36º CONGRESSO BRASILEIRO DE PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro
CURITIBA | PR Expotrade Convention Center 8 A 12 DE OUTUBRO 2013

Trabalhos Científicos

Título: Cardiopatias Congênitas Associadas àS Principais Anomalias Cromossômicas

Autores: BÁRBARA VIEIRA CARNEIRO (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA); GIULLIANE CARVALHO COSTA (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA); AMANI MOURA HAMIDAH (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA); GLENDA MARIA GALLERANI PACHECO (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA); ANA CAROLINA PESSÔA SIMÕES (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA); MANOELA FASSINA BARROS (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA); MARIA TERESINHA DE OLIVEIRA CARDOSO (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA); TATIANA FONSECA DA SILVA (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA)

Resumo: Introdução: Anomalias cromossômicas representam alterações numéricas ou estruturais nos cromossomos de um indivíduo e traduzem-se em doenças graves, caracterizadas por anomalias estruturais, dentre as quais se destacam as cardiopatias congênitas. Estas, por sua vez, são definidas como defeitos inatos do coração ou dos grandes vasos. Objetivo: Demonstrar, por meio de revisão bibliográfica ampla, a relação entre cardiopatias e fatores genéticos, destacando as principais alterações cardíacas congênitas presentes na monossomia do X e nas Trissomias do 13, 18 e 21. Metodologia detalhada: Realizou-se, em janeiro de 2013, uma revisão de literatura tradicional, através das bases de dados MEDLINE e OMIM, com os termos “cardiopatias congênitas”, “monossomia do X”, “trissomia do 13”, “trissomia do 18” e trissomia do 21”. Resultados: A Síndrome de Turner é a monossomia mais comum, caracterizada pelo genótipo 45,X e pelo fenótipo da disgenesia gonadal associado a malformações diversas, com destaque para as que acometem o sistema cardiovascular; as mais comuns são: coarctação da aorta e válvula aórtica bicúspide. A Síndrome de Patau corresponde à trissomia do cromossomo 13, associada a anomalias cardíacas em mais de 80% dos casos, tendo a CIV infundibular e a PCA como as principais representantes. Na Síndrome de Edwards ou trissomia do 18, por sua vez, tem-se malformações cardíacas em mais de 90% dos casos, com predomínio de CIA, CIV e PCA. A síndrome de Down é a forma mais comum de trissomia autossômica (trissomia do 21), sendo a principal anomalia cromossômica associada ao defeito cardíaco congênito. O mais comum é o defeito de septo atrioventricular, com prevalência de 3%, apresentando modificações na vascularização pulmonar de forma mais precoce e progressiva do que as crianças que não possuem a síndrome. Conclusão: Conhecer as doenças genéticas mais frequentes e suas respectivas alterações estruturais é fundamental no manejo de pacientes pediátricos, objetivando evitar maiores repercussões e danos ao desenvolvimento.