

A RELAÇÃO DA CARDIOPATIA CONGÊNITA EM CRIANÇAS DE 0 A 1 ANO PORTADORAS DE SÍNDROME DE DOWN (TRISSOMIA 21)

Lucas Ramos Crizostomo

Graduando do II período do curso de Medicina da Faculdade Metropolitana São Carlos (FAMESC) – Unidade Bom Jesus do Itabapoana, lucascrizostomo15@hotmail.com

Manila Bastos da Silva

Graduanda do II período do curso de Medicina da Faculdade Metropolitana São Carlos (FAMESC) – Unidade Bom Jesus do Itabapoana, manilabastos123@gmail.com;

Tauã Lima Verdan Rangel

Professor orientador no curso de Medicina na Faculdade Metropolitana São Carlos (FAMESC) e-mail: taua_verdan2@hotmail.com;

Lívia Mattos Martins

Professora orientadora no curso de Medicina na Faculdade Metropolitana São Carlos (FAMESC) – Unidade Bom Jesus do Itabapoana, e-mail: liviammartins@gmail.com.

RESUMO

As malformações cardíacas (cardiopatia) são um conjunto de mudanças que comprometem os grandes vasos e o coração. As cardiopatias congênitas possuem amplo espectro clínico, que compreende defeitos que podem não manifestar sintomas, ou pode ocasionar sintomas específicos importantes que podem levar à altas taxas de mortalidade. O período neonatal para o portador de cardiopatia congênita pode ser crítico por causa da gravidade dos defeitos presentes e devido às modificações fisiológicas do coração que normalmente ocorre na fase neonata. Há uma alta prevalência de cardiopatias com componentes de síndromes, em especial as trissomias. A síndrome de Down foi a mais comum, acometendo principalmente meninas, sendo as malformações mais persistentes: comunicação interatrial (CIA), comunicação interventricular (CIV), persistência do canal arterial (PCA). Objetivo deste trabalho é relacionar a Cardiopatia Congênita (CC) com portadores de Síndrome de Down (SD). O método utilizado foi o dedutivo, que através de análises e de estudos sistemáticos dos

artigos científicos e fontes secundárias deduziu-se a relação da Cardiopatia Congênita e a Síndrome de Down, elaborando a bibliografia deste trabalho. Nesse viés, qual a porcentagem dos portadores de Trissomia 21 (T21) terem Cardiopatia Congênita? Sendo assim, concluiu-se que a mortalidade está associada as anomalias congênitas gerando um alerta acerca das pesquisas abrangentes para conhecimentos dos fatores de risco e a implementação do uso de exames de cariótipos além da melhoria da triagem no pré-natal para cardiopatia congênita.

Palavras-chave: Trissomia 21, Síndrome de Down, Cardiopatia Congênita, Malformação Congênita.

ABSTRACT

Cardiac malformations (heart disease) are a set of changes that affect the great vessels and the heart. Congenital heart disease has a broad clinical spectrum, comprising defects that may not manifest symptoms, or may cause important specific symptoms that may lead to high mortality rates. The neonatal period for patients with congenital heart disease may be critical because of the severity of the defects present and due to the physiological changes of the heart that usually occurs in the neonatal phase. There is a high prevalence of heart disease with syndromic components, especially trisomies. Down syndrome was the most common, affecting mainly girls, and the most persistent malformations were: atrial septal defect (ASD), interventricular septal defect (VSD), patent ductus arteriosus (PDA). The objective of this study is to relate Congenital Heart Disease (CHD) with patients with Down Syndrome (DS). The method used was deductive, which through analysis and systematic studies of scientific articles and secondary sources deduced the relationship of Congenital Heart Disease and Down Syndrome, preparing the bibliography of this work. In this bias, what percentage of patients with Trisomy 21 (T21) have Congenital Heart Disease? Thus, it was concluded that mortality is associated with congenital anomalies, generating a warning about the comprehensive research for knowledge of risk factors and the implementation of the use of karyotype tests in addition to improved prenatal screening for congenital heart disease.

Keywords: Trisomy 21, Down Syndrome, Congenital Heart Disease, Congenital Malformation.

INTRODUÇÃO

As malformações cardíacas (cardiopatia) são um conjunto de mudança que comprometem os grandes vasos e o coração. A etiologia da malformação congênita ainda não é muito conhecida, entretanto sua determinação é de extrema importância para o tratamento. Existem varias causas da cardiopatia congênita, porém as que estão em evidencia são as anomalias cromossômicas, a mais comum é a Síndrome de Down. Para Rivera *et al* (2007), as cardiopatias congênitas possuem amplo espectro clínico, que compreende defeitos que podem não manifestar sintoma, ou pode ocasionar sintomas específicos importantes que podem levar a altas taxas de mortalidade.

Capersson *et al* (1970), realizou uma técnica de coloração que contribuiu para identificação mais precisa de cada cromossomo. Mais tarde, em 1981, Yunis aprimorou essa técnica em alta resolução para que os cromossomos pudessem ser estudados com mais detalhes. Sendo assim, vários trabalhos foram realizados com a finalidade de avaliar as alterações cromossômicas em pacientes com cardiopatia congênita.

O diagnóstico precoce da cardiopatia congênita é importante pois pode evitar choque, acidose, parada cardíaca ou agravo neurológico antes da intervenção para o tratamento cardiopatia. O Sistema de Informação de Mortalidade (SIM), no Brasil, informa que a taxa de mortalidade relacionada à cardiopatia congênita é de 107 para cada 100 mil nascidos vivos, representando cerca de 8% da mortalidade infantil, destes 30% dos obitos ocorrem no período neonatal precoce (BRASIL, 2017).

