



EFICIÊNCIA DOS TRATAMENTOS DE PACIENTES COM SÍNDROMES GENÉTICAS
ASSOCIADAS ÀS CARDIOPATIAS CONGÊNITAS

EFFICIENCY OF TREATMENTS OF PATIENTS WITH GENETIC SYNDROMES ASSOCIATED
WITH CONGENITAL HEART DISEASES

EFICACIA DEL TRATAMIENTO DE PACIENTES CON SÍNDROMES GENÉTICAS ASOCIADOS A
CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS

Andressa Ariely Mesquita Morais¹, Ketheryn Isabela Vieira Andrade², Nelson Jorge Carvalho Batista³

<https://doi.org/10.47820/recima21.v3i11.2318>

PUBLICADO: 11/2022

RESUMO

As síndromes genéticas (SG) são resultados de alterações nos genes humanos, tendo cada uma suas peculiaridades. As cardiopatias congênitas (CC) são umas dessas peculiaridades, estando presente em boa parte das síndromes genéticas. Quando diagnosticada precocemente se tem um melhor resultado na recuperação do paciente. Diante disso, foi levantada a questão sobre a eficiência dos tratamentos para as cardiopatias congênitas quando associadas às síndromes genéticas. Este estudo tem como objetivos revisar a bibliografia sobre os tratamentos para as CC e apontar a eficiência desses tratamentos para CC associadas às síndromes genéticas. Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, onde os dados foram coletados em bases de dados on-line, por meio da estratégia PICO. A análise de dados foi feita por meio da leitura e análise sistemática dos artigos, por meio da qual selecionou-se 6 artigos refinados de acordo com os objetivos do estudo e critérios de inclusão. Os tratamentos para as CC se mostraram bem eficazes, não havendo tanta diferença entre os pacientes com SG e os sem, quando relacionados ao sucesso nas intervenções cirúrgicas. Porém, a maior preocupação está no pós-operatório, onde os pacientes estão suscetíveis às infecções hospitalares, que por sua vez são a maior causa de óbito para estes pacientes.

PALAVRAS-CHAVE: *Anomalias genéticas. Defeitos Cardíacos. Intervenções cirúrgicas. Resultado do Tratamento.*

ABSTRACT

Genetic syndromes (SG) are the result of changes in human genes, each having its peculiarities. Congenital heart diseases (WC) are one of these peculiarities, being present in most genetic syndromes. When diagnosed early, a better result in patient recovery is better diagnosed. Therefore, the question about the efficiency of treatments for congenital heart diseases when associated with genetic syndromes was raised. This study aims to review the bibliography on treatments for CC and to point out the efficiency of these treatments for WC associated with genetic syndromes. This is an integrative review of the literature, where data were collected in online databases, through the PICO strategy. Data analysis was performed through the systematic reading and analysis of the articles, through which 6 articles refined according to the study objectives and inclusion criteria were selected. The treatments for CC proved to be very effective, with not so much difference between patients with GS and those without, when related to success in surgical interventions. However, the main concern is in the postoperative period, where patients are susceptible to hospital infections, which in turn are the leading cause of death for these patients.

KEYWORDS: *Genetic Anomalies. Heart Defects. Surgical Interventions. Treatment Outcome*

¹ Centro Universitário Santo Agostinho - UNIFSA

² Centro Universitário Santo Agostinho - UNIFSA

³ Graduado em Ciências Biológicas pela Universidade Estadual do Piauí, Especialista em Educação Ambiental pela Faculdade de Educação Superior do Piauí, Mestre em Genética e Toxicologia Aplicada pela Universidade Luterana do Brasil - ULBRA / RS, Doutor em Biologia Celular e Molecular Aplicada à Saúde Pela ULBRA / RS. Professor da Faculdade Santo Agostinho. Membro da equipe editorial da Revista Saúde em foco da Faculdade Santo Agostinho e da colombiana Acta Biológica.



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

EFICIÊNCIA DOS TRATAMENTOS DE PACIENTES COM SÍNDROMES GENÉTICAS
ASSOCIADAS AS CARDIOPATIAS CONGÊNITAS
Andressa Ariely Mesquita Morais, Ketheryn Isabela Vieira Andrade, Nelson Jorge Carvalho Batista

RESUMEN

Los síndromes genéticos (SG) son el resultado de cambios en los genes humanos, cada uno con sus peculiaridades. Las cardiopatías congénitas (CC) son una de estas peculiaridades, estando presentes en la mayoría de los síndromes genéticos. Cuando se diagnostica temprano, un mejor resultado en la recuperación del paciente se diagnostica mejor. Por lo tanto, se planteó la cuestión de la eficacia de los tratamientos para las cardiopatías congénitas cuando se asocian con síndromes genéticos. Este estudio tiene como objetivo revisar la bibliografía sobre tratamientos para CC y señalar la eficacia de estos tratamientos para la CC asociada a síndromes genéticos. Se trata de una revisión integradora de la literatura, donde los datos fueron recolectados en bases de datos en línea, a través de la estrategia PICO. El análisis de los datos se realizó a través de la lectura y análisis sistemáticos de los artículos, a través de los cuales se seleccionaron 6 artículos refinados de acuerdo con los objetivos del estudio y los criterios de inclusión. Los tratamientos para CC demostraron ser muy efectivos, sin tanta diferencia entre los pacientes con GS y los que no, cuando se relacionaron con el éxito en las intervenciones quirúrgicas. Sin embargo, la principal preocupación está en el postoperatorio, donde los pacientes son susceptibles a las infecciones hospitalarias, que a su vez son la principal causa de muerte para estos pacientes.

