

**Figura 1. A:** Imagem de corte axial de TC de abdome na fase arterial demonstrando rim em panqueca com cistos. **B:** Imagem de reconstrução 3D de TC de abdome (fase excretora) mostrando ureter único. **C,D:** Imagens de corte axial e reconstrução coronal de TC de abdome (fase portal) identificando massa única, achatada, mediana, não reniforme, na região da bifurcação aortoiliaca.

O rim em panqueca representa uma rara anomalia congênita do trato geniturinário, cuja incidência exata é desconhecida<sup>(1)</sup>. Assim como outras anormalidades de fusão renal, é encontrado mais frequentemente no sexo masculino, na proporção de 2–3:1, e pode ser diagnosticado em qualquer faixa etária<sup>(2)</sup>.

Esta malformação resulta da fusão medial completa dos blastemas nefrogênicos em uma fase precoce do desenvolvimento embrionário e caracteriza-se pela presença de massa única, não reniforme e de aspecto achatado, em situação mediana na cavidade pélvica ou ao nível da bifurcação aórtica. O sistema coletor é anteriorizado e geralmente drena por dois ureteres ou, menos frequentemente, por ureter único. Sua irrigação sanguínea também é anômala, podendo ser suprido por múltiplos ramos provenientes das artérias ilíacas interna e externa e/ou da aorta abdominal<sup>(3)</sup>.

Na maioria dos casos é assintomático, mas pode estar associado a nefrolitíase, hidronefrose e refluxo vesicoureteral com infecções urinárias de repetição, decorrentes da anomalia de rotação do sistema coletor e ureteres curtos, que são propensos a estase e obstrução, além de hipertensão renovascular, estenose da junção ureteropélvica, implantação anômala da pelve renal e rins policísticos<sup>(1,4)</sup>. Apresenta maior incidência de neoplasias, principalmente o tumor de Wilms<sup>(5)</sup>.

Há pouco mais de 20 casos descritos na literatura de rim em panqueca e menos de 10 casos associados a ureter único<sup>(6,7)</sup>. A identificação precoce das anomalias renais é importante para a investigação de outras condições associadas e para o diagnóstico diferencial de massas pélvicas, evitando lesão ou remoção equivo-

casas<sup>(3,6)</sup>. Relatamos outro caso raro de paciente com rim em panqueca, associado à presença de cistos e ureter único, assintomático, diagnosticado após achado intraoperatório incidental.

#### REFERÊNCIAS

1. Tiwari AK, Choudhary AK, Khowal H, et al. Pancake kidney: a rare developmental anomaly. *Can Urol Assoc J.* 2014;8:E451–2.
2. Kaufman MH, Findlater GS. An unusual case of complete renal fusion giving rise to a 'cake' or 'lump' kidney. *J Anat.* 2001;198(Pt 4):501–4.
3. Maranhão CPM, Miranda CMNR, Santos CJJ, et al. Congenital upper urinary tract abnormalities: new images of the same diseases. *Radiol Bras.* 2013;46:43–50.
4. Heidempergher M, Landriani N, Airaghi C, et al. Pancake polycystic kidney: case report. *Arch Ital Urol Androl.* 2012;84:276–8.
5. Ajzen SA, Lederman HM, Giannotti IA, et al. Rim em panqueca: aspecto radiológico peculiar do tumor de Wilms. *J Pediatr (Rio J).* 1984;57:21–2.
6. Gun S, Ciantelli GL, Takahashi MAU, et al. Complete renal fusion in a child with recurrent urinary tract infection. *Radiol Bras.* 2012;45:233–4.
7. Calado AA, Macedo A Jr, Srougi M. Cake kidney drained by single ureter. *Int Braz J Urol.* 2004;30:321–2.

**Renata Mendes da Silva<sup>1</sup>, Moaci Ferreira de Moraes Júnior<sup>1</sup>, Francisco Edward Mont'Alverne Filho<sup>1</sup>**

1. Hospital Universitário da Universidade Federal do Piauí (UFPI), Teresina, PI, Brasil. Endereço para correspondência: Dra. Renata Mendes da Silva. Avenida Nossa Senhora de Fátima, 2070, Ininga. Teresina, PI, Brasil, 64048-901. E-mail: renatamendesa20@hotmail.com.

