

UNIVERSIDADE SANTO AMARO

CURSO DE MEDICINA

**Declaração de entrega do Trabalho de Conclusão de
Curso**

Declaro que o trabalho intitulado “Defeito do septo atrioventricular completo em crianças com Síndrome de Down”, realizado pelo(s) aluno(s) Ana Carolina Carneiro Carnaval Castro, Beatriz Aiko Chopard Tajima, Victor Henrique Bento Torigami, está apto para entrega, apresentação e avaliação das bancas nomeadas.

Prof. Dr. Ana Cristina Ribeiro Zollner

Assinatura do Orientador do Trabalho:

UNIVERSIDADE SANTO AMARO

CURSO DE MEDICINA

Ana Carolina Carneiro Carnaval Castro

Beatriz Aiko Chopard Tajima

Victor Henrique Bento Torigami.

**DEFEITO DO SEPTO ATRIOVENTRICULAR COMPLETO EM
CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN**

São Paulo

2025

Ana Carolina Carneiro Carnaval Castro

Beatriz Aiko Chopard Tajima

Victor Henrique Bento Torigami.

**DEFEITO DO SEPTO ATRIOVENTRICULAR COMPLETO EM
CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN**

Trabalho de Conclusão de Curso
apresentado ao Curso de Medicina
da Universidade Santo Amaro –
UNISA, como requisito parcial para
obtenção do título Bacharel em
Medicina.

Orientadora: Prof. Dr. Ana Cristina
Ribeiro Zollner.

São Paulo

2025

Ficha Catalográfica

(RETIRAR ESSE TEXTO PARA ENTREGA FINAL) Elemento obrigatório para TCC, Dissertação e Tese. Deve ser impressa no verso da folha de rosto, ser confeccionada por um profissional bibliotecário, e atender as normas do AACR – Código de Catalogação Anglo-Americano. Segundo o Conselho Federal de Biblioteconomia (2017) “é obrigatório que conste o número de registro no CRB do bibliotecário abaixo das fichas catalográficas de publicações de quaisquer natureza e trabalhos acadêmicos”.

A ficha deverá ser solicitada através do link: <https://forms.office.com/r/VZ57s9gA9m>. E o prazo de entrega é de até 10 dias úteis.

Ana Carolina Carneiro Carnaval Castro

Beatriz Aiko Chopard Tajima

Victor Henrique Bento Torigami.

**DEFEITO DO SEPTO ATRIOVENTRICULAR COMPLETO EM
CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Curso de Medicina da Universidade Santo Amaro – UNISA, como requisito parcial para obtenção do título Bacharel em Medicina.

Orientador: Prof. Dr. Ana Cristina Ribeiro Zollner.

São Paulo, 12 de dezembro de 2025

Banca Examinadora

Prof. Dr. Ana Cristina Ribeiro Zollner

Orientador

Prof. Dr. Arianne Costa Baquião

Avaliador

Prof. Dr. Claudia Regina Cachulo Lopes

Avaliador

Conceito Final

Gostaria de dedicar este trabalho à minha mãe, avó, padrasto e pai pela oportunidade de estar estudando o curso dos meus sonhos e por sempre me apoiarem, sem vocês eu não estaria aqui, amo muito vocês, obrigada. Também ao meu namorado que sempre torce por mim e sempre me fez acreditar na minha capacidade. Ao meu filho Pingo que me deu forças nos meus piores dias e passou altas madrugadas dormindo na minha cama enquanto eu estudava. Por último, mas não menos importante, dedico aos meus amigos da faculdade, que me ajudaram em todos os momentos difíceis durante a faculdade, que tornaram esses anos mais leves e divertidos. Vou levar a amizade de vocês para toda vida.

- Ana Carolina Carneiro Carnaval Castro

Gostaria de dedicar este trabalho à minha família, Maria Renata, Sergio, Renato e Marilia, que constituem a minha base, sempre me apoiando e me ajudando a superar desafios. Eles me inspiram nessa jornada que é a vida e me incentivam a alcançar e lutar pelos meus sonhos, sendo um deles o sonho de me tornar médica. Em adição, quero agradecer os meus amigos da faculdade que se tornaram uma importante rede de apoio, em especial, à Rafaela Mingione, Ana Carolina Castro e Victor Henrique Bento Torigami pelo companheirismo do dia a dia, trazendo leveza durante todos esses anos.

- Beatriz Aiko Chopard Tajima

Gostaria de dedicar este trabalho aos meus pais, Vera e Marcos que me ajudaram a seguir com a carreira de medicina, me dando uma mão para navegar pelas dúvidas e incertezas desse novo caminho. À minha namorada, Victoria, dedico também com carinho, por seu companheirismo, pelo qual me ajudou tremendamente a estudar, sua devoção e amor. Aos meus amigos, em especial Beatriz Aiko, Rafaela Mingione, Ana Carolina e Felipe Kenzo, que pela sua amizade e simpatia, alegam os meus dias.

