

AMPUTAÇÃO POR HEMIMELIA TIBIAL BILATERAL CONGÊNITA: UM RELATO DE CASO

SHEIKHA, Tarek Mohd Daod; SILVA, Marilyn Rita da; SANTOS, Ana Cristina dos; DE NARDI, Mateus Giacomet; OLIVEIRA JR, Mauricio Peres de TOESCHER, Rodrigo Liscano.

Orientador: HANCIAU, Flávio Amado
tarek.sheikha@gmail.com

Evento: Seminário de Ensino
Área do conhecimento: SAÚDE

Palavras-chave: Hemimelia; Congênita; Amputação.

1 INTRODUÇÃO

A hemimelia tibial, apresentando as sinonímias deficiência longitudinal congênita, agenesia, ausência congênita ou displasia da tíbia é de etiologia desconhecida. Essa anomalia é bastante rara, ocorrendo em cada milhão de nascidos vivos, sendo a prevalência de hemimelia bilateral ainda menos frequente que a unilateral. Cerca de dois terços dos casos de agenesia da tíbia apresentam-se em associação com outras anomalias congênitas.

O presente estudo consiste em um relato de caso de uma criança aos 3 anos de idade com hemimelia bilateral tipo 1b (posteriormente classificado), acompanhada em seu tratamento no Hospital Universitário da Universidade Federal do Rio Grande.

2 REFERENCIAL TEÓRICO

A partir do portal de pesquisas da Biblioteca Virtual em Saúde-BVS, mediante os descritores “hemimelia tibial”, obteve-se 101 artigos indexados, dos quais 20 foram selecionados pelo conteúdo dos títulos, sendo inclusos somente três artigos analisados na íntegra por enquadrarem-se à temática. Os artigos analisados são relatos de casos, sendo dois deles de hemimelia bilateral e um deles relacionado à hemimelia com a microdeleção de 8q do gene EXT1.

Em ambos os artigos referentes aos casos de hemimelia bilateral, os pacientes eram do sexo masculino, não apresentando outras anomalias e com desenvolvimento neuropsicomotor adequado, cujo tratamento de escolha fora a desarticulação do joelho e utilização de prótese.

O terceiro relato de caso refere-se a uma criança do sexo masculino, não havendo histórico completo gestacional, mas confirmatório do uso materno de cocaína e álcool durante a gestação. Além da hemimelia tibial, apresentara uma anomalia facial. O estudo genético apontou deleção 8q23.1-q24.12 e o tratamento de escolha também fora a desarticulação do joelho e indicação do uso de prótese.

Sendo assim, a hemimelia tibial pode ser classificada de acordo com as imagens radiográficas em quatro tipos: Tipo 1, com tíbia ausente e hipoplasia da epífise femoral inferior; tipo 1b, com tíbia ausente, mas sem alterações na formação da epífise femoral inferior; tipo 2, em que a tíbia é distalmente deficiente

e bem desenvolvida em sua parte proximal; tipo 3, na qual a tíbia proximal é deficiente e a tíbia distal tem ossificação completa; e tipo 4, caracterizado pelo encurtamento da tíbia distal, com diástase tibiofibular distal e tíbia proximal normalmente desenvolvida

3 PROCEDIMENTO METODOLÓGICO

Foram acompanhados os atendimentos hospitalar e ambulatorial da paciente, bem como revisado o prontuário, incluindo exames e descrição completa do procedimento cirúrgico realizados.

4 RESULTADOS e DISCUSSÃO

Criança do sexo feminino nascida no dia 30/06/2011 com 40 semanas de gestação e parto cesariana, pesando 2630g. Em junho de 2013, com 1 ano e 11 meses a criança fora hospitalizada, com peso de 7.965g, apresentando malformação em pernas e pés. Na radiografia, evidenciou-se hemimelia tibial bilateral. O exame físico e exames laboratoriais não revelaram outras anormalidades em músculo-esquelético ou outros órgãos, apresentando desenvolvimento neuropsicomotor normal. A mãe da paciente refere ter realizado pré-natal na Santa Casa de Rio Grande, referindo como complicações gestacionais somente uma infecção do trato urinário tratada com sucesso no terceiro trimestre de gestação. Referiu sorologias negativas. Não trabalha, não estuda, negando uso de tabaco, álcool ou outras drogas. Pai da criança é usuário de maconha. Os pais não são consanguíneos e não apresentavam nenhum tipo de deficiência musculoesquelética. Fora classificada como hemimelia -1b, sendo indicada a cirurgia para desarticulação amputacional dos membros inferiores ao nível dos joelhos. A cirurgia foi realizada e ocorreu sem complicações no pós-operatório. A criança iniciou o uso de prótese e está em fase de adaptação.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os defeitos nos membros parecem ter uma etiologia multifatorial, resultante de uma interação entre influências ambientais, exposição à teratogênicos e composição genética do indivíduo. Alguns tipos de hemimelia possibilitam a correção cirúrgica da deformidade, porém, no caso da paciente, pela gravidade da deformidade não fora possível essa correção, sendo a opção mais adequada a desarticulação dos joelhos. A precocidade cirúrgica fora de suma relevância, pois quanto mais cedo se realizar a amputação, maior a possibilidade de rapidez na reabilitação e adaptação à prótese.

REFERÊNCIAS

1. CARVALHO, Daniel Rocha et al. Tibial Hemimelia in Langer–Giedion Syndrome With 8q23.1-q24.12 Interstitial Deletion. **American Journal of Medical Genetics Part A**, 155: 2784-2787.
2. CHINNAKANNAN, Selvakumar; DAS, Rashmi Ranjan; AHMED, K. Rughmini, and Sufath. A case of bilateral tibial hemimelia type VIIa. **Indian J Hum Genet**. 2013 Jan-Mar; 19(1): 108–110.

3.SALINAS-TORRES, Victor Michael et al..Bilateral tibial hemimelia type 1 (1a and 1b) with T9 and T10 hemivertebrae: a novel association. **São Paulo Medical Journal.** 2013; 131 (4): 275-8.