

SÍNDROME UNHA-PATELA. EVOLUÇÃO DA INSTABILIDADE DA PATELA

NAIL-PATELLA SYNDROME: EVOLUTION OF PATELLAR INSTABILITY

LUCAS BUSNARDO RAMADAN¹, JOSÉ RICARDO PÉCORÁ², MÁRCIA UCHOA DE REZENDE³, GILBERTO LUIS CAMANHO⁴,
ARNALDO JOSÉ HERNANDEZ⁵, MARCO KAWAMURA DEMANGE⁶.

RESUMO

A síndrome da unha-patela é uma doença de caráter autossômico dominante, com algumas características clássicas dermatológicas, músculoesqueléticas e, eventualmente, renais, oculares e gastrointestinais. Tem como principal sintoma ortopédico dor patelofemoral associada com instabilidade da patela desde a primeira infância. A melhor maneira de obter bons resultados nestes casos é um tratamento precoce da instabilidade do joelho. Tratada tardiamente, pode levar a uma artrose precoce, com limitação funcional da articulação do joelho. O presente caso mostra uma paciente que, tem se apresentado com essa síndrome, foi submetida a tratamento cirúrgico tardio e evoluiu com degeneração articular e limitação funcional do joelho. O objetivo deste trabalho é atentar para as características fenotípicas sindrômicas da doença e relacioná-las com as queixas ortopédicas comuns no consultório (tais como dor e instabilidade do joelho e, possivelmente, do cotovelo) e, finalmente, poder tratar esses sintomas precocemente, garantindo uma evolução favorável para a paciente.

Descritores: Síndrome da unha-patela; Patela; Instabilidade articular/terapia; Instabilidade Articular/cirurgia.

Citação: Ramadan LB, Pécora JR, Rezende MU, Camanho GL, Hernandez AJ, Demange MK. Síndrome unha-patela. evolução da instabilidade da patela. *Acta Ortop Bras.* [periódico na Internet]. 2007; 15(4):231-233. Disponível em URL: <http://www.scielo.br/aob>.

INTRODUÇÃO

A Síndrome unha-patela é uma doença rara de caráter autossômico dominante^(1,2,3). Está associada com alterações músculo-esqueléticas, dermatológicas (distrofia das unhas), renais, oculares e gastrointestinais^(1,2).

A principal queixa ortopédica destes pacientes é a instabilidade patelar associada com dor e limitação funcional. Em geral esta alteração congênita nas patelas só começa a dar sintomas no início da marcha⁽⁴⁾. Tal deformidade pode cursar com quadro muito doloroso e, se não tratado, evolui para artrose precoce fêmoro-patelar.

Os autores apresentam uma paciente portadora dessa síndrome com várias das características descritas, bem como sua evolução 30 anos depois da sua primeira cirurgia e 18 meses depois de sua última. A raridade da patologia, a dificuldade de diagnóstico e de abordagem terapêutica são discutidas para que os cirurgiões fiquem atentos a tal patologia e tenham ciência dos eventuais resultados limitados.

CASO

Mulher, branca, 46 anos, 1,59m, 50kg, procurou no ano de 2002 o Grupo de Joelho do Serviço de Ortopedia do Hospital das Clínicas

SUMMARY

The nail-patella syndrome is an autosomal dominant disease with some dermatological, musculoskeletal and, occasionally, renal, ocular and gastrointestinal classical characteristics. Its main clinical orthopaedic symptom is patellofemoral pain associated with patellar instability since early childhood. The best way to achieve good results in such cases is to establish an early treatment for knee instability, otherwise it may lead to early arthrosis and functional limitation of the knee joint. The present case describes a patient with such syndrome who underwent late surgical treatment and evolved with joint degeneration and functional limitation of the knee. The objective of this study is to consider the syndromic phenotypic features of the disease, correlate them with orthopaedic complaints commonly reported to the physician, such as pain and instability of the knee joint and maybe of the elbow joint and, finally, be able to provide an early treatment for symptoms in order to ensure a favorable evolution to the patient.

Keywords: Nail-patella syndrome; Patella; Joint instability/therapy; Joint instability/surgery.

Citation: Ramadan LB, Pécora JR, Rezende MU, Camanho GL, Hernandez AJ, Demange MK. Nail-patella syndrome: evolution of patellar instability. *Acta Ortop Bras.* [serial on the Internet]. 2007; 15(4): 231-233. Available from URL: <http://www.scielo.br/aob>.

por dores bilaterais nos joelhos, pior do lado direito, e incapacidade funcional. Referia que a dor no joelho havia piorado muito nos últimos doze meses, após trauma direto sobre joelho direito.

