

Universidade Católica de Pelotas
Centro de Ciência da Vida e da Saúde
Programa de Pós-Graduação em Saúde e Comportamento
Mestrado e Doutorado

Prevalência das Cardiopatias Congênitas em
portadores da Síndrome de Down da cidade de
Pelotas/RS

Mestranda: Luciana Thomaz Vilas Boas
Orientadora: Elaine Albernaz

Janeiro 2009

Índice

1. Projeto de Pesquisa	03
2. Anexo I: Declaração de Concordância.....	26
3. Anexo II: Questionário e Manual de Instruções.....	28
4. Anexo III: Artigo Científico.....	44

Universidade Católica de Pelotas
Escola de Psicologia e Escola de Medicina
Mestrado em Saúde e Comportamento

Projeto de Pesquisa

**Prevalência das Cardiopatias Congênitas em pacientes com
Síndrome de Down da cidade de Pelotas/RS**

**Mestranda: Luciana Thomaz Vilas Boas
Orientadora: Elaine Albernaz**

Pelotas, agosto de 2005.

Índice

1. Introdução	03
2. Revisão bibliográfica	05
3. Modelo teórico	13
4. Objetivos	14
5. Hipóteses	14
6. Justificativa	15
7. Metodologia	15
8. Divulgação dos resultados	20
9. Cronograma	21
10. Orçamento	21
11. Bibliografia	22
12. Anexos	24
13. Declaração de concordância	24

Prevalência das Cardiopatias Congênitas em pacientes com Síndrome de Down da cidade de Pelotas/RS

1. INTRODUÇÃO

A Síndrome de Down (SD) é a anomalia cromossômica mais comum entre os neonatos^(1,2). Foi descrita em 1866 por John Longdon Down e sua associação com a trissomia do cromossoma 21 foi demonstrada subsequentemente por Lejeune em 1959^(3,22). Em 1960 e 1961, Polani e Clarke observaram sua associação com translocação e mosaïcismo^(23,24).

Sua incidência na população geral é de aproximadamente 1 em 600 a 1000 nascimentos, variando conforme a idade materna, podendo apresentar-se até como 1 em 30 nascimentos em mães com idade superior a 45 anos. No entanto Freeman et al, em um estudo de base populacional, observaram não haver relação entre a presença de cardiopatia congênita e a idade materna⁽¹¹⁾.

O risco de recorrência é de 1% na população geral^(1,2). Aproximadamente 95% dos portadores da Síndrome de Down apresentam trissomia primária, os demais tem a forma de translocação (5%) ou mosaico (2 a 3%)⁽⁴⁾.

Seu diagnóstico é realizado, basicamente, pelo fenótipo do paciente (fácies característica), hipotonia generalizada e retardo no desenvolvimento, sendo confirmado através da realização de cariótipo. Outras malformações mostram-se frequentes, como: alterações da tireóide, gastrointestinais, ósseas, oculares e hematológicas⁽⁵⁾.

Embora muitas das malformações citadas anteriormente possam definir o curso clínico destas crianças, são as Cardiopatias Congênitas que influenciam diretamente, tanto no prognóstico, quanto na sobrevivência⁽⁶⁾ delas, sendo a maior causa de morbidade e mortalidade nos primeiros dois anos de vida^(9,20,21).

A prevalência de anomalias cardíacas congênitas nos pacientes com SD é de 40% a 50%^(7,8). Nos últimos anos, observou-se uma melhora significativa na expectativa de vida deles, seja pelo diagnóstico precoce ou pelos tratamentos cirúrgicos efetivos, exigindo um melhor preparo clínico dos profissionais que cuidam destas crianças, bem como, suportes adequados do sistema de saúde⁽¹⁰⁾.

Metade dos portadores da SD apresentam defeito do septo átrio-ventricular (DSAV), o que raramente ocorre como uma cardiopatia isolada (2,8%)^(7,9). Em um estudo de dez anos de revisão dos DSAVs, foi observada alta mortalidade quando relacionados à SD⁽¹⁰⁾.

Além do DSAV, a Comunicação Interatrial (CIA), a Comunicação Interventricular (CIV) e a Persistência do Canal Arterial (PCA) são freqüentes na SD. Nesses casos, observa-se menor mortalidade e menores complicações associadas a estas patologias⁽⁷⁾.

Existe uma grande divergência na literatura quanto à cardiopatia de maior prevalência na Síndrome de Down. Alguns autores citam o DSAV^(7,11,17,25,27), enquanto outros a CIV⁽²⁶⁾.

Em estudo realizado no Brasil, Granzotti e col. observaram a presença de um número significativo de crianças com Tetralogia de Fallot, doença esta, pouco comum na SD⁽⁸⁾. Em discordância, outros estudos referem baixa incidência desta doença nos referidos pacientes^(9,10).

Calderon-Colmenero e cols., em um estudo retrospectivo, demonstraram a importância de um diagnóstico clínico precoce e posterior correção cirúrgica⁽¹³⁾. Outros artigos citam a existência de uma alta taxa de mortalidade no primeiro ano de vida⁽¹²⁾, mas, quando corrigidos cirurgicamente, apresentaram melhor sobrevida em relação aos que não realizaram cirurgia⁽⁹⁾.

Dados da literatura comprovam que os portadores da Síndrome de Down podem apresentar anomalias pulmonares estruturais precoces (alterações de microvasculatura pulmonar)⁽¹⁴⁾ seguidas de Hipertensão Pulmonar, que em vigência de Cardiopatia Congênita com fluxo sanguíneo esquerda-direita, produziria maior fluxo intrapulmonar com piora da hipertensão evoluindo para Hipertensão Pulmonar Permanente (Síndrome de Eisenmenger), situação esta irreversível e incompatível com a vida⁽¹⁵⁾.

Quanto aos fatores de risco associados à mortalidade, vários estudos determinaram as cardiopatias congênitas como os mais prevalentes, seguidos pelas anomalias do trato digestivo e leucemia^(8,9,16,17). Sabe-se que, quanto mais tardiamente ocorrer a indicação cirúrgica da cardiopatia congênita, pior será o prognóstico da criança⁽¹⁸⁾.

Na cidade de Pelotas, observa-se a inexistência de dados relacionados às cardiopatias congênitas dos pacientes com SD, situação esta de alta prevalência, visto que vários pacientes consultam tardiamente, muitas vezes, impossibilitando a realização de correção cirúrgica e aumentando a morbidade e mortalidade.

Este estudo pretende identificar a prevalência das cardiopatias congênitas nos pacientes com SD da cidade de Pelotas, descrevendo os tipos mais freqüentes, relatando os fatores associados e determinando seu curso clínico.

2. Revisão bibliográfica

2.1 Critérios de inclusão

Estudos com portadores de Síndrome de Down com Cardiopatia Congênita.

2.2 Critérios de exclusão

Estudos cujos enfoques fossem outros problemas de saúde do paciente com Síndrome de Down, como por exemplo: leucemia, hipotireoidismo, hipotonia, etc.

2.3 Bases eletrônicas pesquisadas

Realizou-se pesquisa em diversas fontes de dados, com o objetivo de identificar estudos relevantes sobre o tema “Síndrome de Down com Cardiopatia Congênita”.

- Medline (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/PubMed>)
- Web of Science (<http://www.periodicos.capes.gov.br>)
- Bireme (<http://www.bireme.br>)
- Lilacs (<http://www.bireme.br>)
- Scielo (<http://www.periodicos.capes>)
- Cochrane (<http://www.cochrane.br>)

2.4 Descritores utilizados

#1 Down Syndrome
#2 Down's Syndrome
#3 Síndrome de Down
#4 Síndrome de Down

#5 Congenital heart disease
#6 Pediatric heart disease
#7 Congenital cardiac disease
#8 Congenital heart defects
#9 Congenital cardiovascular defects
#10 Congenital heart malformations
#11 Congenital cardiopathies
#12 Congenital cardiac lesions
#13 Cardiopatia congênita
#14 Cardiopatas Cogénitas
#15 Doença Cardíaca Congênita

#16 Prevalence
#17 Incidence
#18 Cross-sectional

Descritores agrupados

(#1 or #2 or #3 or #4) and (#5 or #6 or #7 or #8 or #9 or #10 or #11 or #12 or #13 or #14 #15) and (#16 or #17 or #18)

2.5 – Outras bases pesquisadas

Livros textos
Referências dos Artigos encontrados nas bases eletrônicas
Sites da internet

Tabela de resultados das buscas:

Tabela I. Resultado da revisão bibliográfica.

Base de dados	Nº resumos obtidos	Total de artigos relevantes
Medline	132	45
Lilacs	23	15
Livros texto	4	4
Referências de Artigos	50	43
Sites da Internet	15	4
TOTAL	224	111

2.5 Artigos identificados como relevantes.

A tabela abaixo mostra os artigos obtidos até o momento.

Tabela II. Artigos avaliando Cardiopatia Congênita em pacientes com Síndrome de Down.

Autores	Métodos	N/ Principais Resultados	Limitações
Hayes C, et al 1997 Irlanda	Estudo retrospectivo	n= 326	
Ferencz C, et al 1989 USA	Estudo de caso- controle	n (casos) =2102 (cardiopatas) n (controles) = 2328 (cças normais) - casos: 26,8% malformações não-cardíacas 12,9% cardiopatia + anormalidades cromossômicas 10,4% SD + cardiopatia - controles: 3,6% malformações não-cardíacas 0,1% cardiopatia + anormalidades cromossômicas - 5,47/10000 cardiopatia + alteração cromossômica - 4,37/10000 cardiopatia + SD: 4,33 SD brancos (com significância) 3,70 SD não-brancos - sexo e raça para outras alterações cromossômicas, cardiopatia isolada e o grupo controle – sem significância - comparou cças com cardiopatia isolada x SD e x outras cromossomopatias DSAV - 60,1% SD (79% DSAVT) 2,8% cardiopatas isolados (40% DSAVT e 60% DSAVP) CIA/CIV/PCA – 28% SD 38% cardiopatas isolados alt. VSVE – 3,2% SD 21% cardiopatas isolados alt. VSVD – 1,1% outras cromossomopatias 15,2% cardiopatas isolados	
Torfs CP, Christianson RE 1998 USA	Estudo caso-controle	n (casos)= 2894 SD n (controles)= 2490437 normais - DSAVT cardiopatia mais comum SD - CIA/CIV são mais comuns SD que em cças sem SD - T4F tem alta prevalência SD	Tem perda de 6669 (0,26%) pac. (sem justificá-la)
Kallen B, et al 1996 Suécia Itália França	Estudo retrospectivo	n= 5581 SD - usou modelo hierárquico para definir as cardiopatias mais graves - 1554 França; 1877 Itália; 2140 Suécia - cariótipo: 70% 3678 (94,7%) Trissomia 21 135 (3,5%) translocação	Tem perda 10 (0,18%) pac (sem justificá-la)

