



ISSN: 2595-1661

ARTIGO

Listas de conteúdos disponíveis em [Portal de Periódicos CAPES](https://portal.periodicos.capes.gov.br/)

Revista JRG de Estudos Acadêmicos

Página da revista:

<https://revistajrg.com/index.php/jrg>



Neurodesenvolvimento em crianças com cardiopatia congênita: estratégias de diagnóstico precoce, intervenção e acompanhamento

Neurodevelopment in children with congenital heart disease: strategies for early diagnosis, intervention, and follow-up

DOI: 10.55892/jrg.v8i19.2599

ARK: 57118/JRG.v8i19.2599

Recebido: 27/10/2025 | Aceito: 03/11/2025 | Publicado on-line: 04/11/2025

Guilherme de Azevêdo Moura¹

<https://orcid.org/0009-0001-0224-7483>

<http://lattes.cnpq.br/3953120805129905>

Universidade Tiradentes, SE, Brasil

E-mail: guilhermeazevedo1243@gmail.com

Izailza Matos Dantas Lopes²

<https://orcid.org/0000-0001-9752-5628>

<http://lattes.cnpq.br/5911269328493167>

Universidade Tiradentes, SE, Brasil

E-mail: izailzamatatos@gmail.com

Viviane Bastos Paixão Marques³

<https://orcid.org/0009-0007-4938-2619>

<http://lattes.cnpq.br/5062712220512113>

Universidade Tiradentes, SE, Brasil

E-mail: viviane_paixao@hotmail.com



Resumo

As cardiopatias congênitas (CC) representam a malformação cardíaca mais prevalente no período neonatal e configuram importante causa de morbimortalidade infantil e de prejuízos ao neurodesenvolvimento. Este estudo teve como objetivo analisar as evidências científicas acerca da relação entre cardiopatias congênitas, instabilidade hemodinâmica e desfechos neuropsicológicos, considerando fatores genéticos, metabólicos e gestacionais associados. Trata-se de uma revisão integrativa da literatura e sua sistematização deu-se através das seguintes etapas: a) identificação da questão norteadora, b) busca na literatura digital, c) avaliação dos achados, d) análise interpretativa dos resultados, e) discussão com sumarização do conhecimento. A coleta de dados foi realizada nas bases PubMed/MEDLINE e SciELO, complementada por fonte institucional da Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP). Foram identificados 3.704 registros, resultando em 21 estudos incluídos após aplicação dos critérios de elegibilidade. Os resultados foram organizados em sete eixos temáticos: fatores de risco maternos, diagnóstico e rastreamento neonatal, perfil epidemiológico, aspectos genéticos e fetais, desfechos dos neurodesenvolvimentais, acompanhamento multiprofissional e impacto psicossocial. Foi constatada a relação

¹ Graduando em Medicina pela Universidade Tiradentes.

² Graduada em Medicina. Mestrado em Saúde e Ambiente. Doutorado em Saúde e Ambiente.

³ Possui graduação em Medicina pela Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (2007). Pós-graduação em Ecocardiografia Pediátrica e Neonatal pelo Instituto de Cardiologia do Distrito Federal (ICDF). Pós graduada em Cardiologia Fetal pelo Instituto Lilian Lopes de Ensino e Pesquisa

hipoperfusão crônica e hipóxia cerebral, configurando o principal elo entre as alterações cardíacas e os déficits cognitivos e motores do neurodesenvolvimento, enquanto a combinação de oximetria de pulso, ausculta cardíaca e ecocardiografia mostrou-se o método mais sensível para triagem e diagnóstico precoce. Conclui-se que a integração entre rastreamento neonatal padronizado, a possibilidade da avaliação genética e acompanhamento multiprofissional é essencial para reduzir sequelas neurológicas e aprimorar o prognóstico global das crianças com cardiopatia congênita, reforçando a importância de políticas públicas de detecção precoce e reabilitação interdisciplinar.

Palavras-chave: Transtornos do Neurodesenvolvimento. Cardiopatia Congênita. Diagnóstico Precoce. Continuidade de Assistência ao Paciente. Equipe Multiprofissional.

Abstract

Congenital heart defects (CHD) represent the most prevalent cardiac malformation in the neonatal period and constitute a major cause of infant morbidity, mortality, and neurodevelopmental impairment. This study aimed to analyze scientific evidence regarding the relationship between congenital heart disease, hemodynamic instability, and neuropsychological outcomes, considering associated genetic, metabolic, and gestational factors. This is an integrative literature review, systematized through the following stages: (a) identification of the guiding question, (b) digital literature search, (c) evaluation of findings, (d) interpretative analysis of results, and (e) discussion and synthesis of knowledge. Data collection was performed in the PubMed/MEDLINE and SciELO databases, complemented by an institutional source from the Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP). A total of 3,704 records were identified, resulting in 21 studies included after applying eligibility criteria. The results were organized into seven thematic axes: maternal risk factors, neonatal diagnosis and screening, epidemiological profile, genetic and fetal aspects, neurodevelopmental outcomes, multidisciplinary follow-up, and psychosocial impact. Chronic hypoperfusion and cerebral hypoxia were found to be the main link between cardiac alterations and neurodevelopmental cognitive and motor deficits, while the combination of pulse oximetry, cardiac auscultation, and echocardiography proved to be the most sensitive method for early screening and diagnosis. It is concluded that the integration of standardized neonatal screening, genetic assessment, and multidisciplinary follow-up is essential to reduce neurological sequelae and improve the overall prognosis of children with congenital heart disease, reinforcing the importance of public policies for early detection and interdisciplinary rehabilitation.

Keywords: neurodevelopmental disorders. congenital heart defects. early diagnosis. continuity of patient care. patient care team.

