

CENÁRIO DAS CARDIOPATIAS RARAS PRIMÁRIAS E SECUNDÁRIAS DA INFÂNCIA E ADOLESCÊNCIA EM PERNAMBUCO

MARIA ELISA LUCENA SALES DE MELO ASSUNÇÃO^{1,2}; MYCHELLE PASCOALINE DE MIRANDA SILVA²; REBECA VAZ VIEIRA DE CASTRO³; MARCELA VASCONCELOS MONTENEGRO⁴; RAYSSA L BORGES-MEDEIROS¹; BRUNA MARTINIANO LIMA¹; EZEQUIAS LÚCIO DE LIMA¹; MANOEL SEBASTIÃO LIMA DA COSTA JÚNIOR¹; CÁSSIA DOCENA¹; ANTÔNIO MAURO REZENDE¹; MÔNICA CRISTINA RESENDE FIORI²; JULIANA RODRIGUES NEVES²; NORMA LUCENA-SILVA¹

INSTITUIÇÕES: 1. FIOCRUZ - PERNAMBUCO - INSTITUTO AGGEU MAGALHÃES; 2. PROCAPE HOSPITAL DO CORAÇÃO - UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO; 3. UNINASSAU - UNIVERSIDADE MAURÍCIO DE NASSAU; 4. UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO - UPE

INTRODUÇÃO

As cardiopatias na infância e adolescência são raras e, em sua maioria, de etiologia genética. O cenário das cardiopatias raras não é bem conhecido e tem grande impacto pessoal e coletivo em termos de qualidade de vida, incapacidades e morte. O Hospital do Coração-PROCAPE, em parceria com a Rede Genômica do Nordeste (ReGeNE)/ FIOCRUZ-PE, iniciou um grande estudo em cardiogenética para o conhecimento do perfil clínico e genético da população jovem com cardiopatia em Pernambuco.

OBJETIVO

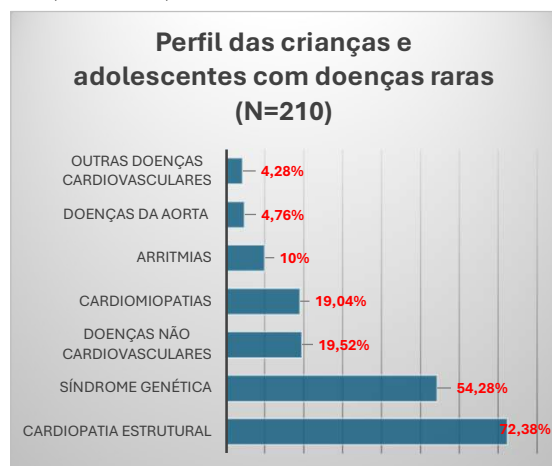
Estimar a prevalência de cardiopatias, por meio das características fenotípicas de pacientes atendidos no PROCAPE associadas ao genótipo.

METODOLOGIA

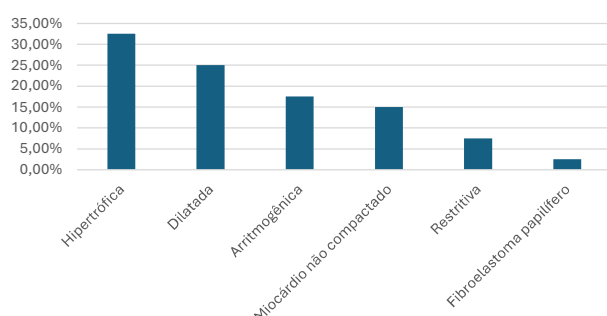
Estudo observacional, transversal, descritivo, de pacientes com cardiopatias raras, de provável causa genética, atendidos no PROCAPE entre janeiro de 2024 a junho de 2025. Após a assinatura do termo de consentimento/assentimento, os pacientes responderam ao inquérito clínico-epidemiológico e tiveram sangue coletado para a realização do painel genético com 950 genes direcionado para doenças raras e a análise das sequências semiautomatizadas com programa Franklin (Qiagen).

RESULTADOS E DISCUSSÃO

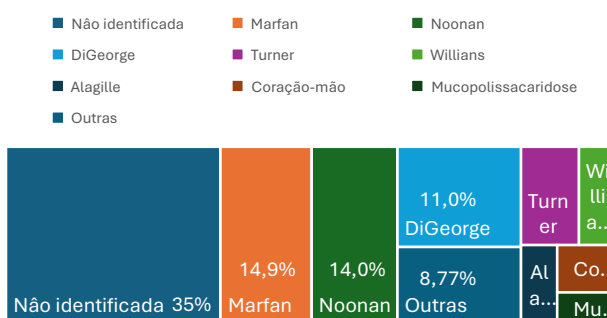
O estudo incluiu 210 pacientes com idades entre 0 e 20 anos, média de 8,2 anos e 56% homens.



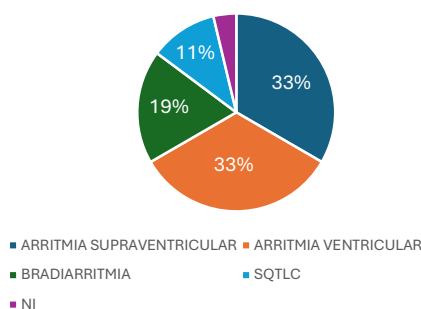
Cardiomiopatias (N=40)



Síndromes Genéticas (N=114)



Arritmias (N=27)



As doenças da aorta ocorreram em 5% dos pacientes. Os achados genéticos dos pacientes síndromicos com fenótipos sobrepostos permitiram a definição de casos e a análise da herança genética. Familiares do caso índice assintomáticos com traço genético associado ao fenótipo alterado também foi observado.

As cardiopatias raras e genéticas na infância e adolescência compõem um grupo bastante heterogêneo de apresentações fenotípicas e de variabilidade genética. A patogenidade das alterações genéticas que se manifesta já em fases precoces da requer diagnóstico precoce e preciso para um tratamento direcionado. Conhecer o cenário das cardiopatias raras e genéticas tem grande impacto no rastreio familiar subsequente que pode identificar outros familiares afetados e permitir, para esses, diagnóstico e tratamento mais precoces e, somado a isso, elucidar o padrão da herança e a realização do aconselhamento genético familiar que pode ter impacto no planejamento familiar.

CONCLUSÃO

Conhecer o perfil clínico e genético das cardiopatias raras pode prevenir incapacidades e morte além de permitir o rastreio familiar e o aconselhamento genético de forma eficaz e precisa.

REFERÊNCIAS

- Orphanet: Quality charter About rare diseases
- Fernandes, R. et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Nature Reviews Genetics*, v. 20, p. 1-9, 2019. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/s41431-019-0508-0>. Acesso em: 22 maio 2025.
10. Gomes JA, Cardoso-Dos-Santos AC, Bremm JM, Alves RSM, Bezerra AB, Araújo VEM, et al. Congenital anomalies in Brazil, 2010 to 2022. *Rev Panam Salud Publica*. 2025;49:e9.