

UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL
CAMPUS PASSO FUNDO
CURSO DE MEDICINA

MARTINA BASSOLLI

PANORAMA EPIDEMIOLÓGICO DAS ANOMALIAS CONGÊNITAS NO BRASIL
NO PERÍODO DE 2012 A 2021

PASSO FUNDO, RS

2024

MARTINA BASSOLLI

**PANORAMA EPIDEMIOLÓGICO DAS ANOMALIAS CONGÊNITAS NO BRASIL
NO PERÍODO DE 2012 A 2021**

Trabalho de Curso apresentado ao Curso de Medicina da Universidade Federal da Fronteira Sul (UFFS), Campus Passo Fundo - RS, como requisito parcial para obtenção do título de Médica.

Orientadora: Prof^a Dr^a Ivana Loraine Lindemann

Coorientadora: Prof^a. Ms. Giani Cioccarì

Coorientadora: Prof^a. Dr^a Renata dos Santos Rabello

PASSO FUNDO, RS

2024

Ficha catalográfica

Bibliotecas da Universidade Federal da Fronteira Sul - UFFS

Bassolli, Martina
Panorama Epidemiológico das Anomalias Congênitas no
Brasil no período de 2012 a 2021 / Martina Bassolli. --
2024.
52 f.

Orientadora: Ivana Loraine Lindemann
Coorientadores: Giani Ciocari, Renata dos Santos
Rabello
Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação) -
Universidade Federal da Fronteira Sul, Curso de
Bacharelado em Medicina, Passo Fundo,RS, 2024.

1. Anomalias Congênitas. 2. Epidemiologia. 3.
DATASUS. 4. Nascidos vivos. I. Lindemann, Ivana Loraine,
orient. II. Ciocari, Giani, co-orient. III. Rabello,
Renata dos Santos, co-orient. IV. Universidade Federal
da Fronteira Sul. V. Título.

Elaborada pelo sistema de Geração Automática de Ficha de Identificação da Obra pela UFFS
com os dados fornecidos pelo(a) autor(a).

MARTINA BASSOLLI

**PANORAMA EPIDEMIOLÓGICO DAS ANOMALIAS CONGÊNITAS NO BRASIL
NO PERÍODO DE 2012 A 2021**

Trabalho de Curso apresentado ao Curso de Medicina da Universidade Federal da Fronteira Sul (UFFS), Campus Passo Fundo - RS, como requisito parcial para obtenção do título de Médica.

Este Trabalho de Curso foi defendido e aprovado pela banca examinadora em:
18/06/2024.

BANCA EXAMINADORA

Prof^a Dr^a Ivana Loraine Lindemann
Orientadora

Prof^a Daniela de Almeida Dal Maso
Avaliadora

Mariana Gregorio
Avaliadora

APRESENTAÇÃO

O presente estudo, intitulado PANORAMA EPIDEMIOLÓGICO DAS ANOMALIAS CONGÊNITAS NO BRASIL NO PERÍODO DE 2012 A 2021, trata-se de um Trabalho de Curso (TC), requisito parcial para obtenção do título de Médica pela Universidade Federal da Fronteira Sul (UFFS), campus Passo Fundo - RS. Foi desenvolvido pela acadêmica Martina Bassolli, sob orientação da Prof^a. Dr^a. Ivana Loraine Lindemann e coorientação da Prof^a. Ms. Giani Cioccarri e da Prof^a. Dr^a. Renata dos Santos Rabello. O volume final foi estruturado de acordo com o Manual de Trabalhos Acadêmicos da UFFS, está em conformidade com o Regulamento do Trabalho de Curso e é composto por três partes. Elaborada durante o primeiro semestre de 2023, no componente curricular (CCr) Trabalho de Curso I, a primeira parte refere-se ao projeto de pesquisa. A segunda parte inclui o relatório de pesquisa, produzido no CCr Trabalho de Curso II, cursado no segundo semestre de 2023. A terceira parte contém o artigo científico, produzido no primeiro semestre de 2024, no CCr Trabalho de Curso III, a partir da execução do projeto de pesquisa, por meio da coleta, análise estatística, interpretação e discussão dos dados. Trata-se de um estudo ecológico, observacional, descritivo e com abordagem quantitativa de dados secundários obtidos do Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (DATASUS), referentes aos registros provenientes da Declaração de Nascidos Vivos notificados ao Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos.

RESUMO

As Anomalias Congênitas (AC) configuram alterações do desenvolvimento intrauterino que resultam em distúrbios estruturais ou funcionais que estão presentes ao nascimento. No mundo, cerca de 6% de todos os nascidos vivos apresentam algum tipo de AC, sendo a segunda principal causa de mortalidade infantil no Brasil. Em 2019, o Ministério da Saúde deu início a um modelo de vigilância epidemiológica, ratificando a urgência da monitorização das AC, devido ao seu impacto na saúde pública brasileira. O presente trabalho teve como objetivo delinear um panorama epidemiológico das AC no Brasil no período de 2012 a 2021. Refere-se a um estudo quantitativo, observacional, ecológico, descritivo de dados secundários extraídos do Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (DATASUS), referentes aos registros provenientes da Declaração de Nascidos Vivos e notificados ao Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC). A população estudada foi composta por todas as notificações de Anomalias Congênitas em nascidos vivos no Brasil, no período de 2012 a 2021. Foi encontrada uma prevalência de 83,7 casos de AC a cada 10.000 nascidos na amostra estudada, sendo as malformações do aparelho osteomuscular o grupo mais frequente, seguido por outras e as do sistema nervoso. Perfil materno e gestacional encontrado: entre 20 e 29 anos, com escolaridade entre 8 e 11 anos, da cor parda, parto cesáreo, gestação única e sete ou mais consultas pré-natal. O recém-nascido com AC teve perfil do sexo masculino, índice de Apgar entre 8 e 10 no 1º e no 5º minuto, peso normal e nascido a termo. Observou-se maior prevalência de AC nas regiões Sudeste e Sul do país, aliada a um pico de casos no ano de 2016. Por fim, não foi verificado um aumento no número de notificações de AC em nascidos vivos após a vigência da Lei n.º 13.685, de 25 de junho de 2018.

Palavras-chave: Anormalidades Congênitas; Brasil; Recém-Nascido; Epidemiologia.

ABSTRACT

Congenital Anomalies (CA) are alterations in intrauterine development that result in structural or functional disorders present at birth. Globally, about 6% of all live births present some type of CA, being the second leading cause of infant mortality in Brazil. In 2019, the Ministry of Health initiated an epidemiological surveillance model, reaffirming the urgency of monitoring CA due to their impact on Brazilian public health. This study aimed to outline an epidemiological panorama of CA in Brazil from 2012 to 2021. It is a quantitative, observational, ecological, and descriptive study of secondary data extracted from the Department of Health Informatics of the Unified Health System (DATASUS), referring to records from the Live Births Declaration and reported to the Live Birth Information System (SINASC). The studied population consisted of all notifications of Congenital Anomalies in live births in Brazil from 2012 to 2021. A prevalence of 83.7 cases of CA per 10,000 births was found in the study sample, with musculoskeletal system malformations being the most frequent group, followed by others and those of the nervous system. Maternal and gestational profile found: between 20 and 29 years old, with 8 to 11 years of schooling, of mixed race, cesarean delivery, single gestation, and seven or more prenatal consultations. The newborn with CA had a male gender profile, Apgar score between 8 and 10 at 1 and 5 minutes, normal weight, and born at term. A higher prevalence of CA was observed in the Southeast and South regions of the country, along with a peak in cases in the year 2016. Finally, there was no increase in the number of CA notifications in live births after the enactment of Law No. 13,685, dated June 25, 2018.

Keywords: Congenital Abnormalities; Brazil; Newborn; Epidemiology.

Keywords: Congenital Abnormalities; Brazil; Newborn; Epidemiology.

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO	11
2. DESENVOLVIMENTO	12
2.1 PROJETO DE PESQUISA	12
2.1.1 Tema	12
2.1.2 Problemas	12
2.1.3 Hipóteses	12
2.1.4 Objetivos	13
2.1.4.1 Geral	13
2.1.4.2 Específicos	13
2.1.5 Justificativa	14
2.1.6 Referencial teórico	15
2.1.6.1 Epidemiologia	15
2.1.6.2 Classificação	16
2.1.6.3 Etiologias	17
2.1.6.5 Prevenção	21
2.1.6.6 Notificação	22
2.1.7 Metodologia	25
2.1.7.1 Tipo de estudo	25
2.1.7.2 Local e período de realização	25
2.1.7.3 População e amostra	25
2.1.7.4 Variáveis, instrumentos e coleta de dados	25
2.1.7.5 Processamento, controle de qualidade e análise dos dados	26
2.1.7.6 Aspectos éticos	26
2.1.8 Recursos	27

2.1.9 Cronograma	28
REFERÊNCIAS	29
ANEXO A	32
3. RELATÓRIO DE PESQUISA	33
4. ARTIGO	35
5. CONSIDERAÇÕES FINAIS	53

1. INTRODUÇÃO

Anomalias Congênicas (AC), também chamadas de Malformações Congênicas, são transtornos do desenvolvimento humano que se manifestam ao nascer, podendo ser de ordem estrutural, funcional, metabólica, de conduta ou hereditária (MOORE; PERSAUD; TORCHIA, 2012). De acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS) (2023), estima-se que 6% dos nascidos vivos no mundo apresentam alterações morfológicas provenientes dessa doença, sendo que muitas são preveníveis. Com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC), no Brasil, são notificados cerca de 24 mil nascidos vivos com AC anualmente, sendo um importante problema de saúde pública no país (BRASIL, 2021a).

De 2015 a 2017, o Brasil enfrentou o período epidêmico de casos de microcefalia em fetos e recém-nascidos. Naquela época, a etiologia estava associada ao vírus Zika, transmitido pelo *Aedes aegypti*, e, a partir disso, foi descrita uma nova doença conhecida como síndrome congênita associada à infecção pelo vírus Zika (SCZ). Desde então, o país esteve mais alerta no que tange às AC, sendo 2019 o ano inicial da estruturação de um modelo de vigilância para essas doenças (BRASIL, 2022b).

Devido à recente organização da vigilância, o monitoramento epidemiológico das AC ainda é um verdadeiro desafio no Brasil, sobretudo porque alguns tipos, assim como também determinados locais geográficos, podem apresentar uma subnotificação importante. Um estudo publicado por Costa *et al.* (2003) comparou a frequência de nascidos vivos com anomalias no aparelho circulatório (161 indivíduos) com o número de óbitos relacionados (1.060 óbitos); logo, foi observado nessa série histórica que havia uma discrepância significativa, podendo indicar falha na alimentação dos dados. Entretanto, diversas publicações e programas de conscientização estão sendo realizados atualmente pelo Ministério da Saúde, cabendo destacar a importância das pesquisas nessa área, que ampliam a sensibilização dos gestores, dos profissionais da saúde e da população em geral.

