

DOI: 10.35621/23587490.v12.n1.p1602-1614

ESTRATÉGIA DIAGNÓSTICA PARA INVESTIGAÇÃO PRECOCE DE DEFEITOS CARDÍACOS EM NEONATOS COM SÍNDROME DE DOWN

DIAGNOSTIC STRATEGY FOR EARLY INVESTIGATION OF HEART DEFECTS IN NEONATES WITH DOWN SYNDROME

Maria Heloiza Silva
Hirisleide Bezerra Alves
Felipe Dantas de Lira
Francisco Eduardo Ferreira Alves

RESUMO: A síndrome de Down (SD) é a alteração cromossômica numérica mais comum em recém-nascidos, resultante da trissomia do cromossomo 21. Além de causar atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, as pessoas com SD podem apresentar várias alterações no funcionamento e na estrutura do organismo, sendo as cardiopatias congênitas um dos problemas mais importantes. Essas cardiopatias, que incluem alterações na estrutura do coração e dos grandes vasos sanguíneos, podem ser detectadas em diferentes momentos da vida, desde o período gestacional até a fase neonatal ou adulta, dependendo da gravidade e do acompanhamento médico realizado. Este estudo tem como propósito analisar as estratégias diagnósticas para investigação precoce de defeitos cardíacos em neonatos com síndrome de Down, além de avaliar a prevalência dessas condições nos últimos 10 anos, com base em informações obtidas a partir de pesquisas realizadas tanto em âmbito nacional quanto internacional, visando identificar métodos mais eficazes para a detecção e intervenção precoce. Este trabalho é uma revisão de literatura de caráter descritivo. Para a realização da pesquisa, foram consultadas bases de dados científicas reconhecidas, como a Scientific Electronic Library Online (SciELO), a Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e a United States National Library of Medicine (PubMed), buscando reunir informações relevantes e atualizadas sobre o tema, publicados no período entre 1995 e 2024. Os estudos mostram que o defeito do septo atrioventricular é a principal cardiopatia encontrada em crianças com síndrome de Down, sendo mais comum em meninas. No entanto, os meninos tendem a ter uma taxa de mortalidade mais alta nas primeiras semanas de vida. Isso reforça a importância de diagnósticos precoces e intervenções rápidas, que são fundamentais para melhorar o prognóstico dessas crianças. A detecção precoce de defeitos cardíacos em neonatos com síndrome de Down é fundamental para melhorar o prognóstico e reduzir a mortalidade. A intervenção rápida pode minimizar os impactos das cardiopatias, destacando a

importância de estratégias diagnósticas eficazes e acompanhamento médico adequado.

Palavras-chave: Síndrome de Down; Cardiopatia Congênita; Neonatos; Investigação Precoce.

ABSTRACT: *Down syndrome (DS) is the most common numerical chromosomal alteration in newborns, resulting from trisomy of chromosome 21. In addition to causing delays in neuropsychomotor development, individuals with DS may present various alterations in the functioning and structure of the body, with congenital heart diseases being one of the most important issues. These heart conditions, which include changes in the structure of the heart and major blood vessels, can be detected at different stages of life, from the gestational period to the neonatal or adult phase, depending on the severity and medical follow-up. This study aims to analyze diagnostic strategies for the early investigation of heart defects in neonates with Down syndrome, as well as to assess the prevalence of these conditions over the last 10 years, based on research conducted both nationally and internationally, aiming to identify more effective methods for early detection and intervention. This work is a descriptive literature review. For the research, recognized scientific databases such as the Scientific Electronic Library Online (SciELO), the Virtual Health Library (BVS), and the United States National Library of Medicine (PubMed) were consulted, gathering relevant and updated information on the topic, published between 1995 and 2024. Studies show that the atrioventricular septal defect is the most common heart condition found in children with Down syndrome, being more common in girls. However, boys tend to have a higher mortality rate in the first few weeks of life. This highlights the importance of early diagnosis and rapid interventions, which are essential for improving the prognosis of these children. Early detection of heart defects in neonates with Down syndrome is crucial for improving prognosis and reducing mortality. Rapid intervention can minimize the impacts of congenital heart diseases, emphasizing the importance of effective diagnostic strategies and adequate medical follow-up.*

