



Este artigo completo só se encontra disponível na versão eletrónica: www.revportcardiol.org

Recomendações da ESC para o tratamento da cardiopatia congénita no adulto (nova versão de 2010)

Grupo de Trabalho para o Tratamento da Cardiopatia Congénita no Adulto da *European Society of Cardiology* (Sociedade Europeia de Cardiologia) (ESC)

Apoiadas pela *Association for European Paediatric Cardiology* (Associação Europeia de Cardiologia Pediátrica) (AEPIC)

Autores / Membros do Grupo de Trabalho: Helmut Baumgartner (Presidente) (Alemanha)*, Philipp Bonhoeffer (Reino Unido), Natasja M. S. De Groot (Holanda), Fokko de Haan (Alemanha), John Erik Deanfield (Reino Unido), Nazzareno Galie (Itália), Michael A. Gatzoulis (Reino Unido), Christa Gohlke-Baerwolf (Alemanha), Harald Kaemmerer (Alemanha), Philip Kilner (Reino Unido), Folkert Meijboom (Holanda), Barbara J. M. Mulder (Holanda), Erwin Oechslin (Canadá), Jose M. Oliver (Espanha), Alain Serraf (França), Andras Szatmari (Hungria), Erik Thaulow (Noruega), Pascal R. Vouhe (França), Edmond Walma (Holanda).

Comissão da ESC para as Recomendações Práticas (CRP): Alec Vahanian (Presidente) (França), Angelo Auricchio (Suíça), Jeroen Bax (Holanda), Claudio Ceconi (Itália), Veronica Dean (França), Gerasimos Filippatos (Grécia), Christian Funck-Brentano (França), Richard Hobbs (Reino Unido), Peter Kearney (Irlanda), Theresa McDonagh (Reino Unido), Bogdan A. Popescu (Roménia), Zeljko Reiner (Croácia), Udo Sechtem (Alemanha), Per Anton Sirnes (Noruega), Michal Tendera (Polónia), Panos Vardas (Grécia), Petr Widimsky (República Checa).

Revisores do Documento: Theresa McDonagh (Coordenador da Revisão das CRP) (Reino Unido), Lorna Swan (CO - coordenador da Revisão) (Reino Unido), Felicita Andreotti (Itália), Maurice Beghetti (Suíça), Martin Borggrefe (Alemanha), Andre Bozio (França), Stephen Brecker (Reino Unido), Werner Budts (Bélgica), John Hess (Alemanha), Rafael Hirsch (Israel), Guillaume Jondeau (França), Jorma Kokkonen (Finlândia), Mirta Kozelj (Eslovénia), Serdar Kucukoglu

*Autor para correspondência. *Adult Congenital and Valvular Heart Disease Center (EMAH-Zentrum) Muenster, Department of Cardiology and Angiology, University Hospital Muenster, Albert-Schweitzer-Str. 33, D-48149 Muenster, Alemanha. Telef: +49 251 8346110, Fax: +49 251 8346109, Email: helmut.baumgartner@ukmuenster.de*

O conteúdo destas Recomendações da *European Society of Cardiology* (ESC) foi publicado apenas para uso pessoal e educativo. Não está autorizado o seu uso comercial. Nenhuma parte das Recomendações da ESC pode ser traduzida ou reproduzida sob qualquer forma sem a autorização por escrito da ESC. A autorização pode ser obtida mediante apresentação de um pedido por escrito dirigido à Oxford University Press, ao editor do *European Heart Journal* e ao responsável por dar essa autorização em nome da ESC.

Renúncia de responsabilidade. As Recomendações da ESC expressam a opinião da ESC e foram elaboradas após cuidadosa consideração das evidências disponíveis à data da sua redação. Os profissionais de saúde são encorajados a tê-las em consideração no exercício da sua avaliação clínica. No entanto, as orientações não se devem sobrepor à responsabilidade individual dos profissionais de saúde de tomarem as decisões ajustadas com base nas circunstâncias específicas dos doentes de forma individualizada, de mútuo acordo com cada doente e, se for caso disso e exigido, com o representante ou encarregado do doente. Cabe igualmente ao profissional de saúde verificar as regras e regulamentos aplicáveis aos medicamentos e dispositivos médicos à data da prescrição do tratamento. © The European Society of Cardiology 2010. Todos os direitos reservados. Qualquer pedido de autorização deve ser dirigido por e-mail para o seguinte endereço: journals.permissions@oxfordjournals.org

0870-2551/\$ - see front matter. Edição portuguesa da obra em inglês: ESC Guidelines for the management of grown-up congenital heart disease (new version 2010). © da Edição Original, ESC 2010. © da Edição Portuguesa, Sociedade Portuguesa de Cardiologia, 2012. Published by Elsevier España, S. L. All rights reserved. Todos os direitos reservados. Não poderá reproduzir-se a presente edição na totalidade ou em parte, armazenar-se sob qualquer sistema de recuperação ou transmitir-se por qualquer procedimento eletrónico ou mecânico, incluindo fotocópia, sem autorização escrita do titular do copyright.

(Turquia), Mari Laan (Estónia), Christos Lionis (Grécia), Irakli Metreveli (Geórgia), Philip Moons (Bélgica), Petronella G. Pieper (Holanda), Vladimir Pilosoff (Bulgária), Jana Popelova (República Checa), Susanna Price (Reino Unido), Jolien Roos-Hesselink (Holanda), Miguel Sousa Uva (Portugal), Pilar Tornos (Espanha), Pedro Trigo Trindade (Suíça), Heikki Ukkonen (Finlândia), Hamish Walker (Reino Unido), Gary D. Webb (EUA), Jorgen Westby (Noruega).

A filiação dos autores e revisores pode ser encontrada na página dedicada a estas recomendações no sítio da Internet da ESC www.escardio.org/guidelines. Entidades da ESC que participaram na elaboração deste documento:

Associações: *European Association of Percutaneous Cardiovascular Interventions* (Associação Europeia de Intervenções Cardiovasculares Percutâneas) (EAPCI), *European Heart Rhythm Association* (Associação Europeia do Ritmo Cardíaco) (EHRA), *Heart Failure Association* (Associação de Insuficiência Cardíaca) (HFA), *European Association of Echocardiography* (Associação Europeia de Ecocardiografia) (EAE)

Conselhos: *Cardiology Practice* (Cardiologia Clínica), *Council on Primary Care* (Conselho para os Cuidados Primários), *Cardiovascular Imaging* (Imagiologia Cardiovascular), *Cardiovascular Nursing and Allied Professions* (Enfermagem Cardiovascular e Profissões Associadas) (CCNAP))

Grupos de Trabalho: Cardiopatia Congénita no Adulto, Circulação Pulmonar e Função Ventricular Direita, Doença Valvular Cardíaca, Cirurgia Cardiovascular, Trombose, Cuidados Intensivos Cardíacos

Palavras-chave: Cardiopatia congénita • Recomendações • Tratamento

Índice

1.	Preâmbulo	e4	4.5	Obstrução da câmara de saída do ventrículo esquerdo	e18
2.	Contextualização específica	e5	4.5.1	Estenose aórtica valvular	e18
3.	Considerações gerais	e5	4.5.2	Estenose aórtica supravalvular	e19
3.1	Prevalência da cardiopatia congénita no adulto e organização dos cuidados... ..	e5	4.5.3	Estenose aórtica subvalvular	e20
3.2	Diagnóstico	e6	4.6	Coarctação da aorta	e21
3.2.1	Ecocardiograma	e6	4.7	Síndrome de Marfan	e23
3.2.2	Ressonância magnética cardíaca	e6	4.8	Obstrução da câmara de saída do ventrículo direito	e25
3.2.3	Tomografia axial computadorizada	e7	4.9	Anomalia de Ebstein	e27
3.2.4	Prova de esforço cardiopulmonar	e7	4.10	Tetralogia de Fallot	e29
3.2.5	Cateterismo cardíaco	e7	4.11	Atresia pulmonar com comunicação interventricular	e31
3.3	Considerações terapêuticas	e8	4.12	Transposição das grandes artérias	e33
3.3.1	Insuficiência cardíaca	e8	4.12.1	Operação de <i>switch</i> auricular	e33
3.3.2	Arritmias e morte súbita cardíaca	e8	4.12.2	Operação de <i>switch</i> arterial	e35
3.3.3	Tratamento cirúrgico	e8	4.12.3	Operação de tipo Rastelli	e35
3.3.4	Cateterismo de intervenção	e9	4.13	Transposição das grandes artérias congenitamente corrigida	e36
3.3.5	Endocardite infecciosa	e9	4.14	Coração univentricular	e38
3.4	Problemas não cardíacos	e10	4.15	Doentes após cirurgia de Fontan	e40
3.4.1	Seguros	e10	4.16	Conduto do ventrículo direito para a artéria pulmonar	e42
3.4.2	Exercício físico e desporto	e10	4.17	Síndrome de Eisenmenger e hipertensão arterial pulmonar grave ..	e43
3.4.3	Gravidez, contraceção e aconselhamento genético	e10	4.18	Tratamento de doentes cianóticos	e45
4.	Problemas específicos	e11	5.	Referências	e48
4.1	Comunicação interauricular	e11			
4.2	Comunicação interventricular	e13			
4.3	Defeito do septo aurículo-ventricular ..	e15			
4.4	Canal arterial persistente	e16			

Abreviaturas e acrónimos

ECA	enzima de conversão da angiotensina	NYHA	<i>New York Heart Association</i>
AP	angina de peito	AP	artéria pulmonar
CAP	conexão aurículo-pulmonar	AP+CIV	atresia pulmonar com comunicação interventricular
RA	regurgitação aórtica	HAP	hipertensão arterial pulmonar
EA	estenose aórtica	PAP	pressão arterial pulmonar
CIA	comunicação interauricular	CAP	canal arterial persistente
AV	aurículo-ventricular	FOP	<i>foramen oval patente</i>
AVA	área da válvula aórtica	EE	enteropatia exsudativa
DSAV	defeito do septo aurículo-ventricular	PM	<i>pacemaker</i>
VAB	válvula aórtica bicúspide	IPVP	implantação percutânea da válvula pulmonar
BNP	peptídeo natriurético tipo B	RP	regurgitação pulmonar
ASC	área de superfície corporal	EP	estenose pulmonar
DC	doença coronária	RVP	resistência vascular pulmonar
TGAcc	transposição das grandes artérias congenitamente corrigida	SubsVP	substituição da válvula pulmonar
CC	cardiopatia congénita	AD	aurícula direita
RMC	ressonância magnética cardíaca	<i>Shunt D-E</i>	<i>shunt</i> direito-esquerdo
CoA	coarctação da aorta	APD	artéria pulmonar direita
PECP	prova de esforço cardiopulmonar	VD	ventrículo direito
TRC	terapêutica de resincronização cardíaca	FEVD	fracção de ejeção do ventrículo direito
TAC	tomografia axial computadorizada	HVD	hipertrofia do ventrículo direito
VDBC	ventrículo direito bi-cavitário	CSVD	câmara de saída do ventrículo direito
ECG	electrocardiograma	OCSVD	obstrução da câmara de saída do ventrículo direito
FE	fracção de ejeção	PVD	pressão do ventrículo direito
EF	electrofisiologia	MSC	morte súbita cardíaca
ARE	antagonista dos receptores da endotelina	ESubA	estenose aórtica subvalvular
<i>FISH</i>	<i>fluorescent in situ hybridization</i>	ESupraA	estenose aórtica supravalvular
CCA	cardiopatia congénita no adulto	VCS	veia cava superior
CDI	cardioversor desfibrilhador implantável	RVS	resistência vascular sistémica
EI	endocardite infecciosa	LCPT	ligação cavo-pulmonar total
INR	<i>International normalized ratio</i> (rácio internacional normalizado)	ETE	ecocardiograma transesofágico
VCI	veia cava inferior	TGA	transposição das grandes artérias
AE	aurícula esquerda	TGF- β	<i>transforming growth factor</i> (factor β de crescimento e transformação)
APE	artéria pulmonar esquerda	TF	tetralogia de Fallot
<i>Shunt E-D</i>	<i>shunt</i> esquerdo-direito	RT	regurgitação tricúspide
VE	ventrículo esquerdo	ETT	ecocardiograma transtorácico
FEVE	fracção de ejeção do ventrículo esquerdo	CUV	coração univentricular
DTSVE	diâmetro telessistólico do ventrículo esquerdo	FV	fibrilhação ventricular
HVE	hipertrofia ventricular esquerda	Vmax	velocidade máxima por Doppler
TSVE	tracto de saída do ventrículo esquerdo	CIV	comunicação interventricular
OCSVE	obstrução da câmara de saída do ventrículo esquerdo	TV	taquicardia ventricular
ACAPM	artérias colaterais aorto-pulmonares <i>major</i>	CF-OMS	classes funcionais da Organização Mundial de Saúde
VGM	volume globular médio	WPW	síndrome de Wolff-Parkinson-White
		UW	unidades de Wood

1. Preâmbulo

As Recomendações resumem e avaliam todas as evidências presentemente disponíveis em relação a determinada questão com vista a ajudar os médicos a seleccionar as estratégias de tratamento que melhor se ajustam a determinado doente, com uma patologia específica, tendo em conta não só o impacto sobre os resultados, mas também a relação risco-benefício de um diagnóstico ou procedimento terapêutico específico. As Recomendações não se destinam a substituir os manuais, tendo as suas implicações legais sido discutidas anteriormente. As Recomendações devem ajudar os médicos a tomar decisões na sua prática clínica diária. No entanto, a decisão final relativamente ao tratamento de um determinado doente específico deve ser tomada pelo médico responsável.

Nos últimos anos têm sido publicadas várias Recomendações pela European Society of Cardiology (ESC) e por outras sociedades e organizações. Devido ao seu impacto na prática clínica, foram estabelecidos critérios de qualidade para a elaboração das recomendações com o intuito de tornar todas as decisões transparentes para o utilizador. Consulte as normas relativas à elaboração e publicação das Recomendações da ESC no *website* (<http://www.escardio.org/guidelines-surveys/esc-guidelines/about/Pages/rules-writing.aspx>).

Os membros deste Grupo de Trabalho foram seleccionados pela ESC para representar todos os médicos envolvidos nos cuidados médicos de doentes com esta patologia. Em resumo, são seleccionados especialistas nas áreas em questão com o propósito de levarem a cabo uma revisão alargada das evidências publicadas para o tratamento e/ou prevenção de uma determinada condição. É efectuada uma avaliação crítica dos processos diagnósticos e terapêuticos, incluindo a avaliação da relação risco-benefício. Sempre que existam dados disponíveis, são também incluídas perspectivas de resultados clínicos. O nível de evidência e a força das recomendações relativamente a determinada opção de tratamento é ponderado e classificado de acordo com escalas pré-definidas, conforme apresentado nos Quadros 1 e 2.

Os especialistas das equipas de redacção e revisão forneceram declarações de todas as ligações que possam ser consideradas como fontes reais ou potenciais de conflitos de interesse. Tais declarações foram compiladas num só ficheiro e podem ser encontradas no sítio da Internet da ESC (<http://www.escardio.org/guidelines>). Quaisquer alterações ao nível de conflitos de interesse que surjam durante o período de redacção devem ser comunicadas à ESC. O relatório do Grupo de Trabalho foi financiado na íntegra pela ESC sem qualquer envolvimento das indústrias farmacêutica, cirúrgica ou de dispositivos médicos.

Cabe à Comissão da ESC para as Recomendações Práticas (CRP) acompanhar e coordenar a preparação

das novas Recomendações produzidas por grupos de trabalho, grupos de peritos ou painéis de consenso. A Comissão é igualmente responsável por apoiar estas Recomendações.

Quadro 1 Classes de recomendações

Classes de recomendações	Definição
Classe I	Evidência e/ou consenso geral de que determinado tratamento ou intervenção é benéfico, útil e eficaz.
Classe II	Evidências contraditórias e/ou divergências de opiniões sobre a utilidade/eficácia de determinado tratamento ou intervenção.
Classe IIa	Evidências/ opinião maioritariamente a favor da utilidade/eficácia.
Classe IIb	Utilidade/ eficácia pouco comprovada pelas evidências/opinião.
Classe III	Evidências ou consenso geral de que determinado tratamento ou intervenção não é útil/eficaz e que poderá ser prejudicial em certas situações.

Quadro 2 Níveis de evidência

Nível de Evidência A	Informação recolhida a partir de vários ensaios clínicos aleatorizados ou meta-análises.
Nível de Evidência B	Informação recolhida a partir de um único ensaio clínico aleatorizado ou estudos alargados não aleatorizados.
Nível de Evidência C	Opinião consensual dos especialistas e/ou pequenos estudos, estudos retrospectivos e registos

O documento concluído foi aprovado pelos especialistas que constituem o Grupo de Trabalho e submetido a revisão por especialistas externos. O documento foi revisto, aprovado e, por fim, publicado no *European Heart Journal*.

Após a publicação, a divulgação da mensagem reveste-se de capital importância. São úteis para os prestadores de cuidados a existência de versões de bolso ou que possam ser descarregadas para assistentes pessoais digitais (PDAs). Alguns inquéritos têm demonstrado que os utilizadores finais alvo nem sempre têm conhecimento da existência das Recomendações ou que simplesmente não as utilizam na prática. Por esse motivo, os programas de implementação das novas recomendações são uma componente importante da disseminação do conhecimento. A ESC organiza reuniões dirigidas às Sociedades nacionais que dela fazem parte e aos principais líderes de opinião europeus. Também

podem ser realizadas reuniões de implementação ao nível nacional, assim que as recomendações sejam aprovadas pelas sociedades membro da ESC e traduzidas para os seus respectivos idiomas nacionais. São necessários programas de implementação, uma vez que está comprovado que a evolução da doença pode ser influenciada de forma positiva pela aplicação minuciosa das recomendações clínicas.

Assim, a tarefa da elaboração de Recomendações integra não só conclusões das mais recentes investigações, mas também a criação de ferramentas educativas e programas de implementação das recomendações. O círculo constituído pela investigação clínica, a elaboração de recomendações e a sua implementação na prática clínica só se pode fechar se forem efectuados inquéritos e registos de forma a verificar que a prática real e diária cumpre o que é recomendado nas recomendações. Estes inquéritos e registos tornam ainda possível a avaliação do impacto da implementação das recomendações sobre os resultados dos doentes. No entanto, as recomendações não se devem sobrepor à responsabilidade individual dos profissionais de saúde de tomarem as decisões ajustadas com base nas circunstâncias específicas dos doentes de forma individualizada, de mútuo acordo com cada doente e, se for caso disso e exigido, com o representante ou encarregado do doente. Cabe igualmente ao profissional de saúde verificar as regras e regulamentos aplicáveis aos medicamentos e dispositivos médicos à data da prescrição do tratamento.

2. Aspectos específicos

O reconhecimento dos avanços no tratamento do crescente número de adultos com malformações cardíacas congénitas precipitou a publicação desta actualização da versão anterior das Recomendações para o Tratamento da Cardiopatia Congénita no Adulto (CCA) da *European Society of Cardiology*. A grande maioria das cardiopatias congénitas (CC) e problemas específicos associados, por um lado, e, o restrito limite de espaço das recomendações para a prática clínica, por outro, constituíram um verdadeiro desafio para os grupos de redacção de ambos os documentos. Com vista a cumprir este objectivo, a versão anterior constituiu uma fonte completa de considerações gerais que se mantêm relevantes [(<http://www.escardio.org/guidelines-surveys/esc-guidelines/Pages/grown-up-congenital-heart-disease.aspx>)]. Contudo, tornou-se necessário sintetizar a parte relativa aos defeitos cardíacos congénitos específicos e apresentá-la sob o formato de quadro. Esta situação poderá não ir ao encontro das necessidades do leitor sempre que um documento de recomendações é consultado no contexto da prática clínica. Esta nova versão tenta fornecer informações mais pormenorizadas sobre os defeitos específicos,

tendo assim de se reduzir as considerações gerais e as referências ao mínimo possível de forma a não ultrapassar os limites de espaço permitidos.

O objectivo das recomendações para a prática clínica é ter uma abordagem com base nas evidências, mas numa especialidade relativamente recente que lida com uma grande variedade de patologias e geralmente com um número reduzido de doentes existe falta de dados consistentes. Torna-se, por isso, complicado utilizar níveis de evidência como foi o caso em outras recomendações. Infelizmente, a grande maioria das recomendações tem por base o consenso entre especialistas em detrimento de dados sólidos (Nível de evidência C).

3. Considerações gerais

3.1 Prevalência da cardiopatia congénita no adulto e organização dos cuidados

Dados precisos sobre a dimensão e a composição da população com CCA são ainda insuficientes e sujeitos a alterações constantes. A melhoria notável na sobrevida de doentes com CC originou um número crescente de doentes com CCA, especialmente aqueles com uma patologia mais complexa. Além do mais, alguns defeitos [ex., comunicação interauricular (CIA), coarctação da aorta (CoA), anomalia de Ebstein e transposição das grandes artérias congenitamente corrigida (TGAcc)] podem ser diagnosticados pela primeira vez já na idade adulta. O relatório da 32ª Conferência de Bethesda em 2000¹ calculava haver cerca de 2.800 adultos com CC por cada um milhão de pessoas, mais de metade com defeitos de complexidade moderada ou elevada. É sobretudo este número crescente de adultos com CC de complexidade moderada e elevada que necessita de cuidados especializados. É necessária a organização de cuidados de saúde especiais e de programas de formação para todos os envolvidos no tratamento da CCA que satisfaçam as necessidades desta população especial. Está a ser preparada uma publicação da ESC com vista a actualizar as recomendações sobre a organização do tratamento e da formação em CCA. O presente documento refere-se às anteriores recomendações² da ESC, nas quais se encontram recomendações mais pormenorizadas relativas à transição dos cuidados pediátricos para a fase adulta, à infraestrutura e rede de centros especializados em CCA com modelos funcionamento, à prestação efectiva de cuidados ao doente e aos requisitos de formação. As recomendações anteriores estratificaram o tratamento de doentes em três níveis: (i) doentes que necessitam de tratamento exclusivamente em centros especializados; (ii) doentes nos quais pode ser definido um tratamento partilhado com os serviços de cardiologia geral de adultos; e (iii) doentes que podem ser tratados em consultas "não

especializadas” (com acesso a tratamento especializado, se necessário). De modo geral, o presente documento não pretendeu atribuir um determinado nível de tratamento apenas em função do diagnóstico. Embora os defeitos complexos sejam facilmente encaminhados para um nível elevado de tratamento, até mesmo os defeitos simples podem necessitar de tratamento especializado em determinadas situações [ex., CIA com hipertensão arterial pulmonar (HAP)]. Há, por isso, muitos especialistas que consideram que o melhor tratamento se obtém quando a maioria dos doentes com CCA é observada pelo menos uma vez num centro especializado, sendo depois feitas recomendações para definir intervalos de seguimento e o nível de cuidados de uma forma individualizada. É de extrema importância a existência de uma rede organizada de centros especializados em articulação como unidades de cuidados primários para adultos.

3.2 Diagnóstico

Uma avaliação clínica minuciosa tem uma importância crucial para o diagnóstico de doentes com CCA. O objectivo da análise da história clínica do doente é o de avaliar os sintomas actuais e passados, bem como verificar a existência de eventos intercorrentes e quaisquer alterações na medicação. O doente deverá ser questionado relativamente ao seu estilo de vida a fim de detectar mudanças progressivas nas actividades diárias e poder limitar a subjectividade na análise dos sintomas. O exame clínico desempenha um papel fundamental e inclui, durante as consultas de seguimento, uma avaliação cuidadosa de quaisquer alterações nos dados da auscultação, pressão sanguínea ou aparecimento de sinais de insuficiência cardíaca. O electrocardiograma (ECG) e a oximetria do pulso são realizados de forma rotineira juntamente com o exame clínico. A radiografia de tórax já não é realizada de forma rotineira em cada consulta, mas antes sob indicação. No entanto, continua a ser útil no seguimento de longo prazo, proporcionando informação relativa a alterações no tamanho e na configuração do coração, bem como na vascularização pulmonar.

As estratégias de investigação da anatomia e fisiologia das CC estão a mudar rapidamente, com a passagem de exames invasivos para protocolos não invasivos que incluem o ecocardiograma, assim como, mais recentemente, a ressonância magnética cardiovascular (RMC) e a tomografia axial computadorizada (TAC). As técnicas nucleares podem ser necessárias em indicações especiais.

O estudo das arritmias, principalmente em doentes sintomáticos, pode obrigar ao recurso à monitorização com Holter, gravador de eventos e, por fim, estudos electrofisiológicos (EF) (Ver Secção 3.3.2). A prova de esforço cardiopulmonar (PECP) tem desempenhado um papel especialmente importante na avaliação e seguimento de doentes com CCA. Desempenha um

papel importante na calendarização de intervenções e reintervenções.

3.2.1 Ecocardiograma

O ecocardiograma continua a ser o meio de investigação de primeira linha e continua a evoluir, com uma avaliação funcional melhorada graças à ecocardiografia tridimensional, ao Doppler tecidual e seus derivados, o ecocardiograma de contraste e com estudo de perfusão. O ecocardiograma transesofágico (ETE) com qualidade de imagem superior em adultos é indicado em alguns casos, mas é necessário apenas numa minoria de situações. É excelente para a monitorização cardíaca durante intervenções como o encerramento de CIA, mas em geral o doente tem de ser sedado ou submetido a anestesia geral. O ecocardiograma intracardiaco pode ser utilizado em alternativa, mas com um custo muito superior.

O ecocardiograma fornece, na maioria das situações, informação relativa à anatomia cardíaca básica, incluindo orientação e posição do coração, retorno venoso, ligação entre aurículas e ventrículos e origem das grandes artérias. Permite a avaliação da morfologia das câmaras cardíacas e da função ventricular e permite a detecção e avaliação de lesões causadas por *shunts*, bem como da morfologia e função das válvulas cardíacas. A avaliação da sobrecarga do volume ventricular (aumento no volume telediastólico e no volume sistólico) e a avaliação da sobrecarga de pressão (hipertrofia, aumento da pressão ventricular) são extremamente importantes. A informação ecocardiográfica com Doppler também inclui dados hemodinâmicos como os gradientes através de obstáculos e a pressão do ventrículo direito (VD)/pressão arterial pulmonar (PAP) (obtidas a partir da velocidade de regurgitação tricúspide [RT]), mas também cálculos de débito. Embora o ecocardiograma possa fornecer muita informação, depende do utilizador e da sua experiência específica em doentes com CCA; estas limitações devem ser tidas em consideração. A avaliação dos volumes e função ventricular pode ser dificultada pela geometria e dessincronia regional, especialmente em VD sistémicos e não sistémicos e corações univentriculares (CUV). Os gradientes por Doppler por vezes podem ser erróneos, especialmente no caso de obstrução da câmara de saída do ventrículo direito (CSVD), CoA e estenoses em série. A visualização do retorno venoso e das grandes artérias pode ser difícil.

O ecocardiograma é, não obstante, a ferramenta de diagnóstico de primeira linha. Dependendo da qualidade do ecocardiograma e da informação em falta, poderá ser necessário recorrer ainda a outro tipo de imagiologia não invasiva ou realizar a avaliação hemodinâmica.

3.2.2 Ressonância magnética cardíaca

A ressonância magnética cardíaca (RMC) tem-se tornado cada vez mais importante para os doentes com CCA e

é um instrumento essencial num centro especializado. Permite uma excelente reconstrução anatómica tridimensional que não é limitada pelo tamanho do corpo ou por janelas acústicas, e tem uma resolução espacial e temporal em rápido aperfeiçoamento. É particularmente útil para medições volumétricas, avaliação dos vasos e detecção de fibrose miocárdica. As recomendações da ESC para o uso de RMC em doentes com CCA foram publicadas recentemente.³

Na prática clínica, para avaliação de CC em adultos, a RMC está indicada em várias circunstâncias:

- RMC como alternativa ao ecocardiograma, quando as técnicas oferecem o mesmo tipo de informação, mas não é possível obter um ecocardiograma com qualidade suficiente. Grande parte da informação descrita na Secção 3.2.1 também pode ser obtida por RMC, embora o ecocardiograma seja melhor a calcular gradientes e PAP e a detectar estruturas pequenas e muito móveis, como vegetações.
- A RMC é um método de apoio quando as medições por ecocardiograma estão no limite ou são duvidosas: Os volumes do ventrículo esquerdo (VE) e a fracção de ejeção do ventrículo esquerdo (FEVE) podem ser determinantes para o tratamento de doentes com CCA (especialmente em caso de sobrecarga do volume), sendo o mesmo aplicável à quantificação de regurgitação valvular. Quando os valores obtidos por ecocardiograma com Doppler estão no limite ou são duvidosos, deve ser realizada uma RMC como método secundário para confirmar ou desmentir os valores ecocardiográficos antes da tomada de decisões clínicas.
- Indicações em que a RMC é considerada superior ao ecocardiograma e deve ser utilizada regularmente quando a informação é essencial para o tratamento do doente. Tais indicações incluem:
 - a quantificação dos volumes do VD e fracção de ejeção do ventrículo direito (FEVD) [tetralogia de Fallot (TF)], VD sistémico]
 - a avaliação da OCSVD e dos condutos do VD para a artéria pulmonar (AP)
 - a quantificação da regurgitação pulmonar (RP)
 - a avaliação das artérias pulmonares (estenoses, aneurismas) e da aorta (aneurisma, dissecação, coarctação)
 - a avaliação de veias sistémicas e pulmonares (conexão anómala, obstrução, etc.)
 - colaterais e malformações arteriovenosas (a TAC é superior)
 - anomalias coronárias e doença arterial coronária (DC) (a TAC é superior)
 - avaliação de massas intra e extracardíacas (a TAC é superior)
 - quantificação da massa miocárdica (VE e VD)
 - detecção e quantificação de fibrose/cicatriz no miocárdio (realce tardio com gadolínio)
 - caracterização dos tecidos (fibroses, gorduras, ferro, etc.)

Actualmente, os doentes com *pacemakers* (PM) ou cardioversores desfibrilhadores não devem realizar RMC e, neste caso, a TAC oferece uma alternativa.

3.2.3 Tomografia axial computadorizada

A TAC desempenha um papel cada vez mais importante no exame imagiológico de doentes com CCA, proporcionando excelente resolução espacial e rapidez na aquisição de imagem. É especialmente adequada para exames imagiológicos de artérias coronárias epicárdicas e de artérias colaterais e para avaliar doença pulmonar parenquimatosa. Permite avaliar a dimensão e a função ventriculares com resolução temporal inferior em comparação com a RMC. A principal desvantagem da maioria dos sistemas de TAC actuais é a dose elevada de radiação ionizante, tornando pouco atractiva a ideia da sua utilização em repetida. A TAC está actualmente muito mais disponível do que a RMC, pelo que é importante em situações agudas. Por outro lado, avanços recentes, com novas técnicas de aquisição como o *gating* prospectivo, reduzem substancialmente a quantidade de radiação, o que no futuro próximo pode tornar a TAC numa alternativa mais atraente comparativamente à RMC.

Todas estas técnicas requerem técnicos especializados em CC complexas bem como em imagiologia, o que tem implicações ao nível da formação e dos recursos.

3.2.4 Prova de esforço cardiopulmonar

A prova de esforço desempenha um papel primordial na população com CCA, em que a qualidade de vida e a capacidade funcional são medidas do êxito das intervenções. A prova de esforço tradicional utiliza protocolos concebidos essencialmente para a estratificação do risco na doença cardíaca isquémica que normalmente não são apropriados para doentes com CCA. A prova de esforço cardiopulmonar (PECP), incluindo a avaliação da capacidade de exercício objectiva (tempo, consumo máximo de oxigénio), eficiência na ventilação (curva VE/VCO₂), resposta cronotrópica e tensional, bem como arritmia induzida pelo exercício, permite uma avaliação mais alargada da função e da capacidade física e os resultados apresentam boa correlação com a morbidade e mortalidade em doentes com CCA.⁴ A prova de esforço seriada deve, por isso, fazer parte dos protocolos de seguimento a longo prazo e de ensaios com intervenção. Desempenha um papel importante na calendarização de intervenções e reintervenções.

3.2.5 Cateterismo cardíaco

O cateterismo cardíaco destina-se actualmente apenas ao esclarecimento de questões anatómicas e fisiológicas específicas ou a intervenções. A avaliação da resistência vascular pulmonar (RVP), da função diastólica VE e VD e dos gradientes de pressão e a quantificação de *shunts* quando a avaliação não invasiva não é conclusiva, a coronariografia e a avaliação dos vasos extracardíacos,

como as artérias colaterais aorto-pulmonares, são algumas das indicações que se mantêm.

Em lesões provocadas por *shunt* com hipertensão pulmonar documentada por ecocardiograma com Doppler (PAP > 50% da pressão sistémica), o cateterismo é sempre essencial para a tomada de decisões terapêuticas. O cálculo da RVP obriga a que o fluxo pulmonar seja medido com rigor, o que poderá não ser fácil, especialmente em CC complexas. Pode ser necessário obter uma medida exacta do consumo de oxigénio, em vez de uma mera estimativa. Se a HAP for severa, poderá ser necessário testar a vaso-reatividade antes de decidir pela intervenção (encerramento do *shunt*). Por norma, é utilizado oxigénio, mas o óxido nítrico é preferível.⁵

A angiografia coronária deve ser efectuada antes da cirurgia em homens com idade > 40 anos, em mulheres na pós-menopausa e em doentes com sinais ou factores de risco de DC.

3.3 Considerações terapêuticas

Com algumas excepções, o tratamento médico é basicamente de suporte (por exemplo, para insuficiência cardíaca, arritmias, hipertensão pulmonar e arterial sistémica, prevenção de eventos tromboembólicos ou endocardite) e as anomalias estruturais significativas normalmente necessitam de tratamento interventivo.

3.3.1 Insuficiência cardíaca

A insuficiência cardíaca é um problema frequente na população com CCA. Em geral, os especialistas em CCA tentam seguir as recomendações actuais para tratamento de insuficiência cardíaca.⁶ Todavia, visto que a fisiopatologia da disfunção cardiorrespiratória é, frequentemente, muito diferente da circulação "normal", poderá ser difícil extrapolar resultados obtidos em estudos publicados para doentes com CCA, em especial em situações como a transposição das grandes artérias (TGA) com cirurgia de *switch* auricular (técnica de Mustard ou Senning) ou como a circulação de Fontan. Os poucos dados disponíveis sobre o tratamento de insuficiência cardíaca em doentes com CCA não são conclusivos e são extrapolados de um número reduzido de doentes. Portanto, em geral, não é possível apresentar recomendações específicas para CCA. A terapia de ressincronização cardíaca (TRC) tem sido alvo de interesse crescente na sua aplicação em doentes com CCA que tenham insuficiência cardíaca congestiva. Por enquanto, existem poucas evidências a partir das quais se possam definir indicações e resultados.

3.3.2 Arritmias e morte súbita cardíaca

As arritmias são o principal motivo de internamento de doentes com CCA e são uma causa cada vez mais frequente de morbidade e de mortalidade.⁷ A estratificação do risco, a investigação e a escolha de tratamento são frequentemente diferentes das

aplicadas ao coração com uma anatomia normal. Para além disso, o aparecimento de arritmias poderá ser um sinal de descompensação hemodinâmica e o risco associado às arritmias poderá ser ampliado na presença frequente de uma circulação anormal. Os cardiologistas de adultos, e até os electrofisiologistas, não têm muitas vezes conhecimento destes aspectos. A ablação por cateter habitualmente obtém resultados piores em doentes com CCA do que em outros doentes, mas estão a melhorar graças aos progressos técnicos. Embora obrigue o executante a possuir competências específicas, a ablação por cateter deve ser considerada quando é necessário actuar em caso de taquiarritmia sintomática e em que é possível executar tratamento interventivo. Frequentemente, a terapêutica com recurso a fármacos antiarrítmicos é mal tolerada devido aos efeitos inotrópicos negativos e a outros efeitos secundários. Existem poucos dados relativamente à sua segurança e eficácia.

A morte súbita cardíaca (MSC) é particularmente preocupante em doentes com CCA. Os cinco defeitos com o risco reconhecido mais elevado de MSC tardia são TF, TGA, transposição das grandes artérias congenitamente corrigida (TGAcc), estenose aórtica (EA) e coração univentricular.^{8,9} Foram definidos diversos factores de risco (ver Secções 4.10 e 4.12). A síncope de etiologia desconhecida é um evento alarmante. Até ao momento, não foram devidamente estabelecidos os algoritmos para avaliação do risco de MSC nem as indicações para implantação de um cardioversor desfibrilhador implantável (CDI). As recomendações actuais sobre a prevenção de MSC⁹ apresentam as seguintes recomendações para doentes com doença coronária:

- A implantação de CDI está indicada para sobreviventes de paragem cardíaca após exclusão de causas reversíveis (IB⁹).
- Os doentes com TV espontânea mantida devem ser submetidos a hemodinâmica invasiva e avaliação EF. A terapêutica recomendada inclui ablação por cateter ou ressecção cirúrgica para eliminar a TV. Caso estas não tenham sucesso, é recomendada a implantação de CDI (IC⁹).
- A hemodinâmica invasiva e a avaliação EF são aceitáveis em doentes que sofram de síncope de etiologia desconhecida e função ventricular deficiente. Na ausência de uma causa definida e reversível é razoável a implantação de CDI (IIaB⁹).
- Em doentes com *couplets* ventriculares ou TV não mantida poderá considerar-se a execução de um teste EF para determinar o risco de TV mantida (IIbC⁹).
- A terapia antiarrítmica profiláctica não é indicada para doentes assintomáticos com extrasístoles ventriculares isoladas (IIIC⁹).