- Victor Henrique Bento Torigami

Ana Carolina Carneiro Carnaval Castro, Beatriz Aiko Chopard Tajima, Victor Henrique Bento Torigami, Ana Cristina Ribeiro Zollner. *Defeito do septo atrioventricular completo em crianças com Síndrome de Down*. [Trabalho de Conclusão de Curso]. São Paulo: Faculdade de Medicina, Universidade Santo Amaro, 2025.

INTRODUÇÃO: O defeito do septo atrioventricular completo (DSAVC) constitui uma das cardiopatias congênitas mais prevalentes na Síndrome de Down (SD), caracterizando-se por falha na fusão dos coxins endocárdicos durante a embriogênese. Esse processo resulta em válvula atrioventricular comum e comunicações anômalas entre átrios e ventrículos, levando à mistura de sangue oxigenado e desoxigenado, sobrecarga hemodinâmica e instalação precoce de hipertensão pulmonar. Evidências recentes sugerem que, além das alterações anatômicas clássicas, fatores genéticos relacionados à trissomia do cromossomo 21 — especialmente a superexpressão do gene DYRK1A — exercem papel fundamental na fisiopatologia do DSAVC. Essas alterações contribuem para disfunção do desenvolvimento cardíaco, aumento da resistência pulmonar e progressão para insuficiência cardíaca congestiva, sobretudo nos primeiros meses de vida. **OBJETIVOS:** Analisar os principais mecanismos fisiopatológicos, clínicos, diagnósticos e terapêuticos envolvidos no DSAVC em crianças com Síndrome de Down, bem como avaliar a contribuição genética da trissomia 21 para o desenvolvimento da cardiopatia. Explorar a associação entre alterações estruturais cardíacas, evolução hemodinâmica e impacto da correção cirúrgica precoce no prognóstico desses pacientes. **METODOLOGIA:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura realizada nas bases PubMed e LILACS, utilizando descritores controlados (DeCS/MeSH): “Down Syndrome”, “Atrioventricular Septal Defect”, “Congenital Heart Disease” e “Child”. Foram incluídos artigos publicados entre 2000 e 2025, nos idiomas português e inglês, que abordassem a prevalência, fisiopatologia, diagnóstico e tratamento do DSAVC em crianças com SD. Excluíram-se estudos com populações adultas, defeitos parciais do septo atrioventricular e artigos duplicados ou sem acesso ao texto integral. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** Os estudos analisados evidenciam que cerca de 40–45% das crianças com SD apresentam DSAVC, reforçando sua forte associação com a trissomia do 21. Pacientes pediátricos com DSAVC apresentam aumento sustentado da resistência vascular pulmonar desde o período neonatal, favorecendo a progressão para hipertensão pulmonar e risco de doença vascular pulmonar obstrutiva. Alterações genéticas como a superexpressão do gene DYRK1A têm sido implicadas na falha da fusão dos coxins endocárdicos, sugerindo componente etiológico direto. Clinicamente, observa-se taquipneia, dificuldade alimentar, sudorese, baixo ganho ponderal e sinais de sobrecarga cardíaca. Métodos diagnósticos como ecocardiograma bidimensional, radiografia torácica e eletrocardiograma demonstram padrões característicos, incluindo válvula atrioventricular comum, shunt esquerda-direita e cardiomegalia. A correção cirúrgica precoce, idealmente no primeiro ano de vida, é determinante para evitar lesões pulmonares irreversíveis e reduzir morbimortalidade. Estudos cirúrgicos mostram que crianças com SD, apesar da gravidade anatômica, apresentam boa resposta pós-operatória e menor

incidência de complicações tardias quando manejadas adequadamente.

CONCLUSÃO: O DSAVC é uma cardiopatia fortemente associada à Síndrome de Down, influenciada por fatores genéticos como a superexpressão do gene DYRK1A. O diagnóstico precoce, sobretudo por ecocardiografia, é fundamental para evitar complicações graves decorrentes da hipertensão pulmonar e da sobrecarga hemodinâmica. A correção cirúrgica no primeiro ano de vida demonstra melhora significativa no prognóstico, reforçando a importância do manejo multidisciplinar e do acompanhamento contínuo para otimizar os resultados clínicos desses pacientes.