2. DESENVOLVIMENTO

2.1 PROJETO DE PESQUISA

2.1.1 Tema

Panorama epidemiológico das Anomalias Congênicas no Brasil, no período de 2012 a 2021.

2.1.2 Problemas

Qual a prevalência de Anomalias Congênicas em nascidos vivos no Brasil no período de 2012 a 2021?

Houve variação nos coeficientes anuais de prevalência de Anomalias Congênicas em nascidos vivos no Brasil no período?

Quais regiões do Brasil apresentaram maior prevalência de Anomalias Congênicas no período?

Quais os sistemas biológicos mais acometidos por Anomalias Congênicas em nascidos vivos no Brasil no período?

Qual o perfil epidemiológico materno, gestacional e do recém-nascido com Anomalia Congênita no Brasil no período?

A obrigatoriedade da notificação, Lei n.º 13.685, de 25 de junho de 2018, influenciou a prevalência de Anomalias Congênicas em nascidos vivos no Brasil?

2.1.3 Hipóteses

Será encontrada uma prevalência de 1% de Anomalias Congênicas na amostra estudada.

Será constatada uma variação nos coeficientes anuais de prevalência de Anomalias Congênicas, tendo um pico de casos no período próximo a 2015.

Espera-se encontrar maior prevalência de Anomalias Congênicas nas regiões Nordeste e Sudeste.

Espera-se que o sistema osteomuscular, seguido pelo neurológico e pelo cardiovascular, sejam os mais acometidos por Anomalias Congênicas.

O perfil materno encontrado será idade avançada, baixa escolaridade e cor de pele preta. O perfil gestacional mais frequente será <7 consultas pré-natal, gravidez dupla, idade gestacional <37 semanas e parto cesáreo. O perfil encontrado para o recém-nascido com Anomalia Congênita no Brasil será sexo masculino, prematuro, baixo peso ao nascer e com Apgar < que 7 no 1º e no 5º minuto.

Espera-se verificar aumento na prevalência de Anomalias Congênicas em nascidos vivos no Brasil a partir da obrigatoriedade definida em lei.

2.1.4 Objetivos

2.1.4.1 Geral

Delinear um panorama epidemiológico das Anomalias Congênicas no Brasil no período de 2012 a 2021.

2.1.4.2 Específicos

Estimar a prevalência de Anomalias Congênicas em nascidos vivos no Brasil no período.

Analisar se houve variação nos coeficientes anuais de prevalência de Anomalias Congênicas em nascidos vivos no Brasil no período.

Estimar a prevalência dos casos de Anomalias Congênicas em nascidos vivos por região do Brasil no período.

Analisar quais são os sistemas mais acometidos por Anomalias Congênicas em nascidos vivos no Brasil no período.

Descrever as características epidemiológicas maternas, gestacionais e do recém-nascido dos casos de Anomalia Congênita no Brasil.

Estudar a influência da Lei n.º 13.685, de 25 de junho de 2018, na prevalência de Anomalias Congênicas em nascidos vivos no Brasil.

2.1.5 Justificativa

Considerando que as Anomalias Congênicas são a segunda causa de morte infantil no Brasil e um notório problema de saúde pública, sobretudo após a transição epidemiológica, marcada pela diminuição das causas infecciosas de mortalidade infantil, é de grande valia ampliar o olhar da vigilância acerca desse tema. Estudos como este, cujo propósito é delinear um panorama epidemiológico das AC no Brasil, possibilitam aprimorar o monitoramento desses processos patológicos, além de salientar a gravidade deste assunto.

Durante a epidemia de microcefalia por exposição ao vírus Zika, no ano de 2015, houve um fortalecimento das pesquisas nessa área; contudo, ainda são escassos os ensaios que analisam dados provenientes do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC) sobre os casos de Anomalias Congênicas no país. Essa carência se revela ainda mais acentuada quando concerne aos anos de 2018 em diante, o que justifica a abrangência de 2012 a 2021 do presente trabalho.

As variáveis determinadas e analisadas no estudo poderão auxiliar a traçar um perfil epidemiológico não só do recém-nascido com AC, mas também um contorno materno e gestacional, contribuindo para identificação cada vez mais precoce e assertiva dessas doenças. Assim, os resultados encontrados também poderão ser úteis para o aperfeiçoamento das técnicas de diagnóstico e prevenção, visto que muitos tipos de anomalias são passíveis de prevenção, em diferentes níveis. Secundariamente, o estudo poderá ajudar os profissionais de saúde envolvidos com o diagnóstico de AC no pré-natal e ao nascimento, com ênfase naquelas que compõem os grupos prioritários para fins de vigilância.

Sob esse aspecto, tanto a precocidade do diagnóstico, que antecipa os cuidados em saúde e melhora a sobrevivência dos recém-nascidos, quanto a prevenção satisfatória, reduzem gastos públicos. Por isso, sabendo da importância de quantificar, qualificar e incrementar os indicadores de saúde na infância, a observação epidemiológica das AC também servirá de apoio à saúde pública, subsidiando a

tomada de decisão e mitigando impactos na morbimortalidade dos indivíduos afetados.

Por fim, recordando a falta de estudos que utilizam dados oficiais a respeito das AC no Sistema Único de Saúde (SUS), é imprescindível analisar o preenchimento dessas informações no banco de dados do DATASUS, principalmente posterior a Lei n.º 13.685, de 25 de junho de 2018, que tornou obrigatória a notificação das AC. Dessa forma, o presente estudo poderá auxiliar na sensibilização dos gestores e profissionais de saúde acerca do correto preenchimento dos dados.

2.1.6 Referencial teórico

2.1.6.1 Epidemiologia

De acordo com o *Center for Disease Control and Prevention* (2023), cerca de 3% a 6% das crianças em todo o mundo nascem com um defeito congênito grave a cada ano. No Brasil, entre 2010 e 2021, foram registrados 285.296 nascidos vivos com AC, representando 0,83% dos nascidos vivos nesse mesmo período (BRASIL, 2021a). Quando comparados os registros brasileiros às estimativas internacionais, verifica-se menor número de casos no país, possivelmente em decorrência da subnotificação (BRASIL, 2021b).

Em um estudo norte-americano, Egbe *et al.* (2014) encontraram uma prevalência de AC de 28,9 por 1.000 nascidos vivos, no ano de 2008, sendo que os defeitos cardíacos congênitos foram o subgrupo não cromossômico mais comum, com 6,5 por 1.000 nascimentos, seguido por defeitos nos membros (3,8 por 1.000), anomalias do sistema urinário (3,1 por 1.000) e defeitos do sistema nervoso (2,3 por 1.000). Dolk, Loane e Garne (2010), demonstraram resultados semelhantes na Europa, pois novamente os defeitos cardiovasculares foram os mais comumente encontrados. Por outro lado, no Brasil, López e Oliveira (2020) encontraram maiores prevalências das alterações do desenvolvimento do aparelho osteomuscular (3 por 1.000), seguidas por sistema nervoso, aparelho digestivo e, por último, aparelho circulatório.

Quanto à distribuição geográfica, os casos concentraram-se, majoritariamente, nas regiões Sudeste e Nordeste. Nos anos de 2013 e 2017, o Sudeste foi a região que representou a maior prevalência de AC, aproximadamente 4 por 1.000 nascidos vivos. O Nordeste foi a segunda região com o maior percentual de defeitos congênitos e a região Sul foi a terceira, sendo que seu índice se equiparou às regiões Norte e Centro-Oeste juntas (LÓPEZ; OLIVEIRA, 2020).

Outros dados preocupantes das AC estão relacionados às taxas de mortalidade. Na última análise de saúde no Brasil, que abrangeu os anos de 2020 a 2021, a *causa mortis* por AC esteve em primeiro lugar em 3 dos 4 grupos de vigilância. No componente de mortalidade neonatal precoce, os defeitos congênitos representaram 20% das mortes, superados apenas pela prematuridade (21%). Nas demais faixas, as AC representam a principal causa de mortalidade, sendo 23% no período neonatal tardio, 29% no pós-neonatal e 23% na mortalidade infantil (BRASIL, 2021c). Embora seja uma realidade preocupante, acredita-se que esses números possam ser ainda mais alarmantes, uma vez que as AC são uma das principais causas de abortos espontâneos precoces (DOLK; LOANE; GARNE, 2010). Em consequência disso, os casos de morte fetal antes da identificação da gravidez dificultam a determinação exata dessas informações (HANAOKA *et al.*, 2018).

2.1.6.2 Classificação

A classificação das anomalias congênitas é um desafio global. Atualmente, existem diversas tentativas de catalogar essas doenças; contudo, nenhuma é aceita universalmente, visto que todas possuem algum tipo de limitação para a prática médica (MOORE; PERSAUD; TORCHIA, 2012). Em 1993, a OMS codificou e sistematizou as doenças por meio da *International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems* (ICD), conhecida como CID-10, sendo atualizada de forma anual (WORLD HEALTH ORGANIZATION, 2023).

Nos dias atuais, esse guia é reconhecido e utilizado globalmente, inclusive no Brasil. O sistema permite agrupar patologias semelhantes em capítulos, os quais recebem códigos de até seis caracteres de longitude (em formato de X00.000). A partir desse código, cada doença recebe um outro código próprio. As anomalias congênitas

estão classificadas dentro do grupo "Malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas", no capítulo XVII, códigos Q00 à Q99 (DATASUS, 2023).

2.1.6.3 Etiologias

A teratologia interessa-se pelo domínio do conhecimento acerca das anormalidades do desenvolvimento humano. Desde o princípio dos estudos teratológicos, foi verificado que, no decorrer da gestação, determinadas fases são mais críticas e suscetíveis a agentes ou fatores que levam a alterações no desenvolvimento (MOORE; PERSAUD; TORCHIA, 2012).

A gestação é dividida em duas grandes fases: período embrionário e período fetal. Durante o primeiro estágio, que se estende desde a fecundação até a oitava semana, ocorre o estabelecimento dos eixos crânio-caudal e esquerda-direita e o processo de organogênese. Nas três primeiras semanas, os agentes teratogênicos são nocivos de tal maneira que, caso haja exposição, geralmente, induzem ao aborto. A contar desse momento até a oitava semana, ocorre a formação dos órgãos, momento em que as falhas poderão induzir ausências completas ou parciais de estruturas corporais. No decorrer da segunda grande fase, entende-se que os efeitos de uma exposição teratogênica, embora importantes, trarão defeitos menos graves ao indivíduo. Contudo, sabe-se que nenhum momento da gestação é seguro em relação aos teratógenos (SADLER, 2013).

