

# CARDIOPATIAS CONGÊNITAS E SÍNDROMES

FERNANDA SAMPAYO

Serviço de Cardiologia Pediátrica dos Hospitais Cívicos de Lisboa (Hospital de Santa Marta). Lisboa

## RESUMO

Procurou-se a probabilidade de cada tipo de cardiopatia congénita ocorrer como parte de síndromes malformativas.

Estudaram-se em 14 anos 3027 crianças de idade inferior a 13 anos, com diagnóstico definitivo de cardiopatias congénitas bem definidas. A ocorrência de síndromes verificou-se em 208 casos (6,87%). Esta percentagem foi maior nas crianças com fenotipo feminino (8,22%) do que nas crianças com fenotipo masculino (5,51%).

Enquadraram-se em síndromes, em percentagens muito superiores os defeitos do septo auriculo-ventricular (38,61%), a atresia da pulmonar com (16,13%) e sem comunicação inter-ventricular (18,18%), as estenoses das artérias pulmonares (84,21%), a estenose aórtica supra-ventricular (69,23%) e as dextrocárdias com cardiopatia (10%).

Englobaram-se em síndromes, em percentagens inferiores a comunicação inter-ventricular, a estenose pulmonar valvular, a tetralogia de Fallot, a estenose aórtica, a comunicação interauricular e a coarctação da aorta.

A transposição completa dos grandes vasos e outras cardiopatias congénitas mais raras não fizeram parte de síndromes.

## SUMMARY

### Congenital heart diseases and syndromes

The probability for each type of well defined congenital heart disease to be part of malformative syndromes was searched. For 14 years, 3027 infants and children under 13 years of age with final diagnosis of well defined congenital heart diseases were studied. Syndromes occurred in 208 of such cases (6.87%). This percentage was higher for female phenotype (8.22%) versus male phenotype (5.51%).

The percentages of syndromes were much higher for atrio-ventricular septal defect (38.61%), pulmonary atresia with (16.13%) and without ventricular septal defect (18.18%), stenosis of pulmonary arteries (84.21%), supra-valvular aortic stenosis (69.23%) and dextrocardia with heart disease (10%).

The percentages were lower for cases with ventricular septal defect, pulmonary valve stenosis, Fallot's tetralogy, aortic stenosis, atrial septal defect and coarctation of the aorta.

Complete transposition of the great arteries and some rare congenital heart diseases were not part of syndromes.

## INTRODUÇÃO

É frequente escreverem-se trabalhos<sup>1,2</sup>, capítulos de livros<sup>3,5</sup> ou mesmo livros<sup>6,7</sup> sobre síndromes malformativas enumerando as cardiopatias congénitas englobadas em cada uma delas, por vezes com a respectiva percentagem de ocorrência. Em Portugal encontra-se igualmente um número razoável de publicações nesse âmbito<sup>8-14</sup>.

Com a elaboração do presente trabalho procuramos dar uma perspectiva do problema sob o ângulo oposto, ou seja, partindo de cada tipo bem definido de cardiopatia congénita ir procurar a probabilidade de ocorrência da mesma como parte de uma síndrome e de que síndromes.

## MATERIAL E MÉTODOS

Em 14 anos e 2 meses foi conseguido o diagnóstico definitivo de cardiopatias congénitas bem definidas em 3027 crianças de idade inferior a 13 anos observadas na Unidade de

Cardiologia Pediátrica dos Hospitais Cívicos de Lisboa. O registo das primeiras observações terminou em fins de 1983 e o *follow-up* para acerto diagnóstico prosseguiu mais um ano.

A todas as crianças foi feita história clínica com observação minuciosa, hemograma, telerradiografia simples de tórax e electrocardiograma. Na grande maioria dos casos o diagnóstico foi confirmado por estudo ecocardiográfico e/ou hemodinâmico e cine-angiocardiógráfico. As modificações diagnósticas por achado operatório ou necrópsico foram muito raras.

Foram excluídos todos os casos em que se verificou associação fortuita de malformações cardíacas; ex: canal arterial persistente + comunicação inter-ventricular, comunicação inter-ventricular + comunicação interauricular, comunicação inter-ventricular + estenose pulmonar valvular, etc. Na identificação dos casos de ventrículo direito com dupla saída aplicou-se o sentido estrito. Referimos o sexo correspondente ao fenotipo.