		<p>71 (1,8%) mosaico</p> <ul style="list-style-type: none"> - 26% Sd + cardiopatia <li style="padding-left: 20px;">23% França; 21% Itália; 32% Suécia - DSAVT (39%) mais comum - CIV (28%) - CIA (7%) - T4F e PCA (3 a 4%) - 28% sem diagnóstico cardiológico específico <li style="padding-left: 20px;">19% Suécia; 25% França; 44% Itália - sexo predominante masculino (p<0,001) 	
Khoury MJ, Erickson JD.	Estudo retrospectivo (1968-1989)	# observa um aumento das CC conforme aumenta o ano e extratifica raça, sexo, idade materna, hospital de nascimento, peso de nascimento e idade gestacional	
1992	n = 532		
USA	compara sd Down x CC		
Jáquez, Marisela, et al	Estudo retrospectivo	# observa cardiopatias mais frequentes em sd Down	
1992	n = 108		
Santo Domingo	compara CC x Sd Down		
Velasco Sánchez, Raúl; et al	Estudo retrospectivo	# compara sd Genéticas com tipos de cardiopatias com ênfase em sd	
1987	n = 1839 (sd n= 63)		
México	compara CC x Sd Genéticas		
Morales T., Luis	Estudo retrospectivo	# determina frequência e tipos de cardiopatias congênitas	
1995	n= 62		
Panamá	compara CC x Sd Down		
Granzotti, João Antonio; et al	Estudo retrospectivo	# observa a incidência das principais cardiopatias e fatores de risco(idade materna)	
1995	n = 86		
Brasil	compara sd Down x Cardiopatia congênita		
Boy, Raquel;et al	Estudo retrospectivo	# observa o diagnóstico clínico e patologia associadas	
1995	n = 165		
Brasil	compara sd Down x análise clinica citogenética e epidemiológica		
Mosquera, Amparo; et al	Estudo retrospectivo	# observa incidência cc em sd down + tipos de cardiopatia	
2000	n = 90		
Equador	compara sd down x cc		

Siegert, Victor; et al 2002 Venezuela	Estudo prospectivo, longitudinal (janeiro 1982 – dezembro 1997) n = 114 compara sd down x cc	# demonstra incidência, prevalência, tendência à cardiopatia, tipo de cardiopatia	
Ribeiro, Luciana M. A.; et al 2003 Brasil	Estudo longitudinal n = 45 compara característica epidemiológicas, clínicas e laboratoriais + infecções recorrentes x sd down	# observa características epidemiológicas, e infecções recorrentes dos pac com sd down	
Laursen HB. 1976 Dinamarca	Estudo retrospectivo n = 80	<ul style="list-style-type: none"> - 144 pacientes (56%) tinham cardiopatia - 41 meninas e 39 meninos - menor 2 anos e maior 12 anos - média idade: 39 meses - 49 çça (61%) eram < 12 meses - 76 pacientes obtiveram diagnóstico de cardiopatia congênita <ul style="list-style-type: none"> 48 cateterismo 19 necropsia (sem cateterismo prévio) 9 exame físico - 4 casos não obtiveram diagnóstico por óbito sem necropsia - CIV (49%) - DSAV T (19%) - estuda hemodinâmica dos pacientes 	- perdeu 64 pac (não diz pq)
Greenwood RD, Nadas AS. 1976 Inglaterra	Estudo retrospectivo n = 230 compara sd down com cc x curso clínico	# observa curso clínico, tipos de cardiopatia congênita e mortalidade dos pac com sd down e cc	
Park SC, et al 1977 ?	Estudo retrospectivo n = 251 compara sd down x cc	# observa clínica, cateterismo, cirurgia e dados de autópsia, tipo de cardiopatia e mortalidade.	
Murdoch JC. 1985 ?	Estudo ? (1981) n = ? compara pac com sd down e cc x morbidade	# observa pacientes com cc e sd down e morbidade	
Bell JA, et al 1989 Austrália	Estudo retrospectivo (1976-1985) n = ? compara sd down x curva de sobrevida e causa de morte	# compara curva de sobrevida com idade materna, sexo, local de nascimento, tipo de cardiopatia e causa de morte dos pacientes com sd down	
Mikkelsen M, et al 1990 Dinamarca	Estudo retrospectivo (1980-1985) n = 278	# observa uma coorte avaliando incidência, sobrevida e mortalidade dos pacientes com sd down	

	compara incidência, sobrevida e mortalidade x sd down		
McGrother CW, Marshall B. 1990 Inglaterra	Estudo retrospectivo n = ? compara sd down x incidência, sobrevida e morbidade	# foram observados a incidência, sobrevida e morbidade dos pac com sd down	
Pinto FF, et al 1990 Portugal	Estudo retrospectivo n = 277 compara sd down x sexo	# observa distribuição de sd down com cc nos diferentes sexos	
Wells GL, et al 1994 Birmingham	Estudo retrospectivo n = 118 compara Sd. Down x cc	# observa tipos de cc dos pacientes com Sd. Down	
Christianson AL. 1997 África do Sul	Estudo prospectivo n = 55 observa sd down em negros x caracterísrtica clínica e atraso diagnóstico	# observa a presença de sd down com cc observando as características clínicas e o atraso diagnóstico	
de Rubens Figueroa J, et al 2003 México	Estudo longitudinal retrospectivo, observacional descritivo n = 275 compara sd Down x CC	# determina a incidência, tipos de cardiopatia congênita e curso clínico dos pacientes com Sd Down e compara com dados de outros países	
Shah OS, et al 2004 Canadá	Estudo retrospectivo n = 17 compara HPP s/CC x Sd Down	# acompanhamento clínico HPP, em pacientes com Sd Down s/ CC	
Calderon-Colmenero J, et al 2004 México	Estudo retrospectivo	n= 37 (SD + CC + correção cirúrgica) - analisou: sexo, tipo de cardiopatia e cirurgia, idade na cirurgia, pressão pulmonar pré e pós-op, duração VM, dias UTI e dias até alta, complicações e mortalidade. - 22 (59,7%) meninas; 15 (40,5%) meninos - média idade: 2 anos 8 meses (2 meses-17 anos) - CIV (35%); CIV + PCA (5 pac) - DSAVT – (16%); DSAVT + T4F (1 pac) - PCA (32%) - T4F (3 pac) - CIA (2 pac) - Cate (43%) - HP (34 pac) 6 leve; 5 moderada; 23 severa (71,8%)	
Stos B, et al 2004 França	Estudo retrospectivo	n= 73 - DSAVT (50,6%) - 5 pac morreram PO (todos DSAVT)	

		<ul style="list-style-type: none"> - 2 pac morreram causa não-cardíaca - 2 pac reoperaram - 51% lesão residual mínima, assintomáticos - 38% lesão residual média - 3% lesão residual grave - 1 seqüela neurológica da cirurgia - complicações pós-operatórias <ul style="list-style-type: none"> Hipertensão Pulmonar – 4,5% Quilotórax – 3% Choque séptico – 3% Bloqueio A-V completo – 3% Complicações neurológicas-3% Trombose femural – 1,5% 	
Day SM, et al 2005 USA	<p>Estudo retrospectivo? (1988-1999)</p> <p>n=14781</p> <p>compara sexo, idade, etnia e outros fatores x mortalidade</p>	<p># 600 pac. morreram durante o estudo</p> <p># média idade acompanhamento= 14 ano e 8 meses</p> <p># pretos tiveram maior risco que brancos, hispânicos e asiáticos (RR=1.5)</p> <p># mortalidade foi maior para cardiop. Congênita</p>	
Dunlop KA, et al 2004 Inglaterra	<p>Estudo retrospectivo (1990-1999)</p> <p>n= 106</p> <p>compara exame clínico, fatores morfológicos, manejo e evolução x DSVAT (com e sem SD)</p>	<p># 50 (47%) pac DSAVT c/ card. complexa</p> <p># 57 (54%) Sd. Down</p> <p># 81% correção cirúrgica</p> <p># 69 (65%) tinham defeitos não-restritivos e 45 eram SD</p> <p># 36 pacientes tinham card. complexa – 10 morreram s/ corr. Cirug.</p> <p># mortalidade cirug. 9,5% c/ SD e 14,3% s/ SD</p> <p># média acompanhamento: 3,5 anos</p> <p># 23% tinham lesões residuais</p> <p># conc: mortalidade foi maior DSAVT c/ CIV não-restritiva</p> <p># pac s/ SD tiveram mais complicações PO</p> <p># metade dos defeitos com CIV restritiva fechou espontaneamente</p>	
Al-Hay AA, et al 2003 Inglaterra	<p>Estudo retrospectivo (jan 1986-dec 1998)</p> <p>n= 147</p> <p>Compara evolução cirúrgica, identifica fatores de risco para mortalidade hospitalar e re-operação após correção total de DSAVT</p>	<p># 106 Sd. Down</p> <p># 37% cariótipo normal</p> <p># 4 outras síndromes</p> <p># 108 correções cirúrgica primária</p> <p># 19 bandagem AP</p> <p># 20 tinham associados T4F</p> <p># média 1º reparo: 4,5 anos</p> <p># técnica 2 patches: 88%</p> <p># conclusões: duplo orifício valvar é um grande fator de risco para morte</p>	
Yang Q, et al 2002 USA	<p>Estudo retrospectivo (1983-1997)</p> <p>n= 17897</p> <p>mortalidade e comorbidade x Sd. Down</p>	<p># média idade da morte: 25 anos em 1983 e 49 anos em 1997</p> <p># aumento 1,7 anos/ano</p> <p># causas morte: card. congênita, demência, hipotireoidismo, leucemia</p>	
Leonard S, et al 2000 Austrália	<p>Estudo retrospectivo (1980-1996)</p> <p>n= ?</p> <p>compara sobrevida x sd. down</p>	<p># mortalidade maior em mulheres</p> <p># não houve signif. quando comparadas çças área rural ou urbanas</p>	
Narchi H.	Estudo prospectivo ?	# estuda a validade do ECG como rotina neonatal nas primeiras 48 horas de vida do paciente com sd de Down para diagnóstico de cardiopatia congênita	

