CARDIOLOGIA
TEORIA E PRÁTICA
Ed. XVII

Capítulo 2

CARDIOPATIAS CONGÊNITAS: DO DIAGNÓSTICO AO MANEJO CLÍNICO

GISELE KARLEC JACOBS[1]
ROBERT LUÍS KERN[1]
ANDRÉ LUIZ PICOLOTO[1]
LUIZ EDUARDO SANTI DOS SANTOS[1]
KAIO SATO DE ALMEIDA[1]
MAURICIO KONIG LUZ[1]
RAFAEL BORISLAV BEAL WELFER[1]
BRUNA DARÓS SILVEIRA[1]
ISADORA TURATTO FREITAS[1]
IZABELLE CAVANUS FONTANA[1]
JÚLIA MARIN RAMPAZZO[1]
MARIA LAURA LIMA VARGAS[1]
VINICIUS GOLDSCHMIDT[1]

1. Discente – Medicina na Universidade de Passo Fundo (UPF).

Palavras-chave
Cardiopatias; Malformações; Malformações Congênitas.

DOI 10.59290/978-65-6029-170-6.2

EDITORA PASTEUR

INTRODUÇÃO

Durante o período embrionário, o coração é o primeiro órgão a se formar, tendo sua evolução findada na quarta semana de gestação. As câmaras cardíacas, válvulas e os grandes vasos se originam em sequência temporal bem definida. Contudo, distúrbios ocorridos nesta sincronia levam à ocorrência das malformações cardíacas congênitas, as quais são explicadas, com facilidade, uma vez conhecidas as bases da embriogênese cardíaca.

Por definição, a doença cardíaca congênita consiste em uma anormalidade estrutural macroscópica do coração ou dos grandes vasos intratorácicos, com repercussões funcionais significativas. A incidência destas se apresenta de ampla relevância no contexto cardiológico, tendo em vista serem responsáveis por cerca de 40% dos defeitos congênitos e, dentre estes, possuírem maior morbimortalidade. Nesse contexto, ao revisar a embriologia cardíaca humana, todas as malformações relacionadas ao desenvolvimento podem ser melhor explicadas e diagnosticadas (ROSA *et al*., 2013).

O primeiro indício de formação cardíaca surge entre o 18º e o 19º dia de desenvolvimento na área cardiogênica. Essa área corresponde ao mesoderma intraembrionário colocado em frente e dos lados da placa pré-cordal. Na área cardiogênica, células agregam-se e organizam-se, formando dois cordões cardiogênicos de cada lado do embrião, os quais se canalizam e formam dois tubos endoteliais – os tubos endocárdicos. Durante o processo de delimitação do corpo embrionário, com o fechamento ventral do corpo pela aproximação das pregas laterais, os tubos endocárdicos gradualmente se aproximam e se fundem na linha média, formando, assim, um tubo endocárdico único. Essa fusão tem início na extremidade caudal.

Depois que os dois tubos endocárdicos se fundem em um único, este começa a apresentar uma série de dilatações conhecidas como cavidades cardíacas primitivas. É possível identificar quatro cavidades no sentido craniocaudal: o bulbo cardíaco, o ventrículo primitivo, o átrio primitivo e o seio venoso. Do bulbo cardíaco ocorre a formação dos arcos aórticos. O seio venoso, última cavidade a se formar e a mais caudal, recebe as veias vitelinas, umbilicais e, mais tarde, as cardinais comuns, e, com o crescimento dos átrios, o seio venoso é incorporado, por fim, ao átrio direito.

Neste período, o embrião que possui aproximadamente 23 dias de desenvolvimento, já apresenta os primórdios do sistema cardiovascular, e seu coração já começa a bater. No início, as contrações musculares têm origem no próprio músculo cardíaco do coração primitivo. Elas são, portanto, miogênicas. As contrações ocorrem em ondas peristálticas, e o fluxo é em sentido unidirecional do seio venoso para o bulbo cardíaco. Desse modo, a circulação embrionária é constituída por uma circulação intraembrionária e uma circulação extraembrionária.

A circulação embrionária está assim estabelecida: no seio venoso, desembocam as veias cardinais comuns, as umbilicais e as vitelinas. As veias cardinais comuns (originadas da união das cardinais anteriores e posteriores) trazem o sangue do corpo do embrião. As veias umbilicais trazem o sangue da placenta em desenvolvimento, e as vitelinas provêm da vesícula vitelina. Do seio venoso, o sangue penetra no átrio primitivo através do orifício sinoatrial. Dessa câmara, atinge o ventrículo primitivo pelo canal atrioventricular. Quando o ventrículo se contrai, o sangue é bombeado para o bulbo cardíaco, atingindo a dilatação do saco aórtico e sendo, então, distribuído para os arcos aórticos. Pela aorta dorsal, será distribuído para todo o corpo do embrião. A aorta dorsal apresenta ramificações que se diri-

gem, em retorno, para a vesícula vitelina e a placenta.

Ao longo do processo evolutivo, dois coxins endocárdicos formam o septo intermédio, que divide o canal atrioventricular em direito e esquerdo. Ainda, ocorre a separação entre os dois átrios feita por dois septos - o septum primum e o septum secundum, não ainda destinados a formar uma divisão completa entre os dois átrios. Durante seu crescimento, o septum secundum cobre um pouco o ostium secundum do septum primum. Quando seu bordo inferior se aproxima do septo intermédio, seu crescimento cessa, deixando, portanto, uma abertura conhecida como forame oval ou janela de Botal. O forame oval fica exatamente na altura da parte não perfurada do septum primum. Durante a vida fetal, a maior parte do sangue que entra no átrio direito pela veia cava inferior passa para o átrio esquerdo através do forame oval e do ostium secundum. Depois do nascimento, por modificações de pressões sanguíneas, o sangue passa do átrio direito para o ventrículo direito, havendo, inicialmente, um fechamento fisiológico, e somente mais tarde um fechamento anatômico interatrial, o qual, se não ocorrido, é responsável pela caracterização de malformações. Simultaneamente à septação dos átrios, inicia-se a septação ventricular. Enquanto os átrios permanecem em comunicação até o final da vida fetal, através dos ostium secundum e do forame oval, a septação ventricular é total; no fim do segundo mês, os dois ventrículos estão completamente separados por um septo mediano. De modo geral, o surgimento das valvas cardíacas é decorrência de projeções endocárdicas originadas pela proliferação do conectivo subendocárdico.

