

ALTERAÇÕES CONGÊNITAS X HISTÓRICO FAMILIAR

Cecília de Carvalho Silveira¹ ; Jeferson Carlos da Silva¹ ; Khauã Santiago Coelho dos Reis Tavares¹ ; Maria Victória Tinti Brunetta¹ ; Naiely Vitória Sacardo Faquieri¹ .

Amilton Cesar dos Santos² ; Carlos A. C. de Souza² .

1 Discentes dos cursos de Ciências Biológicas e Biomedicina do Centro Universitário da Fundação de Ensino Octávio Bastos

2 Docentes dos cursos de Ciências Biológicas e Biomedicina do Centro Universitário da Fundação de Ensino Octávio Bastos

UNIFEOB

RESUMO

O atual trabalho tem por objetivo falar, com embasamentos em artigos científicos, sobre as alterações congênitas que podem ocorrer durante a formação do embrião. As alterações congênitas compreendem uma ampla gama de anormalidades de estrutura corpórea ou funcional, que estão presentes desde o nascimento e são de origem pré – natal. Por eficiências e praticidade, o foco é em principal estrutura de anomalias. Estes são definidos como mudanças de estruturas que tem uma consequência médica, social ou visual significantes para o indivíduo afetado e normalmente requer uma intervenção médica. Neste trabalho será apresentado as causas das alterações congênitas e quando se forma essas anomalias.

Palavras-chave: cardiopatias congênitas, histórico familiar, Diagnóstico precoce, cardiopatia embrionária.

ABSTRACT

The current work has the objective to inform, with scientific articles embasement, about the congenital changes that can occur during the embryo formation. The congenital formation comprehend a wide range of abnormalities of the body structure or functional, wich are presents since birth and are from prenatal origin. By efficiencies and practicality, the focus is at principal abnormalities structures. These are defined as structures changes that has a

medical, social and visual significant for the one affected and ordinarily request a medical intervention. In this work, will be presented the causes of congenital changes and when it is formed.

Key-words: congenital cardiopathies, familiar history, precocious diagnostic, embryonic cardiopathy.

1 INTRODUÇÃO

Defeitos, malformações ou anomalias congênitas são sinônimos utilizados para descrever distúrbios estruturais, comportamentais, funcionais e metabólicos existentes por ocasião do nascimento. Os termos utilizados para descrever o estudo desses distúrbios são teratologia (do grego teratos; monstro) e dismorfologia.

Os dismorfologias trabalham habitualmente em um departamento de genética médica. Anomalias estruturais importantes ocorrem em 3% nos recém-nascidos vivos e são uma causa importante de morte infantil, representando aproximadamente 25% dos óbitos. Elas são a quinta causa principal de óbito antes dos 65 anos de idade e também são um grande contribuinte para as incapacidades. Elas também não são discriminatórias; as frequências dos defeitos congênitos são iguais em asiáticos, afro descendentes, brancos e indígenas norte-americanos. (SADLER. T.W 2019)

As anomalias menores ocorrem em aproximadamente 15% dos recém-nascidos. Essas anomalias estruturais, como microtia (orelhas pequenas), pontos pigmentados e fissuras palpebrais pequenas, não são prejudiciais à saúde por si só, mas, em alguns casos, estão associadas a defeitos maiores. Por exemplo, recém-nascidos com uma anomalia menor têm 3% de chance de ter uma malformação maior; os com duas anomalias menores, 10%; e os com três ou mais anomalias menores, 20%. Assim, as anomalias menores são indícios de defeitos mais graves subjacentes. É importante mencionar que anomalias nas orelhas são indicadores facilmente reconhecíveis de outros defeitos e são observadas em quase todas as crianças com malformações sindrômicas (AVILLA, W.S 2003).