1. Introdução

O aumento da sobrevivência de crianças associado ao avanço diagnóstico das doenças que cursam com atrasos do neurodesenvolvimento, trouxe à tona um novo desafio: como lidar e abordar, essa temática de forma a minimizar os danos colaterais. No Brasil, de 2012-2022, a OMS contabilizou 23.976 crianças portadoras de Cardiopatia Congênita com maior prevalência na região sudeste de 13,57% (CABRAL et al., 2025).

Entretanto, as cardiopatias congênitas frequentemente coexistem com diversas outras alterações genéticas, a exemplo das trissomias, e podem ser a própria causalidade de atrasos no neurodesenvolvimento (CABRAL et al., 2025). Outrossim, essa base do Corpus teórico está pautada principalmente no conceito de instabilidade hemodinâmica, sendo ele agudo ou crônico. Nesse contexto, vários fatores se associam para a formação ou agravamento das cardiopatias congênitas. As múltiplas condições genéticas como exemplo as mutações nos genes CHD e deleção 22q11.2, metabólica como os distúrbios glicêmicos maternos e gestacionais como as intercorrências perinatais. Estes fatores, por sua vez, tornam-se o principal elo entre a disfunção circulatória e os déficits do neurodesenvolvimento, atuando como mediadoras das lesões hipóxico-isquêmicas e metabólicas cerebrais (Abell et al., 2023; Patt et al., 2023). Eles são reconhecidos para lesões cerebrais em pequena ou larga escala e consequentemente diversos prejuízos à cognição e aprendizado (BONNET, 2021).

Destarte, se faz justificada a necessidade de acelerar o processo diagnóstico das cardiopatias. Dessa forma antecipando a cascata interventiva e acompanhamento multiprofissional a curto e longo prazo, influenciando diretamente os desfechos neurológicos (SANZ et al., 2023). A partir disso surge a discussão: qual a melhor forma de aplicar essa aceleração. Uma antiga alternativa é o teste do coraçãozinho, entretanto estudos indicam que cerca de 68,9 % das cardiopatias podem passar despercebidas quando se utiliza apenas a oximetria. Por isso, se faz necessário uma avaliação física detalhada multiprofissional, com ausculta treinada para essas cardiopatias, como também todo o manejo necessário para um exame puerperal satisfatório. Assim, aliado ao exame físico e ao teste do coraçãozinho, faz se importante o conhecimento dos principais fatores de risco: como prevalência familiar, cirurgia cardíaca e presença de comorbidades maternas, como o diabetes gestacional. Além disso, esse trio da avaliação inicial é a maneira mais assertiva de saber a indicação do exame complementar mais confiável: o Ecocardiograma fetal, que realmente é o método de escolha para confirmação diagnóstica e acompanhamento das patologias (SILVA et al., 2024).

Todavia, por mais importante que seja a abordagem inicial, ela não muda a necessidade do tratamento longitudinal. Assim, crianças com cardiopatias congênitas, mesmo quando operadas com sucesso, devem ser acompanhadas ao longo do seu desenvolvimento. A American Heart Association, recomenda a avaliação formal aos 6 meses, 18 meses, 3 anos, 5 anos e esporádica a partir da adolescência (SOOD et al., 2024). O protocolo deve ser feito mesmo na ausência de sinais clínicos, para captar alterações não perceptíveis nos primeiros anos de vida.

Dessa maneira, o principal fator determinante para a descoberta tardia dos distúrbios e doenças do neurodesenvolvimento é o próprio ambiente escolar. Um ambiente que aparece com um aumento das exigências cognitivas muito bem segmentadas em suas áreas. As crianças que tiveram os marcos adequados na primeira infância, podem apresentar tardiamente dificuldades em atenção, interação, linguagem, matemática, visualização espacial, memória, atenção e organização (SOOD et al., 2024). O que justifica uma maior parcela dessas crianças com transtorno do Déficit de Atenção com Hiperatividade (TDAH), ansiedade e socialização. Mais uma vez, reforçando o acompanhamento contínuo e multisetorial com os profissionais da educação.

Por fim, o cuidado das crianças com cardiopatias congênitas e risco neuropsicomotor, não é exclusiva do especialista ou do profissional de educação, mas de toda e qualquer profissional passível de inclusão, como psicólogos e

fonoaudiólogos disponíveis, seja no centro educacional ou de saúde. O acompanhamento necessita desses profissionais variados, tanto para a identificação de traços nessas crianças com fatores de risco, como também concatenar um plano de ação centralizado na criança e dinâmica familiar. Diante disso, torna-se fundamental a pesquisa e sistematização das estratégias de diagnóstico precoce e intervenção em crianças com cardiopatia congênita e seguimento a longo prazo. Com a finalidade de orientar a prática clínica e orientação multidisciplinar, para cuidar adequadamente dessa demanda crescente.

2. Metodologia

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura a respeito das particularidades da associação de doenças cardíacas e déficits do neurodesenvolvimento. A sistematização do presente estudo deu-se através das seguintes etapas: a) identificação da questão norteadora, b) busca na literatura digital, c) avaliação dos achados, d) análise interpretativa dos resultados, e) discussão com sumarização do conhecimento (Whittemore et al., 2014).

Para a busca, utilizaram-se os seguintes Descritores em Ciências da Saúde (DeCS): Cardiopatias Congênitas (D1) e Ecografia Fetal. Na pesquisa em inglês, por sua vez, optou-se pelos seguintes Medical Subject Headings (MeSH): Congenital Heart Defects (M1), Pulse Oximetry (M2), Neonatal Screening (M3), Genetic Testing (M4), Neurodevelopmental Disorders (M5), Parents/psychology (M6), Pregnancy Complications (M7). Para ampliar o número de estudos recuperados e garantir maior sensibilidade na busca, foram empregadas combinações booleanas, por meio do operador “AND”.