Quanto aos vasos cardíacos, o tronco-cone é a região do tubo cardíaco compreendida entre a porção cefálica do bulbo cardíaco e o início dos grandes vasos da base (aorta e tronco pulmonar comum). A septação do tronco-cone começa entre as raízes do quarto e sexto arcos aórticos, relacionados com os troncos aórtico e pulmonar, respectivamente, e progride em forma de espiral em direção aos ventrículos. Desse modo, a formação cardíaca ocorre, sendo dividida em etapas que devem ocorrer em ordem perfeita e cronológica, a qual, se não obedecida, pode ocasionar malformações em qualquer uma das etapas acima mencionadas (GARCIA & FERNÁNDEZ, 2012).

As cardiopatias congênitas dividem-se em acianóticas e cianóticas. Ambas as formas possuem manifestações clínicas distintas e necessitam de diagnóstico preciso devido a sua rápida evolução para condições ameaçadoras da vida. A presente revisão subdivide-se em cardiopatias congênitas acianóticas por volume, cardiopatias congênitas acianóticas por pressão e cardiopatias congênitas cianóticas mais prevalentes, buscando elucidar fisiopatologia, clínica, diagnóstico e evolução de cada tipo supracitado por meio da embriologia.

MÉTODO

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura realizada no período de junho a setembro de 2024 por meio de pesquisas nas bases de dados PubMed e UpToDate. Foram utilizados os descritores “congenital heart disease”, “congenital cardiac malformations”, e “congenital heart defects”. Desta busca, foram encontrados 60 artigos, posteriormente submetidos aos critérios de seleção.

Os critérios de inclusão foram: texto completo disponível; em inglês ou português; publicados de 1990 a 2024. Como critérios de exclusão: artigos incompletos ou indisponíveis; fora do período; sem os descritores estabelecidos.

Após os critérios de seleção, restaram 24 artigos que foram submetidos à leitura minuciosa

para a coleta de dados. Os resultados foram apresentados de forma descritiva, divididos em categorias temáticas abordando os vários tipos de cardiopatias existentes e suas respectivas subdivisões.

CARDIOPATIAS CONGÊNITAS ACIANÓTICAS POR VOLUME

Comunicação interatrial (CIA)

A CIA é definida por uma comunicação direta entre os átrios, a qual permite o desvio de sangue, causada por uma malformação do septo interatrial. Sua prevalência é de aproximadamente 10 a 15% das cardiopatias congênitas, a segunda mais comum, e o aumento da prevalência possui relação com o uso crescente de ecocardiografia no período neonatal. Do ponto de vista anatômico, as CIAs geralmente refletem a anormalidade ocorrida na embriogênese cardíaca, e são divididas em quatro tipos: *ostium secundum, ostium primum,* seio venoso e defeitos do seio coronariano. O defeito tipo *ostium secundum* é localizado na fossa oval e é o mais comum, correspondendo a 75% das CIAs (JATENE *et al*., 2022).

Na maioria dos pacientes, o defeito do septo atrial causa um desvio do sangue da esquerda para direita (GEVA *et al.*, 2014). A direção e a magnitude do fluxo através da CIA são determinadas pelo tamanho do defeito e pelas pressões atriais relativas, que, por sua vez, são dependentes da complacência do ventrículo esquerdo e direito. Com o passar do tempo, a complacência do ventrículo esquerdo diminui, bem como aumento do fluxo da esquerda para a direita, resultando, assim, em sobrecarga de volume para as câmaras direitas (JATENE *et al*., 2022). Esse *shunt* esquerda-direita constitui um "circuito inútil" de fluxo sanguíneo pulmonar através de: átrio e ventrículo direitos, circulação pulmonar, átrio esquerdo e de volta ao átrio direito. Assim, o volume de fluxo sanguíneo na circulação pulmonar é maior do que na circulação sistêmica. A relação entre fluxo pulmonar e fluxo sistêmico é conhecida pela razão Qp/Qs, que, em condições normais, deve ser de 1, porém, em *shunts* esquerda-direita, onde o fluxo pulmonar é maior que o fluxo sistêmico, o Qp/Qs é maior do que 1. Esse aumento do fluxo leva à dilatação do lado direito evidente na radiografia de tórax e na imagem ecocardiográfica. A função ventricular direita também é ocasionalmente diminuída. As principais artérias pulmonares dilatam e a vascularização pulmonar é aumentada. Entretanto, a sobrecarga de volume do lado direito é geralmente bem tolerada por anos (VICK & BEZOLD, 2024).

A história natural das CIAs isoladas variam de acordo com o tamanho do defeito. Pequenos defeitos geralmente fecham espontaneamente durante a infância, enquanto defeitos de tamanho moderado e grande tendem a persistir e causar sintomas ao longo do tempo, necessitando de intervenção cirúrgica na maioria das vezes (GEVA *et al.*, 2014). Na maioria dos casos, o defeito interatrial é pequeno e não causa sintomas na infância, motivo pelo qual cerca de 25-30% das CIAs são diagnosticadas somente na vida adulta (GEVA *et al.*, 2014). Por outro lado, em CIAs grandes, o paciente pode apresentar sinais de insuficiência cardíaca, sinais de aumento do átrio direito visíveis no precórdio, e sinais de hipertensão pulmonar a longo prazo. Geralmente, o defeito congênito é um achado incidental obtido em ecocardiograma realizado por outro motivo, ou chama atenção pelo sopro presente no exame físico. O achado na ausculta cardíaca mais característico da CIA é o desdobramento amplo e fixo da segunda bulha (B2), ocasionado pelo aumento do volume ejetado pelo ventrículo direito, ocorrendo atraso do componente valvar pulmonar. Como já comentado anteriormente, a CIA é bem

tolerada por anos, a insuficiência cardíaca é incomum antes dos 30 anos, porém a prevalência de sintomas mais graves aumenta substancialmente em pacientes mais velhos não corrigidos ao longo do tempo (VICK & BEZOLD, 2024).

