



CAMPUS 1: Rua General Osório, 433 • Centro • CEP 13.870-000 • Tel: (19) 3634 3300  
CAMPUS 2: Av. Dr. Octávio Silva Bastos, s/ nº • Jd Nova São João • Tel: (19) 3634 3200

São João da Boa Vista-SP  
[www.feob.br](http://www.feob.br)

**CURSO DE BIOMEDICINA – UNIFEOB**

**Alterações Congênicas X**

**Histórico Familiar**

## **Alterações Congênicas X Histórico Familiar**

Arieli Vitória **ROQUE**<sup>1</sup>, Livia Ap.De **OLIVEIRA**<sup>2</sup>, Mariana Veiga **MUNIZ**<sup>3</sup>, Natália Grazielle **LUCIANO**<sup>4</sup>, Thais Marques **BORATO**<sup>5</sup>.

Dicentes do Centro Universitário da Fundação de Ensino Octávio Bastos

Carlos A.C.de Souza<sup>1</sup>, Amilton Cesar dos Santos<sup>2</sup>.

Docente do Centro Universitário da Fundação de Ensino Octávio Bastos

Curso de Biomedicina-Bacharelado UNIFEOB

### **RESUMO**

As cardiopatias congênicas são responsáveis por 40% dos defeitos congênicos, sendo a segunda maior causa de mortalidade no mundo.

As doenças congênicas são definidas como uma anormalidade estrutural macroscópica do coração ou dos grandes vasos intratorácicos com repercussões funcionais pode considerar que 5% dos nascidos vivos (NV) apresentam algum tipo de anomalia do desenvolvimento.

**Palavras-chave:** Cardiopatia congenita, alterações congenitas, historico familiar.

### **ABSTRACT**

Congenital heart diseases are responsible for 40% of birth defect, being the second leading cause of mortality in the world

Congenital diseases are defined as a macroscopic structural abnormality of the heart or large intrathoracic vessels with functional repercussions, we can consider that 5% of the love births (LB) present some type of development abnormality

**Keywords:** Congenital heart disease, congenital changes, family history.

## **1 INTRODUÇÃO**

As AC tem apresentado grande relevancia e crescente na mortabilidade da população. No Brasil ,as AC constituem a segunda causa de mortabilidade infantil,contribuindo com 11,2% destas mortes .Não se sabe ao certo qual até o momento quais são as causas reais das cardiopatias congenitas .

As anomalias congenitas podem ser defnidas como qualquer alteração nas estruturas funcionais ou estruturais do desenvolvimento ,se originando desde antes do nascimento, As anomalias estruturais ,podem ser divididas em quatro categorias Malformação,ruptura, deformação e displacia .A malformação acontece devido a um defeito intrinseco tecidual que tem origem durante o desenvolvimento dos tecidos ou quando um órgão e afetado, resultando em alterações persistentes .A ruptura e definida como alteração das estruturas a formadas,ja a deformação pode ser definida como alteração das formas ,contorno dos órgão etc,já a displasia e caracterizada como organização anormal levando a alterações morfológicas .

## **2 – OBJETIVOS**

As cardiopatias congenitas e uma das principais causas de morte no periodo neonatal.

No texto a seguir foi abordadas, causas, diagnosticos, tratamentos, quais fases do processo embriologico que essas alterações podem acontecer.

### **2.1 REVISÕES BIBLIOGRÁFICAS**

Para nos aproximarmos do objeto de estudo nos propomos a realizar uma revisão bibliográfica sobre malformações congênitas. Utilizou-se a revisão de literatura que busca consenso sobre a temática da pesquisa, identificando e selecionando estudos científicos. A partir desse processo permite-se, além de aprofundar o conhecimento sobre o tema investigado, apontar lacunas que precisam

ser preenchidas. A busca de artigos foi realizada nas bases eletrônicas Scientific Electronic Library Online (SCIELO). Nesta pesquisa bibliográfica foram analisados cinco artigos nos anos de 2015 a 2018, três livros e uma revista que atenderam aos critérios de inclusão estabelecidos.

