

Artigo científico

Manifestações bucais da síndrome de treacher collins: revisão de literatura integrativa

Oral manifestations of treacher collins syndrome: an integrative literature review

Manifestaciones orales del síndrome de Treacher Collins: una revisión integrativa de la literatura

Maria da Conceição Pereira¹, Cláudia Batista Viera de Lima², Marcos Alexandre Casimiro de Oliveira³ e Rafaela Costa de Holanda⁴

¹Discente do curso de Odontologia do Centro Universitário Santa Maria, Cajazeiras, Paraíba. E-mail: mariadaniel37@gmail.com;

²Docente do curso de Odontologia do Centro Universitário Santa Maria, Cajazeiras, Paraíba. E-mail: claudiabvlima@gmail.com;

³Docente do curso de Odontologia do Centro Universitário Santa Maria, Cajazeiras, Paraíba. E-mail: 000625@fsmead.com.br;

⁴Docente do curso de Odontologia do Centro Universitário Santa Maria, Cajazeiras, Paraíba. E-mail: 000696@fsmead.com.br.

RESUMO: Objetivo: O objetivo deste estudo foi realizar uma revisão integrativa da literatura para investigar as alterações craniofaciais e manifestações bucais mais frequentes da síndrome de Treacher Collins (STC). **Metodologia:** A metodologia adotada buscou responder à pergunta norteadora: "Quais são as principais características clínicas, formas de diagnóstico, opções de tratamento e alterações bucais e craniofaciais presentes na síndrome de Treacher Collins?" O estudo foi delineado para identificar, malformações típicas, alterações orofaciais, delimitações funcionais e condutas terapêuticas. A revisão seguiu seis etapas metodológicas: definição da pergunta de pesquisa, busca em bases de dados, (SCIELO, LILACS e PUBMED), seleção e classificação dos estudos, avaliação crítica, interpretação dos resultados e síntese final. A coleta de dados ocorreu entre agosto e dezembro de 2025, com análise de títulos, resumos e textos completos. Foram utilizados descritores em inglês e português, combinados com os operadores booleanos AND e OR. Foram incluídos artigos originais disponíveis na íntegra, publicados entre 2015 e 2025; foram excluídos livros, capítulos de livros, editoriais, artigos duplicados e trabalhos que não atendiam aos objetivos do estudo. **Resultados:** Os resultados evidenciam a relação entre as principais características clínicas da STC, alterações morfológicas, tratamentos reportados e manifestações na cavidade oral, contribuindo para orientar profissionais no manejo odontológico desses pacientes. **Conclusão:** Conclui-se que a atuação integrada de uma equipe multidisciplinar, aprimora o diagnóstico, o planejamento terapêutico e o aconselhamento genético, favorecendo intervenções funcionais e estéticas e promovendo melhor prognóstico, redução do estigma social e melhoria da qualidade de vida dos indivíduos com STC.

Palavras-chave: Síndrome de Treacher Collins; Tratamento; Odontologia; Cavidade oral; TCOF.

ABSTRACT: Objective: The objective of this study was to conduct an integrative literature review to investigate the most frequent craniofacial alterations and oral manifestations of Treacher Collins syndrome (TCS). **Methodology:** The methodology adopted sought to answer the guiding question: "What are the main clinical characteristics, diagnostic methods, treatment options, and oral and craniofacial alterations present in Treacher Collins syndrome?" The study was designed to identify typical malformations, orofacial alterations, functional limitations, and therapeutic approaches. The review followed six methodological steps: definition of the research question, search in databases (SCIELO, LILACS, and PUBMED), selection and classification of studies, critical evaluation, interpretation of results, and final synthesis. Data collection took place between August and December 2025, with analysis of titles, abstracts, and full texts. Descriptors in English and Portuguese were used, combined with the Boolean operators AND and OR. Original articles available in full, published between 2015 and 2025, were included; books, book chapters, editorials, duplicate articles, and works that did not meet the study objectives were excluded. **Results:** The results highlight the relationship between the main clinical characteristics of TCS, morphological alterations, reported treatments, and manifestations in the oral cavity, contributing to guiding professionals in the dental management of these patients. **Conclusion:** It is concluded that the integrated action of a multidisciplinary team improves diagnosis, therapeutic planning, and genetic counseling, favoring functional and aesthetic interventions and promoting better prognosis, reduction of social stigma, and improvement in the quality of life of individuals with TCS.