As síndromes foram identificadas por Pediatras ou por Cardiologistas Pediátricos, com o apoio de Consultas de Genética, de Laboratórios de Cito-Genética, de Laboratórios de Virologia e de Imunologia. Como ao longo dos 15 anos deste estudo o apoio obtido foi naturalmente muito diversificado, decidimos deixar aqui um agradecimento sincero a todos os que possam ter contribuído para a obtenção dos resultados.

Trabalho apresentado no Simpósio sobre Etiologia das Cardiopatias Congénitas. Lisboa, 1985.  
Chefe de Serviço de Cardiologia Pediátrica dos Hospitais Cívicos de Lisboa

**RESULTADOS**

Das 3027 crianças com cardiopatia congênita bem definida, 208 eram portadoras de síndromes de que a cardiopatia era um dos componentes. Das 2819 sem síndromes, 1424 eram do sexo masculino e 1395 eram do sexo feminino.

Os 208 casos com síndromes (83 do sexo masculino e 125 do sexo feminino) constituem 6,87% do total das 3027 crianças. No entanto, como certos tipos de cardiopatias que posteriormente indicaremos nunca ocorreram associadas a síndromes e incidiram em 278 crianças, talvez seja mais correcto afirmar que os 208 casos correspondem a 7,56% das 2749 crianças com os restantes tipos de cardiopatias englobados neste estudo.

Não se associaram a síndromes as seguintes cardiopatias, cujo número de casos indicamos:

transposição completa dos grandes vasos em *situs solitus* n = 91; ventrículo direito com dupla saída n = 25; coração uni-ventricular n = 24; retorno venoso pulmonar anómalo total n = 21; atresia da tricúspida n = 20; *truncus arteriosus* n = 15; *ventrículo esquerdo hipoplásico* n = 10; estenose pulmonar infundibular n = 10; levocárdia sem *situs solitus* n = 18; e ainda outras cardiopatias congénitas muito raras: anomalias de Shone, estenose mitral, transposição dos grandes vasos com discordância aurículo-ventricular, ventrículo direito bicavitário, insuficiência valvular pulmonar, retorno venoso pulmonar anómalo parcial sem comunicação interauricular, anel vascular, interrupção do arco aórtico e janela aorto-pulmonar.

No Quadro I pode ver-se a casuística referente às cardiopatias congénitas que por vezes coexistiram componentes de síndromes e à percentagem da ocorrência destas para cada tipo de cardiopatia.

**QUADRO I**  
Ocorrência das síndromes

CARDIOPATIA	TOTAL n	COM n	SÍNDROME %
Comunicação inter-ventricular	978	37	3,78
Canal arterial persistente	331	29	8,76
Estenose pulmonar valvular	324	16	4,94
Tetralogia de Fallot	313	11	3,51
Estenose aórtica	188	5	2,66
Defeitos do septo a-v	158	61	38,61
Coartação da aorta	155	8	5,16
Comunicação interauricular	151	2	1,32
Atrésia da pulmonar + civ	31	5	16,13
Estenoses artérias pulmonares	19	16	84,21
Anomalia de Ebstein	17	1	5,88
Estenose aórtica supra-			
-valvular	13	9	69,23
Atrésia da pulmonar	11	2	18,18
Dextrocárdia com cardiopatia	60	6	10,00

a-v = aurículo-ventricular  
civ = comunicação inter-ventricular  
n = número

Nos Quadros II a XI indicam-se apenas o número e o sexo dos casos de cada uma das cardiopatias congénitas mais frequentes que fez parte de síndromes e, sempre que possível a identificação destas.

Em relação à comunicação interauricular (de tipo *fosse ovalis* e de tipo *sinus venosus*) que ocorreu em 151 crianças, só em duas constituía parte de síndrome familiar: uma com sín-

drome de Holt-Oram, já descrita noutra publicação<sup>8</sup> e outra com atraso da condução aurículo-ventricular.

Também não julgamos necessário elaborar quadros para outras três das cardiopatias incluídas no Quadro I. Assim, os 9 casos de estenose aórtica supravalvular englobados em síndrome, enquadravam-se na síndrome de Williams-Beuren e 16 dos 19 casos de estenoses das artérias pulmonares estavam englobados em síndrome de rubéola congénita. Nesta última ocorreu o caso de anomalia de Ebstein associado a síndrome<sup>10</sup>.

