



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Holt-Oram: Um Relato De Caso Em Recém-Nascido

Autores: RAFAELLY CARVALHO RIBEIRO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); EUCILENE KASSYA BARROS DE OLIVEIRA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); CAMILLA GOMES DA CRUZ (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); FLÁVIA DIAS SILVEIRA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); CLÁUDIA FAUSTINO COELHO LUZ (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN)

Resumo: INTRODUÇÃO A Síndrome de Holt-Oram foi descrita pela primeira vez em 1960 como uma associação entre cardiopatia e má-formação esquelética. As cardiopatias mais frequentes encontradas na síndrome são comunicação interatrial e arritmias, e as anormalidades esqueléticas são vistas geralmente no 1º quirodáctilo (trifalanga, hipoplasia ou aplasia). Hoje sabe-se que essa síndrome está associada a expressão de um gene autossômico mutante (TBX5), que encontra-se no cromossomo 12q24. Até pouco tempo, apenas cerca de 200 casos haviam sido relatados na literatura. RELATO DE CASO M.V.S.C.B., sexo feminino, 2 meses de idade, nascida a termo de parto cesáreo laborioso que evoluiu para asfixia perinatal. Ao exame físico, apresentava sopro sistólico em bordo esternal esquerdo, sem frêmito, além de anormalidades em punhos (desvio radial) e mãos (hipoplasia de 1º quirodáctilo), mais evidente à direita. Realizado ecocardiograma que evidenciou comunicação interatrial. Investigadas outras malformações congênicas através de ultrasonografia abdominal, que não mostrou alterações. DISCUSSÃO Sabemos que quando identificamos uma má-formação num recém-nascido torna-se obrigatória a investigação de outras má-formações. Esse relato de caso serve para nos atentar quanto a uma síndrome rara através da identificação e da associação entre má-formação esquelética e cardiopatia em recém nascidos. CONCLUSÃO O caso apresentado requer acompanhamento clínico e genético, porém a identificação inicial de má-formação esquelética de mãos e cardiopatia congênita deve ser valorizada e a hipótese diagnóstica de síndrome de Holt-Oram não pode deixar de ser considerada.