Keywords: Treacher Collins Syndrome; Treatment; Dental; Oral cavity; TCOF1.

RESUMEN: Objetivo: El objetivo de este estudio fue realizar una revisión integrativa de la literatura para investigar las alteraciones craneofaciales y manifestaciones orales más frecuentes del síndrome de Treacher Collins (SCT). **Metodología:** La metodología adoptada buscaba responder a la pregunta orientadora: "¿Cuáles son las principales características clínicas, métodos diagnósticos, opciones de tratamiento y alteraciones orales y craneofaciales presentes en el síndrome de Treacher



Collins?" El estudio fue diseñado para identificar malformaciones típicas, alteraciones orofaciales, limitaciones funcionales y enfoques terapéuticos. La revisión siguió seis pasos metodológicos: definición de la pregunta de investigación, búsqueda en bases de datos (SCIELO, LILACS y PUBMED), selección y clasificación de estudios, evaluación crítica, interpretación de resultados y síntesis final. La recopilación de datos tuvo lugar entre agosto y diciembre de 2025, con análisis de títulos, resúmenes y textos completos. Se usaban descriptores en inglés y portugués, combinados con los operadores booleanos AND y OR. Se incluyeron artículos originales disponibles completos, publicados entre 2015 y 2025; Se excluyeron libros, capítulos de libros, editoriales, artículos duplicados y obras que no cumplieran los objetivos del estudio. **Resultados:** Los resultados destacan la relación entre las principales características clínicas del STC, las alteraciones morfológicas, los tratamientos reportados y las manifestaciones en la cavidad oral, contribuyendo a orientar a los profesionales en el manejo dental de estos pacientes. **Conclusión:** Se concluye que la acción integrada de un equipo multidisciplinar mejora el diagnóstico, la planificación terapéutica y el asesoramiento genético, favoreciendo intervenciones funcionales y estéticas y promoviendo un mejor pronóstico, la reducción del estigma social y la mejora de la calidad de vida de las personas con STC. **Palabras clave:** Síndrome del Traidor Collins; Tratamiento; Dental; Cavidad oral; TCOF1.

1 CONSIDERAÇÕES INICIAIS

A STC é uma doença genética rara, com incidência estimada em um para cada cinquenta mil a setenta mil nascidos. Não há evidências de aumento de casos, mas sim de maior reconhecimento e diagnóstico devido à melhoria do acesso à saúde e da conscientização sobre a condição. Considerada como um transtorno do desenvolvimento uma doença craniofacial de herança autossômica dominante. Estima-se que 60% dos casos sejam resultado de nova mutação e 40% herdados. Há grande variabilidade fenotípica intra e interfamiliar, mas as características clínicas mais comuns são: anti-inclinação mongoloide das físsuras palpebrais, que pode estar associado a colobomas na pálpebra inferior, hipoplasia malar, micrognatia, displasia do pavilhão auditivo e atresia do canal auditivo e malformação dos ossículos do ouvido médio, que pode resultar em surdez condutiva (Khatiwada et al., 2024).

A STC, também conhecida como disostose mandibulofacial é uma doença congênita rara que afeta o desenvolvimento craniofacial. É causada por uma doença autossômica, também conhecida como síndrome de Franceschetti ou disostose mandibulofacial é um distúrbio raro do desenvolvimento. O distúrbio foi descrito por Berry, Treacher Collins e Franceschetti e Klein. A incidência é de cerca de 1 em 50.000 nascidos vivos com 40% dos casos envolvendo história familiar, enquanto os 60% restantes ocorrem como resultado. A síndrome TCS é geneticamente heterogênea, na qual a literatura descreve quatro subtipos clínicos: Síndromes de Treacher Collins 1: TCS1 é causada por variantes patogênicas do gene TCOF1; Síndromes de Treacher Collins 2: TCS2 é causada por variantes patogênicas no gene POLR1D; e síndromes de Treacher Collins 3: TCS3 causadas por variantes patogênicas no gene POLR1C e recentemente identificadas no gene POLR1B como um novo gene responsável por uma nova síndrome de Treacher Collins 4: TCS4 (Khatiwada et al., 2024).

