

Revista Brasileira de SAÚDE

ISSN 3085-8208

vol. 1, n. 5, 2025

••• ARTIGO 7

Data de Aceite: 30/09/2025

CARDIOPATIAS CONGÊNITAS NA SÍNDROME DE DOWN: IMPACTOS CLÍNICOS, GENÉTICOS E TERAPÊUTICOS

Tiago Taylor Soares de Lima

Universidade de Vassouras
Vassouras - Rio de Janeiro

Ramon Fraga de Souza Lima

Universidade de Vassouras
Vassouras - Rio de Janeiro



Todo o conteúdo desta revista está licenciado sob a Licença Creative Commons Atribuição 4.0
Internacional (CC BY 4.0).

RESUMO: Este estudo analisa os impactos das cardiopatias congênitas em pacientes com síndrome de Down, evidenciando a alta prevalência e gravidade dessas malformações cardíacas na população afetada. Foram investigadas as implicações genéticas, clínicas, imunológicas e psicosociais das cardiopatias, com ênfase no período neonatal, nos desafios cirúrgicos e terapêuticos e na resposta inflamatória exacerbada. A análise aponta para a necessidade urgente de intervenções precoces, protocolos individualizados e atuação multiprofissional contínua. Destaca-se ainda a importância do suporte familiar e da criação de políticas públicas específicas que garantam cuidados integrados e equitativos. A abordagem multidimensional se mostra essencial para reduzir a morbimortalidade e garantir melhor qualidade de vida aos indivíduos com síndrome de Down.

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome de Down, doença cardíaca, tratamento

relação íntima entre a condição genética e os defeitos cardíacos torna o tema de estudo especialmente relevante, sobretudo em um cenário clínico que exige cada vez mais intervenções precoces e individualizadas.

Estudos epidemiológicos destacam que a prevalência das cardiopatias congênitas em pacientes com SD varia de 40% a 60%, sendo superior à da população geral (Martins et al., 2024). Esta alta incidência reforça a importância do diagnóstico precoce e da vigilância clínica desde o período neonatal. Ainda que os avanços na medicina diagnóstica e cirúrgica tenham proporcionado melhorias no prognóstico desses pacientes, o curso clínico continua complexo, uma vez que tais anomalias cardíacas são, frequentemente, múltiplas e envolvem estruturas críticas do coração. O impacto sistêmico das CCs nesses indivíduos é particularmente elevado, demandando intervenções especializadas e acompanhamento multidisciplinar ao longo da vida.

Entre as principais formas de CCs identificadas em indivíduos com SD, destacam-se o defeito do septo atrioventricular (DSAV), a comunicação interventricular (CIV) e a comunicação interatrial (CIA), sendo o DSAV a forma mais comum (Carvalho et al., 2025). Essas anomalias estruturais promovem sobrecarga hemodinâmica, levando à insuficiência cardíaca precoce, retardando o crescimento e dificultando respiro. A anatomia cardíaca alterada interfere também no aporte de oxigênio e nutrientes, prejudicando o desenvolvimento neuropsicomotor e aumentando o risco de internações hospitalares frequentes. Este conjunto de complicações faz com que o manejo das CCs na SD exija atenção redobrada por parte das equipes médicas.

INTRODUÇÃO

A síndrome de Down (SD), também denominada trissomia do cromossomo 21, representa uma das alterações genéticas mais prevalentes em nível mundial, sendo amplamente reconhecida não apenas pelas suas características fenotípicas, mas também por sua associação com diversas comorbidades clínicas. Dentre estas, as cardiopatias congênitas (CCs) assumem papel central, visto que afetam aproximadamente metade dos indivíduos com a síndrome (Balistri et al., 2020). A presença dessas anomalias cardíacas impõe desafios substanciais ao desenvolvimento físico e cognitivo dos pacientes, elevando significativamente os índices de morbimortalidade infantil. Essa

A etiologia dessas cardiopatias na SD tem sido alvo de diversos estudos genéticos e imunológicos. Avanços na genômica revelaram que polimorfismos em genes como VEGFA, relacionados à angiogênese, e no cluster de receptores de interferon tipo 1, presentes no cromossomo 21, têm papel fundamental no desenvolvimento de malformações cardíacas (Balistreri et al., 2020). Esses achados reforçam a hipótese de que a predisposição às CCs na SD é, em parte, de natureza genética, o que abre possibilidades futuras para diagnósticos moleculares e terapias gênicas. A interação entre esses fatores genéticos e o ambiente intrauterino pode, ainda, modular a gravidade das lesões cardíacas identificadas ao nascimento.

