

DIAGNÓSTICO E ESTRATÉGIAS DE INTERVENÇÃO PRÉ-NATAL EM CARDIOPATIAS CONGÊNITAS

DIAGNOSIS AND PRENATAL INTERVENTION STRATEGIES IN CONGENITAL HEART DISEASE

Camille Leite Silva¹

Emily Alencar Silva²

Sofia Ramos Santos³

Maria das Mercês Borém Correa Machado⁴

RESUMO: As cardiopatias congênicas (CC) são anomalias causadas por falhas anatômicas no coração e grandes vasos, que podem gerar comprometimento significativo na funcionalidade dessas estruturas. Tais anormalidades podem ser isoladas ou relacionadas a fatores genéticos, ambientais, uso de drogas pela mãe e doenças adquiridas durante a gestação. As CC apresentam manifestações clínicas distintas e de rápida evolução, o que contribui para alta taxa de morbimortalidade. As intervenções intrauterinas têm recebido cada vez mais destaque como opção terapêutica, uma vez que apresenta resultados satisfatórios em relação à correção cardíaca neonatal. Analisar os métodos diagnósticos e as estratégias de intervenção pré-natal em cardiopatias congênicas. Trata-se de um estudo de revisão literária integrativa. A coleta de dados foi realizada nas bases de dados SciELO, BVS e PubMed. Os critérios de inclusão foram artigos disponíveis na íntegra e nos idiomas português e inglês no período de 2014 a 2024. Os descritores utilizados foram: “cardiopatias congênicas”, “diagnóstico pré-natal” e “métodos terapêuticos”. Os artigos selecionados contabilizaram 3.710 artigos, dos quais 15 preencheram os critérios de inclusão. Espera-se que os resultados encontrados neste estudo contribuam para o conhecimento da importância do diagnóstico precoce das cardiopatias congênicas, bem como as intervenções terapêuticas pré-natais.

1128

Palavras-chave: Cardiopatias congênicas. Diagnóstico precoce. Métodos terapêuticos.

ABSTRACT: Congenital heart disease (CHD) are anomalies caused by anatomical defects in the heart and great vessels, which can cause significant impairment in the functionality of these structures. Such abnormalities can be isolated or related to genetic and environmental factors, use of drugs by the mother, and diseases acquired during pregnancy. CC has distinct and rapidly evolving clinical manifestations, which contributes to a high rate of morbidity and mortality. Intrauterine interventions have received increasing attention as a therapeutic option, as they present satisfactory results in relation to neonatal cardiac correction. To analyze diagnostic methods and prenatal intervention strategies in congenital heart diseases. This is an integrative literary review study. Data collection was carried out in the SciELO, BVS and PubMed databases. The inclusion criteria were articles available in full and in Portuguese and English from 2014 to 2024. The descriptors used were: “congenital heart disease”, “prenatal diagnosis” and “therapeutic methods”. The selected articles accounted for 3,710 articles, of which 15 met the inclusion criteria. It is expected that the results found in this study will contribute to knowledge of the importance of early diagnosis of congenital heart diseases, as well as prenatal therapeutic interventions.

Keywords: Congenital heart disease. Prenatal diagnosis. Therapeutic methods.

¹Acadêmica de Medicina na UNIFIPMOC-Afya.

²Acadêmica de Medicina na UNIFIPMOC-Afya.

³Acadêmica de Medicina na UNIFIPMOC-Afya.

⁴Médica e doutorado em Ciências da Saúde pela Universidade Estadual de Montes Claros.

RESUMEN: Las cardiopatías congénitas (CC) son anomalías causadas por defectos anatómicos en el corazón y los grandes vasos, que pueden provocar un deterioro importante en la funcionalidad de estas estructuras. Estas anomalías pueden estar aisladas o relacionadas con factores genéticos y ambientales, el uso de medicamentos por parte de la madre, y enfermedades adquiridas durante el embarazo. Las intervenciones intrauterinas han recibido creciente atención como opción terapéutica, ya que presentan resultados satisfactorios en relación a la corrección cardíaca neonatal. Analizar métodos de diagnóstico y estrategias de intervención prenatal en cardiopatías congénitas. Se trata de un estudio de revisión literaria integradora. La recolección de datos se realizó en las bases de datos SciELO, BVS y PubMed. Los criterios de inclusión fueron artículos disponibles íntegramente en portugués e inglés entre 2014 y 2024. Los descriptores utilizados fueron: “cardiopatía congénita”, “diagnóstico prenatal” y “métodos terapéuticos”. Los artículos seleccionados sumaron 3.710 artículos, de los cuales 15 cumplieron los criterios de inclusión. Se espera que los resultados encontrados en este estudio contribuyan al conocimiento de la importancia del diagnóstico precoz de las cardiopatías congénitas, así como de las intervenciones terapéuticas prenatales de manera bien indicada.

