

DISPOSITIVI ED ELETTROFISIOLOGIA

Holt-Oram syndrome: a case report

Florinda Rosa Bonanno

Specializzanda in Malattie dell'apparato cardiovascolare
Università degli studi di Messina

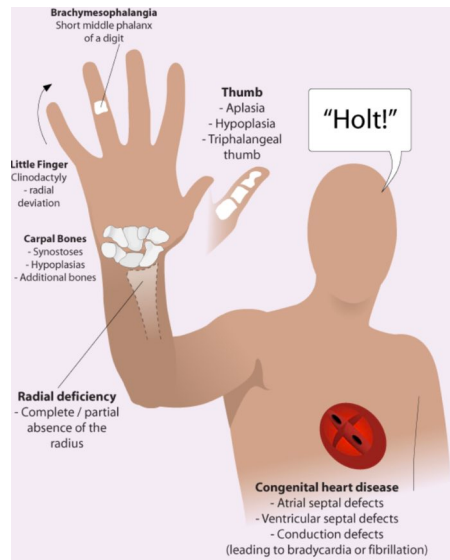


UniMe
1548

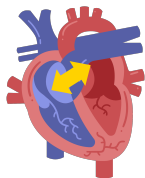
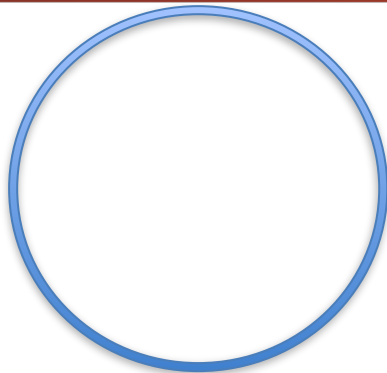
- Patologia Autosomica Dominante
- Mutazione a carico del **gene TBX5**, cromosoma **12**
- Prevalenza di 1:100.000 nuovi nati

CARATTERISTICHE CLINICHE:

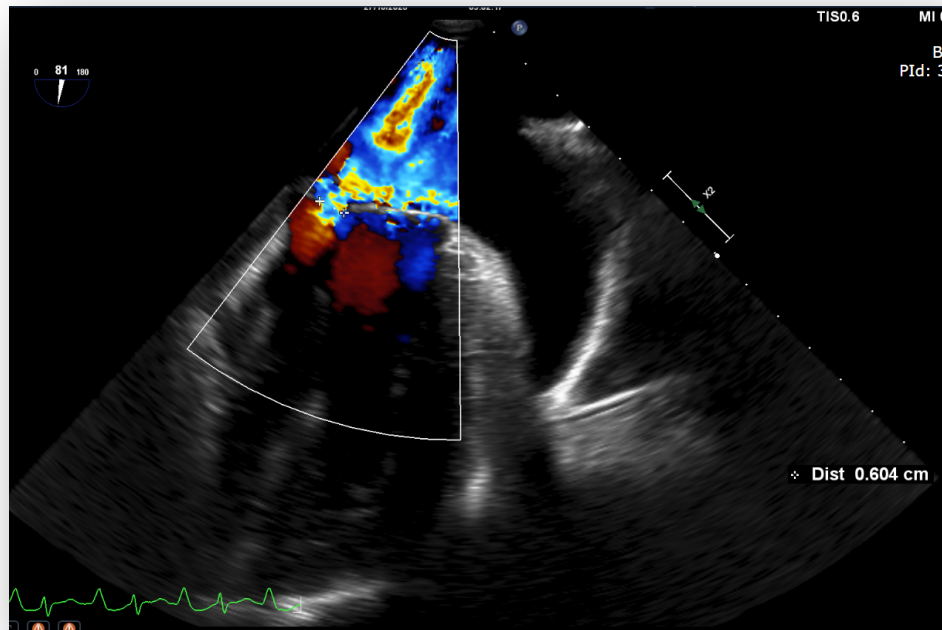
- **Difetti cardiaci congeniti** (DIA/DIV)
- **Anomalie degli arti superiori** (ipoplasia di radio e ulna, pollice con tre falangi o soprannumerario, sindattilia)
- **Disturbi del ritmo cardiaco** progressivi
- Assenza di alterazioni ematologiche (d.d. con Anemia di Fanconi, sindrome di Roberts, embriopatia da Talidomide)



