Presentaciones de casos

Trombocitopenia con ausencia de radios. Presentación de un caso

Thrombocytopenia with Absence of Radius. Case Presentation

Belkis Lázara Rodríguez Jorge[1] Lucía Díaz Morejón[1] María Santa Cruz[1]

[1] Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto, Cienfuegos, Cienfuegos, Cuba, CP: 55100

Cómo citar este artículo:
Rodríguez-Jorge B, Díaz-Morejón L, Santa-Cruz M. Trombocitopenia con ausencia de radios. Presentación de un caso. **Revista Finlay** [revista en Internet]. 2019 [citado 2026 Nov 15]; 9(1):[aprox. 6 p.]. Disponible en: https://revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/680

Resumen

El síndrome de trombocitopenia con ausencia de radios es una rara malformación congénita caracterizada por aplasia radial bilateral con presencia de ambos pulgares y trombocitopenia. Suelen estar presentes malformaciones en miembros inferiores, además de padecimientos cardiovasculares, gastrointestinales, neurológicos y vasculares. Se presenta el caso de una niña con ausencia bilateral de radios, constatada al nacimiento, que ingresó a los 4 meses por ligera púrpura petequial generalizada y trombocitopenia moderada, sin otras anomalías asociadas, se realizaron varios estudios que incluyeron un medulograma. Se efectuó el diagnóstico de trombocitopenia con ausencia de radios. La evolución del caso ha sido satisfactoria y su atención médica se ha limitado a chequeo clínico y hematológico periódico; así como seguimiento por la especialidad de ortopedia. El objetivo de esta presentación es dar a conocer el comportamiento clínico de este raro trastorno y constituye el primer caso relatado en Cienfuegos.

Palabras clave: trombocitopenia, anomalías congénitas, anomalías musculoesqueléticas

Abstract

The syndrome of thrombocytopenia with absence of radius is an uncommon congenital malformation characterized by bilateral radial aplasia with presence of both thumbs and thrombocytopenia. Malformations are usually present in lower limbs, in addition to cardiovascular, gastrointestinal, neurological and vascular diseases. A case of a girl with a bilateral radio absence, confirmed at birth is presented, who was admitted aged 4 months due to slight generalized petechial purpura and moderate thrombocytopenia, without other associated anomalies. Several studies were carried out that included a medullogram. The diagnosis of thrombocytopenia was made with absence of radii. The evolution of the case has been satisfactory and his medical attention has been limited to periodic clinical and hematological check-ups; as well as monitoring by the specialty of orthopedics. The objective of this presentation is to show the clinical behavior of this unusual disorder which is the first case reported in Cienfuegos.

Key words: thrombocytopenia, congenital abnormalities, musculoskeletal abnormalities

Recibido: 2019-01-12 19:56:23
Aprobado: 2019-01-12 20:01:41

Correspondencia: Belkis Lázara Rodríguez Jorge. Hospital Pediátrico Universitario Paquito González Cueto. Cienfuegos. ldm@hosped.cfg.sld.cu

INTRODUCCIÓN

La trombocitopenia con ausencia de radios (TAR) es un síndrome genético poco frecuente caracterizado por ausencia bilateral de radios con presencia de ambos pulgares y trombocitopenia. Suelen estar presentes malformaciones en miembros inferiores, además de padecimientos cardiovasculares, gastrointestinales, neurológicos y vasculares.[1,2] Puede acompañarse de alteraciones esqueléticas de miembros inferiores y de otras anomalías gastrointestinales, cardiacas, neurológicas y vasculares. Se hereda generalmente como un rasgo autosómico recesivo, aunque se ha demostrado heterogeneidad genética. Afecta a menos de 1 por cada 100,000 nacidos vivos, sin diferencias entre sexos.[3-6]

La trombocitopenia está presente en todos los pacientes desde el nacimiento y habitualmente es severa. Durante el primer mes de vida, el pronóstico está relacionado con la gravedad de la hemorragia, la mortalidad oscila entre el 30-40 % en el primer año de vida, pero mejora después de los dos años.[6-8]

La trombocitopenia severa se puede manifiestar por sangrado cutáneo, dado por equimosis y petequias espontáneas. En los casos más severos, aparecen hemorragias como: epistaxis, hemoptisis, hematemesis y melena. El sangrado del sistema nervioso es el más temido por las consecuencias adversas para el paciente.[2,7-10]

El objetivo de esta presentación es dar a conocer el comportamiento clínico de este raro trastorno porque constituye el primer caso relatado en Cienfuegos.

