

**ESCOLA SUPERIOR DE CIÊNCIAS DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE  
VITÓRIA - EMESCAM  
GRADUAÇÃO EM MEDICINA**

**PEDRO FRAGOSO FERREIRA DA COSTA**

**MATEUS MUNIZ VENÂNCIO**

**GABRIEL FLEGLER COSTA**

**HEMIMELIA TIBIAL : UM RELATO DE CASO**

VITÓRIA

2025

PEDRO FRAGOSO FERREIRA DA COSTA

MATEUS MUNIZ VENÂNCIO

GABRIEL FLEGLER COSTA

## **HEMIMELIA TIBIAL : UM RELATO DE CASO**

Trabalho de Conclusão de Curso  
apresentado ao Curso de Medicina da  
EMESCAM, como requisito parcial para  
obtenção do título de Médico(a).

Orientador(a): Prof. Dr. Charbel Jacob  
Júnior

Co-orientador(a): Prof. Dr. Wagner  
Nogueira

VITÓRIA  
2025

PEDRO FRAGOSO FERREIRA DA COSTA

MATEUS MUNIZ VENÂNCIO

GABRIEL FLEGLER COSTA

HEMIMELIA TIBIAL : UM RELATO DE CASO

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Curso de Medicina da EMESCAM, como requisito parcial para obtenção do título de Médico(a).

Aprovada em 29 de Maio de 2025

  
BANCA EXAMINADORA

Dr. Charbel Jacob Júnior


Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória - EMESCAM

Orientador(a)

WAGNER NOGUEIRA  
DA SILVA:39619893620

Assinado de forma digital por  
WAGNER NOGUEIRA DA  
SILVA:39619893620  
Dados: 2025.05.08 15:11:07 -03'00'

Dr. Wagner Nogueira da Silva  
Clínica NOT (Belo Horizonte - MG)  
Coorientador(a)

  
Dr. Thiago Croce de Brito Resende

Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória - EMESCAM

(Banca Interna)

  
Dr. Igor de Barcellos Zanon

Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória

Dedicamos aos nossos pais, avós e irmãos.

## **AGRADECIMENTOS**

Agradecemos a Deus pela vida.

Agradecemos aos nossos pais por todo incentivo durante todo o tempo.

Agradecemos ao nosso orientador e professor Dr. Charbel Jacob Júnior e ao nosso Coorientador o Dr. Wagner Nogueira da Silva por todos ensinamentos e aprendizados e, especialmente, durante a elaboração deste trabalho. Agradecemos os avaliadores por nos ajudar nesse momento.

Agradecemos à professora Marcela Nagib, pela disponibilidade e atenção durante a preparação deste projeto, sempre apta a ajudar.

"Curar quando possível, aliviar quando necessário, consolar sempre"

Hipócrates

## RESUMO

A hemimelia tibial é uma anomalia congênita pouco frequente, caracterizada pelo desenvolvimento incompleto ou ausência total da tíbia, um dos ossos longos que compõem a perna. Essa condição, originada ainda no período embrionário, pode provocar deformidades significativas nos membros inferiores, afetando a estrutura óssea e comprometendo a função motora. Objetivo: Este trabalho tem como finalidade apresentar o caso de uma paciente diagnosticada com hemimelia tibial, explorando os principais aspectos clínicos, diagnósticos e terapêuticos, com foco nas estratégias adotadas ao longo do seu acompanhamento. Método: A construção deste estudo baseou-se na análise dos registros médicos da paciente, incluindo anamnese, exame físico e exames complementares, compreendidos entre 28 de setembro de 2015 e 28 de junho de 2023. O projeto foi submetido ao Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) para aprovação e seguiu todas as diretrizes éticas, com a devida autorização formalizada por meio do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). Relato de Caso: J.A., paciente do sexo feminino, recebeu o diagnóstico de hemimelia tibial à direita aos 5 meses de idade, após apresentar dismetria nos membros inferiores (diferença inicial de 2,38 cm) e desvio em varo do antepé. A gestação transcorreu normalmente, assim como o desenvolvimento neuropsicomotor inicial. O acompanhamento foi conduzido pelo serviço de ortopedia do Hospital da Baleia, em Belo Horizonte. Com 3 anos de idade, a criança passou pela primeira cirurgia, que envolveu o uso de fixador externo para corrigir o desalinhamento do membro. A resposta ao procedimento foi positiva, sem intercorrências dolorosas e com evolução favorável do alinhamento. Aos 3 anos e 8 meses, o fixador foi retirado, e a paciente iniciou fisioterapia devido a um novo encurtamento ósseo, que posteriormente estabilizou em 1,8 cm, sem gerar deformidades adicionais. Aos 9 anos e 5 meses, um novo procedimento de alongamento ósseo foi realizado, também com uso de fixador externo. Houve boa regeneração óssea e um ganho de 4 cm no comprimento do membro. Após 15 meses, o fixador foi removido, e foi indicada epifisiodese femoral para compensar a dismetria, que então alcançava 5 cm. Em agosto de 2024, foi necessária uma nova intervenção cirúrgica com colocação de outro fixador externo. No entanto, o dispositivo foi retirado em dezembro do mesmo ano devido à ocorrência de

