



## RELATO DE CASO

### Diagnóstico tardio de Tetralogia de Fallot – Relato de caso

#### Tetralogy of Fallot Late Diagnosis - case report.

Thyanne Louzada Ferreira Guimarães<sup>1</sup>, Wilderi Sidney Gonçalves Guimarães<sup>2</sup>, Ana Paula Bomfim de Borborema Alfaia<sup>3</sup>, Suely Regina da Silva Teles<sup>4</sup>

---

<sup>1</sup> Médica residente de Pediatria do Hospital Universitário Getúlio Vargas da Universidade Federal do Amazonas- UFAM, Manaus-AM, Brasil

<sup>2</sup> Mestrando em Saúde, Sociedade e Endemias da Amazônia pela Universidade Federal do Amazonas e Instituto Leonidas e Maria Deane / Fiocruz Amazônia. Médico da Faculdade de Medicina, Universidade Federal do Amazonas- UFAM, Manaus-AM, Brasil

<sup>3</sup> Mestre em Patologia Tropical pela Universidade Federal do Amazonas. Médica Pediatra da Universidade Federal do Amazonas- UFAM, Manaus-AM, Brasil

<sup>4</sup> Médica Pediatra com aperfeiçoamento em Cardiologia do Hospital Universitário Francisca Mendes, Manaus-AM, Brasil

## RESUMO

Cardiopatias congênitas são anomalias do aparelho circulatório presentes desde o nascimento, sendo divididas em cianóticas e acianóticas. A Tetralogia de Fallot é a cardiopatia cianótica mais comum, caracterizada por comunicação interventricular, estenose subpulmonar, origem biventricular da valva aórtica e hipertrofia ventricular direita. O diagnóstico costuma ser realizado no primeiro ano de vida devido às manifestações clínicas precoces, na maioria dos casos. Contudo, em alguns casos, a associação de outras malformações cardíacas e falhas no sistema de saúde podem contribuir para realização de diagnósticos tardios, aumentando a probabilidade de prognósticos desfavoráveis. Objetivo: Relatar o caso de um paciente adolescente com diagnóstico tardio de Tetralogia de Fallot, apresentando complicações sistêmicas da cianose. Foi tratado cirurgicamente, evoluindo de forma satisfatória. Conclusão: Apesar dos avanços científicos e tecnológicos na medicina, ainda é possível identificar pessoas em idades avançadas e portadoras de comorbidades graves não



diagnosticadas, como as cardiopatias congênitas, resultando em maiores complicações ou até a morte se não diagnosticadas a tempo. Tal fato corrobora a necessidade de conscientização das equipes de saúde para a identificação precoce de casos suspeitos.

**Palavras-chave:** Tetralogia de Fallot, Cardiopatias Congênitas, Diagnóstico tardio, Insuficiência Cardíaca.

## ABSTRACT

Congenital heart diseases are defects of the circulatory system present from birth, being divided into cyanotic and acyanotic. Tetralogy of Fallot is the most common cyanotic heart disease characterized by ventricular septal defect, pulmonary stenosis, biventricular origin of aortic valve and right ventricular hypertrophy. The diagnosis is usually performed in the first year of life due to early clinical manifestations in most cases. However, in some cases, the association of other cardiac defects and failures in the health system can contribute to late diagnosis, increasing the likelihood of unfavorable prognostics. Objective: To report a case of an adolescent patient with late diagnosis of tetralogy of Fallot, with systemic complications of cyanosis. It was surgically treated, evolving satisfactorily. Conclusion: Despite the scientific and technological advances in medicine, it is still possible to identify people at older age and with severe comorbidities not diagnosed, as congenital heart defects, resulting in complications or even death if not diagnosed on time. This fact corroborates the need for awareness of health teams for the early identification of suspected cases.

**Keywords:** Tetralogy of Fallot, Heart Defects Congenital, Delayed Diagnosis, Heart Failure.

## INTRODUÇÃO

Cardiopatias congênitas são alterações morfológicas e/ou funcionais do coração presentes desde o nascimento. Segundo estudo realizado em São Paulo no ano de 2011, as anomalias do aparelho circulatório foram responsáveis por 9,5% das malformações congênitas detectadas<sup>1</sup>.