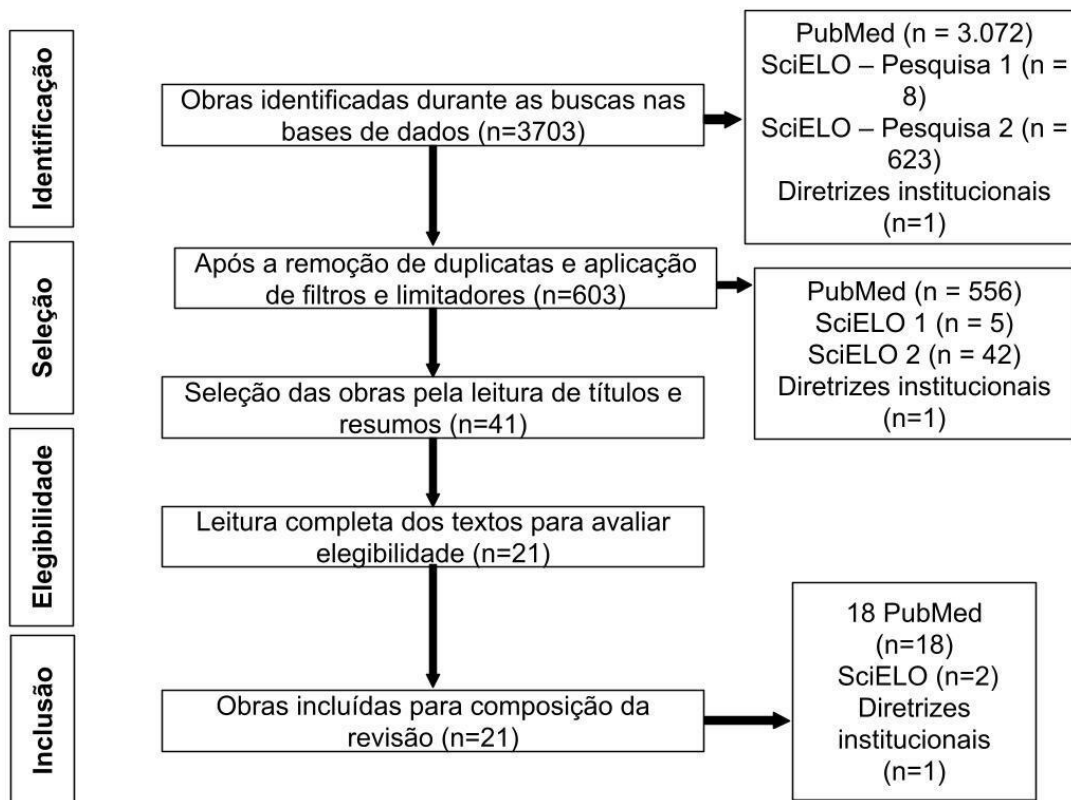
As bases de dados utilizadas para o levantamento dos artigos foram: PubMed, Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS) e Scientific Electronic Library Online (SciELO) e documentos oficiais da Sociedade Brasileira de Pediatria e American Heart Association. O filtro temporal aplicado contemplou publicações a partir do ano de 2021, com textos disponíveis na íntegra e redigidos nos idiomas inglês, português ou espanhol.

A coleta de dados foi realizada durante o mês de setembro de 2025 por dois revisores, de forma independente, com 100% de concordância entre eles. Foram incluídos para avaliação: artigos originais, relatos de caso, teses, dissertações, monografias, trabalhos de conclusão de curso, revisões de literatura, editoriais e cartas ao editor que abordassem a temática proposta, publicados até agosto de 2025. Os critérios de exclusão adotados foram: trabalhos duplicados nas bases de dados e trabalhos com amostras não humanas. A conduta para extração de dados foi: leitura dos trabalhos elegíveis para análise, a fim de extrair informações que permitissem responder à questão norteadora: “Quais estratégias são relevantes para crianças portadoras de cardiopatias congênitas que cursam com alterações do neurodesenvolvimento com a finalidade de obter um diagnóstico precoce, intervenção e seguimento a longo prazo?”.

Inicialmente, 3.704 potenciais publicações foram identificadas durante a busca, sendo 3.072 provenientes da base PubMed/MEDLINE e 632 da base SciELO (divididas em duas pesquisas). Após a aplicação dos filtros, exclusão de duplicatas e leitura dos títulos e resumos, 49 estudos foram selecionados para leitura completa. Destes, 21 artigos foram incluídos para compor a presente revisão, sendo 18 provenientes da PubMed, 2 da SciELO e 1 documento institucional da Sociedade Brasileira de Pediatria (SBP, 2022). A Figura 1 apresenta o fluxograma detalhado do processo de seleção dos estudos, elaborado conforme as diretrizes do *Preferred*

Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses (PRISMA) (Page et al., 2021).

Tabela 1 - fluxograma de análise de artigos, com base na metodologia PRISMA (Page et al., 2021).



Fonte: elaborada pelo autor (2025) de acordo com os artigos estudados.

3. Resultados

Foram analisadas vinte e uma (21) produções científicas para a composição desta revisão. O Quadro 2 apresenta as principais características dos estudos incluídos e sintetiza seus resultados e conclusões, organizados em sete eixos temáticos.

As publicações abordaram, respectivamente: (1) fatores de risco maternos e metabólicos associados à formação de cardiopatias congênitas; (2) métodos de triagem e diagnóstico neonatal, com destaque para a combinação de oximetria de pulso e ausculta cardíaca; (3) o perfil epidemiológico e a mortalidade neonatal no contexto brasileiro; (4) aspectos genéticos e fetais ligados à deleção 22q11.2 e mutações cromossômicas; (5) desfechos neurodesenvolvimentais, correlacionando alterações cerebrais à perfusão e oxigenação; (6) estratégias de acompanhamento e reabilitação neuropsicológica; e (7) o impacto psicossocial sobre cuidadores e famílias.

