

Ministério da Saúde

FIOCRUZ

Fundação Oswaldo Cruz

Fundação Oswaldo Cruz

Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira

PERFIL CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICO DOS PACIENTES COM CARDIOPATIA
CONGÊNITA NASCIDOS NO INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA (IFF)

LETÍCIA CORDEIRO RODRIGUEZ

RIO DE JANEIRO- RJ

FEVEREIRO 2024



Fundação Oswaldo Cruz

Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira

PERFIL CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICO DOS PACIENTES COM CARDIOPATIA
CONGÊNITA NASCIDOS NO INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA (IFF)

LETÍCIA CORDEIRO RODRIGUEZ

Trabalho de Conclusão de Curso
apresentado ao Instituto Fernandes
Figueira como parte dos requisitos para
conclusão do Programa de Residência
em Saúde em Pediatria.

Orientadora: Maria de Fátima Monteiro Pereira Leite

Coorientadoras: Daniela Koeller Rodrigues Vieira, Maria Auxiliadora Monteiro Villar

RIO DE JANEIRO- RJ

FEVEREIRO 2024

CIP - Catalogação na Publicação

Letícia, Rodriguez.

PERFIL CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICO DOS PACIENTES COM
CARDIOPATIA CONGÊNITA NASCIDOS NO INSTITUTO FERNANDES
FIGUEIRA (IFF) / Rodriguez Letícia. - Rio de Janeiro, 2024.

25 f.

Monografia (Residência Médica em Pediatria) - Instituto Nacional de
Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira, Rio de
Janeiro - RJ, 2024.

Orientadora: Maria de Fátima Leite.

Co-orientadora: Daniela Vieira.

Co-orientadora: Maria Auxiliadora Villar.

Bibliografia: f. 24-25

1. Cardiopatias Congênitas. 2. Cuidado Perinatal. 3. Epidemiologia. I.
Título.

RESUMO:

Introdução: Cardiopatias congênitas (CC) são anormalidades da estrutura e/ou função cardíaca e surgem durante desenvolvimento embrionário do coração. Podem ser isoladas ou associadas com outras malformações em outros sistemas, inclusive como parte de síndromes genéticas. Caracterizam-se como o tipo mais comum de malformações congênitas e apresentam importante morbimortalidade neonatal.

Objetivo: Descrever o perfil clínico-epidemiológico de pacientes com cardiopatia congênita nascidos no IFF/FIOCRUZ; determinar a prevalência desta patologia, dos tipos mais encontrados e da presença de outras anomalias congênitas (AC) e síndromes genéticas concomitantes; avaliar a presença de fatores de risco, o diagnóstico fetal e o desfecho desses pacientes.

Método: Estudo retrospectivo e transversal utilizando os dados do Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas (ECLAMC) nos anos de 2018 e 2019.

Resultados: Foram analisados os casos de pacientes nascidos neste período no Instituto Fernandes Figueira- FIOCRUZ. Foram 2.036 nascimentos, com um total de 443 casos de AC, sendo 105 diagnósticos de cardiopatia congênita. Destes, 64 foram nascidos vivos e 41 natimortos. Houve maior incidência em gestantes multíparas, nos fetos de sexo feminino e a maioria dos pacientes apresentou outros defeitos congênitos associados e/ou síndromes genéticas.

Entre as cardiopatias mais encontradas, destacam-se a comunicação interventricular (CIV), defeito do septo atrioventricular (DSAVT) e a coarctação de aorta. Houve alta taxa de diagnóstico pré-natal, com realização de ecocardiografia fetal em 87/105 e 79% de acerto completo do diagnóstico e 13% de acertos incompletos.

Conclusões: a incidência de cardiopatia congênita, bem como a sua associação com outras AC e síndromes genéticas foi consideravelmente maior na população estudada, em relação ao

descrito na literatura. A ocorrência de diferentes defeitos congênitos tem impacto no prognóstico, pois nesses casos, os pacientes apresentaram tempos maiores de internação e alta mortalidade; a minoria recebeu alta hospitalar. Desta forma, o diagnóstico precoce, melhora a sobrevida e qualidade de vida desta população.

Palavras-chave: “cardiopatias congênitas”, “cuidado perinatal”, “epidemiologia”, “ECLAMC”

ABSTRACT:

Introduction: Congenital heart defects (CHD) are abnormalities in the structure and/or function of the heart that arise during embryonic development. They can occur in isolation or be associated with other malformations in other systems, including as part of genetic syndromes. They are characterized as the most common type of congenital malformations and stand for significant neonatal morbidity and mortality. **Objective:** To describe the clinical-epidemiological profile of patients with congenital heart disease born at IFF/FIOCRUZ; to determine the prevalence of this pathology, the most common sorts found, and the presence of other congenital anomalies (CA) and concurrent genetic syndromes; to evaluate the presence of risk factors, fetal diagnosis, and the outcome of these patients. **Method:** Retrospective and cross-sectional study using data from the Latin American Collaborative Study of Congenital Malformations (ECLAMC) in the years 2018 and 2019. **Results:** Cases of patients born during this period at the Fernandes Figueira Institute-FIOCRUZ were analyzed. There were 2,036 births, with a total of 443 cases of CA, 105 of which were diagnosed with congenital heart disease. Of these, 64 were live births and 41 stillbirths. There was a higher incidence in multiparous pregnant women, female fetuses, and the majority of patients presented other associated congenital defects and/or genetic syndromes. Among the most common heart defects

found are ventricular septal defect (VSD), atrioventricular septal defect (AVSD), and aortic coarctation. There was a high rate of prenatal diagnosis, with fetal echocardiography performed in 87/105 cases and 79% accuracy in complete diagnosis and 13% of partial diagnosis. Conclusions: The incidence of congenital heart disease, as well as its association with other CA and genetic syndromes, was considerably higher in the studied population compared to that described in the literature. The occurrence of different congenital defects has an impact on prognosis, as in these cases, patients had longer hospital stays and high mortality rates; the minority were discharged from the hospital. Thus, early diagnosis improves the survival and quality of life of this population.

