



## **EFICIÊNCIA DOS CUIDADOS EM PACIENTES COM SÍNDROMES GENÉTICA ASSOCIADAS ÀS CARDIOPATIAS CONGÊNITAS E SEUS BENEFÍCIOS**

*Ayme Fuzi Kawagoe<sup>1</sup>, Cinthia Ayumi Saito<sup>2</sup>, Maria Eduarda de Sá Bonifácio Rocha<sup>3</sup>, Thiago Ruam Nascimento<sup>4</sup>, Diandra Cavalcante de Oliveira<sup>5</sup>, Alladin Anderson Ramos Barbosa<sup>6</sup>, Rebeca Baldo dos Santos<sup>7</sup>, Bruna Eduarda Weirich<sup>8</sup>, Thiago Martins de Abreu<sup>9</sup>, Rafaela Barbosa da Silva<sup>10</sup>*

### **ARTIGO ORIGINAL**

#### **RESUMO**

As síndromes genéticas (SG) são o resultado de alterações nos genes humanos. Cada gene tem suas próprias características. Uma dessas características especiais é a doença cardíaca congênita (DCC), que ocorre na maioria das síndromas genéticas. Quando diagnosticado precocemente, a recuperação do paciente é melhor. Diante disso, questiona-se sobre a eficácia dos tratamentos para cardiopatias congênitas quando associadas o síndromes genéticas. O objetivo deste estudo é revisar a literatura sobre tratamentos para CC e destacar a eficácia desses tratamentos para CC associado o síndromes genéticas. Trata-se de uma revisão integrativa da literatura onde os dados foram coletados em bases de dados online, utilizando a estratégia PICO. A análise dos dados foi realizada por meio de leitura e análise sistemática dos artigos, por meio da qual foram selecionados 6 artigos refinados com base nos objetivos do estudo e critérios de inclusão. Os tratamentos do CC têm se mostrado muito eficazes, com pouca diferença no sucesso das intervenções cirúrgicas entre pacientes com e sem SG. Porém, a maior preocupação está no pós-operatório, onde os pacientes estão propensos o infecções hospitalares, que por sua vez são a maior causa de morte desses pacientes.

**Palavras-chave:** *Anomalias genéticas. Defeitos Cardíacos. Intervenções cirúrgicas. Resultado do Tratamento.*

# EFFICIENCY OF CARE IN PATIENTS WITH GENETIC SYNDROMES ASSOCIATED WITH CONGENITAL HEART DISEASES AND THEIR BENEFITS

## ABSTRACT

Genetic syndromes (GS) are the result of changes in human genes. Each gene has its own characteristics. One of these special characteristics is congenital heart disease (CHD), which occurs in most genetic syndromes. When diagnosed early, the patient's recovery is better. Given this, questions arise about the effectiveness of treatments for congenital heart disease when associated with genetic syndromes. The purpose of this study is to review the literature on treatments for CC and highlight the effectiveness of these treatments for CC associated with genetic syndromes. This is an integrative literature review where data were collected in online databases, using the PICO strategy. Data analysis was carried out through systematic reading and analysis of articles, through which 6 refined articles were selected based on the study objectives and inclusion criteria. CC treatments have been shown to be very effective, with little difference in the success of surgical interventions between patients with and without GS. However, the biggest concern is in the post-operative period, where patients are prone to hospital infections, which in turn are the biggest cause of death for these patients.

**Keywords:** Genetic abnormalities. Heart Defects. Surgical interventions. Treatment Result.

**Instituição afiliada:** Acadêmica de Medicina pelo Uniceular<sup>1</sup>, Acadêmica de Medicina pelo Uniceular<sup>2</sup>, Acadêmica de Enfermagem pelo Centro Universitário UniFacid<sup>3</sup>, Acadêmico de Enfermagem pelo Centro Universitário Tiradentes<sup>4</sup>, Acadêmica de Medicina pela Universidade Federal de Goiás<sup>5</sup>, Médico pela Universidade Federal do Amazonas<sup>6</sup>, Médica pela Universidade Federal do Amazonas<sup>7</sup>, Acadêmica de Medicina pela Universidade Federal de Santa Catarina<sup>8</sup>, Acadêmico de Medicina pela Universidade Federal de Goiás<sup>9</sup>, Enfermeira pela ASCES UNITA<sup>10</sup>

**Dados da publicação:** Artigo recebido em 28 de Outubro e publicado em 08 de Dezembro de 2023.

**DOI:** <https://doi.org/10.36557/2674-8169.2023v5n5p4870-4886>

**Autor correspondente:** Aymê Fuzi Kawagoe [aymefuzi@gmail.com](mailto:aymefuzi@gmail.com)

This work is licensed under a [Creative Commons Attribution 4.0 International License](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).



