Revista Ecuatoriana de Pediatría
Editorial: Sociedad Ecuatoriana de Pediatría (Núcleo de Quito, Ecuador)
Tipo de estudio: Reporte de Caso
Área de estudio: Pediatría
Páginas: 64-67
Codígo DOI: https://doi.org/10.52011/RevSepEc/e272
URL: https://rev-sep.ec/index.php/johs/article/view/272

Reporte de Caso

Síndrome de Holt Oram en el recién nacido: Reporte de caso

Holt Oram syndrome in a newborn: Case report

Jonnathan López-Llivicura[1], Yadira Espinoza[2], Viviana Pintado Barbecho[2], María Isabel Ruilova[3], Marjorie Rodríguez-Guerrero[4]

RESUMEN

El síndrome de Holt Oram o displasia atrio digital, es un trastorno dado por una alteración autosómica dominante poco frecuente, debido a una mutación en el brazo largo del cromosoma 12 del gen TBX5, que produce alteraciones cardiacas como defectos del tabique interauricular e interventricular, y del sistema de conducción, además de anomalías esqueléticas predominantemente en miembros superiores. Se describe el caso de un paciente recién nacido de sexo femenino producto de madre diabética con mala adherencia al tratamiento que presenta comunicación interauricular, comunicación interventricular y cabalgamiento de aorta evidenciados mediante ecocardiograma asociados a alteraciones en miembro superior izquierdo y miembro inferior derecho.

Palabras clave: Síndrome Holt Oram, recién nacido, comunicación interauricular, comunicación interventricular.

1. Hospital Vicente Corral Moscoso; Cuenca, Ecuador
2. Hospital Vicente Corral Moscoso; Cuenca, Ecuador
3. Hospital Vicente Corral Moscoso; Cuenca, Ecuador
4. Hospital Vicente Corral Moscoso; Cuenca, Ecuador
5. Hospital Vicente Corral Moscoso; Cuenca, Ecuador

Jonnathan López-Llivicura https://orcid.org/0009-0008-4093-3688
Yadira Espinoza https://orcid.org/0009-0009-7577-2658
Viviana Pintado Barbecho https://orcid.org/0009-0001-5625-1488
María Isabel Ruilova https://orcid.org/0000-0001-9580-8421
Marjorie Rodríguez-Guerrero https://orcid.org/0000-0001-8187-5535

Correspondencia: PreferenciasMarjorie Johanna Rodríguez Guerrero; Av. Los Arupos y Av. 12 de Abril; 010204; marjorodriguez27@gmail.com

Recibido: 10/oct/2024 - Aceptado: 12/nov/2024 - Publicado: 29/ene/2025

ABSTRACT

Holt Oram syndrome or atriodigital dysplasia, is caused by a rare autosomal dominant disorder given by a mutation in the long arm of chromosome 12 of the TBX5 gene, this disorder produces cardiac disorders such as interatrial and interventricular septal defects , and failures in the heart conduction system, in addition we can evidence skeletal abnormalities. The case presented is about a girl newborn who has prenatal history of diabetic mother without adherence to treatment and presents atrial and ventricular septal defect associated to overriding aorta showed by echocardiogram in addition to defects in the left upper limb and right lower limb.

Keywords: Holt Oram syndrome, newborn, atrial septal defect, ventricular septal defect.

Introducción

El Síndrome de Holt Oram, conocido también como síndrome mano-corazón o displasia atrio digital, es un trastorno genético autosómica dominante que afecta tan solo a 1 de cada 100000 nacidos vivos caracterizado por anomalías cardiacas estructurales (anatómicas y de conducción) así mismo alteraciones óseas en extremidades y caderas[2] debida a la mutación del gen TBX5, localizado en el brazo largo del cromosoma 12 (12q24.1)[1,2].

El gen en cuestión se encarga de la codificación del factor de transmisión T-box 5, el mismo que juega un rol vital en la embriogénesis de varios tejidos, participando en la activación de genes implicados el desarrollo de extremidades y de una adecuada cardiogénesis. Cerca del 75% de pacientes con este síndrome presentan alteraciones cardiacas, entre las más frecuentes tenemos defectos del tabique interauricular (principalmente de tipo ostium secundum) e interventricular, y también se han evidenciado alteraciones en el sistema de conducción[3]. Cuando se habla del sistema esquelético, cien por ciento de los pacientes expresan anormalidades[8]. Aunque se han reportado trastornos en miembros inferiores, los miembros superiores son los mayormente afectados con defectos como ausencia parcial o completa de huesos del antebrazo, anomalías de los huesos de la muñeca e hipoplasia o agenesia de pulgar[5].

El diagnóstico de la enfermedad se da mediante la comprobación de anomalías en radio y alteraciones de tabique cardiaco que pueden estar asociados a trastornos de la conducción[6].

