

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Da Trombocitopenia Com Agenesia De Rádio Bilateral: Um Relato De Caso

Autores: VITÓRIA KALLÁS MENDES (PUC-CAMPINAS), BEATRIZ SAMARA BRITO (PUC-CAMPINAS), CARLA RAVANI SIMONELLI (PUC-CAMPINAS), JÚLIA SIMON MALDONADO (PUC-CAMPINAS)

Resumo: Introdução: A Síndrome de TAR (Trombocitopenia com Agenesia de Rádio) é uma condição genética rara que combina a ausência bilateral do osso rádio com presença dos polegares e trombocitopenia transitória. A manifestação hematológica costuma ser mais evidente nos primeiros meses de vida, com risco de sangramentos. O diagnóstico pode ser suspeitado no pré-natal por ultrassonografia e confirmado por testes genéticos específicos. O tratamento envolve suporte transfusional, acompanhamento ortopédico e seguimento multidisciplinar, dado seu caráter clínico variável.
Objetivos: C.M.C., recém-nascido termo, capurro 39 semanas e 5 dias, sexo feminino, parto via cesárea por apresentação pélvica, bolsa rota intraparto, nasceu bem, APGAR 08/09, pequeno para a idade gestacional, peso de nascimento de 2610g, comprimento de 43,5cm, com diagnóstico prévio desde a ultrassonografia morfológica do pré-natal, com 27 semanas e 1 dia, de agenesia de rádio bilateral. Recebeu vitamina K dose profilática de 1mg ao nascimento de acordo com protocolo de recepção neonatal e foi encaminhado ao alojamento conjunto com a mãe, estável hemodinamicamente. Ao exame físico, apresentava desvio radial dos punhos bilateralmente, com preensão palmar preservada, com desvios ulnares limitados, com presença do polegar. Presença de outros sinais dismórficos como: baixa implantação das orelhas, hipertelorismo mamário e retrognatia. Ao nascimento, apresentou petéquias e plaquetopenia importante (30 mil/mm³), evoluindo com queda progressiva das plaquetas até 21 mil, sendo necessária transfusão plaquetária e internação em UTI neonatal. Recebeu alta hospitalar ao sétimo dia de vida, clinicamente estável, sem sangramentos ou alterações hemodinâmicas na internação, com seguimento ambulatorial por múltiplas especialidades. Aos cinco meses de vida, manteve plaquetopenia moderada e bom desenvolvimento neuropsicomotor, sem outras alterações sistêmicas significativas.
Metodologia:
Resultados:
Conclusão: O relato é compatível com a apresentação típica da síndrome TAR, diferenciando-se de outras síndromes com malformações ósseas pela preservação dos polegares. A plaquetopenia importante no início da vida é esperada e tende a melhorar com o tempo. Apesar do fenótipo não clássico, a paciente apresentou alguns sinais dismórficos como hipertelorismo mamário e retrognatia. Não foram identificadas malformações cardíacas ou renais. O bom desenvolvimento ponderoestatural e ausência de alergia à proteína do leite de vaca favorecem o prognóstico. O acompanhamento ortopédico visa correção funcional dos membros superiores, com órteses e possível centralização do carpo no futuro. A síndrome TAR requer diagnóstico precoce e manejo interdisciplinar. Apesar do risco inicial de sangramentos, a evolução tende a ser favorável com acompanhamento adequado. O reconhecimento dos sinais clínicos e o tratamento de suporte são fundamentais para evitar complicações e garantir boa qualidade de vida ao paciente.