

# SÍNDROME DE DOWN: INCIDÊNCIA DE CASOS DE CARDIOPATIA CONGÊNITA EM PACIENTES EM UMA CLÍNICA DE CARDIOLOGIA PEDIÁTRICA NA CIDADE DE CASCAVEL/PR

PERUSINI, Yan Moraes<sup>1</sup>  
LIMA, Urielly da Silva <sup>2</sup>  
BRESOLIN, Adriana Chassot<sup>3</sup>

## RESUMO

A síndrome de Down é a alteração cromossômica mais comum que atinge os humanos, sendo caracterizada por uma trissomia no cromossomo 21. Acompanhado dessa doença ocorre o aparecimento de diversas patologias, dentre elas as cardiopatias congênitas com taxas de 40 a 50% de incidência. As cardiopatias se caracterizam por alterações no coração a partir do momento do seu desenvolvimento, no período embrionário. A associação dessas duas patologias torna necessário um diagnóstico precoce e correção cirúrgica das alterações se necessário, visto que aumentam a morbimortalidade. Método: Trata-se de uma pesquisa retrospectiva com análise de prontuários obtidos em uma Clínica de Cardiologia Pediátrica, localizada no município de Cascavel, no período entre 01 de janeiro de 2012 a 31 de dezembro de 2021. Resultado: Foi observada uma elevada incidência no que diz respeito ao surgimento de cardiopatias congênitas em pacientes com síndrome de Down, evidenciando a Comunicação Interatrial a cardiopatia mais encontrada nesses pacientes. Mostrou-se ainda a elevada taxa de intervenções cirúrgicas e uma baixa porcentagem de óbitos decorrentes de complicações cardíacas.

**PALAVRAS-CHAVE:** Cardiopatias congênitas. Síndrome de Down. Incidência. Comunicação Interatrial. Comunicação Interventricular.

## DOWN SYNDROME: INCIDENCE OF CASES OF CONGENITAL HEART DISEASE IN PATIENTS IN A PEDIATRIC CARDIOLOGY CLINIC IN THE CITY OF CASCAVEL/PR

## ABSTRACT

Down syndrome is the most common chromosomal alteration that affects humans, being characterized by a trisomy on chromosome 21. Accompanied by this disease, several pathologies occur, among them congenital heart diseases with rates of 40 to 50% of incidence. Heart diseases are characterized by changes in the heart from the moment of its development, in the embryonic period. The association of these two pathologies makes an early diagnosis and surgical correction of the changes necessary, as they increase morbidity and mortality. Method: This is a retrospective study with analysis of medical records obtained in a Pediatric Cardiology Clinic, located in the city of Cascavel, in the period between January 1, 2012 and December 31, 2021. Result: A high incidence was observed in the regarding the emergence of congenital heart disease in patients with Down syndrome, evidencing the Interatrial Communication as the most common heart disease in these patients. There was also a high rate of surgical interventions and a low percentage of deaths resulting from cardiac complications.

**KEYWORDS:** Congenital Heart Disease. Down Syndrome. Incidence. Atrial Septal Defect. Ventricular Septal Defect.

## 1. INTRODUÇÃO

A síndrome de Down é a alteração cromossômica mais comum, caracterizada por uma trissomia que ocorre no cromossomo 21, sendo também a principal causa de deficiência intelectual entre os

---

<sup>1</sup> Acadêmico do curso de Medicina do Centro Universitário Assis Gurgacz – Cascavel – PR. Autor. E-mail: [yperusini@gmail.com](mailto:yperusini@gmail.com)

<sup>2</sup> Médica especialista em Pediatria. Docente da instituição Centro Universitário Assis Gurgacz – Cascavel – PR. E-mail: [urielly@gmail.com](mailto:urielly@gmail.com)

<sup>3</sup> Médica especialista em cardiologia Pediátrica

humanos. A incidência no Brasil é de aproximadamente 1:700 casos. O seu diagnóstico pode ser feito através do exame de cariótipo, além de outros exames complementares que possam vir a sugerir o diagnóstico da síndrome como o aumento da translucência nucal, que é observada pelo exame ecográfico, elevação dos níveis de beta-HCG e de inibina A (BRITO, 2016).

