



LISBOA

UNIVERSIDADE
DE LISBOA



FACULDADE DE
MEDICINA
LISBOA

Clínica Universitária de Pediatria

Tetralogia de Fallot – Um Desafio Multidisciplinar

Mariana Carregueiro Barreira

JUL'2017



LISBOA

UNIVERSIDADE
DE LISBOA



FACULDADE DE
MEDICINA
LISBOA

TRABALHO FINAL

MESTRADO INTEGRADO EM MEDICINA

Clínica Universitária de Pediatria

Tetralogia de Fallot – Um Desafio Multidisciplinar

Mariana Carregueiro Barreira

Orientado por:

Dr.^a Mónica Santana Rebelo Abrantes Pires

JUL'2017

Resumo

A Tetralogia de Fallot consiste na cardiopatia congênita cianótica mais comum. Nas últimas décadas tem-se constatado um progresso tanto no diagnóstico como no tratamento e atitudes pós-operatórias. A integração destes diversos aspetos permitiu que a esperança média de vida tenha melhorado substancialmente. Com isto surgem questões pertinentes não só sobre o melhor método diagnóstico e forma de tratamento mas também sobre o acompanhamento que as crianças devem ter, bem como as principais complicações que poderão apresentar ao chegar à vida adulta.

Considerando essas questões apresenta-se o caso clínico de uma criança a quem foi realizado o diagnóstico *in utero* de Tetralogia de Fallot. Acompanhou-se a evolução desde o diagnóstico até à correção cirúrgica e procurou-se com isso compreender de que forma uma intervenção multidisciplinar poderá contribuir para uma evolução clínica de sucesso.

Palavras-Chave: Tetralogia de Fallot; Cardiopatia Congénita;

Tetralogy of Fallot is the most common form of cyanotic congenital heart disease. The diagnosis and treatment of the disease has evolved during the last decades, as well as the postoperative period. The integration of these various aspects has allowed the substantial improvement of the average life. This raises pertinent questions not only about the best diagnostic method and form of treatment but also about the follow-up that children should have as well as the main complications they may have as they reach adult life.

Considering these questions we present the case of a child who was diagnosed with Tetralogy of Fallot in utero. We followed the progress from diagnosis to surgical correction and sought to understand how a multidisciplinary intervention could contribute to a successful clinical evolution.

Key Words: Tetralogy of Fallot; Congenital Heart Disease

O Trabalho Final exprime a opinião do autor e não da FML.

Índice

Introdução	1
Caso Clínico.....	2
Discussão.....	5
Etiologia	5
Diagnóstico Pré-Natal	5
Fisiopatologia.....	7
Manifestações Clínicas e Avaliação Diagnóstica	8
Laringomalácia.....	10
Terapêutica.....	11
Complicações	12
Conclusão.....	15
Bibliografia	16
Figuras	20
Agradecimentos.....	22

Introdução

A Tetralogia de Fallot é a cardiopatia congênita cianótica mais comum, bem como uma das primeiras a ter sido corrigida cirurgicamente.¹ De todas as crianças que nascem com uma cardiopatia congênita cerca de 3.5% tem Tetralogia de Fallot, correspondendo a cerca de um em cada 3.600 nascimentos.²

A patologia foi descrita pela primeira vez em 1671 pelo anatomista dinamarquês Niels Stenson num feto com *ectopia cordis*. No entanto, apenas em 1888 com o médico francês Arthur Fallot é que se propôs a existência de um único processo patológico que explicasse a doença que o próprio denominou de *la maladie bleue* (a doença azul). Esta caracteriza-se pela existência de quatro alterações anatómicas distintas: (1) defeito do septo interventricular, (2) cavalgamento da aorta sobre o septo interventricular, (3) estenose pulmonar e (4) hipertrofia ventricular direita. O termo epónimo de Tetralogia de Fallot foi usado pela primeira vez em 1924 por Maude Abbot, um cardiologista pediátrico canadiano.³

Desde os primeiros procedimentos cirúrgicos na década de 50 houve um grande avanço em termos de diagnóstico, tratamento peri-operatório e cirúrgico, bem como no acompanhamento pós-cirúrgico. Alguns estudos são indicativos de que a sobrevivência a 30 a 40 anos encontra-se entre os 85% e os 90%.⁴ Esta elevada sobrevivência suscita questões sobre o tipo de acompanhamento que estes jovens devem ter ao longo da vida. O diagnóstico de Tetralogia de Fallot pode ser realizado no período pré-natal por ecografia fetal com posterior confirmação com ecocardiografia fetal. Noutras situações o diagnóstico é apenas realizado após o nascimento pela clínica apresentada, que varia consoante o grau de obstrução ao nível do trato de saída do ventrículo direito. Apesar do diagnóstico pré-natal apresentar diversas vantagens para a criança, este continua a não corresponder à maioria dos casos.

Tendo em consideração as questões mencionadas irei apresentar o caso clínico de uma criança com o diagnóstico pré-natal de Tetralogia de Fallot. No contexto deste caso irei abordar temas como etiologia da doença, diferentes métodos de diagnóstico, terapêutica e principais preocupações a ter no futuro.

Caso Clínico

Tiago é o primeiro filho de pais jovens, saudáveis e não consanguíneos. Ambos desconhecem a existência de qualquer patologia de carácter heredo-familiar nas suas famílias. A gravidez foi planeada, tendo sido vigiada no Centro de Saúde.

As primeiras três ecografias não apresentaram alterações e o rastreio ecográfico do primeiro trimestre revelou um risco baixo para aneuploidias. Na ecografia morfológica realizada às 20 semanas e 5 dias de gestação relatou-se uma má visualização dos grandes vasos cardíacos, sem qualquer outra anomalia.

Esta dificuldade justificou a realização de um ecocardiograma fetal no Hospital Santa Marta às 24 semanas de gestação que relatou: “Comunicação interventricular subaórtica com cavalgamento da aorta sobre o septo interventricular, desproporção entre a artéria pulmonar (2,7 mm) e a artéria aorta (5,2 mm) e válvula pulmonar com fluxo de velocidade elevada (127 cm/seg). Ramos da Artéria Pulmonar confluentes. Arco Aórtico esquerdo. Boa função biventricular. FCF 130 bpm”. Justifica-se assim a hipótese diagnóstica de Tetralogia de Fallot. O exame complementar foi repetido seis dias depois no Hospital Santa Maria e confirmou o diagnóstico de Tetralogia de Fallot clássica com comunicação interventricular não restritiva subaórtica, única. Arco aórtico direito.

Pela possível associação desta cardiopatia a anomalias cromossómicas a mãe do Tiago foi encaminhada para consulta de Genética e realizou arrayCGH. No relatório nega-se qualquer deleção ou duplicação patológica num perfil para o sexo masculino. Concluiu-se assim que se tratava muito provavelmente de uma cardiopatia isolada não sindrómica.

Às 27 semanas e 4 dias de gestação identificou-se uma ventriculomegália direita ligeira na ecografia, com a restante ecoanatomia do cérebro fetal normal. Esta foi confirmada numa Ressonância Magnética fetal. Na ecografia realizada às 31 semanas constatou-se que ambos os ventrículos já se encontravam dentro dos valores normais.

