



Doenças genéticas cardiológicas: revisão de literatura

Moniz Francisco de Paiva Neto¹, Jussara Aparecida de Souza², Ludymilla Oliveira Portilho Lacerda³, Sara Joana Carneiro Ribeiro de Menezes⁴, Emily Quintino Soares⁵, Josemar Tavares da Silva Neto⁵, Uilma Santos de Souza⁶, Wesley Barbosa Maia⁴, Isabella Furtado Melo Maul de Carvalho⁵, Francisco Augusto Telho Neto⁷, Gabriela Gonçalves Castro⁷, Jeffrey Bruns⁸.

REVISÃO DE LITERATURA

RESUMO

Este artigo tem por objetivo revisar a literatura a partir da consulta de artigos científicos nacionais e internacionais sobre as cardiopatias congênitas. Trata-se de uma revisão integrativa utilizando como base de dados a BVS, a SciELO, o LILACS e o PubMed, nos últimos 5 anos. Foram avaliados 252 artigos sobre o tema com ênfase em uma síntese dos conhecimentos mais recentes e de maior consistência científica. Observou-se que a comunicação interventricular foi a cardiopatia congênita mais frequente entre as anomalias acianóticas e a tetralogia de Fallot entre as cianóticas.

Palavras-chave: Cardiopatias congênitas, diagnóstico, tratamento.

Cardiological genetic diseases: literature review

ABSTRACT

This article aims to review the literature by consulting national and international scientific articles on congenital heart disease. This is an integrative review using the VHL, SciELO, LILACS and PubMed as databases over the last 5 years. 252 articles on the topic were evaluated with an emphasis on a synthesis of the most recent knowledge and greater scientific consistency. It was observed that ventricular septal defect was the most common congenital heart disease among acyanotic anomalies and tetralogy of Fallot among cyanotic anomalies.

Keywords: Congenital heart disease, diagnosis, treatment.

Instituição afiliada – ¹UNIFIMES. ²CHC UFPR EBSEH. ³Residente de Clínica Médica pela Unievangelica. ⁴Universidade Ceuma. ⁵Universidade Estácio de Sá. ⁶Universidade Federal do Triângulo Mineiro (UFTM). ⁷Pontifícia Universidade Católica de Goiás. ⁸Faculdade de Ciências Médicas da Paraíba (FCM-PB).

Dados da publicação: Artigo recebido em 24 de Março e publicado em 14 de Maio de 2024.

DOI: <https://doi.org/10.36557/2674-8169.2024v6n5p1026-1034>

Autor correspondente: *Moniz Francisco de Paiva Neto* - monizpaiva@gmail.com

This work is licensed under a [Creative Commons Attribution 4.0 International License](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).



INTRODUÇÃO

As Cardiopatias Congênitas são definidas como anormalidades na estrutura, e/ou na função cardiocirculatória presente já ao nascimento, apesar de algumas serem diagnosticadas tardiamente. Apresentam incidência de aproximadamente 1% das crianças nascidas vivas (OSSA GALVIS *et al.*, 2024).

Dentre as causas mais comuns destacam-se os medicamentos, a radiação, algumas patologias como a rubéola e o vírus Cosakie B e manobras perversamente abortivas. Os fatores genéticos também desempenham um papel importante, conforme evidenciado pela ocorrência de malformações familiares e por associações bem definidas entre certas anormalidades cromossômicas (trissomias 13, 15, 18, 21 e síndrome de Turner) e malformações cardíacas congênitas (DIAB *et al.*, 2021).

A maioria dos casos ocorre nos primeiros seis meses de idade, sendo a metade no primeiro mês, em especial na primeira semana de vida. Os sintomas dos pacientes cardiopatas são manifestações de distúrbios hemodinâmicos e estão relacionados fundamentalmente às alterações no fluxo pulmonar. É por esse motivo que as cardiopatias congênitas são classificadas funcionalmente em cardiopatia de hipofluxo, hiperfluxo e normofluxo pulmonar. Além dessa divisão, podemos agrupá-las como acianóticas ou cianóticas (MASSARELLA; ALONSO-GONZALEZ, 2022).

A partir da classificação em cianóticas e acianóticas, compreende-se melhor as diversas manifestações clínicas, que vão desde um sopro assintomático até quadros de insuficiência cardíaca biventricular importante (BRAVO-VALENZUELA; PEIXOTO; ARAUJO JÚNIOR, 2018). As acianóticas correspondem as seguintes patologias: Comunicação Interventricular (CIV), Comunicação Interatrial (CIA), Persistência do Canal Arterial (PCA) e Coarctação de Aorta (CoAo) (LUI *et al.*, 2017). Já, as patologias cianóticas são: Tetralogia de Fallot, a Transposição das Grandes Artérias e a Atresia Tricúspide, Anomalia de Ebstein e defeitos do septo atrioventricular (DSAV) (KALISCH-SMITH; VED; SPARROW, 2019).