De modo geral, os estudos evidenciam uma forte relação entre instabilidade hemodinâmica, fatores genéticos e prejuízos do neurodesenvolvimento em crianças com cardiopatias congênitas.



Tabela 2 - Distribuição dos artigos segundo informações relevantes e tipo de estudo proposto.

#	Eixo Temático	Foco dos Estudos	Principais Achados	Referências	Tipo de Estudo
1	Fatores de risco para hipoperfusão crônica	Avaliação de exposições maternas e correlação com defeitos cardíacos fetais.	Diabetes gestacional e uso de medicamentos teratogênicos aumentam risco de malformações neurocardíacas.	BONNET et al (2021) Wu et al. (2023); Lemieux et al. (2024)	Revisões sistemáticas e meta-análises
2	Diagnóstico e rastreamento neonatal	Análise da acurácia de métodos de triagem como oximetria de pulso e ausculta cardíaca.	Combinação de oximetria e ausculta aumenta sensibilidade para detecção precoce; recomendação de padronização nacional.	Song et al. (2021); Huang et al. (2022, 2025); Saganski et al. (2023); Silva et al. (2024)	Estudos multicêntricos e revisões sistemáticas
3	Perfil epidemiológico e mortalidade neonatal	Distribuição geográfica, prevalência e desfechos clínicos em nascidos vivos com CC.	Taxas crescentes de notificação e regionalização dos casos no Brasil; ainda alta mortalidade por diagnóstico tardio.	SBP (2022) Cabral et al. (2025); FIELDS et al., (2024)	Estudos observacionais e análises de base populacional
4	Aspectos genéticos e fetais	Investigação de mutações cromossômicas e correlação genótipo-fenótipo.	Exames como o cariótipo e microarray cromossômico identificam riscos genéticos precoces para alterações neurocardíacas.	Gill et al. (2021); Lindsay (2024)	Estudos genéticos e laboratoriais
5	Desfechos neurodesenvolvimentais	Impacto da CC no desenvolvimento cognitivo e motor em crianças.	Redução do volume cerebral fetal e alterações da substância branca associam-se a pior prognóstico.	Sadhwani et al. (2022); Mellion et al. (2023); Lepage et al. (2025)	Estudos de coorte e neuroimagem
6	Seguimento e reabilitação	Implementação de programas de acompanhamento e suporte.	Evidência crescente da importância do acompanhamento multidisciplinar na infância.	Abell et al. (2023); SANZ (2023); Dagur et al. (2025); Sood et al. (2024);	Revisões de escopo e diretrizes clínicas
7	Impacto psicossocial em famílias	Análise do estresse parental e do suporte familiar.	Estresse elevado entre cuidadores; necessidade de políticas de apoio psicológico e social.	Wang et al. (2021)	Estudos transversais e revisões narrativas

Fonte: elaborada pelo autor (2025) de acordo com os artigos estudados.

4. Discussão

Os resultados dessa revisão de literatura evidenciam diversos aspectos a se considerar no diagnóstico precoce das cardiopatias congênitas e no papel das diversas especialidade no manejo dos acometimentos do neurodesenvolvimento infantil. Sendo divididos em 3 categorias, sendo elas: Aspectos do diagnóstico precoce; Fatores de risco associados; Intervenção precoce e acompanhamento longitudinal.

Aspectos do Diagnóstico precoce:

Dessa forma, para reduzir o número crescente de déficits no neurodesenvolvimento, o ponto de partida consiste no diagnóstico precoce conforme as características da cardiopatia. De acordo com as evidências da revisão literária, a descoberta precoce fornece tempo hábil para à intervenção, reduzindo o tempo da instabilidade hemodinâmica no sistema nervoso central, o qual é determinante para prevenção das alterações de neurodesenvolvimento. Para atingir essa meta, não podemos apenas utilizar um só método diagnóstico, mas elencar triagem neonatal, fatores de risco e um exame físico detalhado. Esses elementos serão determinantes, tendo como fim o padrão-ouro: o ecocardiograma fetal para identificação das cardiopatias. O teste do coraçãozinho, realizado por meio da oximetria de pulso, consolidou-se como uma das principais formas de triagem neonatal para a detecção de cardiopatias congênitas críticas. O exame foi incorporado ao Sistema Único de Saúde em 2014 pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC), devendo ser realizado entre 24 e 48 horas de vida em todos os recém-nascidos com mais de 34 semanas de idade gestacional. Atualizado pelo Ministério da Saúde do Brasil em 2021. Os valores de saturação devem ser superiores a 95% em membro superior direito e em um membro inferior, para reduzir a ocorrência de falsos positivos (Sociedade Brasileira de Pediatria, 2022). Apesar da praticidade, baixo custo e elevada especificidade ($\approx 99\%$) para as doenças mais prevalentes, a sensibilidade do teste isolado é limitada, variando entre 47% e 76%, principalmente devido a dificuldade de detecção de diversas cardiopatias menos comuns (SAGANSKI et al., 2024). Dessa maneira, torna-se imprescindível complementar a triagem com exame físico detalhado e multiprofissional (SILVA et al., 2024).

