

AGENESIA CONGÊNITA DE PATELA

CONGENITAL ABSENCE OF PATELLA

FREDERICO BARRA DE MORAES, LEONARDO JORGE DA SILVA, FRANCISCO MACRUZ SAMPAIO, HELDER ARAÚJO ROCHA DA SILVA, THALLES BRAGA FONSECA, LUCAS SCARDUA SILVA

RESUMO

A agenesia congênita de patela é uma condição rara que pode ocorrer isoladamente ou estar associada a outras doenças, como Síndrome Unha-Patela, Síndrome da Patela Pequena, Síndrome Genitopatelar e Síndrome de Meier-Gorlin. A sua forma isolada geralmente ocorre na Aplasia ou Hipoplasia Familiar da Patela, mas casos esporádicos foram descritos na literatura. Frequentemente a Agenesia Congênita de Patela não causa nenhuma disfunção importante na vida do paciente, porém em alguns casos há dificuldades para correr, pular, subir escada e praticar esportes. Não há casos de Agenesia Congênita de Patela em idosos descritos na literatura. Este trabalho propõe relatar e discutir o caso de uma mulher de 71 anos, lavradora, que procurou o Pronto Socorro devido à entorse de joelho direito e foi diagnosticada com Agenesia Congênita de Patela.

PALAVRAS-CHAVE: DOENÇAS DO DESENVOLVIMENTO ÓSSEO, PATELA/ANORMALIDADE, FEMININO, HUMANO

ABSTRACT

The Congenital Absence of Patella is a rare condition that can occur isolated or associated with other diseases like Nail-Patella Syndrome, Small Patella Syndrome, Genitopatellar Syndrome or Meier-Gorlin Syndrome. Its isolated form usually occurs in the Familiar Aplasia or Hypoplasia of Patella, but sporadic cases were described in literature. Frequently, the Congenital Absence of Patella doesn't cause any important dysfunction in life of patients, nevertheless there are some cases with difficulties for running, jumping, climbing stairs and practicing sports. There are no cases of Congenital Absence of Patella in elderly described in literature. This case report presents and discusses a 71 years old woman, farmer, who searched the emergency unit, due to a right knee sprain and was diagnosed with Congenital Absence of Patella.

KEYWORDS: BONE DISEASES, DEVELOPMENTAL, PATELLA/ABNORMALITIES, FEMALE, HUMANS

INTRODUÇÃO

A agenesia congênita de patela (ACP) é uma doença rara, que pode ser diagnosticada na Síndrome Unha-Patela (SUP), Síndrome da Patela Pequena (SPP), Síndrome Genitopatelar (SG), Síndrome de Meier-Gorlin (SMG). Essas síndromes cursam com uma série de alterações em pés, quadris, unhas, entre outras¹, mas podemos ter isoladamente a aplasia ou hipoplasia familiar da patela (AHFP).¹⁻³

Não existem estudos falando sobre a prevalência dessa alteração, pois além de ser muito rara, não pode ser avaliada ao nascimento, já que a ossificação inicia no segundo ano de vida.⁴ Ainda assim, mesmo que todas essas doenças cursam com aplasia ou hipoplasia de patela, não se deve confundir-las (SUP, SPP, SG, SMG e AHFP) já que elas não têm o mesmo componente genético.^{3,5}

A patela é, um osso sesamoide⁴, responsável por transmitir a força do quadríceps femoral à tuberosidade tibial, aumentando a força efetiva desse músculo. Portanto, a sua ausência pode dificultar subir escadas, pular, correr, entre outros exercícios que exigem grande atividade dos membros inferiores.⁶ Pode haver hiper ou hipoplasia dos côndilos femorais decorrente do estresse mecânico gerado em cima do joelho.^{4,7} Apesar das dificuldades apresentadas, muitos pacientes não tem grandes impactos em seu cotidiano (principalmente aqueles com quadríceps bem desenvolvido), fazendo com que cirurgias corretivas não sejam necessárias.⁴

O objetivo deste trabalho é relatar um caso raro de agenesia congênita da patela em paciente idoso, com seus aspectos clínicos e radiológicos.

RELATO DE CASO

Paciente, sexo feminino, 71 anos de idade, lavradora, que procurou o Pronto Socorro devido à entorse em joelho direito. No exame físico, constatou-se dor de baixa intensidade, com stress em varo (2+/4+), sem derrame articular ou outras alterações ligamentares. Em ambos os joelhos havia um coxim gorduroso em região patelar sem a presença de estruturas ósseas no local da patela. Realizou-se radiografia do joelho em incidências ântero-posterior (AP) e em perfil (figura 1), evidenciando a ausência de patela em ambos os joelhos.