Sobre o gene associado a esta síndrome, denominado TCOF1, está mapeado no cromossomo 5q32 e foi clonado em 1996. O gene TCOF1 contém 25 éxons codificadores e produz uma proteína de baixo grau. Supõe-se que o melaço seja uma proteína envolvida no transporte nucleolar, porque sua sequência de aminoácidos apresenta motivos repetitivos (éxons 7-16) que representam potenciais locais de fosforilação e um sinal de localização nucleolar em sua extremidade C-terminal. Estudos imuno-

histoquímicos in situ confirmaram que a porção C-terminal da proteína é essencial para sua correta localização no nucléolo e, mais recentemente, demonstrou-se que os motivos codificados pelos éxons 7-16 pode ser fosforilado pelas enzimas caseína quinase II (CKII) e proteína quinase (PK) tanto in vitro quanto in vivo (Jones et al., 1999).

O diagnóstico do STC é clínico e pode ocorrer no período pré-natal por meio de ecografia e biópsia de vellosidades coriônicas, podendo também ser realizado estudos genéticos para fazer alterações no gene TCOF1, no entanto, isso nunca resultará em resultados efetivos. O diagnóstico pré-natal requer uma amostra de sangue de membros da família e uma amostra para cultura e isolamento de DNA por meio de amniocentese ou procedimento de amostragem de vilosidades coriônicas, realizado entre 16 e 17 semanas ou 10 a 11 semanas, respectivamente. Para um tratamento ideal e melhor qualidade de vida, os pacientes com SCT precisam de uma equipe multidisciplinar especializada desde o nascimento até a idade adulta, envolvendo uma equipe craniofacial que abrange pediatras de atenção primária, otorrinolaringologistas, audiologistas, oftalmologistas, dentistas, ortodontistas, fonoaudiólogos, psicólogos, conselheiros genéticos e cirurgiões de ortopedia, cirurgia plástica, ortomaxilofacial e subespecialidades oculoplásticas para avaliação precoce e acompanhamento longitudinal. Esta síndrome tem um grau variável de expressão fenotípica; portanto, planejamento, aconselhamento e técnicas cirúrgicas adequados são essenciais para otimizar os resultados dos pacientes (Coelho et al., 2014).

As manifestações podem se assemelhar a outras doenças, o que dificulta o diagnóstico clínico. Embora a maioria dos casos seja claramente diagnosticada no nascimento, o aconselhamento genético e os exames de imagem, como raio-X ou tomografia computadorizada, podem ajudar a confirmar o diagnóstico. A gravidade da doença varia entre os pacientes, desde casos leves não diagnosticados até deformidades graves e marcantes. No entanto, a dificuldade das vias aéreas no nascimento representa um desafio significativo, uma vez que esses pacientes apresentam desenvolvimento anormal do arco zigomático, o que pode resultar em complicações das vias aéreas. Portanto, o tratamento adequado requer departamentos multidisciplinares, incluindo pediatria, neurocirurgia, otorrinolaringologia (Magda et al., 2022).

A STC apresenta dificuldade na laringoscopia direta e



intubação difícil devido a fatores como micrognatia, limitação na abertura oral, presença de fenda palatina e anomalias na articulação temporomandibular, porém, a literatura sobre esta patologia e o manejo da via aérea se limita apenas a relatos e séries de casos. Outras mudanças anatômicas descritas são a redução no tamanho das cavidades nasais que predispõem à obstrução neste nível, tendo em conta este

aspecto para realizar uma abordagem nasotraqueal. O tratamento em pacientes com STC e de longo prazo, pois necessitam de uma série de procedimentos cirúrgicos reconstrutivos e plásticos envolvendo diversos profissionais da área da saúde. O tratamento visa melhorar a qualidade de vida como reabilitação craniofacial, traqueostomia, aparelhos auditivos e terapia fonoaudiologia. Além disso, a doença pode estar associada a sofrimento, ansiedade e depressão. Isso torna o apoio psicológico um componente essencial dos planos de tratamento (Guzman et al., 2019).

Em relação às principais alterações relacionadas, a saúde bucal apresenta como características deformidades craniofaciais devido a alterações nos genes responsáveis pelo desenvolvimento das estruturas faciais afetando o crescimento dos ossos e tecidos da face, podendo causar alterações na forma do rosto, olhos, orelhas e boca, entre outros problemas (Manoj kumar et al., 2011).

