Síndrome de Holt-Oram

(Presentación de dos casos clínicos)

Dres. María L. Moscoso B.* y Ernesto Núñez M.*

Holt y Oram describieron, en 1960, un síndrome caracterizado por la asociación de cardiopatía congénita y malformaciones de los miembros superiores, especialmente hipoplasia o ausencia de pulgares.¹ Este síndrome es una alteración autosómica dominante con expresión variable. En la literatura médica extranjera se han publicado numerosos casos. En nuestro país sólo hay un caso descrito en 1972.² Estimamos interesante dar a conocer dos nuevos casos clínicos de este síndrome, que reflejan la variabilidad en la expresión.

CASOS CLINICOS

Caso N° 1: I.M.R. sexo femenino. Parto espontáneo a las 40 semanas de gestación, peso 3.000 gr; dada de alta a los tres días, reingresa a los 18 días por presentar ictericia de 6 días de evolución.

Al examen físico: Peso, 2.600 gr.; talla, 53 cm; perímetro cefálico, 36 cm; tórax, 30 cm; abdomen, 30 cm; cráneo normal, cuello corto, clavículas hipoplásicas (Fig. 1),

diámetro biacromial pequeño, tórax de forma normal, pezones separados, hipoplasia de los pectorales mayores. Soplo sistólico 3/6 en la base. Hígado a 1 cm, ombligo normal, genitales femeninos externos normales, pulsos femorales presentes. En extremidades superiores brazos cortos, limitación en la flexión del codo, ausencia de pulgares e índices algo hipoplásicos y desviados hacia adentro, dedos anular y medio de la misma longitud; ambas manos en posición forzada de flexión.

En sus antecedentes familiares: madre 19 años, sana, sin malformaciones. Embarazo controlado, presentó síntomas de parto prematuro al sexto mes. Dos hijos (casos 1 y 2), no había presentado abortos. Padre, 26 años, sano, sin malformaciones. No hay consanguinidad. Entre los familiares del padre no hay personas afectadas. La madre no pudo dar dato de la mayoría de sus hermanos a los que no conoció.

Los exámenes practicados mostraron lo siguiente: ECG, AQRS 120°, moderada hipertrofia ventricular derecha, trastorno difuso de la repolarización ventricular. Radiografía de tórax: aumento global de la silueta cardíaca con vascularización pulmonar aumentada. La radiografía de ambas extremidades superiores (Fig. 2) mostró húmeros cortos, cúbito fusionado con radio y ausencia de pulgares. El estudio cromosómico fue normal.

Permaneció hospitalizada 1 mes por bronconeumonía, sepsis e insuficiencia cardíaca. Dada de alta a los 53 días

*Servicio de Pediatría, Hospital Higuera, Talcahuano.

Fig. 1

Fig. 2

Fig. 3

de vida, reingresa a los 3 meses por bronconeumonía e insuficiencia cardíaca, falleciendo 8 días después.

En la necropsia se encontró bronconeumonía bilateral, ductus permeable, ausencia de pulgares, pectorales mayores hipoplásico y bazos supernumerarios en el abdomen.

CASO N° 2: L.M.R., sexo masculino, 1 año 6 meses. Peso al nacer, 3.100 gr; talla, 51 cm. Hermano del caso N° 1. Al examen cráneo normal, 8 incisivos, cuello y clavículas normales, pectorales mayores presentes. En extremidades superiores: mano derecha, ausencia de pulgar; mano izquierda, esbozo de pulgar a nivel de la tercera falange del índice. Tórax de conformación normal, corazón, tonos normales, sin soplos. Abdomen normal; genitales masculinos externos, normales. Extremidades inferiores, normales.

ECG, normal; radiografía de tórax, normal. Radiografía de ambas manos (Fig. 3), ausencia de pulgar derecho e izquierdo hipoplásico anexo al índice.

COMENTARIO

Holt y Oram describieron un síndrome familiar consistente en CIA y malformaciones esqueléticas; posteriormente se han encontrado numerosos casos aislados y familiares con expresión bastante variable, tanto en lo que se refiere a la cardiopatía como a las alteraciones de las extremidades superiores. Incluso algunos miembros de las familias estudiadas han presentado sólo malformaciones esqueléticas.³

El síndrome es producto de una mutación autosómica dominante, que se produce alrededor de la cuarta a quinta semana de vida embrionaria.⁴ Los dos casos presentados son un ejemplo de esta herencia.

Nuestro primer caso corresponde a una forma severa de este síndrome con ductus permeable y serias malformaciones de los miembros superiores. En el segundo caso no se pudo encontrar clínicamente una cardiopatía.

Es interesante señalar en el diagnóstico diferencial la semejanza de estos enfermos con otros síndromes de malformaciones congénitas múltiples que se acompañan de cardiopatía, entre ellos la asociación VATER, la displasia ventriculorradial,⁵ anemia de Fanconi, la amegacariocitosis congénita y algunas aberraciones cromosómicas.

Creemos interesante destacar la búsqueda de anomalías extracardíacas en niños con cardiopatías congénitas, ya que la frecuencia de ellas en esos casos alcanza a un 25%,⁶ y la búsqueda de cardiopatía intencionadamente en niños con malformaciones de las extremidades.

RESUMEN

Se presentan 2 casos clínicos familiares con malformaciones congénitas cardíacas y de extremidades superiores que corresponden al síndrome de Holt y Oram demostrándose la variabilidad de la expresión de este síndrome y su característica herencia dominante.

REFERENCIAS

- ¹ Holt, M. and S. Oram. Familial heart disease with skeletal malformations. *Brit. Heart J.*, 22:236, 1960.
- ² Las Heras, J. y A. Vignau. Síndrome extremidad superior-cardiopatía congénita (Oram-Holt). *Rev. Chil. Ped.*, 43:29, 1972.
- ³ Kaufman, P.L. y cols. Variable expression of the Holt-Oram syndrome. *Am. J. Dis. Child.*, 127:21, 1974.
- ⁴ Silver, W. y cols. The Holt-Oram syndrome with previously undescribed associated anomalies. *Am. J. Dis. Child.*, 124:911, 1972.
- ⁵ Carrol, R.E. and D.S. Louis. Anomalies associated with radial dysplasia. *J. Pediat.* 84:409, 1974.
- ⁶ Greenwood, R.D. y cols. Extracardiac abnormalities in infants with congenital heart disease. *Pediatrics*, 55:485, 1975.

Trabajo entregado para su publicación en 1976.