

CARDIOPATIAS CONGÊNITAS EM CONTEXTO ISOLADO E SINDRÓMICO

CÁTIA SILVA^{1,2*}, CATARINA VARELA¹, CLÁUDIA ALMEIDA¹, MARCOS GOMES¹, PURIFICAÇÃO TAVARES¹, ROSETE NOGUEIRA^{1,3}

¹ CGC GENETICS/CENTRO DE GENÉTICA CLÍNICA - LABORATORY OF PATHOLOGY, PORTO, PORTUGAL

² INSTITUTO POLITÉCNICO DO PORTO - ESCOLA SUPERIOR DE TECNOLOGIAS DA SAÚDE DO PORTO, PORTO, PORTUGAL

³ SCHOOL OF HEALTH SCIENCES (ECS), LIFE AND HEALTH SCIENCES RESEARCH INSTITUTE (ICVS), UNIVERSITY OF MINHO, CAMPUS OF GUALTAR, BRAGA, PORTUGAL

* PRESENTING AUTHOR: CATIAPCSILVA@GMAIL.COM



PORTUGAL . USA . SPAIN

INTRODUÇÃO

A cardiopatia congénita (CC) é definida como uma anomalia estrutural grosseira do coração ou grandes vasos intratorácicos com significado funcional. Atualmente, a causa de CC pode ser identificada em cerca de 10% agrupadas em anomalias cromossómicas, mutações de um único gene e fatores ambientais. O *situs* é determinado, observando os pulmões, a posição do ápice cardíaco, e a morfologia das aurículas, é designado de *situs solitus* quando se encontra na sua posição normal (1).

OBJETIVO

Determinar a percentagem de CC em autópsias fetais e a sua frequência em contexto isolado e síndromico. Avaliar os tipos de CC mais frequentes. Determinar o impacto do estudo microscópico no diagnóstico de CC.

MATERIAIS E MÉTODOS

Estudo retrospectivo de uma amostra de 367 autópsias fetais realizadas no Laboratório de Anatomia Patológica Embriofetopatologia CGC Genetics. Em todos os casos há consentimento informado e doação do corpo para fins de diagnóstico e de investigação anátomo-clínica.

O estudo fetopatológico foi em todos os casos realizado pela mesma equipa especializada em patologia embriofetal, e com uniformização da metodologia de autópsia fetal (2).

Avaliadas as seguintes variáveis: morte fetal espontânea (MF) precoce (<28 semanas) ou tardia (≥28 semanas) ou interrupção médica da gravidez (IMG); género fetal; idade gestacional (IG); CC isolada; CC associada a síndrome; tipo e diagnóstico de CC.

Na análise das variáveis foi utilizada a função de estatística do Microsoft Office Excel 2013 para calcular médias, contagens e percentagens. Para verificar a existência de associação entre as variáveis utilizou-se a fórmula do teste do qui-quadrado e um nível de significância de 0,05.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Na série houve 85(23%) autópsias fetais com CC, em concordância com estudos de outros autores (20%). A frequência de CC em contexto isolado foi 31(36%) e 54(64%) em contexto síndromico, existindo evidências estatísticas, a um nível de significância de 0,05, para afirmar que a presença de CC e de Síndrome estão associados.

Das CC, 65(78%) correspondem a IMG e das MF, 16(20%) são precoces e 2(2%) tardias. A distribuição por género foi 48(56%) feminino e 37(44%) masculino.

A média da idade materna foi de 34 anos e a IG média foi de 18 semanas. As CC mais frequentes foram a CIV, CAV, CIA, CoA e a hipoplasia do coração direito. O estudo microscópico identificou ainda anomalias estruturais em 9(11%): cardiopatia histiocitoide, coração não compactado e fibroelastose endocárdica (Tabela 1).

Tabela 1 – Número e percentagem dos tipos de cardiopatia congénita (CC) identificados nas autópsias fetais (n= 85). Percentagem de ocorrência das CC em contexto síndromico e isolado.

