

Anomalias congênitas no Brasil, 2010 a 2019: análise de um grupo prioritário para a vigilância ao nascimento

Coordenação-Geral de Informações e Análises Epidemiológicas do Departamento de Análise em Saúde e Vigilância de Doenças Não Transmissíveis (CGIAE/DASNT/SVS)

Sumário

1 Anomalias congênitas no Brasil, 2010 a 2019: análise de um grupo prioritário para a vigilância ao nascimento

14 Síndrome inflamatória multissistêmica pediátrica (SIM-P), temporalmente associada à covid-19

20 Informes gerais

As anomalias congênitas são alterações estruturais ou funcionais que se originam na vida intrauterina. Estas alterações podem ser causadas por uma variedade de fatores etiológicos e podem ser detectadas antes, durante ou mesmo depois do nascimento. Apesar de muitas anomalias serem passíveis de intervenção em diferentes níveis, estes agravos representam uma das principais causas de mortalidade perinatal e neonatal, estando também associadas a importante morbidade dos indivíduos afetados. Além disso, elas trazem um grande impacto social e financeiro para as famílias e sistemas de saúde.¹

Estima-se que, globalmente, cerca de 6% dos nascidos vivos (NV) são diagnosticados com algum tipo de anomalia congênita.² De acordo com a Organização Mundial da Saúde, aproximadamente 295 mil crianças morrem dentro das primeiras quatro semanas de vida em decorrência de anomalias congênitas.¹ No Brasil, as anomalias são a segunda principal causa de morte entre os menores de cinco anos³ e, oficialmente, cerca de 24 mil recém-nascidos são registrados com algum tipo de anomalia a cada ano, mas sabe-se que este número encontra-se subestimado.

O Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc), por meio da Declaração de Nascidos Vivo (DNV), é a principal fonte para captação de nascidos vivos com anomalias congênitas no país. Desde 1999, o Sinasc conta com um campo específico para a notificação destes agravos. Em 2006, uma nova versão da DNV foi lançada, possibilitando o registro de anomalias múltiplas. De modo complementar, em 2011 ocorreu o aumento no número de caracteres para o registro das anomalias identificadas. A versão atual da DNV conta, portanto, com duas variáveis que coletam dados sobre as anomalias congênitas: o campo 6 do Bloco I, no qual o profissional registra se foi detectada alguma anomalia congênita no momento do nascimento (sim/não); e o campo 41 do Bloco VI (anomalia congênita), no qual são descritas todas as anomalias identificadas (<https://bit.ly/3qhBD1F>).

Ministério da Saúde

Secretaria de Vigilância em Saúde
SRTVN Quadra 701, Via W5 – Lote D,
Edifício PO700, 7º andar
CEP: 70.719-040 – Brasília/DF
E-mail: svs@saude.gov.br
Site: www.saude.gov.br/svs

Versão 1

23 de fevereiro de 2021

Com o objetivo de fortalecer a notificação de anomalias congênitas no Sinasc, foi elaborada, a partir de um consenso de especialistas e organizações médicas e de saúde, uma lista de anomalias congênitas prioritárias para vigilância ao nascimento no Brasil, a qual foi elaborada com base especialmente em dois critérios: (1) ser de fácil detecção ao nascimento e/ou (2) ser passível de prevenção primária e intervenção no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS).⁴ Existem, no mundo, diversos centros de vigilância de anomalias congênitas.⁵ No entanto, no Brasil, a necessidade de um modelo nacional de vigilância para as anomalias congênitas ficou evidente a partir de 2015, com a epidemia de microcefalia (um tipo de anomalia congênita que compreende a grave redução do perímetro cefálico) associada à infecção pelo vírus Zika.⁶

O foco que está sendo dado a um número específico de anomalias, as quais compõem a lista de anomalias congênitas prioritárias para vigilância no Brasil, é estratégico, pois possibilita a publicação de normativas pelo Ministério da Saúde, bem como de instruções mais objetivas para profissionais de saúde que realizam a notificação no Sinasc. Porém, como estabelecido pela Lei nº 13.685, de 25 de junho de 2018, todas as anomalias congênitas detectadas no recém-nascido possuem caráter de notificação compulsório na DNV.

Este Boletim Epidemiológico, em alusão ao Dia Mundial das Anomalias Congênitas (3 de março), teve como objetivo apresentar a prevalência ao nascer deste grupo de anomalias congênitas consideradas prioritárias para a vigilância ao nascimento no Brasil, a fim de sensibilizar os profissionais responsáveis pelo reconhecimento e notificação das mesmas e fortalecer seu registro no Sinasc.

Aspectos metodológicos

Os dados apresentados neste boletim incluem todos os nascidos vivos registrados no Sinasc no período de 2010 a 2019. Para tanto, foram utilizadas as bases públicas oficiais disponíveis para tabulação no Painel de Monitoramento de Nascidos Vivos, do Departamento de Análise de Saúde e Vigilância de Doenças Não Transmissíveis, por meio do endereço eletrônico: <https://bit.ly/2LKtoMB>.

Foram analisadas as prevalências ao nascimento para os grupos de anomalias congênitas prioritárias para a vigilância listadas no Quadro 1. As prevalências foram calculadas considerando o número de nascidos vivos com menção a, pelo menos, uma das anomalias de cada grupo, em relação ao total de nascidos vivos registrados no Sinasc no período analisado. Foram estimadas as prevalências nacional, por macrorregiões e unidades da federação (UF), por 10 mil nascidos vivos (NV).

