

PREVALÊNCIA DE CARDIOPATIAS CONGÊNITAS EM PORTADORES DE SÍNDROME DE DOWN

PREVALENCE OF CONGENITAL CARDIOPATHIES IN PATIENTS WITH DOWN SYNDROME

Tatiana Aoki Catalan¹; Monique Reis Geissler²; Camila Yukari Tarrafa Hirayama³; Luci Mendes de Melo Bonini⁴; Fernanda Diniz de Oliveira Campos⁵

RESUMO

A SD além de apresentar alterações fenotípicas, genotípicas e metabólicas apresentam também anomalias congênitas entre as quais a mais relevante são as cardiopatias congênitas. Este trabalho mostra a incidência de cardiopatias congênitas em crianças com Síndrome de Down considerando os tipos de anomalias, causas e tratamento. Além disso, apresenta a importância do diagnóstico precoce, do acompanhamento médico e do tratamento, para a melhor qualidade e aumento da expectativa de vida. Analisamos a frequência dos diferentes tipos das anomalias congênitas em portadores de Síndrome de Down, objetivando comprovar se há relação entre a demora do diagnóstico e a qualidade de vida e sobrevivência do paciente com Síndrome de Down. Para a execução do projeto foi aplicado questionário aos responsáveis, além de análise de prontuários, os dados coletados foram quantificados e analisados estatisticamente. Foram analisados 84 prontuários, 51,1% dos portadores de SD apresentaram algum tipo de cardiopatia congênita, sendo a CIA (Comunicação interatrial) a anomalia mais frequente com 23 casos, outra cardiopatia de grande relevância é a FOP (Forame oval persistente) com 14 casos relatados. Outro dado analisado foi a incidência da realização de procedimentos cirúrgicos para a correção da malformação congênita, dos 43 portadores de cardiopatias apenas 14 foram submetidos a procedimentos cirúrgicos e 25 não informavam sobre a realização ou não de procedimentos cirúrgicos. Observou-se uma variação de 40-60% em relação a literatura analisada. CIA e FOP são as cardiopatias mais encontradas neste trabalho e a maioria dos portadores foram diagnosticados ao nascer.

Palavras-chave: Síndrome de Down. Malformação congênita. Cardiopatias.

ABSTRACT

SD besides presenting phenotypic, genotypic and metabolic alterations also present congenital anomalies among which the most relevant are the congenital heart diseases. This study shows the incidence of congenital heart diseases in children with Down Syndrome considering the types of anomalies, causes and treatment. In addition, it presents the importance of early diagnosis, medical follow-up and treatment, for better quality and longer life expectancy. We analyzed the frequency of the different types of congenital anomalies in Down Syndrome patients, aiming to verify if there is a relationship between the delay of the diagnosis and the quality of life and survival of the Down Syndrome patient. For the execution of the project, a questionnaire was applied to those in charge, in addition to analyzing the medical records, the data collected were quantified and analyzed statistically. A total of 84 medical records were analyzed, 51.1% of patients with SD presented some type of congenital heart disease, and CIA (Interatrial Communication) was the most frequent anomaly with 23 cases. Another major cardiopathy was FOP (persistent oval foramen) with 14 cases reported. Another data analyzed was the incidence of surgical procedures for the correction of congenital malformation. Of the 43 patients with heart disease, only 14 underwent surgical procedures and 25 did not report on surgical procedures. A variation of 40-60% was observed in relation to the analyzed literature. CIA and FOP are the most common heart diseases found in this study and most of the patients were diagnosed at birth.

Key words: Down syndrome. Congenital malformation. Cardiac disorders.

INTRODUÇÃO

Atualmente, a condição genética mais conhecida é a Síndrome de Down (SD). Essa doença constitui uma das causas mais frequentes de deficiência mental (DM). Além do atraso no

1 Estudante da Faculdade de Medicina da Universidade de Mogi das Cruzes, Mogi das Cruzes. E-mail: tatianacatalani@hotmail.com.

2 Estudante da Faculdade de Medicina da Universidade de Mogi das Cruzes, Mogi das Cruzes. E-mail: monique_geissler@hotmail.com

3 Estudante da Faculdade de Medicina da Universidade de Mogi das Cruzes, Mogi das Cruzes. E-mail: camilatarrafa@hotmail.com.