Na época, 2002, a paciente mostrava-se ansiosa e deprimida. Relatava dores generalizadas nas articulações dos punhos, cotovelos, coluna cervical e joelhos, principalmente o lado direito, motivo principal de sua queixa. Fazia uso de muletas para alívio da dor. Como antecedente importante apresentava cirurgia de realinhamento de patela bilateral (aos 14 anos) por instabilidade patelar desde a infância.

Durante o exame físico, apresentou dor forte à palpação da face anterior da patela direita, sem sinais flogísticos locais, sem sinais de instabilidade ou recidiva de luxação das patelas. A amplitude ativa de movimento dos joelhos era limitada de 10 a 90 graus, hipotrofia de quadríceps bilateral, diminuição de força muscular em ambos os membros inferiores. Mostrava ainda, limitação na amplitude ativa e passiva do movimento dos cotovelos (déficit de extensão de 15 graus, prono-supinação bilateral total de 80 graus), hipotrofia de unhas dos pés e das mãos principalmente nos polegares e hálucos. (Figuras 1 a 4). A Síndrome Unha-Patela foi comprovada através de sinais clínicos e de exames radiográficos, evidenciando

Trabalho realizado Instituto de Ortopedia e Traumatologia do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo. (IOT-HCFMUSP)

Endereço para Correspondência: Rua Dr. Ovídio Pires de Campos, 333 – Sala 317-B - E-Mail: lucasramadan@hotmail.com

1. Médico Colaborador do Instituto de Ortopedia e Traumatologia do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.
2. Chefe do Grupo de joelho do Instituto de Ortopedia e Traumatologia do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.
3. Médico assistente do grupo de joelho do Instituto de Ortopedia e Traumatologia do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.
4. Professor Livre Docente da Universidade de São Paulo e Médico Chefe da Disciplina de Ortopedia Especializada do Instituto de Ortopedia e Traumatologia do Hospital das Clínicas da FMUSP
5. Professor Livre Docente da Universidade de São Paulo e Chefe da Disciplina de Medicina Esportiva do Instituto de Ortopedia e Traumatologia do Hospital das Clínicas da FMUSP
6. Médico Mestrando da Pós-Graduação do Instituto de Ortopedia e Traumatologia do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.

Trabalho recebido em 20/09/06 aprovado em 08/01/07

distrofia dos primeiros dedos das mãos e pés, hipoplasia bilateral de patela com discreta artrose no compartimento fêmoro-patelar bilateralmente, hipotrofia do côndilo lateral nos cotovelos e chifres ilíacos (Figuras 5 a 9).



Figura 1 - Distrofia da unha do hálux Figura 2 - Distrofia da unha do polegar



Figura 3 - Limitação da supinação dos cotovelos.

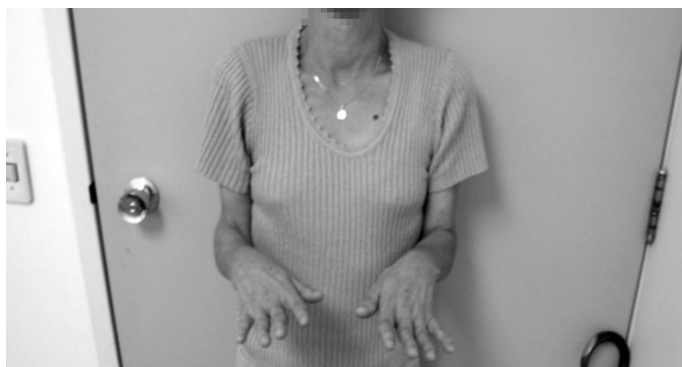


Figura 4 - Limitação da pronação dos cotovelos



Figura 5 - Incidência AP de cotovelo: Hipoplasia de côndilo lateral e cabeça do rádio