## **2.2 MATERIAL E MÉTODOS**

Utilizamos a ferramenta do Google Formulário para realizarmos uma pesquisa sobre alterações congênitas e histórico familiar com o pessoal do curso de Ciências Biológicas e Biomedicina do Centro Universitário de Fundação Otavio Bastos – UNIFEOB.

Utilizaram-se perguntas como; alterações congênitas relacionadas a malformações cardíacas levando a cardiopatias, quais as fases do processo embriológico que essas alterações podem acontecer, as alterações congênitas e histórico familiar e levantamento estatístico.

### **3.1 Resultado**

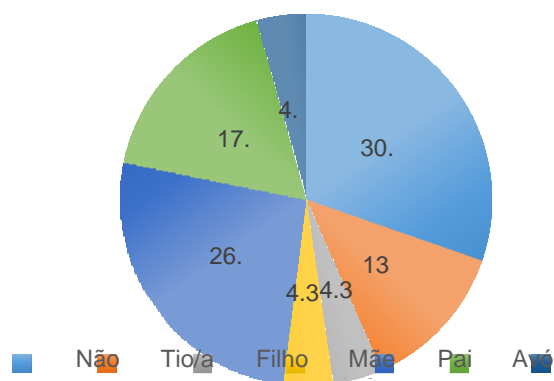
Em uma pergunta dissertativa fizemos a seguinte: Em seu histórico familiar existem outras doenças sem serem cardiopatas? Se sim quais são?

Tivemos as seguintes respostas: hipertensão, diabetes, Alzheimer e câncer.

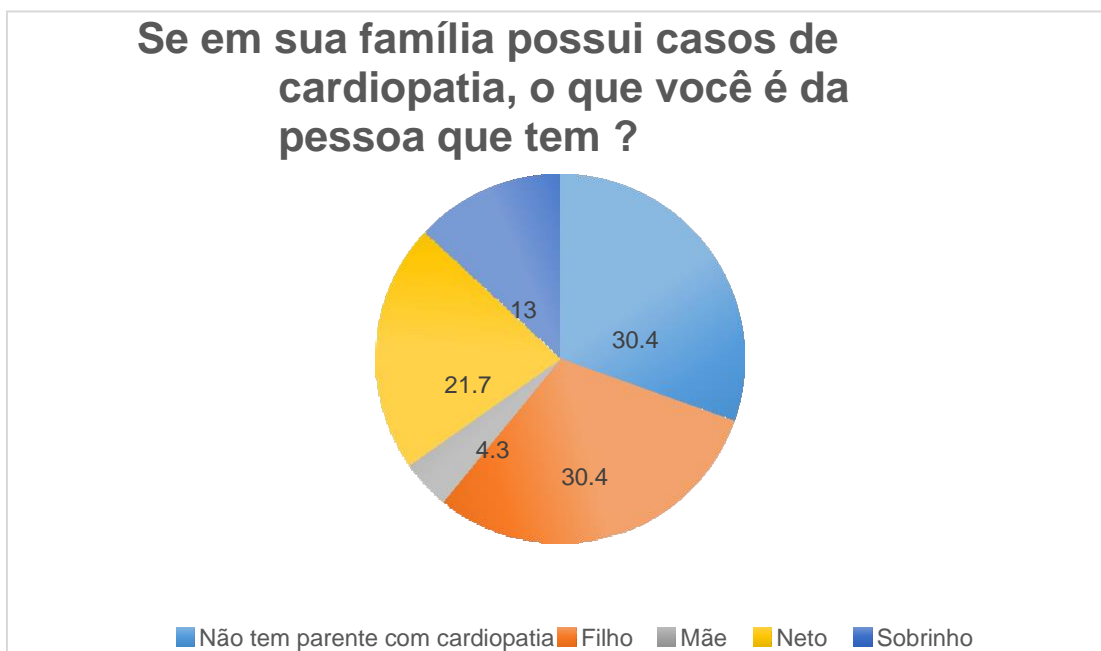
Na pesquisa feita com o total de 23 pessoas que responderam nossas perguntas, obtivemos alguns resultados que serão mostrados nos gráficos abaixo.

