CARDIOLOGIA
TEORIA E PRÁTICA
Ed. XVII

Capítulo 22

COMPLEXIDADE E DESAFIOS NO MANEJO DE ANOMALIAS CARDÍACAS CONGÊNITAS: CASO ATÍPICO EM NEONATOLOGIA

ERIC SEIJI KANAI[1]
EDUARDA PAIVA BORSA[1]
MATHEUS MEINE OTTEN[1]
MARINA LUIZA HARTMANN[2]
GIOVANA RECH[1]
MARIANA SCHLINDWEIN AFONSO[1]
RAFAELA COELHO PIRES[1]
LUÍSA ROHR SCHÄFER[1]
HENRIQUE SILVA LOVERA[1]
VITOR AGNE MAGNUS[1]
AMANDA BENDO PEREIRA[1]
MATHEUS NEJAR COAN[1]
CAROLINA ANDREATTA GOTTSCHALL[3]
CAROLINA FEIJÓ BOMBANA[1]

1. Discente – Medicina da Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre.
2. Discente – Medicina da Universidade Federal do Rio Grande do Sul.
3. Discente – Medicina da Universidade Luterana do Brasil.

Palavras-chave
Cardiopatia Congênita; Diagnóstico Precoce; Neonatologia.

DOI 10.59290/978-65-6029-170-6.22

EDITORA PASTEUR

INTRODUÇÃO

As anomalias cardíacas congênitas são defeitos estruturais do coração presentes ao nascimento, sendo uma causa significativa de mortalidade perinatal. A incidência é de aproximadamente 1% dos nascidos vivos. Esses defeitos variam amplamente em gravidade, desde condições menores que não requerem intervenção até defeitos complexos que necessitam de cirurgia logo após o nascimento. A incidência entre o sexo feminino e masculino é semelhante, mas o sexo masculino tem uma incidência um pouco maior de casos mais graves (NEES & CHUNG, 2020).

A etiologia das anomalias cardíacas congênitas é complexa e envolve tanto fatores genéticos quanto ambientais. Entre as principais variações genéticas associadas a essas doenças, destacam-se as aneuploidias e as variações no número de cópias, que juntas correspondem a aproximadamente 23% dos casos (DIAB *et al*., 2021). Técnicas avançadas, como o sequenciamento de exoma completo e o sequenciamento de genoma completo, têm sido empregadas para detectar essas variações genéticas e auxiliar no diagnóstico. Além dos fatores genéticos, fatores ambientais também desempenham papel significativo, incluindo infecções maternas durante a gestação, uso de medicamentos e consumo de álcool nesse período, todos associados ao desenvolvimento de anomalias cardíacas congênitas (WILDE *et al*., 2022).

Além disso, é válido ressaltar que dentre as anomalias congênitas tem-se uma grande seara de defeitos que podem se manifestar. Nessa linha de raciocínio, pode-se afirmar que as variações na formação cardíaca variam muito, indo desde um defeito simples, que pode não se manifestar durante a vida do indivíduo, como o desenvolvimento de uma válvula aórtica bicúspide (FREEZE *et al.*, 2016), a uma anomalia complexa que requer intervenção rápida para mitigar os efeitos relacionados à morbimortalidade da condição, como a tetralogia de Fallot (BEERMAN, 2023). Nessa condição, estão presentes quatro anomalias: comunicação interventricular, estenose pulmonar, hipertrofia do ventrículo direito e cavalgamento da aorta.

Também é importante analisar outras anomalias cardíacas congênitas que são comuns, as quais podem ser vistas por um profissional da área da saúde em sua prática clínica. Dentre essas condições, as que mais merecem destaque, em especial pela frequência com que ocorrem, são os defeitos do septo ventricular, do septo atrial, persistência do forame oval, transposição dos grandes vasos, estenose aórtica e as já citadas na tetralogia de Fallot, que também podem acontecer separadamente (VAN DER LINDE *et al.*, 2011).

Normalmente, as anomalias cardíacas congênitas seguem um padrão comum de manifestação clínica. Os recém-nascidos portadores de uma dessas condições normalmente apresentam sinais como sopros, cianose, insuficiência cardíaca e pulsos fracos ou não palpáveis. Outros sintomas clínicos também podem ser encontrados, mas com menor frequência, como dor torácica, normalmente manifestada por irritabilidade durante ou depois da amamentação, choque circulatório e síncope.

