Systematic Scientific Journal
ISSN: 2675-521

HEART DISEASE PRESENT IN CHILDREN WITH DOWN SYNDROME

https://doi.org/10.56238/rcsv14n6-003

Submitted on: 08/09/2024 **Approval date**: 08/10/2024

Hellen Flaviany Frederico Dias[1], Hendily Alba Sotti[2] and Bruna Maria Casachi Bernardes de Melo Carapeba[3]

ABSTRACT

Down syndrome is also called trisomy 21, which has by definition a genetic alteration in chromosome 21 being extra, which determines a specific physical and mental condition. Its clinical diagnosis is given by the presence of certain specific phenotypes. Laboratory diagnosis is made by genetic analysis through karyotype. A frequent condition in patients with Down syndrome is the presence of congenital heart disease, around 50% of those born with Down syndrome have this condition of heart defect. Cardiac malformations originate in the embryonic period in the first weeks of gestation, the most frequent being atrioventricular septal defect, ventricular septal defect, atrial septal defect and patent ductus arteriosus. About 30 thousand children born in Brazil annually have some alteration in cardiac structure or function. This data is modified when we restrict ourselves to patients with Down syndrome, which 40% to 60% of births are associated with some type of congenital heart disease, which is the main cause of mortality in this population. Trisomy 21 (T21) affects about 1 in every 700 live births, this number is variable when associated with maternal age during the gestation period. This study aims to determine the prevalence of heart diseases associated with Down Syndrome in children treated at a reference hospital in Western São Paulo, with a diagnosis confirmed by karyotype and echocardiogram performed at the study hospital, in addition to elucidating the prevalence of congenital heart diseases associated with gender and maternal age. This is a retrospective cross-sectional study with analysis of data from medical records and electronic databases, from January 2010 to March 2020.

Keywords: Heart disease, Down, Congenital.

[1] Studying Medicine at the University of Western Paulista - Unoeste, in Presidente Prudente
[2] Studying Medicine at the Universade do Oeste Paulista - Unoeste, in Presidente Prudente
[3] Master's and Doctor in Environment and Regional Development at the University of Western Paulista - Unoeste, Presidente Prudente-2021
Guidance counselor

Systematic Scientific Journal
ISSN: 2675-521

REFERENCES

1. Diógenes, P. C. T. (2017). *Em busca da origem das cardiopatias congênitas em portadores de síndrome de Down* (Tese de doutorado). Universidade Federal de Pernambuco, Recife. Disponível em: https://repositorio.ufpe.br/bitstream/123456789/29857/1/tese%20tereza%20cristina%20pinheiro%20di%C3%B3genes.pdf. Acesso em: 09 set. 2021.

2. Benhaourech, S., Drighil, A., & Hammiri, A. E. (2016). Cardiopatia congênita e síndrome de Down: vários aspectos de uma associação confirmada. *Cardiovascular Journal of Africa*, 27(5), 287-290. doi: 10.5830/CVJA-2016-019.

3. Ghmaird, A., Messaoud, M., & Kaddour, L. (2020). Tipos e distribuição de cardiopatias congênitas em pacientes pediátricos com síndrome de Down: um estudo retrospectivo. *Cureus*, 12(10), e11133. doi: 10.7759/cureus.11133.

4. Almeida, G. T. M., Araújo, L. G., Lima, A. V., & Santos, J. L. (2020). Cardiopatia congênita em crianças: caracterização do perfil clínico. *Centro Universitário Tiradentes — UNIT*, Maceió, AL.

5. Ramphul, K., Mejias, S. G., & Joynauth, J. (2019). Down predispõe a malformações cardíacas congênitas. *EXCLI Journal*, 18, 799-800. Publicado em: 09 set. 2019. doi: 10.17179/excli2019-1783.