3.3.3 Tratamento cirúrgico

Muitos doentes com CCA já terão sido submetidos a intervenções cirúrgicas na infância, mas a cirurgia

na idade adulta poderá ser necessária em múltiplas circunstâncias:

- (i) Doentes submetidos a reparações anteriores e com complicações hemodinâmicas residuais ou novas.
- (ii) Doentes com problemas que não tenham sido diagnosticados ou que não foram considerados suficientemente graves para implicar cirurgia na infância.
- (iii) Doentes com antecedentes de cirurgias paliativas.

A cirurgia em doentes com CCA (incluindo anestesia e cuidados intensivos) é muito diferente da cirurgia cardíaca convencional em adultos e este é um forte argumento para a concentração de recursos em unidades especializadas, tanto para o tratamento como para a formação.

Convém ter presente que mesmo as cirurgias não cardíacas simples podem acarretar um risco elevado; a consulta de especialistas, um planeamento pré-operatório cuidadoso e a monitorização intraoperatória são essenciais para evitar complicações.

Uma das questões actuais mais problemáticas relativamente à cirurgia em doentes com CCA é o transplante cardíaco e cardiopulmonar. A crescente complexidade dos doentes com CCA (toracotomias anteriores, presença de colaterais aorto-pulmonares, etc.) pode afectar o resultado e, por outro lado, a questão dos doadores tem-se agravado de tal forma que em muitos países estes doentes raramente recebem transplante. As alternativas, como o suporte mecânico a longo prazo e/ou a xenotransplantação, são portanto áreas de investigação importantes.

3.3.4 Cateterismo de intervenção

Verificou-se um aumento acentuado no número e nas indicações dos procedimentos por cateterismo de intervenção em doentes com CCA, o que em alguns casos evita o recurso à cirurgia. Em outros casos, conseguem-se melhores resultados no tratamento de malformações cardíacas congénitas através de uma abordagem colaborativa ("híbrida") que inclui intervenção por cateterismo e cirurgia. As técnicas mais recentes incluem a implantação de *stents* nos vasos sistémicos ou pulmonares e a implantação de válvulas percutâneas. A decisão de efectuar uma intervenção deve apoiar-se num processo de revisão rigorosa pelos pares e em discussões multidisciplinares, uma vez que existem poucos dados que sustentem a não inferioridade de muitas destas abordagens relativamente à cirurgia.

Uma unidade especializada em CCA necessita de ter um programa de intervenção, assim como instalações apropriadas e pessoal médico e técnico. No futuro, é possível que isto inclua salas híbridas de imagiologia, cateterismo e cirurgia.

3.3.5 Endocardite infecciosa

O risco de endocardite em doentes com CCA é significativamente mais elevado do que na população

geral, com variações significativas entre lesões. As Recomendações da ESC para a prevenção, diagnóstico e tratamento da endocardite infecciosa (EI) foram actualizadas recentemente e o presente documento remete para essas recomendações para mais informações (<http://www.esccardio.org/guidelines-surveys/esc-guidelines/Pages/infective-endocarditis.aspx>). Não podemos esquecer que uma boa higiene oral e consultas dentárias de rotina são importantíssimas para reduzir o risco de EI. As medidas de assepsia são obrigatórias durante a manipulação de cateteres venosos e durante qualquer procedimento invasivo, tendo em vista a redução da taxa de EI associada aos cuidados de saúde. Os doentes com CCA devem também ser desencorajados de fazer *piercings* e tatuagens.

A abordagem da profilaxia da endocardite com antibiótico alterou-se por vários motivos. A bacteriemia transitória ocorre não só após intervenções dentárias, mas também frequentemente no contexto de actividades da rotina diária, como a escovagem dos dentes, a higienização com fio dental ou a mastigação. Devido à escassez de provas científicas da eficácia da profilaxia antibiótica, ao número estimado muito elevado de doentes que é preciso tratar para prevenir um único caso de EI, ao risco existente, embora reduzido, de anafilaxia, e ao problema geral de aparecimento de microrganismos resistentes decorrente do uso generalizado e frequentemente desajustado de antibióticos, os peritos são unânimes em recomendar o uso profiláctico de antibióticos apenas aos doentes com o risco mais elevado de EI submetidos a intervenções de risco máximo (IIaC). Esta recomendação inclui os seguintes grupos de doentes:

- Doentes com prótese valvular ou material protésico utilizado para reparação de válvula cardíaca
- Doentes com EI prévia
- Doentes com CC:
 - CC cianótica sem reparação cirúrgica ou com defeitos residuais, *shunts* paliativos ou condutos
 - CC após reparação com material protésico, seja ele colocado através de cirurgia ou técnica percutânea, até 6 meses após a realização do procedimento (até endotelização).
 - Quando persiste um efeito residual no local da implantação de um dispositivo ou material protésico através de cirurgia ou técnica percutânea.

A recomendação está limitada a procedimentos dentários que requeiram manipulação das gengivas ou da região peri-apical ou perfuração da mucosa oral. Não são recomendados antibióticos para cirurgias respiratórias, gastrointestinais, genito-urinárias, dermatológicas ou musculoesqueléticas, excepto se existir uma infecção já diagnosticada.

A actualização das recomendações altera significativamente a prática estabelecida de médicos de família, cardiologistas, dentistas e seus doentes. Por motivos éticos, estes especialistas precisam de discutir

os potenciais benefícios e perigos da profilaxia antibiótica com os seus doentes antes de ser tomada uma decisão final. Mesmo após a revisão e discussão informadas, alguns doentes (e médicos até) podem desejar manter a profilaxia de rotina em casos individuais e essas opiniões devem ser respeitadas.

3.4 3.4 Problemas não cardíacos

Os doentes com CCA enfrentam inúmeros desafios não cardíacos, entre os quais a cirurgia não cardíaca, exercício e desporto, contracepção e gravidez, e problemas sociais e psicológicos (os quais não poderão ser abordados em pormenor neste documento). Por outro lado, pode ser difícil obter seguro de vida e de saúde.

Os especialistas em CCA devem estar informados e preparados para ajudar os doentes e suas famílias relativamente a questões psico-sociais frequentes e trabalhar numa base multidisciplinar para oferecer apoio psicológico. Muitos destes aspectos devem ser discutidos logo durante o processo de transição da consulta pediátrica para a de adultos.

3.4.1 Seguros

Não obstante as recomendações das sociedades cardíacas, os tipos de seguros variam não só entre países, mas também dentro dos próprios países e a discrepância entre as apólices e os resultados conhecidos é surpreendente. Por exemplo, em alguns países, os seguros de saúde não cobrem os tratamentos de condições cardíacas, o que tem repercussões importantes nos sistemas médicos "baseados em seguros". Actualmente, os doentes devem avaliar e comparar as ofertas e as associações de doentes podem ajudar. No futuro, terão de ser desenvolvidas estratégias nacionais de seguros consistentes para evitar que os cuidados médicos sejam comprometidos por considerações financeiras. Outro problema consiste na recusa frequente de seguros de vida em doentes jovens com patologias cardíacas subjacentes.

3.4.2 Exercício físico e desporto

As recomendações para a prática de exercício físico e desporto devem ter por base a capacidade do doente, o impacto sobre a hemodinâmica subjacente e o risco de descompensação aguda e de arritmias. O aconselhamento deve considerar o tipo de desporto e os níveis de esforço previstos. Os testes formais são inestimáveis e, em geral, os médicos têm sido ultra-conservadores no seu aconselhamento. A participação em exercício físico regular tem benefícios bem documentados no que diz respeito à forma física, ao bem-estar psicológico e à interacção social ao mesmo tempo que tem efeitos positivos sobre os riscos futuros de doença cardíaca adquirida. Em termos de recomendação geral, o exercício dinâmico é mais adequado do que o exercício estático. Em

doentes com doença cardíaca conhecida, a ocorrência de morte súbita durante a prática de exercício é muito rara.¹⁰ Recomendações pormenorizadas para a participação em desportos de competição ultrapassam o âmbito deste documento e foram publicadas anteriormente.^{11,12} Algumas lesões não são compatíveis com desportos de competição, devido à sua gravidade/complexidade morfológica e à tendência para arritmias graves, incluindo a síndrome de Eisenmenger, hipertensão arterial pulmonar (HAP), coração univentricular, anomalias das artérias coronárias, anomalia de Ebstein, TGAcc e TGA reparada através de *switch* auricular ou procedimento de Rastelli.¹³

3.4.3 Gravidez, contracepção e aconselhamento genético

A maioria dos doentes com CCA tolera bem a gravidez, mas os cuidados especializados são prestados em melhores condições por uma equipa multidisciplinar, que inclua cardiologia com experiência em CCA, obstetrícia, anestesia, hematologia, neonatologia e genética. O aconselhamento atempado deverá ser um componente essencial dos serviços prestados. A equipa deverá estar envolvida na gravidez desde cedo a fim de planear os cuidados pré-natais, incluindo o parto e o acompanhamento pós-parto. A HAP grave (em doentes com Eisenmenger e outros) continua a ser uma situação com uma taxa de mortalidade materna elevada (30-50%)¹⁴, não obstante as novas terapêuticas, e as mulheres devem ser desaconselhadas a engravidarem. Outras condições associadas a um risco materno elevado são a obstrução grave da câmara de saída/entrada do coração esquerdo, deficiente função ventricular sistémica [fracção de ejeção (FE) < 40%] e dilatação da raiz da aorta na síndrome de Marfan e em síndromes semelhantes (Ehlers-Danlos, Loeys-Dietz). A cianose representa um risco significativo para o feto, com baixa probabilidade de nado vivo (< 12%) se a saturação de oxigénio for < 85%.¹⁵ Em todos os outros casos de CCA, o aconselhamento deve ser individual e dependente da lesão. Recomendações detalhadas da ESC para gravidez e doenças cardíacas serão publicadas proximamente. Deve ser considerado o aumento significativo do débito cardíaco e a diminuição da resistência vascular periférica na gravidez, com consequências hemodinâmicas para as diferentes lesões. O estado funcional antes da gravidez e eventos cardíacos prévios têm um valor prognóstico determinante. Um estudo prospectivo identificou FE ventricular sistémica < 40%, classe funcional da *New York Heart Association* (NYHA) basal >II ou cianose, obstrução do coração esquerdo [área valvular aórtica (AVA) < 1,5 cm² e gradiente > 30 mmHg, área da válvula mitral < 2,0 cm²] e evento cardíaco anterior (insuficiência cardíaca, acidente vascular cerebral ou arritmia) como factores de risco.¹⁶ Em doentes que não apresentam estas alterações (e sem HAP, válvula cardíaca mecânica ou dilatação da aorta), o risco associado à gravidez é relativamente baixo.

O ecocardiograma fetal deverá ser recomendado às 16-18 semanas de gestação.

Deverá considerar-se os potenciais efeitos dos fármacos sobre o feto. Em especial, não devem ser utilizados inibidores da enzima de conversão da angiotensina (ECA), bloqueadores do receptor da angiotensina II e amiodarona.

No que diz respeito à contracepção, os métodos de barreira são seguros e protegem das doenças sexualmente transmissíveis. No entanto, apenas têm uma eficácia contraceptiva elevada em casais que cumprem o método. As taxas anuais de falha até 10% implicam que se utilize um método adicional, mais eficaz.

Os contraceptivos hormonais são altamente eficazes, mas existem poucos dados relativos à sua segurança na população de CCA. O contraceptivo oral combinado é muito eficaz (99,9%), mas é preferível evitar a sua utilização em pessoas com risco trombótico prévio (circulação de Fontan, doentes cianóticos, função ventricular sistémica reduzida), especialmente porque existem poucos dados que sugiram que uma terapêutica concomitante com anticoagulantes orais irá neutralizar este risco. Em contrapartida, os contraceptivos apenas com progesterona não apresentam um risco trombótico tão elevado e as novas formulações disponíveis para administração oral ou através de implantes intra-uterinos têm uma eficácia elevada (> 95%). O risco de endocardite após a inserção de dispositivos intra-uterinos revestidos com gestagénio é provavelmente baixo. Todavia, existe o risco de reacções vasovagais (5%) no momento da inserção ou da remoção. A esterilização feminina ou do parceiro masculino apenas deverá ser considerada após cuidadosa discussão, com especial referência ao prognóstico a longo prazo.

Deve ser disponibilizado aconselhamento genético adequado. A taxa de recorrência de CCA nos descendentes varia entre 2 e 50% e é mais elevada quando é a mãe e não o pai que tem CCA. Os riscos de recorrência mais elevados encontram-se em anomalias de um gene e/ou em anomalias cromossómicas, como as síndromes de Marfan, Noonan, deleção do cromossoma 22q11 e Holt-Oram. Quanto aos restantes, a taxa de recorrência varia entre 2 e 4% em média, podendo atingir 13-18% para EA e 6-10% para a comunicação interventricular (CIV).¹⁷

4. Problemas específicos

As recomendações obtidas por consenso sobre o seguimento e tratamento das diferentes patologias com as quais os cardiologistas de adultos serão cada vez mais confrontados estão resumidas nas secções seguintes. Em relação aos fundamentos e diagnóstico, são destacados apenas os dados principais. Para mais informações, consulte os livros de texto sobre CC.

4.1 Comunicação interauricular

Introdução

Não raramente as CIA podem não ser diagnosticadas até à idade adulta. Existem diferentes tipos de CIA:

- CIA *ostium secundum* (80% das CIA; envolvem a *fossa ovalis* e a zona circundante)
- CIA *ostium primum* [15%, sinónimos: defeito do septo auriculoventricular (DSAV) parcial, canal auriculoventricular (AV) parcial; na região da crux, as válvulas AV apresentam normalmente malformações, que resultam em graus variáveis de regurgitação; ver Secção 4.3]
- CIA *sinus venosus superior* [5%, junto à entrada da veia cava superior (VCS), associada a drenagem parcial ou total das veias pulmonares direitas com na VCS/aurícula direita (AD)]
- CIA *sinus venosus inferior* [< 1%, junto à entrada da veia cava inferior (VCI)]
- Seio coronário *unroofed* [< 1%, em que a separação entre o seio coronário e aurícula esquerda (AE) pode estar parcial ou totalmente ausente].

Anomalias associadas incluem retorno venoso pulmonar anómalo, VCS esquerda persistente, estenose da válvula pulmonar e prolapso da válvula mitral. A CIA *ostium secundum* pode estar associada a síndromes coração-mão (como a Síndrome de Holt-Oram, deformações dos membros superiores).

O volume do *shunt* depende da *compliance* VD/VE, da dimensão do defeito e da pressão AE/AD. Uma CIA simples resulta num *shunt* esquerdo-direito (*shunt* E-D), devido a uma maior *compliance* do VD em comparação com o VE (*shunt* significativo normalmente associado a defeitos > 10 mm) e provoca sobrecarga de volume do VD e débito pulmonar elevado. O *shunt* E-D aumenta com a redução da *compliance* VE ou com qualquer condição que eleve a pressão AE (hipertensão, doença cardíaca isquémica, cardiomiopatia, doença valvular aórtica ou mitral). A *compliance* VD reduzida (estenose pulmonar, HAP, outra patologia do VD) ou doença da válvula tricúspide podem reduzir o *shunt* E-D ou até causar inversão do *shunt*, provocando cianose.

Apresentação clínica e história natural

Frequentemente os doentes permanecem assintomáticos até à idade adulta, embora a maioria desenvolva sintomas a partir da quarta década, nomeadamente redução da capacidade funcional, dispneia de esforço e palpitações (taquiarritmias supraventriculares), e com menor frequência infecções pulmonares e insuficiência cardíaca direita. A esperança de vida diminui em termos globais, mas a sobrevivência é bem melhor do que inicialmente previsto. A PAP pode ser normal, mas geralmente aumenta com a idade. No entanto, a doença vascular pulmonar grave é rara (< 5%) e depende em princípio de outros factores para se desenvolver, incluindo uma predisposição genética (semelhanças com HAP idiopática). À medida que a idade avança e aumenta

a PAP, as taquiarritmias tornam-se cada vez mais frequentes (*flutter* auricular, fibrilhação auricular).¹⁸ As embolias sistêmicas podem ser provocadas por embolia paradoxal (rara) ou fibrilhação auricular.

Diagnóstico

Ver Secção 3.2 para princípios gerais.

Entre os principais dados clínicos encontra-se o desdobraimento fixo do segundo som cardíaco e um sopro sistólico por hiperfluxo pulmonar. No ECG é habitual ver-se bloqueio do ramo direito incompleto e desvio direito do eixo (desvio esquerdo do eixo nos DSAV parciais). É frequente não se valorizar o aumento da vascularização pulmonar na radiografia de tórax.

O **ecocardiograma** é a principal técnica de diagnóstico, fornecendo o diagnóstico e quantificação. A sobrecarga do volume VD, que é possivelmente o primeiro achado num doente com CIA não diagnosticada anteriormente, é o principal sinal que melhor caracteriza a importância hemodinâmica do defeito (melhor do que o cálculo do *shunt*). Para um diagnóstico correcto da CIA *sinus venosus* é normalmente necessário o ecocardiograma transesofágico (ETE). Este também é necessário para uma avaliação completa da CIA *ostium secundum* antes do seu encerramento com dispositivo. Esta avaliação deve incluir medições, exploração da morfologia do septo residual, dimensão e qualidade do rebordo, exclusão de defeitos adicionais e confirmação de retorno venoso pulmonar normal. A PAP e a RT estão incluídas entre as outras informações importantes a serem fornecidas.

A **RMC** e a **TAC** são as alternativas quando o ecocardiograma é insuficiente, especialmente para a avaliação da sobrecarga de volume do VD e das drenagens venosas pulmonares.

O cateterismo cardíaco é necessário nos casos de PAP elevada no ecocardiograma para determinar RVP (ver Secção 3.2.5 para mais informações).

Tratamento cirúrgico/cateterismo de intervenção (Quadro 3)

A reparação cirúrgica apresenta uma mortalidade baixa (< 1% em doentes sem comorbilidades significativas) e bons resultados a longo prazo (esperança de vida normal e morbidade a longo prazo baixa) quando realizada em idade precoce (infância, adolescência) e na ausência de hipertensão pulmonar.^{19,20} No entanto, a mortalidade pode ser mais elevada em idosos e doentes com comorbilidades.

O encerramento com dispositivo é o método de primeira escolha para o encerramento CIA *ostium secundum* quando a morfologia o permite (o que implica diâmetro distendido < 38 mm e rebordo não inferior a 5 mm, excepto junto à aorta). Esta é a realidade em cerca de 80% dos doentes. Embora não possa ser considerada zero, vários estudos recentes

Quadro 3 Indicações para intervenção no caso de comunicação interauricular

Indicações	Classe ^a	Nível ^b
Doentes com <i>shunt</i> significativo (sinais de sobrecarga do volume do VD) e RVP < 5 UW devem ser submetidos ao encerramento da CIA independentemente dos sintomas.	I	B ²⁶
O encerramento com dispositivo é o método a adoptar para a CIA <i>ostium secundum</i> quando aplicável.	I	C
Todas as CIA, independentemente da dimensão, em doentes com suspeita de embolia paradoxal (excluídas outras causas) devem ser considerados para intervenção.	IIa	C
Doentes com RVP > 5 UW mas < 2/3, RVS ou PAP < 2/3 de pressão sistémica (valor inicial ou após teste com vasodilatadores, de preferência óxido nítrico, ou após terapêutica específica para HAP) e sinais de <i>shunt</i> E-D (Qp:Qs > 1,5) poderão ser considerados para intervenção.	IIb	C
Deverá ser evitado o encerramento de CIA em doentes com fisiologia Eisenmenger.	III	C

^aClasse de recomendação. ^bNível de evidência.

CIA = Comunicação interauricular; *shunt* E-D = *shunt* esquerdo-direito; HAP = hipertensão arterial pulmonar; PAP = pressão arterial pulmonar; RVP = resistência vascular pulmonar; Qp:Qs= rácio entre débitos pulmonar e sistémico; RVS = resistência vascular sistémica; UW = unidades de Wood.

não relatam qualquer mortalidade. Foram observadas complicações graves em < 1% dos doentes.^{21,22} As taquiarritmias auriculares que ocorrem imediatamente após a cirurgia são geralmente passageiras. A erosão da parede auricular ou da aorta, assim como os eventos tromboembólicos, são aparentemente muito raros.^{23,24} O tratamento antiplaquetário deve ser mantido durante um período mínimo de 6 meses (aspirina 100 mg dose mínima diária). A potencial incidência de arritmias ou de eventos adversos ainda requer investigação. Os estudos que comparam a cirurgia com intervenção por cateterismo apresentam taxas de sucesso e mortalidade equivalentes, mas a morbidade é mais baixa e o período de internamento mais curto com a intervenção por cateterismo.^{21,25}

O resultado da intervenção é melhor em doentes com idade < 25 anos.^{19,20} O encerramento da CIA depois dos 40 anos de idade parece não afectar a frequência de aparecimento de arritmias durante o seguimento.^{26,27} No entanto, os doentes de qualquer idade beneficiam sempre do encerramento em termos de morbidade (capacidade de exercício, dispneia, insuficiência cardíaca direita), especialmente quando pode ser realizado por cateterismo.^{26,27}

Uma função VE deficiente (tanto sistólica como diastólica) pode provocar congestão pulmonar a seguir ao encerramento das CIA e pode requerer a realização

de exames prévios à intervenção (oclusão por balão com reavaliação hemodinâmica) e tratamento.

Em doentes com *flutter*/fibrilhação auricular, deve ser considerada a ablação por radiofrequência (Maze modificado) na altura da intervenção cirúrgica.

Em doentes de idade avançada com CIA não susceptível de encerramento com dispositivo, o risco cirúrgico individual devido a comorbilidades deve ser cuidadosamente avaliado face aos potenciais benefícios do encerramento do defeito. Recomendações para seguimento

A avaliação no seguimento deve incluir a avaliação de *shunt* residual, dimensão e função do VD, RT e PAP através de ecocardiograma e também a avaliação de arritmias com base nos antecedentes, ECG e, em caso de indicação (e não de rotina), monitorização com Holter. Os doentes submetidos a reparação antes dos 25 anos sem sequelas ou alterações residuais relevantes (sem *shunt* residual, PAP normal, VD normal, sem arritmias) não requerem seguimento regular. No entanto, estes doentes a especialistas devem ser informados acerca da possível ocorrência tardia de taquiarritmias.

Doentes com *shunt* residual, PAP elevada ou arritmias (antes ou depois da reparação) e os que tenham sido submetidos a reparação na idade adulta (especialmente > 40 anos) devem ser acompanhados regularmente, incluindo a realização de uma avaliação em centros especializados em CCA (a intervalos de acordo com a gravidade dos problemas residuais). Após o encerramento com dispositivo, recomenda-se um seguimento regular durante os primeiros 2 anos e depois, conforme os resultados, a cada 2-4 anos.

As arritmias pós-operatórias tardias mais frequentes após reparação cirúrgica em idades < 40 anos são a taquicardia reentrante intra-auricular ou o *flutter* auricular que podem ser tratados com sucesso através de ablação por radiofrequência. Sem reparação ou com reparação após os 40 anos, a fibrilhação auricular passa a ser a mais comum e poderá necessitar de terapêutica antiarrítmica (pouco se sabe sobre a ablação nesta situação).

O acesso à AE pode ficar condicionado após o encerramento com dispositivo. Os doentes com fibrilhação auricular devem ser tratados com anticoagulantes orais. A doença do nódulo sinusal ou bloqueio aurículo-ventricular são menos comuns.

Outras considerações

Exercício/desporto: Sem restrições em doentes assintomáticos antes ou após intervenção sem hipertensão pulmonar, arritmias significativas ou disfunção VD; doentes com HAP estão limitados à prática de desporto de lazer de baixa intensidade (ver Secção 3.4.2).

Gravidez: O risco de gravidez em doentes sem hipertensão pulmonar é baixo. O encerramento antes da gravidez pode prevenir as embolias paradoxais e o agravamento do estado clínico. A gravidez é

contra-indicada em doentes com HAP grave ou síndrome de Eisenmenger (ver Secção 3.4.3). A taxa de recorrência de CC é de 3-10% (excluindo CIA familiar e síndromes coração-mão com transmissão autossómica dominante).

Profilaxia de EI: Recomendada durante seis meses após encerramento com dispositivo (ver Secção 3.3.5).

4.2 Comunicação interventricular

Introdução

Isoladamente, a CIV é a malformação cardíaca congénita mais comum à nascença (30-40%), com excepção da válvula aórtica bicúspide (VAB). É geralmente diagnosticada e —se indicado— tratada antes da criança atingir a idade adulta. É frequente ocorrer o encerramento espontâneo. O defeito poderá localizar-se em diferentes zonas do septo interventricular, podendo ser classificado em quatro grupos (a nomenclatura varia e acrescentam-se sinónimos):²⁸

- Perimembranoso/paramembranoso/(o mais comum, 80% das CIV; situado no septo membranoso com possível extensão ao septo de entrada, trabecular ou de saída; adjacente à válvula tricúspide e aórtica; aneurismas do septo membranoso são frequentes e podem levar à oclusão parcial ou completa)
- Muscular/trabecular (até 15-20%; totalmente rodeado de músculo; várias localizações; frequentemente múltiplos; encerramento espontâneo particularmente frequente)
- De câmara de saída/Supracristal/subarterial/subpulmonar/infundibular/duplamente relacionada [~5%; situada abaixo das válvulas semilunares no septo de saída; frequentemente associado a regurgitação aórtica progressiva (RA) devido a prolapso da cúspide aórtica, habitualmente a direita]
- De câmara de entrada/canal AV/de tipo DSAV (septo de entrada imediatamente abaixo da válvula AV; normalmente ocorre em indivíduos com síndrome de Down).

Frequentemente o defeito é único, mas podem existir CIV múltiplas. As CIV são também um componente comum de anomalias complexas, como TF, TGAcc, etc. O encerramento espontâneo de uma CIV pode ocorrer, mais frequentemente em defeitos musculares/trabeculares, mas também em defeitos perimembranosos. É raro em CIV de saída e ocorre essencialmente durante a infância.²⁹

A direcção e dimensão do *shunt* são determinadas em função da RVP, do tamanho do defeito, da função sistólica e diastólica VE/VD e da presença de OCSVD.

Apresentação clínica e história natural

As apresentações clínicas habituais em adultos incluem:

- CIV submetida a cirurgia na infância, sem CIV residual
 - CIV submetido a cirurgia na infância, com CIV residual
- A dimensão residual do *shunt* determina a presença de sintomas e o nível de sobrecarga de volume VE

- CIV pequena com *shunt* E-D insignificante, sem sobrecarga do volume VE ou hipertensão pulmonar que não foi considerada com indicação cirúrgica na infância
- CIV com *shunt* E-D, hipertensão pulmonar (de diferentes graus) e graus variáveis de sobrecarga do volume VE (raro)

Síndrome de Eisenmenger: CIV grande com *shunt* E-D inicialmente grande e desenvolvimento de doença vascular pulmonar grave, causando por fim inversão do *shunt* [*shunt* direito - esquerdo (*shunt* D-E), cianose; ver Secções 4.17 e 4.18].

A grande maioria dos doentes com CIV encerrada na infância, ou doentes com CIV pequena que nunca foram submetidos a cirurgia ou que ficaram com um defeito residual após reparação cirúrgica sem sobrecarga do volume VE no ecocardiograma, normalmente permanecem assintomáticos e não necessitam de cirurgia.³⁰ No entanto, uma percentagem desconhecida de doentes com uma CIV residual pequena enfrentam problemas numa idade mais avançada.^{31,32}

À medida que a idade avança podem surgir vários problemas:

- Endocardite, que foi reportada em 2 por 1000 doentes-ano (seis vezes mais do que na população normal).
- Devido ao aumento da pressão sistólica e diastólica VE, a dimensão do *shunt* E-D pode aumentar progressivamente, provocando sobrecarga do volume VE e, por fim, insuficiência cardíaca. Estes doentes são candidatos a encerramento.
- Com o tempo, pode desenvolver-se um ventrículo direito bicavitário (VDBC), que poderá resultar da lesão de jacto do endotélio VD provocada pela velocidade elevada do jacto da CIV.
- Pode desenvolver-se estenose aórtica subvalvular fixa (rara).
- No caso de CIV de saída (supracristal), ou com menos frequência nas perimembranas, existe um risco significativo de prolapso da cúspide coronária direita (ou não coronária) válvula aórtica, que resulta em RA progressiva. As arritmias podem ocorrer, embora sejam menos frequentes do que noutras formas de CC³³.
- O bloqueio aurículo-ventricular completo —embora raro actualmente— não era infrequente nos primeiros anos de cirurgia cardíaca, e portanto pode ocorrer em doentes de mais idade. Estes doentes normalmente necessitam de *pacings* definitivo.

Diagnóstico

Ver Secção 3.2 para princípios gerais.

Os sinais clínicos específicos incluem sopro holossistólico sobre no terceiro e quarto espaços intercostais, podendo-se palpar um frémito pré-cordial.

O **ecocardiograma** é a principal técnica de diagnóstico, fornecendo, em geral, o diagnóstico e a avaliação da gravidade da doença. A localização, número e dimensão dos defeitos, gravidade da sobrecarga do volume VE e cálculo da PAP devem ser os principais dados a fornecer. É necessário verificar se existe regurgitação aórtica (RA)

devida ao prolapso da cúspide direita ou não coronária, especialmente em caso de comunicação interventricular CIV de saída (supracristal) e de perimembranas alta. O VDBC deve ser excluído.

A **RMC** é uma alternativa quando o ecocardiograma é insuficiente, especialmente para a avaliação da sobrecarga de volume no VE e da quantificação do *shunt*.

O **cateterismo cardíaco** é necessário nos casos de PAP elevada no ecocardiograma para determinar RVP (ver Secção 3.2.5 para mais informações).

Tratamento cirúrgico/cateterismo de intervenção (Quadro 4)

O encerramento cirúrgico (geralmente com *patch* pericárdico) pode ser realizado com baixa mortalidade operatória (1-2%) e bons resultados a longo prazo, permanecendo assim o tratamento de escolha.³⁴ Pode ser considerado encerramento por cateterismo em doentes com risco cirúrgico mais elevado, múltiplas intervenções cirúrgicas cardíacas anteriores ou CIV com difícil acesso para encerramento cirúrgico. Em CIV musculares de localização central no septo

Quadro 4 Indicações para intervenção na comunicação interventricular

Indicações	Classe ^a	Nível ^b
Doentes com sintomas que podem ser atribuídos a <i>shunt</i> E-D através da CIV(residual) e que não tenham doença vascular pulmonar grave (ver abaixo) devem ser submetidos a fecho cirúrgico do DSV.	I	C
Doentes assintomáticos com indícios de sobrecarga de volume do VE que possam ser atribuídos à CIV devem ser submetidos a encerramento cirúrgico dCIV.	I	C
Doentes com antecedentes de EI devem ser considerados para encerramento cirúrgico da CIV.	IIa	C
Doentes com prolapso de uma cúspide da válvula aórtica associado a CIV que esteja a provocar RA progressiva, devem ser considerados para cirurgia.	IIa	C
Doentes com CIV e HAP devem ser considerados para cirurgia quando ainda exista <i>shunt</i> E-D ($Q_p:Q_s > 1,5$) e a PAP ou a RVP sejam $< 2/3$ da pressão sistémica (valor basal ou quando após teste com vasodilatadores, de preferência óxido nítrico, ou após terapêutica específica para HAP).	IIa	C
Deve evitar-se a cirurgia em CIV Eisenmenger e quando existe dessaturação induzida por exercício.	III	C
Se CIV for pequena, não sub-arterial, sem sobrecarga de volume do VE ou hipertensão pulmonar e se não há antecedentes de EI, a cirurgia deve ser evitada.	III	C

^aClasse de recomendação. ^bNível de evidência. RA = regurgitação aórtica; EI = endocardite infecciosa; *Shunt* E-D = *shunt* esquerdo-direito; VE = ventrículo esquerdo; HAP = hipertensão arterial pulmonar; RVP = resistência vascular pulmonar; Qp:Qs = relação entre débitos pulmonar e sistémico; CIV = comunicação interventricular.

interventricular, este procedimento poderá ser considerado como alternativa ao encerramento cirúrgico. Em CIV perimembranasas tem demonstrado ser exequível. Falta confirmar se o risco de bloqueio AV completo e envolvimento de tecido da válvula tricúspide levando a RT, ou ainda o risco de RA observado em crianças se aplica igualmente a adultos.

Recomendações para seguimento

O desenvolvimento de RA ou RT, grau de *shunt* (residual), disfunção do VE, aumento da PAP, desenvolvimento de VDDB e desenvolvimento de estenose sub-aórtica (ESubA) fixa deverão ser excluídos ou avaliados por ecocardiografia.

É necessário estar atento ao possível desenvolvimento de bloqueio aurículo-ventricular (AV) completo (doentes que desenvolvam bloqueio bifascicular ou bloqueio trifascicular transitório após encerramento da CIV estão em risco de desenvolvimento de bloqueio AV completo nos anos posteriores).

Doentes com disfunção VE, *shunt* residual, HAP, RA, OCSVD ou obstrução do tracto de saída do ventrículo esquerdo (OTSVE) devem ser observados todos os anos, inclusivamente avaliados em centros especializados em CCA. Em doentes com CIV pequena (nativa ou residual, VE normal, PAP normal, assintomático) e sem qualquer outra lesão, é aceitável a avaliação a intervalos de 3-5 anos. Após o encerramento com dispositivo, recomenda-se um seguimento regular durante os primeiros 2 anos e depois, dependendo dos resultados, a cada 2-4 anos. Após encerramento cirúrgico na ausência de anomalias residuais intervalos de seguimento de 5 anos são aceitáveis.

Outras considerações

Exercício/desporto: Doentes submetidos a encerramento de CIV ou com pequenas CIV sem hipertensão pulmonar, arritmias significativas ou disfunção VE não estão sujeitos a restrições. Doentes com HAP devem praticar apenas desportos ou actividades de lazer de baixa intensidade (ver Secção 3.4.2).

Gravidez: A gravidez é contra-indicada na síndrome de Eisenmenger. O risco é baixo em doentes assintomáticos com VE normal e nenhuma HAP (ver Secção 3.4.3). A taxa de recorrência de CC varia entre 6-10%.¹⁷

Profilaxia de EI: Recomendada apenas em doentes de alto risco (ver Secção 3.3.5).

4.3 Defeito do septo aurículo-ventricular

Introdução

O DSAV (defeito do canal AV ou dos cochins endocárdicos) caracteriza-se pela presença de um anel AV comum com cinco folhetos. Na forma parcial, os folhetos anterior e posterior de *bridging* estão unidos no centro, criando orifícios independentes dos lados esquerdo e direito.

No DSAV total não existe fusão central e há apenas um orifício. O DSAV parcial (CIA *ostium primum*, canal AV parcial) apresenta defeito apenas ao nível auricular. O DSAV total (canal AV completo) inclui um defeito do septo na crux cardíaca, que se estende pelo septo interauricular e interventricular. O nódulo AV situa-se posterior e inferiormente ao seio coronário. O feixe de His e o ramo esquerdo são deslocados posteriormente, o que provoca uma sequência anormal de activação dos ventrículos.

O DSAV representa cerca de 3% do número total de defeitos cardíacos congénitos.

Trinta e cinco por cento dos doentes com DSAV são portadores de síndrome de Down. A maioria dos DSAV totais ocorre em doentes com síndrome de Down (> 75%) e a maioria dos DSAV parciais ocorre geralmente em doentes sem esta síndrome (> 90%). O DSAV pode estar associado a TF ou outras formas complexas de CC. É muito frequente em síndromes de heterotaxia.

Como, no passado, o tratamento cirúrgico era frequentemente adiado em doentes com síndrome de Down, estes doentes podem apresentar-se com DSAV total não operado ou com síndrome de Eisenmenger.