<http://dx.doi.org/10.1590/0100-3984.2015.0063>

#### Síndrome da trombocitopenia e agenesia de rádio: diagnóstico pré-natal de uma síndrome rara

*Thrombocytopenia-absent radius syndrome: prenatal diagnosis of a rare syndrome*

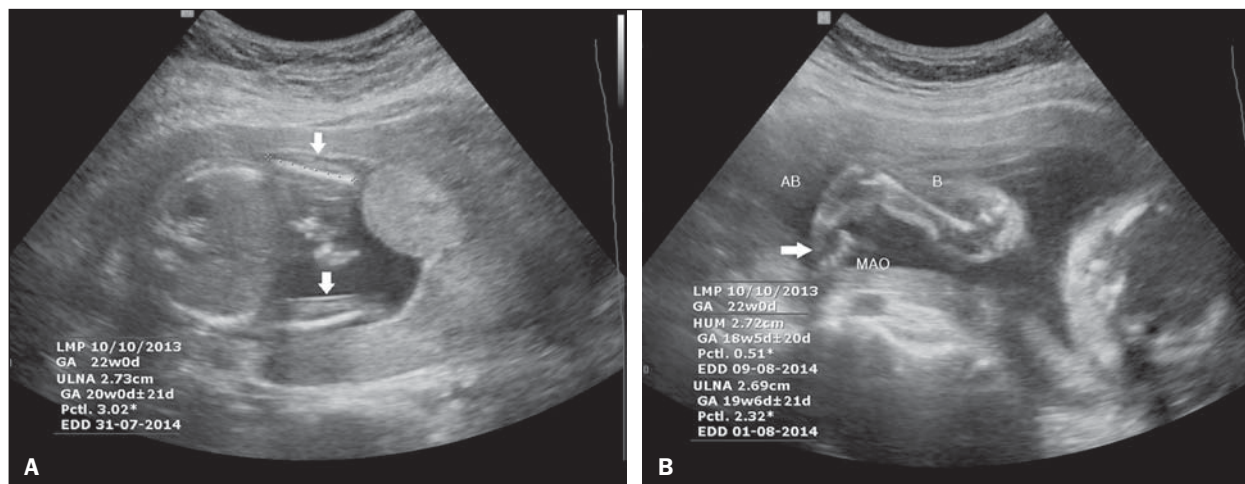
*Sr. Editor,*

Mulher tercgesta, 32 anos de idade, encaminhada para serviço de pré-natal por causa de malformação fetal identificada em ultrassonografia de rotina. Na ultrassonografia morfológica de segundo trimestre, realizada com 21 semanas, foram identificados os seguintes achados: derrame pericárdico leve à direita, úmeros encurtados (percentil < 1 para a idade gestacional), ausência de rádio, ulnas encurtadas (percentil 2 para a idade gestacional) (Figura 1A), mãos em rotação interna (Figura 1B). Membros inferiores sem alterações. Biometria fetal compatível com a idade ges-

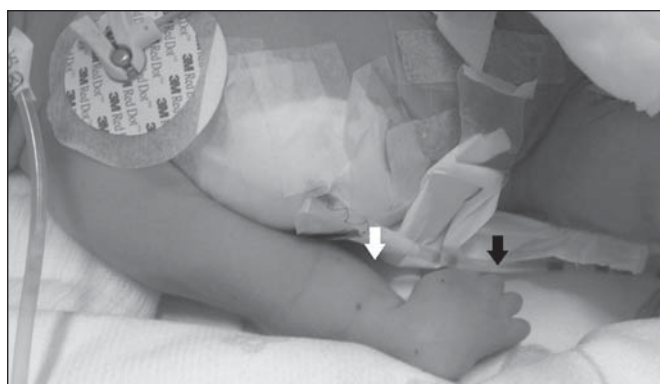
tacional, peso estimado de 463 gramas e índice de líquido amniótico de 10,4 cm.

Foi realizada reavaliação ultrassonográfica a cada quatro semanas, e na 31ª semana a gestante apresentou trabalho de parto pré-termo, evoluindo para parto normal sem intercorrências. O recém-nascido evoluiu com desconforto respiratório, sendo necessária intubação orotraqueal e ventilação mecânica. Ao exame físico, apresentava deformidade de membros superiores, sem outras alterações anatômicas (Figura 2). No sexto dia de vida apresentou piora nos padrões de ventilação, pneumotórax, com evolução para óbito.

A ultrassonografia tem sido um grande avanço no diagnóstico pré-natal de malformações fetais<sup>(1,2)</sup>. Os critérios diagnósticos para síndrome da trombocitopenia e agenesia de rádio (TAR) são agenesia radial bilateral com preservação do primeiro dedo e plaque-



**Figura 1.** Achados ultrassonográficos na 21ª semana de feto apresentando síndrome TAR. **A:** Plano axial na região da medida da circunferência abdominal mostrando encurtamento das ulnas e ausência dos raios (setas). **B:** Plano sagital na região da medida do comprimento do úmero demonstrando rotação interna da mão (seta). AB, antebraço; B, braço.



