

Prevalência da cardiopatia congênita associada à Síndrome de Down e seu diagnóstico

Aline de Souza Oliveira^{1*}, Guilherme Gonçalves Pinheiro de Souza², Ana Beatriz Evangelista Oliveira Menezes³, Ana Clara da Silva³, Ana Heloísa Gomes dos Santos³, Flávio Miguel de Mendonça Fernandes Silva², Gabriel Bezerra Faienstein⁷.

¹Graduanda em Biomedicina, Centro Universitário Brasileiro, Brasil. (*Autor correspondente: oliveiraalinesz23@gmail.com)

²Graduando em Biomedicina, Centro Universitário Brasileiro, Brasil.

³Graduanda em Biomedicina, Centro Universitário Brasileiro, Brasil.

⁷Bacharel em Ciências Biológicas, Mestre e Doutor em Ciências, Instituto Aggeu Magalhães (FIOCRUZ-PE), Brasil.

Histórico do Artigo: Submetido em: 02/06/2023 – Revisado em: 17/06/2023 – Aceito em: 18/06/2023

RESUMO

A Síndrome de Down (SD) é um distúrbio genético caracterizado pela trissomia no cromossomo 21. A SD está associada à diversas doenças, sendo a Cardiopatia Congênita (CPC) responsável pelo atraso no desenvolvimento fetal e pelo maior número de morbidade e mortalidade nos primeiros anos de vida. O diagnóstico pode ser realizado de forma precoce através de exames pré-natais, como ultrassonografia e ecocardiograma fetal. A presente pesquisa teve como objetivo determinar a prevalência da cardiopatia congênita em portadores de Síndrome de Down e evidenciar a importância do seu diagnóstico precoce. Trata-se de uma revisão bibliográfica utilizando artigos científicos com dados referentes aos casos no Brasil e publicados 2012 e 2022. Os artigos foram coletados nas plataformas Scielo e Google Acadêmico. A ocorrência da Síndrome de Down na população brasileira é de aproximadamente 4,6/10 mil nascidos. Atualmente, as cardiopatias congênitas estão entre as principais causas de morbidade e mortalidade neonatal, acometendo cerca de 50% das pessoas com SD. Foi verificado que há uma predominância de CPC em indivíduos do sexo masculino (66%) em relação ao sexo feminino (34%), em razão da suscetibilidade de sexo masculino para as vias patogênicas de doenças cardíacas congênitas, como o Defeito do Septo Atrioventricular, sendo a mais prevalente acometendo cerca de 45-56,9% dos casos, e a Comunicação Interventricular, atingindo cerca de 40% dos casos. Diante do exposto, é visto que há prevalência de cardiopatia em crianças com Síndrome de Down, cuja condição está relacionada com a maioria dos casos de mortalidade. Com isso, é notória a importância do diagnóstico na fase pré-natal e o tratamento precoce, visando reduzir futuras complicações para garantir o bem-estar e a qualidade de vida dos indivíduos afetados.

Palavras-Chaves: Trissomia do Cromossomo 21; Malformação Cardiovascular; Triagem Neonatal.

Prevalence of congenital heart disease associated with Down Syndrome and its diagnosis

ABSTRACT

Down Syndrome (DS) is a genetic disorder characterized by trisomy on chromosome 21. Down Syndrome is associated with several diseases, with Congenital Heart Disease (CHD) being responsible for delayed fetal development and the highest number of morbidity and mortality in the first years of life. The diagnosis can be made early through prenatal tests, such as ultrasound and fetal echocardiography. This research aimed to determine the prevalence of congenital heart disease in patients with Down Syndrome and to highlight the importance of its early diagnosis. This is a bibliographic review using scientific articles with data referring to cases in Brazil and published in 2012 to 2022. The articles were collected on the Scielo and Google Scholar platforms. The occurrence of Down Syndrome in the Brazilian population is approximately 4.6/10,000 births. Currently, congenital heart diseases are among the main causes of neonatal morbidity and mortality, affecting approximately 50% of people with DS. It was found that there is a predominance of CHD in males (66%) compared to females (34%), due to the susceptibility of males to the pathogenic pathways of congenital heart diseases, such as the Atrioventricular Septal Defect, being the most prevalent affecting about 45-56.9% of the cases, and Interventricular Communication, reaching about 40% of the cases. Given the above, it is seen that there is a prevalence of heart disease in children with Down Syndrome, whose condition is related to most cases of mortality. With this, the importance of diagnosis in the prenatal phase and early treatment is notorious, aiming to reduce future complications to guarantee the well-being and quality of life of the affected individuals.

Keywords: Trisomy 21; Cardiovascular Malformation; Neonatal Screening.

Oliveira et al. Prevalência da cardiopatia congênita associada à Síndrome de Down e seu diagnóstico. *Revista Universitária Brasileira* (ConCBIO - PrePrints), v.1, n.5, p.007, 2023.