Os motivos etiológicos são desconhecidos em aproximadamente 50% a 60% das anomalias congênitas (MOORE; PERSAUD; TORCHIA, 2012). No entanto, Moore, Persaud e Torchia (2012) e Sadler (2013) as organizaram em três categorias, de acordo com sua causa: devidas a fatores genéticos, de etiologia ambiental e as de origem multifatorial (razões ambientais e genéticas juntas), sendo que, as últimas configuram cerca da metade.

As devidas a fatores genéticos são divididas em monogênicas (restritas a um gene) ou cromossômicas, podendo ser herdadas ou ocorrer ao acaso. As alterações podem ocorrer numérica ou estruturalmente, podendo afligir cromossomos sexuais ou autossômicos (não sexuais) (MOORE; PERSAUD; TORCHIA, 2012).

Ainda, as AC de etiologia ambiental, também chamadas teratogênicas, resultam da exposição materna a agentes físicos, químicos, biológicos, mecânicos ou mesmo a fatores nutricionais, como detalha o Quadro 1. A identificação dos teratógenos humanos é um desafio global, sendo que a maioria ainda não é reconhecida ou não possui suas propriedades descritas (BRASIL, 2021b).

Quadro 1- Principais teratógenos conhecidos em humanos e suas anomalias congênicas mais frequentes

	Teratógenos	AC Relacionadas em Humanos
Físicos e Químicos	Radiação ionizante (doses acima de 5Sv)	Microcefalia, deficiência intelectual, anomalias esqueléticas e restrição de crescimento intrauterino
	Mercúrio	Anomalias do sistema nervoso central
	Chumbo	Prematuridade, anomalias cardíacas e anomalias de membros
	Bifenil Policlorinados	Restrição de crescimento intrauterino
Drogas e Medicamentos	Álcool	Síndrome alcoólica fetal (microcefalia, dismorfias faciais, anomalias cardíacas e do sistema nervoso central, restrição de crescimento pré e pós-natal), transtornos comportamentais, dificuldade de aprendizado, memória e atenção
	Tabagismo	Fendas orais, prematuridade, restrição de crescimento intrauterino e anomalias no neurodesenvolvimento (Transtorno de déficit de atenção e hiperatividade)
	Cocaína	Baixo peso ao nascer, restrição de crescimento intrauterino, prematuridade, anomalias do sistema nervoso central, microcefalia e distúrbios neurocomportamentais
	Talidomida	Focomelia e outros defeitos de redução de membros, microftalmia, microtia, anomalias cardíacas e agenesia renal
	Varfarina	Anomalias oculares, hipoplasia nasal, anomalias do sistema nervoso central
	Retinóides	Microtia, anomalias cardíacas e do sistema nervoso central
	Carbamazepina	Defeitos de fechamento de tubo neural

	Ácido Valpróico	Anomalias cardiovasculares
	Inibidores da Enzima Conversora de Angiotensina (ECA)	Displasia renal, insuficiência renal, oligodrâmnio, restrição de crescimento intrauterino e deformidades da seqüência de oligodrâmnio
	Metotrexato	Defeitos de fechamento de tubo neural, hidrocefalia e anomalias esquelética
	Misoprostol	Anormalidades neurológicas (paralisia facial congênita, outras paralisias cranianas), defeitos de redução de membros (tipo amputação), pé torto
	Dietilestilbestrol	Anomalias do sistema reprodutivo, maior incidência de câncer vaginal na prole feminina
	Tetraciclina	Anomalias no esmalte dentário
	Andrógenos	Virilização da genitália externa em fetos 46, XX
Agentes biológicos	Toxoplasmose	Microcefalia, coriorretinite, deficiência intelectual, ventriculomegalia, hidrocefalia, hepatoesplenomegalia e epilepsia
	Rubéola	Anomalias cardíacas, surdez, catarata, microftalmia e outras anomalias oculares, deficiência intelectual, microcefalia, paralisia cerebral e restrição de crescimento intrauterino
	Citomegalovírus	Surdez neurossensorial, convulsões, icterícia, hepatoesplenomegalia, restrição de crescimento intrauterino e microcefalia
	Sífilis	Coriorretinite, deficiência intelectual, osteocondrite, icterícia, hepatoesplenomegalia, restrição de crescimento intrauterino, surdez, hidrocefalia e anomalias da face
	HIV	Restrição de crescimento intrauterino, microcefalia pós-natal
	ZIKV	Microcefalia e anormalidades cerebrais disruptivas, hipertonia, artrogripose, dismorfias faciais
Condições maternas	Obesidade severa	Defeitos de fechamento do tubo neural
	Diabetes mellitus	Defeitos cardiovasculares, defeitos de fechamento tubo neural, defeitos do sistema nervoso central, macrossomia, defeitos esqueléticos e displasia caudal
	Deficiência de ácido fólico	Defeitos de fechamento de tubo neural

	Deficiência de iodo	Hipotireoidismo congênito, danos neurológicos (deficiência cognitiva e intelectual)
	Hipertermia	Defeitos de fechamento do tubo neural

Fonte: adaptado de BRASIL (2021b).

2.1.6.4 Diagnóstico

Identificar as AC no momento correto favorece o diagnóstico e o tratamento adequados, contribuindo para a redução da morbimortalidade. O acompanhamento pré-natal é a ferramenta mais importante de detecção e monitoramento de problemas de saúde materno-fetais. A anamnese, primeira etapa do pré-natal, pode rastrear fatores e exposições de risco maternos, com destaque para idade avançada, antecedentes familiares e pessoais e contato com agentes teratogênicos. Os exames físicos e laboratoriais de rotina também são extremamente relevantes, pois podem identificar alterações de medidas uterinas, de movimentos fetais e de ausculta cardíaca, por exemplo. Ainda, podem ser observadas patologias maternas desconhecidas como hipertensão, diabetes ou mesmo infecções gestacionais que resultam em desfechos adversos (BRASIL, 2022b).

Alguns exames de imagem e complementares também são executados no pré-natal, principalmente em casos de suspeita de complicações com o feto. A ultrassonografia obstétrica é uma técnica importante e rotineira, visto que determina a idade gestacional, identifica gestações múltiplas e detecta diversas alterações no desenvolvimento, como defeitos no tubo neural, defeitos de parede abdominal e síndrome de Down. Além da ultrassonografia obstétrica, podem ser solicitados outros exames que auxiliam em caso de suspeita, tais como a morfológica de segundo trimestre, a ressonância magnética, a ecocardiografia fetal, a triagem do soro materno, o teste pré-natal não invasivo (NIPT), a amniocentese e a punção de vilosidades coriônicas (BRASIL, 2022b).

Após 12 a 24 horas do nascimento, deve ser feita uma investigação minuciosa por meio do exame físico, que inclui inspeção, palpação, percussão e ausculta em todos os segmentos corporais do indivíduo. Ainda, o Ministério da Saúde preconiza a realização dos Testes de Triagem Neonatal (Teste do Pezinho, Teste da Orelhinha,

Teste do Olhinho, Teste do Coraçõzinho e o Teste da Linguinha), que identificam uma série de alterações que sintomáticas e assintomáticas que podem caracterizar AC (BRASIL, 2022b).

O Ministério da Saúde disponibilizou em 2022 o “Guia Prático: Diagnóstico de anomalias congênitas no pré-natal e ao nascimento”. Esse documento tem o objetivo de auxiliar na vigilância, diagnóstico e monitoramento das AC. Sendo de acesso gratuito e online, os profissionais de saúde podem acessá-lo e aprimorar seus conhecimentos acerca dos exames pré-natais e neonatais que são fundamentais no diagnóstico das AC, principalmente aquelas que compõem o grupo prioritário para fins de vigilância. Além desse recurso, outras ferramentas de apoio ao diagnóstico foram desenvolvidas, tais como o “Atlas de Anomalias Congênitas”, elaborado pelo Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas (Eclamc) (2021), o “Birth defects surveillance: quick reference handbook of selected congenital anomalies and infections” (WORLD HEALTH ORGANIZATION, 2020), e o aplicativo “Global Birth Defects”, elaborado pelo Comitê Internacional para Ferramentas de Vigilância de Anomalias Congênitas.

2.1.6.5 Prevenção

Aproximadamente 70% das AC podem ser evitadas ou suas sequelas minimizadas por meio da prevenção. Tendo em vista a etiologia multifatorial de grande parte das AC, as ações preventivas têm sua estratégia pautada nos diferentes fatores que podem influenciar o desenvolvimento do embrião. Assim, devem incluir políticas públicas de saúde que abrangem a mulher e a sua gestação, o recém-nascido e a criança (BRASIL, 2021b).

A cartilha “Saúde Brasil 2020/2021: anomalias congênitas prioritárias para vigilância ao nascimento”, publicada pelo Ministério da Saúde em 2021, traz recomendações gerais acerca de mecanismos que reduzem riscos de AC, colocando-os em fases cronológicas. No período pré-concepcional, a prevenção primária pode ser realizada por meio do controle de doenças crônicas, como o diabetes; das imunizações, como a vacina contra a rubéola; do planejamento da gravidez e do aconselhamento genético. Ainda, primariamente, é possível prevenir as AC com a

nutrição adequada da gestante, utilizando, por exemplo, a suplementação com ácido fólico. Durante o pré-natal, deve-se estar atento às infecções maternas, ao uso de medicamentos ou drogas, como o álcool, além de estabelecer a triagem e o diagnóstico pré-natal. Ainda, após o nascimento, a prevenção secundária e terciária acontecerá através da triagem neonatal e das intervenções médico-cirúrgicas oportunas (BRASIL, 2021b).

Além do foco materno e neonatal, as estratégias incluem melhorias nos cuidados em saúde e na informação; para isso deve-se educar a comunidade e os profissionais de saúde, além de promover o planejamento familiar (BRASIL, 2021b).

2.1.6.6 Notificação

A notificação das AC é uma prática de importância direta e indireta tanto para o indivíduo e sua família, quanto para a saúde pública. Registrar adequadamente os defeitos congênitos permite, em primeira esfera, conhecer e diagnosticar corretamente o tipo e a quantidade de anomalias. Em consequência, os encaminhamentos a unidades de referência para tratamento, acompanhamento, e reabilitação serão ainda mais precisos, contribuindo com a qualidade de vida da criança e da família (BRASIL, 2021b).

Sob outro aspecto, a notificação e a tabulação de dados auxilia também na identificação de padrões regulares e irregulares de incidências para determinadas populações, compreendendo a real prevalência de tais agravos. À vista disso, torna-se mais acessível apontar demandas e desenvolver estratégias em saúde pública (BRASIL, 2021b).

O Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC), introduzido no Brasil em 1990 pelo Ministério da Saúde, é uma plataforma *online* desenvolvida com o intuito de registrar informações referentes a todos os indivíduos nascidos vivos no país. O documento que abastece o sistema é a Declaração do Nascido Vivo (DNV), que é preenchido por um profissional de saúde após o parto, recolhido pelas Secretarias Municipais de Saúde, onde são digitadas e processadas ao nível estadual.

Posteriormente, os relatórios são agregados à esfera nacional e ficam disponíveis publicamente (BRASIL, 2021d).

O campo de registro para AC na DNV está disponível desde 1999. Todavia, a atual versão da DNV (Anexo 1), que permite a notificação e descrição de todas as AC identificadas no recém-nascido, está disponível desde 25 de junho de 2018 mediante Lei n.º 13.685. Na condição de reconhecimento de uma AC no recém-nascido vivo, o profissional de saúde deve preencher o Campo 6 do Bloco I da DNV assinalando “sim” para a pergunta “Detectada alguma anomalia congênita?”. Em seguida, o responsável deve descrever de forma detalhada todos os defeitos encontrados no Campo 41 do Bloco VI (Figura 2), não agrupando em síndromes ou códigos. Nessa etapa, recomenda-se utilizar uma linguagem simples e de fácil compreensão, descrevendo a AC de acordo com os achados clínicos, como localização, simetria, especificidades, e os resultados de exames (BRASIL, 2021d). O profissional de saúde pode guiar e apropriar-se das informações expostas no Manual de Instruções para Preenchimento da Declaração de Nascido Vivo, visando uma notificação qualificada (BRASIL, 2022a).

Com o intuito de melhorar o cenário das notificações no Brasil, o Ministério da Saúde elaborou e divulgou uma lista de AC prioritárias para a vigilância. A partir dessa lista, no SINASC, as AC foram reagrupadas em oito categorias segundo a CID-10 (Quadro 2) (CARDOSO-DOS-SANTOS *et al.*, 2021).

Quadro 2- Anomalias congênitas prioritárias para fins de vigilância ao nascimento.

Grupo de Anomalias	Código CID-10	Descrição
Defeitos de tubo neural	Q00.0	Anencefalia
	Q00.1	Craniorraquisquise
	Q00.2	Iniencefalia
	Q01	Encefalocele
	Q05	Espinha bífida

Microcefalia	Q02	Microcefalia
Cardiopatas Congênitas	Q20	Malformações congênitas das câmaras e das comunicações cardíacas
	Q21	Malformações congênitas dos septos cardíacos
	Q22	Malformações congênitas das valvas pulmonar e tricúspide
	Q23	Malformações congênitas das valvas aórtica e mitral
	Q24	Outras malformações congênitas do coração
	Q25	Malformações congênitas das grandes artérias
	Q26	Malformações congênitas das grandes veias
	Q27	Outras malformações congênitas do sistema vascular periférico
	Q28	Outras malformações congênitas do aparelho circulatório
Fendas orais	Q35	Fenda palatina
	Q36	Fenda labial
	Q37	Fenda labial com fenda palatina
Defeitos de órgãos genitais	Q54	Hipospádia
	Q56	Sexo indeterminado e pseudo-hermafroditismo
Defeitos de membros	Q66	Deformidades congênitas do pé
	Q69	Polidactilia
	Q71	Defeitos, por redução, do membro superior
	Q72	Defeitos, por redução, do membro inferior
	Q73	Defeitos por redução de membro não especificado

	Q74.3	Artrogripose congênita múltipla
Defeitos de parede abdominal	Q79.2	Exonfalia
	Q79.3	Gastrosquise
Síndrome de Down	Q90	Síndrome de Down

Fonte: adaptado de CARDOSO-DOS-SANTOS *et al.* (2021)

Sabendo da relevância das notificações, somadas ao alarme de possíveis modificações em frequências no espaço ou no tempo, medidas de conscientização de gestores e profissionais de saúde são indispensáveis, quando se trata de coleta de dados para fins de vigilância em saúde pública. A qualidade da informação é tão importante quanto a quantidade, pois as notificações poderão repercutir na saúde pública, criando diligências adequadas para as populações afetadas.

2.1.7 Metodologia

2.1.7.1 Tipo de estudo

Refere-se a um estudo quantitativo, observacional, ecológico, descritivo.

2.1.7.2 Local e período de realização

O estudo será realizado no período de agosto de 2023 a julho de 2024, junto ao Curso de Medicina da Universidade Federal da Fronteira Sul - Campus Passo Fundo/RS.

2.1.7.3 População e amostra

A população a ser estudada será composta por todas as notificações de Anomalias Congênitas em nascidos vivos no Brasil, no período de 2012 a 2021, as quais estão disponíveis no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC)

vinculado ao Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (DATASUS) acessado por meio do link <https://datasus.saude.gov.br/informacoes-de-saude-tabnet/>, provenientes das Declarações de Nascidos Vivos. Não haverá cálculo de tamanho amostral. A amostra será delimitada por um espaço de tempo de ocorrência de casos que abrangerá os anos de 2012 a 2021. Estima-se a inclusão de 260.000 indivíduos.

2.1.7.4 Variáveis, instrumentos e coleta de dados

As informações serão extraídas do Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos (SINASC) do Departamento de Informática do SUS - DATASUS, sendo a coleta, por conseguinte, realizada de forma *online*, em ambiente domiciliar da acadêmica autora do projeto. As variáveis maternas analisadas serão idade, instrução, estado civil, duração da gestação, tipo de parto e número de consultas pré-natal. Quanto ao recém-nascido, serão analisadas as variáveis sexo, cor, Apgar 1º e 5º minuto, peso ao nascer, tipo de anomalia e local de ocorrência (local de nascimento). Os dados serão coletados por meio do tabulador genérico de domínio público Tabnet, que permite organizar dados de forma rápida. A aba acessada no tabulador será “Estatísticas Vitais”, nela será selecionada a opção “Nascidos Vivos desde 1994” e, posteriormente, “Nascidos Vivos”. A abrangência geográfica será “Brasil por Região e Unidade da Federação”. Para a coleta das informações sobre Anomalias Congênitas, serão aplicados filtros de período, de região, e das variáveis propostas.

2.1.7.5 Processamento, controle de qualidade e análise dos dados

Os dados serão extraídos e analisados em planilhas eletrônicas, compreendendo a frequência absoluta e relativa das variáveis da amostra, além da prevalência para cada ano e para cada região do Brasil. As prevalências serão calculadas dividindo o número de casos naquele ano pela população estimada pelo Censo Demográfico divulgado pelo Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística para aquele ano, e o valor obtido será multiplicado por mil. Posteriormente, os resultados obtidos serão agrupados em gráficos, quadros e tabelas para melhor visualização,

análise e interpretação. Para o estudo da influência da Lei n.º 13.685, de 25 de junho de 2018, na prevalência de Anomalias Congênitas em nascidos vivos no Brasil, serão comparadas as frequências dos anos anteriores e posteriores a lei, por meio da construção de gráficos de linha.

2.1.7.6 Aspectos éticos

O presente estudo está em conformidade com as Resoluções do Conselho Nacional de Saúde 466/12 e 510/2016 que regulamentam pesquisas envolvendo seres humanos no Brasil e o uso de dados secundários de acesso público. As informações são de ordem pública, sendo dispensada, assim, a análise ética do protocolo de estudo.

Os dados coletados no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC) não apresentam identificação do indivíduo, não oferecendo riscos de reconhecimento dos participantes do estudo. Além disso, os dados serão guardados, por cinco anos, em computador próprio e de acesso restrito da acadêmica autora do projeto e, após esse período, serão deletados.

Os benefícios diretos não estão previstos; contudo, espera-se uma influência indireta na comunidade, uma vez que os resultados obtidos possibilitarão aprimorar o monitoramento das Anomalias Congênitas no Brasil, além de contribuir para identificação cada vez mais precoce e assertiva dessas doenças.

2.1.8 Recursos

Quadro 3- Orçamento.

Item	Quantidade	Valor Unitário	Valor Total
Computador	1	3.000,00	3.000,00

Fonte: elaborado pela autora.

Os custos necessários para a realização do presente projeto serão de responsabilidade da autora do projeto.

2.1.9 Cronograma

Revisão de literatura: 14/08/2023 a 31/07/2024

Coleta de dados: 14/08/2023 a 28/12/2023

Processamento e análise de dados: 02/01/2024 a 31/03/2024

Redação e divulgação dos resultados: 01/04/2024 a 31/07/2024

REFERÊNCIAS

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. **Anomalias congênitas no Brasil, 2010 a 2019**: análise de um grupo prioritário para a vigilância ao nascimento. Boletim Epidemiológico [Recurso Eletrônico]. 2021a. Disponível em: <http://www.saude.gov.br/boletins-epidemiologicos>.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Análise em Saúde e Vigilância de Doenças Não Transmissíveis. **Saúde Brasil 2020/2021**: anomalias congênitas prioritárias para vigilância ao nascimento. Brasília: Ministério da Saúde, 2021b. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/centraisde-conteudo/publicacoes/publicacoes-svs/analise-de-situacao-de-saude/saudebrasil_anomalias-congenitas_26out21.pdf/view. Acesso em: 11 de abril de 2023.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Análise em Saúde e Vigilância de Doenças não Transmissíveis. **Saúde Brasil 2020/2021**: uma análise da situação de saúde e da qualidade da informação [Recurso Eletrônico] Brasília: Ministério da Saúde, 2021c. Disponível em: http://bvsmis.saude.gov.br/bvs/publicacoes/saude_brasil_2020_2021_situacao_saude.pdf Acesso em: 19 abr. 2023. ISBN 978-65-5993-103-3 1

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Análise Epidemiológica e Vigilância de Doenças Não Transmissíveis. **Declaração de Nascido Vivo**: manual de instruções para preenchimento [Recurso Eletrônico]. 4. ed. Brasília: Ministério da Saúde, 2022a. Disponível em: http://bvsmis.saude.gov.br/bvs/publicacoes/declaracao_nascido_vivo_manual_4ed.pdf Acesso em 19 abr. 2023. ISBN 978-65-5993-339-6.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Análise Epidemiológica e Vigilância de Doenças não Transmissíveis. **Guia prático**: diagnóstico de anomalias congênitas no pré-natal e ao nascimento [Recurso Eletrônico]. Brasília: Ministério da Saúde, 2022b. Disponível em: <http://plataforma.saude.gov.br/anomalias-congenitas/guia-pratico-anomalias-congenitas.pdf>. Acesso em: 19 abr. 2023. ISBN 978-65-5993-286-3 1.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Articulação Estratégica de Vigilância em Saúde. **Guia de vigilância em saúde**. 5. ed. Brasília: Ministério da Saúde, 2021d. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/centrais-de-conteudo/publicacoes/publicacoes-svs/vigilancia/guia-de-vigilanciaem-saude_5ed_21nov21_isbn5.pdf/view. Acesso em: 29 abr. 2023.

