

# Síndrome de Down e cardiopatias congênitas: frequência e tipos de defeitos observados em uma amostra de 299 pacientes atendidos em um hospital do Sul do Brasil



DE MORAES FN<sup>1</sup>, LORENZEN MB<sup>1</sup>, ROSA RFM<sup>1,2</sup>, GRAZIADIO C<sup>1,2</sup>, ZEN PRG<sup>1,2</sup>, PASKULIN GA<sup>1,2</sup>.

<sup>1</sup> Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA), Porto Alegre, RS, Brasil.

<sup>2</sup> Complexo Hospitalar Santa Casa de Porto Alegre (CHSCPA), Porto Alegre, RS, Brasil.

## INTRODUÇÃO

A síndrome de Down (SD) é uma doença genética comum cuja incidência é de cerca de 1 para cada 800 nascidos vivos. Dentre os principais defeitos associados à síndrome destacam-se as cardiopatias congênitas, causa principal de óbito entre os pacientes.

Elas são a malformação congênita mais frequente e correspondem a cerca de 40% de todos os defeitos identificados ao nascimento.

## OBJETIVOS

Verificar os achados cardiológicos em uma amostra de indivíduos com SD, atendida no Serviço de Genética Clínica da Universidade Federal de Ciências da Saúde/Complexo Hospitalar Santa Casa de Porto Alegre.

## MÉTODO

A amostra foi composta de pacientes com diagnóstico de SD atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA, no período entre 1994 e 2008. Dados clínicos foram coletados de forma retrospectiva, dando-se ênfase aos resultados das avaliações cardiológica e citogenética.

## RESULTADOS

A amostra foi composta por 299 pacientes, 166 deles do sexo masculino. A idade dos pacientes na primeira avaliação variou de 0 a 8908 dias (média de 23,4 dias).

A alteração cariotípica predominante foi a trissomia livre do cromossomo 21, observada em 288 pacientes (96%). Alterações estruturais, no caso der(14;21) e o der(21;21), foram observadas em 3% dos casos (8 pacientes) e mosaïcismo em 1% (4 pacientes).

Do total, 232 pacientes foram submetidos à avaliação cardíaca, sendo que em 160 (69%) alterações foram identificadas ao exame físico. Dos 72 que possuíam descrição de ausculta cardíaca normal (31%), 41 foram submetidos à ecocardiografia e anormalidades foram observadas em 3 casos.

Dos pacientes com exame físico anormal (n=160), 151 foram submetidos à ecocardiografia, sendo que alterações foram observadas em todos os casos. Assim, malformações cardíacas foram identificadas em 154 dos pacientes avaliados (66%).

