



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Dois Casos De Cardiopatia Congênita

Autores: GUSTAVO LARANGEIRA (IFF-FIOCRUZ); GUILHERME OLIVEIRA (IFF-FIOCRUZ); HELOISA NOVAES (IFF-FIOCRUZ); JUAN LLERENA (IFF-FIOCRUZ); SAYONARA GONZALEZ (IFF-FIOCRUZ); VALERIA MOURA (IFF-FIOCRUZ)

Resumo: Os defeitos cardíacos congênitos(DCC) são as malformações mais frequentes em humanos,sendo responsáveis por mais de 90% de todas as doenças cardíacas na infância, além de ser a maior causa de óbito no primeiro ano de vida. A maioria dos DCCs tem como causa a herança multifatorial. Contudo, diferentes tipos de mutações monogênicas são reconhecidamente associadas a DCC. O NKX2.5 é um fator de transcrição essencial para a morfogênese cardíaca e mutações nesse gene são relacionadas a diversos defeitos cardíacos. Caso1:Natimorto termo, PIG, macerado, feminino,hidrópico, IG:39semanas+4dias, 2450g,46,5cm portador de anomalias constitucionais do desenvolvimento: holoprosencefalia,cardiopatia complexa(hipoplasia de cavidade esquerda, transposição da aorta, ventrículo único, válvula única com dupla saída da aorta, pulmões comunicando com a aorta e atresia de artéria pulmonar), hepatoesplenomegalia, clinodactilia do 2º /3º e 5º/6º pododáctilos a esquerda, camptodactilia bilateral dos pododáctilos,hidronefrose bilateral leve, onfalocele pequena,fácies sindrômica(probóscide, ciclopia fenda palatina). Pais não consanguíneos , mãe, obesa,22 anos, GII P0 AI, uso de metildopa durante a gestação,uso de ACO para SOP,Pai 38 anos,sem comorbidades. Caso2:Natimorto prétermo,masculino, hidrópico IG:30semanas+3dias, 1310 g,38cm, portador de anomalias constitucionais do desenvolvimento:situs inversus(esôfago, estômago, duodeno, baço e pâncreas a direita), cardiopatia complexa(dupla saída de VD, defeito de septo atrioventricular, hipertrofia de VD e VE, fibroelastose endocárdica, arco aórtico e aorta descendente a D, diâmetro da aorta maior que a pulmonar), poliesplenia, pulmões D e E com 2 lobos, derrames cavitários,fígado com parênquima trabeculado, dedos longos e afilados. Pais nao consanguíneos, mãe 27 anos, negra, GIII P2(1PN + 1 PC) A0, Pai 30 anos,sem comorbidades Os 2 casos foram submetidos a técnica de PCR e após o sequenciamento, apresentaram a alteração genômica no gene NKX2.5: g.937 A>G /r.337 A>G /c.63 já descrita na literatura. A presença de polimorfismos nos pacientes sinaliza a necessidade de aprofundar a pesquisa de mutações no gene NKX2.5, assim como em outros genes do desenvolvimento cardíaco