Pacientes com STC geralmente apresentam ao nascimento obstrução das vias aéreas superiores causada por anormalidades craniofaciais. Outras manifestações encontradas incluem olhos puxados, deformidades nas orelhas, maçãs do rosto deprimidas e fenda palatina. Embora não haja cura para essa síndrome, o tratamento visa melhorar a qualidade de vida. Reabilitação craniofacial, traqueostomia, aparelhos auditivos e terapia fonoaudiologia podem ser usados para esses pacientes. Além disso, a doença pode estar associada a sofrimento, ansiedade e depressão. Isso torna o apoio psicológico um componente essencial dos planos de tratamento. Portanto, o tratamento adequado requer departamentos multidisciplinares, incluindo pediatria, neurocirurgia, otorrinolaringologia, audiologia, cirurgia plástica e genética (Jumanah et al., 2024).

A STC gera deformidades faciais como a redução do tamanho da mandíbula, hipoplasia malar como subdesenvolvimento dos ossos da bochecha, fissuras palpebrais descendentes, ou seja, olhos com formato diferente do normal e falta do tecido da pálpebra inferior. Podendo também causar problemas auditivos como a perda auditiva ou dificuldade de ouvir os sons. Problemas bucais como fenda palatina no caso de bebês recém-nascidos, ausência de dentes, má oclusão como apinhamento dental ocasionando problemas na mastigação, problemas

relacionando a fala, estética e higiene oral. O tratamento requer equipes multidisciplinares envolvendo diversas especialidades desde os primeiros anos de vida, prevenindo atrasos e desvios no desenvolvimento crânio facial (Rodrigues et al., 2015).

Em relação a qualidade de vida desses pacientes portadores de STC ainda é bastante delicada, pois necessita de acompanhamento multiprofissional individualizado priorizando as necessidades de cada um (Duque et al., 2019). Com relação à pesquisa, ao fornecer uma análise abrangente e fundamentada cientificamente, este estudo visa preencher lacunas importantes na literatura e fornecerá orientações valiosas para profissionais odontólogos e cuidadores envolvidos no tratamento de pacientes com a STC e problemas dentários associados.

Nesse contexto, a relevância e a importância do presente estudo residem na capacidade de fornecer informações substanciais sobre o tema em questão. Além disso, a pesquisa pode servir como base para a elaboração de novos estudos que abordem essa temática e essa população de forma mais abrangente.

2 METODOLOGIA

Este trabalho trata-se de uma revisão integrativa da literatura de abordagem qualitativa exploratória, onde serão coletados dados a partir de produções bibliográficas já publicadas. A revisão bibliográfica é um método baseado em materiais existentes como livros e artigos científicos. Em alguns estudos, a pesquisa muitas vezes se concentra apenas em fontes bibliográficas. Além disso, estudos que visam analisar ideologias e diferentes perspectivas sobre questões são muitas vezes realizados com base apenas em fontes documentais.

Segundo Sousa, Oliveira, Alves (2021), a pesquisa bibliográfica tem como finalidade o aprimoramento do conhecimento por meio de uma investigação científica, sendo um levantamento ou revisão de trabalhos publicados, sobre a teoria, e orienta o pesquisador que irá analisar os trabalhos publicados sobre o assunto.

A seleção de um método qualitativo é baseada nas características específicas que ele possui, o que permite apresentar uma visão aproximada da realidade que está sendo estudada. Köche (2012), define a pesquisa bibliográfica como “indispensável a qualquer tipo de pesquisa”, pois nela o pesquisador explora e analisa as principais teorias e contribuições existentes sobre o tema.

Quadro 1– Apresenta a síntese das etapas metodológicas adotadas na revisão integrativa, descrevendo os procedimentos utilizados para a definição da pergunta de pesquisa, seleção dos dados.

Etapa	Descrição	Detalhes
1. Definição da questão	Elaboração da questão norteadora.	Análise das principais características, diagnóstico, tratamento e alterações.



2. Busca nas bases de dados.	Identificação de estudos.	SciELO, LILACS, PubMed. Últimos 10 anos, português e inglês.
3. Descritores	Seleção dos termos indexadores.	Descritores em português e inglês com operadores AND/OR.
4. Critérios	Inclusão e exclusão	Inclusão: artigos originais, acesso livre e completo. Exclusão: duplicados, livros, editoriais.
5. Triagem e análise	Leitura criteriosa.	Leitura de títulos, resumos e textos completos.
6. Interpretação	Organização e síntese.	Análise qualitativa e elaboração de quadros.
7. Apresentação	Exposição dos achados.	Resultados descritos em quadros e discussão.

Fonte: elaborado pelos autores (2025).