Dentre os exames possíveis para identificação de alguma anormalidade, temos o ecocardiograma (ECO) bidimensional com Doppler, que é o exame mais importante no diagnóstico e na avaliação funcional, a radiografia de tórax e o eletrocardiograma (ECG), que são exames mais acessíveis e contribuem na formulação de uma hipótese de

diagnóstico, mas não são determinantes para diagnóstico. Além desses, a TC, angioTC, ressonância magnética e estudo eletrofisiológico (nas arritmias) podem ser utilizados para avaliar o coração hemodinamicamente (LIU *et al.*, 2019).

As cardiopatias congênitas estão entre as malformações congênitas que mais matam na infância e ainda permanecem como terceira causa de óbito no período neonatal (WATKINS *et al.*, 2022). Os dados estatísticos demonstram que 29 mil crianças nascem cardiopatas no Brasil por ano. Além disso, 23 mil crianças precisarão de cirurgia no primeiro ano de vida. E, por fim, 6 mil conseguem operar para corrigir a má formação (BAUMGARTNER *et al.*, 2020).

Diante disso, o objetivo geral deste trabalho é, por meio da análise da produção científica nacional e internacional indexadas às bases de dados eletrônicas, o conhecimento em torno das cardiopatias congênitas.

METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão integrativa de literatura, que possui caráter amplo e se propõe a descrever o desenvolvimento de determinado assunto, sob o ponto de vista teórico ou contextual, mediante análise e interpretação da produção científica existente. Essa síntese de conhecimentos a partir da descrição de temas abrangentes favorece a identificação de lacunas de conhecimento para subsidiar a realização de novas pesquisas. Ademais, sua operacionalização pode se dar de forma sistematizadas com rigor metodológico.

Para responder à questão norteadora “*O que a literatura especializada em saúde, dos últimos cinco anos, traz a respeito das cardiopatias congênitas?*” foi acessada a Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), nas bases de dados Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), na biblioteca eletrônica Scientific Electronic Library Online (SciELO) e na USA National Library of Medicine (PubMed).

Por meio da busca avançada, realizada em 13 de maio de 2024, utilizando-se dos seguintes termos delimitadores de pesquisa, como descritores para o levantamento de dados dos últimos 5 anos: “*cardiopatias congênitas and diagnóstico and tratamento*”. Este processo envolveu atividades de busca, identificação, fichamento de estudos, mapeamento e análise. O recorte temporal justifica-se pelo fato de que estudos de

avaliação a respeito do cardiopatas congênitas e os fatores que as influenciam, no Brasil, são pouco realizados.

Os dados coletados para a seleção dos artigos analisados neste estudo atenderam aos seguintes critérios de inclusão: tratar-se de um artigo original, cujo objeto de estudo seja de interesse desta revisão integrativa, publicado nos últimos cinco anos. Já os critérios de exclusão foram: artigos de revisão; tese ou dissertação, relato de experiência; e, artigo que, embora sobre o cardiopatas congênitas, tratasse de situações específicas.

Inicialmente, foram encontradas 252 produções científicas. Dessas, foram selecionados 84 produções científicas que apresentavam o texto na íntegra ou não, sendo que apenas 44 atenderam ao critério de inclusão relativo ao idioma que era língua portuguesa e inglês.

Das 44 produções selecionadas, 39 atenderam ao critério de inclusão ao serem classificadas como artigos. Quando se aplicou o filtro relativo ao recorte temporal dos últimos cinco anos, foram selecionados 20 artigos. Desses, nove estavam duplicados por integrarem mais de uma base de dados, motivo pelo qual foram excluídos, restando 11 artigos. Após a leitura dos títulos e dos resumos dessas produções, 6 foram excluídos por não responderem à questão norteadora desse estudo, uma vez que se tratava de patologias específicas, que se encontra ilustrado na figura 1.

