

Síndrome Tricorinofalangeana Tipo I

Type I Tricho-Rhino-Phalangeal Syndrome



Figura 1

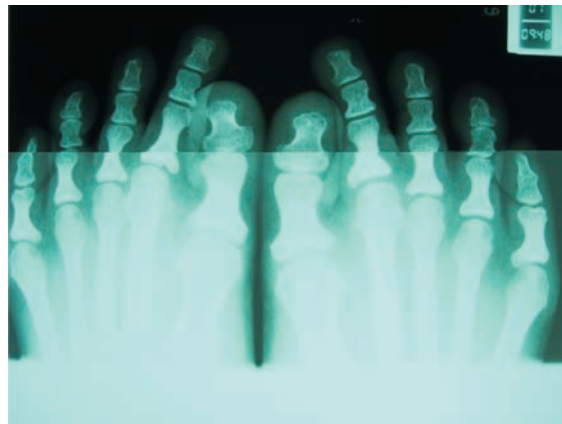


Figura 3



Figura 2

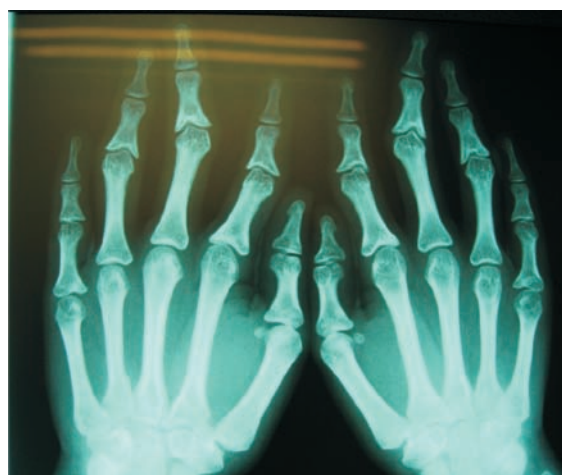


Figura 4

Paciente do sexo feminino, 23 anos, com história de alopecia, fragilidade ungueal e tremores de extremidades desde os 5 anos de idade. Iniciou aos 7 anos deformidades em interfalangeanas proximais e distais (Figura 1). Ao exame físico apresentava microcefalia, implantação baixa da orelha e nariz em pêra (Figura 2). Radiografia com hipoplasia bilateral de hálux (Figura 3) e deformidades em região mesofalangeana (Figura 4). Realizado o diagnóstico da síndrome tricorinofalangeana tipo I, confirmado pelo estudo genético.

Síndrome tricorinofalangeana é uma desordem hereditária autossômica dominante ou recessiva, caracterizada por nariz em forma de pêra, cabelos quebradiços e displasia óssea, que, à primeira vista, pode se confundir com artrite idiopática juvenil ou artrite reumatóide. Radiologicamente, observa-se epífise das falanges em forma de cone. Pode ser acompanhado de baixa estatura e retardo mental leve.

Caso encaminhado pelos médicos-residentes Levi Higino Jales Neto, Monique Kowalski Schmitz, Carolina Borges Garcia, Patrícia Andrade de Macedo e pelos médicos-assistentes Jozélio Freire de Carvalho e Rosa Maria Rodrigues Pereira, do Serviço de Reumatologia da Universidade de São Paulo, SP, e-mail: jotafc@gmail.com.