



Síndrome de Franceschetti-Klein: Achados de imagem

Franceschetti-Klein syndrome: Imaging findings

Maiara de Aguiar da Costa¹

Anita Brunel Alves¹

Letícia Burato Wessler¹

Jaime Lin¹

Cinara Ludvig Gonçalves¹

RESUMO

A síndrome de Franceschetti-Klein (SFK) teve somente em 1900 as suas principais características descritas por E. Treacher-Collins. É uma doença autossômica dominante rara que compromete o desenvolvimento craniofacial e apresenta uma incidência de cerca de 1 caso para cada 50.000 nascidos vivos. São consideradas características obrigatórias: fissuras palpebrais oblíquas em posição antimongolóide; anomalias da pálpebra inferior com a presença de colobomas ou alterações nos cílios; hipoplasia da maxila e mandíbula. Este estudo teve como objetivo descrever todas as características clínicas da SFK através de imagens para facilitar o pronto reconhecimento da síndrome. Apresentamos um relato de caso de um paciente de seis anos com todas as características clínicas da síndrome de Franceschetti-Klein. Ainda que as manifestações clínicas sejam típicas, a presença de todos os achados não é rara e a descrição escrita e ilustrativa favorece o pronto reconhecimento da síndrome.

ABSTRACT

The Franceschetti-Klein syndrome (FKS) had its main features described by E. Treacher-Collins in 1900. The FSK is a rare, autosomal dominant disease that affects the craniofacial development and has an incidence of about 1 case per 50,000 live births. Are considered mandatory features: oblique palpebral fissures in antimongoloid position; lower eyelid abnormalities with the presence of colobomas or changes in eyelashes; hypoplasia of the maxilla and mandible. This study aimed to describe all clinical features of FSK through images to facilitate the early recognition of the syndrome. We present a case report of a six-year patient with all the clinical features of Franceschetti-Klein syndrome. Although clinical manifestations are typical, the presence of all findings is not common and the written description and illustrative favors the prompt recognition of the syndrome.

Keywords: Facial Bones, Coloboma, Mandibulofacial Dysostosis, Otorhinolaryngologic Diseases.

¹Laboratório de Pesquisa em Autismo e Neurodesenvolvimento, Programa de Pós-graduação em Ciências da Saúde, Universidade do Extremo Sul Catarinense - UNESC, Avenida Universitária, 1105, 88806-000, Criciúma, SC, Brasil.

Palavras-chave: Ossos da face, Coloboma, Disostose Mandibulofacial, Doenças Otorrinolaringológicas.

INTRODUÇÃO

A síndrome de Franceschetti-Klein (SFK) foi inicialmente descrita em casos isolados por Thompson em 1846¹, Toynebee em 1847² e Berry em 1889³, porém foi somente em 1900 que os componentes essenciais e as principais características da síndrome foram descritas por E. Treacher-Collins⁴.

A primeira revisão extensa das características clínicas da síndrome foi realizada por Franceschetti e Klein em 1949, que também cunharam o termo *Disostose mandibulofacial* para descrever a síndrome⁵. Dessa forma, a síndrome é conhecida por síndrome de Treacher-Collins no Reino Unido e na América e por síndrome de Franceschetti-Klein no restante da Europa⁶.

A síndrome de Franceschetti-Klein é uma doença autossômica dominante que compromete o desenvolvimento craniofacial. Apresenta uma incidência de cerca de um caso para cada 50.000 nascidos vivos⁷. A SFK ocorre, na maioria das vezes, como uma mutação *de novo* enquanto que em cerca de 30% dos casos existe história familiar para a doença⁸.

As características clínicas originalmente descritas para a doença são: 1) fissuras palpebrais oblíquas em posição antimongoloide com ausência parcial ou total dos cílios inferiores; 2) hipoplasia dos ossos faciais especialmente da maxila ou mandíbula; 3) malformação do pavilhão auricular com implantação baixa e, ocasionalmente, malformação do ouvido médio e interno; 4) macrostomia com palato ogival, implantação anormal dos dentes e má-oclusão dentária; 5) projeção do couro cabeludo na parte lateral das bochechas(6). Entretanto, consideram-se como características obrigatórias para a síndrome: 1) fissuras palpebrais oblíquas em posição antimongoloide; 2) anomalias da pálpebra inferior com a presença de colobomas ou alterações nos cílios; 3) hipoplasia da maxila e mandíbula⁶.

Apresentamos, aqui, o caso clínico de uma criança que apresenta todas as características clínicas da síndrome de Franceschetti-Klein e descrevemos os achados por meio de texto e imagem por fotos e tomográficas com o objetivo de facilitar o pronto reconhecimento da síndrome.

APRESENTAÇÃO DO CASO

As informações contidas neste relato de caso foram obtidas por meio de revisão do prontuário, entrevista com o paciente e seus familiares, registro fotográfico do enfermo e da tomografia e revisão da literatura. O presente relato de caso foi aprovado pelo comitê de ética (nº 3.256.100/CAAE: 01994918.9.0000.5369) e teve autorização dos pais e responsáveis pelo paciente para a sua realização.

Masculino, seis anos, filho de pais não consanguíneos, sem história de intercorrências gestacionais ou de parto e sem história familiar de comprometimentos genéticos ou neurológicos, que apresentou todas as características clínicas da síndrome de Franceschetti-Klein.

