

## **ASSOCIAÇÃO ENTRE CARDIOPATIA CONGÊNITA E SÍNDROME MIELOPROLIFERATIVA TRANSITÓRIA EM RECÉM-NASCIDO PORTADOR DE SÍNDROME DE DOWN – RELATO DE CASO**

**INTRODUÇÃO:** A Síndrome de Down é a anormalidade cromossômica mais comum entre os neonatos. Além das características clínicas, é comum a apresentação de malformações, isoladas ou associadas a outras alterações. Cerca de 50% dos pacientes com Síndrome de Down possuem cardiopatias congênitas, que possui causa multifatorial, sofrendo interferências dos sinais morfológicos e moleculares para seu desenvolvimento. Outra anormalidade comum em crianças com Síndrome de Down são os transtornos hematológicos, que afetam os leucócitos, as hemácias e as plaquetas, principalmente na infância.

**RELATO DE CASO:** Recém-nascido com fáceis síndromas sugestivas de síndrome de Down, sem diagnóstico prévio, apresentou prega palmar única, implantação baixa das orelhas, epicanto e hipertelorismo. Para seguimento do fenótipo foi realizado triagem com ecocardiograma, diagnosticando defeito do septo atrioventricular parcial, com comunicação interatrial *ostium secundum* e canal arterial patente. Na evolução apresentou icterícia à ectoscopia, por isso realizado hemograma que evidenciou leucocitose, por isso, foi encaminhado à Unidade de Terapia Intensiva para investigação adicional e monitorização do quadro.

**DISCUSSÃO:** Pacientes com Síndrome de Down possuem maior predisposição a doenças graves e por isso é necessária triagem diante do diagnóstico. Dentre as alterações mais relevantes podem ser descritas as cardíacas e hematológicas, que estão presentes no caso em questão, que o torna mais interessante e com um rico arsenal semiológico e de exames complementares, agregando na formação médica.

**CONCLUSÃO:** Visto que a Síndrome de Down é a aneuploidia mais comum nos recém-nascidos, é importante conhecer as comorbidades associadas para um melhor entendimento do quadro clínico, que poderá impactar na assistência à saúde das crianças e na diminuição dos efeitos da condição genética posteriormente.

### **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.** Cadernos Brasileiros de Terapia Ocupacional, v. 27, n. 3, p. 555–563, 2019.

COELHO, C. a **Síndrome De Down** 2016. p. 1–14, 2016.

COUTINHO, K. A. et al. **Síndrome de down, genética e prole: uma revisão de literatura / Down syndrome, genetics and prole: a literature review**. Brazilian Journal of Health Review, v. 4, n. 4, p. 17935–17947, 2021.

DÍAZ-CUÉLLAR, S.; YOKOYAMA-REBOLLAR, E.; DEL CASTLLO-RUIZ, V. **Genómica del síndrome de Down**. Acta Pediatrica de Mexico, v. 37, n. 5, p. 289–296, 2016.

FLEISHMAN, C.; TUGERTIMUR, A. **Clinical manifestations, pathophysiology, and diagnosis of atrioventricular (AV) canal defects**. UpToDate, v. 21, p. 1–22, 2018.

FLEISHMAN, C.; TUGERTIMUR, A. **Management and outcome of atrioventricular (AV) canal defects**. UpToDate, p. 1–21, 2020.

GAMA, J. F. E. **Guia de Abordagem Transdisciplinar na Síndrome de Down ( T21 )**. IEPSIS - Instituto de Educação e Pesquisa em Saúde e Inclusão Social, p. 1–175, 2018.

GARCIA, L. F. M.; FLORES, E. R. DA S.; SAGRILLO, M. R. **Epidemiological survey of individuals with syndromes of aneuploidy: Prevalence of down syndrome?** Disciplinarum Scientia, v. 10, n. 1, p. 1–10, 2009.

HITZLER, J.; GARRAUS, M. **Transient myeloproliferative disorder of Down syndrome**. UpToDate, [s.d.].

LOUREIRO, I. D. et al. **Relato de Caso: Erupções Pustulosas na Doença Mieloproliferativa do Neonato com Síndrome de Down Case Report : Vesiculopustular Eruption of Transient Myeloproliferative Disorder of the Newborn with Down Syndrome**. 2020.

LYRA, Y. C.; LEITE, J. B. **Associação entre leucemia e Síndrome de Down revisão sistemática**. Saber Digital - Revista Eletrônica do CESVA, v. 12, n. 2, p. 78–91, 2019.

MESSERLIAN, G. M.; PALOMAKI, G. E. **Down Syndrome: Overview of prenatal screening**. UpToDate, [s.d.].

NAKADONARI, E. K. **Síndrome De Down: Considerações Gerais Sobre a Influência Da Idade Materna Avançada. Síndrome De Down: Considerações Gerais Sobre a Influência Da Idade Materna Avançada**, v. 10, n. 2, p. 5–9, 2013.

OSTERMAIER, K. K. **Down syndrome: Clinical features and diagnosis**. UpToDate,

[s.d.].

OSTERMAIER, K. K. **Down syndrome: Management.** UpToDate, [s.d.].

SÁ, E. et al. **O perfil de crianças com cardiopatias congênitas submetidas à cirurgia cardíaca em um centro universitário do nordeste.** Revista Inspirar, v. 20, n. 1, p. 1–17, 2009.

SANT'ANNA, A. L. et al. **Síndrome mieloproliferativa transitória associada à trissomia do 21 e fibrose hepática.** Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia, v. 24, n. 1, p. 45–49, 2002.

SAÚDE, M. DA. **Diretrizes de Atenção à Pessoa com Síndrome de Down.** Brasília - DF: [s.n.]. v. 1

SCHIFFER, C. A.; GURBUXANI, S. **Classification of acute myeloid leukemia.** UpToDate, [s.d.].

SERON, B. B. et al. **Pressão arterial e adaptações hemodinâmicas após programa de treinamento em jovens com síndrome de Down.** Arquivos Brasileiros de Cardiologia, v. 104, n. 6, p. 487–491, 2015.

TARLOCK, K.; COOPER, T. M. **Acute myeloid leukemia in children and adolescents.** v. 2019, p. 1–34, 2020.

VOGEL, K. P. et al. **Cardiopatia congênita incomum em paciente com Síndrome de Down** - Um relato de caso Rare congenital heart disease in a patient with Down ' s syndrome - case report. 2019.

PALAVRAS-CHAVE: Cardiopatia congênita, Distúrbio mieloproliferativo, Leucemia transitória, Malformação cardíaca, Recém-nascido, Síndrome de Down, Trissomia do 21.