3 RESULTADOS

busca de artigos na base de dados do LILACS, SCIELO (Biblioteca Virtual em Saúde - BVS) e PUBMED com a utilização do *operador booleano AND*.

A seguir, os resultados obtidos de acordo com a

Tabela 1 - Pesquisa inicial de artigos por base de dados (BVS, LILACS, SCIELO e PUBMED) utilizando os descritores apontados na metodologia.

Seq.	Termos Pesquisados	Nº de artigos			
		BVS	LILACS	SCIELO	PUBMED
T1	(odontologia) AND (genética) AND (diagnostico)	2	2	6	6
T2	(odontologia) AND (tratamento) AND (gene)	0	2	2	4
T3	(odontologia) AND (geneTCO1) AND (tratamento)	2	1	4	3
T4	(odontologia) AND (diagnostico) AND (tratamento)	1	1	3	3
T5	(odontologia) AND (alterações) AND (gene TCO1)	0	3	5	8
Total / base de dados		5	9	20	24
Total geral		58			

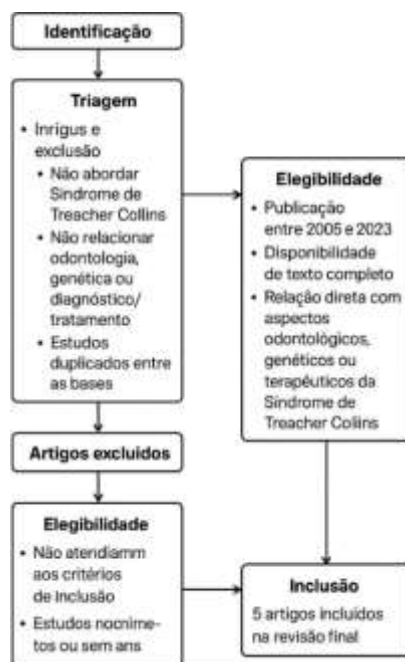
Fonte: elaborado pelos autores (2025).

Como visto, após a busca nas bases de dados selecionadas foram encontrados 58 artigos. Destes, a maioria (24) disponíveis na base de dados da PUBMED e no SCIELO (20). Em menor proporção na base de dados do LILACS (9) e na Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) (5). Assim, procedeu-

se para a aplicação dos filtros selecionados para a pesquisa com o intuito de montar a amostra final para elaboração da revisão.

Fluxograma 1 – Amostra final após aplicação dos critérios de seleção.





Fonte: elaborado pelos autores (2025).

Após a leitura dos artigos e aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, a amostra final ficou representada por seis (5) artigos, publicados entre os anos de 2005 e 2023, conforme critérios adotados na metodologia.

O quadro 1, abaixo, apresenta os artigos selecionados conforme os critérios de seleção adotados.

Quadro 1 - Artigos selecionados de acordo com critérios de seleção adotados

Seq.	Autor(s) Ano*	Título	Principais Resultados
1	Natalia Abreu <i>et al.</i> ,2023.	O papel do cirurgião bucomaxilofacial no tratamento De pacientes com síndrome de treacher collins	A importância reconhecer o papel da odontologia, em especial dos cirurgiões bucomaxilofaciais junto a uma equipe multidisciplinar, no tratamento desses pacientes, a fim de trazer uma melhor estética, correção de algumas deformações e facilitar o dia a dia do paciente. 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, como também disfunções mastigatórias (devido à micrognatias, displasias na articulação temporomandibular e má oclusão. 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 proporcionar o melhor tratamento para proporcionar o melhor atendimento adequado.
2	Andrade, E.C. <i>et al.</i> ,2005.	<i>Síndrome de Treacher Collins com atresia coanal: relato de caso e revisão de suas características.</i>	

3	Moreira, A.A.P. et al.,2021	Aspectos gerais da Síndrome de Treacher Collins e seus impactos na qualidade de vida.	Diante desse contexto, tornase de suma importância o diagnóstico precoce, uma vez que uma intervenção antecipada tem um impacto direto nos resultados terapêuticos, é fundamental garantir que os indivíduos afetados pela síndrome tenham acesso a uma equipe multiprofissional para atenuar as manifestações físicas dessa anomalia, proporcionando uma qualidade de vida melhor para aqueles que enfrentam essa condição genética.
4	Johnson JM, et al.,2011.	<i>Síndromes do primeiro e segundo arcos branquiais, parte</i>	Em um trabalho baseado em uma revisão da literatura os autores buscaram características e diagnóstico para o tratamento adequando para os pacientes com síndrome STC, e que possam ter uma qualidade de vida e inclusão social.
5		<i>2: síndrome Neuroradiol.</i>	A avaliação clínica, juntamente com os achados de imagem correlacionados, é crucial para o diagnóstico da síndrome de STC, os exames de imagem fornecem informações essenciais para o planejamento cirúrgico e o manejo das sequelas associadas, auxiliando em uma abordagem terapêutica abrangente.
6	Stovin JJ, et al.,2011	<i>Disostose mandibulofacial. Radiologia</i>	

*Ordem alfabética

Fonte: Dados do autor,2025.
et al., 1996).

