

Síndrome de Holt-Oran - 2017

Dr. Andrés R. Pérez Riera

El síndrome de Holt-Oran es un síndrome raro que expresa un trastorno genético, autosómico dominante, con penetrancia de 100% o esporádico.

Es causado por una mutación en el factor de transcripción TBOX (TBX5) (1) y presenta aumento en la gravedad en generaciones sucesivas.

El SHO es considerada una enfermedad hereditaria autosómica explícita, con un efecto influyente y expresión variable completos, que surge por mutación genética. Puede caracterizarse en forma vívida por trastornos cardíacos y deficiencias en la estructura de la mano.

A pesar de la heterogeneidad genética, se ha observado integración variable entre el SHO y el gen T-BX5 del complejo genético T-BOX durante el cual se ha informado sobre diversas mutaciones en los pacientes afectados.

El complejo genético T-BOX se localiza en el cromosoma 12 (12 q 24.1), y es capaz de codificar un factor de copia. Tiene un motivo conservador con 180 aminoácidos.

Las deficiencias se han observado como causadas por la mutación de este gen en sólo el 1/3 de pacientes.

Se conoce como síndrome del “corazón malo” y se caracteriza por la asociación de:

Malformación de huesos del antebrazo y el pulgar que está hipoplásico o ausente.

Trifalangismo, clinodactilia, huesos supernumerarios en la muñeca, malformación de los huesos de la mano, hipoplasia del radio y el cúbito.

Cardiopatía: CIA-OS (34% de los casos), CIV (25% de los casos).
Trastornos dromotrópicos (39% de los casos), grados diferentes de bloqueo AV, bloqueo sinoauricular y aurículoventricular con tendencia a muerte súbita.

1. Mori AD, Bruneau BG. TBX5 mutations and congenital heart disease: Holt-Oram syndrome revealed. *Curr Opin Cardiol.* 2004;19:211-215.