

# Informações gerais sobre doença cardíaca congênita e o impacto de intervenções

Esse documento apresenta uma visão geral sobre a doença, sua epidemiologia e intervenções específicas que podem reduzir sua carga.

## O que são Cardiopatias Congênitas?

Doenças cardíacas congênitas (DCC) são anormalidades do desenvolvimento da estrutura do coração e dos grandes vasos que estão presentes no nascimento. A maioria delas envolve defeitos no coração, anormalidades da válvula ou drenagem anômala de veias e artérias para o coração e a partir dele.

## Quais são os principais fatores de risco?

Os fatores genéticos para a DCC incluem anormalidades cromossômicas, como a síndrome de Down e a síndrome de Turner, e defeitos de um único gene, como a síndrome de Alagille e a síndrome de Noonan.

Os fatores maternos e ambientais que aumentam o risco de DCC incluem diabetes mellitus gestacional e fenilcetonúria (PKU, abreviatura do inglês), obesidade materna, doença febril, gripe e rubéola na gravidez, medicamentos como a trimetoprima, o ácido retinoico usado para a acne, medicamentos antiepilépticos e solventes orgânicos. Há algumas evidências de que o álcool em excesso e o tabagismo também são fatores de risco para a cardiopatia congênita.

Na maioria dos pacientes, a DCC deve-se, provavelmente, a uma combinação de fatores genéticos e ambientais, embora a etiologia da doença cardíaca congênita é, em grande parte, desconhecida.

## Epidemiologia global

### Prevalência ao nascimento

DCC é a doença congênita mais comum presente no nascimento; a prevalência descrita varia entre 4/1000 nascidos vivos e 12/1000 nascidos vivos. As diferenças regionais e étnicas na prevalência têm sido relatadas. No entanto, a causa exata dessa variação é incerta. Fatores que podem influenciar a prevalência ao nascimento incluem a idade materna, através de sua associação com doenças cromossômicas e nutrição materna (por exemplo, a deficiência de folato). As estimativas de prevalência contidas em PHGDB vêm de MGDB e se referem à doença cardíaca congênita isolada, ou seja, defeitos que

envolvem apenas o sistema cardiovascular, excluindo aqueles associados com distúrbios cromossômicos, distúrbios de um único gene e os associados a outros tipos de malformações.

## **Mortalidade**

Na ausência de diagnóstico ou tratamento, os recém-nascidos com doença cardíaca congênita grave têm uma expectativa de vida curta, com muitas crianças afetadas morrendo na infância. Além disso, a DCC pode levar a um aumento da susceptibilidade à infecção, o que pode aumentar a mortalidade. Diagnóstico e cirurgia cardíaca levaram a um aumento da sobrevivência de crianças com DCC em ambientes onde este procedimento está disponível.

## **Deficiência e qualidade de vida**

Metade de todos os bebês com cardiopatia congênita significativa exigirá cirurgia imediata após o nascimento, enquanto a maioria dos restantes pode exigir cirurgia ou medicação em algum momento durante a infância. Deficiência e qualidade de vida dependem do defeito específico. Alguns indivíduos podem ter deficiências mínimas, enquanto outros podem desenvolver outros problemas de saúde no decurso de suas vidas.

## **Reduzindo a prevalência, a morbidade e a mortalidade**

A figura 1 ilustra os determinantes e as intervenções para a DCC à medida que eles se relacionam com fases cruciais da vida. As principais intervenções específicas são discutidas abaixo.

### **Intervenções antes da gravidez**

Como a maioria das estruturas cardíacas desenvolvem-se nas primeiras sete semanas após a concepção, quando as mulheres podem não ter conhecimento de sua gravidez, o período de pré-concepção é um momento crucial para identificar e minimizar os comportamentos e os riscos que podem aumentar as chances de doença cardíaca congênita.

Para as mulheres que pretendem engravidar, o risco de síndrome da rubéola congênita pode ser reduzido através da oferta de testes de imunidade à rubéola e de vacinação (se forem suscetíveis). Para as mulheres com alto risco de infecção, a vacinação pode ser oferecida sem testes de sensibilidade.

As mulheres devem ser aconselhadas sobre os riscos do tabaco e do consumo de álcool, bem como do contato com solventes. Aquelas com condições crônicas de saúde, como diabetes ou fenilcetonúria, devem ser aconselhadas a ajustar seus medicamentos e/ou hábitos alimentares a fim de manter as condições sob controle ideal. Aconselhamento também deve ser dado sobre os riscos a respeito do uso de outros medicamentos, incluindo os de venda livre, o ácido retinoico para a acne e a terapia anticoagulante oral. As mulheres com sobrepeso e as obesas devem ser aconselhadas a seguir programas adequados de perda de peso, e hipotireoidismo deve ser tratado antes da concepção.