4 Dra. em comunicação e Semiótica pela PUC-SP, docente no Mestrado em Políticas Públicas da Universidade de Mogi das Cruzes e docente colaboradora do Mestrado em Habitação do Instituto de Pesquisas Tecnológicas de São Paulo – IPT-USP. E-mail: lucibonini@gmail.com.

5 Fonoaudióloga da Associação de Pais e amigos dos excepcionais (APAE) de Mogi das Cruzes

desenvolvimento, outros problemas de saúde podem ocorrer no portador dessa síndrome e, dentre eles, as cardiopatias congênitas tem uma grande relevância, pois aparecem em 40% dos casos (COOLEY; GRAHAM, 1991).

Existem mais de 80 características que definem fenotipicamente o portador de SD, entre as mais comuns estão: deficiência intelectual, hipotonia muscular, baixa estatura, características faciais e malformações congênitas, especialmente as cardíacas, que no caso é o foco deste projeto (DECOQ; VINCKIER, 1995).

Diante dessas características peculiares, a notícia de identificação da SD traz impacto e isso pode influenciar nos futuros cuidados indispensáveis à criança bem como no processo de desenvolvimento desta e por isso o papel da família é de fundamental importância (ALDERSON, 2001; ARAÚJO; PIZZOL, 2011).

Não se conhece exatamente as causas que levam ao aparecimento da SD. Há fatores endógenos e exógenos, para Casarim (1999), que podem contribuir para uma menor ou maior incidência dessa desordem.

O diagnóstico precoce de uma cardiopatia congênita em um portador de SD é imprescindível para o tratamento cirúrgico efetivo e diminuição da morbimortalidade (MALEC, 1999). Quanto mais cedo for o diagnóstico e conseqüentemente o procedimento cirúrgico, menores serão os malefícios para a criança. Atualmente, a cirúrgica cardíaca e pediátrica em conjunto, busca resultados mais efetivos e que proporcionem melhor qualidade de vida à criança (ATIK, 2004).

O objetivo desse trabalho foi quantificar a prevalência de crianças com SD com o diagnóstico de cardiopatia congênita, identificando as cardiopatias mais prevalentes, abordando suas causas e tratamento.

Este estudo é de natureza exploratório-descritiva, de abordagem quanti-qualitativa e de corte transversal, foi aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa da Universidade de Mogi das

Cruzes (Mogi das Cruzes, SP, Brasil), sob o número CAAE: 59842916.0,0000.5497, e número do parecer: 1.833005. Durante a realização foram obtidos termos de consentimento livre e esclarecido dos pacientes ou responsáveis legais submetidos à entrevista. Foram recrutados 84 participantes na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) de Mogi das Cruzes e foram incluídos participantes do sexo feminino e masculino entre 0 e 18 anos de idade. Indivíduos não portadores de Síndrome de Down foram excluídos do estudo.

A pesquisa foi realizada a partir da aplicação de um questionário elaborado pelos autores do projeto juntamente com a análise de prontuários cedidos pela instituição. Nessa coleta de dados, foram considerados de relevância a presença ou não de cardiopatia congênita, o tipo de cardiopatia e a realização o não de procedimentos cirúrgicos para correção da malformação. Um tamanho mínimo de amostra de 72 indivíduos foi calculado considerando-se um erro alfa de 5% e poder de teste de 90%. Os dados foram coletados de janeiro à junho de 2017.

RESULTADOS E DISCUSSÕES

Dos 84 prontuários de portadores de SD, dos quais 43 apresentavam cardiopatia congênita, 38 não apresentavam e 3 não havia constatado no prontuário a presença ou não (Figura 1).

Dos portadores de SD com cardiopatias congênicas (total de 43), 23 apresentaram CIA (53,4%), 11 apresentaram CIV (25,5%), 6 apresentaram DSAV (13,9%), 9 apresentaram PCA (20,9%), 14 apresentaram FOP (32,5%), 3 apresentou T4F (6,9%). Demais tipos de cardiopatias congênicas ainda não foram identificadas ou relatadas (Figura 2).

