

# Síndrome TAR con tetrafocomelia

H. F. MISCIONE y C. PRIMONO

*Servicio de Ortopedia y Traumatología Infantil. Hospital de Pediatría Dr. J. P. Garrahan. Buenos Aires (Argentina).*

**Resumen.**—El síndrome TAR es un estigma genético recesivo de baja incidencia dentro de la patología ortopédica infantil general. El objetivo de este trabajo es la presentación de aquellos pacientes en donde la impregnación del síndrome es completa. Estos niños tienen en común la trombocitopenia intensa durante los primeros años de la vida, la amelia bilateral de sus miembros superiores, la fusión femorotibial y la agenesia de tibia de distinto grado. A estos síntomas se suman algunas otras con forma de presentación aislada. La importancia de su diagnóstico correcto reside en la valoración sanguínea y en la cirugía precoz de sus miembros inferiores para mejorar la «calidad de vida». En los 7 pacientes controlados y tratados en el Servicio de Ortopedia Infantil del Hospital de Pediatría Dr. P. Garrahan se muestran las alternativas de diagnóstico diferencial y el esquema de tratamiento ortopédico quirúrgico: realineación de sus miembros inferiores, rehabilitación de sus miembros y la adaptabilidad para la marcha.

## THE TAR SYNDROME WITH TETRAPHOCOMELIA

**Summary.**—The TAR syndrome is a recessive genetic anomaly of low incidence in the pediatric orthopaedic pathology. This paper reported a group of patients with complet syndrome. All of these patients had blood cell abnormalities, phocomelia of the upper extremities, femorotibial union and absence of tibia. It is very important the correct diagnosis as recurrent episodes of thrombocytopenia and early surgery of lower limbs. We report seven patients of the Garrahan Hospital of Bs.As. with the differential diagnosis, the results of surgical treatment: axial alignment and rehabilitation of the legs and walking adaptation.

## INTRODUCCIÓN

El objetivo de este trabajo es la presentación de una patología de baja incidencia en la población general, pero que significa un estigma grave por la alta malformación esquelética que implica.

En todos los pacientes presentados en este trabajo se destacó la laboriosa programación terapéutica para encontrar soluciones compatibles con una función anatómica.

El síndrome TAR (trombocitopenia y agenesia del radio) es una enfermedad con herencia paterna autosómica recesiva con variedad intra e interfamiliar. Su presentación es baja en la población y el mayor porcentaje de ellos lo hace con ausen-

cia bilateral del radio con asociación a otras malformaciones de la mano y el miembro superior. Sólo un 5% evidencia tetrafocomelia con bilateralidad y posible asociación a otras teratogénias (Fig. 1).

La primera referencia sobre esta anomalía fue realizada por Hauser en 1948. En 1956, Gross (1) publica las diferencias estructurales con el síndrome de Franconi. En 1969, Hall (2) lo agrupa como síndrome con sus características clínicas definidas.

Hasta ese año se publicaron 40 casos en la literatura anglosajona y a partir de ese momento se describen 60 casos más en la literatura internacional. Su baja aparición hace difícil calcular con exactitud los porcentajes poblacionales actuales, si bien se ha descrito su hallazgo en 5 niños de una población de 4 millones de personas con incidencia de bilateralidad en el 30% de los mismos (3).

### *Correspondencia:*

Dr. H. F. MISCIONE  
Billinghurst 1676. P.B. Dto. C  
C. P. 1425 Buenos Aires (Argentina).

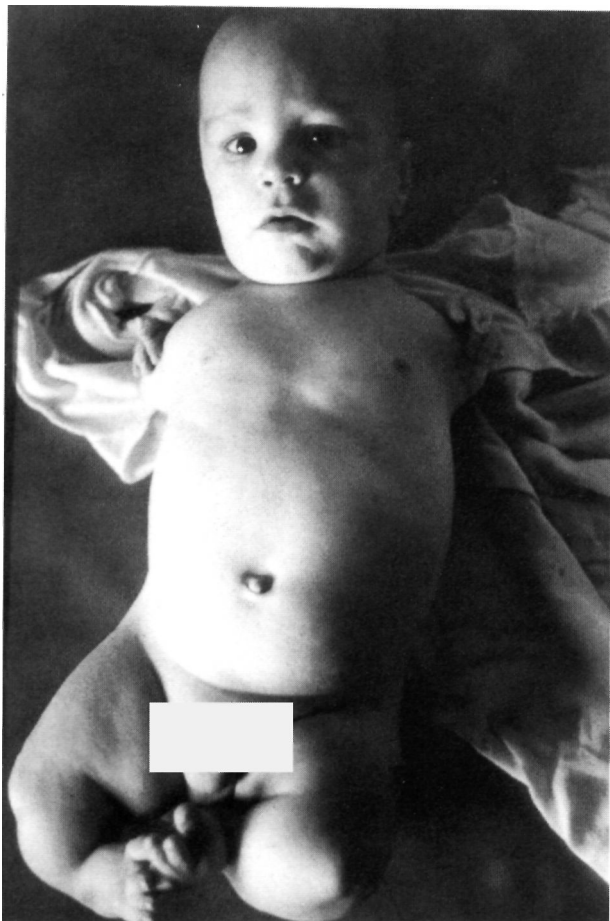


Figura 1.