**Figura 2.** Imagem do recém-nascido identificando o encurtamento do antebraço (seta branca) e a rotação interna da mão (seta preta).

topenia. A plaquetopenia pode se manifestar desde o período pré-natal até a vida adulta<sup>(3)</sup>. Em associação com a síndrome TAR, são observadas malformações craniofaciais, cardíacas, digestivas, urogenitais e psiquiátricas, além de intolerância ao leite de vaca<sup>(4)</sup>.

O diagnóstico se baseia em achados ultrassonográficos, coleta de sangue fetal por cordocentese para determinação do número de plaquetas, e pode ser realizado teste genético confirmatório por meio de células fetais coletadas por biópsia de vilos coriais, amniocentese ou cordocentese. O teste genético consiste na detecção de microdeleção na banda cromossômica 1q21.1, afetando ambos os alelos do gene RBM8A<sup>(3)</sup>. Não há evidências sobre o papel da translucência nuchal no rastreamento da síndrome, porém já foram relatados casos de aumento da translucência nuchal e higroma cístico em gestações com síndrome TAR<sup>(5)</sup>.

Os principais diagnósticos diferenciais em relação à síndrome TAR são: síndrome ATRUS, síndrome de Holt-Oram, síndrome de Roberts, anemia de Fanconi, embriopatia da talidomida e associação VACTERL<sup>(3)</sup>. Diante do diagnóstico da síndrome TAR, deve-se realizar transfusão intrauterina de plaquetas, além de planejar a via de parto mais adequada para prevenção de hemorragias periparto<sup>(6)</sup>.

O tratamento consiste em suporte conforme o grau de plaquetopenia, intervenções ortopédicas quando necessárias e evitar introdução de leite de vaca. Não é indicação absoluta de trans-

plante de medula óssea, uma vez que a plaquetopenia tende a se resolver espontaneamente até a idade escolar. A evolução é favorável após passado o período crítico de plaquetopenia, contudo, há relatos de evolução com leucemia linfóide e mieloide agudas<sup>(7)</sup>.

Em síntese, a síndrome TAR, apesar de rara, tem apresentação muito particular e seu diagnóstico é possível no período pré-natal por meio da ultrassonografia. O tratamento inicial e a prevenção de complicações decorrentes de hemorragias podem ser feitos ainda intraútero, e procedimentos invasivos na gestação permitem ainda o diagnóstico genético da síndrome, possibilitando adequado aconselhamento genético.

**REFERÊNCIAS**

1. Araujo Júnior E, Simioni C, Nardoza LMM, et al. Prenatal diagnosis of Beckwith-Wiedemann syndrome by two- and three-dimensional ultrasonography. *Radiol Bras.* 2013;46:379–81.
2. Guimarães Filho HA, Araujo Júnior E, Pires CR, et al. Prenatal sonographic diagnosis of fetal cardiac rhabdomyoma: a case report. *Radiol Bras.* 2009;42:203–5.
3. Toriello HV. Thrombocytopenia absent radius syndrome. 2009 Dec 8 [Updated 2014 May 29]. *GeneReviews*® [Internet]. [cited 2015 Feb 7]. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK23758/>.
4. Eren E, Büyükyavus BI, Ozgüner IF, et al. An unusual association of TAR syndrome with esophageal atresia: a variant? *Pediatr Hematol Oncol.* 2005; 22:499–505.
5. Witters I, Claerhout P, Fryns JP. Increased nuchal translucency thickness in thrombocytopenia-absent-radius syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2005;26:581–2.
6. Weinblatt M, Petrikovsky B, Bialer M, et al. Prenatal evaluation and in utero platelet transfusion for thrombocytopenia absent radii syndrome. *Prenat Diagn.* 1994;14:892–6.
7. Geddis AE. Congenital megakaryocytic thrombocytopenia and thrombocytopenia with absent radii. *Hematol Oncol Clin North Am.* 2009;23: 321–31.

**Natália Canhetti Bertoni<sup>1</sup>, Daniela Cardoso Pereira<sup>1</sup>, Edward Araujo Júnior<sup>2</sup>, Luiz Claudio de Silva Bussamra<sup>1</sup>, José Mendes Aldrighi<sup>1</sup>**

1. Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo (FCMSCSP), São Paulo, SP, Brasil. 2. Escola Paulista de Medicina da Universidade Federal de São Paulo (EPM-Unifesp), São Paulo, SP, Brasil. Endereço para correspondência: Dr. Edward Araujo Júnior. Rua Belchior de Azevedo, 156, ap. 111, Torre Vitória, Vila Leopoldina. São Paulo, SP, Brasil, 05089-030. E-mail: [araujojed@terra.com.br](mailto:araujojed@terra.com.br).

<http://dx.doi.org/10.1590/0100-3984.2015.0117>