Tiago nasceu por cesariana às 38 semanas no Hospital Santa Maria por alterações na cardiocotografia (CTG). Apresentou um Índice de Apgar 9/10/10 sem necessidade de reanimação. Ao nascimento apresentava um peso de 2440 g (P<3), comprimento de 45 cm (P<3) e perímetro cefálico de 35 cm (P50-85). Foi internado na UCIN para monitorização cardíaca e aquisição de autonomia alimentar, tendo sido rapidamente transferido para o berçário clinicamente bem. A partir do 2º dia de vida ficou sob

aleitamento materno, exclusivo durante 15 dias e posteriormente com necessidade de suplementação com leite artificial. Realizou rastreio endócrino metabólico ao 6º dia de vida, sem alterações.

Ao 4º dia de vida o ecocardiograma confirmou o diagnóstico de Tetralogia de Fallot, com cavalgamento aorto-septal 50% e shunt esquerdo-direito. O diâmetro da artéria pulmonar era aproximadamente metade do da aorta e o canal arterial encontrava-se já encerrado. Teve alta para casa com avaliação de seguimento em Cardiologia Pediátrica.

Ao 13º dia de vida dirigiram-se ao Serviço de Urgências por quadro de respiração ruidosa e noção materna de dificuldade respiratória com gemido intermitente e tiragem global. Não apresentava febre nem cianose, mas com diminuição do aporte alimentar e cansaço nas mamadas. Após 24 horas no Serviço de Observação de Pediatria por gemido intermitente teve alta com encaminhamento para consulta de Pneumologia Pediátrica.

Ao 36º dia de vida após consulta de Neonatologia foi referenciado ao Serviço de Urgências Pediátrico por dificuldade respiratória e má progressão ponderal -aumentara apenas 170g em cerca de um mês.

Na admissão apresentava-se com um peso de 2610g, apirético, FC 170 bpm, FR 35 cpm, SpO2 100% ar ambiente, estridor intermitente e tiragem intercostal. Com parâmetros de infecção negativos. Na admissão em internamento realizou-se ecocardiograma que relatou uma Tetralogia de Fallot com boa anatomia, sem necessidade de intervenção naquele momento. Pela existência de arco aórtico direito foi sugerida a exclusão de anel vascular associado, que justificaria a clínica de obstrução alta. Neste contexto foi internado na Unidade de Pneumologia Pediátrica para esclarecimento do quadro e monitorização cardiopulmonar.

Durante o internamento foram realizados exames complementares para investigação diagnóstica. Destaca-se a Angio TAC, que relata a presença de arco aórtico direito de tipo I, redução difusa do calibre do tronco da artéria pulmonar, com permeabilidade pulmonar mantida e defeito do septo interventricular adjacente à emergência da aorta. Não se observaram anéis vasculares nem sinais de significativa compressão extrínseca. Destaca-se também a broncofibroscopia, que diagnosticou uma laringomalácia T1 e T4, com compressão extrínseca da traqueia (pelo arco direito).

Durante o internamento foi necessário aporte de oxigénio suplementar e alimentação por sonda nasogástrica por cansaço ao mamar, apresentando estridor intermitente e dificuldade respiratória moderada. Ao 10º dia de internamento por agravamento da

acidose respiratória iniciou ventilação não invasiva (VNI), CPAP com infant-flow, com boa adaptação e franca melhoria dos sinais de dificuldade respiratória. Manteve alimentação mista por tetina e sonda nasogástrica com períodos de vômitos intermitentes, que melhoraram após início de domperidona e aumento do tempo de pausa da VNI. Houve uma evolução ponderal favorável, com aumento ponderal de 25 g/dia nos últimos 4 dias de internamento. Cumpriu plano de Medicina Física e Reabilitação. Durante o internamento foi também observado pela Genética, que não observou nenhuma dismorfia sugestiva de síndrome genético.

À saída do internamento ficou definido como plano manter VNI durante o sono e em situações emergentes. Passou a realizar como terapêutica domperidona e dieta de acordo com a Plano Nutricional por sonda nasogástrica. Ficou referenciado para acompanhamento por Pneumologia Pediátrica, Neonatologia, Cardiologia Pediátrica e Genética.

Aos 6 meses e 19 dias de vida foi internado para tratamento cirúrgico eletivo. Foi submetido a encerramento da Comunicação Interventricular com patch de Dacron, recessão de bandas do ventrículo direito e alargamento do anel valvular com patch transvalvular. Adicionalmente foi efetuada secção de ligamento arterial e pexia de tronco braquicefálico esquerdo para libertação do anel vascular. A cirurgia decorreu com tentativa de valvuloplastia direta da válvula pulmonar que foi ineficaz, tendo-se avançado para cirurgia convencional de alargamento da câmara de saída. Não teve complicações significativas exceto crise de hipóxia na indução anestésica. Em anexo encontra-se a radiografia pré-operatória (figura 1) bem como a ecocardiograma transtorácico pré-operatório (figuras 2 e 3).

O pós-operatório imediato foi complicado por quadro de insuficiência cardíaca de baixo débito sistémico, com impacto multiorgânico, tendo desenvolvido insuficiência renal, hepática e respiratória, derrames com necessidade de tratamento médico e paracenteses. Em D8 do pós-operatório realizou-se cateterismo diagnóstico que demonstrou Comunicação Interventricular residual grande com indicação cirúrgica e obstáculo residual moderado.

Após encerramento da CIV residual verificou-se evolução favorável, recuperando lentamente da disfunção multiorgânica. À data de alta não apresentava sintomas cardiovasculares, encontrando-se sem sinais de insuficiência cardíaca. Teve alta com terapêutica farmacológica de furosemida e espironolactona. As avaliações ecocardiográficas foram compatíveis com um bom resultado cirúrgico (figura 4).

Neste momento o Tiago encontra-se com um ano de idade, assintomático com crescimento no percentil P5 e desenvolvimento psico-motor adequado. Terá que manter o acompanhamento regular em cardiologia, que será de periodicidade de acordo com a evolução e aparecimento de complicações tardias.

Discussão

Etiologia

A etiologia da Tetralogia de Fallot é multifatorial, encontrando-se associada ao consumo materno de ácido retinóico, diabetes maternos mal controlados e fenilcetonúria.³ Algumas anomalias cromossômicas associam-se também à doença, nomeadamente as trissomias 21, 18 e 13. Existe uma forte correlação entre Tetralogia de Fallot e microdeleções na região q11 do cromossoma 22 – um estudo revela que esta anomalia poderá existir em até 25% dos doentes.⁵ A presença de microdeleções 22q11 é sugestiva de alguns síndromes, sendo o Síndrome de DiGeorge o mais grave – caracteriza-se por anomalia palatina, fâcies dismórfica, défice cognitivo, imunodeficiência e/ou hipocalcémia. O Síndrome de Shprintzen (velocardiofacial) é uma microdeleção 22q11 menos severa, não incluindo a imunodeficiência e hipocalcémia da patologia anterior. Mesmo nas Tetralogias de Fallot sem um síndrome associado estima-se que estas deleções ocorram em 6% dos casos.⁶ Mutações de JAG1 causam Síndrome de Alagille e são outra causa de Tetralogia de Fallot, ainda que menos frequente.