Dos portadores de SD diagnosticados com cardiopatia congênita (total de 43), 14 realizaram procedimentos cirúrgicos para a correção da malformação (32,5%), 25 não realizaram (58,1%) e 4 não informavam sobre a realização ou não de procedimentos cirúrgicos (9,3%) (Figura 3).

Figura 1: Crianças com Síndrome de Down portadoras de cardiopatia congênita

Amostra: n=84 prontuários

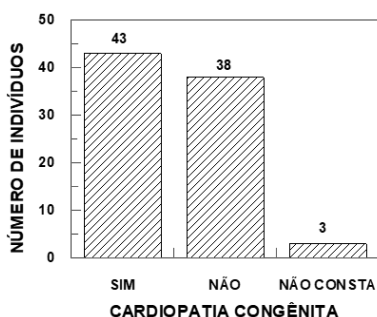


Figura 2: Comunicação interatrial (CIA); Comunicação interventricular (CIV); Persistência do canal arterial (PCA); Forame oval patente (FOP); Defeito de septo atrioventricular (DSAV); Tetralogia de Fallot (T4F)

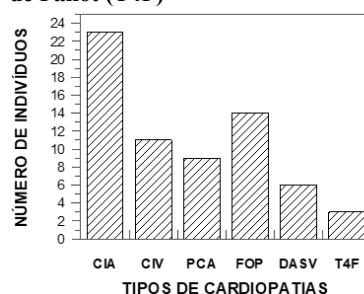
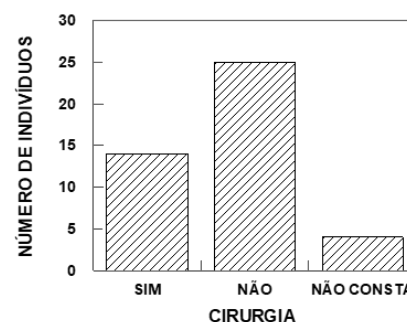


Figura 3: Portadores de Síndrome de Down com cardiopatia congênita que foram submetidos a procedimentos cirúrgicas para a correção da malformação



Fonte: dados da pesquisa

Entre os defeitos congênicos mais comuns ao nascimento estão as cardiopatias, elas acometem de 8 a 10 crianças a cada 1.000 nascidos vivos (SILVA et al. 2011). Em crianças com Down a prevalência de cardiopatia congênita é de 40% a 60% (FUDGE et al., 2010). As principais cardiopatias congênicas encontradas e que apresentam maior relevância para a avaliação do estudo foram: comunicação interatrial (CIA), comunicação interventricular (CIV), defeito de

septo atrial (ASD), defeito de septo ventricular (VSD), defeito de septo atrioventricular (DSAV), persistência do canal arterial (PCA), forame oval patente (FOP), Tetralogia de Fallot (T4F) e defeito de septo atrial *ostium secundum* (OSIAC) (MOURATO et al.,2014).

Em relação ao sexo dos portadores de SD, 38 eram do sexo feminino e 46 eram do sexo masculino. De acordo com o diagnóstico de SD, 3 portadores foram diagnosticados antes do nascimento, 51 ao nascer, 9 até 1 mês de vida, 7 de um mês até um ano de vida, 3 com mais de 1 ano e 11 não constavam nos prontuários analisados (Figura 4).

