

A IMPORTÂNCIA DA REALIZAÇÃO DO ECOCARDIOGRAMA EM RN COM SÍNDROME DE DOWN PARA IDENTIFICAÇÃO PRECOCE DE CARDIOPATIAS CONGÊNITAS

Data de submissão: 09/05/2023

Data de aceite: 03/07/2023

Murillo Henrique Azevedo da Silva

Centro Univeritário Serra dos Órgãos -
UNIFESO
Teresópolis – Rio de Janeiro
<https://lattes.cnpq.br/5572155396491707>

Lorran Ramos Gago

Discente, Centro Univeritário Serra dos
Órgãos – UNIFESO
<https://lattes.cnpq.br/9426700395217188>

Marcele Nascimento Verdugo da Costa

Centro Univeritário Serra dos Órgãos –
UNIFESO
<https://lattes.cnpq.br/2675990370531544>

Débora Sereno Peres

Centro Univeritário Serra dos Órgãos –
UNIFESO
<https://lattes.cnpq.br/1358360310267731>

Victoria Telles de Lima Magalhães

Centro Univeritário Serra dos Órgãos –
UNIFESO
<http://lattes.cnpq.br/1712645019813859>

Ana Carolina Suarez Polido

Centro Univeritário Serra dos Órgãos –
UNIFESO
<http://lattes.cnpq.br/5325216186485987>

Amanda Maira de Melo Neves

Centro Univeritário Serra dos Órgãos –
UNIFESO
<https://lattes.cnpq.br/5020563079026122>

Luana Machado Fonseca

Centro Univeritário Serra dos Órgãos –
UNIFESO
<http://lattes.cnpq.br/4255760320791618>

RESUMO: Introdução: A Síndrome de Down (SD) é a anomalia cromossômica mais comum entre os recém-nascidos (RNs) que cursa com fenótipos específicos e comorbidades associadas como as Cardiopatias Congênitas (CC) e necessita de diagnóstico precoce e tratamento multidisciplinar. Objetivo: Discutir o impacto da realização do ecocardiograma (ECO) em recém-nascido portador de SD para a detecção e identificação precoce de CC. Metodologia: Realizou-se uma revisão de literatura de caráter qualitativo e exploratório referente à importância da realização do ECO em RNS com SD; a partir dos resultados foi produzida uma revisão integrativa, a qual utilizou as bases de dados: MEDLINE; LILACS; IBICS; BINACIS; GOOGLE ACADÊMICO

e SCIELO. Resultados e discussão: A partir da análise dos artigos foram destacadas as categorias ‘O DSAV: principal diagnóstico de CC em SD’; ‘A HP: a principal complicação evitável com o diagnóstico precoce de CC em SD’; e ‘Anomalia de Ebstein (AE): diagnóstico raro de CC em SD’. O ECO foi a principal ferramenta para diagnóstico do principal defeito cardíaco, prevenindo a pior complicação relacionada a ele, a HP, e também foi útil no diagnóstico da AE em SD, um caso extremamente raro. Conclusão: o ECO foi a principal ferramenta para diagnóstico e prevenção de complicações, se mostrando como o pilar do rastreio de CC em neonatos com SD.

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome de Down; Recém-Nascidos; Cardiopatia Congênita; Ecocardiograma.

THE IMPORTANCE OF PERFORMING AN ECHOCARDIOGRAM IN NB WITH DOWN SYNDROME FOR EARLY IDENTIFICATION OF CONGENITAL HEART DISEASES

ABSTRACT: Introduction: Down Syndrome (DS) is the most common chromosomal anomaly among newborns (NBs) with specific phenotypes and associated comorbidities such as Congenital Heart Diseases (CHD) and requires early diagnosis and multidisciplinary treatment. Objective: To discuss the impact of performing an echocardiogram (ECHO) in NBs with DS for early CHD detection and identification. Methodology: A qualitative and exploratory literature review was carried out regarding the importance of performing ECHO in newborns with DS; from the results, an integrative review was performed, using the following databases: MEDLINE; LILACS; IBECs; BINACIS; ACADEMIC GOOGLE and SCIELO. Results and discussion: From the analysis of the articles, the categories ‘AVSD: main diagnosis of CC in DS’; ‘PH: the main preventable complication with early diagnosis of CC in DS’; and ‘Ebstein’s anomaly (EA): rare diagnosis of CC in DS’ were highlighted. ECHO was the main tool for diagnosing the main heart defect, preventing the worst complication related to it, PH, and it was also useful in the diagnosis of EA in DS, an extremely rare case. Conclusion: ECHO was the main tool for diagnosis and prevention of complications, proving to be the pillar of CC screening in neonates with DS.

KEYWORDS: Down Syndrome; Newborn; Heart Defects, Congenital; Echocardiogram.

1 | INTRODUÇÃO

A Síndrome de Down (SD), ou trissomia do cromossomo 21, é a anomalia cromossômica mais comum entre os recém-nascidos (RNs) - 95% dos casos - e tem relação direta com a idade materna, ou seja, quanto maior a idade da gestante, maior a probabilidade do RN possuir essa síndrome genética (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2013). É uma condição que cursa com fenótipos específicos e variados que envolvem cabeça, pescoço, tórax, abdome, sistema locomotor, entre outros. Vale salientar que o portador necessita de tratamento de amplo aspecto e multidisciplinar.