CARDOSO-DOS-SANTOS, Augusto César *et al.* Lista de anomalias congênitas prioritárias para vigilância no âmbito do sistema de informações sobre nascidos vivos do Brasil. **Epidemiologia e Serviços de Saúde**, Brasília, v. 30, n. 1, p. 1-9, 2021. Disponível em <https://www.scielosp.org/article/ress/2021.v30n1/e2020835/pt/> Acesso em: 19 abr. 2023. DOI <http://dx.doi.org/10.1590/s1679-49742021000100030>.

CONGENITAL disorders. **World Health Organization**, 2023. Disponível em: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/birth-defects>. Acesso em: 10 abr. 2023.

COSTA, M. da C.N. *et al.* Mortalidade infantil no Brasil em períodos recentes de crise econômica. **Rev. Saúde Pública**, São Paulo, v.37, n.6, p. 699-706, 2003.

DATASUS. **Site do Datasus**, 2008. CID-10. Disponível em: <http://www2.datasus.gov.br/cid10/V2008/cid10.htm>. Acesso em: 10 abr. 2023.

DOLK, H.; LOANE, M.; GARNE, E. The prevalence of congenital anomalies in Europe. **Advances in Experimental Medicine and Biology**, New York, v. 686, p. 349-364, 2010. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20824455/>. Acesso em: 10 abr. 2023. DOI: https://doi.org/10.1007/978-90-481-9485-8_20.

EGBE, Alexander *et al.* Congenital Malformations in the Newborn Population: A Population Study and Analysis of the Effect of Sex and Prematurity. **Pediatrics & Neonatology**, v. 56, n. 1, p. 25–30, 2014. Disponível em: <https://www.pediatricneonatology.com/action/showPdf?pii=S1875-9572%2814%2900132-6>. Acesso em: 11 abr. 2023. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.pedneo.2014.03.010>.

ESTUDIO COLABORATIVO LATINOAMERICANO DE MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS (ECLAMC), 2021. **Atlas: malformações congênitas**. Disponível em: <http://pt.atlaseclamc.org/>. Acesso em: 23 abr. 2023.

HANAOKA, Tomoyuki *et al.* Prevalence and Risk of Birth Defects Observed in a Prospective Cohort Study: The Hokkaido Study on Environment and Children's Health. **Journal of Epidemiology**, v. 28, n. 3, p. 125–132, 2018. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5821689/> Acesso em: 11 abr. 2023. DOI 10.2188/jea.JE20160108.

LÓPEZ, Mónica Lújan; OLIVEIRA, Samuel Machado. Panorama Epidemiológico de Malformações Congênitas no Brasil (2013-2017). **Revista Saúde Multidisciplinar**, v. 8, n. 2, 2020. Disponível em: <http://revistas.famp.edu.br/revistasaudemultidisciplinar/article/view/121>. Acesso em: 11 abr. 2023.

MOORE, Keith L.; PERSAUD, T.V.N.; TORCHIA, Mark G. **Embriologia Clínica**. 9 ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2012. ISBN: 978-1-4377-2002-0.

SADLER, T.W. Langman. **Embriologia Médica**. 12. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2013.

THE BIRTH DEFECTS APP. **Global Birth Defects**. Tghn.org. Disponível em: <https://globalbirthdefects.tghn.org/download-birth-defects-surveillance-app/>. Acesso em: 23 abr. 2023.

WORLD Birth Defects Day 2023: Global Efforts to Raise Awareness and Support Families. **Center for Disease Control and Prevention**, 2023. Disponível em: <https://www.cdc.gov/globalhealth/stories/2022/world-birth-defects-day-2022.html>. Acesso em: 10 abr. 2023.

WORLD HEALTH ORGANIZATION. **Site da WHO**, 2023. International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems (ICD). Disponível em: <https://www.who.int/classifications/classification-of-diseases>. Acesso em: 10 abr. 2023.

WORLD HEALTH ORGANIZATION. International Clearinghouse for Birth Defects. **Birth defects surveillance**: quick reference handbook of selected congenital anomalies and infections, 2020. Disponível em: <https://www.who.int/publications/i/item/9789240015418>. Acesso em: 23 abr. 2023.

ANEXO A - Declaração de Nascido Vivo

 República Federativa do Brasil Ministério da Saúde 1ª VIA - SECRETARIA DE SAÚDE		Declaração de Nascido Vivo	
		Número do Cartão Nacional de Saúde do RN 702 6007 5365 4844	
I	1 Nome do Recém-nascido (RN)		
	2 Data e hora do nascimento	3 Sexo	4 Raça cor do Recém-nascido
	5 Data	6 Hora	7 M - Masculino 8 F - Feminino 9 I - Ignorado
	10 Peso ao nascer	11 Índice de Apgar	12 Detectada alguma anomalia congênita?
	13 em gramas	14 1º minuto	15 5º minuto
	16 Local da ocorrência	17 Estabelecimento	18 Código CNES
	19 1 Hospital 2 Domicílio 3 Outros estabelecimentos de saúde 4 Outros 5 Aldeia indígena 6 Ignorado	7	8
II	9 Endereço da ocorrência, se fora do estabelecimento ou da residência da Mãe (rua, praça, avenida, etc)		10 CEP
	11 Bairro/Distrito	12 Município de ocorrência	13 UF
	14 Nome da Mãe	15 Cartão SUS	
III	16 Escolaridade (última série concluída)		17 Ocupação habitual
	18 Nível	19 Série	20 Código CBO 2002
	21 0 Sem escolaridade 2 Fundamental I (1ª a 4ª série) 3 Fundamental II (5ª a 8ª série) 4 Médio (antigo 2º grau) 5 Superior incompleto 6 Superior completo 7 Ignorado	8	9
	22 Data nascimento da Mãe	23 Idade (anos)	24 Naturalidade da Mãe
	25 Residência da Mãe	26 Logradouro	27 CEP
	28 Bairro/Distrito	29 Município	30 UF
IV	31 Nome do Pai		32 Idade do Pai
	33 Gestações anteriores		
V	34 Histórico gestacional		
	35 Nº gestações anteriores	36 Nº de partos vaginais	37 Nº de cesáreas
	38 Nº de nascidos vivos	39 Nº de perdas fetais / abortos	
	40 Gestação atual		
41 Data da última Menstruação (DUM)	42 Número de consultas de pré-natal	43 Mês de gestação em que iniciou o pré-natal	44 Tipo de gravidez
45 Nº de semanas de gestação, se DUM ignorada	46 Método utilizado para estimar	47 Apresentação	48 O Trabalho de parto foi induzido?
48 1 Lame Fino 2 Outros métodos 3 Ignorado	49 1 Ignorado 2 Ignorado 3 Ignorado	50 1 Cefálica 2 pélvica ou Podálica 3 Transversal 4 Ignorado	51 1 Sim 2 Não 3 Ignorado
49 Tipo de parto			50 Cesárea ocorreu antes do trabalho de parto iniciar?
51 1 Vaginal 2 Cesárea 3 Ignorado			52 1 Sim 2 Não 3 Não se aplica 4 Ignorado
VI	53 Descrever todas as anomalias congênicas observadas		
	54		
VII	55 Data do preenchimento	56 Nome do responsável pelo preenchimento	57 Função
	58 Tipo documento	59 Nº do documento	60 Órgão emissor
	61 1 CNES 2 CRM 3 COREN 4 RG 5 CPF	62	63 1 Médico 2 Enfermeiro 3 Partera 4 Func. Cartório 5 Outros (descrever)
VIII	64 Cartório	65 Registro	66 Data
	67 Município	68 UF	

ATENÇÃO: ESTE DOCUMENTO NÃO SUBSTITUI A CERTIDÃO DE NASCIMENTO
 O Registro de Nascimento é obrigatório por lei.
 Para registrar esta criança, o pai ou responsável deverá levar este documento ao cartório de registro civil.

Form. 00112 - 01 - 01/2014

3. RELATÓRIO DE PESQUISA

Este relatório de pesquisa visa detalhar o processo de construção do trabalho de curso intitulado “Panorama Epidemiológico das Anomalias Congênitas no Brasil no período de 2012 a 2021”, desenvolvido pela acadêmica Martina Bassolli, sob orientação da Prof.^a Dr.^a. Ivana Loraine Lindemann e coorientação da Prof.^a. Dr.^a Renata dos Santos Rabello e da Prof.^a. Ma. Giani Ciocari. Este estudo tem por objetivo delinear um panorama epidemiológico das Anomalias Congênitas (AC) no Brasil no período de 2012 a 2021. Além disso, tem por objetivos específicos: estimar a prevalência de AC em nascidos vivos no Brasil no período; analisar se houve variação nos coeficientes anuais de prevalência de AC em nascidos vivos no Brasil no período; estimar a prevalência dos casos de AC em nascidos vivos por região do Brasil no período; analisar quais são os sistemas mais acometidos por AC em nascidos vivos no Brasil no período; descrever as características epidemiológicas maternas, gestacionais e do recém-nascido dos casos de AC no Brasil; estudar a influência da Lei n.º 13.685, de 25 de junho de 2018, na prevalência de AC em nascidos vivos no Brasil.

As informações coletadas foram retiradas da plataforma DATASUS do Ministério da Saúde. No relatório estarão presentes os principais pontos quanto a forma de busca pelas referências, coleta dos dados, revisões e alterações sugeridas pelas orientadoras no decorrer da pesquisa.

Referente à busca pelas referências para o trabalho, foram utilizadas as plataformas LILACS, Scielo e Medscape. Em relação à coleta de dados, esta foi realizada através da plataforma DATASUS, utilizando o Sistema de Informação de Nascidos Vivos (SINASC). O momento da coleta dos dados abrangeu o período de agosto a dezembro de 2023. A partir dos objetivos definidos no projeto de pesquisa e construção do banco de dados foi possível calcular as taxas e identificar a epidemiologia brasileira das AC no período de 2011 a 2021.

Assim que foi feito o download dos dados, estes foram organizados para o cálculo das taxas de prevalência e das frequências absoluta e relativa. Os dados

foram organizados em tabelas, gráficos de colunas e de linha, para melhor visualização dos resultados obtidos.