2 METODOLOGIA

O presente trabalho foi realizado a partir do estudo e pesquisas de artigos científicos para a concretização dos temas abordados com natureza descritiva, dentro da literatura especializada, realizando-se ampla pesquisa sobre o tema em artigos de periódicos, dissertações e teses. A pesquisa descritiva busca evidenciar os métodos de verificação das anomalias e malformações.

3 PRINCIPAIS ALTERAÇÕES RELACIONADAS A CARDIOPATIAS

As malformações ocorrem durante a formação das estruturas, por exemplo, durante a organogênese. Elas podem resultar em ausência total ou parcial de uma estrutura ou em alterações de sua configuração normal. As malformações são causadas por fatores ambientais e/ou genéticos que agem independentemente ou em conjunto. A maioria das malformações tem sua origem entre a terceira e a oitava semanas de gestação. No entanto, algumas combinações complexas de defeitos, como aquelas observadas em casos de heterotaxia, podem ter ocorrido nas primeiras duas semanas, quando os eixos embrionários estão sendo especificados. (THORNE, S. 2006).

Disrupções (rupturas) resultam em alterações morfológicas de estruturas já formadas causadas por processos destrutivos. Acidentes vasculares que resultam em defeitos transversais dos membros e defeitos produzidos pelas bandas amnióticas são exemplos de fatores destrutivos que produzem disrupções. As deformações resultam de forças mecânicas que moldam partes do feto por um período de tempo prolongado. Os pés tortos, por exemplo, são causados por compressão na cavidade amniótica. As deformações envolvem frequentemente o sistema musculoesquelético e podem ser revertidas após o nascimento. (SADLER, Thomas W. 2019)

3.1 CARDIOPATIAS

As cardiopatias congênitas (CC) são uma anormalidade do coração e dos grandes vasos que apresentam grande importância funcional em nascidos vivos, sendo mais frequente em fetos. As CC dividem-se em acianóticas e cianóticas; as primeiras são comunicações intracavitárias, intravasculares, mistas e alterações valvares; já as cianóticas são as que precisam de intervenções terapêuticas imediatas. As malformações cardíacas podem ser

isoladas, resultado de alterações genéticas e de medicações de uso materno como anticonvulsivantes e antidepressivos; tem amplo aspecto clínico, são sintomáticas ou assintomáticas e surgem em decorrência da embriogênese defeituosa durante o período gestacional da 3^a até a 8^a semana. Existe uma associação entre a presença de anomalias congênitas, menor duração da gestação e menor escore no índice de APGAR (Appearance, Pulse, Grimace, Activity, Respiration). As CC apresentam elevada mortalidade no primeiro ano de vida, a prevalência varia dependendo da população estudada e pode atingir 1% da população pós-natal. (NORDON, D.G. 2012)

Contudo, os mais antigos, realizados antes da década de 1980, apresentam importantes limitações, pois foram desenvolvidos em uma época na qual ainda não existia a avaliação pelo ultrassom. O diagnóstico cardíaco, por exemplo, era realizado com base no exame físico, na cirurgia, no cateterismo cardíaco ou mesmo na autópsia. (SANTOS, A.D.S, 2013).

Os sistemas cardíaco e respiratório funcionam como uma unidade e as manifestações respiratórias ocorrem na maioria das crianças com DCC. À medida que aumenta a sobrevivência das crianças com DCC, aumenta também a incidência de complicações pulmonares associadas. (URAKAWA, I.T 2012)

4 ESTÁGIOS DO PROCESSO EMBRIONÁRIO

Parte destas anomalias congênitas se encerram na infância e alguns casos que não encerram continuam evoluindo e clinicamente podem ser assintomáticos, desencadeando complicações graves na idade adulta. O método diagnóstico mais fiável é a ecocardiografia. A cirurgia continua a ser o tratamento de eleição por abranger vários subtipos destes defeitos. Este trabalho tem como objetivo fazer uma revisão bibliográfica das cardiopatias congênitas: comunicação interauricular e interventricular, de forma a dotar os estudantes de medicina de conhecimentos embriológicos e relacioná-los com a prática clínica. (BOCCHI, E. A 2009)

