

As malformações cardíacas são consideradas os defeitos congênitos mais frequentemente observados ao nascimento. Nosso objetivo foi determinar a incidência e os tipos de alterações cromossômicas identificados em pacientes com cardiopatia congênita hospitalizados na Unidade de Tratamento Intensivo (UTI) Cardíaca do Hospital da Criança Santo Antônio, um centro de referência na avaliação e tratamento de pacientes com cardiopatia congênita. A análise citogenética foi realizada através do cariótipo de alta resolução por bandas GTG. Foram incluídas no estudo somente crianças hospitalizadas pela primeira vez nesta UTI. Elas foram alocadas de forma prospectiva e consecutiva durante o período de 1 ano e 4 meses. Para análise dos dados utilizou-se do teste exato de Fisher ($P < 0,05$). Do grupo inicial de 333 pacientes, 31 não entraram no estudo, ou por terem ido a óbito ($n=12$) ou por terem tido alta antes da avaliação ($n=4$), ou pelo fato dos pais terem optado em não participar do estudo ($n=15$). Dos 302 pacientes com consentimento, em 298 o exame de cariótipo pôde ser realizado com sucesso. Destes indivíduos, 152 eram do sexo masculino e 146 do feminino, com idades variando entre 1 dia a 13 anos. Anormalidades cromossômicas foram observadas em 46 pacientes (15%), sendo 41 delas (89%) numéricas (37 pacientes com +21, 2 com +18, 1 com triplo X e 1 com monossomia do X) e 5 (11%) estruturais [2 pacientes com der(14;21),+21, 1 com i(21q), 1 com dup(17p) e 1 com add(18p)]. O principal diagnóstico foi o de síndrome de Down (13%). Portanto, anormalidades cromossômicas são frequentes entre indivíduos com cardiopatia congênita, sendo que nossa frequência (15%) foi similar à descrita na maior parte dos trabalhos da literatura (9 a 13%). Sua identificação tem importância tanto para a identificação e o tratamento de anormalidades associadas como para o aconselhamento genético à família.