Apresentação clínica e história natural

A apresentação clínica dependerá essencialmente da presença e dimensão da CIA e CIV e da competência da válvula AV esquerda. Os sintomas não são específicos de DSAV, e são condicionados pelo *shunt* intracardíaco (E-D, D-E ou bidireccional), hipertensão pulmonar, regurgitação da válvula AV, disfunção ventricular ou OCSVE. Podem existir intolerância ao exercício, dispneia, arritmias e cianose. A estenose sub-aórtica pode também estar presente ou desenvolver-se ao longo do tempo.

A evolução natural do DSAV total sem intervenção cirúrgica é para síndrome de Eisenmenger, a não ser que o CIV seja pequena (ver Secções 4.17 e 4.18).

O DSAV parcial não reparado não é infrequente em adultos. Os sintomas clínicos manifestados são *shunt* E-D a nível auricular (ver Secção 4.1) e/ou regurgitação da válvula AV esquerda ("*fenda*"). Os doentes podem manter-se assintomáticos, embora os sintomas aumentem geralmente com a idade. A maioria dos doentes é sintomática a partir dos 40 anos de idade.

Diagnóstico

Ver Secção 3.2 para princípios gerais.

Os achados clínicos dependem da variante individual (ver acima). Cinquenta por cento dos doentes têm tempo de condução AV prolongado e praticamente todos apresentam desvio esquerdo do eixo ou desvio esquerdo extremo do eixo no ECG.

O **ecocardiograma** constitui a principal técnica de diagnóstico, fornecendo uma avaliação de cada componente anatómico do defeito do septo aurículo-ventricular (DSAV), das válvulas AV e suas conexões (*straddling*, *overriding*) e da gravidade e do substrato exacto da regurgitação da válvula AV, da

magnitude e direcção do *shunt* intracardiaco, da função do VE e do VD, da PAP e avaliação da presença/ausência de ESubA.

A **RMC** está indicada nos casos em que é necessária quantificação adicional dos volumes e função ventricular ou de *shunts* intracardiacos para tomar decisões.

O **cateterismo cardíaco** é necessário nos casos de PAP elevada no ecocardiograma para determinar RVP (ver Secção 3.2.5 para mais informações).

Tratamento cirúrgico/cateterismo de intervenção (Quadro 5)

O encerramento de DSAV por cateterismo não é viável pelo que a intervenção indicada é cirúrgica (encerramento do defeito, reparação valvular). Nos casos em que há comunicação interauricular ou interventricular residual, o *pacing* endocárdico constitui

Quadro 5 Indicações para intervenção nos defeitos do septo aurículo-ventricular

Indicações	Classe ^a	Nível ^b
DSAV total:		
<ul style="list-style-type: none"> Deverá ser evitada a cirurgia cardíaca em doentes com fisiologia Eisenmenger. Em caso de dúvida, recomenda-se a avaliação da RVP Para indicações de intervenção, ver também a secção 2.2 (CIV). 	III	C
DSAV parcial:		
<ul style="list-style-type: none"> Deverá ser efectuado o encerramento cirúrgico em caso de sobrecarga significativa de volume do VD. Para mais pormenores ver a secção 2.1 (CIA). 	I	C
Regurgitação da válvula AV:		
<ul style="list-style-type: none"> Doentes com sintomas que tenham regurgitação da válvula AV moderada a grave devem ser submetidos a cirurgia valvular, de preferência reparação da válvula AV. 	I	C
<ul style="list-style-type: none"> Doentes assintomáticos com regurgitação da válvula esquerda moderada a grave e DTSVE > 45mm e/ou disfunção do VE (FEVE < 60%) devem ser submetidos a cirurgia valvular quando outras causas de disfunção do VE estejam excluídas. 	I	B
<ul style="list-style-type: none"> Deve ser considerada a reparação cirúrgica em doentes assintomáticos com regurgitação da válvula esquerda moderada a grave que revelem sinais de sobrecarga de volume do VE e um substrato de regurgitação com elevadas probabilidades de ser susceptível de reparação cirúrgica. 	IIa	C
ESubA:		
<ul style="list-style-type: none"> secção 4.5.3. 	-	-

^aClasse de recomendação.

^bNível de Evidência

CIA = comunicação interauricular; **AV** = aurículo-ventricular; **DSAV** = defeito do septo aurículo-ventricular; **VE** = ventrículo esquerdo; **FEVE** = fracção de ejeção do ventrículo esquerdo; **DTSVE** = diâmetro telesistólico do ventrículo esquerdo; **RVP** = resistência vascular pulmonar; **VD** = ventrículo direito; **ESubA** = estenose aórtica subvalvular; **CIV** = comunicação interventricular.

um risco elevado de ocorrência de êmbolos paradoxais. Isto não deve ser ignorado sempre que está indicado *pacing* e a implantação epicárdica pode ser necessária.

Recomendações para seguimento

Recomenda-se o seguimento regular ao longo da vida de todos os doentes com DSAV, operados ou não operados, incluindo avaliação em centros especializados em CCA. Deve ser prestada particular atenção a *shunt* residual, disfunção da válvula AV, dilatação e disfunção do VE e do VD, aumento da PAP, ESubA e arritmias.³⁶ A frequência das consultas depende da presença e gravidade das anomalias residuais. Um DSAV reparado cirurgicamente sem anomalias residuais significativas deve ser observado no mínimo a cada 2-3 anos. Em caso de anomalias residuais, os intervalos entre consultas deverão ser mais curtos.

As indicações para reoperação por anomalias residuais são equivalentes às indicações para cirurgia primária. Nos doentes que foram submetidos a cirurgia, o problema mais frequente é a regurgitação da válvula AV esquerda.^{37,38} A estenose da válvula AV esquerda (quase sempre decorrente de reparação anterior) quando provoca sintomas deve ser operada (IC).

Outras considerações

Exercício/desporto: A maioria dos doentes com DSAV reparado sem complicações não necessita de restringir a actividade física. No entanto, muitos têm capacidade de exercício abaixo da média em avaliações objectivas. Os doentes com alterações residuais significativas necessitam de recomendações individualizadas (ver Secção 3.4.2).

Gravidez: A gravidez é bem tolerada em doentes com reparação total e sem lesões residuais significativas. Um DSAV parcial não operado tem um risco mais elevado de embolia paradoxal. Deve ser considerado o encerramento de todas as CIA significativas o antes da gravidez. Em doentes com HAP grave, a gravidez é contra-indicada. Por norma, os doentes com regurgitação residual da válvula AV esquerda, sem indicação para cirurgia, suportam relativamente bem a gravidez, embora possam ocorrer arritmias e agravamento da regurgitação da válvula AV³⁹ (ver Secção 3.4.3). O risco de recorrência de CC é relativamente elevado, até 11%, sendo necessário aconselhamento genético⁴⁰.

Profilaxia de EI: Recomendada apenas em doentes de alto risco (ver Secção 3.3.5).

4.4 Persistência do canal arterial

Introdução

O canal arterial persistente (CAP) consiste na persistência da comunicação entre a artéria pulmonar proximal esquerda (APE) e a aorta descendente distal à artéria subclávia esquerda. Pode estar associado a outras anomalias cardíacas congénitas. No entanto, no adulto

aparece habitualmente na forma isolada. O CAP resulta inicialmente em *shunt* E-D e sobrecarga do volume VE. Em CAP médios e grandes, a pressão pulmonar está elevada. Nos doentes que chegam à idade adulta com CAP moderado, poderá predominar a sobrecarga do volume VE ou HAP (predisposição genética). Os doentes adultos com CAP grande desenvolveram, em geral, fisiologia de Eisenmenger.

Apresentação clínica e história natural

As formas de apresentação clínica de CAP em adultos incluem:

- Canal pequeno sem sobrecarga do volume VE (VE normal) e PAP normal (normalmente assintomático)
- CAP moderado com predominância de sobrecarga do volume VE: VE grande com função normal ou reduzida (poderá apresentar-se com insuficiência cardíaca esquerda)
- CAP moderado com HAP predominante: sobrecarga da pressão VD (poderá apresentar-se com insuficiência cardíaca direita)
- CAP grande: fisiologia de Eisenmenger com hipoxemia e cianose diferencial (extremidades inferiores cianóticas, por vezes braço esquerdo também); ver secções 4.17 e 4.18.

Há ainda o potencial risco de endarterite, embora seja aparentemente baixo. A formação de aneurisma no canal é uma complicação rara e poderá até causar compressão da artéria coronária esquerda.

Diagnóstico

Ver Secção 3.2 para princípios gerais.

As manifestações clínicas específicas incluem sopro contínuo, que desaparece com a evolução para síndrome de Eisenmenger (sobre cianose diferencial, ver acima).

O **ecocardiograma** é a principal técnica de diagnóstico, fornecendo o diagnóstico (poderá ser difícil no caso de doentes com fisiologia de Eisenmenger), o grau de sobrecarga de volume do VE, a PAP, a dimensão da AP e alterações no coração direito.

As **RMC/TAC** são indicadas nos casos em que é necessária quantificação adicional dos volumes do VE ou avaliação da anatomia da AP.

O **cateterismo cardíaco** é necessário nos casos de PAP elevada no ecocardiograma para determinar RVP (ver Secção 3.2.5 para mais informações).

Tratamento cirúrgico/cateterismo de intervenção (Quadro 6)

Em adultos, a calcificação do CAP pode dificultar o encerramento cirúrgico. O encerramento com dispositivo é o método a adoptar, mesmo quando está indicada cirurgia cardíaca para outras lesões coexistentes, sendo efectuado com êxito na maioria dos adultos, apresentando uma taxa de complicações muito baixa.⁴¹⁻⁴³ A cirurgia é efectuada apenas em casos raros de doentes com canais demasiado grandes para encerramento com dispositivo ou que apresentem

Quadro 6 Indicações para intervenção no canal arterial persistente

Indicações	Classe ^a	Nível ^b
O CAP deve ser encerrado em doentes que revelem sinais de sobrecarga de volume do VE.	I	C
O CAP deve ser encerrado em doentes com HAP mas com PAP < 2/3 da pressão sistémica ou RVP < 2/3 da RVS.	I	C
O encerramento com dispositivo é o método a adoptar quando seja adequado tecnicamente.	I	C
Deve ser considerado o encerramento do CAP em doentes com HAP e com a PAP > 2/3 da pressão sistémica ou a RVP > 2/3 da RVS mas ainda com <i>shunt</i> E-D (Qp:Qs > 1,5) . ou quando o teste com vasodilatadores, de preferência óxido nítrico, ou após terapêutica específica para HAP se demonstre reactividade vascular pulmonar.	IIa	C
Deve ser considerado encerramento com dispositivo em CAP pequenos com sopro contínuo (VE normal e PAP).	IIa	C
Deve ser evitado o encerramento do CAP em canais silenciosos (muito pequenos, sem sopro).	III	C
Deve ser evitado o encerramento do CAP em CAP com fisiologia de Eisenmenger e em doentes com dessaturação dos membros inferiores induzida por exercício.	III	C

^aClasse de recomendação. ^bNível de evidência. *Shunt* E-D = *shunt* esquerdo-direito; VE = ventrículo esquerdo; HAP = hipertensão arterial pulmonar; PAP = pressão artéria pulmonar; CAP = canal arterial persistente; RVP = resistência vascular pulmonar; Qp:Qs = relação entre débitos pulmonar e sistémico; RVS = resistência vascular sistémica.

anatomia desfavorável, por exemplo com formação de aneurisma.

Recomendações para seguimento

A avaliação por ecocardiograma deve incluir dimensão e função do VE, PAP, *shunt* residual e lesões associadas.

Doentes sem *shunt* residual, com VE normal e PAP normal não necessitam de acompanhamento regular após os seis meses.

Doentes com disfunção do VE e doentes com HAP residual devem ser acompanhados em intervalos de 1-3 anos, conforme a gravidade, incluindo a avaliação em centros especializados em CCA.

Outras considerações

Exercício/desporto: Sem restrições em doentes assintomáticos antes ou após intervenção sem hipertensão pulmonar; doentes com HAP restringidos à prática de desporto de baixa intensidade.

Gravidez: Sem risco acrescido significativo em grávidas sem hipertensão pulmonar. A gravidez é contra-indicada em doentes com HAP grave ou síndrome de Eisenmenger (ver Secção 3.4.3).

Profílatia de EI: Recomendada apenas em doentes de alto risco (ver Secção 3.3.5).

4.5 Obstrução da câmara de saída do ventrículo esquerdo

A OCSVE pode ocorrer a nível valvular, subvalvular ou supravalvular, isoladamente ou a vários níveis em simultâneo. O local de obstrução mais comum é valvular (75%).

4.5.1 Estenose aórtica valvular

Introdução

A causa mais comum de EA valvular congénita é VAB, com prevalência na população geral estimada em 1-2%. As mutações no gene NOTCH I têm sido relacionadas com VAB. Anomalias da parede da aorta, associadas à VAB, podem provocar dilatação progressiva, aneurisma da aorta, ruptura ou dissecção. Sobre a abordagem da RA associada a VAB, consulte as Recomendações para o tratamento da doença valvular cardíaca.³⁵

Apresentação clínica e história natural

Frequentemente, os doentes mantêm-se assintomáticos durante vários anos. A estenose evolui de formas diferentes, conforme a gravidade inicial, o grau de calcificação, a idade e os factores de risco aterosclerótico. Na VAB, a evolução é mais rápida em doentes que apresentem uma linha de encerramento mais excêntrica ou com orientação anteroposterior.

Apresenta um bom prognóstico e a morte súbita não é frequente em doentes assintomáticos com uma boa tolerância ao exercício, ainda que com estenose severa.⁴⁴ Assim que aparecem os sintomas [angina de peito (AP), dispneia, ou síncope], o prognóstico deteriora-se rapidamente. Em doentes com VAB, a mortalidade cardíaca é de 0,3% por doente-ano de seguimento, sendo a frequência de dissecção da aorta de 0,1%, e endocardite de 0,3%. Verificou-se a existência de dilatação dos seios de Valsalva e/ou da aorta ascendente em 45% dos doentes, após 9 anos de acompanhamento.⁴⁵

Diagnóstico (Quadro 7)

Ver Secção 3.2 para princípios gerais.

Os achados clínicos específicos incluem sopro sistólico de ejeção na área, irradiando para as carótidas. Um frémito poderá ser palpável. O ECG pode apresentar hipertrofia ventricular esquerda (HVE) com ou sem sobrecarga.

O **ecocardiograma** é o método por excelência para diagnóstico de EA e para avaliar o grau de calcificação, a função do VE, a hipertrofia do ventrículo esquerdo (HVE) e lesões associadas. Através do ecocardiograma com Doppler, é possível determinar o grau de EA com base na velocidade máxima transvalvular (Vmax), no gradiente médio e na área de orifício efectivo (AVA) calculada

Quadro 7 Critérios de diagnóstico do grau de gravidade da estenose aórtica³⁵

	EA ligeira	EA moderada	EA grave
Vmax (m/s) ^a	2,0-2,9	3,0-3,9	> 4,0
Gradiente médio (mmHg) ^a	< 30	30-49	> 50
AVA (cm ²)	> 1,5	1,0-1,5	< 1,0
AVAI (cm ² /m ² ASC)	> 1,0	0,6-0,9	< 0,6

^aA um fluxo transvalvular normal.

EA = estenose aórtica; AVA = área valvular aórtica; AVAI = AVA indexada; ASC = área de superfície corporal; Vmax = velocidade máxima Doppler.

por equação de continuidade. Para mais informações, consulte as recentes recomendações para avaliação de estenose valvular.⁴⁶

O ETE poderá ajudar ocasionalmente a medir a AVA em válvulas não calcificadas.

A prova de esforço é recomendada para doentes assintomáticos, especialmente no caso de EA grave, para confirmar o estado assintomático e avaliar a tolerância ao exercício, para avaliar a resposta tensional e para detecção de arritmias para estratificação do risco e programação da cirurgia.

O ecocardiograma com dobutamina é útil em caso de EA com disfunção do VE (EA com débito reduzido, gradiente baixo).

As **RMC/TAC**, não obstante a sua capacidade para avaliar EA, são utilizadas principalmente para avaliar a dilatação da aorta, que poderá não ser detectável por ecocardiograma quando ocorre numa posição distal à junção sinotubular.

O **cateterismo cardíaco** só é necessário caso os resultados de uma avaliação não invasiva sejam inconclusivos e para avaliar as artérias coronárias (ver Secção 3.2.5).

Terapêutica médica

Os doentes sintomáticos têm indicação para cirurgia urgente. O tratamento médico de insuficiência cardíaca é reservado a doentes que não podem ser operados. Nem o tratamento com estatinas nem qualquer outro tratamento médico revelou até à data capacidade de impedir a progressão de EA.⁴⁷

Tratamento cirúrgico/cateterismo de intervenção (Quadro 8)

Em alguns adolescentes e jovens adultos com válvulas não calcificadas, a valvuloplastia por balão pode ser considerada. Em doentes com válvulas calcificadas, o tratamento de eleição é a substituição valvular. As válvulas mecânicas são mais duráveis do que as válvulas biológicas ou homoenxertos, mas obrigam a uma terapêutica com anticoagulantes para toda a vida. A cirurgia de Ross tem sido sugerida em doentes em idade reprodutiva e nos que pretendam evitar a

Quadro 8 Indicações para intervenção na estenose aórtica³⁵

Indicações	Classe ^a	Nível ^b
Doentes com EA grave e sintomas relacionados com a válvulopatia (angina de peito, dispneia, síncope) deverão ser submetidos a substituição da válvula.	I	B
Doentes assintomáticos com EA grave deverão ser submetidos a cirurgia caso apresentem sintomas durante a prova de esforço.	I	C
Independentemente dos sintomas, a cirurgia deverá ser realizada quando exista disfunção VE sistólica associada a EA grave (FEVE < 50%), excluídas outras causas.	I	C
Independentemente dos sintomas, a cirurgia deverá ser realizada quando os doentes com EA grave são submetidos a cirurgia da aorta ascendente ou a <i>bypass</i> coronário.	I	C
Independentemente dos sintomas, a cirurgia da aorta deverá ser considerada caso a aorta ascendente seja maior do que 50 mm (27,5 mm/m ² ASC) e não existam outras indicações para cirurgia cardíaca.	IIa	C
Doentes assintomáticos com EA grave devem ser considerados para cirurgia caso apresentem queda da tensão arterial para valores abaixo dos valores de referência durante a prova de esforço.	IIa	C
Doentes assintomáticos com EA grave e calcificação moderada a grave e uma taxa de progressão da velocidade máxima de > 0,3 m/segundo/ano devem ser considerados para cirurgia.	IIa	C
Doentes com EA moderada que vão ser submetidos a cirurgia de <i>bypass</i> coronário ou cirurgia da aorta ascendente ou a outra válvula devem ser considerados para uma substituição adicional da válvula.	IIa	C
Casos de EA grave com gradiente reduzido (< 40 mmHg) e disfunção VE com reserva contráctil devem ser considerados para cirurgia.	IIa	C
Casos de EA grave com gradiente reduzido (< 40 mmHg) e disfunção VE sem reserva contráctil podem ser considerados para cirurgia.	IIb	C
Doentes assintomáticos com EA grave e HVE excessiva (> 15 mm) podem ser considerados para cirurgia, excepto se a HVE for provocada por hipertensão.	IIb	C

^aClasse de recomendação . ^bNível de evidência.
 AP = angina do peito; EA = estenose aórtica; ASC = área de superfície corporal; VE = ventrículo esquerdo; FEVE = fracção de ejeção do ventrículo esquerdo.

anticoagulação. Trata-se de um procedimento mais extenso (envolvendo duas válvulas) com uma taxa de reoperação bastante elevada a partir da primeira década após cirurgia.⁴⁸ A implantação percutânea de válvulas tornou-se uma técnica opcional para o tratamento de estenose dos homoenxertos em posição pulmonar.

Actualmente a implantação por cateter de prótese aórtica não tem lugar no tratamento de EA congénita.

Recomendações para seguimento

É necessário um seguimento regular e ao longo de toda a vida, a intervalos variáveis dependendo do grau de gravidade da estenose. Este seguimento também é necessário em intervalos anuais após a cirurgia valvular.

É obrigatória a avaliação ecocardiográfica da válvula aórtica e da raiz da aorta para avaliar a progressão da estenose valvular e da dilatação da aorta. A RMC da aorta é recomendada em doentes com VAB e após cirurgia valvular.

Outras considerações

Exercício/desporto: Os doentes com EA severa sintomáticos e assintomáticos, assim como os que apresentam estenose moderada por VAB e dilatação da aorta, devem evitar praticar exercício intensivo ou isométrico, assim como desporto de competição. Os doentes com EA ligeira e moderada podem praticar desporto. Recomenda-se a realização de uma prova de esforço prévia com vista a aconselhar o doente.

Gravidez: Na EA severa sintomática, a gravidez está contra-indicada. A doente deve ser submetida a valvotomia com balão ou a cirurgia antes de engravidar. Em doentes assintomáticas com EA severa e que apresentem uma prova de esforço normal, a gravidez é possível, embora seja controverso. A aorta requer atenção especial, uma vez que durante a gravidez a dilatação da aorta relacionada com VAB pode ser induzida e progredir. Existe o risco de dissecação (ver Secção 3.43). A taxa de recorrência de CC é no mínimo de 5%, embora já tenham sido publicadas taxas mais elevadas.

Profilaxia de EI: Recomendada apenas em doentes de alto risco (ver Secção 3.3.5).

4.5.2 Estenose aórtica supravalvular

Introdução

A estenose aórtica supravalvular (ESupraA) é responsável por < 7% de todas as formas fixas de OCSVE. A sua ocorrência tem sido associada a uma mutação com perda de função do gene da elastina do cromossoma 7q11.23, conducente a uma arteriopatia obstrutiva de gravidade variável, mais pronunciada na junção sinotubular.⁴⁹ Pode ocorrer quer como diafragma fibroso localizado distalmente aos orifícios das artérias coronárias ou, mais frequente, como deformação externa em forma de ampulheta com estreitamento luminal da aorta ou como estenose difusa da aorta ascendente. Frequentemente corre associada à síndrome de Williams-Beuren e poderá estar associada a hipoplasia de toda a aorta, envolvimento dos orifícios coronários ou estenose dos principais ramos da aorta ou das artérias pulmonares.

Apresentação clínica e história natural

Os doentes apresentam sintomas como obstrução da câmara de saída ou isquémia do miocárdio. A morte súbita acontece raramente, embora seja mais frequente em EASupra com síndrome de Williams-Beuren, com estenoses difusas periféricas da AP ou com doença coronária.

Diagnóstico

Ver Secção 3.2 para princípios gerais.

Devido a um jacto preferencial através da ESupraA para a artéria braquiocefálica direita (efeito de Coanda), o exame clínico pode revelar um aumento acentuado da pressão sistólica da extremidade superior direita em relação à esquerda e um frémito suprasternal.

O **ecocardiograma** permite efectuar um diagnóstico anatómico da ESupraA. A ecocardiografia com Doppler fornece gradientes de pressão, mas estes poderão sobrestimar a real quebra de pressão na zona da obstrução.

Sobre a prova de esforço, ver EA valvular (Secção 4.5.1).

As **RMC/TAC** fornecem uma definição anatómica precisa da própria lesão e identificam outras lesões na aorta e nos seus ramos (estenose da carótida e da artéria renal) e nas artérias pulmonares.

O **cateterismo cardíaco** pode ter riscos,⁵⁰ especialmente na síndrome de Williams-Beuren. No entanto, deverá ser efectuada uma avaliação hemodinâmica sempre que a medição não invasiva não seja conclusiva. A angiografia coronária deve ser efectuada em todos os doentes em que esteja programada uma ressecção cirúrgica. A TAC poderá evitar uma angiografia invasiva.

Sugere-se o recurso à avaliação genética com hibridação *in situ* fluorescente (FISH) para estabelecer o diagnóstico da síndrome de Williams-Beuren.

Tratamento cirúrgico/cateterismo de intervenção (Quadro 9)

A cirurgia é o tratamento primário. A taxa de mortalidade operatória nos casos com diafragma fibroso e deformação em forma de ampulheta é < 5%. Como as artérias coronárias estão sujeitas a pressão elevada, poderá ser considerada cirurgia mais cedo do que em doentes com EA valvular, principalmente quando não é necessária a substituição da válvula. Após reparação cirúrgica, a taxa de sobrevivência é de 85% aos 15 anos.⁵¹ A RA pode manifestar-se em cerca de 25% dos doentes, mas normalmente não é progressiva após a remoção cirúrgica de ESupraA.

Recomendações para seguimento

É necessário um seguimento regular ao longo de toda a vida, incluindo a realização de ecocardiograma, a fim de determinar a progressão da obstrução (rara), dimensões/função do VE e desenvolvimento de

Quadro 9 Indicações para intervenção na estenose aórtica supra-avalvular

Indicações	Classe ^a	Nível ^b
Doentes com sintomas (espontâneos ou na prova de esforço) e gradiente médio por Doppler > 50 mmHg deverão ser submetidos a cirurgia.	I	C
Doentes com gradiente médio por Doppler < 50 mmHg deverão ser submetidos a cirurgia quando:		
• apresentam sintomas que se possam atribuir a obstrução (dispneia de esforço, angina, síncope) e/ou	I	C
• apresentam disfunção sistólica do VE (sem qualquer outra explicação),	I	C
• apresentam HVE grave que se possa atribuir a obstrução (não relacionada com hipertensão),	I	C
• quando seja necessária cirurgia para DC significativa.	I	C
Doentes com gradiente médio por Doppler ≥ 50 mmHg ^c mas sem sintomas, disfunção sistólica VE, HVE ou prova de esforço anormal podem ser considerados para reparação quando há risco cirúrgico reduzido.	Iib	C

^aClasse de recomendação. ^bNível de evidência.

^cOs gradientes derivados de Doppler poderão sobrestimar a obstrução e poderão necessitar de confirmação através de cateterismo esquerdo. DC = doença coronária; VE = ventrículo esquerdo; HVE = hipertrofia do ventrículo esquerdo.

sintomas, bem como após cirurgia a fim de detectar reestenose tardia, desenvolvimento de aneurisma (RMC/TAC) e a ocorrência ou progressão de DC. O seguimento deverá incluir a avaliação em centros especializados em CCA.

Outras considerações

Exercício/desporto: Ver EA valvular (Secção 4.5.1).

Gravidez: Ver EA valvular (Secção 4.5.1). Os filhos incorrem num risco mais elevado de recorrência de CC (rastreamento familiar recomendado).

Profilaxia de EI: Recomendada apenas em doentes de alto risco (ver Secção 3.3.5).

4.5.3 Estenose aórtica subvalvular

Introdução

A ESubA pode ocorrer enquanto lesão isolada, mas é frequentemente associada a CIV, DSAV ou complexo de Shone, ou pode desenvolver-se após correcção destas lesões. A prevalência é de 6,5% na população CCA.⁵² É provocada por um anel fibroso na câmara de saída do ventrículo esquerdo (CSVE) junto à válvula aórtica ou por estreitamento fibromuscular, e tem de ser distinguida da cardiomiopatia hipertrófica.

Apresentação clínica e história natural

A evolução clínica é muito variável. Num estudo com adultos, o aumento da gravidade da obstrução ocorreu apenas em doentes com mais de 50 anos.⁵² A RA é

frequente, embora raramente hemodinamicamente significativa ou progressiva.

Diagnóstico

Ver Secção 3.2 para princípios gerais.

Os achados clínicos incluem sopro sistólico de ejeção junto ao bordo esquerdo do esterno e no ápex, sem irradiação para as carótidas, nem estalido sistólico de ejeção. O sopro diastólico indica RA.

O **ecocardiograma** permite visualizar a anatomia da câmara de saída do ventrículo esquerdo (CSVE), a anomalia da válvula aórtica associada, o grau de RA, a função do VE, HVE e lesões associadas. A gravidade da obstrução subvalvular é determinada através do ecocardiograma com Doppler, mas os gradientes derivados de Doppler podem sobrestimar a obstrução e poderá ser necessária confirmação através de cateterismo cardíaco. Por vezes é necessário efectuar um ETE para visualizar a membrana. O ETE tridimensional poderá ser útil para caracterizar a anatomia complexa da CSVE.

Tratamento cirúrgico/cateterismo de intervenção (Quadro 10)

O tratamento cirúrgico inclui a ressecção circunferencial do anel fibroso e de parte da base muscular do septo esquerdo. A ESubA fibromuscular ou de tipo túnel obriga a uma ressecção mais extensa ou a uma cirurgia de Konno. Os resultados cirúrgicos são bons, mas pode ocorrer reestenose. Em doentes com um risco cirúrgico baixo e uma morfologia favorável à reparação, o limiar para a intervenção é mais baixo do que em estenose aórtica valvular, principalmente porque não é necessário implante de prótese. No caso de RA moderada ou severa, a válvula aórtica deve ser substituída no momento da cirurgia.

Recomendações para seguimento

É necessário um seguimento regular e ao longo de toda a vida, incluindo a realização de ecocardiograma, em doentes não operados a fim de determinar a progressão da obstrução, a RA e a função e a dimensão do VE. É também necessário um seguimento pós-operatório regular a fim de detectar reestenose tardia (frequente, especialmente em formas isoladas e após tratamento cirúrgico na infância), RA progressiva, complicações do tipo arritmias, bloqueio A-V e CIV iatrogénica. O seguimento deverá incluir a avaliação em centros especializados em CCA.

Outras considerações

Exercício/desporto: Ver EA valvular (Secção 4.5.1).

Gravidez: Contra-indicada apenas em ESubA severa e sintomática, em que a doente deve ser submetida a cirurgia antes de engravidar (devendo ser considerada mesmo em ESubA assintomática). Ver Secção 3.4.3.

Profilaxia de EI: Recomendada apenas em doentes de alto risco (ver Secção 3.3.5).

Quadro 10 Indicações para intervenção em estenose sub-aórtica

Indicações	Classe ^a	Nível ^b
Doentes com sintomas (espontâneos ou mediante prova de esforço) e gradiente médio de Doppler > 50 mmHg ^c ou RA grave deverão ser submetidos a cirurgia.	I	C
Doentes assintomáticos devem ser considerados para cirurgia quando:		
• a FEVE é < 50% (o gradiente poderá ser < 50 mmHg devido ao fluxo reduzido).	Iia	C
• a RA é grave e o DSFVE > 50 mm (ou 25 mm/m ² ASC) e/ou a FE < 50% ^d .	Iia	C
• o gradiente médio de Doppler é > 50 mmHg ^c e existe HVE distinta	Iia	C
• o gradiente médio de Doppler é > 50 mmHg ^c e existe uma resposta anómala da pressão sanguínea mediante prova de esforço.	Iia	C
Doentes assintomáticos podem ser considerados para cirurgia quando:		
• o gradiente médio de Doppler é > 50 mmHg ^c , o VE é normal, a prova de esforço é normal e o risco cirúrgico é reduzido.	Iib	C
• a progressão da RA é documentada e a RA passa a ser mais do que moderada (para impedir a continuação da progressão).	Iib	C

^aClasse de recomendações. ^bNível de evidência.

^cOs gradientes derivados de Doppler poderão sobrestimar a obstrução e poderão necessitar de confirmação através de cateterismo cardíaco.

^dVer Recomendações da ESC para o tratamento da doença valvular cardíaca.³⁵

RA = regurgitação aórtica; ASC = área de superfície corporal; FE = fracção de ejeção; VE = ventrículo esquerdo; FEVE = fracção de ejeção do ventrículo esquerdo; DSFVE = diâmetro sistólico final do ventrículo esquerdo; HVE = hipertrofia do ventrículo esquerdo.

4.6 Coarctação da aorta

Introdução

A CoA é considerada parte de uma arteriopatia generalizada, e não apenas como estreitamente circunscrito da aorta. Ocorre na forma de estenose localizada ou como extenso segmento aórtico hipoplásico. A CoA situa-se normalmente na zona de inserção do canal arterial, e só em casos raros a localização é ectópica (aorta ascendente, descendente ou abdominal).

A CoA representa 5-8% do número total de defeitos cardíacos congénitos. A prevalência é de ~3 por 10 000 nados vivos.

As lesões associadas incluem a VAB (até 85%), EA subvalvular, valvular ou supravalvular, estenose da válvula mitral (válvula mitral em páraquedas, complexo designado como síndrome de Shone), ou defeitos cardíacos congénitos complexos. A CoA pode estar associada às síndromes de Turner, Williams-Beuren ou rubéola congénita, neurofibromatose, aortite de Takayasu ou traumatismo.

A CoA condiciona aumento da pós-carga sobre o VE, provocando mais *stress* sobre a parede, HVE compensatória, disfunção do VE e desenvolvimento de colaterais arteriais.

A «necrose quística da média» com fragmentação precoce das fibras elásticas e fibrose foi identificada na aorta ascendente e descendente, resultando numa maior rigidez da aorta e das artérias carótídeas.⁵³

Apresentação clínica e história natural

Os sinais e sintomas dependem da gravidade da CoA. Os doentes com CoA grave manifestam sinais e sintomas numa fase precoce das suas vidas, enquanto os casos particularmente ligeiros podem manifestar-se apenas a partir da idade adulta.

Os principais sintomas incluem cefaleias, hemorragias nasais, tonturas, zumbidos, dispneia, angina abdominal, claudicação, câibras nas pernas, fadiga dos membros inferiores e extremidades frias.

A evolução natural pode ser complicada por insuficiência cardíaca esquerda, hemorragia intracraniana (devido a aneurismas saculares), EI, ruptura/dissecção da aorta, doença coronária e vascular cerebral prematuras e defeitos cardíacos associados.^{54,55}

Diagnóstico

Ver Secção 3.2 para princípios gerais.

As manifestações clínicas incluem hipertensão sistólica nos membros superiores, hipotensão abaixo do nível da coarctação, um gradiente de pressão arterial entre extremidades superiores e inferiores (> 20 mmHg indica CoA significativa), atraso do pulso radio-femoral e colaterais palpáveis.

Outros achados incluem frémito supraesternal, sopro vascular no dorso ou sopros contínuos (devido a vasos colaterais). A radiografia de tórax pode ainda identificar erosões nas terceira e quarta costelas (até à oitava) provocados por colaterais, uma aorta ascendente ectasiada, *kinking* ou duplo contorna da aorta descendente (em forma de 3) e dilatação da artéria subclávia esquerda.

O **ecocardiograma** fornece informação sobre a localização, estrutura e extensão da CoA, função e hipertrofia VE, anomalias cardíacas associadas e diâmetros da aorta e dos vasos supra-aórticos. Os gradientes por Doppler não são úteis para quantificação, nem em coarctação nativa nem em após intervenção. O fenómeno de *run-off* diastólico é provavelmente o sinal mais fiável de coarctação ou recoarctação significativa.

Na presença de colaterais extensas, os gradientes não são fidedignos. Após a reparação cirúrgica, a velocidade do fluxo sistólico pode aumentar, mesmo na ausência de estreitamento significativo, devido à redução da *compliance* aórtica.

RMC e TAC são as técnicas não invasivas preferidas para avaliar a totalidade da aorta em adultos. Ambas mostram a localização, extensão e grau de estreitamento da aorta, do arco aórtico, da aorta pré e

pós-estenótica, de aneurismas e de colaterais. Os dois métodos detectam complicações como aneurismas, restenose ou estenose residual (ver Secções 3.2.2 e 3.2.3).

O **cateterismo cardíaco** com manometria (um gradiente de pico a pico de > 20 mmHg indica uma CoA significativa em termos hemodinâmicos na ausência de colaterais desenvolvidos) e angiocardiografia continua a ser o método por excelência para a avaliação da CoA em muitos centros, antes e depois de tratamento cirúrgico ou por cateterismo de intervenção (ver Secção 3.2.5).

Tratamento cirúrgico/cateterismo de intervenção (Quadro 11)

Na CoA nativa com anatomia adequada, a colocação de *stent* tornou-se a primeira escolha para o tratamento de adultos em muitos centros. Se o melhor é utilizar *stents* cobertos ou não cobertos ainda está por decidir. Estão a ser desenvolvidos *stents* biodegradáveis.

Em adultos com CoA recorrente ou residual, a angioplastia com ou sem implantação de *stent* tem-se revelado eficaz em mãos experientes⁵⁶ e o *stenting* é cada vez mais a primeira escolha desde que a anatomia seja favorável.

As técnicas cirúrgicas incluem ressecção e anastomose topo a topo, aortoplastia com *patch* protésico, aortoplastia com retalho de subclávia, interposição de um conduto ou *bypass* com conduto. A reparação da re-CoA em adultos pode ser complicada e poderá ser preferível inserir condutos da aorta ascendente para a aorta descendente nos casos de anatomia difícil. Embora o risco cirúrgico na CoA simples possa ser actualmente < 1%, ele aumenta significativamente a partir dos

Quadro 11 Indicações para intervenção na coarctação da aorta

Indicações	Classe ^a	Nível ^b
Todos os doentes com uma diferença de pressão (avaliação não invasiva) > 20 mmHg entre os membros superiores e inferiores, independentemente dos sintomas mas com hipertensão nos membros superiores (> 140/90 mmHg nos adultos), resposta patológica da pressão sanguínea durante o exercício ou HVE significativa devem ser submetidos a intervenção.	I	C
Independentemente do gradiente de pressão, os doentes hipertensos com estreitamento da aorta > 50% relativo ao diâmetro da aorta ao nível do diafragma (avaliado com RMC, TAC ou angiografia) devem ser considerados para intervenção.	IIa	C
Independentemente do gradiente de pressão e da presença de hipertensão, os doentes com estreitamento da aorta > 50% relativo ao diâmetro da aorta ao nível do diafragma (avaliado com RMC, TAC ou angiografia) podem ser considerados para intervenção.	IIb	C

^aClasse de recomendação. ^bNível de evidência.