Em importante estudo publicado por Linde et al, constatou-se que a prevalência de cardiopatia congênita no mundo atualmente é de 9 para cada



1000 nascidos vivos, em média, podendo haver variações de acordo com a área geográfica, a renda média da população e presença de fatores de risco maternos<sup>2</sup>. No entanto, segundo informações do Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (DATASUS), em 2010, apenas 1.377 casos de cardiopatias congênitas foram notificados no território brasileiro, contrariando a estimativa de 25.757 casos, conforme o estudo de prevalência mundial<sup>3</sup>. O mesmo foi observado para a região norte do País, com 51 casos notificados em um total estimado de 2.758 e para o estado do Amazonas, com 19 casos notificados e uma estimativa de 668 casos de cardiopatia congênita em 2010<sup>3</sup>. A subnotificação existente e a carência de estudos sobre o assunto contribuem para o insuficiente número de políticas públicas voltadas aos métodos diagnósticos e de rastreio em todos os estados brasileiros, contribuindo com a mortalidade de crianças<sup>3</sup>.

Em relação à classificação, as cardiopatias congênitas são divididas em acianóticas e cianóticas, sendo a Tetralogia de Fallot (T4F) a mais comum dentre as cianóticas<sup>4</sup>.

A T4F foi descrita em 1888, por Arthur Fallot, como sendo uma malformação cardíaca determinada por: comunicação interventricular, estenose subpulmonar, origem biventricular da valva aórtica e hipertrofia ventricular direita<sup>5</sup>. Atualmente, a taxa de prevalência dessa malformação no mundo é de 0,34 crianças a cada 1000 nascidos vivos<sup>2</sup>. A estimativa de pacientes com tal malformação no Brasil, em 2010, seria de 973 casos e na região norte do país, 104 casos<sup>3</sup>.

Geralmente o diagnóstico das cardiopatias congênitas, incluindo a T4F, é realizado até o primeiro ano de vida<sup>6</sup>. Contudo, alguns casos persistem sem diagnóstico até a adolescência ou fase adulta, aumentando a possibilidade de complicações sistêmicas e a taxa de mortalidade da doença<sup>7</sup>.



## OBJETIVO

O objetivo do artigo é relatar um caso de diagnóstico tardio de T4F e sua evolução clínica posterior ao tratamento, assim como uma revisão sobre o tema.

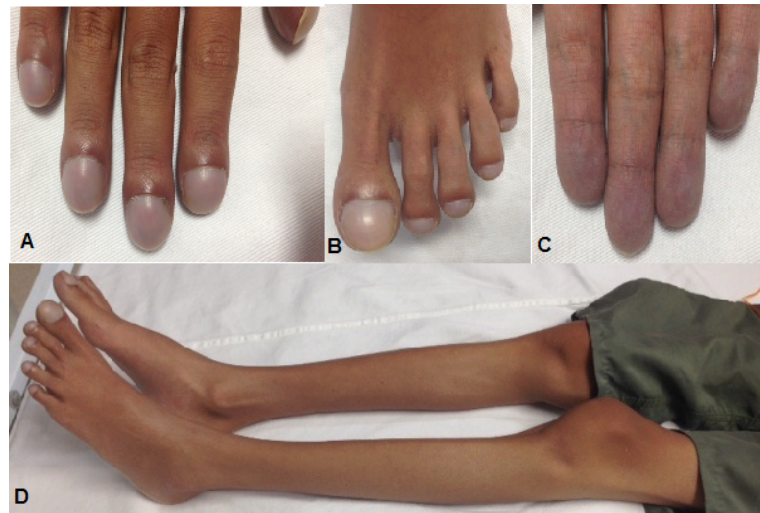
## RELATO DE CASO

Adolescente, 12 anos e sete meses de idade, sexo masculino, procedente da cidade de Autazes – AM, sem diagnósticos prévios e relato de que nunca havia sido avaliado por médico anteriormente. Procurou Pronto Socorro de Autazes com queixa de episódios eméticos e edema em face, abdome, membros inferiores e bolsa escrotal. Na ocasião apresentava-se anasarcado, oligúrico, dispnéico, perfusão periférica regular, fígado palpável a aproximadamente 4 cm abaixo do rebordo costal direito e com sopro cardíaco. Foi ofertado oxigênio inalatório e encaminhado a Manaus-AM para avaliação com especialista.

cianose, saturação de O<sub>2</sub> entre 68 e 70% em ar ambiente, dedos em baqueta de tambor (Figura 1), sopro sistólico 3+/6+ em borda esternal esquerda alta e 2+/6+ em borda esternal esquerda baixa, além de hemoconcentração importante.