O período neonatal é particularmente crítico para pacientes com SD e CCs. Diversos estudos apontam que a detecção e correção cirúrgica precoce das anomalias são fatores decisivos para a melhora da sobrevida e qualidade de vida desses indivíduos (Sobral et al., 2024). No entanto, as cirurgias cardíacas realizadas em neonatos com SD são frequentemente mais desafiadoras do que na população pediátrica geral. Isso se deve a fatores anatômicos, como menor peso ao nascimento e vias aéreas estreitas, e a condições clínicas associadas, como hipotonía muscular e maior propensão a infecções (Goot et al., 2018). Ademais, a recuperação no pós-operatório costuma ser mais lenta, exigindo maior tempo de internação e cuidados intensivos.

A farmacocinética alterada dos medicamentos em crianças com SD, especialmente no contexto de procedimentos cardíacos, também representa uma preocupação significativa. Estudo conduzido por Goot et al. (2018) evidenciou que essas crianças metabolizam a morfina de forma distinta, apresentando maior sensibilidade e risco de efeitos adversos. Isso implica em protocolos

ajustados de sedação, analgesia e suporte hemodinâmico, com monitoramento rigoroso em centros especializados. O mesmo raciocínio pode ser estendido para outros fármacos usados no manejo cardiovascular, como diuréticos e inotrópicos, cuja eficácia e segurança podem ser alteradas pela condição genética.

A imunidade dos pacientes com SD é notoriamente comprometida. Essa condição imunológica impacta diretamente o desfecho das cardiopatias congênitas, pois aumenta o risco de complicações infeciosas, particularmente endocardites bacterianas e infecções respiratórias (Marcovecchio et al., 2019). As alterações tímicas e a maturação inadequada das células T tornam a resposta imune desses indivíduos menos eficiente, sendo necessária, muitas vezes, a implementação de medidas preventivas como vacinação ampliada e profilaxia contra vírus respiratórios, como o sincicial respiratório (Man et al., 2020). Tais infecções podem descompensar o quadro cardíaco e aumentar a mortalidade em pacientes ainda não submetidos a correções cirúrgicas.

Do ponto de vista metabólico, neonatos com SD submetidos a cirurgias cardíacas exibem alterações significativas nos perfis inflamatórios e de transcrição gênica. Jain et al. (2021) demonstraram que esses pacientes apresentam uma resposta inflamatória exacerbada após procedimentos cardíacos, o que pode comprometer a recuperação e aumentar o risco de complicações, como sepse ou disfunção orgânica múltipla. Este estado hiperinflamatório pode estar relacionado tanto à genética da SD quanto ao próprio estresse cirúrgico, o que indica a necessidade de estratégias imunomoduladoras e acompanhamento em unidades com expertise nesse perfil de paciente.

Intervenções farmacológicas como o uso de antagonistas da endotelina, a exemplo do macitentano, têm se mostrado eficazes na abordagem de complicações secundárias às CCs, como a síndrome de Eisenmenger, frequentemente diagnosticada em pacientes com SD que não foram submetidos a correção precoce das anomalias (Gatzoulis et al., 2019). O uso dessas terapias, porém, requer protocolos específicos, devido à maior sensibilidade hemodinâmica dos pacientes com SD, conforme evidenciado por relatos clínicos (Gallas et al., 2025). O risco de descompensação durante procedimentos anestésicos, por exemplo, exige planos de cuidado individualizados e recursos avançados de suporte cardiopulmonar.

Outro aspecto importante é a influência dos fatores psicossociais e ambientais sobre o prognóstico cardiovascular em pacientes com SD e CCs. Embora ainda pouco explorado especificamente nessa população, estudos como o da coorte STABILITY evidenciam que o estresse psicológico e a falta de apoio social estão associados ao aumento de biomarcadores inflamatórios e pior desfecho clínico em pacientes com cardiopatias crônicas (Wassberg et al., 2025). Considerando que indivíduos com SD têm maior dependência de cuidadores e enfrentam barreiras de comunicação, o suporte emocional e psicológico à família e à equipe de saúde torna-se peça-chave na condução do tratamento.

A resistência a terapias de base, como diuréticos, também é um desafio frequente no manejo da insuficiência cardíaca associada às CCs. A hipocloremia, conforme descrito por Hanberg et al. (2016), tem sido apontada como um dos indicadores de má resposta diurética, o que pode dificultar o controle da congestão e agravar o quadro

clínico. Em pacientes com SD, essa dificuldade se soma à limitação de sinais clínicos expressivos, o que requer exames laboratoriais frequentes e adaptações terapêuticas individualizadas, inclusive com potencial uso de novas classes farmacológicas.

