**Neonatologia | Caso Clínico**

## PD-006 - (21SPP-11593) - SÍNDROME CAT EYE – A PROPÓSITO DE DOIS CASOS CLÍNICOS

Nelia Gaspar[1,2]; Gustavo Rocha[2]; Ana Luísa Costa[3]; Jorge Moreira[3]; Tiago Tuna[4]; Jorge Spratley[5]; Ana Isabel Silva[6]; Ana Grangeia[7]; Renata Oliveira[7]; Carmen Silva[8]; Daniel Gonçalves[8]; Eunice Trindade[8]; Catarina Ferraz[8]; Paula Guerra[8]; Helena Pinto[8]; Olinda Faria[9]; Henrique Soares[2]

1 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Médio Tejo E.P.E.; 2 - Serviço de Neonatologia, Centro Hospitalar e Universitário de São João E.P.E.; 3 - Serviço de Cardiologia Pediátrica, Centro Hospitalar e Universitário de São João E.P.E.; 4 - Serviço de Cirurgia Pediátrica, Centro Hospitalar e Universitário de São João E.P.E.; 5 - Serviço de Otorrinolaringologia, Centro Hospitalar e Universitário de São João E.P.E.; 6 - Serviço de Medicina Física e Reabilitação, Centro Hospitalar e Universitário de São João E.P.E.; 7 - Serviço de Genética, Centro Hospitalar e Universitário de São João E.P.E.; 8 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar e Universitário de São João E.P.E.; 9 - Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar e Universitário de São João E.P.E

### Introdução / Descrição do Caso

O Síndrome de *Cat Eye* é uma doença genética que afeta uma em cada 150000 pessoas, causada pela duplicação ou triplicação do braço longo (q) proximal do cromossoma 22. A tríade clínica clássica é caracterizada pelo coloboma da íris, malformação dos ouvidos e malformação anal, podendo ocorrer em associação com cardiopatia congénita.

Descrevem-se dois casos de Síndrome *Cat Eye*.

Caso 1: Recém-nascido com síndrome polimarformativo, caracterizado por microtia e agenesia do canal auditivo externo à direita, apêndices pré-auriculares bilaterais, imperfuração anal e drenagem venosa anómala pulmonar não obstrutiva (DVAP). O estudo genético confirmou Síndrome de *Cat Eye*, com cariótipo 47XY, +idic(22)(q11.21). Apresentou boa evolução clínica após cirurgia de correção de DVAP e colostomia sigmoideia. Atualmente a aguardar colocação de prótese auditiva e encerramento da colostomia.

Caso 2: Recém-nascido com diagnóstico pré-natal de distensão das ansas intestinais. Após o nascimento identificados imperfuração anal, DVAP e coloboma da íris. O estudo genético revelou tetrassomia parcial do cromossoma 22. Submetido a correção cirurgia da DVAP e a colostomia sigmoideia, posteriormente encerrada. Atualmente com 5 anos, apresenta atraso global do desenvolvimento psicomotor ligeiro e incontinência fecal intermitente.

### Comentários / Conclusões

A designação Síndrome de *Cat Eye* deriva do coloboma vertical da íris, que confere a aparência de "olho de gato" típica destes doentes. Contudo, o espetro de manifestações clínicas é variável, podendo este estar ausente em cerca de 40-50% dos casos. O estudo genético é fundamental perante a ausência de um dos achados fenotípicos mais típicos desta síndrome. O prognóstico é variável e depende gravidade das anomalias congénitas presentes.

**Palavras-chave : CAT EYE**