**ANÁLISE DA RELAÇÃO DOS MECANISMOS GENÉTICOS DE CARDIOPATIAS CONGÊNITAS EM PORTADORES DE SÍNDROME DE DOWN: REVISÃO DE LITERATURA.**

Carolyne Machado Desiderio1; Laísa Abdisa Isaias do Nascimento1; Lígia Viana de Araújo1; Milena da Rocha Rodrigues Meneses1; José Lopes Pereira Júnior2.

1Acadêmicas de Medicina da Faculdade de Ciências Humanas, Exatas e da Saúde do Piauí (FAHESP/IESVAP).

2 Docente das disciplinas de Embriologia/Genética e Parasitologia da Faculdade de Ciências Humanas, Exatas e da Saúde do Piauí (FAHESP/IESVAP).

Área temática: Atenção à saúde.

Email do autor: cmdesiderio72@gmail.com

**Introdução:** A Síndrome de Down (SD) é uma condição determinada geneticamente e que caracteriza-se pela trissomia do cromossomo 21, sua ocorrência nacional, de acordo com o Ministério da Saúde, é estimada em 01 para cada 600 nascimentos aproximadamente. A SD é uma cromossomopatia que tem como manifestações fenotípicas a hipotonia muscular, baixa estatura, características faciais específicas, déficits cognitivos e malformações cardíacas. As cardiopatias congênitas (CC) ocorrem em 40 a 60% dos portadores da síndrome, sendo esta patologia a principal causa de morte nos primeiros anos de vida. **Objetivo:** Compreendera fisiopatologia, etiologia e manifestações clínicas da Síndrome de Down e analisar a associação dos mecanismos genéticos de cardiopatias congênitas na SD. **Métodos**: Trata-se de uma revisão integrativa da literatura realizada através das bases de dados do Lilacs e Scielo, a partir do cruzamento entre os descritores “Cardiopatia Congênita”, “Síndrome de Down”, “Genes”. Para análise, foram selecionados 07 artigos publicados entre 2013 a 2019 nos idiomas português e inglês. **Resultado:** A SD tem a sua etiologia idiopática, sua manifestação clínica é explicada por um desequilíbrio da composição cromossômica, a trissomia do cromossomo 21, que pode ocorrer por trissomia simples, translocação ou mosaicismo. Essa trissomia afeta múltiplos sistemas e provoca defeitos estruturais e funcionais dentre eles está as malformações cardíacas e as mais comuns são a má formação do septo atrioventricular e ventricular correspondentes a 45% e 35% dos casos respectivamente, em pacientes com SD. Cientistas obtiveram o genoma de CC na SD, mas ainda não revelaram completamente a variação genômica ou de expressão gênica subjacente que contribui para o fenótipo de CC em SD.  Alguns genes presentes no cromossomo 21 foram considerados genes candidatos para o aumento do risco de cardiopatias congênitas em crianças com SD, entre eles *DSCAM, COL6A1, COL6A2, KCNJ6* e *RCAN1*, acredita-se que devido ao efeito multiplicador da dosagem gênica na trissomia 21 esses genes aumentam as chances do desenvolvimento de doenças cardíacas. **Conclusão:** Infere-se que os mecanismos patogênicos genéticos da SD associada à CC ainda não são totalmente compreendidos. Mas, elevada incidência das CC na SD sugere a influência de genes do cromossomo do 21 que favorecem o desenvolvimento das cardiopatias.

Palavras-chave: Cardiopatia Congênita, Síndrome de Down, Genes.