Em vista frontal da foto do paciente (Figura 1) é demonstrada hipoplasia dos ossos faciais com fissura palpebrais oblíquas em posição antimongoloide e em vista lateral mostra a hipoplasia mandibular e malformação da orelha externa. As imagens de tomografia computadorizada multislice sem contraste com janela óssea (Figura 2) ilustram as fossas mandibulares direita e esquerda rasas; o côndilo mandibular direito achatado e irregular, a lateroversão para a esquerda do côndilo mandibular esquerdo; a atresia de coana direita por placa óssea; a verticalização dos condutos auditivos externos e a hipoplasia das estruturas da orelha média; a solução de continuidade no palato duro à direita; a massa polipoide no conduto auditivo externo esquerdo e a fusão das vértebras cervicais C3 e C4.

Figura 1 - Vista frontal e lateral do paciente com a síndrome de Franceschetti-Klein.




Legenda: (A) Vista frontal do paciente mostrando hipoplasia dos ossos faciais com fissura palpebrais oblíquas em posição antimongoloide e (B) vista lateral mostrando hipoplasia mandibular e malformação da orelha externa.

Figura 02 - Tomografia computadorizada do paciente com a síndrome de Franceschetti-Klein.



Legenda: Imagens de tomografia computadorizada *multislice* sem contraste, com janela óssea. (A) Fossas mandibulares direita e esquerda rasas; Côndilo mandibular direito achatado e irregular, latero-versão para a esquerda do côndilo mandibular esquerdo; (B) Atresia de coana direita por placa óssea; (C) Verticalização dos condutos auditivos externos (ilustração apenas do lado direito) e hipoplasia das estruturas da orelha média; (D) Solução de continuidade no palato duro à direita (seta branca); (E) Massa polipóide no conduto auditivo externo esquerdo (seta) e (F) Fusão das vértebras cervicais C3 e C4.

DISCUSSÃO



Considerando-se a história clínica, o exame físico e neurológico e a tomografia, concluiu-se que o quadro apresentado pelo paciente se tratava de um caso típico da síndrome de Franceschetti-Klein com todas as características clínicas.

A SFK é uma desordem congênita grave do desenvolvimento craniofacial caracterizada por numerosas anomalias do desenvolvimento que são restritas à cabeça e ao pescoço. Em 78% dos casos há hipoplasia da mandíbula e em 81% do zigomático, que muitas vezes acarretam em alterações dentárias e ogivais. Anormalidades oftalmológicas são comuns, sendo que em 89% dos casos apresentam fissuras palpebrais oblíquas em posição antimongoloide, com anomalias da pálpebra inferior em 69% dos casos, além de uma escassez em cílios mediais (69%). Outras características clínicas da SFK incluem alterações na forma, tamanho e posição das orelhas externas, que são frequentemente associados com atresia dos canais auditivos externos e anomalias dos ossículos do ouvido médio⁹.


Além da suspeita clínica, o diagnóstico pode ter auxílio de imagens radiográficas e exames moleculares. O uso de radiografias craniofaciais, particularmente da posição occipitomental, é útil na detecção de hipoplasias faciais. Ainda, os exames moleculares, facilitaram o diagnóstico pré e pós-natal. Análises moleculares revelaram que TCOF1 consiste de um quadro de leitura aberta 4233pb abrangendo 26 éxons em que mais de 130 mutações familiares específicas foram amplamente documentadas, auxiliando amplamente o diagnóstico, principalmente quando associado ao ultrassom pré-natal⁹.

COMENTÁRIOS FINAIS

Ainda que as manifestações clínicas sejam típicas, a presença de todos os achados não é considerada rara e a descrição escrita e ilustrativa favorece o pronto reconhecimento da síndrome.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Thompson A. Notice of several cases of malformation of the external ear, together with experiments on the state of hearing in such persons. *Monthly J Med Sci.* 1846;7:420.
2. Toynbee J. Description of a congenital malformation in the years of a child. *Monthly J Med Sci.* 1847;10:738-42.

- 
3. Berry G. Note on congenital defect (coloboma?) of the lower lid. *R London Ophtalmic Rep.* 1889;12:255-7.
 4. Treacher-Collins E. Cases with symmetrical congenital notches in the outer part of each lower lid and defective development of the malar bones. *Trans Ophthalmol Soc UK.* 1900;20:190-2.
 5. Franceschetti A, Klein D. The mandibulo-facial dysostosis. A new hereditary syndrome. *Acta Ophtalmol (Copenh).* 1949;27:143-224.
 6. Kasat V. Franceschetti syndrome. *Contemporary Clinical Dentistry.* 2013(2):245-8.
 7. Koppel D, Moos K. Mandibulofacial Dysostosis. In: Booth PW, Schendel SA, editors. *Maxillofacial surgery.* 2nd ed. St. Louis, Mo: Churchill Livingstone/Elsevier; 2007. p. 799-805.
 8. Jones K, Smith D, Harvey M, Hall B, Quan L. Older paternal age and fresh gene mutation: data on additional disorders. *J Pediatr.* 1975;86:84-8.
 9. Trainor PA, Dixon J, Dixon MJ. Treacher Collins syndrome: etiology, pathogenesis and prevention. *Eur J Hum Genet.* 2009; 17(3):275-83.