O ecocardiograma transtorácico com *doppler* geralmente é o único exame de imagem necessário para a definição diagnóstica. Esse método diagnóstico permite definição do tamanho, da localização e da repercussão do defeito. A pressão sistólica do ventrículo direito e a pressão média da artéria pulmonar também podem ser estimadas. Já o ecocardiograma transesofágico (ETE) fica restrito a casos em que a janela acústica transtorácica é limitada, ou quando se considera a possibilidade de fechamento percutâneo. Defeitos tipo ostium secundum podem ser tratados tanto por cirurgia quanto por procedimento intervencionista por meio de implante de prótese através do cateterismo. CIAs tipo ostium primum, seio venoso e seio coronariano são corrigidos através de procedimento cirúrgico. O prognóstico evolutivo após o tratamento mostra melhora dos sintomas na grande maioria dos pacientes (JATENE *et al*., 2022).

Comunicação interventricular (CIV)

Defeitos do septo interventricular são as cardiopatias congênitas mais comuns, ocorrendo em cerca de 50% das crianças com cardiopatia congênita, e em 20% como um defeito isolado. As CIVs são aberturas no septo interventricular que permitem a passagem direta do fluxo do ventrículo esquerdo para o lado direito, e sua prevalência vem aumentando com os avanços em imagens e testes de triagem neonatal (MINETTE & SAHN, 2006).

As CIVs são classificadas de acordo com sua localização (JATENE *et al*., 2022). Como o fechamento do septo membranoso no período embrionário depende de diversos fatores e etapas, esse acaba sendo o local mais acometido, portanto a CIV perimembranosa é a mais frequente, responsável por 80% dos casos. Defeitos em qualquer porção do septo muscular são chamados de CIVs musculares. Existem também as CIVs de saída, subarterial ou subpulmonar, que possuem maior prevalência na população asiática. As CIVs de entrada, ou do canal atrioventricular, são responsáveis por outros 5% dos defeitos interventriculares (MINETTE & SAHN, 2006).

O aparecimento de sintomas em casos de CIV isolada dependem, principalmente, da fisiopatologia desse defeito (SPICER *et al.*, 2014). Pacientes com CIV pequena (menor que 4 mm) geralmente permanecem assintomáticos, e pode ocorrer fechamento espontâneo nos primeiros 2 anos de vida enquanto, na presença de CIV moderada (4-6 mm) ou grande (maior que 6 mm), o surgimento de sinais e sintomas costuma ocorrer por volta de 4 a 8 semanas de vida. Os sintomas, no entanto, surgem mais cedo em bebês prematuros (FULTON & SALEEB, 2024). Alguns dos sintomas e achados físicos podem incluir: taquipneia, baixo ganho de peso, má alimentação, taquicardia, estertores pulmonares, palidez e sopro. O sopro cardíaco normalmente é um achado incidental, tipicamente caracterizado por ser um sopro holossistólico e seu grau depende da velocidade do fluxo e da localização da CIV (FULTON & SALEEB, 2024; SPICER *et al.*, 2014).

Exames como o eletrocardiograma (ECG) e o raio X de tórax podem ser pedidos inicialmente e podem demonstrar sinais de hipertrofia de AE e VE, ou de IC (FULTON & SALEEB, 2024; MINETTE & SAHN, 2006). Porém, é a ecocardiografia que desempenha um papel fundamental no diagnóstico definitivo da CIV. O ecocardiograma transtorácico (TT) com *doppler* delimita a localização da lesão e estima o tamanho do *shunt*. Em casos em que o ecocardiograma TT é limi-

tado, é necessária a realização do ecocardiograma transesofágico para melhor avaliação (FULTON & SALEEB, 2024; MINETTE & SAHN, 2006; SPICER *et al.*, 2014).

Em relação ao tratamento, crianças assintomáticas com CIVs pequenas podem ser acompanhadas clinicamente. Em casos de CIVs grandes com sintomas de IC, é recomendada a intervenção precoce e imediata até os 6 meses de vida (JATENE *et al*., 2022). Pacientes maiores, com repercussão clínica ou não, em que a CIV causou sobrecarga ventricular esquerda têm indicação de intervenção do defeito. Primariamente, o procedimento era realizado via cirúrgica, porém, atualmente, o fechamento percutâneo da CIV também é realizado em casos especiais (SPICER *et al.*, 2014).

Persistência do canal arterial (PCA)

O canal arterial é uma estrutura vascular que conecta a aorta descendente com o tronco da artéria pulmonar, sendo essencial à vida fetal intrauterina, ocorrendo fechamento espontâneo após o nascimento. O fechamento funcional do canal arterial no recém-nascido a termo ocorre com 12 a 15 horas de vida, e o permanente, com 5 a 7 dias (MIYAGUE, 2005). Após as primeiras semanas de vida, a PCA é considerada anormal e representa a cardiopatia congênita mais comum em bebês prematuros. Além disso, infecção congênita por rubéola pode contribuir para a permeabilidade ductal pós-natal (JATENE *et al*., 2022).

A direção e a magnitude do *shunt* dependem do tamanho do canal e das resistências relativas ao fluxo na circulação pulmonar e sistêmica. Um *shunt* ductal da esquerda para a direita resulta em fluxo sanguíneo pulmonar excessivo. Nos canais moderados e grandes, ocorre aumento do volume diastólico final do ventrículo esquerdo para a manutenção do volume sistólico, havendo sobrecarga de volume das câmaras esquerdas, ocorrendo também elevação da pressão pulmonar (DOYLE & KAVANAUGH-MCHUGH, 2024; MIYAGUE, 2005).

