

8. O'Brien K, Campbell C, Havlin L, Wenger L, Shah V. Infant flow biphasic NCPAP versus infant flow CPAP for the facilitation of successful extubation in infants 1250 grams: A randomized controlled trial. *Paediatrics and Child Health*. 2009;14;11A (abstract).
9. Schmidt B, Roberts RS, Davis P, Doyle LW, Barrington KJ, Ohlsson A, et al. *Caffeine therapy for apnea of prematurity*. *N Engl J Med*. 2006;354:2112-21.
10. Schmidt B, Roberts RS, Davis P, Doyle LW, Barrington KJ, Ohlsson A, et al. *Long-term effects of caffeine therapy for apnea of prematurity*. *N Engl J Med*. 2007;357:1893-902.
11. Barrington KJ, Muttitt SC. *Randomized, controlled, blinded trial of doxapram for extubation of the very low birthweight infant*. *Acta Paediatr*. 1998;87:191-4.

Correspondência:  
Keith J. Barrington  
E-mail: keith.barrington@umontreal.ca

## Prevalence of congenital heart defects in patients with Down's syndrome

*Prevalência de cardiopatias congênitas em portadores da síndrome de Down*

**Kemal Nisli\***

A síndrome de Down (SD) é a aberração cromossômica mais frequente em recém-nascidos, com uma incidência de 1/660 nascidos vivos; a trissomia 21 ocorre em 95% dos casos devido a não-disjunção na meiose materna I, resultando em três cópias do cromossomo 21 em cada célula. Desses casos, 4% são relacionados a translocações genéticas e 1% a mosaicismos. A frequência de cardiopatias congênitas em crianças portadoras de SD é bastante variável na literatura, com estudos relatando porcentagens de 20 até mais de 60%<sup>1,2</sup>.

Neste número do *Jornal de Pediatria*, Vilas Boas et al.<sup>3</sup> publicam um estudo que teve como objetivo determinar a prevalência de cardiopatias congênitas em pacientes com SD na cidade de Pelotas (RS), descrevendo os tipos mais frequentes e avaliando fatores associados. O estudo transversal dos autores incluiu crianças portadoras de SD nascidas e residentes em Pelotas no período de janeiro de 2000 a dezembro de 2005. Os dados foram coletados por meio de entrevistas realizadas nos domicílios dos pacientes, com as mães ou responsáveis legais. Não há surpresa nos achados do estudo com relação à prevalência de SD e de cardiopatias congênitas nesses pacientes.

A análise bivariada entre o desfecho representado pela presença de cardiopatia congênita e os fatores preditores idade materna, idade paterna, cor dos pais e da criança, presença

de outras malformações e sexo da criança mostraram que as associações não foram estatisticamente significativas. Esse achado está de acordo com as 532 crianças portadoras de SD estudadas no projeto Atlanta<sup>4</sup>.

A cardiopatia mais frequente no estudo de Vilas Boas et al.<sup>3</sup> foi a comunicação interatrial (17%); o defeito do septo atrioventricular (DSAV) ocorreu em cinco pacientes.

A forma completa do DSAV é uma das cardiopatias mais comuns na SD, mas a distribuição das cardiopatias congênitas em crianças com a síndrome pode variar conforme a região geográfica<sup>5,6</sup>. Estudos epidemiológicos realizados nos Estados Unidos e na Europa informaram que a forma completa do DSAV demonstrou a maior frequência, afetando até 60% dos pacientes<sup>7,8</sup>. Por outro lado, na Ásia, defeitos do septo ventricular isolados foram apontados como os defeitos mais frequentes, observados em aproximadamente 40% dos casos<sup>9</sup>. Na América Latina, um tipo secundum de defeito do septo atrial (DAS) foi a lesão mais comum (40%)<sup>5</sup>. Esses dados estão de acordo com estudos latino-americanos.

A idade à avaliação das cardiopatias congênitas foi baixa no estudo de Vilas Boas et al.<sup>3</sup>: 63,8% dos pacientes foram avaliados durante os primeiros 6 meses de vida, e a maioria possuía ecocardiograma (93,6%). Esse dado surpreendente é o fator mais importante para a redução da mortalidade e morbidade nesses pacientes, porque a

**Veja artigo relacionado  
na página 403**

\* MD. Pediatric Cardiology Division, Pediatrics Department, Istanbul University, Istanbul Medical Faculty, Istanbul, Turquia.

Não foram declarados conflitos de interesse associados à publicação deste editorial.