A comunicação interauricular e interventricular representam grande parte dos defeitos cardíacos. Apesar do grande avanço no diagnóstico e tratamento destes defeitos e alguma explicação do desenvolvimento embriológico o conhecimento da etiologia ainda continua limitado, sendo necessário a realização de mais estudos para uma melhor compreensão dos processos embriológicos da septação cardíaca, conhecendo os genes envolvidos e o seu mecanismo, para posteriormente resultar num melhor esclarecimento da fisiopatologia, detecção precoce dos defeitos e criação de novas estratégias terapêuticas.

Um estudo realizado, aborda sobre a importância da enfermagem frente ao cuidado com pacientes portadores de cardiopatias congênitas, mostra que a cada mil crianças, oito nascem com alguma deficiência cardíaca. A maioria delas pode ser identificada ainda na fase fetal, apresentando hoje um altíssimo índice de sobrevivência. A doença cardiovascular congênita é definida como anormalidade na estrutura ou na função cardiocirculatória presente ao nascimento, mesmo identificada mais tardiamente. Resultam da alteração do desenvolvimento embriológico de uma estrutura normal ou da falha de progressão de tal estrutura, além de um estágio inicial de desenvolvimento embriológico e fetal. Discute que os padrões de fluxo determinados por um defeito anatômico podem, por sua vez, influenciar significativamente o desenvolvimento estrutural e funcional do restante da circulação. (ARAÚJO, J.S.S 2014)

Os resultados dessa pesquisa nos mostram que as cardiopatias congênitas são anomalias frequentes ao nascimento, complexas e de difícil controle clínico, podendo levar até a morte, logo, evidencia que, o principal tratamento é o diagnóstico precoce através de acompanhamento clínico desde o período embrionário até o tratamento definitivo, reduzindo assim, os gastos econômicos e possíveis sequelas. (ANSHULA, T. 2010)

5 MECANISMOS DAS ALTERAÇÕES CONGÊNITAS E DO HISTÓRICO FAMILIAR

Entre as causas genéticas podemos citar o histórico familiar, principalmente o casamento consanguíneo que é realizado entre os parentes mais próximos como: tios e sobrinhos, irmãos, primos e pais e filhos por exemplo. De modo que, quanto maior for o grau de parentesco, maior será o risco para a futura criança e mais altas serão as chances de adquirir-se uma herança ligada aos genes recessivos, resultando em uma doença rara. Portanto, nesse caso é imprescindível o acompanhamento com um geneticista para fazer o aconselhamento genético. (BABINSK, Carolina G. 2018)

5.1 ALTERAÇÕES CONGÊNITAS NO BRASIL

No Brasil, a AC corresponde a segunda causa de mortalidade infantil, haja vista, que a maioria dos nascidos vivos (NV) portadores de alguma anomalia, morrem no primeiro ano de vida. A anormalidade estrutural do coração ou dos vasos intratorácicos, nas diferentes formas

anatômicas, definida como cardiopatias, são uma das principais mortes dos NV com algum tipo de AC, considerando-se que 6-12 entre 1.000 NV, apresentam cardiopatias. Vale ressaltar que mesmo em uma gravidez resultante de uma relação consanguínea a criança pode nascer sem nenhuma anomalia. (BABINSK, Carolina G. 2018)

5.2 CAUSAS GENÉTICAS

Além disso, outra causa genética consiste em gametas com número alterado de cromossomos ou falhas que podem ocorrer durante o crossing-over, que podem causar algumas doenças genéticas no feto, porém, sem fazer parte de um histórico familiar, considerando que não consiste no código genético herdado dos pais. A exemplo disso, temos grande incidência de cardiopatias em indivíduos portadores de Síndrome de Down, os quais possuem pais sem alterações genéticas, o que indica que essa anomalia pode estar associada à trissomia do cromossomo 21. (PINTO, Camila Pereira 2018)