PALABRAS CLAVE: Anomalías genéticas. Defectos cardíacos. Intervenciones quirúrgicas. Resultado del tratamiento.

1 INTRODUÇÃO

O genoma humano consiste em grandes quantidades de ácido desoxirribonucleico (DNA), que contém em sua estrutura a informação genética necessária para especificar todos os aspectos da embriogênese, do desenvolvimento, do crescimento, do metabolismo e da reprodução, ou seja, todos os aspectos que tornam o ser humano um organismo funcional. O genoma contém, pelas estimativas atuais, cerca de 50.000 genes, que a este ponto definiremos simplesmente como unidades de informação genética. Os genes são codificados no DNA que constitui organelas em forma de bastão chamadas cromossomos no núcleo de cada célula (NUSSBAUM; MCINNES; WILLARD, 2002).

Em alguns casos podem ocorrer mutações nesses cromossomos durante a divisão celular ou por fatores ambientais, levando ao desenvolvimento das síndromes genéticas. As anomalias cromossômicas podem ser numéricas ou estruturais e podem envolver um ou mais autossomos, os cromossomos sexuais ou ambos, simultaneamente, possuindo características próprias e patologias associadas, sendo comum a incidência do desenvolvimento de cardiopatias congênitas (NUSSBAUM; MCINNES; WILLARD, 2002).

Embora saiba que apenas 3% dos casos de defeitos congênitos do coração e vasos decorrem de herança mendeliana, cerca de 10% das cardiopatias congênitas são determinadas geneticamente, incluindo anormalidades cromossômicas e monogênicas. As alterações cromossômicas correspondem a 5% dos defeitos cardíacos congênitos e podem ser transmitidas de forma autossômica dominante, autossômica recessiva e ligada ao cromossoma X (PORTO, 2005).

Quando o Cardiologista se depara com crianças com anomalias cardíacas congênitas que não se parecem com seus familiares próximos e apresentam hipertelorismo, malformação da orelha, polidactilia, e estatura fora dos percentis esperados para a idade, ele deve procurar identificar alguma anomalia genética para a correta orientação do paciente e sua família, tendo como exemplos a



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

EFICIÊNCIA DOS TRATAMENTOS DE PACIENTES COM SÍNDROMES GENÉTICAS
ASSOCIADAS ÀS CARDIOPATIAS CONGÊNITAS
Andressa Ariely Mesquita Morais, Ketheryn Isabela Vieira Andrade, Nelson Jorge Carvalho Batista

Síndrome de Edwards, Síndrome de DiGeorge, Síndrome de Turner, Síndrome de Williams, Síndrome de Down, Síndrome de Marfan, Síndrome de Patau, Síndrome do Cri Du Chat, Síndrome de Noonan, Síndrome de Wolf-Hirschhorn, Síndrome de Gaucher e a Síndrome da Trissomia parcial 10q (PORTO, 2005).

O diagnóstico e a intervenção precoce devem envolver ações da Atenção Básica e da Central Nacional de Regulação de Alta Complexidade (CNRAC), considerando as demandas de um programa de triagem neonatal, principalmente relacionadas ao estabelecimento de uma linha de cuidados para o recém-nascido, uma vez que o resultado do exame seja positivo. Deve ser considerada também a necessidade de monitoramento contínuo dos dados obtidos, a infraestrutura, os recursos humanos, o custo de uma implementação generalizada e o impacto dos resultados falso-positivos e falso-negativos, além de avaliação do efeito psicossocial da triagem pré-natal e neonatal para cardiopatia congênita (CC). É necessário avaliar a infraestrutura e os recursos disponíveis em cada contexto local, a fim de gerir da forma mais adequada os casos suspeitos ou com diagnóstico confirmado de cardiopatia congênita (BRASIL, 2017).

As cardiopatias congênitas tornam-se mais graves com diagnósticos tardios e conhecer a predominância das cardiopatias congênitas associadas às síndromes genéticas e os tratamentos associados às mesmas, tem uma importância na prevenção, ou melhoria na qualidade de vida dos afetados. Assim sendo, foi considerada a relevância deste presente estudo, pois além de refletir sobre a vivência do paciente, aponta a importância do tratamento para os mesmos. Este estudo possui informações sobre as síndromes genéticas e as cardiopatias associadas a cada uma delas e seus respectivos tratamentos de importância científica e profissional, sendo mais que necessária para sociedade já que as síndromes genéticas estão presente no dia a dia tanto do profissional de enfermagem, como também dos pais e familiares dos portadores das síndromes.

Entretanto, a escassez de trabalhos que abordam o tema é um fator preponderante que objetiva a realização de novos estudos para identificar as síndromes genéticas associadas às cardiopatias congênitas e as respectivas alterações cromossômicas; descrever as causas de cardiopatias congênitas em portadores de síndrome genéticas e principalmente, apontar a eficiência dos tratamentos de cardiopatias congênitas em pacientes com síndromes genéticas.

2 METODOLOGIA

Foi realizada uma revisão integrativa da literatura, onde foi estruturada considerando as seguintes etapas para o desenvolvimento do estudo: definição do tema e formulação dos objetos de estudo e da questão norteadora; busca na literatura e delimitação para a inclusão dos estudos; categorização dos estudos; avaliação dos estudos; interpretação dos resultados e apresentação da revisão/síntese do conhecimento.

