



ARTIGO ORIGINAL

Incidência de cardiopatias congênitas na Síndrome de Down*Incidence of heart defects in Down syndrome*João Antonio Granzotti¹, Iara Lúcia do Carmo Paneto²,
Fernando T.V. Amaral³, Marcos Ávila Nunes⁴**Resumo**

Estudamos 86 casos de Síndrome de Down, com o principal objetivo de determinar a incidência das diferentes cardiopatias congênitas e os fatores de risco, de acordo com o tipo de cardiopatia e idade materna.

Em 38 casos foram feitos cariótipos mostrando que, em 35 destes, havia trissomia do cromossoma 21 e 3 translocações.

Dos 86 casos estudados, 44 deles apresentavam alguma cardiopatia (51%) e foram submetidos a 41 intervenções cirúrgicas, principalmente cardiovasculares.

Quando comparamos os resultados com a literatura pertinente, concluímos que há diferenças na frequência das cardiopatias congênitas e idade materna, cuja média foi de 33 ± 8.6 anos, com risco estimado de 1/590, inferior, portanto, ao de outros estudos.

Concluímos que a Síndrome de Down em nossa região apresenta certas particularidades, destacando-se dois dados de interesse, ou seja, a baixa idade materna e o número significativo de casos de Tetralogia de Fallot, cardiopatia esta, pouco comum nesta síndrome.

J. pediatr. (Rio J.). 1995; 71(1):28-30: Síndrome de Down, cardiopatias congênitas.

A Síndrome de Down foi descrita em 1866, por John London Down, caracterizando a trissomia do cromossoma 21 no mongolismo. Atualmente, a síndrome é essencialmente diagnosticada pelo retardo do desenvolvimento, fácies característica, presença de trissomia e rebaixamento intelectual com Q.I. (quociente intelectual) inferior a 55, presença de cardiopatias e risco de ocorrência relacionado com a idade materna.^{1,2,3}

1. Professor Doutor do Departamento de Puericultura e Pediatria da F.M.R.P.U.S.P.

2. Bolsista do COSEAS - USP.

3. Divisão de Cardiologia Pediátrica do Hospital do Coração Fundação Waldemar B. Pessoa.

4. Professor Associado do Departamento de Puericultura e Pediatria da F.M.R.P.U.S.P.

Abstract

Eighty-six patients with Down Syndrome were studied with the main purpose of quantifying the incidence of congenital heart defects and the risk of occurrence according to the mother's age. Thirty-eight patients had the cariotypes determined, 35 of them having trisomy of chromosome 21 and translocation in 3 cases. Congenital heart disease was found in 44 (51%) of the patients, the most common one being ventricular septal defect. An important incidence of Fallot's tetralogy was also found (20%). These 86 children were submitted to 41 surgical procedures, most of them on the cardiovascular system. The maternal mean age was 33 ± 8.6 years and the estimated risk of Down Syndrome was 1/590, a lower value than the one reported in other studies.

J. pediatr. (Rio J.). 1995; 71(1):28-30: Down syndrome, congenital heart disease.

O objetivo deste estudo é determinar, em nosso meio, a distribuição freqüencial das diferentes cardiopatias (em especial as congênitas) associadas à Síndrome de Down, a correlação com a idade materna, e, a partir destes dados, estimar os riscos relacionados com a presença ou não de cardiopatia e o risco da prevalência da síndrome em nosso meio.

Material e Métodos

Analisamos uma amostra de 86 pacientes do Hospital das Clínicas, Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto/USP, durante o período de 1987 a 1991, com Síndrome de Down, diagnosticados pela Genética Médica do Hospital, através da clínica e/ou cariótipo, nos casos em que este exame pôde

ser realizado. Todos os pacientes foram encaminhados pelo setor de genética ao setor de cardiologia pediátrica devido à suspeita de cardiopatia.