Em Manaus, ficou internado em unidade especializada em cardiologia para estabilização clínica e investigação diagnóstica. Na ocasião da admissão, apresentava sinais de desnutrição (índice de massa corporal de  $12,46 \text{ Kg/m}^2$  –



abaixo do percentil 3).

Figura 1: A e B- baqueteamento digital; C- cianose de extremidades; D- corpo emagrecido / desnutrição.

Os exames laboratoriais realizados durante a admissão do paciente apresentaram hemoconcentração importante, leucopenia, plaquetopenia, lactato aumentado e proteinúria em níveis não nefróticos, conforme descritos na Tabela 1.

Tabela 1: Exames laboratoriais realizados para admissão do paciente:

Exames laboratoriais	Resultados
Hemácias	9.600.000
Hemoglobina	25,8 g/dL
Hematócrito	79,9%
Leucograma	3.850 /uL
Plaquetas	38.000/uL
Lactato	3,3 mmol/L
Proteinúria de 24 horas	996 mg/24h



A radiografia de tórax realizada no momento da admissão apresentava alterações como: arco aórtico posicionado a direita e trama vascular diminuída em periferia pulmonar (figura 2).

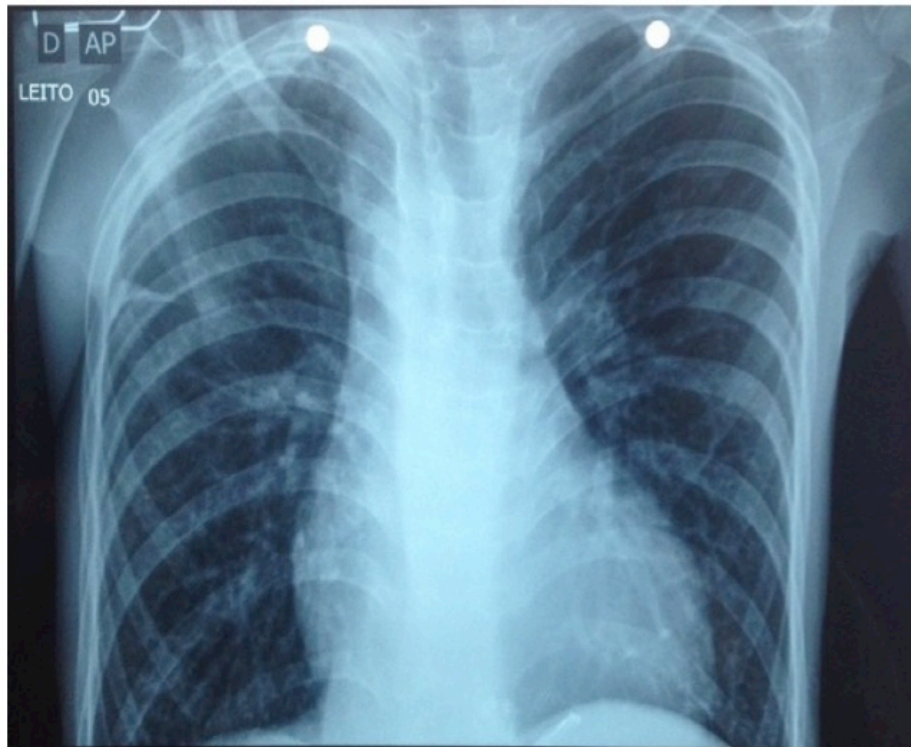


Figura 2: Radiografia de tórax evidenciando arco aórtico à direita e trama vascular diminuída na periferia pulmonar.

Realizou o primeiro ecocardiograma em Abril de 2015, à beira do leito, sendo registrado na evolução clínica do dia a realização do exame e o diagnóstico de T4F, persistência do canal arterial (PCA) e insuficiência cardíaca, sem maiores detalhamentos pela ausência de laudo impresso no prontuário. Manteve-se internado na unidade para a programação cirúrgica. Fez uso de Propranolol, Sildenafil, Captopril e duas exsangüineotransfusões parciais durante o pré-operatório.

Foi realizada a correção cirúrgica da T4F, com prótese monocúspide nº 22, e da PCA em Maio de 2015. Evoluiu com disfunção ventricular no pós-operatório imediato, necessitando de drogas inotrópicas. A extubação ocorreu



no 4º dia após a cirurgia. Evoluiu com proteinúria não nefrótica atribuída a glomerulopatia induzida por hipoxemia, porém sem alteração da função renal.

