



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Holt Oram: Relato De Caso

Autores: MARIANI HERCULANO DA SILVA LIMA GIFONI (ESCOLA DE SAÚDE PÚBLICA DO CEARÁ); ANA NERY MELO CAVALCANTE (HOSPITAL DISTRITAL GONZAGA MOTA DE MESSEJANA); SHIRLEY VIRINO SILVEIRA LOPES (HOSPITAL DISTRITAL GONZAGA MOTA DE MESSEJANA); CAMILLI MOURA ARAGÃO (ESCOLA DE SAÚDE PÚBLICA DO CEARÁ); LÍVIA KAROLINE GUIMARÃES DE ALMEIDA (ESCOLA DE SAÚDE PÚBLICA DO CEARÁ); LARISSA ROCHA CAVALCANTE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO); JORDANA DE AGUIAR MOTA XIMENES (ESCOLA DE SAÚDE PÚBLICA DO CEARÁ); MABELLE MESQUITA DE CARVALHO (ESCOLA DE SAÚDE PÚBLICA DO CEARÁ)

Resumo: Introdução: Síndrome de Holt-Oram foi descrita pela primeira vez em 1960 por Holt e Oram como uma síndrome caracterizada pela associação de cardiopatia congênita e malformações de membros superiores, principalmente hipoplasia ou ausência do primeiro quirodáctilo. É produto de uma mutação autossômica dominante no gene TBX5, de alta penetrância, apresentando grande variabilidade fenotípica, tanto individual como familiar. Trata-se de uma doença rara, com uma frequência de 1/100000 recém-nascidos vivos. Até o momento, há aproximadamente 200 casos descritos na literatura. Descrição do caso: RN de A.E.C.D.C., sexo feminino, nascida de parto cesáreo, a termo, AIG, evoluiu com desconforto respiratório precoce, necessitando de CPAP. Ao exame físico, apresentava fácies sindrômicas, com baixa implantação de orelhas, malformação em membro superior esquerdo, ausência do primeiro quirodáctilo, defeito de parede abdominal e sopro cardíaco. A fim de descartar outras malformações foi realizado ecocardiograma que evidenciou tetralogia de Fallot e comunicação interatrial ostium secundum, e ultrassonografia de abdômen total com resultado normal. Discussão: Para o diagnóstico da síndrome de Holt-Oram é necessário estar presente alterações características de membros superiores associados à doença cardíaca congênita. Dentre as anomalias cardíacas mais frequentes destacam-se a comunicação interatrial (CIA) e as arritmias. A CIA do tipo ostium secundum está presente em 34% dos casos. Não há correlação entre a severidade das malformações dos membros superiores e as alterações cardíacas. O prognóstico está relacionado com a magnitude das malformações. Conclusão: O relato de caso nos atenta para a suspeição da síndrome de Holt-Oram no diagnóstico diferencial da associação entre malformações de membros superiores e cardiopatia congênita em recém-nascidos.