Por essa razão, ainda que o teste do coraçãozinho represente uma ferramenta essencial de triagem, sua realização não substitui o exame físico detalhado do recém-nascido. A avaliação complementar é preconizada pelo Ministério da Saúde e Sociedade Brasileira de Pediatria e deve contemplar a inspeção clínica, a aferição de sinais vitais — com atenção à simetria dos pulsos periféricos — e a ausculta cardíaca especializada. Além disso, estudos recentes demonstram que atrasos mínimos nesse processo podem resultar em repercussões significativas, sobretudo em pacientes com indicação cirúrgica, nos quais podem ser observados à curto prazo: déficits motores, cognitivos e de linguagem (MENDES et al., 2022). Outrossim, durante a revisão foram identificados relatos de taxas bastante díspares de sensibilidade do exame físico isolado, variando entre 95,6% no Linyi Maternal and Child Healthcare Hospital, na China (HUANG et al., 2022), até 17,3% no Second Affiliated Hospital of Wenzhou Medical University (SONG et al., 2021), discrepância atribuída à experiência dos examinadores e às especificidades das patologias detectadas.

Nesse contexto, duas soluções foram propostas para diminuir a variabilidade do exame físico. A primeira, já consolidada em diretrizes ocidentais, consiste na associação com a oximetria de pulso, o que resulta no aumento das taxas de detecção

para 100% e 89.9% nos hospitais anteriormente citados (HUANG et al., 2022; SONG et al., 2021).”Em contrapartida, uma vertente desenvolvida inicialmente no Texas e implementada amplamente na China a partir de 2018, propõe o uso do oxímetro aliado ao treinamento sistemático dos profissionais de saúde não apenas em ausculta, mas também na identificação de fatores de risco, sinais clínicos e condutas iniciais. A efetividade do programa foi avaliada por questionários aplicados antes e após os cursos, observando-se melhora de 88,5% no índice de acertos, redução da taxa de falsos positivos de 2,5% para 1,2% e queda expressiva da mortalidade em crianças com cardiopatias congênitas, de 106,8/100.000 para 38,7/100.000 (LIU et al., 2025).

Outrossim, a literatura recente reforça que os métodos de triagem como a oximetria de pulso e o exame multiprofissional devem sempre ter como objetivo final a indicação precisa do ecocardiograma, garantindo uma avaliação definitiva (SAGANSKI et al., 2024). O ecocardiograma fetal permanece como o padrão ouro e o método diagnóstico principal, sendo o mais sensível e específico para a identificação de cardiopatias em geral. Além disso, o exame fornece um ótimo detalhamento anatômico comparado a exames de maior custo como a Tomografia e a Ressonância, assim como a avaliação em tempo real do fluxo sanguíneo com o doppler. Algo crucial para a estratificação do risco cardíaco e comprometimento circulatório cerebral, assim como a melhor execução e reavaliação do plano terapêutico durante a vida (SILVA et al., 2024).

Fatores de risco relacionados:

A estratificação de fatores de risco constitui uma etapa fundamental na abordagem das cardiopatias congênitas, uma vez que permite antecipar o diagnóstico, planejar intervenções e reduzir os impactos hemodinâmicos sobre o neurodesenvolvimento. De acordo com a American Heart Association (AHA), a identificação precoce desses fatores é indispensável para direcionar estratégias de neuroproteção, sobretudo nos períodos críticos da maturação cerebral (SOOD et al., 2024). A fisiopatologia consiste na diminuição da perfusão e oxigenação cerebral de forma crônica, o que ativa as vias de estresse oxidativo, inflamação e desequilíbrio do metabolismo energético. Assim, afetando a proliferação e diferenciação neuronal, a mielinização e formação de sinapses, podendo resultar em alterações do neurodesenvolvimento (ORZEŁ et al., 2023).

Do ponto de vista acadêmico, os fatores de risco relacionados para os déficits do neurodesenvolvimento relacionados a cardiopatias podem ser classificados em diretos e indiretos. Os fatores diretos incluem fatores familiares e síndromes genéticas como a deleção, normalmente associadas com cardiopatias genéticas. Enquanto isso, as causas indiretas contemplam diversas alterações maternas e fetais que influem no metabolismo, desenvolvimento e aporte de sangue, dessa forma favorecendo a hipóxia crônica e consequentemente a redução do volume cerebral (PATT et al., 2023).

Em primeiro lugar, ao relacionar as causas diretas, as mais bem estabelecidas são as de origem genética, frequentemente sobrepostas às cardiopatias congênitas. No estudo *The Genetics of Neurodevelopment in Congenital Heart Disease* (Patt et al., 2023), foram identificados diversos genes com efeitos deletérios múltiplos, atuando de forma concomitante no desenvolvimento cardíaco e cerebral. Em particular, a deleção 22q11.2 e as mutações no gene CHD7 destacam-se como exemplos clássicos, contribuindo simultaneamente para defeitos estruturais cardíacos e para alterações no neurodesenvolvimento, sobretudo nas áreas da linguagem, interação social, função executiva e diminuição de 10-15 no Quociente de inteligência

(QI). Esses achados reforçam a importância da avaliação genética precoce em casos suspeitos, não apenas para definir a cardiopatia, mas também para antecipar intervenções neurocognitivas e estratégias de acompanhamento multiprofissional.

Desta forma, após o avanço na área genética ela se tornou a principal explicação para a associação entre cardiopatias congênitas e distúrbios do neurodesenvolvimento. Com o objetivo de aprofundar essa relação, pesquisadores da Universidade de Cambridge propuseram a utilização do método chromosomal microarray, em comparação ao cariótipo convencional. Como resultado, foram identificados diversos padrões genéticos ainda não completamente compreendidos; dentre eles, 31,8% estavam relacionados a cardiopatias associadas a transtornos do neurodesenvolvimento, como o TEA e o TDAH (GILL et al., 2021). Ainda que o estudo reforce de maneira significativa essa correlação, os autores destacam que tais achados vão ganhar mais relevância no futuro, com a popularização e barateamento dos exames genéticos.

