

Cardiopatias nas síndromes genéticas (Down, Turner, Williams, Marfan, Noonan, 22q11)

Quais cardiopatias esperar em cada síndrome, quando pedir o ecocardiograma de rastreio, com que frequência repetir e quais sinais o pediatra vigia no seguimento compartilhado

Por **Dr. José Roberto Stefani** — Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076

Professor do Centro Universitário Max Planck

Referências: SBP, Ministério da Saúde, AAP/AHA, NICE (Oxford e Cambridge), AEP, SIP, Harvard e Johns Hopkins · Revisão: setembro de 2026

Gravidade em semáforo (● leve · ● moderada · ● grave), conduta ambulatorial e critérios para encaminhar ao especialista, ao pronto-socorro ou internar, com a comparação entre SBP/Ministério da Saúde e as referências internacionais (convergências e divergências). [Baixar em PDF](#)

CONTEÚDO

1. O que é e como se apresenta
2. Classificação de gravidade
3. Diagnóstico no consultório
4. Tratamento e seguimento
5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar
6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família
7. Comparação com as referências
8. Fontes

EM RESUMO

Síndromes genéticas estão entre os principais fatores de risco para cardiopatia, e a cardiopatia muitas vezes define o prognóstico. **Síndrome de Down:** cerca de 50% têm cardiopatia (defeito do septo atrioventricular, CIV, CIA, canal arterial); **ecocardiograma já na maternidade ou agendado para a alta** (SBP), lido por cardiologista pediátrico **mesmo com eco fetal normal** (AAP); risco de hipertensão pulmonar mesmo sem defeito estrutural. **Turner:** valva aórtica bicúspide, coarctação e dilatação da aorta — ecocardiograma ao diagnóstico, ressonância quando possível, PA anual. **Williams:** estenose aórtica supravalvar, estenose de ramos pulmonares e hipertensão; **alto risco em sedação e anestesia**. **Noonan:** estenose pulmonar valvar e **cardiomiopatia hipertrófica**. **Marfan:** dilatação da raiz da aorta — ecocardiograma anual, betabloqueador ou bloqueador do receptor de angiotensina, restrição de esportes de contato e isométricos. **Deleção 22q11:** defeitos conotrunciais, hipocalcemia e imunodeficiência — avaliar a imunidade antes de vacinas vivas. O pediatra garante o rastreio (●), encaminha com prioridade quando o eco não foi feito ou surge sopro, hipertensão ou sintoma (●) e envia ao pronto-socorro na insuficiência cardíaca, síncope, dor torácica súbita ou hipocalcemia sintomática (●).

Veja também, nesta Biblioteca: **Avaliação Dismorfológica do RN** e **Avaliação do Recém-Nascido com Dismorfismos** (Neonatologia); **Hipocalcemia Neonatal**; **Cardiopatias congênicas: seguimento após a alta**, **Insuficiência cardíaca na criança** e **Cianose e crise hipoxêmica** (nesta área); **Sopro cardíaco, dor torácica e pressão arterial elevada**; **Baixa estatura** e **Puberdade precoce e puberdade atrasada** (Turner); **Síncope na Criança e no Adolescente**.