Há fortes evidências – de estudos controlados e randomizados de observação – de que as multivitaminas contendo ácido fólico (400 mcg) ajudam a prevenir a DCC.<sup>1 2</sup>

---

<sup>1</sup> Bailey LB, Berry RJ. Folic acid supplementation and the occurrence of congenital heart defects, orofacial clefts, multiple births, and miscarriage. *Am J Clin Nutr.* 2005 81:1213S-1217S

Mulheres com um defeito cardíaco ou que tiveram um filho anterior com um defeito cardíaco devem ser avaliadas devido a fatores de risco modificáveis e para aconselhamento. Se houver um histórico familiar de doença cardíaca congênita, a avaliação de condições genéticas subjacentes, incluindo encaminhamento para um médico geneticista experiente, pode ser útil na definição e na gestão do risco de recorrência.

A nível populacional, boa saúde na periconcepção pode ser fomentada através da melhoria do acesso aos cuidados de saúde, da promoção de comportamentos saudáveis e da educação dos profissionais sobre os fatores de risco comuns da DCC que podem ser prevenidos.

## **Intervenções durante a gravidez**

Precauções como evitar o tabaco e o consumo de álcool, evitar medicamentos desnecessários e minimizar o risco de infecção devem ser mantidas durante a gravidez, a fim de reduzir o risco de DCC no feto.

Muitas anomalias congênitas podem ser detectadas em exames de ultrassom de rotina durante a gravidez. Ecografias cardíacas fetais podem ser realizadas a partir de 13-14 semanas de gestação em centros especializados, embora a maioria dos casos é vista entre 18 e 23 semanas de gestação<sup>3</sup>. Para as mulheres com alto risco (por exemplo, por causa de infecção por rubéola durante a gravidez, histórico familiar de doença cardíaca congênita, diabetes, fenilcetonúria ou detecção de uma anomalia cromossômica fetal), a ecocardiografia fetal pode ser usada antes do nascimento para identificar, com precisão, os problemas cardíacos.

Intervenções fetais são possíveis em algumas condições. Por exemplo, se o feto tiver um ritmo cardíaco anormal, à mãe pode ser dada medicação para restaurar o ritmo normal do coração do feto.

Se a DCC é detectada antes do nascimento, as possíveis complicações durante o parto podem ser antecipadas, e o parto em uma unidade especializada, com pessoal médico apropriado, pode ser providenciado. A detecção precoce também pode ajudar a preparar a família para a tensão emocional, as despesas e os problemas logísticos de cirurgia no recém-nascido, caso isso seja necessário. Em casos de cardiopatia congênita grave, a opção de interrupção da gravidez pode ser considerada, tendo em conta as questões legais e religiosas e a aceitação por parte dos pais e da sociedade.

## **Intervenções após o nascimento**

### **Diagnóstico**

Um exame físico no recém-nascido (exame de triagem) pode ajudar a identificar DCC com risco de vida antes que os sintomas evidentes apareçam. Contudo, no recém-nascido, a transição da circulação fetal para a neonatal pode mascarar as manifestações clínicas da cardiopatia congênita. Um exame clínico no momento do nascimento e entre seis e oito

---

<sup>2</sup> *Moss and Adam's Heart Disease in Infants, Children, and Adolescents*. Arthur J. Moss, Hugh D. Allen – 2008, 7th edition

<sup>3</sup> British Heart Foundation Factfile 2009: Antenatal screening for congenital heart disease [http://www.bhf.org.uk/publications/view-publication.aspx?ps=1000813] accessed 21 April 2011-04-21

semanas para todas as crianças, com as investigações cardíacas específicas para crianças de alto risco, como aqueles com síndrome de Down, é recomendado<sup>4</sup>.

A oximetria de pulso e o ecocardiograma, além de exames clínicos, podem melhorar o diagnóstico da DCC no período neonatal, mas a relação custo-efetividade não foi adequadamente avaliada. A ecocardiografia de triagem está associada com a maior taxa de detecção, mas é a estratégia mais dispendiosa e tem uma taxa de falsos positivos de 5%.