Em casos de PCA pequena, o paciente permanece assintomático e geralmente é um achado incidental. Pacientes portadores de PCA moderada a grande apresentam sintomas de insuficiência cardíaca congestiva e a evolução é semelhante à da CIV com repercussão hemodinâmica. Crianças maiores e adultos podem apresentar intolerância ao exercício. Ao exame físico, os pulsos são amplos e a pressão arterial é divergente, com a pressão diastólica baixa pelo desvio de fluxo para a artéria pulmonar. Outro achado característico da PCA é um sopro contínuo rude que se estende até B2. Além disso, os pacientes que não são submetidos ao tratamento cirúrgico do defeito podem evoluir para síndrome de Eisenmenger (DOYLE & KAVANAUMCHUGH, 2024; JATENE *et al*., 2022).

A confirmação da hipótese diagnóstica após suspeita clínica ocorre através do ecocardiograma transtorácico com *doppler*, o qual demonstra aumento das dimensões do AE e VE, presença de hipertrofia, e dimensões da PCA. A avaliação pelo *doppler* demonstra padrão, direção e velocidade de fluxo pelo canal. Essa quantificação é muito importante para a decisão da conduta e na diferenciação diagnóstica (JATENE *et al*., 2022; MIYAGUE, 2005).

Em relação ao tratamento, a oclusão percutânea é o tratamento de escolha além do período neonatal. Em prematuros, o uso de indometacina produz o fechamento na grande maioria dos casos, porém, em até 40% dos casos, ela pode ser ineficiente (HERRERA *et al.*, 2007). PCA com sopro contínuo audível, sem dilatação de câmaras e pressão pulmonar normal também tem indicação de oclusão, geralmente após o primeiro ano de vida. Em pacientes que apresentam sinais de insuficiência cardíaca, a oclusão precoce está indicada. Com o tratamento atual, seja medica-

mentoso ou cirúrgico, o prognóstico desses pacientes tem melhorado significativamente (JATENE *et al*., 2022; MIYAGUE, 2005).

CARDIOPATIAS CONGÊNITAS ACIANÓTICAS POR PRESSÃO

As cardiopatias congênitas acianóticas por pressão são definidas como a coarctação de aorta, a estenose aórtica congênita, a estenose pulmonar congênita e a estenose mitral congênita.

Coarctação de aorta

A coarctação de aorta (CoA) é conceituada como um estreitamento ou constrição excêntrica, normalmente na região ístmica da aorta, entre a artéria subclávia esquerda e o ductus arteriosus, parte proximal da aorta descendente (ARYA & MASKATIA, 2022; CARVALHO *et al*., 2012). Ainda, a CoA é um diagnóstico potencialmente fatal, ocorre em 0,3 por 1000 nascidos vivos, sendo mais frequente no sexo masculino, e responsável por cerca de 5 a 8% das cardiopatias em geral. Vários segmentos do arco aórtico se desenvolvem a partir de diferentes origens embriológicas, como o truncus arteriosus embriológico que dá origem à aorta ascendente e ao tronco pulmonar, o que aumenta a viabilidade de anomalias estruturais (ARYA & MASKATIA, 2022).

Logo, a CoA pode apresentar uma grande gama de sintomas, geralmente associados a insuficiência cardíaca e a complicações infecciosas do trato respiratório. No exame físico é comum encontrar sopro cardíaco, hiperfonese de segunda bulha, hipertensão arterial sistêmica severa e diminuição dos pulsos em membros inferiores. No ecocardiograma transtorácico pode ser evidenciada uma hipertrofia ventricular esquerda associada a uma alteração valvar aórtica. Quando não tratada, pode evoluir para quadros de aneurismas, dissecções, coronariopatias e hemorragias intracranianas decorrentes da hipertensão secundária à CoA. Pode, ainda, estar associada a outras malformações congênitas como persistência do canal arterial em 48,1%, alterações da válvula aórtica em 12,8% e comunicação interventricular em 11,4% dos pacientes pediátricos (CARVALHO *et al*., 2012).

No neonato, a cirurgia continua sendo o padrão-ouro para reparo de CoA. O reparo cirúrgico de CoA é geralmente realizado por meio de uma toracotomia lateral esquerda (sem *bypass* cardiopulmonar) quando a estenose é discreta ou um segmento curto. A abordagem padrão é a ressecção da aorta estreitada seguida por uma anastomose de ponta a ponta. Para estreitamento de segmento mais longo, uma aortoplastia de remendo protético estendida é realizada (ARYA & MASKATIA, 2022). Entretanto, a literatura mostra que a hipertensão arterial pode persistir entre os pacientes em que o tratamento cirúrgico da coarctação foi realizado com sucesso. Desse modo, a angioplastia por balão, com o uso de *stent* ou endoprótese, desponta como uma alternativa promissora no tratamento da CoA, com baixos índices de complicações como aneurismas, dissecções, rotura, hipertensão e coarctação recorrente ou residual a médio e longo prazo, sofrendo influência da idade do paciente e do local anatômico da lesão. Ademais, o gradiente de pressão melhora parcial ou completamente, podendo ocorrer a redução da necessidade de medicações anti-hipertensivas no pós-operatório (CARVALHO *et al*., 2012).

Estenose aórtica congênita

A estenose de válvula aórtica é a valvulopatia mais comum em países desenvolvidos e representa uma cardiopatia de forte impacto sobre a sociedade. Ela pode ser dividida conforme as suas causas mais comuns: doença valvar reumática, esclerose de válvula aórtica e anomalia congênita. No entanto, a sua forma congênita é resultante de anomalias anatômicas supravalvares,

valvares ou subvalvares. A estenose aórtica congênita (EAC) está presente quando a velocidade anterógrada através de uma válvula aórtica anormal é de pelo menos 2 m/s e os estágios clínicos dessa doença são definidos pela sintomatologia, pela anatomia valvar, pela hemodinâmica da válvula e pela função ventricular esquerda (RIBEIRO *et al.*, 2023).

A sintomatologia da EAC se apresenta com insuficiência cardíaca, síncope e angina. Entretanto, essas manifestações refletem a doença em estágio terminal. Já no diagnóstico precoce por ecocardiografia e acompanhamento prospectivo dos pacientes, os sintomas mais comuns são dispneia ao esforço e tontura por esforço (pré-síncope) ou síncope e angina de esforço (RIBEIRO *et al.*, 2023). Ainda, no exame físico, encontra-se um sopro ejetivo sistólico típico (crescendo-decrescendo) acompanhado de um pulso de baixa amplitude e ascensão lenta em casos mais graves.

