

Capítulo 07



SÍNDROME DE TREACHER COLLINS E A QUALIDADE DE VIDA DO INDIVÍDUO: UM IMPACTO PSICOSOCIAL

ANA BEATRIZ MESQUITA MARQUES DE ARAÚJO FARIA¹
DIEGO MAGALHÃES CUNHA¹
PRISCILA CORREA ZANETONI²
LILIAM JOSITA DE PINHO³
GUILHERME NOVATO SANTOS FRAUZINO⁴
EDUARDA FERREIRA BRANTIS⁴
AMARÍLIS MARINA MILAN⁵
CIRO JOSÉ CAVALCANTE NASCIMENTO⁶
ROSANE MARA DOS SANTOS FERREIRA⁷
FLÁVIA DEMARTINE BORGES DE OLIVEIRA⁸
ANA CLAUDIA DE ARAUJO MATTOS⁹
FERNANDO HENRIQUE DA SILVA COSTA¹⁰
MARIA GABRIELLA CUNHA BATISTA⁴
SARAH DE PAULA MARINHO OLIVEIRA SALES⁸
KAREN LUDMILA DA SILVA MENESES¹

1. *Discente – Medicina na Universidade de Rio Verde (UniRV), Goiás.*
2. *Discente – Medicina no Centro Universitário de Mineiros (UNIFIMES), Goiás.*
3. *Discente – Psicóloga formada pela Faculdade Pontifícia Universidade Católica (PUC), Minas Gerais.*
4. *Discente – Médico(a) formada pela Universidade de Rio Verde (UniRV), Goiás.*
5. *Discente – Médica formada pela Universidade de São Francisco (USF), São Paulo.*
6. *Discente – Médico formado pelo Centro Universitário UniFacid (FACID), Piauí.*
7. *Discente – Médica formada pela Universidade federal do Piauí (UFPI), Piauí.*
8. *Discente – Medicina pelo Centro Universitário de Goiatuba (UniCerrado), Goiás.*
9. *Discente – Medicina pela União das Faculdades dos Grandes Lagos (Unilago), São Paulo.*
10. *Discente – Medicina pelo Centro Universitário Facisa (Unifacisa), Paraíba.*

Palavras Chave: Síndrome; Treacher Collins; Qualidade de vida.

INTRODUÇÃO

A princípio, entende-se que a Síndrome de *Treacher Collins* é uma doença hereditária autossômica dominante rara que se manifesta de maneira ampla em termos clínicos (ANDRADE *et al.*, 2005).

Dessa maneira, pontua-se que a Síndrome de *Treacher Collins* é uma condição rara que afeta aproximadamente 1 em cada 50.000 nascimentos. Assim, essa síndrome é caracterizada por uma ampla variedade de alterações físicas, sendo que as manifestações clínicas mais comuns incluem a obliquidade antimongolóide das fendas palpebrais (89%), hipoplasia malar (81%), hipoplasia mandibular (78%), malformações nos pavilhões auriculares (77%) e coloboma palpebral inferior (69%). Por conseguinte, a ocorrência da associação entre atresia coanal e síndrome ocorre de maneira ocasional, sendo uma manifestação pouco frequente na Síndrome de *Treacher Collins* (ANDRADE *et al.*, 2005).

Entre 30% e 50% das crianças afetadas pela síndrome de *Treacher Collins* apresentam perda auditiva condutiva bilateral grave, resultante de estenose ou atresia do conduto auditivo externo, bem como malformações na orelha média. Logo, é crucial iniciar a reabilitação auditiva o mais cedo possível para garantir o desenvolvimento adequado da linguagem e da aprendizagem. Ademais, devido às graves malformações que impactam a audição desses pacientes, a reconstrução cirúrgica geralmente não produz resultados satisfatórios (POLANSKI *et al.*, 2015).

Por conseguinte, devido à má formação do conduto auditivo externo, o uso de próteses auditivas raramente pode ser recomendado. Assim, a alternativa mais comum para a reabilitação auditiva é o arco vibratório ósseo. No entanto, esse tipo de prótese apresenta algumas

desvantagens, incluindo pressão excessiva exercida pelo arco, má aparência estética e dificuldade em manter o arco no lugar, especialmente em crianças, pois ele pode ser facilmente removido (POLANSKI *et al.*, 2015).