Segundo o Minsitério da Saúde (2013), uma criança nasce com Síndrome de Down (SD) a cada 600 e 800 nascidos vivos, independente de etnia, gênero ou classe social, tendo uma prevalência em mais de 270 mil pessoas. Já nos estudos realizados por Pinto Júnior (2015) aponta que a prevalência de Cardiopatia Congênita é de 9:1000 nascindos vivos, tendo uma prevalência de 25,757 mil casos.

A saúde da criança com SD deve estar centrada no apoio e informação á família, onde inclui a estimulação da criança, a imunização, o estímulo ao aleitamento materno e acompanhamento periódico. Após o diagnóstico de SD o pediatra deve orientar e solicitar os exames complementares necessários: cariótipo, ecocardiograma, hemograma, TSH (Hormônio Estimulante da Tireóide), T3 e T4. O ecocardiograma é realizado levando em consideração que 50% das crianças com SD apresentam cardiopatias, mesmo sem a ausculta de sopro cardíaco, o que torna necessário um acompanhamento com um cardiologista (BRASIL, 2013).

Deste modo, o trabalho teve como objetivo apresentar o conceito de Síndrome de Down e cardiopatia congênita, abordando superficialmente formas de tratamento. E, como propósito principal, relacionar a cardiopatia congênita em crianças de 0 a 1 ano portadoras de Síndrome de Down (trissomia 21).

MATERIAL E MÉTODOS

Trata-se de um artigo científico, o qual abordará o tema relacionado à trissomia 21 (T21) – Síndrome de Down – e cardiopatia congênita, destinando-se a relação entre elas em crianças de 0 a 1 ano. Foi utilizado o método dedutivo, que através de análises e estudos de

artigos, pode deduzir a relação da doença cardiopatia congênita em crianças portadoras de Síndrome de Down (T21) entre 0 a 1 ano. Para a elaboração da bibliografia, foram analisados 30 artigos e selecionados 15, entre os anos 2000 a 2019 – com exceção de um estudo publicado em 1995 – e também foram usadas fontes secundárias.

Os critérios para eliminação e seleção dos artigos foram o local de publicação – revistas e plataformas –, o *Qualis Capes*, o ano de publicação, a bibliografia dos autores e o tipo da publicação. Além disso, a primeira seleção foi realizada com análises dos títulos de cada artigo e a leitura dos resumos, permanecendo, apenas, os mais próximos a proposta deste trabalho; posteriormente, foram utilizados os critérios listados acima, filtrando e selecionando os 15 artigos que compõem a bibliografia desta obra.

Os artigos selecionados foram extraídos das plataformas *Scielo*, *Redalyc* e *PubMed*, revistas científicas como *Rev. Brasileira de Pediatria* e *Rev. Brasileira de Cardiologia*, fontes secundárias como Ministério da Saúde e Faculdade São Paulo (FSP), com os marcadores “síndrome de down”, “trissomia 21”, “crianças”, “cardiopatia congênita” e “doenças congênitas”.

DESENVOLVIMENTO

SÍNDROME DE DOWN: ANÁLISE ACERCA DA SUA SINTOMATOLOGIA E TERAPÊUTICA

A Trissomia do 21 (T21), também conhecida como Síndrome de Down (SD), é uma doença genética, ocorrendo uma má divisão das células no período de fecundação ou período embrionário. Normalmente, as células são formadas por núcleos que contêm 46 cromossomos, 23 herdados da mãe e 23 herdados do pai; já nos portadores de Síndrome de Down, existem três cromossomos iguais no par 21, como mostra a figura 1 (PAIVA *et al*, 2018).

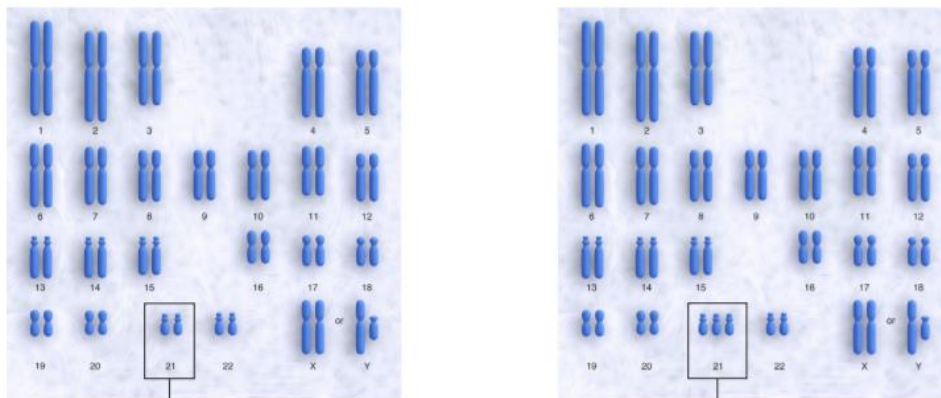


Figura 1. Cromossomo 21 normal e cromossomo 21 na Síndrome de Down.

Fonte: MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2013.

Ainda não foram comprovados os fatores que levam a Síndrome de Down. Entretanto, sabe-se que há uma maior probabilidade em gestantes acima de 35 anos, conforme a análise realizada:

Não se conhece com precisão os mecanismos da disfunção que causa a SD, mas está demonstrado cientificamente que acontece igualmente em qualquer raça, sem nenhuma relação com o nível cultural, social, ambiental, econômico, etc. Há uma maior probabilidade da presença de SD em relação à idade materna, e isto é mais frequente a partir dos 35 anos, quando os riscos de se gestar um bebê com SD aumentam de forma progressiva. Paradoxalmente, o nascimento de crianças com SD é mais frequente entre mulheres com menos de 35 anos, isto se deve ao fato de que mulheres mais jovens geram mais filhos e também pela influência do diagnóstico pré-natal que é oferecido sistematicamente às mulheres com mais de 35 anos. (PAIVA *et al*, 2018, p. 3)

Nesse sentido, a idade para gestante pode ter alguma influência no nascimento da criança com Trissomia 21, não deixando de acontecer com mães mais novas, porém aquelas com idade de 35 anos ou mais já é um fator de risco (PAIVA *et al*, 2018).