Por fim, a complexidade das cardiopatias congênitas na SD demanda, de forma inequívoca, uma abordagem multidisciplinar e sistêmica. O cuidado deve ir além da cirurgia corretiva e incluir suporte nutricional, fisioterapia, endocrinologia, psicologia e educação familiar. A introdução precoce de intervenções, como terapias hormonais para crescimento e protocolos de reabilitação cardíaca, tem potencial de melhorar não apenas a sobrevida, mas também o bem-estar funcional dos pacientes (Quigley et al., 2021). A formulação de políticas públicas voltadas a esse grupo específico é urgente, uma vez que o diagnóstico precoce, a equidade no acesso ao tratamento e o acompanhamento longitudinal são determinantes do sucesso terapêutico (Carvalho et al., 2025; Martins et al., 2024).

O objetivo deste trabalho foi analisar criticamente os impactos das cardiopatias congênitas em pacientes com síndrome de Down, considerando suas repercussões clínicas, genéticas, imunológicas e terapêuticas. A partir da revisão e discussão de 18 artigos científicos recentes, buscou-se identificar os principais desafios enfrentados por essa população, assim como estratégias eficazes para diagnóstico, intervenção precoce e acompanhamento multidisciplinar. A investigação visou ainda destacar a importância de políticas públicas inclusivas e de uma abordagem médica humanizada e personalizada, com vistas à redução da morbimortalidade e à melhoria da qualidade de vida desses pacientes.

MÉTODOS

A busca de artigos científicos foi feita a partir do banco de dados contidos no National Library of Medicine (PubMed), Scientific Electronic Library Online (SciELO) e Lilacs. Os descritores foram “”, considerando o operador booleano “AND” entre as respectivas palavras. As categorias foram: ensaio clínico, estudo clínico randomizado e estudo observacional. Os trabalhos foram selecionados a partir de publicações entre 2015 e 2025, utilizando como critério de inclusão artigos no idioma inglês e português. Como critério de exclusão foi usado os artigos que acrescentavam outras patologias ao tema central, desconectado ao assunto proposto. A revisão dos trabalhos acadêmicos foi realizada por meio das seguintes etapas, na respectiva ordem: definição do tema; estabelecimento das categorias de estudo; proposta dos critérios de inclusão e exclusão; verificação e posterior análise das publicações; organização das informações; exposição dos dados.

RESULTADOS

Diante da associação dos descritores utilizados, obteve-se um total de 1856 trabalhos analisados da base de dados PubMed, SciELO e Lilacs. A utilização do critério de inclusão: artigos publicados nos últimos 11 anos (2015-2025), resultou em um total de 787 artigos. Em seguida foi adicionado como critério de inclusão os artigos do tipo ensaio clínico, ensaio clínico controlado randomizado ou estudo observacional, totalizando 34 artigos. Foram selecionados os artigos em português ou inglês, resultando em 24 artigos. Após a leitura dos resumos foram excluídos aqueles que não se adequaram ao tema abordado ou que estavam em

duplicação, totalizando 23 artigos, conforme ilustrado na Figura 1.

DISCUSSÃO

A síndrome de Down (SD), uma condição genética caracterizada pela trissomia do cromossomo 21, é frequentemente associada a uma série de comorbidades clínicas, sendo as cardiopatias congênitas (CCs) as mais prevalentes. Estima-se que até 50% dos indivíduos com SD apresentem alguma forma de CC, o que eleva significativamente as taxas de morbimortalidade nessa população. Entre as anomalias mais frequentes estão o defeito do septo atrioventricular (DSAV), a comunicação interventricular (CIV) e a comunicação interatrial (CIA), que comprometem não apenas a sobrevida, mas também a qualidade de vida dos pacientes (Balistreri et al., 2020). A relação entre alterações genéticas específicas — como polimorfismos nos genes VEGFA e IFNAR — e o surgimento das cardiopatias sugere uma predisposição biológica significativa à manifestação cardíaca na SD (Balistreri et al., 2020).