1. O que é e como se apresenta

SÍNDROME	CARDIOPATIAS TÍPICAS (FREQUÊNCIA)	OUTROS ACHADOS QUE IMPORTAM AO CORAÇÃO
Down (trissomia 21)	~50% (SBP 2020): defeito do septo atrioventricular total , CIV, CIA, canal arterial; Fallot menos frequente	Hipertensão pulmonar mesmo sem defeito estrutural (AAP 2022); apneia obstrutiva; hipotireoidismo; valvopatia mitral e aórtica adquirida no adolescente e no adulto
Turner (45,X e variantes)	Lesões esquerdas: valva aórtica bicúspide , coarctação da aorta , dilatação e dissecção da aorta; anomalias venosas	Hipertensão arterial; linfedema e pescoço alado sugerem o diagnóstico no RN; baixa estatura pode ser o único sinal
Williams (deleção 7q11.23)	~80% com doença cardiovascular: estenose aórtica supravalvar (~75%), estenose de ramos pulmonares (40–60%, costuma melhorar), hipertensão arterial (40–50%, em qualquer idade); estenose coronariana (GeneReviews 2023)	Hipercalcemia; QTc prolongado (~14%); risco de parada cardíaca em sedação e anestesia; morte súbita 25–100 vezes mais frequente que na população
Noonan (via RAS-MAPK)	Cardiopatia em 50–80%: estenose pulmonar valvar (20–50%, valva displásica), cardiomiopatia hipertrófica (20–30%; mais da metade diagnosticada até 6 meses; muito frequente com variantes em <i>RAF1</i> e <i>RIT1</i>), CIA (GeneReviews 2025)	Baixa estatura, alterações de coagulação
Marfan (<i>FBN1</i>)	Dilatação da raiz da aorta (seios de Valsalva) com risco de dissecção; prolapso mitral com insuficiência; prolapso tricúspide (GeneReviews 2022)	Estatura alta, envergadura aumentada, aracnodactilia, luxação do cristalino, deformidade torácica
Deleção 22q11.2 (DiGeorge, velocardiofacial)	Cardiopatia em ~64%, sobretudo defeitos conotruncais (tetralogia de Fallot, interrupção do arco aórtico, tronco arterial comum, CIV com anomalias do arco) (GeneReviews)	Hipocalcemia (hipoparatiroidismo), imunodeficiência (~77%), fenda ou insuficiência palatina (~67%), atraso de desenvolvimento

Quando suspeitar da síndrome a partir da cardiopatia: defeito do septo atrioventricular (Down); menina com coarctação ou valva aórtica bicúspide, sobretudo com linfedema, pescoço alado ou baixa estatura (Turner); estenose aórtica supravalvar (Williams); estenose pulmonar com valva displásica ou cardiomiopatia hipertrófica no lactente com fácies sugestiva (Noonan); dilatação da raiz aórtica em adolescente alto (Marfan); defeito conotruncal, sobretudo com hipocalcemia, fenda palatina ou infecções de repetição (22q11). Confirmação genética com o geneticista.

2. Classificação de gravidade

GRAVIDADE	CRITÉRIOS CLÍNICOS	CONDUTA
● Leve	Ecocardiograma de rastreio feito e normal, ou lesão sem repercussão; assintomático; crescimento na curva da síndrome; PA normal; seguimento cardiológico em dia	Puericultura pelo pediatra com os itens específicos de cada síndrome; revisões cardiológicas na periodicidade recomendada
● Moderada	Ecocardiograma de rastreio ainda não feito; sopro novo ou diferente; PA elevada (Williams, Turner, coarctação corrigida); cansaço ou sudorese às mamadas, ganho de peso ruim; ronco e apneia (Down); aumento do diâmetro aórtico no último eco; necessidade de sedação ou cirurgia eletiva (Williams, Noonan)	Encaminhamento prioritário ao cardiologista — no RN com Down, eco antes da alta ou nas primeiras semanas; nos demais, em dias a poucas semanas; reavaliação em 24–48 h se houver sintomas
● Grave	Sinais de insuficiência cardíaca em repouso, cianose, SpO2 baixa; síncope , palpitações sustentadas; dor torácica, dorsal ou abdominal súbita e intensa em Marfan ou Turner (dissecção da aorta); hipocalcemia sintomática (tetania, convulsão) na 22q11; RN com choque e pulsos femorais fracos (coarctação ou interrupção do arco)	Pronto-socorro de hospital com cardiologia; estabilizar e transportar (ver "Como encaminhar")

Fatores que elevam a gravidade: *shunt* grande não corrigido (no Down, hipertensão pulmonar precoce); aorta com escore-z elevado ou crescimento rápido; hipertensão não controlada; cardiomiopatia hipertrófica; imunodeficiência; prematuridade.

