal Lipoenxertia
após 15 anos	Cirurgia ortognática Rinoplastia

1. Posnick JC, Tiwana PS, Costello BJ. Treacher Collins syndrome: comprehensive evaluation and treatment. *Oral Maxillofac Surg Clin North Am.* 2004;16(4):503-23.
2. Passos-Bueno MR, Ornelas CC, Fanganiello RD. Syndromes of the first and second pharyngeal arches: a review. *Am J Med Genet A.* 2009;149A(8):1853-9.
3. Perkins JA, Sie KC, Milczuk H, Richardson MA. Airway management in children with craniofacial anomalies. *Cleft Palate Craniofac J.* 1997;34(2):135-40.
4. Steinbacher DM, Bartlett SP. Relation of the mandibular body and ramus in Treacher Collins syndrome. *J Craniofac Surg.* 2011;22(1):302-5.
5. Moore MH, Guzman-Stein G, Proudman TW, Abbott AH, Netherway DJ, David DJ. Mandibular lengthening by distraction for airway obstruction in Treacher-Collins syndrome. *J Craniofac Surg.* 1994;5(1):22-5.
6. Chong DK, Murray DJ, Britto JA, Tompson B, Forrest CR, Phillips JH. A cephalometric analysis of maxillary and mandibular parameters in Treacher Collins syndrome. *Plast Reconstr Surg.* 2008;121(3):77e-84e.
7. Shprintzen RJ, Croft C, Berkman MD, Rakoff SJ. Pharyngeal hypoplasia in Treacher Collins syndrome. *Arch Otolaryngol.* 1979;105(3):127-31.
8. Heller JB, Gabbay JS, Kwan D, O'Hara CM, Garri JI, Urrego AS, et al. Genioplasty distraction osteogenesis and hyoid advancement for correction of upper airway obstruction in patients with Treacher Collins and Nager syndromes. *Plast Reconstr Surg.* 2006;117(7):2389-98.
9. Papay FA, McCarthy VP, Eliachar I, Arnold J. Laryngotracheal anomalies in children with craniofacial syndromes. *J Craniofac Surg.* 2002;13(2):351-64.
10. Bresnick S, Walker J, Clarke-Sheehan N, Reinisch J. Increased fistula risk following palatoplasty in Treacher Collins syndrome. *Cleft Palate Craniofac J.* 2003;40(3):280-3.
11. Thompson JT, Anderson PJ, David DJ. Treacher Collins syndrome: protocol management from birth to maturity. *J Craniofac Surg.* 2009;20(6):2028-35.
12. Kobus K, Wójcicki P. Surgical treatment of Treacher Collins syndrome. *Ann Plast Surg.* 2006;56(5):549-54.
13. Tessier P, Tulasne JF. Management of mandibulofacial dysostosis. In: Turvey TA, Vig KWL, Fonseca RJ, eds. *Facial clefts and craniosynostosis: principles and management.* Philadelphia: W.B. Saunders; 1996.

Trabalho realizado no Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais da Universidade de São Paulo, Bauru, SP, Brasil.

Artigo recebido: 3/4/2012

Artigo aceito: 25/5/2012