



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

CURSO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS/BIOMEDICINA - UNIFEOB

PROJETO INTEGRADO

ALTERAÇÕES CONGÊNITAS X HISTÓRICO FAMILIAR

ALTERAÇÕES CONGÊNITAS X HISTÓRICO FAMILIAR

Eloá Moraes Pereira **BENTO** 1; Felipe Matheus **SANCHES** 1; Giovanna Inácio **VALIM** 1; Hiago Pedro Bom **MOI**¹; Isabella Ramos **PEREIRA**¹; Maria Carolina Compri **FABRIS**¹; Mateus Zuin de **CAMARGO**¹; Nayane de Carvalho **FERNANDES**¹; Amilton César dos **SANTOS**²; Carlos A. C. de **SOUZA**²

¹ Discente do Centro Universitário da Fundação de Ensino Octávio Bastos

² Docente do Centro Universitário da Fundação de Ensino Octávio Bastos

Curso de Ciências Biológicas e Biomedicina.

UNIFEOB

RESUMO

Neste artigo, introduzimos com uma breve explicação sobre as diferenças de alterações congênitas e histórico familiar, abordando mais precisamente as cardiopatias congênitas, e uma síntese do caso do paciente com problemas cardiovasculares.

Em seguida, na metodologia, aprofundamos as informações do caso, trazendo todos os detalhes do estilo de vida do paciente, relacionando seus sintomas recorrentes que resultaram em um IAM (Infarto Agudo do Miocárdio) e, logo em seguida, foi exibido o processo do questionário referente ao histórico familiar dos alunos da escola do bem-estar da universidade.

No desenvolvimento, apresentamos dados sobre as principais cardiopatias congênitas, os processos de seu desenvolvimento na fase embriológica e detalhamos as divergências entre alterações congênitas e histórico familiar. Posteriormente, exibimos os gráficos estatísticos dos resultados referente ao questionário dos estudantes. Por fim, há um breve fechamento do tema com as considerações finais e referências.

Palavras-chave: alterações congênitas, histórico familiar e cardiopatia.

1 INTRODUÇÃO

Alterações congênitas e histórico familiar, são fatores distintos. O primeiro caso sobrevém devido a um distúrbio ou erro no material genético, ocorrendo por diversos fatores. O segundo caso do histórico familiar, refere-se a uma herança genética, transmitida por gerações, de pais para filhos, sucessivamente.

Doenças congênitas são aquelas que estão presentes ao nascimento ou que se manifestam em etapas mais avançadas da vida, podendo ser resultante de problemas genéticos ou hereditários, ou surgir de condições indevidas de desenvolvimento embrionário, durante a gestação, como diabetes, hipertensão arterial, por infecções, radiações, etc (SILVA; VALENCIA; 2016).

A doença cardíaca congênita, baseia-se em uma anormalidade estrutural macroscópica do coração ou dos vasos intratorácicos. Classificada uma das malformações com maior constância, sendo responsável por aproximadamente 40% de todos os defeitos congênitos. A preponderância da cardiopatia congênita (CC) vem crescendo conforme à quantidade de detecção de defeitos menores pela ecocardiografia com Doppler, de que o uso está atualmente vulgarizado (ROSA et al; 2013).

Apesar dos avanços tecnológicos, as CC são as malformações de maior influência na morbimortalidade infantil e nos custos com serviços de saúde. Dado que conseqüentemente estão associadas ao aumento de perdas fetais, encontrando-se presente em até 85% dos óbitos em laudos de necrópsias em natimortos, recém-nascidos e lactentes, e dado como principal causa de parada cardíaca até os 24 anos de idade, oscilando de 84% nos primeiros 2 anos de idade, a 21% na segunda década da vida (LOPES et al, 2018).

O desenvolvimento da cardiopatia em fase adulta, é mais regular em indivíduos que levam uma vida sedentária, associada a maus hábitos alimentares e que possuam histórico familiar (BABINSKI et al, 2017).

Contudo, neste artigo foram feitas análises do histórico familiar e da genética referente a patologias de um determinado paciente, cujo apresentou sintomas como taquicardia, tonturas, sangramento nasal, sudorese, dor irradiada para o braço esquerdo, dificuldade para respirar, entre outros, e foi diagnosticado de Infarto Agudo do Miocárdio (IAM), levando isso em consideração foram apresentadas possíveis causas a serem discutidas. E foi realizado um levantamento de dados estatísticos referentes ao histórico familiar de cardiopatia dos estudantes.