Considerando-se então o diagnóstico da síndrome de Down, é importante analisar a probabilidade da existência de outras patologias associadas como a instabilidade das articulações, otite de repetição, pseudo-estenose do ducto lacrimal, perda auditiva e cardiopatias congênitas.

## **2. REFERENCIAL TEÓRICO**

### **2.1 CARDIOPATIA CONGÊNITA**

Sabe-se que aproximadamente 40 a 50% dos pacientes diagnosticados com a síndrome de Down apresentam alguma cardiopatia congênita, dentre elas as mais prevalentes são: comunicação interatrial, comunicação interventricular, tetralogia de Fallot e defeitos do septo atrioventricular (MINISTÉRIO DA SAÚDE BR, 2013).

Dentre as patologias associadas a síndrome de Down serão abordadas as cardiopatias congênitas, uma vez que essas possuem elevada morbimortalidade. A cardiopatia congênita se estabelece por ser uma anomalia estrutural ou funcional do coração que está presente no nascimento, sendo resultado de um desenvolvimento anormal intrauterino. A associação dessas doenças ocorre de forma mais frequente no sexo feminino (BRITO, 2016).

### **2.2 COMUNICAÇÃO INTERATRIAL**

A comunicação interatrial (CIA) é uma cardiopatia congênita do tipo acianótica, caracterizada por um shunt esquerdo-direito que corrobora com hiperfluxo sanguíneo pulmonar. Ao exame físico pode ser percebido desdobramento de segunda bulha (B2) e sopro sistólico no terceiro espaço intercostal esquerdo. Quando não tratado, pode acabar evoluindo para dispneia, palpitações, infecções respiratórias e raramente leva a insuficiência cardíaca (SILVEIRA *et al*, 2008).

### **2.3 COMUNICAÇÃO INTERVENTRICULAR**

Já a comunicação interventricular (CIV) é o tipo de cardiopatia congênita mais comum e se caracteriza por uma abertura entre os ventrículos permitindo a passagem de sangue entre os mesmos.

Diferente da CIA, a CIV gera um quadro de insuficiência cardíaca, que pode ser diagnosticado de maneira precoce caso seja uma comunicação de elevadas dimensões, visto que sua repercussão clínica será maior (RIVERA *et al*, 2008).

## 2.4 CONHECIMENTO MÉDICO

Dada a importância das patologias citadas evidencia-se a necessidade de investigá-las de maneira mais específica, levando em conta ainda a importância do diagnóstico precoce para melhor qualidade de vida e diminuição da morbimortalidade vinculada a síndrome de Down e cardiopatias congênitas associadas num mesmo indivíduo.

## 3. METODOLOGIA

A pesquisa foi inicialmente submetida à análise e aprovação pelo comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos (CEP) do Centro Universitário da Fundação Assis Gurgacz, de acordo com o parecer 5.382.684 e CAAE 57323422.5.0000.5219. Trata-se de uma pesquisa descritiva e abordagem retrospectiva e quantitativa, com coleta de dados obtidos por meio de prontuários físicos arquivados em uma Clínica de Cardiologia Pediátrica.

Foram incluídos nesse trabalho prontuários coletados entre janeiro de 2012 e dezembro de 2021 de pacientes diagnosticados com síndrome de Down, com o objetivo de verificar a coexistência de cardiopatia congênita. Foram identificados, portanto, as principais cardiopatias congênitas associadas, qual o sexo mais prevalente, quantos foram submetidos à cirurgia cardíaca e quantos evoluíram a óbito por complicações cardíacas.