O impacto clínico das CCs na SD começa ainda na neonatologia. Estudos demonstram que recém-nascidos com SD e cardiopatias congênitas apresentam maiores taxas de internação prolongada em unidades de terapia intensiva, com maior incidência de complicações cirúrgicas, infecções hospitalares e necessidade de suporte ventilatório (Goot et al., 2018). Além disso, o metabolismo e a farmacocinética desses pacientes são alterados, como demonstrado por pesquisas com morfina, indicando que crianças com SD podem apresentar maior sensibilidade a opioides no pós-operatório cardíaco (Goot et al., 2018). Isso reforça a necessidade de

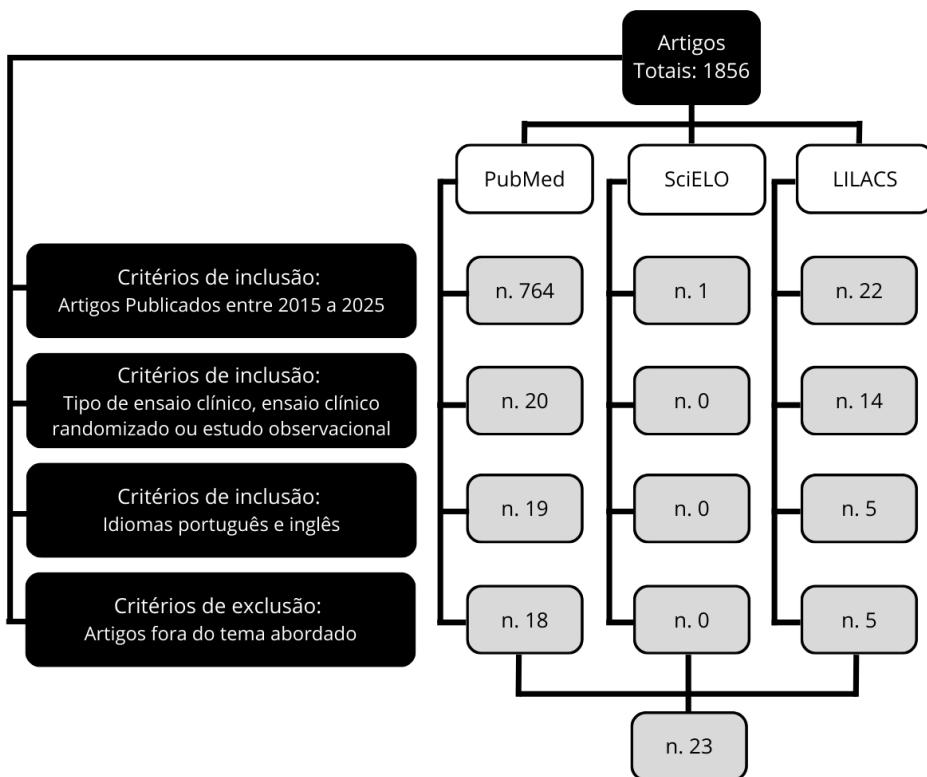


FIGURA 1: Fluxograma para identificação dos artigos no PubMed, SciELO e LILACS.

Fonte: Autores (2025)

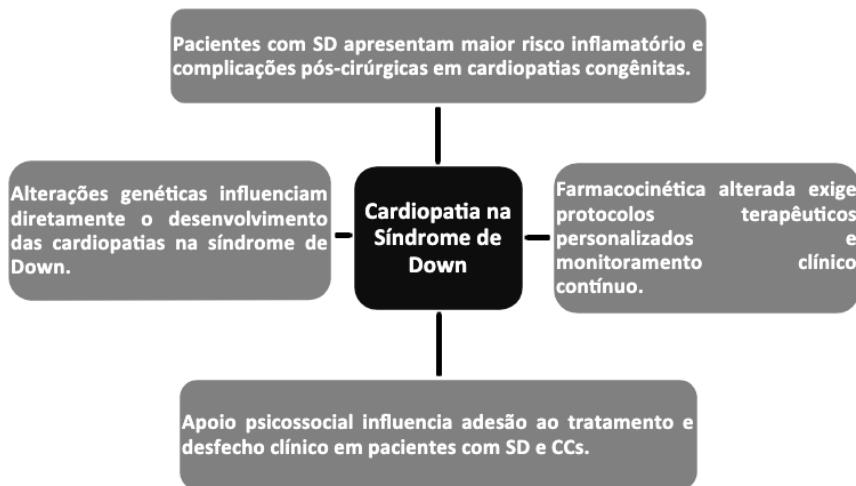


FIGURA 2: Síntese dos resultados mais encontrados de acordo com os artigos analisados.