PRESENTACIÓN DE CASO

Se presenta el caso de una niña mestiza, de 17 meses, de madre sana, que durante el embarazo presentó serología (VDRL) (laboratorio de investigación de enfermedades venéreas), (por sus siglas en inglés) reactiva desde el segundo trimestre recibió tratamiento con penicilina benzatínica, considerándose un falso positivo. El parto ocurrió a las 37 semanas, eutócico, con peso al nacer de 2840 gramos y Apgar normal. Se constató al nacimiento acortamiento de extremidades superiores a nivel de ambos antebrazos en flexión, con presencia de los cinco dedos completos. (Figura 1).



Figura 1. Notorio acortamiento de los antebrazos por ausencia de los radios

El resto del examen fue normal y se planteó ausencia radial bilateral. Ingresó en el Servicio de Neonatología durante una semana, donde recibió fototerapia por íctero fisiológico neonatal. A los 4 meses de edad ingresó en el Servicio de Hematología con trombocitopenia moderada y escasa púrpura petequial. Se realizaron varios estudios que incluyeron el medulograma, y se planteó entonces, el diagnóstico de trombocitopenia con ausencia de radios. En esa ocasión fue valorada por diferentes especialidades: genética, ortopedia, fisiatría, neuropediatría y dermatología, esta última especialidad valoró lesiones de moniliasis cutánea. No se constataron otras malformaciones en otros sistemas. Por su estabilidad clínica y hematológica, con trombocitopenia moderada, se decidió dar el alta y realizar seguimiento por consulta, manteniéndose estable en 2 controles, hasta que ingresó por trombocitopenia severa ($10x10^9$/L). En su evolución presentó ligera púrpura petequial en miembros inferiores y recibió transfusión de concentrado de plaquetas. Su evolución posterior ha sido satisfactoria, con estabilidad clínica, sin manifestaciones hemorrágicas y desde el punto de vista hematológico; después del año de edad la trombocitopenia se mantuvo de moderada a ligera por unos meses, hasta la normalización de los valores plaquetarios hasta la actualidad. Su atención médica se ha limitado a chequeo clínico y hematológico periódico, así como seguimiento por la especialidad de ortopedia.

Exámenes complementarios realizados en etapa del diagnóstico

Hemograma: Hemoglobina (Hb) entre 9-10g/L.

Leucocitos: 15,000 mm3, con eosinofilia moderada, 0,23. Segmentados: 0,32

Linfocitos: 0,45

Lámina periférica*:* normocromía, normocitosis, algunos hematíes macrocitos, anisocitosis y

poiquilocitosis. Leucocitosis ligera, con linfocitosis. Plaquetas disminuidas en número con presencia de macroplaquetas desagregadas.

Recuento plaquetario: 10 000 x mm^3. Resto del coagulograma: normal

Bioquímica sanguínea: normal

Radiografías: extremidades superiores. (Figuras 2, 3 y 4).



Figura 2. Ausencia bilateral del radio



Figura 3. Extremidad superior: ausencia del radio



Figura 4. Crecimiento de metacarpianos y falanges

Ausencia bilateral del radio. Tórax: normal.

Ultrasonido transfontanelar y ecocardiograma: normales.

Ultrasonido abdominal y renal: se observó solo discreto estasis urinario a nivel del sistema excretor del riñón izquierdo. Se valoró por nefrología, que teniendo en cuenta que la paciente no presentaba síntomas urinarios, y con 3 urocultivos sin crecimiento bacteriano, decidió evolucionar clínicamente, y por ultrasonido (UTS) renal, así como por cultivos de orina. En caso necesario realizar otros procedimientos posteriormente, como la uretrocistografía. Hasta el año 2018 su evolución ha sido satisfactoria.

Medulograma: informe citomorfológico:

Sistema megacariopoyético: deprimido, con aislados megacariocitos con núcleos polilobulados y otros fragmentados.

Sistema eritropoyético: depresión relativa, 11 %

Sistema granulopoyético: hiperplásico, con aumento de células eosinófilicas en todos los estadios evolutivos 77 %, linfocitos 12 %.

Celularidad +++ Azul de Prusia: negativo

No se observaron células ajenas al parénquima medular. Dado por los hallazgos clínicos, radiológicos y hematológicos descritos, se plantea trombocitopenia con ausencia de radios.

