

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Tricorriofalangeana Como Diagnóstico Diferencial De Displasia Esquelética - Relato De Caso

Autores: MARIANA SOUZA DE ARAÚJO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFPE), ALINE RAYANE PEREIRA MARIANO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFPE), JULIANA VIEIRA GALVÃO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFPE)

Resumo: A síndrome tricorriofalangeana (STRF) é formada por três doenças congênitas raras caracterizadas por anomalias craniofaciais e esqueléticas. Os três tipos de STRF têm diferentes formas de transmissão genética: STRF I e III são doenças autossômicas dominantes enquanto que STRF II envolve os genes TRPS 1 e EXT 1. As manifestações clínicas são diversas: dismorfismos faciais, como orelhas grandes e salientes lateralmente, nariz bulboso e lábio superior alongado, além de cabelos escassos no couro cabeludo, escápulas aladas, múltiplas exostoses cartilaginosas, pele flácida e deficiência intelectual. Paciente, 15 anos, sexo masculino, avaliado no ambulatório de reumatologia com história de rigidez articular em dedos de ambas as mãos há dois anos. Genitora referia que menor apresentava aumento de volume das articulações dos dedos das mãos desde a primeira infância. Além disso, referia múltiplos atendimentos em emergências ortopédicas por luxações de articulações de cotovelo, tornozelo e 5º quirodáctilo da mão esquerda, com melhora após imobilização. No exame físico, observava-se baixa estatura para idade, rarefação capilar, aumento de articulações interfalangeanas proximais e aparente diminuição dos metacarpos. Exames complementares: ASLO negativo, FAN negativo, ANTI CCP negativo, Fator Reumatóide negativo e provas inflamatórias (VHS e PCR) não reagentes. A radiografia das mãos apresentava a diminuição do comprimento das falanges distais, sendo importante o diagnóstico diferencial com displasias esqueléticas. Foi então coletado painel genético para displasias esqueléticas com o resultado de Síndrome tricorriofalangeana (OMIM * 604386) TRPS1 Deleção do éxon 3 ao 5 Heterozigose. Paciente segue em acompanhamento anual com reumatologia assintomático, aguardando avaliação da genética. As manifestações clínicas principais da STRF I são nariz de ponta bulbosa, cabelo escasso e de crescimento lento, encurtamento do metacarpo e epífises em forma de cone, como foram observados no exame físico. Apesar da avaliação clínica ser importante para a suspeita, a diversidade fenotípica da síndrome corrobora a necessidade do exame genético para o diagnóstico. A incidência desta condição é rara, visto que existem apenas 3 relatos da síndrome publicados no Brasil, tornando-se necessário o registro para melhor conhecimento acerca dessa condição genética. Desta forma, durante a evolução clínica, os pacientes podem necessitar de acompanhamento multiprofissional. Exames devem ser realizados sempre que necessário para avaliação de exostoses e deformidades ósseas. Embora seja uma síndrome rara, os pacientes podem chegar ao reumatologista em diferentes faixas etárias e trazer diagnósticos diferenciais diversos.