QUADRO 1 Lista prioritária de anomalias congênicas selecionadas para o estudo

Grupos de anomalias	Código CID-10	Descrição
Defeitos de membros	Q66	Deformidades congênicas 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
Cardiopatias congênicas	Q20	Malformações congênicas das câmaras e das comunicações cardíacas
	Q21	Malformações congênicas dos septos cardíacos
	Q22	Malformações congênicas das valvas pulmonar e tricúspide
	Q23	Malformações congênicas das valvas aórtica e mitral
	Q24	Outras malformações congênicas do coração
	Q25	Malformações congênicas das grandes artérias
	Q26	Malformações congênicas das grandes veias
	Q27	Outras malformações congênicas do sistema vascular periférico
	Q28	Outras malformações congênicas do aparelho circulatório
Fendas orais	Q35	Fenda palatina
	Q36	Fenda labial
	Q37	Fenda labial com fenda palatina
Defeitos de tubo neural	Q00.0	Anencefalia
	Q00.1	Craniorraquisquisse
	Q00.2	Iniencefalia
	Q01	Encefalocele
	Q05	Espinha bífida
Defeitos de parede abdominal	Q79.2	Exonfalia
	Q79.3	Gastrosquisse
Microcefalia	Q02	Microcefalia
Defeitos de órgãos genitais	Q54	Hipospádia
	Q56	Sexo indeterminado e pseudo-hermafroditismo
Síndrome de Down	Q90	Síndrome de Down

Fonte: Cardoso-dos-Santos et al., 2021.⁴

Situação epidemiológica

Foram registrados no Sinasc, entre 2010 e 2019, cerca de 16 mil nascidos vivos por ano diagnosticados com pelo menos uma das anomalias congênicas que compõem os oito grupos prioritários para vigilância ao nascimento no Brasil. Este número corresponde a cerca de 66% do total de nascidos vivos diagnosticados com qualquer tipo de anomalia congênita por ano registrados no Sinasc. A maior captação de casos foi observada no ano de 2016 (17.662), diante do aumento de casos de microcefalia no país (Figura 1). Em contrapartida, o menor número de registros foi verificado em 2010 (14.037), muito provavelmente devido às mudanças aplicadas na DNV a partir de 2011, o que possibilitou

a notificação de um número maior de anomalias para cada criança e melhorou a captação desses casos nos anos seguintes.

As prevalências dos oito grupos de anomalias congênicas prioritárias para a vigilância ao nascimento estão expostas na Figura 1. As anomalias congênicas mais prevalentes no país no período avaliado (2010-2019) foram os defeitos de membros (24,4 casos por 10 mil NV), seguido por cardiopatias congênicas (8,4/10 mil NV), fendas orais (6,1/10 mil NV) e defeitos de órgãos genitais (4,6/10 mil NV). As anomalias com os maiores aumentos percentuais observados, comparando 2010 e 2019, foram microcefalia (aumento de 125%) e cardiopatias congênicas (107%).

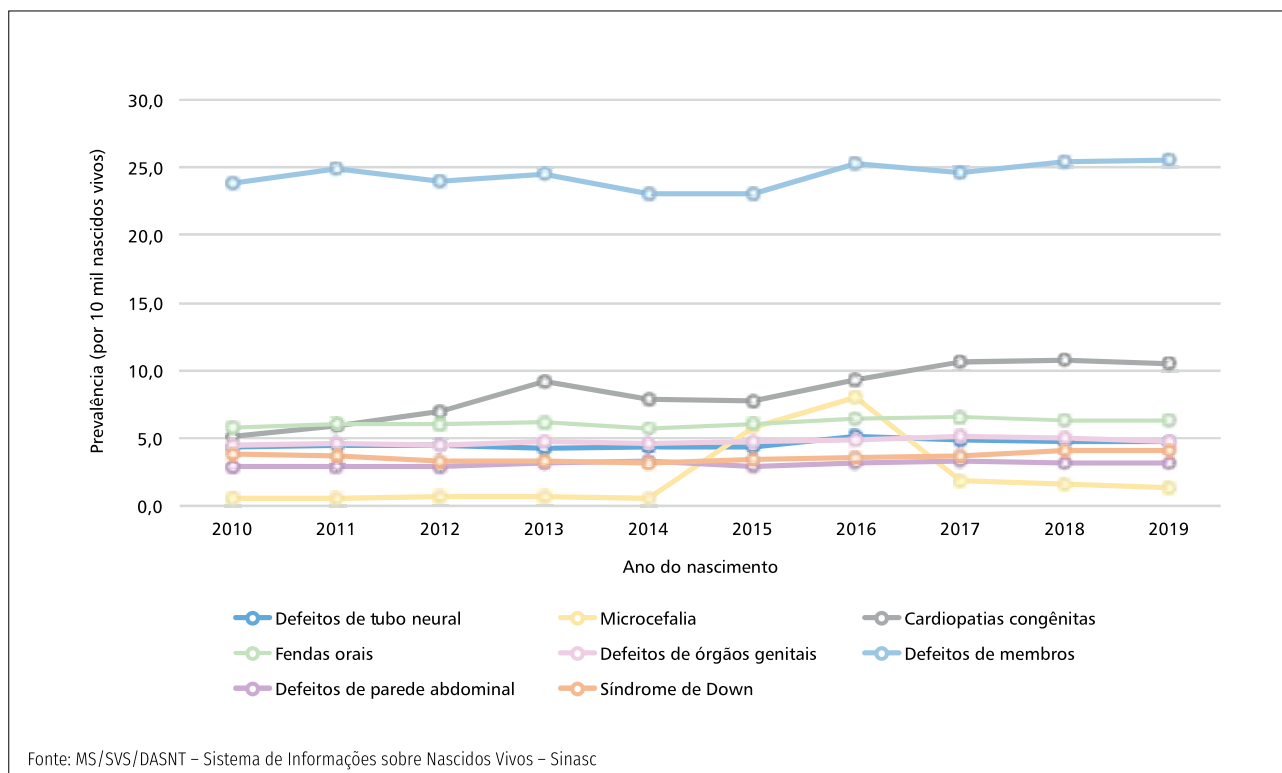


FIGURA 1 Distribuição das prevalências ao nascer dos grupos de anomalias congênicas prioritárias para a vigilância ao nascimento e fortalecimento do registro no Sinasc. Brasil, 2010 a 2019

A Figura 2 apresenta a distribuição espacial no ano de 2019 das prevalências ao nascimento das anomalias congênicas que compõem os grupos prioritários para a vigilância. De modo geral, as regiões com as maiores prevalências foram: Sudeste, Sul e Nordeste.