Em protocolo registramos dados antropométricos, idade materna e paterna e o diagnóstico da cardiopatia efetuado com auxílio de radiologia, eletrocardiografia, ecocardiografia bidimensional em todos pacientes com suspeita de cardiopatia, e através da angiocardiografia nos complexos defeitos do septo atrioventricular. Os resultados foram sistematizados em banco de dados, interpretados com base estatística e comparados com a literatura.

Resultados

Ocorreu predominância da síndrome no sexo masculino (53%) e cor branca (85%). A idade média foi: $i = 46.5 \pm 50.6$ meses, estatura: $e = 79.5 \pm 26.2$ cm e peso: $p = 11.100 \pm 9.53$ kg. Os valores médios da idade materna (33 ± 8.6 anos) e paterna (34.5 ± 8.4 anos) foram comparados com os dados de Hook *et al.* 1977³ e o risco estimado foi de 1/590 (0,17%).

Foram feitos 38 cariótipos, sendo que em 35 casos havia trissomia do 21, e em 3 translocação. Foram identificados 44 (51%) casos de cardiopatia congênita. Utilizamos para confirmação diagnóstica os recursos da ecocardiografia, eletrocardiografia, radiologia do coração, cateterismo cardíaco e angiocardiografia (Tabela 1). Por ordem decrescente de frequência encontramos: CIV: 24 casos (55%), sendo 13 na forma isolada e 11, associada a outros defeitos; Tetralogia de Fallot: 9 (20%) casos; CIA: Ostium Primum (3: 6.7%) e Ostium Secundum (1: 2.3%); PCA: 3 (7%); defeito septo AV (canal AV comum): 2 (4,5%) casos e cardiopatia a esclarecer: 2 (4,5%) casos (Tabela 2).

Tabela 1 - Propedêutica cardiológica utilizada para o diagnóstico de cardiopatia congênita de acordo com a frequência.

	nº de casos	freqüência (%)
Exame cardiológico*	86	100
Radiologia do coração	63	73,2
Ecocardiograma	44	51
Eletrocardiograma	47	54,7
Cateterismo e angiocardiografia	18	20,9

* Ausculta cardíaca, com definição de ritmo, bulhas e sopros; palpação de pulsos.

A Tabela 3 mostra o número de intervenções cirúrgicas realizadas neste grupo de crianças, com predomínio da cirurgia cardíaca, desde que as cardiopatias congênitas são as malformações mais frequentes que apresentam alto risco, assim como elevada incidência de complicações.

Tabela 2 - Incidência de cardiopatias em 86 pacientes com síndrome de Down.

Tipo de cardiopatia	nº de casos
CIV isolada	13 (29,5%)
CIV + CIA	4 (9%)
CIV + EP	4 (9%)
CIV + PCA	3 (7%)
TF	3 (7%)
TF + CIA	3 (7%)
TF + DSA-V	2 (4,5%)
TF + PCA	1 (2,3%)
CIA Ostium Primum	3 (6,75%)
CIA Ostium Secundum	1 (2,25%)
PCA	3 (7%)
DSA-V	2 (4,5%)
Cardiopatia a esclarecer	2 (4,5%)
Total	44 (51%)

CIV: Comunicação inter-ventricular; CIA: Comunicação inter-atrial; EP: Estenose pulmonar; PCA: Persistência do Canal Arterial; DSA-V: Defeito do septo atrioventricular; TF: Tetralogia de Fallott.

Discussão

Comparando os dados com os da literatura, observamos diferenças significativas, principalmente no que se refere à idade materna e aos diferentes tipos de cardiopatias congênitas. Observamos que a frequência de Tetralogia de Fallot - 9 casos (20%) e 24 casos de CIV (55%) diferem de outros autores.^{4,5,6,7} Entre estes descreve-se uma incidência de 44% de cardiopatias congênitas, com predomínio do CIV, PCA, Canal A-V comum, CIV + PCA, cardiomiopatia hipertrófica, não tendo sido relatado nenhum caso de Tetralogia Fallot⁴. Outro aspecto interessante é a idade materna (média: 33 ± 8.6 anos) que corresponde a um valor com risco estimado de 1/590, quando comparamos com a tabela de Hook E. B., 1977.³

Tabela 3 - Número de intervenções cirúrgicas em grupo de 86 crianças com síndrome de Down, de acordo com a especialidade.