Também existem causas ambientais, como alto nível de exposição à radiação da mãe durante o período da gestação, o que pode causar alterações nos seus genes, além de uso de algumas substâncias, tabagismo, falta ou excesso de alguns nutrientes e hormônios, consumo de cigarros, bebidas alcoólicas e outras drogas, além de contato dos pais com alto nível de agrotóxicos. (PINTO, Camila Pereira 2018)

6 LEVANTAMENTOS ESTATÍSTICOS COM ESTUDANTES SOBRE HISTÓRICO FAMILIAR EM RELAÇÃO A CARDIOPATIAS.



Qual o parente mais próximo que apresenta cardiopatia?

36 respostas



Qual idade aproximada em que a pessoa com cardiopatia apresentou os sintomas relacionados?

36 respostas



Doenças	Quantidade		
Hipotireoidismo	2	Autoimune	2
Colesterol	1	Glaucoma	2
Câncer	7	Insuficiência Cardíaca	1
Hipertensão	10	Sopro cardíaco	2
Arritmia	1	Aneurisma	1
Diabetes	11	Pulmonares	1
Anemia falciforme	1	Nenhum	7

7 CONCLUSÃO

Os resultados desse trabalho apontam para a forma com que as anomalias congênitas se manifestam. Para que se haja compreensão destas anomalias, são feitos testes onde o embrião, ainda em formação, é diagnosticado com malformações cardíacas, ou com Mielomeningocele, mas conhecida como espinha bífida, Síndrome de Down, Defeito de formação do Tubo Neural. As anomalias congênitas podem também ser relacionadas ao

histórico familiar, exemplo, uma pessoa da família tem uma malformação cardíaca, portanto, a ocorrência dessa alteração poderá ser herdada por alguns membros da família.

8 REFERÊNCIAS

BABINSKI, C. G. et al. Correlação do histórico familiar com incidência de diabetes, hipertensão e cardiopatias. **Saber Digital**, [S.l.], v. 10, n. 1, p. 36-44, jun. 2018. ISSN 1982-8373.

GRANZOTTI, João Antonio; PANETO, Iara Lúcia do Carmo; AMARAL, Fernando T.V.; NUNES, Marcus Ávila . **Incidência de cardiopatias congênitas na Síndrome de Down**. *Jornal de Pediatria*. 2014.

LOPES, Selma Alves Valente do Amaral; GUIMARÃES, Isabel Cristina Britto; COSTA, Sofia Fontes de Oliva; ACOSTA, Angelina Xavier; SANDES, Kyoko Abe; MENDES, Carlos Maurício Cardeal. **Mortalidade para Cardiopatias Congênitas e Fatores de risco associados em recém nascidos**. Um estudo Coorte. Sociedade Brasileira de Cardiologia. 2018.

MENDES, Isadora Cristina; JESUINO, Rosália Santos Amorim, PINHEIRO, Denise da Silva; RABELO, Ana Cristina Silva. **Anomalias congênitas e suas principais causas evitáveis: uma revisão**. *Revista médica de Minas Gerais*. p. 2

PAVÃO, Taynar da Costa Almeida; SOUZA, Joseildes Castelo Branco; FRIAS, Luzinéia de Maria Pastor; SILVA, Lísia Divana Carvalho. **Diagnóstico precoce das cardiopatias congênitas: um revisão integrativa**. *Journal of Management & Primary Health Care*. 2018. 9 e 10.

PINTO, Camila Pereira; WESTPHAL, Flávia; ABRAHÃO, Anelise Riedel. **Fatores de riscos materno associados à cardiopatia congênita**. UNIP 2018. p. 34

SADLER, Thomas W. **Langman Embriologia Médica**. 12ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2013. 422p.

Equipe Editorial do Tua Saúde. **Riscos do casamento entre primos**. Tua saúde. 2019.
Disponível em: <https://www.tuasaude.com/riscos-casamento-entre-primos/>