osteomielite focal, sendo iniciado tratamento com antibióticos e debridamento cirúrgico. Atualmente, com 12 anos, a paciente apresenta mínima e deformidade em valgo da tíbia direita. Continua em seguimento ortopédico, realizando fisioterapia regular e praticando atividades físicas.

**Palavras-chave:** hemimelia tibial; anomalia; deformidade; reconstrução; condição congênita rara; cirurgia, aplasia tibial; amputação.

## ABSTRACT

Tibial hemimelia is a rare congenital anomaly characterized by the incomplete development or total absence of the tibia, one of the long bones of the leg. This condition originates during embryonic development and can result in significant deformities of the lower limbs, affecting bone structure and compromising motor function. Objective: This study aims to present the clinical case of a patient diagnosed with tibial hemimelia, discussing key clinical, diagnostic, and therapeutic aspects, with a focus on the treatment strategies adopted over the years of follow-up. Method: The study was developed through a descriptive analysis of the patient's medical records, including anamnesis, physical examination, and complementary tests performed between September 28, 2015, and June 28, 2023. The project was approved by the Ethics Committee and conducted in accordance with all ethical standards, with informed consent obtained through a signed Informed Consent Form (ICF). Case Report: J.A., a female patient, was diagnosed with right-sided tibial hemimelia at 5 months old after clinical evaluation revealed lower limb length discrepancy (initial difference of 2.38 cm) and forefoot varus deviation. Pregnancy and early neuropsychomotor development occurred without complications. Follow-up was provided by the Orthopedic Department of Hospital da Baleia, in Belo Horizonte, Brazil. At the age of 3, the patient underwent her first surgical procedure, which involved the use of an external fixator to correct limb misalignment. Postoperative recovery was satisfactory, with no pain and improved alignment. At 3 years and 8 months, the fixator was removed, and physiotherapy was initiated to address a new limb shortening, which later stabilized at 1.8 cm without deformity. At 9 years and 5 months, the patient underwent a second bone lengthening procedure, again using an external fixator. The outcome was positive, with good bone regeneration and a 4 cm increase in limb length. After 15 months, the fixator was removed, and a femoral epiphysiodesis was performed to correct a 5 cm discrepancy. In August 2024, a new surgery was performed for the placement of another external fixator. However, the device had to be removed in December due to the development of focal osteomyelitis, requiring antibiotic therapy and surgical debridement.

Currently, at age 12, the patient presents with mild residual limb length discrepancy

and valgus deformity of the right tibia. She remains under orthopedic care, attends physiotherapy sessions regularly, and practices physical activities.

**Keywords:** tibial hemimelia; anomaly; deformity; reconstruction; rare congenital condition; surgery; tibial aplasia; amputation.

