

# TETRALOGIA DE FALLOT E COMORBIDADES ASSOCIADAS - DETEÇÃO E ABORDAGEM TERAPEÚTICA

## TETRALOGY OF FALLOT AND ASSOCIATED COMORBIDITIES - DETECTION AND THERAPEUTIC APPROACH

### **Autores**

Ana Raquel Agudo Constâncio - Escola Superior de Saúde Dr. Lopes Dias - Instituto Politécnico de Castelo Branco, *BSc*

Maria Helena Brandão - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Escola Superior de Saúde Dr. Lopes Dias - Instituto Politécnico de Castelo Branco, *BSc*

Patrícia Coelho - Sport, Health & Exercise Unit (SHERU) | Qualidade de Vida no Mundo Rural (QRural) - Instituto Politécnico de Castelo Branco, *PhD*

Ana Rafaela Rosa - Escola Superior de Saúde Dr. Lopes Dias - Instituto Politécnico de Castelo Branco, *BSc*, *MSc Student*

### **Centro de execução do trabalho**

Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Escola Superior de Saúde Dr. Lopes Dias - Instituto Politécnico de Castelo Branco

### **Conflitos de interesse**

A equipa de investigação declara a não existência de conflitos de interesse na realização do estudo

### **Fontes de Financiamento**

Não existiu qualquer fonte de financiamento de contribuição para a realização do estudo

### **Contacto do autor responsável**

ana\_raquel\_99@live.com.pt

### **Tipo de artigo**

Caso Clínico

## Resumo

A Tetralogia de *Fallot* é uma doença congênita cuja reparação dos seus defeitos deve ser realizada o mais cedo possível. Os exames complementares de diagnóstico apresentam-se fundamentais na caracterização desta. A cirurgia corretiva deve ser executada no *timing* recomendado e utilizar a técnica de circulação extracorporeal a fim de manter o doente estável e garantir as condições ideais ao cirurgião. No presente caso clínico apresenta-se um doente com Tetralogia de *Fallot* à qual estavam associadas outras comorbidades não esperadas e evidenciadas durante a cirurgia, com destaque para a rara persistência da veia cava superior esquerda e ausência da veia cava superior direita. Estas comorbidades são normalmente detetadas em exames e cirurgias, referidas em casos clínicos pontuais com mais exemplos na população adulta, têm impacto no *outcome* e na execução da técnica de circulação extracorporeal. O doente estudado revela-se um caso a abordar, considerando os achados e relevância científica, por se tratar de um doente em idade pediátrica.

## Palavras chave

Tetralogia de *Fallot* (C14.240.400.849); pediatria (H02.403.670); circulação extracorporeal (E04.292); cirurgia cardíaca (H02.403.810.803); comorbidade (N05.715.350.225).

## Abstract

Tetralogy of Fallot is a congenital disease whose defects must be repaired as soon as possible. The complementary diagnostic exams are fundamental in characterizing it. Corrective surgery should be performed at the recommended time and the extracorporeal circulation technique should be used in order to keep the patient stable and guarantee the ideal conditions for the surgeon. This case presents a patient with Tetralogy of Fallot with other unexpected comorbidities associated and evidenced during surgery, with emphasis on the rare persistent left superior vena cava and absent right superior vena cava. These comorbidities are usually detected in exams and surgeries, referred to in occasional clinical cases with more examples in the adult population, and have an impact on the outcome and implementation of the extracorporeal circulation technique. The patient studied is a case to be addressed considering the findings and scientific relevance because he is a pediatric patient.

## Keywords

Tetralogy of Fallot (C14.240.400.849); pediatrics (H02.403.670); extracorporeal circulation (E04.292); cardiac surgery (H02.403.810.803); comorbidity (N05.715.350.225).

## Introdução

A Tetralogia de *Fallot* (TOF) é uma doença congénita cardíaca que apresenta quatro defeitos, sendo eles a hipertrofia do ventrículo direito, a estenose da artéria pulmonar, o cavalgamento da aorta e a comunicação interventricular (CIV). Representando cerca de 10% de todos os defeitos congénitos e uma prevalência de 3 a 5 afetados por cada 10 000 nados vivos, apresenta como sintomatologia principal a cianose e hipoxia, que é tanto maior quanto maior o grau de estenose, onde a persistência do canal arterial permite o atraso do aparecimento dos sintomas. À origem da TOF associam-se vários fatores, como são exemplo a diabetes gestacional e anormalidades genómicas como mutações e deleções cromossómicas, não sendo ainda perfeitamente conhecido o mecanismo do seu desenvolvimento<sup>(1,2)</sup>.