A prevalência dos defeitos de membros, anomalias congênicas mais prevalentes no país, variou de 13,24/10 mil NV (Maranhão) a 44,35/10 mil NV (Sergipe), sendo superior a 30/10 mil NV em sete UF brasileiras (BA, DF, AL, PE, CE, TO e SE), cinco das quais da região Nordeste. As cardiopatias congênicas, segundo grupo de anomalias congênicas mais prevalente no país, variaram de 1,36/10 mil NV (Roraima) a 29,92/10 mil NV (São Paulo), sendo os estados de Rio Grande do Sul

(11,51/10 mil NV) e Tocantins (13,49/10 mil NV) os 2º e 3º estados com as maiores prevalências. Fendas orais representaram o 3º grupo de anomalias mais prevalente no país, variando de 4,13/10 mil NV (Rio de Janeiro) a 9,40/10 mil NV (Tocantins).

A microcefalia foi a anomalia congênita menos prevalente no país em 2019, com prevalências inferiores a 1/10 mil NV em 11 UF (AC, AM, AP, BA, CE, MA, MG, RJ, PR, RS e GO) e máxima de 2,39/10 mil NV em Pernambuco, sendo importante notar a diferença do que foi visualizado entre 2015 e 2016, quando altas prevalências de microcefalia foram registradas em decorrência da associação com a infecção gestacional pelo vírus Zika.

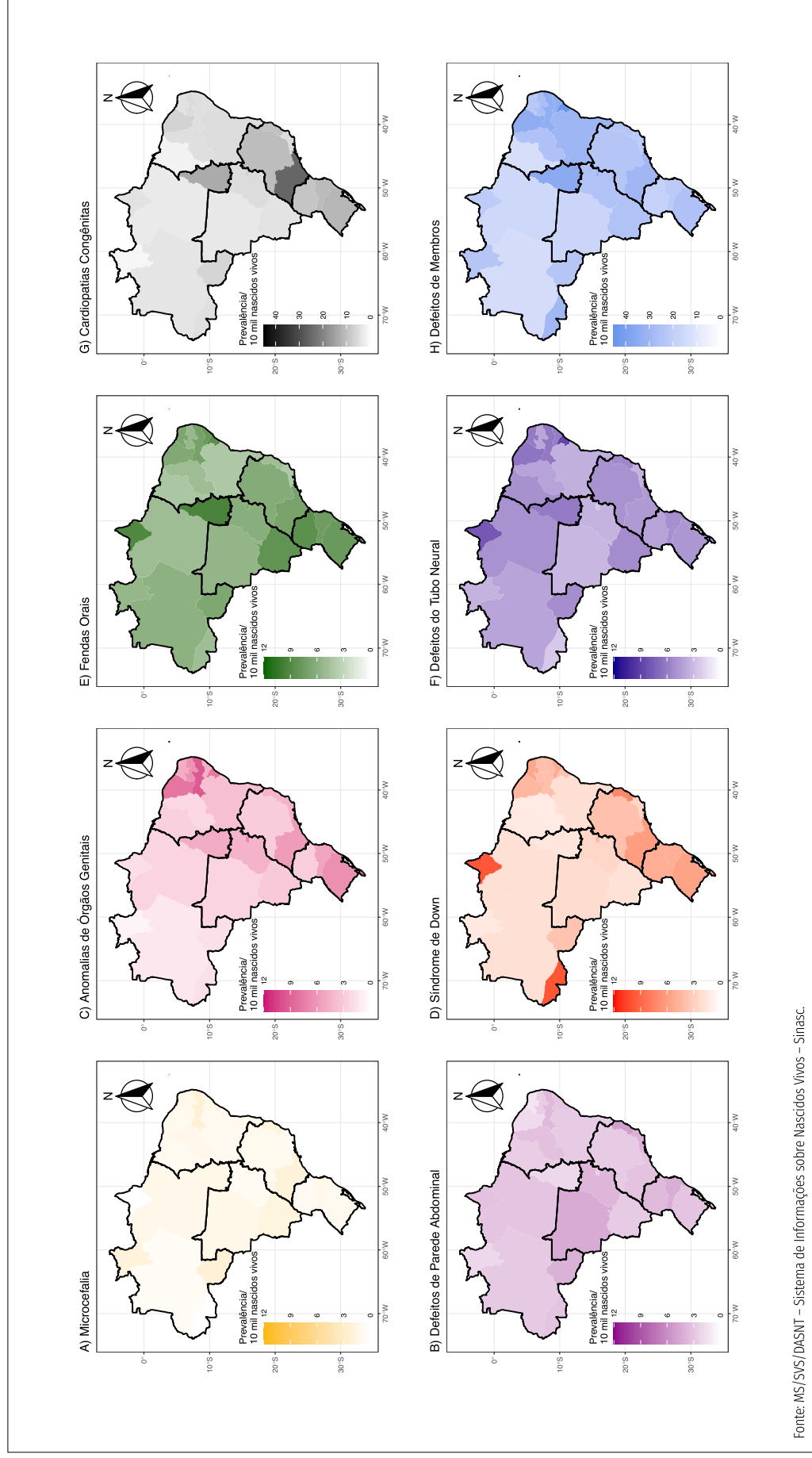


FIGURA 2 Distribuição, por Unidade da Federação, das prevalências ao nascer dos grupos de anomalias congênitas prioritárias para a vigilância ao nascimento e fortalecimento do registro no Sinasc. Brasil, 2019

A Tabela 1 apresenta o total de registros de anomalias congênitas que compõem os oito grupos prioritários para a vigilância. Aquelas que apresentaram o maior número de registros ao longo destes anos foram defeitos de membros (n=71.212 casos), cardiopatias (n=24.498) e fendas orais (n=17.925).