A questão de pesquisa foi elaborada de acordo com a estratégia PICO. Sendo assim, foi considerada a seguinte estrutura para a pesquisa: P- Síndromes Genéticas; I- Tratamento; C- Cardiopatias congênitas; O- Eficiência. Dessa forma, elaborou-se a seguinte questão: Qual a



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR

ISSN 2675-6218

EFICIÊNCIA DOS TRATAMENTOS DE PACIENTES COM SÍNDROMES GENÉTICAS ASSOCIADAS ÀS CARDIOPATIAS CONGÊNITAS
Andressa Ariely Mesquita Morais, Ketheryn Isabela Vieira Andrade, Nelson Jorge Carvalho Batista

eficiência dos tratamentos em pacientes com síndromes genéticas associadas às cardiopatias congênicas?

Foram utilizados os descritores controlados dos descritores em ciências em saúde (DECS). Para síndromes genéticas foram utilizados os descritores: Síndrome da Trissomia do Cromossomo 13, Síndrome de Noonan, Síndrome de DiGeorge, Síndrome de Turner, Síndrome de Williams, Síndrome de Down, Síndrome de Marfan, Síndrome do Miado do Gato, Síndrome de Klippel-Feil, Síndrome Chard, Doença de Gaucher, Síndrome de Wolf- Hirschhorn e Aberrações cromossômicas (Chromosome Aberrations); para cardiopatias congênicas: Comunicação Interventricular, Comunicação Interatrial, *Tetralogy of Fallot*, Atresia Pulmonar, Dupla Via de Saída do Ventrículo Direito, Estenose da Valva Pulmonar, Cardiomiopatia Hipertrófica e Cardiopatias congênicas e em inglês *Heart Defects*, Congenital e por fim os descritores relacionados a eficiência dos tratamentos: Resultado do Tratamento e Cirurgia Torácica (*Treatment Outcome*).

Quadro 1. Quadro de apresentação da estratégia PICO para elaboração da questão norteadora e estratégia de busca.

Bases LILACS e IBICS via BVS	P	I	C	O
Extração	Síndromes genéticas	Cardiopatias congênicas	X	Eficiência dos tratamentos
Conversão	Síndrome da Trissomia do Cromossomo 13, Síndrome de Noonan, Síndrome de DiGeorge, Síndrome de Turner, Síndrome de Williams, Síndrome de Down, Síndrome de Marfan, Síndrome do Miado do Gato, Síndrome de Klippel-Feil, Síndrome CHARGE, Doença de Gaucher, Síndrome de Wolf-Hirschhorn	Cardiopatias congênicas, Comunicação Interventricular, Comunicação Interatrial, Tetralogia de Fallot, Dupla Via de Saída do Ventrículo Direito, Atresia Pulmonar, Estenose da Valva Pulmonar, Cardiomiopatia Hipertrófica		Cirurgia torácica e resultado de tratamento
Combinação	Síndrome da Trissomia do Cromossomo 13 OR Síndrome de Noonan OR Síndrome de DiGeorge OR Síndrome de Turner OR Síndrome de Williams OR Síndrome de	Cardiopatias congênicas OR Comunicação Interventricular OR Comunicação Interatrial OR Tetralogia de Fallot OR Dupla Via de Saída do Ventrículo Direito OR Atresia Pulmonar OR		Cirurgia Torácica OR Resultado do tratamento



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR

ISSN 2675-6218

EFICIÊNCIA DOS TRATAMENTOS DE PACIENTES COM SÍNDROMES GENÉTICAS ASSOCIADAS AS CARDIOPATIAS CONGÊNITAS
Andressa Ariely Mesquita Morais, Ketheryn Isabela Vieira Andrade, Nelson Jorge Carvalho Batista

	Down OR Síndrome de Marfan OR Síndrome do Miado do Gato OR Síndrome de Klippel-Feil OR Síndrome CHARGE OR Doença de Gaucher OR Síndrome de Wolf-Hirschhorn	Estenose da Valva Pulmonar OR Cardiomiopatia Hipertrófica		
Construção	(mh:("Síndrome da Trissomia do Cromossomo 13")) OR (mh:("Síndrome de Noonan")) OR (mh:("Síndrome de DiGeorge")) OR (mh:("Síndrome de Turner")) OR (mh:("Síndrome de Williams")) OR (mh:("Síndrome de Down")) OR (mh:("Síndrome de Marfan")) OR (mh:("Síndrome do Miado do Gato")) OR (mh:("Síndrome de Klippel-Feil")) OR (mh:("Síndrome CHARGE")) OR (mh:("Doença de Gaucher")) OR (mh:("Síndrome de Wolf-Hirschhorn")) OR (mh:("Aberrações cromossômicas"))	(mh:("cardiopatias congênicas")) OR (mh:("Comunicação Interventricular")) OR (mh:("Comunicação Interatrial")) OR (mh:("Tetralogia De Fallot")) OR (mh:("Atresia pulmonar")) OR (mh:("Dupla Via de Saída do Ventrículo Direito")) OR (mh:("Estenose da Valva Pulmonar")) OR (mh:("Cardiomiopatia Hipertrófica"))		(mh:("Cirurgia Torácica")) OR (mh:("Resultado do Tratamento"))
Uso	(mh:((mh:((mh:("Síndrome da Trissomia do Cromossomo 13")) OR (mh:("Síndrome de Noonan")) OR (mh:("Síndrome de DiGeorge")) OR (mh:("Síndrome de Turner")) OR (mh:("Síndrome de Williams")) OR (mh:("Síndrome de Down")) OR (mh:("Síndrome de Marfan")) OR (mh:("Síndrome do Miado do Gato")) OR (mh:("")) OR (mh:("Síndrome de Klippel-Feil")) OR (mh:("Síndrome CHARGE")) OR (mh:("Doença de Gaucher")) OR (mh:("síndrome de wolf-hirschhorn")) OR (mh:("Aberrações cromossômicas")))))) AND (mh:((mh:((mh:("cardiopatias congênicas")) OR (mh:("Comunicação Interventricular")) OR (mh:("Comunicação Interatrial")) OR (mh:("Tetralogy of Fallot")) OR (mh:("Atresia Pulmonar")) OR (mh:("Dupla Via de Saída do Ventrículo Direito")) OR (mh:("Estenose da Valva Pulmonar")) OR (mh:("Cardiomiopatia Hipertrófica")))))) AND (mh:((mh:((mh:("Cirurgia Torácica")) OR (mh:("Resultado do Tratamento")))))) AND (db:("LILACS" OR "IBECs")) AND (year_cluster:[2017 TO 2022])			
Base PubMed	P	I	C	O
Extração	Síndromes genéticas	Cardiopatias congênicas	x	Eficiência dos tratamentos