RMC = ressonância magnética cardíaca; CoA = coarctação da aorta; TAC = tomografia axial computadorizada; HVE = hipertrofia do ventrículo esquerdo.

30-40 anos. Acarreta ainda o risco de lesão da medula espinal.

Como a coarctação não é uma doença localizada da aorta, devem ser considerados os problemas associados que podem obrigar a uma intervenção:

- Estenose ou regurgitação significativa da válvula aórtica
- Aneurisma da aorta ascendente com diâmetro > 50 mm [área de superfície corporal (ASC) > 27,5 mm/m²] ou com progressão rápida
- Aneurisma na zona da CoA
- Aneurismas sintomáticos ou volumosos do polígono de Willis.

Estas intervenções terapêuticas devem ser efectuados em centros com vasta experiência no tratamento de CC.

Recomendações para seguimento

AS possíveis lesões residuais, sequelas e complicações são enumerados abaixo:

A hipertensão arterial em repouso ou durante a prática de exercício é comum, mesmo após tratamento bem-sucedido, e constitui um factor de risco importante de DC, disfunção ventricular e ruptura de aneurisma da aorta ou cerebral.⁵⁷ A geometria do arco (gótico, ameia, normal) pode influenciar o aparecimento de hipertensão. O significado da hipertensão isolada induzida por exercício é objecto de debate.

- CoA recorrente ou residual poderá induzir ou agravar a hipertensão arterial sistémica e as respectivas consequências.
- Aneurismas da aorta ascendente ou no local da intervenção representam risco de ruptura e morte.⁵⁸ As reparações com *patch* (por exemplo, com Dacron) estão particularmente sujeitas a aneurisma no local da reparação, pelo que devem ser avaliadas por imagem com regularidade.
- É necessário estar atento a válvula aórtica bicúspide, doença da válvula mitral, DC prematura e aneurismas saculares no polígono de Willis (actualmente, a maioria dos médicos não vê motivos para uma despistagem de rotina em doentes assintomáticos).

Todos os doentes com coarctação necessitam de um seguimento regular pelo menos a cada dois anos, incluindo uma avaliação em centros especializados em CCA. É necessário efectuar um exame imagiológico da aorta (de preferência através de RMC) para documentar a anatomia e complicações pós-reparação ou pós-intervenção (reestenose ou formação de aneurismas). Os intervalos de tempo entre os exames imagiológicos dependem da patologia de base.

Outras considerações

Exercício/desporto: Os doentes sem obstrução residual e que são normotensos em repouso e em exercício podem ter vida activa normal, sem restrições, excluindo os desportos estáticos intensos praticados ao nível da competição. Os doentes com hipertensão arterial, obstrução residual ou outras complicações

devem evitar exercícios isométricos pesados, na proporção da gravidade dos seus problemas.

Gravidez: Após tratamento bem sucedido da CoA, muitas mulheres conseguem suportar a gravidez sem problemas.⁵⁹ Especialmente as mulheres com CoA não reparada, mas também as que depois de reparação apresentam hipertensão arterial, CoA residual ou aneurismas da aorta, incorrem num maior risco de ruptura da aorta e ruptura de um aneurisma cerebral durante a gravidez e parto. Tem sido referido um número excessivo de abortos espontâneos e eventos hipertensivos (ver Secção 3.4.3).

Profilaxia de EI: Recomendada apenas em doentes de alto risco (ver Secção 3.3.5).

4.7 Síndrome de Marfan

Introdução

A síndrome de Marfan é um distúrbio autossómico dominante do tecido conjuntivo, em que anomalias cardiovasculares, cutâneas e do esqueleto, oculares, pulmonares e da *dura mater* podem manifestar-se em graus muito variáveis. A prevalência é de aproximadamente 2-3 por 10 000 e cerca de 25-30% são mutações novas. A síndrome de Marfan é provocada por mutações no gene *FBN1* do cromossoma 15q21, codificante da fibrilina-1, uma glicoproteína na matriz extracelular. A falta de fibrilina pode provocar o enfraquecimento do tecido conjuntivo e desregulação do *transforming growth factor-β* (*TGF-β*). Foram identificadas mais de 1000 mutações, quase todas específicas de cada família afectada. Em 10% dos doentes diagnosticados com síndrome de Marfan, continua a não ser possível detectar uma mutação do *FBN1*.

Apresentação clínica e história natural

O prognóstico é essencialmente determinado pela dilatação progressiva da aorta, conducente à dissecção ou ruptura aórtica, que constituem as principais causas de morte. A sobrevida média em doentes não tratados é de 40 anos. A dilatação da raiz da aorta é identificada em 60-80% dos doentes. A progressão da dilatação é heterogénea e imprevisível. O risco de dissecção de tipo A aumenta claramente à medida que aumenta o diâmetro da raiz da aorta, mas a dissecção pode também ocorrer em doentes com apenas uma ligeira dilatação aórtica. Poderá haver dilatação noutras zonas da aorta. Os doentes com aorta dilatada normalmente não manifestam sintomas. A presença de regurgitação aórtica, tricúspide ou mitral significativa pode provocar sintomas de sobrecarga do volume ventricular, mas a doença VE pode também ocorrer independentemente. A síndrome de Marfan é facilmente confundida com outros distúrbios hereditários do tecido conjuntivo que imitam os sintomas de Marfan, por exemplo a síndrome de Loeys-Dietz, aneurisma da aorta hereditário, VAB com dilatação da aorta, *ectopia lentis* familiar, fenótipo MASS

e síndrome de Ehlers-Danlos, devido à significativa sobreposição clínica entre vários tipos de síndromes.

Diagnóstico

A identificação e diagnóstico precoces são essenciais, uma vez que a cirurgia profiláctica pode prevenir a dissecação e ruptura da aorta. O esclarecimento dos mecanismos moleculares inerentes à síndrome de Marfan permitirá melhorar os testes de diagnóstico. Para um bom diagnóstico é, efectivamente, necessária uma equipa multidisciplinar. Actualmente o diagnóstico da síndrome de Marfan apoia-se essencialmente nas manifestações clínicas; para um diagnóstico conclusivo é necessário haver uma manifestação *major* em dois órgãos distintos e o envolvimento de um terceiro (critérios de Ghent).⁶⁰ Estes critérios foram revistos recentemente e na prática clínica futura uma nova classificação⁶¹ deverá substituir a antiga. Será atribuída maior relevância às duas características cardinais da síndrome de Marfan: aneurisma/dissecação da raiz da aorta e ectopia lentis. Para além disso, é atribuído um papel mais relevante aos testes genéticos moleculares.⁶¹

Uma avaliação **ecocardiográfica** da raiz da aorta deve incluir - para além do cálculo do diâmetro máximo - medições a nível do anel, dos seios de Valsalva, da junção sinotubular e da aorta ascendente distal. O ecocardiograma fornece uma avaliação da função VE, da válvula aórtica e da RA, prolapso e regurgitação da válvula mitral e/ou da válvula tricúspide. O ETE poderá ser útil em caso de suspeita de dissecação da aorta e no período pré-operatório.

As **RMC e TAC** devem ser realizadas em todos os doentes, fornecendo imagens de toda a aorta, incluindo as dimensões da aorta para além da raiz. Pensa-se que a elasticidade aórtica da aorta torácica descendente, mensurável através de RMC, seja um factor independente de previsão de dilatação progressiva da aorta descendente.⁶²

Como a manipulação com cateter acarreta um certo grau de risco de dissecação da parede aórtica enfraquecida, a angiografia coronária por TAC deve ser utilizada preferencialmente para excluir qualquer probabilidade de DC antes da cirurgia.

A **monitorização com Holter** deve ser efectuada em doentes sintomáticos, porque podem ocorrer arritmias ventriculares, perturbações da condução e MCS.

Terapêutica médica

Tanto as terapêuticas médicas como cirúrgicas ajudaram a aumentar a esperança de vida até aos 60-70 anos. Os betabloqueadores podem reduzir o grau de dilatação da aorta e melhorar a sobrevida, pelo menos nos adultos.^{63,64} É importante um tratamento médico anti-hipertensivo rigoroso, tendo por objectivo a obtenção de uma pressão sanguínea sistólica inferior a 120 mmHg e a 110 mmHg em doentes com dissecação aguda da aorta. O bloqueador do receptor 1 da angiotensina II, losartan, é potencialmente útil porque

condiciona antagonismo TGF- β . Estão actualmente em curso ensaios clínicos para avaliar o seu efeito benéfico. Actualmente o tratamento preventivo de complicações da aorta mais comum nos centros são ainda os betabloqueadores. O tratamento médico deve ser continuado após a cirurgia.

Tratamento cirúrgico/cateterismo de intervenção (Quadro 12)

A substituição combinada da válvula aórtica e da aorta ascendente representa actualmente um risco baixo e, em mãos experientes, constitui uma intervenção durável (mortalidade operatória calculada em 1,5% para as operações electivas e 11,7% para operações de emergência). Têm sido referidas taxas de sobrevivência a 5 e 10 anos de 84 e 75%, respectivamente.⁶⁵ A Síndrome de Marfan está, no entanto, relacionada com um risco consideravelmente mais elevado de re-dissecação e aneurisma recorrente, quando comparado com outras etiologias de doença aórtica.

Nos doentes com válvulas com anatomia normal, em que a insuficiência decorre da dilatação do anel ou dissecação, as intervenções sem substituição da válvula, com substituição da raiz por uma prótese de Dacron e reimplantação das artérias coronárias na prótese (técnica de David) ou remodelação da raiz da aorta (técnica de Yacoub) são actualmente as intervenções cirúrgicas preferidas. A RA é, no entanto, uma complicação frequente, que obriga à reintervenção em 20% dos doentes passados 10 anos.⁶⁶ Os resultados a longo prazo de substituição da raiz da aorta, mantendo a válvula original são ainda desconhecidos na síndrome de Marfan.

As mulheres têm, em média, aortas 5mm mais pequenas, o que só em parte é explicado por uma ASC mais pequena.⁶⁸ Em indivíduos pequenos, provavelmente deveria ser utilizado um diâmetro indexado ajustado a uma ASC de 2,75 cm/m² para fins de decisão cirúrgica.⁶⁹

Quadro 12 Indicações para cirurgia da aorta na síndrome de Marfan⁶⁷

Indicações	Classe ^a	Nível ^b
Os doentes devem ser submetidos a cirurgia quando o diâmetro máximo da raiz da aorta é:		
• > 50 mm.	I	C ^c
• 46-50 mm em conjunto com - antecedentes familiares de dissecação ou - dilatação progressiva > 2 mm/ano confirmada por medições repetidas ou - RA ou RM grave - desejo de engravidar.	I I I I	C C C C
• Os doentes devem ser considerados para cirurgia quando as outras partes da aorta sejam > 50 mm ou haja dilatação progressiva.	IIa	C

^aClasse de recomendação.

^bNível de evidência.

^cAs recomendações da ESC para doença valvular cardíaca são ligeiramente mais rigorosas, recomendando apenas um diâmetro (45 mm) independentemente de outros resultados.

RA = regurgitação aórtica; RM = regurgitação mitral.

Se necessário, todas as partes da aorta podem ser substituídas por prótese.

Embora haja alguns relatos de sucesso a curto prazo após colocação de stent endovascular na aorta torácica descendente, a implantação de *stent* em doentes com síndrome de Marfan não é recomendada, a não ser que o risco de reparação cirúrgica convencional seja considerado proibitivo.⁷⁰

Recomendações para seguimento

Um seguimento regular ao longo de toda a vida implica o envolvimento de especialistas com uma vasta experiência num centro especializado. A visualização da raiz da aorta por ecocardiografia e da totalidade da aorta por RMC (ou TAC caso a RMC esteja contra-indicada) é de crucial importância, especialmente se persistir uma dissecação. A regurgitação valvular e a função ventricular podem ser estudadas através do ecocardiograma.

Os doentes estáveis necessitam de uma consulta anual, incluindo ecocardiograma. No início deve ser realizada uma RMC da totalidade da aorta e deve repetir-se uma vez a cada 5 anos caso a dimensão da aorta para lá da raiz seja normal. Em caso de formação de aneurisma acima da raiz da aorta, a RMC deve ser repetida pelo menos anualmente.

Outras considerações

Exercício/desportos: Os doentes devem ser aconselhados a evitar esforços no máximo da sua capacidade, desportos competitivos, de contacto e isométricos.

Gravidez: Existe 50% de probabilidade de o filho de uma mãe com síndrome de Marfan ser afectado com a mesma condição (aconselhamento genético). As mulheres com um diâmetro da aorta > 45 mm são fortemente desaconselhadas a engravidar sem reparação prévia, devido ao elevado risco de dissecação. Um diâmetro da aorta < 40 mm raramente constitui um problema, embora não exista um diâmetro que seja totalmente seguro. Com uma aorta entre 40 e 45 mm, com ou sem reparação prévia, a progressão da dilatação da aorta e a história familiar contribuem para o aconselhamento da doente relativamente à gravidez.⁷¹ Mesmo após reparação da aorta ascendente, os doentes de Marfan permanecem sujeitos ao risco de dissecação da restante aorta. Ver Secção 3.4.3.

Profilaxia de EI: Recomendada apenas em doentes de alto risco (ver Secção 3.3.5).

4.8 Obstrução da câmara de saída do ventrículo direito

Introdução

A OCSVD pode ocorrer a nível subinfundibular, infundibular, valvular ou supra-ventricular.

A estenose subinfundibular ou VDBC está muitas vezes associada a CIV. É provocada pelo estreitamento por

bandas musculares proeminentes e hipertrofiadas do VD que separam as zonas de entrada e apical hipertrofiadas e com pressão elevada da zona infundibular de baixas pressões, não hipertrofiada e não obstrutiva.⁷²

A estenose infundibular ocorre habitualmente em combinação com outras lesões, especialmente CIV, ToF, ou como lesão secundária a estenose valvular pulmonar (EP) (hipertrofia miocárdica reactiva). A nível infundibular, e até certo ponto a nível subinfundibular, a obstrução é normalmente dinâmica, i.e. dá-se estreitamento do orifício durante a sístole.

A EP valvular é normalmente uma lesão isolada, ocorre em cerca de 7-12% dos defeitos cardíacos congénitos e é responsável por 80-90% das OCSVD. A taxa de hereditariedade varia entre 1,7 e 3,6%. Pode ocorrer dilatação do tronco pulmonar e APE essencialmente devido a anomalias intrínsecas da parede e independentemente da hemodinâmica, sendo a AP direita (APD) geralmente menos afectada. Frequentemente, verifica-se que a válvula pulmonar tem configuração em cúpula, com abertura central estreita, mas com a base preservada e móvel. A válvula pulmonar displásica, com cúspides pouco móveis e espessamento mixomatoso é menos comum (15-20%, ou menos em adultos não tratados) e é frequentemente associada à síndrome de Noonan. Existem também descrições de deformação em ampolheta da válvula pulmonar, com seios em forma de garrafa e estenose válvula nível das comissuras. Em adultos, uma válvula pulmonar estenótica pode calcificar numa fase mais tardia da vida.

A EP supra-ventricular ou a estenose da artéria pulmonar é provocada pelo estreitamento do tronco pulmonar principal, bifurcação da artéria pulmonar ou ramos pulmonares. Raramente ocorre isoladamente, e pode verificar-se com ToF, síndrome de Williams-Beuren, síndrome de Noonan, síndrome de Keutel, síndrome de rubéola congénita ou síndrome de Alagille. A estenose pode localizar-se nos ramos principais ou em zonas mais periféricas; pode ser localizada ou difusa (hipoplásica) ou levar a oclusão, podendo ocorrer sob a forma de estenose isolada ou múltipla. A estenose pode resultar da colocação prévia de uma banda na artéria pulmonar ou ocorrer no local de um *shunt* anterior. Uma estenose $\geq 50\%$ é geralmente considerada significativa, condicionando um gradiente de pressão e hipertensão na AP proximal.

Apresentação clínica e história natural

Subinfundibular/infundibular: Os doentes adultos com VDBC sem intervenção cirúrgica podem ser assintomáticos ou podem apresentar-se com angina, dispneia, tonturas ou síncope. O grau de obstrução evolui com o tempo.⁷³

Valvular: Os doentes com EP ligeira a moderada são habitualmente assintomáticos. Não é habitual a EP valvular ligeira progredir na idade adulta.⁷⁴ A EP moderada pode progredir a nível valvular (calcificação) ou ao nível subvalvular, resultante de hipertrofia

miocárdica reactiva. Os doentes com estenose severa podem manifestar dispneia e capacidade reduzida de exercício, apresentando um prognóstico mais desfavorável.

Supra-avalvular: Os doentes podem ser assintomáticos ou manifestar sintomas de dispneia e capacidade de exercício mais reduzida. São normalmente reconhecidas no contexto de algumas síndromes ou referenciadas por suspeita de hipertensão pulmonar. A estenose da AP periférica pode agravar-se.

Diagnóstico

Ver secção 3.2 para princípios gerais.

Os achados clínicos incluem sopro sistólico intenso ao longo da área de obstrução e desdobramento alargado do segundo som cardíaco. Em EP periférica, o sopro sistólico é habitualmente audível sobre os campos pulmonares. As observações no raio X torácico podem incluir calcificação da válvula pulmonar, dilatação do tronco pulmonar e AP esquerda, assim como aumento do coração direito.

O **ecocardiograma** é a técnica de diagnóstico de primeira linha, permitindo a visualização da OCSVD, da anatomia da válvula pulmonar, da hipertrofia do ventrículo direito (HVD) e das lesões coexistentes. O ecocardiograma com Doppler fornece o gradiente ao longo da obstrução, a presença e gravidade de RP e RT e a pressão sistólica do VD. Deve ser tomado especial cuidado para distinguir o jacto de um VDBC de um jacto de CIV ou de estenose infundibular ou valvular. A pressão sistólica máxima do VD pode resultar de mais do que uma obstrução a vários níveis em simultâneo. Os gradientes de Doppler podem não ser fiáveis (sobrestimativa) em doentes com estenose tubular e em doentes com estenoses em séries (sub-valvular e valvular). Em doentes com VDBC, o gradiente máximo poderá fazer com que a estenose seja subestimada, por dificuldade de alinhamento da amostra com a orientação do fluxo. O ecocardiograma não é tão eficaz para a identificação EP periférica.

A OCSVD é considerada ligeira quando o gradiente de pico na zona da obstrução é < 36 mmHg (velocidade máxima < 3 m/s), é moderada entre 36 a 64 mmHg (velocidade máxima 3-4 m/s) e grave quando o gradiente é > 64 mmHg (velocidade máxima > 4 m/s). Visto que as medições de Doppler podem não ser fiáveis (ver acima), a velocidade de RT com cálculo da pressão do VD devem ser sempre utilizados como complemento na avaliação da gravidade.⁴⁶

A **RMC e TAC** oferecem frequentemente informação importante identificando o nível de obstrução, especialmente a nível sub-infundibular, dos condutos ou dos ramos da AP e na avaliação do VD. São os métodos preferidos para a visualização de dilatação pulmonar e EP periférica.

As **técnicas nucleares** podem revelar anomalias de perfusão em diferentes segmentos dos pulmões em casos de EP periférica (também podem ser avaliadas através de RMC).

O **cateterismo cardíaco** poderá ser necessário para confirmar a extensão, gravidade e nível de obstrução (por exemplo, VDBC). Para angiografia coronária, ver Secção 3.2.5.

Tratamento cirúrgico/cateterismo de intervenção (Quadro 13)

A intervenção por cateterismo é recomendada em doentes com EP valvular com válvulas sem displasia (valvotomia com balão) e em EP periférica (*stent*).⁷⁵

A cirurgia é recomendada em doentes com EP subinfundibular ou infundibular e anel pulmonar hipoplásico, com válvulas pulmonares displásicas e em doentes com lesões associadas que necessitam de uma abordagem cirúrgica, como RP ou RT graves. A cirurgia poderá ser necessária em doentes com EP periférica, que apresentem uma anatomia não abordável por terapêutica percutânea. A abordagem cirúrgica à estenose subinfundibular e a CIV associada pode efectuar-se através da AD, preservando o infundibulum (desobstruído) e a válvula pulmonar.

Quadro 13 Indicações para intervenção na obstrução da câmara de saída do ventrículo direito

Indicações	Classe ^a	Nível ^b
Qualquer grau d OCSVD deve ser reparado independentemente dos sintomas se o gradiente máximo de Doppler for > 64 mmHg (velocidade máxima > 4 m/s), desde que a função do VD seja normal e não seja necessário substituir qualquer válvula.	I	C
Em caso de EP valvular, deverá optar-se por realizar valvotomia com balão.	I	C
Em doentes assintomáticos, para os quais a valvotomia com balão não seja eficaz e a única opção seja a substituição da válvula através de cirurgia, esta deve ser realizada na presença de uma PVD sistólica > 80 mmHg (velocidade de RT > 4.3 m/s).	I	C
Deverá ser considerada intervenção em doentes com gradiente < 64 mmHg, na presença de: <ul style="list-style-type: none"> • sintomas relacionados com EP ou, • função reduzida do VD ou, • VD bicavitário (que normalmente é progressivo) ou, • arritmias relevantes ou, • <i>shunt</i> direito-esquerdo através de CIA ou CIV. 	IIa	C
A EP periférica, independentemente dos sintomas, deve ser considerada para reparação se a redução do diâmetro for > 50% e a pressão sistólica do VD for > 50 mmHg e/ou estejam presentes anomalias de perfusão nos pulmões.	IIa	C

^aClasse de recomendação. ^bNível de evidência.

CIA = comunicação interauricular; EP = estenose pulmonar; VD = ventrículo direito; OCSVD = obstrução da câmara de saída do ventrículo direito; PVD = pressão do ventrículo direito; RT = regurgitação tricúspide; CIV = comunicação interventricular.

Tanto as intervenções cirúrgicas como por cateterismo devem ser realizadas apenas em centros especializados em CC.

Em doentes com EP subvalvular, valvular e supra- valvular pode também existir um tronco pulmonar marcadamente dilatado. É extremamente raro ocorrer ruptura nestes vasos muito elásticos e com baixa pressão e estes aneurismas pulmonares normalmente não requerem intervenção.⁷⁶ Para conduto VD-AP ver Secção 4.16.

Recomendações para seguimento

Os doentes com OCSVD têm de ser seguidos ao longo de toda a vida, com avaliação ecocardiográfica regular. A frequência do seguimento depende da gravidade da lesão, mas a maioria dos doentes irá necessitar de uma consulta anual, incluindo a realização de uma avaliação em centros especializados em CCA. Doentes com EP valvular ligeira ou residual ligeira apenas necessitam de ser observados uma vez a cada 5 anos.⁷⁷

Outras considerações

Exercício/desportos: Sem restrições para doentes com EP ligeira (residual). Os doentes com EP moderada devem evitar praticar desporto de competição e estático. Os doentes com EP grave devem limitar-se a praticar desportos de baixa intensidade.

Gravidez: A gravidez é bem tolerada, a não ser que a OCSVD seja extremamente severa ou a falência VD seja significativa. A valvotomia percutânea com -balão pode ser efectuada durante a gravidez embora seja raramente necessária (ver Secção 3.4.3)

Profilaxia de EI: Recomendada apenas em doentes de alto risco (ver Secção 3.3.5).

4.9 Anomalia de Ebstein

Introdução

A anomalia de Ebstein —doença relativamente rara — caracteriza-se por malformação e deslocamento apical dos folhetos da válvula tricúspide. O plano de abertura da válvula tricúspide está deslocado relativamente ao anel da válvula no sentido do ápex ou da câmara de saída do ventrículo direito (CSVD). O folheto anterior origina-se normalmente a nível do anel, mas tem dimensões aumentadas e abre-se como uma vela, enquanto os folhetos septal e posterior se deslocam no sentido do ápex ventricular direito, frequentemente «repuxados» e aderentes ao endocárdio (*tethered*).

O deslocamento apical da válvula tricúspide significa que o coração direito é composto por uma AD, uma parte atrializada do VD e o restante VD funcional. A válvula tricúspide é frequentemente regurgitante.

As anomalias mais frequentemente associadas incluem um *shunt* ao nível auricular [CIA *ostium secundum* ou foramen oval patente (FOP)] e vias acessórias [síndrome de Wolff-Parkinson-White (WPW)]. Pode ocorrer CIV, EP, atresia pulmonar, ToF, CoA ou anomalias da válvula

mitral. Um terço das transposições das grandes artérias congenitamente corrigidas (TGAcc) apresenta anomalias do tipo Ebstein da válvula tricúspide sistémica.

A anomalia de Ebstein ocorre com mais frequência se a mãe tiver tomado lítio ou benzodiazepinas durante a gravidez.

O espectro morfológico e hemodinâmico é largo. As alterações hemodinâmicas dependem da gravidade da disfunção da válvula tricúspide, do grau de atrialização do VD, da contractilidade do restante ventrículo funcional e do ventrículo sistémico, do tipo e da gravidade das anomalias concomitantes e das arritmias.

A fisiopatologia caracteriza-se pela regurgitação sistólica de sangue do VD funcional, através da válvula tricúspide para o ventrículo atrializado ou AD, que tendem a dilatar. Uma comunicação interauricular permite um *shunt* E-D ou, especialmente durante o exercício, um *shunt* D-E. A anomalia de Ebstein pode resultar num débito cardíaco sistémico cronicamente baixo.

Apresentação clínica e história natural

A apresentação clínica pode variar entre sintomas ligeiros e uma cardiopatia com cianose marcada.

Os doentes com formas ligeiras podem manter-se assintomáticos durante décadas até serem diagnosticados. Em séries mais antigas, que muitas vezes incluem casos mais graves, verifica-se que na história natural 50% dos doentes morre antes dos 20 anos e 80% antes de atingir os 30 anos. Alguns sobrevivem até à nona década de vida.

Complicações típicas incluem RT grave, disfunção VD, insuficiência cardíaca direita, abscessocerebral, embolismo paradoxal, embolia pulmonar, taquiarritmias, MSC e EI (rara).

Arritmias, dispneia, fadiga, fraca tolerância ao exercício, dor torácica e cianose periférica e/ou central são os principais sintomas.

Diagnóstico

Ver secção 3.2 para princípios gerais.

As manifestações clínicas podem incluir cianose e hepatomegalia. Os dados da auscultação são desdobramento alargado do primeiro som e segundo som, estalidos, terceiro e quarto sons, ritmo a três ou quatro tempos e um sopro sistólico de RT. O ECG pode mostrar hipertrofia auricular direita, um intervalo PQ prolongado, bloqueio do ramo direito (frequentemente com um complexo QRS muito alargado), Q profundo em II, III, avF e V1-V4, síndrome de pré-excitação, baixa voltagem e arritmias supraventriculares e ventriculares. A radiografia do tórax ajuda a acompanhar as alterações nas dimensões do coração.

O **ecocardiograma** é a principal técnica de diagnóstico, fornecendo informação sobre a anatomia e a função da válvula tricúspide, o grau de deslocamento apical do folheto septal ou posterior (nos adultos $\geq 0,8$ cm/m² ASC), a dimensão do folheto

anterior, tethering dos folhetos septal ou posterior ao septo ou à parede ventricular, a dimensão e função das diferentes zonas do coração (aurícula direita, ventrículo atrializado, restante VD funcional ou VE), OCSVD e lesões associadas.

A **RMC** é importante no que diz respeito à avaliação para cirurgia, na medida em que proporciona uma boa visualização do coração direito dilatado, da função do VD e da válvula tricúspide.

Tratamento cirúrgico/cateterismo de intervenção (Quadro 14)

Os sintomas clínicos determinam o tratamento. Uma terapia conservadora pode ajudar a aliviar os sintomas temporariamente e criar uma base favorável para a intervenção cirúrgica seguinte.⁷⁸ A anticoagulação oral é recomendada em doentes com antecedentes de embolia paradoxal ou fibrilhação auricular. As disfunções rítmicas sintomáticas podem ser tratadas com meios conservadores, ou de preferência com intervenção por EF.⁷⁹ Na presença de um maior risco tromboembólico ou *shunt* D-E, pode ser considerada a administração de anticoagulação oral. Poderá, algumas vezes, haver indicação para fecho da comunicação auricular isoladamente. No entanto, essa hipótese deve ser discutida cuidadosamente, pois pode causar um aumento ainda maior das pressões no coração direito e diminuição do débito cardíaco sistémico.

A reparação cirúrgica continua a ser um desafio e deve ser executada apenas por cirurgiões com experiência específica nesta anomalia. A reparação da válvula tricúspide, se possível, é preferível à substituição desta válvula (com encerramento da comunicação interauricular associada). A reparação da válvula tricúspide através da criação de uma "válvula monocúspide" pode ser exequível se existir um folheto anterior da válvula tricúspide móvel e se o VD funcional representar mais de um terço do VD total.⁸⁰ Poderá ser necessário recorrer a anastomose bicavo-pulmonar bidireccional adicional no caso do VD ser demasiado pequeno ou ter-se desenvolvido disfunção VD. A transplantação cardíaca pode ser a única alternativa em doentes em que a reparação não tenha resultado ou que apresentem disfunção biventricular grave.

A mortalidade operatória anteriormente elevada (> 25%) desceu para < 6% nos centros especializados. Mais de 90% dos doentes submetidos a cirurgia por um cirurgião experiente sobrevivem > 10 anos, muitos dos quais em classe funcional I ou II. As mortes tardias provavelmente resultam de arritmias. Numa série grande, a taxa de sobrevida sem reoperação é de 86, 74, 62 e 46% a 5, 10, 15 e 20 anos, respectivamente.⁸¹

Recomendações para seguimento

É necessário um seguimento regular (pelo menos anualmente) para todos os doentes em centros especializados em CCA. Entre as anomalias residuais

Quadro 14 Indicações para intervenção na anomalia de Ebstein

Indicações	Classe ^a	Nível ^b
Indicações para cirurgia		
<ul style="list-style-type: none"> A reparação cirúrgica deve ser realizada em doentes com RT mais do que moderada e que apresentem sintomas (classe NYHA > II ou arritmias) ou deterioração da capacidade de exercício avaliada através de PECP. 	I	C
<ul style="list-style-type: none"> Caso exista também indicação para cirurgia da válvula tricúspide, o encerramento cirúrgico da CIA/FOP deverá ser executado no mesmo tempo da reparação da válvula. 	I	C
<ul style="list-style-type: none"> A reparação cirúrgica deve ser considerada, independentemente dos sintomas, em doentes com dilatação progressiva do coração direito ou redução da função sistólica do VD e/ou cardiomegalia progressiva avaliada através de radiografia do tórax. 	IIa	C
Indicações para intervenção por cateterismo		
<ul style="list-style-type: none"> Doentes com arritmias relevantes devem ser submetidos a estudo electrofisiológico, seguidos de terapêutica de ablação, se possível, ou tratamento cirúrgico das arritmias em caso de cirurgia cardíaca planeada. 	I	C
<ul style="list-style-type: none"> Em caso de embolia sistémica documentada provavelmente provocada por embolia paradoxal deve ser considerado o encerramento isolado da CIA/FOP com dispositivo. 	IIa	C
<ul style="list-style-type: none"> Se o problema principal for cianose (saturação de oxigénio em repouso < 90%), poderá ser considerado o encerramento isolado da CIA/FOP com dispositivo, sendo necessário proceder a uma avaliação cuidadosa antes da intervenção (ver texto). 	IIb	C

^aClasse de recomendação. ^bNível de evidência.

CIA= comunicação interauricular; PECP = prova de esforço cardiopulmonar; NYHA = New York Heart Association; FOP = foramen oval patente; VD = ventrículo direito; RT = regurgitação tricúspide; CIV= comunicação interventricular.

pós-operatórias típicas às quais se deve estar atento contam-se a RT persistente ou de novo, as complicações habituais após substituição de válvulas, insuficiência do VD ou do VE, *shunts* auriculares residuais, arritmias e bloqueios cardíacos de grau elevado.

Pode ser necessária a reintervenção para RT recorrente e disfunção da prótese valvular.

Outras considerações

Exercício/desportos: Os doentes sem anomalias residuais normalmente podem viver vidas activas normais sem restrições, excluindo os desportos estáticos ao nível de competição. Os doentes com RT mais do que ligeira, disfunção ventricular, *shunting*, arritmias

ou outras complicações devem evitar os exercícios isométricos pesados, na proporção da gravidade dos seus problemas.

Gravidez: As doentes assintomáticas com boa função ventricular podem ter uma gravidez bem tolerada. Existe algum risco de insuficiência VD, arritmias e embolismo paradoxal. A gravidez terá um risco maior na presença de cianose significativa, arritmias graves e insuficiência do coração direito (ver Secção 3.4.3). O risco de CC na descendência é de cerca de 6%.

Profilaxia de EI: Recomendada apenas em doentes de alto risco (ver Secção 3.3.5).

4.10 Tetralogia de Fallot

Introdução

A Tetralogia de Fallot é a forma mais comum de doença coronária cianótica a partir do ano de idade, com uma incidência próxima de 10% de todas as formas de CC. Este defeito resulta do desvio antero-superior do septo de saída, que condiciona as quatro características seguintes: uma CIV não restritiva, cavalgamento da aorta (mas < 50%), OCSVD que pode ser infundibular, valvular ou (normalmente) uma combinação das duas, com ou sem estenose da AP supravalvular ou dos ramos e consequente HVD. As lesões associadas incluem CIA, CIV muscular adicional, arco aórtico direita artéria coronária descendente anterior anómala (pode ser dupla) (3%) que pode implicar a necessidade de reparação com colocação de conduto e DSAV completo (raro, normalmente associado a síndrome de Down). Aproximadamente 15% dos doentes com ToF têm deleção do cromossoma 22q11 (anteriormente designado síndrome de Di George), com transmissão autossómica dominante e aparecimento frequente de depressão ou doença psiquiátrica precoces.⁸²

Apresentação clínica e história natural

Apresentação clínica inicial A apresentação clínica inicial é dominada por sopro cardíaco na infância e cianose progressiva (*shunt* D-E a nível ventricular decorrente do e OCSVD). A tetralogia não operada apresenta um mau prognóstico (> 95% dos doentes morriam normalmente antes de atingirem os 40 anos). Entre os tipos de tratamento precoce possíveis estão os procedimentos paliativos para aumentar o fluxo sanguíneo pulmonar (*shunt* de Blalock- Taussig: clássico ou modificado—artéria subclávia para AP com ligação termino-lateral ou com interposição de enxerto, respectivamente; *shunt* de Waterston: *shunt* da aorta ascendente para a AP direita; *shunt* de Potts: *shunt* da aorta descendente para AP esquerda) seguidos de reparação. A reparação consiste no encerramento da CIV e remoção do OCSVD (com ressecção do infundíbulo e valvotomia pulmonar; muitos doentes necessitam de *patch* na CSVD ou transanular). A reparação primária entre os 6 e 18 meses de idade é

actualmente um procedimento comum, com mortalidade peri-operatória < 1%.⁸³

Apresentação clínica tardia: A sobrevida prolongada após reparação da tetralogia é excelente, com uma sobrevida aos 35 anos de cerca de 85%.^{84,85} As complicações mais comuns na idade adulta são:

- **RP:** é quase sempre encontrada RP significativa após reparação com colocação de *patch* transanular. A RP é normalmente bem tolerada durante vários anos. No entanto, a RP crónica grave acaba por conduzir à dilatação e disfunção sintomática do VD.⁸⁶ A gravidade da RP e seus efeitos nocivos a longo prazo são agravados pela coexistência de estenoses distais da AP ou HAP (sendo esta pouco comum).
- **OCSVD residual:** pode ocorrer no infundíbulo, ao nível da válvula pulmonar e do tronco pulmonar principal, distal à bifurcação e, ocasionalmente, nos ramos das AP direita e esquerda (esta frequentemente devido às sequelas de cirurgia paliativa anterior).
- **Dilatação e disfunção do VD:** a dilatação do VD normalmente resulta de RP grave de longa duração associada a um grau maior ou menor de OCSVD residual. A RT significativa pode ocorrer como consequência da dilatação VD, e gera mais dilatação do VD.
- **CIV residual:** pode dever-se a deiscência parcial do *patch* ou a encerramento incompleto total na altura da cirurgia; pode provocar sobrecarga do volume VE.
- **Dilatação da raiz da aorta com RA:** A dilatação da raiz da aorta (progressiva) ocorre tardiamente em cerca de 15% dos adultos e está relacionada quer com anomalias intrínsecas da aorta (necrose quística da média) e aumento do fluxo (por exemplo, doentes com atresia pulmonar).⁸⁷ Geralmente causa RA e, raramente, dissecção da aorta.
- **Disfunção do VE:** devido a cianose prolongada antes de reparação e/ou protecção insuficiente do miocárdio durante a reparação (antigamente), sobrecarga do volume VE decorrente da manutenção prolongada de *shunts* arteriais paliativos, CIV residual e/ou RA. Pode ainda resultar de uma interacção adversa entre os dois ventrículos (RP).⁸⁸
- **Taquicardia auricular/ventricular e MSC:** está associada a alterações hemodinâmicas progressivas e/ou cicatrizes cirúrgicas, pelo que ocorre com mais frequência no seguimento tardio. A MSC varia entre 1-6% [na maioria dos casos resultando de TV/fibrilhação ventricular (FV)], responsável por aproximadamente um terço a metade das mortes tardias.⁸⁹
- Endocardite: a endocardite é rara.

