

Síndrome de Holt-Oram em uma família apresentando polegares trifalangeanos e polidactilia pós-axial

Guilherme Parmigiani Bobsin, Esther Rodrigues Rocha Alves, Giulia Righetti Tuppini Vargas, Ana Luíza Kolling Konopka, Valberto Sanha, Thais Vanessa Salvador, Victória Porcher Simioni, Jéssica Karine Hartmann, Laira Francielle Ferreira Zottis, Mateus Arenhardt de Souza, Paulo Ricardo Gazzola Zen, Rafael Fabiano Machado Rosa

¹Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA); ² Irmandade Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre (ISCOMPA)

INTRODUÇÃO

A síndrome de Holt-Oram (SHO), doença genética autossômica dominante, caracteriza-se por malformações cardíacas (em especial defeitos septais) e dos membros superiores (principalmente radiais). Nosso objetivo foi descrever uma família com a SHO apresentando polegares trifalangeanos e polidactilia pós-axial.

DESCRIÇÃO DO CASO

O paciente era o terceiro filho de um casal com 36 anos (mãe) e 41 anos (pai), sendo que este último apresentava alteração nas mãos semelhante à do paciente. A criança nasceu de parto vaginal, com 41 semanas de gestação e com escores de Apgar de 2/5/7. Necessitou de ventilação mecânica logo após o nascimento. A ecocardiografia fetal demonstrou uma comunicação interventricular. Ao exame físico, o paciente apresentava peso de 3,940 kg e alteração radial de mãos (polegares trifalangeanos). O seu cariótipo foi normal. As ecografias abdominal e cerebral não demonstraram alterações. A radiografia de ossos longos dos membros superiores e inferiores confirmaram o achado de polegares trifalangeanos. Aos 3 meses, a avaliação oftalmológica constatou provável astigmatismo. A radiografia das mãos do pai evidenciou também polegares trifalangeanos, um osso escafoide pequeno, disposição em “V” dos ossos do carpo e deformidade de Madelung bilateral. O pai apresentava também uma prega palmar única e um dedo extranumerário (polidactilia pós-axial) na mão esquerda.



Figura 1: Exames radiográficos evidenciando polegares trifalangeanos e polidactilia pós-axial

DISCUSSÃO

O diagnóstico da SHO pode ser realizado por meio de achados sugestivos da doença, juntamente com o histórico familiar da mesma. A semelhança das características físicas apresentadas pelo paciente e seu pai foi compatível com o diagnóstico de SHO. Chama atenção a presença no pai de uma polidactilia pós-axial, um achado considerado não usual entre esses pacientes.

CONCLUSÕES

A SHO é uma condição caracterizada por defeitos septais do coração e alterações radiais de membros. A polidactilia pós-axial observada nessa família é considerada uma alteração de extremidade bastante incomum.

Palavras-chave: síndrome de Holt-Oram, comunicação interventricular, polegares trifalangeanos, polidactilia pós-axial.