Intervenção cirúrgica	nº
Cardíaca	16
Oftalmológica	4
Otorrinolaringológica	2
Pulmonar	2
Gastroenterológica	7
Urológica	5
Vascular	1
Ortopédica	4
Total	41

Deve ser enfatizado que, neste grupo, foram realizadas 41 intervenções cirúrgicas, com predomínio das cirurgias cardíacas (16 casos) (Tabela 3). Apesar destas intervenções não constituírem parte do objetivo principal do trabalho, refletem, no entanto, a necessidade de assistência pediátrica multidisciplinar para a criança com Síndrome de Down.

O diagnóstico da síndrome, assim como aconselhamento genético, foram feitos pela avaliação clínica realizada pelo Departamento de Genética do Hospital das Clínicas, havendo 38 casos confirmados pelo cariótipo, o qual revelou o franco predomínio da trissomia do 21 (coincidente com a literatura¹). Outras complicações referidas, tais como leucemia⁸ e infecções pulmonares, foram também observadas com frequência neste grupo de crianças.

Este grupo de pacientes difere pouco daqueles descritos na literatura^{5,9,10}, nos quais o risco correlaciona-se diretamente com o tipo da cardiopatia congênita, sendo que as formas totais de defeitos do septo A-V e Tetralogia de Fallot são as mais graves. Salienta-se que em 9 casos (10%) ocorreu óbito, devido à gravidade da cardiopatia.

Acreditamos que os resultados desta amostra devem ser analisados com reservas. É conhecido que o defeito do septo A-V (canal AV comum) seria a forma mais encontrada em pacientes com Síndrome de Down. O fato de encontrarmos essa doença em frequência baixa em nossa amostra (4,5%) sugere que talvez estejamos analisando uma população de pacientes com características peculiares e, provavelmente, não representativa da população de Síndrome de Down como um todo. Assim, outro estudo envolvendo maior número de pacientes deve ser desenvolvido, para que uma mais acurada frequência dos vários tipos de cardiopatia seja determinada e para que possamos comparar nossos dados com a população em geral.

Referências bibliográficas

1. Beherman & Vaughan - Clinical Abnormalities of the Autosomes. In: Nelson Textbook of Pediatrics, 13a. ed. Philadelphia: WB Sanders, 1987; 256-257.
2. Culpeper W, Kolf I, Lin CY, Vitullo D, Lambet I, et al. Complete common atrioventricular canal in infancy. Surgical repair and postoperative hemodynamics. *Circulation* 1978; 58:550-559.
3. Hook EB. *Birth Defects*, 1977; 13(37):123.
4. Masaki R, Higurashi M, Ijima K. Mortality and survival for Down Syndrome in Japan. *Am J Human Genetic* 1981; 33: 629-639.
5. Marino B, Vairo V, Corno A et al. Atrioventricular canal in Down Syndrome. Prevalence of associated cardiac malformations compared with patients without Down Syndrome. *Am J Dis Children* 1990; 144:1120-1122.
6. Perk SC, Mathew RA, Zuberbuhel JR. Down Syndrome with congenital heart malformation. *Am J Dis Child* 1977; 131:23-25.
7. Rowe RD, Vehida JA. Cardiac malformation in mongolism: A prospective study of 184 mongoloid children. *Am J Med* 1961; 31:726-735.
8. Winberg MM, Clinik A. Congenital marrow dysfunction in Down Syndrome. *J Pediat* 1970; 77:273.
9. Wislon SK, Huthins GN, Neil CA. Hipertensive pulmonary vascular disease in Down Syndrome. *J Pediat* 1979; 9: 722-726.
10. Tondon R, Edward JE. Cardiac malformations associated with Down syndrome. *Circulation* 1973; 47:1349-1355.