Antes de qualquer neonato receber alta, é necessário realizar medição de sua oximetria de pulso (MARTIN *et al.*, 2020), a partir da qual é possível detectar cardiopatias congênitas nas primeiras horas de vida. No entanto, alguns pacientes passam a apresentar sintomas mais tardiamente. Para a realização do diagnóstico dessas condições, lança-se mão de alguns exames, como eletrocardiograma, exames laboratoriais (para verificar a concentração de oxigênio no sangue) e exames de imagem (como o ecocardiograma e o raio-x de tórax). Com a união da

interpretação clínica do paciente e dos exames obtidos, consegue-se chegar a um diagnóstico e, dessa forma, indica-se o tratamento mais adequado para a condição, o que normalmente envolve uma intervenção cirúrgica para correção do defeito congênito.

A alta prevalência das cardiopatias relacionadas à má formação congênita indica a necessidade de exploração e investigação dos casos que ocorrem na prática médica. Dessa forma, busca-se apresentar um relato de caso coletado da prática médica cotidiana, relacionando-o com desafios diagnósticos e de tratamento da condição.

MÉTODO

Trata-se de um relato de caso realizado no mês de abril de 2024, em um centro de referência em cardiologia, com o objetivo de descrever e discutir um caso atípico e complexo de múltiplas anomalias cardíacas congênitas. Este estudo apresenta delineamento descritivo, sem grupo-controle, de caráter narrativo, cujos dados foram coletados prospectivamente por meio da revisão de prontuário médico e dos exames complementares feitos durante o período de internação hospitalar.

Os dados clínicos foram obtidos através de investigações diagnósticas, incluindo ecocardiograma pós-natal, monitoramento contínuo dos sinais vitais, e revisão dos achados clínicos e laboratoriais. A paciente, uma recém-nascida de 3 dias de vida, foi diagnosticada com múltiplas malformações cardíacas, tais como interrupção do arco aórtico tipo B, comunicação interventricular (CIV), persistência do canal arterial, hipoplasia valvar aórtica e da aorta ascendente e forame oval patente (FOP) não restritivo.

O diagnóstico foi realizado por meio de sinais clínicos e exames complementares (eletrocardiograma, ecocardiograma e angiotomografia) que indicaram disfunção sistólica do ventrículo esquerdo. A intervenção cirúrgica foi planejada e executada sem intercorrências, seguida por acompanhamento pós-operatório adequado.

Portanto, a relevância desse estudo reside em descrever um caso com diversas malformações cardíacas (interrupção do arco aórtico tipo B, CIV, persistência do canal arterial, hipoplasia valvar aórtica e da aorta ascendente e FOP não restritivo) e ressaltar os desafios no manejo de recém-nascidos com múltiplas anomalias cardíacas, enfatizando a importância de uma equipe multidisciplinar para diagnóstico precoce e manejo adequado, buscando melhorar os desfechos clínicos de pacientes pediátricos.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Caso clínico

Paciente feminina, com 3 dias de idade, nascida de parto cesáreo no dia 8 de abril de 2024 com APGAR 9/9 e peso ao nascimento de 2.705 g (p = 50).

Em atendimento pós-natal, realizou ecocardiograma, o qual evidenciou interrupção do arco aórtico tipo B, comunicação interventricular (CIV) muscular de via de saída com desvio posterior ampla, persistência do canal arterial (PCA), forame oval patente (FOP) não restritivo e hipoplasia valvar aórtica e da aorta ascendente. Foi direcionada para cirurgia de correção. A paciente estava em uso de alprostadil, fórmula e probiótico.

Enquanto aguardava a cirurgia, apresentou episódio de êmese na intubação, ocasionando o adiamento do procedimento. Foi iniciado tratamento com os antibióticos oxacilina e clindamicina, além de ventilação mecânica assisto-controlada (VM A/C) 25x5/30/50%, tempo inspiratório de 0.57 s após o episódio de vômitos.

Atualmente, a paciente está em bom estado geral, com aceitação de dieta oral, cianótica +/4, saturação de oxigênio de 94% e pressão arterial de 72/103 mmHg. Em sua evolução hospitalar, permaneceu hemodinamicamente estável, com débito cardíaco adequado, pulsos periféricos presentes e boa perfusão. Em observação, a equipe tem o intuito de realizar a cirurgia de correção assim que possível. Ademais, observaram-se diversas anomalias congênitas na paciente, algumas de maior e outras de menor prevalência.

Resultado

Enfatiza-se a importância do diagnóstico pré-natal em casos como em comparação com o diagnóstico pós-parto. Assim, a ecografia fetal consegue trazer uma imagem mais detalhada da estrutura cardiovascular em detrimento do ultrassom, garantindo maior taxa de detecção de anomalias congênitas. Por sua vez, a partir do diagnóstico, a cirurgia cardíaca planejada pré-parto consegue reduzir os índices de mortalidade do quadro.

