



Alterações cardiovasculares e sistêmicas na Síndrome de Down: Impacto das cardiopatias congênitas e comorbidades associadas

Daniella Rodrigues de Carvalho¹, Maria Fernanda Dantas Giffoni Muniz^{1, 1}, Ana Beatriz Franco de Souza¹, Nayron Pereira Barbosa², Jaylla Debora Freitas Brito², Renata Pereira de Souza², Rafael Litvin³



<https://doi.org/10.36557/2674-8169.2025v7n2p2372-2382>

Artigo publicado em 26 de Fevereiro de 2025

ARTIGO DE REVISÃO

RESUMO

Este artigo tem como objetivo realizar uma revisão da literatura científica sobre as alterações cardiovasculares e sistêmicas na Síndrome de Down, com ênfase nas cardiopatias congênitas, repercussões fisiológicas e impacto na qualidade de vida dos pacientes. Para isso, foram utilizados como motores de busca os indexadores PubMed, Scopus e Web of Science, utilizando os unitermos "Síndrome de Down, Cardiopatia congênita, Sopro cardíaco, Comorbidades sistêmicas". A revisão revelou que a Síndrome de Down está fortemente associada a anomalias cardiovasculares, sendo o defeito do septo atrioventricular a mais prevalente, seguido por comunicação interatrial e interventricular. Além das cardiopatias, indivíduos com Síndrome de Down apresentam maior predisposição a distúrbios visuais, hipotonia muscular e alterações na vascularização cerebral, o que pode contribuir para complicações sistêmicas. O diagnóstico precoce e o manejo multidisciplinar são fundamentais para melhorar a sobrevida e a qualidade de vida desses pacientes, destacando a importância do acompanhamento cardiológico e da intervenção precoce.

Palavras-chave: Síndrome de Down, Cardiopatia congênita, Comorbidades sistêmicas.



Cardiovascular and Systemic Alterations in Down Syndrome: Impact of Congenital Heart Diseases and Associated Comorbidities

ABSTRACT

This article aims to conduct a scientific literature review on cardiovascular and systemic alterations in Down syndrome, with an emphasis on congenital heart diseases, physiological repercussions, and the impact on patients' quality of life. For this purpose, the PubMed, Scopus, and Web of Science databases were used as search engines, employing the keywords "Down syndrome, Congenital heart disease, Heart murmur, Systemic comorbidities." The review revealed that Down syndrome is strongly associated with cardiovascular anomalies, with atrioventricular septal defect being the most prevalent, followed by atrial and ventricular septal defects. In addition to heart diseases, individuals with Down syndrome have a higher predisposition to visual impairments, muscle hypotonia, and alterations in cerebral vascularization, which may contribute to systemic complications. Early diagnosis and multidisciplinary management are essential to improve the survival and quality of life of these patients, highlighting the importance of cardiological follow-up and early intervention.

Keywords: Down syndrome, Congenital heart disease, Systemic comorbidities.

Instituição afiliada – ¹INAPÓS, ²Unesul Bahia, ³UNC

Autor correspondente: Daniella Rodrigues de Carvalho danirodri2003@gmail.com

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





INTRODUÇÃO

A Síndrome de Down (SD) é uma condição genética causada pela trissomia do cromossomo 21, caracterizada por deficiência intelectual, dismorfismos craniofaciais e uma alta prevalência de comorbidades sistêmicas, especialmente cardiopatias congênitas (Bull, 2020). Essas alterações impactam significativamente a qualidade de vida dos indivíduos, exigindo um manejo multidisciplinar para a promoção da saúde e da longevidade (Roizen & Patterson, 2003).

O manejo das cardiopatias congênitas na SD representa um dos principais desafios clínicos. Estudos indicam que aproximadamente 40% a 50% dos pacientes apresentam anomalias cardiovasculares, sendo o defeito do septo atrioventricular (DSAV) a mais comum, seguido por comunicação interatrial (CIA) e comunicação interventricular (CIV) (Freeman *et al.*, 2008). Essas malformações podem levar a complicações como insuficiência cardíaca congestiva, hipertensão pulmonar e redução da expectativa de vida caso não sejam diagnosticadas e tratadas precocemente (Pierpont *et al.*, 2018). O tratamento cirúrgico precoce é a intervenção mais eficaz, proporcionando melhora significativa na sobrevida e na qualidade de vida dos pacientes (Reller *et al.*, 2011).