### **GRÁFICO 1**

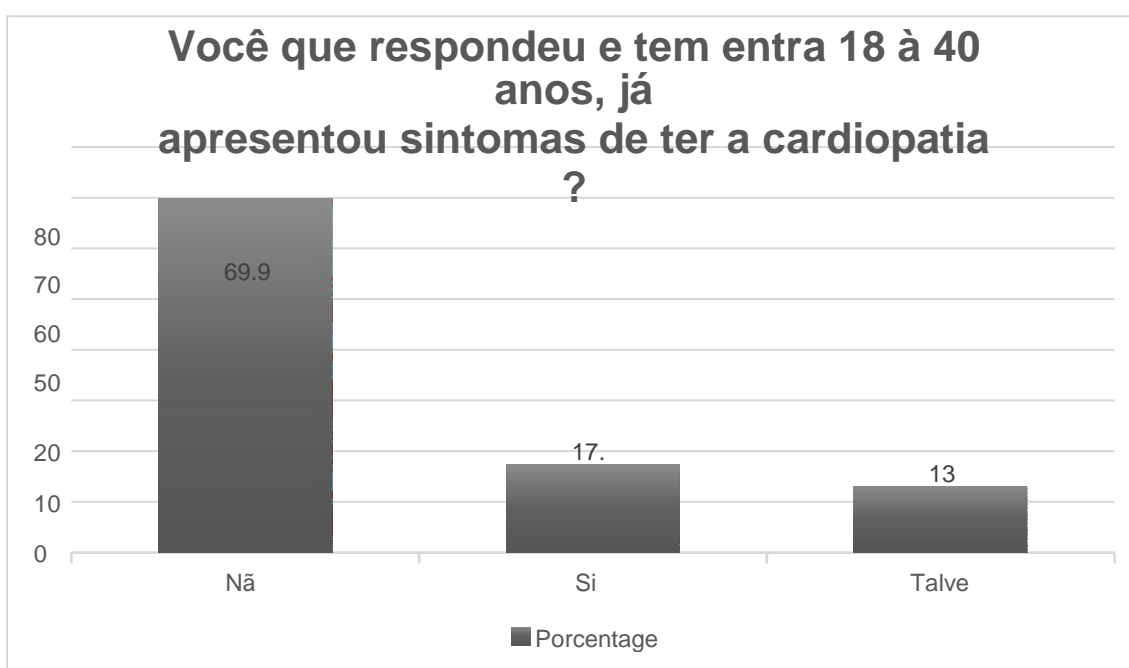
### Algum membro de sua família apresenta casos de