Existem duas formas de diagnosticar o paciente com Síndrome de Down, o diagnóstico clínico e laboratorial. O diagnóstico clínico é realizado pelas características físicas, o fenótipo - quanto mais características específicas forem comprovadas, mais fidedigno será o diagnóstico -, nesse viés é importante analisar alguns aspectos no diagnóstico clínico presentes na tabela 1.

Tabela 1. Diagnóstico clínico da SD baseado nas seguintes características

Exame segmentar		Sinais e sintomas
Cabeça	Olhos	Epicanto
		Fenda palpebral oblíqua
		Sinófris
	Nariz	Ponte nasal plana Nariz pequeno
	Boca	Palato alto
		Hipodontia
		Protusão lingual
	Forma	Braquicefalia
	Cabelo	Fino, liso e de implantação baixa
Orelha	Pequena com lobo delicado	
	Implantação baixa	
Pescoço	Tecidos conectivos	Excesso de tecido adiposo no dorso do pescoço
		Excesso de pele no pescoço
Tórax	Coração	Cardiopatia
Abdome	Parede abdominal	Diástase do músculo reto abdominal
	Cicatriz umbilical	Hérnia Umbilical
Sistema Locomotor	Superior	Prega palmar única
		Clinodactilia do 5º dedo da mão
	Inferior	Distância entre 1º e o 2º dedo do pé
		Tônus
Desenvolvimento Global		Frouxidão ligamentar
		Déficit pondero-estatural
		Déficit Psicomotor
		Déficit Intelectual

Fonte: MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2013.

O diagnóstico laboratorial é realizado através da análise genética do cariótipo, analisando o quantitativo de cromossomos do paciente. Em crianças de 0 a 1 ano é necessário acompanhar os níveis de TSH, T3 e T4 e pedir o exame de cariótipo para comprovar a SD (BRASIL, 2013).

Ademais, também, pode ser diagnosticada pelo retardo do desenvolvimento, fâcies característica, presença de trissomia e rebaixamento intelectual com Q.I (quociente intelectual) inferior a 55, a presença de cardiopatia é relevante e o risco de ocorrência relacionado à idade materna (GRANZOTTI *et al*, 1995).

De acordo com Duarte (2018), a deficiência intelectual (DI) passou por diversas modificações de definições como retardo mental, deficiência mental, retardo do desenvolvimentos. A DI possui um espectro complexo de quadros clínicos e se caracteriza

pelo desenvolvimento intelectual insuficiente, que utiliza a pontuação do quociente de inteligência (QI) de acordo com a seguinte classificação (Tabela 2):

Tabela 2. Quociente de inteligência:

Retardo Mental	QI	CID
Leve	50-70	F70
Moderado	36-50	F71
Grave	20-35	F72
Profundo	Inferior a 20	F73
*O QI de 70 é a média apresentada pela população		

Fonte: DUARTE, 2018.

Além do atraso no desenvolvimento, outras doenças podem ocorrer em portadores da Síndrome de Down, como a cardiopatia congênita (40%) – que é o prisma principal abordado neste trabalho –, a hipotonia (perda parcial do movimento na articulação), problemas de audição (50 a 70%), problemas de visão (15 a 50%), problemas neurológicos (5 a 10%), alteração na coluna cervical (1 a 10%), obesidade e envelhecimento precoce (MOREIRA *et al*, 2000).

O portador da Síndrome possui algumas características físicas próprias da doença (figura 2) como, por exemplo, hipotonia muscular, atraso mental e motor, prega palmar transversa única, excesso de pele no pescoço, face achatada, fenda palpebral oblíqua, prega única do quinto dedo (AMARAL *et al*, 2019). Além disso, segundo Amaral *et al* (2019), a maior parte das crianças com SD são diagnosticadas com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e hipotonia generalizada, acometendo vários sistemas da criança, cognitiva e habilidades funcionais.

