

CARDIOLOGIA

TEORIA E PRÁTICA

EDIÇÃO XXV

Capítulo 8

CARDIOPATIAS CONGÊNITAS: CLÍNICA E DIAGNÓSTICO PRECOCE

BRUNO TEIXEIRA CAMPOS¹
MARCELA FRUET DIAS¹
ANA PAULA MONTEIRO PAIVA¹
GABRIEL HENRIQUE DE SOUZA ALMEIDA¹
GABRIELA SOARES ESTEVES¹
JOANA MIRANDA MOURA¹
THÉO LÁZARO NETO¹
TIAGO MARCHESE RAUPP¹
PEDRO FELIPE MARQUES FEITOSA¹
ALINE BEZERRA DE MELO FILTER¹
ANA LUISA AYRES DELDUQUE¹
JOÃO VITOR BORGES ANDRADE GRESPAN¹
ALEXANDRE MAGNO OLIVEIRA DE SOUZA¹
CARLOS VINICIUS SOARES DA SILVA¹

1. Discente - Curso de medicina da Universidade Católica de Brasília.

Palavras-chave: Cardiopatias Congênitas; Ecocardiografia; Diagnóstico Pré-natal.

DOI

10.59290/0201212271

EP EDITORA
PASTEUR

INTRODUÇÃO

A cardiopatia congênita (CC) representa a malformação mais prevalente ao nascimento, acometendo aproximadamente 1 a cada 125 recém-nascidos (CLAUSEN *et al.*, 2024). Caracteriza-se por uma anomalia estrutural, funcional ou posicional do coração e/ou dos grandes vasos, podendo ou não se manifestar a qualquer momento após o nascimento. É uma condição associada à expressiva morbidade e mortalidade infantil e que ainda é frequentemente identificada de maneira tardia, apesar dos avanços nos métodos diagnósticos. Estima-se que, para cada dez crianças acometidas, cerca de seis recebem o diagnóstico após o período neonatal, o que compromete o prognóstico (SAGANSKI *et al.*, 2023).

As CC são classificadas em cianóticas e acianóticas, sendo que muitas das formas críticas, frequentemente cianóticas, estão associadas a elevado risco de morbimortalidade no período neonatal. Observa-se que uma parcela dessas lesões é dependente da patência do canal arterial para a manutenção do débito sistêmico ou para a oxigenação eficiente. Entretanto, o diagnóstico precoce ainda enfrenta limitações, uma vez que determinadas cardiopatias podem não ser identificadas no momento da alta hospitalar, cursando com ausculta cardíaca aparentemente inocente, sobretudo enquanto o ducto arterioso permanece patente ou em processo de fechamento fisiológico (TAVARES *et al.*, 2024).

Nesse contexto, estratégias de triagem são essenciais para a redução das consequências associadas ao diagnóstico tardio das CC. No período pré-natal, a ecocardiografia fetal destaca-se como ferramenta de grande relevância, permitindo a identificação precoce de anomalias cardíacas e possibilitando o planejamento do parto em centros especializados. No entanto, apresentam limitações relacionadas ao acesso restrito, ao

custo elevado e à possibilidade de visualização inadequada de determinadas estruturas cardíacas (JANJUA *et al.*, 2022).

No período pós-natal, a oximetria de pulso configura-se como um método simples, de fácil execução, não invasivo e recomendado como estratégia de triagem de rotina para CC críticas. Sua aplicação contribui para a redução do risco de alta hospitalar de recém-nascidos portadores de CC não detectadas pelo exame físico isolado. Apesar de seus benefícios, a oximetria de pulso apresenta limitações, particularmente no que se refere à identificação de *shunts* esquerda-direita e de CC críticas que não causam alterações significativas da saturação de oxigênio (JANJUA *et al.*, 2022).

Ademais, o desenvolvimento de tecnologias emergentes e a incorporação da telemedicina têm sido propostas como estratégias para ampliar o acesso ao diagnóstico, especialmente em regiões remotas e com recursos escassos (MATTOS *et al.*, 2020). Assim, abordagens inovadoras, como a utilização de biomarcadores cardiovasculares analisados em amostras de sangue seco, vêm sendo investigadas como ferramentas complementares, com potencial para aumentar a sensibilidade da triagem neonatal (CLAUSEN *et al.*, 2024).