Palabras clave: Cardiopatías congénitas. Diagnóstico prenatal. Métodos terapéuticos.

INTRODUÇÃO

As cardiopatias congênitas são alterações causadas por defeitos estruturais na anatomia cardiovascular, capazes de gerar comprometimento funcional do coração e de outros órgãos (PAVÃO *et al.*, 2018). Estas anomalias configuram-se como uma das principais causas de morbimortalidade neonatal, comprometendo significativamente a sobrevida e qualidade de vida das crianças, sobretudo quando diagnosticadas tardiamente.

As CC apresentam manifestações diversas, sendo elas cardíacas e extra cardíacas. Dentre as cardíacas, destaca-se a cianose, taquipneia, arritmia e sopro cardíaco. Em relação às desordens extracardíacas, evidencia-se alterações na parede abdominal, além do acometimento oftalmológico, musculoesquelético e nos tratos gastrointestinal e urinário (LINHARES *et al.*, 2021).

Quanto ao diagnóstico das CC, destaca-se a importância de ser realizado precocemente, ainda durante o pré-natal. Dentre os métodos diagnósticos, o ultrassom de primeiro trimestre e o ecocardiograma fetal são considerados de melhor acurácia e devem ser realizados por uma equipe especializada e capacitada, de modo a favorecer o prognóstico e qualidade de vida dos recém-nascidos (DOS SANTOS *et al.*, 2022).

As intervenções intrauterinas estão relacionadas a maior sobrevida e estabilidade neonatal, resultando em um menor número de complicações pós-natais e melhor curso da

doença (Silva *et al.*, 2018). Em suma, destaca-se a importância de analisar os métodos diagnósticos e as estratégias de intervenção pré-natal em cardiopatias congênitas.

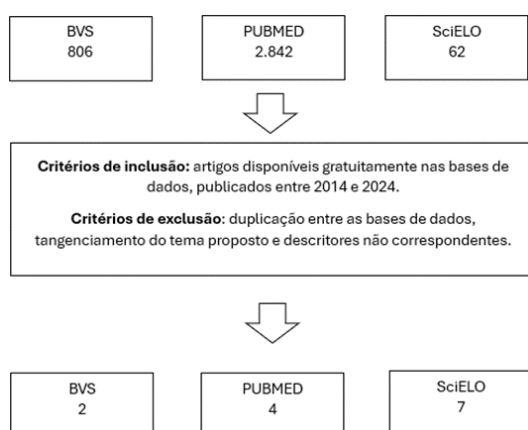
MÉTODOS

A metodologia de pesquisa utilizada no estudo em questão foi uma revisão de literatura a respeito do diagnóstico precoce no pré-natal das cardiopatias congênitas e as principais estratégias de intervenção terapêutica. Foram utilizadas as bases de dados: National Center for Biotechnology Information and National Library of Medicine - (PUBMED), Literatura Latino-Americana de Ciências da Saúde - (LILACS), Biblioteca Virtual de Saúde (BVS) e Scientific Electronic Library Online - (SciELO). Foram utilizados como critérios de inclusão as publicações realizadas nos últimos 10 anos (2014-2024), publicadas em inglês e português. As palavras-chave utilizadas para a pesquisa foram: Cardiopatias congênitas; Diagnóstico Pré-natal e Métodos Terapêuticos, todos indexados aos Descritores em Ciências da Saúde (DECS).

Foram encontrados no total 3.710 artigos, filtrados os achados no período de 2014 a 2024 nas bases de dados *Scientific Electronic Library Online* (SciELO), Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e PUBMED, nos idiomas inglês e português. Na SciELO foram encontrados 62 artigos, na BVS 806 e no PUBMED 2.842 após aplicação dos filtros.

A partir desses artigos, foram excluídos aqueles que não estavam disponíveis gratuitamente, que abordavam temas duplicados, que tangenciam o tema proposto pelo trabalho ou que os descritores não abrangiam a pesquisa proposta (**Figura 1**). Por fim, foi realizada uma discussão dos resultados a partir da interpretação dos artigos e da síntese dos dados.

