

Síndrome Tricorrinofalangiana tipo 1: relato de caso incomum

- Maria Luíza Alves Amorim - Discente do curso de Odontologia (UNIPAM).
- Polyana Cristina Lopes - Discente do curso de Odontologia (UNIPAM).
- Helvécio Marangon Júnior - Doutor em Odontologia e docente (UNIPAM).
- Ivania Aparecida Pimenta Santos Silva - Mestre em Clínicas Odontológicas Integradas e docente (UNIPAM).
- Rodrigo Soares de Andrade - Doutor em Estomatopatologia e docente (UNIPAM).

Introdução: A Síndrome Tricorrinofalangiana tipo 1 [TRPS1; (OMIM #190350)] é um distúrbio genético autossômico dominante raro no cromossomo 8q24. O portador da síndrome pode apresentar manifestações esqueléticas, craniofaciais e orais. As principais características que o indivíduo pode manifestar são cabelos escassos ou alopecia total, lábio superior fino, filtro nasolabial longo e apagado, nariz bulboso e orelhas de implantação baixa. Na cavidade oral, podem ocorrer alterações como dentes supranumerários e hipodontia; alterações de tamanho, incluindo macrodontia e microdontia; e dentes em má oclusão. **Relato de caso clínico:** Paciente do sexo feminino, 10 anos, leucoderma, foi encaminhada ao Centro de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Minas Gerais, Brasil. A paciente é atendida desde os dois meses de idade, quando seus pais procuraram a clínica devido à ausência de cartilagem nasal. A mãe relatou não notar anormalidades durante a gravidez e negou consanguinidade com o marido. A criança já realizou alguns procedimentos para melhora da função respiratória e estética como rinoplastia, septoplastia, retirada da glândula adenoide e procedimento cirúrgico de levantamento das pálpebras. Foram notadas características diferentes dos até então diagnósticos recebidos e, devido a esse fato, a paciente foi encaminhada para um centro médico genético para realizar teste de cariótipo, o qual apresentou anormalidade no cromossomo autossômico 8q24, diagnosticando-a com Síndrome Tricorrinofalangiana tipo 1. Dentre as características sistêmicas destaca-se a baixa estatura, artrite nos braços impossibilitando a movimentação, epífises ósseas cônicas das mãos e alterações no quadril. Manifestam-se na face alopecia generalizada com pelos esparsos na região do couro cabeludo e sobrancelhas, madarose, ptose palpebral, implantação baixa das orelhas e nariz com formato bulboso. Na cavidade oral, as alterações incluem o desenvolvimento de dentes supranumerários, gengivas hiperplásicas e taurodontismo tipo 2 nos molares inferiores e superiores. A paciente já foi submetida à exodontia de sete dentes supranumerários e gengivectomia na região do incisivo lateral direito. Com base nas radiografias panorâmicas mais recentes, mais quatro germes dentários supranumerários foram formados na região posterior da mandíbula e maxila. **Discussão:** Devido à raridade do caso e seus diferentes graus de expressão nos pacientes, é clínica e radiograficamente inviável diagnosticá-la, sendo imprescindível o teste genético. **Conclusão:** Foi possível observar que a paciente apresentava outros sinais não comuns ou não descritos na literatura, o que pode ampliar o espectro fenotípico da TRPS1 auxiliando no diagnóstico dessa.