1.2 METODOLOGIA

O caso que nós investigamos se refere a um jovem de 28 anos, estatura média (1,67 m), pardo, pesa 87 kg, tabagista e alcoólatra há 12 anos. Iniciou sua vida profissional muito cedo e hoje é gerente de uma instituição bancária.

A sua jornada de trabalho é de 10 a 12 horas diárias e então estimulava uma preocupação excessiva por conta do cargo, desta forma tinha o sono desregulado e uma má alimentação.

Já praticou muitas atividades físicas na infância, mas atualmente leva uma vida sedentária e não tem disposição para praticar nenhum exercício. Nas duas últimas semanas vem referindo tosse produtiva com escarro hialino e dispneia aos médios esforços. Há dois meses apresentou piora da dispneia, manifestando-a ao repouso e em posição ortostática.

Nos últimos cinco anos ganhou peso, e procurou parar com os vícios, porém, sem resultados. Durante os últimos meses apresentou alguns episódios de taquicardia, dor na nuca, sangramento nasal, tonturas, turvação visual, sudorese e fadiga excessiva.

Em um certo dia, teve um episódio de estresse pelo esquecimento das faturas que esqueceu de pagar nos meses anteriores, e não poderiam ser pagas através da internet. Decidiu dirigir-se ao banco, sentiu-se mal e desmaiou. Lá, pessoas que estavam ao redor acionaram o SAMU.

Durante o caminho ao hospital, o paciente recobrou a consciência e relatou forte dor no peito irradiada para o braço esquerdo, falta de ar, apresentando sudorese intensa e agitação.

Chegando ao hospital, foi diagnosticado de Infarto Agudo do Miocárdio – IAM. No segundo dia de internação, teve uma piora do quadro necessitando de intubação orotraqueal, permanecendo intubado por 5 dias.

No 10º dia foi transferido para a enfermaria e o quadro era estável, justificando a alta hospitalar.

Diante disso, nós biólogos fomos acionados para realizarmos a análise dos índices de alterações congênicas e histórico familiar que contribuem para incidência desse problema.

Foi utilizado o método de pesquisa quantitativa para o nosso projeto, e a revisão patológica do nosso paciente foram baseadas através de livros didáticos e artigos científicos, em plataformas como Biblioteca Virtual da Universidade, Google Acadêmico, Scientific Electronic Library Online- SciELO e Bireme.

Os dados foram coletados a partir de gráficos e questionários interligando os alunos com o projeto. As elaborações desses gráficos foram feitas por meio de reuniões com todos os

integrantes do grupo, onde foram colocadas perguntas referente ao histórico familiar dos estudantes dos cursos incluídos na área da saúde, associando-os com a cardiopatia congênita. Disponibilizamos esse questionário mediante a um formulário da plataforma do Google, à vista disso obtivemos resultados estatísticos.

As perguntas obtidas no formulário foram: **“Você tem histórico na sua família de pessoas com cardiopatia?”** **“Se sua resposta for sim, qual o grau de parentesco?”** **“Além da cardiopatia, existe alguma outra doença cardiovascular? Se sim, qual?”**

Obtivemos os resultados apresentando as porcentagens de quantos estudantes possuem casos de doenças cardiovasculares na família relativos a cada um dos cursos da área da saúde e o grau de parentesco, como por exemplo mãe, pai, avós, irmãos e disponibilizamos a opção “outros”, que foi colocado duas opções como irmão e mãe.

Cerca de 12 estudantes dos cursos de Biomedicina, Ciências Biológicas, Fisioterapia, Educação Física, Enfermagem, Nutrição, Psicologia e Farmácia que responderam o formulário, portam doenças cardíacas na família.

2 ALTERAÇÕES CONGÊNITAS E FASES DO PROCESSO EMBRIOLÓGICO

O conhecimento das anomalias mais preinentes e os possíveis fatores de risco associados podem permitir intervenção precoce buscando a prevenção primária e repercutindo positivamente na qualidade de vida da criança e da família.

Os defeitos cardíacos congênitos têm apresentação variada, desde aqueles que progridem sem sintomas associados, até os relacionados à significativa sintomatologia e alta mortalidade, traduzindo a variedade de anomalias e graus de comprometimento estrutural cardiovascular que pode ser observado morfológicamente. Considerou-se como malformação congênita a presença de qualquer alteração estrutural ao nascimento, diagnosticada através do exame macroscópico em todas as necropsias realizadas no período entre 1996-2007 (LEITE et al; 2010).

