

Deformidad esquelética inesperada, ¿qué esconde?

Ustekabeko hezur deformazioa, zer eskutatzen du?

L. Troyas Fernández de Garayalde¹,
M.J. Sánchez Malo¹, M. Sanz Sainz²

¹Servicio de Pediatría, ²Servicio de Traumatología y Cirugía Ortopédica. Hospital Reina Sofía. Tudela, España

Se describe el caso de una recién nacida a término, cuyo parto se produce mediante cesárea por no progresión. El Apgar es 9/10, sin precisar reanimación y la somatometría es normal al nacimiento. Como antecedentes prenatales en la madre destacan 5 abortos previos y diabetes gestacional. El embarazo fue normoevolutivo, con ecografías prenatales normales. En la exploración física destaca deformidad de ambas muñecas con desviación radial bilateral, no reductible, conservando pulgares con movilidad activa (Fig. 1).

La radiografía de extremidades superiores confirma la sospecha clínica de agenesia de radio bilateral (Fig. 2). Ante la posibilidad de asociación con alteraciones hematológicas, se completa estudio con analítica sanguínea objetivando anemia y trombopenia leves. Con la sospecha de síndrome de trombocitopenia con ausencia de radio (TAR) se traslada a centro de referencia para proseguir estudio. Se valora conjuntamente por Genética, Hematología y Ortopedia Infantil, confirmando diagnóstico genético de TAR. Se descartan otras malformaciones asociadas.

Actualmente es portadora de ortesis en ambas extremidades superiores con evolución favorable, manteniéndose estable a nivel hematológico, sin precisar transfusiones de hemoderivados. El desarrollo ponderoestatural y psicomotor es adecuado.

El síndrome TAR tiene una incidencia 1-2/100.000 recién nacidos vivos⁽¹⁾. Se caracteriza por ausencia bilateral de radio con presencia de pulgares (lo que lo diferencia de otros trastornos con aplasia radial), trombocitopenia



Figura 1. Deformidad de ambas muñecas con desviación radial bilateral, no reductible.

y otros hallazgos como anomalías esqueléticas y cardíacas⁽²⁾. Se diagnostica por malformaciones esqueléticas presentes al nacimiento y alteraciones en el hemograma, confirmando-se mediante estudios genéticos que muestran variantes bialélicas del gen RBM8A (1q21.1) con la asociación de un alelo nulo y una variante hipomórfica no codificante⁽¹⁾. El patrón hereditario no se conoce completamente⁽²⁾.

El manejo es multidisciplinar, con transfusiones de hemoderivados si precisa e intervenciones quirúrgicas para la optimización funcional de las extremidades superiores⁽³⁾.

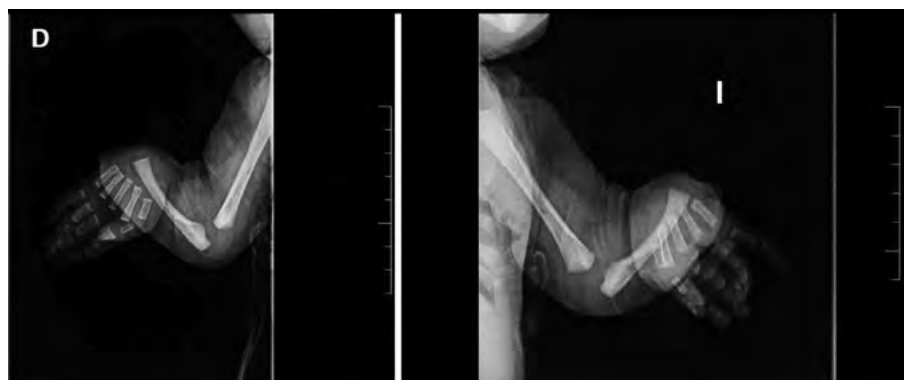


Figura 2. Radiografía simple de ambas EESS. Agenesia de radio derecha e izquierda.

BIBLIOGRAFÍA

1. Boussion S, Escande F, Jourdain AS, Smol T, Brunelle P, Duhamel C, et al. TAR syndrome: Clinical and molecular characterization of a cohort of 26 patients and description of novel noncoding variants of RBM8A. *Hum Mutat.* 2020; 41(7): 1220-25.
2. Orpha.net [Internet]. Paris: Orphanet; 2000 [actualizado Nov 2007; citado 13 May 2020]. Disponible en: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES
3. Khincha PP, Savage SA. Neonatal manifestations of inherited bone marrow failure síndromes. *Semin Fetal Neonatal Med.* 2016; 21(1): 57-65.