**A ASSOCIAÇÃO DAS SÍNDROMES GENÉTICAS COM OS DEFEITOS CARDÍACOS CONGÊNITOS: UMA REVISÃO DE LITERATURA**

**INTRODUÇÃO**: As cardiopatias congênitas são uma importante causa de mortalidade e morbidade mundial. Apesar dos avanços no manejo clínico e cirúrgico das cardiopatias congênitas, a etiologia destas não é completamente compreendida, fator que elucida a razão imprescindível para o desenvolvimento de estudos genéticos focados em sua etiologia e tratamento. Nas últimas duas décadas, com a ajuda de modelos de camundongos portadores de cardiopatias congênitas, houve um maior entendimento sobre os eventos moleculares que regulam o desenvolvimento cardíaco. Foram então, desenvolvidos estudos que levaram à identificação de reguladores transcricionais, moléculas sinalizadoras e genes estruturais que são críticos para a morfogênese cardíaca fisiológica. Esta linha de pesquisa tem ajudado na identificação da etiologia genética das cardiopatias congênitas, muitas das quais têm um papel principal nos defeitos cardíacos humanos. **OBJETIVO**: Compreender a relação dos grupos de cardiopatias congênitas de etiologia genética, procurando informar a comunidade científica sobre a importância da genética no manejo e estudo destas condições. **METODOLOGIA**: Trata-se de uma revisão integrativa de literatura, com pesquisa pelos descritores DeCS “Cardiopatias”, “Anomalia congênita” e “Genética”, nas bases de dados PubMed, Google Acadêmico, SciELO e Lilacs. Foram excluídos artigos que não apresentavam a relação estabelecida das síndromes genéticas associadas à cardiopatia congênita, sendo 10, de um total de 74 achados, utilizados para este estudo. **RESULTADOS**: Observou-se que as síndromes genéticas mais comuns incluem a Síndrome de Down, a Síndrome Velo-cardio-facial/DiGeorge, a Síndrome de Charge e a Síndrome de Noonan. Em termos de malformações cardíacas, as mais prevalentes são a comunicação interatrial (77,4%), a comunicação interventricular (51,6%), a persistência do canal arterial (35,4%), a estenose da artéria pulmonar (25,8%) e a tetralogia de Fallot (22,5%). **CONCLUSÃO**: Devido à ampla gama de apresentações clínicas, as malformações cardíacas congênitas podem variar de defeitos assintomáticos a condições que causam morbidade e mortalidade significativas. Portanto, identificar características extra-cardíacas que possam contribuir para o diagnóstico da doença ou indicar sua gravidade é de extrema importância.

**Palavras-chaves**: Anomalia Congênita; Cardiopatias; Genética.

**REFERÊNCIAS**

BRUNEAU, B. G. The developmental genetics of congenital heart disease. **Nature**, v. 451, n. 7181, p. 943–948, 2008.

DOLBEC, K.; MICK, N. W. Congenital heart disease. **Emergency Medicine Clinics of North America**, v. 29, n. 4, p. 811–27, vii, 2011.

ERDOGAN, F. *et al.* High frequency of submicroscopic genomic aberrations detected by tiling path array comparative genome hybridisation in patients with isolated congenital heart disease. **Journal of Medical Genetics**, v. 45, n. 11, p. 704–709, 2008.

HOFFMAN, J. I. E.; KAPLAN, S. The incidence of congenital heart disease. **Journal of The American College of Cardiology**, v. 39, n. 12, p. 1890–1900, 2002.

KOEPPEN, B. M.; STANTON, B. A. Berne & Levy Physiology. 7. ed. Filadélfia, PA, **USA: Elsevier - Health Sciences Division**, 2017.

LALANI, S. R.; BELMONT, J. W. Genetic basis of congenital cardiovascular malformations. **European Journal of Medical Genetics,** v. 57, n. 8, p. 402–413, 2014.

MOORE, K. L.; PERSAUD, T. V. N.; TORCHIA, M. G. The developing human: Clinically oriented embryology. [s.l: s.n.].

REDON, R. *et al.* Global variation in copy number in the human genome. **Nature**, v. 444, n. 7118, p. 444–454, 2006.

RICHARDS, A. A.; GARG, V. Genetics of congenital heart disease. **Current Cardiology Reviews**, v. 6, n. 2, p. 91–97, 2010.

THIENPONT, B. *et al.* Submicroscopic chromosomal imbalances detected by array-CGH are a frequent cause of congenital heart defects in selected patients. **European Heart Journal**, v. 28, n. 22, p. 2778–2784, 2007.