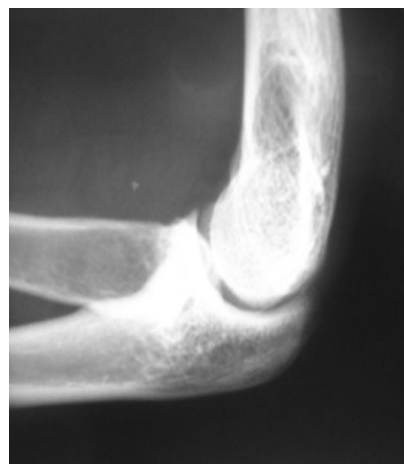


Figura 6 - Incidência perfil-Hipoplasia da cabeça do rádio

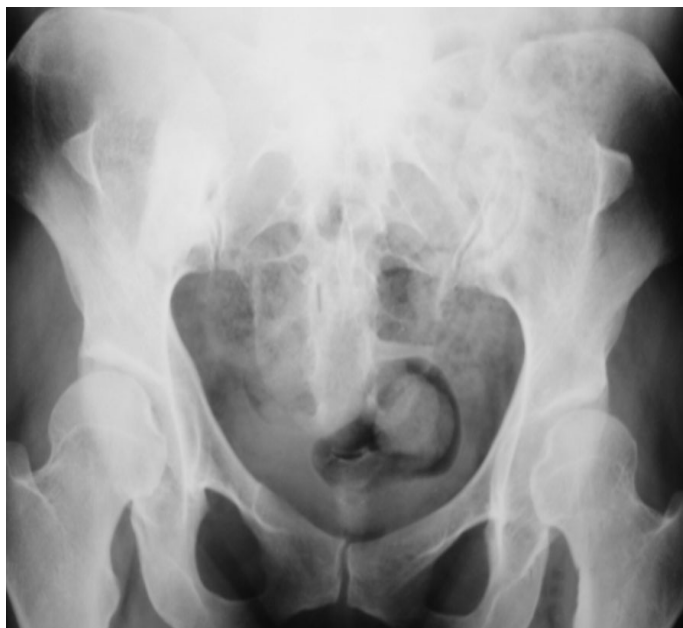


Figura 7 - Incidência AP Bacia: Chifres ilíacos



Figura 8 - Incidência Ap de joelho E: Hipoplasia de patela E



Figura 9 - Perfil de joelho E: Hipoplasia de patela

Como havia desproporção da dor no joelho frente ao trauma relatado, foi feita também suspeita de distrofia simpático-reflexa (causalgia pós-trauma), confirmada com cintilografia óssea. Foi encaminhada, então, à Fisiatria para acompanhamento.

Além da Distrofia Simpático-Reflexa, tinha como comorbidades clínicas: hipertireoidismo, depressão, fibromialgia e epigastralgia. Fazia uso de Cloridrato de clorpromazina, codeína, propiltiouracil, amitriptilina, atenolol, maleato de levomepromazina, diazepam e omeprazol.

Como a paciente, durante todo tratamento com a Fisiatria, manteve quadro intenso de dor no joelho direito foi solicitada nova avaliação ao grupo de joelho no ano de 2004. Com exame físico mostrando flexo-extensão lenta e muito dolorosa do joelho associado com sub-luxação da patela direita e exames radiográficos evidenciando artrose acentuada fêmoro-patelar do lado direito, foi proposta patelectomia direita para alívio da dor. A cirurgia foi realizada no dia 28-04-2004.

Hoje, com 18 meses de pós-operatório (Figuras 10 a 12), a paciente continua afastada do trabalho e com dor em ambos os joelhos, sem alterações renais ou oftalmológicas. Mantém medicamentos para depressão, hipertireoidismo, fibromialgia e artrose.



Figura 10 - Perfil de joelho D: pós patelectomia



Figura 11 - AP: Joelho Direito pós patelectomia

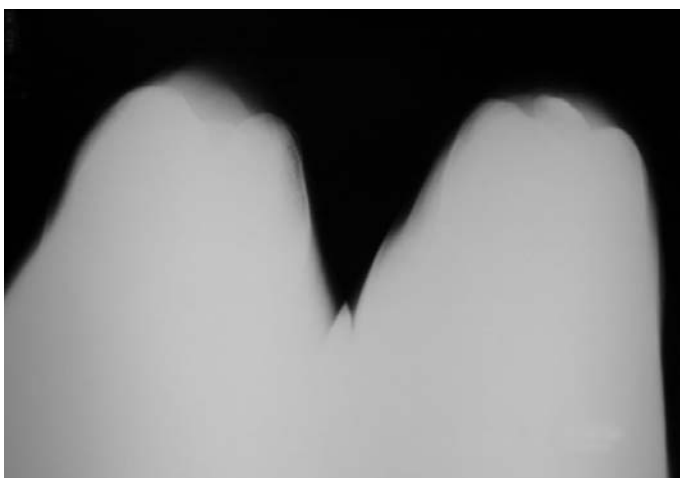


Figura 12 - Lado E: hipoplasia patela

DISCUSSÃO

A Síndrome unha-patela é uma doença rara de caráter autosômico dominante resultante de uma alteração no gene *LMX1B*^(1,2,3). Está associada com alterações dermatológicas como: distrofia de unhas, músculo-esqueléticas como hipoplasia ou ausência de patela, luxação da cabeça do rádio ou hipoplasia dos côndilos do cotovelo, chifres ilíacos evidenciados nas radiografias⁽¹⁻⁴⁾. Além disso, tal síndrome pode apresentar alterações renais (glomeruloesclerose focal), oculares (glaucoma), e sintomas gastrointestinais^(1,2). A principal queixa ortopédica destes pacientes é a instabilidade patelar associada com dor e limitação funcional. Em geral esta alteração congênita nas patelas só começa a dar sintomas no início da marcha⁽⁴⁾. A instabilidade lateral fixa se deve principalmente por

hipoplasia da patela associada com sulco troclear raso, contraturas das estruturas laterais com cápsula e retináculo mediais mais finos. Os pacientes podem evoluir com contratura em flexão, atrofia quadrícipital, genu valgum e rotação externa da tíbia⁽⁵⁾. Tal deformidade pode cursar com quadro muito doloroso e, se não tratado, evolui para artrose precoce fêmoro-patelar.