Fonte: Autores (2025)

Título do Artigo	Autor	Ano	Síntese do resultado
Effects of Losartan on Patients Hospitalized for Acute COVID-19	TRAN, K. C. et al.	2024	Losartan mostrou efeito seguro, mas benefício clínico limitado em COVID-19 hospitalizado.
Susceptibility to Heart Defects in Down Syndrome	BALISTRERI, C. R. et al.	2020	Polimorfismos genéticos explicam predisposição a cardiopatias congênitas em síndrome de Down.
Efficacy of Antimicrobial Photodynamic Therapy in Down Syndrome Patients	MARTINS, F. et al.	2016	Terapia fotodinâmica melhorou saúde periodontal em pacientes com síndrome de Down.
Evaluation of Macitentan in Patients With Eisenmenger Syndrome	GATZOULIS, M. A. et al.	2019	Macitentan reduziu sintomas e melhorou capacidade funcional em Eisenmenger.
Morphine Pharmacokinetics in Children With Down Syndrome	GOOT, B. H. et al.	2018	Crianças com SD metabolizam morfina diferentemente, exigindo ajustes pós-cirúrgicos.
Altered Transcriptomics After Cardiac Surgery in CHD Neonates	JAIN, P. N. et al.	2021	Neonatos com CC apresentam resposta inflamatória exacerbada após cirurgia.
Thymic Abnormalities in DiGeorge and Down Syndrome	MARCO-VECCHIO, G. E. et al.	2019	Anormalidades tímicas comprometem maturação de células T em SD.
Psychosocial Burden and Biomarkers in Chronic Coronary Syndrome	WASSBERG, C. et al.	2025	Maior carga psicossocial associa-se a biomarcadores inflamatórios e pior prognóstico.
Weight Management in Adults with Down Syndrome	PTOMEY, L. T. et al.	2020	Intervenção de 18 meses foi eficaz para controle de peso em adultos SD.
Guided De-escalation of Antiplatelet Treatment (TROPICAL-ACS)	SIBBING, D. et al.	2017	Estratégia de de-escalonamento guiado foi segura e eficaz em SCA.
Alirocumab in Acute Myocardial Infarction	TRANKLE, C. R. et al.	2019	Alirocumab reduziu LDL-c rapidamente após infarto agudo do miocárdio.
Growth Hormone in Turner Syndrome (Toddler Turner Cohort)	QUIGLEY, C. A. et al.	2021	Terapia com GH precoce previneu falha de crescimento em Turner.
Hypochloremia and Diuretic Resistance in Heart Failure	HANBERG, J. S. et al.	2016	Hipocloremia está associada à resistência a diuréticos em insuficiência cardíaca.
Ashwagandha and Nonrestorative Sleep	DESHPANDE, A. et al.	2018	Protocolo de estudo investigará efeitos da ashwagandha no sono.
Intensive Statin Therapy in NSTE-ACS Patients	SHEHATA, M. et al.	2015	Terapia intensiva com estatinas mostrou benefícios bioquímicos em NSTE-ACS.
RSV Prophylaxis and Microbiota in Infants	MAN, W. H. et al.	2020	Profilaxia de VSR alterou microbiota nasal até os 6 anos.
Losartan in Marfan Syndrome	MUIÑO-MOSQUERA, L. et al.	2017	Losartan reduziu crescimento aórtico em pacientes com síndrome de Marfan.
Low HDL and Outcomes in ACS Patients (TRILOGY ACS)	HAGSTRÖM, E. et al.	2016	HDL muito baixo associou-se a piores desfechos em SCA sem revascularização.

Efeito da fisioterapia aquática na força muscular respiratória	BRAGA, H. V. et al.	2019	Fisioterapia aquática aumentou força respiratória em crianças e adolescentes com SD.
Surgical treatment for congenital heart defects in Down syndrome patients	SANTOS, F. C. G. B. et al.	2019	Cirurgia cardíaca foi eficaz em corrigir CCs em pacientes com SD.
Perfil das crianças submetidas à cirurgia cardíaca e fisioterapia	SANTOS, C. F. et al.	2018	Crianças operadas receberam fisioterapia com melhora funcional significativa.
Avaliação da modulação autonômica na equoterapia	BEVILACQUA JUNIOR, D. E. et al.	2016	Equoterapia melhorou modulação autonômica em indivíduos com SD.
Avaliação da deglutição em lactentes com cardiopatia congênita e SD	FRAGA, D. F. B. et al.	2015	Lactentes com CC e SD apresentaram disfagia significativa.

TABELA 1: Principais conclusões obtidas com os artigos relacionados ao tema.

protocolos específicos de analgesia e monitoramento intensivo para esses indivíduos.

O cenário imunológico também é severamente impactado pelas CCs em pacientes com SD. Pesquisas recentes mostram que anomalias na epitélio tímico, compartilhadas entre SD e a Síndrome de DiGeorge, comprometem a maturação das células T, enfraquecendo a resposta imunológica (Marcovecchio et al., 2019). A disfunção imunológica aumenta o risco de infecções respiratórias e endocardites bacterianas, potencialmente letais em crianças com defeitos cardíacos não corrigidos. Isso é particularmente preocupante nos primeiros anos de vida, quando a exposição a vírus respiratórios, como o sincicial respiratório, é elevada (Man et al., 2020), exacerbando as complicações decorrentes da anatomia cardíaca anormal.