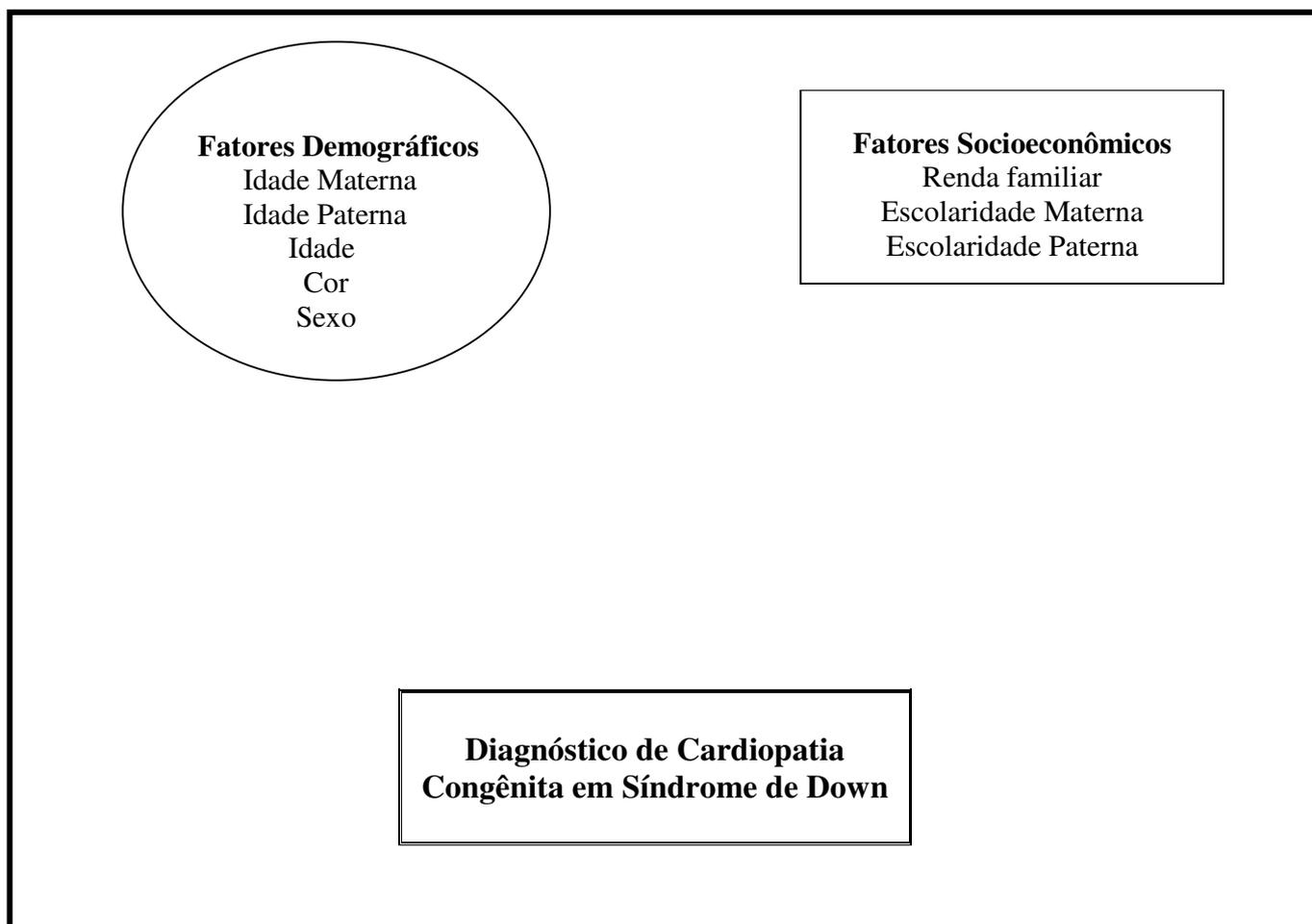
1999 Arábia Saudita	n= 37 compara ECG x Diagnostico de cardiopatia congênita em Down		
Freeman SB, et al 1998 USA	Estudo Retrospectivo n= 243 compara sd down x tipos de cardiopatias	# estuda prevalência dos tipos de cardiopatias congênitas	

3. Modelo Teórico

Foi construído um modelo teórico com base na literatura, levando em conta a relação hierárquica entre as variáveis (**Figura I**).

No primeiro nível encontram-se os fatores demográficos e os socioeconômicos. Essas variáveis podem sofrer a influência de outras do mesmo nível e agir diretamente sobre o desfecho. O desfecho é o diagnóstico de Cardiopatia Congênita e suas características.

Figura I – Modelo Teórico para Cardiopatia Congênita e Síndrome de Down



4. Objetivos

4.1 Geral

Identificar as cardiopatias congênitas em pacientes portadores de Síndrome de Down nascidos e residentes na cidade de Pelotas, no período de janeiro de 2000 a dezembro de 2005.

4.2 Específicos

- determinar a prevalência de cardiopatia congênita nos pacientes com Síndrome de Down.
- descrever os tipos mais frequentes de cardiopatias congênitas.
- avaliar a distribuição das cardiopatias congênitas conforme variáveis socioeconômicas e demográficas.
- descrever o momento, bem como, o profissional que identificou a cardiopatia congênita.

5. Hipóteses

- cerca de 60% dos pacientes com Síndrome de Down têm Cardiopatia Congênita.
- o sexo feminino apresenta maior prevalência de Cardiopatia Congênita que o masculino
- a cardiopatia mais frequente é o Defeito do Septo Átrio-Ventricular de forma Total
- apesar da importância do diagnóstico precoce (ao nascimento), ele ainda não é frequente.

6. Justificativa

Nos últimos 20 anos, tem-se observado que o diagnóstico de cardiopatia congênita é realizado com uma precocidade cada vez maior, principalmente em pacientes com Síndrome de Down. Isso deve-se a alta prevalência de cardiopatias congênitas nestes pacientes e a necessidade da realização de um diagnóstico e tratamento precoces.

Cabe ressaltar que muitos destes pacientes não apresentarão qualquer sinal ou sintoma nos primeiros dias de nascimento, muitas vezes recebendo alta hospitalar sem investigação cardiológica.

Nos últimos cinco anos, a média de nascimentos em Pelotas foi de 4800 nascidos-vivos. Sabe-se que a prevalência dos pacientes com Síndrome de Down na população em geral é de 0,1-0,2%. Portanto, estima-se que em Pelotas, nasçam em torno de oito pacientes/ano.

A necessidade de diagnosticar a cardiopatia congênita precocemente, programar o tratamento cirúrgico, quando indicado, e acompanhar o curso clínico da doença torna-se mandatório, objetivando a melhora na sobrevida destes pacientes, diminuindo a mortalidade e os gastos com internações secundárias à cardiopatia.

7. Metodologia

7.1 Delineamento

Será realizado um estudo transversal.

Os pacientes serão identificados através do banco de dados de pacientes nascidos com malformações congênitas na cidade de Pelotas, cedido pelo Prof. Dr. Gilberto Garcias, do registro de Ecocardiograma da Clínica Angiocor, do registro dos pacientes atendidos no Ambulatório de Cardiologia Pediátrica da Universidade Federal de Pelotas e no Ambulatório de Cardiologia Pediátrica do Hospital Beneficência Portuguesa de Pelotas, do registro de prontuário do Consultório de Cardiologia Pediátrica da Dra. Luciana Thomaz

Vilas Boas, dos registros no CERENEPE, SINASC, APAE e AFAD, sendo estas todas as fontes de dados de Pelotas.

7.2 População-alvo

A população-alvo será constituída pelos pacientes nascidos e residentes em Pelotas, RS, portadores de Síndrome de Down, no período de Janeiro de 2000 a Dezembro de 2005.

7.3 Tamanho da amostra

O tamanho da amostra deve contemplar todos os pacientes nascidos e residentes em Pelotas, no período de Janeiro de 2000 a Dezembro de 2005, que sejam portadores de Síndrome de Down.

Estimando a ocorrência de cerca de 4800 nascimentos/ano, serão aproximadamente 8 pacientes/ano, num total de 48 (0,1-0,2%) crianças com Síndrome de Down, nascidas e residentes em Pelotas, neste período.

7.4 Amostragem

No estudo serão incluídos todos os pacientes com Síndrome de Down nascidos e residentes em Pelotas, no período de Janeiro de 2000 a Dezembro de 2005.

7.5 Definição do desfecho

Serão considerados pacientes portadores de Cardiopatia Congênita todos aqueles que possuírem Ecocardiograma ou descrição cirúrgica de cardiopatia congênita, definindo o diagnóstico.

7.6 Variáveis

- *dependente* – cardiopatia congênita
- *independentes* – idade materna na gestação
idade paterna na gestação
escolaridade materna
escolaridade paterna
renda familiar
gestações
abortos
idade do paciente
cor
sexo
cariótipo
idade do diagnóstico cardiológico
quem levantou a suspeita da cardiopatia
tipo de cardiopatia
procedimentos realizados
idade da cirurgia
internações prévias
outras malformações/patologias
medicamentos em uso

7.7 Instrumentos

A coleta de dados será feita através de questionário estruturado, pré-codificado e testado, contendo perguntas que contemplem as variáveis propostas. O questionário é individual e será aplicado às mães dos pacientes. Os entrevistadores serão dois estudantes de medicina, que farão uma visita ao domicílio e aplicarão o questionário.

7.8 Logística

O trabalho de campo será realizado por uma supervisora e por dois alunos do curso de medicina, previamente treinados. Os entrevistadores farão visitas às casas dos pacientes, entrevistando todas as mães cujos filhos sejam portadores de Síndrome de Down, nascidos de janeiro de 2000 a dezembro de 2005. Qualquer perda que, por ventura, venha a ocorrer deverá ser descrita. Os questionários serão codificados pelos próprios entrevistadores, com caracteres padronizados. A supervisora revisará os questionários e fará a codificação das perguntas abertas.

Os questionários serão revisados individualmente, à medida que forem entregues, sendo que as dúvidas ou problemas de preenchimento deverão ser esclarecidos com o entrevistador.

7.9 Seleção e treinamento dos entrevistadores

A seleção dos entrevistadores ocorrerá a partir de candidatos que se apresentarem voluntariamente em data marcada para reunião. A divulgação da seleção ocorrerá através de convite de professores em sala de aula e de divulgação pelos próprios alunos.

Através de treinamento com duração de cinco dias, constando de reuniões com discussão da metodologia e logística, leitura dos questionários e do manual de instruções, serão selecionados dois entrevistadores. Serão feitas simulações de entrevistas, em que pessoas do grupo funcionarão alternadamente como entrevistadores e entrevistados, visando à familiarização com o questionário e à uniformidade no modo de formular as perguntas, servindo, também, para observar o comportamento dos entrevistadores diante de adversidades que possam ocorrer. Serão treinados mais candidatos para que os suplentes possam suprir qualquer desistência que venha a ocorrer durante o trabalho.

7.10 Estudo piloto

O estudo piloto será realizado através de entrevistas aplicadas a mães de pacientes hospitalizados na Enfermaria Pediátrica do Hospital Universitário São Francisco de Paula (HUSFP), sem diagnóstico de Síndrome de Down para avaliar a qualidade e o entendimento das questões. Os entrevistadores, após a entrevista, codificarão os questionários, depois, os mesmos serão entregues para revisão, discussão e, se necessário, reformulação das perguntas.