Analisando a literatura disponível sobre as condições, podemos dizer que o FOP é prevalente em até 25% da população mundial e, muitas vezes, não necessita de intervenção (AHMED *et al.*, 2023). Quando abordamos a epidemiologia da PCA, verificamos a prevalência de 3 a 8 a cada 10 mil nascidos, com predominância no sexo feminino (2:1), como o caso da paciente em questão. Além disso, um fator de risco para a condição seria o parto prematuro e a hipóxia no parto. Mitra *et al*. (2023) analisaram abordagens não farmacológicas, farmacológicas e cirúrgicas que poderiam ser utilizadas para redução de sintomas e outros sinais de gravidade. Os fármacos da classe de inibidores da prostaglandina foram os mais eficazes para o fechamento do PCA (MITRA *et al.*, 2023). Já a interrupção do arco aórtico tipo B (IAA-B) é uma condição rara, representando cerca de 50% dos casos de interrupção do arco aórtico. Sua prevalência é de aproximadamente 0,2 a 0,3 a cada 10 mil nascidos vivos, com uma leve predominância em meninos. Entre os fatores de risco associados à IAA-B, destaca-se a presença da síndrome de DiGeorge, observada em até 50% dos casos diagnosticados (AHMED *et al.*, 2023). Por outro lado, a CIV é mais comum dentre as malformações cardíacas congênitas, ocorrendo em aproximadamente 3 a 4 a cada mil nascidos vivos. De acordo com Kumar *et al.* (2023), a maioria das CIVs pequenas pode fechar espontaneamente nos primeiros anos de vida e, nesses casos, muitas vezes não requer intervenção cirúrgica. No entanto, a decisão sobre a necessidade de cirurgia depende do tamanho da CIV e da magnitude do desvio sanguíneo. Mitra *et al.* (2023) apontam que a correção cirúrgica precoce para CIVs grandes associadas a outros defeitos, como a IAA-B da paciente do caso em relato, melhora significativamente os desfechos clínicos e reduz a mortalidade. Por fim, a hipoplasia valvar aórtica e da aorta ascendente está muito relacionada com condições genéticas, como a síndrome de deleção 22q11.2 (McDONALD-McGINN *et al*., 2015). Assim, com tantas condições com prevalências extremamente baixas na população, podemos aferir que o caso da paciente em questão é, de fato, a convergência de múltiplas raridades.

Nesse caso em específico, em que a paciente tem diversas anomalias congênitas, a sua hipotensão pode ser explicada pela interrupção do arco aórtico, uma condição em que há interrupção do fluxo sistêmico e, dessa forma, dependência do canal arterial para concluir o trajeto sanguíneo. Além disso, a perfusão inadequada, ilustrada pela presença de uma cruz de cianose na paciente, pode ser explicada pela hipoplasia

valvar aórtica e da aorta ascendente, o que implica em baixo débito cardíaco e contribui para a hipotensão.

Em relação aos medicamentos utilizados pela paciente, o alprostadil foi administrado para manter o canal arterial patente, algo crucial em casos de interrupção do arco aórtico e outras malformações cardíacas congênitas que dependem da circulação via canal arterial para a manutenção do fluxo sanguíneo adequado. Já os antibióticos oxacilina e clindamicina foram introduzidos após o episódio de êmese durante a intubação, com o intuito de prevenir infecções bacterianas, como a pneumonia aspirativa ou sepse, que poderiam agravar o quadro clínico. A oxacilina, um antibiótico betalactâmico, foi escolhida pela sua eficácia contra estafilococos sensíveis, enquanto a clindamicina foi incluída para ampliar a cobertura antimicrobiana, especialmente contra anaeróbios e gram-positivos resistentes. Esses fármacos desempenharam um papel fundamental na estabilização clínica da paciente enquanto aguardava a cirurgia, garantindo a manutenção do fluxo sanguíneo e a prevenção de complicações infecciosas.

Cabe ressaltar que esse caso destaca os desafios enfrentados no manejo de pacientes com múltiplas anomalias cardíacas congênitas e a importância de uma equipe especializada para o cuidado do paciente.

O caso destaca a importância da investigação e do diagnóstico precoce das cardiopatias congênitas. Nesse relato, há uma paciente com múltiplas alterações anatômicas que, se não diagnosticadas a tempo, poderiam significar a morte precoce do lactente.

