

# Fendas orofaciais e cardiopatias congênitas

Mirela M. Marset<sup>1</sup>; Thuila C. Ramos<sup>1</sup>; Leyce da R. dos Reis<sup>1</sup>; Tatiana D. Zen<sup>2</sup>; Patrícia Trevisan<sup>3</sup>; Rafael F. M. Rosa<sup>2,4</sup>; Giorgio A. Paskulin<sup>2,5</sup>; Marileila Varella-Garcia<sup>6</sup>; Paulo R. G. Zen<sup>2,5</sup>.

<sup>1</sup>Fonoaudiologia, Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA), RS; <sup>2</sup>Programa de Pós-Graduação em Patologia, UFCSPA, RS; <sup>3</sup>Laboratório de Citogenética UFCSPA, RS; <sup>4</sup>Genética Clínica, Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV), RS; <sup>5</sup>Genética Clínica, UFCSPA e Complexo Hospitalar Santa Casa de Porto Alegre (CHSCPA), RS; <sup>6</sup>University of Colorado, Aurora, CO, EUA.

## INTRODUÇÃO

Cardiopatias congênitas (CC) representam um importante problema de saúde pública. Sua associação com fendas orofaciais (FOFs) tem sido bastante discutida, especialmente em relação a possíveis fatores etiológicos.

## OBJETIVOS

Determinar a incidência, a etiologia e os tipos de FOFs identificadas em uma amostra de pacientes com CC.

## MATERIAL E MÉTODOS

A amostra foi constituída de pacientes hospitalizados pela primeira vez na UTI do HCSA/CHSCPA, alocados de forma prospectiva e consecutiva pelo período de 1 ano e 4 meses.

Dados clínicos foram obtidos através do preenchimento de um protocolo padrão. Realizou-se o cariótipo de alta resolução e efetuou-se a pesquisa para microdeleção 22q11.2 pela técnica de hibridização *in situ* fluorescente.

## RESULTADOS

A amostra foi composta de 297 pacientes, 151 do sexo masculino, idades entre 1 dia a 13 anos (59% < 1 ano).

FOFs foram verificadas em 5 pacientes (1,7%) (variaram de fenda labial unilateral até fenda labial unilateral associada a fenda palatina) (Figuras 1 a 4).

A CC mais observada entre os pacientes com FOFs foi a comunicação interatrial (n= 2). Três pacientes eram síndrômicos, e alterações cromossômicas foram observadas em 1 (deleção de 6p) (Figuras 1 a 4).



Figura 1. Paciente síndrômico com del(6)(p22.3→p24.3) e fenda palatina submucosa e labial à direita.

Um destes possuía ainda fenótipo de espectro óculo-aurículo-vertebral, com história gestacional materna de epilepsia e uso de fenobarbital (Figura 2). Não foram identificados pacientes com deleção 22q11 no estudo.



Figura 2. Pacientes síndrômicos, o primeiro com o fenótipo de espectro óculo-aurículo-vertebral e fenda palatina e labial unilateral, e o segundo, com fenda palatina posterior (ambos com cariótipo e FISH para microdeleção 22q11 normais).



Figura 3. Paciente não síndrômico, com cariótipo e FISH para microdeleção 22q11 normais, apresentando fenda palatina e labial bilateral corrigidas.



Figura 4. Paciente não síndrômico, com cariótipo e FISH para microdeleção normais, apresentando fenda labial unilateral.

## CONCLUSÕES

Na literatura, encontramos apenas alguns estudos relacionando a frequência de CCs entre pacientes com FOFs, e nenhum o contrário. A síndrome de deleção 22q11 é também uma anormalidade comum em pacientes com estes achados, contudo, em nosso estudo nenhum deles foi identificado com tal alteração. O achado de FOFs pode interferir diretamente sobre o manejo dos pacientes com CC.