



**Introdução:** As Doenças Cardíacas Congênicas (DCC) são as anomalias congênicas mais frequentes entre recém-nascidos, com prevalência de 4–10 em 1000 nascidos vivos. Postula-se que fatores genéticos desempenham um papel significativo na patogênese das DCC, porém em cerca de 55% dos pacientes não se consegue determinar os mecanismos genéticos. Mutações de novo são a principal causa de DCC em famílias sem herança mendeliana clara. Cerca de 70% das DCC ocorrem como malformações isoladas.

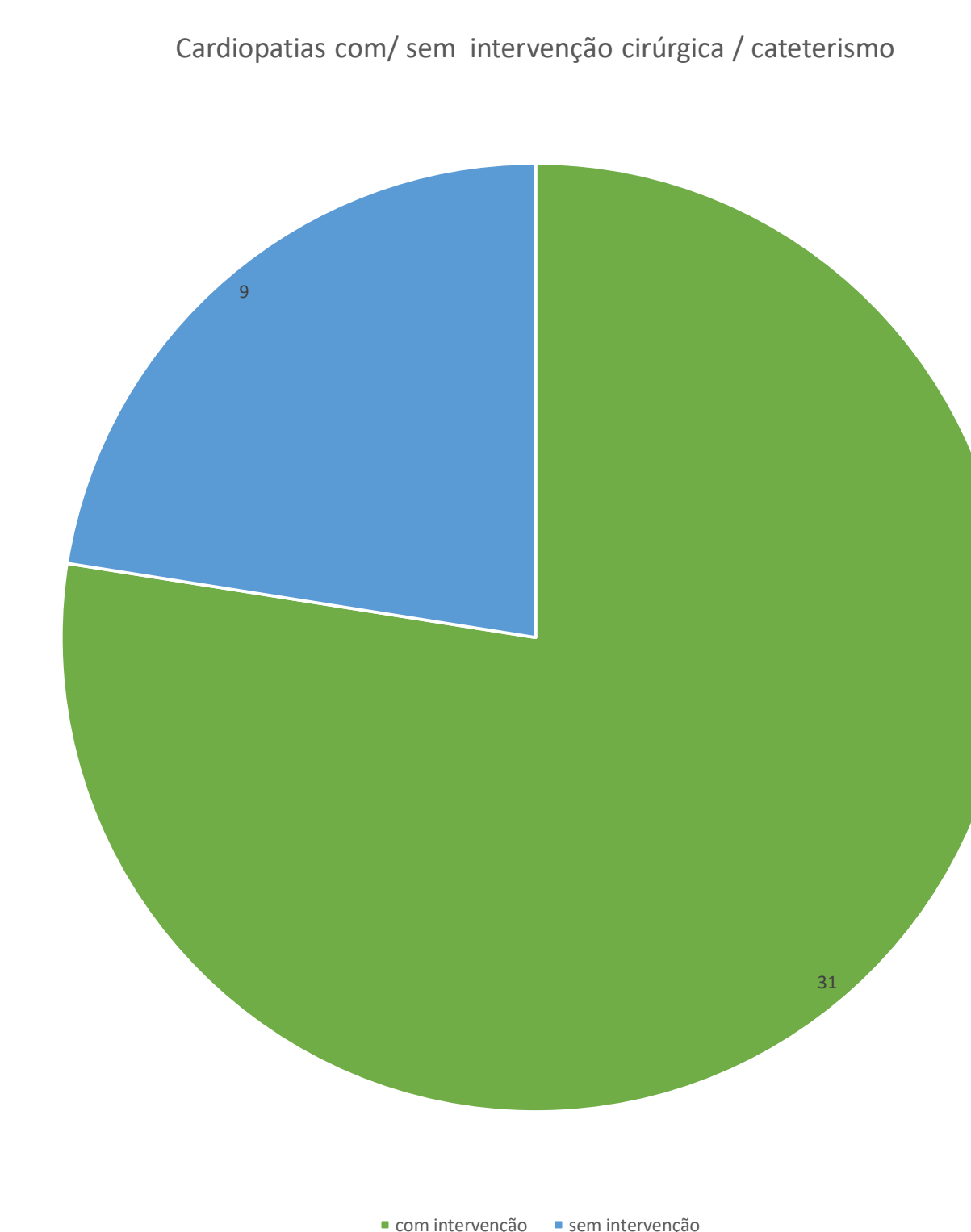
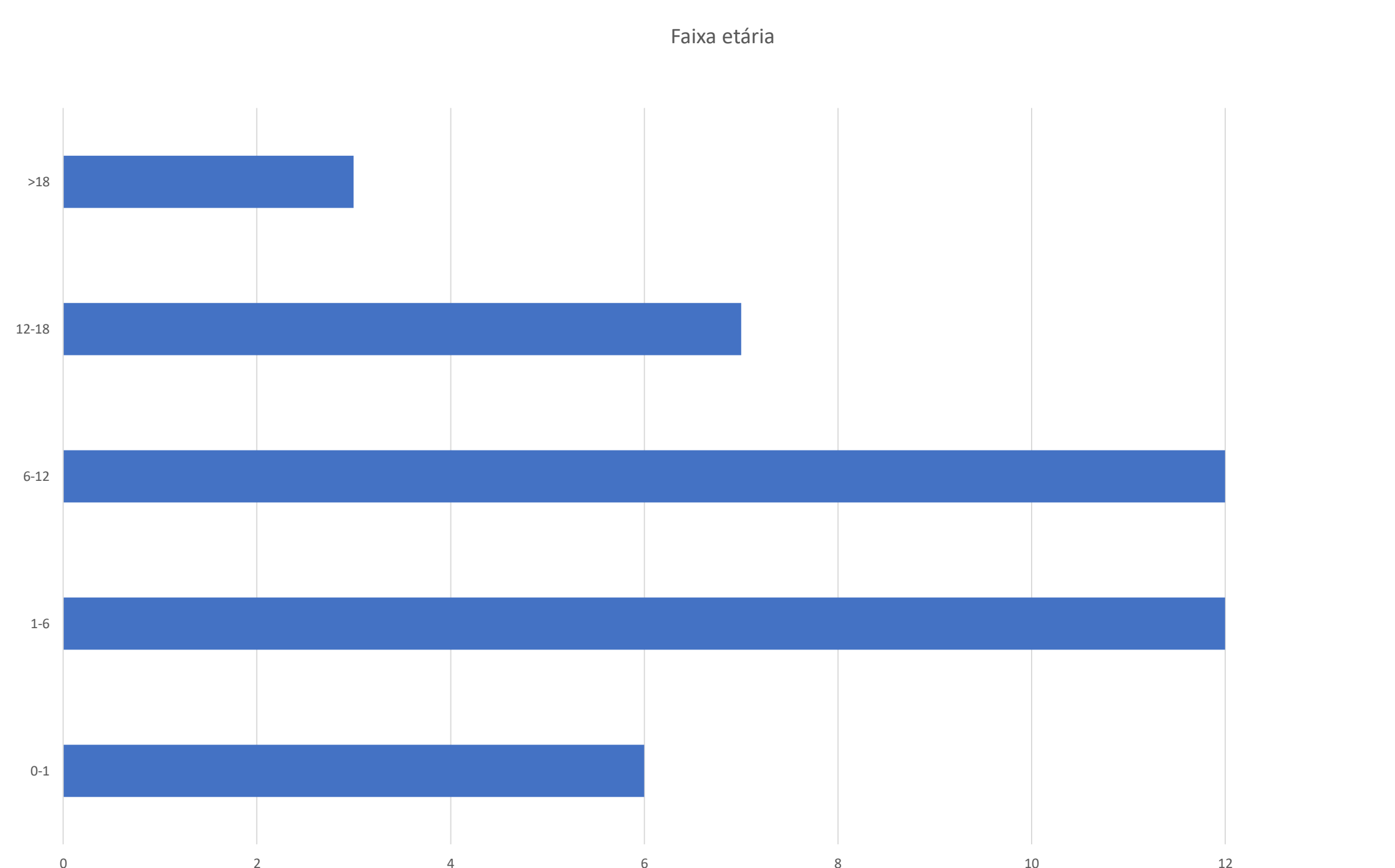
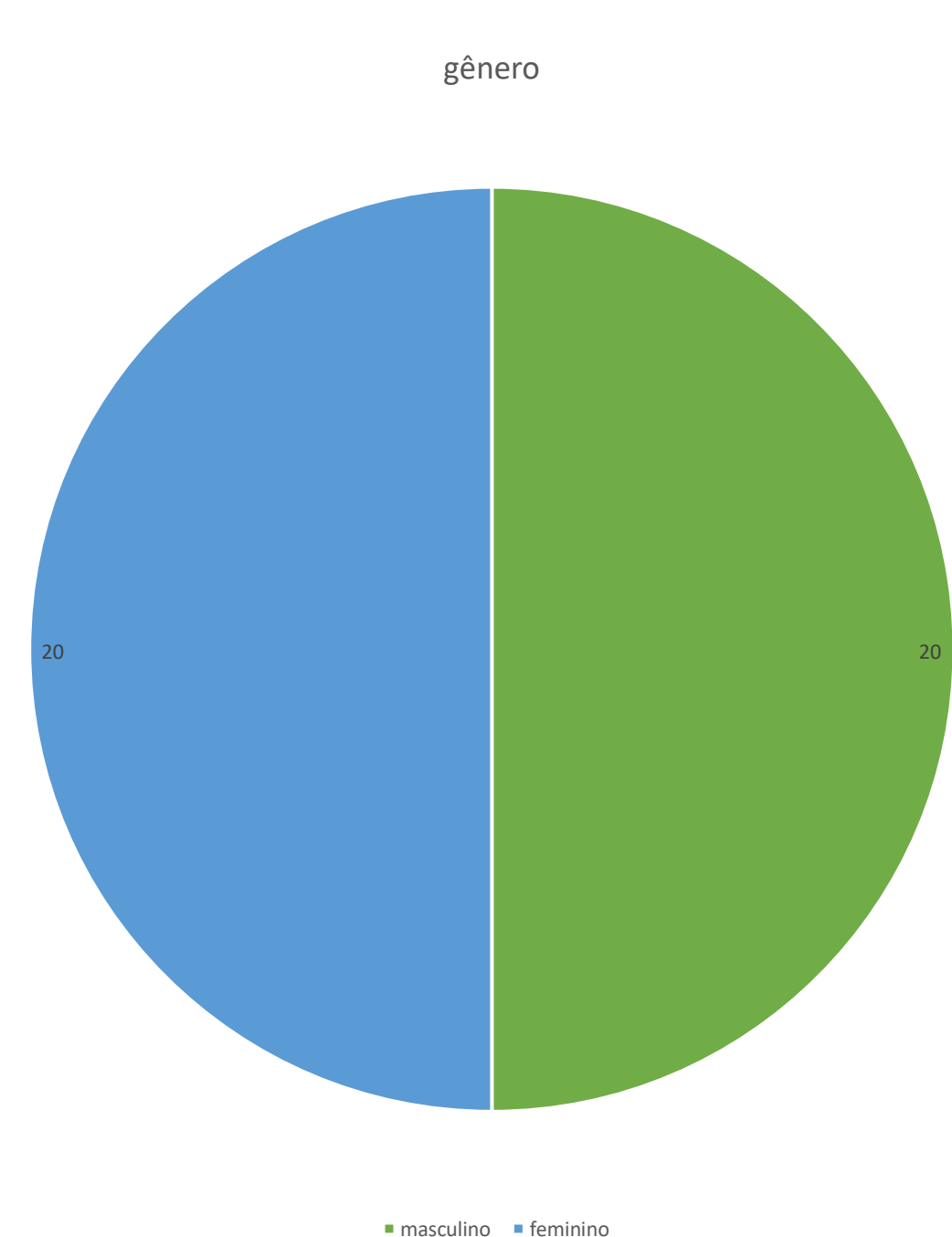
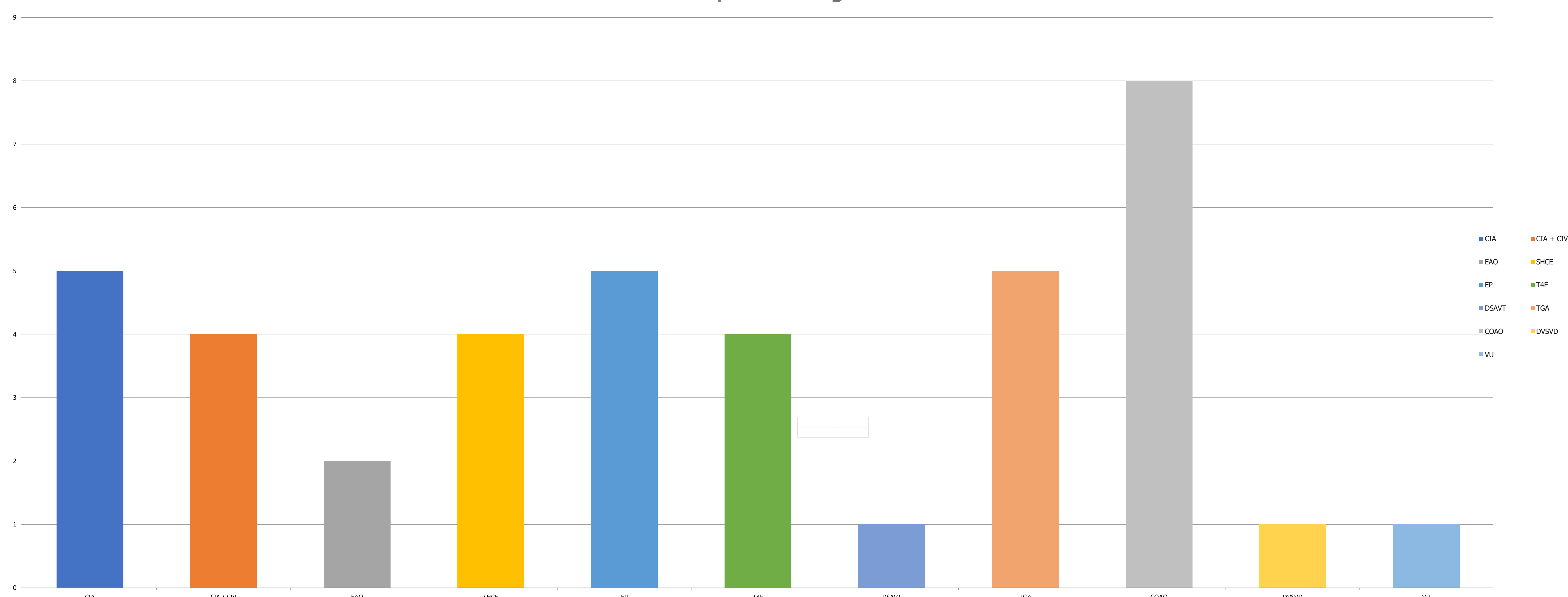