Figura 1. Fluxograma da seleção de artigos.



Fonte: Silva *et al.*, 2024.

RESULTADOS/DISCUSSÃO

Foram selecionados 13 artigos. As cardiopatias congênitas (CC) são anomalias causadas por falhas anatômicas no coração e grandes vasos, que podem gerar comprometimento significativo na funcionalidade dessas estruturas e malformações extra cardíacas dos fetos (Pavão., *et al.*, 2018) Tais anormalidades podem ser isoladas ou relacionadas a fatores genéticos, ambientais, uso de drogas pela mãe, tais como antidepressivos e anticonvulsivantes e doenças adquiridas durante a gestação, sobretudo entre a 3^a e 8^a semana de gestação na qual ocorre a formação do coração fetal.

As CC apresentam manifestações clínicas distintas e de rápida evolução, o que contribui para alta taxa de morbimortalidade, principalmente no primeiro ano de vida. Nesse sentido, justifica-se a necessidade de um diagnóstico precoce e preciso, por meio do pré-natal qualificado e exames específicos, para favorecer o prognóstico, adiantar o planejamento terapêutico e evitar disfunções residuais, tais como insuficiências valvares e arritmias (Linhares., *et al.*, 2021).

Dentre as diversas manifestações clínicas das CC, destacam-se a cianose, taquipneia, arritmia e sopro cardíaco. A cianose é considerada a primeira revelação das cardiopatias, que indica de forma precoce a hipóxia ou problemas circulatórios graves e a taquipneia, que está diretamente relacionada à gravidade da doença. Em relação às arritmias, deve-se excluir outras causas de defeitos estruturais, bem como a diferenciação de sopro patológico e inocente, para a eliminação de diagnósticos diferenciais (Barcelos, A. L. L., *et al.*, 2019).

As CC são divididas em cianóticas e acianóticas. Os casos de Cardiopatia Congênita Acianótica são decorrentes da obstrução do ventrículo direito ou esquerdo, formação de shunts venosos ou regurgitação sanguínea, sem gerar cianose (Pavão., *et al.*, 2018) Em contrapartida, as Cardiopatias Congênitas Cianóticas, pela presença do sangue desoxigenado na circulação, causam cianose e podem resultar em hipofluxo ou hiperfluxo pulmonar, sendo indicado, intervenção terapêutica imediata.

Cerca de 30% dos recém-nascidos que recebem alta hospitalar não são diagnosticados com cardiopatia congênita e estão mais predispostos a complicações e altos índices de morbimortalidade (Pavão *et al.*, 2018). Sendo assim, fica evidente a importância de um diagnóstico precoce, ainda durante o pré-natal e em tempo oportuno para realização da terapêutica necessária (Meller *et al.*, 2020).

A ultrassonografia morfológica de primeiro trimestre é preconizada pelo Ministério da Saúde, para triagem de malformações congênitas e síndromes genéticas no pré-natal de baixo e alto risco, sendo capaz de identificar suspeitas de anomalias cardíacas (Ministério da Saúde, 2017). Um estudo realizado no Rio Grande do Sul com 96 mulheres grávidas evidenciou uma sensibilidade de 97,7% e especificidade de 88,9% apresentando uma acurácia no diagnóstico de cardiopatias congênitas pela ecocardiografia fetal, enquanto o ultrassom morfológico demonstrou uma sensibilidade de 54,3%, identificando 16,7% dos casos de CC (Pinheiro *et al.*, 2019). Outro estudo que abrangeu 142 fetos nos Estados Unidos, realizado em um programa de identificação de CC a partir da ecocardiografia fetal entre 12 e 16 semanas de idade gestacional estimada, evidenciou uma sensibilidade de 100% e especificidade de 97,3% no diagnóstico realizado por profissionais especializados e capacitados (Pike 2014).

A ecocardiografia fetal é capaz de visualizar detalhadamente as estruturas cardíacas anatômicas e possíveis alterações hemodinâmicas, o que possibilita adequação do acompanhamento e planejamento do parto com uma equipe especializada (Dos Santos *et al.*, 2022). Um estudo realizado na Índia com 1.200 gestantes, de alto e baixo risco, acompanhados pelo período de 1 ano, evidenciou a importância da ecocardiografia fetal para o diagnóstico precoce das CC durante o segundo semestre de gestação, influenciando um melhor planejamento de parto, cuidado perinatal e aconselhamento aos pais (Sharma *et al.*, 2017). Entretanto, a acurácia do diagnóstico depende da experiência e capacitação do profissional que realiza os exames, e da disponibilidade dos aparelhos necessários, os quais ainda não são amplamente distribuídos no Brasil (Linhares *et al.*, 2021). Dessa forma, a indicação do exame se restringe às situações de risco pré-identificadas (Ministério da Saúde, 2017).