Entretanto, mesmo que a causa genética esteja bem estabelecida, a associação familiar permanece como uma das formas mais eficazes de identificação precoce. O estudo genético conduzido por Gill et al. (2021) demonstrou que 56,3% dos pacientes apresentavam anomalias associadas simultaneamente a cardiopatias e distúrbios do neurodesenvolvimento, enquanto apenas 60,5% dos indivíduos previamente diagnosticados com essas condições exibiam esses mesmos padrões genéticos. Por outro lado, a prevalência familiar indica que uma criança tem 1,4 a 2,2 vezes mais chance de desenvolver transtornos do neurodesenvolvimento caso um irmão seja afetado — risco que se eleva para 3,7 vezes no caso do Transtorno do Espectro Autista (TEA) (FIELDS et al., 2024). Portanto, ainda que os avanços genéticos representem uma promissora ferramenta futura, o mapeamento familiar deve ser valorizado como estratégia fundamental para a identificação precoce e monitoramento preventivo dessas condições.

Em segundo lugar, ao falarmos das causas indiretas, crianças abordadas por cirurgia cardíaca precoce. Estudos recentes, como *ADHD Symptomatology of Children with Congenital Heart Disease 10 Years After Cardiac Surgery*, evidenciam que a abordagem cirúrgica precoce é fundamental para evitar complicações orgânicas graves e reduzir o risco de mortalidade, embora exponha o organismo a um estresse pós-operatório transitório. Contudo, essa decisão é delicada: principalmente intervenções realizadas antes dos dois anos de idade estão associadas a maior risco de déficits atencionais, executivos e de aprendizagem. A fisiopatologia está relacionada à hipóxia relativa e inflamação sistêmica que ocorrem após o procedimento, afetando fases críticas de proliferação neuronal, mielinização e formação sináptica. Dessa forma, com déficits variantes da fase prevalente no momento, mas com caráter progressivo devido a necessidade maior de elencar áreas da inteligência durante o crescimento (CZOBOR et al., 2021).

Além disso, deve ressaltar a prevalência da Diabetes Gestacional e sua relação com defeitos conotrunciais. De acordo com o estudo da BMC, mães com a doença têm 2,65 mais chances de ter filhos com cardiopatias (WU; LI; LIU, 2022). Sua fisiopatologia baseia-se na hiperglicemia materna com efeito teratogênico, ocasionando uma hiperinsulinemia fetal compensatória. Esse processo leva a hipertrofia do ventrículo esquerdo, com resultado na diminuição da fração de ejeção e estresse oxidativo placentário. Além disso, esse processo está associado a risco 3 vezes maior de defeitos conotrunciais, como a Tetralogia de Fallot e diversas doenças associadas ao canal arterial. Dessa maneira, também aumentando a possibilidade de lesões no sistema nervoso central de forma aguda e da probabilidade de hipóxia

crônica, devido ao efeito de outras cardiopatias (MADURO et al., 2022, p. 953).

Outro fator indireto de grande relevância é a obesidade pré-gestacional, associada de forma independente ao aumento do risco de cardiopatias. Uma metanálise recente demonstrou que gestantes obesas apresentam aumento de 1,15 vezes no risco de malformações cardíacas, com maior impacto sobre defeitos do septo ventricular e anomalias conotruncais (ZHANG et al., 2022). Ademais, esses achados foram correlacionados ao desenvolvimento de outras doenças e a desregulação metabólica envolvendo insulina e outros hormônios, com uma relação proporcional do IMC materno e diminuição do fluxo global. (Salmeri et al., 2024). De maneira semelhante, o tabagismo durante a gestação também foi identificado como fator de risco independente, com aumento de 1,16 vezes nos casos, sobretudo relacionado a defeitos do septo atrial e persistência do canal arterial (ZHANG et al., 2022). Os mecanismos fisiopatológicos consistem em hipoxemia fetal, induzida por nicotina e monóxido de carbono, assim como o estresse oxidativo placentário e alterações metabólicas maternas que repercutem no desenvolvimento do sistema nervoso central.

Intervenção precoce e acompanhamento longitudinal:

No contexto das intervenções precoces, o papel médico não se restringe à terapia corretiva, mas abrange também o seguimento contínuo e estímulo precoce. Dessa forma, além da conduta específica, a American Heart Association (SOOD et al., 2024) considera essencial que o médico atue como orientador familiar, garantindo a integração das terapias multiprofissionais adequadas, consolidando o núcleo familiar como co participante dos processos de prevenção, monitoramento e triagem.

Inicialmente, o papel médico envolve a avaliação criteriosa da indicação cirúrgica e a compreensão de suas consequências sistêmicas e neurológicas. A cirurgia cardíaca, nesse contexto, representa uma conduta resolutiva ou profilática quase sempre irremediável, amplamente consolidada na literatura científica como essencial para aumentar a sobrevida e preservar a função de órgãos e sistemas (AMERICAN COLLEGE OF CARDIOLOGY; AMERICAN HEART ASSOCIATION, 2022). Entretanto, ao analisar apenas o impacto neurológico do procedimento, um estudo de neuroimagem (SOOD et al., 2024) demonstrou que aproximadamente 20% das crianças com cardiopatia congênita apresentavam lesões encefálicas antes da cirurgia, enquanto 40% desenvolveram novas lesões detectadas no pós-operatório. Além disso, o estudo relaciona a instabilidade hemodinâmica inerente ao procedimento com a ocorrência de crises epiléticas (7,4%), Acidentes cerebrais isquêmicos (prevalência entre 4% e 21%) assim como déficits neurocomportamentais percebidos apenas com o acompanhamento longitudinal.

Diante dessa prevalência de comprometimento neurológico, o papel médico estende-se para a estratificação de risco e a avaliação regular do paciente. Atualmente, a classificação proposta pela AHA (SOOD et al., 2024) é dividida em três categorias:

- Categoria 1: Crianças com cardiopatias graves que foram abordadas com cirurgia.
- Categoria 2: Crianças que cursaram com cianose em extremidade sem exposição a cirurgias abertas.
- Categoria 3: Pacientes que não se encaixam em nenhuma das outras categorias, mas apresentam risco elevado para distúrbios devido a eventos cardíacos na infância.

