



Dia Internacional das Doenças Cardíacas Congênicas **14 de fevereiro de 2024**

Todos os anos, desde 1999, o mundo comemora o Dia Internacional das Doenças Cardíacas Congênicas (DCC), em 14 de fevereiro, aumentando a conscientização sobre essas condições e demonstrando apoio às pessoas e famílias afetadas por elas. Este dia serve como um lembrete dos desafios enfrentados por aqueles que vivem com defeitos cardíacos congênicos e da importância da pesquisa, da educação e do apoio para melhorar os resultados e a qualidade de vida.

As doenças cardíacas congênicas são defeitos na forma ou estrutura das câmaras e válvulas cardíacas, bem como dos vasos sanguíneos que emergem do coração. Tais defeitos estão presentes desde o nascimento. Estas alterações representam uma anomalia no desenvolvimento do coração nas primeiras semanas de vida intrauterina e podem afetar as paredes, válvulas, artérias e veias do coração, alterando o seu funcionamento normal; Eles podem variar desde condições tão simples que nenhum tratamento é necessário até condições complexas que ameaçam a vida sem intervenção.

A doença cardíaca congênita é o tipo mais comum de malformação, afetando quase 1% de todos os nascimentos. Segundo dados do Ministério da Saúde do México, a cada ano nascem entre 12 mil e 16 mil bebês com alguma malformação cardíaca e apenas 60% dos nascidos vivos com cardiopatias congênicas serão devidamente diagnosticados ao nascer. Apesar dos avanços na tecnologia médica e no tratamento, as doenças cardíacas continuam a ser uma das principais causas de doenças e mortes infantis. Muitas pessoas com doenças cardíacas necessitam de cuidados médicos ao longo da vida, incluindo cirurgias, medicamentos e monitoramento para controlar sua condição. A causa exata da maioria dos defeitos cardíacos congênicos é desconhecida, embora fatores genéticos, exposição ambiental e saúde materna possam influenciar sua ocorrência. Para saber mais sobre este tema, o Dr. Jazmín Arteaga Vázquez, geneticista e pesquisador em ciências médicas do Instituto Nacional Salvador Zubirán de Ciências Médicas e Nutrição da Cidade do México, compartilha conosco as seguintes informações:

¿Como são diagnosticadas as doenças cardíacas congênicas?

As manifestações clínicas são muito variadas e podem ser confundidas com problemas a nível pulmonar ou de origem infecciosa, o que dificulta o seu diagnóstico. A detecção é maior nas cardiopatias congênicas em que ocorre cianose. Ou seja, uma descoloração azulada da pele, unhas, lábios e mucosas secundária à má oxigenação. Uma alta suspeita de doença coronariana em um bebê ou criança menor de um ano ocorre quando a criança fica cansada durante a alimentação; sudorese excessiva ao comer ou praticar exercícios; presença de cianose; diante do retardo de crescimento. Também é importante fazer exames médicos com clínico geral ou pediatra, pois a detecção de um “sopro” cardíaco exige a exclusão de doença coronariana. O diagnóstico de DCC requer estudos de imagem, como radiografia de tórax, eletrocardiograma e ecocardiograma. A ultrassonografia realizada por mãos experientes permite detectar DCC desde a gravidez, por meio da apreciação de alterações no tamanho e na forma das câmaras cardíacas em desenvolvimento.

¿Quais são os fatores de risco que aumentam a ocorrência de doenças cardíacas congênitas?

A história de um parente de primeiro grau com doença coronariana aumenta o risco para 3-5%. O risco também aumenta com doenças ou exposições maternas, como diabetes mal controlada, doença do colágeno, fenilcetonúria ou infecção materna por rubéola. Por exemplo, uma mãe com diabetes não controlada tem um risco 3 a 20 vezes maior de ter um filho com doença coronariana em comparação com uma mãe não diabética. A epilepsia materna também apresenta risco aumentado de ter filhos com doença coronariana, embora aqui seja mais atribuída ao uso de anticonvulsivantes. Outras exposições maternas também aumentam a probabilidade de doença coronariana no feto, como o uso de trimetoprima com sulfametoxazol, derivados de vitamina A ou retinóides, maconha e solventes orgânicos.

¿Como são tratadas as doenças cardíacas congênitas?

Pelo menos um terço dos pacientes necessita de algum tipo de intervenção no primeiro mês de vida, com alto risco de mortalidade se o diagnóstico e tratamento oportunos não forem realizados. Dependendo do tipo de CC, podem ser necessários medicamentos, tratamento cirúrgico ou ambos. A ingestão de ácido fólico por gestantes, principalmente se forem diabéticas, reduz o risco de doenças cardíacas congênitas. O mesmo para mães com epilepsia. Outras medidas de redução de risco são a alimentação saudável e a cobertura vacinal contra a rubéola.

¿Por que é importante detectar precocemente doenças cardíacas congênitas?

A importância reside no diagnóstico e tratamento oportunos. Os avanços no tratamento de crianças com DCC têm sido notáveis, com uma diminuição significativa da mortalidade cirúrgica, de 15% em 1990 para 5% no ano 2000. Esses avanços melhoraram a qualidade de vida dos indivíduos com DCC, atualmente em mais de 90% das crianças afectadas sobrevivem até à idade adulta, com uma esperança de vida comparável à da população em geral. A detecção de DCC pode fazer parte de uma condição mais complexa; por exemplo, 60% das crianças com SD têm doença cardíaca congênita.

Hoje, 14 de fevereiro de 2024, a Rede Latino-Americana de Genética Humana se une a outras organizações para dar maior visibilidade ao tema, promovendo a conscientização e o conhecimento sobre as cardiopatias congênitas. Convidamo-lo a participar neste Dia Mundial, usando uma fita vermelha e azul, divulgando nas redes sociais, comentando com os seus colegas, conversando com os seus amigos.

#DiaMundialdosDefeitosCardíacosCongênitos

Mesa Directiva da RELAGH (2023-2025): Dr. José Elías García Ortiz, Presidente (AMGH-México); Dra. Alejandra Mampel, Vicepresidente (SAG-Argentina); Dra. Lisette Arnaud López, Secretaria (AMGH-México); Dra. Ida Vanessa Doederlein Schwartz, Tesorera (SBGM-Brasil); Vocales: Dra. Ana María Soler Cantera (SUG-Uruguay), Dra. Rosa Andrea Pardo Vargas (SOCHIGEN-Chile), Dra. Beatriz Marcheco Teruel (SOCUGEN-Cuba)

Sítio web: <https://www.relagh.org/>

Correo electrónico: soporte@relagh.org

X: @RRelagh

Facebook: Red Latinoamericana de Genética Humana.

Instagram: relag_2022

Youtube: @relagh