Ainda, a Tabela 1 apresenta a caracterização destes indivíduos quanto às variáveis maternas, da gestação, do parto e do próprio nascido vivo. Comparando tais características entre a totalidade de nascidos vivos no país entre 2010 e 2019 e os nascidos vivos com as anomalias congênitas que compõem os oito grupos prioritários para a vigilância, percebe-se que a maioria se comportou de forma semelhante entre os grupos. Em relação à idade materna, houve uma exceção entre os nascidos com defeitos de parede abdominal, onde

um alto percentual das mães apresentava idade jovem (≤ 19 anos = 39,5% *versus* 17,8% da totalidade de NV), e nos nascidos com síndrome de Down, onde um alto percentual das mães apresentava idade avançada (40-49 anos = 26,2% *versus* 2,6% da totalidade de NV). Verificou-se, ainda, um percentual mais elevado de nascidos vivos com anomalias congênitas nascendo com 36 ou menos semanas gestacionais (17,5% a 48,7%, dependendo do tipo de AC, *versus* 1,7% da totalidade de NV), com especial destaque para nascidos com defeito de parede abdominal (48,7%) e defeito de tubo neural (34,0%). Finalmente, um maior percentual de nascidos vivos com anomalias congênitas apresentou escore de Apgar do 5º minuto <7 (3,4% a 30,4%, dependendo do tipo de AC, *versus* 1,1% da totalidade de NV) e peso ao nascer <2.500 g (17,4% a 58,8%, dependendo do tipo de AC, *versus* 8,5% da totalidade de NV).

TABELA 1 Caracterização dos nascidos vivos com anomalias congênitas que compõem os grupos prioritários para a vigilância ao nascimento, segundo variáveis maternas, da gestação, do parto e do nascido vivo, Brasil, 2010 a 2019

Variável	Categoria	% Nascidos vivos de 2010 a 2019 (N=29.157.184)	Anomalias congênitas prioritárias para vigilância registradas no Sinasc de 2010 a 2019							
			% DTN (N=13.327)	% MC (N=6.267)	% CC (N=24.498)	% FO (N=17.925)	% DOG (N=13.837)	% DM (N=71.212)	% DPA (N=9.036)	% SD (N=10.485)
Faixa etária da mãe	≤ 19	17,8	17,9	22,3	11,3	16,7	17,0	18,6	39,5	7,0
	20 a 29	49,7	48,4	48,4	40,4	46,5	46,7	48,7	43,5	20,1
	30 a 39	29,8	30,1	26,1	41,2	32,2	32,5	29,2	14,8	46,7
	40 a 49	2,6	3,5	3,1	7,2	4,6	3,8	3,4	2,2	26,2
	≥ 50	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0
	Ign	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0
Estado civil da mãe	Solteira	44,7	44,2	48,5	39,5	43,5	45,0	46,5	55,8	35,2
	Casada	32,9	33,0	26,3	42,7	33,8	33,8	30,6	19,7	44,3
	Víuva	0,2	0,1	0,2	0,2	0,2	0,2	0,2	0,3	0,5
	Divorciada	1,1	1,1	0,8	1,8	1,4	1,2	1,2	0,9	2,5
	União estável	19,9	20,6	23,0	15,3	20,3	19,0	20,6	22,5	16,6
	Ign	1,2	1,0	1,2	0,6	0,8	0,8	0,9	0,8	0,9
Escolaridade da mãe (anos de estudo)	Nenhuma	0,7	0,7	0,7	0,2	0,9	0,5	0,7	0,3	1,1
	1 a 3 anos	3,4	3,5	3,3	1,7	3,6	3,0	3,5	2,3	4,3
	4 a 7 anos	19,7	20,9	22,0	12,2	20,9	18,5	20,7	23,3	17,9
	8 a 11 anos	56,5	57,8	61,9	54,4	55,8	57,5	58,8	60,7	46,6
	12 e mais	18,2	16,0	10,8	31,0	18,0	19,3	15,2	12,3	29,3
	Ign	1,6	1,1	1,2	0,5	0,9	1,2	1,1	1,0	0,8