No caso clínico apresentado não se identificou nenhuma das alterações cromossômicas mencionadas. Após o diagnóstico da cardiopatia realizou-se arrayCGH, onde se excluiu qualquer deleção ou duplicação patológica num perfil para o sexo masculino. Apesar do caso clínico ser aparentemente uma situação esporádica, é importante considerar que o risco de recorrência numa futura gravidez neste casal será de cerca de 3%.⁷

Diagnóstico Pré-Natal

Apesar de ser uma das cardiopatias congénitas mais frequentes, a Tetralogia de Fallot apresenta uma das menores taxas de diagnóstico pré-natal. Diferentes estudos revelam uma variabilidade considerável entre centros de diagnóstico, com taxas entre 32% e

47%.⁸ Diversos fatores poderão contribuir para a baixa frequência, nomeadamente uma imagem do plano ecográfico das 4 câmaras sem alterações, uma má visualização do trato de saída e, caso exista, um desenvolvimento tardio da atresia pulmonar, que ocorre apenas no terceiro trimestre.⁸ Outros estudos indicam também a possível ausência de defeitos extra-cardíacos como causa da baixa percentagem de diagnóstico pré-natal.⁹

A ecocardiografia fetal é considerada o instrumento essencial para o diagnóstico detalhado e avaliação de todas as patologias cardiovasculares no feto. Esta deve ser realizada entre as 18 e as 22 semanas a qualquer grávida com um risco aumentado de cardiopatia congénita. Diversos fatores familiares, maternos e fetais associam-se a um maior risco de se identificar uma cardiopatia congénita no feto. Desses, a suspeita de alterações cardíacas estruturais na ecografia fetal é a principal causa para referenciação. Em 40% a 50% dos casos a suspeita é confirmada.¹⁰

Estes dados coincidem com os do caso clínico, onde a referenciação para a ecocardiografia fetal surgiu após a ecografia morfológica realizada às 21 semanas, onde se relata uma má visualização do cruzamento dos grandes vasos

Os ecocardiogramas fetais realizados no caso clínico relataram algumas das alterações mais frequentemente identificadas. No primeiro exame às 24 semanas identificou-se a comunicação interventricular, sendo esta subaórtica como na maioria dos casos de Tetralogia de Fallot. Em algumas situações a comunicação pode-se estender à região subpulmonar e em 5% dos casos pode apresentar defeitos ventriculares adicionais.¹¹ No mesmo exame relata-se o cavalgamento aórtico e a desproporção entre as artérias aórtica e pulmonar. O alargamento da primeira e estreitamento da segunda podem ser justificadas pela posição direita da raiz da aorta. Às 30 semanas o ecocardiograma relata um obstáculo pulmonar, bem como um arco aórtico direito.

Um diagnóstico pré-natal de Tetralogia de Fallot garante uma série de vantagens que devem ser consideradas, afetando a morbidade neonatal e, em menor grau, a mortalidade nas cardiopatias congénitas.¹⁰ O diagnóstico tardio de cardiopatias congénitas associa-se a complicações como convulsões, paragem cardíaca e morte.¹² O diagnóstico tardio associa-se também a condições pré-operatórias adversas e patologias graves. Um diagnóstico precoce – antes de ocorrer deterioração clínica – poderá permitir uma melhor evolução.¹³ O diagnóstico pré-natal da Tetralogia de Fallot facilita a prevenção secundária de duas formas distintas. Por um lado, permite o aconselhamento parental relativamente a diagnóstico, prognóstico, gestão e tratamento da doença, com a possibilidade de terminação da gravidez se tal for a decisão. Por outro

lado, permite a implementação de medidas neonatais e obstétricas, bem como uma intervenção precoce que poderá melhorar a evolução patológica.¹⁴

Pela grande variabilidade de taxas de diagnóstico pré-natal é possível aferir que estas são passíveis de serem melhoradas. A ecocardiografia fetal apresenta uma sensibilidade elevada na deteção de cardiopatias congénitas, conseguindo diagnosticar até 90% dos casos em populações de baixo risco.¹⁵ Considerando o baixo rendimento do diagnóstico por ecografia fetal, a ecocardiografia deveria ser introduzida nos exames de rotina durante a gravidez. Tal seria justificado pelo facto de apenas 10% dos fetos com cardiopatias congénitas apresentarem um fator de risco identificável.¹⁵ A viabilidade desta proposta é questionável, considerando o investimento que esta implicaria. Nos Estados Unidos optam pela alternativa de incluírem nos protocolos ecográficos múltiplos planos com melhor visualização cardíaca. O plano de quatro câmaras já é obtida na maioria dos casos e a adição de planos dos tratos de saída ventriculares, dos três vasos e traqueal aumenta a sensibilidade até 90%.¹⁰ Em 2013, o Instituto Americano de Ecografia na Medicina bem como outras organizações adotaram a obrigatoriedade de tentativa de visualização dos tratos de saída durante a ecografia fetal de rotina.¹⁶ A Sociedade Internacional de Obstetrícia e Ginecologia recomenda também a adição dos planos traqueal e dos três vasos para o diagnóstico de cardiopatias congénitas.¹⁷ A recente introdução destes planos nas guidelines de Obstetrícia potencia a capacidade de diagnosticar a Tetralogia de Fallot *in utero*.

As taxas de diagnóstico dependem não só das janelas ecográficas, mas também do tipo de prática ecográfica e do nível ou tipo de instrução do examinador.¹⁸ Assim, as taxas de diagnóstico pré-natal poderão ser melhoradas com a uniformização da instrução e desempenhos das técnicas ecográficas.

Fisiopatologia

Apesar da Tetralogia de Fallot ser constituída por quatro alterações anatómicas distintas estas partilham o mesmo defeito embrionário, que envolve o septo aorto-pulmonar. Este tem origem na crista neural e tem como função separar a artéria aorta das artérias pulmonares, fundindo-se com o septo interventricular durante o desenvolvimento embrionário.¹⁹

Na Tetralogia de Fallot a porção terminal do septo encontra-se desviada anteriormente e para a direita. Esta alteração impede a fusão adequada do septo interventricular, estreita

a saída do ventrículo direito para a artéria pulmonar e alarga a raiz da aorta, com o seu cavalgamento sobre o septo. A hipertrofia ventricular direita é uma resposta secundária ao aumento da pós-carga. Existem algumas alterações adicionais que surgem com alguma frequência nesta patologia: obstruções ao nível dos ramos da artéria pulmonar, anomalias coronárias, arco aórtico direito e defeitos no septo interventricular adicionais. Assim, o sangue ejetado pelos ventrículos tem dois possíveis trajetos: pelo trato de saída que lhe é anatomicamente atribuído ou pelo trato oposto, por intermédio do defeito interventricular. A resistência relativa de cada uma destas vias irá determinar a direção e a intensidade do fluxo sanguíneo. As alterações anatómicas mencionadas contribuem para uma elevada resistência ao nível do trato de saída do ventrículo direito. Em combinação com um defeito interventricular não restritivo, esta cria as condições hemodinâmicas para um importante shunt direito-esquerdo a nível ventricular, resultando numa dessaturação arterial sistémica.²⁰