Do ponto de vista clínico, é possível notar uma diversidade fenotípica relativa a cada portador dessa anomalia devido a falhas genéticas subjacentes. Desse modo, observa-se que essas mudanças anatômicas se manifestam de forma singular em cada indivíduo afetado, resultando em uma síndrome com expressividade variável e uma ampla gama de sintomas. No entanto, de maneira geral, a Síndrome de *Treacher Collins* (STC) provoca alterações bilaterais e simétricas, uma vez que as estruturas afetadas são resultado da má formação embrionária do primeiro e segundo arco branquial (MOREIRA *et al.*, 2021).

Desse modo, entende-se que a abordagem contemporânea das manifestações clínicas da STC visa à correção tanto funcional quanto estética, acompanhando a importância do apoio psicossocial. Assim, para atingir esse objetivo, uma equipe multidisciplinar trabalha em conjunto. Além das questões relacionadas às anomalias anatômicas e fisiológicas, os pacientes com a STC enfrentam frequentemente o estigma social devido a graves deformidades faciais (ANDRADE *et al.*, 2005).

Ademais, observe-se também que as modificações relacionadas não afetam apenas os aspectos biológicos, mas também os psicológicos e, por consequência, os sociais, já que a aparência do indivíduo com essa condição é diretamente impactada (LODOVICHICI *et al.*, 2018 apud MOREIRA *et al.*, 2021).

O objetivo deste artigo científico é investigar e analisar o impacto psicossocial da STC na qualidade de vida dos indivíduos afetados. Assim, busca-se compreender como essa síndrome, que envolve deformidades craniofaciais

significativas, influencia aspectos psicológicos, emocionais e sociais da vida dos pacientes. Além disso, este estudo pretende identificar possíveis estratégias de apoio e intervenções que possam melhorar o bem-estar psicossocial desses indivíduos, promovendo uma compreensão mais abrangente e inclusiva dessa condição médica rara.

MÉTODO

Trata-se de um estudo realizado por meio de uma revisão integrativa da literatura, de natureza exploratória e qualitativa. Nesse viés, a busca foi conduzida nas bases de dados *Medical Literature Analysis and Retrieval System Online* (MEDLINE), *Scientific Electronic Library Online* (SciELO), Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e PudMED.

Desse modo, foram considerados os descritores “Síndrome”, “*Treacher Collins*”, “Qualidade de vida” e “Impacto”, por serem terminologias comuns à pesquisa. Nesse viés, os critérios de inclusão dos artigos para análise foram: artigos publicados nos últimos 23 anos, disponíveis na íntegra, nos idiomas português e inglês, que abordavam a STC. Ademais, esses artigos foram selecionados com base em sua relevância para a proposta desse trabalho.

Por conseguinte, como critério de exclusão, optou-se por excluir artigos que não estavam disponíveis na íntegra online ou que não tinham relação com a temática do presente estudo. Assim, após o levantamento de dados, foram encontrados 11 artigos no *Medical Literature Analysis and Retrieval System Online* (MEDLINE), 14 artigos na base de dados *Scientific Electronic Library Online* (SciELO), 06 artigos na Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e 13 artigos no PubMed, totalizando 44 artigos. Em seguida, após a leitura e análise desses artigos, fo-

ram selecionados e explorados 08 artigos de acordo com sua relevância.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A STC - descrita pela primeira vez em 1900 pelo oftalmologista britânico Edward Treacher Collins - também é chamada de disostose mandibulofacial ou Síndrome de Franceschetti-Klein, sendo uma condição rara com herança autossômica dominante (MARSELLA, 2011 apud POLANSKI *et al.*, 2015). Dessa maneira, entende-se que ela se caracteriza por um subdesenvolvimento significativo das estruturas craniofaciais, incluindo a crista supraorbital, maxila, zigomática, mandíbula e as tecidos moles da face (LODOVICH I *et al.*, 2018).

Desse modo, observa-se que uma característica clinicamente relevante que pode ocorrer é a deformidade das orelhas, que pode variar desde uma redução no tamanho (microtia) até uma completa ausência (anotia). Nestes cenários, o tratamento torna-se ainda mais desafiador, já que requer a proteção completa das orelhas utilizando cartilagem das costelas, um processo que geralmente é realizado em dois a quatro estágios para cada um dos lados afetados (YOSHIDA *et al.*, 2012 apud LODOVICH I *et al.*, 2018).

Por conseguinte, devido à má formação do conduto auditivo externo, o uso de próteses auditivas raramente pode ser recomendado. Assim, a alternativa mais comum para a reabilitação auditiva é o arco vibratório ósseo. No entanto, esse tipo de prótese apresenta algumas desvantagens, incluindo pressão excessiva exercida pelo arco, má aparência estética e dificuldade em manter o arco no lugar, especialmente em crianças, pois ele pode ser facilmente removido (POLANSKI *et al.*, 2015).