7.11 Controle de qualidade

Constará de um pré-teste dos questionários, manual de instruções, revisão dos questionários e re-visita a uma amostra aleatória de 10% da população, com aplicação de um questionário sintetizado para avaliar a qualidade e veracidade dos dados coletados.

7.12 Processamento e análise de dados

Incluirá a codificação, revisão, digitação e limpeza dos dados. No programa EpiInfo 6.02, serão preparados arquivos de entrada dos dados, serão feitas duas digitações, com o objetivo de realizar uma posterior comparação entre elas, para, dessa maneira, garantir maior qualidade dos dados. Será feita, também, uma checagem automática dos dados no momento da digitação com o uso do programa CHECK do EpiInfo. Serão feitas duas cópias, atualizadas sistematicamente, de todos os dados.

O processo de análise constará das análises univariada, bivariada e multivariada através de regressão logística (SPSS 10.0), com base na hierarquia determinada pelo modelo teórico.

- análise descritiva ou univariada: tem como objetivo obter frequências de todas as variáveis de interesse e examinar suas distribuições.
- análise bivariada: teste de associação entre variável independente e desfecho.
- análise multivariada: análise do efeito conjunto das variáveis independentes sobre o desfecho realizada através da regressão logística não-condicional, baseada no modelo teórico. Em cada nível serão mantidas as variáveis com nível de significância de $p \leq 0,20$, a fim de avaliar o efeito de possíveis fatores de confusão. No modelo final, permanecerão como significativas as variáveis cuja associação tenham valor de $p \leq 0,05$.

7.13 Aspectos éticos

O presente projeto de pesquisa será levado à aprovação pelos: Comitê de Ética em Pesquisa da Santa Casa de Misericórdia de Pelotas. As mães assinarão o termo de consentimento pós-informado para a realização das entrevistas (Anexo I). Garantir-se-á a confiabilidade das informações coletadas.

Os pacientes, sem investigação cardiológica, serão encaminhados ao Ambulatório de Cardiopediatria da Universidade Federal de Pelotas para serem avaliados através de exames físico e complementares, sem ônus algum aos familiares.

8. Divulgação dos resultados

Os dados serão divulgados de duas formas: como artigo científico que será enviado para apreciação em revista especializada da área e como uma matéria jornalística para ser publicada em jornal local, com o objetivo de atingir a população em geral, as autoridades locais e os órgãos envolvidos na definição de políticas sociais e de saúde.

9. Cronograma

Atividades	Início	Término
Revisão bibliográfica	Março/2005	Maió/2006
Seleção e treinamento	Novembro/2005	Novembro/2005
Estudo piloto	Novembro/2005	Novembro/2005
Trabalho de campo	Dezembro/2005	Março/2006
Processamento e análise de dados	Dezembro/2005	Maió/2006
Redação de artigo	Junho/2006	Julho/2006
Defesa de tese	Agosto/2006	Agosto/2006
Divulgação dos resultados	Agosto/2006	Agosto/2006

10. Orçamento

O quadro abaixo mostra o orçamento para a realização do projeto. Não houve financiamento para o mesmo, sendo que os recursos para sua execução serão disponibilizados pela mestranda que realizará o estudo.

Itens	Custo mensal	Tempo	Custo Total (R\$)
Material			
Xérox de questionários		04 m	50,00
Material para entrevistadores	-	-	10,00
Material para impressão/digitação	-	-	150,00
Subtotal	-	-	210,00
Outros			
Transporte	70,00	04 m	280,00
Comunicação	25,00	04 m	100,00
Subtotal	-	-	380,00
Total	-	-	590,00

11. Referências bibliográficas

1. Pueschel SM. Clinical aspects of Down syndrome from infancy to adulthood (1990) *Am J Med Genet*; 7:52-56.
2. Tandon R, Edwards JE. Cardiac malformations associated with Down's syndrome (1973) *Circulation*; 47:1349-1355.
3. Down JL. Observations on an ethnic classification of idiots (1866) *Clinical Lecture Reports. London Hosp*; 3:259-9.
4. Jones KL. Smith's recognizable patterns of human malformations. 5th ed *Philadelphia: Saunders*, 1997; p. 8-13.
5. Beherman & Vaughan. Clinical Abnormalities of the Autosomes. (1987) In: *Nelson Textbook of Pediatrics, 13^a ed. Philadelphia: WB Sanders*, pg.: 256-257.
6. Fabia J, Drollete M Life tables up age 10 for mongols with and without congenital heart defects (1970). *J Ment Defic Res*; 14:235.
7. Ferencz C, Neil CA, Boughman JA, Rubin JD, Brenner JI, Perry LW (1989) Congenital cardiovascular malformations associated with chromosome abnormalities: an epidemiologic study. *J Pediatr.*; 115 (5 Pt 1):834-5.
8. Granzotti JA, Paneto ILC, Amaral FTV, Nunes MA (1995) Incidência de cardiopatias congênitas na Síndrome de Down.. *J. Pediatr. (Rio de Janeiro)*; 71 (1):28-30.
9. Mikkelsen M, Poulsen H, Nielsen KG (1990) Incidence, survival, and mortality in Down syndrome in Denmark. *Am J Genet Suppl.*; 7:75-8.
10. Hayes C, Johnson Z, Thornton L, Fogarty J, Lyons R, O'Connor M, Delany V, Buckley K (1997) Ten-year survival of Down syndrome births. *Int J Epidemiol.*; 26:822-9.
11. Freeman SB, Taft LF, Dooley KJ, Allran K, Sherman SL, Hassold TJ, Khoury MJ, Saker DM (1998) Population-based study of congenital heart defects in Down syndrome. *Am J Med Genet.*; 87 (2):195-6.
12. Dunlop KA, Mulholland HC, Casey FA, Craig B, Gladstone DJ (2004) A ten year review of atrioventricular septal defects. *Cardiol Young*; 14(1):15-23.
13. Calderon-Colmenero J, Flores A, Ramirez S, Patino-Bahena E, Zabal C, Garcia-Montes JA, Rizo S, Buendia A, Attie F (2004) Surgical treatment results of congenital heart disease in children with Down's syndrome. *Arch Cardiol Mex.*; 74(1):39-44.
14. Chi TPL: The pulmonary vascular bed in children with Down syndrome (1975) *J Pediatr*; 86:533

15. Shaher RM, Farina MA, Porter IH, Bishop M Clinical aspects of congenital heart disease in mongolism (1972) *Am J Cardiol*; 29: 497
16. Leonard S, Bower C, Petterson B, Leonard H (2000) Survival of infants born with Down´s syndrome: 1980-96. *Paediatr Perinat Epidemiol.*; 14(2):163-71.
17. Torfs CP, Christianson RE (1998) Anomalies in Down syndrome individuals in a large population-based registry. *Am J Med Genet.*; 77(5): 431-8.
18. Källén B, Mastroiacovo P, Robert E (1996) Major congenital malformations in Down syndrome. *AM J Med Genet.*; 73(1):91-2.
19. Boy R, B. Neto JG, Vargas FR, Fontana C, Almeida JCC, Llerena Junior J (1995) Síndrome de Down - análise clínica, citogenética e epidemiológica de 165 casos. *J. Pediatr. (Rio de Janeiro)*; 71(2):88-92.
20. Rodríguez LH, Reyes JN (1984) Cardiopatías congénitas en el síndrome de Down *Bol Méd Hosp Infant Mex*; 41:622-5.
21. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth MP (1998) Study of Down syndrome in 238942 consecutive births. *Ann Genet*; 41: 44-51.
22. Lejeune JM, Gautier M, Turpin R (1959) Etudes des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens. *C R Acad Sci*; 248:1721-1722.
23. Polani PE, Briggs JH, Ford CE, Clarke CM, Berg JM (1960) A mongol girl with 46 chromosomes. *Lancet*; 1: 721-724
24. Clarke CM, Edwards JH, Smallpiece V (1961) 21-Trissomy/normal mosaicism in an intelligent child with some mongoloid characteristic. *Lancet*; 1:1028-1030.
25. Pinto FF, Nunes L, Ferraz F, Sampayo F (1990) Down´s syndrome: different distribution of congenital disease between the sexes. *International Journal of Cardiology*; 27:175-178.
26. Laursen HB (1976) Congenital heart disease in Down´s syndrome. *British Heart Journal*; 38: 32-38.

ANEXO I

Declaração de Concordância

**UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS
MESTRADO EM SAÚDE E COMPORTAMENTO
AVALIAÇÃO DA SAÚDE MATERNO INFANTIL**

Declaração De Concordância

O abaixo assinado, pai ou mãe de _____
concorda em participar do estudo "Avaliação das Doenças Cardíacas na Síndrome de Down", estando plenamente ciente e de acordo com as seguintes premissas:

1. Sua participação no estudo incluirá responder um breve questionário dando informações sobre o seu filho.
2. Se o seu filho não possui exame do coração, ele poderá ser encaminhado ao Ambulatório de Cardiopediatria para ser examinado, sem qualquer custo.
3. A participação das famílias é totalmente gratuita.
4. Todas as informações fornecidas à equipe de estudo serão estritamente confidenciais, e as crianças e suas mães serão identificadas através de um número de série.
5. A família tem pleno direito de desistir de participar do estudo a qualquer momento, bastando para isto, comunicar esta decisão à equipe de entrevistadores.
6. A equipe de supervisão do estudo coloca-se à disposição das famílias, para quaisquer esclarecimentos que sejam necessários.

De acordo

Nome:

Assinatura:

Luciana Thomaz Vilas Boas – CRM 22482

Telefone para contato: 32836085/81148894

ANEXO II

Questionário
e
Manual de Instruções

**UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS
MESTRADO EM SAÚDE E COMPORTAMENTO**

**Prevalência das Cardiopatias Congênitas em pacientes com Síndrome de
Down da cidade de Pelotas/RS**

Questionário:

1. Número do Questionário: _____

NQUEST ____

2. Nome do responsável: _____

3. Nome do paciente: _____

4. Data de nascimento: ____ / ____ / _____

DN _ _ / _ _ / _ _ _ _

5. Sexo: (1) M (2) F

SEXO ____

6. Cor: (1) branca (2) negra (3) outra

COR ____

Vamos começar conversando sobre o seu parto.

7. Quantos filhos a senhora teve no parto desta <criança>?

MULTFIL ____

(1) Único (2) Múltiplo2 (3) Múltiplo3

Se único, pule para questão 9.

8. Os dois tinham Síndrome de Down?

SD ____

(1) sim (2) não (8) NSA (9) IGN

9. O parto foi normal ou cesariana?

PART ____

(1) Normal (2) Cesariana (3) Outros: _____ (9) IGN

Agora vamos conversar um pouco sobre gravidez:

10. Quantas vezes a senhora já engravidou, contando com esta gravidez? Quero que conte todas as gravidezes, até as que não chegaram ao final.