El manejo de la enfermedad debido a su rareza es individualizado, los estudios sugieren llevar a cabo electrocardiograma de control cada año y ecocardiograma cada 3 a 5 años[8].

Presentación de caso

Se presenta el caso clínico de un recién nacido a termino adecuado para la edad gestacional de sexo femenino producto de cesárea con peso al nacimiento 3000 gr. Antecedentes prenatales: Diabetes materna con mala adherencia al tratamiento, vaginosis en los últimos 15 días del embarazo. Al nacimiento se evidencia simbraquidactilia de pulgar de mano izquierda (*Figura 1 A*), manos zambas bilaterales, pie equino valgo derecho (*Figura 1B*).

Es valorada por el servicio de cardiología pediátrica quien tras realizar ecocardiograma reporta cardiomiopatía hipertrófica no obstructiva, estenosis de rama pulmonar derecha, conducto arterioso pequeño sin repercusión hemodinámica, hipertensión arterial pulmonar moderada por lo que se inicia espironolactona 2 mg/kg cada 12 horas, comunicación interauricular, interventricular y cabalgamiento aórtico (*Figura 2 A,B*). Fue valorada por genética clínica que acude a valoración del paciente y determina la posibilidad de tratarse del síndrome Holt-Oram tomando en consideración la afectación cardíaca y los defectos presentes en las extremidades; indica llevar a cabo radiografías de anteroposterior y lateral de miembro superior izquierdo y miembro inferior derecho, en las cuales una vez obtenidas se evidencia hipoplasia

de radio izquierdo (*Figura 3A*), ausencia de primer metacarpiano (*Figura 3B*) por tanto ausencia de articulación metacarpofalángica llegando al diagnóstico clínico de Síndrome de Holt-Oram.

La paciente es dada de alta junto a su madre y se mantiene en seguimiento multidisciplinario incluyendo cardiología, traumatología, nutriología pediátrica, cirugía vascular, neurología. Se añade furosemida a medicación de base y a los siete meses de edad se realiza cierre de comunicación interventricular con buenos resultados.

Es valorada por cirugía vascular y se realiza amputación de precordio de pulgar. Posteriormente, la paciente permanece estable y en seguimiento.

Discusión

El síndrome de Holt Oram fue descrita por primera vez en 1960 por Mary Clayton Holt y Samuel Oram, es también conocido como el síndrome mano-corazón, es una condición rara con una prevalencia de 0.7-1 caso por cada 100.000 nacidos vivos sin predilección por alguno de los sexos[3], de herencia autosómica dominante, sin embargo, muchos de los casos se tratan de mutaciones de novo[9]. Está caracterizado por anomalías esqueléticas que afectan en su mayoría a las extremidades superiores de predominio izquierdo; se acompaña además de defectos cardíacos[4] siendo la comunicación interauricular e interventricular los más comunes en estos pacientes lo cual se evidenció en el ecocardiograma realizado a este paciente a la semana de vida, sin embargo, hay reportes de otros defectos como ductus arterioso persistente e hipertensión pulmonar pero no son tan frecuentes como los mencionados previamente.

Al tratarse de una patología rara con pocos casos reportados a nivel mundial se requiere de alta sospecha diagnóstica ante pacientes con alteraciones como las ya mencionadas en el escrito, el manejo de estos pacientes debería ser individualizado tomando en consideración la sintomatología presentada por el paciente puesto que no se cuenta con un tratamiento específico, sin embargo, un equipo multidisciplinario incluyendo especialidades como genética, cardiología pediátrica, cirugía, traumatología[7] sería lo adecuado para el manejo de estos pacientes, así mismo como un seguimiento prolijo.

Conflicto de intereses

Los autores declaramos no tener ningún tipo de conflicto de interés.

Aspectos Éticos

Este estudio de reporte de caso cuenta con la autorización formal y el consentimiento informado del paciente, garantizando la protección de su privacidad y el manejo confidencial de sus datos personales e imágenes clínicas de acuerdo con los principios éticos establecidos para la investigación médica.

Contribución de autores

JL, YE, VP, MR Concepción y diseño del trabajo.

JL, IR Recolección de datos y obtención de resultados.

YE, VP Análisis e interpretación de datos.

JL, YE, VP, MR Redacción del manuscrito.

IR Revisión crítica del manuscrito.

IR Aprobación de su versión final

IR, JL, MR Aporte de paciente o material de estudio.

YE, VP Obtención de financiamiento.

VP Asesoría estadística.

YE, VP, IR Asesoría técnica y administrativa



Figura 1. (A) Simbraquidactilia de mano izquierda. (B) Pie equino valgo derecho.