## 4. ANÁLISES E DISCUSSÃO DOS RESULTADOS

Foram analisados 105 prontuários de pacientes portadores de trissomia de 21, entre 1º de janeiro de 2012 a 31 de dezembro de 2021, coletados e arquivados em uma clínica de cardiologia pediátrica na cidade de Cascavel. Dos 105 pacientes analisados 75,2% (n=79) apresentavam pelo menos algum tipo de cardiopatia congênita, enquanto 21,3% (n=23) não apresentavam qualquer tipo de cardiopatia congênita e 2,77% (n=3) foram considerados inconclusivos por falta de dados, como ilustrado no gráfico 1.

Observou-se que 50,6% (n=40) apresentavam cardiopatia congênita única, dentre esses o tipo mais prevalente foi a comunicação interatrial (CIA) 40% (n=16), ao passo que a segunda causa mais

prevalente foi a comunicação interventricular (CIV) com 22,5% (n=9). A terceira foi a persistência do canal arterial (PCA) com 20% (n=8), seguida pelo defeito do septo atrioventricular (DSAV) 15% (n=6) e da tetralogia de Fallot (TF) 2,5% (n=1) como descrito na tabela 1.

Em pacientes com cardiopatias associadas 49,3% (n=39) a associação mais comum observada foi CIA/CIV 25,6% (n=10), seguida de CIA/PCA 20,5% (n=8) e CIV/PCA 20,5% (n=8).

Baseando-se no total de pacientes analisados, a cardiopatia mais prevalente foi a Comunicação Interatrial estando presente em 36,1% (n=38) dos pacientes. Seguido por Persistência do Canal Arterial e Comunicação Interventricular, com ambas representando 31,4% (n=33) cada. Foram ainda constatados a presença do Defeito do Septo Atrioventricular 12,3% (n=13) e Tetralogia de Fallot 2,8% (n=3).

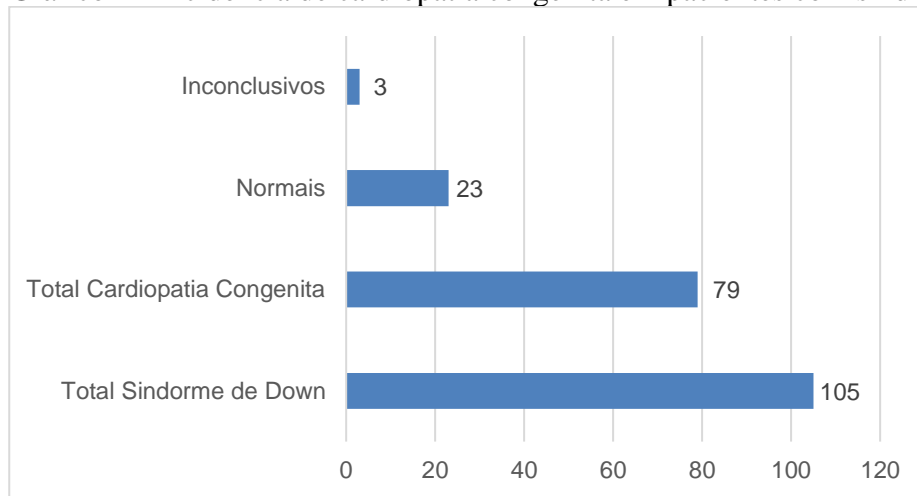
Em relação ao perfil dos casos registrados, 57% (n=45) eram do sexo feminino, sendo este mais prevalente.

Na tabela 2, pode ser observado os dados relacionados aos procedimentos cirúrgicos, onde 49,3% (n=39) dentre os pacientes com cardiopatia congênita foram submetidos a algum tipo de cirurgia para correção das cardiopatias, enquanto no restante não foi necessária qualquer intervenção cirúrgica para tratamento da doença ao término desta da pesquisa

Em relação aos óbitos relacionados a complicações cardíacas foram registrados 3,8% (n=3), sendo que também está descrito na tabela 2.