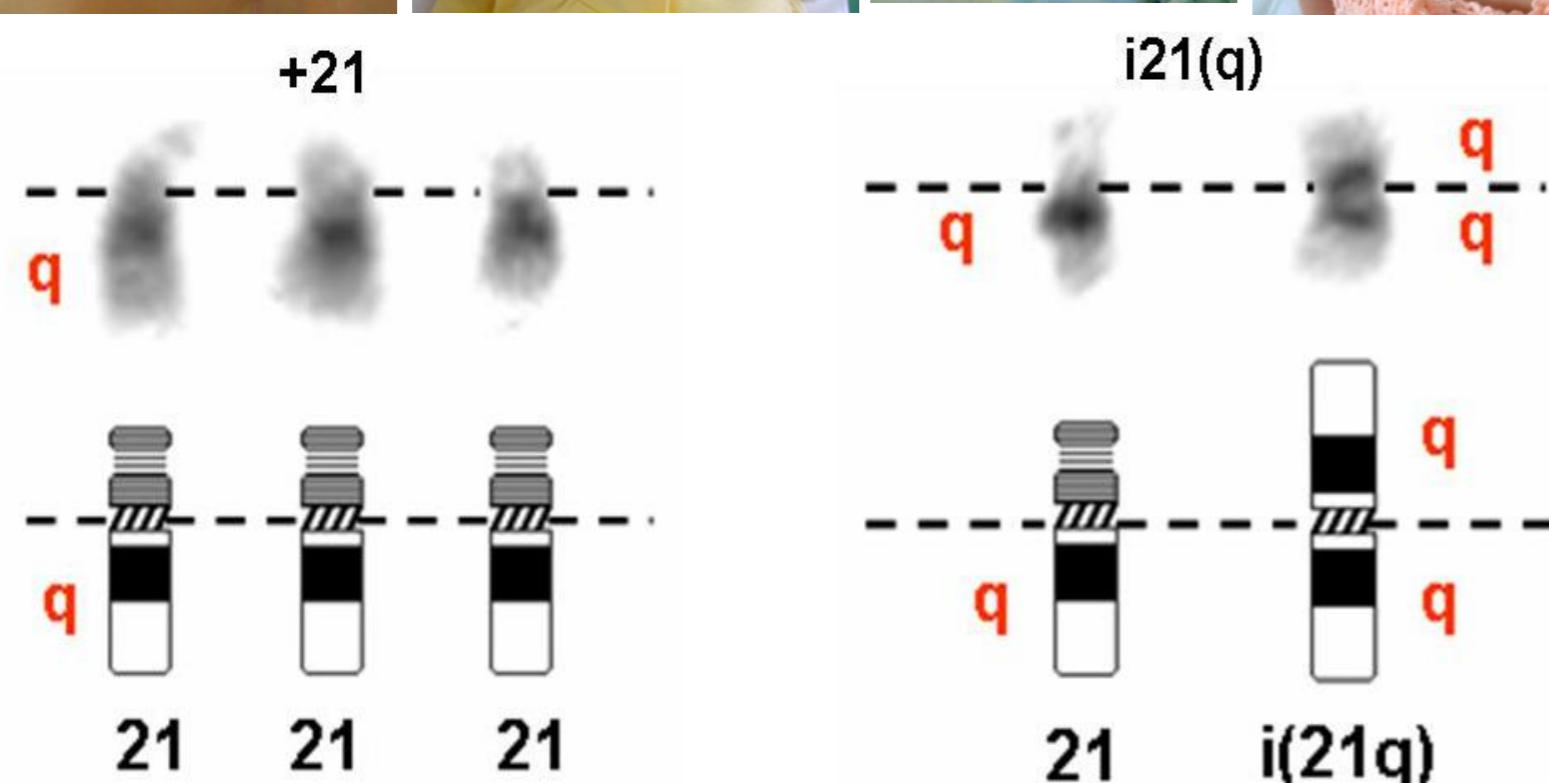


Figura 1. Imagens de pacientes com síndrome de Down que compuseram a amostra, e de cariótipos parciais por bandas G com seus respectivos ideogramas, mostrando a trissomia livre do cromossomo 21 (observada em 288 casos) e o isocromossomo do braço longo do cromossomo 21 (em 3 casos).

As principais anormalidades estruturais observadas consistiram de defeito de septo atrioventricular (DSAV) (n=61), comunicação interatrial (n=60) e interventricular (n=38), e persistência do canal arterial (n=38). A tetralogia de Fallot foi verificada em 12 casos, a estenose pulmonar em 7, a atresia pulmonar em 1 e a anomalia de Ebstein em 1 (ver Tabela 1).

Tabela 1. Resultados da avaliação ecocardiográfica dos pacientes com síndrome de Down.

Ecocardiografia	+21	der(14;21)	i(21q)	mos	Total de cardiopatias
Normal	37	1	-	-	38
Cardiopatias	147	3	2	2	154
DSAV	(57)	(1)	(1)	(2)	(61)
CIA	(57)	(2)	(1)	-	(60)
CIV	(37)	-	(1)	-	(38)
PCA	(38)	-	-	-	(38)
TOF	(12)	-	-	-	(12)
Estenose pulmonar	(7)	-	-	-	(7)
Anomalia de Ebstein	(1)	-	-	-	(1)
Atresia pulmonar	(1)	-	-	-	(1)
Total de pacientes	184	4	2	2	192

\*DSAV: defeito de septo atrioventricular; CIA: comunicação interatrial; CIV: comunicação interventricular; PCA: persistência de canal arterial; TOF: tetralogia de Fallot; mos: mosaïcismo.