Continua

Continuação

Variável	Categoria	% Nascidos vivos de 2010 a 2019 (N=29.157.184)	Anomalias congênitas prioritárias para vigilância registradas no Sinasc de 2010 a 2019							
			% DTN (N=13.327)	% MC (N=6.267)	% CC (N=24.498)	% FO (N=17.925)	% DOG (N=13.837)	% DM (N=71.212)	% DPA (N=9.036)	% SD (N=10.485)
Raça/cor da mãe	Branca	29,8	30,8	23,2	46,8	34,6	32,4	27,4	31,2	39,8
	Preta	4,7	4,7	6,8	6,0	4,5	6,0	6,6	5,2	4,2
	Amarela	0,3	0,3	0,3	0,8	0,4	0,3	0,3	0,4	0,4
	Parda	46,7	46,6	61,3	33,5	43,1	44,2	48,0	45,2	36,6
	Indígena	0,7	0,6	0,7	0,2	0,9	0,3	0,5	0,5	0,4
	Ign	17,8	17,0	7,7	12,7	16,6	16,0	17,2	17,6	18,6
Número de consultas pré-natal	Nenhuma	2,2	3,0	4,0	1,6	2,2	2,4	2,1	2,5	2,0
	1 a 3	6,5	10,0	9,0	5,7	7,3	8,1	7,6	11,1	5,4
	4 a 6	24,8	28,3	29,4	19,9	25,4	27,0	26,3	32,3	23,1
	≥7	65,7	57,3	56,6	72,3	64,2	61,4	63,1	52,5	68,9
	Ign	0,7	1,5	1,1	0,5	0,9	1,2	0,8	1,5	0,6
Semanas de gestação	<22	0,1	0,5	0,0	0,1	0,1	0,5	0,1	0,2	0,0
	22 a 27	0,5	4,1	0,8	2,9	1,4	1,8	1,0	1,8	0,4
	28 a 31	1,0	6,0	3,1	4,8	3,2	5,1	2,4	5,2	1,6
	32 a 36	9,1	23,4	18,6	20,0	17,0	21,2	14,0	41,5	22,2
	37 a 41	84,1	62,0	72,7	70,4	74,2	67,9	78,2	48,4	73,0
	≥42	2,8	2,3	2,8	1,2	2,4	1,9	2,5	0,9	1,3
	Ign	2,5	1,8	2,0	0,6	1,8	1,7	1,7	2,0	1,4
Tipo de gravidez	Única	97,8	96,1	97,5	95,5	97,3	95,3	97,2	96,8	98,1
	Dupla	2,0	3,6	2,3	4,1	2,3	4,3	2,5	3,0	1,7
	Tripla ou mais	0,1	0,1	0,1	0,2	0,1	0,1	0,0	0,0	0,0
	Ign	0,2	0,2	0,1	0,1	0,3	0,2	0,2	0,2	0,2
Tipo de parto	Vaginal	44,5	25,2	51,4	29,0	39,1	36,1	43,1	37,3	35,4
	Cesário	55,4	74,6	48,4	70,9	60,6	63,7	56,6	62,5	64,4
	Ign	0,1	0,2	0,2	0,1	0,2	0,2	0,3	0,2	0,2
Local de nascimento	Hospital	98,3	99,1	98,3	99,4	98,5	98,7	98,5	99,0	98,4
	Outros estabelecimentos	0,7	0,4	0,5	0,3	0,6	0,8	0,8	0,4	0,7
	Domicílio	0,7	0,3	0,7	0,2	0,6	0,3	0,5	0,4	0,7
	Outros	0,2	0,2	0,4	0,1	0,2	0,2	0,2	0,2	0,2
	Ign	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0
Sexo do recém-nascido	Masculino	51,2	47,7	41,0	51,6	57,3	73,4	58,0	49,9	48,2
	Feminino	48,8	50,9	58,0	47,6	41,8	2,2	41,4	48,0	51,7
	Ign	0,0	1,5	1,0	0,7	0,9	24,4	0,6	2,0	0,0
Apgar 5º minuto	<7	1,1	30,4	12,2	10,3	8,7	13,0	5,7	12,8	3,4
	≥7	96,2	67,1	85,5	89,0	89,7	85,6	92,7	85,4	95,0
	Ign	2,7	2,4	2,3	0,7	1,6	1,4	1,7	1,8	1,6

Continua

Conclusão

Variável	Categoria	% Nascidos vivos de 2010 a 2019 (N=29.157.184)	Anomalias congênicas prioritárias para vigilância registradas no Sinasc de 2010 a 2019							
			% DTN (N=13.327)	% MC (N=6.267)	% CC (N=24.498)	% FO (N=17.925)	% DOG (N=13.837)	% DM (N=71.212)	% DPA (N=9.036)	% SD (N=10.485)
Raça/cor do recém-nascido	Branca	37,0	37,9	24,9	53,7	42,7	39,4	34,2	38,6	50,0
	Preta	4,9	4,9	6,8	6,2	4,7	6,2	6,9	5,4	4,5
	Amarela	0,4	0,3	0,3	0,9	0,4	0,3	0,3	0,4	0,4
	Parda	53,1	52,0	63,1	36,4	48,0	49,6	54,5	50,2	41,6
	Indígena	0,8	0,6	0,7	0,2	1,0	0,4	0,6	0,5	0,5
	Ign	3,9	4,3	4,1	2,6	3,1	4,0	3,5	4,9	3,0
Peso ao nascer (g)	<2500	8,5	43,3	44,2	30,2	21,4	33,0	17,4	58,8	23,9
	≥2500	91,4	56,7	55,8	69,8	68,6	67,0	82,6	41,2	76,0
	Ign	0,1	0,0	0,0	0,0	10,1	0,0	0,0	0,0	0,0

Fonte: MS/SVS/DASNT – Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos – Sinasc.

Sinasc= Sistema de de Informações sobre Nascidos Vivos; DTN = Defeito de Tubo Neural; MC = Microcefalia; CC = Cardiopatias Congênicas; FO = Fendas Orais; DOG = Defeitos de Órgãos Genitais; DM = Defeitos de Membros; DPA = Defeitos de Parede Abdominal; SD = Síndrome de Down.

A seguir, são apresentados, detalhadamente, a prevalência ao nascimento, entre 2010 e 2019, de cada um dos grupos de anomalias congênicas considerados prioritários para a vigilância ao nascimento.

Defeitos de tubo neural

Os defeitos de tubo neural (DTN) são anomalias congênicas oriundas de defeitos no desenvolvimento do sistema nervoso central que resultam de falhas no fechamento do tubo neural, estrutura embrionária responsável por originar o cérebro e a medula espinal. Estas anomalias têm uma apresentação clínica variável e, em muitos casos, são extremamente graves, levando à morte precoce.^{7,8}

Foram notificados 13.327 casos de defeitos de tubo neural ao nascimento no Brasil entre 2010 e 2019. As regiões Sudeste (n=5.478) e Nordeste (n=3.886) foram as que registraram o maior número de casos ao longo do período avaliado, bem como maiores prevalências (4,77/10 mil NV e 4,70/10 mil NV, respectivamente).