Ainda que as intervenções cirúrgicas representem uma solução efetiva para muitas das cardiopatias congênitas, o desfecho clínico de pacientes com SD pode ser diferente daqueles sem a síndrome. Em estudo multicêntrico internacional, os pacientes com SD submetidos a cirurgia cardíaca apresentaram maiores níveis de transcritos inflamatórios e metabólicos alterados no

período pós-operatório, indicando uma resposta inflamatória exacerbada (Jain et al., 2021). Essa descoberta revela a necessidade de abordagens personalizadas para o controle do estresse inflamatório, além do monitoramento contínuo do estado metabólico desses pacientes.

No contexto terapêutico, estudos como o MAESTRO Trial destacam a relevância do uso de drogas específicas como o macitentano no manejo da síndrome de Eisenmenger — complicaçāo tardia de CCs não tratadas — em indivíduos com SD (Gatzoulis et al., 2019). O benefício hemodinâmico e funcional evidenciado por esse fármaco é ainda mais importante em pacientes com SD, cuja tolerância à hipóxia crônica é reduzida. Casos clínicos recentes envolvendo o manejo anestésico em pacientes com Eisenmenger e SD reforçam a necessidade de monitoramento invasivo rigoroso e suporte cardiopulmonar contínuo em procedimentos não cardíacos (Gallas et al., 2025).

O risco cardiovascular nos pacientes com SD e CCs também está intrinsecamente ligado a fatores inflamatórios e psicosociais. Em estudos como o da coorte STABILITY, o fardo psicossocial em adultos com doenças cardíacas crônicas — ainda que não

exclusivamente com SD — demonstrou correlação direta com biomarcadores inflamatórios e pior prognóstico clínico (Wassberg et al., 2025). Essa ligação se reflete na população com SD, cuja capacidade cognitiva e social é comprometida, dificultando a adesão ao tratamento e a comunicação eficaz de sintomas, o que pode atrasar diagnósticos e intervenções precoces.

Paralelamente, a resistência ao tratamento com diuréticos, um dos pilares do manejo da insuficiência cardíaca decorrente das CCs, também foi documentada em diversos estudos. A hipocloremia tem sido destacada como marcador de má resposta terapêutica, o que pode levar à progressão da doença cardíaca em pacientes com SD (Hanberg et al., 2016). Esse achado deve ser considerado na prática clínica para guiar o uso de diuréticos e sugerir terapias alternativas quando sinais de resistência forem observados.

Além das repercussões clínicas diretas, há impactos secundários que comprometem o desenvolvimento integral dos indivíduos com SD. O atraso no crescimento é agravado pelas cardiopatias congênitas, seja por hipóxia crônica, seja pelo catabolismo aumentado resultante da sobrecarga cardíaca (Quigley et al., 2021). O crescimento deficiente compromete não apenas a estatura, mas também o desenvolvimento neuropsicomotor e a capacidade funcional geral. A introdução precoce de terapias hormonais, como GH, demonstrou impacto positivo em síndromes similares, como Turner, e poderia ser explorada em SD com CCs, embora ainda faltem estudos robustos nesse público (Quigley et al., 2021).

O manejo farmacológico em adultos com SD que desenvolveram complicações cardíacas agudas, como infarto do mio-

cárdio, exige cautela. Ensaios clínicos com alirocumabe e estatinas intensivas demonstraram eficácia em pacientes com síndrome coronariana aguda (Trankle et al., 2019; Shehata et al., 2015), mas faltam estudos que explorem especificamente sua eficácia e segurança na população com SD. Dado o perfil inflamatório e a dislipidemia frequente em SD, seria plausível pensar em benefícios, mas ajustes de dose e monitoramento são imprescindíveis, considerando a variabilidade farmacogenética desses pacientes.

O aspecto genético das CCs na SD é incontornável. A presença de variações genéticas no cluster de receptores de interferon e nos genes angiogênicos como VEGFA aponta para uma origem multifatorial da predisposição às anomalias cardíacas nessa síndrome (Balistreri et al., 2020). Essa compreensão pode permitir, no futuro, intervenções genéticas ou imunológicas precoces que reduzam a incidência ou gravidade das CCs. Aliada a isso, estratégias como profilaxia viral (Man et al., 2020) e modulação inflamatória precoce após cirurgias (Jain et al., 2021) poderão redefinir o prognóstico de crianças com SD e CCs.