## RESUMEN

La hemimelia tibial es una anomalía congénita poco común, caracterizada por el desarrollo incompleto o la ausencia total de la tibia, uno de los huesos largos de la pierna. Esta condición se origina durante el desarrollo embrionario y puede ocasionar deformidades significativas en los miembros inferiores, afectando la estructura ósea y la función motora. Objetivo: El presente trabajo tiene como objetivo presentar el caso clínico de una paciente diagnosticada con hemimelia tibial, abordando los principales aspectos clínicos, diagnósticos y terapéuticos, con énfasis en las estrategias utilizadas a lo largo de su seguimiento. Método: Se realizó un estudio descriptivo basado en el análisis de los registros médicos de la paciente, incluyendo anamnesis, examen físico y estudios complementarios, comprendidos entre el 28 de septiembre de 2015 y el 28 de junio de 2023. El proyecto fue aprobado por el Comité de Ética en Investigación y cumplió con todas las normativas éticas, contando con la firma del Término de Consentimiento Informado (TCI). Relato de caso: J.A., paciente de sexo femenino, fue diagnosticada con hemimelia tibial derecha a los 5 meses de edad, tras evidenciarse una disimetría de miembros inferiores (diferencia inicial de 2,38 cm) y desviación en varo del antepié. La gestación y el desarrollo neuropsicomotor inicial transcurrieron sin complicaciones. El seguimiento fue realizado por el servicio de ortopedia del Hospital da Baleia, en Belo Horizonte, Brasil. A los 3 años, fue sometida a su primera cirugía, que consistió en la colocación de un fijador externo para corregir el desalineamiento del miembro. La evolución posoperatoria fue favorable, sin dolor y con mejoría en el alineamiento. A los 3 años y 8 meses, se retiró el fijador y la paciente inició fisioterapia debido a un nuevo acortamiento, que luego se estabilizó en 1,8 cm sin deformidades. A los 9 años y 5 meses, se realizó un nuevo procedimiento de alargamiento óseo, también con fijador externo, con buena regeneración ósea y un aumento de 4 cm en la longitud del miembro. Posteriormente, se retiró el fijador y se llevó a cabo una epifisiodesis femoral para corregir una disimetría de 5 cm. En agosto de 2024, se realizó una nueva cirugía con colocación de otro fijador externo, el cual fue retirado en diciembre debido a una osteomielitis focal, tratada con antibióticos y desbridamiento quirúrgico. Actualmente, con 12 años, presenta una disimetría leve y una deformidad en valgo de la tibia derecha. Permanece en seguimiento ortopédico, realiza fisioterapia y practica actividades físicas.

**Palabras clave:** hemimelia tibial; anomalía; deformidad; reconstrucción; condición congénita rara; cirugía; aplasia tibial; amputación

## **LISTA DE ABREVIATURAS**

BMP2 - Bone Morphogenetic Proteins 2

BMP4 - Bone Morphogenetic Proteins 4

SHH - Sonic Hedgehog

## SUMÁRIO

<b>1 INTRODUÇÃO</b>	<b>17</b>
<b>2 OBJETIVOS</b>	<b>19</b>
<b>3 METODOLOGIA</b>	<b>20</b>
<b>4 RELATO DE CASO</b>	<b>21</b>
<b>5 IMAGENS</b>	<b>23</b>
<b>6 DISCUSSÃO</b>	<b>24</b>
<b>7 CONCLUSÃO</b>	<b>25</b>
<b>REFERÊNCIAS</b>	<b>26</b>
<b>ANEXO A - PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP</b>	<b>27</b>
<b>ANEXO B - TCLE</b>	<b>31</b>

## 1. INTRODUÇÃO

A hemimelia tibial é uma anomalia congênita rara, caracterizada pela ausência parcial ou completa da tíbia, resultando em deformidades severas dos membros inferiores. Trata-se da forma mais incomum de hemimelia longitudinal, com uma incidência estimada em aproximadamente 1 caso a cada 1 milhão de nascidos vivos. Essa condição representa um desafio significativo para o diagnóstico, planejamento terapêutico e reabilitação, exigindo abordagem multidisciplinar e estratégias individualizadas, dada a ampla variabilidade fenotípica. (Chong & Paley, *Children (Basel)*, 2021.)

Do ponto de vista genético, embora a maioria dos casos de hemimelia tibial ocorra de forma esporádica, estudos recentes sugerem a participação de vias moleculares críticas envolvidas no desenvolvimento esquelético embrionário. Moléculas sinalizadoras fundamentais no desenvolvimento embrionário como BMP2 e BMP4 (proteínas morfogenéticas ósseas) e o SHH (*Sonic Hedgehog*) desempenham papéis centrais na diferenciação e crescimento dos membros. Essas mutações podem interferir na sinalização molecular, crucial para a formação dos membros durante a embriogênese, levando a padrões anormais de esqueleto e articulações. Esses padrões podem comprometer a formação adequada da tíbia e de estruturas adjacentes, contribuindo para a manifestação clínica da anomalia. (BANDYOPADHYAY, A. et al. Genetic analysis of the roles of BMP2, BMP4, and BMP7 in limb patterning and skeletogenesis. *PLoS Genetics*, v. 2, n. 12, e216, 2006.)

Clinicamente, os pacientes com hemimelia tibial apresentam comprometimento funcional importante, frequentemente associado a deformidades do joelho, tornozelo e pé, além de encurtamento do membro afetado, instabilidade articular e limitação da mobilidade (Hosny, *J Pediatr Orthop B*, 2005; Shahcheraghi & Javid, *J Pediatr Orthop*, 2016). O diagnóstico precoce é essencial e envolve avaliação clínica detalhada complementada por exames de imagem, como radiografias e tomografias, que permitem determinar o grau de aplasia ou hipoplasia tibial e planejar a intervenção adequada (Kaplan-List et al., *Pediatr Radiol*, 2017).