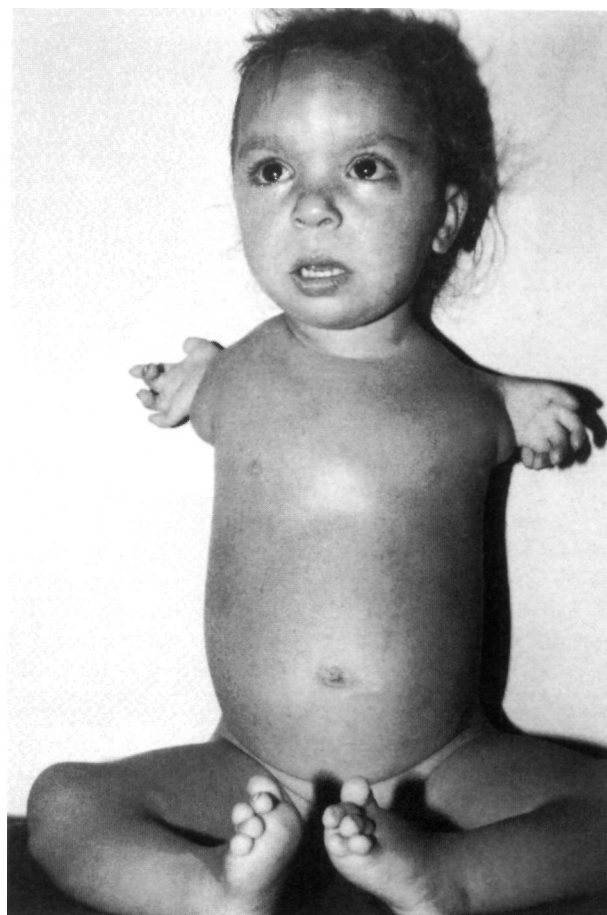


Figura 2.

## MATERIAL Y MÉTODOS

En el Servicio de Ortopedia y Traumatología Infantil del Hospital de Pediatría Dr. J. P. Garrahan fueron controlados 7 niños portadores de síndrome TAR presentación de tetrafocomelia, y ellos fueron estudiados en forma interdisciplinaria por los Servicios de Genética, Clínica Pediátrica, Hematología y Crecimiento y Desarrollo.

La forma clínica habitual de presentación fue:

— Alteración congénita de la mano bilateral. Se observó angulada sobre los restos atávicos del antebrazo y con la presencia constante del pulgar (4).

— Ausencia de estructura ósea en ambos antebrazos y brazos. Luego de los 4 años de vida se observó la aparición de algunos núcleos de crecimiento de bajo poder de fertilidad y la presencia no constante de restos atávicos de huesos del miembro superior (1, 4-6) (Fig. 2).

— Escápula y clavícula con forma constante y sin malformación evidente.

— Trombocitopenia importante desde el momento del nacimiento y con tendencia a decrecer en número y severidad en tanto progresa la edad. En todos los pacientes, durante los primeros años de vida, fueron habituales las epistaxis, los hematomas y equimosis postraumáticas

debidas esencialmente a la falta de defensa por la ausencia del miembro superior (7).

— Reacciones de leucemia mieloide y eosinofilia en los controles de laboratorio e hiperplasia de médula ósea con marcada reducción de megacariocitos y de otros elementos de la médula ósea.

— Malformaciones cardíacas no constantes (tetralogía de Fallot, defectos ventriculares, etc.) (7, 8).

— Baja talla por ausencias óseas y por formas de acortamiento congénito (8).

— Fusión ósea congénita del fémur sobre la tibia con actitud de flexión variable entre 30 y 60°. En todos los pacientes que la presentaron se observó constante la presencia del cóndilo femoral externo y la ausencia del interno, punto de coalición con la tibia (Figs. 3 y 4).

— Agenesia de tibia grados III y IV.

— Pie equino y varo estructurado con hipoplasia del retropié (hipoplasia del calcáneo y enartrosis astragalina) (3).

— Signos generales comunes tales como: dismorfismos faciales, turricefalia leve, coeficiente intelectual normal, trastornos gastrointestinales y diversos tipos de dermatitis (3, 9).



Figura 3.

## DISCUSIÓN

La importancia del diagnóstico ortopédico y hematológico reside básicamente en instalar un plan de tratamiento dirigido a realinear sus miembros inferiores precozmente, adaptación a la marcha y rehabilitación de las funciones básicas en sus miembros inferiores.

El diagnóstico diferencial debe establecerse con la anemia de Franconi, el síndrome de Holt-Oram y la tetrafocomelia de Roberts (10).

*Anemia de Franconi.* Presenta trombocitopenia con anemia aplásica, anemia presente entre los 5 y 10 años de vida, ausencia de pulgares y otras malformaciones distales, anomalías renales, es autosómica recesiva y posee una pobre expectativa de vida debido a su alto riesgo.