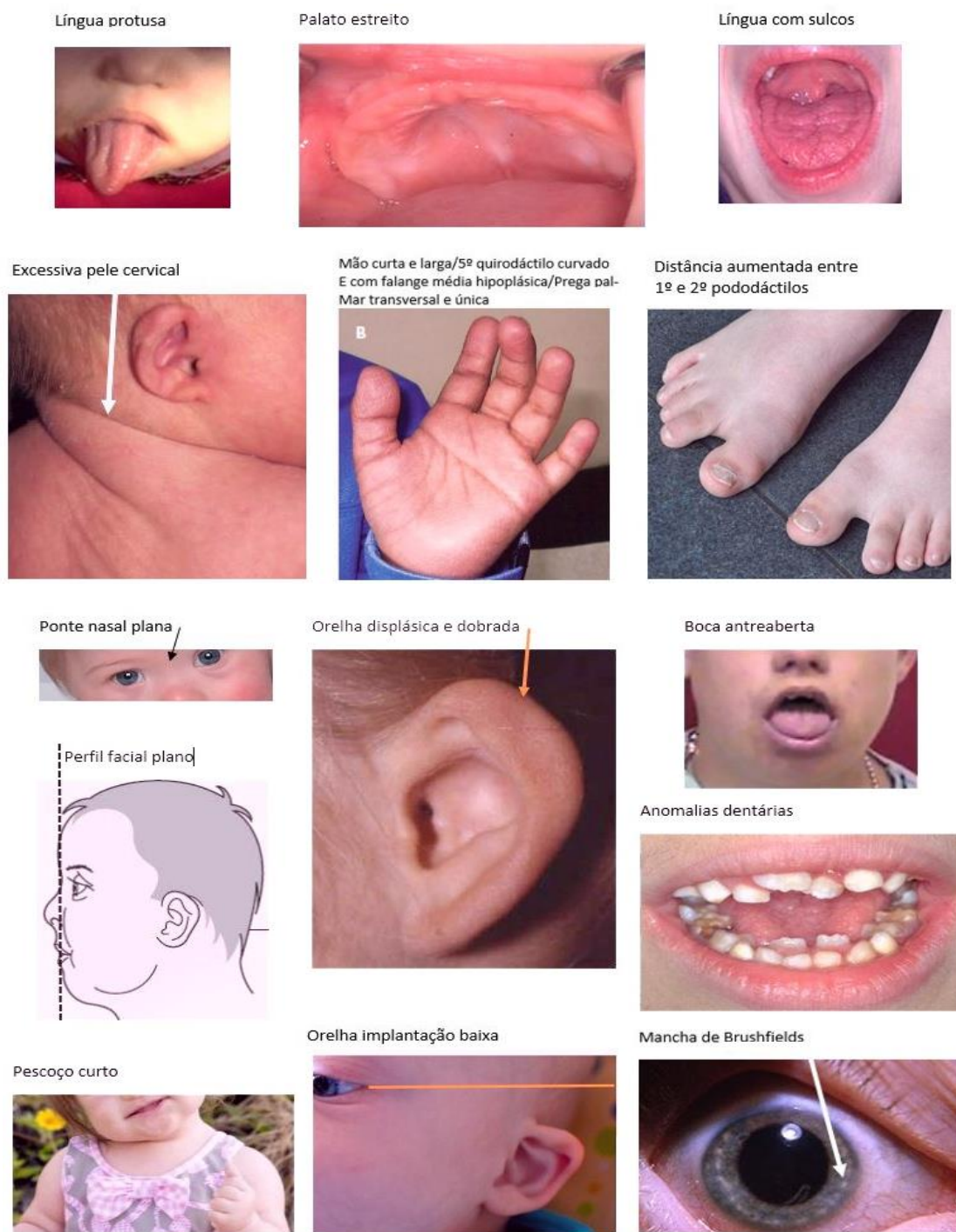


Figura 2. Características físicas dos portadores de Síndrome de Down.

Fonte: PORTALPED, 2017.

CARDIOPATIA CONGÊNITA: ANÁLISE ACERCA DA SUA SINTOMATOLOGIA E TERAPÊUTICA

Segundo o Sistema de Informações sobre Mortalidade do Ministério da Saúde (2013), em 2001, as anomalias congênitas constituíram a segunda causa de morte em crianças com menos de um ano no país. As deficiências congênitas mais frequentes em nascidos vivos e natimortos são as comunicações interatrial (CIA) e interventricular (CIV), e a persistência do canal arterial são as mais comuns, que afeta, principalmente, crianças na faixa etária dos neonatos, de 0 a 1 ano, e também aquelas associados às síndromes genéticas (LEITE *et al*, 2010).

A Cardiopatia Congênita (CC) é uma doença considerada mais comum de todas as malformações, sendo em média 40% dos casos identificados ao nascimento (ROSA *et al*, 2011). São consideradas com diferentes necessidades de seguimento e intervenção, ocorrendo da seguinte forma:

As comunicações interventriculares (CIV), na forma isolada, são, de longe, a alteração anatômica congênita mais comum do coração e estão presentes em 33% de todas as crianças afetadas. Os defeitos cardíacos conotruncais caracterizam-se por alterações nas vias de saída do coração e correspondem a cerca de 20 a 50% das cardiopatias congênitas encontradas em recém-nascidos. Fazem parte desse grupo a tetralogia de Fallot (TOF), a interrupção do arco aórtico (IAA), o *truncus arteriosus* (TA), a comunicação interventricular com atresia pulmonar (CIV/ AP), a transposição das grandes artérias (TGA) e a dupla via de saída do ventrículo direito (DVSVD) (ROSA *et al*, 2012, p. 252).

De acordo com Riveira *et al* (2007), a cardiopatia é uma malformação anatômica do coração ou dos vasos intratorácicos que demonstra uma real importância funcional; contudo essa definição de cardiopatia congênita exclui anomalias ou alterações funcionais sem componente anatômico. Segundo o estudo de Riveira *et al* (2007), os resultados analisados foram encaminhados para o exame de ecocardiografia pela ausculta de sopro, onde em alguns recém-nascidos foi observado também aceleração do fluxo no início dos ramos pulmonares, que é fonte comum de sopro em recém-nascidos (RIVEIRA *et al*, 2007).

O período neonatal para o portador de cardiopatia congênita pode ser crítico por causa da gravidade dos defeitos presentes e devido às modificações fisiológicas do coração que normalmente ocorrem na fase neonata. A suspeita clínica da cardiopatia congênita se baseia em quatro achados: sopro cardíaco, cianose, taquipnéia e arritmia cardíaca (AMARAL *et al*, 2002).

O ecocardiograma pós-natal é uma ferramenta diagnóstica em neonatos de alto risco para defeitos cardíacos congênitos, pois avalia a função cardiovascular. Além das análises

dos demais exames: exame físico, radiografia de tórax, eletrocardiograma (ECG) e os exames laboratoriais; o ecocardiograma permite uma conduta imediata que auxilia nos procedimentos de urgência, em indicações cirúrgicas, sendo considerado método padrão-ouro para a confirmação do diagnóstico de cardiopatia congênita (BRASIL, 2017).

De acordo com o Ministério da Saúde (2017), a maioria dos bebês passa pelo exame físico de rotina antes de receberem a alta hospitalar, porém sintomas cardiovasculares como o murmúrio em grande parte encontram-se ausentes em neonatos, o que demonstra a assintomatologia da doença e com isso os bebês recebem alta hospitalar sem diagnóstico.