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

EFICIÊNCIA DOS TRATAMENTOS DE PACIENTES COM SÍNDROMES GENÉTICAS
ASSOCIADAS AS CARDIOPATIAS CONGÊNITAS
Andressa Ariely Mesquita Morais, Ketheryn Isabela Vieira Andrade, Nelson Jorge Carvalho Batista

Conversão	<i>Chromosome Aberrations</i>	<i>Heart Defects, Congenital</i>	<i>Treatment Outcome</i>
Combinação	((<i>Heart Defects, Congenital</i> [MeSH Terms]) AND		
Construção	(<i>Chromosome Aberrations</i> [MeSH Terms])) AND (<i>Treatment Outcome</i> [MeSH		
Uso	Terms))		

Fonte: Autores, 2022.

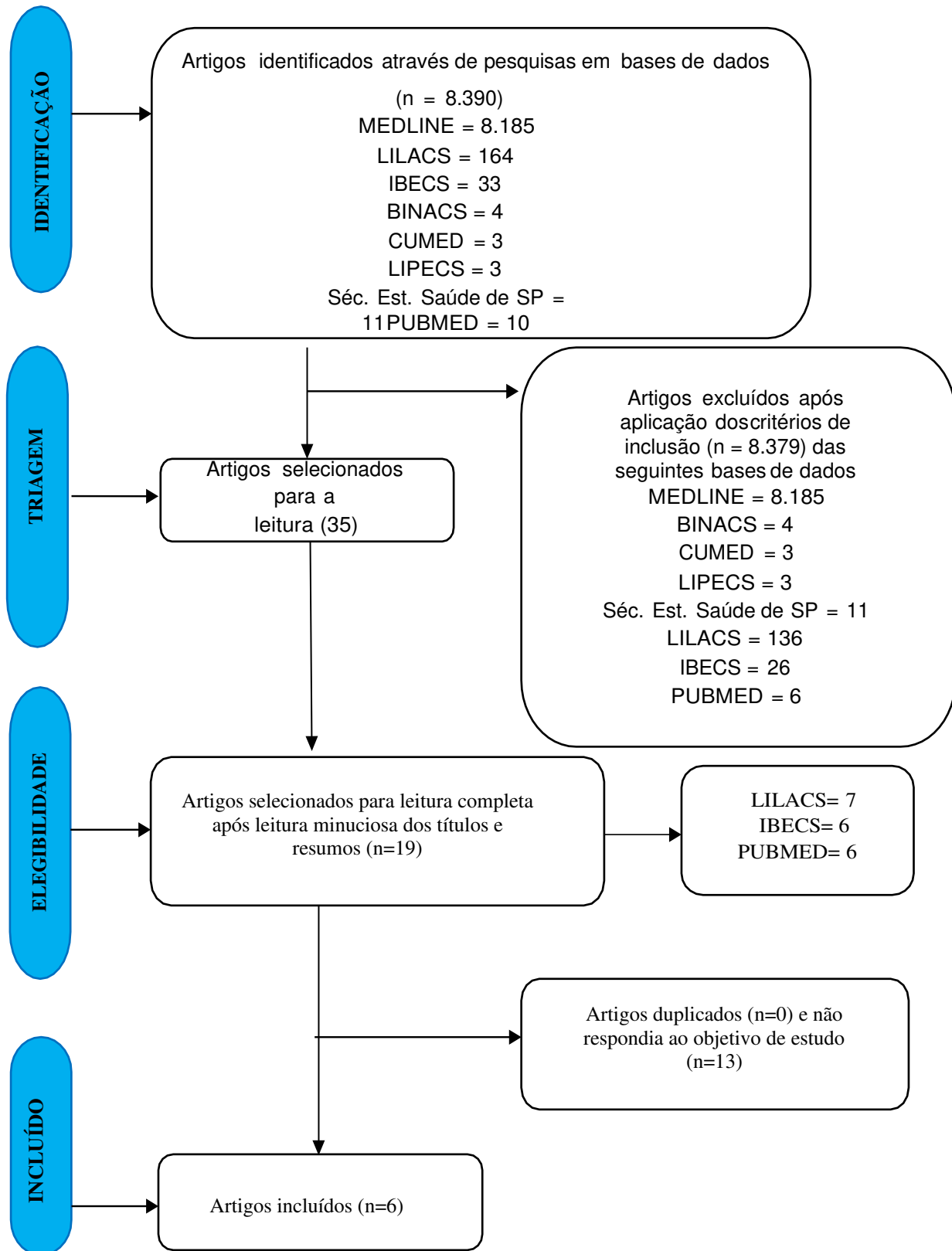
A pesquisa começou a ser desenvolvida em fevereiro a novembro de 2022, e foram encontrados a partir de levantamentos realizados de forma online por acesso direto ao *website* nas seguintes bases de dados: *Índice Bibliográfico Español en Ciencias de la Salud* (IBECS), Literatura Latino-Americana e do Caribe de informação em Ciências da Saúde (LILACS) e Publicações Médicas (PUBMED). Foram excluídos artigos que não estão dentro do período da pesquisa, que não seguem os descritores e objeto de estudo e as línguas selecionadas, não incluiu: editoriais, teses, dissertações e revisões de literatura e os que não corresponderam à questão da pesquisa. Foram encontrados 8.382 artigos na busca nas bases de dados e que após a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, obteve-se uma amostra final de 18 artigos, no qual foram lidos e analisados metodologicamente. A seleção natural encontra-se detalhada na figura 1.