## 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, desenvolvimento, crescimento, metabolismo e reprodução, ou seja, todos os aspectos que fazem do ser humano um organismo funcional. O genoma incluiu, segundo estimativas atuais, cerca de 50 mil genes, que definiremos aqui simplesmente como unidades de informação gênica. Os genes são codificados no DNA, que forma organelas em forma de bastonete chamadas cromossomos no núcleo de cada célula. (NUSSBAUM; MCINNES; WILLARD, 2002).

Em alguns casos, podem ocorrer mutações nesses cromossomas durante a divisão celular ou devido a fatores ambientais, levando ao desenvolvimento de síndromas genéticas. anormalidades cromossômicas são anormalidades numéricas ou estruturais que podem envolver um ou mais autossomos, cromossomas sexuais, ou ambos, cada um com suas características únicas e patologias associadas, e podem estar associadas a defeitos cardíacos congênitos. (NUSSBAUM; MCINNES; WILLARD, 2002).

Embora se saiba que apenas 3 % dos casos de cardiopatias congênitas são devidos à herança mendeliana, aproximadamente 10 % dos defeitos cardíacos congênitos são determinados geneticamente. Isso inclui anormalidades cromossômicas e monogênicas. As alterações cromossômicas são responsáveis por 5 % dos defeitos cardíacos congênitos e podem ser trazidas de forma autossômica dominante, autossômica recessiva e dependente de cromossomas. X (PORTO, 2005).

Quando o cardiologista se depara com crianças com anomalias cardíacos congênitas que não se parecem com seus familiares e apresentam hipertelorismo, malformação de orelhas, polidactilia e altura fora dos percentis esperados para a idade deve procurar identificar qualquer anomalia gênica para correta orientação. do paciente e sua família, como síndrome de Edwards, síndrome de DiGeorge, síndrome de Turner, síndrome de Williams, síndrome de Down, síndrome de Marfan,



síndrome de Patau, síndrome de Cri Du Chat, síndrome de Noonan, síndrome de Wolf, síndrome de Hirschhorn, síndrome de Gaucher e trissomia parcial síndrome<sup>10</sup>.(PORTO, 2005).

O diagnóstico e a intervenção precoce devem incluir ações da atenção primária e do centro Nacional de Regulação de Estrepite Complexidade (CNRAC), levando em consideração as necessidades dos programas de triagem neonatal, envolvendo principalmente o estabelecimento de linhas de cuidados ao recém-nascido quando os resultados dos testes forem positivos.. É também necessário considerar a necessidade de monitorização contínua dos dados obtidos, da instalação dos recursos humanos, do custo da sua implementação generalizada e do impacto dos resultados falsos positivos e falsos negativos, além de avaliar o efeito psicossocial do rastreamento pré-natal e neonatal por doença cardíaca congênita (CC). É necessário avaliar a infraestrutura e os recursos disponíveis em cada contexto local, para um manejo mais adequado dos casos suspeitos ou confirmados de cardiopatias congênitas.(BRASIL, 2017).

As cardiopatias congênitas tornam-se mais graves com a diagnose tardio e conhecer a prevalência das cardiopatias congênitas associadas às síndromas genéticas e os tratamentos a elas associados é importante para prevenir ou melhorar a qualidade de vida das pessoas afetadas. Consequentemente, considerou-se a relevância deste estudo, pois além de refletir sobre a experiência do paciente, destaca a importância do tratamento para ele. Este estudo contém informações sobre síndromas genéticas e cardiopatias associadas a cada uma delas e seus respectivos tratamentos de importância científica e profissional, mais do que necessários para a sociedade uma vez que as síndromas genéticas estão presentes no cotidiano tanto dos profissionais enfermeiros quanto dos pais e família. membros daqueles com as síndromes.