À TOF podem estar associadas outras comorbidades. *Josue Diaz-Frias et al.* referem a persistência do *foramen ovale* como uma possível quinta alteração, existindo outros exemplos como o arco aórtico direito, artérias coronárias anormais, colaterais aórtico-pulmonares, múltiplos defeitos septais e regurgitação aórtica<sup>(1)</sup>. No caso do doente deste caso clínico, associada à TOF estavam a persistência da veia cava superior esquerda (PLSVC), a ausência da veia cava superior direita (VCSD) e a comunicação interauricular (CIA). Estas comorbidades acentuam a cianose pré-existente e em cirurgia aumentam a dificuldade da sua execução, apresentando-se como uma agravante aos possíveis *outcomes*. A raridade destas comorbidades nota-se através da sua referência em casos clínicos pontuais e, na sua maioria, sobre adultos que são sujeitos a cirurgias; em idade pediátrica, aquando da revisão científica foram poucos os exemplos encontrados, motivando o interesse neste doente.

Os exames complementares de diagnóstico e terapêutica permitem o diagnóstico e caracterização da TOF, sendo de destacar o papel fundamental do ecocardiograma (transtorácico (ETT) e transesofágico (ETE)), eletrocardiograma (ECG) e raio X tórax que apresentam elementos típicos representativos desta, permitindo o diagnóstico rápido e assertivo, e ainda a caracterização das comorbidades<sup>(1)</sup>.

A correção total cirúrgica foi o tratamento selecionado que deve ser realizado o mais precocemente possível. A técnica de circulação extracorporeal (CEC) é fundamental, permitindo a assistolia cardíaca e proporcionando um campo cirúrgico limpo e seco ao cirurgião. A otimização dos *outcomes* e redução da mortalidade pós-operatória é evidente, apesar das possíveis complicações a curto e longo prazo como arritmias, defeitos septais residuais e persistência da obstrução ao fluxo de saída do ventrículo direito<sup>(1,3)</sup>. Neste doente realça-se que a realização precoce da cirurgia trouxe ainda a vantagem de diagnóstico das restantes alterações cardíacas existentes, permitindo a sobrevivência possivelmente posta em causa pela ignorância da sua presença.

## Caso clínico

Indivíduo do sexo masculino, com 4 meses de idade, caucasiano, com um peso de 6,380 Kg e 55 cm de altura. Não tem antecedentes familiares relevantes e como antecedentes pessoais refere-se uma gestação sob vigilância por diabetes gestacional, nascido às 37 semanas por cesariana e com período neonatal sem intercorrências, sem alergias conhecidas nem história de infeções recorrentes. Realizou ecocardiogramas seriados durante a gestação que revelaram a presença de TOF clássica com ramos da artéria pulmonar ligeiramente hipoplásicos. Começa a ser seguido em consultas de cardiologia pediátrica que o indicam para a realização de cirurgia eletiva. Como medicação habitual refere-se a toma de propranolol desde os 10 dias de vida.

No dia do internamento, o indivíduo apresentava-se cianótico, hidratado, apirético, eupneico, com pressão arterial (PA) de 91/49 mmHg, frequência cardíaca (FC) de 104 bpm, saturação de O<sub>2</sub> de 87% e pulsos palpáveis, amplos e simétricos. É realizado um ETT que apresenta PLSVC, CIA com *shunt* esquerdo-direito, CIV perimembranosa subaórtica com cavalgamento aórtico, ventrículo direito dominante e hipertrofiado, desvio infundibular anterior, válvula pulmonar displásica e hipoplásica, ramos pulmonares hipoplásicos, persistência de canal arterial com *shunt* esquerdo-direito e duas aparentes CIV's musculares no trato de saída do ventrículo direito (TSVD). Para além deste, são ainda realizados um raio X tórax que apresenta silhueta cardíaca em forma de bota

e alargamento do mediastino superior e médio e um ECG com ritmo sinusal, padrão de bloqueio incompleto de ramo direito (BIRD) e sobrecarga direita. Com estas informações foi possível verificar o diagnóstico de TOF e detetar adicionalmente uma CIA e a PLSVC.