A hipótese diagnóstica para o caso, além da entorse, foi de uma agenesia congênita de patela, não relacionadas a outras alterações, como anormalidades em quadril, cotovelos ou unhas. A paciente viveu toda sua vida em ambiente rural, sem aparente déficit para as atividades diárias e, portanto, sem queixas sobre prejuízos decorrentes dessa anomalia. Para a entorse da paciente realizou-se uma imobilização do tipo enfaixamento de Jones e foi indicado o uso de anti-inflamatórios e gelo. A paciente seguiu em acompanhamento ambulatorial.



Figura 1 - Radiografia na incidência ântero-posterior (A) e em perfil (B), evidenciando ausência da patela.

DISCUSSÃO

Malformações congênitas dos membros inferiores sem anomalias em membros superiores ocorrem em aproximadamente 1 a cada 10.000 nascidos vivos.⁸ Dentre essas malformações a Agenesia Congênita de Patela é uma condição rara relatada pela primeira vez em 1820 por Chatelain apud Goeminne e Dujardin⁹, e descrita em sua forma isolada por Kutz.¹⁰ Não existem estudos falando sobre a sua prevalência, pois é muito rara.⁴

A ACP é um raro defeito congênito que pode ocorrer isoladamente ou associado a outras malformações esqueléticas. Sua forma isolada geralmente está associada com a Aplasia ou

Hipoplasia Familiar da Patela (AHFP)^{11,12}, mas casos esporádicos foram descritos na literatura. 10 A Síndrome Unha-Patela (SUP), a mais freqüente condição associada à ACP, é caracterizada por displasia de unha, displasia de cotovelo, agenesia ou hipoplasia de patela, chifres ilíacos, dentre outras desordens, como glaucoma e nefropatia.¹³ A Síndrome da Patela Pequena (SPP) é caracterizada por agenesia ou hipoplasia de patela e anormalidades pélvicas, como atraso ou ausência de ossificação da junção ísquio-púbica.¹⁴ A Síndrome Genitopatelar (SG) está associada com agenesia de patela, hipoplasia escrotal, dismorfia facial, anormalidades renais e retardo mental.¹⁵ A Síndrome de Meier-Gorlin (SMG) é caracterizada por agenesia de patela, microtia e baixa estatura.¹⁶

As diferentes doenças que cursam com ACP (SUP, SPP, SG, SMG, AHFP) possuem componente genético distinto.^{3,5} Mutações no gene LMX1B estão relacionadas com a SUP, porém estão ausentes na ACP isolada, como ocorre na AHFP.³ Mutações no cromossomo 17q22, entre os genes D17S787 e D17S1604, foram associadas à ocorrência de AHFP³, porém esses genes estavam normais quando avaliados em pacientes portadores da doença.³

Na ACP a articulação distal do fêmur divide-se em duas partes por um sulco profundo, no qual o tendão do músculo quadríceps se acomoda e que pode ser facilmente distinguido da ranhura articular, presente na variante normal.¹⁷ Pode haver agenesia da porção distal do músculo quadríceps¹⁸ ou luxação lateral do mecanismo extensor.¹⁹ Além disso, também ocorre hiper ou hipoplasia dos côndilos femorais decorrente do estresse mecânico gerado em cima do joelho.^{4,7} A ACP geralmente não causa nenhuma disfunção importante na vida do paciente, como ocorreu em nosso relato de caso, porém, pode levar a dificuldades para correr, pular, subir escadas e praticar esportes, além contribuir para quedas frequentes, caso o músculo quadríceps não seja vigoroso.^{3,4} Diferentemente da ACP, a hipoplasia da patela pode estar associada à freqüente luxação ou subluxação do joelho, hiper mobilidade patelar e sinal de apreensão, comprometendo a vida do paciente.²⁰

A ACP não requer tratamento específico.²¹⁻²⁴ O tratamento é destinado aos pacientes que apresentam alguma outra deficiência no joelho, como genu recurvatum, instabilidade, luxação lateral e descontinuidade do mecanismo extensor.^{18,19,25,26} Para esses casos, pode-se realizar uma restauração do mecanismo de extensão, colocando-o na ranhura articular, transplantar a tuberosidade tibial medialmente e transferir um ou dois tendões isquiotibiais mediais para o mecanismo extensor.⁴

A ACP em pacientes idosos é rara, não havendo outros casos descritos na literatura. Mesmo não trazendo disfunção para a maioria dos pacientes, a ACP pode comprometer a qualidade de vida em alguns casos, por isso é necessário que

seu diagnóstico seja feito pelos ortopedistas tanto em pacientes jovens, como em pacientes idosos.