Embora a triagem neonatal seja preconizada pelo Ministério da Saúde, com a realização de cinco testes nas primeiras 48 horas de vida, a cobertura integral desses exames ainda não é alcançada de forma oportuna em todo o território nacional (SAGANSKI *et al.*, 2023). Com isso, apesar dos avanços tecnológicos disponíveis para a triagem das CC, a taxa de sobrevivência no período neonatal é limitada, o que exige maiores investimentos, ampliação da cobertura e capacitação contínua dos profissionais de saúde envolvidos na atenção neonatal e cardiopediátrica (TAVARES *et al.*, 2024).

METODOLOGIA

Realizou-se uma revisão narrativa com estratégia de busca sistematizada, conduzida de acordo com as recomendações PRISMA no que se refere às etapas de identificação, triagem, elegibilidade e inclusão dos estudos. A busca bibliográfica foi realizada nas bases de dados PubMed e Biblioteca Virtual em Saúde (BVS). Foram utilizados os Descritores em Ciências da Saúde (DeCS) “*Heart Defects, Congenital*”, “*Infant, Newborn*”, “*Echocardiography*” e “*Oximetry*”, combinados por meio dos operadores booleanos AND e OR.

Na base PubMed, a busca inicial identificou 2.706 artigos, considerando os filtros de publicações nos últimos cinco anos e disponibilidade de texto completo gratuito. Posteriormente, ao aplicar os filtros referentes a estudos em humanos e população pediátrica, restaram 646 artigos. Em seguida, foram aplicados critérios de inclusão e exclusão, priorizando estudos que abordassem o diagnóstico precoce das cardiopatias congênitas, com ênfase no diagnóstico pré-natal, na triagem neonatal e em populações fetais e pediátricas. Foram excluídos artigos com foco exclusivo em tratamento, estudos envolvendo população adulta, modelos animais ou que não contemplassem aspectos diagnósticos. Na etapa subsequente, procedeu-se à leitura dos títulos, resumos e textos completos, resultando na inclusão final de oito artigos provenientes da base PubMed.

Em relação à base BVS, foram identificados inicialmente 193 artigos, aplicando-se os mesmos filtros temporais e de disponibilidade de texto completo. Após a leitura dos resumos e aplicação dos critérios de elegibilidade, um artigo foi selecionado. Ao final do processo de busca e seleção, nove artigos compuseram a amostra final e foram utilizados para a elaboração do presente capítulo.

DISCUSSÃO E RESULTADOS

O diagnóstico precoce dessas malformações cardíacas é determinante para a redução de complicações graves, uma vez que a identificação tardia está associada a maior risco de instabilidade hemodinâmica, necessidade de intervenções emergenciais e pior prognóstico clínico (HORNBERGER *et al.*, 2024; SAGANSKI *et al.*, 2023). Nesse contexto, o diagnóstico das cardiopatias congênitas deve ser compreendido como um processo dinâmico e integrado, que se inicia no período pré-natal e se estende ao longo do cuidado neonatal.

O diagnóstico pré-natal das cardiopatias congênitas tem apresentado avanços substanciais nas últimas décadas, especialmente em decorrência da evolução das técnicas de imagem e da maior difusão da ecocardiografia fetal. A identificação intrauterina das alterações cardíacas permite não apenas a confirmação anatômica das lesões, mas também a avaliação funcional do coração fetal e a estratificação do risco de comprometimento hemodinâmico no período pós-natal, possibilitando o planejamento do parto em centros especializados e a organização de equipes multidisciplinares (HORNBERGER *et al.*, 2024). Evidências demonstram que o diagnóstico ainda durante a gestação está associado à redução da mortalidade neonatal, sobretudo nos casos de cardiopatias congênitas críticas que demandam intervenção imediata após o nascimento (HORNBERGER *et al.*, 2024).

Apesar desses avanços, o diagnóstico pré-natal não é universal, e uma proporção significativa de recém-nascidos com cardiopatias congênitas não é identificada durante a gestação. Tal limitação evidencia a importância das estratégias de diagnóstico no período neonatal, especialmente aquelas voltadas à triagem sistematizada antes da alta hospitalar (SAGANSKI *et*

al., 2023). A ausência de sinais clínicos evidentes nas primeiras horas de vida em muitas cardiopatias críticas contribui para o subdiagnóstico, reforçando a necessidade de métodos complementares de rastreamento.