As intervenções cirúrgicas no período neonatal são justificadas pela gravidade e complexidade das malformações com o risco de expor o recém-nascido a complicações e a morte, faz-se necessário o procedimento cirúrgico, com a finalidade de controlar os sintomas e melhorar a qualidade de vida dos pacientes (FROTA *et al*, 2014).

A RELAÇÃO DA CARDIOPATIA CONGÊNITA EM PORTADORES DE SÍNDROME DE DOWN

Doenças cardíacas congênitas, como a cardiopatia, provocam várias alterações, gerando impactos na vida do portador e comprometendo o seu desempenho (ROCHA; ZAGONEL, 2009). Deste modo, a CC está relacionada à SD, afetando o seu desenvolvimento neuropsicomotor, necessitando uma equipe multifuncional como apoio, com a finalidade de contribuir no tratamento dos portadores de Síndrome de Down e cardiopatia congênita (AMARAL *et al*, 2019).

De acordo com o estudo de Leite, Miziara e Veloso (2009), apresentou-se alta prevalência de cardiopatias como componentes de síndromes, em especial as trissomias. A síndrome de Down foi a mais comum, acometendo, principalmente, meninas, sendo as malformações mais comuns: comunicação interatrial (CIA), comunicação interventricular (CIV), persistência do canal arterial (PCA); dentre outros, como demonstrado na Tabela 3.

Em relação à cromossomopatia, há uma associação significativa com a malformação do septo atrioventricular, principalmente em pacientes com Síndrome de Down. Com isso, quando nos deparamos com um defeito de septo ventricular, há uma grande possibilidade (aproximadamente 1:2) de que esse tenha Síndrome de Down, isso foi observado em relação à via de saída, a transposição das grandes artérias. Mesmo sendo ainda limitada a detecção de rearranjos cromossômicos como, por exemplo, a micro deleções ou micro duplicações, a

frequência de anormalidades é significativa através do cariótipo entre pacientes com cardiopatia congênita (TREVISAM *et al*, 2013).

Os defeitos cardíacos congênitos afetam preferencialmente crianças, desde os neonatos até os lactentes. Tem-se uma maior tendência de malformações cardíacas múltiplas ou associadas. Diversos fatores estão relacionados às anomalias congênitas; acredita-se que 25% são de etiologia genética, 15% de origem ambiental que são oriundas de radiação ionizante, infecções pré-natais, doença materna crônica, agentes ambientais e fármacos; e 60% são de causas ainda desconhecidas (LEITE; MIZIARA; VELOSO *et al*, 2009).

Tabela 3: Síndromes e as malformações cardíacas congênitas associadas:

Síndrome	Malformações cardíacas congênitas associadas
Trissomia do 21 (Down)	CIA, CIV, PCA, dupla via saída VD, estenose pulmonar, tronco arterioso comum, drenagem anômala em veias pulmonares, rins policísticos, rim em ferradura, diverticulite de Meckel, pescoço curto, implantação baixa de orelha, agenesia de orelhas, agenesia de mamilos e artéria umbilical única.
Trissomia do 18 (Edwards)	CIV, ventrículo único, fusão de tricúspide e mitral, dupla saída de VD, PVCSE, hipoplasia da artéria pulmonar e hipoplasia VE.
Trissomia do 13 (Patau)	CIA, CIV, PCA, TGVB, hipoplasia da artéria pulmonar, holoprosencefalia, cuspídeo, microftalmia, aorta cavalgando septo, atresia pulmonar, lábio leporino, dolicocefalia, hérnia inguinal, agenesia pavilhão auricular
Trissomia do 9	PVCSE
Trissomia não classificada	CIA, CIV, PCA, TGVB, atresia mitral, crânio cônico, pescoço curto, pseudo tronco arterial, hipoplasia arterial pulmonar, agenesia vasos da base, artéria umbilical única, PVCSE, BAVT, rim ferradura, dupla via saída VD, implantação baixa de tricúspide, hipoplasia arco aórtico, dextroposição de aorta
Dandy Walker	Ventrículo único, rins em ferradura, artéria umbilical única, PCA, atresia de valva pulmonar
Pentalogia de Cantrell	Ectopia cárdia
Poliesplenia	Hipertrofia ventricular bilateral, CIA, pâncreas anular, divertículo de Meckel, complexo cervico-auricular vertebral
Malformativa	CIA, CIV, coarctação de aorta, PVCSE, atresia de valva pulmonar, holoprosencefalia, lábio leporino, fenda palatina, poliesplenia, hipertrofia de ventrículos
PrunnyBelly	CIA, PCA, hipoplasia artéria pulmonar, hipoplasia arco aórtico
Potter	CIA, rins císticos, atresia pulmonar, agenesia membros inferiores, agenesia renal, agenesia reto, PVCSE, dolicocefalia
Coração esquerdo hipoplásico	Atresia valva aórtica, atresia mitral, ausência VE, atresia aorta, hipoplasia aorta ascendente
Marfan	Aorta bivalvar, subclávia esquerda saindo da junção aorta ascendente e ducto arterioso
CIA- Comunicação interatrial; CIV- Comunicação interventricular; PCA- Persistência do canal arterial; PVCSE- Persistência da veia cava superior esquerda; TGVB- Transposição dos grandes vasos da base; VD- Ventrículo direito; VE- Ventrículo esquerdo; DAVP- Drenagem anômala das veias pulmonares; BAVT- Bloqueio atrioventricular total.	

Fonte: Os autores, 2019 adaptado de LEITE; MIZIARA; VELOSO, 2009.

