

CASO CLÍNICO

Dr. Gerardo Cabrera-Meza¹

Baylor College of Medicine, Texas Children Hospital

*R*ecién nacido con trombocitopenia congénita, trombopoyesis ineficaz, malformaciones esqueléticas con anomalías de las extremidades, especialmente ausencia bilateral del radio, malformaciones cardíacas y, frecuentemente, intolerancia a la lactosa.



¹ Pediatra, Neonatólogo. Profesor Asociado de Pediatría, Sección de Neonatología.



¿Cuál es su diagnóstico?

- ▶ *Disostosis acrofacial de Nager.*
- ▶ *Síndrome de BALLER-GEROLD.*
- ▶ *Síndrome de HOLT-ORAM.*
- ▶ *Síndrome de ROBERTS.*
- ▶ *Síndrome de TAR.*

Disostosis acrofacial de Nager:

Trastorno congénito caracterizado por deformidades de las extremidades, como sinostosis radio cubital, hipoplasia y ausencia de radio o de los dedos pulgares.

Síndrome de BALLER-GEROLD: Se caracteriza por la asociación de una craneosinostosis coronal con anomalías del eje radial (oligodactilia, aplasia o hipoplasia del pulgar, aplasia o hipoplasia de radio. La craneosinostosis y las anomalías del eje radial están presentes en el nacimiento y se asocian con dismorfia facial (braquicefalia, exoftalmia,

prominencia frontal, hipoplasia nasal, boca pequeña, paladar ojival).

Síndrome de HOLT-ORAM:

Síndrome congénito de carácter autosómico dominante caracterizado por defectos cardíacos, usualmente un defecto del septo auricular o atrial, con defecto de la conducción y con pulgares trifaláneos y otras malformaciones de los miembros superiores.

Síndrome de ROBERTS:

Es un trastorno poco frecuente, caracterizado por presentar principalmente una reducción simétrica de todas las extremidades, anomalías craneofaciales, del SNC, cardíacas y renales y una anomalía citogenética única.

Síndrome TAR:

Malformaciones esqueléticas con anomalías de las extremidades, especialmente ausencia bilateral del radio, malformaciones cardíacas, Implantación auricular baja, hipoplasia o ausencia de costillas, focomelia de miembros superiores, luxación de rodilla, entre otras.

Diagnóstico

Síndrome TAR

Trombocitopenia y Radio Ausente

Causa

Aunque se considera que el síndrome es autosómico recesivo, no se puede descartar heterogeneidad genética.

Manifestaciones clínicas

- ▶ Malformaciones esqueléticas con anomalías de las extremidades, especialmente ausencia bilateral del radio.
- ▶ Malformaciones cardíacas (Tetratología de Fallot, comunicación interventricular, comunicación interauricular, persistencia del conducto arterioso, dextrocardia, insuficiencia cardíaca, cardiomegalia).

- ▶ Trombocitopenia congénita.
- ▶ Intolerancia a la lactosa.
- ▶ Otras (cociente Intelectual bajo, macrocefalia, implantación auricular baja, hipoplasia o ausencia de costillas, focomelia de miembros superiores, luxación de rodilla, linfedema, artrogriposis, luxación congénita de cadera, anomalías urogenitales, micrognatia, divertículo de Meckel).

Diagnóstico

- ▶ Ultrasonido prenatal.
- ▶ Radiografía de extremidades superiores (ausencia completa y bilateral de radio pero el pulgar está siempre presente).
- ▶ Recuento de plaquetas (trombocitopenia.)
- ▶ Hemograma completo.

Tratamiento

- ▶ El tratamiento inicial está encaminado a evitar hemorragias y corregir la trombocitopenia.
- ▶ El tratamiento ortopédico se dirige hacia la corrección de la desviación radial de la mano. En general, los TAR toleran bien la cirugía y no acusan grandes hemorragias postoperatorias.

Recurrencia

- ▶ Por ser un síndrome autosómico recesivo existe un 25% de posibilidad de transmitirse en embarazos posteriores.

Consejería

- ▶ El pronóstico depende del fenómeno hemorragíparo y no hay ninguna relación con las anomalías esqueléticas, sea cual fuere esta.
- ▶ La alta mortalidad guarda estrecha relación con la menor edad al momento del diagnóstico
- ▶ Es importante la consejería genética.

Frecuencia

- ▶ Es de aproximadamente de 1:30,000 recién nacidos vivos.

- ▶ La proporción de los sexos es de 1: 1
- ▶ Otros estudios muestran una frecuencia mínima estimada de 0,42:100,000 recién nacidos vivos.

Referencias

1. Azemi M, Kolgeci S, Grajcevci-Uka V, et al. Thrombocytopenia absent radius (TAR) syndrome. *Med Arh.* 2011;65(3):178-81.
2. Burnet NG, Mason MD, Hanson JA, et al. Thrombocytopenia with absent radii (TAR) syndrome: a new increased cellular radiosensitivity syndrome. *Clin Oncol (R Coll Radiol).* 1995;7(4):270-1.
3. de Ybarrondo L, Barratt MS. Thrombocytopenia absent radius syndrome. *Pediatr Rev.* 2011 Sep;32(9):399-400.
4. Fromm B, Niethard FU, Marquardt E. Thrombocytopenia and absent radius (TAR) syndrome. *Int Orthop.* 1991;15(2):95-9.
5. Geddis AE. Congenital amegakaryocytic thrombocytopenia and thrombocytopenia with absent radii. *Hematol Oncol Clin North Am.* 2009 Apr;23(2):321-31.
6. Houeijeh A, Andrieux J, Saugier-Veber P, et al. Thrombocytopenia-absent radius (TAR) syndrome: a clinical genetic series of 14 further cases. impact of the associated 1q21.1 deletion on the genetic counselling. *Eur J Med Genet.* 2011 Sep-Oct;54(5):e471-7.
7. Pavlenishvili IV, Mchedlishvili NV, Gotua TA. Thrombocytopenia-absent radius - TAR-syndrome. *Georgian Med News.* 2011 Apr;(193):86-8.
8. Toriello HV. Thrombocytopenia-absent radius syndrome. *Semin Thromb Hemost.* 2011 Sep;37(6):707-12.
9. Zhang WY, Fang CX, Ye TZ. Thrombocytopenia with absent radii syndrome: a case report. *Zhonghua Er Ke Za Zhi.* 2010 Aug;48(8):633-4.