Inúmeras medidas para a prevenção de anomalias congênitas têm sido tomadas em países em desenvolvimento. É difícil determinar com segurança a relação, causa e efeito entre os fatores ambientais e as malformações. Acredita-se que cerca de 25% das anomalias congênitas são de etiologia genética, outras 15% de origem ambiental (radiação ionizante, infecções pré-natais, doença materna crônica, agentes ambientais e fármacos) e 60% são de causas desconhecidas (LEITE et al; 2010).

O diagnóstico da maioria das malformações cardíacas fetais é possível de ser realizado através de ECO fetal. Durante a ecografia rotineira, a observação de um achado anormal, é preciso que o examinador encaminhe a gestante para um centro especializado, onde o ECO fetal com mapeamento e cores, confirmará ou afastará a suspeita de cardiopatia. Se o diagnóstico de uma malformação cardíaca for estabelecido, a conduta terapêutica dependerá do local de atendimento, do comprometimento funcional atual, potencial ou previsível e da maturidade fetal (ZIELINSKY; 1997).

Segundo um estudo feito por Born (2009), encontra-se dois tipos de cardiopatias efetivas **Cardiopatias Congênitas Acianóticas**, as mais comuns são a **comunicação interatrial (CIA)** e a **comunicação interventricular (CIV)**. E **Cardiopatia Congênitas Cianóticas**, sendo a mais frequente a **Tetralogia de Fallot**.

A **comunicação interatrial** a maior parte dos pacientes evoluem assintomáticas ou oligossintomáticas. É difícil de ser diagnosticada com segurança à eco cardiografia fetal de rotina, já que o feto normal possui naturalmente o forame oval, cuja membrana, o *septum primum*, abaula para o átrio esquerdo (AE) devido ao fluxo interatrial direita-esquerda fisiológico. As situações em que a CIA pode ser identificada ao estudo bidimensional correspondem aos raros casos em que as bordas do orifício são hiper-refringentes e não se visibiliza a membrana do forame oval, ou aos casos de átrio comum, que não apresentam septo atrial. Os defeitos do tipo *ostium primum*, são facilmente detectados (ZIELINSKY; 1997).

A **comunicação interventricular** o quadro clínico é determinado pela estatura do defeito e grau da Hipertensão Arterial Pulmonar. É facilmente reconhecida à eco cardiografia fetal como uma solução de continuidade na região perimembranosa ou muscular do septo interventricular, de diâmetro variável. Os defeitos pequenos podem passar despercebidos, o que não tem implicações do ponto de vista de manejo perinatal. A diminuição espontânea do diâmetro do orifício e, até o fechamento completo *in utero*, geralmente por aposição de tecido tricúspide acessório às suas bordas, nos defeitos perimembranosos, pode frequentemente ser documentada por eco cardiogramas (ECO) fetais seriados, com intervalo de poucas semanas. O mapeamento a cores demonstra o fluxo interventricular, geralmente de baixa velocidade, devido à virtual equidade de pressões entre os dois ventrículos. Em alguns casos, não é possível a demonstração do curto-circuito, apesar da inequívoca imagem ao estudo bidimensional (ZIELINSKY; 1997).

Na **Tetralogia de Fallot** a gestação em pacientes não corrigidas cirurgicamente acarreta uma mortalidade de aproximadamente 4%, que costuma ocorrer por arritmias, insuficiência aórtica, endocardite bacteriana e acidente cerebrovascular. É bastante frequente durante a vida

fetal, e seu diagnóstico ecocardiográfico costuma ser realizado sem dificuldades. Chama à atenção a presença de uma grande CIV subaórtica, acompanhada usualmente de um aumento do calibre da aorta ascendente, que cavalga o septo trabecular. Este pode ser o primeiro sinal para o observador experimentado. Ao ser buscado o corte transversal, habitualmente pode ser demonstrado que o septo infundibular apresenta desvio ântero-superior, com ou sem obstrução demonstrável à via de saída do ventrículo direito. De fato, na maior parte das vezes, o fluxo analisado pelo Doppler pulsátil ou pelo mapeamento a cores não demonstra turbulência abaixo ou acima da valva pulmonar, já que a estenose infundibular tende a se desenvolver mais tarde. Obviamente, é a gravidade da estenose pulmonar o árbitro do enquadramento deste indivíduo patológico no grupo com comprometimento funcional “tardio” ou “neonatal imediato”, com conseqüente planejamento da conduta perinatal de acordo com a situação (ZIELINSKY; 1997).