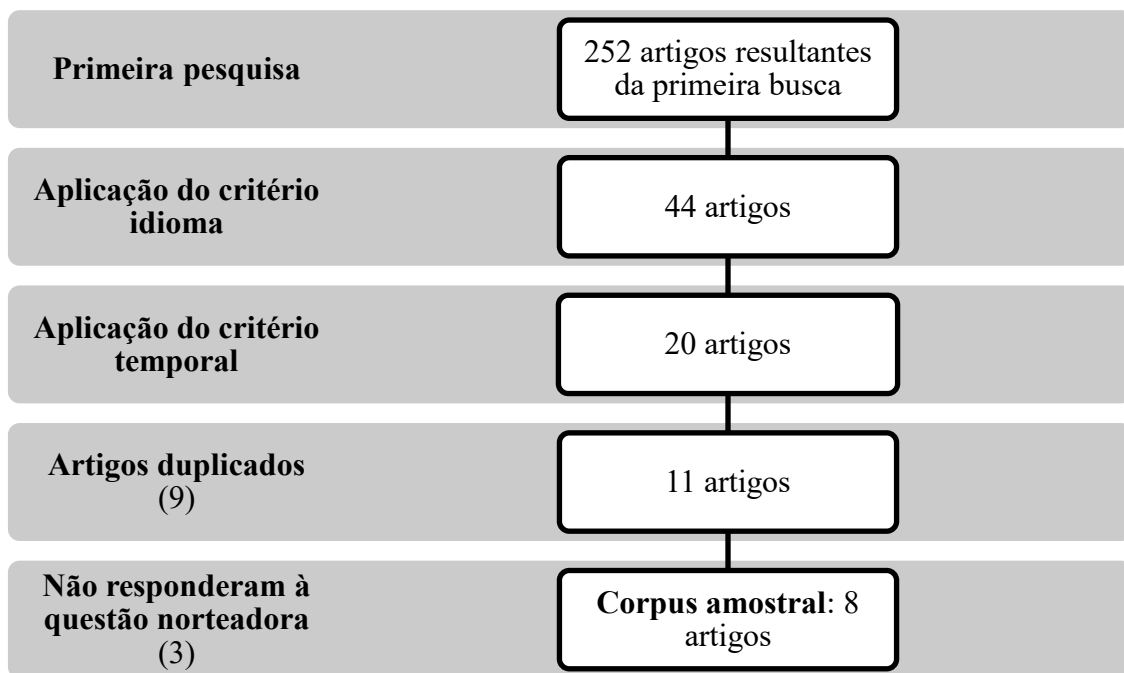


Figura 1. Fluxograma da Escolha dos Artigos

RESULTADOS

Segundo estudos epidemiológicos sobre cardiopatia em 4538 casos, em 2023, foram consideradas com cardiopatia congênita 44,4%, adquirida 4,4%, arritmias 1,2% e normais 50%. A cardiopatia congênita predominou nas faixas etárias de lactente e neonato, correspondendo a 71,5%. A comunicação interventricular foi a mais frequente entre as anomalias acianóticas e a tetralogia de Fallot, entre as cianóticas (LIU *et al.*, 2023).

Quanto as acianóticas, a comunicação interventricular é a cardiopatia congênita mais frequente e não apresenta predileção por sexo. Nessa malformação, há passagem de sangue do ventrículo esquerdo para o direito por intermédio de uma abertura no septo interventricular. O fluxo aumentado na circulação pulmonar é responsável pelos sintomas de taquipneia, dispneia aos esforços e interrupções às mamadas (BLUE *et al.*, 2017). De acordo com a dimensão da CIV e queda da pressão pulmonar, podem advir as manifestações de insuficiência cardíaca, como dispneia, taquicardia e sudorese, dificuldade para mamar, infecções respiratórias e sibilância (asma cardíaca). O ecocardiograma evidencia o defeito anatômico. A correção cirúrgica total está indicada em qualquer idade para pacientes que apresentam insuficiência cardíaca refratária ao tratamento clínico, retardo do desenvolvimento ponderoestatural e desenvolvimento de hipertensão pulmonar por hiperfluxo (WILLIAMS; CARSON; LO, 2019).

Em relação às cianóticas, a Tetralogia de Fallot é a cardiopatia mais comum além do primeiro ano de vida. A TGA é a mais comum do período neonatal. TGAs não operadas não sobrevivem após um ano. A T4F está presente em 3 a 5% das crianças portadoras de cardiopatia congênita (MUNTEAN; TOGĂNEL; BENEDEK, 2016). O diagnóstico é obtido intraútero na maioria dos casos, mas após o nascimento, o ECO é o exame mais eficiente para detecção dessa condição. Na radiografia de tórax, o coração apresenta-se com imagem semelhante a um “tamanco holandês” ou em bota. O eletrocardiograma evidencia alterações elétricas que justificam a hipertrofia ventricular direita, com onda T ascendente em V1 com onda R pura e sem onda S. O tratamento é cirúrgico de forma precoce, por volta dos seis meses de vida (WANG *et al.*, 2019).

