

PRINCIPAIS SÍNDROMES GENÉTICAS ASSOCIADAS ÀS CARDIOPATIAS CONGÊNITAS: UMA REVISÃO DE LITERATURA.

INTRODUÇÃO: Define-se por cardiopatia congênita qualquer anormalidade do coração, funcional ou circulatória, presente desde o nascimento, em decorrência de defeitos fetais. É considerada uma das maiores causas de morte na primeira infância no Brasil. Um dos principais fatores para a ocorrência dessas patologias são as alterações genéticas, sendo analisadas nesse estudo as duas síndromes mais prevalentes em pacientes com cardiopatias congênitas. **OBJETIVO:** Analisar as síndromes genéticas mais prevalentes em crianças portadoras de anomalias cardíacas congênitas. **MÉTODO:** Foi realizada uma revisão de literatura utilizando-se as bases de dados MEDLINE (PubMed) e Scientific Electronic Library Online (ScieLo) por meio dos descritores: Syndrome Congenital Heart Disease. Foram incluídos estudos publicados entre 2009 e 2020. **RESULTADOS:** Dentre as principais causas cromossômicas para as cardiopatias destaca-se a Síndrome de Down, sendo a mais comum entre elas, presente em quase metade dos portadores e apresenta um grande englobamento de malformações, dentre as quais podemos citar: comunicação interatrial, comunicação interventricular, dupla saída do ventrículo direito e persistência do canal arterial, dentre outras. Destacamos também, a Síndrome de DiGeorge, a segunda anomalia cromossômica mais comum e que apresenta alterações no arco aórtico, nas artérias pulmonares e no septo infundibular. **CONCLUSÃO:** Ressalta-se a importância do conhecimento dos fatores de risco materno durante o pré-natal, como a idade avançada, que é o principal fator de risco para a Síndrome de Down, com incidência, nesse caso, de 1 criança com cardiopatia para cada 30 nascidos vivos com a síndrome. Além disso, destaca-se o papel do pediatra e dos médicos de família e comunidade frente ao diagnóstico precoce, a partir do teste de rastreamento (teste do coraçãozinho) e de achados das cardiopatias congênitas, o mais breve possível, através de anamnese e exame físico na puericultura, tendo em vista a grande mortalidade neonatal nessas condições.

REFERÊNCIAS:

- BENHAOURECH, S.; DRIGHIL, A.; HAMMIRI, A. E. Congenital heart disease and Down syndrome: various aspects of a confirmed association. *Cardiovascular journal of Africa*, v. 27, n. 5, p. 287–290, 2016.
- BORN, D. 8. Cardiopatia congênita. *Arquivos Brasileiros de Cardiologia*, v. 93, n. 6, p. 130–132, dez. 2009.
- CRIZOSTOMO, L.; DA SILVA, M.; RANGEL, T.; MARTINS, L. A RELAÇÃO DA CARDIOPATIA CONGÊNITA EM CRIANÇAS DE 0 A 1 ANO PORTADORAS DE SÍNDROME DE DOWN (TRISSOMIA 21). *Múltiplos Acessos*, v. 4, n. 2, p. 187-203, 11 dez. 2020.

OLIVEIRA, P. H. A. et al. Genetic syndromes associated with congenital cardiac defects and ophthalmologic changes - systematization for diagnosis in the clinical practice. *Arquivos brasileiros de cardiologia*, v. 110, n. 1, p. 84–90, 2018.

PFITZER, C. et al. Dynamics in prevalence of Down syndrome in children with congenital heart disease. *European journal of pediatrics*, v. 177, n. 1, p. 107–115, 2018.

ROSA, R. F. M. et al. Síndrome de deleção 22q11.2 e cardiopatias congênitas. *Revista paulista de pediatria: órgão oficial da Sociedade de Pediatria de Sao Paulo*, v. 29, n. 2, p. 251–260, 2011.

PALAVRAS-CHAVE: Cardiopatias congênitas, Síndrome de DiGeorge , Síndrome de Down.