CONFLITOS DE INTERESSE

Os autores declaram não haver conflitos de interesse.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1 - Bilgic S, Kilincoglu V, Unay K, Yurttas Y, Toker S. Bilateral absence of patella. *Congenit Anom (Kyoto)*. 2010;50(1):71-4.
- 2 - Patrick P, Waldron T. Congenital absence of the patella in an anglo-saxon skeleton. *Int J Osteoarchaeol*. 2003;13:147-9.
- 3 - Mangino M, Sanchez O, Torrente I, De Luca A, Capon F, Novelli G, et al. Localization of a gene for familial patella aplasia-hypoplasia (PTLAH) to chromosome 17q21-22. *Am J Hum Genet*. 1999;65 (2):441-7.
- 4 - Jerome JT, Varghese M, Sankaran B. Congenital patellar syndrome. *Rom J Morphol Embryol*. 2009;50(2):291-3.
- 5 - Bongers EM, van Bokhoven H, Knoers NV, Hamel BC, Woods CG. Evidence for genetic heterogeneity in familial isolated patella aplasia-hypoplasia. *Am J Med Genet*. 2002;108(1):78-9.
- 6 - Sakamoto K, Munechika H, Ishikawa S, Fujimaki E. A case report of congenital absence of the patella analyzed with magnetic resonance imaging. *J Musculoskeletal Res*. 1999;3(3):239-44.
- 7 - Kiil-Nielsen KR. Case of congenital absence of the patella and its treatment. *Acta Orthop*. 1944;15(1):49-57.
- 8 - Froster UG, Baird PA. Congenital defects of lower limbs and associated malformations: a population based study. *Am J Med Genet*. 1993;45(1):60-4.
- 9 - Goeminne L, Dujardin L. Congenital coxa vara, patella aplasia and tarsal synostosis: a new inherited syndrome. *Acta Genet Med Gemellol (Roma)*. 1970;19(4):534-45.
- 10 - Kutz ER. Congenital absence of the patellae. *J Pediatr*. 1949;34(6):760-2.
- 11 - Bernhang AM, Levine SA. Familial absence of the patella. *J Bone Joint Surg Am*. 1973;55(5):1088-90.
- 12 - Braun HS. Familial aplasia or hypoplasia of the patella. *Clin Genet*. 1978;13:350-2.
- 13 - Bongers EM, Gubler MC, Knoers NV. Nail-patella syndrome. Overview on clinical and molecular findings. *Pediatr Nephrol*. 2002;17:703-12.
- 14 - Kozlowski K, Nelson J. Small patella syndrome. *Am J Med Genet*. 1995;57(4):558-61.
- 15 - Cormier-Daire V, Chauvet ML, Lyonnet S, Briard ML, Munnich A, Le Merrer M. Genitopatellar syndrome: a new condition comprising absent patellae, scrotal hypoplasia, renal anomalies, facial dysmorphism, and mental retardation. *J Med Genet*. 2000;37(7):520-4.
- 16 - Boles RC, Teebi AS, Schwartz D, Harper JF. Further delineation of the ear, patella, short stature syndrome (Meier-Gorlin syndrome). *Clin Dysmorphol*. 1994;3(3):207-14.
- 17 - Patel RB, Barton P, Salimi Z, Molitor J. Computed tomography demonstration of distal femoral (trochlear) articular groove: a normal variant. *Skeletal Radiol*. 1983;10(3):170-2.
- 18 - Varghese RA, Joseph B. Congenital aplasia of the patella and the distal third of the quadriceps mechanism. *J Pediatr Orthop B*. 2007;16(5):323-6.
- 19 - Beguiristáin JL, de Rada PD, Barriga A. Nail-patella syndrome: long term evolution. *J Pediatr Orthop B*. 2003;12(1):13-6.
- 20 - Nomura E, Horiuchi Y, Kihara M. A mid-term follow-up of medial patellofemoral ligament reconstruction using an artificial ligament for recurrent patellar dislocation. *Knee*. 2000;7(4):211-5.
- 21 - Letts M. Hereditary onycho-osteodysplasia (nail-patella syndrome). A three-generation familial study. *Orthop Rev*. 1991;20(3):267-72.
- 22 - Banskota AK, Mayo-Smith W, Rajbhandari S, Rosenthal DI. Case report 548: Nail-patella syndrome (hereditary onycho-osteodysplasia) with congenital absence of the fibulae. *Skeletal Radiol*. 1989;18(4):318-21.
- 23 - Trinn C, Szöke B, Magyarlaki T, Turi S, Ormos J, Nagy J. [Nail-patella syndrome: clinico-pathologic characteristics]. *Orv Hetil*. 1996;137(41):2253-6.
- 24 - Duncan JG, Souter WA. Hereditary onycho-osteo dysplasia: the nail patella syndrome. *J Bone Joint Surg Br*. 1963;45:242.
- 25 - Guidera KJ, Satterwhite Y, Ogden JA, Pugh L, Ganey T. Nail patella syndrome: a review of 44 orthopaedic patients. *J Pediatr Orthop*. 1991;11(6):737-42.
- 26 - Dellestable F, Péré P, Blum A, Régent D, Gaucher A. The 'small patella' syndrome. Hereditary osteodysplasia of the knee, pelvis and foot. *J Bone Joint Surg Br*. 1996;78(1):63-5.