À entrada na sala cirúrgica o doente apresentava-se estável, com ritmo sinusal e fração de ejeção superior a 50%. Foi realizada a exposição do coração e realizado um ETE intraoperatório que revela discrepâncias entre a visão cirúrgica direta e o observado no ETT pré-operatório: não existe VCSD apesar da sua aparente visibilidade nos exames, a veia cava superior esquerda (VCSE) é muito pequena gerando preocupação quanto à sua canulação, CIV's musculares descritas para além da principal associada à TOF não são detetadas e a CIA encontrada é muito grande ao contrário do esperado e documentado, pelo que era necessária correção. Perante as novidades, a equipa cirúrgica decide a realização primária da correção da CIA seguida da correção dos defeitos inerentes à TOF sob hipotermia moderada. Foram feitas as canulações adequadas, entrando-se em *bypass* parcial com a simultânea produção de débito cardíaco pelo coração do doente e pela máquina de CEC. Após clampagem completa da aorta deu-se entrada em *bypass* total, com a máquina de CEC a assumir a totalidade do débito cardíaco e ventilação do doente, sendo seguidamente administrada a solução de cardioplegia sanguínea por via anterógrada (190 mL).

Realizou-se o encerramento da CIA utilizando um *patch* seguido da correção total da TOF sem *patch* transanular (correção da estenose pulmonar e encerramento de CIV). Durante a execução das técnicas cirúrgicas, os parâmetros vitais dados pela máquina de CEC foram controlados e registados de 15 em 15 min, cuja variação se comportou da seguinte forma: débito fornecido entre 500 e 930 mL/min, pressão de infusão entre 72 e 144 mmHg, pressão arterial média (PAM) entre 40 e 89 mmHg, temperatura nasofaríngea entre 27° e 37°C e temperatura retal entre 28° e 36°. A oximetria cerebral não invasiva apresentou uma variação dentro da normalidade e a diurese produzida ao longo da CEC foi de 57 mL. Foram realizadas 2 gasometrias arteriais e venosas – a primeira apresentava uma acidose metabólica, pelo que

foi feita a administração de 10 mEq/L de NaHCO 8.4% como correção, e a seguinte sem quaisquer alterações. Para além da administração corretiva do equilíbrio ácido-base, foi administrada nova dose de cardioplegia (100 mL), 50 mL de plasma *lyte* e 50 mL de concentrado eritrocitário, sendo os dois últimos a fim de colmatar a diminuição do retorno venoso, justificada pelas anormalidades venosas encontradas. As medições do tempo de coagulação ativado (ACT) realizadas mantiveram-se todas acima dos 400 seg.

A saída de *bypass* foi fácil, sendo realizado o ETE intraoperatório pós-correções no qual se denotou boa função biventricular, CIV residual *peri-patch*, CIV médio-ventricular muscular e infundíbulo hipertrofiado, e tendo sido registado o tempo total de CEC de 1h48min com 52 min de clampagem da aorta. Para além da técnica de CEC e ETE, foram utilizadas as técnicas do CO<sub>2</sub>, da medição da saturação venosa de O<sub>2</sub> e da ultrafiltração convencional. À saída do bloco operatório o doente apresentava PA média de 55 mmHg e 36°C de temperatura.

No pós-operatório, o doente permaneceu conectado ao *pacemaker* em modo DDD devido a raros períodos de bloqueio auriculoventricular completo (BAV) garantindo a sincronização auriculoventricular, com uma FC de 140 bpm. As drenagens hemáticas foram reduzidas, apresentando-se bem perfundido, com extremidades quentes, pulsos palpáveis e simétricos e o raio X tórax realizado demonstrava derrame pleural à direita. As análises pós-cirurgia demonstravam uma ligeira subida da maioria dos parâmetros relativamente aos da pré-cirurgia, à exceção do potássio que se encontrava diminuído e controlado terapeuticamente.

