

Foi com interesse que li o texto intitulado “Patela de Dupla Camada: Definição Diagnóstica na Doença de Fairbank”, encaminhado pela Dr^a Sonia Fialho et al., publicado no Espaço Imagem, v. 48, n. 3, edição maio/junho da *Revista Brasileira de Reumatologia*.

A displasia epifisária múltipla (DEM) representa grupo heterogêneo de displasias esqueléticas caracterizadas pelo defeito na ossificação endocondral da epífise dos ossos tubulares longos e curtos, sem envolvimento vertebral significativo. Possui padrão de herança autossômica dominante ou recessivo.

A patela de dupla camada é um achado radiográfico característico da forma recessiva da DEM⁽¹⁻³⁾. Contudo, este achado também foi descrito recentemente em um paciente com pseudocondroplasia⁽⁴⁾.

O diagnóstico utilizado na revista, doença de Fairbank, faz referência a um dos tipos da forma clássica da DEM que, por sua vez, possui padrão de herança autossômica dominante e está relacionado à mutação de genes específicos⁽⁵⁾.

Portanto, acredito que o termo mais apropriado para descrever o diagnóstico nos casos envolvendo patela de dupla camada é displasia epifisária múltipla – forma recessiva e não doença de Fairbank, conforme mencionado.

O exame radiográfico do joelho na incidência em perfil permite o diagnóstico correto da forma recessiva da DEM e sua distinção das demais formas de apresentação, contribuindo para o aconselhamento genético adequado e melhor entendimento da evolução desses pacientes.

Atenciosamente,

Rogério Teles de Melo
Departamento de Radiologia,
Hospital Sarah – Belo Horizonte/MG

REFERÊNCIAS

1. Ballhausen D, Bonafé L, Terhal P, Unger SL, Bellus G, Classen M, et al. Recessive multiple epiphyseal dysplasia (rMED): phenotype delineation in eighteen homozygotes for DTDST mutation R279W. *J Med Genet.* 2003; 40: 65-71.
2. Mäkitie O, Savarirayan R, Bonafé L, Robertson S, Susic M, Superti-Furga A, et al. Autosomal recessive multiple epiphyseal dysplasia with homozygosity for C653S in the DTDST gene: double-layer patella as a reliable sign. *Am J Med Genet A.* 2003;122A(3):187-92.
3. Superti-Furga A, Neumann L, Riebel T, Eich G, Steinmann B, Spranger J, et al. Recessively inherited multiple epiphyseal dysplasia with normal stature, club foot, and double layered patella caused by a DTDST mutation. *J Med Genet.* 1999;36(8):621-4.
4. Vatanavicharn N, Lachman RS, Rimoin DL. Multilayered patella: similar radiographic findings in pseudoachondroplasia and recessive multiple epiphyseal dysplasia. *Am J Med Genet A.* 2008;146A(13):1682-6.
5. Lachman RS, Krakow D, Cohn DH, Rimoin DL. MED, COMP, multilayered and NEIN: an overview of multiple epiphyseal dysplasia. *Pediatr Radiol.* 2005;35(2):116-23.

Prezado Editor,

Avanços recentes na genética molecular e mapeamento genético demonstraram que as displasias epifisárias múltiplas (DEMs) consistem de displasias esqueléticas heterogêneas, que são mais propriamente classificadas com base em mutações genéticas e seus produtos.

A DEM com transmissão autossômica dominante foi descrita primeiro, e tem sido dividida em dois tipos: tipo I causado pela mutação no gene que codifica a proteína oligomérica da matriz da cartilagem e tipo II produzida pela mutação do gene que codifica a cadeia de polipeptídeo alfa 2 do colágeno tipo IX.

A patela de dupla camada era descrita em associação com a DEM anteriormente reconhecida com padrão de transmissão autossômico dominante^(1,2). No entanto, investigações posteriores demonstraram que quando a DEM estava associada com a patela de dupla camada seria causada por mutações no gene transportador de sulfato da displasia diastrófica e que sua transmissão é autossômica recessiva⁽³⁾, o que determinou mudança da nomenclatura.

Especificamente, no caso desta paciente, uma história familiar adequada não foi possível, pelo fato de ela ter sido adotada e ter perdido o contato com a sua família consanguínea.

Portanto, à luz dos conhecimentos atuais, o mais correto seria o termo displasia epifisária múltipla, forma recessiva e não doença de Fairbank, conforme colocado pelo Dr. Rogério Melo.

A publicação do caso de patela de dupla camada em pseudocondroplasia, também colocado pelo colega, foi posterior ao encaminhamento deste artigo para a *Revista Brasileira de Reumatologia*.

Atenciosamente,

Sonia Cristina de M. S. Fialho
*Núcleo de Reumatologia do Hospital Universitário da
Universidade Federal de Santa Catarina,
Campus Universitário, Trindade*

REFERÊNCIAS

1. Hodkinson HM. Double patellae in multiple epiphyseal dysplasia. *J Bone Joint Surg Br.* 1962;44:569-572.
2. Dahners LE, Francisco WD, Halleran WJ. Findings at arthrotomy in a case of double layered patellae associated with multiple epiphyseal dysplasia. *J Pediatr Orthop.* 1982;2:67-70.
3. Makitie O, et al. Autosomal recessive multiple epiphyseal dysplasia with homozygosity for c653s in the DTDST gene: double-layer patella a reliable sign. *Am J Med Genet A.* 2003;122:187-92.

Contato: fialhoson@gmail.com