

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Velocardiofacial Associada A Cardiopatia Complexa

Autores: DANILO BARBOSA DE OLIVEIRA (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO), ISABELA BOAVENTURA DINIZ (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO), RICARDO PEREIRA FRAGA (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO), FLÁVIA ALVES ALMEIDA (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO), FELIPE MARTINS CAVACO (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO), DANIELA POSTIGO DE MEDEIROS (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO), ANDRESSA BARRETO SIMÕES (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO), ELIANE LUCAS (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO E HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO), NATHALIE J M BRAVO - VALENZUELA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO), AUREA AZEVEDO GRIPPA DE SOUZA (COMPLEXO HOSPITALAR DE NITERÓI)

Resumo: INTRODUÇÃO A síndrome velocardiofacial (SVCF) é uma doença genética caracterizada pela associação com cardiopatias congênitas complexas (CC), anomalias faciais, hipoplasia tímica, hipocalcemia e fenda palatina. RELATO DO CASO A.C, feminina, nascida de parto vaginal, a termo, Apgar: 8/8 e peso de 2510g. História gestacional sem alteração. Apresentou cianose com 21 horas de vida e sopro sistólico de 4+/6, SpO₂ = 74%, FC = 147bpm. Foi iniciada prostaglandina para manutenção da permeabilidade do canal arterial. O ecocardiograma identificou AP/CIV. RX de tórax: coração normal, com arco médio escavado e hipofluxo pulmonar. No 7º dia realizou a cirurgia paliativa (cirurgia de Blalock-Taussig). No seguimento ambulatorial foi para a avaliação genética, devido a presença de hipertelorismo e fonte olímpica. A SVCF foi confirmada por hibridização fluorescente in situ (FISH). Com 1 ano e 8 meses realizou a correção definitiva: cirurgia de Rastelli com bom resultado. DISCUSSÃO As cardiopatias conotruncais representam 25-30% de todas as CC, sendo as mais prevalentes a tetralogia de Fallot, AP/CIV, transposição das grandes artérias, truncus arteriosus e a dupla via do ventrículo direito. A AP/CIV se manifesta com hipoxemia severa e pode ser identificada com o teste do coraçãozinho. A presença de sopro nestes casos é pelo canal arterial patente e/ ou colaterais aorto-pulmonares. A ecocardiografia mostra a ausência de fluxo através da valva pulmonar (atresia) e uma ampla comunicação interventricular. A SVCF pode ser detectada por PCR quantitativo (qPCR) ou pela análise de FISH. A administração de prostaglandina logo após o nascimento visa a permeabilidade do canal, enquanto aguardamos cirurgia paliativa. A cirurgia de Blalock-Taussig anastomosa a artéria subclávia na artéria pulmonar. A correção definitiva é feita com a cirurgia de Rastelli (fechamento da CIV e a colocação de um tubo VD / APs). CONCLUSÃO Os autores ressaltam a importância para a suspeição diagnóstica de SVCF e a associação com CC.