A EAC é geralmente diagnosticada com a presença do sopro ejetivo característico, porém, ela também pode ser diagnosticada por ultrassonografia cardíaca, sendo a transtorácica o exame de escolha. Além disso, os principais achados de imagem ultrassonográfica são o aumento do brilho, da espessura dos folhetos e a diminuição dos folhetos da válvula aórtica (RIBEIRO *et al.*, 2023).

Existem duas formas de tratamento da EAC: a troca de válvula aórtica por cirurgia (SAVR) e o implante de válvula aórtica transcateter (TAVI). Dessa forma, o primeiro passo é encaminhar o paciente para avaliação por uma equipe multidisciplinar, incluindo um cardiologista com experiência em intervenções valvares estruturais e um cirurgião cardiotorácico para decidir qual método cirúrgico será utilizado para cada paciente. Para pacientes com alto risco cirúrgico, caso o TAVI transfemoral seja viável, esta é a primeira escolha. Já em pacientes com risco cirúrgico intermediário, determina-se a viabilidade da TAVI e analisam-se as contraindicações (variações anatômicas de alto risco, como raiz aórtica adversa, baixa altura dos óstios coronários, válvula aórtica bicúspide fortemente calcificada e calcificação grave da via de saída do ventrículo esquerdo) para indicar qual método. Por fim, nos pacientes de baixo risco cirúrgico os critérios ideais para a escolha do método de intervenção são incertos. Ademais, vale salientar alguns critérios que diminuem o benefício de TAVI como falência renal em estágio avançado, doença pulmonar avançada dependente de oxigênio, fração de ejeção inferior a 30%, volume sistólico do ventrículo esquerdo menor ou igual a 35 mL/m², hipertensão pulmonar e regurgitação mitral severa (RIBEIRO *et al.*, 2023).

Estenose pulmonar congênita

A estenose da válvula pulmonar (EP) é um defeito da válvula cardíaca que resulta na obstrução do fluxo de saída do ventrículo direito na válvula pulmonar e ocorre numa incidência de 0,6 a 0,8 por 1.000 nascidos vivos (DINIZ *et al.*, 2023; TENG *et al.*, 2022). Ainda, ela corresponde a 7-12% das cardiopatias congênitas. A detecção pré-natal dessa condição é baixa, na qual apenas 37% das EP críticas são diagnosticadas no pré-natal e isso acontece quando o ventrículo direito é hipertrófico, hiperplásico ou quando as conexões ventriculocoronárias podem ser vistas (TENG *et al*., 2022).

O diagnóstico não é feito apenas com ecocardiografia. A tomografia computadorizada cardíaca e a ressonância magnética cardíaca são frequentemente usadas em pacientes que necessitam de intervenção para aliviar a obstrução do fluxo de saída do ventrículo direito (HEATON *et al.*, 2024).

Com isso, observa-se a sintomatologia em pacientes geralmente com estenose pulmonar

moderada ou grave que apresentam dispneia ao esforço ou fadiga associada, dependendo da gravidade da obstrução e da reserva compensatória cardíaca. Raramente os pacientes podem apresentar angina ou parada cardíaca súbita. Aneurismas da artéria pulmonar significativamente aumentados podem causar angina por compressão da artéria coronária principal esquerda (HEATON *et al.*, 2024). Quando não tratada, a EP cursa com hipertrofia e rigidez progressivas do ventrículo direito, resultando em sinais do exame físico como sopro ejetivo sistólico crescendo-decrescendo e alargamento da segunda bulha cardíaca, que podem determinar disfunção diastólica e sistólica do ventrículo direito e isso leva à fibrose do endocárdio e do aparelho da valva tricúspide, isquemia do ventrículo direito, hipertensão e hipertrofia do átrio direito e até mesmo arritmias. O tratamento dessa condição divide-se em valvuloplastia por balão (VB) e intervenção cirúrgica. A VB é indicada para pacientes assintomáticos com valva pulmonar abobadada e gradiente *doppler* de pico maior que 60 mmHg, pacientes sintomáticos com valva pulmonar abobadada e gradiente *doppler* de pico maior que 50 mmHg ou gradiente *doppler* médio maior que 30 mmHg, pacientes assintomáticos com valva pulmonar displásica e gradiente *doppler* de pico maior que 60 mmHg ou gradiente *doppler* médio maior que 40 mmHg e pacientes sintomáticos com valva pulmonar displásica e gradiente *doppler* de pico maior que 50 mmHg ou gradiente *doppler* médio maior que 30 mmHg (HEATON *et al.*, 2024). Já a intervenção cirúrgica é indicada em casos de EP grave com grande regurgitação, anel pulmonar hipoplásico, estenose subvalvar, estenose supravalvar, válvulas pulmonares displasia com regurgitação mitral associada e quando há procedimentos cardíacos simultâneos (HEATON *et al.*, 2024).

Estenose mitral congênita

A estenose mitral é caracterizada pelo estreitamento do orifício da válvula mitral. Atualmente, a causa mais comum de estenose mitral é a febre reumática e a sua apresentação congênita é rara. Outrossim, a estenose mitral congênita (EMC) consiste em um complexo de defeitos que resultam em obstrução ao fluxo de entrada do ventrículo esquerdo. Este espectro inclui pacientes com estruturas cardíacas esquerdas subdesenvolvidas até aqueles com EMC isolada. Os defeitos específicos da válvula mitral podem ser divididos em categorias com base na relação com o anel da válvula mitral, incluindo componentes valvares, supravalvares e subvalvares (BAIRD *et al.*, 2015).