De acordo com o tipo e a severidade da alteração, pode-se ter a necessidade de diferentes tipos de intervenção, sendo que a hospitalização em unidades de tratamento intensivo é comum entre os mesmos. Com isso, há um grande impacto dos defeitos congênitos em relação à mortalidade infantil (TREVISAN *et al*, 2013). Medidas preventivas em relação a anomalias congênitas têm sido elaboradas em países em desenvolvimento, porém é difícil relacionar as causas e efeitos devidos os seus fatores ambientais e as malformações (LEITE; MIZIARA; VELOSO, 2009).

Não há um tratamento específico para os portadores da Síndrome de Down. O aconselhável é um acompanhamento contínuo com uma equipe multidisciplinar. Para crianças de 0 a 1 ano, que é o foco desse trabalho, aconselha-se, além do acompanhamento com a equipe especializada, o aleitamento materno até seis meses, alimentação complementar até um ano, acompanhamento odontológico e cartão de vacinação atualizado (BRASIL, 2013).

RESULTADOS E DISCUSSÃO

O presente trabalho tem como prisma a revisão de literatura de artigos científicos relacionados à Síndrome de Down (T21) e à cardiopatia congênita. Diante da relação de ambas as doenças, todos os artigos selecionados, como base para o presente estudo, estavam em concordância. Os estudos demonstravam a correlação da cardiopatia congênita como principal malformação que acomete o indivíduo com Síndrome de Down. Ademais, os trabalhos obtiveram resultados em comum, com presença de outras alterações cardíacas, como comunicação interatrial, comunicação interventricular e persistência do canal arterial.

Foram analisados 15 artigos para o direcionamento do estudo, além das diretrizes e fontes secundárias. Entretanto, apenas 6 relataram a relação entre Cardiopatia Congênita e a Síndrome de Down, ao passo que os demais estudos foram apenas utilizados como revisão de literatura integrativa. Os critérios usados como parâmetros foram: Cardiopatia Congênita, Síndrome de Down e, as deficiências cardíacas, como CIV, CIA, PCA; para, assim, relacionar ambas as doenças, abrangendo a discussão.

De acordo com os resultados apresentados por Leite, Miziara e Veloso (2009), dos 189 pacientes analisados, 96 (27%) apresentavam defeito na comunicação interatrial, já a comunicação interventricular em 66 (18,5%), e a persistência do canal arterial em 51 (14,3%). Houve uma prevalência de diagnósticos sindrômicos, observando 31 (26,5%) casos, sendo as trissomias mais frequentes (Síndrome de Down, Edwards, Patau).

Tabela 4. Análise dos artigos selecionados a partir do critério “cardiopatia”

<i>Autores</i>	<i>Pacientes</i>	<i>Cardiopatia</i>	<i>Síndrome de Down</i>	<i>CIA</i>	<i>CIV</i>	<i>Persistência do canal arterial</i>
TREVISAN <i>et al</i> , (2013)	298	298	40	44	44	X
RIVERA <i>et al</i> , (2007)	358	49	1	11	19	128
CARSWELL <i>et al</i> , (1993)	10	3	10	X	X	X
GRANZOTTI <i>et al</i> , (1995)	86	44	35	3	24	3
LEITE; MIZIARA; VELOSO, (2010)	1591	189	45	96	66	51
FROTA <i>et al</i> (2014)	80	43	0	12	11	2

Fonte: Os autores, 2019.

Já no estudo de Trevisan *et al* (2013), a anormalidade cromossômica mais observada foi a Síndrome de Down com 14,4% dos 298 participantes (Tabela 2). Com relação à cromossomopatia, os tipos de defeitos cardíacos com alta significância foi o defeito do septo atrioventricular, principalmente em pacientes com Síndrome de Down com 66,7%. Em concordância com Leite *et al* (2009), a comunicação interventricular e interatrial foi observada com 14,8% dos casos. Sendo assim, esses achados foram condizentes com a literatura dos demais autores (Gráfico 1).

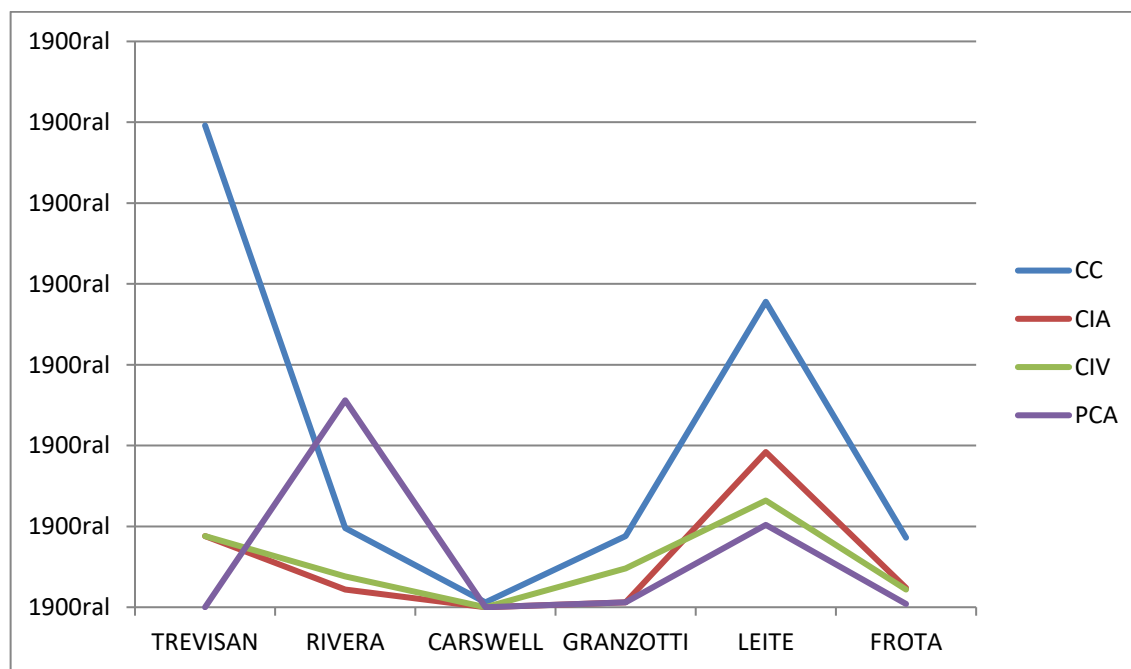


Gráfico 1- Cardiopatias congênitas relevantes entre os autores.

