

## #011 | COMUNICACIÓN INTERAURICULAR FAMILIAR: SINDROME DE HOLT ORAM O MANO-CORAZON

Agustín Fumeaux<sup>1</sup>; Victoria Briano<sup>1</sup>; Juan Albistur<sup>1</sup>

<sup>1</sup> - Unidad Académica Cardiología-Hospital de Clínicas.

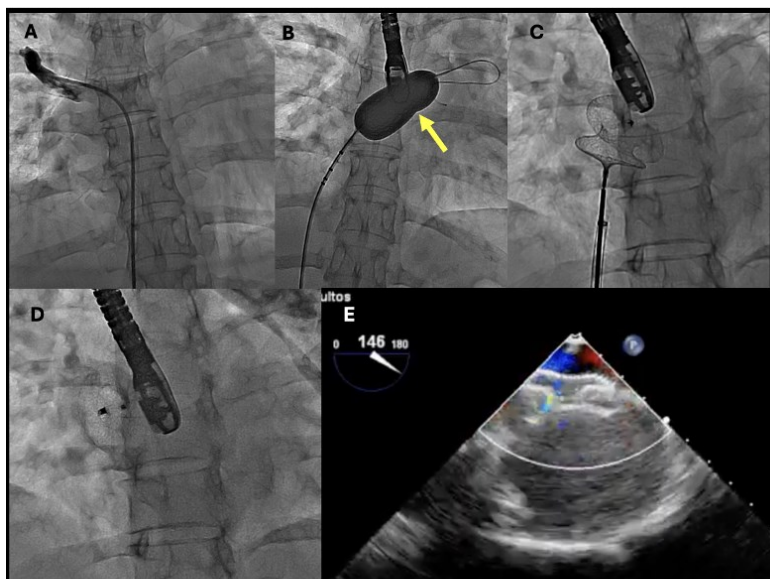
### Introducción:

El síndrome de Holt Oram (SHO) es un trastorno genético poco frecuente que se hereda de forma autosómica dominante. Son características las deformaciones esqueléticas en miembros superiores (MMSS) asociado a cardiopatías congénitas, más comúnmente comunicación interauricular (CIA)(1). A pesar de ser un síndrome bien descrito, los casos documentados son limitados especialmente en Uruguay.

### Historia clínica:

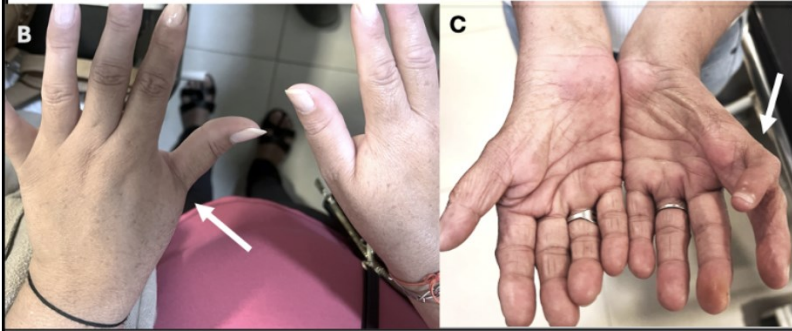
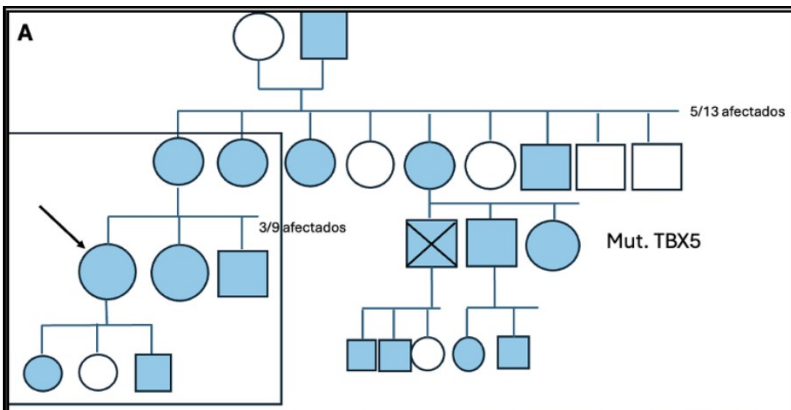
Mujer de 37 años, con antecedentes de cefalea. Antecedentes familiares de primer grado: hija requiere cierre de CIA; hijo y madre presentan alteraciones osteoarticulares de mano izquierda. Múltiples afectados en familiares de segundo grado (Figura 1A). Presenta disnea de esfuerzo de 1 año de evolución CFII y palpitaciones frente a esfuerzos. Al examen físico cardiovascular: ritmo regular de 70 cpm, ruidos normofonéticos, soplo mesosistólico eyectivo máximo en foco pulmonar, sin elementos de falla cardíaca. ECG destaca onda P prominente en DII y trastornos inespecíficos de la repolarización. Se realizó ecocardiograma transtorácico (ETT) y posteriormente transesofágico, evidenciando FEVI 60%, cavidades derechas dilatadas, movimiento paradójal del septum y CIA amplia (Figura 2).