Desta forma, os sintomas mais comuns que o paciente pode apresentar são ortopneia e dispneia paroxística noturna, palpitações, dor no peito, hemoptise, tromboembolismo (quando o volume do átrio esquerdo é aumentado), ascite, edema e hepatomegalia, caso houver desenvolvimento de insuficiência cardíaca do lado direito. Além disso, no exame físico, o componente pulmonar do segundo som cardíaco será alto se a hipertensão pulmonar grave for causada por estenose mitral. Um estalo de abertura é um som adicional que pode ser ouvido após o componente A2 do segundo som cardíaco, representando uma abertura forçada da válvula mitral quando a pressão no átrio esquerdo é maior do que a pressão no ventrículo esquerdo. Outros sinais incluem fibrilação atrial, elevação paraesternal esquerda (hipertrofia ventricular direita devido à hipertensão pulmonar) e batida apical. O diagnóstico e a avaliação não invasiva da doença valvar mitral congênita é a ecocardiografia *doppler* bidimensional e é essencial na avaliação da gravidade da doença valvar mitral e na detecção das anormalidades valvares, comi músculos papilares anormalmente desenvolvidos e estruturas cordais associadas, frequentemente chamadas de “válvulas

de rede". Essas estruturas são frequentemente fundidas e a remoção da camada de tecido conjuntivo pode ser difícil e a divisão cordal acentuada é frequentemente necessária (BAIRD *et al.*, 2015).

A valvuloplastia mitral percutânea por balão é um procedimento invasivo para tratar a estenose mitral, ela melhora os sintomas aumentando a área da valva mitral, reduzindo o gradiente de pressão transvalvar da valva mitral e está indicada para pacientes sintomáticos ou assintomáticos com hipertensão pulmonar com estenose moderada ou grave e morfologia valvar favorável na ausência de trombo atrial esquerdo ou regurgitação mitral moderada a grave. Já a cirurgia de substituição da valva mitral é indicada em pacientes com estenose mitral moderada ou grave sintomática quando a valvuloplastia mitral percutânea por balão é contraindicada ou a morfologia da valva é desfavorável (BAIRD *et al.*, 2015).

CARDIOPATIAS CONGÊNITAS CIANÓTICAS

Tetralogia de Fallot

A tetralogia de Fallot é uma condição caracterizada pelas seguintes características principais: comunicação interventricular (CIV), cavalgamento da valva aórtica para o ventrículo direito (dextroposição da aorta), hipertrofia do ventrículo direito e a estenose pulmonar (DOYLE & KAVANAUGH-MCHUGH, 2023a). O processo embriológico que leva à tetralogia de Fallot (ToF) ou suas variantes ainda é desconhecido. Acredita-se que a separação defeituosa conotruncal durante a septação e a rotação incompleta, resultando em dois vasos de tamanhos desiguais (aorta maior e artéria pulmonar menor), levam a um septo conal que se desvia significativamente para a frente (WISE-FABEROWSKI *et al.*, 2019).

No Brasil a prevalência de tetralogia de Fallot foi de 0,34 para cada 1.000 nascidos vivos. Já nos Estados Unidos a prevalência da tetralogia de Fallot é de aproximadamente 4 a 5 casos por 10.000 nascidos vivos (DOYLE & KAVANAUGH-MCHUGH, 2023a). Além disso, é a lesão cardíaca congênita cianótica mais comum, afetando de 3 a 10% de todos os nascidos com cardiopatia congênita (DOWNING & KIM, 2015).

A fisiopatologia da tetralogia de Fallot geralmente não depende do tamanho da CIV, pois costuma ser grande e não restritiva. Em alguns casos, o tecido da válvula tricúspide possa causar obstrução da CIV, mas as consequências fisiológicas dependem amplamente do grau de obstrução do ventrículo direito (DOYLE & KAVANAUGH-MCHUGH, 2023a; WISE-FABEROWSKI *et al.*, 2019). Como resultado, a direção do fluxo sanguíneo através da CIV é determinada pelo caminho de menor resistência ao fluxo sanguíneo, e não pelo tamanho da CIV. Quando a obstrução do ventrículo direito excede a resistência sistêmica, torna-se mais fácil para o sangue atravessar a CIV do ventrículo direito para o esquerdo e seguir para a aorta. Esse *shunt* da direita para a esquerda através da CIV resulta em um grande volume de sangue dessaturado entrando na circulação sistêmica, causando cianose (DOYLE & KAVANAUGH-MCHUGH, 2023a).

A cianose é a principal apresentação clínica, mas há uma ampla variabilidade no início e na gravidade. Lactentes com obstrução mínima à média podem ser assintomáticos inicialmente, podendo desenvolver sintomas de sobrecarga pulmonar e insuficiência cardíaca nas quatro a seis primeiras semanas após o nascimento. Lactentes com obstrução severa do ventrículo direito e fluxo pulmonar inadequado geralmente se apresentam com cianose profunda e necessitam de intervenção (DOYLE & KAVANAUGH-

MCHUGH, 2023a). Na prática, apenas uma minoria dos pacientes necessitará de cirurgia no período neonatal imediato. Achados típicos na ausculta cardíaca incluem um sopro sistólico ejetivo, crescendo-decrescendo e um único segundo som cardíaco (DOYLE & KAVANAUGH-MCHUGH, 2023a). Em situações de agitação ou irritabilidade, promove-se uma circulação desequilibrada, com fluxo predominante da direita para a esquerda através da CIV. Esse tipo de episódio é frequentemente descrito como um espasmo hipercianótico ou "espasmo tetânico" (WISE-FABEROWSKI *et al.*, 2019).

A ultrassonografia pré-natal tem sido útil no diagnóstico precoce da tetralogia de Fallot e na oferta de tratamento rápido após o parto em casos com fluxo sanguíneo pulmonar dependente do ducto (WISE-FABEROWSKI *et al.*, 2019). Os achados clássicos, como o coração em forma de "bota" na radiografia de tórax e a hipertrofia do ventrículo direito com desvio do eixo direito no eletrocardiograma, podem ser úteis. No entanto, a confirmação da anatomia com ecocardiografia pós-natal é o padrão-ouro para o diagnóstico da tetralogia de Fallot (WISE-FABEROWSKI *et al.*, 2019). Um estudo ecocardiográfico completo deve abordar: Localização e número de defeitos septais ventriculares (CIV); anatomia e gravidade da obstrução do ventrículo direito; anatomia das artérias coronárias e do arco aórtico; presença de quaisquer anomalias associadas (DOYLE & KAVANAUGH-MCHUGH, 2023a).