Ao longo do período de pós-operatório, o doente sofreu algumas alterações da FC, com presença de taquicardias, variações no ritmo cardíaco, a estabilizar para ritmo sinusal e ainda conectado ao *pacemaker*, alguma dificuldade nos débitos urinários, sendo feito o seu controlo. Registaram-se ainda algumas complicações ao nível das drenagens do derrame pleural, edemas faciais e das extremidades em redução; manteve sempre uma boa perfusão, com pulsos palpáveis e simétricos e gasometrias equilibradas. Em relação aos ETT pós-operatórios realizados denotou-se para além das

correções TOF uma ligeira disfunção do ventrículo direito, manutenção da CIV residual e CIV muscular e regurgitação pulmonar a reduzir de grave para moderada. Às 48h do pós-operatório encontrava-se hemodinamicamente estável, ainda sedado e em progressão para extubação após estabilizar completamente o ritmo e frequências cardíacas e as drenagens existentes, não tendo existido hemorragias.

## Discussão

O acompanhamento pré-natal evidenciou-se no controlo da doença e intervenção atempada, permitindo a relação entre os antecedentes e a patologia, nomeadamente a diabetes gestacional, não sendo esta relação ainda evidente na literatura<sup>(1,4)</sup>. A toma de betabloqueantes, retardantes dos sintomas da patologia por proporcionarem o relaxamento muscular, permitiu melhorar o fluxo de saída do ventrículo direito e, conseqüentemente, o fluxo sanguíneo pulmonar, reduzindo a cianose, tal como a presença da persistência do canal arterial se mostrou contribuidora ao permitir o *shunt* esquerdo-direito<sup>(1,2)</sup>.

Os ecocardiogramas realizados permitiram definir a existência da TOF, demonstrando as malformações clássicas com uma hipoplasia pulmonar justificada pela reduzida passagem do sangue relacionada com a estenose pulmonar existente. Posteriormente e com outros exames complementares, detetaram-se ainda algumas das comorbidades associadas – a PLSVC é uma anomalia congénita rara encontrada em cerca de 0,3% da população em geral e onde até 10% dos seus portadores possuem outras patologias congénitas, como é exemplo a TOF; na maior parte dos casos apenas é descoberta na realização de exames ou cirurgia. Este é um importante fator para a realização das canulações, pois seria uma das veias utilizadas para recolher todo o sangue do doente na realização da técnica de CEC<sup>(5)</sup>. Quanto à CIA, por não ter repercussões evidentes nem tamanho justificativo nos exames previamente realizados, esta não foi inicialmente considerada para correção, admitindo-se que iria fechar espontaneamente. *Mostafa Behjati-Ardakani et al.* estudaram a evolução e a frequência do fecho espontâneo de defeitos septais auriculares em crianças e adultos, concluindo que o tamanho era o preditor principal para o possível

encerramento ou necessidade de intervenção, seguido da idade, pois quanto mais novos os indivíduos maior a probabilidade do encerramento espontâneo (81%); só defeitos de médias a grandes dimensões necessitaram de intervenção. No doente apresentado, como a sua CIA se revelou de grandes dimensões já em cirurgia, a correção era inevitável<sup>(6)</sup>.

A inexistência da VCSD foi o achado mais inesperado, visto a sua raridade e sendo a sua incidência associada à PLSVC variável entre 0,09 e 0,13%. Por si só, estes achados não apresentam conseqüências hemodinâmicas, mas têm influência direta em alguns procedimentos cirúrgicos, como a impossibilidade de utilização da cardioplegia retrógrada ou na inserção de eletrocateres de *pacemaker*, sendo descritos na literatura através de casos clínicos pontuais e das medidas a tomar em caso de intervenção. O seu conhecimento permite preparar as adaptações necessárias: utilização de cateteres com formatos adequados, utilização de diferentes vias de acesso na introdução de cateteres, uso isolado de cânula venosa para drenagem da PLSVC, entre outras, e complicações que podem trazer quando associadas a outras patologias. Neste sentido, há referência às associações destas duas alterações (e aplicando ao doente apresentado) à TOF e CIA, sendo sob esta forma a sua maior existência – 46% dos casos de PLSVC com ausência da VCSD estão associados a defeitos cardíacos congénitos. Especificamente, estas comorbidades estão associadas à TOF em 9% dos casos e à CIA em 16%<sup>(5,7-9)</sup>.