## **METODOLOGIA**

Para avançar no estudo, foi realizada uma revisão estruturada e integrativa da literatura considerando os próximos passos. Definição do

tema formulação do objeto de pesquisa e questões norteadoras. Revisão da literatura e definição do escopo dos estudos classificados. Classificação da pesquisa Avaliação da pesquisa Interpretar resultados e apresentar revisão / síntese da informação.

A questão de pesquisa foi desenvolvida de acordo com a estratégia PICO. Conseqüentemente, considerou-se para a investigação a seguinte estrutura: P-Síndromes Genéticas; I- Tratamento; C- Cardiopatia congênita; O- Eficiência. Nesse sentido, emerge a pergunta qual a eficácia do tratamento de pacientes com síndromes genéticas associadas o cardiopatias congênitas?

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 congênitas: Comunicação Interventricular, Comunicação Interatrial, *Tetralogy of Fallot*, Atresia Pulmonar, Dupla Via de Saída do Ventrículo Direito, Estenose da Valva Pulmonar, Cardiomiopatia Hipertrófica e Cardiopatias congênitas 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.

<b>Bases LILACS e IBECs BVS via</b>	<b>P</b>	<b>I</b>	<b>C</b>	<b>O</b>
Extração	Síndromes genéticas	Cardiopatias congênitas	X	Eficiência dos tratamentos
Conversão	Síndrome da Trissomia do Cromossomo 13, Síndrome de Noonan, Síndrome	Cardiopatias congênitas, Comunicação Interventricular, Comunicação		Cirurgia torácica e resultado



**EFICIÊNCIA DOS CUIDADOS EM PACIENTES COM SÍNDROMES GENÉTICA ASSOCIADAS ÀS  
CARDIOPATIAS CONGÊNTAS E SEUS BENEFÍCIOS**

Kawagoe et. al.

		Interatrial, Tetralo- gia de Fallot, Dupla Via de Saída do Ventrículo Direito, Atresia Pulmonar, Estenose da Valva Pulmonar, Cardiomiopatia Hipertrofica	
Combinação	Síndrome da Trissomia	Cardiopatias congêntas 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

	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 Hipertrofica	
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	(mh:("cardiopatias congêntas"))  OR (mh:("Comunicação o Interventricular")) OR (mh:("Comunicação o Interatrial"))  OR (mh:("Tetralogia D de Fallot")) (mh:("Atresia pulmonar"))  OR (mh:("Dupla Via d	(mh:("Cirurgi a Torácica")) OR (mh:("Result ado do Tratamento"))



**EFICIÊNCIA DOS CUIDADOS EM PACIENTES COM SÍNDROMES GENÉTICA ASSOCIADAS ÀS  
CARDIOPATIAS CONGÊNITAS E SEUS BENEFÍCIOS**

Kawagoe et. al.

	do Miado do Gato")) OR (mh:("Síndrome de Klippel-Feil")) OR (mh:("Síndrome CHARGE")) OR (mh:("Doença de Gaucher")) O R (mh:("Síndrome de Wolf-Hirschhorn") OR (mh:("Aberrações cromossômicas"))			
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 Hipertrofica")))) AND (mh:( mh:((mh:("Cirurgia Torácica")) OR (mh:("Resultado do Tratamento"))))) AND ( db:("LILACS" OR "IBECS")) AND (year_cluster:[2017 TO 2022])			
<b>Base PubMED</b>	<b>P</b>	<b>I</b>	<b>C</b>	<b>O</b>
Extração	Síndromes genéticas	Cardiopatias congênicas	x	Eficiência dos tratamentos

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

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

- Artigos identificados através de pesquisas em bases de dados

(n = 8.390)

MEDLINE = 8.185

LILACS = 164

IBECS = 33

BINACS = 4

CUMED = 3

LIPECS = 3

Séc. Est. Saúde de SP =

11PUBMED = 10

- Artigos selecionados para a leitura (35)

Artigos excluídos após aplicação dos critérios de inclusão (n = 8.379) das seguintes bases de dados MEDLINE = 8.185

BINACS = 4

CUMED = 3

LIPECS = 3

- Séc. Est. Saúde de SP = 11 LILACS = 136

IBECS = 26

PUBMED = 6

## RESULTADOS

Na elaboração do estudo da base de dados, foram digitalizadas publicações sobre o tema e foram alcançados 8.378 estudos. Depois da pesquisa Os critérios de inclusão foram estudos publicados entre 2018 e



2022. Optou-se por utilizar artigos em português, inglês e espanhol com texto completo relevante ao tema. Após a filtragem, 35 artigos permanecer disponíveis nas plataformas de dados BVS e PUBMED. Isso resultou em 6 publicações refinadas de acordo com os objetivos do estudo e os critérios de inclusão e exclusão, distribuídas em diferentes periódicos.