3. Diagnóstico no consultório

Rastreio e seguimento por síndrome

SÍNDROME	NO DIAGNÓSTICO	SEGUIMENTO
Down	Ecocardiograma na maternidade ou agendado para a alta (SBP 2020); lido por cardiologista pediátrico, independentemente do eco fetal (AAP 2022)	Eco normal: não é necessário repetir de rotina (SBP); vigiar sinais de IC em todas as consultas no lactente com <i>shunt</i> (AAP); no adolescente, exame anual para valvopatia adquirida e eco se cansaço, dispneia, sopro novo ou galope (AAP); no adulto, eco e ECG a cada 5 anos (SBP)
Turner	Ecocardiograma (no RN, no 2º–3º dia de vida); ressonância cardíaca em até 12 meses nas diagnosticadas na adolescência ou na idade adulta; incluir a origem das coronárias (Gravholt 2024)	Sem doença: eco entre 9 e 11 anos, após o fim do crescimento ou na transição, e a cada 5–10 anos no adulto; com fatores de risco, individualizado; PA anual ; aorta dilatada: betabloqueador ou bloqueador do receptor de angiotensina
Williams	Avaliação por cardiologista, PA nos quatro membros , ecocardiograma com Doppler, ECG (QTc); outras imagens se pulsos diminuídos ou sopros vasculares	Cardiologia anual até 5 anos e depois a cada 2–3 anos ; PA anual nos dois braços ; cálcio sérico a cada 4–6 meses nos menores de 2 anos (GeneReviews 2023; AAP 2020)
Noonan	Ecocardiograma e ECG	Se normais: avaliação cardíaca pelo menos anual até 5 anos e depois a cada 5 anos ou conforme a clínica (GeneReviews 2025)
Marfan	Ecocardiograma com medida da raiz aórtica em escore-z (≥ 2 = dilatação)	Eco anual se estável; mais frequente se crescimento rápido da aorta ou insuficiência aórtica importante; imagem de toda a aorta (tomografia ou angiorressonância) a partir do adulto jovem (GeneReviews 2022)
22q11	Ecocardiograma e ECG ; cálcio, PTH; hemograma com linfócitos e subpopulações (imunologista)	Conforme a cardiopatia; cálcio nas situações de estresse (cirurgia, infecção, puberdade); avaliação imunológica antes de vacinas vivas

No exame de rotina: sopro, pulsos femorais, PA (com manguito adequado — bolsa $\approx$ 40% da circunferência do braço — e, no Williams e após coarctação, em mais de um membro), SpO₂, fígado, curva de crescimento específica da síndrome quando existir, sinais de apneia obstrutiva (Down). **Toda síncope** nessas crianças exige ECG e cardiologista (Williams, Noonan com cardiomiopatia, Marfan).

Não deixar passar: hipertensão pulmonar no Down (cansaço, SpO₂ limítrofe, B2 hiperfonética), dissecação da aorta no Marfan e no Turner, cardiomiopatia hipertrófica no Noonan (sopro que aumenta em pé, síncope ao esforço), hipocalcemia na 22q11.

4. Tratamento e seguimento

O pediatra garante o rastreio e as revisões, cuida de vacinas, crescimento, sono e desenvolvimento e coordena os especialistas; o cardiologista define intervenções, medicamentos e restrições.