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

EFICIÊNCIA DOS TRATAMENTOS DE PACIENTES COM SÍNDROMES GENÉTICAS
ASSOCIADAS ÀS CARDIOPATIAS CONGÊNITAS
Andressa Ariely Mesquita Morais, Ketheryn Isabela Vieira Andrade, Nelson Jorge Carvalho Batista

Figura 1- Fluxograma de identificação, seleção e inclusão dos artigos para o desenvolvimento da pesquisa. Teresina, Piauí, Brasil, 2022.



Fonte: Autores, 2022.



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

EFICIÊNCIA DOS TRATAMENTOS DE PACIENTES COM SÍNDROMES GENÉTICAS
ASSOCIADAS ÀS CARDIOPATIAS CONGÊNITAS
Andressa Ariely Mesquita Morais, Ketheryn Isabela Vieira Andrade, Nelson Jorge Carvalho Batista

3 RESULTADOS

No momento da elaboração da pesquisa nas bases de dados fez-se um levantamento das publicações relevantes ao tema e foram encontrados 8.378 estudos. Após o levantamento, utilizou-se como critério de escolha os estudos publicados nos anos de 2018 a 2022, optou-se em utilizar artigos em português, inglês e espanhol, com textos completos e que fossem relevantes ao tema. Após a filtragem ficaram 35 artigos disponíveis nas plataformas de dados da BVS e PUBMED. Com isso obteve-se 6 publicações refinadas de acordo com os objetivos do estudo e critérios de inclusão e exclusão, distribuídas em diferentes periódicos.



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR
ISSN 2675-6218

EFICIÊNCIA DOS TRATAMENTOS DE PACIENTES COM SÍNDROMES GENÉTICAS
 ASSOCIADAS ÀS CARDIOPATIAS CONGÊNITAS
 Andressa Ariely Mesquita Morais, Ketheryn Isabela Vieira Andrade, Nelson Jorge Carvalho Batista

Tabela I - Distribuição das publicações conforme ano, periódico, título do artigo, conclusão e frequência. Teresina, 2022.

Ano	Periódico	Título do Artigo	Conclusão	Frequência	%
2018	<i>Revista española de cardiología</i>	<i>Ablación pediátrica con catéter: características y resultados del procedimiento en un centro terciario de referencia</i>	A ablação por cateter na população pediátrica pode ser realizada com alto índice de eficácia e poucas complicações, mesmo em casos complexos com cardiopatia associada, em centros especializados de referência.	01	16,6%
2018	<i>Pediatric Cardiology</i>	<i>Cardiac transplantation in children with Down syndrome, Turner syndrome, an dother chromosomal anomalies: A multi-institutional outcomes analysis</i>	A CA está presente em ~2% dos pacientes pediátricos submetidos à OHT. A presença de AC não foi associada ao aumento da mortalidade em pacientes pediátricos submetidos a ETH. As limitações deste estudo incluem o pequeno número de pacientes disponíveis para análise e uma provável corte altamente seletiva de pacientes com CA	01	16,6%
2019	<i>Brazilian Journal of</i>	<i>Surgical treatment for</i>	O tratamento cirúrgico em pacientes com CC e	01	16,6%



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

EFICIÊNCIA DOS TRATAMENTOS DE PACIENTES COM SÍNDROMES GENÉTICAS
ASSOCIADAS ÀS CARDIOPATIAS CONGÊNITAS
Andressa Ariely Mesquita Morais, Ketheryn Isabela Vieira Andrade, Nelson Jorge Carvalho Batista

	<i>Cardiovascular Surgery</i>	<i>congenital heart defects in down syndrome patient</i>	SD geralmente não requer procedimentos cirúrgicos de alta complexidade, mas são acometidos por complicações infecciosas, resultando em maior tempo de internação em UTI e hospital com mortalidade considerável		
2020	<i>Pediatric Cardiology</i>	<i>Cardiac Surgery in Trisomy 13 and 18: A Guide to Clinical Decision-Making</i>	O número de papéis incluídos nesta revisão diminuiu qualquer efeito desproporcional de variáveis específicas em pequenas populações, embora dados de maiores populações cirúrgicas mais diversificadas são necessárias para melhorar nossa compreensão dos resultados da cirurgia cardíaca em essas populações.	01	16,6%
2020	<i>Pediatric Cardiology</i>	<i>Chromosomal Abnormalities Affect the Surgical Outcome in Infants with Hypoplastic Left Heart Syndrome: A Large Cohort Analysis</i>	Turner, DiGeorge e síndrome de Down foram as anormalidades cromossômicas comumente observadas. Presença de qualquer anormalidade genética em bebês com HLHS submetidos a cirurgia cardíaca está	01	16,6%