Fonte: Os autores, 2019.

Como já lecionado, a Cardiopatia Congênita tem um percentual considerável em portadores de Síndrome de Down, 40% como trouxe em seus estudos ROSA *et al* (2011) e MOREIRA *et al* (2000). Nesse sentido, é necessário que haja um diagnóstico diferencial e com celeridade logo após o parto e crianças de 0 a 1 ano, para que, assim, haja um tratamento com qualidade e eficaz, garantindo ao bem-estar do paciente.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

É notório que a medicina sofreu diversos avanços em suas áreas, principalmente na parte da genética. Todavia, boa parte da população não enxerga a Síndrome de Down como um defeito nos cromossomos, ou seja, na genética pensam que há cura e por genético, é justamente ao contrário, é incurável.

Conclui-se que a mortalidade está relacionada com as anomalias congênitas, gerando um alerta para a indispensabilidade de pesquisas abrangentes para conhecimentos dos fatores de riscos e necessidade da implantação do uso de exames de cariótipo no Sistema Único de Saúde e os profissionais devem estar cientes de que o mesmo pode ajudar no diagnóstico, tratamento e prognóstico dos pacientes.

O Ministério da Saúde (2017) dispõe da portaria nº 1.459/2011, no âmbito do SUS a Rede Cegonha, que compreende numa rede de cuidados direcionados à mulher relacionados ao planejamento reprodutivo e à atenção humanizada à gravidez, ao parto e ao puerpério. Embora a portaria assegure o exame de ultrassonografia, a mesma não dispõe de nenhuma avaliação pré-natal para cardiopatia congênita, com isso, ressalva a necessidade de uma infraestrutura e equipe altamente capacitada para melhoria da triagem pré-natal para CC.

Sendo assim, o exame clínico neonatal do sistema cardiovascular já é efetivo em todas as maternidades, entretanto, um dos principais fatores do diagnóstico precoce consiste no tempo de internação após o parto; quanto mais cedo um bebê recebe alta menor as chances de manifestações clínicas que possam ser detectadas pelo exame clínico.

REFERÊNCIAS

AMARAL, I. G. S; CORRÊA, V. A. C; AITA, K. M. S. C. Perfil de independência no autocuidado da criança com Síndrome de Down e com cardiopatia congênita: subtítulo do artigo. In: **Cad. Bras. Ter. Ocup.**, Belém, fev.2019. Disponível em:

<http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2526-89102019005006104&lang=pt#B025>. Acesso em: 9 set. 2019.

AMARAL, F. *et al.* Quando suspeitar de cardiopatia congênita no recém-nascido. *In: Medicina Ribeirão Preto*, São Paulo, v. 35, n. 1, p. 192-197, jun./2002. Disponível em: <<https://www.revistas.usp.br/rmrp/article/view/823/835>>. Acesso em: 8 out. 2019.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. **Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down / Ministério da Saúde**, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. 1. ed., 1. reimp. Brasília : Ministério da Saúde, 2013. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_pessoa_sindrome_down.pdf. Acesso em 17 out. 2019.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos. Departamento de Ciência e Tecnologia. **Síntese de evidências para políticas de saúde: diagnóstico precoce de cardiopatias congênitas**. Brasília : Ministério da Saúde, 2017. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/sintese_evidencias_politicas_cardiopatias_congenitas.pdf. Acesso em 17 out. 2019.

CASPERSSON T. *et al.* Rapid identification of human chromosomes by tv-techniques. *In: ExpCell Res*, v. 63, n. 2, p. 477-479, 1970. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/5490350>>. Acesso em 21 out. 2019.

DUARTE, R. C. B. Deficiência intelectual na criança: subtítulo do artigo. *In: Residência Pediátrica*, Belém, v. 8, n. 1, p. 17-25, ago. 2018. Disponível em: <file:///C:/Users/Luacas%20Ramos/Downloads/v8s1a04.pdf>. Acesso em: 21 out. 2019.

FROTA, Mirna Albuquerque; ANDRADE, Ivna Silva; ARAÚJO, Z. M. S. Perfil sociodemográfico familiar e clínico de crianças com cardiopatia congênita atendidas em uma instituição hospitalar. *In: Revista Brasileira em Promoção da Saúde*, Fortaleza, v. 27, n. 2, p. 239-246, jun. 2014. Disponível em: <<https://www.redalyc.org/pdf/408/40833375013.pdf>>. Acesso em: 8 out. 2019.

GRANZOTTI, J. A. *et al.* Incidência de cardiopatias congênitas na Síndrome de Down. *In: Jornal de Pediatria*, São Paulo, v. 71, n. 1, p. 28-30, 1995. Disponível em: <https://www.researchgate.net/profile/Joao_Granzotti/publication/216006104_Incidence_of_congenital_heart_defects_in_Down_syndrome/links/53d92e8e0cf2a19eee83c0e3.pdf>. Acesso em: 9 set. 2019.

