

Cas clínic: anomalia extremitats superiors i alteració cardíaca

Laura Toledo Mesa

Neus Baena Diez

Núria Burgaya Guiu

Nuria Capdevila Atienza

Montserrat Comas Rovira

Manuel Corona Martínez

Maria Grimau Gallego

Cristina Lesmes Heredia

Anna Moreno Baró

Sílvia Pina Pérez

INTRODUCCIÓ



34 anys

TPAL 0000

Grup sanguini: B positiu

Fumadora 10 cig/dia



Cribratge combinat 1rT:

- Risc T21: 1/22.000
- Risc T13-18: 1/100.000

Ecografia 1rT: CRL 54mm, TN 1,6mm. Os nasal visible i ductus venós normal.



Ecografia ginecòleg privat: 17 setmanes de gestació, focomèlia i cardiopatia complexa.



Parella: agenesia del polze bilateral

CAS CLÍNIC



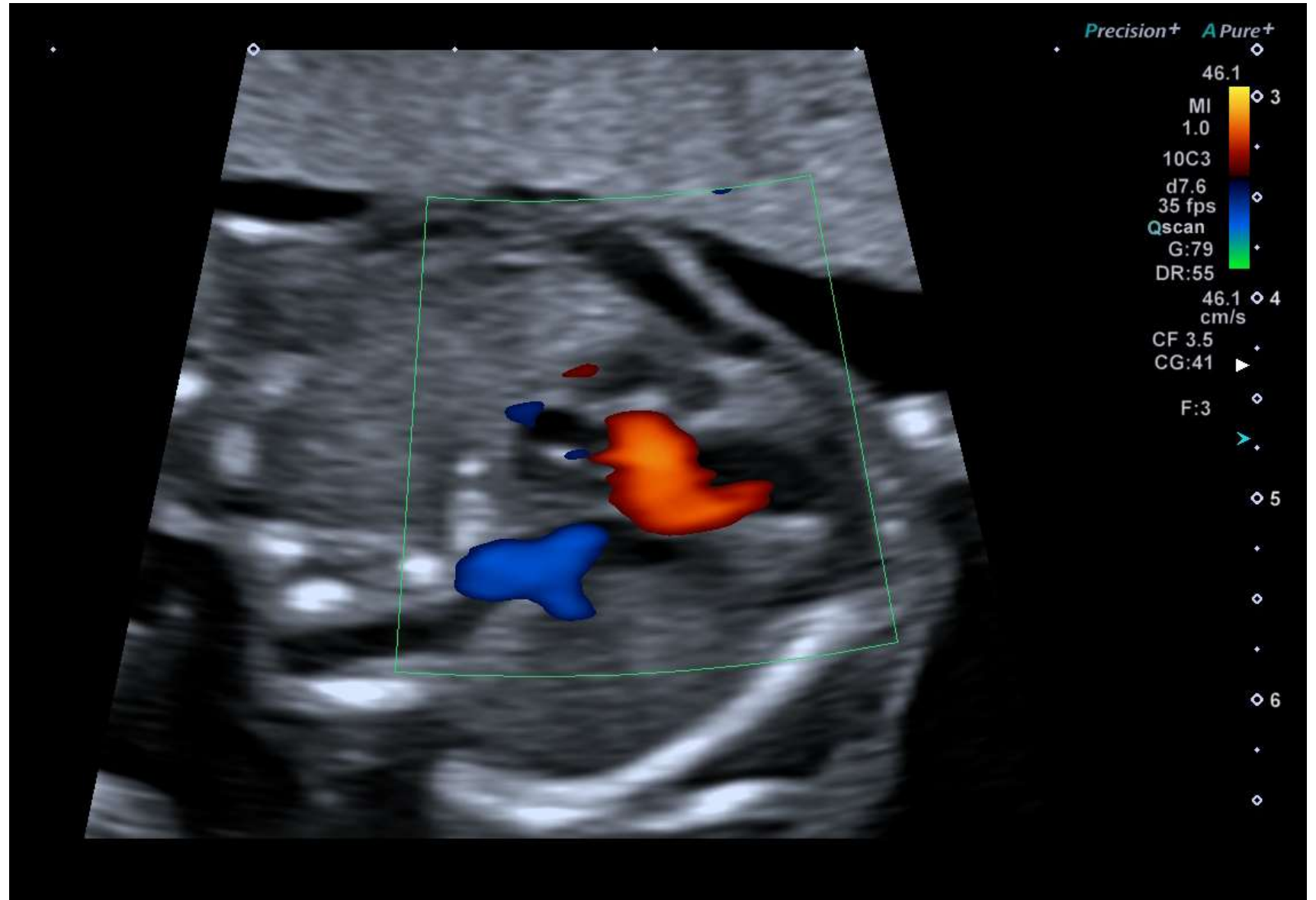
CAS CLÍNIC



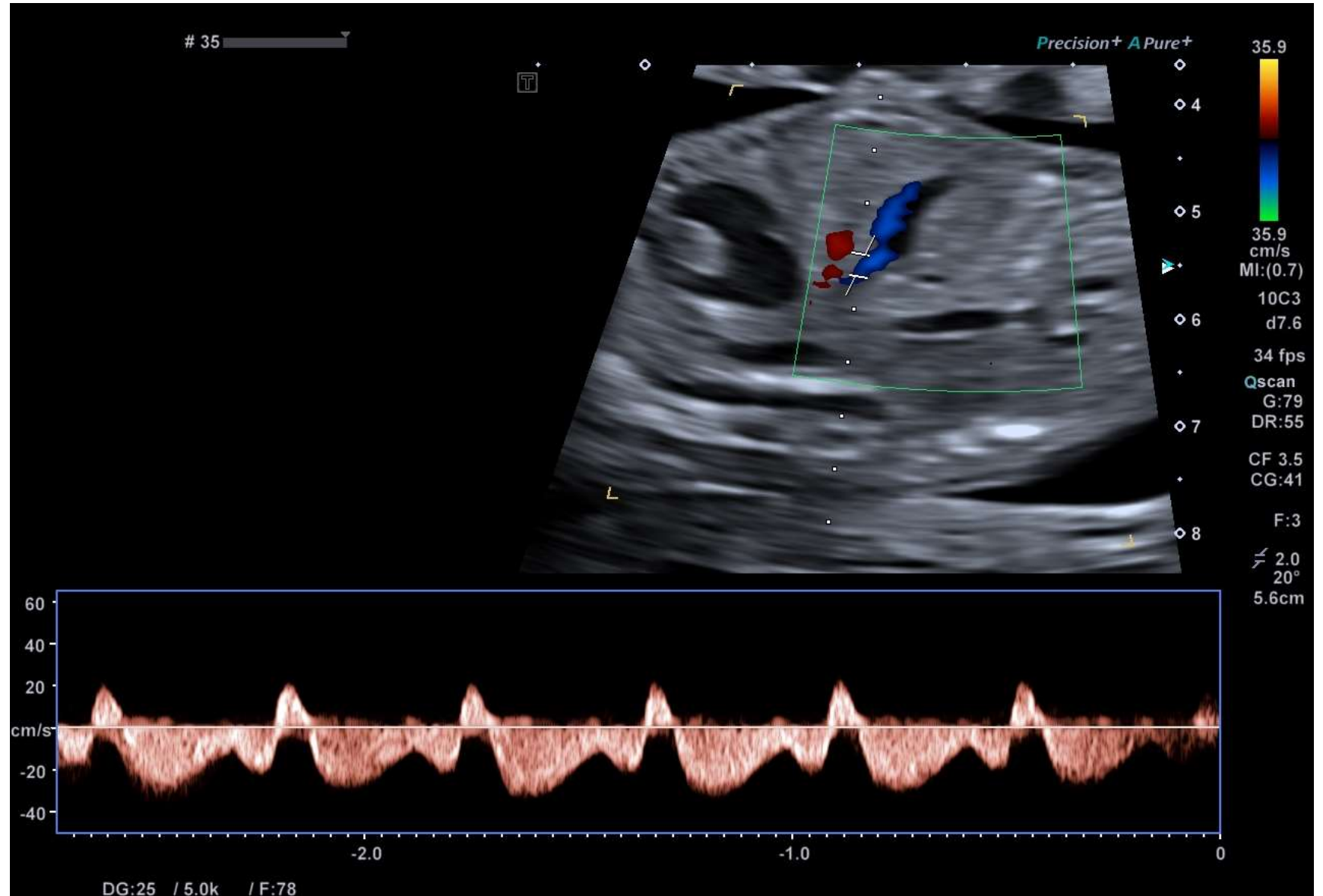
CAS CLÍNICO



CAS CLÍNIC



CAS CLÍNIC



CAS CLÍNIC

- Es proposa amniocentesi i la opció de interrupció de la gestació donades les malformacions fetals.



Resultat amniocentesi: QF-PCR i array CGH normals



Estudi Exoma: **splicing** en el gen TBX5 (variant patogènica)



Autòpsia fetal: **focomèlia** i **oligodactília** (3 dits a ambdues mans) associat a **cardiopatia complexa**: aurícula dreta prominent, defecte tipus ostium secundum, vàlvula atrioventricular única dreta, ventricle esquerre hipoplàsic i defecte del septe interventricular muscular en continuïtat amb la vàlvula aòrtica.

CAS CLÍNIC

- Diagnòstic definitiu: **Síndrome de Holt-Oram**.
- Malaltia rara, prevalença 1/100.000, herència autosòmica dominant
- Variants patogèniques del gen **TBX5**
- Expressivitat variable: 100% afectació extremitats superiors, 75% afectació estructural cardíaca (septal) i alteracions de la conducció cardíaca
- La supervivència depèn de la gravetat de l'afectació cardíaca



Moltes gràcies