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

EFICIÊNCIA DOS TRATAMENTOS DE PACIENTES COM SÍNDROMES GENÉTICAS
ASSOCIADAS ÀS CARDIOPATIAS CONGÊNITAS
Andressa Ariely Mesquita Morais, Ketheryn Isabela Vieira Andrade, Nelson Jorge Carvalho Batista

associada ao aumento

decision to da mortalidadee
undergo morbidade. Entre
immediateor aqueles com
delayed anormalidades
prophylactic genéticas, fatores
mastectomy in específicos foram
newlydiagnosed identificados como
breast cancer associados com
patients: aumento da
findingsfrom a mortalidade
interna. Testes
randomised genéticos oportunos,
controlled trial aconselhamento
familiar adequado
e
Cuidados pré-
operatórios a seleção
de
casos é sugerida
comoparte da
avaliação operatória
de lactentes
com HLHS com
herança genética
concomitante
anormalidade
s

2021	<i>Cardiology in the Young</i>	<i>The effect of surgical technique, age, and Trisomy 21 on early outcome of surgical management of complete atrioventricular canal defect</i>	A intervenção precoce, nos primeiros 6 meses em pacientes com CAVC por reparo cirúrgico, apresenta resultados aceitáveis comparáveis ao reparo posterior; A trissomia 21 não foi considerada fator de risco para intervenção precoce. O	01	16,6%
------	--	--	--	----	-------



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

EFICIÊNCIA DOS TRATAMENTOS DE PACIENTES COM SÍNDROMES GENÉTICAS
ASSOCIADAS ÀS CARDIOPATIAS CONGÊNITAS
Andressa Ariely Mesquita Morais, Ketheryn Isabela Vieira Andrade, Nelson Jorge Carvalho Batista

reparo da valva AV
comum por
fechamento
da fenda com
anuloplastia posterior
da VAE apresentou
melhores resultados
com diminuição
significativa da
Regurgitação pós-
operatória da VAE e
mortalidade precoce
emcomparação ao
fechamento apenas da
fenda.

Fonte: Dados da pesquisa (2022).

Em relação ao idioma, todos os artigos foram encontrados artigos em inglês e espanhol. De acordo com o levantamento realizado nas bases de dados da BVS e PUBMED, com maior predominância na PubMed, contemplaram-se as produções mais atualizadas do tratamento das cardiopatias congênitas em pacientes com síndrome genética.

Quadro II. Distribuição das referências incluídas na revisão integrativa, de acordo com as bases de dados, idioma e tipo de estudo. Teresina, 2021.

Base de dados	Idioma	Tipo de estudo
IBECS	Espanhol	Quantitativa
PubMed	Inglês	Quantitativa
LILACS	Inglês	Quantitativa
PubMed	Inglês	Qualitativa
PubMed	Inglês	Quantitativa
PubMed	Inglês	Quantitativa

Fonte: Dados da pesquisa (2022).

Através da análise dos dados coletados, foram encontrados artigos nos anos de 2018, 2019, 2020 e 2021. Não houve estudos relacionados à temática no ano de 2022.



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

EFICIÊNCIA DOS TRATAMENTOS DE PACIENTES COM SÍNDROMES GENÉTICAS
ASSOCIADAS ÀS CARDIOPATIAS CONGÊNITAS
Andressa Ariely Mesquita Morais, Ketheryn Isabela Vieira Andrade, Nelson Jorge Carvalho Batista

4 DISCUSSÃO

O estudo publicado por Santos *et al.*, (2019), buscou observar o pré, o intra e o pós-operatório de 139 pacientes portadores da síndrome de Down e diagnosticados no pré-operatório com cardiopatias congênitas. Sendo 55 pacientes com defeito do septo atrioventricular completo (39,7%), 35 com defeito do septo ventricular (25,18%), 14 com tetralogia de Fallot %10,07%), 13 com defeito do septo atrial (9,35%), 8 com defeito do septo atrioventricular parcial (5,76%), 7 com persistência do canal atrial (5,04%), 3 com defeito do septo atrioventricular completo desequilibrado (2,16%), 2 com coarctação da aorta (1,44%), 1 com atresia tricúspide (0,72%) e 1 com estenose pulmonar (0,72%). Cerca de 16 pacientes foram submetidos a intervenções pré-operatórias, sendo 10 pacientes submetidos à ventilação mecânica e 6 que tiveram necessidade de drogas inotrópicas. 94 pacientes foram submetidos a intervenções cirúrgicas, sendo 58 pacientes foram sujeitados a técnicas de reparo do DSAV e 36 a técnicas de reparo da CIV. O mesmo estudo também afirma que o tratamento cirúrgico para as CC e SD não são de alta complexidade, porém as infecções pós-operatórias são a maior preocupação para estes pacientes, que acaba por resultar em um maior período de internação na UTI.

Os transplantes cardíacos em pacientes com síndromes genéticas podem aparentar assustador, mas segundo Broda *et al.*, (2018) o número de mortes pós-transplante cardíaco ortotópico para este grupo não se difere muito do grupo de pacientes que não possuem síndrome genética. O estudo traz que a mediana da mortalidade é de 21 dias após o transplante cardíaco para pacientes com SG, e 26 para pacientes sem SG. A sobrevida pós-Transplante dos pacientes que têm entre 1 e 5 anos foi de aproximadamente 84% e 86%. O estudo conclui que o transplante cardíaco pediátrico com SG é um fenômeno raro, correspondendo a -2% dos transplantes. Apesar da amostra dos pacientes em risco seja pequena, esse estudo mostrou que as síndromes genéticas não parecem conferir um risco significativamente maior de mortalidade para uma criança em transplante cardíaco e pode não mostrar uma piora no resultado a longo prazo em pacientes considerados candidatos aceitáveis para o transplante cardíaco ortotópico, porém possui um maior custo para a hospitalização após a cirurgia do que uma criança que não possui qualquer síndrome genética.