Entende-se por cardiopatia qualquer alteração ou anormalidade que afete o coração e seus vasos, sendo a cardiopatia congênita quando tal defeito está presente desde o

nascimento, mesmo que a descoberta seja tardia (DECS, 2017). A gravidade será maior quando os sinais e/ou sintomas se apresentarem no período neonatal, dependendo tanto do grau do defeito quanto das alterações fisiológicas secundárias que ocorrem por essa anormalidade anatômica.

O médico deve atentar-se aos sinais clínicos das cardiopatias congênicas, sendo a cianose, taquipnéia e soprologia os mais importantes. Nesse sentido, as cardiopatias podem ser classificadas em cianóticas (tetralogia de Fallot, por exemplo), que cursam com maior gravidade e achados mais precoces no período neonatal, enquanto as acianóticas (defeito do septo atrioventricular, comunicação interatrial, comunicação interventricular e persistência do canal arterial) dependem do tamanho do defeito para definir a intensidade dos sintomas, contudo, possuem um melhor prognóstico (DAMIANO, 2020; UFRJ, 2015).

A SD geralmente é acompanhada por comorbidades que envolvem visão, audição, sistema nervoso, sistema digestório, sistema endócrino, sistema locomotor e sistema hematológico, sendo a mais prevalente o envolvimento do coração (cardiopatias congênicas). Nesse viés, o DSAV (defeito no septo atrioventricular) é o mais recorrente, seguido pela CIA (comunicação interatrial), CIV (comunicação interventricular) e PCA (persistência do canal arterial). Assim, infere-se que as CC acianóticas são mais comuns, entretanto, isso não impede um RN portador de SD possuir Tetralogia de Fallot (cianótica) (DAMIANO, 2020; UFRJ, 2015).

Nesse cenário cardiológico, há a necessidade de um exame para identificação precoce de cardiopatias congênicas, explicitado por tal contexto de recorrências nos RNs com Síndrome de Down. O ecocardiograma, rápido e não invasivo, é o exame eleito justamente por detectar anomalias morfológicas e alterações de fluxo no coração dos neonatos, sendo o ecocardiograma fetal (ecofetal) o tipo utilizado na rotina pré-natal. Cabe ressaltar, ainda, que após diagnóstico de alguma cardiopatia congênita, esse exame também é usado para acompanhamento somado ao tratamento específico (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2016)

O presente estudo tem como objetivo geral discutir o impacto da realização de ecocardiograma (ECO) em recém-nascido portador de Síndrome de Down (SD) para a detecção e identificação precoce de cardiopatias congênicas.

2 | REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

A síndrome de Down (SD), causada pela trissomia do cromossomo 21, pode ser gerada por mosaicismo (2-3%), translocação (3,5%) ou trissomia simples (95%) (VILAS BOAS, 2009). Cursa com fenótipo característico: fenda palpebral oblíqua e estreita, pseudomacroglossia, prega simiesca, orelhas de baixa implantação, hipotonia e deficiência intelectual. O diagnóstico é clínico e deve ser feito logo após o nascimento, mas a realização do cariótipo é fundamental para o aconselhamento genético familiar adequado. Na

Classificação Internacional de Doenças (CID-10) recebe o código Q-90, por se enquadrar em malformações, deformidades e anomalias cromossômicas. Foi descrita na literatura pela primeira vez em 1866 por John Langdon Down e, em 1958, passou a ser considerada como uma síndrome genética. Somente em 21 de março de 2006 foi criado o Dia Mundial da Síndrome de Down, pela Down Syndrome International, com objetivo de celebrar e conscientizar acerca da síndrome (BIBLIOTECA VIRTUAL EM SAÚDE, 2019).

A SD é a síndrome genética mais prevalente no mundo, possuindo uma incidência de 1 a cada 650 a 1000 gestações no mundo e no Brasil, 1 a cada 700 nascidos vivos. A síndrome acontece independente de fatores como etnia, gênero ou classe social. Foi a primeira causa de deficiência intelectual conhecida, correspondendo a 25% dos casos. Em meados do século XX, a expectativa de vida desses indivíduos era até o início da adolescência, porém atualmente aumentou para 60 a 65 anos. Isso se deve a uma melhor qualidade no desenvolvimento das competências sociais e cognitivas desses indivíduos, advindas de um ambiente familiar adequado, das convivências em espaços diversos, como escolas, além da prevenção e promoção de saúde. (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2013, VILAS BOAS, 2009, FEDERAÇÃO BRASILEIRA DAS ASSOCIAÇÕES DE SÍNDROME DE DOWN, 2019).

As cardiopatias congênitas são consideradas anormalidades estruturais do coração e dos seus grandes vasos intratorácicos, pertencendo a um grupo de doenças que se manifestam ao nascimento e são divididas em cianogênicas e acianogênicas. Possuem alta taxa de morbimortalidade, sendo aproximadamente $\frac{1}{3}$ consideradas como graves e potencialmente letais, carecendo de uma intervenção clínica e cirúrgica adequada, por isso, devem ser diagnosticadas o mais precocemente possível (BORN, 2009)

Por volta de 40 a 50% dos pacientes com síndrome de Down nascem com alguma cardiopatia congênita, sendo as acianogênicas mais prevalentes. As cardiopatias cianóticas são do tipo central, geralmente generalizada, e em alguns casos pode ter um predomínio em alguma região, como membros inferiores ou superiores. As acianóticas, por sua vez, são as que cursam com hiperfluxo pulmonar (VILAS BOAS, 2009).