Apesar da associação com patologias tipicamente detetadas em crianças, na revisão literária percebeu-se que a referência à PLSVC e ausência da VCSD é na maioria das vezes em casos clínicos de pacientes adultos. *Serdar Kula et al.* num estudo realizado em 1205 crianças comprovaram a raridade já referida por não detetarem nenhuma com simultânea presença das alterações e *Ayten Gümüş et al.* relataram os casos de dois doentes de 4 e 5 anos com estas comorbidades cuja descoberta foi coincidente com a realização de um cateterismo<sup>(10,11)</sup>. Por isto se entende que o doente do caso clínico apresentado é um perfeito exemplo da necessidade prévia de estudo através de exames complementares de diagnóstico e da importância deste conhecimento na abordagem e intervenção que, apesar da imprevisibilidade, produziu bons *outcomes*.

A técnica cirúrgica realizada é uma das atuais terapêuticas utilizadas, no entanto existe controvérsia na comunidade científica quanto à estratégia ideal para as correções da TOF, nomeadamente entre a correção total (realizada neste doente) e a correção em duas fases, e ainda sobre as implicações da utilização ou não de *patch* transanular. *Josue Diaz-Frias et al.* relatam as opções de tratamento desenvolvidas e utilizadas ao longo dos anos, realçando a correção total como mais benéfica quanto mais cedo for realizada, existindo disparidades de opinião nos doentes sintomáticos<sup>(1)</sup>. *Pekka Ylitalo et al.* concluíram que a utilização de *patch* transanular aumenta o risco de uma reoperação, fazendo notar que esta necessidade pode não só advir da utilização de *patch*, mas também da gravidade dos defeitos; relatam ainda que a cirurgia em 2 fases é muitas vezes evitada pela menor capacidade terapêutica, mas que a cirurgia de correção total tem normalmente um maior tempo de recuperação pós-operatório devido à agressividade da cirurgia<sup>(12)</sup>. Considerando estes dois estudos e as comorbidades apresentadas pelo doente, percebe-se o porquê do *timing* cirúrgico precoce, o não uso de *patch* transanular e as possíveis vantagens de ambos: a intervenção precoce permitiu não só a deteção das anomalias não visíveis e subvalorizadas nos exames, como a correção destas e das já diagnosticadas, tendo influência direta nos resultados obtidos.

A realização da técnica de CEC implicava todo o rigor e cuidado verificados devido aos achados e idade do paciente, refletindo-se o seu sucesso na cirurgia e no pós-operatório. *David Whiting et al.* demonstram as particularidades e desafio da realização de CEC em idade pediátrica, alertando para possíveis variações anatómicas e consequentes adaptações, como é de certa forma o caso deste paciente<sup>(13)</sup>. A CEC tem um papel fundamental para um ótimo *outcome*, sendo que a hipotermia moderada com a utilização de cardioplegia para proteção miocárdica, tal como os tempos de clampagem da aorta e de CEC realizados se apresentaram dentro de um espectro ideal, considerando um estudo realizado por *Chang-Ha Lee et al.*, garantindo-se ainda o princípio de oferecer ao cirurgião um campo limpo e seco<sup>(14)</sup>.

Relativamente ao *outcome* do doente, entende-se que as complicações intra- e pós-operatórias se tenham relacionado às comorbidades associadas à TOF, onde a área da perfusão conseguiu garantir a maior estabilidade possível durante a efetuação das técnicas cirúrgicas necessárias, apesar das adversidades encontradas. Por se tratar de um doente tão novo prevê-se que a hipertrofia e as CIV's residual e muscular existentes têm maior probabilidade de recuperar e, em caso de necessidade futura, poderão ser intervencionadas. Também é sabido que estas alterações estão associadas à fase pós-operatória da cirurgia de correção da TOF, não gerando por isto preocupação acrescida. A taquicardia e a regurgitação pulmonar são achados pós-operatórios comuns da cirurgia de correção da TOF e encontrados no doente apresentado. *Yagnesh Patel et al.* referem que na presença da PLSVC há a acrescida possibilidade de existirem defeitos congénitos e de haver o desenvolvimento de BAV (apesar de pouco frequente), alterações estas verificadas no doente estudado<sup>(1,8)</sup>. As saturações de O<sub>2</sub> entre o pré- e pós-cirúrgico sofreram um aumento substancial dos 87% para os 100%, sendo possível a perfeita oxigenação dos tecidos e eliminando a cianose característica, salientando o sucesso cirúrgico. A ausência de hemorragias, boa perfusão e o equilíbrio das gasometrias ao longo dos dias subsequentes contribuem para a mesma noção. As alterações nas análises são decorrentes da própria técnica de CEC, mas não constituíram preocupação para além da já esperada num pós-operatório regular.