CC	Número e percentagem do tipo de CC (n=85)	Contexto síndromico	Contexto isolado
CIV	24 (28,2%)	20 (83,3%)	4 (16,7%)
CAV	15 (17,5%)	13 (86,7%)	2 (13,3%)
CIA	7 (8,2%)	5(71,4%)	2 (28,6%)
CoA	5 (5,9%)	4 (80,0%)	1 (20,0%)
CDH	5(5,9%)	2 (40,0%)	3 (60,0%)
DORV	4 (4,7%)	0 (0%)	4 (100,0%)
CEH	4 (4,7%)	0 (0%)	4 (100,0%)
CH	4 (4,7%)	3 (75,0%)	1 (25,0%)
AV	3 (2,5%)	2 (66,7%)	1 (33,3%)
TA	3 (3,5%)	1 (33,3%)	2 (66,7%)
CNC	3 (3,5%)	2 (66,7%)	1 (33,3%)
TOF	2 (2,4%)	2 (100,0%)	0 (0%)
TGV	2 (2,4%)	0 (0%)	2 (100,0%)
EFE	2 (2,4%)	0 (0%)	2 (100,0%)
AS	2 (2,4%)	0 (0%)	2 (100,0%)

Legenda: CC - cardiopatia congénita; CIV - comunicação interventricular; CAV - canal auriculoventricular; CIA - comunicação interauricular; CoA - Coartação da aorta; CDH - complexo do coração direito hipoplásico; DORV - Dupla saída do ventrículo direito (double outlet right ventricle); CEH - complexo do coração esquerdo hipoplásico; CH - Cardiopatia histiocitoide; AV - anomalias valvulares; TA - Truncus arteriosus; CNC - Coração não compactado; TOF - Tetralogia de Fallot (Tetralogy of Fallot); TGV - Transposição dos grandes vasos; EFE - Fibroelastose endocárdica (endocardial fibroelastosis); AS - anomalias do *situs*

O número e a percentagem de cada Síndrome e o tipo de CC estão representados na tabela 2.

Tabela 2 – Número e percentagem de Síndromes e tipo de cardiopatia congénita (CC). *46,XY,add(4)(q32)dn.ish add(4)(D4S930-); Hipótese diagnóstica de aneuploidia; 2 casos de Síndrome de Holt-Oram; 46,XX,der(5)t(5;10)(p15,3;q26,13)pat

Anomalias genéticas	Número e percentagem de CC (n=54)	Número e percentagem do tipo CC
Síndrome de Down	30 (55,6%)	8 (26,7%) CIV; 4 (13,3%) CIA; 13 (43,3%) CAV; 1 (3,3%) TOF; 1 (3,3%) AV; 1 (3,3%) CDH; 2 (6,7%) CH
Síndrome de Patau	3 (5,6%)	2 (66,7%) CIV e 1 (33,3%) CNC
Síndrome de Edwards	7 (13,0%)	5 (71,4%) CIV; 1 (14,3%) CoA; 1 (14,3%) CNC
Síndrome de Turner	4 (7,4%)	2 (50,0%) CoA; 1 (25,0%) AV; 1 (25,0%) CH
Síndrome de Klinefelter	1 (1,9%)	1 (100,0%) CIV
Triploidias	3 (5,6%)	1 (33,3%) CIV; 1 (33,3%) CIA; 1 (33,3%) TOF
Síndrome de DiGeorge (Figura 1)	1 (1,9%)	1 (100,0%) TA
Outras Alterações*	5 (9,3%)	3 (60,0%) CIV; 1 (20%) CoA; 1 (20,0%) HCD

Legenda: CC - cardiopatia congénita; CIV - Comunicação interventricular; CIA - Comunicação interauricular; CAV - Canal auriculoventricular; CDH - complexo do coração direito hipoplásico; TOF - Tetralogia de Fallot (Tetralogy of Fallot); AV - anomalias valvulares; CH - Cardiopatia histiocitoide; CNC - Coração não compactado; CoA - Coartação da aorta; TA - Truncus arteriosus