Palavras-chave: Defeito do Septo Atrioventricular. Síndrome de Down. Cardiopatias. Cardiopatias congênitas.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Complete atrioventricular septal defect (CAVSD) is one of the most prevalent congenital heart diseases in individuals with Down syndrome (DS). It results from the failure of fusion of the endocardial cushions during embryogenesis, leading to a common atrioventricular valve and abnormal communications between the atria and ventricles. These alterations promote mixing of oxygenated and deoxygenated blood, hemodynamic overload, and early development of pulmonary hypertension. Recent evidence suggests that, in addition to classic structural abnormalities, genetic factors linked to trisomy 21—particularly the overexpression of the *DYRK1A* gene—play a significant role in the pathophysiology of CAVSD. These alterations impair normal cardiac development, increase pulmonary vascular resistance, and contribute to the early onset of congestive heart failure in infancy. **OBJECTIVES:** To analyze the main pathophysiological, clinical, diagnostic, and therapeutic mechanisms involved in CAVSD in children with Down syndrome and to evaluate the genetic contribution of trisomy 21 to the development of this congenital defect. Additionally, to explore the association between structural cardiac abnormalities, hemodynamic progression, and the impact of early surgical correction on long-term prognosis. **METHODOLOGY:** An integrative literature review was conducted using the PubMed and LILACS databases. Controlled descriptors (DeCS/MeSH) included “Down Syndrome,” “Atrioventricular Septal Defect,” “Congenital Heart Disease,” and “Child.” Articles published between 2000 and 2025, in English and Portuguese, that addressed the prevalence, pathophysiology, diagnosis, and management of CAVSD in children with DS were included. Exclusion criteria consisted of studies involving adult populations, partial atrioventricular septal defects, duplicated publications, and articles without full-text availability. **RESULTS AND DISCUSSION:** The reviewed studies demonstrate that approximately 40–45% of children with DS present CAVSD, reinforcing its strong association with trisomy 21. Pediatric patients with CAVSD show persistently elevated pulmonary vascular resistance from the neonatal period, favoring the development of pulmonary hypertension and the risk of irreversible pulmonary vascular disease. Genetic alterations, such as *DYRK1A* overexpression, have been implicated in the failure of endocardial cushion fusion, suggesting a direct etiological contribution. Clinically, affected infants often present tachypnea, feeding difficulties, diaphoresis, poor weight gain, and signs of cardiac overload. Diagnostic methods—including two-dimensional echocardiography, chest radiography, and electrocardiography—reveal characteristic findings such as a common atrioventricular valve, left-to-right shunting, and cardiomegaly. Early surgical correction, ideally in the first year of life, remains crucial to prevent irreversible pulmonary damage and reduce morbidity and mortality. Surgical studies show that children with DS generally exhibit favorable postoperative outcomes and lower rates of late complications when adequately managed. **CONCLUSION:** CAVSD is a congenital heart defect strongly associated with Down syndrome, influenced by genetic factors such as the overexpression of the *DYRK1A* gene. Early diagnosis, especially through echocardiography, is essential to prevent severe complications related to pulmonary hypertension and

hemodynamic overload. Surgical correction within the first year of life significantly improves prognosis, reinforcing the importance of multidisciplinary management and continuous follow-up to optimize clinical outcomes in these patients.

Keywords: Atrioventricular septal defect. Down syndrome. Heart disease. Congenital heart disease.

SUMÁRIO

| | |
|---------------------------------------|--------------|
| 1 INTRODUÇÃO | 13-14 |
| 2 MÉTODOS | 14-15 |
| 3 RESULTADOS E DISCUSSÃO | 15-20 |
| 4 CONCLUSÃO | 20 |
| REFERÊNCIAS | 21 |

DEFEITO DO SEPTO ATRIOVENTRICULAR COMPLETO EM CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN

MODEL COMPLETE ATRIOVENTRICULAR SEPTAL DEFECT IN CHILDREN WITH SOWN SYNDROME

CASTRO, Ana Carolina Carneiro Carnaval¹

TAJIMA, Beatriz Aiko Chopard²

TORIGAMI, Victor Henrique Bento³

ZOLLNER, Ana Cristina Ribeiro⁴

RESUMO

INTRODUÇÃO: O defeito do septo atrioventricular completo (DSAVC) constitui uma das cardiopatias congênitas mais prevalentes na Síndrome de Down (SD), caracterizando-se por falha na fusão dos coxins endocárdicos durante a embriogênese. Esse processo resulta em válvula atrioventricular comum e comunicações anômalas entre átrios e ventrículos, levando à mistura de sangue oxigenado e desoxigenado, sobrecarga hemodinâmica e instalação precoce de hipertensão pulmonar. Evidências recentes sugerem que, além das alterações anatômicas clássicas, fatores genéticos relacionados à trissomia do cromossomo 21 — especialmente a superexpressão do gene DYRK1A — exercem papel fundamental na fisiopatologia do DSAVC. Essas alterações contribuem para disfunção do desenvolvimento cardíaco, aumento da resistência pulmonar e progressão para insuficiência cardíaca congestiva, sobretudo nos primeiros meses de vida. **OBJETIVOS:** Analisar os principais mecanismos fisiopatológicos, clínicos, diagnósticos e terapêuticos envolvidos no DSAVC em crianças com Síndrome de Down, bem como avaliar a contribuição genética da trissomia 21 para o desenvolvimento da cardiopatia. Explorar a associação entre alterações estruturais cardíacas, evolução hemodinâmica e impacto da correção cirúrgica precoce no prognóstico desses pacientes. **METODOLOGIA:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura realizada nas bases PubMed e LILACS, utilizando descritores controlados (DeCS/MeSH): “Down Syndrome”, “Atrioventricular Septal Defect”, “Congenital Heart Disease” e “Child”. Foram incluídos artigos publicados entre 2000 e 2025, nos idiomas português e inglês, que abordassem a prevalência, fisiopatologia, diagnóstico e tratamento do DSAVC em crianças com SD. Excluíram-se estudos com populações adultas, defeitos parciais do septo atrioventricular e artigos duplicados ou sem acesso ao texto integral. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** Os estudos analisados evidenciam que cerca de 40–45% das crianças com SD apresentam DSAVC,

