

## **SÍNDROME DO MIADO DO GATO: RELATO DE CASO**

Débora S. Miranda\*; André C. Costa; Caroline S. Dalbem; Monique G. da Silva; Marcial F. Galera. Unidade de Genética Médica e Biologia Molecular, Hospital Geral Universitário, Universidade de Cuiabá,.

**Introdução:** Síndrome do miado do gato é uma anomalia cromossômica decorrente da deleção do braço curto do cromossomo 5, causado por um erro na divisão cromossômica, resultado de deleção esporádica. Assim, os genes dos pais em cerca de 85% dos casos são normais, e 15% dos casos, um dos pais é portador de uma segregação desigual de uma translocação parental (trata-se de uma translocação equilibrada nos cromossomos de um dos pais, onde o portador não apresenta fenótipo por não ter nenhuma perda de material genético em suas células). A síndrome caracteriza-se por malformação laríngea, responsável por estridor e choro fino semelhante ao miado de pequeno gato em sofrimento; peso baixo ao nascimento para idade gestacional; hipotonia; atraso no desenvolvimento cognitivo e motor; microcefalia; fácies de lua cheia; epicanto; prega única palmar; orelhas de baixa implantação; dedos longos; e alguns nascem com problemas cardíacos e/ou renais.

**Metologia:** Análise retrospectiva com revisão de prontuário.

**Relato do Caso:** C.V.C.R.P., um mês e 14 dias, feminino, procurou auxílio médico especializado para avaliar fenótipos identificados pela mãe, como choro fino, irritação fácil, microcefalia e alteração ocular. Em consulta com geneticista, constatado: história de baixo peso e microcrania ao nascimento, asfixia neonatal moderada de curta duração, e desenvolvimento neuropsico-motor adequado para idade. Ao exame físico notado: microcrania, prega epicântica, hipertelorismo ocular, retrognatia, palato em ogiva, pregas palmares únicas, hipoplasia de asas de narinas, implantação baixa de orelhas, estridor laríngeo, choro fino típico, roncos difusos e sopro cardíaco sistólico ++/6+ sem irradiação. Realizado exames de imagem como radiografia de crânio e tórax, ultrassonografia de abdome e transfontanela, todos sem alterações da normalidade. Realizado cariótipo com resultado 46, XX – 5p; concluindo o diagnóstico como Síndrome do miado do gato.

**Conclusão:** Atenção deve ser dada aos sinais clínicos que podem ser identificados pelo pediatra na recepção do recém nascido, para iniciar precocemente a investigação e diagnóstico. Mesmo que esta anomalia cromossômica não possua tratamento e cura, o paciente pode e deve receber acompanhamento multidisciplinar, e proporcionar melhor qualidade de vida e independência ao indivíduo portador desta síndrome.