Nos últimos anos, os avanços em técnicas reconstrutivas proporcionaram novas possibilidades de tratamento. As abordagens terapêuticas são definidas de acordo com a severidade da deformidade e a funcionalidade das estruturas remanescentes, variando desde reconstruções complexas com o uso de fixadores externos circulares (como o método de Ilizarov), alongamentos ósseos e transferências tendíneas, até amputações com posterior adaptação protética, quando a reconstrução funcional é inviável (Paley, *J Child Orthop*, 2016; Youssef, *Clin Res Foot Ankle*, 2014; Basso et al., *Acta Orthop Traumatol Turc*, 2018).

Diante disso, o presente trabalho tem como objetivo revisar os principais aspectos genéticos, anatômicos, clínicos e terapêuticos relacionados à hemimelia tibial, com ênfase nos avanços diagnósticos e nas opções de manejo cirúrgico e funcional. Busca-se ampliar o entendimento sobre essa condição rara, contribuindo para a consolidação de condutas baseadas em evidências e para o aprimoramento das práticas clínicas voltadas ao cuidado integral desses pacientes.

## **2. OBJETIVOS**

Relatar um caso de uma paciente acometida pela Hemimelia Tibial, abordando os aspectos clínicos, radiológicos e terapêuticos envolvidos no diagnóstico e no planejamento cirúrgico, com ênfase nas estratégias reconstrutivas utilizadas e seus desdobramentos funcionais.

### **3. METODOLOGIA**

Os dados a serem analisados no trabalho foram provenientes de registros do prontuário eletrônico da paciente, anamnese, exame físico, exames complementares, ocorridos entre o dia 28 de setembro de 2015 até o dia 28 de julho de 2023. Foi realizado um estudo com uma paciente de 12 anos, sexo feminino, que compareceu ao ambulatório do Hospital da Baleia, advinda do setor de ortopedia. O estudo segue as recomendações da Resolução 466 de 2012 do Conselho Nacional de Saúde (CNS) e teve a aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos (CEP) da EMESCAM, sob o número 7.098.497. Através do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE, em Apêndice B), foi apresentado à paciente o projeto de pesquisa, os riscos e benefícios, a qual compreendeu e aceitou participar do estudo.

#### 4. RELATO DE CASO

Paciente J.A, 5 meses, , sexo feminino, foi atendida no serviço de Ortopedia do Hospital da Baleia em Belo Horizonte, Minas Gerais, em 22/01/2013, com diagnóstico de hemimelia tibial à direita. Apresenta dismetria entre os membros inferiores, com diferença atual de 2,38 cm. Observa-se também desvio em varo do antepé (tensão em varo), associado à marcha ainda não estabelecida pela idade, mas com indícios posturais compatíveis com o desalinhamento. Gestaç o sem intercorr ncias significativas, sem complicaç es neonatais relevantes. Desenvolvimento neuropsicomotor compat vel com a idade at  o momento. A paciente seguiu acompanhamento com o servi o de Ortopedia do Hospital da Baleia.

No dia 23/09/2015, aos 3 anos e 1 m s, foi realizada a primeira cirurgia da paciente no Hospital da Baleia, submetida a procedimento cir rgico com o objetivo de corrigir desalinhamento e preservar funç o do membro inferior, com colocaç o de fixador externo. Tr s semanas ap s a cirurgia foi feita reavaliaç o na qual foi evidenciada aus ncia de infecç o no curativo e paciente n o apresentava dor. No dia 01/12/2015 houve segunda consulta p s operat ria com melhora acentuada da junç o com o joelho, paciente seguia sem dor, e pisando com aux lio de suporte, alinhamento e calcificaç o em evoluç o.

No dia 14/04/2016 foi submetida a retirada do fixador externo, com primeira consulta p s cir rgica em 14/06/2015, no qual foi evidenciado encurtamento de 4,5cm em membro inferior direito, por m sem deformidades e encaminhada para a fisioterapia. No s timo m s ap s retirada de fixador externo, foi evidenciada encurtamento de 1,8 cm no raio-x, sem deformidades no membro e funç o motora preservada.