6. Mourato, F. A., Villachan, L. R. R., & Mattos, S. S. (2014). Prevalência e perfil das cardiopatias congênitas e hipertensão pulmonar na síndrome de Down em serviço de cardiologia pediátrica. *Revista Paulista de Pediatria*, 32(2), 159-163. doi: 10.1590/0103-0582201432218913.

7. Mustacchi, R., Salmona, P., & Mustacchi, Z. (2019). *Guia do bebê com T21* (13. ed.). São Paulo: Memnon.

8. Santoro, M., Watanabe, R. M., Oliveira, L. L., & Carvalho, R. F. (2018). Diferenças de sexo para os principais defeitos cardíacos congênitos na Síndrome de Down: um estudo de base populacional. *European Journal of Medical Genetics*, 61(9), 546-550. Acesso em: 13 maio 2018.

9. Barril, N., Pinho, J., & D'Arantes, L. (2017). Cardiopatia e hipotireoidismo em crianças com síndrome de Down. *CuidArt Enfermagem*, 11(1), 38-44.

10. Mitchell, S. C., Korones, S. B., & Berendes, H. W. (1971). Congenital heart disease in 56,109 births. Incidence and natural history. *Circulation*, 43, 323-332.

11. Rosa, R. C. M., Silva, L. R. S., & Oliveira, F. S. (2013). Cardiopatias congênitas e malformações extracardíacas. *Revista Paulista de Pediatria*, 31(2), 243-251.

12. Hospital Infantil Sabara. (2022). Comunicação interatrial. Disponível em: [https://www.hospitalinfantilsabara.org.br/sintomas-doencas-tratamentos/comunicacao-interatrial-cia-

Systematic Scientific Journal
ISSN: 2675-521

2/#:~:text=Cateterismo%20Card%C3%ADaco%3A%20A%20maioria%20das,colocada%20para%20fechar%20a%20CIA](https://www.hospitalinfantilsabara.org.br/sintomas-doencas-tratamentos/comunicacao-interatrial-cia-2/#:~:text=Cateterismo%20Card%C3%ADaco%3A%20A%20maioria%20das,colocada%20para%20fechar%20a%20CIA). Acesso em: 17 jan. 2024.

13. Hospital Israelita Albert Einstein. (2019). Comunicação interatrial: esforço extra para o coração. Disponível em: https://www.einstein.br/intervencaocardiaca/comunicacao-interatrial#:~:text=Na%20comunica%C3%A7%C3%A3o%20interatrial%2C%20os%20dois,que%20vem%20do%20lado%20esquerdo. Acesso em: 17 jan. 2024.

14. Poffo, R., Cardoso, M. C., & Ribeiro, J. C. (2009). Correção cirúrgica da comunicação interatrial e revascularização do miocárdio minimamente invasiva videoassistida. *Revista Brasileira de Cirurgia Cardiovascular*, 24(4), 586-589. Disponível em: https://www.scielo.br/j/rbccv/a/3wypjCMpHSctRk9BWKvfFNJ/?lang=pt&format=pdf.

15. Peppé, M. F. (2012). Comunicação interventricular – evolução. *Cadernos UniFOA*, 7(1), 109. doi: 10.47385/cadunifoa.v7.n1 Esp.1818. Disponível em: https://revistas.unifoa.edu.br/cadernos/article/view/1818. Acesso em: 17 jan. 2024.

16. Mehta, A. V., & Chidambaram, B. (1992). Ventricular septal defect in the first year of life. *American Journal of Cardiology*, 70, 364-366.

17. Clínica Privada do Dr. Edmar Atik. (2009). Comunicação interventricular pequena: conduta clínica expectante em longo prazo. *Arquivos Brasileiros de Cardiologia*, 92(6), 1-8. Disponível em: https://doi.org/10.1590/S0066-782X2009000600003.

18. Batista, M. A. X., & Lorenzi, K. M. L. M. (2020). Tratamento da persistência do canal arterial – uma revisão de literatura. *Residência Pediátrica*. doi: 10.25060/residpediatr-2023-990.