Cuidados específicos

- **Down:** a correção do defeito do septo atrioventricular e das CIV grandes é feita cedo, antes da hipertensão pulmonar — o pediatra não deve aguardar "o bebê crescer" sem avaliação cardiológica. Vacinas do CRIE para trissomias (influenza, pneumocócicas, meningocócica, varicela). **Nirsevimabe no SUS** para menores de 2 anos com síndrome de Down, durante a sazonalidade (independentemente de cardiopatia), e para cardiopatas com repercussão hemodinâmica. Rastrear apneia do sono, que agrava a hipertensão pulmonar.
- **Turner:** PA anual e tratamento precoce da hipertensão; aorta dilatada tratada com betabloqueador ou bloqueador do receptor de angiotensina; atividade aeróbica regular para todas, mas **evitar esporte competitivo e musculação intensa se dilatação grave** (escore-z > 3,5); avaliação cardiovascular completa antes de gestação futura (Gravholt 2024).
- **Williams:** **sedação e anestesia só com avaliação prévia** (anestesiologista, ECG, manutenção estável da PA) — risco aumentado de parada cardíaca; tratar a hipertensão; na hipercalcemia, a suplementação de cálcio e vitamina D é revista com o especialista; ECG para QTc.
- **Noonan:** antes de cirurgias, **história de sangramento, hemograma e avaliação da coagulação** (GeneReviews 2025); cardiomiopatia hipertrófica exige avaliação de esporte e de risco de morte súbita pelo cardiologista.
- **Marfan:** betabloqueador ou bloqueador do receptor de angiotensina desde o diagnóstico ou diante de dilatação progressiva; **evitar esportes de contato, competitivos e exercício isométrico; evitar descongestionantes, vasoconstritores (triptanos) e fluoroquinolonas**; cirurgia da raiz aórtica considerada quando o diâmetro se aproxima de 5,0 cm ou cresce 0,5–1,0 cm por ano (GeneReviews 2022).
- **22q11:** vacinas de vírus vivos (BCG, rotavírus, SCR, varicela) somente após avaliação imunológica — pela IDSA, com **linfócitos T CD3 > 500/μL, CD4 > 500/μL, CD8 > 200/μL e resposta normal a mitógenos**; na suspeita neonatal, discutir com o imunologista antes da BCG. Vacinas inativadas seguem o calendário. Cálcio e vitamina D conforme o endocrinologista; as orientações sobre hemocomponentes na cirurgia cardíaca são do especialista.

Medicamentos: betabloqueador e bloqueador do receptor de angiotensina (Marfan, Turner) e anti-hipertensivos (Williams, Turner) são prescritos e titulados pelo cardiologista. Para febre e dor, os padrões do site (não alternar antitérmicos):

MEDICAMENTO	DOSE	INTERVALO	DURAÇÃO	OBSERVAÇÃO
Nirsevimabe IM (Down < 2 anos; cardiopatia com repercussão)	< 12 meses: 50 mg (< 5 kg) ou 100 mg (≥ 5 kg); 12–23 meses: 200 mg	Dose única por sazonalidade	1ª e 2ª sazonalidade	SUS desde fevereiro de 2026; dose adicional após circulação extracorpórea
Paracetamol	10–15 mg/kg/dose	4–6 h (máx. 5 doses/dia)	Até 48–72 h sem reavaliação	Máx. 75 mg/kg/dia e 4 g/dia; máx. 500 mg/dose < 12 anos; risco cumulativo de hepatotoxicidade
Dipirona	10–12 mg/kg/dose	6 h (máx. 4 doses/dia)	Enquanto febre	Não usar < 3 meses ou < 5 kg
Betabloqueador ou bloqueador do receptor de angiotensina (Marfan, Turner com aorta dilatada)	Conforme cardiologista	—	Contínuo	Não suspender; no Marfan, evitar descongestionantes e fluoroquinolonas

5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar

- Insuficiência cardíaca com desconforto em repouso, má perfusão, cianose ou SpO2 baixa.
- **Dor torácica, dorsal ou abdominal súbita e intensa** em Marfan ou Turner (suspeita de dissecação da aorta), sobretudo com sudorese, palidez, assimetria de pulsos ou de PA.
- **Síncope**, especialmente ao esforço, ou palpitações sustentadas (Williams, Noonan com cardiomiopatia hipertrófica, Marfan).
- **Hipocalcemia sintomática** (tremores, tetania, laringoespasma, convulsão) na 22q11.
- RN com choque, pulsos femorais fracos ou diferença de PA entre membros superiores e inferiores (coarctação ou interrupção do arco aórtico canal-dependentes).
- Emergência hipertensiva (Williams, Turner, coarctação): PA ≥ p95 + 30 mmHg ou > 180/120 mmHg, ou PA elevada com sintomas.