Paciente seguiu acompanhamento semestral com o servi o de ortopedia, sendo realizada nova cirurgia aos 9 anos e 5 meses, com a colocaç o do fixador externo no dia 27/10/2021. Manteve reabilitaç o com fisioterapeuta e alinhamento adequado, de acordo com a radiografia p s-cir rgica, na consulta p s operat ria no dia 04/11/2021, com 7 dias de p s-operat rio. Em 17/02/2022, com 112 dias de p s

operatório, foi realizada avaliação da paciente, com alinhamento e regeneração proximal, ambos adequados e regeneração distal em evolução e homogêneo, alongado em 4 cm, e foi aumentada a frequência semanal para 4x por semana de fisioterapia. Seguiu com fixador externo por mais 15 meses, com retirada no dia 10/05/2023, com deformidade em valgo da tíbia direita, e foi dada sequência de acompanhamento. Dois meses após retirada de fixador externo, foi feita a epifisiodese de fêmur esquerdo para corrigir a dismetria que estava em 5cm, causada pela deformidade em valgo da tíbia direita, com membro inferior direito alinhado. Foi dada continuidade semestral com avaliação da paciente e nova cirurgia foi feita em 18/08/2024 com a colocação do fixador externo, sendo feita a sua retirada em 09/12/2024, por osteomielite focal, paciente segue com antibiótico e retirada de tecido infectado.

Atualmente paciente com 12 anos de idade, segue acompanhamento com serviço de ortopedia, pratica esportes (futebol e volêi) e segue em fisioterapia, aguardando novas condutas, dismetria mínima.



## **6.1 Etiologia e Patogênese**

A hemimelia tibial é uma malformação congênita rara caracterizada pela ausência parcial ou completa da tíbia, que pode ocorrer de forma isolada ou associada a síndromes genéticas e outras anomalias esqueléticas. Sua etiologia ainda não é completamente elucidada, mas acredita-se que resulte de falhas na formação mesodérmica do broto dos membros inferiores durante o período embrionário, particularmente entre a 4<sup>a</sup> e a 8<sup>a</sup> semana de gestação. Fatores genéticos, ambientais e possíveis insultos intrauterinos têm sido propostos como contribuintes para essa falha no desenvolvimento. A patogênese envolve interrupções nos centros de ossificação tibial, comprometendo o alinhamento e a formação completa dos segmentos ósseos e articulações do membro afetado, especialmente o joelho e o tornozelo.

## **6.2 Manifestações Clínicas e Diagnóstico**

Clinicamente, a hemimelia tibial se apresenta com encurtamento do membro inferior, deformidades angulares, instabilidade articular (principalmente no joelho e tornozelo) e limitação funcional progressiva. Em casos mais graves, a tíbia pode estar completamente ausente, e a fíbula pode apresentar curvaturas compensatórias ou hipoplasia. A deformidade pode ser evidente ao nascimento, facilitando o diagnóstico clínico precoce. A radiografia simples é o principal exame de imagem utilizado para confirmar o diagnóstico, identificar o grau de ausência tibial e avaliar as estruturas adjacentes. Em casos selecionados, a ressonância magnética ou tomografia computadorizada pode ser utilizada para análise detalhada de tecidos moles e articulações, especialmente quando o planejamento cirúrgico é necessário. A classificação de Jones é frequentemente usada para estratificar os tipos de hemimelia tibial, auxiliando na definição da conduta terapêutica.

## **6.3 Tratamento e Prognóstico**

O tratamento da hemimelia tibial é desafiador e depende diretamente da gravidade da deformidade, da presença funcional da articulação do joelho e da idade do paciente. Em casos menos graves, com presença parcial da tíbia e joelho funcional, podem ser realizadas cirurgias reconstrutivas e técnicas de alongamento ósseo progressivo, como o método de Ilizarov. Já em formas severas, com ausência total da tíbia e articulações inviáveis, a amputação reconstrutiva (geralmente transtibial ou através do joelho) seguida do uso de prótese é considerada uma opção funcionalmente mais viável. O prognóstico está diretamente relacionado à precocidade do diagnóstico e à efetividade do tratamento. Com intervenções adequadas e reabilitação multidisciplinar, muitos pacientes conseguem alcançar bom nível de mobilidade, independência e qualidade de vida.

## 7. CONCLUSÃO

A hemimelia tibial, apesar de sua rara incidência, representa um desafio significativo para a ortopedia pediátrica, exigindo abordagem individualizada e multidisciplinar. Este trabalho permitiu compreender não apenas os aspectos clínicos e radiológicos da anomalia, mas também os impactos funcionais, psicossociais e as possibilidades terapêuticas, que vão desde o uso de órteses e compensações até intervenções cirúrgicas complexas, como alongamentos ósseos ou amputações reconstrutivas.