Foram analisados 105 prontuários de pacientes portadores de trissomia de 21, entre 1º de janeiro de 2012 a 31 de dezembro de 2021, coletados e arquivados em uma clínica de cardiologia pediátrica na cidade de Cascavel. Dos 105 pacientes analisados 75,2% (n=79) apresentavam pelo menos algum tipo de cardiopatia congênita, enquanto 21,3% (n=23) não apresentavam qualquer tipo de cardiopatia congênita e 2,77% (n=3) foram considerados inconclusivos por falta de dados, como ilustrado no gráfico 1.

Gráfico 1 - Incidência de cardiopatia congênita em pacientes com síndrome de Down.



Fonte: Dados da pesquisa

Observou-se que 50,6% (n=40) apresentavam cardiopatia congênita única, dentre esses o tipo mais prevalente foi a comunicação interatrial (CIA) 40% (n=16), ao passo que a segunda causa mais prevalente foi a comunicação interventricular (CIV) com 22,5% (n=9). A terceira foi a persistência do canal arterial (PCA) com 20% (n=8), seguida pelo defeito do septo atrioventricular (DSAV) 15% (n=6) e da tetralogia de Fallot (TF) 2,5% (n=1) como descrito na tabela 1.

Tabela 1 - Incidência de cardiopatia congênita em 105 pacientes com Síndrome de Down

<b>Tipo de cardiopatia</b>	<b>nº de casos</b>
CIA isolada	16
CV isolada	9
DSAV isolado	6
PCA isolado	8
TF isolado	1
CIA + CIV + PCA	4
CIA + CIV	10
CIA + PCA	8
CV + PCA	8
CIA + DSAV	1
CJV + DSAV	1
CV + TF	1
PCA + TF	1
PCA + DSAV	5
Normal	23
Inconclusivo	3
<b>Total</b>	<b>105</b>

Fonte: Dados da pesquisa

CIV: Comunicação inter-ventricular

CIA Comunicação inter-atrial

PCA: Persistência do canal arterial  
TF: Tetralogia de Fallot  
DSAV: Defeito do Setpto Atrioventricular

Em pacientes com cardiopatias associadas 49,3% (n=39) a associação mais comum observada foi CIA/CIV 25,6% (n=10), seguida de CIA/PCA 20,5% (n=8) e CIV/PCA 20,5% (n=8).

Baseando-se no total de pacientes analisados, a cardiopatia mais prevalente foi a Comunicação Interatrial estando presente em 36,1% (n=38) dos pacientes. Seguido por Persistência do Canal Arterial e Comunicação Interventricular, com ambas representando 31,4% (n=33) cada. Foram ainda constatados a presença do Defeito do Septo Atrioventricular 12,3% (n=13) e Tetralogia de Fallot 2,8% (n=3).

Em relação ao perfil dos casos registrados, 57% (n=45) eram do sexo feminino, sendo este mais prevalente.

Na tabela 2, pode ser observado os dados relacionados aos procedimentos cirúrgicos, onde 49,3% (n=39) dentre os pacientes com cardiopatia congênita foram submetidos a algum tipo de cirurgia para correção das cardiopatias, enquanto no restante não foi necessária qualquer intervenção cirúrgica para tratamento da doença ao término desta da pesquisa

Em relação aos óbitos relacionados a complicações cardíacas foram registrados 3,8% (n=3), sendo que que também está descrito na tabela 2.

Tabela 2 - Incidência de intervenções cirúrgicas e óbitos  
entre 2012 e 2021.

Intervenção cirúrgica	49,30%
Óbitos	3,80%

Fonte: Dados da pesquisa

A presente pesquisa analisou a incidência de cardiopatia congênita em pacientes com síndrome de Down e produziu em diversos aspectos dados que vão de encontro a literatura científica sobre o tema.