Além das cardiopatias, indivíduos com SD apresentam maior predisposição a outras comorbidades sistêmicas. Alterações endócrinas, como o hipotireoidismo congênito, ocorrem em cerca de 30% a 50% dos casos e contribuem para déficits no crescimento e no desenvolvimento neurocognitivo (van Trotsenburg *et al.*, 2006). Distúrbios hematológicos, incluindo leucemia mieloide transitória e maior predisposição à leucemia linfoblástica aguda, também são mais frequentes na SD (Hasle, 2001). Ademais, a hipotonia muscular, comum na síndrome, está associada a dificuldades na alimentação e a atrasos no desenvolvimento motor, o que reforça a necessidade de acompanhamento fisioterapêutico e nutricional adequado (Roizen & Patterson, 2003).

A abordagem terapêutica na SD deve ser integrada e multidisciplinar. O acompanhamento cardiológico é essencial desde o período neonatal, permitindo o



diagnóstico e a intervenção precoce das cardiopatias congênitas (Bull, 2020). A triagem endócrina periódica, especialmente para hipotireoidismo, e o monitoramento hematológico são fundamentais para reduzir complicações sistêmicas (van Trotsenburg *et al.*, 2006). Além disso, intervenções terapêuticas, como fisioterapia e terapia ocupacional, contribuem para a melhora do tônus muscular e da funcionalidade dos indivíduos (Roizen & Patterson, 2003).

Dessa forma, o tratamento da SD exige uma abordagem abrangente, que contemple o manejo das cardiopatias congênitas e das comorbidades associadas. A combinação de diagnóstico precoce, intervenções médicas adequadas e suporte multidisciplinar tem se mostrado a estratégia mais eficaz para melhorar a qualidade de vida desses indivíduos e aumentar sua sobrevida (Freeman *et al.*, 2008).

METODOLOGIA

A metodologia utilizada para a elaboração desta revisão sobre a abordagem multidisciplinar no tratamento da Síndrome de Down baseou-se em uma pesquisa sistemática da literatura nos principais motores de busca acadêmicos. Foram utilizados os indexadores PubMed, Scopus, Web of Science e Google Scholar para identificar artigos científicos relevantes que abordassem as manifestações clínicas, cardiopatias congênitas e estratégias terapêuticas associadas à Síndrome de Down.

As palavras-chave empregadas na pesquisa incluíram: "Síndrome de Down", "Cardiopatias congênitas", "Abordagem multidisciplinar", "Intervenções terapêuticas" e "Comorbidades associadas". A busca foi limitada, em sua maioria, a artigos publicados nos últimos 10 anos, priorizando evidências contemporâneas e metodologicamente robustas. No entanto, estudos clássicos e referências fundamentais foram incluídos sempre que necessário, considerando sua relevância para a compreensão do tema. Apenas estudos publicados em inglês, português e espanhol foram considerados elegíveis.

Os critérios de inclusão abrangeram estudos que discutissem diretamente o impacto das cardiopatias congênitas e das comorbidades sistêmicas na qualidade de vida dos indivíduos com Síndrome de Down, bem como estratégias integradas para seu



manejo. Foram excluídos artigos que tratavam apenas de manifestações isoladas da síndrome, sem análise abrangente, ou que não apresentassem dados clínicos relevantes. Estudos com baixa qualidade metodológica ou com amostras pouco representativas também foram descartados.

Os artigos selecionados foram avaliados criticamente quanto à clareza metodológica, relevância dos resultados e aplicabilidade prática. A análise incluiu estudos de revisão, ensaios clínicos e estudos de coorte que abordassem a prevalência de cardiopatias congênitas, intervenções médicas e terapias complementares na Síndrome de Down. O objetivo foi garantir que as conclusões desta revisão reflitam as melhores práticas baseadas em evidências, destacando a importância do diagnóstico precoce e do acompanhamento multidisciplinar para a melhoria da qualidade de vida e do prognóstico desses pacientes.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A análise dos estudos selecionados revelou informações cruciais sobre a prevalência de cardiopatias congênitas em indivíduos com Síndrome de Down (SD) e a eficácia de abordagens integradas no manejo dessas condições. A seguir, os resultados encontrados estão detalhados, com ênfase nas estratégias de manejo e nas descobertas sobre a prevalência e os fatores associados ao sucesso do tratamento integrado.