A prevalência geral destes defeitos no Brasil foi 4,57/10 mil NV. Comparando com referências internacionais, como países latino-americanos (16,66/10 mil NV), a prevalência brasileira ficou muito abaixo do esperado.⁹ Estudos vêm demonstrando uma diminuição na prevalência dos DTN em alguns países latinos após a implementação da fortificação mandatória de ácido fólico.^{10,11} No Brasil, a fortificação das farinhas de trigo e de milho com ácido fólico foi decretada em 2004.¹²

Neste sentido, é importante ressaltar que este trabalho avaliou os DTN ao nascimento em anos posteriores à fortificação mandatória no país, sendo verificada uma relativa constância na prevalência destes defeitos ao longo dos anos avaliados.

Microcefalia

A microcefalia, avaliada por meio da medida da circunferência do perímetro cefálico, é definida quando o resultado desta medida é inferior a menos 2 desvios-padrão (DP) da média, comparando com indivíduos da população de referência com a mesma idade e sexo.^{6,13} Refere-se como microcefalia grave a medida do perímetro cefálico inferior a menos 3 DP.⁶

A partir deste trabalho, foi possível verificar um total de 6.267 casos de microcefalia ao nascimento registrados entre 2010 e 2019, resultando em uma prevalência de 2,15/10 mil NV neste período. É importante destacar que entre 2010 e 2014 a prevalência de microcefalia era menor que 1 caso a cada 10 mil NV, no entanto, entre 2015 e 2016, período da epidemia de infecções pelo vírus Zika, a prevalência de microcefalia aumentou drasticamente no país chegando a 6-8/10 mil NV. O vírus Zika, ao infectar uma gestante, é capaz de causar uma série de anomalias congênicas no feto em desenvolvimento, dentre as quais a microcefalia. A partir de 2017, a prevalência de casos de microcefalia voltou a diminuir no país, mas ainda se manteve, pelo menos, o dobro da que era encontrada antes de 2015 (1,58/10 mil NV).

Antes de 2015, todas as regiões apresentavam prevalência de microcefalia inferior a 1 caso a cada 10 mil NV. Entre 2015 e 2016, a região Nordeste foi aquela que registrou as maiores prevalências (cerca de 14,00/10 mil NV). A partir de 2017, o Sudeste foi a região com maior prevalência de casos (1,92/10 mil NV).

Cardiopatias congênitas

As cardiopatias congênitas (CC) constituem um grupo de anomalias definidas como alterações estruturais do coração e/ou dos seus vasos sanguíneos que ocorrem no período intrauterino.¹⁴ As CC podem evoluir de forma assintomática ou apresentar sintomas importantes no período neonatal, variando desde alterações leves, que não exigem intervenções imediatas até quadros complexos que necessitam de diagnóstico e tratamento precoces, ainda nas primeiras semanas de vida, e podem levar à morte durante o primeiro ano.^{15,16} As CC figuram dentre as principais causas de morte na primeira infância, representando um importante problema global de saúde.¹⁶⁻¹⁸

De acordo com os dados do Sinasc, 24.498 casos de cardiopatias congênitas ao nascimento foram registrados entre 2010 e 2019, resultando em uma prevalência de 8,40/10 mil NV. Mundialmente, a prevalência ao nascimento de CC gira em torno de 91 a 94 casos a cada 10 mil NV, havendo importantes variações geográficas. Neste sentido, percebe-se que a prevalência de CC registradas no Brasil foi bastante inferior em relação às referências internacionais. Mesmo considerando apenas as maiores prevalências encontradas nas regiões Sudeste (14,37/10 mil NV) e Sul (9,54/10 mil NV), os valores ainda ficam abaixo do esperado. Este dado reflete a importante subnotificação deste grupo de anomalias no Sinasc, o que pode estar associado à dificuldade de diagnosticá-las no pré-natal ou logo após o nascimento.

As cardiopatias congênitas constituem uma exceção parcial ao critério de facilidade de diagnóstico ao nascimento. Entretanto, como são causa importante de mortalidade pós-natal, fazem parte do Plano Nacional de Assistência à Criança com Cardiopatia Congênita (que recomendou que as maternidades realizem o teste do coraçãozinho) e, muitas vezes, podem ser detectadas durante a gestação no exame de ultrassonografia morfológica e pela ecocardiografia fetal.^{19,20} No entanto, a aplicação destes exames varia amplamente de acordo com a realidade local.^{15,20} Desta forma, foram consideradas um indicador importante para vigilância, ainda que seja esperado sub-registro.

Fendas orais

As fendas orais (FO) são defeitos congênitos de etiologia complexa (genética e ambiental), que podem ocorrer de forma isolada ou sindrômica.²¹ Geralmente, são divididas em fenda palatina isolada e fenda labial com ou sem fenda palatina.

Foram registrados 17.925 casos de FO ao nascimento no Brasil entre 2010 e 2019, sendo a prevalência geral destes defeitos 6,14/10 mil NV. De acordo com a literatura, a prevalência dessas anomalias é de cerca de 10,00/10 mil NV, variando de acordo com grupos étnicos, áreas geográficas, exposição ambiental e situação socioeconômica.^{22,23} Neste contexto, percebe-se que a prevalência de fendas orais no Brasil está abaixo do esperado, comparando tais referências. Considerando as diferentes regiões, no entanto, Sul e Sudeste apresentaram prevalências de FO acima da nacional para todos os tipos de fendas orais avaliados.