*Síndrome de Holt-Oram.* Presenta estudios hematológicos sin alteraciones, defectos del pulgar sin ausencia, malformaciones de los miembros superiores, anomalías cardíacas, no se hallan defectos cromosómicos y su herencia es autosómica recesiva. Su promedio de vida es habitual.

*Tetrafocomelia de Roberts.* No presenta trombocitopenia y es muy evidente su alteración tetrafocomélica. Se observa en ellos fisura palatina, pulgares presentes» malformaciones asociadas múltiples. La herencia es autosómica recesiva, poseyendo una expectativa de vida supeditada a la compensación de alteraciones esqueléticas.

Los surcos palmares o dermatoglifos de los niños afectados del síndrome TAR fueron representados por Dignan et al. (3). En el grupo de nuestros pacientes coincidieron los patrones de los surcos con los observados por ellos, ya que estos pacientes



Figura 4.

presentaron ausencia del surco interfalángico flexor con presencia del pliegue metacarpofalángico. En la palma se observó también un solo surco horizontal que corría desde el primer espacio interdigital al borde hipotenar, como una línea simiesca.

En estos pacientes, asistidos con tetrafocomelia dentro del síndrome TAR, los tratamientos instaurados fueron:

- Osteotomías de realineación femorotibial luego de los 2 años de vida con cobertura de transfusión plaquetaria antes, durante y después del acto quirúrgico.

- Sindesmostomías del retropié y osteotomías supramaleolares de corrección axial, luego de los 4 años de vida.

- Osteotomías de acortamiento de la columna externa del pie, compensatorias de las otras correcciones.

- Osteotomías mediodiafisarias de los miembros inferiores para obtener mejoras del eje anatómico.

- Rehabilitación para la adaptación de sus miembros superiores y equipamiento ortésico de los inferiores con terapia física.

- Protección estricta de traumatismos durante el transcurso de la primera infancia.

Desde el punto de vista ortopédico, y en comparación con otros trabajos publicados, los hallazgos radiológicos constantes fueron:

- Fusión femorotibial con hipoplasia de cóndilos internos femorales con o sin luxación de rodilla.

- Hipoplasia de dígitos y del carpo.

- Ausencia de fusión de las falanges.

- Malformaciones del retropié.

## CONCLUSIONES

Por la baja aparición y por la gravedad de la signosintomatología, el síndrome TAR con tetrafocomelia constituye una entidad en donde la literatura científica coincide en intentar primero una espera expectante de la capacidad de adaptación espontánea que ocurre durante la infancia para compensar sus ausencias. Nuestros criterios fueron:

— Programar cuidadosamente todas las correcciones quirúrgicas en tanto transcurriese la adaptación espontánea debido a su alteración plaquetaria y a lo laborioso de las modificaciones axiales que necesitan realizarse en la medida que evolucionaban en su crecimiento.

— Otorgarle a la rehabilitación un rol preponderante y decisivo, ya que permitió captar la potencialidad remanente de las funciones de los miembros y fijar la necesidad y los momentos en que debieron realizarse las compensaciones quirúrgicas.

- Insistir en las ventajas del diagnóstico correcto en este tipo de patología; ya pudimos evitar ser sorprendidos por las crisis hemáticas.

- Consideramos la realización de las mayores cirugías en corta edad y bajo estricto control hematológico. El resultado de la precocidad en las correcciones quirúrgicas nos permitió adaptaciones más sencillas del resto de sus malformaciones y optimizó el manejo de la terapia física.

## Bibliografía

1. Cross H, et al. Kongenitale hypoplastische thrombopenie mit radiusaplasie: ein ayndrome multipler abartungen. *Neue Oesterr Z Kinderheilkd* 1956; 1:574.
2. Hall JG, et al. Thrombocytopenia with absent radius. Baltimore: *Medicine* 1969;18:41 1.
3. Dignan P, Mauer AM. A new syndrome associatting skeletal deformity blood cell abnormalities../*Pediatr* 1965;67:725.
4. Anyane Yeboa K, et al. Tetrachocomelia in the syndrome of thrombocyto absent radii (TAR syndrome). *Am J Med Genet* 1985;20:571.
5. Hedberg VA, et al. Thrombocytopenia with absent radii. A review of 100 cases. *Am J Pediatr Hematol Oncol* 1988;10:51.
6. Thevenieau D. et al. Anomalies du membre superieur, thrombopenie et thrombopathie. A propos de trois observations. *Arch Ft Pediatr* 1978;35:631.
7. Hall JG. Thrombocytopenia and ansent radius (TAR) syndrome. *J Med Genet* 1987;79:2.
8. Nelson WE. *Textbook of pediatrics, de 8*. Philadelphia: WB Saunders Company, 1964: 48.
9. Dignan P, Mauer AM, Frantz C. Phocomelia with congenital hipoplastic thrombocytopenia and myeloid leukemoid reaction. *JPediat* 1967;70:561-573.
10. Gall JC, Stern AM, Cohen MM, Adams MS, Davidson RT. Holt-Oram syndrome: clinical and genetic study of a large family. *Am,I Human Genet* 1966:18:187.