



## Trabalhos Científicos

**Título:** Coarctação De Aorta E Persistência Do Ducto Arterioso Em Paciente Com Múltiplas Comorbidades: Um Relato De Caso

**Autores:** RAFAEL DE CARVALHO MARCONDES (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL), SARAH ASSONI BILIBIO (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL), ANA PAULA AGOSTINI (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL)

**Resumo:** INTRODUÇÃO A Síndrome de deleção 22q11.2 apresenta uma prevalência estimada de 1:1000 a 1:3000 nascidos vivos. Muitas vezes, associa-se às cardiopatias congênitas. DESCRIÇÃO DO CASO: Paciente masculino, 8 meses, com pré-natal normal e três internações, a primeira ao nascimento devido à braquicefalia e hipospádia e as duas últimas na emergência por tosse, inapetência, dispnéia e esforço respiratório, com necessidade de ventilação mecânica e internação em unidade de tratamento intensivo. No exame físico observa-se hipertelorismo ocular e mamário, ponte nasal alargada, pescoço alongado, perímetro cefálico no escore Z-2 e peso no escore Z-3. Também foi verificada alteração do teste de potencial evocado auditivo de tronco encefálico (PEATE) em ouvido direito. Fazia acompanhamento com pediatra, neurologista e cardiologista. Em exame de ecocardiografia aos 5 meses, evidenciou-se a presença de canal arterial de 4.5 mm, hipoplasia de arco aórtico, valva aórtica bivalvulada e atenuação de via de saída do ventrículo esquerdo. Foi indicado tratamento cirúrgico para resolução da coarctação de aorta e persistência do ducto arterioso, sendo encaminhado para o serviço de referência, onde foi realizado também um teste de hibridização fluorescente in situ (FISH) com resultado negativo para deleção do cromossomo 22q11.2. DISCUSSÃO A síndrome 22q11.2 envolve microdeleções apresentando-se de forma heterogênea, incluindo as síndromes Velocardiofacial e DiGeorge. Associada com interrupção de arco aórtico, truncus arteriosus, tetralogia de Fallot e defeitos do septo ventricular. Relaciona-se ainda com coarctação de aorta em cerca de 4,8 dos casos. CONCLUSÃO O diagnóstico da síndrome 22q11.2 é um desafio para o pediatra e devido à diversidade do quadro clínico é subdiagnosticada. Associado a isso encontra-se a dificuldade de se estabelecer o prognóstico para pacientes com múltiplas comorbidades, principalmente quando testes genéticos são negativos.