É fundamental ter em consideração que a apresentação clínica da Tetralogia de Fallot depende do grau de obstrução do trato de saída do ventrículo direito, contribuindo para a considerável variabilidade clínica entre doentes. Se a obstrução for ligeira o fluxo do ventrículo direito irá predominantemente para a artéria pulmonar e apenas uma pequena percentagem passa para a artéria aorta. Os fluxos pulmonar e sistémico serão semelhantes, traduzindo-se em menos episódios cianóticos e clínica menos exuberante. Se, no entanto, a obstrução for mais grave, uma percentagem mais significativa de sangue venoso passará pelo defeito ventricular para a artéria aorta. Esses doentes apresentam-se com episódios cianóticos. Caso ocorra um aumento da contractilidade miocárdica (com um maior estreitamento subpulmonar) ou um aumento da resistência vascular pulmonar poderá ocorrer um aumento abrupto do shunt direito-esquerdo. A obstrução completa ou quase completa do trato de saída do ventrículo direito resulta numa redução repentina do fluxo pulmonar e em cianose episódica profunda, denominada episódio hipercianóticos, crise de hipóxia ou *tet spell*.²⁰ A etiologia destes episódios não se encontra bem estabelecida. No entanto, têm sido propostos alguns mecanismos, nomeadamente aumento da contractilidade infundibular, vasodilatação periférica, hiperventilação e estimulação dos receptores mecânicos do ventrículo direito.²¹

Manifestações Clínicas e Avaliação Diagnóstica

Como já foi referido, a apresentação clínica inicial da Tetralogia de Fallot depende do grau de obstrução do fluxo sanguíneo para os pulmões. O mais frequente é o aparecimento de cianose ligeira a moderada no período neonatal, geralmente sem sinais de dificuldade respiratória associados. Se a obstrução for muito ligeira à nascença esta poderá ser detetada apenas após alguns meses de idade – à medida que a obstrução aumenta – com cianose de novo e sopro à auscultação cardíaca. Com exceção dos episódios hipercianóticos é rara a apresentação de prostração ou irritabilidade. Apesar de ser muito frequente no passado, a presença de hipocratismo digital é pouco comum hoje em dia, considerando que a correção cirúrgica é realizada relativamente cedo.

Ao exame objetivo destaca-se as alterações presentes na auscultação cardíaca. S2 é geralmente único, pela inexistência do componente pulmonar. Como o fluxo no defeito interventricular é geralmente não turbulento, este não origina sopros audíveis. A obstrução subpulmonar é responsável por um sopro de timbre rude, tipicamente crescente-decrescente. Este será mais audível ao nível do bordo esternal esquerdo, com irradiação posterior. Caso a obstrução seja muito grave o sopro cardíaco poderá ser menos proeminente, mais curto.

Os episódios hipercianóticos apresentam um quadro clínico distinto. Estes surgem tipicamente após os dois meses de idade, com estados de agitação ou desidratação, podendo ambos exacerbar a obstrução existente. Um fluxo praticamente inexistente leva a que o sopro presente noutras situações deixe de ser audível. O doente apresenta-se cianótico, polipneico e prostrado. A acidose metabólica consequente contribui para o aumento da resistência vascular pulmonar, com redução da resistência vascular sistémica. Há um compromisso do débito cardíaco por isquemia do miocárdio, do qual poderá resultar morte.²² Nem todos os doentes apresentam episódios hipercianóticos, como acontece no caso clínico apresentado.

Após a suspeita clínica de Tetralogia de Fallot recomenda-se a realização de eletrocardiograma e radiografia torácica. O primeiro exame complementar deve revelar um desvio do eixo para a direita e uma proeminente hipertrofia ventricular direita, com ondas R amplas nas derivações precordiais direitas e ondas S amplas nas derivações precordiais esquerdas. Apesar destas alterações serem sobreponíveis aos de um recém-nascido saudável, ao contrário deste as alterações irão manter-se após os primeiros 3 a 4 meses de idade.²³ Na radiografia torácica observa-se uma silhueta cardíaca em “forma de bota” (imagem 1). Isso deve-se ao desvio superior do ápex ventricular direito, como consequência da hipertrofia ventricular direita e o estreitamento da sombra mediastínica

pela hipoplasia do trato de saída pulmonar.²² Todas estas alterações são sugestivas do diagnóstico de Tetralogia de Fallot, não sendo no entanto conclusivas.

A ecocardiografia não só confirma o diagnóstico como determina a gravidade da obstrução subpulmonar, a dimensão das artérias pulmonares e a existência de outras fontes de fluxo sanguíneo pulmonar. Identifica também o grau de cavalgamento da aorta, a dimensão do defeito interventricular e a presença de outras lesões (imagem 2). A sensibilidade e especificidade deste exame complementar permite que a cateterização cardíaca seja cada vez menos utilizada para o diagnóstico.²²

Laringomalácia

A laringomalácia é a anomalia congénita mais comum na laringe, sendo responsável por 60 a 70% das situações de estridor nos recém-nascidos e lactantes.²⁴ As diferenças anatómicas na laringe nestes grupos etários explica a sua elevada incidência. A sua posição é superior no nascimento e dá-se um crescimento acelerado durante os três primeiros anos de vida até atingir a sua forma definitiva. Esta posição superior da laringe facilita a transição para a respiração espontânea e contribui para a prevenção de aspiração – também explica a respiração nasal obrigatória dos recém-nascidos.

O principal sintoma da laringomalácia é o estridor inspiratório. Este é uma manifestação da obstrução causada pelo colapso do tecido supraglótico por excesso de mucosa e pelo tónus laríngeo anormal e/ou reduzido.²⁵ Geralmente o estridor é pior em decúbito dorsal, durante a alimentação ou o choro. Devido ao equilíbrio complexo entre a respiração e a sequência de sucção-deglutição o estridor pode ser acompanhado de dificuldades na alimentação.²⁶ Alguns dos sintomas mais comuns incluem tosse, asfixia, ingestão alimentar lenta e regurgitação. O estridor inspiratório é indicativo de uma obstrução a nível supraglótico e por isso sugestivo de laringomalácia, por oposição a um estridor expiratório, causado por obstrução a nível da via aérea traqueal inferior.

Após suspeita clínica a confirmação diagnóstica é feita por laringoscópio flexível. Este método apresenta uma boa fiabilidade (88%), independentemente da experiência técnica do operador.²⁷ Algumas das alterações detectáveis neste exame complementar foram relatadas na broncofibroscopia realizada no caso clínico. Estas incluem uma epiglote

com colapso interno na inspiração e aritenoides redundantes e com colapso na inspiração.²⁵

A etiologia da laringomalácia ainda não se encontra totalmente esclarecida, existindo diversas teorias distintas. Atualmente a mais bem comprovada e aceita é a alteração do tônus laríngeo e resultante prolapso do tecido supra-aritenóide e colapso supraglótico, causando obstrução da via aérea. Postula-se a hipótese de que a perda de tônus é modulada por alterações na função nervosa periférica ou central vagal.²⁸

A laringomalácia encontra-se associada a algumas co-morbilidades médicas, sendo as mais comuns o refluxo gastro-esofágico e o refluxo laringofaríngeo, com uma incidência de 65 a 100%.²⁹ Ainda que menos frequentes, as cardiopatias congênitas podem também coexistir com laringomalácia, podendo até exacerbar o quadro de cianose, apneia e estridor da mesma. Encontra-se relatado que as doenças cardiovasculares constituem uma co-morbilidade em 10% dos lactentes com laringomalácia.³⁰ Por outro lado, algumas alterações genéticas já referidas pela maior incidência de Tetralogia de Fallot apresentam também uma maior incidência de laringomalácia – trissomia 21 e microdeleções 22q11.²⁹

A história natural da laringomalácia caracteriza-se por um início após as primeiras duas semanas de vida, sendo que na maioria dos casos há uma resolução espontânea entre os 12 e os 18 meses de vida. A resolução geralmente requer pouco ou nenhum tratamento e apenas cerca de 10% dos casos necessita de intervenção cirúrgica.²⁵

Terapêutica

Antes do desenvolvimento dos primeiros procedimentos cirúrgicos cerca de metade das crianças com Tetralogia de Fallot morriam no primeiro ano de vida. Raramente os doentes ultrapassavam 30 anos de idade.³¹ Hoje em dia praticamente todas as crianças realizam correção cirúrgica e a esperança média de vida é bastante elevada.