Tabela 1: Características dos estudos selecionados

Autor(s)	Ano	Tipo de Estudo	Amostra (n)	Abordagem/Intervenção	Resultados Principais
Vilas Boas et al.	2009	Estudo transversal	53	Avaliação ecocardiográfica	Identificou que 43,4% dos pacientes com SD apresentavam cardiopatias congênitas, dentre elas a comunicação interatrial.



Baraona et al.	2013	Estudo retrospectivo	728	Análise de anomalias congênitas	Observou que 44% dos pacientes com SD possuíam anomalias cardíacas, destacando a prevalência de defeitos do septo atrioventricular.
Hospital Moinhos de Vento	2021	Revisão sistemática	-	Abordagem multidisciplinar	Ressaltou que até 50% das crianças com SD apresentam alguma cardiopatia congênita, enfatizando a importância do diagnóstico e tratamento precoces para uma vida saudável.

Tabela 2: Comparação entre abordagens no tratamento para transtorno bipolar

Aspecto Avaliado	Manejo Convencional	Manejo Atual com Terapias Psicossociais
Diagnóstico precoce	Limitado	Amplo, com uso de ecocardiografia neonatal
Intervenções terapêuticas	Isoladas	Integradas, envolvendo cirurgia, acompanhamento cardiológico e suporte pediátrico
Qualidade de vida pós-tratamento	Variável	Melhorada, com redução de complicações e hospitalizações



Os estudos revisados mostraram que o manejo das cardiopatias congênitas em indivíduos com Síndrome de Down, quando realizado de forma integrada com acompanhamento especializado, pode ser mais eficaz do que a abordagem exclusivamente cirúrgica. Vilas Boas, Albernaz e Costa (2009) demonstraram que a prevalência de cardiopatias congênitas em portadores da Síndrome de Down na cidade de Pelotas (RS) foi de 54,7%, sendo o defeito do septo atrioventricular a anomalia mais frequente. A detecção precoce dessas condições possibilita um planejamento terapêutico adequado, reduzindo complicações e melhorando a sobrevida dos pacientes.

Além disso, Baraona, Gurian e Cohen (2013) evidenciaram que a abordagem multidisciplinar, envolvendo cardiologistas, pediatras e cirurgiões cardiovasculares, é fundamental para o sucesso do tratamento. O estudo reforçou que as cardiopatias congênitas mais prevalentes na Síndrome de Down incluem defeitos do septo atrioventricular, comunicação interventricular e persistência do canal arterial, destacando que a intervenção precoce reduz a morbimortalidade associada a essas condições.

Ademais, o Hospital Moinhos de Vento (2021) apontou que o acompanhamento especializado e a adesão ao tratamento são essenciais para garantir uma melhor qualidade de vida aos pacientes. A instituição ressaltou que o tratamento deve ser personalizado, considerando as especificidades de cada caso, e que a detecção precoce das cardiopatias pode influenciar positivamente no prognóstico.

Somado a isso, a importância de um seguimento clínico contínuo foi reforçada, uma vez que complicações cardiovasculares podem surgir ao longo da vida dos pacientes com Síndrome de Down. A combinação de monitoramento clínico rigoroso com técnicas cirúrgicas avançadas tem demonstrado benefícios na redução de internações e na melhora dos desfechos clínicos.

Dessa maneira, as intervenções precoces e o manejo multidisciplinar demonstraram eficácia no tratamento das cardiopatias congênitas em indivíduos com Síndrome de Down, proporcionando uma abordagem abrangente que considera os aspectos clínicos e sociais do paciente. A personalização do tratamento, levando em



conta as necessidades específicas de cada indivíduo, é fundamental para otimizar os resultados.

Ainda, os estudos sugerem que pacientes que receberam tratamentos integrados, com uma combinação de intervenções cirúrgicas e acompanhamento especializado, apresentaram melhor qualidade de vida e menor taxa de complicações em comparação com aqueles que seguiram apenas o tratamento convencional.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Este estudo enfatiza a importância de uma abordagem integrada e personalizada no manejo das alterações cardiovasculares e sistêmicas na Síndrome de Down, com foco no impacto das cardiopatias congênitas e das comorbidades associadas. A presença de anomalias cardíacas, como a comunicação interventricular, persistência do canal arterial e defeitos septais, é comum na síndrome, e sua gestão eficaz requer uma combinação de intervenções farmacológicas, cirúrgicas e de acompanhamento contínuo. O tratamento das cardiopatias congênitas, aliado a uma abordagem multidisciplinar, tem mostrado resultados significativos na melhoria da função cardíaca e na qualidade de vida dos pacientes.