Ao 6º dia de pós-operatório o ecocardiograma apresentou aumento moderado a importante do átrio direito, aumento cavitário moderado do ventrículo direito, hipertrofia leve do ventrículo direito, movimento paradoxal do septo interventricular próprio de pós-operatório, ausência de shunt residual após ventriculoseptoplastia, ausência de shunt através do canal arterial, arco aórtico normal e à direita da coluna vertebral, tronco pulmonar de 15mm. Na análise das valvas, a Tricúspide apresentou morfologia normal e regurgitação leve (pressão sistólica da artéria pulmonar de 30 mmHg), a Aórtica também com morfologia normal e regurgitação leve e a Pulmonar apresentou-se como monocúspide sem gradiente significativo e com regurgitação leve.

Recebeu alta no 12º dia de pós-operatório, mantendo uso de captopril, digoxina, furosemida e ácido acetilsalicílico (AAS), para seguimento ambulatorial.

Nos meses seguintes, em consultas ambulatoriais, o paciente apresentou ganho ponderal progressivo (750g por mês), mantendo uso de captopril semanal e furosemida diária. Evoluiu com insuficiência pulmonar moderada e insuficiência aórtica leve a moderada.

No 8º mês de pós operatório foi realizado ecocardiograma de controle, evidenciando-se aumento volumétrico moderado do átrio direito, aumento cavitário leve do ventrículo direito, movimento paradoxal do septo interventricular próprio de pós-operatório, ausência de shunt residual após ventriculoseptoplastia, arco aórtico normal e à direita da coluna vertebral, tronco e ramos pulmonares de bom tamanho e confluentes ao tronco, tronco da artéria pulmonar de 15mm, artéria pulmonar direita de 11 mm, artéria pulmonar esquerda de 12 mm, canal arterial fechado. Na análise das valvas, a tricúspide apresentava-se com morfologia normal e regurgitação leve, a Aórtica com insuficiência leve a moderada, a pulmonar com presença de monocúspide e com regurgitação leve.





## DISCUSSÃO

O diagnóstico das cardiopatias congênitas pode ser feito durante o período pré-natal, no pós-parto imediato ou um diagnóstico tardio, sendo esse último associado a maior morbidade e mortalidade<sup>8</sup>.

Dentre os testes de triagem neonatal, tem-se implementado no Brasil, desde 2014, o teste do coraçãozinho. Com uma equipe de saúde treinada adequadamente e um aparelho de oximetria de pulso pode-se identificar de forma simples as crianças que possivelmente possuem cardiopatias congênitas críticas e encaminhá-las para exames confirmatórios e intervenção precoce<sup>9</sup>.

Em estudo realizado em Massachusetts, entre 2004 e 2009, evidenciou-se que o parto realizado em locais de cuidados não terciários e a presença de cardiopatia congênita isolada têm alta associação com o diagnóstico tardio<sup>8</sup>. Possivelmente, a evidência também seja uma realidade no Brasil, juntamente com outros fatores presentes em países subdesenvolvidos. A dificuldade de acesso aos serviços de saúde e a falta de especialistas ainda são obstáculos encontrados em muitos estados do país<sup>10</sup>. No entanto a carência de estudos sobre o assunto limita uma avaliação precisa da situação do país.

O município de Autazes, localizado no estado no Amazonas, possui população de 32.135 cidadãos, segundo o último senso demográfico de 2010<sup>11</sup>. Conta com uma rede de saúde com 13 unidades básicas de saúde (UBS) e 1 unidade hospitalar, segundo o Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde<sup>12</sup>. Segundo a Política Nacional de Atenção Básica, cada equipe de saúde da família pode se responsabilizar por cuidar de uma população de cerca de 3500 habitantes descrita ao território da unidade de saúde<sup>13</sup>. Portanto, a cobertura populacional está adequada pelos serviços de atenção básica do município. Contudo, no presente relato de caso houve referência, pela família do paciente, da ausência de acompanhamento médico. Isso levanta a possibilidade de deficiência na organização dos serviços em realizar busca ativa. Levando-se em consideração o viés de memória, questiona-se o fato do paciente nunca ter sido atendido na rede de saúde do município.