Nos resultados foi possível confirmar as hipóteses esperadas no que tange ao panorama epidemiológico das Anomalias Congênitas no Brasil no período estudado. Todos os objetivos específicos foram atingidos, e no mês de abril de 2024 foi finalizado o material do volume final, que é composto por: Projeto de Pesquisa, Relatório de Pesquisa e Artigo Científico.

O artigo científico foi redigido, segundo o formato proposto pela “Revista Paulista de Pediatria” (ISSN:0103-0582) (cujas regras de submissão estão disponíveis no endereço eletrônico <<https://www.spsp.org.br/publicacoes/revista/>> acessado em 29/05/2024).

4. ARTIGO

Epidemiological overview of Congenital Anomalies in Brazil from 2012 to 2021.

Panorama epidemiológico das Anomalias Congênitas no Brasil no período de 2012 a 2021.

Martina Bassolli, Universidade Federal da Fronteira Sul, Passo Fundo, RS, Brasil.

Giani Cioccarei, Universidade Federal da Fronteira Sul, Passo Fundo, RS, Brasil.

Renata dos Santos Rabello, Universidade Federal da Fronteira Sul, Passo Fundo, RS, Brasil.

Ivana Loraine Lindemann, Universidade Federal da Fronteira Sul, Passo Fundo, RS, Brasil.

Author's contributions

Study design: Martina Bassolli

Data collection: Martina Bassolli

Data analysis: Martina Bassolli

Manuscript writing: Martina Bassolli

Manuscript revision: Giani Cioccarei, Renata dos Santos Rabello, Ivana Loraine Lindemann

Study supervision: Ivana Loraine Lindemann

Declaration: The database that originated the article is available in an open repository SINASC- DATASUS or upon request, with a corresponding author.

Corresponding author

Name: Martina Bassolli

Adress: Rua Morom, 2150, apto 1303. CEP: 99010-034

Phone: (54)996543998

E-mail: bassollimartina@gmail.com

Conflict of interests

The authors declare that there is no conflict of interests.

Total number of words: texto 2365; resumo 260; abstract 255; referências 487; tabelas 314; figuras 28.

RESUMO

Objetivo: Este estudo buscou delinear um panorama epidemiológico das Anomalias Congênitas (AC) no Brasil no período de 2012 a 2021, utilizando o banco de dados do Ministério da Saúde. **Métodos:** Trata-se de um estudo ecológico descritivo, no qual as informações foram extraídas do Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos (SINASC) do Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (SUS) – DATASUS. A população estudada foi composta por todos os casos de Anomalias Congênitas em nascidos vivos no Brasil, notificados no período de 2012 a 2021. A análise dos dados compreendeu a frequência absoluta e relativa das variáveis da amostra e as prevalências no período para o Brasil e por região, além da prevalência anual no país. **Resultados:** A prevalência nacional encontrada para todo o período foi 83,7 casos a cada 10.000 nascidos vivos, com pico no ano de 2016. As regiões que apresentaram maiores e menores taxas, respectivamente, foram Sudeste e Norte. Perfil materno e gestacional encontrado: entre 20 e 29 anos, com escolaridade entre 8 e 11 anos, da cor parda, parto cesáreo, gestação única e sete ou mais consultas pré-natal. O recém-nascido com AC teve perfil do sexo masculino, índice de Apgar entre 8 e 10 no 1º e no 5º minuto, peso normal e nascido a termo. As anomalias mais frequentes durante o período estudado foram as do aparelho osteomuscular, seguida de outras malformações e do sistema nervoso. **Conclusões:** esta pesquisa pode ser utilizada como referência para estabelecer protocolos de monitoramento ativo e prospectivo dessas doenças no Brasil.

Palavras-chave: Anormalidades Congênitas; Brasil; Prevalência; Recém-Nascido; Sistema Único de Saúde.

ABSTRACT

Objective: This study aimed to outline an epidemiological panorama of Congenital Anomalies (CA) in Brazil from 2012 to 2021, using the database of the Ministry of Health. **Methods:** This is a descriptive ecological study, in which information was extracted from the Live Birth Information System (SINASC) of the Department of Informatics of the Unified Health System (SUS) - DATASUS. The studied population consisted of all cases of Congenital Anomalies in live births in Brazil, reported from 2012 to 2021. Data analysis comprised the absolute and relative frequency of sample variables and prevalences for Brazil and by region, as well as the annual prevalence in the country. **Results:** The national prevalence found for the entire period was 83.7 cases per 10,000 live births, peaking in the year 2016. The regions that showed the highest and lowest rates, respectively, were Southeast and North. Maternal and gestational profile found: between 20 and 29 years old, with 8 to 11 years of schooling, of mixed race, cesarean delivery, single gestation, and seven or more prenatal consultations. The newborn with CA had a male gender profile, Apgar score between 8 and 10 at 1 and 5 minutes, normal weight, and born at term. The most frequent anomalies during the study period were those of the osteomuscular system, followed by other malformations and the nervous system. **Conclusions:** This research can be used as a reference to establish active and prospective monitoring protocols for these diseases in Brazil.

Keywords: Congenital Abnormalities; Brazil; Prevalence; Newborn; Unified Health System.

Introdução

As Anomalias Congênitas (AC), também chamadas de Malformações Congênitas (MC), são transtornos do desenvolvimento humano que se manifestam ao nascer, podendo ser de ordem estrutural, funcional, metabólica, de conduta ou hereditária.¹ Os motivos etiológicos são desconhecidos em aproximadamente 50% a 60% dos casos,¹ mas, mesmo assim, de acordo com sua causa, são organizadas em três categorias: devidas a fatores genéticos, de etiologia ambiental e de origem multifatorial (razões ambientais e genéticas juntas), sendo que, as últimas configuram cerca da metade das ocorrências.^{1,2}

De acordo com a Center for Disease Control and Prevention estima-se que 6% dos nascidos vivos no mundo apresentam alterações morfológicas provenientes dessa doença, sendo que muitas são preveníveis³. No Brasil, com base no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC), são notificados cerca de 24 mil nascidos vivos com AC anualmente, caracterizando a situação como um importante problema de saúde pública no país.⁴

Desde a epidemia de microcefalia por exposição ao vírus Zika, ocorrida nos anos de 2015 a 2017, houve um fortalecimento nacional das pesquisas nessa área. Contudo, ainda são escassos os ensaios que analisam dados provenientes do SINASC sobre os casos de AC no país, sobretudo posteriormente à Lei n.º 13.685, de 25 de junho de 2018, que tornou obrigatória a notificação das AC. Devido à recente organização da vigilância, o monitoramento epidemiológico ainda é um verdadeiro desafio no Brasil.

Nesse contexto, o presente trabalho buscou delinear um panorama epidemiológico das AC no Brasil no período de 2012 a 2021, utilizando o banco de dados do Ministério da Saúde.

Métodos

Trata-se de um estudo ecológico descritivo, no qual as informações foram extraídas do Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos (SINASC) do Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (SUS) – DATASUS. A população estudada foi composta por todos os casos de Anomalias Congênicas em nascidos vivos no Brasil, notificados no período de 2012 a 2021. Os dados foram coletados por meio do tabulador genérico de domínio público Tabnet e, posteriormente, extraídos e analisados em planilhas eletrônicas.

Para o estudo do perfil materno-gestacional, foram coletadas e categorizadas as variáveis: idade em anos (≤ 19 , 20-29, 30-39 e ≥ 40); escolaridade em anos (nenhuma, 1-3, 4-7, 8-11, e ≥ 12); cor (branca, preta, amarela, parda e indígena); tipo de parto (vaginal e cesáreo); tipo gestacional (única, dupla e tripla ou mais); e número de consultas pré-natal (nenhuma, 1-3, 4-6, ≥ 7).

Quanto ao perfil epidemiológico do recém-nascido foram analisados: sexo (feminino e masculino); Apgar 1º e 5º minuto (0-2, 3-5, 6-7 e 8-10); peso ao nascer em gramas (≤ 999 - extremo baixo peso, 1000-1499 - muito baixo peso, 1500-2499 - baixo peso, 2500-3999 - normal e ≥ 4000 - macrossômico); e duração da gestação em semanas (≤ 27 semanas - prematuro extremo, 28-31 - prematuro moderado, 32-36 - prematuro tardio/limítrofe, 37-41 - a termo e ≥ 42 - pós-termo).

Além disso, o tipo de anomalia foi agrupado segundo a Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados com a Saúde (CID-10): Malformações Congênicas (MC) do sistema nervoso (Q00–Q07); MC do aparelho circulatório (Q20–Q28); fendas labial e palatina (Q35–Q37); MC do aparelho digestivo (Q38–Q48); MC do aparelho geniturinário (Q60–Q64) e testículo não descido (Q50–Q53); MC do aparelho osteomuscular,

incluindo deformidades congênitas do quadril e dos pés (Q65–Q79); anomalias cromossômicas não classificadas em outra parte (Q90–Q99) e outras MC, acompanhado de hemangioma (D18.0) e linfangioma (D18.1).

A análise dos dados compreendeu a frequência absoluta e relativa das variáveis da amostra e as prevalências no período para o Brasil e por região, além da prevalência nacional ano a ano. As prevalências foram calculadas dividindo o número de casos naquele ano pela população de nascidos vivos estimada pelo Censo Demográfico divulgado pelo Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística para aquele ano, e o valor obtido foi multiplicado por dez mil. Posteriormente, os resultados obtidos foram agrupados em gráficos, quadros e tabelas para melhor visualização, análise e interpretação.

O presente estudo está em conformidade com as Resoluções do Conselho Nacional de Saúde 466/12 e 510/2016 que regulamentam pesquisas envolvendo seres humanos no Brasil e o uso de dados secundários de acesso público. As informações são de ordem pública, sendo dispensada, assim, a análise ética do protocolo de estudo.

Resultados

Durante os anos de 2012 a 2021, foram registrados 28.789.402 nascidos vivos no Brasil e, dentre esses, 240.968 casos de Anomalia Congênita foram notificados – prevalência de 83,7 casos a cada 10.000 nascidos vivos. Na análise de coeficientes anuais de prevalência de AC (Figura 1), percebeu-se variação importante nos cinco primeiros anos da análise e tendência a estabilidade nos indicadores a partir de 2017, notando-se, ainda, uma discreta redução nos coeficientes a partir de 2018.