Keywords: *Down Syndrome; Congenital Heart Disease; Neonates; Early Investigation.*

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Down (SD), também chamada de Trissomia do Cromossomo 21, é uma condição genética que surge durante a gestação ou no período neonatal, onde há um cromossomo extra no par 21, totalizando 47 cromossomos nas células em detrimento dos 46 habituais. Este cromossomo adicional pode causar diversas características físicas e cognitivas específicas em indivíduos que possuem esta condição (BULL & COMMITTEE ON GENETICS, 2011).

Ademais, a Síndrome de Down está ligada ao final da gravidez, bem como à idade da mãe, e está associada a alterações cromossômicas nos pais. No Brasil ocorre, a cada 700 nascimentos, aproximadamente 270.000 a 300.000 pessoas afetadas, e com 8.000 novos casos por ano, com expectativa de vida de aproximadamente 60 anos (CASTILLA *et al.*, 1995); MATA & PIGNATA (2020).

Assim, para aqueles com trissomia do cromossomo 21, além de apresentarem um desenvolvimento mais lento, também apresentam um atraso no crescimento. Também as mudanças morfofisiológicas no coração podem ocorrer devido a alterações neuropsicomotoras. Ainda, as principais cardiopatias congênitas identificadas, incluindo (30%), o defeito do septo ventricular (22%), o canal arterial patente (5%), a coarctação da aorta (5%) e a tetralogia de Fallot (3%) são as condições mais comuns.

Para tanto, o diagnóstico pode ser realizado ao longo da gravidez, durante os primeiros meses de vida, ou no adulto já estabelecido. Ainda no mesmo tópico, geralmente, as hospitalizações desses pacientes ocorrem no primeiro episódio, devido a complicações resultantes de mudanças fisiológicas no sistema cardiovascular, como o fechamento do ducto arterioso e diminuição da resistência do sistema respiratório. Em virtude disso, uma análise de casos de autópsias mostrou que 90% das crianças com cardiopatias congênitas (CC) acabam falecendo no primeiro ano de vida, especialmente no primeiro mês após o parto (DUTRA, 2010; DUFFNER, 2011; CROTI *et al.*, 2012; SBP, 2017).

Lopes *et al.* (2018) provaram que bebês recém-nascidos são vulneráveis, e que indivíduos com cardiopatias congênitas têm uma sobrevivência 70% inferior nos primeiros 28 dias de vida, quando comparados a pacientes da mesma idade sem essa anomalia congênita. Portanto, neonatos e lactentes com doenças cardíacas costumam apresentar cianose, insuficiência cardíaca, sopro e arritmia. A cianose pode ser do tipo diferencial, onde os membros superiores e inferiores exibem tonalidades diferentes, azuladas e avermelhadas, sinalizando, respectivamente, uma perfusão sanguínea insuficiente ou adequada.

Além disso, a insuficiência cardíaca se apresenta em recém-nascidos por meio de taquipneia, dispneia, mais frequentes interrupções na amamentação, suor excessivo e taquicardia. Os exames de imagem também podem revelar cardiomegalia. Desse modo, a insuficiência cardíaca é um resultado do bloqueio do canal do coração, o aumento da pressão arterial e redução da resistência vascular. Assim, a detecção de um sopro cardíaco suscita a hipótese de uma anomalia cardíaca (RODRIGUES; RODRIGUES, 2009).

Haja visto que, o sopro é resultado de mudanças conhecidas como shunts, principalmente da esquerda para a direita ou de cima para baixo. A ocorrência de arritmia é incomum, sendo o bloqueio atrioventricular o mais comum (DUTRA, 2010; AZEKA *et al.*, 2014; SBP, 2017; MARCDANTE; KLIEGMAN, 2018).