Alguns autores recomendam apenas observação para pacientes com luxação congênita de patela. Acreditam que a história natural desta deformidade é benigna; o joelho é freqüentemente indolor e os resultados da cirurgia são pobres⁽⁵⁾. Outros autores recomendam realinhamento patelar na infância (até oito anos de idade) e sugerem que cirurgias em crianças mais velhas têm piores resultados evoluindo com piora progressiva dos sintomas, fraqueza do quadríceps, bem como limitação funcional^(5,6).

Nas cirurgias de realinhamento patelar, o princípio consiste na liberação das partes moles laterais (vasto lateral, retináculo lateral, sinóvia contraída) associada com um pregueamento de reforço no retináculo medial e vasto medial oblíquo, deixando cápsula lateral aberta e medial prequeada. Com isso consegue-se o realinhamento patelar, estimulando o desenvolvimento de um sulco troclear funcional. Eventualmente é necessário fazer um alongamento na unidade miotendínea do quadríceps e, se existir contratura severa em flexão, fazer liberação posterior. Nos pacientes mais velhos é necessário aumentar a força do vetor medial, assim pode-se fazer uma transferência do tendão semi-tendíneo por um túnel na patela. As crianças esqueléticamente imaturas são submetidas à transferência medial do tendão patelar. As mais velhas (esqueléticamente maduras) são submetidas à transferência medial do tubérculo tibial através de osteotomia. A patelectomia está indicada nos casos que evoluem mal a longo prazo, com intensa artrose fêmoro-patelar, dor e incapacidade funcional^(5,6).

No presente relato de caso, a paciente, a despeito de seu componente psíquico, sempre teve um quadro de dor e incapacidade funcional nos joelhos, principalmente no joelho direito. É portadora da síndrome unha-patela que, como já foi mostrado, está fortemente associada com luxação congênita de patela e desde a infância tinha sintomas de instabilidade. Foi submetida à cirurgia de realinhamento patelar tardiamente (aos 14 anos), que conforme mostra a literatura tende a máus resultados devido ao atraso da intervenção. A paciente teve uma evolução ruim, com limitação funcional progressiva, dor forte, e como esperado, com artrose fêmoro-patelar severa. Aos 45 anos, como alternativa de salvação, foi submetida à patelectomia total direita. A paciente tem diminuição da amplitude de movimento nos cotovelos (déficit de pronosupinação e de flexo-extensão) pela alteração do côndilo lateral e cabeça do rádio. Sem queixas nas unhas ou bacia. Sem queixas oculares ou renais como relatam alguns estudos sobre a síndrome.

A importância do caso relatado é o de atentar para o diagnóstico precoce da síndrome unha-patela em crianças que cursam com instabilidade de patela, otimizando tratamento eficaz (cirúrgico ou não). Já nos casos de artrose no adulto, é importante termos a consciência da evolução desfavorável do quadro.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1- Beguiristain JL, de Rada Pablo Diaz, Barriga A. Nail-patella syndrome: long term evolution. *J Pediatr Orthop B*. 2003; 12(1):13-6.
- 2- Gordon JE, Schoenecker PL. Surgical treatment of congenital dislocation of the patella. *J Pediatr Orthop*. 1999; 19(2):260-4.
- 3- Langenskiöld A, Ritsilä V. Congenital dislocation of the patella and its operative treatment. *J Pediatr Orthop*. 1992; 12:315-23.
- 4- Kolhe N, Stoves J, Will EJ, Hartley B. Nail-patella syndrome—renal and muscular-skeletal features. *Nephrol Dial Transplant*. 2002; 17(1):169-70.
- 5- Sweeney E, Fryer A, Mountford R, Green A, McIntosh I. Nail patella syndrome: a review of the phenotype aided by developmental biology. *J Med Genet*. 2003; 40(3):153-62.
- 6- Towers AL, Clay CA, Sereika SM, McIntosh I, Greenspan SL. Skeletal integrity in patients with nail patella syndrome. *J Clin Endocrinol Metabol*. 2005; 90(4):1961-5.