O defeito no septo atrioventricular (DSAV) é a anormalidade cardíaca mais comum na Síndrome de Down, e acontece devido a uma variação da crux cordis no coração, um ponto de encontro dos sulcos atrioventricular esquerdo, direito e posterior. Isso é resultado de uma CIA do tipo ostium primum, CIV e uma única válvula atrioventricular (ANDRADE, 2006; COSTA, 2022).

Acredita-se que a superexpressão do colágeno tipo IV seja um dos genes responsáveis no desenvolvimento do defeito no septo atrioventricular em pacientes com síndrome de Down. Na DSAV o quadro clínico pode conter dispneia, baixo desenvolvimento ponderoestrutural e infecção respiratória de recorrência. Contudo, crianças com síndrome de Down podem ser assintomáticas, pois a regressão da pressão pulmonar pode estar atrasada (SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA, 2017).

A comunicação interatrial (CIA) é resultado de um defeito no septo atrial, mais frequente no sexo feminino. Pode ser do tipo ostium primum (30%), ostium secundum (50-70%), seio venoso (10%) e seio coronário, mais raro. Esse desvio predomina na diástole, quando as válvulas atrioventriculares estão abertas, e aumenta com o avanço da idade, uma vez que a complacência do ventrículo direito aumenta. Ela pode ser encontrada isoladamente ou correlacionada com outras anomalias congênitas. Seu quadro clínico na maioria dos pacientes é assintomático, contudo, em outros pacientes são observadas fadiga, infecções respiratórias de repetição e palpitações (SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA, 2017).

A comunicação interventricular (CIV), por sua vez, é caracterizada pela presença de um ou mais orifícios no septo interventricular, possibilitando a passagem do sangue do ventrículo de maior pressão para o de menor. Ela apresenta subclassificação em relação ao tamanho, pequena e restritiva ou grande e não restritiva; única ou múltipla; e, por fim, pode ser do tipo perimembranoso ou muscular. É mais prevalente nas mulheres e também frequente nas síndromes cromossômicas, como na trissomia 21. Na CIV, é frequente estar associada a outras anomalias cardíacas como a CIA, estenose subaórtica ou canal arterial persistente (SOARES, 2022; LEÃO, 2022).

O canal arterial é uma estrutura fundamental na vida fetal que conecta a artéria pulmonar com a aorta descendente, logo abaixo do istmo aórtico. Ele fecha fisiologicamente entre 12 a 15 horas de vida e anatomicamente entre o quinto ao sétimo dia de vida, podendo se prolongar até o vigésimo primeiro. A persistência do canal arterial gera um desequilíbrio hemodinâmico, com aumento do fluxo na circulação pulmonar e o shunt se direciona da esquerda para a direita. O quadro clínico das crianças com PCA apresenta-se com exame físico de sopro típico e contínuo, com segunda bulha hiperfonética e pulso periférico amplo. Devido a inversão do shunt do canal arterial, o recém-nascido pode apresentar cianose nos membros inferiores. Ainda, o paciente pode ter angústia respiratória, taquicardia, taquipneia e edema pulmonar (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2013; SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA, 2017; OLIVEIRA, 2018)

O exame diagnóstico de escolha é o ecocardiograma com mapeamento do fluxo em cores. Ele consiste em um método não invasivo, que permite o reconhecimento preciso da anatomia e função do coração e grandes vasos. Esse exame está indicado para todos os portadores de síndrome de Down a fim reconhecer ou excluir doenças cardíacas congênitas estruturais, uma vez que o paciente pode não apresentar sinais clínicos, devido à regressão da pressão pulmonar lentificada, dificultando o diagnóstico. A técnica do exame consiste na inserção de um transdutor nas janelas paraesternal, apical, subcostal, supraesternal, paraesternal direita e apical direita (SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA, 2017; GUIMARÃES, 2004; MORHY, 2020).

As alterações mais frequentes encontradas no ecocardiograma na CIA e CIV são dilatação da artéria pulmonar, aumento das câmaras cardíacas e sinais de hipertensão

pulmonar. A CIA cursa com aumento das cavidades direitas e do fluxo pulmonar, o que permite ser calculada a relação do fluxo pulmonar com o sistêmico (Q_p/Q_s), que em parâmetros normais é de 1:1. Já os achados do ecocardiograma na CIV depende do seu tipo: quando são perimembranosas, há visualização imediata de sua posição próxima às valvas aórtica e tricúspide, apresentando na janela apical cinco câmaras, além dos eixos longo paraesternal e curto subcostal. As CIV musculares apresentam nas janelas apical quatro câmaras e um eixo curto paraesternal (SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA, 2017; GUIMARÃES, 2004; MORHY, 2020).

Na persistência do canal arterial, o ecocardiograma é padrão-ouro e permite mensurar o diâmetro do óstio pulmonar do PCA, do óstio aórtico e o comprimento do PCA, além de avaliar as lesões, possível aumento das câmaras cardíacas e dilatação da artéria pulmonar. Por fim, o ecocardiograma com Doppler é padrão-ouro para o diagnóstico do defeito no septo atrioventricular, permitindo visualizar a anatomia das válvulas atrioventriculares e sua relação com os ventrículos, o tamanho dos ventrículos e as lesões associadas (SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA, 2017; GUIMARÃES, 2004; MORHY, 2020, RIBEIRO, 2013).