¹ Graduando em Medicina da Universidade Santo Amaro. anacarlocastro04@hotmail.com

² Graduando em Medicina da Universidade Santo Amaro. beatriztajima2002@gmail.com

³ Graduando em Medicina da Universidade Santo Amaro. vtorigami@yahoo.com.br

⁴ Professor Orientador. Titulação, Universidade Santo Amaro -SP – azollner@prof.unisa.br

reforçando sua forte associação com a trissomia do 21. Pacientes pediátricos com DSAVC apresentam aumento sustentado da resistência vascular pulmonar desde o período neonatal, favorecendo a progressão para hipertensão pulmonar e risco de doença vascular pulmonar obstrutiva. Alterações genéticas como a superexpressão do gene DYRK1A têm sido implicadas na falha da fusão dos coxins endocárdicos, sugerindo componente etiológico direto. Clinicamente, observa-se taquipneia, dificuldade alimentar, sudorese, baixo ganho ponderal e sinais de sobrecarga cardíaca. Métodos diagnósticos como ecocardiograma bidimensional, radiografia torácica e eletrocardiograma demonstram padrões característicos, incluindo válvula atrioventricular comum, shunt esquerda-direita e cardiomegalia. A correção cirúrgica precoce, idealmente no primeiro ano de vida, é determinante para evitar lesões pulmonares irreversíveis e reduzir morbimortalidade. Estudos cirúrgicos mostram que crianças com SD, apesar da gravidade anatômica, apresentam boa resposta pós-operatória e menor incidência de complicações tardias quando manejadas adequadamente. **CONCLUSÃO:** O DSAVC é uma cardiopatia fortemente associada à Síndrome de Down, influenciada por fatores genéticos como a superexpressão do gene DYRK1A. O diagnóstico precoce, sobretudo por ecocardiografia, é fundamental para evitar complicações graves decorrentes da hipertensão pulmonar e da sobrecarga hemodinâmica. A correção cirúrgica no primeiro ano de vida demonstra melhora significativa no prognóstico, reforçando a importância do manejo multidisciplinar e do acompanhamento contínuo para otimizar os resultados clínicos desses pacientes.

Palavras-chave: Defeito do Septo Atrioventricular. Síndrome de Down. Cardiopatias. Cardiopatias congênitas.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Complete atrioventricular septal defect (CAVSD) is one of the most prevalent congenital heart diseases in individuals with Down syndrome (DS). It results from the failure of fusion of the endocardial cushions during embryogenesis, leading to a common atrioventricular valve and abnormal communications between the atria and ventricles. These alterations promote mixing of oxygenated and deoxygenated blood, hemodynamic overload, and early development of pulmonary hypertension. Recent evidence suggests that, in addition to classic structural abnormalities, genetic factors linked to trisomy 21—particularly the overexpression of the DYRK1A gene—play a significant role in the pathophysiology of CAVSD. These alterations impair normal cardiac development, increase pulmonary vascular resistance, and contribute to the early onset of congestive heart failure in infancy. **OBJECTIVES:** To analyze the main pathophysiological, clinical, diagnostic, and therapeutic mechanisms involved in CAVSD in children with Down syndrome and to evaluate the genetic contribution of trisomy 21 to the development of this congenital defect. Additionally, to explore the association between structural cardiac abnormalities, hemodynamic progression, and the impact of early surgical correction on long-term prognosis.

METHODOLOGY: An integrative literature review was conducted using the PubMed and LILACS databases. Controlled descriptors (DeCS/MeSH) included “Down Syndrome,” “Atrioventricular Septal Defect,” “Congenital Heart Disease,” and “Child.” Articles published between 2000 and 2025, in English and Portuguese, that addressed the prevalence, pathophysiology, diagnosis, and management of CAVSD in children with DS were included. Exclusion criteria consisted of studies involving adult populations, partial atrioventricular septal defects, duplicated publications, and articles without full-text availability.