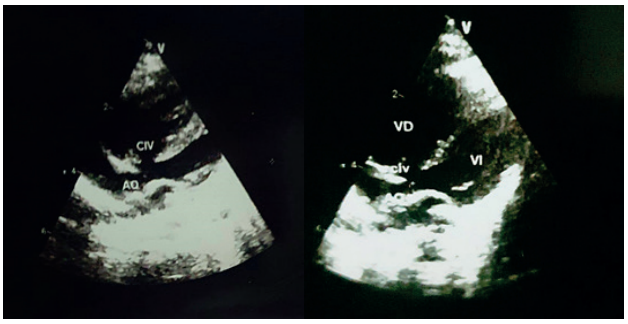


Figura 2. (A) Cabalgamiento de aorta y comunicación interventricular. (B) Solución de continuidad en región perimembranosa de 4 mm sin paso del color del color.

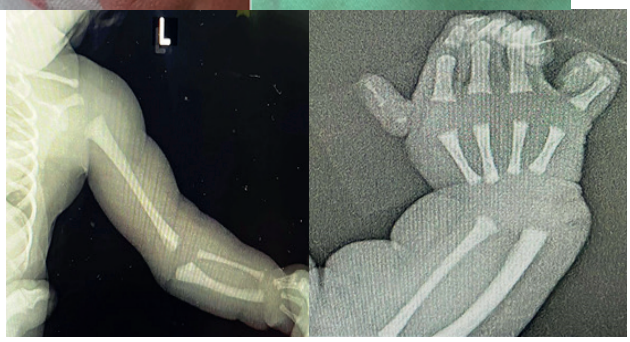


Figura 3. . (A) Se evidencia hipoplasia radial izquierda. (B) Radiografía de mano izquierda en la que se muestra ausencia de falange proximal de pulgar izquierdo.

Bibliografía

1. Auquilla AG, Llanos FP, Marcano Sanz LE, Endis M, Ruilova MI, Molina S, Patiño C. Origen anómalo de la arteria carótida común izquierda asociada a síndrome de Holt Oram: reporte de caso. Cirugia Cardiovasc [Internet]. Enero de 2021 [Consultado el 29 de mayo de 2023]. Disponible en: https://doi.org/10.1016/j.circv.2020.12.001
2. Basson CT, Cowley GS, Solomon SD, Weissman B, Poznanski AK, Traill TA, et al. The clinical and genetic spectrum of the holt-oram syndrome (heart-hand syndrome). New Engl J Med 1994;330(13):885-891.
3. Khan AN, Malik ES, Anwar SO, Mahmood A, Khan JA. A Case Report on Holt Oram Syndrome. PAFMJ [Internet]. 23Nov.2022 [cited 28May2023];72(SUPPL-3):S645-7. Available from: https://www.pafmj.org/index.php/PAFMJ/article/view/9573
4. Newbury-Ecob RA, Leanage R, Raeburn JA, Young ID. Holt-Oram syndrome: A clinical genetic study. J Med Genet 1996;33(4):300-307
5. Običan S, Maggio L. Holt-Oram Syndrome. Obstetric Imaging: Fetal Diagnosis and Care: Second Edition; 2018. p. 557-559.e1.
6. McDermott DA FJC. Síndrome de Holt Oram [Internet]. Europepmc.org. 2019 [citado el 17 de junio de 2024]. Disponible en: https://europepmc.org/article/nbk/nbk1111
7. Gupta M, Dosu A, Makan J. Holt-Oram syndrome: An incidental diagnosis. Cureus [Internet]. 2022; Disponible en: https://assets.cureus.com/uploads/case_report/pdf/95344/20220610-4729-ffi4r2.pdf
8. Doria CM, de Omena Sampaio TL, Melucci ALL, Urzedo JF, Nogueira APS, Pereira MF, et al., editores. View of Síndrome de Holt-Oram: uma abordagem diagnóstica, evolução clínica e revisão [Internet]. Vol. 6. Brazilian Journal of Health Review; 2023 [citado el 17 de junio de 2024]. Disponible en: https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJHR/article/view/63191/45456
9. Skwarek-Dziekanowska A, Wójtowicz-Ściślak A, Sobieszek G, editores. Holt-Oram syndrome [Internet]. Vol. 28. European Review for Medical and Pharmacological Sciences; 2024 [citado el 17 de junio de 2024]. Disponible en: https://www.europeanreview.org/wp/wp-content/uploads/336-341.pdf

Para referenciar aplique esta cita:
López-Llivicura J, Espinoza Y, Pintado Barbecho V, Ruilova MI, Rodríguez Guerrero MJ. Síndrome de Holt Oram en el recién nacido: Reporte de un caso. REV-SEP [Internet]. 30 de enero de 2025; 26(1):64-67. Disponible en: https://rev-sep.ec/index.php/johs/article/view/272