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

<b>Ano</b>	<b>Periódico</b>	<b>Título do Artigo</b>	<b>Conclusão</b>	<b>Frequência</b>	<b>%</b>
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 em 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, a n 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	01	16,6%

			altamente seletiva		
--	--	--	--------------------	--	--



**EFICIÊNCIA DOS CUIDADOS EM PACIENTES COM SÍNDROMES GENÉTICA ASSOCIADAS ÀS  
CARDIOPATIAS CONGÊNTAS E SEUS BENEFÍCIOS**

Kawagoe et. al.

			de pacientes com CA		
2019	<i>Brazilian Journal of</i>	<i>Surgical treatment of</i>	O tratamento cirúrgico em pacientes com CC e	01	16,6%

	<i>Cardiovascular</i>	<i>congenital heart defects in down</i>	SD geralmente não requer procedimentos		
	<i>Surgery</i>	<i>syndrome patient</i>	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</i>	O número de papéis incluídos nesta revisão diminuiu qualquer efeito	01	16,6%
		<i>Clinical Decision-Making</i>	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.		
2020	<i>Pediatric Cardiology</i>	<i>Chromosomal Abnormalities Affect the</i>	Turner, DiGeorge e síndrome de Down foram as	01	16,6%
		<i>Surgical Outcome</i>	anormalidades cromossômicas comumente observadas. Presença de		
		<i>Infants with Hypoplastic Left Heart Syndrome:</i>	qualquer anormalidade genética em bebês com		
			HLHS submetidos a		



**EFICIÊNCIA DOS CUIDADOS EM PACIENTES COM SÍNDROMES GENÉTICA ASSOCIADAS ÀS  
CARDIOPATIAS CONGÊNITAS E SEUS BENEFÍCIOS**

Kawagoe et. al.

		<i>A Large Cohort Analysis</i>	cirurgia cardíaca está		
		<i>decision</i>	associada ao aumento da mortalidade e morbidade. Entre		
		<i>o undergo</i>	aqueles com		
		<i>immediate or</i>	anormalidades genéticas, fatores		
		<i>delayed prophylactic</i>	específicos foram identificados como associados com		
		<i>mastectomy in newly diagnosed breast cancer patients: findings from a</i>	aumento da mortalidade interna. Testes		
		<i>randomised controlled trial</i>	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		
			concomitantes		
2021	<i>Cardiology in the Young</i>	<i>The effect of surgical technique, age, and Trisomy 21</i>	A intervenção precoce, nos primeiros 6 meses em pacientes com CAVC por reparo	01	16,6%
		<i>on early outcome of surgical</i>	cirúrgico, apresenta resultados aceitáveis		
		<i>management of complete atrioventricular</i>	comparáveis ao reparo posterior; A trissomia 21 não foi considerada		
		<i>canal defect</i>	fator de risco para intervenção precoce. O		

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 em comparação 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.

O estudo publicado por Santos et al., (2019), buscou observar os períodos pré, intra e pós-operatório de 139 pacientes com síndrome de Down e com diagnóstico pré-operatório de cardiopatia congênita. 55 pacientes (39,7 %) com comunicação interventricular completa, 35 pacientes

(25,18 %) com comunicação interventricular, 14 pacientes com tetralogia de Fallot (% 10,07 %), 13 pacientes (9,35 %) com defeito do septo interventricular, 8 pacientes com comunicação atrioventricular parcial (5,76 %), 7 com cânula atrial aberta (5,04 %), 3 com comunicação atrioventricular completa desproporcional (2,16 %) e 2 com comunicação interaórtica, estenose (1,44 %), um paciente tinha tricúspide atresia (0,72 %) e um paciente apresentou atresia pulmonar. Estenose (0,72 %). Aproximadamente 16 pacientes receber terapia pré-operatória, 10 pacientes estavam em ventilação mecânica e 6 necessitam de inotrópicos. Noventa e quatro pacientes foram submetidos à cirurgia, 58 pacientes foram submetidos à técnica de reparo de DSAV e 36 pacientes foram submetidos à técnica de reparo de CIV. O mesmo estudo mostrou que embora o tratamento cirúrgico do CC e do DS não seja muito complexo, as infecções pós-operatórias são uma preocupação significativa para esses pacientes, prolongando o tempo de permanência na unidade de terapia intensiva.