Se não for corrigida cirurgicamente, a Tetralogia de Fallot é potencialmente fatal, com probabilidades de sobrevivências a um, três e dez anos de 66%, 49% e 24%, respetivamente. No entanto, existem descrições de casos isolados de sobrevivência até às oitavas e nonas décadas de vida sem cirurgia.³² Num relatório de 2011 da *Society of Thoracic Surgeons Congenital Heart Surgery Database* concluiu-se que a mortalidade cirúrgica da reparação da Tetralogia era de 1.1%, com variabilidade mínima entre os 74 centros americanos.³³

A correção cirúrgica tem como objetivos o encerramento da comunicação interventricular, a preservação da forma e função do ventrículo direito, com um trato de saída associado a uma válvula pulmonar intacta. O último aspeto é raramente conseguido devido às características da estenose subpulmonar. Um dos avanços das últimas décadas tem consistido em aperfeiçoar a abordagem transauricular-transpulmonar. Esta melhorou os efeitos a curto e médio prazo por evitar a ventriculotomia direita, bem como a cicatrização e disfunção associadas.³⁴ Esta abordagem tem uma maior probabilidade de sucesso em casos com estenose infundibular ligeira e anel da válvula pulmonar preservado.³⁵

A abordagem à estenose pulmonar sofreu também uma alteração de paradigma. Nas últimas duas décadas substituiu-se a ideia de desobstrução completa pela preservação da válvula como prioritária, mesmo que tal implique uma estenose residual.³⁶ Consegue-se desta forma manter os efeitos adversos de insuficiência valvular a um mínimo e manter a integridade do trato de saída, evitando-se assim futuras dilatações aneurismáticas.¹ Contudo, é importante ter em consideração que a preservação de uma válvula pulmonar estenosada poderá estar associada a uma hipertensão ventricular direita persistente.

A idade ideal para cirurgia continua a ser alvo de controvérsia. Desde a década de 70 que se encontra estabelecido que deve ser feita a reparação completa por volta dos 6 meses de idade e nunca após 1 ano - isto para os casos não ductos-dependentes e assintomáticos.³⁷ No casos neonatais sintomáticos mantem-se o debate entre reparação completa imediata e um procedimento em duas fases, com shunt paliativo e posterior reparação completa. É relativamente unânime a indicação de shunt nos doentes com artérias pulmonares gravemente hipoplásicas, coronária descendente anterior esquerda anómala de uma artéria coronária direita que cruze o trato de saída direito ou anomalias não cardíacas associadas.³

Na situação específica do caso clínico apresentado o Tiago era assintomático e não ductus-dependente. Foi por isso evidente que a melhor opção seria a reparação cirúrgica completa, realizada aos 6 meses de idade.

Complicações

A maioria das crianças que realiza reparação completa da Tetralogia de Fallot tem um pós-operatório curto, tendo alta cerca de uma semana após a cirurgia.

No entanto, uma minoria dos casos é complicada por um Síndrome de Baixo Débito Cardíaco, apesar de uma reparação aparentemente adequada com preservação da função sistólica biventricular.³⁸ O síndrome ocorre em cerca de 25% das crianças com cardiopatias congénitas que realizam qualquer tipo de cirurgia cardíaca.³⁹ Caracteriza-se pela presença de sinais de redução da perfusão sistémica e é um factor de risco para prolongamento do tempo de internamento bem como de morbilidade e mortalidade pós-operatória. Apresenta-se geralmente com taquicardia, oligúria e acidose metabólica e estudos ecográficos revelam que estes doentes apresentam uma fisiologia ventricular direita restritiva, caracterizando-se por um fluxo diastólico anterógrado na artéria pulmonar ao longo do ciclo respiratório.³⁸ A compliance ventricular é reduzida pela hipertrofia ventricular direita inerente à patologia e pela lesão miocárdica e edema provocados pela ventriculotomia direita, resultando em disfunção diastólica.¹¹ O síndrome implica um suporte inotrópico prolongado e uma maior dose de diuréticos⁴⁰, sendo contudo um fenómeno transitório que se resolve em cerca de 72 horas – pode reaparecer mais tardiamente.⁴¹

Outra complicação a curto prazo é a taquicardia juncional ectópica (JET) – uma arritmia rápida, sensível às catecolaminas e autolimitada que ocorre em 4 a 22% dos doentes após correção cirúrgica da Tetralogia de Fallot, geralmente nas primeiras 24 horas.⁴² A terapêutica inclui correção de alterações iónicas, sedação, limitação de aporte catecolaminérgico, arrefecimento para os 34-35°C e, caso necessário, infusão de amiodarona e pacing epicárdico temporário. Um estudo revela que a administração endovenosa de magnésio durante o reaquecimento no bypass cardiopulmonar reduz a incidência pós-operatória da taquicardia ectópica juncional.⁴³

As potenciais complicações após correção cirúrgica da Tetralogia de Fallot podem implicar novos procedimentos cirúrgicos. As indicações mais comuns incluem comunicação interventricular residual ou recorrente, obstrução ou aneurisma ao nível do trato de saída direito, defeitos de condução e estenose ou insuficiência pulmonar grave.¹¹ No caso clínico apresentado foi necessário um novo procedimento cirúrgico para corrigir a comunicação interventricular residual, com bom resultado.

Algumas das possíveis complicações a longo prazo centram-se na válvula pulmonar. Como já foi referido, na tentativa de se desobstruir completamente a estenose pulmonar corre-se o risco de desenvolver insuficiência pulmonar, sendo esta inevitavelmente grave quando se utiliza um patch transanular. Apesar dos doentes com insuficiência pulmonar serem assintomáticos até uma fase tardia, não se deve ignorar as correlações

já estabelecidas entre esta patologia e o aumento do volume do ventrículo direito e diminuição da capacidade funcional em doentes com Tetralogia de Fallot.⁴⁴ Utilizando a ressonância magnética cardíaca como método de medição do ventrículo direito, procurou-se estabelecer um valor até ao qual compensa a substituição da válvula pulmonar. A maioria dos estudos estabelece um *cutoff* de 150 a 165 mL/m² de volume pré-carga – a partir deste valor o ventrículo direito tem uma menor capacidade de normalização pós-operatória.⁴

Os efeitos de uma substituição da válvula pulmonar são ambíguos e discutíveis. Estudos revelam que apesar da classe funcional da *New York Heart Association* melhorar após substituição, quando se procura avaliar objetivamente os mesmo doentes com provas de esforço não se constata uma recuperação.^{45,46} Os resultados são também pouco claros no impacto da substituição da válvula pulmonar na função sistólica ventricular direita, regressão do prolongamento de QRS, sobrevida a longo prazo e incidência de arritmias com risco de vida.⁴⁷ As atuais recomendações para substituição da válvula baseiam-se em dois factos já estabelecidos: que os doentes sintomáticos com insuficiência pulmonar grave apresentam melhoria após cirurgia e que nos doentes assintomáticos um marcado aumento de volume do ventrículo direito e reduzida fração de ejeção são preditivos de má resposta cirúrgica.⁴

