

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Tar: Relato De Caso

Autores: MONISE CICHELLI (HRDMDS), LARA TORRES (HRDMDS), ANA PAULA QUEIROZ (HRDMDS), FELIPE RAMON CASTRO (HRDMDS), RAQUEL MACHADO (HRDMDS), MARIA CORDULINA GALVÃO (HRDMDS), FERNANDA LELIS (HRDMDS), GABRIEL QUEIROZ (HRDMDS), MARIA CAROLINA REIS (FACULDADE AGES DE MEDICINA)

Resumo: A Síndrome de TAR se configura por um distúrbio genômico de microdeleções do DNA no cromossomo 1, na região próxima do gene (1p21.1). Essa patologia é considerada rara, com prevalência estimada de 1:100000 a 1:200000, e predileção por descendência africana. Caracteriza-se por trombocitopenia e ausência bilateral dos rádios na presença dos polegares. O prognóstico das crianças com síndrome de TAR está dependente da gravidade da trombocitopenia nos primeiros meses de vida, a mortalidade e morbidade é maior neste período pelo risco de hemorragia gastrointestinal e cerebral. Recém-nascido pré-termo, sexo feminino, nascida de parto cesáreo com idade gestacional de 33 semanas e 6 dias devido a rotura prematura das membranas ovulares. Nasceu com boa vitalidade, Apgar 7/9, PIG, baixo peso, apresentando malformação congênita de membros superiores, baixa implantação das orelhas e dolicocefalia. Genitora multigesta, pré-natal incompleto iniciado a partir da 20ª semana, sem histórico de etilismo, tabagismo e consanguinidade. Devido ao risco infeccioso realizado primeira triagem infecciosa evidenciou plaquetopenia moderada (45000 mm³). Durante internamento cursou com sepse neonatal, hemorragia digestiva, mantendo plaquetopenia. Evoluiu com regurgitações persistentes, distensão abdominal e hemorragia digestiva, necessário transfusões de plaquetas e aventada hipótese de alergia à proteína do leite de vaca. Iniciado oferta de fórmula a base de aminoácidos com boa aceitação, apresentando ganho ponderal satisfatório. Radiografia dos membros superiores confirmaram ausência de rádio bilateral e presença dos polegares. Recebeu alta com contagem plaquetária em ascensão (151mil/mm³), sendo encaminhada para acompanhamento multidisciplinar. A Síndrome de TAR é uma doença genética rara, autossômica recessiva, descrita por trombocitopenia hipomegacariocítica e ausência bilateral do rádio na presença de polegares, este achado, associado com o desenvolvimento neurológico normal, é o que diferencia a síndrome de TAR de outras trombocitopenias com alterações esqueléticas, como a trissomia do 18 e Anemia de Fanconi. A alergia ao leite de vaca não mediada por IgE é observada em algumas dessas crianças e pode exacerbar a trombocitopenia. A partir do primeiro ano de vida nota-se aumento progressivo da contagem de plaquetas. Indivíduos portadores da síndrome devem ser acompanhados ambulatorialmente por especialistas de acordo com suas necessidades. Podem ocorrer outras anomalias esqueléticas, bem como anomalias cardíacas e geniturinárias. O tratamento é baseado em estabilizar as exacerbações e tecer uma terapia diante das manifestações individuais do paciente. Por se tratar de uma doença genética rara existem poucos estudos sobre o tema, bem como tratamento e prevenção das consequências da trombocitopenia. Encontra-se relatos sobre a possibilidade de transfusões de plaquetas seriadas de forma preventiva, porém ainda se faz necessários mais estudos sobre o tema.