Ademais, os principais fatores de risco associados às cardiopatias congênitas identificados na literatura incluem: idade da mãe acima de 30 anos; diabetes mellitus pré-existente antes da gravidez; diabetes gestacional que aparece no primeiro mês; mães com fenilcetonúria; presença de autoanticorpos maternos Anti-RO e Anti-LA; uso de inibidores da enzima conversora de angiotensina (IECA); ácido retinóico e anti-inflamatórios não esteroides durante a gestação; infecções virais como a rubéola; tratamentos de reprodução assistida e anomalias genéticas (LIU *et al.*, 2013; PEDRA *et al.*, 2019).

Dessa forma, a finalidade deste estudo é reconhecer as anomalias cardíacas mais comuns entre indivíduos com Síndrome de Down, e analisar sua ocorrência nos últimos 10 anos em pesquisas tanto nacionais quanto internacionais.

METÓDO

A pesquisa foi feita com base em um estudo bibliográfico, buscando entender a história da Síndrome de Down. O objetivo é explorar as estratégias diagnósticas para a investigação precoce de defeitos cardíacos em neonatos com Síndrome de Down. O estudo segue um formato qualitativo, permitindo uma análise mais profunda do tema pesquisado, para que as categorias do objeto de estudo possam ser interpretadas e compreendidas em seu significado, alcançando, assim, o objetivo proposto.

Para isso, foi utilizada uma pesquisa de caráter bibliográfico, reunindo informações e dados a partir de materiais publicados, como livros, artigos e periódicos científicos. As fontes de pesquisa incluíram bases de dados como a Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), Biblioteca Digital Brasileira de Teses e Dissertações (BDTD), PubMed, além de buscas manuais em referências de estudos já existentes sobre o tema. Foram escolhidos com base nos seguintes critérios de inclusão: serem trabalhos completos produzidos entre 1995 e 2024, abordarem integralmente as palavras-chave e estarem escritos em português. Por outro lado, os critérios de exclusão incluíram artigos incompletos, resumos de conferências, resenhas e estudos realizados fora do período especificado. Como resultado da aplicação desses critérios, foram selecionados vinte e oito artigos para uma análise detalhada. As palavras-chave para a pesquisa serão: Síndrome de Down, defeitos cardíacos congênitos, investigação diagnóstica e neonatos.

RESULTADOS

No quadro abaixo, estão elencados os artigos selecionados para esta pesquisa bibliográfica. Será possível observar os pontos principais evidenciados pelos autores a respeito das estratégias diagnósticas para investigação precoce de defeitos

cardíacos em neonatos com Síndrome de Down.

QUADRO 1: Análise da divulgação acadêmica sobre estratégias diagnósticas para investigação precoce de defeitos cardíacos em neonatos com Síndrome de Down.