___ ___ vezes

NUMGRA ___ ___

11. Quantos filhos a Sra. tem?

___ ___ filho(s)

NUMFIL ___ ___

12. A senhora já teve algum aborto?

___ ___ abortos 00 = Não 99 = IGN

ABORTO ___ ___

Se não ou ignorado, pule para questão 14

13. O aborto foi natural ou induzido?

(1) natural (2) induzido (8) NSA (9) IGN

TIPOAB ___

14. A Sra. teve algum filho que nasceu morto com sete meses ou mais de gravidez? Quantos?

___ ___ filhos 00 = Não 88 = NSA 99 = IGN

NATMORT ___ ___

Agora vamos conversar sobre a gravidez do(a) <nome da criança>.

15. Quantos anos a senhora tinha quando ficou grávida dele(a)?

_____anos

IDGEST ___ ___

16. A senhora fez alguma consulta de pré-natal durante a gravidez?

(1) Sim (2) Não (9) IGN

CONSPN ___

Se não ou ignorado, pule para a questão 22.

17. Quantas consultas de pré-natal a senhora fez? ___ ___

(88) NSA (99) IGN

NCONS ___ ___

18. Quantos meses de gravidez a senhora tinha quando começou seu pré-natal?

___ ___ meses (88) NSA (99) IGN

TEMPGRA ___ ___

19. Em algum momento do pré-natal foi comentado com a senhora que seu filho tinha Síndrome de Down ou algum outro problema?

PROBPN _____

(1) Sim (2) Não (8) NSA (9) IGN

Se não ou ignorado, pule para questão 22.

20. Em que momento da gravidez lhe disseram que seu filho tinha algum problema?

TEMPROB ____ ____

____ ____ meses (88) NSA (99) IGN

21. Como foi e com que exames lhe disseram isto (resultados):

EXAMPN ____ ____

(88) NSA (99) IGN

22. A senhora fez ultrassom durante a gravidez?

US _____

(1) Sim (2) Não (9) IGN

Agora vamos conversar sobre a senhora e o pai da <criança>.

23. Cor da mãe: (1) Branca (2) Preta (3) Outra

CORMAE ____

24. Qual é a sua idade? ____ anos

IDMAE ____

25. Qual profissão que a senhora exerce, no momento?

PROFMAE ____

Com quem a senhora vive?

26. Com marido/companheiro (1) Sim (2) Não

VIVMAR ____

27. Com familiares (1) Sim (2) Não

VIVFAM ____

28. Com outros (1) Sim (2) Não

VIVOUT ____

29. Filhos (1) Sim (2) Não

VIVFIL ____

30. Até que série a senhora completou na escola?
__ série do __ grau (0 = sem escolaridade)

SERIEMAE __ __
GRAUMAE __

31. Cor do pai: (1) Branca (2) Preta (3) Outra (9) IGN

CORPAI __

32. Qual a idade do pai da <criança>? __ __ anos (99) IGN

IDPAI __ __

33. Até que série o pai da <criança> completou na escola?
__ série do __ grau (0) sem escolaridade (9) IGN

SERIEPAI __ __
GRAUPAI __

34. Qual é a profissão que o pai exerce?

PROFPAI __ __

(99) IGN

Agora vamos falar um pouco sobre a renda da sua família

35. No mês passado, quanto receberam as pessoas da casa?

Pessoa1 R\$ __ __ __ __ __ por mês __ __ , __ salários mínimos

RENDA1 __ __ , __ __

Pessoa2 R\$ __ __ __ __ __ por mês __ __ , __ salários mínimos

RENDA2 __ __ , __ __

Pessoa3 R\$ __ __ __ __ __ por mês __ __ , __ salários mínimos

RENDA3 __ __ , __ __

Pessoa4 R\$ __ __ __ __ __ por mês __ __ , __ salários mínimos

RENDA4 __ __ , __ __

00 = NSA

36. A família tem outra fonte de renda?

R\$ __ __ __ __ __ por mês __ __ , __ salários mínimos

OUTREND1 __ __ , __ __

R\$ __ __ __ __ __ por mês __ __ , __ salários mínimos

OUTREND2 __ __ , __ __

Agora vamos conversar sobre seu filho(a). Solicito que tenha em mãos os exames, internações e altas hospitalares do seu filho até o momento.

37. Seu filho fez Cariótipo:

(1) sim (2) não (9)IGN

CARIOT ____

Se não ou ignorado, pule para questão 39.

38. Qual foi o resultado do cariótipo?

(1) trissomia 21

(2) mosaicismo

(3) translocação

(4) outras: _____

(8) NSA

(9) IGN

RESCARIO ____

39. Seu filho realizou avaliação cardiológica?

(1) sim (2) não (9) IGN

AVAL ____

40. Alguma vez foi comentado com a senhora que seu filho(a) deveria fazer um exame cardiológico?

(1) sim (2) não (9) IGN

EXCARD ____

Se não ou ignorado, pule para questão 53.

41. Quem comentou com a senhora?

(88) NSA (99) IGN

COMENT ____

42. Que idade seu filho(a) tinha quando encaminharam ele(a) para avaliação do coração?

____ anos ____ meses (88) NSA (99) IGN

IDDIAG ____

43. Quem solicitou a avaliação cardiológica do seu filho(a)?

(01) pediatra

(02) clínico geral

(03) geneticista

(04) outros: _____

(88) NSA

(99) IGN

SUSPEIT ____

44. Como foi realizado a primeira avaliação cardiológica do seu filho(a):

- (01) ele foi encaminhado ao cardiopediatra
- (02) ele foi encaminhado ao cardiologista de adulto
- (03) foram solicitados apenas exames
- (04) solicitado exames e encaminhado ao cardiopediatra
- (05) solicitado exames e encaminhado ao cardiologista de adulto
- (06) outros: _____
- (88) NSA
- (99) IGN

AVALIA ____ ____

45. A senhora lembra que exames foram solicitados para avaliar o coração do seu filho?

- (01) eletrocardiograma
- (02) ecocardiograma
- (03) raio-x de tórax
- (04) eletrocardiograma + raio-x de tórax
- (05) eletrocardiograma + ecocardiograma
- (06) raio-x de tórax + ecocardiograma
- (07) eletrocardiograma + raio-x de tórax + ecocardiograma
- (08) outros: _____
- (88) NSA
- (99) IGN

EXAMES ____ ____

46. Seu filho fez algum Ultrassom/Ecocardiograma do coração?

- (1) sim (2) não (8) NSA (9) IGN

ECODIAG ____

Se não ou ignorado, pule para questão 53.

47. Qual o resultado do Ultrassom/Eco do seu filho (conferir ECO)?

- (01) Forame Oval pérvio
- (02) Comunicação Interatrial (CIA)
- (03) Comunicação Interventricular (CIV)
- (04) Defeito Septo Átrio-Ventricular Total (DSAVT)
- (05) Persistência do Canal Arterial (PCA)
- (06) Outras: _____

TIPCARD ____ ____

- (88) NSA
- (99) IGN

48. O médico falou/indicou fazer cirurgia no coração do seu filho(a):
(1) sim (2) não (8) NSA (9) IGN

CIRUR_____

Se não, pule para questão 53.

49. A cirurgia no coração do seu filho(a) foi realizada?
(1) sim (2) não (8) NSA (9) IGN

FEZCIR _____

Se sim, pule para questão 51.

50. Se não, porque a cirurgia não foi feita?

NAOCIR _____

(88) NSA (99) IGN

Após responder esta questão, pule para questão 53.

51. Qual era a idade do seu filho quando fez cirurgia no coração?
____anos____meses (88) NSA (99) IGN

IDCIR_____

52. Quantas cirurgias seu filho fez no coração? _____
(88) NSA (99) IGN

NUMCIR_____

53. Seu filho já internou no hospital?
(1) sim (2) não (9) IGN

INTERN_____

Se não ou ignorado, pule para questão 56.

54. Quantas vezes seu filho(a) precisou internar no hospital?
____ _____ (88) NSA (99) IGN

NUINTER_____

55. Quais foram os motivos das internações de seu filho(a):

MOTIVO1_____

MOTIVO2_____

MOTIVO3_____

MOTIVO4_____

(88) NSA (99) IGN

56. Seu filho(a) possui/possuía alguma outra doença/malformação: MALFOR____
(1) sim (2) não (9) IGN

Se não ou ignorado, pule para questão 58.

57. Qual doença/malformação seu filho(a) tem/tinha? TIPMALF__ __

(88) NSA (99) IGN

58. Seu filho(a) toma/tomava algum remédio? REMED____
(1) sim (2) não (9) IGN

Se não ou ignorado, encerre a entrevista, agradeça e se despeça.

59. Qual remédio seu filho(a) usa/usava ? TIPREME__ __

(88) NSA (99) IGN

Para os pacientes que foram a óbito.

60. Idade Óbito: ____anos ____meses (88) NSA (99) IGN IDOBIT__ __

61. Motivo Óbito: _____ MOTOBIT__ __

(88) NSA (99) IGN

Entrevistador(a): _____ ENTREV____

Data: ____/____/_____

UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS
MESTRADO EM SAÚDE E COMPORTAMENTO
Prevalência de Cardiopatia Congênita em pacientes com Síndrome de Down

Manual de Instruções

O entrevistador deverá apresentar-se à mãe dando seu nome e curso universitário e explicando-lhe que está sendo feito um estudo sobre as crianças com Síndrome de Down da cidade de Pelotas. Por isso, está ali para conversar e conhecer um pouco sobre a criança e sua vida até o momento. Deverá solicitar, então, seu consentimento em participar da pesquisa. Este deve ser lido e dado para a mãe assinar.

Após o primeiro momento, o entrevistador deverá solicitar que a mãe mostre a carteira de nascimento da criança. Se esta foi extraviada ou a mãe se negar a mostrar, os dados deverão ser coletados mesmo assim e, no final da entrevista, deverá ser colocado uma observação.

Para o êxito deste trabalho, todas as mães deverão ser entrevistadas, e de forma uniforme. Por isso, passamos a detalhar a forma como o questionário deverá ser aplicado.

Na introdução, e após cada bloco de perguntas, estão colocadas frases que facilitarão a conversação. Estas frases são simples, o que possibilitará uma melhor interação com a entrevistada, assim como orienta e deixa claro sobre o que será falado logo a seguir.