No que tange o diagnóstico clínico, a T4F pode apresentar-se inicialmente por cianose e crises de hipoxemia<sup>14,15</sup>. Crianças mais velhas, sem correção cirúrgica, podem evoluir com dispnéia ao esforço, pele azul escura, escleras acinzentadas com ingurgitação de vasos sanguíneos, baqueteamento digital, comprometimento de crescimento e desenvolvimento<sup>14,16</sup>. Destaca-se que o grau de estenose pulmonar é fator determinante para aparecimento da cianose e conseqüentemente para o diagnóstico precoce ou tardio<sup>14</sup>.

Na presença de estenose pulmonar leve, a resistência vascular sistêmica é maior que a resistência ao fluxo pulmonar, resultando em um shunt da esquerda para a direita através da comunicação interventricular, mantendo o paciente acianótico. Com um grau maior de estenose pulmonar, que permita manter resistência ao fluxo pulmonar e resistência vascular sistêmica em equilíbrio, o shunt manter-se-á da esquerda para direita em repouso e a cianose irá manifestar-se apenas em períodos de exercício, resultante da inversão do shunt. Se houver estenose pulmonar severa, o shunt ocorrerá da direita para a esquerda, com cianose persistente<sup>16</sup>.

A concomitância entre T4F e PCA pode atenuar a presença de cianose, uma vez que haverá maior fluxo sanguíneo pulmonar. Por essa razão, a cianose pode manifestar-se apenas dias após o nascimento, com o fechamento do canal arterial ou mais tardiamente em caso de PCA, capaz de suprir uma parte do fluxo pulmonar<sup>14,17</sup>.

A respeito da avaliação dos exames de imagem, a radiografia de tórax pode evidenciar fluxo pulmonar diminuído, ápex levantado devido a hipertrofia miocárdica e arco aórtico a direita, sendo esse último visto em aproximadamente 20% dos pacientes. Porém o exame padrão ouro para o diagnóstico é o ecocardiograma, através do qual é possível visualizar as alterações estruturais<sup>14,17</sup>.

O diagnóstico tardio da T4F pode vir acompanhado de complicações sistêmicas da cianose, dentre elas: complicações hematológicas e renais. A hipoxemia crônica pode resultar em eritrocitose, deficiência de ferro, diátese hemorrágica. Sintomas moderados a graves de hiperviscosidade podem



ocorrer com hematócritos acima de 65%. As complicações renais manifestam-se por proteinúria, hiperuricemia ou insuficiência renal<sup>7</sup>.

Devido à gravidade do quadro de T4F, é raro encontrarmos pacientes com idade mais avançada sem diagnóstico e tratamento. Os pacientes geralmente apresentam manifestações clínicas precoces e complicações da hipoxemia o que leva a família a procurar atendimento médico no primeiro ano de vida e melhorar o prognóstico do paciente.

O paciente do caso apresentado obteve um diagnóstico tardio da T4F, quando já apresentava sinais de insuficiência cardíaca e complicações hematológicas e renais devido à hipoxemia.

A PCA, a ausência de acompanhamento médico na infância e a distância da cidade natal à capital do estado podem ter contribuído para o diagnóstico tardio. Soma-se a isso, a elevada subnotificação existente e carência de políticas públicas voltadas ao tema, as quais corroboram para desfechos ainda piores.

Destaca-se ainda que a PCA existente foi essencial para que o paciente mantivesse o fluxo sanguíneo pulmonar e condições hemodinâmicas estáveis por tanto tempo, contribuindo para que o diagnóstico fosse feito tão tardiamente. Somando-se às possíveis causas do diagnóstico tardio, há ainda o relato de nunca ter passado por consulta médica refletindo falha ou ineficiência do sistema de saúde na busca ativa de pacientes.

A correção cirúrgica da Tetralogia de Fallot e da PCA ocorreu com sucesso e o paciente continua em seguimento ambulatorial, com melhora da qualidade de vida e com sinais de recuperação do crescimento.

## CONCLUSÃO

As cardiopatias congênitas, dentre elas a Tetralogia de Fallot, ainda são subdiagnosticadas e subnotificadas em nosso sistema de saúde. Nesse sentido, sugere-se a necessidade de melhorias no sistema de saúde brasileiro, sobretudo na Atenção Básica, através da melhoria do acesso e da qualidade dos serviços, tendo em vista a identificação precoce de casos suspeitos e



busca ativa de usuários. Soma-se a isso a relevância da melhoria da alimentação dos sistemas de informação em saúde, algo que facilitará a notificação de agravos. Dessa forma, busca-se uma aproximação mais fidedigna do perfil de morbimortalidade em nosso país, o que inclui as cardiopatias congênitas, afim de contribuir com a criação de políticas públicas de saúde voltadas a esses problemas.