3 | METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão da literatura de caráter qualitativo e exploratório referente a importância da realização do ECO em recém nascidos com SD. A revisão de literatura permite uma análise crítica da produção científica publicada sobre a problemática abordada. Ela se apresenta útil por ser a ferramenta principal para delimitação do problema de pesquisa, identificar trabalhos já publicados e auxiliar na busca de outras linhas de investigação para o problema. Ao percorrer essas etapas da revisão, é possível realizar a revisão específica, voltada para o tema da pesquisa e com relevância científica. Para a revisão de literatura foram utilizados 16 artigos indexados em bases de dados, que discutiam a respeito da realização do ecocardiograma em RNs diagnosticados com SD (BRIZOLA, 2017)

A partir da realização da revisão de literatura houve a necessidade de realizar uma revisão integrativa da literatura, um método de ampla abordagem metodológica, que permite a inclusão de estudos experimentais e não experimentais para maior compreensão da problemática, a fim de oferecer conhecimentos aplicáveis na prática clínica (SOUZA, 2010).

Para a revisão integrativa foram utilizadas as seguintes bases de dados: MEDLINE; LILACS; IBECs; BINACIS; GOOGLE ACADÊMICO e SCIELO. A busca foi feita a partir dos seguintes descritores: “Recém-Nascido” AND “Síndrome de down” AND “Triagem neonatal” AND “Cardiopatias Congênitas”. A pesquisa foi realizada em abril de 2022 e gerou 27 resultados dos quais, após a leitura dos resumos, foram selecionados 9 artigos que atendiam os critérios de relação com a temática e, por conseguinte, foram lidos integralmente.

4 | RESULTADOS E DISCUSSÃO

A amostra final da revisão foi composta por nove artigos científicos, que passaram pelos critérios de seleção previamente descritos. Destacaram-se nos estudos a correlação entre SD e CC, a detecção precoce do DSAV e da HP (hipertensão pulmonar). O quadro 1 apresenta as especificações de cada estudo selecionado.

Em relação à análise dos estudos, do ponto de vista da problemática da revisão, foi possível identificar que os estudos possuem fortalezas e fraquezas. Todos eles apresentam pontos comuns entre si, e alguns deles com maior correlação. Por esse motivo, para melhor análise, os estudos foram divididos em categorias de acordo com os resultados comuns. A primeira categoria foi 'O DSAV: principal diagnóstico de CC em SD', a segunda categoria foi 'A HP: a principal complicação evitável com o diagnóstico precoce de CC em SD' e a terceira categoria foi 'Anomalia de Ebstein: diagnóstico raro de CC em SD'.

Na categoria 'O DSAV: principal diagnóstico de CC em SD' 8 artigos, dos 9 analisados, apresentaram que o Defeito de Septo Atrioventricular (DSAV) foi o defeito cardíaco mais comum detectado entre os recém nascidos com SD. Destacam-se os estudos de Capurro (2020) que apresentou em sua análise que 70,7% da amostra de pacientes com SD, o diagnóstico mais comum entre elas foi o DSAV; o estudo de Rivera (2017) com a amostra de 3716 pacientes, 50% deles com SD foram diagnosticados através do ECO, a maioria apresentou DSAV; Shashi (2002) evidenciou que o ecocardiograma foi capaz de aumentar em 78% o diagnóstico de CC em pacientes com SD, sendo o DSAV o principal diagnóstico. Allan (1999) destaca que a ecocardiografia das 4 câmaras cardíacas, quando realizada mesmo que no período pré-natal, conseguiu identificar anomalias cardíacas e os resultados mostraram alta relação das anomalias de septo à ocorrência da síndrome de Down. Por fim, Oliveira (2018) destacou a importância da realização do ECO em RN com SD ao apresentar que, nessa população, o exame pode aumentar para 60% o diagnóstico de CC.

Um estudo retrospectivo, quantitativo, seccional, transversal e descritivo com base em dados de prontuários de 2002 a 2019 apresentou o impacto da implementação da recomendação da Sociedade Brasileira de Pediatria e das Diretrizes de Atenção à Pessoa com Síndrome de Down, de 2012, que preconizou a realização do ECO logo após o diagnóstico de SD. Apesar dessa recomendação, apenas 9% fizeram a primeira consulta no período neonatal e 4,5% realizaram o ECO. Isso evidencia um problema organizacional do sistema de saúde, que não consegue absorver esses casos específicos. Em relação a DSAV, em 62,5% dos casos os pacientes apresentavam outra CC associada, sendo as mais comuns a CIA e PCA. Por mais que no estudo a DSAV tenha sido pouco frequente, representando apenas 7,6% dos casos, o mesmo estudo apresenta em sua discussão que o DSAV é o defeito mais comum em diversos países como Suécia, Noruega, Jamaica, Brasil, Arábia Saudita, Algeria, Alemanha, onde configurou mais de 50% dos casos (FILHO, 2022).

No Brasil, uma pesquisa com crianças com Síndrome de Down que foram submetidas à cirurgia cardíaca no Hospital Infantil Sagrada Família entre janeiro de 2006 a julho de 2009, apresentou como resultado que a DSAV foi o defeito cardíaco mais comum nessa população, sendo também o que mais precisou de correção cirúrgica. Os dados corroboram com os dados encontrados na literatura discutida na presente revisão, uma vez que a DSAV vem sendo descrita ao longo do estudo como o defeito mais comum (DONÁ, 2015).