Outro estudo em 2023 envolvendo 300 pacientes diagnosticados com

cardiopatias congênitas revelou que aproximadamente 70% das cardiopatias congênitas eram acianóticas. Destas, as mais frequentes foram: a comunicação interventricular (21%), a persistência de canal arterial (18%) e a comunicação interatrial (7,7%). Entre as cianóticas destacaram-se a tetralogia de Fallot (14%) e a transposição de grandes artérias (6,3%). Dos pacientes com cardiopatias congênitas cianóticas, submetidos à cirurgia cardíaca, 82,7% evoluíram para óbito, enquanto as acianóticas: 17,3%. Foram destaque na ocorrência de óbitos as cirurgias de transposição das grandes artérias (31%) e a tetralogia de Fallot (20,7%) (KRISHNA; KUMAR, 2020).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Observou-se que a comunicação interventricular foi a cardiopatia congênita mais frequente entre as anomalias acianóticas e a tetralogia de Fallot entre as cianóticas. Além disso, pacientes com cardiopatia congênita cianóticas, quando submetidos à cirurgia cardíaca, a maioria evoluiu para óbito, ao contrário das acianóticas, em que menos de um quarto dos pacientes teve essa evolução. A cirurgia de transposição das grandes artérias seguidamente da tetralogia de Fallot foram destaques na ocorrência de óbitos, mais observado no pós-operatório imediato.

REFERÊNCIAS

- BAUMGARTNER, H. et al. 2020 ESC Guidelines for the management of adult congenital heart disease. **European Heart Journal**, v. 42, n. 6, 29 ago. 2020.
- BLUE, G. M. et al. Advances in the Genetics of Congenital Heart Disease. **Journal of the American College of Cardiology**, v. 69, n. 7, p. 859–870, fev. 2017.
- BRAVO-VALENZUELA, N. J.; PEIXOTO, A. B.; ARAUJO JÚNIOR, E. Prenatal diagnosis of congenital heart disease: A review of current knowledge. **Indian Heart Journal**, v. 70, n. 1, p. 150–164, jan. 2018.
- DIAB, N. S. et al. Molecular Genetics and Complex Inheritance of Congenital Heart Disease. **Genes**, v. 12, n. 7, p. 1020, 30 jun. 2021.
- KALISCH-SMITH, J. I.; VED, N.; SPARROW, D. B. Environmental Risk Factors for Congenital Heart Disease. **Cold Spring Harbor Perspectives in Biology**, v. 12, n. 3, p. a037234, 23 set. 2019.
- KRISHNA, M. R.; KUMAR, R. K. Diagnosis and Management of Critical Congenital Heart Diseases



- in the Newborn. **The Indian Journal of Pediatrics**, v. 87, n. 5, p. 365–371, 28 jan. 2020.
- LIU, A. et al. Changing epidemiology of congenital heart disease: effect on outcomes and quality of care in adults. **Nature Reviews Cardiology**, v. 20, n. 2, p. 126–137, 1 fev. 2023.
- LUI, G. K. et al. Diagnosis and Management of Noncardiac Complications in Adults With Congenital Heart Disease: A Scientific Statement From the American Heart Association. **Circulation**, v. 136, n. 20, 14 nov. 2017.
- LIU, Y. et al. Global birth prevalence of congenital heart defects 1970–2017: updated systematic review and meta-analysis of 260 studies. **International Journal of Epidemiology**, v. 48, n. 2, p. 455–463, 2019.
- MASSARELLA, D.; ALONSO-GONZALEZ, R. Updates in the management of congenital heart disease in adult patients. **Expert Review of Cardiovascular Therapy**, v. 20, n. 9, p. 719–732, 1 set. 2022.
- MUNTEAN, I.; TOGĂNEL, R.; BENEDEK, T. Genetics of Congenital Heart Disease: Past and Present. **Biochemical Genetics**, v. 55, n. 2, p. 105–123, 2 nov. 2016.
- OSSA GALVIS, M. M. et al. **Cyanotic Heart Disease**. Disponível em: <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29763177/>>. Acesso em: 15 mar. 2024.
- WANG, T. et al. Congenital Heart Disease and Risk of Cardiovascular Disease: A Meta-Analysis of Cohort Studies. **Journal of the American Heart Association: Cardiovascular and Cerebrovascular Disease**, v. 8, n. 10, 10 maio 2019.
- WATKINS, S. et al. What is Known About Critical Congenital Heart Disease Diagnosis and Management Experiences from the Perspectives of Family and Healthcare Providers? A Systematic Integrative Literature Review. **Pediatric Cardiology**, v. 44, n. 2, p. 280–296, 20 set. 2022.
- WILLIAMS, K.; CARSON, J.; LO, C. Genetics of Congenital Heart Disease. **Biomolecules**, v. 9, n. 12, p. 879, 16 dez. 2019.