

Síndrome tricorrinofalângica: um caso clínico a conhecer

Ana M. Marques¹, Simão Nogueira¹, Maria I. Borges¹, Maria F. Costa¹, José P. Figueiredo^{1,2}

anamelissamarques@gmail.com

¹Serviço de Estomatologia - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra ²Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra



Introdução

A síndrome tricorrinofalângica (TRPS) é uma displasia esquelética rara, de hereditariedade autossómica dominante, causada por defeitos no gene TRPS1.¹⁻⁴ Sem predileção por género, foi descrita pela primeira vez por A. Giedion em 1966, estando descritos mundialmente apenas poucas centenas de casos.^{1,5-7} Caracteriza-se por anomalias craniofaciais e esqueléticas, sendo subdividida nos tipos: TRPS I, TRPS II e TRPS III.^{1,3,4,5} Clinicamente, é difícil distinguir os três tipos da síndrome. Apresentam-se como cabelo fino, escasso e com zonas de alopecia; nariz grande e com ponte nasal larga, região alar do nariz subdesenvolvida e columela volumosa; baixa estatura, braquidactilia, hipermobilidade articular e oncodistrofia.⁶⁻⁸ Também, atraso na erupção dentária decídua e tendência para o apinhamento dentário.^{1,3,4,5,9} Podem ser detetadas alterações relevantes na região pélvica, traduzindo-se em alterações da marcha.^{2,7,8,10} No tipo II, a cognição pode estar moderadamente afetada. As artropatias são a principal causa de morbilidade, com queixas de artralguas e tendência para fraturas ósseas, com eventual perda de mobilidade.^{1,5,6,8,9,10}

Descrição do Caso Clínico

Menina, 12 anos, referenciada à consulta de Estomatologia para estudo de alterações dentomaxilares por história de doença genética. Aos 6 anos, iniciou seguimento em Ortopedia por artralguas mecânicas da região pélvica direita e alterações da marcha. Ao estudo radiográfico, sinais de destruição óssea da cabeça do fémur (Figura 1). Por deteção de braquidactilia (Figura 2), hallux valgus bilateral e alterações faciais, foi encaminhada para a consulta de genética. O estudo revelou uma mutação nonsense c.2453C>A, em heterozigotia e de novo no gene TRPS1, com diagnóstico de Síndrome tricorrinofalângica do tipo I. **Exame objetivo:** biótipo dolicofacial com perfil reto e endognatia maxilar. Ainda, hipertelorismo ocular, fendas palpebrais oblíquas, nariz globoso e cabelo escasso (Figuras 3 e 4). **Observação intraoral:** classe III dentária bilateralmente; mordida aberta posterior bilateral com interposição lingual; e mordida cruzada completa, à exceção dos dentes 11 e 16 (Figuras 5 e 6). Realizada ortopantomografia e telerradiografia de perfil (Figuras 7 e 8), que confirmaram os achados clínicos. Mantém-se em seguimento para posterior correção ortodôntica.



Figura 1



Figura 2



Figura 3



Figura 4



Figura 5

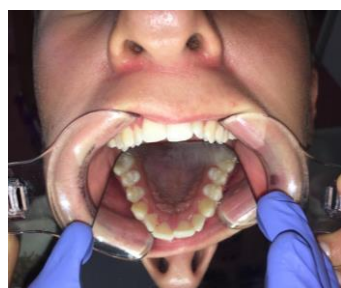


Figura 6



Figura 7



Figura 8

Discussão e Conclusões

O exame clínico é a principal ferramenta para o diagnóstico de TRPS.¹⁻⁵ Devido à grande variabilidade de manifestações clínicas, diversos casos de TRPS I podem permanecer subdiagnosticados, até que um elemento da família mais severamente afetado apresente o fenótipo clássico.^{1,3,5,7} Apesar desta patologia não ter cura, existem procedimentos ortopédicos que podem corrigir deformidades esqueléticas debilitantes e melhorar artralguas crónicas.⁶

Bibliografia

¹Lüdecke HJ, Schaper J, Meinecke P, Momeni P, Gross S, von Holtum D, et al. Genotypic and phenotypic spectrum in tricho-rhino-phalangeal syndrome types I and III. *Am J Hum Genet* 2001;68:81-91. ²Bühler EM, Malk NJ. The tricho-rhino-phalangeal syndrome(s): chromosome 8 long arm deletion: is there a shortest region of overlap between reported cases? TRP I and TRP II syndromes: are they separate entities? *Am J Med Genet* 1984;19:113-9. ³Bühler EM, Bühler UK, Beutler C, Fessler R. A final word on the tricho-rhino-phalangeal syndromes. *Clin Genet* 1987;31:273-75. ⁴Deardorff MA, Wilde JJ, Albrecht M, Dickinson E, Tennstedt S, Braunholtz D, et al. RAD21 mutations cause a human cohesinopathy. *Am J Hum Genet* 2012;90:1014-27. ⁵Giedion A. Das tricho-rhino-phalangeale Syndrom. *Helv Paediatr Acta* 1966;21:475-85. ⁶Gorlin RJ, Cohen Jr MM, Wolfson J. Tricho-rhino-phalangeal syndrome. *Am J Dis Child* 1969;118:595-9. ⁷Hussels I. Trichorhinophalangeal syndrome in two sibs. *Birth Defects OAS* 1971;7:301-2. ⁸Jungst BK, Spranger J. Ballonierende Mitralklappe bei Tricho-rhino-phalangealem Syndrom. *Monatsschr Kinderheilkd* 1976;124:538-41. ⁹Marchau FE, van Roy BC, Parizel PM, Lambert JR, DaCanck I, Leroy JS, et al. Trichorhino-phalangeal syndrome type I (TRPS I) due to an apparently balanced translocation involving 8q24. *Am J Med Genet* 1993;45:450-5. ¹⁰Merjanah L, Parks JS, Muir AB, Fadoju D. A novel TRPS1 gene mutation causing trichorhinophalangeal syndrome with growth hormone responsive short stature: a case report and review of the literature. *Int J Pediatr Endocrinol* 2014;1:16.