A categoria 'A HP: a principal complicação evitável com o diagnóstico precoce de CC em SD' é composta por estudos que apresentaram o impacto do diagnóstico precoce de CC, o ecocardiograma se apresentou com a principal ferramenta de rastreamento durante o período neonatal em pacientes com SD. Não apenas o diagnóstico como a prevenção de complicações, o ECO se mostrou importante para detecção e prevenção de uma das principais complicações das cardiopatias congênitas. Narchi (1999), apresentou que o ECO foi a principal ferramenta para o diagnóstico de DSAV em pacientes com SD, e apresentou que a HP pode ser prevenida ou identificada precocemente quando o rastreamento é feito rapidamente. Em consonância, o estudo de Crizostomo (2019) apresentou um estudo onde o ECO foi empregado em pacientes com SD, assintomáticos e oligossintomáticos, e evidenciou que ele foi capaz de diagnosticar e tratar defeitos, prevenindo a hipertensão pulmonar, uma condição irreversível e de mau prognóstico.

Seither (2020) analisou o prontuário eletrônico de todos os RN com SD, em Cincinnati, e avaliou o impacto da realização do ECO nesse período, evidenciando que o diagnóstico foi feito ainda mais precocemente e por isso foi capaz de prevenir a HP, quando comparado a populações que tiveram o diagnóstico de CC tardiamente.

Um estudo de corte transversal, descritivo e retrospectivo de pacientes com SD realizado entre 2005 e 2010 apresentou que em 42% das crianças diagnosticadas com HP $\frac{1}{3}$ delas não passaram pela análise ecocardiográfica nos primeiros 6 meses de vida, o que possibilitou o desenvolvimento da complicação. Isso se explica pelo fato da complicação se estabelecer devido ao hiperfluxo pulmonar e remodelamento das arteríolas pulmonares, que acontece por meio de um processo contínuo e irreversível de hipertrofia da túnica muscular desses vasos, fazendo com que haja falência do ventrículo direito em ejetar o sangue para as artérias pulmonares (MOURATO, 2014).

No entanto, é importante salientar que algumas condições associadas à SD corroboram para o desenvolvimento da HP, como obstrução crônica das vias aéreas, crescimento anormal da vascularização pulmonar, hipoventilação alveolar, número diminuído de alvéolos, arteríolas pulmonares mais finas, entre outras. A forma grave de HP é conhecida como Síndrome de Eisenmenger, uma condição de alto risco de mortalidade em populações jovens, com opções terapêuticas muito limitadas e, quando se estabelece, a correção cirúrgica de qualquer defeito cardíaco é contraindicada. Dispneia, arritmia e morte são achados comuns nesses casos. A única cura potencial dessa condição é o transplante cardíaco/pulmonar ou transplante pulmonar com correção cardíaca (BANJAR, 2012).

Sabe-se que os defeitos cardíacos congênitos que cursam com ampla comunicação intra ou extra cardíaca podem causar HP, caso o defeito não seja corrigido precocemente. Somado às peculiaridades da SD, a hipertensão pulmonar pode contribuir para o um prognóstico ruim para os pacientes. Desse modo, a realização do ECO permite a prevenção ou identificação precoce que, uma vez realizada, institui o tratamento a ser voltado para melhora da qualidade de vida, com uso de diuréticos, reposição de ferro, anticoagulação e programas específicos de reabilitação (COSTA, 2015)

Por fim, a categoria ‘Anomalia de Ebstein: diagnóstico raro de CC em SD’ contou com o estudo de Martel (2019), que descreve um caso de anomalia de Ebstein (AE) em um RN com SD que apresentava cianose e sopro cardíaco. O diagnóstico foi realizado através do ECO, que evidenciou a anomalia, extremamente rara em pacientes com SD, tendo apenas 12 casos descritos na literatura. A AE é um defeito cardíaco raro, é a quarta cardiopatia cianogênica com maior frequência no período neonatal. Primeiro descrita em 1866 pelo médico alemão Wilhelm Ebstein, a anomalia é caracterizada por malformações da valva tricúspide e do ventrículo direito. O quadro clínico é variável e dependente do grau do defeito anatômico, mas geralmente o indivíduo apresenta dispneia, cianose, arritmia, cardiomegalia e insuficiência ventricular direita, no entanto, essa CC é considerada de evolução natural prolongada, e os portadores podem passar da quarta década de vida sem saber do diagnóstico (RODRIGUES, 2021).

No caso descrito o paciente apresenta AE associada à SD, diagnosticada no período neonatal, representando um mau prognóstico, uma vez que as complicações dessa síndrome são por disfunção do VD ou por insuficiência cardíaca por sobrecarga de volume. Ambas são condições as quais um indivíduo com SD possuem dificuldade de suportar, uma vez que já possuem peculiaridades relacionadas a anormalidades de vascularização e fluxo pulmonar.

Título	Autores	Periódico	Considerações
Complicações neonatais da Síndrome de Down e fatores que necessitam de cuidados intensivos	Seither K, et al.	American Journal of Medical Genetics Part A. Out 2020	Apresenta a CC como o principal diagnóstico relacionado a SD, sendo a principal causa de internação no primeiro ano de vida. Evidenciou o ECO como a principal ferramenta para identificação de defeitos complexos e prevenção de internação em UTI. Destacou a importância do diagnóstico para prevenção da Hipertensão pulmonar (HP).
Defeito do septo atrioventricular no feto	Allan LD	American Journal of Obstetrics and Gynecology. Nov 1999	Apresentou que a ecocardiografia das 4 câmaras cardíacas, quando realizada no período pré-natal ou pós-natal, de modo precoce conseguiu identificar anomalias cardíacas e os resultados mostraram alta relação das anomalias de septo a ocorrência da síndrome de Down.