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 concluiu que o transplante cardíaco em crianças com SG é um evento raro, equivalente a -2 % dos transplantes. Embora a amostra de pacientes em risco seja pequena, este estudo mostrou que as síndromes genéticas não parecem conferir um risco significativamente maior de mortalidade para uma criança submetida transplante cardíaco e podem não piorar o resultado a longo prazo em pacientes considerados candidatos aceitáveis. para um transplante de coração, transplante cardíaco ortotópico, mas tem custos de internação após a cirurgia mais elevados do que uma criança que não tem a 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 por radioconferência e em 35,5 % por crioablação, outro fator determinante da técnica utilizada é o tipo de arritmia. Comparando a eficácia da ablação em pacientes com e sem doença cardíaca congênita, pode-se demonstrar que a eficácia aguda e a longo prazo da intervenção primária é semelhante e não mostra muita diferença, mas a eficácia cumulativa a longo prazo é muito menor em pacientes com defeitos. doença cardíaca congênita.

Azzab *et al.*, (2021) executaram uma pesquisa com 70 pacientes com CAVC submetidos à correção cirúrgica definitiva entre julho de 2016 e outubro de 2019 na unidade pediátrica do departamento de cirurgia cardiotorácica dos hospitais universitários Ain Shams. Todos os pacientes foram submetidos a cirurgia eletiva; as idades variam de 2 a 24 meses, e os casos incluíram pacientes com e sem síndrome de Down.

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.

Além disso, segundo os autores supracitados, a intervenção precoce com reparo cirúrgico em pacientes com defeito do CAVC nos primeiros 4-6 meses teve bons resultados e desfechos comparáveis à cirurgia tardia em idade mais avançada. A síndrome de Down não foi considerada fator de risco para intervenção precoce e apresentou melhores resultados em termos de RVAVA pós-operatório em comparação aos pacientes sem síndrome de Down, não foram achadas diferenças e significantes em termos de mortalidade e RVAVA entre as duas técnicas cirúrgicas utilizadas. O reparo convencional da valva AV por meio do fechamento da fenda com aumento pós-operatório do VAE mostrou melhores resultados, com redução significativa do VAE pós-operatório e da mortalidade em curto prazo. Comparado a fechar o lábio leporino sozinho.

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 com doenças genéticas necessitam de ventilação mecânica prolongada e suporte inotrópico. A síndrome de Turner, DiGeorge e Down foram as anomalias cromossômicas mais comuns encontradas neste estudo. A presença de qualquer anormalidade genética em bebês com HLHS submetidos à cirurgia cardíaca está associada ao aumento da mortalidade e morbidade. Entre indivíduos com doenças genéticas Fatores específicos associados ao aumento da mortalidade hospitalar foram identificados. testes genéticos oportunos, aconselhamento familiar apropriado e seleção pré-operatória de casos são recomendados como parte da avaliação cirúrgica de bebês com HLHS com doenças genéticas concomitantes.

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.

### CONSIDERAÇÕES FINAIS

O tratamento para a maioria dos defeitos cardíacos congênitos é uma cirurgia simples. Estudos demonstraram que ter uma síndrome gênica não reduz a taxa de sucesso da cirurgia, em comparação com pacientes que não a possuem, porém, fica claro que o maior risco está no pós-operatório, onde os pacientes estão propensos a infecções. Quer se trate de um centro cirúrgico ou de um ambiente hospitalar, isso significa que o tempo de internação é maior e o custo é maior. Ao comparar pacientes sem síndromes genéticas com aqueles com síndromes, os custos são maiores para aqueles com síndromes, pois requerem mais atenção e cuidados. Na sua maioria, os tratamentos do CC em pacientes com síndromes genéticas revelam-se muito eficazes, sendo apenas as infecções a maior preocupação e fator negativo, estando totalmente relacionadas com os cuidados pós-operatórios.

### 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> **HYPERLINK** "<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> **HYPERLINK** "<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> HYPERLINK "<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> HYPERLINK "<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> HYPERLINK "<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>