RESULTS AND DISCUSSION: The reviewed studies demonstrate that approximately 40–45% of children with DS present CAVSD, reinforcing its strong association with trisomy 21. Pediatric patients with CAVSD show persistently elevated pulmonary vascular resistance from the neonatal period, favoring the development of pulmonary hypertension and the risk of irreversible pulmonary vascular disease. Genetic alterations, such as DYRK1A overexpression, have been implicated in the failure of endocardial cushion fusion, suggesting a direct etiological contribution. Clinically, affected infants often present tachypnea, feeding difficulties, diaphoresis, poor weight gain, and signs of cardiac overload. Diagnostic methods—including two-dimensional echocardiography, chest radiography, and electrocardiography—reveal characteristic findings such as a common atrioventricular valve, left-to-right shunting, and cardiomegaly. Early surgical correction, ideally in the first year of life, remains crucial to prevent irreversible pulmonary damage and reduce morbidity and mortality. Surgical studies show that children with DS generally exhibit favorable postoperative outcomes and lower rates of late complications when adequately managed.

CONCLUSION: CAVSD is a congenital heart defect strongly associated with Down syndrome, influenced by genetic factors such as the overexpression of the DYRK1A gene. Early diagnosis, especially through echocardiography, is essential to prevent severe complications related to pulmonary hypertension and hemodynamic overload. Surgical correction within the first year of life significantly improves prognosis, reinforcing the importance of multidisciplinary management and continuous follow-up to optimize clinical outcomes in these patients.

Keywords: Atrioventricular septal defect. Down syndrome. Heart disease. Congenital heart disease.

1 INTRODUÇÃO

O defeito do septo atrioventricular completo (DSAVC) é uma das cardiopatias congênitas mais relevantes na pediatria, caracterizado por falha na formação dos coxins endocárdicos, resultando em uma válvula atrioventricular comum e em comunicações anormais entre átrios e ventrículos. Essa alteração anatômica promove mistura de sangue oxigenado e não oxigenado, sobrecarga cardíaca e desenvolvimento precoce de hipertensão pulmonar, podendo levar a insuficiência cardíaca já nos primeiros meses de vida^{1–3}.

A Síndrome de Down (SD), resultante da trissomia do cromossomo 21, possui forte associação com malformações cardíacas. Entre 40% e 60% das crianças com SD apresentam cardiopatias congênitas, e o DSAVC é uma das mais prevalentes, correspondendo a aproximadamente 40–45% dessas alterações³. Essa associação se explica, em parte, por mecanismos genéticos ainda em investigação, envolvendo genes como DYRK1A, que podem influenciar o desenvolvimento dos coxins endocárdicos durante a embriogênese⁸.

A relevância do estudo do DSAVC em crianças com SD decorre de sua expressiva morbimortalidade. A apresentação clínica costuma incluir sinais de congestão cardíaca, dificuldades alimentares, baixo ganho ponderal e hipertensão pulmonar precoce. O diagnóstico pré-natal, por meio da ultrassonografia morfológica e ecocardiografia fetal, e o diagnóstico pós-natal, com ecocardiograma bidimensional, são essenciais para identificar precocemente a malformação e planejar a intervenção cirúrgica, idealmente no primeiro ano de vida, a fim de evitar lesões vasculares pulmonares irreversíveis^{4–7}.

Além do impacto hemodinâmico, o DSAVC também afeta diretamente o prognóstico e a qualidade de vida, sendo necessária uma abordagem multidisciplinar envolvendo neonatologia, cardiologia pediátrica, cirurgia cardíaca e genética. Nesse contexto, compreender a fisiopatologia, os aspectos clínicos e o manejo adequado desse defeito em crianças com SD é fundamental para melhorar desfechos e orientar práticas clínicas baseadas em evidências.

Assim, este trabalho busca revisar a literatura sobre o DSAVC em crianças com Síndrome de Down, abordando prevalência, manifestações clínicas, diagnóstico, tratamento e fatores genéticos associados.

2 METODOLOGIA

O estudo será delineado como uma revisão narrativa integrativa, permitindo a síntese crítica e abrangente das evidências disponíveis sobre o defeito do septo atrioventricular completo em crianças com síndrome de Down. A coleta de dados será realizada nas bases PubMed e LILACS, utilizando descritores MeSH/DeCS previamente definidos, incluindo “Down Syndrome”, “Atrioventricular Septal Defect”, “pediatric”, “congenital heart disease” e

“prevalence”. Serão selecionadas publicações disponíveis em acesso livre, nos idiomas português e inglês, publicadas entre os anos de 2000 e 2025, que tratem especificamente do defeito completo do septo atrioventricular em crianças portadoras de síndrome de Down.