## Tratamento

O tratamento de uma criança afetada depende do tipo e da gravidade do seu defeito cardíaco. Outros fatores incluem a idade da criança e sua saúde geral. As principais opções de tratamento são a cateterização cardíaca e a cirurgia cardíaca. Algumas crianças podem precisar de vários cateteres ou procedimentos cirúrgicos ao longo de alguns anos, ou elas podem necessitar de medicamentos por longos períodos em sua vida. O cateterismo é um procedimento menos invasivo que a cirurgia e, já que a recuperação pode ser mais rápida, ele tornou-se a forma preferida para reparar alguns defeitos cardíacos simples, como a persistência do canal arterial, a comunicação interatrial (CIA) e a estenose pulmonar valvar<sup>5</sup>.

A cirurgia é a forma mais comum de reparar muitos tipos de defeitos cardíacos, incluindo a maioria dentre os mais complexos. Procedimentos "fechados", em que o coração não é aberto, podem ser usados para reparar alguns defeitos, como a persistência do canal arterial ou a coarctação da aorta. A cirurgia de coração aberto envolve a colocação do paciente em uma máquina de circulação extracorpórea, que realiza o trabalho do coração e dos pulmões enquanto o coração é operado. Procedimentos de coração aberto são necessários para reparar aberturas no coração feitas com pontos ou com um remendo, para reparar ou substituir válvulas cardíacas, ou para alargar artérias ou aberturas para válvulas cardíacas. Cateterismo e procedimentos cirúrgicos podem ser combinados em uma abordagem híbrida para certos defeitos cardíacos complexos. Raramente, as crianças nascidas com diversos defeitos complexos precisam de transplantes de coração.

Outras condições que são propensas em crianças com DCC e que pode necessitar de tratamento médico incluem: insuficiência cardíaca congestiva, arritmias e hipertensão pulmonar.

## Cuidados na infância

Uma boa higiene, que inclui manter a higiene dental, lavar as mãos frequentemente e evitar ambientes lotados e o contato com pessoas doentes, pode ajudar a prevenir infecções em uma criança com cardiopatia congênita. Ela deve ter acesso a cuidados de rotina e às vacinas convencionais que são recomendados para todas as crianças. Imunizações adicionais, tais como a vacina contra a gripe, também podem ser necessárias. Às vezes, as crianças com DCC precisam de uma dieta de calorias superior ou de necessidades dietéticas especiais. Bebês e crianças com doença cardíaca tendem a ganhar peso mais lentamente e podem ter atraso no desenvolvimento, deficiência ou necessidades educativas especiais de aprendizagem. No entanto, as crianças com condições menos graves, ou que foram tratadas com sucesso por cirurgia cardíaca ou cateterismo, podem ser capazes de participar plenamente dos programas escolares normais, bem como de outras atividades.

---

<sup>4</sup> Knowles R, Griebsch I, Dezateux C, Brown J, Bull C, Wren C. Newborn screening for congenital heart defects: a systematic review and cost-effectiveness analysis. *Health Technol Assess.* 2005 Nov;9(44):1-152, iii-iv

<sup>5</sup> NHLI: National Heart, Lung and Blood Institute. Congenital Heart Defects. December 2007[<http://www.nhlbi.nih.gov/health/health-topics/topics/chd/treatment.html>] (accessed 17 March 2012)

Estratégias de implementação que permitam que os pacientes mantenham regularmente o acompanhamento médico é crucial<sup>6</sup>, embora isso possa ser um desafio em países de baixa e média rendas. Check-ups do coração são, geralmente, programados mais frequentemente durante os primeiros meses após o diagnóstico ou a cirurgia, e com menor regularidade mais tarde. Para condições secundárias, os check-ups só são necessários a cada período entre um e cinco anos. Dependendo do problema da criança, podem ser necessários testes periódicos. Esses testes podem incluir eletrocardiograma padrão, eletrocardiograma ambulatorial de 24 horas, radiografia de tórax, ecocardiograma transtorácico de rotina, ecocardiografia transesofágica, ressonância magnética ou tomografia computadorizada do coração, teste ergométrico, cateterismo cardíaco e angiografia.

## **Custo-efetividade das intervenções**

Pouca informação está disponível tanto em relação aos custos ou ao custo-efetividade das intervenções para a DCC, especialmente em países de baixa renda. Estimativas dos Estados Unidos sugerem que o custo de vida em um ano para todos os bebês que nascem com grandes cardiopatias congênitas (ventrículo único, tetralogia de Fallot, transposição das grandes artérias e do tronco arterial) é em torno de U\$1,2 bilhão<sup>7</sup>. Esse valor inclui uma ampla gama de custos indiretos, como a perda de produtividade devido à morte prematura, bem como os custos diretos de tratamento. Os custos dos cuidados e do tratamento para DCC menos grave tendem a ser menores, mas ainda podem ser substanciais se o cuidado ao longo da vida e a vigilância são necessários. Os custos irão variar muito em diferentes países, dependendo dos tipos de testes e dos tratamentos disponíveis.

