

GENÉTICA DA TETRALOGIA DE FALLOT: UMA REVISÃO DE LITERATURA

MOTA, Gabriel Paz Souza¹; TURQUETTI, Samuel César Viana²; MENDONÇA, Gustavo Lopes³; PORTO, Ana Luiza Fernandes Ottoni⁴; CAMPOS, Maria Inês da Cruz⁵

RESUMO

Introdução: O desenvolvimento da genética e da biologia molecular possibilitou uma melhor compreensão das diversas cardiopatias congênitas, abrindo caminho para a medicina de precisão. Dentre elas, destaca-se a Tetralogia de Fallot (TF), na qual a criança nasce apresentando estenose pulmonar, defeito do septo ventricular, aorta acavalada e hipertrofia ventricular direita. Por afetar de 7% a 10% dos pacientes com cardiopatia congênita, a compreensão dos fatores genéticos a ela relacionados é extremamente relevante para a comunidade acadêmica. **Objetivo:** Revisar trabalhos científicos que abordem a TF, de forma a identificar contribuições genéticas envolvidas no desenvolvimento dessa patologia, possibilitando a identificação de subpopulações de risco e proporcionando um melhor entendimento sobre a doença. **Material e métodos:** Foram selecionados os artigos dos últimos 10 anos nas bases de dados Pubmed, Lilacs e Google Acadêmico utilizando os descritores “Tetralogy of Fallot”, “Genetics” e “Molecular”. **Resultados:** A influência genética de TF pode se dar de forma síndrômica, associada a anomalias não cardíacas adicionais, ou de forma isolada, associada a mutações genéticas específicas não síndrômicas. A TF síndrômica ocorre em cerca de 20% dos casos de TF, sendo que de 10% a 15% desses pacientes possuem uma deleção 22q11 e 7% possuem trissomia do cromossomo 21. Nas predisposições não síndrômicas de TF, o locus NOTCH 1 é o local de alterações genéticas mais frequente, seguido pelas alterações no gene FLT4. Ademais, vários fatores de transcrição e moléculas de sinalização associados à cardiogênese parecem estar relacionados a TF, como os genes GATA4, NKX2.5, FOXC2, TBX5 e TBX1. **Conclusão:** Algumas alterações genéticas parecem estar envolvidas com o aparecimento da TF, incluindo mudanças em alguns loci ou presença de síndromes. Logo, a detecção de condições que predisõem a ocorrência da TF pode contribuir no tratamento e prognóstico do paciente.

Palavras-chave: Genética, Tetralogia de Fallot, Embriologia, Anomalia Cardiovascular.

¹Universidade Federal de Juiz de Fora, Juiz de Fora, Minas Gerais. gabriel.paz@medicina.ufjf.br

²Universidade Federal de Juiz de Fora, Juiz de Fora, Minas Gerais. samuel.turquetti@medicina.ufjf.br

³Universidade Federal de Juiz de Fora, Juiz de Fora, Minas Gerais. lopes.gustavo@medicina.ufjf.br

⁴Universidade Federal de Juiz de Fora, Juiz de Fora, Minas Gerais. ana.porto@medicina.ufjf.br

⁵Universidade Federal de Juiz de Fora, Juiz de Fora, Minas Gerais. cruz.campos@ufjf.br