38º Congresso Brasileiro de Pediatria
DE 10 A 14 DE OUTUBRO - FORTALEZA/CE
Do pediatra cuidando do futuro do Brasil

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Tar: Da Sala De Parto Ao Teste Genético

Autores: NÁDIA CHRISTINA MAIA MOREIRA (UFRJ); JANNINE FARIAS BELLINI LEITE (UFRJ); JOÃO LUCAS DA COSTA SOARES MONTEIRO (UFRJ); JÚLIA DA SILVA MONTEIRO (UFRJ); LORENA MARA MONTEIRO NUNES (UFRJ); LÍVIA LOBO DA SILVA COSTA (UFRJ)

Resumo: INTRODUÇÃO: A síndrome de TAR é uma doença autossômica recessiva rara caracterizada por seu aspecto hematológico. E consiste em ausência de rádio associada à trombocitopenia hipomegacariócitica. RELATO DE CASO: Lactente, com pré natal completo, nascida a termo (38 semanas), apresentando ausência bilateral de rádio, não identificado durante a gestação, com 1 mês de vida iniciou quadro de melena, petéquias generalizadas e palidez, procurou atendimento hospitalar no dia 03/11/16, exames laboratoriais evidenciando plaquetopenia grave (7.000 mm^3), anemia grave, além esforço respiratório. Foi encaminha ao CTI, tendo permanecido 21 dias, em esquema de antibióticos e 5 dias em Ventilação Mecânica. Desde então recebeu alta com retorno ao hospital pelo mesmo motivo, em pelo menos 04 ocasiões, com queixas adicionais de desidratação e hipoatividade, recebendo hemotransfusao de plasma e plaquetas. Provável diagnóstico de Trombocitopenia e Ausência de Rádio (Síndrome TAR), aguardando teste genético (Detecção de microdeleção de banda cromossômica 1q21.1), com amostra enviada em 21/11/16. DISCUSSÃO: A fisiopatologia da Síndrome de TAR não está completamente compreendido, mas sabe-se que o defeito principal reside nos progenitores megacarióciticos. As manifestações hematológicas chamam atenção pela sua precocidade e severidade. Evidências de trombocitopenia orientam para o comprometimento hematológico da síndrome, sendo frequentemente detectada durante a lactância e geralmente nos primeiros dias de vida. Em 20% dos casos a trombocitopenia é precedida por alergia a proteína do leite de vaca. O tratamento da TAR é sintomático, utiliza-se transfusões de plaquetas durante as crises de trombocitopenia. Transplantes de medula óssea devem ser evitados. O tratamento ortopédico deve ser realizado sempre que possível para tentar corrigir as a normalidades esqueléticas. CONCLUSÃO: A síndrome TAR é uma doença rara e deve ser divulgada para melhor reconhecimento, principalmente na sala de parto, já que o diagnóstico tardio é prejudicial. O diagnóstico pré-natal é importante para uma abordagem precoce e acompanhamento multidisciplinar.