Os casos de malformação ou atresia do conduto auditivo externo muitas vezes permane-

cem sem reabilitação auditiva adequada, ou acabam sendo reabilitados de forma insatisfatória, com a utilização de arcos vibratórios ósseos. Dessa maneira, esses arcos - forma mais utilizada para reabilitação nesses casos - são frequentemente mal aceitos pelo usuário, por questões estéticas ou principalmente pela compressão excessiva da pele. Além da questão estrutural desses equipamentos, eles possuem tecnologia audiológica mais antiga e limitada, promovendo ganhos auditivos muitas vezes ineficazes.

Nesse viés, uma alternativa recente para a reabilitação auditiva de pacientes é o Aparelho Auditivo de Ancoragem Óssea (BAHA), que consiste em uma opção em casos de perda auditiva condutiva ou mista e apresenta baixo índice de complicações associado a bons resultados funcionais (MARSELLA, 2011 apud POLANSKI *et al.*, 2015).

Nessa perspectiva, é válido ressaltar a importância da difusão do conhecimento sobre a utilização deste equipamento, por se tratar de uma alternativa nova e eficaz para a reabilitação auditiva. Assim, pacientes com STC constituem um grupo de indivíduos que podem se beneficiar amplamente com o uso desta tecnologia (POLANSKI *et al.*, 2015).

Por conseguinte, pode-se observar que os indivíduos com a STC apresentam uma distância reduzida entre a base posterior dos crânios e o assoalho da via aérea nasal, uma característica causada pelo STC que interfere diretamente na função respiratória. Logo, a posição retrusa dos ossos nessa região resulta no estreitamento do trato respiratório superior, levando à obstrução das vias aéreas e aumentando o risco de insuficiência pulmonar. Como consequência, os ciclos de proteção exigem maior gasto energético pelo maior esforço muscular empregado nesse mecanismo fisiológico, o resultado em indiví-

duos de baixo peso corporal (MOREIRA *et al.*, 2021).

Nessa perspectiva, a obstrução das vias aéreas torna os portadores da STC mais suscetíveis a desenvolver certos distúrbios, como a Apneia Obstrutiva do Sono (SAOS) em adultos, que pode causar diminuição da concentração, dores de cabeça, comprometimento da memória e depressão. Por contiguidade, em crianças, o SAOS está associado a déficits de crescimento e problemas comportamentais, como agressividade, hiperatividade e dificuldades de socialização. Em conclusão, em ambos os grupos, o SAOS pode levar a episódios de hipóxia e hiperapnéia, variações repetidas de pressão intratorácica e despertares episódicos (GEIRDAL *et al.*, 2013 apud MOREIRA *et al.*, 2021).

Desse modo, constata-se que anomalias craniofaciais aumentam o risco de obstrução das vias respiratórias e podem levar à síndrome da apneia obstrutiva do sono. Portanto, é essencial que esses pacientes recebam cuidados de uma equipe multidisciplinar composta por cirurgiões craniofaciais, fonoaudiólogos, cirurgiões-dentistas e otorrinolaringologistas, com o objetivo de garantir um manejo adequado das vias respiratórias (ANDRADE *et al.*, 2005).

No que diz respeito aos aspectos estéticos, é importante ressaltar que além das implicações funcionais, eles desempenham um papel significativo na geração de desafios sociais para os indivíduos com a síndrome. Assim, esse cenário é influenciado pelos preconceitos que cercam a STC, resultando em situações de discriminação, especialmente no ambiente escolar, mas também em outros locais públicos. Dentro desse contexto, é observado que as pessoas afetadas pela síndrome apresentam uma incidência maior de problemas psicológicos, como ansiedade (principalmente relacionada à insegurança constante em relação às possíveis reações negativas de outras pessoas) e depressão, em com-

paração com outras condições genéticas (MOREIRA *et al.*, 2021).

Essa realidade ressalta a importância crítica do acompanhamento psicológico para aqueles afetados por essa anomalia. Esse acompanhamento não apenas auxilia no enfrentamento dos estigmas sociais, mas também é fundamental dada a complexidade do tratamento exigido para uma síndrome (MOREIRA *et al.*, 2021).