Keywords: "congenital heart defects", "perinatal care", "epidemiology", "ECLAMC

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO	6
2. JUSTIFICATIVA.....	7
3. OBJETIVOS.....	7
3.1. OBJETIVO GERAL	7
3.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS	7
4. BASE TEÓRICA	8
5. PRESSUPOSTO	11
6. MATERIAIS E MÉTODOS	11
7. RESULTADOS.....	12
7.1. FATORES ASSOCIADOS.....	14
7.2. ANOMALIAS CONGÊNITAS ASSOCIADAS.....	16
7.3. PROGNÓSTICO	18
8. DISCUSSÃO.....	20
9. CONSIDERAÇÕES FINAIS	23
10. CONCLUSÃO.....	23
11. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	24

1. INTRODUÇÃO

As cardiopatias congênitas (CC) são definidas como anormalidades da estrutura e/ou função cardíaca, que surgem durante a formação do órgão, causadas pela alteração no desenvolvimento embrionário do coração, nas primeiras oito semanas de gestação. Podem ser isoladas ou associadas com outras anomalias congênitas (AC) em outros sistemas, inclusive como parte de síndromes genéticas¹.

As CC caracterizam-se como o tipo mais comum de malformações congênitas, afetando cerca de 1% dos recém-nascidos. Apresentam importante morbimortalidade, especialmente no período perinatal, com taxa de mortalidade de aproximadamente 15% no primeiro ano de vida². Há diversos tipos de defeitos nas malformações cardíacas, sendo os mais frequentes os defeitos do septo ventricular, atrial e a persistência do canal arterial (PCA)³.

Ocorre associação com outros defeitos congênitos (DC) extra cardíacas em 22% e síndromes genéticas em 7%². Segundo dados do SINASC, em 2021, foi responsável por cerca de 10% dos nascimentos de recém natos com anomalias/defeitos congênitos no Brasil.

No Brasil, ainda são poucos os trabalhos que definem nossa população de portadores de cardiopatias congênitas, e existem grandes diferenças regionais. Há importante subdiagnóstico e subnotificação dos casos, principalmente no Norte e Nordeste, o que também colabora para a carência de tratamento e alta mortalidade encontradas nessas regiões, quando comparadas às regiões Sudeste, Sul e Centro-Oeste^{4,5}. Esses dados demonstram a importância de centros de referência, com altas taxas de diagnóstico pré-natal das cardiopatias e suporte intensivo para o manejo desses pacientes.

2. JUSTIFICATIVA

O Instituto Fernandes Figueira (IFF) é um hospital terciário de referência em especialidades obstétricas e pediátricas, com perfil de pacientes com múltiplos DC e síndromes genéticas. Por esse motivo, atende pacientes com prognósticos reservados e alto custo de tratamento.

As cardiopatias congênitas são as malformações congênitas de maior prevalência, sendo, por isso, essencial conhecer as características dos pacientes com cardiopatia congênita nascidos numa unidade hospitalar terciária como o IFF.

3. OBJETIVOS

3.1. OBJETIVO GERAL

- Traçar o perfil do paciente com cardiopatia congênita do IFF e compará-lo com o descrito da literatura.

3.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Descrever a prevalência das cardiopatias congênitas no IFF;
- Descrever a prevalência de cada tipo de cardiopatia congênita;
- Observar a presença de diagnóstico pré-natal e sua concordância com o laudo final;
- Relatar as anomalias congênitas ou síndromes genéticas associadas às cardiopatias;
- Descrever o desfecho dos neonatos cardiopatas;

4. BASE TEÓRICA

O coração é o primeiro órgão funcional a se formar no embrião. Seu desenvolvimento é complexo, tornando-o vulnerável à ocorrência de falhas no decurso⁶. Três linhas celulares desempenham papéis fundamentais nesse processo: as células mesodérmicas cardiogênicas (CMC), o proepicárdio (PE) e as células cardiogênicas da crista neural (CCCN)⁷.

As CMC compõe o miocárdio, endocárdio, sistema de condução e os coxins pulmonares e aórticos, e iniciam a formação do tubo cardíaco, o principal contribuinte para o ventrículo esquerdo inicial. O PE compreende o epicárdio, fibroblastos, vasos de músculo liso e células endoteliais das coronárias, e miócitos que formam o septo átrio-ventricular (AV). Já as CCCN originam-se do tubo neural dorsal e são essenciais para a maturação e septação do pólo arterial do coração e contribuem para a formação do septo e das válvulas⁷.

O coração é o primeiro órgão a romper a simetria embrionária. A assimetria do ventrículo direito leva à formação dos coxins endocárdicos na via de saída e do canal AV, que contribuem para dividir o coração em quatro câmaras cardíacas, dividir a via de saída em aorta e trato pulmonar, e a formação das válvulas⁷.

Os defeitos cardíacos congênitos podem surgir a qualquer momento da cardiogênese⁶. Apesar de análises genéticas revelarem mutações que parecem contribuir para o desenvolvimento das cardiopatias congênitas, a etiologia é desconhecida na maioria dos casos^{2,8}.

As principais anomalias congênitas associadas às cardiopatias congênitas dizem respeito ao sistema nervoso e digestório. Também são frequentemente associadas a presença de síndromes genéticas, com destaque para Síndrome de Down, Patau, Edwards e Turner⁹.

Os principais fatores de risco para o desenvolvimento fetal de malformação cardíaca são: história familiar de cardiopatia congênita; doenças maternas durante a gestação como diabetes; síndromes genéticas; anormalidades extra cardíacas; reprodução assistida ou tratamentos de fertilização; infecções intrauterinas TORCHS (toxoplasmose, rubéola, citomegalovírus, herpes simples) e outras. No entanto, a maioria das cardiopatias ocorre na ausência destes fatores de risco¹⁰.

O diagnóstico das CC pode ser feito intraútero, a partir da 10ª semana de gestação através do ecocardiograma fetal. Todavia, no primeiro trimestre da gestação, a obtenção das imagens é mais difícil e o risco de perda do diagnóstico é maior. Assim, a recomendação é que este exame seja realizado entre a 18ª e a 22ª semana, devendo ser solicitado na presença de fatores de risco, ou se visualizada alteração na ultrassonografia morfológica¹¹.

No período pós-natal, a clínica pode variar de formas graves como choque, hipoxemia, edema pulmonar, a sintomas tardios, como déficit ponderal, engasgos, irritabilidade ou ainda ser assintomática, apenas com alterações do exame físico. Ao exame físico, podem ser observadas alterações na ausculta cardíaca, alterações dos pulsos e da pressão arterial entre os membros, sinais de congestão pulmonar e/ou sistêmica^{11, 12}.