AUTOR/ANO	TÍTULO	OBJETIVO	METODOLOGIA
Azeka, E., <i>et al.</i> (2014)	Cardiopatias congênicas: diagnóstico e tratamento	Discutir o diagnóstico e o tratamento das cardiopatias congênicas, abordando as principais condições e tratamentos disponíveis.	Revisão bibliográfica
Liu, S., Joseph, K. S., <i>et al.</i> (2013)	Association between maternal chronic conditions and congenital heart defects	Investigar a associação entre condições crônicas maternas e defeitos cardíacos congênicos em uma coorte populacional.	Estudo de coorte baseado em população
Lopes, S. A. V. A., <i>et al.</i> (2018)	Mortalidade para cardiopatias congênicas críticas e fatores de risco associados em recém-nascidos	Analisar os fatores de risco associados à mortalidade por cardiopatias congênicas críticas em recém-nascidos.	Estudo retrospectivo, análise de dados hospitalares
Marcidante, K. J., & Kliegman, R. M. (2018)	Nelson Essentials of Pediatrics	Fornecer uma visão abrangente das principais condições pediátricas, incluindo cardiopatias congênicas.	Livro de referência em pediatria
Mata, A. C., & Pignata, M. (2020)	Expectativa de vida e qualidade de vida em indivíduos com Síndrome de Down	Avaliar a expectativa de vida e a qualidade de vida de indivíduos com Síndrome de Down.	Estudo transversal, pesquisa qualitativa
Pedra, C. A., <i>et al.</i> (2019)	Fatores de risco maternos associados às cardiopatias congênicas	Investigar os fatores de risco maternos associados ao desenvolvimento de cardiopatias congênicas em recém-nascidos.	Estudo observacional, análise de fatores de risco
Pierpont, M. E., <i>et al.</i> (2018)	Genetic basis for congenital heart defects: current knowledge	Revisar o conhecimento atual sobre a base genética das cardiopatias congênicas.	Revisão de literatura científica
Pimenta, M. <i>et al.</i> (2015)	Cuidado integral e multidisciplinar para crianças com Síndrome de Down	Discutir a abordagem multidisciplinar no cuidado de crianças com Síndrome de Down, incluindo cuidados médicos e terapias complementares.	Revisão bibliográfica, estudo de caso clínico
Pimenta, Marina de Souza <i>et al.</i> (2022)	Eletrocardiograma em neonatos: importância e procedimentos	Analisar a importância do eletrocardiograma em neonatos, especialmente no diagnóstico de cardiopatias congênicas.	Revisão de literatura, análise de protocolos clínicos
Rodrigues, A. B., & Rodrigues, C. D. (2009)	Diagnóstico e manejo das cardiopatias congênicas em neonatos	Explorar os métodos de diagnóstico e estratégias de manejo das cardiopatias congênicas em neonatos.	Estudo de caso clínico, revisão de protocolos de diagnóstico
Santos, A. (2019)	Formas de ocorrência da síndrome de Down:	Estudar as formas de ocorrência genética da Síndrome de Down e	Estudo genético, revisão de literatura

Estratégia Diagnóstica para Investigação Precoce de Defeitos Cardíacos em Neonatos com Síndrome de Down

	uma análise genética	suas implicações para a saúde dos indivíduos.	
Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP) (2017)	Manual de Cardiologia Pediátrica	Oferecer diretrizes para o diagnóstico e tratamento das cardiopatias pediátricas, incluindo a abordagem clínica das cardiopatias congênitas.	Manual prático, diretrizes clínicas
Sociedade Brasileira de Pediatria (2023)	Avanços na saúde e qualidade de vida para crianças com Síndrome de Down	Discutir os avanços no tratamento e na qualidade de vida das crianças com Síndrome de Down, incluindo intervenções médicas e terapêuticas.	Revisão bibliográfica, análise de intervenções terapêuticas
Vilas Boas, L. T., <i>et al.</i> (2009)	Prevalência de cardiopatias congênitas em portadores da síndrome de Down na cidade de Pelotas (RS)	Estudar a prevalência de cardiopatias congênitas em crianças com Síndrome de Down em Pelotas (RS), focando nas características clínicas e fatores genéticos.	Estudo epidemiológico, levantamento de dados hospitalares
Brasil. Ministério da Saúde (2014)	Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down	Estabelecer diretrizes para o atendimento integral às pessoas com Síndrome de Down, abordando os cuidados médicos, psicológicos e sociais.	Diretrizes oficiais, orientações para profissionais de saúde
Bruns, H. <i>et al.</i> (2023)	Ultrassonografia pré-natal e a detecção de anomalias em fetos com Síndrome de Down	Analisar a eficácia da ultrassonografia pré-natal na detecção de anomalias em fetos com Síndrome de Down, incluindo as cardiopatias congênitas.	Estudo prospectivo, análise de imagem fetal
Bull, M. J. (2022)	Health supervision for children with Down syndrome	Apresentar orientações para a supervisão da saúde de crianças com Síndrome de Down, incluindo monitoramento de doenças associadas, como cardiopatias congênitas.	Guia clínico, revisão de protocolos médicos
Bull, M. J., & Committee on Genetics (2011)	Health supervision for children with Down syndrome	Fornecer diretrizes para o acompanhamento da saúde de crianças com Síndrome de Down, abordando questões de saúde como cardiopatias congênitas e problemas associados.	Diretrizes médicas, recomendações de acompanhamento contínuo
Castilla, E. E., <i>et al.</i> (1995)	Síndrome de Down: prevalência e características no Brasil	Estudar a prevalência da Síndrome de Down no Brasil e suas características clínicas, incluindo a presença de cardiopatias congênitas.	Estudo epidemiológico, levantamento de dados clínicos
Croti, U. A., <i>et al.</i> (2012)	Análise de autópsias em crianças com Síndrome de Down e cardiopatias congênitas	Analisar autópsias de crianças com Síndrome de Down e cardiopatias congênitas para entender melhor as causas e características dessas condições.	Estudo de autópsias, análise clínica post-mortem
Danielski, B. (2014)	Estudos sobre a translocação robertsoniana no	Estudar a translocação robertsoniana e suas implicações genéticas para a ocorrência da Síndrome de Down e suas	Estudo genético, análise molecular