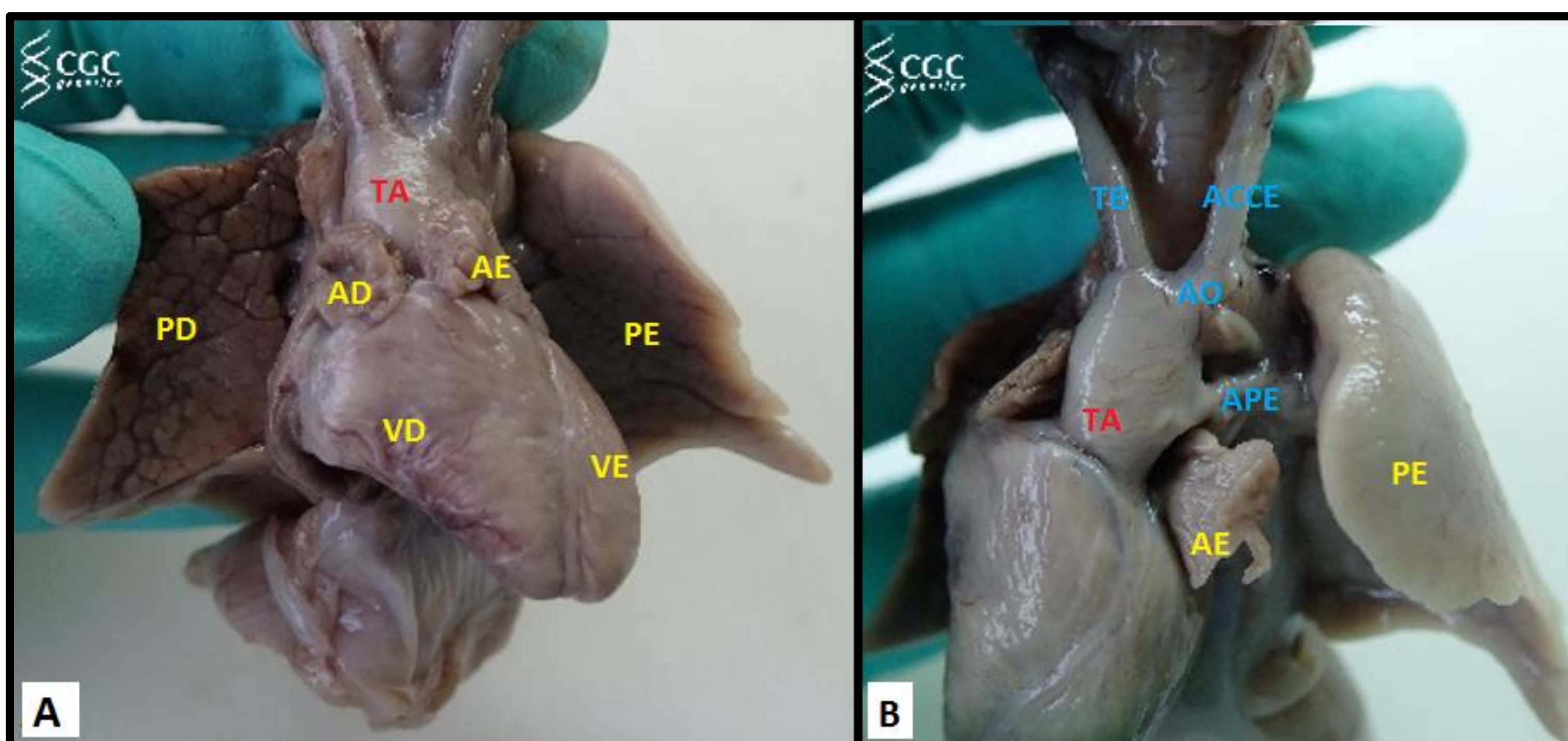


Figura 1 - Bloco cardiopulmonar, Síndrome de DiGeorge: Truncus arteriosus (TA). A, B: Tronco arterial único (comum) de onde se originam os vasos do pescoço e os ramos pulmonares. Legenda: AD - aurícula direita; PD - pulmão direito; AE - aurícula esquerda; AO - aorta; TA - truncus arteriosus; TB - tronco braquiocefálico; ACCE - artéria carótida comum esquerda; APE - artéria pulmonar esquerda

CONCLUSÃO

A CC é uma patologia fetal frequente com uma incidência de 23% na série em estudo. A percentagem de CC associadas a contextos síndromicos foi de 64%, existindo uma relação entre a presença de CC e o contexto síndromico. O tipo mais frequente de CC foi a CIV. O estudo histológico foi importante porque possibilitou o diagnóstico em 11% dos casos.

REFERÊNCIAS

- Rocha IJG, Nogueira RMAN, Carriço ALC. Non-compacted myocardium and fetal left isomerism as a hydrops etiology. *Cardiology in the young* 2010 Mar;20(2):223-5.
- Barnes EG, Spicer DD. *Embryo and Fetal Pathology - Color Atlas With Ultrasound Correlation*. 1st ed. Cambridge: Cambridge University Press; 2004.

AGRADECIMENTOS

Agradecemos a todos os Colegas e Clínicos a colaboração e referência dos casos para estudo.