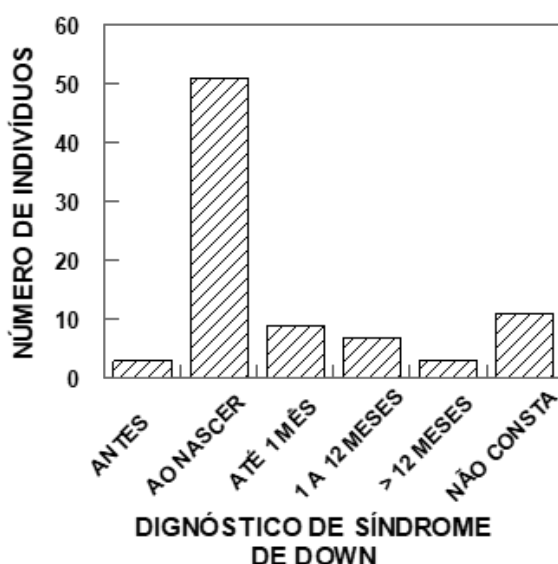


Figura 4: Diagnóstico da Síndrome de Down em relação a idade da criança

Diante do tema proposto a análise dos prontuários revelaram que a incidência de cardiopatia congênita dentro da amostra (51,1%) utilizada para o trabalho se encontra naquela demonstrada na literatura sendo considerada uma variação de 40- 60%. Em relação aos tipos de cardiopatia foi verificado que aquelas mais prevalentes especificadas pela literatura (CIA e FOP) também foram constatadas como as mais prevalentes em nosso estudo, sendo CIA 23 e FOP 14 portadores respectivamente. Não foram verificadas as cardiopatias OSIAC e VSD citadas na literatura como defeitos congênitos também comuns em portadores de SD. Diante da análise de prontuários verifica-se que o diagnóstico precoce da SD (antes do nascimento) foi pouco frequente (3,5%), sendo que a maioria dos portadores foram diagnosticados ao nascer (60,7%) demonstrando que o diagnóstico precoce de SD é imprescindível para a detecção também de cardiopatias congênitas e seu tratamento para melhorar a qualidade de vida da criança.

CONCLUSÃO

Os resultados encontrados apresentam uma variação de 40-60% em relação a literatura analisada. CIA e FOP são as cardiopatias mais encontradas neste trabalho e na literatura. A maioria dos portadores foram diagnosticados ao nascer, demonstrando que o diagnóstico precoce de SD é imprescindível para a detecção de cardiopatias congênitas e seu tratamento para melhora da qualidade de vida.

REFERÊNCIAS

- ALDERSON P. Down's syndrome: cost, quality and value of life. **Soc Sci Med** 2001; 53(5): 627-38.
- ARAÚJO AP, PIZZOL RJ. Avaliação dos domínios social e ambiental de cuidadores de pessoas com Síndrome de Down, 2011; Internet; Disponível em: http://prope.unesp.br/xxi_cic/27_36297538840.pdf
- ATIK, Fernando Antibas. Monitorização hemodinâmica em cirurgia cardíaca pediátrica. **Arq. Bras. Cardiol.**, São Paulo, v. 82, n. 2, p. 199-208, Feb. 2004. Disponível em <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0066-782X2004000200014&lng=en&nrm=iso>. Acessado em: 13 Dez. 2018.
- CASARIN S. Aspectos psicológicos na síndrome de Down. Em J. S. Schwartzman (Org.), **Síndrome de Down**. São Paulo: Memnon Ed. Científicas. 2002.
- COOLEY WC, GRAHAM JM. Down syndrome: An update and review for the primary pediatrician. **Clinic Pediatric**. 1991; 30: 233-53.
- DECOQ P, VINCKIER F. Le syndrome de Down: 1. aspects médicaux. **Rev Belg Méd Dent**. 1995; 3: 43-53.
- FUDGE JC, LI S, JAGGERS J, O'BRIEN SM, PETERSON ED, JACOBS JP, WELKE KF, JACOBS ML, PASQUALI SK. Congenital heart surgery outcomes in Down syndrome: analysis of a national clinical database. **Pediatrics**. 2010; 126: 315-22.
- MALEC E, MROCZEK T, PAJAK J, JANUSZEWSKA K, ZDEBSKA E. Results of surgical treatment of congenital heart defects in children with Down's syndrome. **Pediatr Cardiol**. 1999; 20: 351-4.
- MOURATO FA, VILLACHAN LR, MATTOS SS. Prevalência e perfil das cardiopatias congênitas e hipertensão pulmonar na síndrome de Down em serviço de cardiologia pediátrica. **Revista Paulista de Pediatria**. 2014; 32: 159-63.
- SILVA MEM, FEUSER MR, SILVA MP, UHLIG S, PARAZZI PLF, ROSA GJ, SCHIVINSKI CIS. Cirurgia cardíaca pediátrica: o que esperar da intervenção fisioterapêutica? **Rev Bras Cir Cardiovasc**. 2011; 26: 264-72.