### Pruebas complementarias:

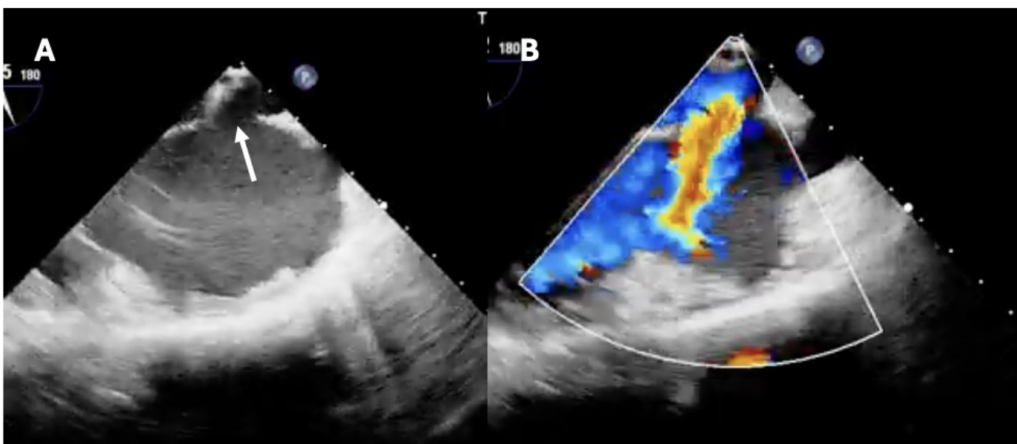


**Figura 3. Evaluación hemodinámica pre cierre y cierre con dispositivo Cocoon Septal Occluder (Vascular Innovations SMT) de CIA OS bajo guía ecocardiográfica transesofágica continua.** Cateterismo derecho observa un gasto sistémico de 6.2l/min, QP/QS de 2, PSAP 30 mmHg con PAI de 8 mmHg **A:** Venografía pulmonar superior derecha drenando en AI. **B:** Balón medidor insuflado en la CIA donde se observa la indentación (flecha amarilla). **C:** Dispositivo Cocoon de 22 mm correctamente desplegado y posicionado previo a su liberación. Se realiza maniobra de Minnesota previo liberación. **D:** Imagen fluoroscópica del dispositivo liberado. **E:** Se confirma por ETE correcta posición del mismo observando ausencia de flujo.

AI: aurícula izquierda, CIA: comunicación interauricular, ETE ecocardiograma transesofágico, PAI: presión en la aurícula izquierda, OS: ostium secundum, PSAP: presión sistólica arterial pulmonar.



**Figura 1. A:** Afectación en familiares de primer y segundo grado. **B:** alteración osteoarticular en pulgar de la paciente del caso índice y **C** en familiar de primer grado (flechas blancas).



**Figura 2. Ecocardiograma transesofágico. A:** enfoque a 115° donde se observa aurícula derecha y septum interauricular con CIA tipo ostium secundum de 16 mm (flecha blanca). **B:** enfoque bicava con doppler color donde se observa amplio shunt de izquierda a derecha, se calcula un QP/QS de 1.5. CIA: comunicación interauricular.

## **Diagnóstico:** Síndrome de Holt Oram

**Discusión:** Las CIA representan 7% de todas las anomalías cardíacas, frecuentemente asociada a otros trastornos genéticos, debiendo investigarse la existencia de familiares con CIA y asociación con Marfan, Noonan, Turner, SHO, entre otros(2). La prevalencia de SHO se estima en 1 cada 100.000 nacimientos. Las anomalías de MMSS siempre están presentes e incluyen malformaciones de los huesos del carpo, pulgares trifalángicos o ausentes, posición anormal del pulgar, hipoplasia/aplasia del radio, longitud desigual de los brazos y pronación/supinación del antebrazo. Esta afectación osteoarticular varía desde casos graves con importante impotencia funcional, hasta otros leves que pueden no detectarse fácilmente dificultando el diagnóstico sindromático, retrasando el mismo hasta el nacimiento de un familiar con afectación severa osteoarticular o hasta el desarrollo de síntomas por su cardiopatía, habitualmente a mediana edad. La baja frecuencia de este síndrome y la afectación osteoarticular leve en nuestro caso puede justificar que el personal de salud no sospechara la existencia de SHO hasta el desarrollo de disnea en la etapa adulta. Las anomalías cardíacas están presentes en el 75% de los casos, siendo más frecuentes la CIA tipo ostium secundum, en menor medida la comunicación interventricular y los trastornos de la conducción. El diagnóstico se basa en los hallazgos clínicos, antecedentes familiares y puede confirmarse mediante estudio genético. El 80% de los individuos que cumplen criterios clínicos tienen la mutación del gen TBX5 en el cromosoma 12(3). La presencia de SHO en familiares de primer grado debe obligar a descartar la presencia de cardiopatía ante un caso aparentemente sano mediante la realización de radiografía de MMSS, ECG y ETT. El seguimiento de estos casos debería ser por un equipo multidisciplinario (cardiólogos, ortopedistas y genetistas). Las indicaciones de cierre de CIA no difieren de las CIA en otro contexto (1). Un mayor conocimiento sobre este tipo de síndromes es importante para aumentar la probabilidad de un diagnóstico oportuno tanto en el caso en cuestión como en su descendencia.