Triagem ECG neonatal para cardiopatia congênita na síndrome de Down	Narchi H	Annals of Tropical Paediatrics. Mar 1999	Evidenciou o DSAV como a principal CC em SD, sendo o ECO a principal ferramenta de identificação do defeito. Destacou a hipertensão pulmonar como a complicação mais rápida e letal nesses casos, quando não identificado o defeito.
Uma combinação de exame físico e ECG detecta a maioria dos defeitos cardíacos hemodinamicamente significativos em recém-nascidos com síndrome de Down	Shashi V, et al.	American Journal of Medical Genetics. Fev 2002	A partir da realização do exame físico seguido do ECO foi possível identificar o DSAV como o principal defeito cardíaco, aumentando para 78% o diagnóstico de DSAV e prevenção da HP.
Síndromes Genéticas Associadas a Defeitos Cardíacos Congênitos e Alterações Oftalmológicas - Sistematização para o Diagnóstico na Prática Clínica	Oliveira PH, et al.	Arquivos Brasileiros de Cardiologia. Jan 2018	A frequência de defeitos cardíacos em SD pode chegar a 60%, quando utilizado o ECO para o diagnóstico. O principal defeito encontrado é o DSAV.
Cardiopatia congênita no recém-nascido: da solicitação do pediatra à avaliação do cardiologista	Rivera IR, et al.	Arquivos Brasileiros de Cardiologia. Jul 2007	O estudo apresentou estudo ecocardiográfico de 3716 RN, conseguindo diagnosticar CC em 50% deles e de todos os defeitos cardíacos, a DSAV estava relacionada a SD.
A relação da cardiopatia congênita em crianças de 0 a 1 ano portadoras de síndrome de down (trissomia 21)	Crizostomo LR, et al.	Revista Científica Interdisciplinar. Jul 2019	Evidenciou que mesmo em RN com SD assintomáticos, o ECO foi capaz de diagnosticar CC, permitindo a conduta mais rápida, prevenindo complicações futuras como a HP.
Anomalia de Ebstein em Paciente com Síndrome de Down. Relato de Caso	Martel JMT, et al.	Revista de la Facultad de Medicina (México). Jan 2019	Estudo de caso apresentou a relação de SD com anomalia de Ebstein, sendo o ECO a principal ferramenta diagnóstica a partir da sintomatologia apresentada.
Anomalia congênitas e comorbidade em neonatos com Síndrome de Down	Capurro NN, et al.	Revista Chilena de Pediatría. Out 2020	Apresentou de todos os RN analisados 70,7% apresentavam CC e o achado mais comum no ECO foi o DSAV.

5 | CONSIDERAÇÕES FINAIS

A prevalência das CC em neonatos com SD mostrou que a DSAV e a HP foram os principais diagnósticos realizados através do ECO. Essa foi a principal ferramenta de rastreio, identificação e consequentemente de prevenção de complicações graves decorrentes das CC. Fica explícita a necessidade dos serviços de saúde e pediatras de encaminharem os RN com SD para o pediatra especialista em cardiologia e posterior realização do ECO ainda no período neonatal. Dessa maneira, os diagnósticos de possíveis defeitos cardíacos podem ser realizados precocemente, bem como o estabelecimento do tratamento medicamentoso e/ou cirúrgico. A literatura mostrou que quanto mais rápido

o tratamento, menores são as chances da ocorrência de complicações, necessidade de internação em UTI, cirurgias de emergência e óbito. Para a realidade do Sistema Único de Saúde (SUS), é importante que a recomendação das diretrizes sejam respeitadas, e para isso políticas públicas precisam ser reforçadas para a garantia dos direitos das pessoas portadoras da Síndrome de Down.

