

Síndrome de Treacher Collins

Guia de Informações para Pacientes – O que você deve saber, o que você deve perguntar

O que é a Síndrome de Treacher Collins (STC)?

A Síndrome de Treacher Collins (STC) é uma condição em que o bebê ou feto apresenta várias diferenças estruturais no rosto, incluindo os olhos, as maçãs do rosto, o palato, a boca, a mandíbula e os ouvidos. A gravidade dessas anomalias pode variar bastante, de leve a grave. No ultrassom, o bebê geralmente apresenta um queixo pequeno e, ocasionalmente, uma fenda no palato. Outras anomalias típicas também podem ser detectadas. O ultrassom 3D pode ser útil para revelar as características faciais típicas, mas isso é especialmente útil no final da gravidez (após 25-28 semanas). Em casos mais graves, onde a boca e a garganta são significativamente anormais, o bebê pode ter dificuldades respiratórias graves ao nascer. Esses casos exigem parto em um centro especializado capaz de gerenciar emergências respiratórias.

Como a STC ocorre?

A STC é causada por uma mutação em um gene específico.

Como os cromossomos estão relacionados à STC?

Indivíduos com STC possuem um número normal de cromossomos. A condição é causada por um defeito minúsculo (mutação) em um gene que não pode ser detectado por testes convencionais que avaliam o número de cromossomos. Um teste genético específico é necessário para identificar a mutação causadora da STC, embora o diagnóstico nem sempre seja possível.

Devo fazer mais exames?

A STC é geralmente suspeitada após o ultrassom revelar as anomalias faciais típicas associadas à síndrome. O diagnóstico costuma ocorrer mais tarde na gravidez, porque essas anomalias podem não ser facilmente detectadas em exames mais precoces, até mesmo com 20 semanas. As imagens do ultrassom costumam ser discutidas com um geneticista, que pode recomendar uma amniocentese para verificar a mutação genética específica, caso esse teste esteja disponível localmente.

O que devo observar durante a gravidez?

Às vezes, a barriga pode crescer rapidamente nos estágios finais da gravidez devido ao acúmulo excessivo de líquido amniótico. Isso acontece porque o bebê pode não conseguir engolir o líquido devido a anomalias na garganta. Essa condição é chamada de polidrâmnio, e pode levar ao risco de parto prematuro.

O que isso significa para o meu bebê após o nascimento?

É aconselhável que seu bebê nasça em um centro com experiência no manejo de dificuldades respiratórias, caso ocorram. É possível corrigir cirurgicamente as anomalias faciais da STC. Um número de operações será necessário, dependendo das anomalias do bebê. Por exemplo, as anomalias da mandíbula, a fenda no palato e as anomalias da órbita ocular podem ser corrigidas quando o bebê tiver cerca de 5 a 7 anos.

Infelizmente, os resultados nunca são perfeitos, mas a aparência do rosto pode melhorar consideravelmente. Também é importante verificar a audição do bebê por volta de um ano de idade para detectar possível surdez. Pesquisas recentes indicam que, no futuro, pode ser

Síndrome de Treacher Collins

Guia de Informações para Pacientes – O que você deve saber, o que você deve perguntar

possível curar as anomalias de maneira mais eficaz, mas isso ainda foi testado apenas em animais.

Isso pode acontecer novamente?

Existem dois tipos de STC: o tipo familiar, no qual um dos pais possui o gene afetado. Nesse caso, o risco de cada bebê herdar a síndrome é de 50%. O outro tipo, o mais comum (60% dos casos de STC), é causado por uma nova mutação (um novo erro no gene) que ocorre em uma fase muito precoce da gravidez. Nesse caso, o risco de outro bebê ser afetado é extremamente baixo.

Última atualização: Junho 2023