4 DISCUSSÃO

A descoberta de que o gene TCOF1 é a causa da síndrome de Treacher Collins, foi feita 96 anos depois da descrição feita por Treacher Collins. Antes da identificação do gene TCOF1, o diagnóstico de TCS era possível apenas por marcadores polimórficos ligados e avaliação clínica. No entanto, em qualquer avaliação clínica, toda a aparência facial deve ser considerada ao se tentar chegar a um diagnóstico, principalmente em pacientes com acometimento leve, pois há um alto grau de variabilidade interfamiliar e intrafamiliar (Dixon et al., 1994).

A identificação do locus TCS facilitou o diagnóstico molecular pré e pós-natal. As análises moleculares revelaram que TCOF1 consiste em um quadro de leitura aberto de 4233 bp abrangendo 26 exons nos quais mais de 130 mutações amplamente específicas de famílias foram documentadas, a maior parte das quais resulta na introdução de um códon de terminação prematuro no Melaço. O amplo espectro de mutações observadas na STC complica o fornecimento do diagnóstico molecular pré-natal porque é necessário identificar a mutação em cada família antes de realizar as previsões diagnósticas (Edwards

A síndrome caracteriza-se por anomalias craniofaciais e manifesta-se com diversas variáveis clínicas. É uma malformação congênita grave do primeiro e do segundo arco branquial. Pode-se destacar a hipoplasia dos ossos faciais, principalmente da mandíbula (78% dos casos) e do complexo zigomático (81%), como uma característica extremamente comum da TCS. A hipoplasia dos ossos faciais pode resultar em má oclusão dentária, havendo frequentemente a mordida aberta anterior (Trainor et al., 2009).

Os elementos dentários podem ser muito espaçados, mal posicionados ou em número reduzido. Em sua maioria o palato é alto, arqueado e ocasionalmente fendido (28%) e, em casos graves, os arcos zigomáticos podem estar completamente ausentes (Poswillo, 1975).

A STC é uma deformação que afeta músculos e ossos da face, vias aéreas, tamanhos e forma das orelhas, e desenvolvem problemas auditivos ao longo dos anos. Ela é causada pela malformação congênita do primeiro e segundo arco braquial durante o período de gestação, que surge pelo resultado da mutação do gene TCOF1 como Posnick e Ruiz; (2000) e Shete et al. (2011) descrevem. Além disso, de acordo com Dixon et al. (2014), as deformações causadas



pela STC podem vir de forma espontânea, quando o indivíduo nasce com a síndrome sem antecedentes familiares, ou de forma congênita, quando os pais apresentam alguma manifestação, mesmo que mínima, da doença. Complementando esta afirmação, Marres et al. (1991) cita que é de extrema importância que nenhum dos pais manifestem os recursos mínimos da síndrome, tendo como método de precaução o uso de radiografias craniofaciais para detectar alterações no complexo zigomático.

Trainor et al. (2009) aponta as principais anomalias causadas pela síndrome, destacando a hipoplasia dos ossos faciais, que resulta em má oclusão dentária e causa a mordida aberta anterior, e Poswillo (1975) cita também a o espaçamento dentário exagerado, mal posicionamento ou número reduzido dos dentes, palato alto, arqueado e ocasionalmente com fenda. E em casos mais graves, ausência dos arcos zigomáticos.

Em seguida Trainor et al. (2009) destaca as anormalidades oftalmológicas, que incluem inclinação para baixo da das fissuras palpebrais, com entalhe das pálpebras inferiores e escassez de cílios. E alterações na forma, tamanho e posição das orelhas externas, frequentemente associadas à atresia dos canais auditivos externos e anomalias dos ossículos da orelha média.