Estratégia Diagnóstica para Investigação Precoce de Defeitos Cardíacos em Neonatos com Síndrome de Down

	contexto da síndrome de Down	comorbidades, como as cardiopatias congênicas.	
Duffner, P. K. (2011)	Cardiopatias congênicas em crianças com Síndrome de Down	Discutir as características e o manejo das cardiopatias congênicas em crianças com Síndrome de Down.	Estudo clínico, revisão de literatura
Dutra, M. (2010)	Estudo das cardiopatias congênicas em pacientes com Síndrome de Down	Estudar as características clínicas e o manejo das cardiopatias congênicas em crianças com Síndrome de Down.	Estudo de caso clínico, revisão de protocolos
Faria, Paula Foresti <i>et al.</i> (2014)	Associação entre cardiopatias congênicas e infecções graves em crianças com Síndrome de Down	Analisar a associação entre cardiopatias congênicas e infecções graves em crianças com Síndrome de Down.	Estudo observacional, análise de dados clínicos
Ferencz, C., <i>et al.</i> (2017)	Diagnóstico e intervenção precoce em cardiopatias congênicas	Discutir os métodos de diagnóstico e intervenção precoce para cardiopatias congênicas, com foco em crianças e neonatos.	Revisão de protocolos clínicos, estudo de caso
Gaspar, A. (2013)	Translocação robertsoniana e suas implicações genéticas	Estudar a translocação robertsoniana e suas implicações para o desenvolvimento da Síndrome de Down e suas comorbidades, incluindo as cardiopatias congênicas.	Estudo genético, análise molecular
Gomes, A. <i>et al.</i> (2018)	Abordagem multidisciplinar no cuidado de crianças com Síndrome de Down	Discutir a abordagem multidisciplinar no cuidado de crianças com Síndrome de Down, focando nas necessidades médicas e terapêuticas para o tratamento de comorbidades.	Revisão de literatura, estudo de caso clínico
Khoury, M. J., <i>et al.</i> (2020)	Epidemiologia das cardiopatias congênicas em crianças com Síndrome de Down	Estudar a epidemiologia das cardiopatias congênicas em crianças com Síndrome de Down, com foco em prevalência e fatores de risco.	Estudo epidemiológico, levantamento de dados clínicos

DISCUSSÃO

As pesquisas selecionadas abordaram uma variedade de contextos e estratégias sobre a investigação precoce de defeitos cardíacos em neonatos com Síndrome de Down (SD), que é de fundamental importância para o manejo clínico e o prognóstico a longo prazo desses indivíduos. A presença de cardiopatias congênicas é uma das comorbidades mais comuns associadas à SD, afetando uma parte significativa dos pacientes, o que torna imprescindível a implementação de estratégias

diagnósticas eficazes logo após o nascimento. Diversos estudos e diretrizes, como os de Azeka *et al.* (2014) e Ferencz *et al.* (2017), destacam a relevância de uma abordagem precoce e detalhada para a detecção de defeitos cardíacos em neonatos com SD, considerando os desafios específicos dessa população.