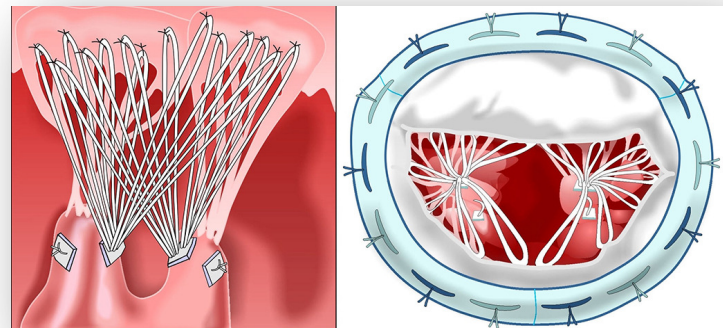
Decorso clinico



Valvulopatia mitralica



Insufficienza mitralica severa con ampio prolasso del lembo posteriore (P2 e P3) complicato da rottura di corda tendinea di II ordine.



SETTEMBRE 2024

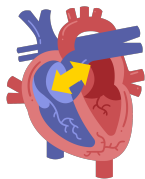
Valvuloplastica mitralica con impianto di 2 coppie di corde in GORE-TEX e Anello memo -4D



Decorso clinico

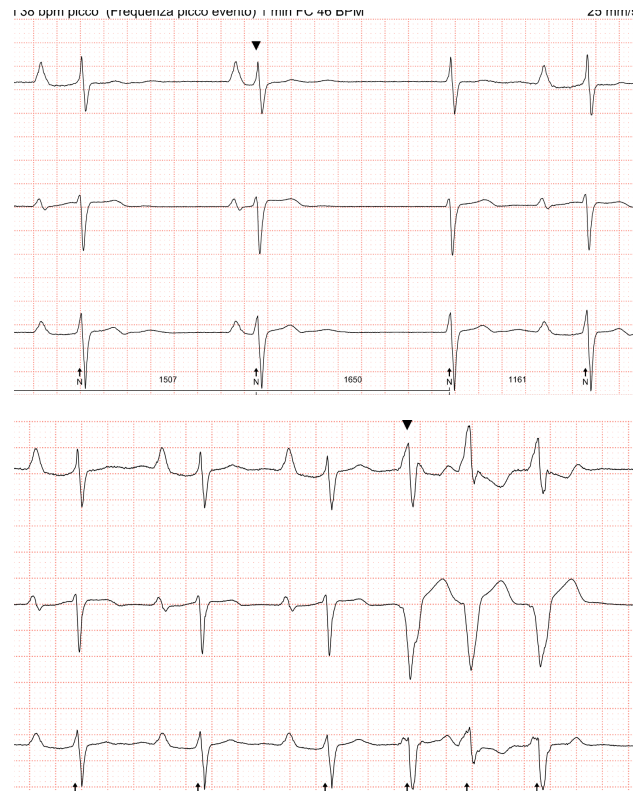


Impianto di loop recorder



Holter ECG delle 24h

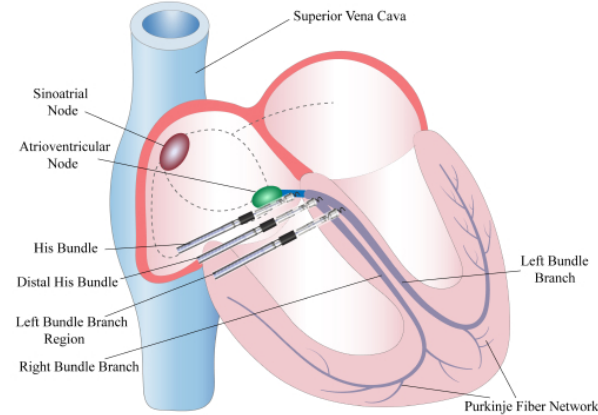
	2025	2026
Intervallo PR	280-400 ms	300-400 ms
Bradicardia sinusale	presente	presente
BESV		3.852
BEV	3.262 Bigeminismo e trigeminismo	19.519 114 coppie 16 triplette





Decisioni terapeutiche

- disturbo di conduzione AV progressivo nel tempo
- significativo burden extrasistolico
- evoluzione della cardiopatia nella Sindrome di Holt Oram



Impianto di pacemaker bicamerale con Conduction System Pacing



Una maggiore consapevolezza sulla Sindrome di Holt-Oram può migliorare e facilitare il percorso diagnostico, attraverso la correzione di eventuali malformazioni cardiache congenite, un monitoraggio ECG-grafico seriato, e la valutazione e implementazione di una pacing therapy personalizzata.





Grazie per l'attenzione