O teste da oximetria de pulso (TOP) é o principal método de triagem neonatal em diversos países, configurando-se como lei no Brasil desde 2018¹³. Deve ser realizado em recém-nascidos com 24 a 48 horas de vida, com idade gestacional >34semanas que não apresentem diagnóstico prévio ou sinais clínicos de CC. O oxímetro deve ser posicionado em membro superior direito e em um dos membros inferiores, para verificação da saturação pré e pós ductal, sendo positivo se SaO₂ for <95% em uma das aferições ou diferença entre os membros for maior ou igual a 3%. Se positivo, deverá

ser repetido em 1 hora, e, se o mesmo resultado for obtido, o RN deverá ser avaliado por cardiologista e realizar ecocardiograma¹³.

O TOP apresenta sensibilidade de 76,3% e especificidade de 99,9% para o teste cardiopatias críticas. Entretanto, para confirmação ou exclusão definitiva da presença de cardiopatia, o ecocardiograma transtorácico configura-se como o principal método, pela sua disponibilidade, baixo custo e acurácia¹⁴.

O prognóstico dos pacientes com cardiopatias congênitas depende de sua gravidade e da precocidade do diagnóstico. Nas últimas décadas, houve melhora significativa, principalmente com o avanço da cirurgia e cateterismo cardíaco em recém-nascidos e do desenvolvimento das unidades intensivas neonatais e pediátricas^{8,11}. Em países desenvolvidos, o diagnóstico e a intervenção precoces, associados aos recursos para o cuidado desses pacientes, permitiram uma maior sobrevida e melhor qualidade de vida, fazendo com que atualmente o número de adultos convivendo com cardiopatias congênitas, ultrapassasse o número de crianças¹⁵.

Entretanto, mesmo com tratamento adequado em tempo hábil, pacientes com cardiopatias complexas, ainda apresentam risco de desenvolver complicações inerentes à evolução natural da doença, aos procedimentos cirúrgicos ou desenvolvendo sequelas, como insuficiência cardíaca, endocardite, arritmias, com necessidade de novas intervenções. Dessa forma, podem apresentar maior taxa de mortalidade por doenças do sistema circulatório em qualquer fase da vida⁵.

No Brasil, houve queda significativa da mortalidade por CC nos últimos anos, cerca de 80%, principalmente devido aos avanços no reconhecimento das cardiopatias e realização de cirurgias com taxas baixas de mortalidade. Entretanto, ainda mantém taxas 2,5-4,5 vezes mais altas que países desenvolvidos, principalmente pela presença de grande disparidade no diagnóstico e tratamento entre as macrorregiões do país^{5,8}.

O estudo objetiva realizar uma descrição do perfil clínico-epidemiológico de pacientes recém-nascidos com cardiopatia congênita em uma maternidade de alto risco fetal, com experientes serviços de cirurgia pediátrica, genética e assistência neonatal. Dessa maneira, será possível avaliar a prevalência das cardiopatias entre esses recém-nascidos, o tipo de alteração, além da presença de anomalias congênitas e síndromes genéticas associadas, e o desfecho destes pacientes.

5. PRESSUPOSTO

Devido às características do IFF o perfil do conjunto de pacientes cardiopatas nascidos no instituto, tem características diferentes do que é descrito na literatura.

6. MATERIAIS E MÉTODOS

Trata-se de um estudo retrospectivo, transversal. Foi utilizado o banco de dados do ECLAMC (Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas), do programa de monitoramento de malformações congênitas realizadas pelo Departamento de Genética Médica do Instituto Fernandes Figueira/Fiocruz (IFF/Fiocruz), que contém informações pontuais a respeito dos dados do nascimento de recém-nascidos e natimortos, como descrição dos defeitos congênitos encontrados, com dados clínicos, cirúrgicos e de necropsia (quando realizada), dados de anamnese e de exames pré-natais, histórico obstétrico, e socioeconômicos maternos e paternos.

Foram extraídas informações sobre os nascimentos, no período de janeiro de 2018 a dezembro de 2019. E as seguintes variáveis foram avaliadas:

Dados do pré-natal: idade dos pais, fatores de risco maternos para cardiopatias congênitas, realização de pré-natal e se houve pré-natal no IFF, diagnóstico pré ou pós-

natal das cardiopatias, em caso de diagnóstico pré-natal se houve concordância entre este (ecocardiograma fetal) e os achados neonatais.

Dados do nascimento: idade gestacional, peso de nascimento, adequação do peso à idade gestacional, condições de nascimento (nascido vivo, natimorto ou óbito fetal), resultado do ecocardiograma neonatal, laudo de necrópsia em caso de óbito, realização de cirurgia cardíaca, tempo de internação e condições de alta, defeitos congênitos associados e laudo de investigação genética, quando realizada.

Os dados foram armazenados em um banco de dados e foi utilizada estatística descritiva com uso de frequências e percentuais do programa o programa Excel® para Microsoft 365®(versão 2019)..

Este estudo foi submetido ao comitê de ética em pesquisa do IFF e aprovado pelo parecer número 4.673.277.

7. RESULTADOS

Foram analisados os casos de pacientes nascidos no Instituto Fernandes Figueira-Fiocruz, no período de dois anos (janeiro de 2018 a dezembro de 2019). Foram 2.036 nascimentos no período analisado. Houve um total de 443 casos de malformação congênita, sendo 105 diagnósticos de cardiopatia congênita. Destes, 67 foram nascidos vivos e 38 natimortos.

A cardiopatia predominante identificada nos pacientes foi a comunicação interventricular (CIV), presente em 38 dos 105 casos, sendo detectada de maneira isolada em 18 deles. A segunda condição mais frequente foi o defeito do septo atrioventricular (DSAV), observada em 13 pacientes entre os 105 avaliados, seguida pela coarctação da aorta, presente em 11 casos. Contudo, merece destaque o predomínio das cardiopatias complexas, as quais englobam uma combinação de defeitos cardíacos,

representando 64% dos casos analisados. As demais cardiopatias encontradas, em ordem de prevalência, estão descritas na tabela 2.