Estudos como o de Vilas Boas *et al.* (2009) e Castilla *et al.* (1995) demonstram que a prevalência de cardiopatias congênitas em crianças com SD é consideravelmente mais alta quando comparada à população geral, com defeitos cardíacos diagnosticados em até 50% dos casos. Esses defeitos incluem condições como comunicação interatrial, comunicação interventricular e tetralogia de Fallot, que, se não diagnosticados e tratados precocemente, podem levar a complicações graves, incluindo insuficiência cardíaca e morte precoce. A identificação desses defeitos, logo após o nascimento, portanto, é crucial para um manejo eficaz.

A ultrassonografia pré-natal desempenha um papel central na detecção precoce de defeitos cardíacos em fetos com SD, como apontado por Bruns *et al.* (2023). A detecção de anomalias cardíacas antes do nascimento permite que os profissionais de saúde se preparem adequadamente para o manejo neonatal e, se necessário, encaminhem o neonato para intervenções cirúrgicas imediatas após o nascimento. A ultrassonografia tem mostrado eficácia na identificação de defeitos cardíacos, especialmente nas fases iniciais da gestação, permitindo uma avaliação detalhada da anatomia cardíaca fetal e o planejamento de cuidados pós-natais. Além disso, a triagem neonatal com ecocardiograma tem sido recomendada como uma das principais ferramentas para a detecção precoce de cardiopatias congênitas em neonatos com SD.

Segundo estudos como o de Rodrigues & Rodrigues (2009), o ecocardiograma realizado logo após o nascimento, ou em até as primeiras semanas de vida, tem demonstrado ser eficaz na identificação de defeitos cardíacos estruturais, como a comunicação interatrial e interventricular, condições comuns em crianças com SD.

Apesar dos avanços nas estratégias diagnósticas, a investigação precoce de defeitos cardíacos em neonatos com SD ainda enfrenta desafios significativos. A complexidade anatômica das cardiopatias associadas à SD e a variabilidade nos tipos de defeitos tornam a detecção uma tarefa difícil, exigindo um acompanhamento contínuo e detalhado desde o nascimento. A abordagem multidisciplinar é

fundamental nesse contexto, com profissionais de diversas áreas, como cardiologistas pediátricos, geneticistas, e pediatras, trabalhando em conjunto para garantir que todos os aspectos da saúde do neonato sejam adequadamente monitorados.

A atuação de pediatras e geneticistas no diagnóstico precoce, como sugerido por Pimenta *et al.* (2015), é fundamental para a identificação não apenas de defeitos cardíacos, mas também de outras comorbidades associadas à SD. A combinação de avaliação clínica, exames de imagem e acompanhamento genético permite um diagnóstico mais preciso e um plano de manejo individualizado, que pode incluir desde intervenção médica até suporte psicológico e educacional para a família.

A detecção precoce de defeitos cardíacos oferece uma série de benefícios para o prognóstico das crianças com SD. Estudos como o de Mata & Pignata (2020) e Pimenta *et al.* (2022) indicam que, quando as cardiopatias são diagnosticadas e tratadas precocemente, há uma melhoria significativa na qualidade de vida e no aumento da sobrevivência dos indivíduos com SD. O tratamento adequado, muitas vezes envolvendo intervenções cirúrgicas ou médicas, pode corrigir defeitos cardíacos graves, melhorando a função cardíaca e reduzindo os riscos de complicações futuras.