Crianças com FO apresentam uma vulnerabilidade tanto do ponto de vista de saúde quando em relação à sua inserção social. Neste sentido, o reconhecimento precoce, aliado à notificação deste grupo de anomalias, permite que tais indivíduos tenham acesso a cuidados específicos e intervenções ofertadas pelo SUS.^{24,25}

Anomalias de órgãos genitais

Distúrbios no desenvolvimento dos órgãos genitais ocasionam anomalias congênitas específicas. As hipospádias, por exemplo, são clinicamente caracterizadas pelo desenvolvimento incompleto da uretra e correspondem ao principal tipo anomalia congênita do órgão genital masculino.^{26,27}

Com base nos dados do Sinasc, 9.808 casos de anomalias de órgãos genitais foram notificados entre 2010 e 2019, com uma prevalência geral ao nascimento de 4,74/10 mil NV. Considerando países europeus, a prevalência destes defeitos é estimada como cerca de 20/10 mil NV.²⁸ Mais uma vez, observa-se também para este grupo de anomalias congênitas a subnotificação de casos no Sinasc, ressaltando a importância de fortalecer o registro e a vigilância destes agravos ao nascimento.

Indivíduos com anomalias congênitas de órgãos genitais podem se configurar como uma importante emergência médica, dado o risco de morte para alguns casos.²⁹

Assim, a identificação precoce destes indivíduos permite não só a aplicação de medidas de intervenção, como acolhimento e apoio psicológico do indivíduo tanto no contexto social quanto familiar.

Defeitos de membros

Os defeitos de membros representam os principais tipos de anomalias congênitas não-cromossômicas presentes em recém-nascidos.^{30,31} Eles apresentam um amplo espectro fenotípico, incluindo a ausência completa do membro ou sua ausência parcial, além do acometimento apenas das extremidades superiores, ou inferiores, mãos ou pés.³²

No Brasil, entre 2010 e 2019, foram registrados 71.212 casos de defeitos de membros ao nascimento entre 2010 e 2019, com uma prevalência geral de 24,43/10 mil NV. Os maiores números de casos registrados entre 2010 e 2019, considerando todos os tipos de defeitos de membros avaliados neste estudo, foram nas regiões Sudeste (30.833, 43% do total de casos) e Nordeste (n=21.446, 30% do total de casos), respectivamente. A prevalência destes defeitos varia consideravelmente dependendo do tipo. Em países europeus, por exemplo, de maneira geral, a prevalência destes defeitos entre os nascidos vivos é 32,25/10 mil NV. Desta forma, os defeitos de membros também apresentaram uma prevalência nacional inferior às referências internacionais.

Dentre os fatores de risco que levam ao desenvolvimento de defeitos de membros é possível citar a exposição a agentes teratogênicos, como medicações, drogas ou infecções, por exemplo.³² Neste sentido, a melhora na notificação destes casos, aliada à vigilância de fatores de risco associados à ocorrência destes defeitos, visa permitir não só uma melhor representação do impacto que estes agravos têm na população de nascidos vivos no país, como também possibilita a criação de possíveis estratégias de prevenção da ocorrência dos mesmos.

Defeitos de parede abdominal

Os defeitos de parede abdominal constituem um grupo de anomalias congênitas caracterizados pela herniação dos órgãos abdominais. Os defeitos de parede abdominal mais comuns que podem ocorrer em um indivíduo são a exonfalia (Q79.2), também chamada de onfalocele, e a gastrosquise (Q79.3).^{33,34}

Foram registrados no Brasil 9.036 casos de defeitos de parede abdominal entre 2010 e 2019, sendo a prevalência geral ao nascimento destes defeitos 3,08/10 mil NV. A região Sul foi aquela com a maior prevalência de casos de defeitos de parede abdominal (0,75/10 mil NV para exonfalia e 3,11/10 mil NV para gastrosquise). A prevalência em países latino-americanos foi estimada em cerca de 4,3/10 mil – considerando nascidos vivos e natimortos –, sendo 3,4/10 mil NV em países europeus.^{28,35} Neste sentido, percebe-se que a prevalência destes defeitos no país se encontra relativamente semelhante às referências internacionais.

Em relação às características maternas e do recém-nascido, foi verificada uma alta prevalência de mães com <19 anos entre os nascidos vivos com gastrosquise (47,5%), em comparação com o grupo de mães de todos os nascidos vivos no Brasil no mesmo período (17,8%). Este dado corrobora dados da literatura que indicam que a idade materna jovem como um fator de risco para esta anomalia congênita.^{36,37}

Síndrome de Down

A síndrome de Down (SD) é caracterizada por alterações faciais e musculoesqueléticas e comprometimento intelectual.³⁸ A SD também aumenta o risco de o indivíduo apresentar outras comorbidades, como cardiopatias congênitas, por exemplo.³⁸ A SD é causada pela presença de uma cópia extra do cromossomo 21.^{38,39}

Foram notificados 10.485 casos de SD ao nascimento no Sinasc entre 2010 e 2019. A prevalência geral de SD no país neste período foi 3,59/10 mil NV. Considerando as macrorregiões geográficas, as maiores prevalências foram apresentadas pelo Sul (5,09/10 mil NV) e Sudeste (4,39/10 mil NV). Tradicionalmente, considera-se que a SD afeta entre 1/700 e 1/1 mil nascidos vivos no mundo.^{39,40} Entretanto, as estimativas de sua prevalência ao nascimento são bastante variáveis entre os estudos. Estudos considerando países de diferentes continentes estimam como sendo 8 – 14/10 mil NV a prevalência de SD ao nascimento.^{28,41-43} Neste sentido, nota-se que a prevalência de SD no Brasil foi pelo menos, duas vezes menor do que aquela relatada na literatura especializada.

Este trabalho demonstrou um achado comum descrito na literatura, que é a idade materna avançada como fator de risco para a SD.^{41,44} No Brasil, 56% dos nascidos vivos com SD foram filhos de mães com mais de 35 anos.