**QUADRO II**

CIV	n = 37	23m	14f
Sind. Down		24	
Trissomia 18		1	
Delecção cromossoma 9		1	
Sind. Williams-Beuren		1	
Sind. Apert		1	
Sind. rubéola congénita		1	
Sind. alcoólico fetal		1	
Outros (2 c/ fenda palatina)		7	

**QUADRO III**

CANAL	ARTERIAL	n = 29	10m	19f
Sind. rubéola congénita			16	
Sind. Down			9	
Sind. Holt-Oram			1	
Outros			3	

**QUADRO IV**

ESTENOSE n = 16	PULMONAR 3m	VALVULAR 13f
Sind. Noonan		9
D. von Recklinghausen		3
Sind. rubéola congénita		1
Outros		3

**QUADRO V**

TEATRALOGIA	n = 11	4m	7f
Sind. Down		6	
Sind. Holt-Oram		2	
Sind. Noonan		2	
Outros		1	

QUADRO VI

ESTENOSE	AÓRTICA	n=5	4m	1f
Sind. Waardenburg		1		
Nanismo acondroplásico		1		
Sind. rubéola congénita		1		
Outros		2		

QUADRO VII

DEFEITOS	SEPTO	A-V	n=61	20m	41f
Sind. Down			58		
Sind. Holt-Oram			1		
Sind. Elis van Creveld			1		
Outros			1		

QUADRO VIII

COARTAÇÃO	DA	AORTA	n=8	2m	6f
Sind. Turner (XO)			3		
Sind. rubéola congénita			3		
Sind. Down			2		

QUADRO IX

ATRÉSIA	PULMONAR	+	CIV	n=5	1m	4f
Sind. Holt-Oram				2		
Sind. di George				1		
Outros (1 c/fenda palatina)				2		

QUADRO X

ATRÉSIA	DA	PULMONAR	n=2	1m	1f
Sind. cromossômico c/ambiguidade sexual e 49XXXXXY			1		
Outro (c/ fenda palatina)			1		

QUADRO XI

DEXTROCÁRDIA	n=6	2m	4f
Sind. Down		1	
Sind. Holt-Oram		1	
Sind. Noonan		1	
Sind. Patau		1	
Sind. Robinow		1	
Outro		1	

## DISCUSSÃO E CONCLUSÕES

Na nossa casuística as crianças com síndromes constituíram 6,87% das 3027 crianças com cardiopatia congênita enquanto que os trabalhos mais clássicos indicam valores de 8%<sup>3,6</sup>. Admitimos que a diferença encontrada possa estar relacionada com a nossa opção de excluir cardiopatias incompletamente esclarecidas ou associadas entre si.

Não encontramos referência à diferença que detectámos na ocorrência por sexos: 5,51% das crianças com fenotipo masculino tinham síndrome para 8,22% das crianças com fenotipo feminino.

As associações dos vários tipos de cardiopatia com os vários tipos de síndromes foram concordantes com o teor de toda a bibliografia citada.

Do maior interesse prático nos parece salientar a grande variação percentual com que cada tipo de cardiopatia se enquadrava em síndromes. Assim, apenas as crianças com canal arterial persistente e com anomalia de Ebstein (casos do sexo masculino) tiveram síndromes em percentagem idêntica à da casuística geral (Quadro I).

Associaram-se a síndromes em percentagens muito superiores, as seguintes cardiopatias: defeitos do septo aurículo-ventricular, atresia da pulmonar com e sem comunicação inter-ventricular, estenoses das artérias pulmonares, estenose aórtica supra-valvular e dextrocárdia com cardiopatia.

Associaram-se a síndromes em percentagens inferiores as seguintes cardiopatias: comunicação inter-ventricular, estenose pulmonar valvular, tetralogia de Fallot, estenose aórtica (valvular e sub-valvular fixa), comunicação interauricular e coarctação da aorta.