A cariotipagem também é um método cada vez mais indicado para fetos com CC detectadas pela ultrassonografia, a fim de detectar anormalidades cromossômicas associadas às cardiopatias congênitas e defeitos extra cardíacos. Um estudo que acompanhou 362 casos de CC na China, identificou uma taxa de detecção de 38,7% por meio da cariotipagem e análise cromossômica por *microarray* (CMA), incluindo 140 de causas genéticas. Apesar da maioria das causas de CC serem desconhecidas, existem cada vez mais evidências de que o fator genético tem influência na etiologia da anomalia (Tevisan *et al.*, 2014; Luo *et al.*, 2018).

Entre as malformações congênitas, as cardiopatias são as principais causas de óbito infantil em países desenvolvidos e em desenvolvimento. Dessa forma, com o objetivo de reduzir os efeitos da evolução dessas patologias, as intervenções intrauterinas têm recebido

cada vez mais destaque como opção terapêutica, uma vez que apresenta resultados satisfatórios em relação à correção cardíaca, objetivando riscos mínimos para a mãe (Barcelos *et al.*, 2019). A partir da progressão das técnicas de avaliação pré-natal nos últimos 15 anos, as intervenções cardíacas fetais se tornaram uma terapêutica bem aceita, capazes de reverter a morfologia do coração fetal, proporcionando melhor prognóstico pré e pós-natal.

Tendo em vista a complexa fisiopatologia das malformações do coração e os questionamentos gerados sobre a sobrevivência do recém-nascido, as intervenções cardíacas fetais são oferecidas em casos extremamente específicos e selecionados. Embora presente, em sua maioria, resultados favoráveis na morbimortalidade dos pacientes a longo prazo, a terapêutica cardíaca fetal deve ser centrada em questões éticas e legais. Os procedimentos exigem uma equipe multidisciplinar, suporte social, centros especializados e o seguimento de protocolos rígidos, que necessitam da autorização e supervisão do Comitê de Ética, além do consentimento dos pais, minimizando danos e aumentando o sucesso do tratamento escolhido (Barcelos *et al.*, 2019).

A cirurgia intrauterina é indicada principalmente nos casos de estenose aórtica, estenose pulmonar com septo íntegro e forame oval restritivo, sendo justificada quando a patologia apresenta caráter evolutivo com tendência de progredir para formas graves (Silva *et al.*, 2018). A intervenção cirúrgica da aorta fetal é realizada antes da 30^a semana de gestação, fundamentada na certeza da evolução para hipoplasia ventricular. Caso contrário, os riscos superam os benefícios. A estenose pulmonar com septo íntegro define-se por um estreitamento da via de saída do ventrículo direito. Nesse caso, a alternativa de escolha é a descompensação ventricular direita, permitindo melhor crescimento ventricular, sendo recomendado entre a 28^a e a 29^a semana de gravidez (Barcelos *et al.*, 2019).

O forame oval restritivo corresponde à redução do orifício de passagem do fluxo interatrial, possivelmente associado ao aumento da pressão atrial esquerda ou ao mau desenvolvimento primário do septo atrial. Nesses casos, a intervenção cirúrgica é considerada no septo atrial íntegro ou altamente restritivo, preferencialmente entre a 26^o e a 32^o semana de gestação (Barcelos *et al.*, 2019). A septoplastia, embora presente-se como promissora, ainda necessita de um número maior de casos a serem estudados para real apuração dos resultados do procedimento, pois, embora a intervenção seja rápida e eficaz, pode não reverter a patologia da vasculatura pulmonar e resultar em maior mortalidade nas primeiras semanas de vida (Yuan-Min *et al.*, 2014).

