



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Holt Oram – Relato De Caso

Autores: GUSTAVO ANTONUCCI MURTA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS (UEA)); JONISSA DA SILVA RODRIGUES (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS (UEA)); RODRIGO DUARTE FERREIRA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS (UEA)); ALEXANDRA PROCOPIO DA SILVA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS (UEA)); VANIA MESQUITA GADELHA PRAZERES (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS (UEA)); MARIANA BORATTO PEIXOTO CARRAMANHO (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS (UEA)); PABLO DOUGLAS LIMA DA SILVA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAZONAS (UEA))

Resumo: Introdução: A síndrome de Holt-Oram (HOS) é caracterizada pela malformação de membros superiores e cardiopatias congênitas. É a mais comum das síndromes mão-coração. Relato do caso: Recém-nascido do sexo feminino, 2.900g, 46 cm, sem acompanhamento pré-natal. Genitora refere uso de álcool e tabaco, nega uso de drogas ilícitas durante gestação. Realizado parto domiciliar com 41 semanas, mãe refere choro ao nascer. Procurou Maternidade após o nascimento, onde foi observado ausência de 1º quirodáctilo bilateralmente. Solicitados exames para investigação diagnóstica, encontrado alteração em Ecocardiograma aonde foi evidenciada persistência do canal arterial (PCA) com leve repercussão hemodinâmica; realizado Ultrassonografia com Agenesia Renal esquerda, DEB Teste, Cariótipo 46, XX, 15cenh+. Atualmente em acompanhamento com Cardiologista e Hematologista Pediatra, Geneticista. Discussão: A HOS é uma doença autossômica dominante, cujas principais manifestações são a malformação esquelética associada à cardiopatia congênita. Apesar de não ter sido encontrada alteração no cariótipo referente ao gene TBX5, o qual está comumente associado, devemos considerar mutações em casos atípicos, pois a síndrome é geneticamente ampla e costuma ser subestimada. Observa-se a associação desta síndrome ao uso de tabaco e bebidas alcoólicas na Gestação. O diagnóstico diferencial pode ser feito com doenças que cursam com malformações esqueléticas como Anemia de Fanconi e Síndrome de Yunis-Varon. Conclusão: O diagnóstico da HOS se mostra importante não só aos pacientes quanto aos seus familiares, já que a Síndrome de Holt Oram pode ter caráter familiar, necessitando de investigação ampla. O diagnóstico assim como seus diferenciais, deve ser realizado o mais precocemente possível a fim de reduzir as complicações potencialmente graves e fatais como Insuficiência Cardíaca, Arritmias e outros.