Tabela 2- Distribuição do tipo de cardiopatia congênita com tempo de internação e condição de nascimento e alta

CARDIOPATIA	N (%)	NASCIDO VIVO	MÉDIA DE INTERNAÇÃO	ALTA VIVO
COMUNICAÇÃO INTERVENTRICULAR	18 (17)	9	15,5	7
DEFEITO DO SEPTO ATRIOVENTRICULAR	13 (12,4)	10	44,2	7
COARCTAÇÃO DA AORTA	11 (10,4)	3	17	3
DUPLA VIA DE SAÍDA DO VENTRÍCULO DIREITO	9 (8,5)	3	64,5	1
COARCTAÇÃO DA AORTA COM CIV	5 (4,7)	2	18,6	2
VENTRÍCULO ÚNICO	5 (4,7)	3	18,6	2
COMUNICAÇÃO INTERATRIAL	4 (3,8)	3	>10M	2/1?
ATRESIA PULMONAR COM SEPTO INTEGRO	4 (3,8)	1	5	0
TETRALOGIA DE FALLOT	4 (3,8)	4	32	2/2?
HIPOPLASIA DE CAVIDADES ESQUERDAS	3 (2,8)	2	20,5	1
DEFEITO DO SEPTO ATRIO VENTRICULAR COM COARCTAÇÃO DA AORTA	3 (2,8)	2	15,5	2
ATRESIA PULMONAR COM CIV	2 (1,9)	1	5	0
ATRESIA TRICÚSPIDE	2 (1,9)	2	16,5	2
DISPLASIA DA VALVA TRICÚSPIDE	2 (1,9)	2	40	2
DUPLO ARCO AÓRTICO	2 (1,9)	2	12	2
TRANSPOSIÇÃO DOS GRANDES VASOS SIMPLES	2 (1,9)	2	15	1
ISOMERISMO ESQUERDO COM BLOQUEIO ATRIOVENTRICULAR TOTAL	2 (1,9)	2	15	1
CIV COM ARCO AÓRTICO A DIREITA	1 (0,9)	1	42	1
DEXTROCARDIA	1 (0,9)	1	6	0
ESTENOSE AÓRTICA	1 (0,9)	1	31	1
VALVA AÓRTICA BICÚSPIDE	1 (0,9)	1	5	1
ANOMALIA DE EBSTEIN	1 (0,9)	0	0	0
INTERRUPÇÃO DO ARCO AÓRTICO	1 (0,9)	1	14	1
CIV COM VALVA AÓRTICA BICÚSPIDE	1 (0,9)	1	30	1
COARCTAÇÃO DA AORTA COM DEXTROCARDIA	1 (0,9)	1	60	1
DSAVT COM TETRALOGIA DE FALLOT	1 (0,9)	1	19	1
ESTENOSE PULMONAR CRÍTICA	1 (0,9)	1	20	1
CONSTRIÇÃO DUCTAL COM FIBROELASTOSE DE VENTRÍCULO DIREITO	1 (0,9)	0	0	0
TRUNCUS TIPO I	1 (0,9)	0	0	0
DSAV + TRANSPOSIÇÃO DOS GRANDES VASOS	1 (0,9)	1	4	0
CARDIOPATIA COMPLEXA	1 (0,9)	0	0	0
TOTAL	105 (100)	67 (63,8)	>300*	46 (43,8)

*Paciente com internação prolongada, transferido da UTI neonatal para outro setor aos 10 meses de vida.

Sem relato de desfecho após transferência.

A taxa de nascidos vivos entre os pacientes com cardiopatia isolada foi 20/24 (83%), enquanto a dos nascidos vivos com síndromes genéticas/malformações congênicas associadas 47/81 (58%). Além disso, o grupo de cardiopatias isoladas apresentou tempo médio de internação de 21 dias e alta hospitalar com vida em 75%. Já os pacientes com

síndromes e anomalias apresentaram tempo médio de internação 15,3 dias e alta hospitalar em apenas 34,5% dos casos.

A maioria das progenitoras dos pacientes em análise recebeu o diagnóstico de cardiopatia durante o período pré-natal (94%), com a observação de apenas um caso em que o paciente em questão não apresentava outras malformações concomitantes. Também foi visto que 61% das mães fizeram todo acompanhamento pré-natal no IFF.

O ecocardiograma fetal foi realizado em 87 dos 105 pacientes e apresentou acurácia de 79%, somando-se aos acertos parciais de 13%. Em 4 dos 105 dos pacientes não houve confirmação do diagnóstico por necrópsia ou ecocardiograma pós natal, sendo 2 destas interrupções da gestação por mandado judicial.

7.1. FATORES ASSOCIADOS

Foi encontrada uma maior prevalência de cardiopatias congênicas em indivíduos do sexo feminino (54%). Pacientes prematuros representaram 43% dos nascimentos, sendo 17% destes classificados como prematuros extremos (idade gestacional <31 semanas). Cerca de 42% dos recém-nascidos apresentaram peso $\geq 2.500\text{g}$, a maioria classificado como peso adequado para a idade gestacional (AIG).

Em relação à fatores de risco maternos, quase metade apresentava idade materna avançada ou precoce (48%). Já quanto à paridade materna, a maioria delas eram múltíparas, com média de 2,3 e mediana de 2 filhos. Durante o pré-natal, foi identificada diabetes mellitus em 13/105 pacientes, doenças do grupo TORCHS em 6/105 e uso de álcool/drogas em 6/105. Apenas vinte e dois por cento dos recém-nascidos apresentava história familiar de algum tipo de malformação congênita, sendo 2/24 na mãe, 6/24 em irmãos e as demais em parentes distantes.

Ademais, as alterações mais prevalentes do prénatal foram relacionadas a infecções do trato urinário (ITU), hipertensão arterial, doença hipertensiva específica da gestação (DHEG) e pré-eclâmpsia. No entanto, dado que essas ocorrências se manifestam fora do intervalo de embriogênese, não é possível estabelecer uma correlação com malformações.

As características dos pacientes estão descritas na tabela 1.

