

# Relato de uma família apresentando síndrome de Holt-Oram com polegares trifalangeanos e polidactilia pós-axial

Lizandra Quandt (e-mail: lizaquandt@gmail.com) – UFCSPA, Porto Alegre, RS. Esther Rodrigues Rocha Alves – UFCSPA, Porto Alegre, RS. Guilherme Parmigiani Bobsin – UFCSPA, Porto Alegre, RS. Jessica Karine Hartmann – UFCSPA, Porto Alegre, RS. Laira Francielle Ferreira Zottis – UFCSPA, Porto Alegre, RS. Mateus Arenhardt de Souza – UFCSPA, Porto Alegre, RS. Teo Rocha Campos – UFCSPA, Porto Alegre, RS. Rômulo Santos Roxo – UFCSPA, Porto Alegre, RS. Paulo Ricardo Gazzola Zen – UFCSPA e ISCMPA, Porto Alegre, RS. Rafael Fabiano Machado Rosa – UFCSPA e ISCMPA, Porto Alegre, RS.

## Introdução

A síndrome de Holt-Oram (SHO) é uma doença genética autossômica dominante caracterizada 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 uma 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. Havia descrição de ecocardiografia fetal com 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 evidenciaram um polegar trifalangeano bilateral (*figura 1*). Aos 3 meses, a avaliação oftalmológica constatou um 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 (*figura 2*). O pai apresentava também uma prega palmar única à esquerda e um dedo extranumerário (polidactilia pós-axial) em mão esquerda.



Figura 1



Figura 2

## Discussão

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

## Conclusão

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