Portanto, conclui-se que os procedimentos intervencionistas intrauterinos foram relacionados a maior sobrevida e estabilidade neonatal, resultando em um menor número de intervenções pós-natais. Contudo, as possíveis complicações relacionadas aos procedimentos existem, sendo as principais o derrame pericárdico e episódios de bradicardia persistentes, vigente em cerca de 35% a 40% dos casos (Barcelos *et al.*, 2019). É importante ressaltar que o objetivo da intervenção cardíaca intrauterina não é a correção da cardiopatia congênita, nem a substituição de intervenções e tratamentos pós-natais, mas sim um melhor prognóstico no curso da doença (Silva *et al.*, 2018). Dessa forma, a complexidade dos procedimentos exige uma avaliação cautelosa, considerando individualidades de cada quadro, como idade materna, etnia, comorbidades e idade gestacional.

CONCLUSÃO

Em suma, conclui-se que o diagnóstico precoce das cardiopatias congênitas está diretamente relacionado com o melhor prognóstico e qualidade de vida do paciente, entretanto ainda é um desafio devido a sua especificidade e dependência do profissional responsável pela realização dos exames de escolha. As intervenções propostas ainda intraútero, são indicações específicas e devem ser bem realizadas a depender do quadro clínico. Explicita-se, dessa forma a necessidade de acompanhamento gestacional, manejo e redirecionamento adequados e eficientes a fim de evitar desfechos negativos.

1134

REFERÊNCIAS

1. BARCELOS, A. L. L., SOUZA, A. F. T. D., NUNEZ, L. H. T., *et al.* Cirurgias intrauterinas: alternativa de intervenção para as cardiopatias congênitas. *Femina*, p.370-374, 2019.
2. LINHARES, I. C., GONÇALVES, M.H., PINTO, P.M., *et al.* Importância do diagnóstico precoce das cardiopatias congênitas: uma revisão integrativa. *Revista Eletrônica Acervo Científico*, v. 35, p. 1-10, 2021.
3. PAVÃO, T. C.A., SOUZA, J.C.B., FRIAS, L.M.P., *et al.* Diagnóstico precoce das cardiopatias congênitas: uma revisão integrativa. *Journal of Management & Primary Health Care*, 2018.
4. SILVA, C. H. M.; PEIXOTO, A. B. **Manual SOGIMIG de Medicina Fetal**. Instituto de Medicina Integral. MedBook Editora, 2018.
5. YUAN-MIN, S. Fetal cardiac interventions: an update of therapeutic options. *Brazilian Journal of Cardiovascular Surgery-BJCVS*, v. 29, n. 3, 2014.
6. MELLER, C.H., GRINENCO, S., AIELLO, H., *et al.* Congenital heart disease, prenatal diagnosis and management. *Arch Argent Pediatr*, v.118, n.2, p. 149-161, 2020.

7. PINHEIRO, D.O., VARISCO, B.B., DA SILVA, *et al.* Acurácia do diagnóstico pré-natal de cardiopatias congênitas. **Rev Bras Ginecol Obstetr**, v. 41, n.1, p.11-16, 2019.
8. LUO, S., MENG, D., LI, Q., *et al.* Análise de Teste Genético e de Desfecho da Gestação de 362 Fetos com Cardiopatia Congênita Identificados por Ultrassom Pré-Natal. **Arq Bras Cardiol**, v.111, n.4, p.571-577, 2018.
9. TREVISAN, P., ROSA, R.F.M., KOSHIYAMA, D.B., *et al.* Cardiopatias congênitas e cromossomopatias detectadas por meio do cariótipo. **Rev Paul Pediatr**, v.32, n.2, p. 262-271, 2014.
10. DOS SANTOS, M.L.C., DO NASCIMENTO, A.K.S., MIRANDA, I.B. Implicações do diagnóstico pré-natal de cardiopatias congênitas na mortalidade fetal: revisão de literatura. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 5, n. 1, p. 2491-2497, 2022.
11. SHARMA, S., KAUR, N. KAUR, K., *et al.* Role of Echocardiography in Prenatal Screening of Congenital Heart Diseases and its Correlation with Postnatal Outcome. **Journal of Clinical and Diagnostic Research**, v.11, n. 4, p. 12-14, 2017.
12. PIKE, J.I., KRISHNAN, A., DONOFRIO, M.T. Early fetal echocardiography: congenital heart disease detection and diagnostic accuracy in the hands of an experienced fetal cardiology program. **Prenatal Diagnosis**, v.34, n.8, p. 790-796, 2014.
13. BRASIL. Ministério da Saúde. **Diagnóstico precoce de cardiopatias congênitas**. Brasília - DF, 2017.