Uma percentagem menos considerável de doentes pode apresentar uma estenose pulmonar residual como lesão valvular predominante. É particularmente comum em casos em que não se realizou um patch transanular ou que se optou por um conduto entre ventrículo direito e artéria pulmonar. As guidelines americanas sugerem que se realize substituição valvular nas estenoses moderadas a graves.⁴⁸ As estenoses ligeiras poderão ter um efeito protetor contra a *remodeling* ventricular que ocorre associado a insuficiência pulmonar prolongada, existindo um subgrupo de Tetralogia de Fallot com estenose e insuficiência pulmonar concomitantes.⁴⁹

No ano 2000 Bonhoeffer e a sua equipa implantaram a primeira válvula pulmonar por via percutânea, apresentando desta forma uma alternativa menos invasiva à cirurgia.⁵⁰ Neste momento encontra-se apenas indicado para condutos do ventrículo direito à artéria pulmonar disfuncionais com uma dimensão original de 16 mm ou superior. Esta técnica tem apresentado bons resultados a curto prazo, tendo como principal limitação a sua aplicabilidade limitada. A maior parte dos doentes apresenta um trato de saída demasiado largo e com uma forma irregular, impossibilitando a acomodação da válvula.⁵¹

A correção cirúrgica associa-se também a uma prevalência considerável de arritmias tardias. Uma revisão entre vários centros conclui que 43% dos adultos com Tetralogia de Fallot corrigida ou atresia pulmonar tinham documentada uma taquiarritmia.⁵²

Segundo estudos retrospectivos, morte súbita cardíaca tem uma prevalência de 1% a 3.5% na Tetralogia de Fallot corrigida. A taquicárdia ventricular sustentada apresenta uma prevalência semelhante no acompanhamento a curto prazo⁵³. Alguns dos possíveis fatores de risco identificados incluem um QRS superior a 180 ms; disfunção sistólica ou diastólica do ventrículo esquerdo; taquicardia ventricular não sustentada induzida ou sintomática e história de arritmias auriculares.⁴

Podem ocorrer aneurismas ao nível da raiz da aorta, não só na evolução natural da doença como nos casos de Tetralogia de Fallot reparados cirurgicamente.⁵⁴ Apesar da fisiopatologia deste fenómeno não se encontrar totalmente compreendida, acredita-se que esteja associada a alterações histopatológicas da parede da artéria aorta, presentes já na infância.⁵⁵ Com a evolução, a dilatação da aorta pode provocar regurgitação valvular. Apesar de muitas das complicações aqui referidas se centrarem nos elementos direitos do coração – pelos defeitos que constituem a tetralogia de Fallot – muitos dos doentes adultos poderão também apresentar disfunção ventricular esquerda. Esta tem valor preditivo para complicações como morte súbita, mesmo na ausência de fatores de risco adicionais.⁴ Um shunt paliativo de longa duração, a presença de disfunção ventricular direita ou de arritmias são alguns dos fatores de risco estabelecidos para disfunção ventricular sistólica esquerda.⁵⁶

Qualquer cardiopatia congénita pode ter como complicação a insuficiência cardíaca. Pelo menos 14% de adultos com Tetralogia de Fallot apresenta sintomatologia na classe funcional II ou superior da *New York Heart Association*.⁵⁷ Podem também apresentar um aumento de biomarcadores como o NT-proBNP, com potencial valor prognóstico.⁵⁸

A insuficiência cardíaca no contexto da Tetralogia de Fallot é de etiologia multifatorial e a terapêutica é geralmente de suporte.⁴

Conclusão

No caso clínico apresentado verificou-se que foi fundamental o envolvimento das especialidades de Obstetrícia, Genética, Cardiologia Pediátrica, Neonatologia,

Pneumologia, Cirurgia Cardíaca e Pediatria Geral. A contribuição de áreas tão diversas levantou questões sobre a importância da integração das diferentes especialidades nesta patologia.

A Tetralogia de Fallot tem acompanhado a tendência geral da Medicina de melhorar e modernizar os métodos de diagnóstico, técnicas e atitudes terapêuticas. A este avanço associa-se a natural subespecialização das diversas áreas e patologias. Apesar da Tetralogia de Fallot ser comum no contexto das cardiopatias congênitas, não se poderá dizer o mesmo no contexto da população geral. Desta forma, a boa evolução clínica destes doentes reside não só nos conhecimentos teóricos e práticos mas também na comunicação entre as diferentes especialidades.

Bibliografia

1. Apitz C, Webb GD, Redington AN. Tetralogy of Fallot. *Lancet*. 2009;374(9699):1462-1471. doi:10.1016/S0140-6736(09)60657-7.
2. Shinebourne EA, Babu-Narayan S V, Carvalho JS. Tetralogy of Fallot: from fetus to adult. *Heart*. 2006;92(9):1353-1359. doi:10.1136/hrt.2005.061143.
3. Starr JP. Tetralogy of fallot: yesterday and today. *World J Surg*. 2010;34(4):658-668. doi:10.1007/s00268-009-0296-8.
4. Downing TE, Kim YY. Tetralogy of Fallot. General Principles of Management. *Cardiol Clin*. 2015;33(4):531-541. doi:10.1016/j.ccl.2015.07.002.
5. Steven AW, Hatchwell E, Crolla JA, Keeton BR, Temple K. Importance of microdeletions of chromosomal region 22q11 as a cause of selected malformations of the ventricular outflow tracts and aortic arch : A three-year prospective study. 1996.
6. Pereira AC, Bergara D, Mesquita S, Lopes AA, Krieger JE. Frequency of 22q11 . 2 microdeletion in sporadic non-syndromic tetralogy of Fallot cases ☆. 2008;126:374-378. doi:10.1016/j.ijcard.2007.04.043.
7. Villafañe J, Feinstein JA, Jenkins KJ, et al. Hot topics in tetralogy of fallot. *J Am Coll Cardiol*.