## Conclusão

O presente caso clínico representa a importância dos exames complementares de diagnóstico na deteção precoce de cardiopatias congénitas e a adaptação da equipa cirúrgica no encontro de novas adversidades, ambas essenciais para o sucesso cirúrgico.

## Referências Bibliográficas

1. Diaz-Frias J, Guillaume M. Tetralogy of Fallot. StatPearls. Treasure Island (FL) 2021.
2. Lacerda AA, Barbosa Da Silva BR, Anchieta A, Filho S, Da Fonseca E, Silva R. Tetralogia de Fallot: aspectos clínicos, diagnósticos e terapêuticos. Revista Multiprofissional em Saúde do Hospital São Marcos. 2013;1(1):50-7.
3. Clara BMA, Cristina MVAT, Azevedo BS, Carla FCH, Salaroli VK. Tetralogia de Fallot. Revista Interdisciplinar Pensamento Científico. 2020;5(5):1855-63.
4. M BC. Tetralogia de Fallot - Um Desafio Multidisciplinar [Mestrado]: Faculdade de Medicina de Lisboa; 2017.
5. Bisoyi S, Jagannathan U, Dash AK, Tripathy S, Mohapatra R, Pattnaik N, et al. Isolated persistent left superior vena cava: A case report and its clinical implications. Annals of Cardiac Anaesthesia. 2017;20(1):104-7.
6. Behjati-Ardakani M, Golshan M, Akhavan-Karbasi S, Hosseini SM, Behjati-Ardakani MA, Sarebanhassanabadi M. The Clinical Course of Patients With Atrial Septal Defects. Iranian Journal Pediatrics. 2016;26(4):e4649.
7. Sheikh AS, Mazhar S. Persistent Left Superior Vena Cava with Absent Right Superior Vena Cava: Review of the Literature and Clinical Implications. Echocardiography. 2014;31(5):674-9.
8. Patel Y, Gupta R. Persistent Left Superior Vena Cava with Absent Right Superior Vena Cava. Methodist DeBakey Cardiovascular Journal. 2018;14(3):232-5.
9. Uçar O, Paşaoğlu L, Çiçekçioğlu H, Vural M, Kocaoğlu I, Aydoğdu S. Persistent left superior vena cava with absent right superior vena cava: a case report and review of the literature. Cardiovascular Journal of Africa. 2010;21(3):164-6.
10. Kula S, Cevik A, Sanli C, Pektas A, Tunaoglu FS, Oguz AD, et al. Persistent left superior vena cava: Experience of a tertiary health-care center. Pediatrics International. 2011;53(6):1066-9.
11. Gümüş A, Yıldırım SV. Absent right superior vena cava with persistent left superior vena cava: two case reports. Turkish Journal of Pediatrics. 2012;54(5):545-7.
12. Ylitalo P, Nieminen H, Pitkänen OM, Jokinen E, Sairanen H. Need of transannular patch in tetralogy of Fallot surgery carries a higher risk of reoperation but has no impact on late survival: results of Fallot repair in Finland. European Journal Cardio-Thoracic Surgery. 2015;48(1):91-7.
13. Whiting D, Yuki K, DiNardo JA. Cardiopulmonary bypass in the pediatric population. Best Practice Research Clinical Anaesthesiology. 2015;29(2):241-56.
14. Lee CH, Kwak JG, Lee C. Primary repair of symptomatic neonates with tetralogy of Fallot with or without pulmonary atresia. Korean Journal of Pediatrics. 2014;57(1):19-25.