Os resultados apontaram que em pacientes com síndrome de Down 75,2% apresentavam algum tipo de cardiopatia congênita. Segundo dados do Ministério do ministério da Saúde cerca de 50% dos pacientes apresentariam tal associação. Comparando, portanto, os dados do estudo com a literatura, constataram-se uma superioridade relevante em relação a incidência da presença de síndrome de Down e a de cardiopatia congênita nesses pacientes, o que pode ser explicado por ser a amostra deste

estudo, vinculada a uma clínica de especialidade cardiológica pediátrica e não na população pediátrica geral.

Dentre os pacientes que apresentava cardiopatia congênita única encontrou-se alta incidência de CIA 40% dos casos, CIV 22,5% e PCA 20% dos casos. Sendo assim, houve divergência da literatura que aponta DSAV 36,3% como sendo o mais prevalente (VILAS BOAS, 2009). No estudo presente DSAV apareceu com cerca de 15% dos casos.

Por outro lado, em pacientes com cardiopatia associada 49% a forma mais comum encontrada foi CIV/CIA 25,6% dos casos. Nessa avaliação foi observada semelhança com outros estudos que também apontam que tal associação é a mais incidente (VILAS BOAS, 2009; GRANZOTTI, 1995).

Ocorreu predominância das síndromes no sexo feminino 57% dos casos, diferenciando-se do encontrado em outras literaturas que apontaram predominância no sexo masculino 60,6% (CAPPELLESSO, 2017).

A pesquisa apontou ainda que 49,3% dos pacientes passaram por procedimento cirúrgico para correção das cardiopatias. Foram 39 cirurgias realizadas em 79 pacientes. No estudo comparativo foram realizadas 16 em 86 pacientes (GRANZOTTI, 1995). Nesse estudo, portanto, foi verificado que mais que o dobro dos pacientes foram submetidos a intervenção cirúrgica cardíaca

Por fim, foi avaliada a taxa de mortalidade desses pacientes, que foram a óbito em 3,8% dos casos. No Brasil, de acordo com o Ministério da Saúde, cerca de 6% delas morrem antes de completar um ano de vida.

## REFERÊNCIAS

ARAÚJO, J. S. S.; RÉGIS, C. T.; GOMES, R. G. S. *et al.* Cardiopatia Congênita no Nordeste Brasileiro: 10 Anos Consecutivos Registrados no Estado da Paraíba, Brasil. **Revista Brasileira de Cardiologia**. Paraíba, 2014.

BRITO, D. D. **Cardiopatia congênita na síndrome de down**. Lisboa, 2016. Disponível em: <https://repositorio.ul.pt/bitstream/10451/26521/1/CristinaMCGouveia.pdf>

CAPPELLESSO, V. R.; AGUIAR, A. P. Cardiopatias congênitas em crianças e adolescentes: caracterização clínico-epidemiológica em um hospital infantil de Manaus-AM. **O Mundo da Saúde**. São Paulo, 2017.

GRANZOTTI, J. A.; PANETO, F. T. V. *et al.* Incidência de cardiopatias congênitas na Síndrome de Down. **Jornal de Pediatria**. Rio de Janeiro, 1995.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Secretaria de Atenção à Saúde. **Diretrizes de Atenção à Pessoa com Síndrome de Down**. Brasília, 2013.

RIVERA, I. R.; ANDRADE, J. L.; MENDONÇA, M. A. Comunicação interventricular: pequenos defeitos, grandes complicações. **Revista Brasileira Ecocardiograma** v. 21, n. 3, p. 41-45, 2008.

SILVEIRA, A. C.; RACHED, E. B.; CAMPANE, F. Z. *et al.* Comunicação interatrial. **Revista da faculdade de ciências médicas de Sorocaba**. v. 10, n. 2, 2008.

VILAS BOAS, L. T.; ALBERNAZ, E. P.; GONÇALVES, R. C. *et al.* Prevalência de cardiopatias congênitas em portadores da síndrome de Down na cidade de Pelotas (RS). **Jornal de Pediatria**. Porto Alegre, 2009.