A avaliação neuropsicológica periódica é recomendada para todas as

categorias aos 6 meses, 18 meses, 3 anos e 5 anos de idade, e de forma intermitente na adolescência e vida adulta. Essas consultas podem ser feita por qualquer profissional médico englobando funções cognitivas, motoras, sociais e adaptativas adequadas a cada faixa etária (TABELA). Além disso é recomendado o encaminhamento para a neurologia, fonoaudiologia, psicologia, pedagogia ou qualquer área adicional a partir da necessidade (SOOD et al., 2024).

Ademais, é também dever do profissional médico promover a educação familiar para favorecer a centralização compartilhada do cuidado (TABELA). Essa abordagem tem como fundamento inicial o empoderamento dos pais por meio do conhecimento e transparência em relação a marcos inalcançados, prognóstico ou planos de cuidado — estratégias que reduzem o estresse familiar pela sensação de controle e direção. De acordo com Mahle et al. (2024), um ambiente doméstico marcado por altos níveis de estresse parental está intimamente associado a piores escores cognitivos (≈ 9 pontos abaixo da média), motores (≈ 7 pontos abaixo) e linguísticos ($\approx 1,5$ mês de atraso) no primeiro ano de vida, independentemente da gravidade da cardiopatia. Portanto, o cuidado centrado na família transcende a simples adesão terapêutica ou o seguimento clínico: ele constitui uma primeira linha de defesa neuropsicológica, capaz de mitigar déficits cognitivos e favorecer um desenvolvimento mais equilibrado.

Outrossim, é fundamental reconhecer que o cuidado não é restrito à atuação médica, mas deve integrar uma rede de profissionais multiprofissionais para o acompanhamento global da criança e de sua família. A ausência dessa integração repercute diretamente na qualidade do diagnóstico e do seguimento: pediatras sem suporte multiprofissional apenas avaliam de forma completa os marcos do desenvolvimento em cerca de 45% das consultas, o que reforça o papel indispensável no diagnóstico e manejo precoce. Além disso, foi observado que os pais relatam elevada satisfação com os serviços multiprofissionais, refletindo no aumento da adesão média para 79% e maior facilidade para o encaminhamento a novas terapias, conforme as necessidades identificadas pelos profissionais (ABELL et al., 2023).

Contudo, mesmo que o serviço multiprofissional ideal apresente benefícios indiscutíveis, sua efetividade é condicionada a rede de serviços. Fatores como a qualificação dos profissionais envolvidos e a distância dos centros de referência influenciam diretamente os resultados obtidos e contribuem para a sobrecarga familiar. Nesse cenário, a telemedicina desponta como a principal alternativa para a viabilização do cuidado integral; entretanto, seu uso ainda é limitado pelo alto custo de implementação, sendo mais um fator de disparidade entre os serviços (ABELL et al., 2023).

5. Conclusão

A presente revisão integrativa evidenciou que as cardiopatias congênitas constituem não apenas a malformação cardíaca mais prevalente na infância, mas também um importante fator de risco para déficits do neurodesenvolvimento. A pesquisa revisada demonstra que a instabilidade hemodinâmica, as mutações genéticas e as condições maternas como diabetes gestacional e distúrbios metabólicos atuam sinergicamente nessas alterações, justificando a necessidade de abordagens diagnósticas e terapêuticas precoces.

Os achados reforçam que a combinação entre o teste de oximetria de pulso, a ausculta cardíaca qualificada e o ecocardiograma fetal representam nitidamente a estratégia mais eficaz para o diagnóstico, reduzindo significativamente o tempo de hipóxia e os danos neurológicos subsequentes. Além disso, destaca-se o papel essencial do acompanhamento multiprofissional (pediatras, cardiologistas,

neurologistas, psicólogos, fonoaudiólogos e educadores) contínuo durante toda a vida. Esta medida é fundamental para a prevenção de prejuízos cognitivos, motores e emocionais a curto e longo prazo.

Por fim, a integração entre as diretrizes institucionais, como Ministério da Saúde, Sociedade Brasileira de Pediatria e da American Heart Association (SBP, 2022; SOOD et al., 2024) e a atuação interdisciplinar nos níveis primário e terciário de atenção à saúde constitui o alicerce para um cuidado integral voltado para o neurodesenvolvimento sustentável das crianças com cardiopatia congênita, promovendo não apenas sobrevida, mas também qualidade de vida e adequado desenvolvimento independente da fase da vida.