LEITE, D. D. L; MIZIARA, Hécio; VELOSO, Moema. Malformações Cardíacas Congênitas em Necropsias Pediátricas: Características, Associações e Prevalência. *In: Arq. Bras. Cardiol.*, Brasília, v. 94, n. 3, p. 294-299, set.-2009. Disponível em: <<http://files.anatomiaenecropsia.webnode.com.br/200000008-8d3268f261/artigo1.pdf>>. Acesso em: 9 set. 2019.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Cuidados de saúde às pessoas com síndrome de down, 2013**. Disponível em: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/cuidados_saude_pessoas_sindorme_down.pdf>. Acesso em: 8 out. 2019.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Diagnóstico precoce de cardiopatias congênitas, 2017**. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/sintese_evidencias_politicas_cardiopatias_congenitas.pdf. Acesso em: 8 out. 2019.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Diretrizes de Atenção à Pessoa com Síndrome de Down, 2013.** Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_pessoa_sindrome_down.pdf. Acesso em: 8 out. 2019.

MOREIRA, L. M. A; EL-HANI, Charbel N; GUSMÃO, Fábio Af. A síndrome de Down e sua patogênese: considerações sobre o determinismo genético. *In: Rev Bras Psiquiatr*, Bahia, v. 22, n. 2, p. 96-99, fev./2000. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/rbp/v22n2/a11v22n2>. Acesso em: 8 out. 2019.

PAIVA, Camila Foss; MELO, Camila Menezes; FRANK, Stéphanie Paese. Síndrome de Down: etiologia, características e impactos na família. *In: FSP*, São Paulo, v. 5, n. 8, p. 2-14, nov./2018. Disponível em: <https://facsaopaulo.edu.br/wp-content/uploads/sites/16/2018/05/ed2/11.pdf>. Acesso em: 8 out. 2019.

PORTALPED. **Síndrome de Down – Características Que o Pediatra Deve Saber.** Disponível em: <https://www.portalped.com.br/outras-especialidades/genetica/sindrome-de-down-o-que-voce-nao-sabe/>. Acesso em: 21 out. 2019.

PINTO JÚNIOR, V. C. *et al.* Epidemiology of congenital heart disease in Brazil. *In: Braz. J. Cardiovasc. Surg.*, v. 30, n. 2, p. 219-224, fev. 2015. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/rbccv/v30n2/0102-7638-rbccv-30-02-0219.pdf>. Acesso em: 8 out. 2019.

RIVERA, I. R. *et al.* Cardiopatia Congênita no Recém-Nascido: da Solicitação do Pediatra à Avaliação do Cardiologista. *In: Arq. Bras. Cardiol.*, Maceió, v. 89, n. 1, p. 6-10, 2007. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/abc/v89n1/02.pdf>. Acesso em: 9 set. 2019.

ROCHA, D. L. B.; ZAGONEL, I. P. S. Modelo de cuidado transicional à mãe da criança com cardiopatia congênita. *In: Acta Paulista de Enfermagem*, São Paulo, v. 22, n. 3, p. 1, jun.-2009. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0103-21002009000300002&lng=pt&tlng=pt. Acesso em: 9 set. 2019.

ROSA, R. F. M.*et al.* Síndrome de deleção 22q11.2 e cardiopatias congênitas. *In: Revista Paulista de Pediatria*, São Paulo, v. 29, n. 2, p. 251-260, jun./2011. Disponível em: <https://www.redalyc.org/pdf/4060/406038937018.pdf>. Acesso em: 9 set. 2019.

TREVISAN, P.*et al.* Anormalidades Cromossômicas entre Pacientes com Cardiopatia Congênita. *In: Arq. Bras. Cardiol.*, Porto Alegre, v. 101, n. 6, p. 495-501, jun./2013. Disponível em: http://www.scielo.br/pdf/abc/v101n6/aop_5405.pdf. Acesso em: 9 set. 2019.

YUNIS J. J. New chromosome techniques in the study of human neoplasia. *In: Hum. Pathol.*, v. 12, n. 6, p. 540-549, 1981. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7275094>. Acesso em 21 out. 2019.

SOBRE OS AUTORES:

AUTOR 1: Graduando do II período do curso de Medicina da Faculdade Metropolitana São Carlos (FAMESC) – Unidade Bom Jesus do Itabapoana, lucascrizostomo15@hotmail.com

AUTOR 2: Graduanda do II período do curso de Medicina da Faculdade Metropolitana São Carlos (FAMESC) – Unidade Bom Jesus do Itabapoana, manilabastos123@gmail.com;

AUTOR 3: Professor orientador: Mestre (2013-2015) e Doutor (2015-2018) em Ciências Jurídicas e Sociais pela Universidade Federal Fluminense. Especialista Lato Sensu em Gestão Educacional e Práticas Pedagógicas pela Faculdade Metropolitana São Carlos (FAMESC) (2017-2018). Especialista Lato Sensu em Direito Administrativo pela Faculdade de Venda Nova do Imigrante (FAVENI)/Instituto Alfa (2016-2018). Especialista Lato Sensu em Direito Ambiental pela Faculdade de Venda Nova do Imigrante (FAVENI)/Instituto Alfa (2016-2018). Especialista Lato Sensu em Direito de Família pela Faculdade de Venda Nova do Imigrante (FAVENI)/Instituto Alfa (2016-2018). Especialista Lato Sensu em Práticas Processuais Civil, Penal e Trabalhista pelo Centro Universitário São Camilo-ES (2014-2015), e-mail: taua_verdan2@hotmail.com;

AUTOR 4: Professora orientadora: Graduada em Ciências Biológicas pela Universidade Federal do Espírito Santo. Mestrado e Doutorado em Biociência e Biotecnologia pela Universidade do Norte Fluminense Darcy Ribeiro. Professora de Citologia no curso de Medicina na Faculdade Metropolitana São Carlos (FAMESC) – Unidade Bom Jesus do Itabapoana, e-mail: liviammartins@gmail.com.