A técnica de ablação por cateter é utilizada no tratamento de arritmias cardíacas associadas ou não às cardiopatias congênitas, segundo Alonso-Garcý *et al.*, (2018) a ablação por cateter na população pediátrica pode ser realizada com uma alta taxa de eficiência e pode apresentar poucas complicações, mesmo nos casos mais complexos com Cardiopatias associadas, em centros especializados e de referência. Esse estudo mostrou que de janeiro de 2004 a dezembro de 2016 foram realizados 291 procedimentos de ablação por cateter em 224 pacientes, tendo o sexo masculino com maior prevalência, com idade de 2 a 10 anos, sendo um dos pacientes portador da síndrome de Noonan. A técnica de AC depende da energia que é utilizada, 64,6% dos procedimentos



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

EFICIÊNCIA DOS TRATAMENTOS DE PACIENTES COM SÍNDROMES GENÉTICAS
ASSOCIADAS ÀS CARDIOPATIAS CONGÊNITAS
Andressa Ariely Mesquita Morais, Ketheryn Isabela Vieira Andrade, Nelson Jorge Carvalho Batista

foram realizados com radioconferência e 35,5% com crioablação, um outro fator definidor sobre qual técnica utilizar é o tipo de arritmia. Ao fazer o comparativo da eficácia da ablação em pacientes com e sem cardiopatias congênitas, é demonstrado que a eficácia aguda e a longo prazo do procedimento primário semelhantes e sem muita diferença, porém quanto a eficácia cumulativa a longo prazo se mostrou bem menor em pacientes com cardiopatias congênitas.

Azzab *et al.*, (2021) realizaram uma pesquisa com 70 pacientes com CAVC foram submetidos à correção cirúrgica definitiva de julho de 2016 a outubro de 2019 na Unidade Pediátrica do Departamento de Cirurgia Cardiorácica dos Hospitais Universitários Ain Shams. Todos os pacientes foram operados de forma eletiva; a idade variou entre 2 meses e 24 meses, e os casos incluíram pacientes com Trissomia 21 e Não Trissomia 21.

De acordo com os autores supracitados, foi utilizado a técnica de adesivo único modificada foi utilizada em 39 casos (55,7%), enquanto em 31 casos (44,3%), a técnica de adesivo duplo foi utilizada. A análise univariada mostrou que o reparo cirúrgico pela técnica de retalho único modificado mostrou uma redução significativa no tempo de pinçamento cruzado, menor tempo de *bypass* e menor tempo de permanência na UTI em relação à técnica de adesivo duplo. A técnica de remendo duplo foi mais usada em pacientes com componente CIV grande em comparação com o remendo único modificado. O reparo do VAE foi realizado pelo fechamento da fenda apenas por suturas interrompidas de prolene em 30 pacientes (42,9%), enquanto os 40 pacientes restantes (57,1%) tiveram anuloplastia posterior adicional. A anuloplastia posterior em comparação com o fechamento da fenda resultou em uma redução significativa na ocorrência de regurgitação valvar pós operatória durante o período inicial (LAVVR grau 2+=7 versus 43%, valor $p = 0,03$) e aos 6 meses de seguimento. up (LAVVR grau 2+=0 versus 35,4 %, valor $p = 0,01$), respectivamente.

Ainda de acordo com os autores supracitados, a intervenção precoce por reparo cirúrgico em pacientes com defeito de CAVC durante os primeiros 4-6 meses teve bons resultados e resultados comparáveis à cirurgia tardia em uma idade mais avançada. A trissomia 21 não foi considerada um fator de risco para intervenção precoce e teve melhores resultados em relação ao LAVVR pós-operatório em comparação com pacientes sem trissomia 21. Não foi encontrada diferença significativa em relação à mortalidade e ao LAVVR entre as duas técnicas cirúrgicas utilizadas. O reparo da valva AV comum pelo fechamento da fenda com anuloplastia posterior do VAE apresentou melhores resultados com redução significativa da VLAV pós operatória e mortalidade em curto prazo em comparação com o fechamento apenas da fenda.

Zakaria *et al.*, (2017), afirmam que apesar do avanço substancial no campo da cirurgia cardíaca e cuidados pós-operatórios, crianças com SHCE e anormalidades genéticas associadas continuam a ter aumento da mortalidade e morbidade após a cirurgia cardíaca. Presença de anomalias genéticas em pacientes com SHCE aumenta a mortalidade e a morbidade intra-hospitalar, como evidenciado pelo aumento do tempo de internação na UTI e no hospital. Além disso, pacientes



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

EFICIÊNCIA DOS TRATAMENTOS DE PACIENTES COM SÍNDROMES GENÉTICAS
ASSOCIADAS ÀS CARDIOPATIAS CONGÊNITAS
Andressa Ariely Mesquita Morais, Ketheryn Isabela Vieira Andrade, Nelson Jorge Carvalho Batista

com anormalidades genéticas necessitaram de maior duração da ventilação mecânica e suporte inotrópico. Turner, DiGeorge e síndrome de Down foram as anormalidades cromossômicas mais comuns observadas na pesquisa. Presença de qualquer anormalidade genética em bebês com HLHS submetidos a cirurgia cardíaca está associada ao aumento da mortalidade e morbidade. Entre aqueles com anormalidades genéticas, fatores específicos foram identificados como associados com aumento da mortalidade interna. Testes genéticos oportunos, aconselhamento familiar adequado e cuidados pré-operatórios a seleção de casos é sugerida como parte da avaliação operatória de lactentes com HLHS com herança genética concomitante anormalidades.