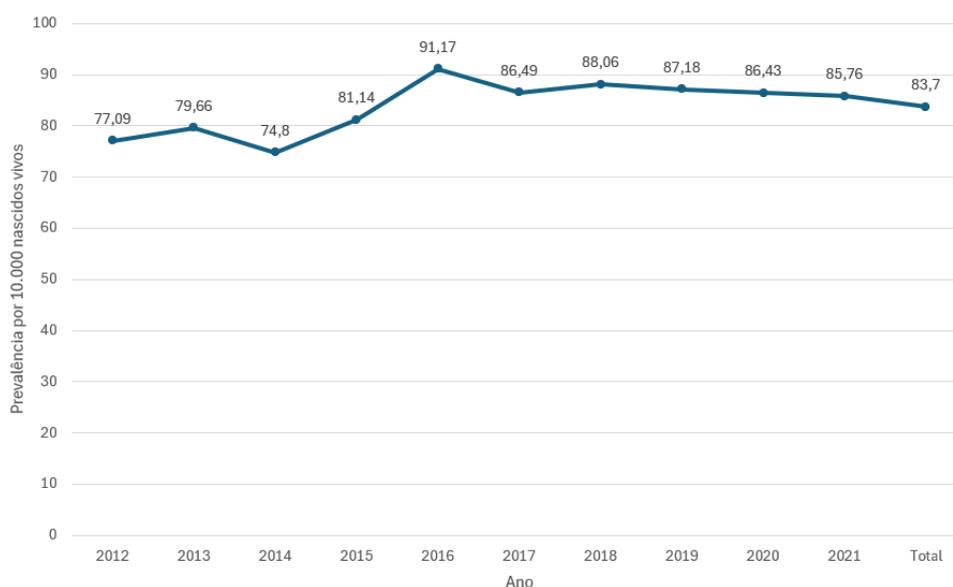


Figura 1: Coeficientes anuais de prevalência das Anomalias congênitas no Brasil.

Quando consideradas as regiões do país ao longo do tempo estudado (Figura 2), observou-se alta prevalência das AC no Sudeste, com taxa de 98,6 casos a cada 10.000 nascidos vivos, representando valores acima da média brasileira. As demais regiões revelaram índices menores que os nacionais, com destaque para a região Norte, que notificou, em média no período, 58 casos a cada 10.000 nascidos vivos.

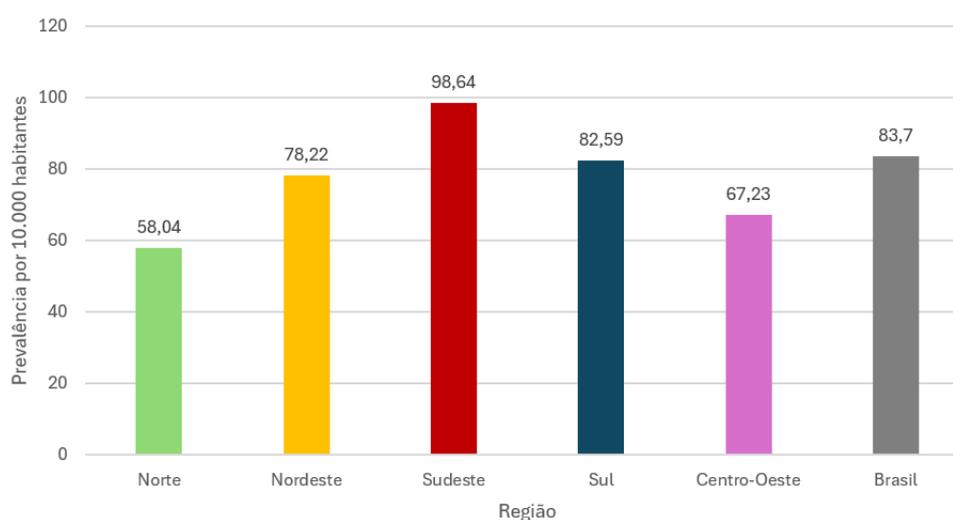


Figura 2: Prevalências de Anomalias Congênitas no Brasil, de 2012 a 2021, de acordo com a região.

Acerca do perfil epidemiológico materno e gestacional (Tabela 1), destacam-se casos de AC nas mães entre 20 a 29 anos (44,6%), que haviam estudado de 8 a 11 anos (58,8%) e da cor parda (51%). Quanto à gestação e ao parto, houve predomínio de partos cesáreos (63,6%), gestação única (96,8%) e de sete ou mais consultas pré-natal (65,2%).

Tabela 1: Perfil materno-gestacional de casos de Anomalia Congênita notificados no Brasil no período de 2012 a 2021 (n=240.968).

Variáveis	Valor Absoluto (n=240.968)	Valor Relativo (%)
Idade (anos) (n= 240963)		
≤19	39.358	16,3
20-29	107.466	44,6
30-39	80.607	33,5
≥40	13.532	5,6
Escolaridade (anos)		
Nenhuma	1.300	0,5
1-3	6.221	2,6
4-7	40.986	17,0
8-11	141.779	58,8
≥12	48.466	20,2
Ignorado	2.216	0,9
Cor		
Branca	90.193	37,4
Preta	16.713	6,9
Amarela	1.227	0,5
Parda	122.779	51,0
Indígena	1.816	0,8
Ignorado	8.240	3,4
Tipo de Parto		

Vaginal	87.248	36,2
Cesário	153.186	63,6
Ignorado	534	0,2
Tipo Gestacional		
Única	233.133	96,8
Dupla	7.092	2,9
Tripla e mais	214	0,1
Ignorado	529	0,2
Número de consultas		
Nenhuma	5.388	2,2
1-3	17.864	7,4
4-6	58.436	24,3
≥7	157.162	65,2
Ignorado	2.118	0,9

Fonte: elaboração própria

Na Tabela 2 é demonstrada a caracterização dos recém-nascidos, sendo encontrado predomínio do sexo masculino (56,3%), com índice de Apgar entre 8 e 10 no 1º e no 5º minuto (66,9% e 84%, respectivamente), de peso normal (70%) e nascidos a termo (71,9%). As malformações do aparelho osteomuscular representaram a maioria das notificações de AC (38,2%), visto que sua frequência supera a soma dos dois grupos que a seguem: outras (13,6%) e sistema nervoso (12,4%).

Tabela 2: Perfil do recém-nascido de casos de Anomalia Congênita notificados no Brasil no período de 2012 a 2021 (n=240.968).

Variáveis	Valor Absoluto (n=240.968)	Valor Relativo (%)
Sexo		
Masculino	135.662	56,3
Feminino	101.816	42,3

Ignorado	3.490	1,4
<hr/>		
Apgar 1º Minuto		
<hr/>		
0 a 2	16.963	7,0
3 a 5	24.968	10,4
6 a 7	34.395	14,3
8 a 10	161.191	66,9
Ignorado	3.451	1,4
<hr/>		
Apgar 5º Minuto		
<hr/>		
0 a 2	9.609	4
3 a 5	9.074	3,8
6 a 7	16.418	6,8
8 a 10	202.456	84
Ignorado	3.411	1,4
<hr/>		
Peso ao Nascer (n= 240.921)		
<hr/>		
Extremo Baixo Peso	5.793	2,4
Muito Baixo Peso	9.153	3,8
Baixo Peso	47.378	19,7
Normal	168.629	70,0
Macrossômico	9.968	4,1
<hr/>		
Duração da Gestação		
<hr/>		
Prematuro Extremo	4.364	1,8
Prematuro Moderado	8.770	3,6
Prematuro Tardio/ Limítrofe	46.208	19,2
A termo	173.306	71,9
Pós-termo	4.768	2,0
Ignorado	3.552	1,5
<hr/>		
Tipo de Anomalia		
<hr/>		
MC do sistema nervoso	29.806	12,4

MC do aparelho circulatório	25.212	10,5
Fendas labial e fenda palatina	15.216	6,3
MC do aparelho digestivo	11.986	4,9
MC do aparelho geniturinário	22.943	9,5
MC do aparelho osteomuscular	92.026	38,2
Anomalias cromossômicas	10.443	4,3
Outras MC	32.914	13,7

Fonte: elaboração própria

Discussão

Este estudo pretendeu investigar os dados de prevalência e distribuição das AC no Brasil nos anos de 2012 a 2021. A taxa encontrada no período foi 83,7 casos a cada 10.000 nascidos vivos. O sistema de monitoramento Europeu - EUROCAT - analisou 21 países membros da União Europeia no período de 2009 a 2018, encontrando 250 notificações a cada 10.000 nascimentos.⁵ Paralelamente, 303 casos a cada 10.000 nascidos vivos foi a taxa divulgada para o ano de 2020, pelo sistema norte-americano, National Center for Health Statistics.⁶

Nesse contexto, de acordo com a World Health Organization (WHO), estima-se que as AC estejam presentes em cerca de 3% a 6% dos nascimentos mundiais, sendo que 94% ocorrem em países de baixa e média renda.⁷ Diante dessa conjectura, os números encontrados para o Brasil estão abaixo do expectável para a média mundial e ainda menores quando o país é considerado como média renda. Sob análise de um estudo realizado em 2018 na África do Sul, país também enquadrado na mesma faixa de renda, foi identificada uma prevalência de 155,7 casos por 10.000 nascidos vivos.⁸ Assim, pode-se inferir que os dados mundiais, tanto em países desenvolvidos quanto naqueles em desenvolvimento, apresentados pelos sistemas de informação em saúde, não alcançam ou estão muito próximos ao limite inferior das estimativas divulgadas pela WHO.

Tais resultados podem ser explicados, sobretudo, por uma falha nas entradas de notificação. Em todo o mundo, existem cerca de 40 sistemas de registros nacionais de AC conhecidos, sendo que o SINASC, por apresentar um caráter compulsório, é aquele que apresenta o maior número de nascimentos anuais cobertos no mundo. Contudo, diferentes estudos demonstraram limitada qualidade no preenchimento do campo 34 da Declaração do Nascido Vivo (DNV), espaço destinado ao registro da presença de AC ao nascimento, observando que a completude dos dados foi significativamente superior nos controles do que nos casos notificados.⁹⁻¹¹

No estudo dos coeficientes anuais de prevalência de AC (Figura 1), cabe destacar um “salto” no número de casos nos anos de 2015 e 2016. É sabido que nesse período houve um aumento da quantidade de crianças nascidas com microcefalia devido a epidemia pela infecção pelo vírus Zika, com prevalências próximas a 20 para cada 10.000 nascidos vivos registradas em algumas unidades federativas, o que presumivelmente elucida esse achado.¹² Todavia, nota-se que, a partir de 2017, mesmo após a resolução da epidemia e o declínio nos casos de microcefalia, as taxas se mantiveram moderadamente estáveis no país. Sob esse aspecto, aparentemente a epidemia produziu uma maior preocupação no que tange à vigilância e à notificação também das outras malformações, impactando o seu registro no SINASC.¹³

A Lei Nº 13.685, de 25 de junho de 2018, tornou obrigatória a notificação de malformações congênitas em todos os serviços de saúde, sejam eles públicos ou privados, em todo o território nacional. Conforme estabelecido, a DNV tornou-se o instrumento utilizado para descrever as AC em recém-nascidos. Em vista disso, presumia-se um incremento no número de registros a partir do vigor da lei. Contudo, quando analisadas as prevalências dos anos posteriores a 2018 (Figura 1), evidencia-se um leve declínio das taxas, rompendo as expectativas. Uma das justificativas para a subnotificação seria a baixa preparação dos

profissionais de saúde em detectar e sinalizar essas doenças ao nascimento. Sob essa lógica, entre 2001 a 2020, foram realizadas diversas intervenções nos centros maternos da cidade de São Paulo, cujo objetivo era capacitar os profissionais da área da saúde que atuam no diagnóstico e preenchimento das AC na DNV. Os resultados, descritos em um relato de experiência, demonstram a redução da ausência de preenchimento do campo 34 da DNV, com taxas próximas a 25% no início da série histórica chegando a praticamente 0%, e a notificação de 0,4% para 2% de AC na região, além de melhora qualitativa dos formulários.⁹ Dessa forma, é congruente inferir que a compulsoriedade da notificação das AC no recém-nascido, sem a qualificação para seu cumprimento, pobremente impacta nos índices. Ainda, a pandemia de COVID-19, iniciada em março de 2020, é outra circunstância que pode estar relacionada à discreta redução no número de registros nos últimos anos e, por isso, o resultado requer mais investigações.