- 2013;62(23):2155-2166. doi:10.1016/j.jacc.2013.07.100.
8. Palatnik A, Grobman WA, Cohen LS, Dungan JS, Gotteiner NL. Role of the 3-Vessel and Trachea View in Antenatal Detection of Tetralogy of Fallot. *J Ultrasound Med*. 2016;35(8):1799-1809. doi:10.7863/ultra.15.09052.
 9. Peterson C, Ailes E, Riehle-Colarusso T, et al. Late Detection of Critical Congenital Heart Disease Among US Infants Estimation of the Potential Impact of Proposed Universal Screening Using Pulse Oximetry. *JAMA Pediatr*. 2014;168(4):361-370. doi:10.1001/jamapediatrics.2013.4779.
 10. Donofrio MT, Moon-Grady AJ, Hornberger LK, et al. Diagnosis and treatment of fetal cardiac disease: A scientific statement from the American Heart Association. *Circulation*. 2014;129(21):2183-2242. doi:10.1161/01.cir.0000437597.44550.5d.
 11. da Cruz EM, Ivy D, Jagers J. Pediatric and congenital cardiology, cardiac surgery and intensive care. *Pediatr Congenit Cardiol Card Surg Intensive Care*. 2014;1-3572. doi:10.1007/978-1-4471-4619-3.
 12. Liberman RF, Getz KD, Lin AE, et al. Delayed Diagnosis of Critical Congenital Heart Defects: Trends and Associated Factors. *Pediatrics*. 2014;134(2):e373-e381. doi:10.1542/peds.2013-3949.
 13. Brown KL, Ridout D a, Hoskote A, Verhulst L, Ricci M, Bull C. Delayed diagnosis of congenital heart disease worsens preoperative condition and outcome of surgery in neonates. *Heart*. 2006;92(March 1999):1298-1302. doi:10.1136/hrt.2005.078097.
 14. Yoo SJ, Lee YH, Kim ES, et al. Tetralogy of Fallot in the fetus: Findings at targeted sonography. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 1999;14(1):29-37. doi:10.1046/j.1469-0705.1999.14010029.x.
 15. Stümpflen I, Stümpflen A, Wimmer M, Bernaschek G. Effect of detailed fetal echocardiography as part of routine prenatal ultrasonographic screening on detection of congenital heart disease. *Lancet*. 1996;348(9031):854-857. doi:10.1016/S0140-6736(96)04069-X.
 16. Echocardiography F. AIUM Practice Guideline for the Performance of. *J Ultrasound Med*. 2013;32(32):1067-1082. doi:10.7863/ultra.32.6.1067.
 17. The International Society of Ultrasound in Obstetrics. ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic screening examination of the fetal heart. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2013;41(3):348-359. doi:10.1002/uog.12403.
 18. Friedberg MK, Silverman NH, Moon-Grady AJ, et al. Prenatal Detection of Congenital Heart Disease. *J Pediatr*. 2009;155(1):26-31.e1. doi:10.1016/j.jpeds.2009.01.050.
 19. Kirby ML, Gale TF, Stewart DE. Neural crest cells contribute to normal aorticopulmonary septation. *Science*. 1983;220(4601):1059-1061. doi:10.1126/science.6844926.
 20. Sommer RJ, Hijazi ZM, Rhodes JF. Pathophysiology of congenital heart disease in the adult: Part III: Complex congenital heart disease. *Circulation*. 2008;117(10):1340-1350. doi:10.1161/CIRCULATIONAHA.107.714428.
 21. Kothari SS. Mechanism of cyanotic spells in tetralogy of Fallot - the missing link? *Int J Cardiol*. 1992;37(1):1-5. doi:10.1016/0167-5273(92)90125-M.
 22. Bailliard F, Anderson RH. Tetralogy of Fallot. *Orphanet J Rare Dis*. 2009;4(1):2. doi:10.1186/1750-1172-4-2.
 23. Cruz EM, Ivy D, Jagers J. *Pediatric and Congenital Cardiology , Cardiac Surgery and Intensive Care*. doi:10.1007/978-1-4471-4619-3.
 24. Daniel SJ. The upper airway: Congenital malformations. *Paediatr Respir Rev*. 2006;7(SUPPL. 1):260-263. doi:10.1016/j.prrv.2006.04.227.
 25. Dobbie AM, White DR. Laryngomalacia. *Pediatr Clin North Am*. 2013;60(4):893-902. doi:10.1016/j.pcl.2013.04.013.
 26. Richter GT, Wootten CT, Rutter MJ, Thompson DM. Impact of supraglottoplasty on aspiration in severe laryngomalacia. *Ann Otol Rhinol Laryngol*. 2009;118(4):259-266. doi:10.1177/000348940911800404.
 27. Lima TMA, Gonçalves DU, Gonçalves L V, Reis PAC, Lana ABS, Guimarães FF. Flexible nasolaryngoscopy accuracy in laryngomalacia diagnosis. *Braz J Otorhinolaryngol*. 2008;74(1):29-32. doi:http://dx.doi.org/10.1016/S1808-8694(15)30747-3.
 28. Thompson DM. Abnormal sensorimotor integrative function of the larynx in congenital laryngomalacia: a new theory of etiology. *Laryngoscope*. 2007;117(6 Pt 2 Suppl 114):1-33. doi:10.1097/MLG.0b013e31804a5750.
 29. Thompson DM. Laryngomalacia: factors that influence disease severity and outcomes of management. *Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg*. 2010;18(6):564-570. doi:10.1097/MOO.0b013e3283405e48.
 30. Masters IB, Chang AB, Patterson L, et al. Series of laryngomalacia, tracheomalacia, and bronchomalacia disorders and their associations with other conditions in children. *Pediatr*

- Pulmonol.* 2002;34(3):189-195. doi:10.1002/ppul.10156.
31. Bertranou EG, Blackstone EH, Hazelrig JB, Turner ME. Life Expectancy Without Surgery in Tetralogy of Fallot. 1978;42.
 32. Gorla R, Macchi A, Franzoni I, et al. Unrepaired Tetralogy of Fallot in an 85-Year-Old Man. *Congenit Heart Dis.* 2012;7(5):1-4. doi:10.1111/j.1747-0803.2012.00642.x.
 33. Jacobs JP, O'Brien SM, Pasquali SK, et al. Variation in outcomes for benchmark operations: An analysis of the society of thoracic surgeons congenital heart surgery database. *Ann Thorac Surg.* 2011;92(6):2184-2192. doi:10.1016/j.athoracsur.2011.06.008.
 34. Karl TR, Sano S, Pornviliwan S, Mee RBB. Tetralogy of fallot: Favorable outcome of nonneonatal transatrial, transpulmonary repair. *Ann Thorac Surg.* 1992;54(5):903-907. doi:10.1016/0003-4975(92)90646-L.
 35. Airan B, Choudhary SK, Kumar HVJ, et al. Total Transatrial Correction of Tetralogy of Fallot: No Outflow Patch Technique. *Ann Thorac Surg.* 2006;82(4):1316-1321. doi:10.1016/j.athoracsur.2006.03.115.
 36. Van Arsdell G, Yun T-J. An apology for primary repair of tetralogy of Fallot. *Semin Thorac Cardiovasc Surg Pediatr Card Surg Annu.* 2005:128-131. doi:10.1053/j.pcsu.2005.01.016.
 37. Bonchek LI, Starr a, Sunderland CO, Menashe VD. Natural history of tetralogy of Fallot in infancy. Clinical classification and therapeutic implications. *Circulation.* 1973;48(2):392-397. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/4726218>.
 38. Cullen S, Shore D, Redington A. Characterization of Right Ventricular Diastolic Performance After Complete Repair of Tetralogy of Fallot. *Circulation.* 1995;91(6):1782 LP-1789. <http://circ.ahajournals.org/content/91/6/1782.abstract>.
 39. Hoffman TM, Wemovsky G, Atz AM, et al. Efficacy and safety of milrinone in preventing low cardiac output syndrome in infants and children after corrective surgery for congenital heart disease. *Circulation.* 2003;107(7):996-1002. doi:10.1161/01.CIR.0000051365.81920.28.
 40. Sachdev MS, Bhagyavathy A, Varghese R, Coelho R, Kumar RS. Right ventricular diastolic function after repair of tetralogy of fallot. *Pediatr Cardiol.* 2006;27(2):250-255. doi:10.1007/s00246-005-1186-y.
 41. Norgård G, Gatzoulis MA, Josen M, Cullen S, Redington AN. Does restrictive right ventricular physiology in the early postoperative period predict subsequent right ventricular restriction after repair of tetralogy of Fallot? *Heart.* 1998;79(August 2007):481-484.
 42. Hoffman TM, Bush DM, Wernovsky G, et al. Postoperative junctional ectopic tachycardia in children: Incidence, risk factors, and treatment. *Ann Thorac Surg.* 2002;74(5):1607-1611. doi:10.1016/S0003-4975(02)04014-6.
 43. Manrique AM, Arroyo M, Lin Y, et al. Magnesium supplementation during cardiopulmonary bypass to prevent junctional ectopic tachycardia after pediatric cardiac surgery: A randomized controlled study. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 2010;139(1):162-169.e2. doi:10.1016/j.jtcvs.2009.07.064.
 44. Carvalho JS, Shinebourne EA, Busst C, Rigby ML, Redington AN. Exercise capacity after complete repair of tetralogy of Fallot: deleterious effects of residual pulmonary regurgitation. *Br Heart J.* 1992;67(6):470-473. doi:10.1136/hrt.67.6.470.
 45. Oosterhof T, van Straten A, Vliegen HW, et al. Preoperative thresholds for pulmonary valve replacement in patients with corrected tetralogy of Fallot using cardiovascular magnetic resonance. *Circulation.* 2007;116. doi:10.1161/CIRCULATIONAHA.106.659664.
 46. Frigiola A, Tsang V, Bull C, et al. Biventricular response after pulmonary valve replacement for right ventricular outflow tract dysfunction: is age a predictor of outcome? *Circulation.* 2008;118(14 Suppl):182-191. doi:10.1161/CIRCULATIONAHA.107.756825.
 47. NHS. Cardiovascular disease. *CVS Impact Public Heal.* 2010:105-106. doi:10.1378/chest.09-2266.
 48. Warnes CA, Williams RG, Bashore TM, et al. ACC/AHA 2008 Guidelines for the Management of Adults With Congenital Heart Disease. *J Am Coll Cardiol.* 2008;52(23):1890-1947. doi:10.1016/j.jacc.2008.10.002.
 49. van den Berg J, Hop WC, Strengers JLM, et al. Clinical condition at mid-to-late follow-up after transatrial-transpulmonary repair of tetralogy of Fallot. *J Thorac Cardiovasc Surg.* 2007;133(2):470-477. doi:10.1016/j.jtcvs.2006.10.022.
 50. Bonhoeffer P, Boudjemline Y, Saliba Z, et al. Percutaneous replacement of pulmonary valve in a right-ventricle to pulmonary-artery prosthetic conduit with valve dysfunction. *Lancet.* 2000;356(9239):1403-1405. doi:10.1016/S0140-6736(00)02844-0.
 51. Meadows JJ, Moore PM, Berman DP, et al. Use and performance of the melody transcatheter pulmonary valve in native and postsurgical, nonconduit right ventricular outflow tracts. *Circ*