A revisão da literatura evidenciou que o diagnóstico precoce e o planejamento cirúrgico adequado são determinantes para um melhor prognóstico funcional. Avanços tecnológicos em técnicas de alongamento ósseo, como o método de Ilizarov, e o desenvolvimento de próteses mais adaptadas às necessidades pediátricas, têm ampliado as possibilidades de reabilitação e melhora da qualidade de vida desses pacientes. Além disso, observou-se a importância de considerar não apenas a correção da dismetria e da deformidade, mas também os aspectos emocionais da criança e da família, destacando a relevância do acompanhamento psicológico e do suporte social.

Conclui-se que, embora a hemimelia tibial seja uma condição complexa, o manejo adequado, centrado no paciente e sustentado por uma equipe especializada, pode permitir o alcance de níveis funcionais satisfatórios e integração social plena.

## REFERÊNCIAS

- Chong DY, Paley D.** Deformity reconstruction surgery for tibial hemimelia. *Children (Basel)*, v.8, n.6, p. 461, 2021.
- Paley D.** Tibial hemimelia: new classification and reconstructive options. *J Child Orthop*, v.10, n.6, p. 529–555, 2016.
- Youssef Ahmed AAY.** Staged soft tissue, bony and Ilizarov procedures for correction of leg and foot deformities in tibial hemimelia. *Clin Res Foot Ankle*, 2014.
- Hosny GA.** Treatment of tibial hemimelia without amputation: preliminary report. *J Pediatr Orthop B*, v.14, n.4, p. 250–255, 2005.
- Shahcheraghi GH, Javid M.** Functional assessment in tibial hemimelia (can we also save the foot in reconstruction?). *J Pediatr Orthop*, v.36, p. 572–581, 2016.
- Kaplan-List K, Klionsky N, Sanders JO, Katz ME.** Systematic radiographic evaluation of tibial hemimelia with orthopedic implications. *Pediatr Radiol*, v.47, p. 473–483, 2017.
- Basso M, Camurri V, Frediani P, Boero S.** A rare case of tibial hemimelia, surgical technique and clinical results. *Acta Orthop Traumatol Turc*, v.52, p. 315–319, 2018.

ANEXOS

## ANEXO A - PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

ESCOLA SUPERIOR DE  
CIÊNCIAS DA SANTA CASA DE  
MISERICÓRDIA DE VITÓRIA -  
EMESCAM



**PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP**

**DADOS DO PROJETO DE PESQUISA**

**Título da Pesquisa:** HEMIMELIA TIBIAL : UM RELATO DE CASO

**Pesquisador:** Charbel Jacob Junior

**Área Temática:**

**Versão:** 1

**CAAE:** 87757925.8.0000.5065

**Instituição Proponente:** Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória -

**Patrocinador Principal:** Financiamento Próprio

**DADOS DO PARECER**

**Número do Parecer:** 7.537.517

**Apresentação do Projeto:**

Trata-se de um estudo observacional e descritivo, no formato de relato de caso (case report), referente a uma paciente do sexo feminino, com 12 anos de idade, diagnosticada com hemimelia tibial. A paciente foi inicialmente atendida no Ambulatório de Ortopedia do Hospital da Baleia, instituição na qual vem sendo acompanhada regularmente pelo setor de Ortopedia. A coleta de dados será realizada por meio da análise do prontuário eletrônico da paciente, complementada por informações obtidas a partir de anamnese, exame físico e exames complementares previamente realizados. O período de análise compreende de 28 de setembro de 2015 a 28 de julho de 2023.

**Objetivo da Pesquisa:**


**Objetivo Primário:**

O objetivo deste trabalho será relatar um caso de uma paciente acometida pela Hemimelia Tibial causada frequentemente pelas mutações genéticas, incluindo genes envolvidos no desenvolvimento esquelético, como BMP2, BMP4 e SHH. Essas mutações podem interferir na sinalização molecular, crucial para a formação dos membros durante a embriogênese, levando a padrões anormais de esqueleto e articulações.

**Objetivo Secundário:** Não se aplica.

**Endereço:** EMESCAM, Av. N.S. da Penha, nº 2190, prédio Central, térreo, próxima à sala dos professores e módulos de  
**Bairro:** Bairro Santa Luiza **CEP:** 29.045-402  
**UF:** ES **Município:** VITORIA  
**Telefone:** (27)3334-3586 **Fax:** (27)3334-3586 **E-mail:** comite.etica@emescam.br

**ESCOLA SUPERIOR DE  
CIÊNCIAS DA SANTA CASA DE  
MISERICÓRDIA DE VITÓRIA -  
EMESCAM**



Continuação do Parecer: 7.537.517

**Avaliação dos Riscos e Benefícios:**

**Riscos:** Os riscos estão relacionados à divulgação dos dados e a identificação não autorizada pela paciente, o que poderia resultar em danos morais, e/ou materiais, psicológicos, a paciente ou a terceiros. Porém todos os cuidados são tomados para que a identidade não seja revelada.