Dessa maneira, é válido pontuar que o diagnóstico da STC pode ser realizado já no período pré-natal, por meio da identificação de achados anatômicos em exames de ultrassonografia. Assim, esses achados podem incluir micrognatia, alterações na orelha, testa inclinada, poli-hidrânio e fenda palpebral antimongolóide (MAZETTI *et al.*, 2009).

Logo, esse reconhecimento precoce é de suma importância, pois permite uma intervenção precoce, uma vez que os indivíduos afetados pela síndrome podem enfrentar dificuldades significativas relacionadas à audição, respiração e mastigação. Portanto, esses aspectos devem ser priorizados devido à influência direta que essas alterações exercem sobre a qualidade de vida e a eficiência das funções.

No entanto, é importante ressaltar que os exames de ultrassom podem não ser capazes de distinguir entre tipos semelhantes de disostoses. Após o período gestacional, a confirmação da presença da síndrome pode ser realizada logo após o nascimento, por meio da avaliação da saturação de oxigênio, uma vez que dessaturações são comuns quando o bebê está em decúbito dorsal (ALJERIAN & GILARDINO, 2019).

O tratamento da STC é dividido em três etapas distintas, com foco primordial na correção das disordens funcionais. A primeira etapa abrange desde o nascimento até os dois anos de idade e concentra-se em procedimentos cirúrgicos para melhorar as questões relacionadas à respiração e alimentação. Isso inclui técnicas

como distração osteogênica da mandíbula, correção da atresia das coanas, queiloplastia, palatoplastia e, se necessário, cirurgia palpebral (YOSHIDA *et al.*, 2012 apud MOREIRA *et al.*, 2021).

A segunda etapa abrange a faixa etária dos 2 aos 12 anos e tem como objetivo suavizar as alterações no terço superior do rosto. Desse modo, efetua-se por meio de cirurgias de cirurgia nas regiões malar, auricular, palpebral e mandibular. Ademais, em alguns casos em que a via aérea está gravemente comprometida, a distração osteogênica da mandíbula pode ser realizada precocemente para evitar a necessidade de traqueostomia. Nesse estágio, também se inicia o cuidado com a saúde mental do paciente (YOSHIDA *et al.*, 2012 apud MOREIRA *et al.*, 2021).

A terceira etapa, que ocorre dos treze aos dezoito anos, continua o tratamento iniciado anteriormente, pois coincide com o encerramento do crescimento ósseo craniofacial. Nesse período, são realizadas cirurgias como rinoplastia e cirurgia ortognática (YOSHIDA *et al.*, 2012).

É importante destacar que a complexidade dessas cirurgias, realizadas em um ambiente multidisciplinar, tem um impacto significativo na qualidade de vida dos pacientes e de suas famílias. Por contiguidade, geralmente o tratamento é iniciado na infância e se estende até o crescimento ósseo craniofacial final. No entanto, atualmente, as intervenções para recuperação e tratamento são baseadas em um conjunto limitado de evidências, muitas vezes derivadas de relatos de especialistas, estudos e retrospectivos (PLOMP *et al.*, 2015).

CONCLUSÃO

A Síndrome de *Treacher Collins* (STC) é uma condição complexa que afeta diversas dimensões da vida dos indivíduos que a possuem.

Diante dessa complexidade, estratégias de apoio e intervenções desempenham um papel fundamental na melhoria da qualidade de vida e no enfrentamento dos desafios associados a essa síndrome.

Nesse viés, entende-se que as estratégias de apoio abrangem uma abordagem multidisciplinar, envolvendo profissionais de saúde, como cirurgiões craniofaciais, otorrinolaringologistas, fonoaudiólogos, psicólogos e outros especialistas. Dessa maneira, essa equipe trabalha em conjunto para proporcionar o melhor atendimento possível, desde o diagnóstico precoce até o tratamento cirúrgico e o suporte psicossocial contínuo.

No que diz respeito às intervenções, a cirurgia desempenha um papel crucial na correção das características físicas do STC, como deformidades craniofaciais e problemas respiratórios. No entanto, é importante considerar que cada paciente é único e pode necessitar de um plano de tratamento personalizado. Além das intervenções cirúrgicas, a reabilitação auditiva e as terapias de fala desempenham um papel significativo no desenvolvimento adequado da linguagem e da comunicação.