Em questão a gestão odontológica, Osterhus et al; (2012) afirma que um bom padrão de cuidado odontológico e higiene é necessário, pois há uma alta incidência de cárie na STC. Na distração do ângulo mandibular, Gonzales et al; (2005) diz que o tipo de deformidade mandibular determina o momento e o procedimento necessário para corrigir a deformidade maxilomandibular. Conforme SHAND et al; (2004) o ramo mandibular é reconstruído antes da orelha, pois isso influenciará a base sobre a qual a neo-pina é construída.

A maxila pode ser patognomônica para a STC, apresentando estreitamento frequentemente, acompanhado por um palato elevado ou estreito. Os achados encontrados incluir fenda palatina, má oclusão dentária e macrostomia. O arco zigomático é frequentemente afetado com Malformação e subdesenvolvido ou ausente, contribuindo para a aparência facial assimetria. 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).

Gestão odontológica: Um bom padrão de cuidado odontológico e higiene é necessário, pois há uma alta incidência de cárie na STC. A xerostomia está presente e é associada a uma incidência de 48% de doença ou disgenesia da glândula parótida (Osterhus et al., 2012). Por fim, após revisar sobre a doença e fazer os comparativos com a história “Extraordinário”, Maximo et al; (2021) apresenta discussões e reflexões acerca da importância do cirurgião dentista na STC, mostrando a importância deste profissional não apenas na higiene bucal, nem somente na

cirurgia de correção de anomalias, mas também nos resultados de suas intervenções na aceitação social e no resgate da autoestima.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A presente revisão integrativa permitiu sintetizar as principais manifestações bucais associadas à STC, evidenciando que as alterações estruturais decorrentes do comprometimento dos arcos branquiais exercem impacto direto no desenvolvimento orofacial, na dentição e nas funções estomatognáticas. Observou-se que hipoplasia mandibular, maloclusões severas, hipodontia, anomalias de esmalte, atraso eruptivo, respiração oral, incompetência labial e dificuldades mastigatórias constituem achados recorrentes na literatura, reforçando o caráter multifatorial da síndrome.

Além das alterações morfológicas, ficou evidente que aspectos funcionais, como fala, mastigação e respiração, são significativamente afetados, demonstrando que as repercussões da STC se estendem para além da dimensão estética e implicam prejuízos funcionais importantes. Dessa forma, o reconhecimento precoce desses sinais e sintomas pelo cirurgião-dentista é fundamental para direcionar condutas preventivas e terapêuticas adequadas.

Os estudos analisados também apontam para a indispensabilidade de uma abordagem multidisciplinar, envolvendo cirurgia bucomaxilofacial, ortodontia, odontopediatria, fonoaudiologia e otorrinolaringologia, a fim de promover uma reabilitação abrangente que contemple não apenas a anatomia, mas também a função e a qualidade de vida dos indivíduos acometidos.

Contudo, observou-se que grande parte das evidências disponíveis é derivada de relatos de caso ou séries clínicas com amostras reduzidas, o que limita a generalização dos achados. Assim, torna-se necessária a realização de estudos de maior robustez metodológica, com delineamentos longitudinais e padronização dos critérios de avaliação, para ampliar o entendimento sobre a evolução das manifestações bucais ao longo do crescimento.

Em síntese, esta revisão destaca que as manifestações bucais da STC apresentam relevância clínica significativa e exigem atenção contínua por parte de profissionais da saúde. A compreensão aprofundada dessas alterações possibilita estabelecer estratégias terapêuticas mais eficazes e direcionadas, contribuindo para uma reabilitação integral e melhoria da qualidade de vida dos pacientes.

Por fim, após revisar sobre a doença e fazer os comparativos com a história “Extraordinário”, Maximo et al; (2021) apresenta discussões e reflexões acerca da importância do cirurgião dentista na STC, mostrando a importância deste profissional não apenas na higiene bucal, nem somente na cirurgia de correção de anomalias, mas também nos resultados de suas intervenções na aceitação social e no resgate da autoestima.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ANDRADE, E. C. *et al.* Síndrome de Treacher Collins com



atresia coanal: relato de caso e revisão de suas características. **Revista Brasileira de Otorrinolaringologia**, [S. l.], v. 71, n. 1, p. 107, 2005. DOI: 10.1590/S0034-72992005000100021.

COELHO, L. M.; FERNANDES, L. C.; WAISBERG, V. Cocorrência de síndrome de Treacher Collins e síndrome de Down: relato de caso e conduta. **Revista Médica de Minas Gerais**, [S. l.], v. 24, n. 1, p. 122-124, 2014.