Para garantir a elegibilidade dos estudos incluídos, serão considerados artigos que abordem explicitamente o defeito completo do septo atrioventricular em crianças com síndrome de Down, publicados nas bases selecionadas, nos idiomas delimitados, e que discutam prognóstico, manifestações clínicas ou consequências hemodinâmicas relacionadas à anomalia. Serão incluídos estudos observacionais, ensaios clínicos, revisões sistemáticas e revisões narrativas que tratem diretamente do tema. Serão excluídos artigos que avaliem exclusivamente crianças com síndrome de Down sem abordagem do defeito cardíaco, ou que tratem apenas do defeito do septo atrioventricular sem associação com a síndrome, bem como estudos envolvendo populações adultas ou idosas, trabalhos sobre DSAV parcial ou transitório, artigos duplicados e publicações que, após leitura integral, não se mostrem pertinentes ao escopo da pesquisa.

A estratégia de busca será construída a partir da combinação de descritores utilizando operadores booleanos, estruturada da seguinte forma: ((Down Syndrome) AND (Complete Atrioventricular Septal Defect)) AND (Child), conforme as terminologias MeSH e DeCS. Os estudos selecionados serão analisados criticamente e organizados segundo seus elementos estruturais — introdução, métodos, resultados e discussão —, com ênfase em aspectos relacionados à prevalência, manifestações clínicas, métodos diagnósticos e estratégias de manejo do defeito do septo atrioventricular completo em crianças com síndrome de Down.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

A busca foi realizada nas bases de dados PubMed e LILACS, utilizando os descritores escolhidos combinados por operadores booleanos. Foram identificados 58 artigos. Após a leitura dos títulos e resumos, 27 publicações foram excluídas por não abordarem o defeito do septo atrioventricular completo em crianças com Síndrome de Down. Outros 17 artigos foram removidos por

duplicidade, ausência de texto completo ou por tratarem de populações adultas. Ao final, 8 artigos atenderam integralmente aos critérios de inclusão e foram analisados na íntegra. Os estudos selecionados abordam principalmente aspectos clínicos, diagnósticos, terapêuticos e genéticos do defeito do septo atrioventricular completo em pacientes pediátricos com Síndrome de Down. A tabela a seguir apresenta a síntese dos principais estudos incluídos na revisão, destacando os achados e conclusões de cada um:

| Artigo | Autor (ano) | Principais achados | Conclusão |
|--------|--|--|---|
| 1 | Craig (2006) ¹ | Diagnóstico precoce melhora o prognóstico e reduz mortalidade cirúrgica. | O diagnóstico e a intervenção precoces são essenciais. |
| 2 | Ahmed & Anjum (2023) ² | Revisão fisiopatológica do DSAV e sua forte ligação à SD. | Necessidade de abordagem individualizada |
| 3 | Mourato et al. (2014) ³ | DSAV foi a 2ª cardiopatia mais comum na SD (46,4%). | Alta prevalência e associação com hipertensão pulmonar. |
| 4 | Masuda et al. (2004) ⁴ | A cirurgia no 1º ano de vida tem bons resultados a longo prazo. | A SD não compromete o prognóstico cirúrgico. |
| 5 | Mahadevaiah et al. (2015) ⁵ | SD associada a múltiplas cardiopatias complexas. | Importância do diagnóstico precoce. |
| 6 | Ginde et al. (2015) ⁶ | Alta sobrevida após cirurgia primária, mas reoperações são comuns. | Seguimento prolongado é necessário. |
| 7 | Formigari et al. (2004) ⁷ | Pacientes com SD apresentam melhor resposta cirúrgica. | Menor morbimortalidade pós-operatória. |

| | | | |
|---|---------------------------------------|--|-------------------------------|
| 8 | Lana-Elola et al. (2024) ⁸ | Gene DYRK1A está implicado na gênese do DSAVC. | Evidência genética relevante. |
|---|---------------------------------------|--|-------------------------------|

O Defeito do Septo Atrioventricular Completo é caracterizado pelos coxins endocárdico dos septos atrial e ventricular que não se fusionam completamente na fase embrionária, resultando na formação de uma única válvula cardíaca ou Válvula Comum, e uma câmara atrioventricular aberta onde o sangue não oxigenado consegue livremente circular, se misturando com o sangue oxigenado. No defeito, a circulação interna cardíaca ocorre predominantemente por um shunt esquerda-direita, que gera uma sobrecarga do lado direito do coração e seus anexos, principalmente da artéria pulmonar. Clinicamente isso pode se manifestar com sinais e sintomas de falência cardíaca do lado direito, a exemplo de taquipneia e taquicardia, galope de S3, aumento da pressão da jugular, murmúrio pansistólico, dificuldade de alimentação, letargia, sonolência, dispneia, entre outros.²