Tabela 1- Características dos recém-nascidos com cardiopatia congênita e de suas mães

Variável	Classificação	Vivo n (%)	Natimorto n(%)	TOTAL n (%)
Sexo	Feminino	38 (36,5)	19 (18,2)	57 (54,8)
	Masculino	29 (27,8)	18 (17,1)	47 (45,2)
IG (semanas)	>37S	48 (45,7)	11 (10,4)	59 (56,1)
	<37S	19 (18)	27 (25,7)	46 (43,8)
Peso (gramas)	<1000g	1 (0,9)	8 (7,6)	9 (8,5)
	1001g-1500g	8 (7,6)	7 (6,6)	15 (14,3)
	1501g-2000g	4 (3,8)	11 (10,4)	15 (14,3)
	2001g-2500g	15 (14,2)	7 (6,6)	22 (21)
	>2500g	39 (37)	5 (4,7)	44 (42)
Peso x IG	AIG	51 (48,6)	20 (19)	71 (67,5)
	PIG	13 (12,3)	16 (15,2)	29 (27,5)
	GIG	3 (2,8)	2 (1,9)	5 (4,7)
Idade Materna (Anos)	< 20A	10 (9,5)	0 (0)	10 (9,5)
	20 A 34A	32 (30,4)	22 (20,9)	54 (51,5)
	>35A	25 (23,8)	16 (15,2)	41 (39)
Paridade	Nulípara	26 (24,7)	10 (9,5)	36 (34,4)
	Múltipara	41 (39)	28 (26,6)	69 (65,6)
Gemelaridade	Sim	5 (4,8)	0 (0)	5 (4,8)
	Não	62 (59)	38 (36,2)	100 (95,2)
Malformação/ Sind. genética familiar	Sim	16 (15,2)	8 (7,6)	24 (22,8)
	Não	51 (48,5)	30 (28,6)	81 (77,12)
Intercorrências Gestacionais	Álcool/Drogas	5 (4,8)	1 (0,9)	6 (5,7)
	DM	10 (9,5)	3 (2,8)	13 (12,3)
	TORCHS	5 (4,8)	1 (0,9)	6 (5,7)
Síndrome Genética	Sim	28 (26,7)	26 (34,3)	54 (51)
	Não	39 (37,1)	12 (11,4)	51 (48,5)

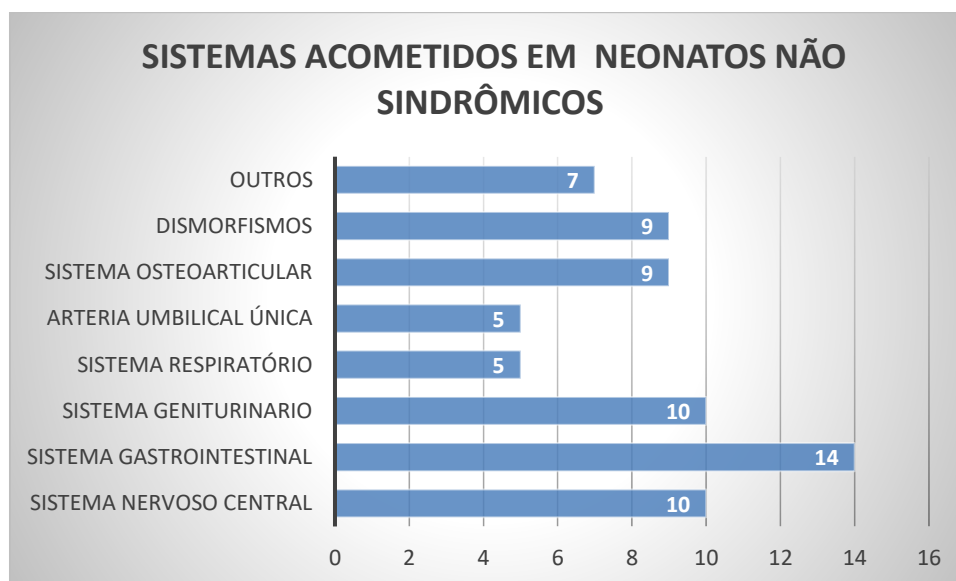
Malformações associadas	Sim	62 (59)	4 (3,8)	66 (62,8)
	Não	5 (4,8)	34 (32,4)	39 (37,2)
TOTAL DE NASCIMENTOS		67 (63,8)	38 (36,2)	105 (100)

Abreviaturas: IG: idade gestacional; AIG: adequado à idade gestacional; PIG: pequeno para a idade gestacional; GIG: grande para a idade gestacional; DM: diabetes mellitus; TORCHS: infecção por toxoplasmose ou rubéola ou citomegalovírus ou herpes ou sífilis

7.2. ANOMALIAS CONGÊNITAS ASSOCIADAS

Vinte e quatro dos 105 (22,8%) pacientes nasceram com cardiopatia isolada. A maioria 66/105 (62,8%) apresentou outras anomalias associadas. Destes, em 28/66 (42,4%) foram excluídas alterações cromossômicas. Predominantemente, foram relacionadas ao trato gastrointestinal (TGI), afetando 14 de 28 casos (50%), com destaque para os defeitos de parede abdominal, presentes em 8 de 14 casos (57,1%). A seguir, os DC mais prevalentes estão relacionadas ao trato geniturinário e ao sistema nervoso central (SNC), afetando 10 de 28 pacientes (35,7%). As principais anomalias estão descritas abaixo, na figura 1.

Figura 1– Distribuição por sistemas corporais das anomalias associadas em neonatos não síndrômicos



Além disso, 51% (54/105) dos RN cardiopatas apresentaram fenótipos sindrômicos, sendo identificadas alterações cromossômicas em 36/105 (34%). Foram encontradas, em ordem de incidência as seguintes síndromes: Edwards (13); Down (10); Patau (3); Turner (2); Síndrome de deleção 22q11.2 (2); Outras (6). Certas cardiopatias apresentaram maior associação com síndromes específicas, conforme descrito abaixo, nas figuras 2 e 3.