FRASZCZYK-TOUSTY, M. *et al.* Síndrome de Treacher Collins: relato de caso. [S. l.: s. n.], 2022. DOI: <https://doi.org/10.1515/crpm-2020-0009>.

GUZMAN, D. A.; REYES, B.; QUIROGA, S. C. Revisão bibliográfica sobre síndrome de Treacher Collins. **Revista Chilena de Anestesia**, [S. l.], v. 48, p. 123-128, 2019.

JOHNSON, J. M. *et al.* Síndromes do primeiro e segundo arcos branquiais, parte 2: síndromes. **AJNR American Journal of Neuroradiology**, [S. l.], v. 32, n. 2, p. 230-237, fev. 2011.

JUMANAH, Y. *et al.* Síndrome de Treacher Collins: revisão abrangente das características clínicas, diagnóstico e tratamento. **Journal of Family Medicine and Primary Care**, [S. l.], [20--?]. DOI: 10.4103/jfmpc.jfmpc_851_2.

KHATIWADA, A.; THAPAA, B.; PANDITA, R. Imagem da síndrome de Treacher Collins: relato de caso. **Elsevier Inc.**, [S. l.], 2024. Artigo de acesso aberto sob licença CC BY-NC-ND.

KUMAR, M. *et al.* Avaliação citogenética e clínica de uma família com Síndrome de Treacher Collins. **Case Reports in Medicine**, [S. l.], v. 2011, art. 708450, 2011. DOI: 10.1155/2011/708450.

MARSZALEK-KRUK, B. A. *et al.* Síndrome de Treacher Collins: genética, características clínicas e gestão. **Genes**, [S. l.], v. 12, n. 1392, 2021. DOI: 10.3390/genes12091392.

MASSI, G. *et al.* A linguagem na síndrome de Treacher Collins: uma análise dialógica. [S. l.: s. n.], 2018. DOI: 10.1590/2317-6431-2018-2047.

MÁXIMO, N. R. G. *et al.* Filme Extraordinário: resenha direcionada para a atuação do cirurgião-dentista na Síndrome de Treacher Collins. **Diversitas Journal**, Santana de Ipanema, v. 6, n. 2, p. 2365-2381, abr./jun. 2021.

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.

POSNICK, J. C.; RUIZ, R. L. Síndrome de Treacher Collins: avaliação atual, tratamento e direções futuras. **Cleft Palate Craniofacial Journal**, [S. l.], v. 37, p. 434, 2000.

RODRIGUES, B. G. S. *et al.* Evolução de uma criança com síndrome de Treacher Collins em tratamento fisioterapêutico. **Fisioterapia em Movimento**, [S. l.], v. 28, n. 3, p. 525-533, jul./set. 2015.

ROSAS, M. *et al.* A transcrição do gene TCOF1 é regulada por G-quadruplexes e pela proteína CNBP. **Scientific Reports**, [S. l.], v. 14, art. 7472, 2024. DOI: <https://doi.org/10.1038/s41598-024-58255-9>.

SERRANO, C. *et al.* Manifestações orais da síndrome de Wolf-Hirschhorn: análise de correlação genótipo-fenótipo. [S. l.: s. n.], 2020.

SHAND, J. M.; SMITH, K. S.; HEGGIE, A. A. The role of distraction osteogenesis in the management of craniofacial syndromes. **Oral and Maxillofacial Surgery Clinics of North America**, [S. l.], v. 16, p. 525-540, 2004.

SHETE, P.; TUPKARI, J.; BENJAMIN, T.; SINGH, A. Treacher Collins syndrome. **Journal of Oral and Maxillofacial Pathology**, [S. l.], v. 15, p. 348-351, 2011.

SILVA, D. L. *et al.* Síndrome de Treacher Collins: uma revisão de literatura. **Revista de Odontologia da Universidade Cidade de São Paulo**, São Paulo, v. 12, n. 1, p. 116-121, 2008.

STOVIN, J. J.; LYON, J. A.; CLEMMENS, R. L. Disostose mandibulofacial. **Radiology**, [S. l.], v. 74, n. 2, p. 225-231, 1960.

TRAINOR, P. A.; DIXON, J.; DIXON, M. J. Síndrome de Treacher Collins: etiologia, patogênese e prevenção. **European Journal of Human Genetics**, [S. l.], v. 17, p. 275-283, 2009.