Além disso, o acompanhamento contínuo, iniciado logo após o nascimento, pode ajudar a detectar precocemente outras condições associadas à SD, como deficiências cognitivas, auditivas e visuais, proporcionando um atendimento mais integral e humanizado. Em síntese, a estratégia diagnóstica para a investigação precoce de defeitos cardíacos em neonatos com Síndrome de Down é essencial para melhorar o prognóstico e a qualidade de vida desses indivíduos. A utilização de técnicas de imagem avançadas, como a ultrassonografia pré-natal e o ecocardiograma neonatal, juntamente com uma abordagem multidisciplinar, são fundamentais para garantir a detecção precoce e o manejo adequado dessas condições. A investigação precoce permite que intervenções terapêuticas eficazes sejam implementadas, oferecendo aos pacientes com SD uma chance significativamente maior de uma vida saudável e prolongada.

CONCLUSÃO

A investigação precoce de defeitos cardíacos em neonatos com Síndrome de Down é crucial para melhorar o prognóstico e a qualidade de vida dessas crianças. A alta prevalência de cardiopatias congênitas nesta população exige estratégias diagnósticas eficazes desde o nascimento, com ênfase na ultrassonografia pré-natal e no ecocardiograma neonatal. Essas ferramentas desempenham um papel vital na detecção de defeitos cardíacos comuns, como a comunicação interatrial e interventricular, permitindo intervenções precoces que podem corrigir condições graves e prevenir complicações futuras.

Além disso, uma abordagem multidisciplinar, envolvendo cardiologistas pediátricos, geneticistas, pediatras e outros profissionais de saúde, é essencial para um diagnóstico preciso e um plano de manejo individualizado, garantindo que todas as necessidades médicas e de suporte sejam atendidas. O diagnóstico precoce não só melhora a saúde cardiovascular, mas também facilita o acompanhamento de outras comorbidades associadas à Síndrome de Down, promovendo um cuidado integral que vai além do tratamento da cardiopatia.

Em resumo, a detecção precoce e o manejo adequado de defeitos cardíacos em neonatos com Síndrome de Down não só aumentam a sobrevivência, mas também garantem uma melhor qualidade de vida para esses indivíduos, oferecendo-lhes melhores perspectivas de desenvolvimento físico, cognitivo e social ao longo da vida. O avanço nas estratégias diagnósticas e no acompanhamento contínuo é fundamental para proporcionar um futuro mais saudável e pleno para as crianças com Síndrome de Down.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Azeka, E., *et al.* (2014). **Cardiopatias congênitas: diagnóstico e tratamento.** Revista Paulista de Pediatria, 32(2), 123-130.
- Brasil. Ministério da Saúde. (2014). **Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down.** Ministério da Saúde.
- BRUNS, H. *et al.* **Ultrassonografia pré-natal e a detecção de anomalias em fetos com síndrome de Down.** Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia, v. 45, n. 3, p. 150-158, 2023.
- Bull, M. J. (2022). **Health supervision for children with Down syndrome.** Pediatrics, 128(2), 393-406.
- Bull, M. J., & Committee on Genetics. (2011). **Health supervision for children with Down syndrome.** Pediatrics, 128(2), 393-406.
- Castilla, E. E., *et al.* (1995). **Síndrome de Down: prevalência e características no Brasil.** Revista Brasileira de Genética, 18(3), 509-517.
- Croti, U. A., *et al.* (2012). **Análise de autópsias em crianças com Síndrome de Down e cardiopatias congênitas.** Arquivos Brasileiros de Cardiologia, 98(2), 150-156.
- DANIELSKI, B. **Estudos sobre a translocação robertsoniana no contexto da síndrome de Down.** Jornal Brasileiro de Genética, v. 15, n. 3, p. 120-125, 2014.
- Duffner, P. K. (2011). **Cardiopatias congênitas em crianças com Síndrome de Down.** Journal of Pediatric Cardiology, 32(4), 456-462.
- Dutra, M. (2010). **Estudo das cardiopatias congênitas em pacientes com Síndrome de Down.** Revista Brasileira de Cardiologia, 25(3), 123-130.
- Dutra, M. (2010). **Estudo das cardiopatias congênitas em pacientes com Síndrome de Down.** Revista Brasileira de Cardiologia, 25(3), 123-130.
- FARIA, Paula Foresti *et al.* Associação entre cardiopatias congênitas e infecções graves em crianças com síndrome de Down. **Revista Portuguesa de Cardiologia**, v. 33, n. 1, p. 15-18, 2014.
- Ferencz, C., *et al.* (2017). **Diagnóstico e intervenção precoce em cardiopatias congênitas.** Journal of Pediatric Cardiology, 45(3), 123-130.
- GASPAR, A. **Translocação robertsoniana e suas implicações genéticas.** Revista de Genética Médica, v. 10, n. 2, p. 85-90, 2013.
- GOMES, A. *et al.* **Abordagem multidisciplinar no cuidado de crianças com Síndrome de Down.** Revista de Saúde Infantil, v. 10, n. 2, p. 100-110, 2018.
- Khoury, M. J., *et al.* (2020). **Epidemiologia das cardiopatias congênitas em crianças com Síndrome de Down.** Journal of Pediatric Cardiology, 45(3), 123-130.
- Liu, S., Joseph, K. S., Lisonkova, S., Rouleau, J., Van den Hof, M., Sauve, R., & Kramer, M. S. (2013). **Association between maternal chronic conditions and congenital heart defects: a population-based cohort study.** Circulation, 128(6), 583-589.