REFERÊNCIAS

1. Ministério da Saúde (BR). Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Diretrizes de atenção à pessoa com síndrome de down [Internet]. Brasília (DF): Editora MS; 2013 [acesso em 22 abr 2022]. 60 p. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_pessoa_sindrome_down.pdf
2. Descritores em Ciências da Saúde: DeCS [Internet]. ed. 2017. São Paulo (SP): BIREME / OPAS / OMS. 2017. Cardiopatia congênita. Disponível em: https://decs.bvsalud.org/ths/resource/?id=6483&filter=ths_termall&q=cardiopatia%20cong%C3%AAAnita#Concepts
3. Damiano AP, Manso PH, Foronda G, Barbar SM. Pediatria atualize-se: boletim da sociedade de pediatria de São Paulo: cardiopatias congênitas [Internet]. Pastorino AC, editor. São Paulo: SPSP; 2020 [acesso em 14 maio 2022]. 10 p. Disponível em: <https://www.spsp.org.br/site/asp/boletins/AtualizeA5N6.pdf>
4. Universidade Federal do Rio de Janeiro. Rotinas assistenciais da maternidade-escola da Universidade Federal do Rio de Janeiro: cardiopatias congênitas [Internet]. Rio de Janeiro; c2015 [acesso em 5 mai 2022]. Disponível em: <http://www.me.ufrj.br/images/pdfs/protocolos/neonatologia/cardiopatias.pdf>
5. Ministério da Saúde (BR). Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Protocolos de encaminhamento da atenção básica para a atenção especializada [Internet]. Brasília (DF): Editora MS; 2016 [acesso em 8 mai 2022]. 2:23. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/protocolos_atencao_basica_especializada_cardiologia_v_II.pdf
6. Vilas Boas LT, Albernaz EP, Costa RG. Prevalence of congenital heart defects in patients with down syndrome in the municipality of Pelotas, Brazil. *J Pediatr (Rio J)*. 2009;85(5):403-7
7. Biblioteca Virtual em Saúde MS [Internet]. “Não deixe ninguém para trás”: dia internacional da síndrome de down 2019. Brasil: 2019 [acesso em 22 abr 2022]. Disponível em: <https://bvsmms.saude.gov.br/nao-deixe-ninguem-para-tras-dia-internacional-da-sindrome-de-down-2020/>
8. Federação Brasileira das Associações de Síndrome de Down [Internet]. Síndrome de down; [acesso em 23 abr 2022]. Disponível em: <https://federacaodown.org.br/sindrome-de-down/#:~:text=Nos%20EUA%20a%20organiza%C3%A7%C3%A3o%20National,nascerem%20com%20a%20sindrome%20de%20Down>
9. Born D. Cardiopatia congênita. *Arq Bras Cardiol* [Internet]. Dez 2009 [acesso em 23 abr 2022]; 93(6):130-2. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/s0066-782x2009001300008>
10. Andrade JM. Anatomia coronária com angiografia por tomografia computadorizada multicorte. *Radiol Bras* [Internet]. Mai 2006 [acesso em 23 abr 2022]; 39(3):233-6. Disponível em: http://www.rb.org.br/detalhe_artigo.asp?id=1290&idioma=Portugues#

11. Sociedade Brasileira de Pediatria. Tratado de pediatria. 4a ed. Barueri (SP): Editora Manole; 2017.
12. Costa YMP, Lobo ALS. Dificuldade no fechamento dos septos atrioventriculares em crianças com síndrome de down. RESIC [Internet]. Fev 2022 [acesso em 25 abr 2022]; 4(1):82-3. Disponível em: <http://www.atenas.edu.br/revista/index.php/resic/article/view/215/206>
13. Soares TN, Rodrigues LGS, Ferreira JMB, Feitosa KMP, Matos LKB, Galvão MM, et al. Percepção do enfermeiro em relação a assistência de enfermagem ao recém-nascido cardiopata: revisão integrativa da literatura. Res, Soc Dev [Internet]. Abr 2022 [acesso em 3 mai 2022]; 11(6):e25611629007. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.33448/rsd-v11i6.29007>
14. Leão LKL, Amaral GFF, Brito MM. Análise clínico-epidemiológica das cirurgias cardíacas realizadas em um hospital infantil terciário no Tocantins entre 2019 e 2021. Facit Business and Technology Journal - JNT [Internet]. 2022 [acesso em 8 mai 2022]; 1(35):72-86 Disponível em: <http://revistas.faculdadefacit.edu.br/index.php/JNT/article/download/1513/1014>
15. Oliveira CG. Cardiopatias congênitas: uma revisão de literatura. Anápolis. Monografia [Graduação em Enfermagem] – Centro Universitário de Anápolis (UniEvangélica); 2018.
17. Guimarães JI. Diretriz para normatização dos equipamentos e técnicas de exame para realização de exames ecocardiográficos. Arq Bras Cardiol [Internet]. 2004 [acesso em 22 abr 2022]; 82 Supl 2. 10 p. Disponível em: <http://publicacoes.cardiol.br/consenso/2004/DiretrizEcocardio1.pdf>
18. Morhy SS, Barberato SH, Lianza AC, Soares AM, Leal GN, Rivera IR, et al. Posicionamento sobre indicações da ecocardiografia em cardiologia fetal, pediátrica e cardiopatias congênitas do adulto – 2020. Arq Bras Cardiol [Internet]. Nov 2020 [acesso em 23 abr 2022]; 115(5):987-1005. Disponível em: <https://doi.org/10.36660/abc.20201122>
19. Ribeiro AMHD. Investigação doppler ecocardiográfica das características morfofuncionais da comunicação interventricular em crianças e adolescentes. Belo Horizonte. Monografia [Especialização em Cardiologia Pediátrica] – Universidade Federal de Minas Gerais; 2013
20. Rivera IR, Andrade JL, Silva MAM. Comunicação interventricular: pequenos defeitos, grandes complicações. Rev Bras Ecocardiogr [Internet]. Abr 2008 [acesso em 1 mai 2022]; 21(3):41-5. Disponível em: <http://departamentos.cardiol.br/dic/publicacoes/revistadic/revista/2008/Revista03/07-comunicacao-interventricular.pdf>
21. Brizola J, Fantin N. Revisão da literatura e revisão sistemática da literatura. RELVA [Internet]. Jan 2017 [acesso em 20 abr 2022]; 3(2). Disponível em: <https://periodicos.unemat.br/index.php/relva/article/view/1738>
22. Souza MT, Silva MD, Carvalho RD. Integrative review: what is it? How to do it? Einstein (São Paulo) [Internet]. Mar 2010 [acesso em 20 abr 2022]; 8(1):102-6. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/s1679-45082010rw1134>
23. Capurro NN, Basualto CC, Olivos AA, Lein MG, Aristizabal LL, Torrente AG, et al. Congenital anomalies and comorbidities in neonates with Down Syndrome. Rev Chil Pediatr [Internet]. Out 2020 [acesso em 16 abr 2022]; 91(5): 732-40. Disponível em: https://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062020000500732