Instruções Gerais

- Formule as perguntas exatamente como estão escritas.
- Quando houver dúvida sobre uma resposta, anote-a **por extenso** e consulte depois a supervisora.
- Quando a mãe não souber responder ou a informação não estiver disponível, complete com o código 9, 99, 999 os campos de codificação.
- Quando houver instruções para pular de uma pergunta para outra mais adiantada, complete com o código 8, 88, 888 ... os campos de codificação das perguntas que não forem aplicadas.
- Os campos da coluna da direita são reservados para a codificação dos dados. O preenchimento desta coluna nunca deverá ser feito durante a entrevista, os números deverão ser claros e não rasurados.
- As frases em negrito, no início de cada bloco de perguntas, deverão ser lidas exatamente como estão, pois servem para introduzir um novo assunto.
- Leia sempre somente o enunciado de cada pergunta.
- Caso a mãe não entenda uma pergunta, repita o enunciado e todas as alternativas, tendo o cuidado de não induzir a resposta.
- Quando uma resposta parecer pouco confiável, anote-a e faça um comentário para posterior discussão com a supervisora.
- Não deixe respostas em branco.
- Nas questões qualitativas (resposta por extenso), anote sempre a primeira resposta da mãe.

Instruções Específicas

1. O número do questionário deverá ser preenchido posteriormente.
- 2.3. A questão 2 e 3 deverá ser preenchida com o nome completo do responsável pelo paciente (o informante) e o nome completo do paciente, de forma legível.
4. A questão 4 deverá ser verificada na carteira de nascimento dos pacientes ou perguntado diretamente a mãe.
5. A questão 5 deverá ser calculada posteriormente pelo entrevistador após verificar a data de nascimento da criança.
6. Sobre a cor do bebê, deverá ser respondida após observação. Ex: pardo: (3) outra

Leia o enunciado deste bloco de perguntas. **“Vamos começar conversando sobre o seu parto.”**

7. Múltiplo (2) significa parto gemelar, múltiplo (3) para três ou mais filhos neste último parto. É importante salientar que devem ser computados todos os nascimentos, mesmo os natimortos.

Se o parto for Único, marque (1) e passe para questão nº 9

8. Se parto Múltiplo, perguntar se as duas crianças nasceram com Síndrome de Down.
9. O entrevistador deverá investigar todas as informações que caracterizam um parto cirúrgico abdominal. Atentar para as referências da entrevistada sobre os procedimentos de episiotomia e episiorrafia, fórceps, etc, que não constituem parto cirúrgico abdominal e são considerados como parto normal. Partos vaginais induzidos são considerados “normais”.

Agora vamos conversar um pouco sobre a sua gravidez:

10. Perguntar à mãe o número de vezes que ela ficou grávida. Não queremos apenas o número de filhos vivos.
11. Nesta questão deve-se atentar para o número de filhos que nasceram vivos.
12. Considerar aborto, a gravidez que não chegou ao final.

Se não teve aborto, pular para questão 14.

13. Aborto natural: ocorrido de forma involuntária.

Aborto induzido: ocorrido de forma voluntária, seja pelo uso de medicamentos ou não.

14. Nesta questão deve-se explicar à mãe que são apenas os bebês que morreram intraútero após o sétimo mês de gestação.

Agora vamos conversar sobre a gravidez do(a) <nome da criança>.

15. Se necessário, calcular com a mãe a idade dela quando ficou grávida do paciente com Síndrome de Down, perguntando sua data de nascimento.

16. Considerar consulta de pré-natal as visitas que a mãe fez ao médico durante a gravidez para avaliar a gestação.

Se a resposta for Não, pule para a questão nº 22

17. Anote o número de consultas realizadas durante o pré-natal. Se a mãe não lembrar, pergunte se ainda tem a carteira de pré-natal e conte o número de consultas. Caso não tenha a carteira, tente aproximar o número (+ de 4 ou – de 4).

18. Questione a mãe se ela lembra quando fez sua primeira consulta de pré-natal.

19. Pergunte à mãe se, durante o pré-natal, algum médico comentou se havia alguma alteração com o bebê ou algum exame alterado.

Se não ou ignorado, pule para questão 22.

20. Pergunte à mãe com quantos meses de gestação foi informado a ela sobre alterações do bebê. Se ela ao lembrar tente aproximar e anote. Coloque \pm ___ meses

21. Nesta pergunte, colete informações da mãe sobre qual o profissional e que exame sugeriu alterações com o bebê. Se necessário, peça que ela mostre os exames.

22. Nesta questão, informe para mãe o que é Ultrassom. Fale em Ecografia, o exame da televisão, o exame que vê o sexo da criança, que vê o peso da criança e se está tudo bem.

Agora vamos conversar sobre a senhora e o pai da <criança>

23. Observe e anote.

24. Perguntar a idade da mãe, em anos completos no dia da entrevista. Se a mãe, por exemplo, fizer aniversário dois dias após a entrevista, deve-se considerar a idade completa até o momento da entrevista.

25. Descrever a profissão exercida pela mãe da <criança>. Evite resposta simplista como serviços gerais, nestes casos, perguntar “O que fazia?”, ou seja pedreiro, auxiliar de enfermagem Será codificado posteriormente.

26-29. Considerar as pessoas que moram na casa da mãe. Empregadas domésticas não devem ser consideradas como membros da família, mesmo que morem no emprego. Em “outros” considerar todas as outras pessoas que moram na casa, além do companheiro e filhos. Em “filhos” anotar somente aqueles que moram na mesma casa com a mãe.

30. Anotar a última série concluída na escola. Ex. se a mãe cursou até metade da 8ª série do 1º grau, anotar 7ª série. Se não chegou a terminar o 1º ano do 1º grau ou nunca frequentou a escola, responder com 0 série, 0 grau. Anos de pós-graduação serão somados aos anos da graduação (3º grau).

31. Pergunte a mãe qual a cor do pai da <criança>.

32. Idem a 24.

33. Usar os mesmos critérios da pergunta 25. Aplicar esta pergunta, mesmo que o pai não more na casa. Se a mãe não sabe a escolaridade do pai, responder com o código 99.

34. Descrever a profissão exercida pelo pai da <criança>. Evite resposta simplista como serviços gerais, nestes casos, perguntar “O que fazia?”, ou seja pedreiro, auxiliar de enfermagem Será codificado posteriormente

Agora vamos falar um pouco sobre a renda da sua família.

35. Perguntar quais as pessoas da casa que recebem salário ou aposentadoria e responder nos itens correspondentes. Se a resposta for um determinado valor, faça a conversão para salários mínimos no momento da codificação. Onde não houver salário, responder com zeros e nunca com 8888, pois poderá ser confundido com um valor salarial.

Importante: Considerar apenas a renda do mês anterior. Por exemplo, para entrevistas realizadas em 15 de março, considerar a renda do mês de fevereiro. Se uma pessoa começou a trabalhar no mês corrente, não incluir o seu salário. O mesmo se aplica para o caso inverso, isto é, se uma pessoa está atualmente desempregada mas trabalhou no mês que passou e ainda recebeu salário, incluí-lo no orçamento familiar. Se estiver desempregado há mais de um mês, considerar a renda do trabalho ou biscoito atual. Quando a mulher não souber informar a renda de outros membros da família, tentar aproximar ao máximo, aceitando a resposta “ignorado” somente em último caso. Não incluir rendimentos ocasionais ou excepcionais como exemplo, o 13º salário ou o recebimento de indenização por demissão.

36. Aluguel, pensão e ajuda recebida em dinheiro de outras pessoas, devem ser consideradas como outra fonte de renda.

Agora vamos conversar sobre seu filho(a). Solicito que tenha em mãos os exames, internações e altas hospitalares do seu filho até o momento.

37. Esta resposta poderá ser respondida pela informação materna, apenas, pois a mãe poderá não ter mais o exame em mãos. O ideal é que seja visto o exame.

Se a resposta for não, pular para questão 39.

38. Esta resposta deverá ser respondida apenas se você estiver com o exame em mãos, pois a mãe **provavelmente** não saberá interpretar o exame.

39 e 40. As questões referidas são de extrema importância e deverá ser respondida pela 1ª resposta da mãe.

Se a resposta for não, pular para questão 53.

41. Nesta questão, deverá ser anotado por extenso quem indicou a avaliação do coração. A questão será codificada posteriormente.

42. Esta questão deverá ser calculada com a mãe. Caso ela não lembre exatamente a data da primeira consulta, deverá ser colocada a data aproximada do 1º exame Ecocardiográfico.

43. A mãe deverá responder quem foi o primeiro profissional que falou para ela sobre a necessidade de avaliar o coração do seu filho.

44. A mãe deverá responder se o filho foi encaminhado ao cardiologista ou se o profissional que suspeitou da doença optou por pedir exames primeiro e depois solicitar avaliação do cardiologista.

45. Os exames deverão ser informados a mãe da seguinte forma:

ECG: exame que mostra as batidas do coração no papel

exame com vários fios ligados na criança e no aparelho

ECO: ultrassom do coração (como ultrassom para ver bebê na barriga da mãe)

exame que mostra o coração na televisão

Rx-T: chapa do coração e do pulmão

Radiografia

46. Idem questão 45 (você deverá ver o exame - ECOCARDIOGRAFIA).

Se a resposta for não, pule para questão 53.

47. Nesta questão deverá ser revisado todo o ECO, notas internação e alta hospitalar pelo entrevistador , com o objetivo de detectar não só a conclusão, mas alguma alteração que não tenha sido descrita. Deverão ser anotadas todas as alterações e com detalhes.

48. Nesta questão deverá ser anotado se o médico que avaliou o coração do bebê falou que teria que realizar cirurgia em algum momento da vida.

Se a resposta for não, pule para questão 53.

49. Pergunte à mãe se a cirurgia foi realizada em algum momento da vida da criança.

Se a resposta for sim, pule para questão 51.

50. Nesta questão coloque todos os motivos pelo qual não foi realizada a cirurgia, sejam eles médicos ou pessoais, com os mínimos detalhes.

Após responder esta questão, pule para questão 53.

51. Esta questão deverá ser calculada com a mãe e computado apenas a primeira cirurgia cardíaca. Caso ela não lembre exatamente a data da cirurgia, deverá ser revisada a alta hospitalar do paciente que deverá ter a descrição cirúrgica.

52. Esta questão responde se o paciente necessitou ser reintervido/reoperado. Apenas responda sim ou não.

53. Esta questão refere se a criança necessitou internar por qualquer motivo no hospital, seja ele, para operar o coração ou por motivo de outras doenças não-cardíacas.

Se não ou ignorado, pule para questão 56.

54. Pergunte à mãe quantas vezes a criança foi internada no hospital, sejam as internações de motivo cardíaco ou não.

55. Nesta questão, escreva os motivos pelo qual a criança foi internada no hospital, sejam de causa cardíaca ou não.

56. É muito freqüente a associação da Síndrome de Down com outras malformações. Pergunte a mãe se existe tal diagnóstico ou suspeita.