Questões de custo-efetividade também são bastante específicas para cada país. Para os pontos de corte nas diferentes regiões do mundo, vá para [http://www.who.int/choice/costs/CER\\_levels/en/index.html](http://www.who.int/choice/costs/CER_levels/en/index.html), e para os custos de itens específicos por região e município, consulte em <http://www.who.int/choice/costs/en/>.

## **Quais são as principais questões éticas, jurídicas e sociais (ELSI, abreviatura em inglês) a considerar?**

### **Equidade**

A prevenção de doença cardíaca congênita se concentra em boa informação anterior, como nutrição e controle de infecção em mulheres em idade fértil, e também na gravidez e nos cuidados maternos. A equidade de acesso a programas de alimentação, saneamento e vacinação é importante.

Para as crianças que nasceram com cardiopatia congênita, o diagnóstico eficaz, o tratamento e os cuidados (incluindo follow-up a longo prazo) são especializados e muito caros. Aqui, a questão da equidade para famílias com recursos financeiros limitados é ainda mais aguda, especialmente em países sem acesso universal aos cuidados de saúde.

---

<sup>6</sup> Moons P, Hilderson D, Van Deyk K. Implementation of transition programs can prevent another lost generation of patients with congenital heart disease. *Eur J Cardiovasc Nurs.* 2008 Dec;7(4):259-63

<sup>7</sup> Moss and Adam's Heart Disease in Infants, Children, and Adolescents. Arthur J. Moss, Hugh D. Allen – 2008, 7th edition

## Desvantagem social

O diagnóstico de cardiopatia congênita em um bebê ou em uma criança pequena coloca uma pesada carga emocional sobre as famílias, e as crianças afetadas podem defrontar-se com a estigmatização social e a desigualdade na educação.

## Interrupção da gravidez

Se a DCC é diagnosticada em um feto por meio de exame pré-natal ou testes de triagem, o problema da interrupção da gravidez pode surgir. Em países onde a interrupção em casos de anormalidade fetal é legal, julgamentos médicos e éticos precisam ser feitos sobre se a condição é grave o suficiente para justificar a interrupção. Os pais devem ter a liberdade de exercer a escolha autônoma de continuar uma gravidez afetada, caso desejem fazê-lo. O acesso à interrupção da gravidez é ilegal ou severamente restrito em muitos países de baixa e média rendas. Para as mulheres dispostas a recorrer às interrupções ilegais, os riscos médicos, legais e sociais tendem a ser elevados.

## Confidencialidade

Quando um risco familiar de DCC está presente, os profissionais de saúde devem garantir que a informação genética seja tratada com sensibilidade e que a confidencialidade seja mantida.

## REFERÊNCIAS

Bailey LB, Berry RJ. Folic acid supplementation and the occurrence of congenital heart defects, orofacial clefts, multiple births, and miscarriage. *Am J Clin Nutr.* 2005 81:1213S-1217S.

British Heart Foundation. Factfile: Antenatal screening for congenital heart disease. 2009 [http://www.bhf.org.uk/publications/view-publication.aspx?ps=1000813] accessed 21 April 2011.

Knowles R, Griebisch I, Dezateux C, Brown J, Bull C, Wren C. Newborn screening for congenital heart defects: a systematic review and cost-effectiveness analysis. *Health Technol Assess.* 2005 9:1-152, iii-iv.

Kuciene R, Dulskiene V. Selected environmental risk factors and congenital heart defects. *Medicina (Kaunas).* 2008 44:827-32.

March of Dimes global report on birth defects 2006 [http://www.marchofdimes.com/downloads/Birth\_Defects\_Report-PF.pdf]

Moss AJ, Allen, HD. Moss and Adam's Heart Disease in Infants, Children, and Adolescents. 7th edition, 2008.

Moons P, Hilderson D, Van Deyk K. Implementation of transition programs can prevent another lost generation of patients with congenital heart disease. *Eur J Cardiovasc Nurs.* 2008 7:259-63.

National Heart, Lung and Blood Institute. Congenital Heart Defects. December 2007. [http://www.nhlbi.nih.gov/health/dci/Diseases/chd/chd\_what.html]

Waitzman NJ, Romano PS, Scheffler RM. Estimates of the economic costs of birth defects. *Inquiry* 1994 31:188-205.

## TEMAS RELACIONADOS

Cuidados na pré-concepção e triagem

Cuidados no pré-natal e triagem

Triagem em recém-nascido

**Figura 1:** Fluxograma de avaliação para cardiopatias congênitas