Por fim, a articulação entre os aspectos clínicos, genéticos e psicosociais nas cardiopatias congênitas associadas à SD demanda uma abordagem multiprofissional e contínua. É imperativo que políticas públicas e protocolos hospitalares sejam adaptados a essa realidade, promovendo diagnósticos precoces com ecocardiografia neonatal universal, terapias cirúrgicas com equipes especializadas, e acompanhamento integral com suporte imunológico, nutricional e psicosocial. O futuro do cuidado a indivíduos com SD e CCs dependerá da nossa capacidade de integrar os dados científicos disponíveis com práticas clínicas humanizadas e baseadas em evidências (Carvalho et al., 2025; Sobral et al., 2024; Martins et al., 2024).

CONCLUSÃO

A presente análise evidenciou a profunda inter-relação entre a síndrome de Down (SD) e as cardiopatias congênitas (CCs), revelando que tais condições coexistem de maneira complexa, afetando significativamente o curso clínico, o prognóstico e a qualidade de vida dos indivíduos acometidos. Ao longo do estudo, ficou evidente que aproximadamente metade dos pacientes com SD desenvolve alguma forma de CC, sendo o defeito do septo atrioventricular uma das manifestações mais recorrentes. Essa elevada prevalência demonstra a importância da triagem precoce e do acompanhamento sistemático, especialmente durante o período neonatal, onde os riscos de complicações são intensificados. Além dos desafios estruturais impostos pelas anomalias cardíacas, observou-se que os pacientes com SD possuem alterações genéticas e imunológicas que agravam a resposta inflamatória, prejudicam a recuperação pós-cirúrgica e os tornam mais suscetíveis a infecções respiratórias e endocardites. A farmacocinética diferenciada também exige ajustes terapêuticos rigorosos, uma vez que medicamentos comuns, como a morfina ou os diuréticos, podem produzir respostas mais intensas ou ineficazes. As complicações cirúrgicas, os riscos anestésicos e o estresse metabólico exigem condutas específicas e equipes multidisciplinares para garantir segurança e eficácia no tratamento. Outro ponto relevante da pesquisa foi a constatação de que fatores psicossociais exercem influência direta no desfecho clínico dos pacientes com SD e CCs. O suporte familiar, a comunicação efetiva entre equipe médica e cuidadores, bem como o acesso a programas de reabilitação, são determinantes para a adesão ao tratamento e prevenção de agravamentos. Tais elementos reforçam a

necessidade de um modelo de cuidado humanizado, integrativo e centrado no paciente, respeitando suas limitações e promovendo sua autonomia. Por fim, conclui-se que o manejo das CCs em pacientes com SD vai além do campo puramente cardiológico. É essencial a criação de políticas públicas que garantam o diagnóstico precoce, o acesso equitativo a tratamentos cirúrgicos e clínicos especializados, além de estratégias de reabilitação física, imunológica e social. Apenas com uma abordagem verdadeiramente integrada será possível reduzir a morbimortalidade e ampliar a qualidade de vida dessas pessoas. O avanço das pesquisas genéticas, a personalização terapêutica e o suporte contínuo à família e ao paciente são caminhos promissores para a evolução dos cuidados com essa população tão singular.

REFERÊNCIAS

- TRAN, K. C. et al. **Effects of Losartan on Patients Hospitalized for Acute COVID-19: A Randomized Controlled Trial** *Clin Infect Dis.*, v.79, n.3, p.615-625, 2024.
- BALISTRERI, C. R. et al. **Susceptibility to Heart Defects in Down Syndrome Is Associated with Single Nucleotide Polymorphisms in HAS 21 Interferon Receptor Cluster and VEGFA Genes** *Genes (Basel)*, v.11, n.12, p.1428, 2020.
- MARTINS, F. et al. **Efficacy of antimicrobial photodynamic therapy as an adjuvant in periodontal treatment in Down syndrome patients** *Lasers Med Sci.*, v.31, n.9, p.1977-1981, 2016.
- GATZOULIS, M. A. et al. **Evaluation of Macitentan in Patients With Eisenmenger Syndrome** *Circulation*, v.139, n.1, p.51-63, 2019.

GOOT, B. H. et al. Morphine Pharmacokinetics in Children With Down Syndrome Following Cardiac Surgery *Pediatr Crit Care Med.*, v.19, n.5, p.459-467, 2018.

JAIN, P. N. et al. Altered metabolic and inflammatory transcriptomics after cardiac surgery in neonates with congenital heart disease *Sci Rep.*, v.11, p.4965, 2021.

MARCOVECCHIO, G. E. et al. Thymic Epithelium Abnormalities in DiGeorge and Down Syndrome Patients Contribute to Dysregulation in T Cell Development *Front Immunol.*, v.10, p.447, 2019.