Referências

- ABELL, Bridget R.; EAGLESON, Karen; AULD, Benjamin; et al. Implementing neurodevelopmental follow-up care for children with congenital heart disease: a scoping review with evidence mapping. **Developmental Medicine & Child Neurology**, v. 66, p. 161–175, 2023. DOI: <https://doi.org/10.1111/dmcn.15698>.
- BONNET, Damien. Impacts of prenatal diagnosis of congenital heart diseases on outcomes. **Translational Pediatrics**, v. 10, n. 8, p. 2241–2249, 2021. DOI: <https://doi.org/10.21037/tp-20-267>.
- CABRAL, Gustavo Henrique Bernardo; GUERRA, João Victor Nascimento; PEDROSA, Kevin Uchoa; et al. Congenital heart disease: epidemiological profile of live births, geographical distribution and temporal trends in Brazil from 2012 to 2022. **BMC Cardiovascular Disorders**, v. 25, n. 599, 2025. DOI: <https://doi.org/10.1186/s12872-025-05079-8>.
- DAGUR, Gautam; KLEINMAHON, Jake A.; GURVITZ, Michelle Z.; et al. Characterizing neurodevelopmental follow-up attendance of children with congenital heart disease. **Pediatric Research**, 2025. DOI: <https://doi.org/10.1038/s41390-025-04247-y>.
- FIELDS, V. L.; TIAN, L. H.; WIGGINS, L. D.; et al. Prevalence of Developmental, Psychiatric, and Neurologic Conditions in Older Siblings of Children with and without Autism Spectrum Disorder: Study to Explore Early Development. **Journal of Autism and Developmental Disorders**, 2024. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10803-024-06464-6>.
- GILL, Kamalvir; et al. Chromosomal microarray detects genetic risks of neurodevelopmental disorders in newborns with congenital heart disease. **Cardiology in the Young**, v. 31, p. 1275–1282, 2021. DOI: [10.1017/S1047951121000202](https://doi.org/10.1017/S1047951121000202).
- HUANG, Panpan; GU, Qing; ZHU, Xiaoting; et al. The training and evaluation of the “dual-index” screening method for neonatal congenital heart disease: a multi-center study in China. **International Journal of Neonatal Screening**, v. 11, n. 1, p. 8, 2025. DOI: <https://doi.org/10.3390/ijns11010008>.
- HUANG, Yuqiang; ZHONG, Shiqing; ZHANG, Xianmei; et al. Large scale application of pulse oximeter and auscultation in screening of neonatal congenital heart disease. **BMC Pediatrics**, v. 22, n. 483, 2022. DOI: <https://doi.org/10.1186/s12887-022-03540-7>.
- LEPAGE, Charles; BAYARD, Jade; GAUDET, Isabelle; et al. Parenting stress in infancy was associated with neurodevelopment in 24-month-old children with congenital heart disease. **Acta Paediatrica**, v. 114, p. 164–172, 2025. DOI: <https://doi.org/10.1111/apa.17421>.

- LEMIEUX, Alyssia; KHALILIPALANDI, Sara; LAUZON-SCHNITTKA, Jonathan; et al. Meta-analysis of risk factors for congenital heart disease: part 2, maternal medication, reproductive technologies, and familial and fetal factors. **Canadian Journal of Cardiology**, v. 40, p. 2496–2511, 2024. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.cjca.2024.09.011>.
- LINDSAY, Edward A. The genetics of neurodevelopment in congenital heart disease. **Developmental Neurobiology**, v. 84, n. 1, p. 22–36, 2024. DOI: 10.1002/dneu.22990.
- MELLION, Kelly; et al. White matter tract microstructure and neurodevelopmental outcomes in children with congenital heart disease. **Circulation Research**, v. 133, n. 6, p. 655–670, 2023. DOI: 10.1161/CIRCRESAHA.123.322265.
- PAGE, M. J. et al. The PRISMA 2020 statement: an updated guideline for reporting systematic reviews. **The BMJ (Clinical Research Ed.)**, Londres, v. 372, n. 71, mar. 2021.
- SADHWANI, Anjali; et al. Fetal brain volume predicts neurodevelopment in congenital heart disease. **Circulation**, v. 145, n. 15, p. 1108–1119, 2022. DOI: 10.1161/CIRCULATIONAHA.121.056305.
- SAGANSKI, Gabrielle Freitas; FREIRE, Márcia Helena de Souza; SANTOS, Wendel Mombaqué dos. Teste de oximetria de pulso para triagem de cardiopatias congênitas: revisão sistemática. **Revista da Escola de Enfermagem da USP**, v. 57, e20230215, 2023. DOI: <https://doi.org/10.1590/1980-220X-REEUSP-2023-0215>.
- SANZ, Jacqueline H. et al. Trajectories of neurodevelopment and opportunities for intervention across the lifespan in congenital heart disease. **Child Neuropsychology**, v. 29, n. 7, p. 1128–1154, 2023. DOI: 10.1080/09297049.2023.2173162.
- SILVA, Mariana Tavares da; SILVA, Aline Cerqueira Santos Santana da; SANTANA, Jhonatan Jhobber; et al. Fatores associados à indicação de ecocardiografia neonatal na investigação de cardiopatias congênitas. **Revista Gaúcha de Enfermagem, Porto Alegre**, v. 45, e20230170, 2024. DOI: <https://doi.org/10.1590/1983-1447.2024.20230170.pt>.
- SOOD, Erica; NEWBURGER, Jane W.; ANIXT, Julia S.; et al. Neurodevelopmental outcomes for individuals with congenital heart disease: updates in neuroprotection, risk-stratification, evaluation, and management: a scientific statement from the American Heart Association. **Circulation**, v. 149, p. e997–e1022, 2024. DOI: <https://doi.org/10.1161/CIR.0000000000001211>.
- SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. Cardiopatias congênitas: diagnóstico e tratamento. **Departamento Científico de Cardiologia**. São Paulo: SBP, 2022. Disponível em: <https://www.sbp.com.br>.
- SONG, Jiajia; HUANG, Xianping; ZHAO, Shenzhi; et al. Diagnostic value of pulse oximetry combined with cardiac auscultation in screening congenital heart disease in neonates. **Journal of International Medical Research**, v. 49, n. 5, p. 1–10, 2021. DOI: <https://doi.org/10.1177/03000605211016137>.
- WANG, Qing; et al. Psychological distress and associated factors among parents of children with congenital heart disease in China: a cross-sectional study. **BMC Psychiatry**, v. 21, n. 527, 2021. DOI: 10.1186/s12888-021-03324-w.
- WU, Lina; LI, Na; LIU, Yong. Association between maternal factors and risk of congenital heart disease in offspring: a systematic review and meta-analysis. **Maternal and Child Health Journal**, v. 27, p. 29–48, 2023. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10995-022-03538-8>.