2.1 ALTERAÇÕES CONGÊNITAS X HISTÓRICO FAMILIAR

As cardiopatias congênitas possuem alguns fatores de risco que agravam as chances de ocorrer, tendo como um dos principais, o histórico familiar (1º grau de parentesco), e outros fatores baseados nas condições da mãe durante a gravidez.

A maior parte dos casos com malformações congênitas podem ser definidas como alterações funcionais ou estruturais do desenvolvimento fetal cuja origem ocorre antes do nascimento, possuindo causas genéticas, ambientais ou desconhecidas, mesmo que essa anomalia se manifeste anos após o nascimento (BELO et al; 2016).

As principais causas das anomalias são transtornos congênitos e perinatais, muitas vezes causados por agentes infecciosos deletérios à organogênese fetal. O uso de drogas lícitas e ilícitas, medicações teratogênicas e endocrinopatias, podem ser também grandes causas para uma anomalia (MENDES et al; 2017).

Para determinadas doenças o histórico familiar é um dos principais pontos, já que ele tem como base a hereditariedade e os mesmos hábitos de vida familiares (que participam ativamente nos hábitos alimentares e no incentivo a práticas de exercícios físicos), sendo assim, formam uma ideia base de como as crianças devem se alimentar e se exercitar (FILGUEIRAS et al; 2018).

3 RESULTADOS

Através do questionário referente ao histórico familiar dos estudantes da Escola do Bem-Estar obtivemos os seguintes resultados:

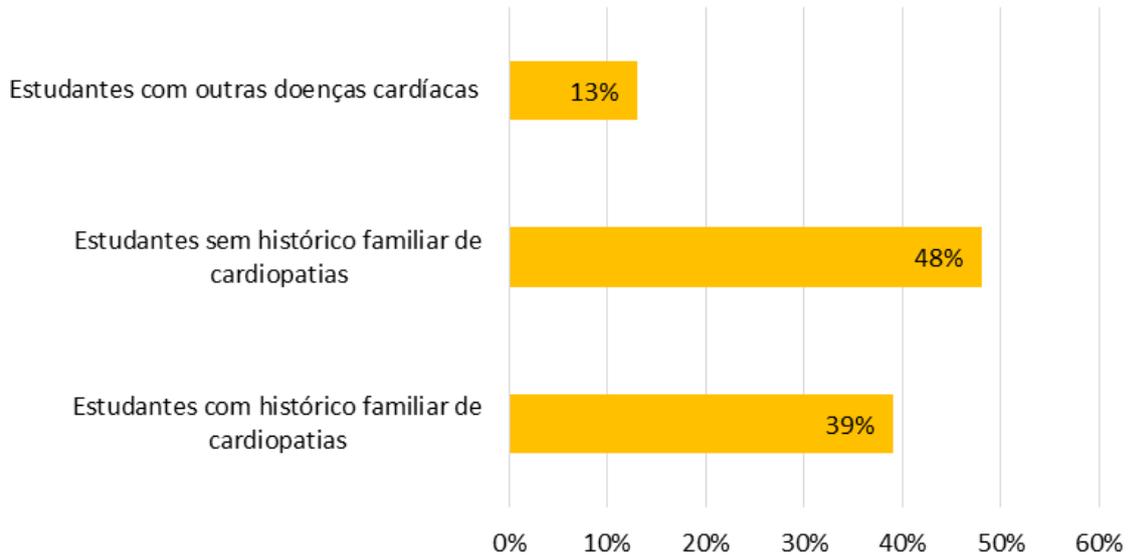


Figura 1 – Na figura 1 mostram os resultados obtidos dos estudantes onde aproximadamente **39%** dos estudantes portam casos na família; **48%** não apresentam casos e **13%** são os que possuem casos relevantes a outras doenças cardíacas, como Hipertensão, Insuficiência cardíaca, Arritmias, etc