Como encaminhar

1. Monitorar FC, FR, SpO2 e PA (nos quatro membros se possível).
2. Oxigênio se desconforto ou SpO2 baixa; posição semissentada na dispneia.
3. **Suspeita de dissecação**: repouso absoluto, evitar esforço, **não** administrar vasoconstritores; analgesia e transporte imediato.
4. **Hipocalcemia com convulsão**: tratar a crise conforme o protocolo de estado de mal (crise ≥ 5 min) e transportar — a reposição IV de cálcio é hospitalar, com monitorização.

5. **SAMU (192)** e contato com o hospital, de preferência o que acompanha a criança; informar a síndrome (anestesia no Williams, vacinas e hemocomponentes na 22q11).
6. Relatório com diagnóstico genético, cardiopatia, últimos exames (diâmetro aórtico, eco), medicamentos e alergias.

6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família

- "Seu filho precisa de ecocardiograma no diagnóstico, mesmo sem sopro; traga o laudo nas consultas."
- **Down:** "Cansaço e suor nas mamadas, respiração rápida e peso parado podem ser do coração; ronco com pausas também merece avaliação."
- **Turner e Williams:** "Pressão medida pelo menos uma vez por ano." **Williams:** "Antes de sedação, anestesia ou cirurgia, avise que ele tem a síndrome."
- **Marfan:** "Evite futebol de contato, lutas e musculação pesada; não use descongestionante nasal nem antibióticos do grupo das quinolonas sem falar com o médico; dor forte e súbita no peito, nas costas ou na barriga é emergência."
- **22q11:** "Não aplique vacinas de vírus vivo antes da liberação do imunologista; tremores, câibras ou convulsão podem ser cálcio baixo."
- **Pronto-socorro se:** falta de ar em repouso, lábios roxos, desmaio, coração disparado, dor torácica súbita, convulsão.

7. Comparação com as referências

ITEM	SBP / MS (E SBC)	AAP / AHA	NICE (OXFORD / CAMBRIDGE)	AEP	SIP	HARVARD / JOHNS HOPKINS
Down — eco inicial	Na maternidade ou agendado para a alta; não repetir se normal; adulto eco e ECG a cada 5 anos (SBP 2020); SBC: sem posição específica localizada	Para todos, lido por cardiologista pediátrico, mesmo com eco fetal; exame anual para valvopatia no adolescente (AAP 2022)	Sem diretriz específica localizada; Oxford Handbook	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada
Turner	Cariótipo em menina baixa (Biblioteca)	Diretriz internacional 2024 (sociedades europeias e americanas): eco ao diagnóstico, ressonância, PA anual	Sem diretriz própria; segue a diretriz internacional	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	—
Williams, Noonan, Marfan	Sem documento específico localizado	AAP 2020 (Williams); GeneReviews: eco e ECG ao diagnóstico e seguimento periódico	—	—	—	—
22q11	Hipocalcemia neonatal (Biblioteca)	Atualização internacional 2023 e AAP 2025; vacinas vivas conforme linfócitos T (IDSA)	—	—	—	—
VSR	Nirsevimabe no SUS para Down < 2	Profilaxia considerada em Down com	Monoclonal para grupos de risco	SECPCC: nirsevimabe em defeitos menores	—	—

ITEM	SBP / MS (E SBC)	AAP / AHA	NICE (OXFORD / CAMBRIDGE)	AEP	SIP	HARVARD / JOHNS HOPKINS
	anos e cardiopatas com repercussão	cardiopatia, problema de via aérea ou prematuridade (AAP 2022)		com Down, 22q11 ou imunodeficiência		