Nesse cenário, a oximetria de pulso (teste do coraçozinho) destaca-se como ferramenta fundamental na triagem neonatal das cardiopatias congênitas. Trata-se de um método simples, não invasivo e de fácil aplicabilidade, capaz de identificar alterações na saturação periférica de oxigênio que podem indicar a presença de cardiopatias congênitas críticas (SAGANSKI *et al.*, 2023). Estudos demonstram que esse exame apresenta alta especificidade e sensibilidade moderada, o que o torna particularmente eficaz na identificação de recém-nascidos que necessitam de investigação diagnóstica adicional (SAGANSKI *et al.*, 2023).

A efetividade da oximetria de pulso está diretamente relacionada à padronização dos protocolos de aplicação e à fisiologia da transição cardiopulmonar no período neonatal. O teste baseia-se na detecção indireta da saturação de oxigênio da hemoglobina, refletindo o equilíbrio entre ventilação pulmonar, perfusão sistêmica e mistura de fluxos sanguíneos no coração e nos grandes vasos. Nas cardiopatias congênitas críticas, especialmente aquelas dependentes do canal arterial ou associadas a *shunts* direita-esquerda, ocorre redução da oxigenação sistêmica em razão da mistura de sangue venoso e arterial ou da limitação do fluxo pulmonar, resultando em dessaturação detectável pela oximetria de pulso. A realização do teste entre 24 e 48 horas de vida coincide com o período em que há queda da resistência vascular pulmonar, fechamento progressivo do canal arterial e aumento do fluxo pulmonar, permitindo que alterações na oxigenação se tornem mais evidentes e clinicamente detectáveis (SAGANSKI *et al.*,

2023). A inclusão de retestes em casos de valores limítrofes ou alterados contribui para diferenciar dessaturações transitórias, relacionadas à adaptação fisiológica neonatal, daquelas decorrentes de cardiopatias estruturais, aumentando a acurácia do método e reduzindo a ocorrência de resultados falso-positivos. Entretanto, limitações devem ser consideradas, uma vez que recém-nascidos prematuros podem apresentar instabilidade ventilatória e circulatória que interfere nos valores de saturação, assim como cardiopatias que não cursam com hipoxemia significativa no período neonatal podem não ser detectadas por esse método de triagem (SAGANSKI *et al.*, 2023).

Nessa perspectiva, os biomarcadores cardíacos, como por exemplo o NT-proBNP, analisados por meio de amostras de sangue seco, realizadas no teste do pezinho, tornam-se favoráveis. A utilização desses marcadores, que são proteínas liberadas no sangue quando o coração sofre estresse ou estiramento das suas paredes, tem como objetivo aumentar a sensibilidade da triagem neonatal, a partir da percepção de sobrecargas ventriculares, ainda em recém-nascidos que possuam uma saturação dentro dos limites considerados normais (CLAUSEN *et al.*, 2024).

Além disso, a telemedicina tem impulsionado a descentralização do diagnóstico especializado. Esse cenário é visto através da utilização da tele-ecocardiografia, que amplia análises de exames feitos em unidades remotas, por meio da interpretação realizada por especialistas em centros de referências em outras regiões (MATTOS *et al.*, 2020). Dessa forma, a estratégia do uso da tecnologia a favor da diminuição da relação entre o tempo de análise e os resultados dos diagnósticos reduz diferenças geográficas e otimiza o encaminhamento para possíveis cirurgias.

A confirmação diagnóstica das cardiopatias congênitas é realizada por meio da ecocardiografia, considerada o padrão-ouro para a avaliação anatômica e funcional do coração. Esse exame permite a caracterização detalhada das lesões, a definição da gravidade e o planejamento terapêutico adequado. Contudo, seu uso como ferramenta de rastreamento universal é limitado por fatores como custo, disponibilidade de equipamentos e necessidade de profissionais especializados, o que reforça a importância das estratégias de triagem prévias para direcionar adequadamente sua utilização (SAGANSKI *et al.*, 2023).

Por fim, o diagnóstico precoce eficaz depende da integração entre a vigilância pré-natal, a sistematização na triagem neonatal e o suporte de tecnologias de telessaúde para garantir que o cuidado especializado alcance o paciente oportunamente.

