

DOIS CASOS DE SÍNDROME UNHA-PATELA [ONICOOSTEOARTRODISPLASIA HEREDITÁRIA]

Camila Lobo Pedroso, Daniela Vichiato Polizelli, Geise C. Geraldino, Elisete Funes, Roberto Acayaba de Toledo*

Paciente de 51 anos, sexo feminino, duas filhas, vem à consulta por dores difusas com características mecânicas, mais acentuadas em joelhos, cotovelos e pés associada a deformidades, há pelo menos quarenta e cinco anos de duração. Ao exame físico, observaram-se unhas distróficas (Figura 1); pé plano bilateral, joelhos com ausência de patela, cifose dorsal, limitação dos últimos 30° de extensão do antebraço com cotovelos em posição de semi-flexão (Figura 2). Referia antecedente de depressão, glaucoma em tratamento com colírios, diabetes, hipertensão e dislipidemia. O exame radioló-

gico mostrou hipoplasia e subluxação da cabeça do rádio, cornos ilíacos bilaterais (Figura 3) e joelhos com ausência de patelas (Figura 4). O exame de urina tipo I era normal, creatinina de 0,9 mg/dL, proteinúria de 0,11 g/dL, glicose 128 e exame oftalmológico com glaucoma. A paciente referia que seu pai, já falecido, apresentava os mesmos sintomas e uma das filhas tinha alterações ungueais.

A filha, 26 anos, apresentava distrofia ungueal bilateral em mãos, principalmente em 1° e 2° quirodáctilos, hipoplasia de patela bilateral e bloqueio parcial em cotovelo esquerdo com limitação dos últimos 30° de extensão. O exame radiológico mostrou cornos ilíacos bilaterais, hipoplasia de patelas e subluxação da cabeça do rádio à esquerda. O exame de urina era normal, creatinina de 0,9 mg/dL e exame oftalmológico normal.



Figura 1. Unhas distróficas bilaterais



Figura 2. Limitação dos últimos 30° de extensão do antebraço com cotovelos em posição de semi-flexão



Figura 3. Cornos ilíacos bilaterais.

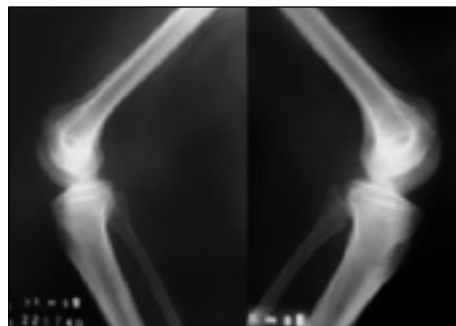


Figura 4. Joelhos com ausência de patelas

*Serviço de Reumatologia da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto –FAMERP, São Paulo.

A Síndrome unha-patela é uma doença rara de caráter autossômico dominante resultante de uma alteração no gene LMX1B. A tétrede clássica desta síndrome é caracterizada por: a) distrofia ungueal (97% casos); b) ausência ou hipoplasia de patela (92%); c) luxação da cabeça do rádio ou hipoplasia dos côndilos do cotovelo (72%); d) cornos ilíacos (62%). Além disso, glaucoma e disfunção renal (glomeruloesclerose focal) são achados sistêmicos que podem estar presentes. Não existe terapêutica específica para esta síndrome, devendo ser considerada a correção cirúrgica de acordo com as alterações funcionais e aconselhamento genético.

As alterações articulares são importantes, podendo levar à incapacidade funcional grave, acrescido dos outros envolvimento sistêmicos como glaucoma e nefropatia, tornando imprescindível o diagnóstico precoce, busca de outros casos na família para acompanhamento clínico e aconselhamento genético.

Correspondência para

Camila Lobo Pedroso
Rua José Urias Fortes, 244, apto 22
São José do Rio Preto, CEP 15091-220.
Tel. (17) 97161880,
E-mail: mila.lobo@bol.com.br

Referências

1. Leite JAD, Machado F, Filho AVM, Capibaribe A. Síndrome unha-patela (onicoosteoartrodysplasia hereditária): relato de duas famílias afetadas. Rev Bras Ortop 1999; 34:495-498.
2. Ramadani LB, Pécorall JR, Rezende MU, Camanho GL, Hernandez AJ, Demange MK. Síndrome unha-patela. Evolução da instabilidade da patela. Acta Ortop Bras 2007; 15:231-237.
3. Choczai-Kuhula A. Nail-patella syndrome. Updated 2009 Apr 21. <http://www.uptodate.com/online>. Acessado em 10 Agosto de 2009
4. Sato U, Kitanaka S, Sekine T, Takahashi S, Ashida A, Igarashi T. Functional characterization of LMX1B mutations associated with nail-patella syndrome. Pediatr Res 2005; 57:783-788.