**Benefícios:** Este relato contribuirá para melhorar o diagnóstico e a abordagem da doença em questão em pacientes dessa progressão, garantindo, na medida do possível, melhor qualidade de vida ao paciente e sua família.

**Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:**

A hemimelia tibial é uma anomalia congênita extremamente rara, com incidência estimada em 1 para cada 1 milhão de nascidos vivos, o que a torna uma das mais incomuns deformidades dos membros inferiores. Caracteriza-se pela ausência parcial ou total da tibia, resultando em comprometimento funcional significativo, incluindo alterações na mobilidade, alinhamento e estabilidade do membro afetado. Devido à complexidade clínica e à baixa prevalência, o diagnóstico e o manejo dessa condição representam um desafio substancial, exigindo abordagem multidisciplinar e condutas individualizadas. A escolha terapêutica pode variar entre reconstruções ortopédicas complexas, alongamentos ósseos ou amputações com uso de próteses, dependendo da gravidade e viabilidade funcional. Este estudo contribui para o entendimento anatômico, clínico e terapêutico da hemimelia tibial, buscando ampliar o conhecimento sobre esta condição rara e auxiliar na formulação de estratégias clínicas mais eficazes e humanizadas.

**Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:**

- Adequados.

**Recomendações:**

- Nenhuma.

**Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:**

- Nenhuma.

**Considerações Finais a critério do CEP:**

**Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:**

<b>Endereço:</b> EMESCAM, Av.N.S.da Penha, nº 2190, prédio Central, térreo, próxima à sala dos professores e módulos de		
<b>Bairro:</b> Bairro Santa Luiza	<b>CEP:</b> 29.045-402	
<b>UF:</b> ES	<b>Município:</b> VITÓRIA	
<b>Telefone:</b> (27)3334-3586	<b>Fax:</b> (27)3334-3586	<b>E-mail:</b> comite.etica@emescam.br

**ESCOLA SUPERIOR DE  
CIÊNCIAS DA SANTA CASA DE  
MISERICÓRDIA DE VITÓRIA -  
EMESCAM**



Continuação do Parecer: 7.537.517

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_2520910.pdf	11/04/2025 12:16:44		Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	tcle_pronta_sass.docx	11/04/2025 12:16:33	Charbel Jacob Junior	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	projeto_folhaderosto_cronograma_orcamento_of.docx	11/04/2025 10:33:12	Charbel Jacob Junior	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	carta_de_anuencia.docx	08/04/2025 15:21:34	Charbel Jacob Junior	Aceito
Folha de Rosto	Folha_de_Rosto_Ass.pdf	07/04/2025 11:37:28	Charbel Jacob Junior	Aceito

**Situação do Parecer:**

Aprovado

**Necessita Apreciação da CONEP:**

Não

VITÓRIA, 29 de Abril de 2025

---

**Assinado por:  
rubens josé loureiro  
(Coordenador(a))**

**Endereço:** EMESCAM, Av. N.S. da Penha, nº 2190, prédio Central, térreo, próxima à sala dos professores e módulos de  
**Bairro:** Bairro Santa Luiza **CEP:** 29.045-402  
**UF:** ES **Município:** VITÓRIA  
**Telefone:** (27)3334-3586 **Fax:** (27)3334-3586 **E-mail:** comite.etica@emescam.br

## ANEXO B - TCLE

**MODELO DE TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TCLE )****TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TCLE )**

Você está sendo convidada como voluntária a participar da pesquisa intitulada HEMIMELIA TIBIAL : UM RELATO DE CASO, sob a responsabilidade de Charbel Jacob Júnior.

**JUSTIFICATIVA :** Pesquisa realizada com intuito de estudar o caso de Hemimelia Tibial.

**OBJETIVO(S) DA PESQUISA:** Relatar um caso de uma paciente acometida pela Hemimelia Tibial e fomentar o direcionamento diagnósticos, as características clínicas, e as abordagens terapêuticas.

**PROCEDIMENTOS:** Os dados contidos no trabalho serão provenientes de registros do prontuário eletrônico da paciente, anamnese, exame físico, exames complementares, ocorridos entre o dia 28 de setembro de 2015 até o dia 28 de junho de 2023.

**DURAÇÃO E LOCAL DA PESQUISA:** Serão colhidos prontuários entre os dias 22 e 23 de abril de 2025, no Serviço de Ortopedia e Traumatologia do Hospital da Baleia – FBG – Serviço Professor Matta Machado.