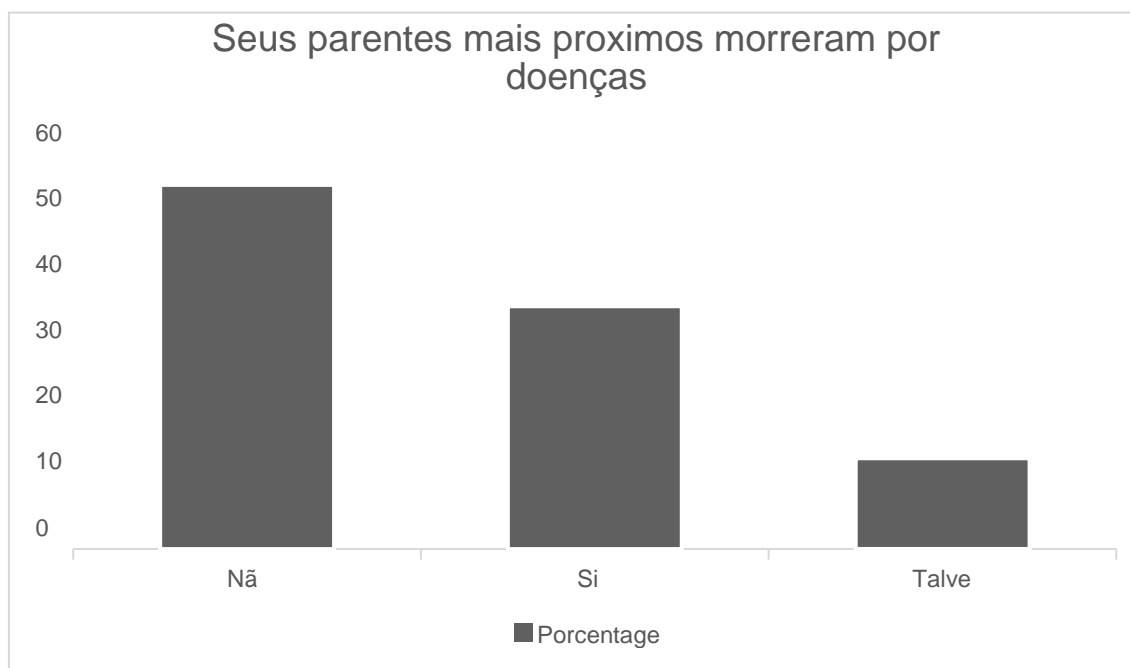
**GRÁFICO 2**



**GRÁFICO 3**



**GRÁFICO 4**



### 3.2 RESULTADOS

As doenças cardiacas congênitas, conforme a definição proposta por Mitchell et al, consiste em uma anormalidade estrutural macroscópica do coração ou dos grandes vasos intratorácicos com repercussões funcionais significantes ou potencialmente significantes, sendo responsável por aproximadamente 40% de todos os defeitos congênitos e considerada uma das malformações mais frequentes .

Varios estudos estão avaliando a presença de anormalidades extracardiaca em pacientes portadores de cardiopatias congenitas.

Em um estudo realizado em 1986 por Julian e Farru, foram diagnosticados tais malformações.

Esses autores, retrospectivamente, alocam uma amostra de 207 crianças com cardiopatias congenitas do Serviço de cardiologia de um hospital do Chile e encontraram 31,9% de malformações extracardicas, 22,7% delas fazendo parte de syndromes. Os problemas extracardiacos se encontraram mais frequentes nos sistemas digestórios musculoesqueleticos e geniturinário.

Ferencz et al realizaram, em 1987, nos EUA, um estudo caso controle de cardiopatia congênitas em um população de nascidos vivos. Os individuos portadores de anormalidades cardíacas congenitas foram comparadas a uma amostra de nascidos vivos residentes da mesma região. A cardiopatia congênita foi diagnosticada por ecocardiografia, cateterismo

cardíaco ou autópsia, malformações extracardíacas foram observadas em 26,8% dos portadores de cardiopatia congênita sendo 8,3% destas não associados a anomalias cromossômicas ou a outra síndrome. Malformações do sistema nervoso central, distúrbios oftalmológicos, defeitos maiores da parede abdominal e anormalidades do trato gastrointestinal e urinário foram mais frequentes nos pacientes com cardiopatia congênita.

As alterações que ocorrem durante o desenvolvimento embrionário podem resultar em várias anomalias congênitas variando desde pequenas assimetrias até defeitos maiores no comprometimento funcional e estrutural, podendo tanto se manifestar no momento do nascimento ou nas etapas mais avançadas da vida.

Essas doenças são causadas por patologias, fatores genéticos, orgânicos e hereditários. As cardiopatias congênitas é uma das principais causas de morte no período neonatal.

As cardiopatias congênitas é uma doença no coração que está presente no nascimento ela causa alterações no formato e alterações no seu funcionamento. Está e uma das mal formações mais comuns, sendo a terceira maior causa de morte infantil no período neonatal. Com origem no sistema embrionário do sistema cardiovascular até a 8 semana de gestação, podendo ser diagnosticado na vida intrauterina, através do eco cardiograma fetal, exame realizado a partir da 16 semana de gestação.

Não sabemos ao certo, até o momento, quais são as causas reais das cardiopatias congênitas, mas alguns fatores de risco são determinantes:

Idade materna avançada, casos de mãe que é portadora de diabetes ou lúpus, Parente de 1 grau com cardiopatia congênita ultrassom morfológico com alterações, gestações múltiplas e fertilização in Vitro.

Cerca de 28 mil bebês nascem no Brasil com cardiopatia congênita todo ano, mas apenas 80% delas tem acesso ao tratamento. Segundo a American Heart Association, as malformações congênitas afetam uma em cada 100 crianças, 130 milhões de crianças sofrem com essa doença no mundo.