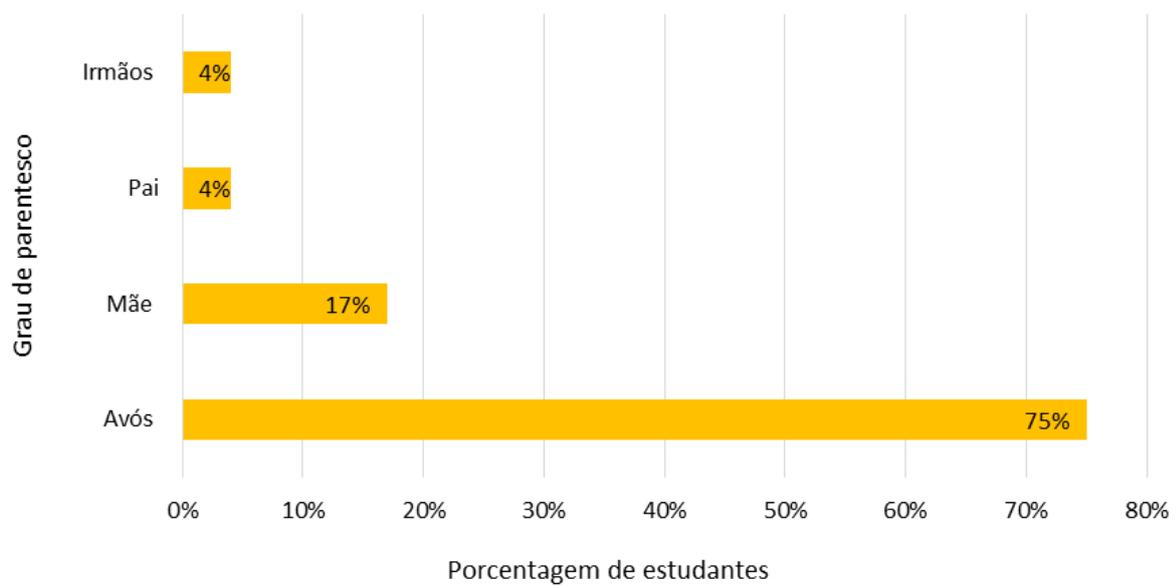


Figura 1.2 – Figura 2 é possível verificar que os graus de parentescos dos estudantes são maiores entre os avós, onde são apresentados **75%** do índice, já entre os parentes mais próximos são menores as incidências sendo **17%** entre mães e **4%** entre o pai e os irmãos.