**Objetivo:** caracterizar o perfil da coorte de pacientes com cardiopatias congênicas da região Norte Fluminense selecionados para o sequenciamento de painel multigênico.

**Métodos:** Pacientes com diagnóstico clínico e ecocardiográfico de cardiopatias congênicas acompanhados em serviços de cardiologia pediátrica de Campos dos Goytacazes/RJ foram incluídos no estudo. Dados clínicos foram obtidos dos prontuários com nova avaliação clínica e ecocardiográfica dos indivíduos. Indivíduos com diagnóstico de aneuploidias foram excluídos.

**Resultados preliminares:** Quarenta indivíduos foram recrutados até o momento, sendo 20 do sexo masculino. A faixa etária da coorte no momento da inclusão é de  $7,92 \pm 6,2$ , variando de 3 meses até 26 anos. Trinta e um foram submetidos à intervenção cirúrgica e/ou cateterismo cardíaco intervencionista e 9 encontram-se em seguimento clínico. Foram encontrados 25 casos de cardiopatias acianóticas e 15 casos de cardiopatias cianóticas. As cardiopatias congênicas encontradas foram as seguintes: comunicação interatrial (CIA) = 5 casos; comunicação interatrial associadas à comunicação interventricular (CIA+CIV) = 4 casos; estenose valvar aórtica = 2 casos; síndrome do coração esquerdo hipoplásico = 4 casos; coarctação da aorta = 8 casos; estenose valvar pulmonar = 5 casos; tetralogia de Fallot = 4 casos; defeito do septo atrioventricular = 1 caso; transposição das grandes artérias = 5 casos; ventrículo único = 1 caso; dupla via de saída de ventrículo direito = 1 caso. Dos 40 pacientes, 1 apresenta dismorfismo facial discreto em investigação.

Cardiopatias congênicas



**Conclusão:** Em nossa coorte a maioria dos indivíduos são portadores de DCC de moderado e alto risco necessitando de intervenção em 71.9% dos casos. Essa coorte será ampliada e submetida ao sequenciamento dirigido de um painel multigênico para conhecer o perfil e a incidência de variações de nucleotídeo único associadas às DCC em nossa região, incidência dos tipos de DCC, gravidade, hereditariedade, desfecho e a sua relação com as SNV.