Leitura: as referências concordam no essencial — ecocardiograma no diagnóstico de toda criança com essas síndromes e seguimento cardiológico com periodicidade definida por síndrome e por achado. A diferença mais relevante está no Down: a SBP dispensa repetir o eco normal e pede eco a cada 5 anos no adulto; a AAP prefere exame anual no adolescente com eco guiado por sintomas. Para as demais síndromes, as recomendações vêm de consensos internacionais e do GeneReviews; SBP, NICE, AEP e SIP não têm documento específico localizado.

PONTOS PRÁTICOS

1. Down: nenhum RN sai da maternidade sem ecocardiograma feito ou agendado — mesmo com eco fetal normal.
2. Turner e Williams: meça a PA em toda consulta; Turner precisa de eco ao diagnóstico e reavaliação da aorta ao longo da vida.
3. Williams: sedação e anestesia só com avaliação prévia; morte súbita e parada anestésica são riscos reais.
4. Noonan: eco e ECG ao diagnóstico, anuais até 5 anos; coagulação antes de cirurgias.
5. Marfan: eco anual, medicamento para proteger a aorta, sem esportes de contato e isométricos; dor torácica ou dorsal súbita é dissecação até prova em contrário.
6. 22q11: defeito conotruncal com hipocalcemia ou fenda palatina é pista diagnóstica; vacinas vivas só após avaliação imunológica.

8. Fontes

- Sociedade Brasileira de Pediatria, Departamento Científico de Genética. Diretrizes de atenção à saúde de pessoas com síndrome de Down, 2020. [PDF](#)
- Bull MJ et al. Health supervision for children and adolescents with Down syndrome. Pediatrics (AAP), 2022;149(5):e2022057010. [PDF](#)

- Gravholt CH et al. Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome. European Journal of Endocrinology, 2024. academic.oup.com
- Morris CA, Braddock SR; AAP Council on Genetics. Health care supervision for children with Williams syndrome. Pediatrics, 2020 (PMID 31964759).
- Morris CA. Williams syndrome. GeneReviews, atualização 2023. ncbi.nlm.nih.gov
- Roberts AE. Noonan syndrome. GeneReviews, atualização 2025. ncbi.nlm.nih.gov
- Dietz H. FBN1-related Marfan syndrome. GeneReviews, atualização 2022. ncbi.nlm.nih.gov
- 22q11.2 deletion syndrome. GeneReviews. ncbi.nlm.nih.gov
- Óskarsdóttir S et al. Updated clinical practice recommendations for managing children with 22q11.2 deletion syndrome. Genetics in Medicine, 2023 (PMID 36729053).
- McGregor S et al. Evaluation of rotavirus vaccine administration among a 22q11.2DS patient population (critérios da IDSA para vacinas vivas). Allergy, Asthma & Clinical Immunology, 2022. link.springer.com
- Medrano López C et al. Recomendaciones de la SECPCC sobre nirsevimab en cardiología pediátrica. Anales de Pediatría, 2024. analesdepediatria.org
- SES-ES. Indicações do CRIE, 2023. [PDF](#)
- Nesta Biblioteca: Avaliação Dismorfológica do RN; Baixa estatura; Calendário SBP 2026/2027 e PNI 2026; Sopro cardíaco, dor torácica e pressão arterial elevada.

Dr. José Roberto Stefani

Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076 · Professor do Centro Universitário Max Planck

Rua das Orquídeas, 667 — Sala 203 — Medical Tower Office Premium — Indaiatuba/SP
(19) 99114-9114 · pediatra.stefani@gmail.com · www.neonatologia.com.br

Conteúdo de caráter educativo, sem substituir a avaliação médica individual. Critérios, doses e condutas são referência e devem ser confirmados em protocolo/bula atualizados, individualizados e conduzidos sob especialista.