Diagnóstico em doentes submetidos a reparação

Ver Secção 3.2 para princípios gerais.

Os sinais clínicos incluem desdobramento alargado do segundo tom. Um sopro diastólico suave e curto é

sugestivo de RP. Um sopro sistólico de ejeção intenso e prolongado indica OCSVD, um sopro diastólico de timbre alto indica RA e um sopro pansistólico indica CIV residual.

O ECG normalmente revela bloqueio completo de ramo direito, com a duração do complexo QRS reflectindo o grau de dilatação do VD. Um complexo QRS > 180 ms, especialmente se progressivo, constitui um factor de risco de TV e MSC.^{86,89}

O **ecocardiograma** é a técnica de diagnóstico de primeira linha, fornecendo uma avaliação da OCSVD e da RP residuais, da CIV residual, da dimensão e função VD e VE,⁹⁰ da RT, da PVD, da dimensão da raiz da aorta e da RA.

A **RMC** é o método preferido para avaliar o volume e a função do VD, a RP, a dimensão, formato e dilatação das AP, a aorta ascendente e a posição dos grandes vasos ou condutos em relação ao esterno (re-esternotomia). Para mais informações, consulte as recomendações para o uso de RMC nas CCA. O realce com gadolínio evidencia fibrose, cuja extensão tem correlação com outros factores de risco de TV e MSC.⁹¹

A **TAC** pode constituir uma alternativa à RMC em doentes com *pacemaker*/CDI. Fornece ainda informação sobre as artérias coronárias, parênquima pulmonar e a extensão da calcificação do conduto (para eventual implantação de válvula por via percutânea).

A **PECP** ajuda a determinar o momento em que se deve proceder à reintervenção e fornece informação sobre prognóstico.⁴

As arritmias e avaliação do risco de MSC merecem especial cuidado. A **monitorização com Holter, registo de eventos** e o **estudo electrofisiológico** são necessários em alguns doentes (de elevado risco, estudados na sequência de arritmia cardíaca ou suspeita desta, e/ou doentes estudados para reoperação sobre a CSVD).^{89,92,93} A indução de TV mantida tem valor prognóstico para a ocorrência de TV e MSC.⁹³

O **cateterismo cardíaco** é um método que deve ser limitado aos doentes submetidos a procedimentos de intervenção (i.e. dilatação de estenose distal da AP, implantação percutânea de válvula) e quando a avaliação diagnóstica não invasiva é inconclusiva.

Tratamento cirúrgico/cateterismo de intervenção (Quadro 15)

A substituição da válvula pulmonar (SubsVP) e/ou a remoção do OCSVD podem ser efectuadas com uma mortalidade baixa (< 1%) em doentes que não apresentam insuficiência cardíaca e/ou disfunção ventricular avançada. A RP constitui o motivo mais frequente para considerar cirurgia e o respectivo *timing* é ainda um desafio. Para determinar o momento da reintervenção são mais importantes os dados seriados do que uma avaliação isolada. A normalização da dimensão do VD após reintervenção é improvável quando o índice do volume telediastólico ultrapassa 160 ml/m².⁹⁰ As estenoses distais da AP têm de ser tratadas, quer

durante a cirurgia (por exemplo, através do *stenting* intraoperatório) ou por via percutânea. As próteses pulmonares biológicas tem revelado uma duração de 10-15 anos. A experiência com válvulas mecânicas neste contexto é reduzida e a necessidade de anticoagulação adequada é um motivo de preocupação. CIV residuais e/ou dilatação da raiz da aorta/RA também devem ser abordadas durante a cirurgia.

Sobre implantação percutânea da válvula, ver a Secção 4.16.

Indicações para exames EF e para CDI

Os exames electrofisiológicos e/ou a ablação devem ser considerados para doentes sintomáticos com suspeita de arritmia clínica ou arritmia clínica documentada, tanto auricular como ventricular.

Deve ser implantado um CDI para a prevenção secundária de MSC (doentes com paragem cardíaca ou TV sustentada) (IC). A implantação de CDI como forma de prevenção primária permanece controversa e, até ao momento, não foi desenvolvido um esquema ideal de estratificação do risco. Foram identificados - embora de forma pouco consistente - os seguintes identificadores de risco: disfunção do ventrículo direito e/ou esquerdo, fibrose ventricular extensa (avaliada através de RMC), QRS > 180 mseg, RP significativa, taquicardia ventricular (TV) não mantida avaliada através de monitorização Holter, TV induzida em exames EF, *shunts* paliativos de longa duração e idade avançada no momento da

Quadro 15 Indicações para intervenção após reparação de tetralogia de Fallot

Indicações	Classe ^a	Nível ^b
A substituição da válvula aórtica deve ser realizada em doentes com RA grave com sintomas ou sinais de disfunção do VE.	I	C
A SubsVP deve ser realizada em doentes sintomáticos com RP grave e/ou estenose (pressão sistólica do VD > 60 mmHg, velocidade RT > 3,5 m/s).	I	C
A SubsVP deve ser considerada em doentes assintomáticos com RP e/ou EP grave, se pelo menos um dos seguintes critérios estiver presente: <ul style="list-style-type: none"> • Diminuição objectiva da capacidade de exercício, • Dilatação progressiva do VD, • Disfunção sistólica progressiva do VD, • RT progressiva (pelo menos moderada), • OCSVD com pressão sistólica do VD > 80 mmHg (velocidade de RT > 4,3 m/s), • Arritmias auriculares/ventriculares mantidas. 	IIa	C
O encerramento da CIV deve ser considerado em doentes com CIV residual e uma significativa sobrecarga de volume do VE ou se o doente vai ser submetido a cirurgia da válvula pulmonar.	IIa	C

^aClasse de recomendação. ^bNível de evidência.

RA = regurgitação aórtica; VE = ventrículo esquerdo; RP = regurgitação pulmonar; SubsVP = substituição da válvula pulmonar; VD = ventrículo direito; OCSVD = obstrução da câmara de saída do ventrículo direito; RT = regurgitação tricúspide; CIV = comunicação interventricular.

reparação.^{88,89,91-94} Os doentes com síncope inexplicada e função ventricular deficiente devem ser submetidos a avaliação hemodinâmica e EF. Na ausência de uma causa definida e reversível, deve ser considerada a implantação de um CDI (ver Secção 3.3.2).

Recomendação para seguimento

Todos os doentes com ToF devem ser alvo de um seguimento cardíaco periódico num centro especializado em CCA, o que em alguns doentes deve traduzir-se numa consulta anual, podendo ser menos frequente nos doentes que estão na extremidade melhor do espectro, com alterações hemodinâmicas mínimas/estáveis. No seguimento devem ser identificadas as complicações referidas anteriormente (ver manifestações clínicas tardias). O ecocardiograma deve ser incluído em cada consulta. Os doentes devem ser submetidos a RMC. A periodicidade exames depende da patologia encontrada.

Outras considerações

Exercício/desporto: Não existem restrições em doentes assintomáticos com boa situação hemodinâmica. Os doentes que apresentem risco elevado de arritmias/ MSC, doentes com disfunção biventricular avançada e doentes com patologia significativa da aorta ascendente devem limitar-se à prática de actividades/desportos de baixa intensidade e evitar o exercício isométrico.

Gravidez: A gravidez em doentes que não foram submetidas a reparação constitui um risco considerável de complicações e morte tanto materna como fetal. O risco associado à gravidez em doentes com reparação depende da situação hemodinâmica (baixa em doentes com uma boa hemodinâmica). Em doentes com lesões residuais significativas o risco de arritmia e de insuficiência do coração direito é efectivo e a gravidez pode produzir um efeito adverso prolongado sobre a função cardiovascular (ver Secção 3.4.3). O risco de CC é de aproximadamente 3%, salvo se a doente apresentar microdelecção em 22q11 (em que o risco atinge 50%).

Profilaxia de EI: Recomendada apenas em doentes de alto risco (ver Secção 3.3.5).

4.11 Atresia pulmonar com comunicação interventricular

Introdução

A atresia pulmonar com CIV (AP + CIV), por vezes também denominada TF com atresia pulmonar, partilha a anatomia intracardíaca com a tetralogia mas não tem uma comunicação directa entre o VD e a AP. Os doentes com conexões cardíacas discordantes e/ou uma "fisiologia de ventrículo único" e o seu tratamento serão discutidos nas respectivas secções. Apesar de os doentes com AP + CIV terem um VD de boas dimensões e, deste ponto de vista, serem candidatos à reparação biventricular, as anomalias graves das AP são frequentes e determinam tanto as manifestações

clínicas como o tratamento (a complexidade do leito vascular pulmonar poderá tornar a reparação menos atractiva ou impossível). Existem três padrões de PA:

- Unifocais com AP confluentes de boas dimensões abastecidas por CAP.
- Multifocais com AP confluentes mas hipoplásicas (aparência de "gaivota") abastecidas por múltiplas artérias colaterais aorto-pulmonares *major* (ACAPM).
- Multifocais com AP não confluentes abastecidas por ACAPM.

A PA + CIV abrange ~1-2% dos defeitos cardíacos congénitos. A microdelecção 22q11.2 é comum (anomalias faciais, voz nasalada e atraso no desenvolvimento).⁸²

Apresentação clínica e história natural

As manifestações clínicas iniciais^{95,96} variam desde cianose (em doentes com débito pulmonar reduzido ou comprometido), deficiente desenvolvimento e/ou dispneia de esforço, até a insuficiência cardíaca (em doentes com débito pulmonar excessivo através de grandes ACAPM, que, ao longo do tempo, podem vir a desenvolver HAP segmentar).

Quando o fluxo pulmonar depende da permeabilidade do canal arterial, a sua oclusão resulta em cianose marcada e colapso cardiocirculatório. Os doentes com AP confluentes e de bom calibre e tronco pulmonar (normalmente com atresia valvular) são candidatos a uma reparação do tipo Fallot utilizando um *patch* transanular. Doentes com AP de boas dimensões mas sem um tronco pulmonar devem ser submetidos a reparação com um conduto VD-AP. Doentes com AP confluentes mas hipoplásicas necessitam frequentemente de um *shunt* arterial ou de uma reconstrução da CSVD (sem encerramento da CIV), o que pode promover o crescimento das AP, e numa fase posterior devem ser reavaliados para reparação com a colocação de um conduto valvulado. Doentes com AP não confluentes com um fluxo sanguíneo pulmonar adequado, mas não excessivo, podem sobreviver até à idade adulta sem cirurgia. Para este grupo de doentes particularmente desafiante existem defensores de uma abordagem com unifocalização por etapas, com o objectivo último de uma reparação com colocação de conduto.^{97,98}

A apresentação clínica tardia em doentes submetidos a reparação é semelhante à dos doentes com tetralogia (ver Secções 4.10 e 4.16), enquanto os doentes não submetidos a reparação apresentam dispneia de esforço, fadiga e cianose crónica progressiva,⁹⁵ sendo que esta última pode levar a um envolvimento multi-orgânico (ver Secção 4.18) e, com o tempo, a uma série de complicações:

- As hemoptises podem dever-se à ruptura de vasos colaterais normalmente pequenos e/ou trombose de pequenas AP.
- A insuficiência cardíaca crónica normalmente é multifactorial e pode dever-se a cianose crónica,

- débito pulmonar excessivo inicial, aumento da RVP, disfunção do VD, RA e outras causas.
- Pode ocorrer dilatação progressiva da aorta ascendente com RA e dissecção da aorta (complicação muito rara).
 - A endocardite pode ser especialmente grave em doentes com uma reserva cardiovascular limitada e em doentes com cianose significativa.
 - O agravamento da cianose pode dever-se à diminuição do fluxo sanguíneo pulmonar por estenose das colaterais, estenose das AP, aumento da RVP ou aumento da pressão telediastólicas ventricular.
 - As arritmias e a MSC não são involuáres.

Diagnóstico

Consulte a Secção 3.2 para os princípios gerais.

Os achados clínicos podem incluir impulso VD com cicatrizes de toracotomia + esternotomia mediana em doentes previamente submetidos a intervenção (ões) cirúrgica(s). A cianose pode ser acentuada em doentes não submetidos a reparação, mesmo com esforço físico mínimo. Sopros contínuos no dorso indiciam. ACAPM Os dados do ECG incluem desvio direito do eixo e HVD. A radiografia de tórax pode revelar uma silhueta cardíaca em forma de bota concavidade do arco médio do bordo esquerdo da silhueta cardíaca) com vascularização diminuída (em alternância com algumas zonas de vascularização aumentada devido a grandes ACAPM).

O **Ecocardiograma** é a técnica de diagnóstico de primeira linha. Os resultados dependem do tipo de reparação (ver Secções 4.10 e 4.16). Em doentes não submetidos a reparação, é possível observar a ausência de fluxo directo do VD para a AP, com fluxo contínuo em múltiplos locais no Doppler a cores devido a ACAPM.

A **RMC**, a **TAC** e o **cateterismo cardíaco** são necessários para determinar a origem da vascularização pulmonar e a dimensão das AP e para avaliar a HAP e os ACAPM (o cateterismo é necessário para a HAP e ACAPM).

Tratamento cirúrgico/cateterismo de intervenção

Para seguimento e intervenção em doentes com reparação do tipo Fallot por *patch* transanular, consulte a Secção 4.10; para doentes com reparação utilizando um conduto VD-AP valvulado consulte a Secção 4.16.

Os doentes com AP + CIV que sobrevivem até à idade adulta sem reparação ou com procedimentos paliativos⁹⁹⁻¹⁰² podem ter sido considerados inoperáveis anos atrás, mas podem actualmente beneficiar dos procedimentos cirúrgicos ou interventivos modernos. Este pode mesmo ser o caso em doentes com AP confluentes de boas dimensões, mas ocasionalmente também em doentes com grandes ACAPM com anatomia adequada para unifocalização que não tenham desenvolvido doença vascular pulmonar grave devido às estenoses protectoras. Na ausência de disfunção avançada do VD ou do VE, estes doentes podem ser

considerados para reparação.⁹⁹ Portanto, todos os doentes não submetidos a reparação devem reavaliados em centros especializados. No entanto, muitos doentes não submetidos a reparação podem não ser candidatos, sobretudo devido à complexidade da sua vascularização pulmonar.

É importante ter em conta que, embora a cirurgia cardíaca pode melhorar a situação clínica ou o prognóstico (este último é puramente especulativo), esta é também uma importante causa de mortalidade. Apesar do desafio adicional que constitui uma vascularização pulmonar anormal, a sobrevivência de indivíduos submetidos a reparação pode aproximar-se da TF em indivíduos seleccionados cuja hemodinâmica seja boa (CIV encerrada, remoção da OCSVD e a vascularização pulmonar e RVP serem normais ou próximas da normalidade). A sobrevivência diminui para níveis tanto mais baixos quanto maior for a complexidade das malformações pulmonares e menos satisfatória a reparação (a sobrevivência em doentes submetidos a procedimentos paliativos está referida com sendo de 61% no seguimento a 20 anos). O transplante cardiopulmonar pode ser uma opção remota, mais uma vez em indivíduos altamente seleccionados, mas está associado a importantes desafios técnicos, elevados riscos operatórios e um pior resultado; existe também actualmente escassez de órgãos.

A intervenção por cateterismo pode incluir a dilatação com balão ou *stenting* dos vasos colaterais para melhorar o fluxo sanguíneo pulmonar.¹⁰³

Recomendação para seguimento

Doentes com AP + CIV devem ser alvo de um seguimento periódico num centro especializado em CCA (pelo menos uma vez por ano). Para o tratamento de envolvimento multi-orgânico relacionado com cianose, consulte a Secção 4.18.

Doentes com HAP segmentar têm sido candidatos a terapia específica para HAP, apesar de haver falta de dados (ver a Secção 4.17).

Deverá dar-se especial atenção a sintomas como dispneia, aumento da cianose, alterações no sopro do *shunt*, insuficiência cardíaca ou arritmias, que justificam reavaliação antecipada e eventual intervenção.

Considerações adicionais

Exercício/desporto: Os doentes que apresentem uma hemodinâmica excelente devem ser encorajados a praticar exercício regularmente, talvez evitando apenas o exercício isométrico extremo. Os que apresentem uma hemodinâmica menos optimizada estão mais limitados a nível funcional. Devem evitar-se esforços extremos ou desportos de contacto e/ou de competição, mas deve ser encorajada uma prática regular de actividade física de baixa intensidade (caminhadas, natação ou até andar de bicicleta).

Gravidez: O risco provocado pela gravidez é baixo em doentes submetidas a reparação que apresentem boa

hemodinâmica e não tenham antecedentes de arritmias. O risco aumenta com hipoxemia, HAP, disfunção ventricular, sintomas de insuficiência cardíaca e arritmias (ver Secção 3.4.3). Dado que a microdelecção 22q11.2 é bastante comum neste defeito, a sua pesquisa deve ser feita antes da gravidez.

Profilaxia de EI: Recomendada apenas para doentes de alto risco (incluindo todos os doentes não submetidos a reparação; ver Secção 3.3.5).

4.12 Transposição das grandes artérias

Introdução

A TGA - que representa ~5% das CC - é caracterizada por uma discordância ventrículo-arterial: o VE está conectado com a AP e o VD com a aorta, havendo concordância AV. Se não existirem anomalias cardíacas adicionais significativas, é designada TGA simples. A TGA complexa está associada a anomalias intracardíacas, incluindo CIV (até 45% dos casos), OCSVE (-25%) e CoA (-5%).

Em geral, não é familiar. Não existe associação conhecida com síndromes ou anomalias cromossómicas. Existe uma preponderância no sexo masculino de 2:1.

Em geral, os doentes adultos são observados após procedimentos cirúrgicos. Devido às diferenças fundamentais na apresentação e evolução clínica, consoante a patologia inicial e o tipo de operação a que estes doentes tenham sido submetidos, a evolução pós-operatória será descrita em separado.

Apresentação clínica e história natural

A maioria dos doentes adultos com uma TGA simples deverá ter sido submetida a um procedimento de *switch* auricular de Mustard ou de Senning. A maioria dos doentes tem uma capacidade de exercício reduzida em comparação com a população normal.¹⁰⁴ A disfunção do VD, que funciona como ventrículo sistémico, é o problema clínico mais grave.¹⁰⁵ A prevalência aumenta substancialmente com o tempo de seguimento.¹⁰⁶ Geralmente desenvolve-se RT como sinal da dilatação do VD e evolui à medida que a insuficiência cardíaca se torna mais evidente.¹⁰⁸ Frequentemente ocorrem taquiarritmias. A manifestação mais frequente é o *flutter* auricular, mas pode ocorrer fibrilhação auricular e todos os outros tipos de arritmias supraventriculares.¹⁰⁹ Foram registados casos de TV e FV e estes estão associados a MSC.¹¹⁰ No seguimento a longo prazo verifica-se uma disfunção do nódulo sinusal progressiva. É comum existir braquicardia devida à disfunção do nódulo sinusal, sendo necessária implantação de PM.¹¹¹ Os circuitos de redireccionamento do fluxo auricular são frequentemente designados *baffles*. Estes podem ter fugas provocando *shunt* E-D ou D-E ou podem condicionar obstrução à drenagem venosa sistémica e/ou venosa pulmonar. Esta última pode provocar

hipertensão pulmonar. Nas diferentes séries a estenose do *baffle* venoso sistémico, mais frequentemente do *baffle* superior, está presente em quase 25% dos doentes após a cirurgia de Mustard. Uma obstrução da VCS pode provocar a congestão venosa da parte superior do corpo, sendo necessária uma reintervenção. Uma obstrução do *baffle* venoso sistémico inferior pode provocar a congestão venosa da parte inferior do corpo, congestão hepática e cirrose hepática. Todavia, quer a estenose seja do *baffle* superior ou do *baffle* inferior, os sintomas clínicos podem não existir devido a circulação colateral eficaz assegurada pelas veias ázigos e hemiázigos. O estreitamento da câmara de saída sub-pulmonar pode ocorrer devido ao abaulamento do septo interventricular para a esquerda. Esta situação pode provocar um gradiente significativo, o que é geralmente bem tolerado pelo VE subpulmonar. Pode mesmo proteger a função ventricular sistémica devido ao desvio do septo para a direita. A CIV residual ou HAP são outros problemas referidos.

Quanto aos doentes adultos jovens foram, com maior probabilidade, submetidos a uma operação de *switch* arterial. A maioria destes doentes está assintomática, em classe funcional I da NYHA. Entre as complicações a longo prazo incluem-se: disfunção do VE e arritmias (ambas podem estar relacionadas com problemas nas artérias coronárias, que foram reimplantadas na nova aorta durante a operação de *switch* arterial); dilatação da parte proximal da aorta ascendente, originando RA;^{112,113} EP supra-avalvular; e estenose dos ramos pulmonares (unilateral ou bilateral), provocada pelo posicionamento da bifurcação pulmonar anterior à aorta ascendente na técnica de Lecompte.

Os doentes adultos com uma transposição complexa que tenham sido submetidos a uma reparação de tipo Rastelli, na qual se liga o VE anatómico à aorta através da CIV e o VD à AP através de um conduto valvulado, podem ser totalmente assintomáticos com uma capacidade de exercício normal; contudo, as anomalias residuais - ou os problemas que surgem anos após a operação - são comuns. Os problemas mais comuns estão relacionados com o conduto valvulado entre o VD e a AP e com a CIV residual. Também podem ocorrer arritmias - ventriculares e supraventriculares.

4.12.1 Operação de *switch* auricular

Diagnóstico

Consulte a Secção 3.2 para os princípios gerais.

Durante a avaliação clínica devem procurar-se sinais de congestão venosa na parte superior e/ou inferior do corpo. Um sopro sistólico de ejeção indicia obstrução do tracto de saída sub-pulmonar e um sopro sistólico de regurgitação indicia regurgitação da válvula tricúspide sistémica. Os resultados do ECG incluem HVD e, não raramente, ritmo de escape de QRS estreitos. O *flutter* auricular é observado com frequência (mas também outros tipos de arritmias supraventriculares).

O **ecocardiograma** é a técnica de diagnóstico de primeira linha, fornecendo informação sobre as dimensões e função ventricular sub-pulmonar e sistémica, a obstrução da câmara de saída sub-pulmonar, a RT, fugas (*leaks*) ou obstrução dos *baffles* auriculares e avaliação do retorno venoso pulmonar. Todavia, a estenose da VCS é muito difícil de avaliar através do ecocardiograma transtorácico (ETT).

O ecocardiograma de contraste é indicado caso exista suspeita de *leak* dos *baffles* e é extremamente útil na detecção de estenose dos *baffles*. Se o contraste for injectado num braço e entrar no coração por baixo, é um sinal fiável de estenose do *baffle* superior (se entrar no coração por cima depois de injectado numa perna indicia estenose do *baffle* inferior). O ete é útil na avaliação dos *baffles*.

A **RMC** está indicada na avaliação da função do VD sistémico e da patência dos *baffles* auriculares. A TAC é uma alternativa, especialmente em doentes com PM ou claustrofobia.

A **PECP** pode “desmascarar” um *leak* num *baffle* que seja assintomática em repouso. Também é útil para avaliar arritmias e recomenda-se a sua realização de forma regular.

As arritmias e a avaliação do risco de MSC requerem especial atenção. A **monitorização por Holter**, o **gravador de eventos** e os **exames EF** são necessários para determinados doentes (alto risco, em observação por suspeita de arritmia ou por arritmia clínica).

O **cateterismo cardíaco** está indicado quando a avaliação não invasiva é inconclusiva ou é necessário avaliar a HAP (ver Secção 3.2.5).

Tratamento médico

Falência do VD sistémico: Os diuréticos e a digoxina são a base fundamental do tratamento médico. O papel desempenhado pelos inibidores ECA¹⁴ e pelos betabloqueantes é controverso. A utilização da TRC é experimental.

Tratamento cirúrgico/cateterismo de intervenção

Consulte o Quadro 16.

Exames EF, ablação e CDI

Estes procedimentos são complicados pelo facto de as aurículas não serem normalmente acessíveis aos cateteres e procedimentos EF “normais” devido ao trajecto dos *baffles*¹⁵ e devem ser realizados unicamente em centros especializados com competência específica.

Os doentes apresentam um risco elevado de MSC. Taquiarritmias auriculares,¹⁶ disfunção do VD sistémico e duração de QRS > 140 msec¹⁷ foram reportadas como factores de risco. Os critérios específicos para implantação de CDI como forma de prevenção primária ainda não foram devidamente estabelecidos (ver Secção 3.3.2 para recomendações gerais).

Quadro 16 Indicações para intervenção na transposição das grandes artérias após *switch* auricular

Indicações	Classe ^a	Nível ^b
Indicações para intervenção cirúrgica		
A reparação ou substituição da válvula deve ser realizada em doentes com regurgitação da válvula AV sistémica (tricúspide) sintomática grave, sem disfunção ventricular significativa (FEVD \geq 45%).	I	C
A disfunção ventricular sistémica significativa, com ou sem RT, deve ser tratada de forma conservadora ou eventualmente com transplantação cardíaca.	I	C
A OCSVE, caso apresente sintomas ou caso a função do VE se deteriore, deve ser tratada de forma cirúrgica.	I	C
Em caso de obstrução venosa pulmonar sintomática, deve ser realizada a reparação cirúrgica (a intervenção por cateter raramente é possível).	I	C
Doentes sintomáticos com estenose do <i>baffle</i> que não sejam elegíveis para intervenção por cateter devem ser tratados cirurgicamente.	I	C
Doentes sintomáticos com fugas no <i>baffle</i> que não sejam elegíveis para intervenção por <i>stent</i> devem ser tratados cirurgicamente.	I	C
A reparação ou substituição da válvula deve ser considerada em doentes com regurgitação da válvula AV sistémica (tricúspide) assintomática grave, sem disfunção ventricular significativa (FEVD \geq 45%).	IIa	C
O <i>banding</i> da AP para provocar desvio do septo ou como forma de treino do ventrículo esquerdo com subsequente <i>switch</i> arterial, é actualmente experimental e deve ser evitada.	III	C
Indicações para intervenção por cateterismo		
O <i>stenting</i> deve ser realizado em doentes sintomáticos com estenose do <i>baffle</i> .	I	C
O <i>stenting</i> (coberto) ou o encerramento com dispositivo deve ser realizado em doentes sintomáticos com fugas no <i>baffle</i> e cianose significativa em repouso ou durante o exercício.	I	C
O <i>stenting</i> (coberto) ou o encerramento com dispositivo deve ser realizado em doentes com fugas no <i>baffle</i> e sintomas devidos a <i>shunt</i> E-D.	I	C
O <i>stenting</i> (coberto) ou o encerramento com dispositivo deve ser considerado em doentes assintomáticos com fugas no <i>baffle</i> com sobrecarga de volume ventricular significativa devido a <i>shunt</i> E-D.	IIa	C
O <i>stenting</i> deve ser considerado em doentes assintomáticos com estenose do <i>baffle</i> e que necessitem de PM.	IIa	C
O <i>stenting</i> poderá ser realizado em doentes assintomáticos com estenose do <i>baffle</i> .	IIb	C

^aClasse de recomendação. ^bNível de evidência. AV — aurículo-ventricular; *Shunt* E-D — *shunt* esquerdo-direito; VE — ventrículo esquerdo; OCSVE — obstrução da câmara de saída do ventrículo esquerdo; PM — *pacemaker*; FEVD — fracção de ejeção do ventrículo direito; RT — regurgitação tricúspide.

4.12.2 Operação de *switch* arterial

Diagnóstico

Consulte a Secção 3.2 para os princípios gerais.

Podem estar presentes os sinais clínicos de RA ou de EP. O **ecocardiograma** é a principal técnica de diagnóstico, fornecendo informação sobre a função do VE (global e regional), a estenose nos locais das anastomoses arteriais, geralmente EP, a regurgitação da válvula neo-aórtica, a dimensão da aorta ascendente¹¹⁸ e a angulação do arco aórtico.¹¹² É necessário avaliar o tronco pulmonar, a bifurcação e ambos os ramos para detectar a presença, localização e gravidade de estenoses. A função do VD deve ser analisada e a pressão sistólica deve ser calculada (velocidade de RT). Os *ostia* das artérias coronárias e o curso proximal podem ser avaliados através do ETE.

O ecocardiograma de esforço pode revelar disfunção do VE e detectar isquémia do miocárdio.

A **RMC** pode ser necessária quando a informação fornecida pelo ecocardiograma é insuficiente, especialmente para avaliação da aorta, estenose dos ramos pulmonares e distribuição do fluxo entre os pulmões esquerdo e direito.

A **TAC** pode ser utilizada como exame imagiológico não invasivo das artérias coronárias, incluindo os *ostia*, caso haja suspeitas de estenose e como alternativa à RMC.

As **técnicas nucleares** podem ser utilizadas para avaliação de perfusão coronária quando há suspeita de isquémia do miocárdio, sendo recomendado um teste de perfusão pulmonar em caso de estenose dos ramos pulmonares para avaliar a distribuição de fluxo entre os pulmões esquerdo e direito (a RMC é uma alternativa).

O **cateterismo cardíaco**, incluindo a angiografia coronária, é indicado no caso de disfunção do VE e suspeita de isquémia do miocárdio. Em doentes assintomáticos pode considerar-se uma avaliação invasiva única da patência da circulação coronária. No caso de estenose dos ramos pulmonares e avaliação não invasiva inconclusiva, também é indicado o cateterismo cardíaco.

Tratamento cirúrgico/cateterismo de intervenção

Consulte o Quadro 17.

4.12.3 Operação de tipo Rastelli

Diagnóstico

Consulte a Secção 3.2 para os princípios gerais.

Os dados clínicos podem sugerir estenose do conduto, CIV residual, RT, regurgitação mitral ou RA.

O **ecocardiograma** é a técnica de diagnóstico de primeira linha, fornecendo informação sobre a função do VE e do VD. A ligação entre o VE posterior e a válvula aórtica anterior (devido à TGA) e o funcionamento do conduto entre o VD e o tronco pulmonar deve

Quadro 17 Indicações para intervenção na transposição das grandes artérias após operação de *switch* arterial

Indicações para intervenção na transposição das grandes artérias após operação de <i>switch</i> arterial	Classe ^a	Nível ^b
Deve realizar-se <i>stenting</i> ou cirurgia (conforme o substrato) na estenose da artéria coronária que esteja a causar isquémia.	I	C
A reparação cirúrgica de OCSVD deve ser realizada em doentes sintomáticos com pressão sistólica do VD > 60 mmHg (velocidade de RT > 3,5 m/s).	I	C
A reparação cirúrgica de OCSVD deve ser realizada independentemente dos sintomas quando existe disfunção do VD (neste caso a PVD pode ser inferior).	I	C
A reparação cirúrgica deve ser considerada em doentes assintomáticos com OCSVD e PVD sistólica > 80 mmHg (velocidade de RT > 4,3 m/s).	IIa	C
A cirurgia da raiz da aorta deve ser considerada quando a raiz (neo) aórtica é maior do que 55 mm, tendo em conta a estatura média de um adulto (para substituição da válvula aórtica em caso de RA grave, ver recomendações* para RA).	IIa	C
Deve considerar-se <i>stenting</i> ou cirurgia (conforme o substrato) em EP periférica, independentemente dos sintomas, em caso de estreitamento > 50% no diâmetro e pressão sistólica do VD > 50 mmHg e/ou caso estejam presentes anomalias de perfusão pulmonar.	IIa	C

^aClasse de recomendação. ^bNível de evidência.
 RA — regurgitação aórtica; AV — aurículo-ventricular; VD — ventrículo direito; OCSVD — obstrução da câmara de saída do ventrículo direito; PVD — pressão do ventrículo direito; RT — regurgitação tricúspide.

ser visualizada e avaliada com recurso ao Doppler. Frequentemente, as CIV residuais são difíceis de avaliar devido ao trajecto invulgar do conduto ou do *patch* utilizado na ligação do VE à válvula aórtica. O gradiente Doppler ao longo do conduto pode ser difícil de medir e, além disso, pode não ser fiável. Portanto, o cálculo da PVD a partir da velocidade da RT é de especial importância na avaliação da estenose do conduto (ver Secção 4.16).

A **RMC** pode ser utilizada para efectuar uma avaliação não invasiva da função do VE e do VD. É possível avaliar os condutos e as válvulas semilunares, bem como a presença de CIV residual, incluindo Qp:Qs.

O **Cateterismo cardíaco** pode ser necessário para a avaliação hemodinâmica da estenose do conduto. A angiografia pode ser útil para avaliar o grau de estenose e de estenose da AP periférica (ver Secção 3.2.5).

Tratamento cirúrgico/cateterismo de intervenção

Para indicações para o tratamento de estenose dos condutos, ver Secção 4.16.

A estenose na ligação entre o VE e a válvula aórtica com um gradiente médio > 50 mmHg (inferior quando a função do VE e o débito cardíaco estão reduzidos) deve ser considerada para reparação cirúrgica (IIaC).

Se o *shunt* E-D através de uma CIV residual causar sintomas ou sobrecarga de volume significativa à esquerda, deve ser realizado o tratamento cirúrgico (IC).

Recomendações para seguimento (independentemente do tipo de reparação)

Todos os doentes com TGA, independentemente do tipo de operação, devem ser observados pelo menos anualmente num centro especializado em CCA, dando especial atenção às questões específicas descritas acima.

Considerações adicionais (independentemente do tipo de reparação)

Exercício/desporto: Doentes com sintomas ou antecedentes de arritmias devem ser cuidadosamente aconselhados de forma individualizada devido a um risco possivelmente elevado de arritmias provocadas pelo exercício (recomenda-se a prova de esforço). Os doentes que apresentem uma hemodinâmica excelente devem ser encorajados a praticar exercício regularmente, evitando apenas o exercício isométrico extremo. Os que apresentem uma hemodinâmica menos optimizada estão mais limitados a nível funcional. Devem evitar-se esforços extremos ou desportos de contacto e/ou de competição, mas deve ser encorajada uma prática regular de actividade física de média ou baixa intensidade.

Gravidez: Doentes com compromisso hemodinâmico apresentam risco elevado durante a gravidez. Doentes com TGA e *switch* auricular têm um risco acrescido de desenvolver arritmias potencialmente fatais ou disfunção do VD que pode não ser reversível.¹¹⁹ Doentes com TGA, independentemente do tipo de reparação cirúrgica, que estejam em boas condições clínicas têm elevada probabilidade de ter uma gravidez normal, apesar dos riscos de aborto espontâneo, atraso no desenvolvimento do feto e parto prematuro serem mais elevados do que na população normal¹²⁰ (ver Secção 3.4.3). O risco de recorrência de TGA é reduzido.

Profilaxia de EI: Recomendada apenas para doentes de alto risco (ver Secção 3.3.5).

4.13 Transposição das grandes artérias congenitamente corrigida

Introdução

A TGAcc, ou discordância aurículo-ventricular e ventrículo-arterial, é rara, representando < 1% de todas as CC. Os ventrículos estão invertidos relativamente à situação normal, com a aorta a ter origem no VD, em posição anterior (do lado esquerdo), e a AP a ter origem

no VE, posterior, (do lado direito). As ligações anómalas em “dupla” discordância podem surgir em corações com uma disposição auricular normal ou «em espelho». A orientação cardíaca ou eixo base-ápex pode incluir levocardia, dextrocardia ou mesocardia. As lesões associadas são comuns (80-90%), incluindo CIV (70%) e EP (40%). É frequente a existência de anomalias da válvula tricúspide sistémica, podendo ter características da doença de Ebstein.

O nódulo AV e o feixe de His podem estar anormalmente posicionados e originar anomalias de condução.

Apresentação clínica e história natural

Normalmente, antecedentes história natural e a apresentação clínica são determinadas pelas anomalias cardíacas associadas. Em doentes com uma CIV grande, pode desenvolver-se insuficiência cardíaca congestiva na infância. Quando há CIV e EP, pode estabelecer-se cianose progressiva.