A tetralogia de Fallot pode ser reparada em qualquer idade com baixo risco em unidades equipadas para lidar com cirurgias cardíacas complexas em lactentes. E a maioria dos pacientes não vai necessitar de intervenção neonatal. A reparação cirúrgica da tetralogia de Fallot consiste no fechamento da CIV e no alívio da obstrução do ventrículo direito na maior medida possível. A cirurgia geralmente é realizada de forma eletiva no primeiro ano de vida; a maioria das reparações é realizada antes dos seis meses de idade. O momento e a escolha da intervenção cirúrgica são baseados nas características individuais do paciente e nas práticas específicas do centro. CIVs residuais hemodinamicamente significativas são raras em adultos com tetralogia de Fallot reparada. Em contraste, a grande maioria dos pacientes apresenta doença residual do ventrículo direito (DOYLE & KAVANAUGH-MCHUGH, 2023b).

Transposição de grandes artérias

A transposição de grandes artérias é uma malformação cardíaca congênita caracterizada por concordância atrioventricular e discordância ventriculoarterial. Traduzindo, o ventrículo direito morfológico, dá origem inteiramente ou na maior parte à aorta enquanto no ventrículo esquerdo morfológico, emerge o tronco pulmonar (MARTINS & CASTELA, 2008). No tipo dextro- ou D-loopado (D-TGA), os ventrículos estão orientados de forma que o ventrículo direito está posicionado à direita do ventrículo esquerdo e a origem da aorta está anterior e à direita em relação à origem da artéria pulmonar. A D-TGA é uma forma de cardiopatia cianótica porque existem duas circulações paralelas, enquanto a L-TGA, também referida como transposição das grandes artérias corrigida congenitamente ou inversão ventricular isolada, é considerada "fisiologicamente corrigida", porque o sangue venoso sistêmico dessaturado retorna à circulação pulmonar e o sangue venoso pulmonar oxigenado retorna à circulação sistêmica (MARTINS & CASTELA, 2008).

Os corações com concordância atrioventricular e discórdia ventriculoarterial representam de 5 a 7% de todas as cardiopatias congênitas, correspondendo a uma incidência de 20 a 30 por 100 mil nascidos vivos (MARTINS & CASTELA, 2008). Ao contrário de muitas outras formas de

cardiopatia congênita, a D-TGA não está associada a nenhuma anomalia genética específica ou padrão de herança familiar. A prevalência de cardiopatia congênita em irmãos de crianças afetadas não é maior do que na população geral (FULTON & SALEEB, 2024).

Nos corações com D-TGA, as circulações sistêmica e pulmonar funcionam em paralelo, em vez de em série. Assim, o sangue oxigenado flui por um circuito fechado que envolve os pulmões e as câmaras cardíacas esquerdas. Por outro lado, o fluxo sanguíneo sistêmico é fornecido por outro circuito fechado que começa e termina nas câmaras cardíacas direitas (MARTINS & CASTELA, 2008).

O principal achado clínico é a cianose, cujo grau é determinado pela quantidade de mistura entre as circulações, o que é particularmente influenciado pela presença e pelo tamanho de uma CIV. Uma CIV também pode resultar em menos cianose. A cianose não é afetada por esforços (como choro ou alimentação) ou pelo uso de oxigênio suplementar. Outro achado é a taquipneia. Os pacientes geralmente apresentam uma frequência respiratória superior a 60 respirações por minuto, mas sem retrações, gemidos ou batimentos de asa nasal, e parecem estar confortáveis (ZUBRZYCKI *et al*., 2024).

A D-TGA é uma das cardiopatias congênitas mais difíceis de diagnosticar por ultrassom fetal. Exames de triagem que se concentram principalmente na visualização das quatro câmaras do coração podem não detectar a D-TGA devido à ausência de discrepância no tamanho dos ventrículos. O diagnóstico envolve uma anamnese cuidadosa e exame físico do paciente sob boas condições de iluminação. Quando esses exames, juntamente com o teste de hiperóxia, sugerem uma condição cardíaca congênita cianótica, são necessárias investigações adicionais. Uma radiografia de tórax e um eletrocardiograma podem ser úteis nessa fase, mas seus achados não são específicos (MARTINS & CASTELA, 2008).

O tratamento da D-TGA tem duas etapas: paliativa, na qual a primeira linha envolve a infusão imediata de prostaglandina E1 (PGE1), e por via intravenosa, usada para manter a patência do ducto arterial, o que leva a um aumento no fluxo sanguíneo pulmonar, aumentando o retorno venoso pulmonar e a pressão atrial esquerda, promovendo assim o fluxo da esquerda para a direita no nível atrial. Embora a mistura entre as circulações melhore, a ação da PGE1 muitas vezes é insuficiente para garantir uma oxigenação satisfatória do sangue sistêmico, tanto na transposição simples quanto na transposição complexa (ZUBRZYCKI *et al*., 2024). A septostomia atrial com balão, também conhecida como procedimento de Rashkind, assume, portanto, um papel importante no manejo pré-operatório desses bebês. No tratamento de correção, a operação de *arterial switch* é o procedimento de escolha para alcançar a reparação completa, tanto fisiológica quanto anatômica (MARTINS & CASTELA, 2008).

CONCLUSÃO

As cardiopatias congênitas representam um grupo diversificado e complexo de malformações cardíacas presentes desde o nascimento, com profundas implicações para a saúde e a qualidade de vida dos pacientes afetados. Estas condições, que incluem tanto cardiopatias cianóticas quanto acianóticas, apresentam desafios significativos no diagnóstico, manejo e tratamento.