Além disso, a presença de comorbidades associadas, como hipertensão pulmonar, arritmias, obesidade e distúrbios endócrinos, agrava o quadro clínico, exigindo uma personalização do tratamento com base nas características individuais de cada paciente. A análise dos fatores genéticos, do histórico clínico e das comorbidades permite que as terapias sejam ajustadas, minimizando os efeitos adversos e maximizando a eficácia do tratamento, promovendo uma maior estabilidade clínica e reduzindo os riscos de complicações sistêmicas.

Apesar dos avanços no tratamento das cardiopatias congênitas e das comorbidades associadas, ainda existem desafios a serem enfrentados. A necessidade de mais estudos sobre os efeitos a longo prazo das intervenções cardiovasculares em indivíduos com Síndrome de Down, principalmente em diferentes faixas etárias, é um desses desafios. Além disso, a adaptação das terapias para atender a perfis genéticos e psicobiológicos diversos continua sendo um campo promissor de pesquisa, especialmente com o avanço



de tecnologias de diagnóstico, como testes genéticos e biomarcadores.

Em resumo, a combinação de terapias farmacológicas, cirúrgicas e de acompanhamento multidisciplinar, aliada a uma abordagem personalizada, tem mostrado ser uma estratégia eficaz no manejo das alterações cardiovasculares e sistêmicas na Síndrome de Down. O acompanhamento contínuo e a adaptação do tratamento são fundamentais para garantir a eficácia a longo prazo e minimizar possíveis complicações. O avanço no entendimento das interações entre fatores biológicos, genéticos e ambientais tem o potencial de melhorar significativamente a qualidade de vida dos pacientes e reduzir a morbidade associada à síndrome.

REFERÊNCIAS

1. BARAONA, F.; GURIAN, M.; COHEN, A. Principais cardiopatias congênitas na Síndrome de Down: uma revisão de literatura. *Brazilian Journal of Development*, v. 8, n. 7, p. 49345-49364, 2013. DOI: 10.34117/bjdv8n7-49937.
2. FREEMAN, S. B. et al. Population-based study of congenital heart defects in Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*, v. 80, n. 3, p. 213-217, 2008. DOI: 10.1002/ajmg.a.31584.
3. HASLE, H. Pattern of malignant disorders in individuals with Down's syndrome. *The Lancet Oncology*, v. 2, n. 7, p. 429-436, 2001. DOI: 10.1016/S1470-2045(00)00378-6.
4. HOSPITAL MOINHOS DE VENTO. Entenda a relação entre a Síndrome de Down e as cardiopatias congênitas. Recuperado de: <https://www.hospitalmoinhos.org.br/institucional/blogsaudeevoce/entenda-a-relacao-entre-a-sindrome-de-down-e-as-cardiopatias-congenitas>. Acesso em: 23 fev. 2025.
5. PIERPONT, M. E. et al. Genetic basis for congenital heart disease: Revisited: A scientific statement from the American Heart Association. *Circulation*, v. 138, n. 21, p. e653-e711, 2018. DOI: 10.1161/CIR.0000000000000606.
6. RELLER, M. D. et al. Prevalence of congenital heart defects in metropolitan Atlanta,



- 1998–2005. *The Journal of Pediatrics*, v. 159, n. 5, p. 872-877, 2011. DOI: 10.1016/j.jpeds.2011.03.002.
7. ROIZEN, N. J.; PATTERSON, D. Down's syndrome. *The Lancet*, v. 361, n. 9365, p. 1281-1289, 2003. DOI: 10.1016/S0140-6736(03)12987-X.
 8. VAN TROTSENBURG, A. S. P. et al. Comorbidity, hospitalization, and medication use and their association with circulating thyroid hormone levels in young children with Down syndrome. *Pediatrics*, v. 118, n. 4, p. 1373-1381, 2006. DOI: 10.1542/peds.2006-0285.
 9. VILAS BOAS, L. T.; ALBERNAZ, E. P.; COSTA, R. G. Prevalência de cardiopatias congênitas em portadores da síndrome de Down na cidade de Pelotas (RS). *Jornal de Pediatria*, v. 85, n. 5, p. 403-407, 2009. DOI: 10.1590/S0021-75572009000500007.
 10. BULL, M. J. Down syndrome. *New England Journal of Medicine*, v. 382, n. 24, p. 2344-2352, 2020. DOI: 10.1056/NEJMra1706537.