A TGAcc isolada pode não ter consequências hemodinâmicas na infância e juventude. Muitas vezes, os doentes são assintomáticos e é possível que o diagnóstico só se efectue na idade adulta devido a uma radiografia do tórax ou um ECG anómalo (frequentemente durante exames médicos de rotina). A falência do ventrículo (sub-aórtico) direito sistémico e/ou a regurgitação grave da válvula AV sistémica (especialmente com uma válvula tricúspide do tipo Ebstein) pode provocar dispneia e intolerância ao exercício por volta dos quarenta ou cinquenta anos de idade. Nesta fase, os doentes podem ser incorrectamente diagnosticados como tendo cardiomiopatia dilatada. Um balanço desadequado entre o abastecimento de sangue ao miocárdio e a carga do ventrículo (sub-aórtico) sistémico pode contribuir para a insuficiência cardíaca.

Existe uma tendência progressiva para desenvolver problemas de condução AV (2% por ano de bloqueio completo), sendo o bloqueio AV ainda mais comum após reparação de uma CIV ou após substituição da válvula tricúspide. Podem surgir palpitações provocadas por arritmias supraventriculares na quinta e sexta décadas da vida. As arritmias ventriculares podem estar associadas a anomalias hemodinâmicas e/ou disfunção ventricular.

Diagnóstico

Consulte a Secção 3.2 para os princípios gerais.

Os achados clínicos podem incluir sopros de RT, CIV e/ou EP. O ECG pode mostrar um intervalo PQ prolongado ou bloqueio AV completo. Visto que os ramos do feixe de His estão invertidos, existe uma activação septal precoce da direita para a esquerda, o que pode provocar ondas Q profundas em II, III, aVF, e V1 a V3. Esta situação pode ser incorrectamente diagnosticada como enfarte do miocárdio. A inversão da progressão normal nas derivações precordiais pode originar um padrão QR em V1 e rS em V6. A síndrome de WPW está presente em 2-4% dos doentes.

A radiografia de tórax pode mostrar uma silhueta cardíaca com rectificação do bordo esquerdo devido à posição esquerda e anterior da aorta ascendente, dextrocardia (20%) ou mesocardia (relativamente comum).

O **ecocardiograma** é a principal técnica de diagnóstico, demonstrando dupla discordância. (A posição invertida dos ventrículos com situs auricular normal pode ser reconhecida através das diferenças morfológicas fundamentais entre os dois ventrículos. O ventrículo morfológicamente direito apresenta uma trabeculação mais acentuada, uma banda moderadora e uma válvula tricúspide com inserção mais apical. Existe uma descontinuidade entre a válvula AV e a válvula arterial. No VE a válvula mitral tem uma inserção mais alta, a parede muscular é mais lisa e existe continuidade entre a válvula mitral e a válvula arterial.) É importante identificar anomalias associadas, particularmente anomalias das válvulas AV (malformação do tipo Ebstein) e regurgitação, CIV OCSVE e EP. É possível avaliar de forma qualitativa a função sistólica do ventrículo sistémico (sub-aórtico) e a gravidade da regurgitação da válvula AV.

A **RMC** fornece informação relativamente à anatomia intracardiaca e dos grandes vasos e é indicada para quantificar volumes, massa e FE ventriculares.¹²⁴

As arritmias, o bloqueio AV progressivo e a avaliação do risco de MSC requerem especial atenção. A **monitorização por Holter**, o **gravador de eventos** e os **exames EF** são necessários para determinados doentes (alto risco, em observação por suspeita de arritmia ou por arritmia clínica).

O **cateterismo cardíaco** está indicado quando a avaliação não invasiva é inconclusiva ou é necessário avaliar a HAP (ver Secção 3.2.5).

Tratamento cirúrgico/cateterismo de intervenção (Quadro 18)

A intervenção por cateterismo pode ser recomendada em doentes com estenose da AP ou estenose do conduto, que pode ser submetida a dilatação ou a colocação de *stent*. Todavia, uma OCSVE residual poderá exercer um efeito benéfico no VD sistémico dilatado (ventrículo sub-aórtico) e na regurgitação da válvula AV sistémica (tricúspide) devido ao desvio do septo.

Tem-se demonstrado que é possível realizar a cirurgia correctiva em crianças através de *switch* duplo (*switch* auricular e arterial) ou através de *switch* auricular e operação do tipo Rastelli (redireccionamento intraventricular+ conduto). O objectivo é permitir que o VE se torne o ventrículo sistémico (sub-aórtico). Os resultados permanecem duvidosos e o procedimento é considerado controverso na infância. Nos adultos a mortalidade é elevada e, portanto, esta operação não é recomendada. A regurgitação da válvula AV sistémica (válvula tricúspide) é o alvo mais frequente do tratamento cirúrgico. Na maior parte das vezes, não é possível realizar a reparação porque, frequentemente,

Quadro 18 Indicações para intervenção na transposição das grandes artérias congenitamente corrigida

Indicações para intervenção na transposição das grandes artérias congenitamente corrigida	Classe ^a	Nível ^b
A cirurgia da válvula AV sistémica (válvula tricúspide) por regurgitação grave deve ser considerada antes que ocorra deterioração da função ventricular sistémica (sub-aórtica) (antes de FEVD < 45%).	IIa	C
A reparação anatómica (<i>switch</i> auricular + <i>switch</i> arterial ou Rastelli quando seja possível, em caso de CIV não restritiva) pode ser considerada quando o VE está a funcionar com pressão sistémica.	IIb	C

^aClasse de recomendação. ^bNível de evidência. AV — aurículo-ventricular; VE — ventrículo esquerdo; FEVD — fracção de ejeção do ventrículo direito; CIV — comunicação interventricular.

a válvula é morfológicamente anormal. A cirurgia por regurgitação grave da válvula deve ser realizada antes de a FE ventricular sistémica ser < 45%.¹²⁸ A regurgitação da válvula AV sistémica (válvula tricúspide) pode melhorar se existir um obstáculo residual a nível da CSVE (subpulmonar) que leva a um desvio do septo interventricular para o VD sistémico dilatado (sub-aórtico). Tem sido sugerido que a colocação de uma banda na AP (*banding* da AP) produz um efeito benéfico sobre o VD sistémico dilatado (sub-aórtico) e sobre a regurgitação da válvula AV sistémica (tricúspide), mbora esta questão permaneça controversa.

Poderá ser necessário recorrer ao *pacing* devido ao bloqueio AV progressivo. A fixação do eléctrodo ventricular no VE subpulmonar de paredes lisas poderá ser difícil e requer competência específica.

Em alguns doentes com disfunção ventricular sistémica, poderá ser útil recorrer ao *pacing* biventricular, mas não existem dados suficientes para apoiar esta terapêutica.

Recomendações de seguimento

Os doentes com TGAcc necessitam de seguimento ao longo de toda a vida num centro especializado em CCA¹²⁹ com intervalos anuais, especialmente devido às perturbações de condução e à disfunção do ventrículo sistémico e da válvula AV sistémica. Os inibidores ECA têm sido utilizados cada vez com mais frequência no tratamento ou prevenção de disfunção do VD. Todavia, os dados de pequenos estudos relativos à sua eficácia são contraditórios. Para arritmias, ver acima e a Secção 3.3.2.

Considerações adicionais

Exercício/desporto: Os doentes com TGAcc devem evitar a prática de desportos de competição e estáticos. Os doentes com lesões significativas associadas e/ou deficiente função do VD sistémico devem estar limitados

à prática de desportos de baixa intensidade (ver Secção 3.4.2).

Gravidez: O risco depende do estado funcional, função ventricular, presença de arritmias e lesões associadas (ver Secção 3.4.3). O risco de recorrência de CC parece ser reduzido.

Profilaxia de EI: Recomendada apenas para doentes de alto-risco (ver Secção 3.3.5).

4.14 Coração univentricular

Esta secção trata de CUV não operados ou submetidos a cirurgias paliativas. Para doentes após cirurgia de Fontan, consulte a Secção 4.15.

Introdução

O termo “coração univentricular” resume uma variedade de malformações nas quais o VD ou o VE é inexistente ou, mesmo que exista, é hipoplásico e, portanto, não elegíveis para reparação biventricular, tais como:

- Atresia tricúspide
- Variantes da síndrome do coração direito hipoplásico, como por exemplo, atresia pulmonar com variantes do septo interventricular intacto
- Variantes da síndrome do coração esquerdo hipoplásico, incluindo atresia mitral
- VE de dupla entrada
- VD de dupla entrada
- Formas extremas não balanceadas de defeitos completos do septo AV Ventrículo único com morfologia indeterminada.

Estas anomalias estão sempre associadas a lesões adicionais intra e/ou extracardíacas, tais como:

- CIA, CIV, DSAV, CAP
- EA (valvular, subvalvular)
- Anomalias no arco aórtico: hipoplasia, interrupção, coarctação
- EP (valvular, subvalvular), atresia pulmonar
- Anomalias na AP: estenoses periféricas, hipoplasia, ausência unilateral
- Conexões discordantes, malposição das grandes artérias
- Estenose, regurgitação, *overriding*, *straddling* das válvulas AV
- Isomerismo auricular esquerdo ou direito, drenagens venosas sistémicas ou pulmonares anómalas
- VCS esquerda, veia inominada ausente, VCS direita ausente, VCI infra-hepática ausente com continuação pela ázigos ou hemiázigos
- Artérias colaterais da aorto-pulmonares
- Polisplenia ou asplenia.

A descrição anatómica detalhada ultrapassa o âmbito destas recomendações e pode ser consultada em livros de texto.¹³⁰ Dada a falta de dados, as recomendações são baseadas principalmente no consenso de peritos.¹³⁰⁻¹³⁵

Basicamente, é possível identificar duas situações hemodinâmicas diferentes:

(1) *Sem restrições anatómicas ao fluxo pulmonar:* caso a circulação pulmonar permaneça inalterada (ou seja, sem cirurgia), muitos doentes morrerão na infância devido a insuficiência cardíaca intratável. Aqueles que sobrevivem para lá deste período desenvolvem doença vascular pulmonar grave. Esta será uma determinante fundamental para a evolução a longo prazo. Muitos doentes terão sido submetidos a *banding* da artéria pulmonar para limitar o fluxo sanguíneo pulmonar logo na primeira infância. Um *banding* adequado assegura protecção contra doença vascular pulmonar, ao mesmo tempo que permite um fluxo sanguíneo suficiente para limitar o grau de cianose. Um *banding* pouco apertado acabará por permitir excesso de fluxo pulmonar e a consequente doença vascular pulmonar. Se o *banding* estiver demasiado apertado, o débito pulmonar será extremamente limitado, provocando cianose grave.

(2) *Obstrução do fluxo pulmonar (normalmente EP ou atresia valvular e/ou subvalvular):* por vezes, o grau de obstrução permite que o débito pulmonar seja adequado (não excessivo, evitando assim o desenvolvimento de hipertensão pulmonar, e não demasiado reduzido, portanto, sem cianose extrema). Estas situações equilibradas são a excepção mas permitem a sobrevida até à idade adulta sem cirurgia. A maioria dos doentes tem um débito pulmonar muito limitado, sendo necessária uma operação de tipo paliativo (*shunt* sistémico-pulmonar) durante a infância - a forma mais comum é a operação de Blalock-Taussig (da subclávia para AP), e mais raramente *shunt* de Waterston ou de Potts (da aorta ascendente ou descendente para a AP, respectivamente). Se o *shunt* sistémico para AP for demasiado grande, o débito pulmonar excessivo irá provocar doença vascular pulmonar na idade adulta. Se o *shunt* for demasiado pequeno, os doentes terão cianose extrema. Para lá da infância, a anastomose entre a VCS e a AP é uma possibilidade: a clássica anastomose de Glenn para a AP direita (histórica) ou uma anastomose termino-lateral com a AP, criando uma anastomose cavo-pulmonar bidireccional. Um *shunt* adequado irá originar uma situação de equilíbrio (ver acima).

Quando observados na idade adulta, a grande maioria dos doentes com estas condições já deve ter sido submetida a cirurgia paliativa através de algum tipo de *shunt* sistémico para AP, conexão cavo-pulmonar (Glenn), ou hoje em dia preferencialmente a uma cirurgia de Fontan ou uma das suas variantes. Esta última é abordada na Secção 4.15.

Apresentação clínica e história natural

Dependendo do débito pulmonar, da presença ou ausência de doença vascular pulmonar e da função ventricular, os doentes podem apresentar vários graus de cianose e insuficiência cardíaca congestiva. Em geral,

a capacidade de praticar exercício fica substancialmente reduzida (com excepções); pode ocorrer bloqueio AV completo, arritmias (supraventriculares mas também ventriculares, a MSC não é incomum), AVC, abcesso cerebral e tromboembolismo. A endocardite é relativamente comum nesta população. Para mais pormenores, consulte as secções relativas à síndrome de Eisenmenger e aos doentes cianóticos (4.17 e 4.18, respectivamente).

Normalmente, a cianose está presente em doentes com CUV não submetidos à cirurgia de Fontan. A saturação de oxigénio no sangue arterial encontra-se normalmente entre os 75% e os 85%, mas é possível que, em casos excepcionais com circulação equilibrada de forma ideal, atinja valores acima dos 90%.

Os doentes podem apresentar obstrução progressiva na saída para a aorta. Esta obstrução irá provocar hipertrofia ventricular e, eventualmente, um débito cardíaco reduzido. A obstrução progressiva na saída para a AP irá provocar cianose progressiva. Em doentes com Glenn, o agravamento da cianose também pode dever-se ao desenvolvimento de malformações AV pulmonares ou colaterais da VCI para a VCS.

O CUV tem de receber tanto o retorno venoso pulmonar como o retorno venoso sistémico. Esta sobrecarga de volume crónica condiciona a elevada probabilidade de insuficiência ventricular em idades relativamente jovens. A regurgitação da(s) válvula(s) AV pode desenvolver-se ou progredir, se já estiver presente. A capacidade de prática de exercício, já reduzida, irá deteriorar-se ainda mais. Eventualmente, poderá desenvolver-se insuficiência cardíaca manifesta, para além da cianose.

Em casos raros, com uma situação hemodinâmica equilibrada, não se desenvolve disfunção ventricular, e têm sido registados casos de sobrevida até à quinta, sexta ou mesmo sétima década de vida.

Diagnóstico

Consulte a Secção 3.2 para os princípios gerais.

As manifestações clínicas incluem cianose central, hipocratismo digital das mãos e dos pés e, com frequência, tórax assimétrico com uma elevação pré-cordial do lado onde se encontra o coração. A escoliose é um problema comum. O segundo som cardíaco é normalmente único, mas a restante auscultação depende das anomalias associadas. O ECG pode revelar perturbações de ritmo ou de condução. A taquicardia de reentrada auricular com um bloqueio de 2:1 e uma taquicardia moderada podem facilmente passar despercebidas.

O ecocardiograma é a principal técnica de diagnóstico, fornecendo informação sobre a anatomia e avaliando a função cardíaca durante o seguimento. A análise segmentar é um requisito do exame ecocardiográfico, visto que os CUV são sempre complexos e podem apresentar uma vasta série de anomalias em termos de localização, orientação e conexões.

Os aspectos fundamentais para o diagnóstico dos CUV são:

- *Situs* abdominal e auricular
- Posição do coração no tórax e posição do ápex
- Conexões víscero-auriculares, aurículo-ventriculares, ventrículo-arteriais
- Deve obter-se informação morfológica e hemodinâmica de todo o coração.
 - É necessário avaliar a anatomia exacta das conexões ventrículo-arteriais e a sua situação funcional, com especial atenção a eventual obstrução na saída para a aorta ou para a circulação pulmonar
 - A função da(s) válvula(s) AV deve ser avaliada com especial atenção à regurgitação
 - Função/hipertrofia ventricular
 - Tipo, localização, dimensão, quantidade, localização de CIA/CIV
 - Aorta ascendente, arco aórtico e aorta descendente; detectar/excluir coarctação
 - Artérias pulmonares - tronco comum, ramos e fontes de abastecimento da circulação pulmonar
 - Visualização de *shunts* (Blalock-Taussig, Waterston, etc.).

O ETE pode estar indicado em caso de imagens inadequadas por ETT.

A **RMC** é a modalidade imagiológica de eleição para anatomia extracardíaca, incluindo conexões veno-auricular es e ventrículo-arteriais (a TAC é uma alternativa). Também é possível obter informação pormenorizada da anatomia intracardíaca. A RMC é também o método de eleição para quantificar os volumes ventriculares, a FE e a distribuição relativa do fluxo sanguíneo nos pulmões direito e esquerdo.

O **cateterismo cardíaco** é necessário, para avaliação hemodinâmica, quando se considera a hipótese de intervenção, em particular para quantificação da PAP e do gradiente transpulmonar (normalmente é difícil de avaliar a RVP neste contexto). É obrigatório para doentes em avaliação para cirurgia de Fontan. Também pode ser necessário recorrer ao cateterismo para avaliação de *shunts* sistémicos para AP ou de Glenn - e as respectivas sequelas (estenose dos ramos pulmonares) e outras anomalias vasculares (vasos colaterais arterio-venosos, fístulas, etc.).

Tratamento cirúrgico/cateterismo de intervenção (Quadro 19)

O cateterismo de intervenção, tal como a valvotomia pulmonar para aumentar o débito pulmonar em casos de EP grave, é discutível.

Caso a situação clínica seja estável, o risco (frequentemente elevado) de qualquer tipo de intervenção cirúrgica deve ser cuidadosamente ponderado tendo em conta os possíveis benefícios.

Uma cirurgia de Fontan apenas pode ser considerada em doentes muito bem seleccionados (ver Secção 4.15). Um *shunt* de Glenn bidireccional (VCS para AP) pode ser uma opção para doentes com cianose grave, com

fluxo sanguíneo pulmonar reduzido sem RVP elevada. Se a única opção for um *shunt* sistémico para pulmonar (por exemplo, fístula arterio-venosa axilar ou *shunt* de artéria sistémica para a pulmonar) (porque um *shunt* de Glenn bidireccional não é suficiente ou porque a PAP não é suficientemente baixa para este *shunt*), o benefício do aumento do fluxo sanguíneo pulmonar deve ser ponderado, considerando a sobrecarga de volume a suportar pelo ventrículo sistémico.

A hipótese de transplante implica desafios técnicos e médicos que se prendem com esternotomias/toracotomias prévias, colaterais aorto-pulmonares e a natureza multi-sistémica da CC cianótica, e que condicionam os resultados.

Tratamento conservador

Consulte as secções relativas à síndrome de Eisenmenger e aos doentes cianóticos (4.17 e 4.18, respectivamente) para tratamento hematológico e o papel da terapêutica específica na doença vascular pulmonar.

Recomendações para seguimento

É necessária uma avaliação regular num centro especializado em CCA.

A frequência do seguimento deve ser avaliada individualmente, mas deve ser pelo menos anual, incluindo exame físico, medição da saturação de oxigénio, análises laboratoriais (índices hematológicos, cnética do ferro, função renal, etc.), ECG, radiografia de tórax e ecocardiograma (ver também Secção 4.18).

É necessário realizar a RMC pelo menos uma vez na idade adulta e posteriormente se indicado.

Quadro 19 Considerações especiais e indicações para intervenção em corações univentriculares

Considerações especiais e indicações	Classe ^a	Nível ^b
Apenas doentes extremamente bem seleccionados após avaliação cuidadosa [resistências vasculares pulmonares baixas, funcionamento adequado da(s) válvula(s) AV, manutenção da função ventricular] deverão ser considerados candidatos a uma cirurgia de Fontan	IIa	C
Doentes com um fluxo sanguíneo pulmonar aumentado - improvável na idade adulta - devem ser candidatos à aplicação de um <i>banding</i> na AP ou a ajuste de <i>banding</i> previamente colocado	IIa	C
Doentes com cianose grave, com débito pulmonar reduzido sem RVP elevada, devem ser candidatos a um <i>shunt</i> de Glenn bidireccional	IIa	C
O transplante cardíaco e o transplante cardiopulmonar devem ser considerados apenas quando não existe opção cirúrgica convencional para doentes em más condições clínicas	IIa	C

^aClasse de recomendação. ^bNível de evidência.

AV — aurículo-ventricular; AP — artéria pulmonar; RVP — resistência vascular pulmonar.

Considerações adicionais

Exercício/desporto: Por norma, os doentes não apresentam um risco elevado de morte durante o exercício, mas têm uma capacidade reduzida de prática de exercício. Pode-se considerar a prática de desportos de lazer a um nível limitado pelos sintomas.

Gravidez: A gravidez está contra-indicada em doentes com fluxo sanguíneo pulmonar gravemente reduzido ou com doença vascular pulmonar grave (síndrome de Eisenmenger) ou em caso de função ventricular diminuída. A cianose representa um risco significativo para o feto, com poucas probabilidades de ser nado-vivo (< 12%) se a saturação de oxigénio for < 85%¹⁵ (ver Secção 3.4.3).

No que se refere à contracepção, deve evitar-se a utilização de pílula contraceptiva oral combinada devido ao risco de trombogenicidade e de tromboembolismo. As pílulas apenas com progestagénio e os dispositivos intrauterinos ou sistemas de implantação com eluição de progestagénio proporcionam uma contracepção segura com risco cardiovascular mais reduzido.

Profilaxia de EI: Indicada em todos os doentes (ver Secção 3.3.5).

4.15 Doentes após cirurgia de Fontan

Introdução

A cirurgia de Fontan foi introduzida em 1968 e tornou-se o tratamento definitivo para doentes adequados com uma série de malformações cardíacas caracterizadas por um único ventrículo funcional (ver Secção 4.14). A cirurgia consiste na separação dos retornos venosos sistémico e pulmonar sem um ventrículo subpulmonar e o restabelecimento do seu funcionamento "em série". Desde a sua introdução, foram efectuadas diversas modificações ao procedimento original, destinadas a simplificar o retorno venoso sistémico para as artérias pulmonares. Actualmente, a ligação cavo-pulmonar total (LCPT) veio substituir a ligação aurículo-pulmonar (LAP, apêndice auricular direito para a AP) através de um conduto intracardiaco ou extracardiaco entre a VCI e a AP, em conjunto com uma anastomose VCS para AP (Glenn bidireccional).¹³⁶ Este tipo de circulação é geralmente estabelecida em duas fases.

A história natural e os resultados de outras intervenções paliativas para corações "univentriculares" não são satisfatórios, pelo que, normalmente, se opta pela cirurgia de Fontan em todos os doentes cuja hemodinâmica seja adequada. Sabe-se actualmente que a mortalidade operatória e os resultados subsequentes dependem da adequação da circulação e do respeito pelos critérios definidos. Uma selecção rigorosa permite melhores resultados a curto e a longo prazo, com mortalidade operatória < 5% em séries recentes, e inclui uma RVP e uma PAP baixas (média de < 15 mmHg), função ventricular conservada, dimensões adequadas das AP,

ritmo normal, sem regurgitação relevante da válvula AV. Tem sido feita uma “fenestração” em casos seleccionados ou, em alguns centros, em todos os casos.¹³⁷ Devido ao resultado limitado a longo prazo, a cirurgia de Fontan nem sempre é o tratamento paliativo de eleição.

Apresentação clínica e história natural

A inexistência de um ventrículo subpulmonar origina hipertensão venosa sistémica crónica, hemodinâmica pulmonar nitidamente alterada e um ventrículo cronicamente “privado de pré-carga”. Surgiram vários problemas significativos durante o seguimento de longo prazo. Apesar de a sobrevida no prazo de 10 anos se aproximar dos 90%, é importante ter em conta que, mesmo nos melhores doentes de Fontan, é inevitável um declínio prematuro no desempenho cardiovascular, com redução da sobrevida.¹³⁸ Entre os aspectos hemodinâmicos importantes que contribuem para a falência a longo prazo da cirurgia de Fontan contam-se a deterioração progressiva da função ventricular sistémica, regurgitação da válvula AV, aumento da RVP, dilatação das aurículas, *obstrução venosa pulmonar e as consequências da hipertensão venosa sistémica crónica, incluindo congestão e disfunção hepática.*¹³⁹ Outras complicações incluem ainda a formação de trombos nas aurículas e AP, desenvolvimento de malformações arterio-venosas pulmonares, conexões entre artérias sistémicas e veias pulmonares ou artérias pulmonares e colaterais venosas sistémico-pulmonares.

Após a cirurgia de Fontan, a maioria dos doentes passa bem durante a infância e adolescência, apesar de a capacidade de exercício ser reduzida se for medida de forma objectiva. Todavia, as complicações clínicas podem desenvolver-se posteriormente, com um declínio progressivo do desempenho durante o exercício, insuficiência cardíaca, cianose (especialmente se existe fenestração), insuficiência venosa crónica e desenvolvimento de arritmias significativas.¹⁴⁰ Ao fim de 10 anos após uma cirurgia de Fontan, cerca de 20% dos doentes têm taquiarritmias supraventriculares (incluindo, tipicamente, taquicardia de reentrada intra-auricular e *flutter* auricular mas também fibrilhação auricular e taquicardia auricular focal).¹⁴¹ A incidência pode ser inferior após LCPT, em comparação com o Fontan com LAP, mas isto ainda não está provado.¹⁴²

A enteropatia exsudativa (EE) é uma complicação rara mas importantee provoca edema periférico, derrames pleurais e ascite. O seu diagnóstico faz-se através da documentação de albumina sérica baixa com níveis elevados de α 1-antitripsina nas fezes.¹⁴³ Está associada a um prognóstico muito reservado (sobrevida aos 5 anos < 50%) e os tratamentos disponíveis têm uma eficácia limitada.¹⁴³

Diagnóstico

Consulte a Secção 3.2 para os princípios gerais.

Os achados clínicos incluem distensão venosa jugular não pulsátil, geralmente ligeira. No entanto, distensão

venosa jugular significativa e hepatomegalia levam a suspeitar de obstrução do Fontan ou falência ventricular. Frequentemente, o ECG mostra ritmo juncional ou arritmias auriculares. Derrame pleural na radiografia de tórax sugere EE.

O **ecocardiograma** é a ferramenta de diagnóstico de primeira linha, fornecendo informação relativamente à função ventricular e valvular. Para examinar o circuito do Fontan, normalmente é necessário recorrer ao ETE ou a outras modalidades de exame imagiológico.

As análises laboratoriais anuais devem incluir hematologia, albumina sérica, função hepática e renal. Caso exista suspeita de EE, deve ser calculada a *clearance* da α 1-antitripsina.

A **RMC** e a **TAC** são particularmente úteis para avaliação da circulação de Fontan, colaterais e veias pulmonares (por exemplo, obstrução da veia pulmonar direita devido ao alargamento da AD) e perfusão pulmonar diferencial.

É importante efectuar uma avaliação hepática através de ecografia (e TAC) (fibroses, cirrose, cancro).

O **cateterismo cardíaco** deve ser realizado, com um limiar baixo, em casos de edema de etiologia desconhecida, deterioração da capacidade de exercício, arritmia de início recente, cianose e hemoptise. Fornece informação sobre a função ventricular e valvular, a hemodinâmica, incluindo RVP, e obstrução do Fontan e conexões vasculares anómalas (ver acima).

Tratamento médico

Anticoagulação: Estase sanguínea na aurícula direita e perturbações da coagulação podem constituir factores de risco para trombose. O potencial para embolia pulmonar recorrente subclínica, que provoca um aumento na RVP, levou a que se recomendasse a toma de anticoagulantes para toda a vida.¹⁴⁴ No entanto, não existem provas de quaisquer benefícios e a prática varia conforme os centros. A utilização de anticoagulantes está definitivamente indicada na presença de trombo auricular, arritmias auriculares ou eventos trombo-embólicos.

Terapêutica anti-arrítmica: A perda do ritmo sinusal pode precipitar um rápido declínio hemodinâmico e a arritmia mantida deve ser considerada uma emergência médica. A cardioversão eléctrica é a base do tratamento, visto que a terapêutica com fármacos não é, muitas vezes, eficaz. A amiodarona pode ser eficaz na prevenção da recorrência, mas tem muitos efeitos secundários a longo prazo. O sotalol poderá ser uma alternativa. Deve existir um limiar baixo para a ablação por radiofrequência, apesar de estas serem arritmias difíceis de tratar no laboratório de electrofisiologia.¹⁴⁵ PM auriculares anti-taquicardia poderão ser uma ajuda. Caso seja necessária *pacings*AV, este será colocado por abordagem epicárdica. A ocorrência de arritmias deve levar a uma avaliação hemodinâmica. Consulte a Secção 3.3.2.

Terapêutica médica da EE: A terapêutica médica permanece um desafio e foram já propostos diversos tratamentos (após a exclusão de problemas

hemodinâmicos) incluindo restrição de sal, dieta rica em proteínas, diuréticos, inibidores ECA (podem não ser bem tolerados), esteróides, infusão de albumina, heparina crónica subcutânea, criação de uma fenestração (através de um cateterismo de intervenção) e eventualmente a consideração de transplantação.

Consulte igualmente a Secção 3.3.1.

Tratamento cirúrgico/cateterismo de intervenção

Os doentes com um "Fontan em falência" (com uma combinação de arritmia intratável, dilatação da aurícula direita, agravamento da regurgitação da válvula AV, deterioração da função ventricular e/ou trombo auricular) devem ser candidatos a cirurgia.¹⁴⁶ A conversão de uma ligação aurículo-pulmonar numa LCPT com uma "eficiência energética" mais elevada, em conjunto com cirurgia para arritmia, tem tido bons resultados preliminares em centros com muita experiência, mas está associada a mortalidade cirúrgica e morbilidade continuada, sendo que na maioria dos casos é necessária uma terapêutica permanente com fármacos e implantação de PM.¹⁴⁷ Caso seja realizada de forma tardia, a conversão tem menores probabilidades de obter um bom resultado e poderá ser necessário recorrer à transplantação cardíaca. Contudo, o melhor *timing* para a conversão continua a levantar dúvidas. Em doentes adultos seleccionados, na presença de cianose significativa, poderá ser apropriado considerar o encerramento com dispositivo de uma fenestração, mas esta intervenção poderá agravar a situação clínica do doente. Poderá também ser necessário recorrer ao cateterismo de intervenção em caso de obstrução do fluxo ou conexões vasculares anómalas (ver acima).

Recomendações para seguimento

Devido à sua complexidade, o seguimento de doentes com Fontan constitui um dos maiores desafios colocados aos médicos especializados em CCA e estes doentes devem ser acompanhados em centros especializados em CCA, normalmente no mínimo uma vez por ano, incluindo a realização de ecocardiograma, ECG, análises ao sangue e prova de esforço. Os intervalos para a realização das RMC e das ecografias hepáticas (ou TAC) devem ser decididos individualmente. É obrigatória a realização de uma avaliação abrangente em doentes com manifestações de "Fontan em falência", tendo especial cuidado em excluir mesmo as mínimas obstruções ao fluxo cavo-pulmonar e ao retorno venoso pulmonar que podem ter um impacto hemodinâmico significativo.

Considerações adicionais

Exercício/desporto: Os doentes após a cirurgia de Fontan têm limitações significativas na capacidade de exercício como parte da sua "circulação" e devem ser aconselhados a limitar as suas ambições aos desportos de lazer.

Gravidez: Uma gravidez bem sucedida é possível em doentes seleccionados que sejam monitorizados de forma intensiva, incluindo no período após o parto. Existe um risco materno mais elevado se o circuito de Fontan não for óptimo e uma taxa de aborto espontâneo mais elevada, especialmente num contexto de cianose. É necessário interromper a toma de inibidores ECA e o tratamento anticoagulante é um problema a considerar.

Profilaxia de EI: Recomendada apenas em doentes com reoperação (*redo* Fontan) recente (< 6 meses), cianose, prótese valvular, *leak* residual do *patch* ou antecedentes de endocardite.

4.16 Conduto do ventrículo direito para a artéria pulmonar

Introdução

Os condutos estabelecem continuidade entre o VD e a AP em defeitos complexos quando o tracto de saída nativo não é susceptível de reconstituição, incluindo atresia pulmonar, tronco arterial comum (*Truncus*), TF, síndrome de ausência da válvula pulmonar, cirurgia de Rastelli e cirurgia de Ross.

Entre os tipos de condutos podemos encontrar condutos valvulados [homoenxertos pulmonares ou aórticos, biopróteses valvulares, condutos de veia jugular de bovino (Contegra)] e não valvulados.

Não existe um conduto ideal. Durabilidade limitada implica re-operação precoce. Os indicadores de falência de um conduto são o processo de esterilização/conservação, um conduto pequeno, o tipo de conduto, idade jovem no momento do implante, estenose da AP e diagnóstico de transposição.^{101,148,149} De acordo com o que tem sido referido 32 a 40% dos doentes estão livres de nova operação por insuficiência de conduto após 20 anos.^{101,148}

Entre as possíveis complicações contam-se o crescimento do doente relativamente à dimensão do conduto, obstrução progressiva com e sem regurgitação, endocardite e aneurismas ou pseudoaneurismas.

As manifestações clínicas podem incluir dispneia de esforço, palpitações, síncope e MSC.

Diagnóstico

Consulte a Secção 3.2 para os princípios gerais.

Os achados clínicos podem incluir frémito pré-cordial, onda A proeminente das veias jugulares e sopro sistólico. É possível observar a calcificação dos condutos através da radiografia de tórax.

O **Ecocardiograma** é a ferramenta de diagnóstico de primeira linha, fornecendo informação relativamente à dimensão e função de ambos os ventrículos, RP, RT e lesões associadas. O gradiente ao longo do conduto pode ser difícil de medir e não são ser fiável. A pressão do VD derivada da velocidade de RT deve ser utilizada para avaliar as estenoses do conduto.

A **RMC** e a **TAC** podem ser necessárias para visualizar o conduto (grau de estenose), a PA, a anatomia

coronária, para avaliar o VD e a gravidade da RP. Antes da re-esternotomia, é necessário avaliar a relação entre o conduto/VD e a camada interior do esterno.

O **cateterismo** com avaliação hemodinâmica é sempre necessário caso se considere uma intervenção. A angiografia fornece informação sobre o grau de estenose, estenoses periféricas da AP e a anatomia coronária (anomalias/curso anómalo).

Tratamento cirúrgico/cateterismo de intervenção (Quadro 20)

A dilatação através de balão/implantação de *stent* é segura e pode prolongar a duração de dispositivos em risco de falência.^{150,151} A implantação percutânea da válvula pulmonar (IPVP) é a mais recente inovação para condutos disfuncionais.¹⁵²⁻¹⁵⁵ Ainda não estão disponíveis dados dos resultados a médio/longo prazo. Os actuais factores de exclusão para IPVP incluem oclusão de veias centrais, infecção activa, tracto de saída de tecido nativo e de morfologia desfavorável (diâmetro > 22 mm) ou conduto < 16 mm e anatomia coronária desfavorável (compressão pelo implante dilatado). É preferível optar pela cirurgia quando se considera a realização de intervenções adicionais (anuloplastia tricúspide). A avaliação dos dados de forma longitudinal é mais importante para o *timing* da reintervenção do que as medições isoladas.

Recomendações para seguimento

Recomenda-se um seguimento regular num centro especializado em CCA, pelo menos a cada 12 meses.

Quadro 20 Indicações para intervenção em doentes com condutos do ventrículo direito para a artéria pulmonar

Indicações para intervenção em doentes com condutos do ventrículo direito para a artéria pulmonar	Classe ^a	Nível ^b
Doentes sintomáticos com a pressão sistólica do VD > 60 mmHg (velocidade de RT > 3,5 m/s; pode ser inferior em caso de débito reduzido) e/ou RP moderada/ grave devem ser submetidos a cirurgia.	I	C
Doentes assintomáticos com OCSVD grave e/ou RP grave devem ser considerados para cirurgia, se pelo menos um dos seguintes critérios estiver presente: <ul style="list-style-type: none"> • Diminuição da capacidade de exercício (PECP), • Dilatação progressiva do VD, • Disfunção sistólica progressiva do VD, • RT progressiva (pelo menos moderada), • Pressão sistólica do VD > 80 mmHg (velocidade de RT > 4,3 m/s), • Arritmias auriculares/ventriculares sustentadas. 	IIa	C

^aClasse de recomendação. ^bNível de evidência. PECP — prova de esforço cardiopulmonar; RP — regurgitação pulmonar; VD — ventrículo direito; OCSVD — obstrução da câmara de saída do ventrículo direito; RT — regurgitação tricúspide.

Deverá dar-se especial atenção à capacidade de exercício (PECP), à pressão sistólica do VD (gradiente do conduto), função do VD, RT e arritmias.

Considerações adicionais

Exercício/desporto: Não são necessárias restrições em doentes assintomáticos com obstrução ligeira. Os doentes de alto risco com pressão elevada no VD devem limitar-se a actividades/desportos de baixa intensidade e evitar o exercício isométrico. Os restantes deverão limitar-se consoante os sintomas.