DISCUSIÓN

La trombocitopenia con ausencia de radios afecta a menos de 1 por cada 100,000 nacidos vivos, sin diferencias entre sexos, aunque algunas series reportan el sexo femenino como el más afectado.[1,2,6]

Las manifestaciones relacionadas con la trombocitopenia, casi siempre severa, se evidencian generalmente antes del cuarto mes de vida y los fenómenos hemorrágicos pueden ser desde ligeros sangrados muco-cutáneos, hasta cuadros hemorrágicos severos. La manifestación clínica más común es la hemorragia mucocutánea, manifestada por petequias (púrpura seca), seguida de púrpura húmeda (predictor de hemorragia más grave), epistaxis, menorragia o hemorragia gastrointestinal.

La hemorragia en el sistema nervioso central es la complicación más temida, sin embargo, su frecuencia es baja.[11-13]

La ausencia bilateral de radios con presencia de ambos pulgares, diferencia a este síndrome de la anemia de Fanconi y se ha demostrado que la longitud del miembro superior puede influir en su funcionabilidad. Estos defectos se dividen en 3 grupos: un primer grupo, donde se encuentran la mayoría de los casos (71 %) que presentan defectos ligeros, aplasia radial con grados variables de hipoplasia ulnar y humeral; un segundo grupo, 18 % de casos, donde se observa acortamiento variable del miembro, hipoplasia humeral y poco desarrollo de la circunferencia humeral con disminución de la longitud de la parte superior del tronco; y un tercer grupo más afectado, con acortamiento severo ulno-humeral y focomelia.[2,14]

Entre los otros aspectos estudiados se encuentran los pulgares de los pacientes con síndrome TAR. Se conoce que invariablemente los pulgares van a estar presentes, pero se ha demostrado que no funcionan normalmente y la apariencia es diversa.[2,14]

Entre otras alteraciones, se presentan pulgares más anchos que el grupo control, desviación ulnar de los pulgares, tanto en las articulaciones metacarpofalángicas (MCF) como interfalángicas (IF); algunos pulgares flexionados hacia las articulaciones MCF y por lo tanto, sostenidos en las palmas de las manos. Todos estos hallazgos demostraron que estos pacientes tienen dificultades para el agarre de objetos pequeños y grandes y pellizcar diversas estructuras.[2,14]

En el estudio de los músculos braquiocarpales también se encontraron alteraciones. Pueden presentarse otras variaciones faciales y osteomioarticulares como: baja talla, braquicefalia, microcefalia, hipertelorismo, micrognatia, pterigion colli, hipoplasia de omóplatos, acortamiento humeral, acortamiento e incurvamiento ulnar, clinodactilia y sindactilia.[2,14]

Las alteraciones que se presentan en miembros inferiores suelen ser menos severas que las observadas en las extremidades superiores. Se han descrito luxación de las caderas, torsión femoral, subluxación e hipoplasia de rodilla, anomalías tibiales, podálicas y escoliosis. En casos severos puede presentarse tetrafocomelia.[2,14]

El caso presentado reúne los criterios clínicos, de laboratorio y radiológicos para plantear esta entidad. La ausencia bilateral de radios se constató al nacimiento, sin otras alteraciones somáticas ni en otros sistemas. Tuvo recuentos de plaquetas severamente disminuidos a partir del cuarto mes, con ligera púrpura petequial, como se describe en diferentes series.[1-3]

Algunos casos de TAR presentan reacciones leucemoides importantes, o leucocitosis de 10,000 a 20,000 x mm^3; esta última se corresponde este caso. La eosinofília fue un hallazgo presente en la paciente estudiada y se describe en la literatura, tanto periférica como medular. Coincidentemente a lo planteado en la literatura, el aspirado de médula ósea muestra megacariocitos disminuidos o ausentes, y frecuentemente defectuosos; así como la hiperplasia mieloide. Es habitual la normalidad del sistema eritroide y la ausencia de anormalidades en los eritrocitos circulantes.[4,15]

El tratamiento y sus resultados han sido muy variables y difíciles de evaluar por la rápida y fatal evolución o por la regresión espontánea natural. No hay evidencias de que los esteroides y la esplenectomía sean útiles. Las transfusiones de plaquetas y glóbulos, solo se consideran si son necesarios. El tratamiento ortopédico se

dirige hacia la corrección de la desviación radial de la mano.[15]

El pronóstico depende del fenómeno hemorragíparo y la alta mortalidad guarda relación con la menor edad.[4]