Apesar de não muito frequentes, as cardiopatias congênitas muitas vezes requerem um cuidado especial no paciente e tratamentos cirúrgicos realizados por especialistas, o que exige um sistema de saúde organizado e preparado para atender esse tipo de caso complexo e de alto nível de preparo da equipe. Por isso, estudos epidemiológicos de prevalência das cardiopatias e eficiência no diagnóstico e tratamento delas são essenciais para o melhor cuidado desses pacientes.

Portanto, esse caso serve para elucidar a importância dos estudos de cardiopatias congênitas complexas, as quais exigem evidências para se realizar o melhor prognóstico. Assim, novas diretrizes e recomendações podem ser feitas para auxiliar as equipes médicas no manejo de quadros semelhantes.

CONCLUSÃO

A complexidade das malformações deste caso, incluindo interrupção do arco aórtico tipo B, persistência do canal arterial, hipoplasia valvar aórtica e da aorta ascendente, demonstra a importância crucial de um diagnóstico precoce e da intervenção rápida para evitar desfechos fatais. A relevância, dessa maneira, reside em enfatizar que a identificação dessas anomalias no período pré-natal, aliada a uma equipe multidisciplinar qualificada, pode otimizar a abordagem terapêutica, reduzindo a mortalidade e promovendo melhor qualidade de vida.

Por fim, este estudo sugere que maiores investigações sobre a prevalência e as características dessas anomalias congênitas, especialmente quando associadas a múltiplas condições raras, são essenciais. Os estudos futuros devem se concentrar, portanto, em estratégias diagnósticas mais precisas, em intervenções menos invasivas e na personalização do tratamento, levando em conta as particularidades do paciente.

Dessa forma, espera-se que as evidências auxiliem no desenvolvimento de novas diretrizes e práticas clínicas, de maneira a melhorar a capacidade de resposta dos sistemas de saúde para lidar com a alta complexidade e especificidade dos casos de cardiopatias congênitas.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

AHMED, K. *et al*. Patent foramen ovale: diagnosis, management, and closure. Journal of Cardiovascular Medicine, v. 15, p. 155, 2023.

BEERMAN, L.B. Tetralogia de Fallot. Manuais MSD, abr. 2023.

DIAB, N.S *et al*. Molecular genetics and complex inheritance of congenital heart disease. Genes, v. 12, p. 1020, 2021. doi: 10.3390/genes12071020.

FREEZE, S.L. *et al*. Bicuspid aortic valve: a review with recommendations for genetic counseling. Journal of Genetic Counseling, v. 25, p. 1171, 2016. doi: 10.1007/s10897-016-0002-6.

IRWIN, E.D. *et al*. Staged repair of interrupted aortic arch and ventricular septal defect in infancy. Annals of Thoracic Surgery, v. 52, p. 632, 1991. doi: 10.1016/0003-4975(91)90963-q.

KHEIWA, A. *et al*. Patent foramen ovale and atrial septal defect. Echocardiography. v. 37, p. 2172, 2020. doi: 10.11 11/echo.14646.

KUMAR, S. *et al*. Management of ventricular septal defects in neonates and infants: a comprehensive review. Journal of Congenital Heart Disease, v. 7, p. 45, 2023.

MARTIN, G.R. *et al*. Updated strategies for pulse oximetry screening for critical congenital heart disease. Pediatrics, v. 146, e20191650, 2020. doi: 10.1542/peds.2019-1650.

McDONALD-McGINN, D.M. *et al*. 22q11.2 deletion syndrome. Nature Reviews Disease Primers, v. 19, 2015. doi: 10.1038/nrdp.2015.71.

MITRA, S. *et al*. Interventions for patent ductus arteriosus (PDA) in preterm infants: an overview of Cochrane Systematic Reviews. Cochrane Database Systematic Reviews, v. 4, 2023. doi: 10.1002/14651858.CD013588.pub2.

NEES, S.N. & CHUNG, W.K. Genetic basis of human congenital heart disease. Cold Spring Harbor Perspectives in Biology, v. 12, a036749, 2020. doi: 10.1101/cshperspect.a036749.

VAN DER LINDE, D. *et al.* Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: a systematic review and meta-analysis. Journal of the American College of Cardiology, v. 58, p. 2241, 2011. doi: 10.1016/j.jacc.2011.08.025.

WILDE, A.A.M. *et al.* European Heart Rhythm Association (EHRA)/Heart Rhythm Society (HRS)/Asia Pacific Heart Rhythm Society (APHRS)/Latin American Heart Rhythm Society (LAHRS) Expert Consensus Statement on the State of Genetic Testing for Cardiac Diseases. Europace, v. 24, p. 1307, 2022. doi: 10.1093/europace/euac030.