

Outros

(21620) - SÍNDROME DE HOLT-ORAM – UMA SUSPEITA CLÍNICA

Joana Ribeiro¹; Helena Gomes¹; Diana Martins¹; João Rato²; João Paulo Marques¹; Carlos Veríssimo¹

1 - Hospital Beatriz Ângelo; 2 - Hospital de Santa Cruz

Introdução

A síndrome Holt-Oram é uma doença rara, autossômica dominante, afetando 1:100.000 indivíduos. É causada por mutação do gene TBX5, tratando-se maioritariamente de mutações de novo, em doentes sem história familiar. Caracteriza-se por anomalias esqueléticas dos membros superiores e 75% dos casos apresentam malformações cardíacas, mais comumente defeitos septais.

Objectivos

Descrição de caso clínico de síndrome Holt-Oram.

Metodologia

Consulta dos registos clínicos e pesquisa bibliográfica.

Resultados e Conclusões

Primigesta de 17 anos, saudável. Gravidez sem intercorrências até à ecografia morfológica que identificou dilatação ventricular esquerda. O ecocardiograma fetal confirmou desproporção ventricular e dos grandes vasos com hipoplasia das estruturas direitas.

Realizado exame invasivo com Array CGH normal.

Durante os exames ecográficos verificou-se frequência cardíaca fetal 100-120bpm.

Procedeu-se a indução do parto às 38 semanas por agravamento do estado fetal com bradicardia mantida de 100bpm.

Parto eutócico, sem intercorrências. A avaliação do recém-nascido revelou hipoplasia das omoplatas e rádios, luxação das tacículas radiais e desvio radial das mãos.

A avaliação por Cardiologia Pediátrica concluiu existir uma comunicação inter-auricular grande, cujo efeito de *streaming* levou à hipoplasia das cavidades direitas. Diagnosticaram-se também obstrução do retorno venoso pulmonar, várias comunicações inter-ventriculares musculares e bradicardia sinusal com bloqueio AV 1º grau.

Foi colocada a suspeita de síndrome Holt-Oram.

Por agravamento clínico, com retorno venoso pulmonar mais restritivo e eventual necessidade de cirurgia, foi transferido para hospital com Cardiologia Pediátrica, aguardando estudo genético.

Os critérios clínicos diagnósticos da síndrome Holt-Oram incluem anomalias dos membros superiores e história pessoal ou familiar de defeitos cardíacos septais, ambos presentes neste caso. A confirmação diagnóstica está em curso com a pesquisa da mutação do TBX5.

O prognóstico e tratamento dependem da gravidade das manifestações cardíacas.

Apesar de ser uma doença congênita, alguns casos são diagnosticados apenas tardiamente na vida adulta. Neste caso, por cursar com malformação cardíaca grave, foi possível a suspeita diagnóstica e estudo precoce.

Palavras-chave : Holt-Oram, Cardiopatia congénita