CARDIOPATIAS CONGÊNITAS RELACIONADAS A SÍNDROMES GENÉTICAS

Congresso Brasileiro Digital de Atualização em Pediatria, 2ª edição, de 07/11/2022 a 09/11/2022
ISBN dos Anais: 978-65-5465-000-7
DOI: 10.54265/ECKP8384

FREITAS; Yuri Borges Bitu de [1], SANTANA; Alexandre Augusto de Andrade Santana [2], TESSARI; Bernardo Malheiros [3], SANTANA; Natan Augusto de Almeida [4], MOURA; Sérgio Gabriell de Oliveira [5], LUIZ; Victória Carolinne Alves [6]

RESUMO

Introdução: Os avanços na genética permitiram uma melhor definição do papel de antecedentes genéticos específicos na etiologia das cardiopatias congênitas (CHD) sindrômicas. A identificação de genes responsáveis por diferentes síndromes levou à identificação de vários reguladores transcricionais, transdutores e moduladores de sinalização críticos para a morfogênese cardíaca. A compreensão do *background* genético das CHD sindrômicas permitiu uma melhor caracterização das bases genéticas também das CHD não sindrômicas. **Objetivos:** Revisão de literatura relacionada a cardiopatias congênitas, destacando-se sua relação com as síndromes genéticas. **Métodos:** Foi realizada uma revisão de literatura na base de dados PubMed, com os termos: "*congenital heart disease"* AND *"genetic syndromes"*, selecionando os estudos clínicos, ensaios clínicos, revisões e textos completos em inglês e português, dos últimos 10 anos, excluindo estudos em animais e aqueles que não se enquadram nos objetivos (n=20). **Resultados:** É conhecida associação de CHDs típicas como na síndrome de Down, na microdeleção 22q11.2 e na síndrome de Noonan representam paradigmas como aneuploidias cromossômicas, microdeleções cromossômicas e mutações intragênicas, respectivamente. Nos últimos anos, a melhoria da genética molecular permitiu uma correlação genótipo-fenótipo específica para várias CHDs associadas a síndromes genéticas. Posteriormente, também foi demonstrada uma correlação genótipo-prognóstico e, e melhora no resultado cirúrgico de pacientes sindrômicos quando adotados protocolos diagnósticos e cirúrgicos específicos de cuidados pré-operatórios. Além disso, a associação de fenótipos cardíacos peculiares com anomalias genéticas específicas levou à identificação de genes essenciais no coração morfogênese e, portanto, para uma melhor compreensão da mecanismos genéticos que controlam o desenvolvimento cardiovascular. **Conclusões:** As cardiopatias congênitas podem estar diretamente relacionadas a síndromes genéticas ou terem herança mendeliana, com risco de recorrência na família. Portanto, é necessário a avaliação genealógica dos pacientes com cardiopatias congênitas, assim como avaliação genética clínica e realização de testes genético que pode possibilitar identificação e tratamento precoce dessas doenças. Além da necessidade de aconselhamento genético. resumo - sem apresentação oral.

PALAVRAS-CHAVE: Bases de Dados Genéticas, Cardiopatias Congênitas, Síndrome de Down, Pediatria

[1] Pontifícia Universidade Católica de Goiás , yuribbf2@hotmail.com
[2] Pontifícia Universidade Católica de Goiás , masterxandao@gmail.com
[3] Pontifícia Universidade Católica de Goiás , bmt220300@gmail.com
[4] Pontifícia Universidade Católica de Goiás , natan.augusto.santana@gmail.com
[5] Pontifícia Universidade Católica de Goiás , s.gabriellmoura@gmail.com
[6] Pontifícia Universidade Católica de Goiás , vcarolinne.al@gmail.com