

DIFICULDADE NO FECHAMENTO DOS SEPTOS ATRIOVENTRICULARES EM CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN



II CONGRESSO INTERDISCIPLINAR DA ÁREA MÉDICA

Yana Maílla Pamplona Costa - Universidade Evangélica de Goiás
Ana Luiza Silva Lôbo - Universidade Evangélica de Goiás
Olegario Indemburgo da Silva Rocha Vidal – Universidade
Evangélica de Goiás

Universidade Evangélica de Goiás
Email: yana1819@outlook.com

Introdução: O defeito do septo atrioventricular (AVSD) é uma malformação cardíaca congênita caracterizada por uma deficiência variável da *crux cordis* no coração em desenvolvimento, que ocorre com elevada frequência em pacientes com Síndrome de Down (SD). O diagnóstico precoce evita complicações futuras e confere melhor prognóstico. **Objetivos:** Analisar os aspectos genéticos e as complicações relacionadas ao defeito do septo atrioventricular em crianças com Síndrome de Down. **Metodologia:** Revisão de literatura do tipo integrativa realizada a partir das bases de dados PubMed, ScienceDirect, Elsevier, e Cochrane, utilizando os descritores: Dow syndrome, congenital heart defects, trisomy 21. Trabalhos anteriores a 2010 foram excluídos e o critério de inclusão é a relevância temática. Revisão composta por 5 artigos. **Revisão de Literatura:** A observação de um padrão fixo de defeitos cardíacos congênitos na trissomia do cromossomo 21 indica que um de seus locus está envolvido no desenvolvimento do defeito cardíaco. Foram identificados como responsáveis por este fenótipo genes para várias proteínas relacionadas à matriz (colágeno tipos VI e XVIII, integrina beta 2, alfa-1 e alfa-2), que estão localizadas no cromossomo 21, tendo sido sugerido que a superexpressão do colágeno tipo VI desempenha um papel importante na patogênese atrioventricular na Síndrome de Down. Em pacientes com defeito do septo atrioventricular, os sintomas surgem na

infância como resultado de shunt pulmonar sistêmico e risco aumentado de desenvolvimento de hipertensão arterial pulmonar, sendo os pacientes com Síndrome de Down considerados de alto risco por possuírem um número menor de alvéolos. A correção cirúrgica precoce é importante para a prevenção de lesão pulmonar vascular. **Conclusão:** Observa-se, portanto, que o desenvolvimento de ASVD em crianças com Síndrome de Down está diretamente ligada aos aspectos genéticos que determinam a síndrome em questão. Além disso, a demora no diagnóstico aumenta a chance de complicações potencialmente fatais, principalmente a hipertensão arterial pulmonar. Assim, é necessário o diagnóstico e tratamento precoce a fim de evitar agravamentos futuros.

Palavras-chave: Dow syndrome; Congenital heart defects; Trisomy 21.

Referências:

- 1- DENNIS, J. *et al.* Recognising heart disease in children with Down syndrome. **Archives of Disease in Childhood-Education and Practice**, v. 95, n. 4, p. 98-104, 2010.
- 2- GOUVEIA, C. M. C. **Cardiopatia congênita na síndrome de Down: artigo de revisão**. 2016. Tese de Doutorado.
- 3- MOURATO, F. A.; VILLACHAN, L. R. R.; MATTOS, S. S. Prevalência e perfil das cardiopatias congênitas e hipertensão pulmonar na Síndrome de Down em serviço de cardiologia pediátrica. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 32, p. 159-163, 2014.

4- OLARIU, I. C. *et al.* Challenges in the Surgical Treatment of Atrioventricular Septal Defect in Children With and Without Down Syndrome in Romania-A Developing Country. **Frontiers in Pediatrics**, v. 9, p. 663, 2021.

5- STOLL, C. *et al.* Associated congenital anomalies among cases with Down syndrome. **European journal of medical genetics**, v. 58, n. 12, p. 674-680, 2015.