Figura 2 – Distribuição do tipo de cardiopatia congênita em relação às síndromes confirmadas por estudo genético

SD DOWN (n=10)	SD EDWARDS (n=13)	SD PATAU (n=3)	SD. MECKEL GRUBER (n=1)	deleção 22q11.2 (n=2)	SD TURNER (n=2)	OUTRAS DELEÇÕES (n=4)
<ul style="list-style-type: none"> • DSAVT (7) • DSAVT + COAO (2) • CIA (1) 	<ul style="list-style-type: none"> • CIV (2) • CIV + AC DA VSVE (3) • DSAVT (2) • DSAVT + COAO (1) • DVSVD (2) • VU (1) • AP + CIV (1) • CARDIOPATIA COMPLEXA (1) 	<ul style="list-style-type: none"> • CIV (1) • DVSVD (2) 	<ul style="list-style-type: none"> • CIA (1) 	<ul style="list-style-type: none"> • T FALLOT(1) • ATTRIC (1) 	<ul style="list-style-type: none"> • COARCTAÇÃO (1) • VALVA AORTICA BICÚSPIDE (1) 	<ul style="list-style-type: none"> • CIA (1) • CIV (1) • CIV + ARCO AORTICA DIREITA (1) • COAO (1)

Figura 3 – Distribuição do tipo da cardiopatia com suspeita de síndrome genética

POSSÍVEL SD DOWN (n=3)	POSSÍVEL SD EDWARDS (n=3)	POSSÍVEL SD PATAU (n=2)	POSSÍVEL del22q11.2 (n=2)	POSSÍVEL SD TURNER (n=1)	NÃO DEFINIDA (n=6)
<ul style="list-style-type: none"> • DSAVT (1) • DSAVT + T FALLOT (1) • COAO (1) 	<ul style="list-style-type: none"> • CIV (1) • CIV + HVE (1) • COAO (1) 	<ul style="list-style-type: none"> • CIV (1) • DVSVD (1) 	<ul style="list-style-type: none"> • T FALLOT(1) • EP CRÍTICA(1) 	<ul style="list-style-type: none"> • COARCTAÇÃO (1) 	<ul style="list-style-type: none"> • CIV (2) • CIV + COAO (2) • DSAVT (1) • T FALLOT (1)

Abreviaturas: SD: síndrome; DSAVT: defeito do septo atrioventricular forma total; COAO: coarctação aórtica; CIA: comunicação interatrial; CIV: comunicação

interventricular; AC DA VSVE: Anomalia congênita da via de saída do ventrículo esquerdo AP: atresia pulmonar; VU: ventrículo único; HVE: hipertrofia de ventrículo esquerdo; DVSVD: Dupla saída de ventrículo direito; T. Fallot: Tetralogia de Fallot; AT TRIC: atresia tricúspide; EP: estenose pulmonar

7.3. PROGNÓSTICO

Foram 105 pacientes diagnosticados com cardiopatia congênita, sendo 63,8% nasceram vivos. Dentre os natimortos, 89% (34/38) apresentavam outros DC e 26% (10/38) apresentaram diagnóstico de síndrome genética. A complexidade da malformação cardíaca não teve relação com o óbito fetal, havendo apenas dois óbitos exclusivamente associados à cardiopatia. Ambos apresentavam insuficiência cardíaca: um paciente com anomalia de Ebstein e outro com dupla via de saída do ventrículo direito com estenose pulmonar grave e disfunção do ventrículo direito, presentes no momento do diagnóstico fetal. Nos demais natimortos, a cardiopatia diagnosticada não apresentava comprometimento hemodinâmico significativo.

Em relação à condição do feto ao nascimento, entre os natimortos, 71% (27/38) foram prematuros e 68% (26/38) apresentaram peso >2 kg. Além disso, 42% (16/38) foram classificados como pequenos para idade gestacional (PIG).

Conforme demonstrado na figuras 4, 5 e 6, quando observados separadamente, o grupo de pacientes com cardiopatia isolada apresentou maior percentual de alta hospitalar vivo (75%), que os que apresentavam alguma síndrome ou anomalias associadas sem uma síndrome confirmada ou suspeita (40%). Estes últimos apresentaram os menores percentuais de sobrevivência (25%). Nestes pacientes, a média e a mediana de sistemas acometidos são maiores entre os que foram natimortos ou morreram após o nascimento. Devido aos longos períodos de internação em pacientes com síndromes genéticas ou outras anomalias, houve uma pequena taxa de perdas em relação aos desfechos desses

pacientes, também descrita nas figuras 5 e 6. O ECLAMC apresenta limitações na obtenção de dados quando os pacientes são transferidos da UTI neonatal, seja para transferência cirúrgica ou para outros setores do hospital.

Figura 4- Gráfico da mortalidade pré-natal e neonatal dos pacientes com cardiopatia isolada.

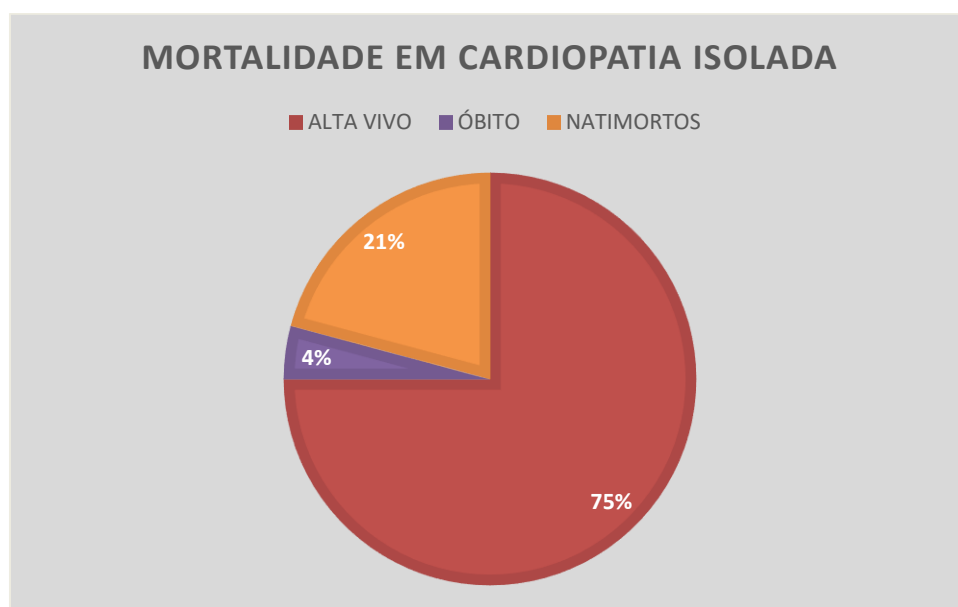
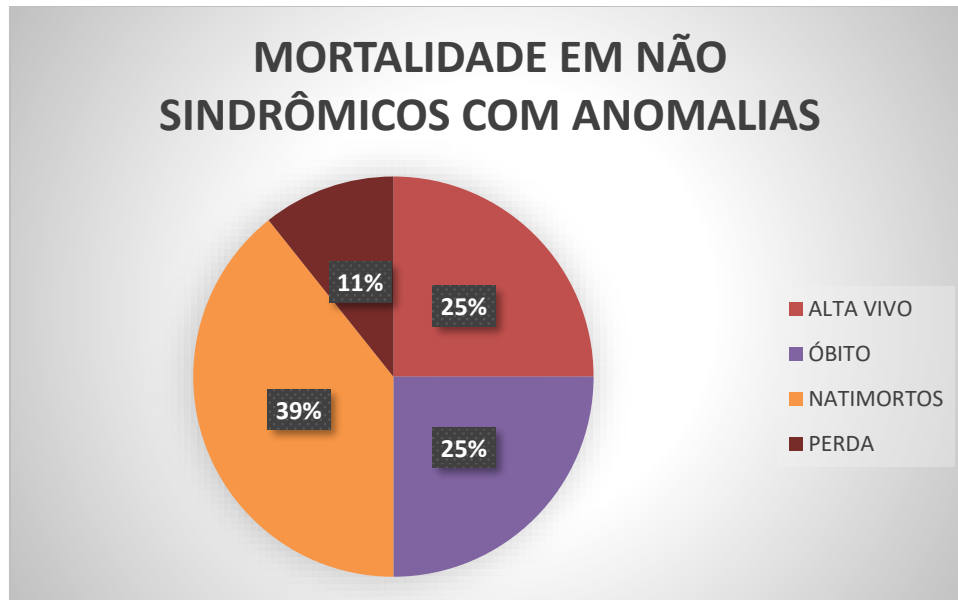