Existem vários tipos de cardiopatia congênita e cada uma tem sua forma de se manifestar.



Sendo os principais sinais e sintomas: sopro cardíaco, cianose, cansaço ao fazer esforço, etc. Esses sintomas podem aparecer em qualquer etapa da vida, desde o nascimento até a fase adulta.

O diagnóstico da doença pode ser feito antes mesmo de o bebê nascer, com a suspeita pelo ultrassom morfológico e confirmado pelo eco cardiograma fetal. Algumas vezes a doença é diagnosticada após o nascimento.

Sendo identificado no teste do coraçãozinho na maternidade, com confirmação por outros exames, entre eles os eletrocardiogramas, o Holter, a radiografia de tórax e a angiogramia. O cateterismo cardíaco e principalmente pelo eco cardiograma, são métodos não invasivos e com baixo custo.

Esse tratamento varia de acordo com o tipo e a gravidade da cardiopatia. Tem crianças que evoluem para cura espontânea com o crescimento e desenvolvimento, já outras precisam de tratamento medicamentoso, cirurgia ou cateterismo. Este tipo de tratamento requer acompanhamento de uma equipe multidisciplinar.

Cada paciente deve ser tratado de uma forma individualizada, sempre levando em conta o paciente, família e a cardiopatia.

Alterações congênitas e históricas familiar são dois mecanismos que soam ser parecidos, mas são distintos em alguns aspectos. Alterações congênitas podem ser nomeadas de anomalias congênitas ou malformações congênitas; histórico familiar pode ser classificado como hereditariedade. Anomalias congênitas ocorrem em consequência a um distúrbio ou dano no material genético durante o desenvolvimento. Em relação ao histórico familiar, essas doenças são todas classificadas como alterações congênitas, e são transmitidas no decorrer do tempo entre as gerações.

As anomalias congênitas são alterações funcionais ou estruturais do desenvolvimento fetal cuja origem acontece antes do nascimento. Podem haver causas genéticas, causas ambientais e desconhecidas, podendo ocorrer até depois do nascimento.

Essas malformações podem ser classificadas em maiores ou menores: as malformações maiores seriam graves alterações anatômicas, estéticas e funcionais

podendo levar à morte, enquanto os menores levam a fenótipos que se sobrepõem aos normais.

A medicina refere-se à história familiar do ponto de vista genético, onde a informação hereditária é transmitida de uma geração para outra, como algo pré-determinado, como uma receita escrita nos genes, que pode ser lida como um texto de revelações escondidas dentro de nós e de todos os seres vivos (Brookes, 2001). O histórico familiar conduz a história biológica dos indivíduos. Algumas doenças genéticas deixam bem claro que se possuímos determinado gene, teremos determinada doença. O histórico familiar representa a relação de riscos dentro de uma família a partir de vulnerabilidades genéticas compartilhadas e agrupamento familiar de exposições, estilos de vida e comportamentos ambientais. Evidências epidemiológicas mostram associações entre histórico familiar e risco de muitas doenças crônicas comuns.

Acreditava-se que as alterações congênitas fossem todas causadas por histórico familiar. Em 1940 N. Gregg fez uma descoberta que mudou a forma de se ver essas doenças, N. Gregg descobriu que a infecção causada pelo vírus da rubéola no início da gravidez causava algumas alterações no embrião. Com essa revelação ficou a mostra a evidencia que as alterações congênitas podiam ser causadas por fatores ambientais. Foi em 1961 que W. Lenz associou os efeitos da talidomida em alterações nos congênitas nos membros, e com essa descoberta ficou evidente que os fármacos também poderiam atravessar a placenta e provocar malformações. Os teratógenos possuem suscetibilidade que varia com o estágio de desenvolvimento no momento da exposição. Entre a terceira e oitava semana de gestação os defeitos congênitos podem ser maiores, pois é nesse período que o embrião encontra se mais sensível.