Carvaja *et al.*, (2020) realizaram uma pesquisa referente à cirurgia cardíaca congênita em T13 ou T18. O espectro de defeitos cardíacos encontrados em T13 e T18 é rotineiramente abordado de três maneiras: cirurgia paliativa “definitiva”, cirurgia corretiva e cirurgia corretiva tardia após uma intervenção paliativa inicial. As discussões em torno da cirurgia corretiva versus paliativa em pacientes com T13 ou T18 evoluíram na literatura recente. Entre com a abordagem geral em cirurgia cardíaca pediátrica atualmente, a correção cirúrgica completa da CC tem mostrado os melhores resultados em comparação com a cirurgia paliativa, com melhora da sobrevida intra-hospitalar e em longo prazo. No entanto, vários relatórios de centro único mostraram resultados bem-sucedidos com palição cirúrgica inicial seguida de cirurgia corretiva.

De acordo com os autores supracitados, um crescente corpo de evidências sugere que esses pacientes se beneficiam da cirurgia cardíaca, embora os médicos permaneçam reticentes em realizar cirurgia cardíaca devido à letalidade percebida dessas síndromes. Peso > 2,5 kg, idade mais avançada na cirurgia, reparo cirúrgico completo em vez de palição e ventilação mecânica pré-operatória reduzida ou inexistente, todos suportam um prognóstico melhorado. O manejo cuidadoso de complicações pré-operatórias, como hipertensão pulmonar, também resulta em melhores resultados pós-operatórios. Os pacientes com trissomia parcial ou em mosaico parecem ter uma sobrevida mais longa do que suas contrapartes com trissomia completa. Informações sobre pacientes com CC de alta complexidade e o efeito de comorbidades associadas permanecem escassas, fornecendo uma importante área de oportunidade para novas pesquisas. À medida que mais dados estiverem disponíveis, os cirurgiões poderão antecipar com mais conhecimento os resultados esperados para cirurgia cardíaca em pacientes com T13 e T18.

5 CONCLUSÃO

Os tratamentos para as cardiopatias congênitas em sua maioria são intervenções cirúrgicas sem alta complexidade. Os estudos mostraram que a condição de portador de síndrome genética não diminui a taxa de sucesso da cirurgia, quando comparado com pacientes que não possuem, porém, percebe-se que o maior risco está no pós operatório, onde os pacientes estão suscetíveis a infecções, sendo ela de sítio cirúrgico ou hospitalar, isto faz com que o tempo de internação seja



RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

EFICIÊNCIA DOS TRATAMENTOS DE PACIENTES COM SÍNDROMES GENÉTICAS
ASSOCIADAS ÀS CARDIOPATIAS CONGÊNITAS
Andressa Ariely Mesquita Morais, Ketheryn Isabela Vieira Andrade, Nelson Jorge Carvalho Batista

maior, e os gastos mais elevados. Quando comparado pacientes sem síndromes genéticas, com os que possuem, os gastos são maiores para os portadores de síndromes, pois eles demandam de maior atenção e cuidados. Na sua grande maioria, os tratamentos para as CC em pacientes com síndrome genéticas se mostram bem eficazes, tendo somente as infecções como maior preocupação e fator negativo, estando inteiramente ligado ao cuidado com o pós-operatório.

REFERÊNCIAS

ALONSO-GARCÍA, Andrés et al. Ablación pediátrica con catéter: características y resultados del procedimiento en un centro terciario de referencia. **Revista Española de Cardiología**, v. 71, n. 10, p. 794-800, out. 2018. DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2017.11.013>.

AZZAB, Sherief et al. The effect of surgical technique, age, and Trisomy 21 on early outcome of surgical management of complete atrioventricular canal defect. **Cardiology in the Young**, v. 32, n. 6, p. 869-873, 5 ago. 2021. <http://dx.doi.org/10.1017/s1047951121003139>.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos. Departamento de Ciência e Tecnologia. **Síntese de evidências para políticas em saúde: diagnóstico precoce de cardiopatias congênitas**. Brasília: Ministério da Saúde; EVIPNet Brasil, 2017. 44 p.

BRODA, Christopher R. *et al.* Cardiac transplantation in children with Down syndrome, Turner syndrome, and other chromosomal anomalies: a multi-institutional outcomes analysis. **The Journal Of Heart And Lung Transplantation**, v. 37, n. 6, p. 749-754, jun. 2018. DOI: <http://dx.doi.org/10.1016/j.healun.2018.01.1296>.

CARVAJAL, Horacio G. *et al.* Cardiac Surgery in Trisomy 13 and 18: a guide to clinical decision-making. **Pediatric Cardiology**, v. 41, n. 7, p. 1319-1333, 14 set. 2020. DOI: <http://dx.doi.org/10.1007/s00246-020-02444-6>.

NUSSBAUM, Robert L. *et al.* **Thompson e Thompson Genética Médica**. 6. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2002.

PORTO, Celmo C. **Doenças do coração, prevenção e tratamento**. 2. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2005.

SANTOS, Fernando C. G. B. *et al.* Surgical Treatment for Congenital Heart Defects in Down Syndrome Patients. **Brazilian Journal Of Cardiovascular Surgery**, v. 34, n. 1, p. 1-7, 23 dez. 2019. <http://dx.doi.org/10.21470/1678-9741-2018-0358>.

ZAKARIA, Dala et al. Chromosomal Abnormalities Affect the Surgical Outcome in Infants with Hypoplastic Left Heart Syndrome: a large cohort analysis. **Pediatric Cardiology**, v. 39, n. 1, p. 11-18, 18 set. 2017. <http://dx.doi.org/10.1007/s00246-017-1717-3>