Figura 5- Gráfico da mortalidade pré-natal e neonatal dos pacientes com cardiopatia congênita e síndrome genética confirmada ou suspeita.



Figura 6- Gráfico da mortalidade pré-natal e neonatal dos pacientes com cardiopatia congênita em pacientes não sindrômicos, com anomalias associadas



8. DISCUSSÃO

As cardiopatias são as principais malformações congênitas, sendo sua prevalência na população geral de 0,8-1%^{1,4}. Além disso, são importante causa de morbimortalidade no período neonatal, especialmente se associado a outros DC^{1,10}.

No que tange as anomalias associadas às cardiopatias, chama atenção a proporção de DC (50%) relacionados ao TGI, com predomínio dos defeitos da parede abdominal. Este resultado representa os RN com cardiopatia e onfalocele, uma associação não aleatória já definida na literatura científica⁹.

No Brasil, nos anos de 2018 e 2019, foram diagnosticadas CC em 2 a cada 1000 nascidos vivos, segundo dados coletados do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC). Entretanto, assim como relatado em outros estudos, há uma subnotificação dos casos, principalmente por subdiagnóstico^{4,5}. Além disso, há poucos

trabalhos ou estudos brasileiros sobre o tema, em especial sobre o perfil clínico-epidemiológico desses pacientes.

Devido à referência em genética médica, medicina fetal, cirurgia pediátrica (CIPE) e terapia intensiva neonatal, observa-se maior prevalência de defeitos congênitos, e a prevalência de CC chegou a 5,1% dos RN dessa amostra.

Na amostra pesquisada, predominantemente, os pacientes apresentaram associação com síndromes genéticas, compreendendo 51,4%; enquanto 62,8% manifestaram outras anomalias concomitantes (sindrômicos ou não). Essas taxas também são maiores que aquelas relatadas na literatura, e confirmam o perfil desta unidade de saúde^{3,4,6,7}.

Nesse estudo, as CC foram mais prevalentes em indivíduos do sexo feminino. Tal achado difere do encontrado na literatura, que descreve como fator de risco o sexo masculino^{1,9}.

Em relação à idade materna, 39% das gestantes foram classificadas como idade materna avançada (≥ 35 anos), a maioria desses RN apresentou diagnóstico ou suspeita de síndrome genética. Neste aspecto houve conformidade com a literatura, pois a idade materna avançada se configura fator de risco para malformações congênitas e síndromes genéticas^{2,10}.

Outros fatores de risco conhecidos para a presença de cardiopatia congênita são comorbidades maternas, como doenças do grupo TORCHs e diabetes mellitus, ou uso de álcool/drogas^{2,10}. Há também presença de história familiar de malformação/síndrome genética. Entretanto, estes fatores de risco foram encontrados em apenas uma minoria das gestantes, como pode ser visto na tabela 1. Assim, em acordo com a literatura, a maioria dos pacientes não foram identificados fatores de risco¹⁰.

Esta amostra evidenciou muitos casos de síndromes genéticas, particularmente de aneuploidias, o que está descrito na literatura médica^{3,9}. Vale ressaltar a maior

prevalência da Síndrome de Edwards, devido às características do IFF. A Síndrome de Down é a aneuploidia mais frequente na população geral, seguida da Síndrome de Edwards. Entretanto por ser a Síndrome de Down mais conhecida entre os profissionais médicos e seu manejo bem definido na literatura especializada, muitas das gestantes com este diagnóstico fetal são absorvidas em outros centros, o que poderia explicar a maior prevalência da Síndrome de Edwards em nosso serviço.

No que tange as anomalias associadas às cardiopatias, chama atenção a proporção de DC (50%) relacionados ao TGI, com predomínio dos defeitos da parede abdominal. Este resultado representa os RN com cardiopatia e onfalocele, uma associação não aleatória já definida na literatura científica⁹.

Quanto ao tipo de malformação cardiovascular, nosso estudo seguiu o que foi observado em outros estudos, a maior frequência de CIV, que é a cardiopatia congênita mais frequente na população geral. Assim como a frequência de DSAVT em pacientes com Síndrome de Down, fato já bem estabelecido na literatura médica^{6,9}.

O PCA foi encontrado em 28 pacientes e FOP em 6 pacientes, apenas em conjunto com outra alteração. Entretanto, não foram consideradas cardiopatias congênitas, pois as avaliações foram realizadas precocemente, no período em que estão presentes fisiologicamente.

A maior prevalência de nascidos vivos no grupo das cardiopatias isoladas é um achado esperado. Quanto à internação mais prolongada neste grupo, apesar de parecer paradoxal, é relevante destacar que isso ocorre principalmente devido à mortalidade precoce observada em pacientes com síndromes e/ou múltiplas anomalias congênitas.