Se não ou ignorado, pule para questão 58.

57. Anote nesta pergunta as malformações ou doenças associadas diagnosticadas ou suspeitadas.

58. Pergunte a mãe se a criança usou/usa algum tipo de medicação fixa, seja cardiológica ou não.

Se não ou ignorado, encerre a entrevista, agradeça e se despeça.

59. Anote todos os medicamentos de uso fixo do paciente, principalmente os utilizados para o coração.

Para os pacientes que foram à óbito

60. Anote a idade do óbito. Ajude a mãe a calcular, se houver alguma dificuldade.
61. Pergunte à mãe o motivo do óbito e anote (com detalhes), principalmente se foi pela cardiopatia.

Após todas as perguntas respondidas, encerre a entrevista, agradeça e se despeça.

62. Não deixar de colocar o código e o nome do entrevistador.
63. Preencha a data da entrevista.

ANEXO III
Artigo Científico

INTRODUÇÃO

Nos últimos anos, a Síndrome de Down tem recebido especial atenção, isso se deve, principalmente, por ser a anomalia cromossômica mais comum entre os neonatos ^(1,2). Sua incidência na população geral é de, aproximadamente, 1 em 600 até 1000 nascimentos, mas pode variar conforme a idade materna, podendo apresentar-se até como 1 em 30 nascimentos em mães com idade superior a 45 anos ⁽³⁾.

O diagnóstico é feito, basicamente, pelo fenótipo do paciente, sendo confirmado posteriormente pelo cariótipo. Aproximadamente 95% dos portadores da Síndrome de Down apresentam trissomia primária, os demais têm a forma de translocação (5%) ou mosaico (2 a 3%) ⁽⁴⁾, sendo o risco de recorrência de 1% na população geral ^(1,2).

A grande maioria dos pacientes terá hipotonia generalizada e retardo no desenvolvimento neuropsicomotor. É provável que inúmeras malformações possam se fazer presentes, isoladas ou em associações, são elas: alterações da tireóide, gastrointestinais, ósseas, oculares e hematológicas ⁽⁵⁾.

Embora muitas das malformações citadas anteriormente possam definir o curso clínico destas crianças, são as Cardiopatias Congênitas que influenciam diretamente, tanto no prognóstico, quanto na sobrevivência ⁽⁶⁾, resultando na maior causa de morbidade e mortalidade nos primeiros dois anos de vida ^(9,20,21). Freeman et al, em um estudo de base populacional, procurou observar a relação entre a presença de cardiopatia congênita e a idade materna, mas não encontrou associação entre as duas ⁽¹¹⁾.

Sabe-se que a prevalência de anomalias cardíacas congênitas nos pacientes com SD é de 40% a 50% ^(7,8). Dos que apresentam cardiopatia congênita, metade manifesta defeito no septo átrio-ventricular (DSAV), o que raramente ocorre como uma cardiopatia isolada

(2,8%)^(7,9). Em um estudo de dez anos de revisão dos DSAVS, foi observada alta mortalidade quando relacionados à SD⁽¹⁰⁾.

Além do DSAV, a Comunicação Interatrial (CIA), a Comunicação Interventricular (CIV) e a Persistência do Canal Arterial (PCA) são freqüentes na SD. Nesses casos, observa-se menor índice de mortalidade e menores complicações associadas a estas patologias⁽⁷⁾. Existe uma grande divergência na literatura quanto à cardiopatia de maior prevalência na Síndrome de Down. Alguns autores citam o DSAV^(7, 11, 17, 25, 27), enquanto outros a CIV⁽²⁶⁾.

Em estudo realizado no Brasil, Granzotti e col. observaram a presença de um número significativo de crianças com Tetralogia de Fallot, doença esta pouco comum na SD⁽⁸⁾. Em discordância, outros estudos apresentam baixa incidência desta doença nos referidos pacientes^(9,10).

Nos últimos anos, observou-se significativa melhora na expectativa de vida dos pacientes com SD que apresentam cardiopatia, seja pelo diagnóstico precoce seja pelos tratamentos cirúrgicos efetivos. Sem dúvida, isso exige um melhor preparo clínico dos profissionais que cuidam destas crianças e adequado suporte do sistema de saúde⁽¹⁰⁾.

Na literatura, há citações indicando uma alta taxa de mortalidade no primeiro ano de vida destes pacientes⁽¹²⁾. Calderon-Colmenero e cols., em um estudo retrospectivo, demonstraram a importância de um diagnóstico clínico precoce e posterior correção cirúrgica⁽¹³⁾. Quando corrigidos cirurgicamente e precocemente, os pacientes apresentavam melhor sobrevida em relação aos que não haviam realizado correção cirúrgica⁽⁹⁾.

Dados da literatura comprovam que os portadores da Síndrome de Down podem apresentar anomalias pulmonares estruturais precoces (alterações de microvasculatura pulmonar)⁽¹⁴⁾, seguidas de Hipertensão Pulmonar que, em vigência de Cardiopatia

Congênita com fluxo sanguíneo esquerdo-direita, produziria maior fluxo intrapulmonar, com piora da hipertensão, evoluindo para Hipertensão Pulmonar Permanente (Síndrome de Eisenmenger), situação esta irreversível e incompatível com a vida⁽¹⁵⁾.

Quanto aos fatores de risco associados à mortalidade, vários estudos determinaram as cardiopatias congênitas como os mais prevalentes, seguidas pelas anomalias do trato digestivo e leucemia^(8, 9, 16,17). Sabe-se que, quanto mais tardiamente ocorrer a indicação cirúrgica da cardiopatia congênita, pior será o prognóstico da criança⁽¹⁸⁾.

No Brasil, observa-se escassez de dados relacionados às cardiopatias congênitas dos pacientes com SD, situação esta de alta prevalência, visto que vários pacientes consultam tardiamente, muitas vezes, impossibilitando a realização de correção cirúrgica e, conseqüentemente, aumentando a morbidade e mortalidade.

Este estudo pretende identificar a prevalência das cardiopatias congênitas nos pacientes com SD na cidade de Pelotas, descrevendo os tipos mais freqüentes e relatando os fatores associados.

MÉTODOS

Estudo transversal, no qual os pacientes foram identificados através do banco de dados de pacientes nascidos com malformações congênicas na cidade de Pelotas, bem como, através do registro de ecocardiogramas de clínicas cardiológicas, também, através do registro dos pacientes atendidos no Ambulatório de Cardiologia Pediátrica da Universidade Federal de Pelotas e do Ambulatório de Cardiologia Pediátrica do Hospital Beneficência Portuguesa de Pelotas, ainda, através dos registros do CERENEPE, SINASC, APAE e AFAD (centros que atendem crianças com necessidades especiais e associação de pais). Estas foram as fontes de dados pesquisados na cidade de Pelotas.

A amostra foi estimada visto que se sabe ocorrer, na cidade de Pelotas, cerca de 4800 nascimentos/ano, sendo aproximadamente 8 pacientes/ano, num total de 48 (0,1-0,2%) crianças com Síndrome de Down. Na amostra, foram contemplados todos os pacientes nascidos e residentes em Pelotas, no período de janeiro de 2000 até dezembro de 2005, que eram portadores de SD. Foram considerados pacientes portadores de Cardiopatia Congênita todos aqueles que possuíam Ecocardiograma ou descrição cirúrgica de cardiopatia congênita, definindo o diagnóstico.

A coleta de dados foi realizada através de questionário estruturado, pré-codificado, aplicado às mães, em visita domiciliar. Efetuou-se o controle de qualidade através de um pré-teste dos questionários, de um manual de instruções, de uma revisão dos questionários, como também, através de re-visitas a uma amostra aleatória de 10% da população, com aplicação de um questionário sintetizado para avaliar a qualidade e veracidade dos dados coletados.

Através do programa EPIINFO 6.02, foi realizada dupla digitação. Utilizou-se para analisar os dados, o pacote estatístico SPSS para Windows 10,0. Foram feitos o cálculo das

freqüências das variáveis e análise bivariada entre os fatores preditores e o desfecho. Foram consideradas com significância estatística as associações com valores de $p < 0,05$, e o desfecho foi a presença de Cardiopatia Congênita.

O presente projeto de pesquisa foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Santa Casa de Misericórdia de Pelotas e da Universidade Católica de Pelotas. As mães assinaram um termo de consentimento pós-informado para a realização das entrevistas. Os pacientes, sem investigação cardiológica, foram encaminhados ao Ambulatório de Cardiopediatria da Universidade Federal de Pelotas para serem avaliados, sem ônus aos familiares.

RESULTADOS

Foram entrevistadas 47 mães/familiares de crianças portadoras de SD, nascidas e residentes em Pelotas, entre janeiro de 2000 e dezembro de 2005. Destas, 48,9% eram do sexo masculino e 87,2% da cor branca. Quanto à cor dos pais, mais de 80% eram brancos. A distribuição da amostra conforme características socioeconômicas e demográficas encontram-se na Tabela 1. A maioria dos pais tinha cinco ou mais anos de escolaridade e renda familiar menor ou igual a três salários mínimos, em relação à idade materna na gestação do paciente, pôde-se observar que 49% tinham mais que 35 anos. Já quanto à idade paterna, observou-se que a maioria (57,4%) tinha idade superior a 40 anos. A maioria das mães era multípara (87,2%).

A Tabela 2 mostra as características das crianças da amostra e do diagnóstico de cardiopatia. Em relação à realização de cariótipo, 49% não realizaram o exame. Nos pacientes que tinham cariótipo, a Trissomia do Cromossoma 21 foi a alteração mais freqüente. Quanto a outras malformações não-cardíacas associadas, oito pacientes (17%) possuíam: refluxo gastroesofágico, hipotireoidismo, sindactilia, hipoplasia renal, entre outras.

A idade para avaliação de cardiopatia congênita mostrou-se precoce, pois 63,8% dos pacientes foram avaliados nos primeiros seis meses de idade, sendo que a maioria realizou ecocardiograma (93,6%). Observou-se, também, que todos os pacientes possuíam uma avaliação cardiológica em algum momento da sua vida.

O diagnóstico de Cardiopatia Congênita maior esteve presente em 46,8%, sendo o Defeito do Septo Atrial, a cardiopatia mais freqüente (36,3%). O Defeito do Septo Átrio-Ventricular (DSAV) ocorreu em oito pacientes (36,3%), sendo cinco pacientes com DSAV

Total e três com DSAV Parcial. Sete pacientes não lembravam o resultado do exame e três não realizaram o ecocardiograma.

Somente 2,1% dos pacientes tinham diagnóstico pré-natal de Síndrome de Down. Em 83% dos casos, o pediatra foi responsável por solicitar a avaliação cardiológica e 14,9% haviam sido submetidos à correção cirúrgica até o momento da coleta dos dados.