As cardiopatias congênitas cianóticas, caracterizadas pela presença de cianose devido ao *shunt* de sangue não oxigenado na circulação sistêmica, requerem uma abordagem terapêutica especializada para corrigir a anatomia cardíaca e restaurar a oxigenação adequada do sangue. Essas condições frequentemente demandam inter-

venções cirúrgicas precoces e um acompanhamento contínuo para garantir a eficácia do tratamento e monitorar possíveis complicações a longo prazo. Por outro lado, as cardiopatias congênitas acianóticas, que não causam cianose significativa, podem variar desde formas leves, com sintomas mínimos, até condições mais graves que necessitam de intervenção cirúrgica. A detecção precoce e o tratamento adequado são cruciais para prevenir a progressão para complicações mais graves, como insuficiência cardíaca e hipertensão pulmonar.

O progresso no diagnóstico, impulsionado por avanços em técnicas de imagem e genética, tem melhorado a capacidade de identificar essas condições precocemente, permitindo intervenções mais eficazes e personalizadas. A abordagem multidisciplinar, envolvendo cardiologistas, cirurgiões, enfermeiros e outros profissionais de saúde, é fundamental para oferecer um tratamento integral e otimizado para cada paciente.

Em suma, a gestão das cardiopatias congênitas é um processo contínuo que exige adaptação às mudanças nas necessidades dos pacientes ao longo da vida. Com o avanço das técnicas cirúrgicas e dos cuidados pós-operatórios, muitos pacientes com cardiopatias congênitas podem alcançar uma qualidade de vida significativa e um prognóstico favorável. No entanto, a vigilância contínua e o acompanhamento a longo prazo permanecem essenciais para garantir a saúde e o bem-estar dos pacientes afetados por essas condições complexas.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ARYA, B. & MASKATIA, S.A. Coarctation of the aorta: prenatal assessment, postnatal management and neonatal outcomes. Seminars in Perinatology, v. 46, p. 151584, 2022. doi: 10.1016/j.semperi.2022.151584.

BAIRD, C.W. *et al*. Review of congenital mitral valve stenosis: analysis, repair techniques and outcomes. Cardiovascular Engineering and Technology, v. 6, p. 167, 2015. doi: 10.1007/s13239-015-0223-0.

CARVALHO, A.T.Y. *et al.* Tratamento endovascular da coarctação da aorta: relato de caso. Jornal Vascular Brasileiro, v. 11, p. 57, 2012. doi: 10.1590/S1677-54492012000100010.

DINIZ, A.M.B. *et al.* A systematic review of benefits and risks of fetal surgery for congenital cardiac defects such as pulmonary valve stenosis and critical aortic stenosis. Brazilian Journal of Cardiovascular Surgery, v. 38, 2023. doi: 10.21470/1678-9741-2022-0273.

DOWNING, T.E. & KIM, Y.Y. Tetralogy of Fallot. Cardiology Clinics, v. 33, p. 531, 2015. doi: 10.1016/j.ccl.2015.07.002.

DOYLE, T. & KAVANAUGH-MCHUGH, A. Tetralogy of Fallot (ToF): pathophysiology, clinical features, and diagnosis. UpToDate, 2023a.

DOYLE, T. & KAVANAUGH-MCHUGH, A. Tetralogy of Fallot (ToF): management and outcome. UpToDate, 2023b.

DOYLE, T. & KAVANAUGH-MCHUGH, A. Patent ductus arteriosus (PDA) in term infants, children, and adults: clinical manifestations and diagnosis. UpToDate, 2024.

FULTON, D.R. & SALEEB, S. Isolated ventricular septal defects (VSDs) in infants and children: anatomy, clinical features, and diagnosis. UpToDate, 2024.

GARCIA, S.M.L. & FERNÁNDEZ, C.G. Embriologia. 3. ed. Porto Alegre: Artmed, 2012.

GEVA, T. *et al*. Atrial septal defects. The Lancet, v. 383, p. 1921, 2014.

HEATON, J. *et al*. Pulmonary stenosis. StatPearls Publishing, 2024.

HERRERA, C.M. *et al*. Prolonged versus short course of indomethacin for the treatment of patent ductus arteriosus in preterm infants. Cochrane Database of Systematic Reviews, v. 2009, 2007. doi: 10.1002/14651858.CD003480.pub3.

JATENE, I. B. *et al*. Tratado de cardiologia SOCESP. 5. ed. Santana de Parnaíba: Manole, 2022.

MARTINS, P. & CASTELA, E. Transposition of the great arteries. Orphanet Journal of Rare Diseases, v. 3, p. 27, 2008. doi: 10.1186/1750-1172-3-27.

MINETTE, M.S. & SAHN, D.J. Ventricular septal defects. Circulation, v. 114, p. 2190, 2006. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.106.618124.

MIYAGUE, N.I. Preterm neonates with patent ductus arteriosus. Jornal de Pediatria, v. 81, p. 429, 2005.

RIBEIRO, L.A.C. *et al.* Substituição transcateter da valva aórtica: uma revisão integrativa. Brazilian Journal of Health Review, v. 6, p. 12642, 2023. doi: 10.34119/bjhrv6n3-330.

ROSA, R.C.M. *et al.* Cardiopatias congênitas e malformações extracardíacas. Revista Paulista de Pediatria, v. 31, p. 243, 2013. doi: 10.1590/S0103-05822013000200017.

SPICER, D.E. *et al.* Ventricular septal defect. Orphanet Journal of Rare Diseases, v. 9, p. 144, 2014. doi: 10.1186/s13023-014-0144-2.

TENG, L.Y. *et al*. Cardiopulmonary function assessment in children with pulmonary valve stenosis. Frontiers in Pediatrics, v. 9, 2022. doi: 10.3389/fped.2021.802645.

VICK, G.W. & BEZOLD, L. Isolated atrial septal defects (ASDs) in children: classification, clinical features, and diagnosis. UpToDate, 2024.

WISE-FABEROWSKI, L. *et al*. Tetralogy of Fallot: everything you wanted to know but were afraid to ask. Pediatric Anesthesia, v. 29, p. 475, 2019. doi: 10.1111/pan.13569.

ZUBRZYCKI, M. *et al*. Pathogenesis and surgical treatment of dextro-transposition of the great arteries (D- TGA): part II. Journal of Clinical Medicine, v. 13, p. 4823, 2024. doi: 10.3390/jcm13164823.