

A síndrome de Down (SD) é uma doença genética comum que frequentemente cursa com cardiopatia congênita. Dessa forma, nosso objetivo foi verificar os achados cardiológicos em uma amostra de indivíduos com SD. Essa foi composta por pacientes atendidos no Serviço de Genética Clínica da UFCSPA/CHSCPA, no período entre 1994 e 2008. Coletaram-se dados clínicos de forma retrospectiva, dando-se ênfase à avaliação cardiológica. Duzentos e noventa e nove pacientes compuseram a amostra, sendo 166 deles do sexo masculino. A idade média na primeira avaliação foi de 23,4 dias. A alteração cariotípica predominante foi a trissomia livre do cromossomo 21, observada em 288 pacientes (96%). Alterações estruturais foram verificadas em 3% e mosaicismo em 1%. Do total, 232 pacientes foram submetidos à avaliação cardíaca, sendo que em 160 (69%) foram identificadas alterações ao exame físico. Daqueles com descrição de ausculta cardíaca normal (n=72), 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 todos apresentavam alguma alteração. Assim, do total de pacientes avaliados, 154 (66%) apresentavam malformações cardíacas. As principais cardiopatias observadas foram: defeito de septo atrioventricular (n=61), comunicação interatrial (n=60), comunicação 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. A frequência de alterações encontrada em nosso estudo (66%) foi superior à descrita na literatura (40-50%). Isso pode ter relação com o fato do estudo ter sido realizado em um centro terciário. Nossos dados reforçam a importância da avaliação cardíaca 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.