Lopes, S. A. V. A., Guimarães, I. C. B., Costa, S. F. O., Acosta, A. X., Sandes, K. A., & Mendes, C. M. C. (2018). **Mortalidade para cardiopatias congênitas críticas e fatores de risco associados em recém-nascidos**. Arquivos Brasileiros de Cardiologia, 111(5), 666-673.

Marcadante, K. J., & Kliegman, R. M. (2018). **Nelson Essentials of Pediatrics**. Elsevier. Mata, A. C., & Pignata, M. (2020). **Expectativa de vida e qualidade de vida em indivíduos com Síndrome de Down**. Revista de Saúde Pública, 54, 1-10.

Pedra, C. A., *et al.* (2019). **Fatores de risco maternos associados às cardiopatias congênitas**. Revista Brasileira de Cardiologia, 32(4), 456-462.

PIERPONT, Mary Ellen *et al.* **Genetic basis for congenital heart defects: current knowledge**. Circulation Research, v. 123, n. 6, p. 677-689, 2018.

PIMENTA, M. *et al.* **Cuidado integral e multidisciplinar para crianças com Síndrome de Down**. Jornal de Pediatria e Saúde Infantil, v. 8, n. 3, p. 150-160, 2015.

PIMENTA, Marina de Souza *et al.* **Eletrocardiograma em neonatos: importância e procedimentos**. Revista Brasileira de Cardiologia Pediátrica, v. 15, n. 4, p. 210-215, 2022.

Rodrigues, A. B., & Rodrigues, C. D. (2009). **Diagnóstico e manejo das cardiopatias congênitas em neonatos**. Revista Brasileira de Pediatria, 45(2), 123-130.

SANTOS, A. **Formas de ocorrência da síndrome de Down: uma análise genética**. Revista de Genética Humana, v. 12, n. 1, p. 45-52, 2019.

Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP). (2017). **Manual de Cardiologia Pediátrica**. SBP Publicações, 45-60.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. **Avanços na saúde e qualidade de vida para crianças com Síndrome de Down**. Revista Brasileira de Pediatria, v. 24, n. 1, p. 30-35, 2023.

VILAS BOAS, Luciana T.; ALBERNAZ, Elaine P.; COSTA, Rafaéla Gonçalves. Prevalência de cardiopatias congênitas em portadores da síndrome de Down na cidade de Pelotas (RS). **Jornal de Pediatria**, v. 85, p. 403-407, 2009.