CONCLUSÃO

Diante do exposto, evidencia-se que o diagnóstico precoce das cardiopatias congênitas constitui um eixo central para a redução da morbimortalidade neonatal e para a melhoria do prognóstico clínico desses pacientes. A identificação oportuna dessas malformações permite o planejamento assistencial adequado, a organização de fluxos de encaminhamento e a adoção de intervenções terapêuticas no momento oportuno, minimizando complicações graves associadas ao diagnóstico tardio. Nesse sentido, o processo diagnóstico deve ser compreendido de forma contínua e integrada, iniciando-se no período pré-natal e estendendo-se ao cuidado neonatal.

Os avanços no diagnóstico pré-natal, especialmente por meio da ecocardiografia fetal, representam um importante marco na detecção precoce das cardiopatias congênitas, possibilitando a estratificação de risco e o preparo de equipes multidisciplinares em centros especializados. Entretanto, considerando que uma parcela significativa dos casos ainda não é identificada durante a gestação, torna-se imprescindível o fortalecimento das estratégias de triagem neonatal sistematizada, com destaque para a oximetria de pulso, que se consolida como método simples, acessível e eficaz na identificação de cardiopatias congênitas críticas.

A incorporação de ferramentas complementares, como biomarcadores cardíacos analisados no contexto do teste do pezinho, surge como estratégia promissora para aumentar a sensibilidade da triagem, especialmente em situações nas quais não há hipoxemia evidente. Ademais, o uso da telemedicina, particularmente da tele-ecocardiografia, contribui para a ampliação do acesso ao diagnóstico especializado, reduzindo desigualdades regionais e otimizando o tempo entre a suspeita clínica e a confirmação diagnóstica.

Assim, a efetividade do diagnóstico precoce das cardiopatias congênitas depende da articulação entre diferentes níveis de atenção e do uso racional de métodos diagnósticos, desde a vigilância pré-natal até a confirmação por ecocardiografia. A integração dessas estratégias fortalece o cuidado neonatal, assegura maior equidade no acesso à assistência especializada e impacta positivamente os desfechos clínicos, reafirmando a importância de políticas de saúde voltadas à detecção precoce e ao manejo oportuno dessas condições.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- CLAUSEN, H. *et al.* Newborn screening for high-risk congenital heart disease by dried blood spot biomarker analysis. *JAMA Network Open*, v. 7, e2418097, 2024. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2024.18097.
- GRINENCO, S. *et al.* Consenso sobre detección temprana de las cardiopatías congénitas. *Archivos Argentinos de Pediatría*, v. 123, p. 24, 2025. doi: <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2024-10580>.
- JANJUA, D. *et al.* Pulse oximetry as a screening test for congenital heart disease in newborns. *Medycyna Wieku Rozwojowego*, v. 26, 2022. doi: 10.34763/jmotherandchild.20222601.d-21-00033.
- JULLIEN, S. Newborn pulse oximetry screening for critical congenital heart defects. *BMC Pediatrics*, v. 21, 2021. doi: 10.1186/s12887-021-02520-7.
- MATTOS, S.S.D.S. *et al.* Echocardiography learning by pediatricians while screening congenital heart disease with the aid of telemedicine. *Telemedicine and e-Health*, v. 26, p. 1449, 2020. doi: 10.1089/tmj.2019.0196.
- MIGOWSKI, A. *et al.* Newborn pulse oximetry screening coverage in a nationwide complex survey sample: an assessment of a congenital heart disease early detection program at the regional level in Brazil. *Preventive Medicine*, v. 189, p. 108141, 2024. doi: 10.1016/j.ypmed.2024.108141.
- NURMI, M.O. *et al.* Accuracy of fetal echocardiography diagnosis and anticipated perinatal and early postnatal care in congenital heart disease in mid-gestation. *Acta Obstetricia et Gynecologica Scandinavica*, v. 101, p. 1112, 2022. doi: 10.1111/aogs.14423.
- SAGANSKI, G.F. *et al.* Pulse oximetry test for screening congenital heart diseases: a systematic review. *Revista da Escola de Enfermagem da USP*, v. 57, 2023. doi: 10.1590/1980-220X-REEUSP-2023-0215en.
- TAVARES, M. *et al.* Factors associated with the indication of neonatal echocardiography in the investigation of congenital heart diseases. *Revista Gaúcha de Enfermagem*, v. 45, 2024. doi: 10.1590/1983-1447.2024.20230170.en.