As cardiopatias congênitas acometem 40 a 60% da população com Síndrome de Down (SD), sendo o Defeito do Septo Atrioventricular Completo (DSAVC) uma das principais cardiopatias associadas à Trissomia do Cromossomo 21, em crianças.³ Essa malformação cardíaca é determinada pelo defeito do septo ostium primum atrial, qual existe uma válvula atrioventricular comum com deficiente fluxo de septo ventricular.⁵

O mecanismo genético que origina o DSAV na Síndrome de Down ainda não foi elucidado. Embora diferentes genes foram apontados como os possíveis fatores relacionados com o surgimento deste e de outros defeitos cardíacos associados à SD, a princípio para nenhum deles foi comprovada a causalidade direta com a ocorrência dessas malformações. Contudo, um estudo feito em 2023 em modelo de ratos com SD sugere a existência de tal correlação via a triplicação do gene DYRK1A, uma vez que a redução embriológica da terceira cópia deste gene reduzia também a ocorrência dos defeitos.⁸

O diagnóstico precoce do DSAV total (DSAV) visa diminuir as chances de morbi mortalidade consequente à hipertensão pulmonar e doenças vasculares

pulmonares obstrutivas.⁴ Essas complicações ocorrem principalmente nos primeiros anos de vida do paciente, devido ao shunt esquerda-direita que contribui para a sobrecarga do ventrículo direito e à hipertensão pulmonar,⁵ sendo recomendado a correção cirúrgica precoce do DSAV para impedir progressão irreversível das doenças pulmonares.⁴ Caso haja um diagnóstico tardio devido a ausência de sinais e sintomas nos primeiros dias de vida, a probabilidade de desenvolver insuficiência cardíaca congestiva, pneumonia, arritmias cardíacas ou hipertensão pulmonar aumenta.¹

O diagnóstico e rastreio do DSAV deve ser realizado durante o pré-natal através da ultrassonografia morfológica e ecocardiograma fetal, um acompanhamento fornecido pelo Sistema Básico de Saúde, imprescindível para assegurar o desenvolvimento da gestação. Ele permite um parto seguro para o recém nascido e para a mãe, abordando atividades educativas e preventivas. Ele é essencial para a identificação de riscos associados à maior morbimortalidade materna e fetal, e encaminhamento para intervenções preventivas/de cuidado. Durante o pré-natal podemos identificar possíveis doenças genéticas que o bebê pode apresentar pela história familiar obtida pela anamnese e pela realização de exames para a detecção de possíveis intercorrências, sendo o ultrassom de primeiro e segundo trimestre, um dos exames mais utilizados para o rastreio e diagnóstico de DSAV.²

Durante as consultas de rotina ultrassonográficas pré-natais, a visão do coração é de extrema importância para afastar possíveis malformações e acompanhar o desenvolvimento da formação cardíaca. Diante disso, a partir da visão de quatro câmaras cardíacas, o DSAV é uma doença que apresenta lesões potencialmente detectáveis na válvula atrioventricular comum, observado no momento do US. Contudo, as taxas de detecção pré-natal de DSAV permanecem abaixo do esperado.²

A manifestação do defeito do septo atrioventricular na vida fetal se manifesta de forma diferente daquela diagnosticada no período pós-natal. Diante a este cenário, na realização da ecocardiografia fetal e em companhia de DSAV, é de extrema importância incluir a determinação do situs atrial, conexões ventricular-arteriais, tamanho ventricular e calibre aórtico. Em adição, uma taxa de 45% dos diagnósticos intrauterinos pode apresentar síndromes de heterotaxia

associadas, com destaque ao isomerismo atrial esquerdo. A mortalidade em cenários onde ocorrem outras anomalias cardíacas associadas é maior, sendo destaque DSAV.⁶

A lesão detectada na válvula atrioventricular comum apresenta uma importância quanto ao diagnóstico no período pré-natal devido à forte associação com problemas cromossômicos, em especial a trissomia 21. Em ocasiões onde a DSV é completa e há um componente interventricular considerável, o desenvolvimento da insuficiência cardíaca congestiva (ICC), em bebês, é observado nos primeiros meses pós-natal. Em contrapartida, na presença de regurgitação significativa da válvula atrioventricular comum, coarctação associada aorta ou desequilíbrio ventricular, a ICC pode se desenvolver em um intervalo de tempo curto, muitas vezes, dentro da primeira semana de vida.¹

Em adição, pacientes com DSAV completa e um grande componente interventricular, associados com síndrome de Down, podem apresentar ausência do quadro de insuficiência cardíaca devido ao aumento persistente da resistência vascular pulmonar desde o nascimento.¹