O diagnóstico precoce tem sido descrito como um dos principais fatores para o melhor prognósticos dos RN cardiopatas 1,8,15 . Por esse motivo, apesar da gravidade do perfil do IFF, a atuação da medicina fetal em conjunto com demais especialidades é

responsável pelas taxas de diagnóstico fetal, que são importantes para a definição da conduta perinatal destes pacientes. Ressalta-se que os resultados parciais observados em alguns ecocardiogramas correspondem a diagnósticos que não conseguem ser avaliados pelo ECO fetal, como CIA e PCA, ou diagnósticos sabidamente difíceis, como coarctação da aorta. Tal limitação já é esperada para esse exame^{10,11}.

9. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Convém enfatizar que, apesar de informações fundamentais sobre história gestacional, pré-natal e neonatal, o Banco de Dados do ECLAMC apresenta limitações relacionadas a informações após altas/transferência dos pacientes incluídos em sua base de dados. Dessa forma, há perda de seguimento destes, não sendo possível aferir o prognóstico tardio dessas patologias após a alta ou após realização de procedimentos cirúrgicos.

10. CONCLUSÃO

As cardiopatias congênitas são defeitos que se desenvolvem durante a formação do coração, no período embrionário. Elas apresentam elevada morbimortalidade, especialmente em pacientes com outras anomalias congênitas ou síndromes genéticas associadas.

Nesse contexto, o IFF/FIOCRUZ, como hospital terciário referência em genética e CIPE apresenta um perfil de pacientes de alta complexidade e gravidade, com maior prevalência de DC e síndromes. Isso leva a maior índice de procedimentos invasivos, demandas de recursos humanos e hospitalares, e internações prolongadas. Além disso, também é observada maior mortalidade, principalmente fetal.

11. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1- Soares AM. Mortality for Critical Congenital Heart Diseases and Associated Risk Factors in Newborns. A Cohort Study. *Arq Bras Cardiol* [Internet]. 2018Nov;111(5):674–5. Available from: <https://doi.org/10.5935/abc.20180203MellerCH,etal.Congenitalheartdisease,prenataldiagnosisandmanagement>.
- 2- Meller, César H et al. Congenital heart disease, prenatal diagnosis and management. *Archivos argentinos de pediatria* vol. 118,2 (2020): e149-e161. doi:10.5546/aap.2020.eng.e149
- 3- Ko JM. Genetic Syndromes associated with Congenital Heart Disease. *KoreanCircJ*. 2015;45(5):357-61. doi: 10.4070/kcj.2015.45.5.357.
- 4- Amorim M de S, Filho GCG, Fernandes NA, Lopes IC de OL, Cabral FRS, Guimarães AM *et al*. A realidade da cardiopatia congênita no Brasil: revisão bibliográfica. *Braz. J. Hea. Rev.* [Internet]. 2021 Sep. 14. <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJHR/article/view/35867>
- 5- Soares AM .Mortalidade em Doenças Cardíacas Congênitas no Brasil- o que sabemos?. *Arq Bras Cardiol*. 2020 Dec; 115(6):1174–5. Available from: <https://doi.org/10.36660/abc.20200589>
- 6- Trevisan P, Rosa RFM, Koshiyama DB, Zen TD, Paskulin GA, Zen PRG. Congenital heart disease and chromosomopathies detected by the karyotype. *Rev paul pediatr* [Internet]. 2014Jun;32(2):262–71. Available from: <https://doi.org/10.1590/0103-0582201432213213>
- 7- Pic-Taylor A, Oliveira SF de, *et al*. Genetic and genomics in congenital heart disease: a clinical review. *J Pediatr (Rio J)* [Internet]. 2020May;96(3):279–88. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.jpmed.2019.07.004>
- 8- Su Z, Zou Z, HaySI, Liu Y, LiS, Chen H *et al*. Global, regional, and national time trends in mortality for congenital heart disease, 1990–2019: An age-period-cohort analysis for the Global Burden of Disease 2019 study. *E Clinical Medicine*. 2022;43:101249. doi:10.1016/j.eclinm.2021.101249.
- 9- Diz OM, Toro R, Cesar S, Gomez O, Sarquella-Brugada G, Campuzano O. Personalized Genetic Diagnosis of Congenital Heart Defects in Newborns. *Jpers Med*. 2021;11:562. doi: 10.3390/jpm11060562.
- 10- Pinheiro DO, Varisco BB, Silva MB, Duarte RS, Deliberali GD, Maia CR *et al*. Accuracy of Prenatal Diagnosis of Congenital Cardiac Malformations. *Rev Bras Ginecol Obstet* [Internet]. 2019 Jan;41(1):11–6. Available from: <https://doi.org/10.1055/s-0038-1676058>
- 11- Pedra SRFF, Zielinsky P, Binotto CN, Martins CN, Fonseca ESVB da, Guimarães ICB, *et al*. Brazilian Fetal Cardiology Guidelines - 2019. *Arq Bras Cardiol* [Internet]. 2019 May; 112(5):600–48. Available from: <https://doi.org/10.5935/abc.20190075>.

- 12- Silva DAS, SilvaCS, Nascimento HR, PradoMP. Perfil clínico e epidemiológico de crianças com cardiopatia congênita submetidas à cirurgia cardíaca: uma revisão sistemática. EACAD. 12º de junho de 2022 [citado 22º de outubro de 2023];3(2):e3932200. Disponível em: <https://eacademica.org/eacademica/article/view/200>
- 13- Ministério da Saúde (BR). Nota técnica N°18/202, de 24 de novembro de 2021. Dispõe sobre a sistematização e padronização do teste de triagem neonatal para Cardiopatia Congênita Crítica [Internet]. Brasília (DF): Ministério da Saúde; 2018. Disponível em: https://egestorab.saude.gov.br/image/?file=20211129_I_notatecnica18cardiopatiacongenita_3941354402197404449.pdf.
- 14- Plana MN, Zamora J, Suresh G, Fernandez-Pineda L, Thangaratinam S, Ewer AK. Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects. Cochrane Database Syst Rev. 2018; 3 (3): CD011912. doi: 10.1002/14651858. CD011912.pub2.PMID:29494750; PMCID: PMC6494396.
- 15- GBD 2017 Congenital Heart Disease Collaborators, NegesaL. Global, regional, and national burden of congenital heart disease, 1990–2017: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2017. The Lancet Child and Adolescent Health. 2020 Mar;4(3):185-200. Epub 2020 Jan 21. doi:10.1016/S2352-4642(19)30402-X