24. Rivera IR, Silva MA, Fernandes JM, Thomaz AC, Soriano CF, Souza MG. Cardiopatia congênita no recém-nascido: da solicitação do pediatra à avaliação do cardiologista. *Arq Bras Cardiol* [Internet]. Jul 2007 [acesso em 15 abr 2022]; 89(1): 6-10. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/s0066-782x2007001300002>
25. Shashi V, Berry MN, Covitz W. A combination of physical examination and ECG detects the majority of hemodynamically significant heart defects in neonates with Down syndrome. *Am J Med Genet* [Internet]. Fev 2002 [acesso em 14 abr 2022]; 108(3):205-8. Disponível em: <https://doi.org/10.1002/ajmg.10264>
26. Allan LD. Atrioventricular septal defect in the fetus. *Am J Obstet Gynecol* [Internet]. Nov 1999 [acesso em 14 abr 2022]; 181(5):1250-3. Disponível em: [https://doi.org/10.1016/s0002-9378\(99\)70117-1](https://doi.org/10.1016/s0002-9378(99)70117-1)
27. Oliveira PH, Souza BS, Pacheco EN, Menegazzo MS, Corrêa IS, Zen PR, et al. Síndromes genéticas associadas a defeitos cardíacos congênitos e alterações oftalmológicas - sistematização para o diagnóstico na prática clínica. *Arq Bras Cardiol* [Internet]. Jan 2018 [acesso em 15 abr 2022]. Disponível em: <https://doi.org/10.5935/abc.20180013>
28. Filho FA, Napoleão RN, Vasconcelos GD, Campos HG, Ribeiro EM. Alterações ecocardiográficas em casos de síndrome de down acompanhados em um serviço de genética no nordeste brasileiro / Echocardiographic alterations in cases of down syndrome followed up in a genetic service in northeastern Brazil. *Braz J of Develop* [Internet]. Mai 2022 [acesso em 1 jun 2022]; 8(5):33802-14. Disponível em: <https://doi.org/10.34117/bjdv8n5-078>
29. Doná TCK, Lawin B, Maturana CS, Felcar JM. Características e prevalência de cardiopatias congênitas em crianças com síndrome de down submetidas à cirurgia cardíaca em um hospital na região norte do Paraná. *RECES* [Internet]. 2015 [acesso em 30 mai 2022]; 7(1):11-6. Disponível em: <https://seer.pgsskroton.com/reces/article/download/3143/2895>
30. Narchi H. Neonatal ECG screening for congenital heart disease in Down syndrome. *Ann Trop Paediatr* [Internet]. Mar 1999 [acesso em 14 abr 2022]; 19(1): 51-4. Disponível em: <https://doi.org/10.1080/02724939992635>
31. Crizostomo LR, Silva MBD, Rangel TLV, Martins LM. A relação da cardiopatia congênita em crianças de 0 a 1 ano portadoras de síndrome de down (trissomia 21). *Revista científica interdisciplinar* [Internet]. Jul 2019 [acesso em 15 abr 2022]; 4(2):187-203. Disponível em: <http://www.multiplosacessos.com/multaccess/index.php/multaccess/article/view/132/104>
32. Seither K, Tabbah S, Tadesse DG, Suhrie KR. Neonatal complications of Down syndrome and factors necessitating intensive care. *Am J Med Genet A* [Internet]. Out 2020 [acesso em 14 abr 2022]. Disponível em: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61948>
33. Mourato FA, Villachan LR, Mattos SD. Prevalence and profile of congenital heart disease and pulmonary hypertension in Down syndrome in a pediatric cardiology service. *Rev Paul Pediatr* [Internet]. Jun 2014 [acesso em 23 abr 2022]; 32(2):159-63. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/0103-0582201432218913>
34. Banjar HH. Pulmonary hypertension (PHT) in patients with Down syndrome: the experience in a tertiary care center in Saudi Arabia. *J Pulm Respir Med* 2. 2012; 2(1)

35. Costa CH, Rufino R. Hipertensão Arterial Pulmonar associada às cardiopatias congênitas. Rev Pulmão RJ [Internet]. 2015; 24(2):43-6. Disponível em: http://www.sopterj.com.br/wp-content/themes/_sopterj_redesign_2017/_revista/2015/n_02/11.pdf
36. Martel JMT, Ayala GAG. Anomalia de Ebstein en un paciente con síndrome de Down: reporte de un caso. Rev Fac Med (Méx) [Internet]. Jan 2019 [acesso em 16 abr 2022]; 62(1): 23-6. Disponível em: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0026-17422019000100023
37. Rodrigues G, Kairala ALR. Anomalia de ebstein associada à atresia pulmonar e à síndrome de wolff-parkinson-white em neonatologia: relato de caso / Ebstein's anomaly associated with pulmonar atresia and wolff-parkinson-white syndrome in neonatology: case report. Braz J of Develop [Internet]. Ago 2021 [acesso em 1 jun 2022]; 7(8):83776-84. Disponível em: <https://brazilianjournals.com/index.php/BRJD/article/view/34943>