Por fim, cariótipo consiste numa análise cromossômica a fim de identificar alterações nos cromossomos como a trissomia do 21 e seu uso, junto aos exames de USG, ecocardiograma e eletrocardiograma, contribui para o diagnóstico do DSAV em conjunto com a Síndrome de Down. Contudo é um exame na qual grande parte da população não tem acesso devido ao seu custo.²

Quanto ao diagnóstico pós-natal do defeito atrioventricular, a confirmação ocorre a partir do quadro clínico, ecocardiograma, eletrocardiograma (ECG) e radiografia de tórax.¹

No diagnóstico clínico, podemos ressaltar achados como cianose leve ou ausente, impulso ventricular direito e aumento do som do segundo coração do componente. O recém-nascido (RN) com DSAV geralmente apresenta um grau leve de cianose central. O impulso ventricular direito e hiperfonese da segunda bulha cardíaca são os únicos achados precordiais positivos desse defeito cardíaco congênito no período pós-natal. Em relação aos pacientes com DSAV

completo e um pequeno componente interventricular, a insuficiência cardíaca é rara e os sintomas clínicos podem ser mínimos ou ausentes na infância.¹

Na presença da síndrome de Down acompanhado do quadro clínico de DSAV, a triagem de doenças cardíacas congênicas por ecocardiograma é importante. Com um diagnóstico precoce de defeitos cardíacos estruturais, com DSV completa, a abordagem adequada de um plano terapêutico e o suporte em estágio inicial, quando indicado, podem melhorar o prognóstico.¹

Quanto ao ECG, o principal achado neste exame é a orientação superior do laço QRS frontal e o bloqueio de primeiro grau que está presente na maioria e alargamento do complexo QRS em mais da metade dos pacientes com DSAV.⁷

Na radiografia de tórax, geralmente encontramos levocardia e um aro aórtico do lado esquerdo, cardiomegalia e pletora pulmonar, sendo a primeira a mais pronunciada com regurgitação da válvula atrioventricular associada.⁷

O ecocardiograma no diagnóstico de defeito do septo atrioventricular, permite detalhar as características morfológicas básicas e os fatores de risco pré-operatórios. A partir desse exame é possível realizar um diagnóstico de alta precisão a partir do ecocardiograma bidimensional.⁶

4 CONCLUSÃO

O DSAVC apresenta forte correlação com a Síndrome de Down, com impacto significativo na morbimortalidade e qualidade de vida. O diagnóstico precoce, combinando ultrassonografia pré-natal, ecocardiograma e exames clínicos pós-natais, é fundamental para planejamento terapêutico adequado.

O manejo multidisciplinar e a intervenção cirúrgica precoce são decisivos para reduzir complicações graves. Estudos genéticos sugerem participação do gene DYRK1A, mas mais pesquisas são necessárias para esclarecer mecanismos causais. Há necessidade de novos estudos multicêntricos que aprimorem protocolos diagnósticos e terapêuticos para essa população.

REFERÊNCIAS

1. Craig B. Atrioventricular septal defect: from fetus to adult. *Heart*. 2006 Dec 1;92(12):1879–85.
2. Ahmed I, Anjum F. Atrioventricular Septal Defect [Internet]. PubMed. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023.
3. Mourato FA, Villachan LRR, Mattos S da S. Prevalence and profile of congenital heart disease and pulmonary hypertension in Down syndrome in a pediatric cardiology service. *Revista Paulista de Pediatria*. 2014 Jun;32(2):159–63.
4. MASUDA M, KADO H, TANOUE Y, FUKAE K, ONZUKA T, SHIOKAWA Y, et al. Does Down syndrome affect the long-term results of complete atrioventricular septal defect when the defect is repaired during the first year of life? *European Journal of Cardio-Thoracic Surgery*. 2005 Mar;27(3):405–9.
5. Mahadevaiah G, Gupta M, Ashwath R. Down Syndrome with Complete Atrioventricular Septal Defect, Hypertrophic Cardiomyopathy, and Pulmonary Vein Stenosis. *Texas Heart Institute Journal*. 2015 Oct;42(5):458–61.
6. Ginde S, Lam J, Hill GD, Cohen S, Woods RK, Mitchell ME, et al. Long-term outcomes after surgical repair of complete atrioventricular septal defect. *The Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery* [Internet]. 2015 Aug 1 [cited 2023 Jan 25];150(2):369–74.
7. Formigari R, Di Donato RM, Gargiulo G, Di Carlo D, Feltri C, Picchio FM, et al. Better surgical prognosis for patients with complete atrioventricular septal defect and Down's syndrome. *The Annals of Thoracic Surgery*. 2004 Aug;78(2):666–72.
8. Lana-Elola E, Rifdat Aoidi, Llorian M, Gibbins D, Callan Buechsenschuetz, Bussi C, et al. Increased dosage of DYRK1A leads to congenital heart defects in a mouse model of Down syndrome. *Science translational medicine*. 2024 Jan 24;16(731).