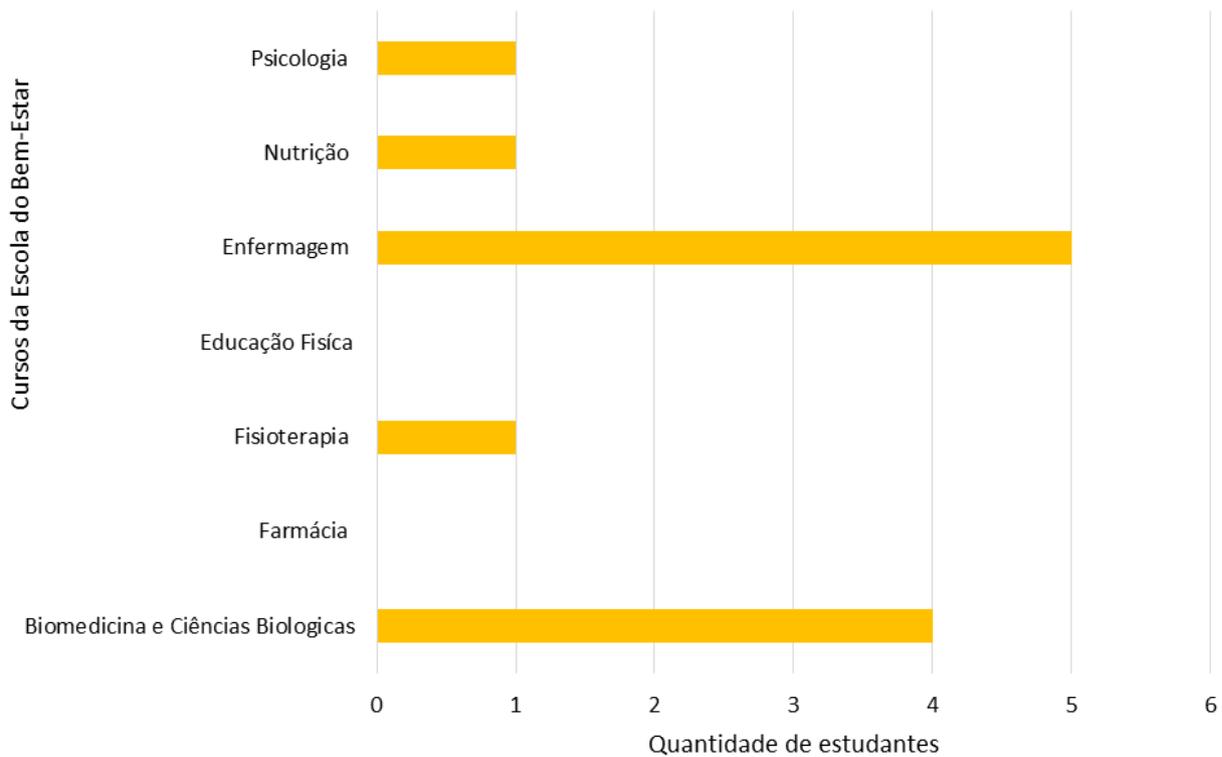


Figura 1.3 – Na figura 1.3 observamos a quantidade de estudantes de cada curso da Escola do Bem-Estar, que possuem casos na família, apresentando **5 estudantes no curso de Enfermagem, 4 de Biomedicina e Ciências Biológicas, 1 em Psicologia, Nutrição e Fisioterapia**, já **Educação Física e Farmácia não portam nenhum caso na família**.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Realizada a pesquisa, concluímos que 39% dos estudantes entrevistados relataram algum histórico de cardiopatia, sendo que, os avós são aqueles com maior número de incidências quando se analisou o parentesco.

Baseado nos resultados, os processos que envolvem o IAM resulta em uma série de agressões acumuladas ao longo dos anos, como tabagismo, obesidade, diabetes, hipertensão arterial, níveis de colesterol alto, estresse, sedentarismo, entre outros. O tratamento prossegue com medicamentos e mudanças importantes no estilo de vida, como ter uma alimentação

equilibrada, praticar exercícios físicos regulares com orientação médica, parar de fumar e fazer um controle rigoroso dos fatores de risco.

5 REFERÊNCIAS

BABINSKI, C.; PALADINO, V.; MARINHO, C.; ALVES, T; GAIA, R.; RAIDER, L. **Correlação do Histórico Familiar com incidência de diabetes, hipertensão e cardiopatias.** 2017, 44p. Tese (Graduação em Medicina). Centro Universitário de Valença, Valença, 2017.

BELO, W.; OSELAME, G.; NEVES, E. Perfil clínico-hospitalar de crianças com cardiopatia congênita. **Caderno Saúde Coletiva.** v.24, n.2, 2016.

BORN, D. Cardiopatia Congênita. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia.** v. 93, n. 06, 2009.

FILGUEIRAS, M.; VIEIRA, S.; RIBEIRO, A.; NOVAES J. O histórico familiar está associado à presença de dislipidemia em crianças pré-escolares. **Revista Paulista de Pediatria.** v.37, n.1, 2019.

LOPES, S.; GUIMARÃES, I.; COSTA, S.; ACOSTA, A; SANDES, K.; MENDES, C. Mortalidade para Cardiopatias Congênitas e Fatores de Risco Associados em Recém-Nascidos. Um Estudo de Coorte. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia.** v.111, n.5, p. 666-673, 2018.

MENDES. I.; JESUINO, R.; PINHEIRO, D.; REBELO, A. Anomalias congênitas e suas principais causas evitáveis: uma revisão. **Revista Médica de Minas Gerais.** v.28, p 1-6, 2017.

ROSA, R. C.; ROSA, R. F.; ZEN, P.; PASKULIN, G. Cardiopatias congênitas e malformações extracardíacas. **Revista Paulista de Pediatria.** v. 31, n.2, p. 243-251, 2013.

PAVÃO, T; SOUZA, J.; FRIAS, L.; SILVA, L. Diagnóstico precoce de cardiopatias congênitas: uma revisão integrativa. **Journal of Management and Primary Health Care.** v.1, n.1, p. 1-24, 2018.

SILVA, G; VALÊNCIA, M. **Neurologia clínica**. Recife: Editora UFPE, 2016. 632p.

ZIELISNKI, P. Malformações Cardíacas Fetais. Diagnóstico e Conduta. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia**. v. 69, n. 3 p 209-218, 1997.