Quando analisadas as regiões do país (Figura 2), a Sudeste apresentou a maior prevalência das AC ao longo do tempo estudado (98,6 casos a cada 10.000 nascidos vivos), sendo a única taxa acima da média nacional. O Sul ficou em segundo lugar, com 82,59 casos a cada 10.000 nascidos vivos. Sabe-se que tais regiões desfrutam das maiores redes de assistência em saúde, aliadas à elevada concentração de centros de medicina genética quando comparadas ao restante do Brasil, o que pode contribuir significativamente para o diagnóstico e registro das AC.¹⁴ Ainda, a origem das diferenças geográficas de prevalências pode ter relação tanto com as diferenças populacionais como as ambientais, contudo requerem melhor investigação em estudos futuros.¹⁵

No estudo epidemiológico materno e gestacional (Tabela 1) encontrou-se um perfil de mães entre 20 a 29 anos (44,6%), que haviam estudado de 8 a 11 anos (58,8%) da cor parda (51%), que realizaram partos cesáreos (63,6%), de gestação única (96,8%) e de sete ou mais

consultas pré-natal (65,2%). Ademais, foi identificado um perfil do recém-nascido com AC com as seguintes características (Tabela 2): sexo masculino (56,3%), índice de Apgar entre 8 e 10 no 1º e no 5º minuto (66,9% e 84%, respectivamente), de peso normal (70%) e nascidos a termo (71,9%).

As malformações do aparelho osteomuscular representaram a maioria das notificações de AC (38,2%), resultados semelhantes foram encontrados nos Estados Unidos, na África do Sul e em outros estudos nacionais.^{8, 16, 17} Acredita-se que tal predomínio esteja associado à facilidade de seu diagnóstico, pois elas são doenças visíveis ao exame físico que acontece ainda na maternidade. Em seguida, os tipos de anomalias agrupadas em outras (13,6%) e do sistema nervoso (12,4%) também apresentaram destaque, possivelmente pela epidemia de infecção pelo vírus Zika, que resultou em alta prevalência de microcefalia ao nascer nos anos de 2015 a 2017.¹²

Estudos revelaram que as AC do sistema nervoso também estão entre as mais comuns em outras nações. Os países europeus mostraram taxas menores, enquanto os latino-americanos apresentaram índices maiores em comparação com o Brasil. É sabido que a prevenção desses defeitos é passível, sendo a suplementação materna com ácido fólico durante a gestação a principal opção recomendada para essa finalidade. No ano de 2004, no Brasil, foi estabelecida a adição de ácido fólico às farinhas de trigo e milho. Assim, este estudo analisou as AC em anos posteriores à obrigatoriedade dessa fortificação no país. No entanto, diferentes pesquisas mostraram uma significativa diminuição no número de casos no território nacional após a adoção dessa medida.¹²

Conclusão

Em suma, sobre as AC no Brasil no período de 2012 a 2021, a prevalência encontrada foi 83,7 casos a cada 10.000 nascidos vivos, com pico no ano de 2016. As regiões que apresentaram maiores e menores taxas, respectivamente, foram Sudeste e Norte. O perfil materno encontrado foi de mães entre 20 a 29 anos, com escolaridade entre 8 a 11 anos, da cor parda e o gestacional foi parto cesáreos, gestação única e sete ou mais consultas pré-natal. Ainda, foi identificado um perfil do recém-nascido com AC do sexo masculino, índice de Apgar entre 8 e 10 no 1º e no 5º minuto, peso normal e nascido a termo. As anomalias mais frequentes durante o período estudado foram as malformações do aparelho osteomuscular.

As AC estão relacionadas à mortalidade e morbidade em recém-nascidos, sendo crucial identificá-las precocemente para organizar e direcionar os recursos dos serviços de saúde especializados (antes, durante e após o nascimento), visando aprimorar tanto a qualidade de vida quanto as taxas de sobrevivência. Nesse sentido, esta pesquisa pode ser utilizada como referência para estabelecer protocolos de monitoramento ativo e prospectivo dessas doenças no Brasil, além de corroborar a importância da adoção de práticas e ações continuadas junto às maternidades que capacitem profissionais de saúde para o diagnóstico e registro das AC.

Como limitação da análise, cabe salientar a utilização de dados secundários, os quais podem ser afetados pela baixa qualidade do seu preenchimento ou pela ausência da notificação. Por fim, os autores declaram que o estudo não recebeu financiamento e que não há conflito de interesses.

Referências

- 1- Moore KL, Persaud TV, Torchia MG. Embriologia Clínica. 9th ed. Rio de Janeiro: Elsevier; 2012. 540p.
- 2- Sadler TW. Langman Embriologia Médica. 12th ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2013. 340p.
- 3- Center for Disease Control and Prevention (CDC). World Birth Defects Day 2023: Global Efforts to Raise Awareness and Support Families [cited 2023 Jan 18]. Available from: <https://www.cdc.gov/globalhealth/stories/2022/world-birth-defects-day-2022.html>
- 4- Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde e Ambiente. Análise da situação epidemiológica das anomalias congênitas no Brasil, 2010 a 2021. Boletim Epidemiológico. Brasília: Ministério da Saúde; 2023. Available from: <http://www.saude.gov.br/boletins-epidemiologicos>
- 5- Kinsner-Ovaskainen A, Perraud A, Lanzoni M, Morris J, Garne E. European Monitoring of Congenital Anomalies: JRC-EUROCAT Report on Statistical Monitoring of Congenital Anomalies (2009 - 2018). Ispra: European Commission; 2023.
- 6- Osterman MJK, Hamilton BE, Martin JA, Driscoll AK, Valenzuela CP. Births: Final data for 2020. National Vital Statistics Reports; vol 70 n° 17. Hyattsville: National Center for Health Statistics. 2022.
- 7- World Health Organization. Congenital anomalies. [Internet]. 2020. Available from: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/congenital-anomalies>
- 8- Saib MZ, Dhada BL, Aldous C, Malherbe HL. Observed birth prevalence of congenital anomalies among live births at a regional facility in KwaZulu Natal Province, South Africa. PLoS ONE. 2021.
- 9- Luquetti DV, Koifman RJ. Quality of birth defect reporting in the Brazilian Information System on Live Births (SINASC): a comparative study of 2004 and 2007. Cad Saude Publica. 2010.
- 10- Cardoso-dos-Santos AC, et al. Redes internacionais de colaboração para a vigilância das anomalias congênitas: uma revisão narrativa. Epidemiol. e Serviços Saúde. 2020.
- 11- Almeida MF, Alencar GP, França I Jr, Novaes HM, Siqueira AA, Schoeps D, Campbell O, Rodrigues LC. Validade das informações das declarações de nascidos vivos com base em estudo de caso. Cad Saúde Pública. 2006.
- 12- Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Análise em Saúde e Vigilância de Doenças Não Transmissíveis. Saúde Brasil 2020/2021: anomalias congênitas prioritárias para a vigilância ao nascimento. Brasília: Ministério da Saúde, 2021.
- 13- Paixão ES, Rodrigues MS, Cardim LL, Oliveira JF, L. C. C, Costa MdCN, et al. Impact evaluation of Zika epidemic on congenital anomalies registration in Brazil: An interrupted time series analysis. PLoS Negl Trop Dis. 2019.

- 14- Horovitz DDG, Faria Ferraz VE, Dain S, Marques-de-Faria AP. Genetic services and testing in Brazil. *J Community Genet.* 2013.
- 15- Cardoso-Dos-Santos AC, Ramallo V, Zagonel-Oliveira M, Veronez MR, Navarro P, Monlleó IL, et al. An invincible memory: what surname analysis tells us about history, health and population medical genetics in the Brazilian Northeast. *J Biosoc Sci.* 2021.
- 16- Mai CT, Isenburg JL, Canfield MA, Meyer RE, Correa A, Alverson CJ, et al. National Birth Defects Prevention Network. National population based estimates for major birth defects, 2010-2014. *Birth Defects Res.* 2019.
- 17- Cosme HW, Lima LS, Barbosa LG. Prevalence of congenital anomalies and their associated factors in newborns in the city of São Paulo from 2010 to 2014. *Rev Paul Pediatría [Internet].* 2017

5. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Inicialmente, considerando que as Anomalias Congênitas são a segunda causa de morte infantil no Brasil e um notório problema de saúde pública, sobretudo após a transição epidemiológica, marcada pela diminuição das causas infecciosas de mortalidade infantil, é de grande valia ampliar o olhar da vigilância acerca desse tema. Estudos como este, cujo propósito é delinear um panorama epidemiológico das AC no Brasil, possibilitam aprimorar o monitoramento desses processos patológicos e servem de apoio à saúde pública, subsidiando a tomada de decisão e mitigando impactos na morbimortalidade dos indivíduos afetados.

Outrossim, cabe destacar, a importância da pesquisa científica para os profissionais de saúde, uma vez que proporciona alicerce forte para tomadas de decisão, para avaliar criticamente a prática médica e, em consequência, promover o bem para o paciente. Nesse sentido, tendo em vista que o grande desafio das próximas décadas será formar e capacitar profissionais da área com discernimento e competência para entender significância clínica e estatística, é importante salientar o quanto o campus Passo Fundo da Universidade Federal da Fronteira Sul, principalmente por meio dos professores da disciplina de Trabalho de Curso, contribui para nossa formação na esfera da pesquisa.