## REFERÊNCIAS

1. Laurenti R, Siqueira AAF, Jorge MHPM et al. A importância das anomalias congênitas ao nascer. *Rev Bras Crescimento Desenvol Hum.* 2014; 24(3): 328-338.
2. Linde DVD, Konings EEM, Slager MA et al. Birth prevalence of congenital heart disease worldwide - A systematic review and meta-analysis. [\*J Am Coll Cardiol.\*](#) 2011; 58(21): 2241-2247.
3. Pinto Júnior VC, Branco KMPC, Cavalcante RC et al. Epidemiology of congenital heart disease in Brazil. *Braz J Cardiovasc Surg.* 2015; 30(2): 219-224.
4. Bernstein D. Epidemiologia e Base Genética da Doença Cardíaca Congênita. In: Kliegman RM, Stanton BF, Schor NF et al. *Nelson- Tratado de Pediatria.* Rio de Janeiro: Elsevier; 2014. p. 1547.
5. Anderson R, Winberg P. The clinical anatomy of Tetralogy of Fallot. *Cardiol Young.* 2005; 15 (suppl 1): 38-47.
6. Huber J, Peres VC, Santos TJ et al. Cardiopatias congênitas em um serviço de referência: Evolução clínica e doenças associadas. *Arq Bras Cardiol.* 2010; 94 (3): 333-338.
7. Marelli AJ. Doença cardíaca congênita em adultos. In: Goldman L, Ausiello D. *Cecil Medicina.* Rio de Janeiro: Elsevier. 2009; v1, p. 538-553.
8. Liberman RF, Getz KD, Lin AE et al. Delayed diagnosis of critical congenital heart defects: trends and associated factors. *Pediatrics.* 2014; 134(2): 373-381.



9. Ministério da Saúde (Brasil), Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos, Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde, Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS. Relatório n. 115 – Teste do coraçõzinho (oximetria de pulso) na triagem neonatal. Brasília: Ministério da Saúde, 2014. 6p. [acesso em 13 jul. 2016]. Disponível em: <http://conitec.gov.br/images/Incorporados/TesteCoracaozinho-FINAL.pdf>.
10. Mattos SS, Regis CT, Mourato FA et al. Busca ativa por cardiopatias congênitas é factível? Experiência em oito cidades brasileiras. *Int J Cardiovasc Sci*. 2015; 28(2): 95-100.
11. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Censo Demográfico 2010: características da população e dos domicílios. Rio de Janeiro: IBGE; 2011. [acesso em 13 jul. 2016]. Disponível em: <http://cidades.ibge.gov.br/xtras/perfil.php?lang=&codmun=130030&search=amazonas|autazes>.
12. Ministério da Saúde (Brasil), Departamento de Informática do SUS, Cadastro nacional de estabelecimentos de saúde. Estabelecimentos de saúde do município: Autazes. Brasília: Ministério da Saúde. [acesso em 13 jul. 2016]. Disponível em : <http://cnes2.datasus.gov.br>.
13. Ministério da Saúde (Brasil), Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Básica. Política Nacional de Atenção Básica. Brasília: Ministério da Saúde; 2012. 114p.
14. Bernstein D. Cardiopatias Congênitas Cianóticas: Cardiopatias Cianóticas com Fluxo Sanguíneo Pulmonar Diminuído. In: Kliegman RM, Stanton BF, Schor NF et al. Nelson-Tratado de Pediatria. Rio de Janeiro: Elsevier; 2014. p. 1571-1582.
15. González JAL, Cadavid AM, Aguilera D et al. Artículo de actualización para formación continuada - Tetralogía de Fallot. *Rev Colomb Cardiol*. 2008; 15(3):139-147.
16. Mesquita SMFM. Tetralogia de Fallot. In: Atik E. Cardiopatias congênitas – Guia prático de diagnóstico, tratamento e conduta geral. São Paulo: Atheneu; 2014. p. 141-154.



17.Espinosa CA. Tetralogía de Fallot. Actualización del diagnóstico y tratamiento. *Rev. Mex. Cardiol.* 2013; 24(2): 87-93.