

MANIFESTAÇÕES RADIOLÓGICAS DA SÍNDROME DE LANGER-GIEDION: RELATO DE CASO COM CORRELAÇÃO DERMATOLÓGICA

AUTORES: NATHALIA FERNANDEZ DE CASTRO (PUCRS); CARLOS SCHÜLER NIN (PUCRS); MAURO HENRIQUE LEHUEUR GROSS (PUCRS); FLÁVIA OZAKI BARBOSA BARRACH (PUCRS)

INTRODUÇÃO:

A Síndrome de Langer-Giedion (SLG), ou Síndrome Tricorriorinofalângica Tipo II, é uma desordem genética autossômica dominante rara, decorrente de uma microdeleção cromossômica na região 8q24.11-q24.13. Clinicamente, caracteriza-se por uma tríade clássica que envolve defeitos ectodérmicos (como a alopecia), alterações faciais típicas e anomalias esqueléticas múltiplas. O reconhecimento dos achados radiológicos específicos nas extremidades ósseas é peça-chave para a confirmação diagnóstica em pacientes com suspeita clínica inicial, permitindo a diferenciação de outras displasias.

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente do sexo masculino, 16 anos, procurou o serviço de Dermatologia com queixa de alopecia (cabelos finos, esparsos e falhas no couro cabeludo). No entanto, durante o exame físico, a equipe médica notou que o quadro capilar estava associado a uma fácies sindrômica (nariz bulboso em formato de pêra, filtro labial longo e liso, e orelhas de implantação baixa). Diante desse achado incidental do fenótipo ectodérmico e facial, levantou-se a suspeita de SLG, motivando a solicitação de avaliação por imagem. O estudo radiográfico (Raio-X) das mãos e dos pés revelou um conjunto clássico de alterações esqueléticas: presença de epífises em formato de cone com invaginação na metáfise, localizadas simetricamente nas falanges médias das mãos (com maior proeminência do segundo ao quarto quirodáctilos); exostoses osteocartilaginosas múltiplas, configurando lesões sésseis e pediculadas no sítio cortical das metáfises dos ossos longos visualizados e falanges; além de braquidactilia generalizada e clinodactilia no quinto quirodáctilo.



DISCUSSÃO E COMENTÁRIOS FINAIS:

A SLG frequentemente desafia o diagnóstico precoce na prática médica devido à sua extrema raridade e apresentações que podem levar o paciente a procurar especialistas focados em sintomas isolados, como a alopecia. Este caso destaca o papel fundamental da interconsulta. A queixa inicial dermatológica levou ao reconhecimento das alterações faciais, mas foi a caracterização radiológica detalhada nas extremidades que consolidou o diagnóstico definitivo. Na radiologia musculoesquelética, as epífises em formato de cone associadas a múltiplas exostoses corticais funcionam como marcadores patognomônicos. Essa combinação específica é o que diferencia a SLG da Síndrome Tricorriorinofalângica Tipo I, a qual apresenta fácies semelhante, mas cursa obrigatoriamente sem a formação de exostoses ósseas.

O papel do radiologista na Síndrome de Langer-Giedion consiste em:

- Reconhecer o padrão de associação entre as deformidades epifisárias e as exostoses nas extremidades;
- Correlacionar os achados de imagem ao fenótipo clínico e dermatológico apresentado pelo paciente;
- Viabilizar o diagnóstico definitivo e seguro, direcionando o manejo multidisciplinar precoce e o aconselhamento genético familiar.



REFERÊNCIAS:

Série de Relatórios Orphanet: Coleção de Doenças Raras. Prevalência e incidência de doenças raras: dados bibliográficos. Número 1, novembro de 2023.

BARROS, Guilherme Monteiro de; KAKEHASI, Adriana Maria. Anormalidades esqueléticas da síndrome tricorriorinofalângica tipo I. Revista Brasileira de Reumatologia, v. 56, n. 1, p. 86-89, 2016.

Vaccaro M, Guarneri C, Blandino A. Síndrome Tricorriorinofalângica. J Am Acad Dermatol. 2005;53:858-60.