As principais causas das anomalias genéticas são os transtornos congênitos e perinatais, em sua maioria decorrente de doenças transmissíveis, uso de drogas lícitas e ilícitas, de medicações teratogênicas (agente teratogênico qualquer substância, organismo, agente físico ou estado de deficiência, que estando presente durante a vida embrionária ou fetal, produz alteração na estrutura ou função da descendência), falta de assistência ou atenção adequada às mulheres na fase reprodutiva, entre outros fatores. Parte das causas que levam a esses distúrbios continuam sem explicação.

Sendo assim, doenças e congênitas e doenças hereditárias não possuem o mesmo mecanismo. Doenças congênitas acontecem por meio de um erro nos genes, o material genético sofre um distúrbio, e há erro algumas vezes no material cromossômico. Doenças hereditárias são todas congênitas, essas, são transmitidas entre gerações e podem se manifestar em algum momento da vida do indivíduo.

#### **4.1- CONSIDERAÇÕES FINAIS**

As anomalias congênitas são a segunda maior causa de mortalidade infantil. É necessário que seja feito um maior investimento em estratégias a fim de auxiliar e acompanhar as crianças portadoras de anomalias congênitas e que mais estudos sejam realizados para que se possa saber bem suas causas e fatores, diminuindo assim suas incidências.

#### **4.2 - Conclusão**

Assistência adequada a ser prestada à criança com malformação demanda, além de treinamento técnico, sensibilidade e habilidade da equipe multidisciplinar, o que a torna capaz de perceber e intervir na dimensão biopsicossocial e espiritual, da criança e da família.

A análise temática realizada nos permitiu observar que grande parte das pesquisas de literatura nacional apresenta, como foco, o levantamento de fatores de risco para a ocorrência de anomalias congênitas, e propostas de intervenção centradas em prevenção e tratamento, assim como de protocolos assistenciais para o cuidado.

#### **5.1- Referência**

ALMEIDA, TATIANA DE RODRIGUES e col., **Heranças Familiares: entre os genes e os fetos**, Saúde Soc. São Paulo, v.21, n.2, p.458-464, 2012.

CALONE A, MADI JM, ARAÚJO BF, ZATTI H, MADI SRC, LOURENCETTI J, MARCON NO. **Malformações congênitas: aspectos maternos e perinatais**. Revista da AMRIGS. 2009; 3 (53): 226-230.

FACCINI LS, LEITE JCL, SANSEVERINO MTVS, PERES RM. **Avaliação de teratógenos na população brasileira**. Ciência & Saúde Coletiva. 2002; 1 (7): 65-71.

Genomika, **A diferença entre doenças genéticas e hereditárias**, Publicado 26/01/2018, Disponível em: <https://www.genomika.com.br/blog/a-diferenca-entre-doencas-geneticas-e-hereditarias/>, Acesso em 02/04/2020

MENDES, ISADORA C.; JESUINO, ROSALIA S.A.; PINHEIRO, DENISE S.; REBEL, ANA CRISTINA S. **Anomalias congênitas e suas principais causas evitáveis: uma revisão**. 2018. Disponível em: [http://webcache.googleusercontent.com/search?q=cache:9F\\_WnRNkCxIJ:rmmg.org/exportar-pdf/2329/e1977.pdf+&cd=3&hl=pt-BR&ct=clnk&gl=br](http://webcache.googleusercontent.com/search?q=cache:9F_WnRNkCxIJ:rmmg.org/exportar-pdf/2329/e1977.pdf+&cd=3&hl=pt-BR&ct=clnk&gl=br), **Acesso em 29/03/2020**

RODRIGUES, LS, LIMA RHS, COSTA, LC, BATISTA, RFL, **Características das crianças nascidas com malformações congênitas no município de São Luís, Maranhão, 2002-2011**. Epidemiol Serv. Saúde. 2014; 23 (2): 295-304

SADLER, LANGMAN, **Embriologia Médica**, Rio de Janeiro-RJ, Editora Guanabara Koogan Ltda., 2016. 316 páginas.

WILSON, BRENDA J. e col., Systematic Review: **Family History in Risk Assessment for Common Diseases**, Annals of Internal Medicine, 2009, acesso em 04/2020, disponível em: <https://annals.org/aim/fullarticle/745401>