Gravidez: Os riscos materno e fetal são influenciados pelo defeito cardíaco congénito subjacente, pela gravidade da OCSVD, arritmias e insuficiência cardíaca (ver Secção 3.4.3).

Profilaxia de EI: Recomendada a todos os doentes (ver Secção 3.3.5).

4.17 Síndrome de Eisenmenger e hipertensão arterial pulmonar grave

Introdução

Caso não recebam tratamento, uma parte significativa de doentes com CCA, em especial os que têm *shunts* sistémico-pulmonares relevantes, desenvolve HAP. A síndrome de Eisenmenger é definida como uma CC com um *shunt* sistémico-pulmonar inicialmente grande, o qual, provoca doença vascular pulmonar grave e HAP, originando uma inversão na direcção do *shunt* e cianose central.¹⁵⁶ No registo do estudo *Euro Heart Survey* relativo a doentes adultos com CC, entre 1877 doentes com CIA, CIV ou cardiopatias cianóticas com outras patologias subjacentes, 28% tinham hipertensão pulmonar e 12% tinham síndrome de Eisenmenger. Num estudo mais recente,¹⁵⁷ em 1824 doentes adultos com CC e defeitos do septo, a prevalência de HAP (definida a partir da RVP ecográfica) era de 6,1% e 3,5% tinha síndrome de Eisenmenger.

Considera-se que as lesões patológicas e as alterações patobiológicas da vasculatura pulmonar observadas em doentes com HAP associada a *shunts* sistémico-pulmonares congénitos são muito semelhantes às observadas em outras formas de HAP.¹⁵⁸ No entanto, a proliferação de células endoteliais monoclonais que se observa em HAP idiopática não foi ainda confirmada em outros tipos de HAP, o que indicia possíveis diferenças nos mecanismos de crescimento celular alterados. A disfunção endotelial em doentes de Eisenmenger também pode afectar a circulação sistémica.¹⁵⁹ Entre os processos iniciais que provocam a disfunção endotelial podemos encontrar a tensão de cisalhamento (*shear stress*) e a tensão circunferencial (*circunferencial stress*) exercidas sobre o endotélio pulmonar pelo aumento do fluxo e da pressão pulmonares. As alterações morfológicas iniciais (hipertrofia da média e proliferação da íntima) são potencialmente reversíveis. Todavia, à

medida que a doença progride, as alterações patológicas mais avançadas (lexões plexiformes e arterite) parecem ser irreversíveis (normalmente presentes na idade adulta).

A classificação das CC que provocam HAP foi recentemente actualizada e actualmente tem em consideração tanto os aspectos clínicos como os aspectos anatómicos e fisiopatológicos.¹⁶⁰ Em termos clínicos, distingue: (i) síndrome de Eisenmenger; (ii) lesões com *shunt* moderado a grande com HAP grave mas ainda sem inversão do *shunt* (sem cianose); (iii) pequenos defeitos com HAP (quadro clínico semelhante ao da HAP idiopática); e (iv) HAP após reparação da CC (persistente ou recorrente). A classificação anatómica e fisiopatológica manteve-se contemplar a heterogeneidade hemodinâmica e fisiopatológica destas condições. Inclui os principais factores que contêm informação relevante para diagnóstico, prognóstico e terapêutica: o tipo de defeito, as dimensões, a direcção do *shunt*, as anomalias extracardíacas associadas e o estado da reparação.¹⁶⁰

Apresentação clínica e história natural

A síndrome de Eisenmenger é uma doença multi-orgânica com agravamento progressivo ao longo do tempo (ver Secção 4.18). As manifestações clínicas incluem cianose central, dispneia, fadiga, hemoptises, síncope e falência do coração direito numa fase mais avançada. Os doentes com baixa saturação arterial de oxigénio apresentam hemostase anómala, incluindo trombocitopenia, o que implica risco acrescido de hemorragia e de trombose. A trombose parietal das artérias pulmonares proximais dilatadas, em particular, existe em quase 20% dos doentes, podendo provocar embolização periférica e enfartes pulmonares, e está associada a disfunção biventricular e velocidade reduzida de fluxo pulmonar.¹⁶¹

A sobrevida dos doentes com síndrome de Eisenmenger é reduzida em comparação com a população geral,¹⁶² apesar de muitos sobreviverem até à terceira ou quarta década de vida e alguns até à sétima década.¹⁶³ A sobrevida parece claramente superior à das pessoas com HAP idiopática com uma classe funcional equivalente. A insuficiência do coração direito e a deterioração progressiva da capacidade de exercício, entre outras, são considerados factores negativos de prognóstico.

Terapêutica (Quadro 21)

Para medidas gerais consulte a Secção 4.18.

A utilização de anticoagulantes orais e de antiagregantes plaquetários é controversa e deve ser determinada pelos antecedentes individuais e pelo risco de hemorragia. Por exemplo, a utilização de anticoagulantes orais deve ser considerada em doentes com fibrilhação auricular e pode ser considerada em doentes com trombose da AP e risco reduzido de hemorragia.

Não existem dados consistentes que fundamentem a utilização de fármacos bloqueadores dos canais de cálcio.

Recentemente foram aprovadas três classes de fármacos destinados à modificação da disfunção endotelial para tratamento da HAP: prostanóides, antagonistas dos receptores da endotelina (ARE) e inibidores da fosfodiesterase tipo-5. A eficácia e segurança destes fármacos foram demonstradas, sobretudo através de estudos não controlados, no tratamento da HAP associada a CC e da síndrome de Eisenmenger.

Apenas um ensaio aleatorizado e controlado com 54 doentes registou um efeito favorável na capacidade de exercício e na hemodinâmica obtido pelo tratamento de doentes de Eisenmenger¹⁶⁴ com bosentan, um antagonista duplo dos receptores A e B da endotelina, confirmando assim os estudos não controlados. Uma análise retrospectiva recente da terapêutica avançada (sobretudo bosentan) em doentes de Eisenmenger indicou ainda um benefício em termos de sobrevida.¹⁶⁵ Um pequeno ensaio¹⁶⁶ com sildenafil, um inibidor da fosfodiesterase tipo-5, documentou efeitos favoráveis a nível funcional e hemodinâmico em 10 doentes com síndrome de Eisenmenger, tendo-se observado resultados semelhantes em estudos não controlados. Registaram-se resultados semelhantes em 16 doentes de Eisenmenger tratados com tadalafil, um inibidor da fosfodiesterase tipo-5.¹⁶⁷

Quadro 21 Recomendações para terapêutica específica da hipertensão arterial pulmonar nas cardiopatias congénitas

Recomendações	Classe ^a	Nível ^b
A terapêutica específica para HAP nas CC deve ser realizada apenas em centros especializados.	I	C
O ARE bosentan deve ser iniciado em doentes em CF-OMS III ^c com síndrome de Eisenmenger.	I	B
Outros ARE, inibidores fosfodiesterase tipo-5 e prostanóides devem ser considerados em doentes em CF-OMS III ^c com síndrome de Eisenmenger.	IIa	C
Poderá ser considerada uma terapêutica de combinação em doentes em CF-OMS III ^c com síndrome de Eisenmenger.	IIb	C
A utilização de bloqueadores dos canais de cálcio deve ser evitada em doentes com síndrome de Eisenmenger.	III	C

^aClasse de recomendação. ^bNível de evidência.

^cApesar de dados recentes apoiarem também a utilização de ARE, como o bosentan, em doentes CF-OMS II com HAP idiopática e HAP associada a doenças do tecido conjuntivo, estes dados não estão actualmente disponíveis para doentes com Eisenmenger. Devido a diferenças significativas na história natural entre estes grupos, os resultados não podem ser simplesmente aplicados aos doentes congénitos e são necessários mais estudos antes de efectuar recomendações.

CC — cardiopatia congénita; ARE — antagonista dos receptores da endotelina; HAP — hipertensão arterial pulmonar; CF-OMS — classe funcional - Organização Mundial de saúde.

Em estudos abertos, a administração intravenosa contínua de epoprostenol demonstrou efeitos favoráveis sobre a hemodinâmica e a capacidade de exercício, comparáveis aos observados em relação à HAP idiopática.^{168,169} Contudo, a presença de um cateter venoso central aumenta o risco de embolismo paradoxal e de infecção.

Num estudo multicêntrico aleatorizado com treprostínil subcutâneo,¹⁷⁰ foi incluído um sub-grupo de 109 doentes com HAP associada a CC, e os efeitos favoráveis sobre a capacidade de exercício não parecem diferir dos observados em relação à HAP idiopática.

O transplante de pulmão com reparação do defeito cardíaco ou o transplante cardiopulmonar combinado é a última opção para doentes com síndrome de Eisenmenger com indicadores de mau prognóstico, tais como agravamento no estado funcional, episódios de insuficiência do coração direito e deterioração avançada das alterações hemodinâmicas, em especial função ventricular diminuída ou níveis elevados de peptídeo natriurético tipo B (BNP). O *timing* da colocação dos doentes em lista de espera permanece um desafio.

4.18 Tratamento de doentes cianóticos

Introdução

A cianose é provocada por um *shunt* bidireccional ou invertido devido a uma comunicação anatómica entre a circulação pulmonar e a sistémica ao nível auricular, ventricular ou arterial. Os doentes cianóticos abrangem um grupo heterogéneo de lesões com diferentes anatomias subjacentes e fisiopatologias: fluxo sanguíneo pulmonar normal ou reduzido na presença de uma obstrução ao longo do tracto de saída pulmonar ou fluxo sanguíneo pulmonar aumentado na ausência de obstrução, provocando assim o desenvolvimento de HAP e, eventualmente, síndrome de Eisenmenger (ver Secções 4.14 e 4.17). Podem apresentar-se com ou sem intervenções paliativas prévias. Os doentes cianóticos são complexos e devem ser acompanhados por um especialista em CCA.

Mecanismos de adaptação

A cianose induz mecanismos de adaptação para melhorar o transporte e a entrega de oxigénio aos tecidos: eritrocitose secundária, desvio para a direita da curva de dissociação da oxihemoglobina e aumento do débito cardíaco.^{171,172} A eritrocitose secundária ao estímulo da eritropoietina é a resposta fisiológica à hipoxemia crónica. A eritrocitose *compensada* reflecte um equilíbrio (hemoglobina estável sem ferropénia) e a eritrocitose *descompensada* indica uma falta de equilíbrio (aumento progressivo do hematócrito).

Doença multi-sistémica

A cianose e a eritrocitose secundária implicam consequências profundas em todos os órgãos e sistemas:

- A viscosidade do sangue aumenta e está directamente relacionada com a massa de glóbulos vermelhos¹⁷³
- As anomalias hemostáticas são comuns e complexas e devem-se a anomalias nas plaquetas (trombocitopenia e trombostenia), vias de coagulação e outros mecanismos de coagulação anómalos. Os factores de coagulação dependentes de vitamina K (factores II, VII, IX e X) e o factor V sofrem uma diminuição, a actividade fibrinolítica aumenta e os maiores multímeros de von Willebrand esgotam-se
- O aumento do *turnover* de glóbulos vermelhos/hemoglobina e a filtração deficiente dos uratos provocam hiperuricemia.¹⁷⁴ A concentração crescente de bilirrubina não conjugada representa um risco de cálculos biliares de para os doentes cianóticos.
- Disfunção endotelial grave torna-se evidente devido à significativa insuficiência da vasodilatação dependente do endotélio¹⁵⁹
- Hipoxemia crónica, aumento da viscosidade do sangue e disfunção endotelial afectam a microcirculação, o funcionamento do miocárdio e o funcionamento dos outros órgãos e sistemas.

Apresentação clínica e história natural

As manifestações clínicas incluem cianose central, originada por um aumento da quantidade de hemoglobina reduzida (> 5g/100mL de sangue), hipocratismos digitais e escoliose frequente. Os achados cardíacos variam e dependem da anatomia/fisiopatologia subjacente.

A mortalidade é significativamente mais elevada nos doentes cianóticos do que nos doentes não cianóticos.¹⁷⁵ O prognóstico depende da anatomia subjacente, da fisiopatologia, dos procedimentos paliativos, das complicações da cianose e das medidas preventivas. Contagem de plaquetas baixa, hipoxia grave, cardiomegalia e hematócrito elevado durante a infância são parâmetros úteis para prever a morte prematura e eventos adversos em doentes que sofram ou não de doença vascular pulmonar.¹⁷⁶

Complicações tardias

- Sintomas de hiperviscosidade incluem cefaleias, lipotímias, tonturas, fadiga, zumbidos, visão enevoada, parestesia dos lábios e dos dedos das mãos e pés, dores musculares e fraqueza (classificados como moderados quando interferem com algumas actividades e graves quando interferem com a maioria das actividades).^{171,172} Os sintomas de hiperviscosidade são improváveis num doente sem carência de ferro cujo hematócrito seja < 65%.
- Diátese hemorrágica e trombótica ocorrem e ambas provocam um dilema terapêutico visto que os doentes correm risco de trombose e de hemorragia. A hemorragia espontânea normalmente é mínima e

auto-limitada (hemorragias dentárias, epistáxis, equimoses fáceis e menorragias). A hemoptise é a hemorragia grave mais comum e é uma manifestação externa de uma hemorragia intra-pulmonar sem reflectir a extensão da hemorragia parenquimatosa (registada em quase 100% dos doentes de Eisenmenger).^{163,177} A trombose é provocada por anomalias de coagulação, estas sanguínea em câmaras e vasos dilatados, aterosclerose e/ou disfunção endotelial, presença de material trombogénico (por exemplo, condutos) e arritmias. As anomalias hemostáticas não constituem protecção contra as complicações trombóticas. Trombos laminados são comuns (até 30%) em grandes artérias pulmonares parcialmente calcificadas e com aneurismas.¹⁷⁸⁻¹⁸⁰ Sexo feminino, baixa saturação de oxigénio, idade avançada, disfunção biventricular e AP dilatadas foram identificados como factores de risco.^{161,180}

- Os acidentes vasculares cerebrais podem ser provocados por eventos trombo-embólicos (êmbolismo paradoxal), factores reológicos (microcitose), disfunção endotelial e factores de risco aterosclerótico “tradicional”. A gravidade de eritrocitose secundária por si só não é um factor de risco;¹⁸¹ a microcitose provocada por falta de ferro, devido a flebotomias inadequadas, foi o factor mais importante como preditor independente de eventos vasculares cerebrais.¹⁸²
- Os êmbolos paradoxais podem ser provocados por arritmias supraventriculares ou eléctrodos ou cateteres endovenosos.
- A falta de ferro é provocada frequentemente por flebotomias inadequadas.
- Arritmias - supraventriculares e ventriculares.
- Entre as complicações infecciosas contam-se a endocardite, o abscesso cerebral e a pneumonia. A febre, associada a uma cefaleia nova ou diferente, suscita suspeitas de abscesso cerebral.
- A disfunção renal é comum e deve-se a anomalias funcionais e estruturais dos rins.
- A colelitíase é comum. A incidência de cálculos biliares pode ser complicada por colecistite/coledocolitíase.
- Entre as complicações reumatológicas incluem-se gota, osteoartropatia hipertrófica, cifoscoliose.

Diagnóstico

Consulte a Secção 3.2 para os princípios gerais.

Para defeitos cardíacos subjacentes consulte a Secção 4.14 e as secções relativas a lesões específicas.

Deverá prestar-se especial atenção a sintomas de hiperviscosidade e complicações hemorrágicas/isquémicas. A saturação de oxigénio deverá obter-se através da oximetria de pulso em repouso durante 5 minutos no mínimo e a capacidade de exercício deve ser avaliada regularmente, de preferência através de um teste de 6 minutos a caminhar.

As análises ao sangue devem incluir hemograma, volume globular médio (VGM), ferritina sérica (ferro

sérico, transferrina e saturação de transferrina podem ser necessários para uma detecção precoce de carência de ferro), creatinina, ácido úrico sérico, perfil de coagulação, BNP ou pro BNP, ácido fólico e vitamina B12 na presença de VGM elevado ou VGM normal e baixa ferritina sérica.

Precauções laboratoriais

- Parâmetros de coagulação: o volume de plasma é reduzido devido a eritrocitose secundária; o valor do citrato de sódio deve ser adaptado ao hematócrito caso este seja > 55%.
- Determinação do hematócrito através de contagens electrónicas automáticas de partículas (centrifugação de micro-hematócrito origina um hematócrito falsamente elevado devido à retenção de plasma).
- O nível de glucose pode ser reduzido (glicólise *in vitro* aumentada devido ao número mais elevado de glóbulos vermelhos).

Indicações para intervenção

Os riscos e os benefícios devem ser cuidadosamente considerados e necessitam de competências específicas. Um doente cianótico sem HAP/síndrome de Eisenmenger deve ser avaliado periodicamente em relação a qualquer procedimento que possa melhorar a qualidade de vida e reduzir a morbilidade ou em relação a elegibilidade para reparação fisiológica (ver Secção 4.14).

Terapêutica médica

Para tratamento específico da HAP, ver Secção 4.17.

- Arritmias: o ritmo sinusal deve ser mantido sempre que possível. A terapêutica antiarrítmica deve ser avaliada caso a caso (medicações, ablação, PM/CDI epicárdico). A terapêutica antiarrítmica é extremamente difícil neste grupo de doentes. A terapêutica com fármacos deverá ser iniciada com especial cuidado e, normalmente, no hospital. Devem evitar-se os eléctrodos transvenosos.
- A flebotomia terapêutica apenas deve ser realizada na presença de sintomas de hiperviscosidade moderada/grave devidos a eritrocitose secundária (hematócrito > 65%) e na ausência de desidratação e ferropénia. Deve ser efectuada uma substituição isovolumétrica de fluidos (750-1000 ml de soro fisiológico isotónico ao mesmo tempo que se retira 400-500 ml de sangue).
- Poderá ser necessário efectuar uma transfusão de sangue na presença de anemia sem ferropénia (hemoglobina inadequada à saturação de oxigénio)
- Deverá recorrer-se à suplementação de ferro na presença de ferropénia (VGM < 80 fL) e esta deve ser cuidadosamente seguida (efeito de ressalto).
- Anticoagulação/aspirina de rotina: os dados actualmente disponíveis não fundamentam qualquer benefício em doentes cianóticos na prevenção de complicações trombo-embólicas. Todavia, existe um risco mais elevado de hemorragia.

Quadro 22 Estratégias de redução do risco em doentes com cardiopatia congénita cianótica

<p>Medidas profiláticas são a base dos cuidados para evitar complicações. Devem evitar-se as seguintes exposições/actividades:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Gravidez. • Falta de ferro e anemia (flebotomias inadequadas para manter uma hemoglobina pré-determinada). • Desidratação. • Doenças infecciosas: vacinação anual contra a gripe, vacina anti-pneumocócica (todos os 5 anos). • Tabagismo, consumo excessivo de drogas, incluindo álcool. • Eléctrodos endovenosos <i>Pacemaker</i>/CDI • Exercício intenso. • Exposição aguda ao calor (sauna, banho de imersão/chuveiro quente).
<p>Outras estratégias de redução de risco incluem:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Utilização de um filtro de ar nas vias endovenosas para evitar embolias gasosas. • Consulta com um cardiologista de CCA antes da administração que qualquer agente e antes de realizar qualquer procedimento cirúrgico/de intervenção. • Terapêutica imediata para infecções do tracto respiratório superior. • Evitar ou tomar precauções na utilização de agentes que prejudiquem a função renal. • Aconselhamento relativamente a contracepção.

CCA — cardiopatia congénita no adulto; CDI — cardioversor desfibrilhador implantável; PM — *pacemaker*.

- Indicações para anticoagulação: *flutter*/fibrilhação auricular [rácio internacional normalizado (INR) alvo 2-2,5; INR alvo mais elevado na presença de uma válvula mecânica].
- Hemoptise: requer a realização de radiografia de tórax, seguida de TAC torácica em caso de existir infiltrado. A broncoscopia representa um risco para o doente e raramente fornece informação útil. A terapêutica inclui a interrupção da aspirina, de agentes anti-inflamatórios não esteróides e de anticoagulantes orais; tratamento de hipovolémia e de anemia; redução da actividade física e supressão de tosse não produtiva. Poderá ser necessário recorrer à embolização selectiva de artérias brônquicas no caso de hemorragia/hemoptise intrapulmonar refractária.

- Hiperuricemia: não existem indicações para o tratamento de hiperuricemia assintomática.
- A artrite gotosa aguda é tratada com recurso à colchicina oral ou intravenosa, probenecide e fármacos anti-inflamatórios, tendo em consideração o risco de insuficiência e hemorragia renal. Os agentes uricosúricos (por exemplo, o probenecide) ou uricostáticos (por exemplo, o alopurinol) ajudam a evitar a recorrência.

Recomendações para seguimento

Todos os doentes cianóticos necessitam de avaliação ao longo de toda a vida com consultas de seguimento a cada 6-12 meses num centro especializado em CCA, em estreita colaboração com o médico de família. A avaliação inclui:

- Avaliação exaustiva e análise sistemática de potenciais complicações
- Análises ao sangue (ver acima)
- Formação relativa a estratégias de redução de risco (*Quadro 22*).

Considerações adicionais

Exercício/desporto: Evitar exercício intenso moderado a violento.^{183,184}

Viagens de avião: Viagens de avião comercial são bem toleradas. As estratégias de redução de risco incluem evitar *stress* relacionado ou não com a viagem, desidratação e bebidas alcoólicas e medidas para prevenir trombose das veias profundas.

Exposição a altitudes elevadas: Deve evitar-se exposição aguda a altitudes elevadas (> 2500 m). Subidas graduais (por exemplo, num teleférico) até 2500 m podem ser toleradas.

Gravidez: A gravidez em doentes cianóticas, sem hipertensão pulmonar, acompanha-se de complicações significativas na mãe e no feto. A saturação de oxigénio (> 85%) e a hemoglobina (< 200 g/l) antes da gravidez são os melhores preditores da viabilidade fetal.¹⁵ A gravidez está contra-indicada em doentes com síndrome de Eisenmenger.

Profilaxia de EI: Recomendada a todos os doentes (ver Secção 3.3.5).

O texto da CME "Recomendações da ESC para o tratamento cardiopatia congénita no adulto (nova versão 2010)" foi acreditado pelo European Board for Accreditation in Cardiology (EBAC) com 2 horas de créditos externos CME. O participante deverá reclamar apenas as horas de crédito que foram efectivamente dispendidas nesta acção de formação. A EBAC opera em conformidade com as normas de qualidade do European Accreditation Council for Continuing Medical Education (EACCME), que constitui uma instituição da União Europeia dos Médicos Especialistas (UEMS). Em conformidade com as orientações da EBAC/EACCME, todos os autores envolvidos no presente programa revelaram potenciais conflitos de interesse que poderiam estar na origem de parcialidade no artigo. A Comissão Organizadora será responsável por garantir que quaisquer potenciais conflitos de interesse inerentes ao programa são declarados aos participantes antes das actividades da CME serem iniciadas

5. Referências

1. Warnes CA, Liberthson R, Danielson GK, Dore A, Harris L, Hoffman JI, Somerville J, Williams RG, Webb GD. Task force 1: the changing profile of congenital heart disease in adult life. *J Am Coll Cardiol* 2001;37:1170-1175.
2. Deanfield J, Thaulow E, Warnes C, Webb G, Kolbel F, Hoffman A, Sorenson K, Kaemmer H, Thilen U, Bink-Boelkens M, Iserin L, Daliendo L, Silove E, Redington A, Vouhe P, Priori S, Alonso MA, Blanc JJ, Budaj A, Cowie M, Deckers J, Fernandez Burgos E, Lekakis J, Lindahl B, Mazzotta G, Morais J, Oto A, Smiseth O, Trappe HJ, Klein W, Blömstrom-Lundqvist C, de Backer G, Hradec J, Mazzotta G, Parkhomenko A, Presbitero P, Torbicki A. Management of grown up congenital heart disease. *Eur Heart J* 2003;24:1035-1084.
3. Kilner PJ, Geva T, Kaemmerer H, Trindade PT, Schwitter J, Webb GD. Recommendations for cardiovascular magnetic resonance in adults with congenital heart disease from the respective working groups of the European Society of Cardiology. *Eur Heart J* 2010;31:794-805.
4. Diller GP, Dimopoulos K, Okonko D, Li W, Babu-Narayan SV, Broberg CS, Johansson B, Bouzas B, Mullen MJ, Poole-Wilson PA, Francis DP, Gatzoulis MA. Exercise intolerance in adult congenital heart disease: comparative severity, correlates, and prognostic implication. *Circulation* 2005; 112:828-835.
5. Galie N, Hoepfer MM, Humbert M, Torbicki A, Vachiery JL, Barbera JA, Beghetti M, Corris P, Gaine S, Gibbs JS, Gomez-Sanchez MA, Jondeau G, Klepetko W, Opitz C, Peacock A, Rubin L, Zellweger M, Simonneau G. Guidelines for the diagnosis and treatment of pulmonary hypertension. *Eur Respir J* 2009;34:1219-1263.
6. Dickstein K, Cohen-Solal A, Filippatos G, McMurray JJ, Ponikowski P, Poole-Wilson PA, Stromberg A, van Veldhuisen DJ, Atar D, Hoes AW, Keren A, Mebazaa A, Nieminen M, Priori SG, Swedberg K. ESC Guidelines for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure 2008: the Task Force for the Diagnosis and Treatment of Acute and Chronic Heart Failure 2008 of the European Society of Cardiology. Developed in collaboration with the Heart Failure Association of the ESC (HFA) and endorsed by the European Society of Intensive Care Medicine (ESICM). *Eur Heart J* 2008;29:2388-2442.
7. Somerville J. Management of adults with congenital heart disease: an increasing problem. *Annu Rev Med* 1997;48:283-293.
8. Oechslin EN, Harrison DA, Connelly MS, Webb GD, Siu SC. Mode of death in adults with congenital heart disease. *Am J Cardiol* 2000;86:1111-1116.
9. Zipes DP, Camm AJ, Borggrefe M, Buxton AE, Chaitman B, Fromer M, Gregoratos G, Klein G, Moss AJ, Myerburg RJ, Priori SG, Quinones MA, Roden DM, Silka MJ, Tracy C, Blanc JJ, Budaj A, Dean V, Deckers JW, Despres C, Dickstein K, Lekakis J, McGregor K, Metra M, Morais J, Osterspey A, Tamargo JL, Zamorano JL, Smith SC Jr, Jacobs AK, Adams CD, Antman EM, Anderson JL, Hunt SA, Halperin JL, Nishimura R, Ornato JP, Page RL, Riegel B. ACC/AHA/ESC 2006 guidelines for management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death—executive summary: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force and the European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines (Writing Committee to Develop Guidelines for Management of Patients with Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death) developed in collaboration with the European Heart Rhythm Association and the Heart Rhythm Society. *Eur Heart J* 2006;27:2099-2140.
10. Garson A Jr, McNamara DG. Sudden death in a pediatric cardiology population, 1958 to 1983: relation to prior arrhythmias. *J Am Coll Cardiol* 1985;5:134B-137B.
11. Graham TP Jr, Driscoll DJ, Gersony WM, Newburger JW, Rocchini A, Towbin JA. Task Force 2: congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol* 2005;45: 1326-1333.
12. Bonow RO, Cheitlin MD, Crawford MH, Douglas PS. Task Force 3: valvular heart disease. *J Am Coll Cardiol* 2005;45:1334-1340.
13. Pelliccia A, Fagard R, Bjornstad HH, Anastassakis A, Arbustini E, Assanelli D, Biffi A, Borjesson M, Carre F, Corrado D, Delise P, Dorwarth U, Hirth A, Heidebuchel H, Hoffmann E, Mellwig KP, Panhuyzen-Goedkoop N, Pisani A, Solberg EE, van-Buuren F, Vanhees L, Blomstrom-Lundqvist C, Deligiannis A, Dugmore D, Glikson M, Hoff PI, Hoffmann A, Hoffmann E, Horstkotte D, Nordrehaug JE, Oudhof J, McKenna WJ, Penco M, Priori S, Reybrouck T, Senden J, Spataro A, Thiene G. Recommendations for competitive sports participation in athletes with cardiovascular disease: a consensus document from the Study Group of Sports Cardiology of the Working Group of Cardiac Rehabilitation and Exercise Physiology and the Working Group of Myocardial and Pericardial Diseases of the European Society of Cardiology. *Eur Heart J* 2005;26: 1422-1445.
14. Avila WS, Grinberg M, Snitcowsky R, Faccioli R, da Luz PL, Bellotti G, Pileggi F. Maternal and fetal outcome in pregnant women with Eisenmenger's syndrome. *Eur Heart J* 1995;16:460-464.
15. Presbitero P, Somerville J, Stone S, Aruta E, Spiegelhalter D, Rabajoli F. Pregnancy in cyanotic congenital heart disease. Outcome of mother and fetus. *Circulation* 1994;89:2673-2676.
16. Siu SC, Sermer M, Colman JM, Alvarez AN, Mercier LA, Morton BC, Kells CM, Bergin ML, Kiess MC, Marcotte F, Taylor DA, Gordon EP, Spears JC, Tam JW, Amankwah KS, Smallhorn JF, Farine D, Sorensen S. Prospective multicenter study of pregnancy outcomes in women with heart disease. *Circulation* 2001; 104:515-521.
17. Nora JJ, Nora AH. Maternal transmission of congenital heart diseases: new recurrence risk figures and the questions of cytoplasmic inheritance and vulnerability to teratogens. *Am J Cardiol* 1987;59:459-463.
18. Gatzoulis MA, Freeman MA, Siu SC, Webb GD, Harris L. Atrial arrhythmia after surgical closure of atrial septal defects in adults. *N Engl J Med* 1999;340: 839-846.
19. Murphy JG, Gersh BJ, McGoon MD, Mair DD, Porter CJ, Ilstrup DM, McGoon DC, Puga FJ, Kirklin JW, Danielson GK. Long-term outcome after surgical repair of isolated atrial septal defect. Follow-up at 27 to 32 years. *N Engl J Med* 1990;323:1645-1650.
20. Roos-Hesselink JW, Meijboom FJ, Spitaels SE, van DR, van Rijen EH, Utens EM, Bogers AJ, Simoons ML. Excellent survival and low incidence of arrhythmias, stroke and heart failure long-term after surgical ASD closure at young age. A prospective follow-up study of 21-33 years. *Eur Heart J* 2003;24:190-197.
21. Butera G, Carminati M, Chessa M, Youssef R, Drago M, Giamberti A, Pome` G, Bossone E, Frigiola A. Percutaneous versus surgical closure of secundum atrial septal defect: comparison of early results and complications. *Am Heart J* 2006; 151:228-234.
22. Fischer G, Stieh J, Uebing A, Hoffmann U, Morf G, Kramer HH. Experience with transcatheter closure of secundum atrial septal defects using the Amplatzer septal occluder: a single centre study in 236 consecutive patients. *Heart* 2003; 89:199-204.
23. Amin Z, Hijazi ZM, Bass JL, Cheatham JP, Hellenbrand WE, Kleinman CS. Erosion of Amplatzer septal occluder device after closure of secundum atrial septal defects: review of registry of complications and recommendations to minimize future risk. *Catheter Cardiovasc Interv* 2004;63:496-502.
24. Krumsdorf U, Ostermayer S, Billinger K, Trepels T, Zadan E, Horvath K, Sievert H. Incidence and clinical course of thrombus formation on atrial septal defect and patent foramen ovale closure devices in 1,000 consecutive patients. *J Am Coll Cardiol* 2004;43:302-309.
25. Du ZD, Hijazi ZM, Kleinman CS, Silverman NH, Larntz K. Comparison between transcatheter and surgical closure of secundum atrial septal defect in children and adults: results of a multicenter nonrandomized trial. *J Am Coll Cardiol* 2002;39:1836-1844.
26. Attie F, Rosas M, Granados N, Zabal C, Buendia A, Calderon J. Surgical treatment for secundum atrial septal defects in

- patients.40 years old. A randomized clinical trial. *J Am Coll Cardiol* 2001;38:2035-2042.
27. Humenberger M, Rosenhek R, Gabriel H, Rader F, Heger M, Klaar U, Binder Th, Probst P, Heinze G, Maurer G, Baumgartner H. Benefit of atrial septal defect closure in adults: impact of age. *Eur Heart J* 2010 (in press).
 28. Jacobs JP, Burke RP, Quintessenza JA, Mavroudis C. Congenital Heart Surgery Nomenclature and Database Project: ventricular septal defect. *Ann Thorac Surg* 2000;69:S25-S35.
 29. Miyake T, Shinohara T, Fukuda T, Ikeoka M, Takemura T. Spontaneous closure of perimembranous ventricular septal defect after school age. *Pediatr Int* 2008;50: 632-635.
 30. Gabriel HM, Heger M, Innerhofer P, Zehetgruber M, Mundigler G, Wimmer M, Maurer G, Baumgartner H. Long-term outcome of patients with ventricular septal defect considered not to require surgical closure during childhood. *J Am Coll Cardiol* 2002;39:1066-1071.
 31. Neumayer U, Stone S, Somerville J. Small ventricular septal defects in adults. *Eur Heart J* 1998;19:1573-1582.
 32. Soufflet V, Van de BA, Troost E, Gewillig M, Moons P, Post MC, Budts W. Behavior of unrepaired perimembranous ventricular septal defect in young adults. *Am J Cardiol* 2010;105:404-407.
 33. Meijboom F, Szatmari A, Utens E, Deckers JW, Roelandt JR, Bos E, Hess J. Longterm follow-up after surgical closure of ventricular septal defect in infancy and childhood. *J Am Coll Cardiol* 1994;24:1358-1364.
 34. Kidd L, Driscoll DJ, Gersony WM, Hayes CJ, Keane JF, O'Fallon WM, Pieroni DR, Wolfe RR, Weidman WH. Second natural history study of congenital heart defects. Results of treatment of patients with ventricular septal defects. *Circulation* 1993;87:138-151.
 35. Vahanian A, Baumgartner H, Bax J, Butchart E, Dion R, Filippatos G, Flachskampf F, Hall R, Iung B, Kasprzak J, Nataf P, Tornos P, Torracca L, Wenink A. Guidelines on the management of valvular heart disease: the Task Force on the Management of Valvular Heart Disease of the European Society of Cardiology. *Eur Heart J* 2007;28:230-268.
 36. Gatzoulis MA, Hechter S, Webb GD, Williams WG. Surgery for partial atrioventricular septal defect in the adult. *Ann Thorac Surg* 1999;67:504-510.
 37. El-Najdawi EK, Driscoll DJ, Puga FJ, Dearani JA, Spotts BE, Mahoney DW, Danielson GK. Operation for partial atrioventricular septal defect: a forty-year review. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2000;119:880-889.
 38. Malhotra SP, Lacour-Gayet F, Mitchell MB, Clarke DR, Dines ML, Campbell DN. Reoperation for left atrioventricular valve regurgitation after atrioventricular septal defect repair. *Ann Thorac Surg* 2008;86:147-151.
 39. Drenthen W, Pieper PG, van der TK, Roos-Hesselink JW, Voors AA, Mostert B, Mulder BJ, Moons P, Ebels T, van Veldhuisen DJ. Cardiac complications relating to pregnancy and recurrence of disease in the offspring of women with atrioventricular septal defects. *Eur Heart J* 2005;26:2581-2587.
 40. Burn J, Brennan P, Little J, Holloway S, Coffey R, Somerville J, Dennis NR, Allan L, Arnold R, Deanfield JE, Godman M, Houston A, Keeton B, Oakley C, Scott O, Silove E, Wilkinson J, Pembrey M, Hunter AS. Recurrence risks in offspring of adults with major heart defects: results from first cohort of British collaborative study. *Lancet* 1998;351:311-316.
 41. Fisher RG, Moodie DS, Sterba R, Gill CC. Patent ductus arteriosus in adults— long-term follow-up: nonsurgical versus surgical treatment. *J Am Coll Cardiol* 1986;8:280-284.
 42. Harrison DA, Benson LN, Lazzam C, Walters JE, Siu S, McLaughlin PR. Percutaneous catheter closure of the persistently patent ductus arteriosus in the adult. *Am J Cardiol* 1996;77:1094-1097.
 43. John S, Muralidharan S, Jairaj PS, Mani GK, Babuthaman, Krishnaswamy S, Sukumar IP, Cherian G. The adult ductus: review of surgical experience with 131 patients. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1981;82:314-319.
 44. Rosenhek R, Binder T, Porenta G, Lang I, Christ G, Schemper M, Maurer G, Baumgartner H. Predictors of outcome in severe, asymptomatic aortic stenosis. *N Engl J Med* 2000;343:611-617.
 45. Tzemos N, Therrien J, Yip J, Thanassoulis G, Tremblay S, Jamorski MT, Webb GD, Siu SC. Outcomes in adults with bicuspid aortic valves. *JAMA* 2008;300:1317-1325.
 46. Baumgartner H, Hung J, Bermejo J, Chambers JB, Evangelista A, Griffin BP, Iung B, Otto CM, Pellikka PA, Quinones M. Echocardiographic assessment of valve stenosis: EAE/ASE recommendations for clinical practice. *Eur J Echocardiogr* 2009;10:1-25.
 47. Rossebo AB, Pedersen TR, Boman K, Brudi P, Chambers JB, Egstrup K, Gerdts E, Gohlke-Barwolf C, Holme I, Kesaniemi YA, Malbecq W, Nienaber CA, Ray S, Skjaerpe T, Wachtell K, Willenheimer R. Intensive lipid lowering with simvastatin and ezetimibe in aortic stenosis. *N Engl J Med* 2008;359:1343-1356.
 48. Takkenberg JJ, Klieverik LM, Schoof PH, van Suylen RJ, van Herwerden LA, Zondervan PE, Roos-Hesselink JW, Eijkemans MJ, Yacoub MH, Bogers AJ. The Ross procedure: a systematic review and meta-analysis. *Circulation* 2009;119: 222-228.
 49. Urbán Z, Zhang J, Davis EC, Maeda GK, Kumar A, Stalker H, Belmont JW, Boyd CD, Wallace MR. Supravalvular aortic stenosis: genetic and molecular dissection of a complex mutation in the elastin gene. *Hum Genet* 2001;109: 512-520.
 50. Burch TM, McGowan FX Jr, Kussman BD, Powell AJ, DiNardo JA. Congenital supravalvular aortic stenosis and sudden death associated with anesthesia: what's the mystery. *Anesth Analg* 2008;107:1848-1854.
 51. Hickey EJ, Jung G, Williams WG, Manlhiot C, Van Arsdell GS, Caldarone CA, Coles J, McCrindle BW. Congenital supravalvular aortic stenosis: defining surgical and nonsurgical outcomes. *Ann Thorac Surg* 2008;86:1919-1927.
 52. Oliver JM, González A, Gallego P, Sánchez-Recalde A, Benito F, Mesa JM. Discrete subaortic stenosis in adults: increased prevalence and slow rate of progression of the obstruction and aortic regurgitation. *J Am Coll Cardiol* 2001;38: 835-842.
 53. Niwa K, Perloff JK, Bhuta SM, Laks H, Drinkwater DC, Child JS, Miner PD. Structural abnormalities of great arterial walls in congenital heart disease: light and electron microscopic analyses. *Circulation* 2001;103:393-400.
 54. Campbell M. Natural history of coarctation of the aorta. *Br Heart J* 1970;32: 633-640.
 55. Cohen M, Fuster V, Steele PM, Driscoll D, McGoon DC. Coarctation of the aorta. Long-term follow-up and prediction of outcome after surgical correction. *Circulation* 1989;80:840-845.
 56. Shah L, Hijazi Z, Sandhu S, Joseph A, Cao QL. Use of endovascular stents for the treatment of coarctation of the aorta in children and adults: immediate and midterm results. *J Invasive Cardiol* 2005;17:614-618.
 57. Hager A, Kanz S, Kaemmerer H, Schreiber C, Hess J. Coarctation Long-term Assessment (COALA): significance of arterial hypertension in a cohort of 404 patients up to 27 years after surgical repair of isolated coarctation of the aorta, even in the absence of restenosis and prosthetic material. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2007;134:738-745.
 58. Connolly HM, Huston J III, Brown RD Jr, Warnes CA, Ammash NM, Tajik AJ. Intracranial aneurysms in patients with coarctation of the aorta: a prospective magnetic resonance angiographic study of 100 patients. *Mayo Clin Proc* 2003; 78:1491-1499.
 59. Beauchesne LM, Connolly HM, Ammash NM, Warnes CA. Coarctation of the aorta: outcome of pregnancy. *J Am Coll Cardiol* 2001;38:1728-1733.
 60. De Paepe A, Devereux RB, Dietz HC, Hennekam RC, Pyeritz RE. Revised diagnostic criteria for the Marfan syndrome. *Am J Med Genet* 1996;62:417-426.
 61. Loeys BL, Dietz HC, Braverman AC, Callewaert BL, De Backer J, Devereux RB, Hillhorst-Hofstee Y, Jondeau G, Faivre L, Millewicz DM, Pyeritz RE, Sponseller PD, Wordworth P, De Paepe AM. The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *J Med Genet* 2010;47: 476-485.
 62. Nollen GJ, Groenink M, Tijssen JG, van der Wall EE, Mulder BJ. Aortic stiffness and diameter predict progressive aortic

