



## Trabalhos Científicos

**Título:** Drenagem Venosa Pulmonar Anômala Total E Sua Associação Com A Síndrome Do Olho Do Gato

**Autores:** GIULIA RIGHETTI TUPPINI VARGAS (UFCSPA), DEBORA NATALIA DE OLIVEIRA SANTOS (UFCSPA), BRAION ANTONIO PELISSONI (UFCSPA), PAULO RICARDO GAZZOLA ZEN (UFCSPA), RAFAEL MACHADO ROSA (UFCSPA)

**Resumo:** Introdução: A síndrome do olho do gato (SOG) ou Síndrome de Schmid-Fraccaro, é uma doença rara, com incidência aproximada de 1 para 50.000-150.000 nascidos-vivos. Ocorre devido a uma tetrassomia parcial do cromossomo 22. Clinicamente a doença tem um fenótipo variado e inclui múltiplas malformações, como nos olhos, orelhas, região anorretal e defeitos cardíacos. Nosso objetivo é relatar um caso de SOG apresentando drenagem venosa pulmonar anômala total (DVPAT). Descrição do caso: A paciente é a quarta filha de um casal sem história de casos similares na família. A criança era gemelar não idêntica e nasceu de parto cesáreo, prematura, pesando 2240 gramas, medindo 46 cm e com escores de Apgar de 6/8. Necessitou de oxigenioterapia com ventilação mecânica ao nascimento, época em que se identificou um sopro cardíaco. Devido à imperfuração anal com fístula retovaginal, foi submetida à cirurgia de colostomia. A ecocardiografia mostrou a presença de uma DVPAT não obstrutiva. A criança foi submetida à cirurgia cardíaca com 15 dias de vida. Permaneceu no pós-operatório com esterno aberto. Na sua avaliação observou-se também um coloboma de íris à direita, apêndices e fossetas pré-auriculares bilateralmente, micrognatia e apêndice cutâneo na topologia do ânus. O cariótipo evidenciou uma tetrassomia parcial do cromossomo 22, resultante de um cromossomo marcador supranumerário dicêntrico: inv dup(22)(pter-q11.2::q11.2-pter). A criança evoluiu com quilotórax persistente, necessitando de drenagem e de pleurodese, e foi a óbito com 2 meses de vida. Conclusões: Cardiopatias congênitas são observadas em um pouco mais da metade dos pacientes com a SOG, sendo que, dentre elas, destaca-se a DVPAT. Em casos de pacientes com este defeito cardíaco apresentando anormalidades extracardíacas, como coloboma de íris, apêndices/fossetas pré-auriculares e imperfuração anal, a possibilidade da SOG deveria ser lembrada. Uma vez que, diagnosticadas malformações cardíacas precocemente, é possível realizar intervenções e evitar complicações futuras, como o óbito.