Não se associaram a síndromes as seguintes cardiopatias: transposição completa dos grandes vasos, ventrículo direito com dupla saída, coração univentricular, retorno venoso pulmonar anômalo total, atresia da tricúspida, *truncus arteriosus*, ventrículo esquerdo hipoplásico, levocárdias sem *situs solitus* e outras anomalias ainda mais raras. Tal facto já era conhecido para a transposição completa dos grandes vasos em relação à síndrome de Down<sup>12</sup>. A ocorrência rara das síndromes na população em geral<sup>7</sup> e a relativa raridade das cardiopatias deste grupo pode levar a admitir que a associação é já por si altamente improvável. No entanto teríamos de partir do princípio que a ocorrência de síndromes em indivíduos com essas cardiopatias é idêntica à da população em geral o que, como vimos não se verifica para outros tipos de cardiopatias.

## BIBLIOGRAFIA

- 1 EMANUEL, R. — Genetics and congenital heart disease. Brit. Heart J., 1981; 32: 281-291.

- 2 SANCHEZ-CASCOS, A. — Los síndromes malformativos cardiodigitales. *Rev. Esp. Cardiol.*, 1967; 20: 155-167.
- 3 EHLERS, K.H.; ENGLE, M.A. — Enfermedades cardíacas en los síndromes hereditários. In: WATSON, H. — *Cardiologia Pediátrica*. Barcelona — Salvat Ed. — 1970; 743-755.
- 4 ENGLE, M.A. EHLERS, K.H. — Malformaciones cardiovasculares asociadas con aberraciones cromosómicas. In: WATSON, H. — *Cardiologia Pediátrica*. Barcelona — Salvat Ed. — 1970; 756-769.
- 5 ROWE, R.D.; UCHIDA, I.A.; CHAR, F. — Heart disease associated with chromosomal abnormalities. in: KEITH, J.D.; ROWE, R.D.; VLAD, P. — *Heart Disease in Infancy and Childhood*. New York — MacMillan Publ. — 1978; Third Edition: 897-925.
- 6 NORA, J.; NORA, A.H. — *Genetics and Counseling in Cardiovascular Diseases*. Springfield, Ill. — Charles C. Thomas, 1978.
- 7 SMITH, D.W. — *Recognizable Patterns of Human Malformation. Genetic, Embryologic and Clinical Aspects*. Philadelphia — W.B. Saunders Co.: 1982; Third Edition.
- 8 LIMA, M.; CASTRO-DIAS, J.J.; SAMPAYO, F.; SALDANHA, J.; MACEDO, M.M. — Síndromas cardio-digitais de tipo radial. *Bol. Soc. Portug. Cardiol.*, 1972; 10: 47-53.
- 9 LIMA, M.; GONÇALVES, J.M.; SAMPAYO, F. — A associação de estenoses supra-valvulares das grandes artérias, facies peculiar e atraso mental. *Bol. Soc. Portug. Cardiol.*, 1979; 17: 67-75.
- 10 BONHORST, D.; AGUALUSA, A.; CASTRO DIAS, J.J.; PAULA, C.A. — Malformações cardiovasculares no síndrome da rubéola congénita. *Rev. Portug. Pediat.*, 1979; 10: 45-60.
- 11 FERREIRA, M.G.; FABIÃO, A.S.; ROBLES, M.T.; SAMPAYO, F. — Malformações cardiovasculares no síndrome de Turner XO e noutros fenótipos Turner. *Rev. Portug. Pediat.*, 1979; 10: 61-83.
- 12 MAYOMONE-MARTINS, F.A.; ARAÚJO, F.V.; FEIJÓO, M.J.; SANTOS, H.; KAKU, S.; TELO, M.; AGUALUSA, A.; SAMPAYO, F. — Aspectos cardiológicos e citogenéticos no síndrome de Down. *Rev. Portug. Pediat.*, 1981; 12: 160-166.
- 13 BORGES, A.C.; KAKU, S.; SAMPAYO, F. — Síndrome de Waardenburg com estenose aórtica. *Rev. Portug. Pediat.*, 1985; 16: 107-110.
- 14 MARQUES, C.A.; AIRES, L.; BORGES, A.C.; SAMPAYO, F. — Malformações e síndromes malformativos em familiares de crianças portadoras de cardiopatia congénita. *J. Med.*, 1986; 120: 497-498.

Pedido de separatas:  
 Fernanda Sampayo  
 Rua Tristão Vaz, 59-5B  
 1400 LISBOA