- dilatation in patients with Marfan syndrome. *Eur Heart J* 2004;25:1146-1152.
63. Engelfriet P, Mulder B. Is there benefit of beta-blocking agents in the treatment of patients with the Marfan syndrome? *Int J Cardiol* 2007;114:300-302.
 64. Shores J, Berger KR, Murphy EA, Pyeritz RE. Progression of aortic dilatation and the benefit of long-term beta-adrenergic blockade in Marfan's syndrome. *N Engl J Med* 1994;330:1335-1341.
 65. Gott VL, Greene PS, Alejo DE, Cameron DE, Naftel DC, Miller DC, Gillinov AM, Laschinger JC, Pyeritz RE. Replacement of the aortic root in patients with Marfan's syndrome. *N Engl J Med* 1999;340:1307-1313.
 66. Kallenbach K, Baraki H, Khaladj N, Kamiya H, Hagl C, Haverich A, Karck M. Aortic valve-sparing operation in Marfan syndrome: what do we know after a decade? *Ann Thorac Surg* 2007;83:S764-S768.
 67. Groenink M, Lohuis TA, Tijssen JG, Naef MS, Hennekam RC, van der Wall EE, Mulder BJ. Survival and complication free survival in Marfan's syndrome: implications of current guidelines. *Heart* 1999;82:499-504.
 68. Meijboom LJ, Timmermans J, Zwinderman AH, Engelfriet PM, Mulder BJ. Aortic root growth in men and women with the Marfan's syndrome. *Am J Cardiol* 2005; 96: 1441-1444.
 69. Davies RR, Gallo A, Coady MA, Tellides G, Botta DM, Burke B, Coe MP, Kopf GS, Elefteriades JA. Novel measurement of relative aortic size predicts rupture of thoracic aortic aneurysms. *Ann Thorac Surg* 2006;81:169-177.
 70. Svensson LG, Kouchoukos NT, Miller DC, Bavaria JE, Coselli JS, Curi MA, Eggebrecht H, Elefteriades JA, Erbel R, Gleason TG, Lytle BW, Mitchell RS, Nienaber CA, Roselli EE, Safi HJ, Shemin RJ, Sicard GA, Sundt TM 3rd, Szeto WY, Wheatley GH 3rd. Expert consensus document on the treatment of descending thoracic aortic disease using endovascular stent-grafts. *Ann Thorac Surg* 2008;85: S1-S41.
 71. Meijboom LJ, Vos FE, Timmermans J, Boers GH, Zwinderman AH, Mulder BJ. Pregnancy and aortic root growth in the Marfan syndrome: a prospective study. *Eur Heart J* 2005;26:914-920.
 72. McElhinney DB, Goldmuntz E. Double-chambered right ventricle. In: Gatzoulis MA, Webb GD, Daubeney PE, eds. *Diagnosis and management of adult congenital heart disease*. London: Churchill Livingstone; 2003. p 305-311.
 73. Oliver JM, Garrido A, González A, Benito F, Mateos M, Aroca A, Sanz E. Rapid progression of midventricular obstruction in adults with double-chambered right ventricle. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2003;126:711-717.
 74. Hayes CJ, Gersony WM, Driscoll DJ, Keane JF, Kidd L, O'Fallon WM, Pieroni DR, Wolfe RR, Weidman WH. Second natural history study of congenital heart defects. Results of treatment of patients with pulmonary valvar stenosis. *Circulation* 1993;87:I28-I37.
 75. Jarrar M, Betbout F, Farhat MB, Maatouk F, Gamra H, Addad F, Hammami S, Hamda KB. Long-term invasive and noninvasive results of percutaneous balloon pulmonary valvuloplasty in children, adolescents, and adults. *Am Heart J* 1999;138:950-954.
 76. Veldtman GR, Dearani JA, Warnes CA. Low pressure giant pulmonary artery aneurysms in the adult: natural history and management strategies. *Heart* 2003;89: 1067-1070.
 77. Warnes CA, Williams RG, Bashore TM, Child JS, Connolly HM, Dearani JA, del Nido P, Fasules JW, Graham TP Jr, Hijazi ZM, Hunt SA, King ME, Landzberg MJ, Miner PD, Radford MJ, Walsh EP, Webb GD. ACC/AHA 2008 Guidelines for the Management of Adults with Congenital Heart Disease: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines (writing committee to develop guidelines on the management of adults with congenital heart disease). *Circulation* 2008;118:e714-e833.
 78. Chauvaud S, Berrebi A, d'Attellis N, Mousseaux E, Hernigou A, Carpentier A. Ebstein's anomaly: repair based on functional analysis. *Eur J Cardiothorac Surg* 2003;23:525-531.
 79. Furer SK, Gomes JA, Love B, Mehta D. Mechanism and therapy of cardiac arrhythmias in adults with congenital heart disease. *Mt Sinai J Med* 2005;72: 263-269.
 80. Dearani JA, Danielson GK. Surgical management of Ebstein's anomaly in the adult. *Semin Thorac Cardiovasc Surg* 2005;17:148-154.
 81. Brown ML, Dearani JA, Danielson GK, Cetta F, Connolly HM, Warnes CA, Li Z, Hodge DO, Driscoll DJ. Functional status after operation for Ebstein anomaly: the Mayo Clinic experience. *J Am Coll Cardiol* 2008;52:460-466.
 82. Bassett AS, Chow EW, Husted J, Weksberg R, Caluseriu O, Webb GD, Gatzoulis MA. Clinical features of 78 adults with 22q11 deletion syndrome. *Am J Med Genet A* 2005;138: 307-313.
 83. Reddy VM, Liddicoat JR, McElhinney DB, Brook MM, Stanger P, Hanley FL. Routine primary repair of tetralogy of Fallot in neonates and infants less than three months of age. *Ann Thorac Surg* 1995;60:S592-S596.
 84. Murphy JG, Gersh BJ, Mair DD, Fuster V, McGoon MD, Ilstrup DM, McGoon DC, Kirklin JW, Danielson GK. Long-term outcome in patients undergoing surgical repair of tetralogy of Fallot. *N Engl J Med* 1993;329:593-599.
 85. Nollert G, Fischlein T, Bouterwek S, Böhmer C, Klinner W, Reichart B. Longterm survival in patients with repair of tetralogy of Fallot: 36-year follow-up of 490 survivors of the first year after surgical repair. *J Am Coll Cardiol* 1997; 30:1374-1383.
 86. Gatzoulis MA, Till JA, Somerville J, Redington AN. Mechano-electrical interaction in tetralogy of Fallot. QRS prolongation relates to right ventricular size and predicts malignant ventricular arrhythmias and sudden death. *Circulation* 1995;92: 231-237.
 87. Tan JL, Davlouros PA, McCarthy KP, Gatzoulis MA, Ho SY. Intrinsic histological abnormalities of aortic root and ascending aorta in tetralogy of Fallot: evidence of causative mechanism for aortic dilation and aortopathy. *Circulation* 2005;112: 961-968.
 88. Ghai A, Silversides C, Harris L, Webb GD, Siu SC, Therrien J. Left ventricular dysfunction is a risk factor for sudden cardiac death in adults late after repair of tetralogy of Fallot. *J Am Coll Cardiol* 2002;40:1675-1680.
 89. Gatzoulis MA, Balaji S, Webber SA, Siu SC, Hokanson JS, Poile C, Rosenthal M, Nakazawa M, Moller JH, Gillette PC, Webb GD, Redington AN. Risk factors for arrhythmia and sudden cardiac death late after repair of tetralogy of Fallot: a multicentre study. *Lancet* 2000;356:975-981.
 90. Oosterhof T, van Straten A, Vliegen HW, Meijboom FJ, van Dijk AP, Spijkerboer AM, Bouma BJ, Zwinderman AH, Hazekamp MG, de RA, Mulder BJ. Preoperative thresholds for pulmonary valve replacement in patients with corrected tetralogy of Fallot using cardiovascular magnetic resonance. *Circulation* 2007;116:545-551.
 91. Babu-Narayan SV, Kilner PJ, LiW, Moon JC, Goktekin O, Davlouros PA, Khan M, Ho SY, Pennell DJ, Gatzoulis MA. Ventricular fibrosis suggested by cardiovascular magnetic resonance in adults with repaired tetralogy of Fallot and its relationship to adverse markers of clinical outcome. *Circulation* 2006;113:405-413.
 92. Cullen S, Celermajer DS, Franklin RC, Hallidie-Smith KA, Deanfield JE. Prognostic significance of ventricular arrhythmia after repair of tetralogy of Fallot: a 12-year prospective study. *J Am Coll Cardiol* 1994;23:1151-1155.
 93. Khairy P, Landzberg MJ, Gatzoulis MA, Lucron H, Lambert J, Marcon F, Alexander ME, Walsh EP. Value of programmed ventricular stimulation after tetralogy of Fallot repair: a multicenter study. *Circulation* 2004;109:1994-2000.
 94. Khairy P, Harris L, Landzberg MJ, Viswanathan S, Barlow A, Gatzoulis MA, Fernandes SM, Beauchesne L, Therrien J, Chetaille P, Gordon E, Vonder Muhll I, Cecchin F. Implantable cardioverter-defibrillators in tetralogy of Fallot. *Circulation* 2008;117:363-370.
 95. Bull K, Somerville J, Ty E, Spiegelhalter D. Presentation and attrition in complex pulmonary atresia. *J Am Coll Cardiol* 1995;25:491-499.
 96. Leonard H, Derrick G, O'Sullivan J, Wren C. Natural and unnatural history of pulmonary atresia. *Heart* 2000;84: 499-503.

97. Murthy KS, Rao SG, Naik SK, Coelho R, Krishnan US, Cherian KM. Evolving surgical management for ventricular septal defect, pulmonary atresia, and major aortopulmonary collateral arteries. *Ann Thorac Surg* 1999;67:760-764.
98. Reddy VM, McElhinney DB, Amin Z, Moore P, Parry AJ, Teitel DF, Hanley FL. Early and intermediate outcomes after repair of pulmonary atresia with ventricular septal defect and major aortopulmonary collateral arteries: experience with 85 patients. *Circulation* 2000;101:1826-1832.
99. Belli E, Macé L, Ly M, Dervanian P, Pineau E, Roussin R, Leuret E, Serraf A. Surgical management of pulmonary atresia with ventricular septal defect in late adolescence and adulthood. *Eur J Cardiothorac Surg* 2007;31:236-241.
100. Cho JM, Puga FJ, Danielson GK, Dearani JA, Mair DD, Hagler DJ, Julsrud PR, Ilstrup DM. Early and long-term results of the surgical treatment of tetralogy of Fallot with pulmonary atresia, with or without major aortopulmonary collateral arteries. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2002;124:70-81.
101. Dearani JA, Danielson GK, Puga FJ, Schaff HV, Warnes CW, Driscoll DJ, Schleck CD, Ilstrup DM. Late follow-up of 1095 patients undergoing operation for complex congenital heart disease utilizing pulmonary ventricle to pulmonary artery conduits. *Ann Thorac Surg* 2003;75:399-410.
102. Marelli AJ, Perloff JK, Child JS, Laks H. Pulmonary atresia with ventricular septal defect in adults. *Circulation* 1994;89:243-251.
103. Redington AN, Somerville J. Stenting of aortopulmonary collaterals in complex pulmonary atresia. *Circulation* 1996;94:2479-2484.
104. Hechter SJ, Webb G, Fredriksen PM, Benson L, Merchant N, Freeman M, Veldtman G, Warsi MA, Siu S, Liu P. Cardiopulmonary exercise performance in adult survivors of the Mustard procedure. *Cardiol Young* 2001;11:407-414.
105. Khairy P, Landzberg MJ, Lambert J, O'Donnell CP. Long-term outcomes after the atrial switch for surgical correction of transposition: a meta-analysis comparing the Mustard and Senning procedures. *Cardiol Young* 2004;14:284-292.
106. Piran S, Veldtman G, Siu S, Webb GD, Liu PP. Heart failure and ventricular dysfunction in patients with single or systemic right ventricles. *Circulation* 2002;105:1189-1194.
107. Roos-Hesselink JW, Meijboom FJ, Spitaels SE, van Domburg R, van Rijen EH, Utens EM, McGhie J, Bos E, Bogers AJ, Simoons ML. Decline in ventricular function and clinical condition after Mustard repair for transposition of the great arteries (a prospective study of 22-29 years). *Eur Heart J* 2004;25:1264-1270.
108. Warnes CA. Transposition of the great arteries. *Circulation* 2006;114: 2699-2709.
109. Gelatt M, Hamilton RM, McCrindle BW, Connelly M, Davis A, Harris L, Gow RM, Williams WG, Trusler GA, Freedom RM. Arrhythmia and mortality after the Mustard procedure: a 30-year single-center experience. *J Am Coll Cardiol* 1997;29:194-201.
110. Lange R, Horer J, Kostolny M, Cleuziou J, Vogt M, Busch R, Holper K, Meisner H, Hess J, Schreiber C. Presence of a ventricular septal defect and the Mustard operation are risk factors for late mortality after the atrial switch operation: thirty years of follow-up in 417 patients at a single center. *Circulation* 2006; 114:1905-1913.
111. Dos L, Teruel L, Ferreira IJ, Rodriguez-Larrea J, Miro L, Girona J, Albert DC, Gonc, alves A, Murtra M, Casaldaliga J. Late outcome of Senning and Mustard procedures for correction of transposition of the great arteries. *Heart* 2005; 91:652-656.
112. Agnoletti G, Ou P, Celermajer DS, Boudjemline Y, Marini D, Bonnet D, Aggoun Y. Acute angulation of the aortic arch predisposes a patient to ascending aortic dilation and aortic regurgitation late after the arterial switch operation for transposition of the great arteries. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2008;135:568-572.
113. Schwartz ML, Gauvreau K, del Nido P, Mayer JE, Colan SD. Long-term predictors of aortic root dilation and aortic regurgitation after arterial switch operation. *Circulation* 2004;110:II128-II132.
114. Therrien J, Provost Y, Harrison J, Connelly M, Kaemmerer H, Webb GD. Effect of angiotensin receptor blockade on systemic right ventricular function and size: a small, randomized, placebo-controlled study. *Int J Cardiol* 2008;129:187-192.
115. Van Hare GF, Lesh MD, Ross BA, Perry JC, Dorostkar PC. Mapping and radiofrequency ablation of intraatrial reentrant tachycardia after the Senning or Mustard procedure for transposition of the great arteries. *Am J Cardiol* 1996; 77:985-991.
116. Khairy P, Harris L, Landzberg MJ, Fernandes SM, Barlow A, Mercier LA, Viswanathan S, Chetaille P, Gordon E, Dore A, Cecchin F. Sudden death and defibrillators in transposition of the great arteries with intra-atrial baffles: a multicenter study. *Circ Arrhythm Electrophysiol* 2008;1:250-257.
117. Schwerzmann M, Salehian O, Harris L, Siu SC, Williams WG, Webb GD, Colman JM, Redington A, Silversides CK. Ventricular arrhythmias and sudden death in adults after a Mustard operation for transposition of the great arteries. *Eur Heart J* 2009;30:1873-1879.
118. Losay J, Touchot A, Capderou A, Piot JD, Belli E, Planché C, Serraf A. Aortic valve regurgitation after arterial switch operation for transposition of the great arteries: incidence, risk factors, and outcome. *J Am Coll Cardiol* 2006;47: 2057-2062.
119. Guédès A, Mercier LA, Leduc L, Bérubé L, Marcotte F, Dore A. Impact of pregnancy on the systemic right ventricle after a Mustard operation for transposition of the great arteries. *J Am Coll Cardiol* 2004;44:433-437.
120. Drenthen W, Pieper PG, Ploeg M, Voors AA, Roos-Hesselink JW, Mulder BJ, Vliengen HW, Sollie KM, Ebels T, van Veldhuisen DJ. Risk of complications during pregnancy after Senning or Mustard (atrial) repair of complete transposition of the great arteries. *Eur Heart J* 2005;26: 2588-2595.
121. Beauchesne LM, Warnes CA, Connolly HM, Ammash NM, Tajik AJ, Danielson GK. Outcome of the unoperated adult who presents with congenitally corrected transposition of the great arteries. *J Am Coll Cardiol* 2002;40: 285-290.
122. Connelly MS, Liu PP, Williams WG, Webb GD, Robertson P, McLaughlin PR. Congenitally corrected transposition of the great arteries in the adult: functional status and complications. *J Am Coll Cardiol* 1996;27:1238-1243.
123. Giardini A, Lovato L, Donti A, Formigari R, Oppido G, Gargiulo G, Picchio FM, Fattori R. Relation between right ventricular structural alterations and markers of adverse clinical outcome in adults with systemic right ventricle and either congenital complete (after Senning operation) or congenitally corrected transposition of the great arteries. *Am J Cardiol* 2006;98:1277-1282.
124. Dodge-Khatami A, Tulevski II, Bennink GB, Hitchcock JF, de Mol BA, van der Wall EE, Mulder BJ. Comparable systemic ventricular function in healthy adults and patients with unoperated congenitally corrected transposition using MRI dobutamine stress testing. *Ann Thorac Surg* 2002;73:1759-1764.
125. Alghamdi AA, McCrindle BW, Van Arsdell GS. Physiologic versus anatomic repair of congenitally corrected transposition of the great arteries: meta-analysis of individual patient data. *Ann Thorac Surg* 2006;81: 1529-1535.
126. Mitropoulos FA, Kanakis M, Vlachos AP, Lathridou P, Tsaoussis G, Georgiou G, Goudevenos JA. Congenitally corrected transposition of the great arteries: surgical repair in adulthood. *Ann Thorac Surg* 2007;83:672-674.
127. Shin'oka T, Kurosawa H, Imai Y, Aoki M, Ishiyama M, Sakamoto T, Miyamoto S, Hobo K, Ichihara Y. Outcomes of definitive surgical repair for congenitally corrected transposition of the great arteries or double outlet right ventricle with discordant atrioventricular connections: risk analyses in 189 patients. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2007;133:1318-1328.
128. van Son JA, Danielson GK, Huhta JC, Warnes CA, Edwards WD, Schaff HV, Puga FJ, Ilstrup DM. Late results of systemic atrioventricular valve replacement in corrected transposition. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1995; 109:642-652.

129. Voskuil M, Hazekamp MG, Kroft LJ, Lubbers WJ, Ottenkamp J, van der Wall EE, Zwinderman KH, Mulder BJ. Postsurgical course of patients with congenitally corrected transposition of the great arteries. *Am J Cardiol* 1999;83:558-562.
130. Poirier NC, Gatzoulis MA, Double-inlet ventricle. In: Gatzoulis MA, Webb GD, Daubeney PE, eds. *Diagnosis and management of adult congenital heart disease*. London: Churchill Livingstone; 2003. p399-403.
131. Gatzoulis MA, Munk MD, Williams WG, Webb GD. Definitive palliation with cavopulmonary or aortopulmonary shunts for adults with single ventricle physiology. *Heart* 2000;83:51-57.
132. Gilljam T, McCrindle BW, Smallhorn JF, Williams WG, Freedom RM. Outcomes of left atrial isomerism over a 28-year period at a single institution. *J Am Coll Cardiol* 2000;36:908-916.
133. Hashmi A, Abu-Sulaiman R, McCrindle BW, Smallhorn JF, Williams WG, Freedom RM. Management and outcomes of right atrial isomerism: a 26-year experience. *J Am Coll Cardiol* 1998;31:1120-1126.
134. Khairy P, Poirier N, Mercier LA. Univentricular heart. *Circulation* 2007;115: 800-812.
135. Ro PS, Rychik J, Cohen MS, Mahle WT, Rome JJ. Diagnostic assessment before Fontan operation in patients with bidirectional cavopulmonary anastomosis: are noninvasive methods sufficient? *J Am Coll Cardiol* 2004;44:184-187.
136. de Leval MR, Kilner P, Gewillig M, Bull C. Total cavopulmonary connection: a logical alternative to atriopulmonary connection for complex Fontan operations. Experimental studies and early clinical experience. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1988; 96:682-695.
137. Kim SJ, Kim WH, Lim HG, Lee JY. Outcome of 200 patients after an extracardiac Fontan procedure. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2008;136:108-116.
138. Fontan F, Kirklin JW, Fernandez G, Costa F, Naftel DC, Tritto F, Blackstone EH. Outcome after a 'perfect' Fontan operation. *Circulation* 1990;81:1520-1536.
139. Khairy P, Fernandes SM, Mayer JE Jr, Triedman JK, Walsh EP, Lock JE, Landzberg MJ. Long-term survival, modes of death, and predictors of mortality in patients with Fontan surgery. *Circulation* 2008;117:85-92.
140. Giardini A, Hager A, Pace Napoleone C, Picchio FM. Natural history of exercise capacity after the Fontan operation: a longitudinal study. *Ann Thorac Surg* 2008; 85:818-821.
141. Durongpisitkul K, Porter CJ, Cetta F, Offord KP, Slezak JM, Puga FJ, Schaff HV, Danielson GK, Driscoll DJ. Predictors of early- and late-onset supraventricular tachyarrhythmias after Fontan operation. *Circulation* 1998;98: 1099-1107.
142. d'Udekem Y, Iyengar AJ, Cochrane AD, Grigg LE, Ramsay JM, Wheaton GR, Penny DJ, Brizard CP. The Fontan procedure: contemporary techniques have improved long-term outcomes. *Circulation* 2007;116: I157-I164.
143. Mertens L, Hagler DJ, Sauer U, Somerville J, Gewillig M. Protein-losing enteropathy after the Fontan operation: an international multicenter study. PLE study group. *J Thorac Cardiovasc Surg* 1998;115:1063-1073.
144. Cheung YF, Chay GW, Chiu CS, Cheng LC. Long-term anticoagulation therapy and thromboembolic complications after the Fontan procedure. *Int J Cardiol* 2005;102:509-513.
145. Abrams DJ, Earley MJ, Sporton SC, Kistler PM, Gatzoulis MA, Mullen MJ, Till JA, Cullen S, Walker F, Lowe MD, Deanfield JE, Schilling RJ. Comparison of noncontact and electroanatomic mapping to identify scar and arrhythmia late after the Fontan procedure. *Circulation* 2007;115:1738-1746.
146. Huddleston CB. The failing Fontan: options for surgical therapy. *Pediatr Cardiol* 2007;28:472-476.
147. Mavroudis C, Deal BJ, Backer CL, Stewart RD, Franklin WH, Tsao S, Ward KM, DeFreitas RA. J. Maxwell Chamberlain Memorial Paper for congenital heart surgery. 111 Fontan conversions with arrhythmia surgery: surgical lessons and outcomes. *Ann Thorac Surg* 2007;84:1457-1465.
148. Caldarone CA, McCrindle BW, Van Arsdell GS, Coles JG, Webb G, Freedom RM, McWilliams WG. Independent factors associated with longevity of prosthetic pulmonary valves and valved conduits. *J Thorac Cardiovasc Surg* 2000;120:1022-1030.
149. Mohammadi S, Belli E, Martinovic I, Houyel L, Capderou A, Petit J, Planché C, Serraf A. Surgery for right ventricle to pulmonary artery conduit obstruction: risk factors for further reoperation. *Eur J Cardiothorac Surg* 2005;28:217-222.
150. Peng LF, McElhinney DB, Nugent AW, Powell AJ, Marshall AC, Bacha EA, Lock JE. Endovascular stenting of obstructed right ventricle-to-pulmonary artery conduits: a 15-year experience. *Circulation* 2006;113:2598-2605.
151. Sugiyama H, Williams W, Benson LN. Implantation of endovascular stents for the obstructive right ventricular outflow tract. *Heart* 2005;91:1058-1063.
152. Bonhoeffer P, Boudjemline Y, Saliba Z, Merckx J, Aggoun Y, Bonnet D, Acar P, Le Bidois J, Sidi D, Kachaner J. Percutaneous replacement of pulmonary valve in a right-ventricle to pulmonary-artery prosthetic conduit with valve dysfunction. *Lancet* 2000;356:1403-1405.
153. Frigiola A, Tsang V, Bull C, Coats L, Khambadkone S, Derrick G, Mist B, Walker F, van Doorn C, Bonhoeffer P, Taylor AM. Biventricular response after pulmonary valve replacement for right ventricular outflow tract dysfunction: is age a predictor of outcome? *Circulation* 2008;118:S182-S190.
154. Khambadkone S, Bonhoeffer P. Nonsurgical pulmonary valve replacement: why, when, and how? *Catheter Cardiovasc Interv* 2004;62:401-408.
155. Lurz P, Coats L, Khambadkone S, Nordmeyer J, Boudjemline Y, Schievano S, Muthurangu V, Lee TY, Parenzan G, Derrick G, Cullen S, Walker F, Tsang V, Deanfield J, Taylor AM, Bonhoeffer P. Percutaneous pulmonary valve implantation: impact of evolving technology and learning curve on clinical outcome. *Circulation* 2008;117:1964-1972.
156. Vongpatanasin W, Brickner ME, Hillis LD, Lange RA. The Eisenmenger syndrome in adults. *Ann Intern Med* 1998; 128:745-755.
157. Duffels MG, Engelfriet PM, Berger RM, van Loon RL, Hoendermis E, Vriend JW, van der Velde ET, Bresser P, Mulder BJ. Pulmonary arterial hypertension in congenital heart disease: an epidemiologic perspective from a Dutch registry. *Int J Cardiol* 2007;120:198-204.
158. Tuder RM, Abman SH, Braun T, Capron F, Stevens T, Thistlethwaite PA, Haworth SG. Development and pathology of pulmonary hypertension. *J Am Coll Cardiol* 2009;54:S3-S9.
159. Oechslin E, Kiowski W, Schindler R, Bernheim A, Julius B, Brunner-La Rocca HP. Systemic endothelial dysfunction in adults with cyanotic congenital heart disease. *Circulation* 2005;112:1106-1112.
160. Simonneau G, Robbins IM, Beghetti M, Channick RN, Delcroix M, Denton CP, Elliott CG, Gaine SP, Gladwin MT, Jing ZC, Krowka MJ, Langleben D, Nakanishi N, Souza R. Updated clinical classification of pulmonary hypertension. *J Am Coll Cardiol* 2009;54:S43-S54.
161. Broberg CS, Ujita M, Prasad S, Li W, Rubens M, Bax BE, Davidson SJ, Bouzas B, Gibbs JS, Burman J, Gatzoulis MA. Pulmonary arterial thrombosis in Eisenmenger syndrome is associated with biventricular dysfunction and decreased pulmonary flow velocity. *J Am Coll Cardiol* 2007;50:634-642.
162. Diller GP, Dimopoulos K, Broberg CS, Kaya MG, Naghota US, Uebing A, Harries C, Goktekin O, Gibbs JS, Gatzoulis MA. Presentation, survival prospects, and predictors of death in Eisenmenger syndrome: a combined retrospective and case-control study. *Eur Heart J* 2006;27:1737-1742.
163. Daliento L, Somerville J, Presbitero P, Menti L, Brach-Prever S, Rizzoli G, Stone S. Eisenmenger syndrome. Factors relating to deterioration and death. *Eur Heart J* 1998;19: 1845-1855.
164. Galie N, Beghetti M, Gatzoulis MA, Granton J, Berger RM, Lauer A, Chioffi E, Landzberg M. Bosentan therapy in patients with Eisenmenger syndrome: a multicenter, double-blind, randomized, placebo-controlled study. *Circulation* 2006; 114:48-54.
165. Dimopoulos K, Inuzuka R, Goletto S, Giannakoulas G, Swan L, Wort SJ, Gatzoulis MA. Improved survival among

- patients with Eisenmenger syndrome receiving advanced therapy for pulmonary arterial hypertension. *Circulation* 2010;121:20-25.
166. Singh TP, Rohit M, Grover A, Malhotra S, Vijayvergiya R. A randomized, placebocontrolled, double-blind, crossover study to evaluate the efficacy of oral sildenafil therapy in severe pulmonary artery hypertension. *Am Heart J* 2006;151: 851.e1-851.e5.
 167. Mukhopadhyay S, Sharma M, Ramakrishnan S, Yusuf J, Gupta MD, Bhamri N, Trehan V, Tyagi S. Phosphodiesterase-5 inhibitor in Eisenmenger syndrome: a preliminary observational study. *Circulation* 2006;114:1807-1810.
 168. Fernandes SM, Newburger JW, Lang P, Pearson DD, Feinstein JA, Gauvreau K, Landzberg MJ. Usefulness of epoprostenol therapy in the severely ill adolescent/adult with Eisenmenger physiology. *Am J Cardiol* 2003;91: 632-635.
 169. Rosenzweig EB, Kerstein D, Barst RJ. Long-term prostacyclin for pulmonary hypertension with associated congenital heart defects. *Circulation* 1999;99: 1858-1865.
 170. Simonneau G, Barst RJ, Galie N, Naeije R, Rich S, Bourge RC, Keogh A, Oudiz R, Frost A, Blackburn SD, Crow JW, Rubin LJ. Continuous subcutaneous infusion of treprostinil, a prostacyclin analogue, in patients with pulmonary arterial hypertension: a double-blind, randomized, placebo-controlled trial. *Am J Respir Crit Care Med* 2002; 165:800-804.
 171. Oechslin E. Hematological management of the cyanotic adult with congenital heart disease. *Int J Cardiol* 2004;97 (Suppl 1):109-115.
 172. Perloff JK, Rosove MH, Child JS, Wright GB. Adults with cyanotic congenital heart disease: hematologic management. *Ann Intern Med* 1988;109:406-413.
 173. Broberg CS, Bax BE, Okonko DO, Rampling MW, Bayne S, Harries C, Davidson SJ, Uebing A, Khan AA, Thein S, Gibbs JS, Burman J, Gatzoulis MA. Blood viscosity and its relationship to iron deficiency, symptoms, and exercise capacity in adults with cyanotic congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol* 2006;48:356-365.
 174. Perloff JK. Systemic complications of cyanosis in adults with congenital heart disease. Hematologic derangements, renal function, and urate metabolism. *Cardiol Clin* 1993; 11:689-699.
 175. Engelfriet P, Boersma E, Oechslin E, Tijssen J, Gatzoulis MA, Thilén U, Kaemmerer H, Moons P, Meijboom F, Popelová J, Laforest V, Hirsch R, Daliento L, Thaulow E, Mulder B. The spectrum of adult congenital heart disease in Europe: morbidity and mortality in a 5 year follow-up period. The Euro Heart Survey on adult congenital heart disease. *Eur Heart J* 2005;26: 2325-2333.
 176. Sakazaki H, Niwa K, Echigo S, Akagi T, Nakazawa M. Predictive factors for longterm prognosis in adults with cyanotic congenital heart disease—Japanese multicenter study. *Int J Cardiol* 2007;120: 72-78.
 177. Cantor WJ, Harrison DA, Moussadji JS, Connelly MS, Webb GD, Liu P, McLaughlin PR, Siu SC. Determinants of survival and length of survival in adults with Eisenmenger syndrome. *Am J Cardiol* 1999;84:677-681.
 178. Niwa K, Perloff JK, Kaplan S, Child JS, Miner PD. Eisenmenger syndrome in adults: ventricular septal defect, truncus arteriosus, univentricular heart. *J Am Coll Cardiol* 1999;34:223-232.
 179. Perloff JK, Hart EM, Greaves SM, Miner PD, Child JS. Proximal pulmonary arterial and intrapulmonary radiologic features of Eisenmenger syndrome and primary pulmonary hypertension. *Am J Cardiol* 2003;92:182-187.
 180. Silversides CK, Granton JT, Konen E, Hart MA, Webb GD, Therrien J. Pulmonary thrombosis in adults with Eisenmenger syndrome. *J Am Coll Cardiol* 2003;42:1982-1987.
 181. Perloff JK, Marelli AJ, Miner PD. Risk of stroke in adults with cyanotic congenital heart disease. *Circulation* 1993;87:1954-1959.
 182. Ammash N, Warnes CA. Cerebrovascular events in adult patients with cyanotic congenital heart disease. *J Am Coll Cardiol* 1996;28:768-772.
 183. Broberg CS, Uebing A, Cuomo L, Thein SL, Papadopoulos MG, Gatzoulis MA. Adult patients with Eisenmenger syndrome report flying safely on commercial airlines. *Heart* 2007;93:1599-1603.
 184. Harinck E, Hutter PA, Hoorntje TM, Simons M, Benatar AA, Fischer JC, de BD, Meijboom EJ. Air travel and adults with cyanotic congenital heart disease. *Circulation* 1996;93:272-276.