El caso que se presenta es el de una niña con diagnóstico de ausencia radial bilateral al nacimiento, presentó trombocitopenia severa, al cuarto mes de vida, con escasa sintomatología relacionada, y sin otras malformaciones asociadas. Recibió transfusión de plaquetas solo en una ocasión, justificada por la trombocitopenia severa en etapa de lactante y con púrpura petequial como manifestación inicial. Después del año de edad la trombocitopenia se mantuvo de moderada a ligera, totalmente asintomática, hasta la normalización de los valores plaquetarios en la actualidad con 7 años. Su atención médica se ha limitado a chequeo clínico y hematológico periódico, así como seguimiento por la especialidad de ortopedia.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Borlone S. Trombocitopenia con radios ausentes (TAR). MAR Observatio clínica [revista en Internet]. 1977 [citado 12 Mar 2018];48(4):[aprox. 7p]. Disponible en: https://scielo.conicyt.cl/pdf/rcp/v48n4/art11.pdf

2. Castillo DC. Algunas consideraciones clínico-genéticas de la trombocitopenia con ausencia de radios. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemote [revista en Internet]. 2010 [citado 12 Mar 2018];26(4):[aprox. 10p]. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/hih/vol26_4_10/hih03410.htm

3. Miscione HF, Primono C. Síndrome TAR con tetrafocomelia. Rev Esp Cir Osteoart [revista en Internet]. 1997 [citado 12 Mar 2018];32(187):[aprox. 4p]. Disponible en: http://roderic.uv.es/bitstream/handle/10550/39811/28-31.pdf?sequence=1&isAllowed=y

4. Greenhalgh KL, Howell RT, Bottani A, Ancliff PJ, Brunner HG, Verschuuren CC, et al. Trombocytopenia-absent radius syndrome: a clinical genetic study. J Med Genet. 2002;39(12):876-81

5. Hall JG, Levin, J, Kuhn JP, Ottenheimer EJ, van Berkum KA, McKusick VA. Thrombocytopenia with absent radius (TAR). Medicine. 1969;48(6):411-39

6. Messen HS, Vargas PL, García UH, Miranda GP. Trombocitopenia y aplasia radial (TAR) de curso benigno en gemelas univitelinas. Rev Chil Pediatr [revista en Internet]. 1986 [citado 12 Mar 2018];57(6):[aprox. 5p]. Disponible en: https://scielo.conicyt.cl/pdf/rcp/v57n6/art18.pdf

7. Hedberg VA, Lipton JM. Thrombocytopenia with absent radii. A review of 100 cases. Am J Pediatr Hematol Oncol. 1988;10(1):51-64

8. Martínez ML, Bermejo E, García A, Pérez JL, Cucalón F, Calvo MJ, et al. An epidemiological study of the thrombocytopenia with radial aplasia syndrome (TAR) in Spain. An Esp Pediatr. 1998;49(6):619-23

9. Goldfarb CA, Wustrack R, Pratt JA, Mender A, Manske PR. Thumb function and appearance in thrombocytopenia: absent radius syndrome. J Hand Surg Am. 2007;32(2):157-61

10. Oishi SN, Carter P, Bidwell T, Mills, J, Ezaki M. Thrombocytopenia absent radius syndrome: presence of brachiocarpalis muscle and its importance. J Hand Surg Am. 2009;34(9):1696-9

11. Garavito P, Silvera C, Fernández CM. Síndrome de TAR y estado de heterocigosis para anemia falciforme. Salud Uninorte [revista en Internet]. 2004 [citado 12 Mar 2018];19(1):[aprox. 5p]. Disponible en: http://rcientificas.uninorte.edu.co/index.php/salud/article/viewArticle/4123/5638

12. Neunert C, Arnold DM. Severe bleeding events in adults and children with primary immune thrombocytopenia: a systematic review: reply. J Thromb Haemost. 2015;13(1):1522-3

13. Geddis AE. Congenital Amegakaryocytic Thombocytopenia and Thrombocytopenia with Absent Radii. Hematol Oncol Clin North Am. 2009;23(2):321-31

14. Skórka A, Bielicka J, Gieruszczak D, Korniszewski L. Thrombocytopenia-absent radius (tar) syndrome: a case with agenesis of corpus callosum, hypoplasia of cerebellar vermis and horseshoe kidney. Genet Couns. 2005;16(4):377-82

15. Greenwald HM, Sherman I. Congenital essential thrombocytopenia. Am J Dis Child. 1929;38(6):1245-51