Três pacientes que não haviam feito ecocardiograma foram encaminhados para sua realização, sendo que apenas um compareceu, apresentando resultado normal.

Foi realizada análise bivariada entre o desfecho “presença de cardiopatia congênita” e as exposições: idade materna (≤ 35 anos e > 35 anos), idade paterna (≤ 35 anos e > 35 anos), cor dos pais e da criança, presença de outras malformações e sexo da criança, sendo que nenhuma das associações foi estatisticamente significativa.

DISCUSSÃO

Comparando com os dados da literatura ^(1, 2, 3, 4), este estudo constatou uma prevalência semelhante quanto à presença de Síndrome de Down na população (8%) e a prevalência de cardiopatia congênita nestes pacientes (46,8%). Das cardiopatias congênitas conhecidas, encontrou-se uma alta prevalência de Comunicação Interatrial (36,3%) e Defeito do Septo Atrioventricular (36,3%); não houve nenhum caso de Tetralogia de Fallot, embora este tenha sido citado por outros autores ⁽⁵⁾.

É conhecido que, ao nascimento, todas as crianças com Síndrome de Down (SD) deveriam ter uma avaliação cardíaca pela alta prevalência da associação com malformações cardíacas, pois, aumenta a mortalidade no primeiro ano de vida ^(5,7). No estudo, destaca-se que a grande maioria dos pacientes realizou um Ecocardiograma (93,6%), corroborando para uma avaliação cardíaca adequada e precoce, sendo a idade do diagnóstico, na maioria dos pacientes, inferior a 12 meses de vida (85,1%).

Sabe-se quão é importante um diagnóstico clínico precoce e posterior correção cirúrgica, a fim de evitar uma evolução desfavorável do ponto de vista pulmonar, com desenvolvimento de hipertensão pulmonar precoce ^(8, 9, 10, 11, 12).

Neste estudo, observou-se um bom preparo dos profissionais que cuidam destes pacientes, a maioria pediatras, evidenciado pela investigação e diagnóstico realizados no primeiro ano de vida, o que ocorreu com a maioria dos pacientes.

As idades materna e paterna eram avançadas na maioria dos pacientes, sendo que cerca de metade das mães e 89% dos pais tinham idade superior a 35 anos, na gestação. A relação entre a idade materna e a ocorrência da anomalia cromossômica já é bastante conhecida. Entretanto a idade dos pais não influenciou a ocorrência de cardiopatia congênita, resultados semelhantes aos encontrados em outros estudos ^(8, 11, 22).

Observou-se uma baixa realização de cariótipo na amostra, pois cerca de 50% das mães não foram submetidas ao exame, apesar de ele ter papel confirmatório no diagnóstico da SD. Isso, provavelmente, deveu-se ao fato de haver grande dificuldade, em nosso meio, para realização de tal exame, talvez pelo alto custo. Deve-se ressaltar, também, a prevalência de malformações não-cardíacas associadas (17%) inferiores ao encontrado por outros autores ^(5, 8, 11), e que também merecem atenção, apesar de serem bem menos frequentes que os defeitos cardíacos.

Alguns autores salientam a importância de um diagnóstico cardiológico precoce para uma boa evolução cirúrgica do paciente, cabendo ressaltar a importância da realização da Ecocardiografia Fetal com objetivo de diagnosticar, precocemente, as diversas cardiopatias congênitas, inclusive levantando a suspeita para Síndrome de Down e, conseqüentemente, programando seu nascimento de forma mais adequada ^(12, 16, 26).

Os resultados deste trabalho devem ser vistos com reserva, pois apesar da amostra estudada ter contemplado todos os pacientes com Síndrome de Down, do período, a amostra foi pequena. Entretanto, devido à quase inexistência de dados nacionais e a relevância do tema, a alta prevalência de cardiopatia encontrada na amostra, assim como achados consistentes com outros estudos mostram a importância de um acompanhamento e investigação minuciosos nos pacientes portadores da SD.

Agradecimentos: Os autores agradecem ao Dr. Gilberto Garcias pelo fornecimento do banco de dados de sua pesquisa e as acadêmicas Rafaéla Gonçalves Costa, Priscila Poncelét, Natália Barros, Mariana Frederes e Marina Estrela pela colaboração na coleta dos dados da pesquisa.

Referências bibliográficas

1. Pueschel SM. Clinical aspects of Down syndrome from infancy to adulthood (1990) *Am J Med Genet*; 7:52-56.
2. Tandon R, Edwards JE. Cardiac malformations associated with Down's syndrome (1973) *Circulation*; 47:1349-1355.
3. Down JL. Observations on an ethnic classification of idiots (1866) *Clinical Lecture Reports. London Hosp*; 3:259-9.
4. Jones KL. Smith's recognizable patterns of human malformations. 5th ed *Philadelphia: Saunders*, 1997; p. 8-13.
5. Beherman & Vaughan. Clinical Abnormalities of the Autosomes. (1987) In: *Nelson Textbook of Pediatrics, 13^a ed. Philadelphia: WB Sanders*, pg.: 256-257.
6. Fabia J, Drollete M Life tables up age 10 for mongols with and without congenital heart defects (1970). *J Ment Defic Res*; 14:235.
7. Ferencz C, Neil CA, Boughman JA, Rubin JD, Brenner JI, Perry LW (1989) Congenital cardiovascular malformations associated with chromosome abnormalities: an epidemiologic study. *J Pediatr.*; 115 (5 Pt 1):834-5.
8. Granzotti JA, Paneto ILC, Amaral FTV, Nunes MA (1995) Incidência de cardiopatias congênitas na Síndrome de Down.. *J. Pediatr. (Rio de Janeiro)*; 71 (1):28-30.
9. Mikkelsen M, Poulsen H, Nielsen KG (1990) Incidence, survival, and mortality in Down syndrome in Denmark. *Am J Genet Suppl.*; 7:75-8.
10. Hayes C, Johnson Z, Thornton L, Fogarty J, Lyons R, O'Connor M, Delany V, Buckley K (1997) Ten-year survival of Down syndrome births. *Int J Epidemiol.*; 26:822-9.
11. Freeman SB, Taft LF, Dooley KJ, Allran K, Sherman SL, Hassold TJ, Khoury MJ, Saker DM (1998) Population-based study of congenital heart defects in Down syndrome. *Am J Med Genet.*; 87 (2):195-6.
12. Dunlop KA, Mulholland HC, Casey FA, Craig B, Gladstone DJ (2004) A ten year review of atrioventricular septal defects. *Cardiol Young*; 14(1):15-23.
13. Calderon-Colmenero J, Flores A, Ramirez S, Patino-Bahena E, Zabal C, Garcia-Montes JA, Rizo S, Buendia A, Attie F (2004) Surgical treatment results of congenital heart disease in children with Down's syndrome. *Arch Cardiol Mex.*; 74(1):39-44.
14. Chi TPL: The pulmonary vascular bed in children with Down syndrome (1975) *J Pediatr*; 86:533

15. Shaher RM, Farina MA, Porter IH, Bishop M Clinical aspects of congenital heart disease in mongolism (1972) *Am J Cardiol*; 29: 497
16. Leonard S, Bower C, Petterson B, Leonard H (2000) Survival of infants born with Down's syndrome: 1980-96. *Paediatr Perinat Epidemiol.*; 14(2):163-71.
17. Torfs CP, Christianson RE (1998) Anomalies in Down syndrome individuals in a large population-based registry. *Am J Med Genet.*; 77(5): 431-8.
18. Källén B, Mastroiacovo P, Robert E (1996) Major congenital malformations in Down syndrome. *AM J Med Genet.*; 73(1):91-2.
19. Boy R, B. Neto JG, Vargas FR, Fontana C, Almeida JCC, Llerena Junior J (1995) Síndrome de Down - análise clínica, citogenética e epidemiológica de 165 casos. *J. Pediatr. (Rio de Janeiro)*; 71(2):88-92.
20. Rodríguez LH, Reyes JN (1984) Cardiopatías congénitas en el síndrome de Down *Bol Méd Hosp Infant Mex*; 41:622-5.
21. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth MP (1998) Study of Down syndrome in 238942 consecutive births. *Ann Genet*; 41: 44-51.
22. Lejeune JM, Gautier M, Turpin R (1959) Etudes des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens. *C R Acad Sci*; 248:1721-1722.
23. Polani PE, Briggs JH, Ford CE, Clarke CM, Berg JM (1960) A mongol girl with 46 chromosomes. *Lancet*; 1: 721-724
24. Clarke CM, Edwards JH, Smallpiece V (1961) 21-Trissomy/normal mosaicism in an intelligent child with some mongoloid characteristic. *Lancet*; 1:1028-1030.
25. Pinto FF, Nunes L, Ferraz F, Sampayo F (1990) Down's syndrome: different distribution of congenital disease between the sexes. *International Journal of Cardiology*; 27:175-178.
26. Laursen HB (1976) Congenital heart disease in Down's syndrome. *British Heart Journal*; 38: 32-38.

Tabela 1 – Distribuição da amostra conforme características socioeconômicas, demográficas e Reprodutivas (n=47).

Variável	%
Renda familiar (SM)	
>6	21,3
3,1-6	10,6
1,1-3	46,8
≤ 1	21,3
Escolaridade materna (anos)	
≥ 12	10,6
9-11	25,5
5-8	48,9
0-4	14,9
Escolaridade paterna (anos)	
≥12	14,9
9-11	19,1
5-8	44,7
0-4	14,9
Ignorada	6,4
Idade da mãe na gestação (anos)	
≤ 30	21,3
31-35	29,8
36-40	27,7
≥ 41	21,3
Idade do pai (anos)	
≤ 30	4,3
31-35	4,3
36-40	31,9
≥ 41	57,4
Ignorado	2,1
Paridade	
Primiparidade	12,8
Multiparidade	87,2
Total	100

SM = salário mínimo

Tabela 2 – Cardiopatias Congênitas nas crianças com Síndrome de Down (n=47).

Variável	%
Diagnóstico pré-natal de Síndrome de Down	
Sim	2,1
Não	97,9
Resultado do Cariótipo	
Trissomia	40,4
Mosaicismo	2,1
Ignorado	8,5
Não realizou	48,9
Malformações associadas (não-cardíacas)	
Presentes	17,0
Ausentes	83,0
Idade no diagnóstico (meses)	
0-6	63,8
7-12	21,3
13-18	4,3
≥ 19	10,6
Ecocardiograma	
Realizado	93,6
Não realizado	6,4
Cardiopatía Congênita	
Ausente/FO/HP	31,9
Presente	46,8
Ignorado	21,3
Total	100

FO = Forame Oval; HP = Hipertensão Pulmonar.

Figura 1 – Distribuição do tipo de cardiopatia congênita maior nas crianças com Síndrome de Down (n= 22)