**RISCOS E DESCONFORTOS:** Por se tratar de um estudo retrospectivo e que utiliza dados de prontuário, não há riscos físicos ou desconfortos diretos ao paciente, pois não serão realizados exames ou intervenções adicionais. O único possível desconforto está relacionado à exposição de informações pessoais e de saúde, porém serão adotadas todas as medidas de sigilo e confidencialidade para minimizar ou eliminar qualquer possibilidade de identificação indevida.

**BENEFÍCIOS:** Embora não haja benefícios diretos e imediatos ao paciente, este relato de caso poderá contribuir para o avanço do conhecimento médico, permitindo que outros profissionais de saúde entendam melhor a hemimelia tibial, seus desafios de manejo e possíveis soluções terapêuticas. As conclusões e discussões obtidas poderão auxiliar na melhoria das práticas clínicas para futuros pacientes que apresentem condições similares.

**ACOMPANHAMENTO E ASSISTÊNCIA:** É assegurada a assistência durante toda pesquisa, bem como é garantido a Sra., o livre acesso a todas as informações e esclarecimentos adicionais sobre o estudo e suas consequências, enfim, tudo o que a Sra. queira saber antes, durante e depois da sua participação.

**GARANTIA DE RECUSA EM PARTICIPAR DA PESQUISA E/OU RETIRADA DE CONSENTIMENTO:** Você não é obrigado(a) a participar da pesquisa, podendo deixar de participar dela em qualquer momento, sem que seja penalizado ou que tenha prejuízos decorrentes de sua recusa. Caso decida retirar seu consentimento, você não será mais contatada pelos pesquisadores.

**GARANTIA DE MANUTENÇÃO DO SIGILO E PRIVACIDADE:** Todas as informações coletadas serão anonimizadas para garantir que não seja possível identificar o paciente nas publicações ou nas apresentações de resultados.

**GARANTIA DE RESSARCIMENTO FINANCEIRO:** Não está previsto nenhum tipo de pagamento pela sua participação na pesquisa e a Sra. não terá nenhum custo com respeito aos procedimentos envolvidos.

**GARANTIA DE INDENIZAÇÃO:** Fica garantido ao participante o direito de indenização diante de eventuais danos decorrentes da pesquisa.

Rubrica do participante/responsável

Rubrica do pesquisador responsável

**ESCLARECIMENTO DE DÚVIDAS :**

Em caso de dúvidas sobre a pesquisa ou para relatar algum problema, você poderá contatar o(a) pesquisador Charbel Jacob Júnior nos telefones (27) 997496860, ou no endereço Avenida Estudante Jose Julio de Souza,980, Vila Velha- ES. Você também pode contatar o Comitê de Ética em Pesquisa da Escola de Ciências da Saúde- EMESCAM (CEP/EMESCAM) através do telefone (27) 3334-3586, e-mail [comite.etica@emescam.br](mailto:comite.etica@emescam.br) ou correio: Av. N. S. da Penha, 2190, Santa Luiza – Vitória – ES – 29045-402. A sala do CEP fica no prédio Central, andar térreo, próxima à sala dos professores e às salas dos módulos de integração. O CEP/ EMESCAM tem a função de analisar projetos de pesquisa visando à proteção dos participantes dentro de padrões éticos nacionais e internacionais. Seu horário de funcionamento é de segunda a quinta-feira das 13:30h às 16:30h e sexta-feira, das 13:30h às 16h.

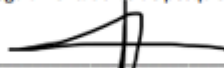
Declaro que fui verbalmente informado e esclarecido sobre o presente documento, entendendo todos os termos acima expostos, e que voluntariamente aceito participar deste estudo. Também declaro ter recebido uma via deste Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, de igual teor, assinada e rubricada em todas as páginas, por mim e pelo pesquisador principal ou seu representante.

Belo Horizonte , 18/03/2025

Documento assinado digitalmente  
 CAMILA FEITOSA NOGUEIRA  
 Data: 18/03/2025 14:05:14 -0300  
 Verifique em: <https://validar.jc.gov.br>

Participante da pesquisa/Responsável legal

Na qualidade de pesquisador responsável pela pesquisa HEMIMELIA TIBIAL : UM RELATO DE CASO , eu, Charbel Jacob Júnior, declaro ter cumprido as exigências do(s) item(s) IV.3 e IV.4), da Resolução CNS 466/12, a qual estabelece diretrizes e normas regulamentadoras de pesquisas envolvendo seres humanos.

  
 \_\_\_\_\_  
 Pesquisador



Rubrica do participante/responsável



Rubrica do pesquisador responsável