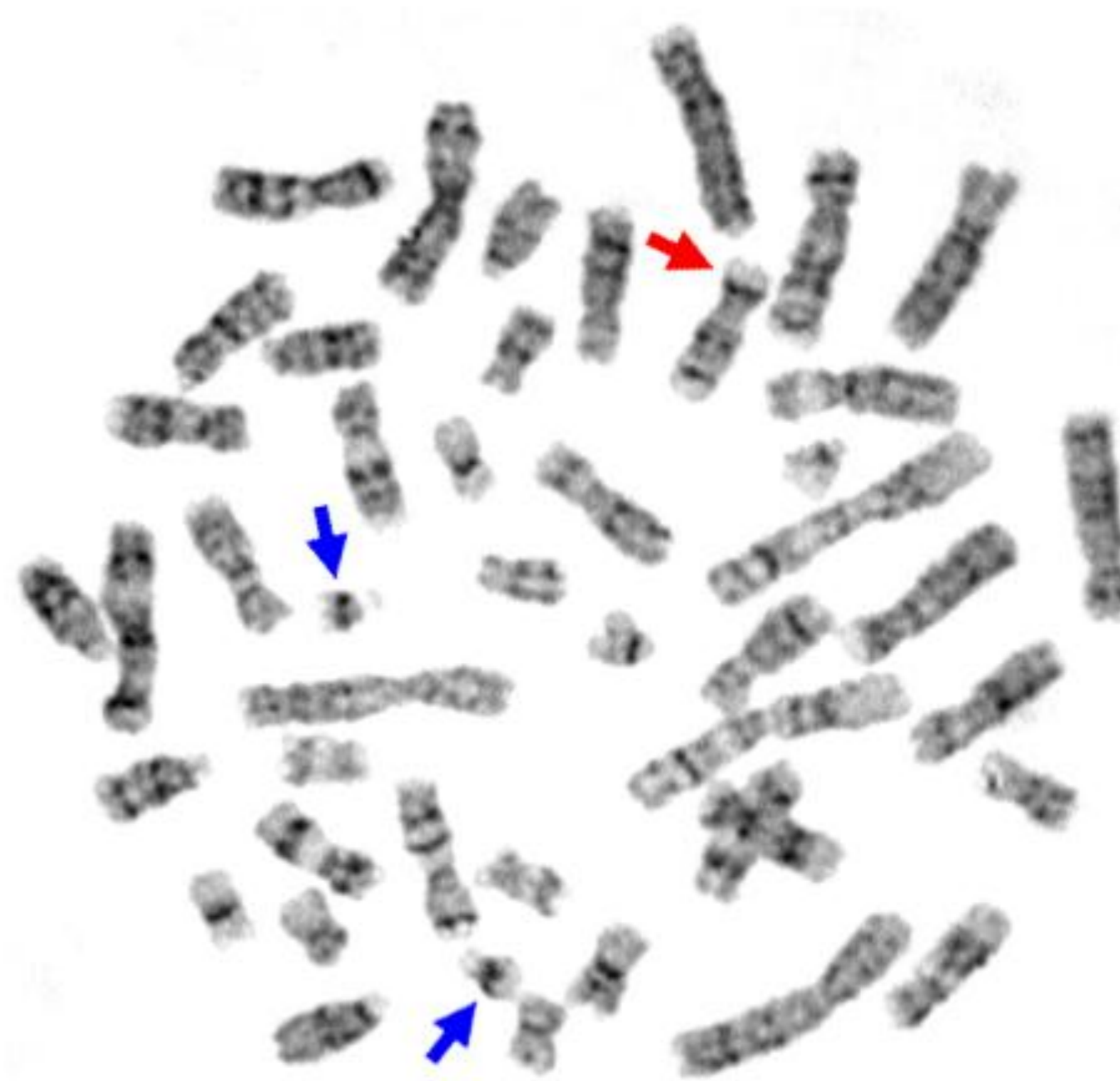


Figura 2. Metáfase com 46 cromossomos demonstrando três cromossomos 21: dois livres (setas azuis) e o terceiro translocado ao cromossomo 14 através de uma fusão centromérica (translocação Robertsoniana) (seta vermelha).

## CONCLUSÕES

Anormalidades cardíacas são comuns entre indivíduos com SD, sendo que a frequência encontrada em nosso estudo foi superior à descrita na literatura (40-50%). Isto talvez tenha relação com o fato do estudo ter sido realizado em um centro terciário.

O DSAV foi, conforme o esperado, a alteração cardíaca mais frequente. Por fim, reforçamos a importância da avaliação cardíaca, especialmente precoce, em indivíduos com SD. Contudo, um número significativo deles (22% - em nossa amostra) ainda acaba não sendo avaliado, o que pode ter consequências sobre o seu prognóstico.