Portanto, pontua-se que a STC afeta as estruturas derivadas do primeiro e segundo arco branquial, resultando em disfunções respiratórias (que prejudicam o baixo peso corporal dos indivíduos e, em muitos casos, levam a distúrbios do sono), disfunções mastigatórias (devido à micrognatias, displasias na articulação temporomandibular e má oclusão), problemas auditivos (expressos por meio de alterações na orelha e no ouvido, que podem resultar em atrasos na aquisição da linguagem) e desafios oftalmológicos (manifestados por alterações anatômicas nas órbitas), disfunções no sistema lacrimal, erros de refração e até mesmo perda de visão (MOREIRA *et al.*, 2021).

Essas características físicas frequentemente desencadeiam problemas psicológicos devido aos estigmas sociais e à complexidade do tratamento necessário. Diante desse contexto, torna-se de suma importância o diagnóstico precoce, uma vez que uma intervenção antecipada tem um impacto direto nos resultados terapêuticos. Além disso, é fundamental garantir que os indivíduos afetados pela síndrome tenham acesso a uma equipe multiprofissional para atenuar as manifestações físicas dessa anomalia (MOREIRA *et al.*, 2021).

Logo, as cirurgias, combinadas com o diagnóstico precoce da doença, representam a abordagem mais eficaz para minimizar os danos, proporcionando uma qualidade de vida melhor para aqueles que enfrentam essa condição genética (MOREIRA *et al.*, 2021).

Ademais, no aspecto psicossocial, o apoio emocional e psicológico é essencial tanto para os indivíduos com STC quanto para suas famílias. Por contiguidade, observa-se que a síndrome pode resultar em desafios emocionais, como ansiedade, depressão e dificuldades de socialização, devido às características físicas específicas dos portadores da condição. Portanto, a intervenção psicológica e o apoio à saúde mental são componentes fundamentais do tratamento como um todo.

Em conclusão, as estratégias de apoio e intervenções desempenham um papel vital na abordagem da STC. Logo, a colaboração entre equipes multidisciplinares, intervenções cirúrgicas adequadas e suporte psicossocial são fundamentais para melhorar a qualidade de vida dos indivíduos afetados pelo STC e para ajudá-los a enfrentar os desafios físicos e emocionais associados a essa síndrome. Em suma, essa abordagem integral é essencial para proporcionar uma vida plena e saudável aos portadores do STC.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- ALJERIAN, A. & GILARDINO, MS Síndrome de Treacher Collins. *Clinics in Plastic Surgery*, v. 46, n. 2, p. 197, 2019. <https://doi.org/10.1016/j.cps.2018.11.005>.
- ANDRADE, E.C. *et al.* Síndrome de Treacher Collins com atresia coanal: relato de caso e revisão de suas características. *Revista Brasileira de Otorrinolaringologia*, v. 71, n. 1, p. 107, 2005. <https://doi.org/10.1590/S0034-72992005000100021>.
- LODOVICH, F.F. *et al.* Traz a deformidade de orelha impacto negativo na qualidade de vida em indivíduos com síndrome de Treacher Collins?. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 23, n. 12, p. 4311, 2018. <https://doi.org/10.1590/1413-812320182312.21142016>.
- MAZETTI, M.P.V. *et al.* Distração óssea na disostose mandíbulo-facial: revisão de literatura. *Revista Brasileira de Cirurgia Craniomaxilofacial*, v. 12, n. 1, p. 29, 2009.
- MOREIRA, A.A.P. *et al.* Aspectos gerais da Síndrome de Treacher Collins e seus impactos na qualidade de vida: revisão de literatura. *Archives of health investigation*, [S. l.], v. 10, n. 9, p. 1513, 2021. doi: 10.21270/archi.v10i9.5047.
- PLOMP, R.G. *et al.* Síndrome de Treacher Collins: uma revisão sistemática de tratamentos e recomendações baseadas em evidências. *Cirurgia Plástica e Reconstructiva Global Open*, v. 137, n. 1, p. 191, 2015. <https://doi.org/10.1097/PRS.0000000000001896>.
- POLANSKI, J.F. *et al.* Reabilitação auditiva na Síndrome de Treacher Collins por meio de prótese auditiva ancorada no osso [Hearing rehabilitation in Treacher Collins Syndrome with bone anchored hearing aid]. *Revista Paulista de Pediatria*, v. 33, n. 4, p. 483, 2015. doi:10.1016/j.rpped.2015.01.010
- YOSHIDA, M. *et al.* Síndrome de Treacher Collins: desafio na otimização do tratamento cirúrgico. *Revista Brasileira de Cirurgia Craniomaxilofacial*, v. 15, n. 2, p. 64, 2012.