- Cardiovasc Interv.* 2014;7(3):374-380. doi:10.1161/CIRCINTERVENTIONS.114.001225.
52. Khairy P, Aboulhosn J, Gurvitz MZ, et al. Arrhythmia Burden in Adults With Surgically Repaired Tetralogy of Fallot: A Multi-Institutional Study. *Circulation.* 2010;122(9):868-875. doi:10.1161/CIRCULATIONAHA.109.928481.
 53. Gatzoulis M a, Balaji S, Webber S a, et al. Risk factors for arrhythmia and sudden cardiac death late after repair of tetralogy of Fallot: a multicentre study. *Lancet.* 2000;356(9234):975-981. doi:10.1016/S0140-6736(00)02714-8.
 54. Niwa K, Siu SC, Webb GD, Gatzoulis MA. Progressive Aortic Root Dilatation in Adults Late After Repair of Tetralogy of Fallot. *Circulation.* 2002;106(11):1374 LP-1378. <http://circ.ahajournals.org/content/106/11/1374.abstract>.
 55. Tan JL, Davlouros PA, McCarthy KP, Gatzoulis MA, Ho SY. Intrinsic Histological Abnormalities of Aortic Root and Ascending Aorta in Tetralogy of Fallot. *Circulation.* 2005;112(7):961 LP-968. <http://circ.ahajournals.org/content/112/7/961.abstract>.
 56. Broberg CS, Aboulhosn J, Mongeon FP, et al. Prevalence of left ventricular systolic dysfunction in adults with repaired tetralogy of fallot. *Am J Cardiol.* 2011;107(8):1215-1220. doi:10.1016/j.amjcard.2010.12.026.
 57. Norozi K, Wessel A, Alpers V, et al. Chronotropic Incompetence in Adolescents and Adults With Congenital Heart Disease After Cardiac Surgery. *J Card Fail.* 2007;13(4):263-268. doi:10.1016/j.cardfail.2006.12.002.
 58. Heng EL, Bolger AP, Kempny A, et al. Neurohormonal activation and its relation to outcomes late after repair of tetralogy of Fallot. *Heart.* 2014:1-8. doi:10.1136/heartjnl-2014-306398.

Figuras



Figura 1 – Radiografia Tórax Pré-Operatório



Figura 2 - Ecocardiograma transtorácico - imagem 2D - plano paraesternal eixo longo.
Comunicação interventricular com cavalgamento da aorta sobre o septo de 50%

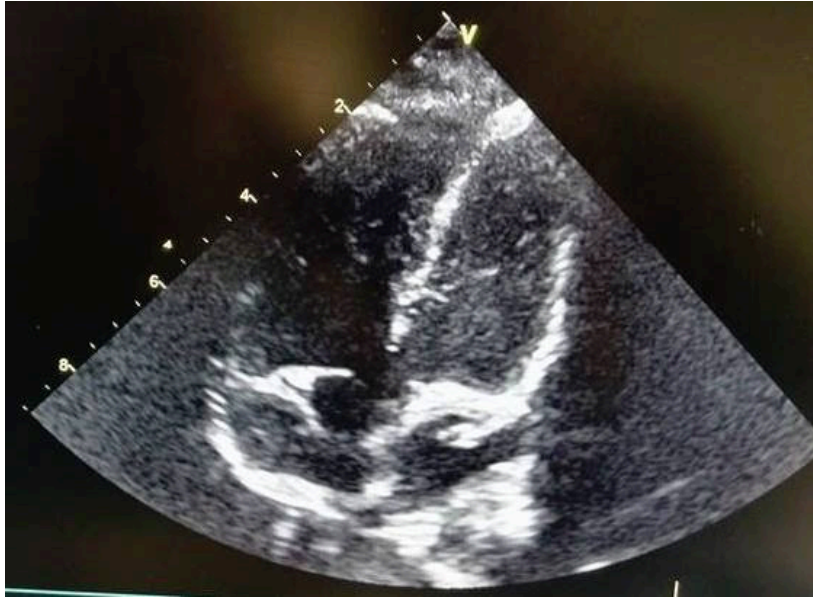


Figura 3 - Ecocardiograma transtorácico - imagem 2D - plano apical 5 câmaras.
Comunicação interventricular com cavalgamento da aorta sobre o septo de 50%



Figura 4 - Ecocardiograma transtorácico - imagem 2D - plano paraesternal eixo longo.
Imagem após cirurgia corretiva - CIV encerrada com "patch"

Agradecimentos

Gostaria de começar por agradecer à Dr.^a Mónica Rebelo por todo o apoio prestado durante a realização da tese. Este trabalho não seria possível sem a sua disponibilidade e vontade de ajudar e orientar.

Agradeço também à família do Tiago, que tive o privilégio de acompanhar durante quase um ano. A sua resiliência e colaboração num período difícil foram inigualáveis.

Dirijo também um agradecimento aos familiares e amigos que me acompanharam neste percurso de seis anos que foi o curso de Medicina.

Finalmente, um agradecimento especial aos meus pais, irmão e irmã – o seu apoio incondicional trouxe-me até aqui.