WASSBERG, C. et al. Associations between psychosocial burden and prognostic biomarkers in patients with chronic coronary syndrome: a STABILITY substudy *Eur J Prev Cardiol.*, v.32, n.6, p.456-465, 2025.

PTOMEY, L. T. et al. Exploring the effectiveness of an 18-month weight management intervention in adults with Down syndrome using propensity score matching *J Intellect Disabil Res.*, v.64, n.3, p.221-233, 2020.

SIBBING, D. et al. Guided de-escalation of antiplatelet treatment in patients with acute coronary syndrome undergoing percutaneous coronary intervention (TROPICAL-ACS): a randomised, open-label, multicentre trial *Lancet*, v.390, n.10104, p.1747-1757, 2017.

TRANKLE, C. R. et al. Alirocumab in Acute Myocardial Infarction: Results From the Virginia Commonwealth University Alirocumab Response Trial (VCU-AlirocRT) *J Cardiovasc Pharmacol.*, v.74, n.3, p.266-269, 2019.

QUIGLEY, C. A. et al. Prevention of Growth Failure in Turner Syndrome: Long-Term Results of Early Growth Hormone Treatment in the "Toddler Turner" Cohort *Horm Res Paediatr.*, v.94, n.1-2, p.18-35, 2021.

HANBERG, J. S. et al. Hypochloremia and Diuretic Resistance in Heart Failure: Mechanistic Insights *Circ Heart Fail.*, v.9, n.8, 2016.

DESHPANDE, A. et al. Study protocol and rationale for a prospective, randomized, double-blind, placebo-controlled study to evaluate the effects of Ashwagandha (*Withania somnifera*) extract on nonrestorative sleep *Medicine (Baltimore)*, v.97, n.26, p.e11299, 2018.

SHEHATA, M. et al. Intensive Statin Therapy in NSTE-ACS Patients Undergoing PCI: Clinical and Biochemical Effects *Tex Heart Inst J.*, v.42, n.6, p.528-536, 2015.

MAN, W. H. et al. Infant respiratory syncytial virus prophylaxis and nasopharyngeal microbiota until 6 years of life: a subanalysis of the MAKI randomised controlled trial *Lancet Respir Med.*, v.8, n.10, p.1022-1031, 2020.

MUIÑO-MOSQUERA, L. et al. Efficacy of losartan as add-on therapy to prevent aortic growth and ventricular dysfunction in patients with Marfan syndrome: a randomized, double-blind clinical trial *Acta Cardiol.*, v.72, n.6, p.616-624, 2017.

HAGSTRÖM, E. et al. Association Between Very Low Levels of High-Density Lipoprotein Cholesterol and Long-term Outcomes of Patients With Acute Coronary Syndrome Treated Without Revascularization: Insights From the TRILOGY ACS Trial *Clin Cardiol.*, v.39, n.6, p.329-337, 2016.

BRAGA, Hellen Viana; et al. Efeito da fisioterapia aquática na força muscular respiratória de crianças e adolescentes com Síndrome de Down - Effect of aquatic physiotherapy on the respiratory muscle strength of children and teenagers with Down Syndrome. *Arq. Ciências Saúde UNIPAR*, v.23, n.1, p.9-13, jan.-abr. 2019.

SANTOS, Fernando Cesar Gimenes Barbosa; et al. **Surgical treatment for congenital heart defects in Down syndrome patients.** Rev. Bras. Cir. Cardiovasc., v.34, n.1, p.1-7, jan.-fev. 2019.

SANTOS, Cláudiane Ferreira dos; et al. **Perfil das crianças submetidas à cirurgia cardíaca e abordagem fisioterapêutica em um hospital referência de Salvador - Profile of children undergoing cardiac surgery and physiotherapy approach in a reference hospital of Salvador.** Rev. Ciênc. Méd. Biol. (Impr.), v.17, n.3, p.305-309, nov. 2018.

BEVILACQUA JUNIOR, Domingos Emanuel; et al. **Avaliação da modulação autonômica em indivíduos com síndrome de Down na equoterapia - Autonomic modulation of assessment in individuals with Down syndrome in hippotherapy.** Conscientiae Saúde (Impr.), v.15, n.3, p.433-439, 30 set. 2016.

FRAGA, Deborah Fick Böhm; et al. **Avaliação da deglutição em lactentes com cardiopatia congênita e síndrome de Down: estudo de casos - Swallowing evaluation in infants with congenital heart disease and Down syndrome: clinical study cases.** Rev. CEFAC, v.17, n.1, p.277-285, jan.-fev. 2015.