**Como citar este editorial:** Nisli K. Prevalence of congenital heart defects in patients with Down's syndrome. *J Pediatr (Rio J)*. 2009;85(5):377-378.

doi:10.2223/JPED.1940

doença vascular pulmonar irreversível de desenvolvimento precoce na SD, com fluxo sanguíneo da esquerda para a direita, está relacionada precisamente aos DSAV. Morris et al.<sup>10</sup> relataram que os desfechos cirúrgicos de crianças portadoras de SD e DSAV completos apresentam uma alta correlação, sendo que a evolução precoce para doença vascular pulmonar obstrutiva nesses pacientes é um dos fatores mais importantes devido à alta mortalidade transoperatória. Há também alguns argumentos sobre o impacto da associação com SD sobre os desfechos clínicos do reparo cirúrgico de DSAV completos, inclusive mortalidade e morbidade tardia<sup>11</sup>. No entanto, Rizzoli et al.<sup>12</sup> informaram que a SD não foi um fator de risco independente para mortalidade operatória e que pacientes portadores de SD foram menos frequentemente submetidos a reoperação. Apesar de alguns pontos conflitantes entre os dois grupos, nossa recomendação é que pacientes com SD e DSAV sejam submetidos a tratamento cirúrgico antes dos 12 meses de vida, preferencialmente entre os 3 e 6 meses e antes do início da hipertensão pulmonar.

Vilas Boas et al.<sup>3</sup> também relatam uma porcentagem bastante baixa de pacientes que realizaram cariótipo (49%), e uma porcentagem ainda menor com relação a diagnóstico pré-natal (2,1%). Aconselhamento genético pré-natal é obrigatório em casos com diagnóstico ecocardiográfico fetal de DSAV completo, devido à sua ligação estreita com SD e outras anomalias cromossômicas. Atualmente, o diagnóstico pré-natal de DSAV completo tem sido associado a um risco de 58% para aneuploidia, principalmente SD<sup>13</sup>.

### Referências

- Hall GJ. Chromosomal clinical abnormalities. In: Behrman R, Kliegman R, Jenson H, editors. *Nelson's textbook of pediatrics*. 16th ed. Philadelphia: W.B. Saunders; 2000. p. 325-33.
- Nisli K, Oner N, Candan S, Kayserili H, Tansel T, Tireli E, et al. [Congenital heart disease in children with Down's syndrome: Turkish experience of 13 years](#). *Acta Cardiol*. 2008;63:585-9.
- Vilas Boas LT, Albernaz EP, Costa RG. Prevalence of congenital heart defects in patients with Down syndrome in the municipality of Pelotas, Brazil. *J Pediatr (Rio J)*. 2009;85:403-407.
- Khoury MJ, Erickson JD. [Improved ascertainment of cardiovascular malformations in infants with Down's syndrome, Atlanta, 1968 through 1989. Implications for the interpretation of increasing rates of cardiovascular malformations in surveillance systems](#). *Am J Epidemiol*. 1992;136:1457-64.
- Vida VL, Barnoya J, Larrazabal LA, Gaitan G, de Maria Garcia F, Castaneda AR. [Congenital cardiac disease in children with Down's syndrome in Guatemala](#). *Cardiol Young*. 2005;15:286-90.
- Lo NS, Leung PM, Lau KC, Yeung CY. Congenital cardiovascular malformations in Chinese children with Down's syndrome. *Chin Med J (Engl)*. 1989;102:382-6.
- Mathew P, Moodie D, Sterba R, Murphy D, Rosenkranz E, Homa A. [Long-term follow-up of children with Down's syndrome with cardiac lesions](#). *Clin Pediatr (Phila)*. 1990;29:569-74.
- Figueroa JdR, Magana BdP, Hach J, Jimenez C, Urbina R. Heart malformations in children with Down's syndrome. *Rev Esp Cardiol*. 2003;56:894-5.
- Jacobs EG, Leung MP, Karlberg J. [Distribution of symptomatic congenital heart disease in Hong Kong](#). *Pediatr Cardiol*. 2000;21:148-57.
- Morris CD, Magilke D, Reller M. [Down's syndrome affects results of surgical correction of complete atrioventricular canal](#). *Pediatr Cardiol*. 1992;13:80-4.
- Malec E, Mroczek T, Pajak J, Januszewska K, Zdebska E. [Results of surgical treatment of congenital heart defects in children with Down's syndrome](#). *Pediatr Cardiol*. 1999;20:351-4.
- Rizzoli G, Mazzucco A, Maizza F, Daliento L, Rubino M, Tursi V, Scalia D. [Does Down syndrome affect prognosis of surgically managed atrioventricular canal defects?](#) *J Thorac Cardiovasc Surg*. 1992;104:945-53.
- Delisle MF, Sandor GG, Tessier F, Farquharson DF. [Outcome of fetuses diagnosed with atrioventricular septal defect](#). *Obstet Gynecol*. 1999;94:763-7.

Correspondência:  
Kemal Nisli  
E-mail: kemalnisli@yahoo.com