Considerações finais e recomendações

As AC são umas das principais causas de mortalidade e incapacidade infantil ao redor do mundo. No entanto, muitas AC podem ser prevenidas, através de estratégias como vacinação, controle de doenças maternas e de exposições a fatores de risco. Além disso, diversas anomalias têm tratamento existente ou medidas de intervenção efetivas, quando aplicadas precocemente. Neste contexto, a melhora na notificação dos nascidos vivos com anomalias congênicas permite o delineamento de um cenário epidemiológico mais fidedigno, contribuindo para a criação e fortalecimento de medidas de prevenção e controle, a fim de minimizar e até evitar completamente o aparecimento de sintomas.

É fundamental ressaltar que a notificação de todas as anomalias congênicas detectadas ao nascimento tem caráter compulsório, de acordo com a Lei nº 13.685, de 25 de junho de 2018. Assim, a criação de uma lista incluindo grupos prioritários de anomalias congênicas para a vigilância ao nascimento visa fortalecer o registro das mesmas no Sinasc a fim de melhorar a qualidade das informações referentes a tais agravos no país.

O fortalecimento do registro de anomalias congênicas no Sinasc e da vigilância epidemiológica das anomalias, de modo eficiente e padronizado entre os estados e a nível nacional, visa auxiliar no aprimoramento das políticas de atenção à saúde, buscando qualificar a prevenção, desde o planejamento reprodutivo ao desenvolvimento gestacional, assim como no cuidado e reabilitação após o nascimento, estabelecendo tanto melhores condições de vida quanto de crescimento e desenvolvimento mais inclusivos para estes cidadãos brasileiros.

Referências

1. WHO. Congenital anomalies [Internet]. 2020 [cited 2021 Feb 19]. Disponível em: <https://bit.ly/3uphr0q>
2. WHO. Congenital anomalies [Internet]. 2020 [cited 2021 Feb 19]. Disponível em: <https://bit.ly/3aLlUV1>
3. Horovitz DDG, Llerena JC, Mattos RA de. Birth defects and health strategies in Brazil: an overview. Cad saúde pública / Ministério da Saúde, Fundação Oswaldo Cruz, Esc Nac Saúde Pública [Internet]. 2005 [cited 2021 Feb 19]; 21(4): 1055-64. Disponível em: <https://bit.ly/3ke6zhj>
4. Cardoso-dos-Santos AC; Medeiros-de-Souza AC; Bremm JM; Alves RFS; de Araujo VEM; et. Lista de anomalias congênicas prioritárias para vigilância no âmbito do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos do Brasil. Epidemiol e Serviços Saúde. 2021;In press.
5. Cardoso-Dos-Santos AC, Magalhães VS, Medeiros-de-Souza AC, Bremm JM, Alves RFS, Araujo VEM de, et al. Redes internacionais de colaboração para a vigilância das anomalias congênicas: uma revisão narrativa. Epidemiol e Serv saude Rev do Sist Unico Saude do Bras [Internet]. 2020 [cited 2021 Feb 19]; 29(4): e 2020093. Disponível em: <https://bit.ly/2P8K1Df>
6. Harris SR. Measuring head circumference: Update on infant microcephaly - PubMed. Can Fam Physician [Internet]. 2015 [cited 2020 Oct 30]; 61(680-684) : 8. Disponível em: <https://bit.ly/3urWUrw>
7. Copp AJ, Stanier P, Greene NDE. Neural tube defects: Recent advances, unsolved questions, and controversies [Internet]. Vol. 12, The Lancet Neurology. Lancet Neurol; 2013 [cited 2021 Feb 9]. p. 799-810. Disponível em: <https://bit.ly/3jsuYVf>
8. Greene NDE, Copp AJ. Neural tube defects [Internet]. Vol. 37, Annual Review of Neuroscience. Annual Reviews Inc.; 2014 [cited 2021 Feb 9]. p. 221-42. Disponível em: <https://bit.ly/2Mimy1f>
9. ICBDSR. INTERNATIONAL CLEARINGHOUSE FOR BIRTH DEFECTS SURVEILLANCE AND RESEARCH [Internet]. 2014 [cited 2020 Oct 30]. Disponível em: <https://bit.ly/37FqeBM>
10. López-Camelo JS, Castilla EE, Orioli IM. Folic acid flour fortification: Impact on the frequencies of 52 congenital anomaly types in three South American countries. Am J Med Genet Part A [Internet]. 2010 Oct [cited 2021 Feb 9];152 A(10):2444-58. Disponível em: <https://bit.ly/37FQnAg>
11. Rosenthal J, Casas J, Taren D, Alverson CJ, Flores A, Frias J. Neural tube defects in Latin America and the impact of fortification: A literature review [Internet]. Vol. 17, Public Health Nutrition. Cambridge University Press; 2014 [cited 2021 Feb 9]. p. 537-50. Disponível em: <https://bit.ly/3aLZVLV>
12. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 1.793, de 11 de agosto de 2009 [Internet]. Ministério da Saúde. 2009 [cited 2021 Feb 9]. Disponível em: <https://bit.ly/3pl78kl>

13. Ashwal S, Michelson D, Plawner L, Dobyns WB. Practice parameter: Evaluation of the child with microcephaly (an evidence-based review): Report of the quality standards subcommittee of the American academy of neurology and the practice committee of the child neurology society. *Neurology* [Internet]. 2009 [cited 2020 Oct 30]; 73(11): 887–97. Disponível em: <https://bit.ly/3pMDXg3>
14. Syamasundar P. Congenital Heart Defects – A Review. In: *Congenital Heart Disease - Selected Aspects* [Internet]. InTech; 2012 [cited 2021 Feb 19]. Disponível em: www.intechopen.com
15. Araújo JSS de, Régis CT, Gomes RGS, Silva CSS, Abath CMB, Mourato FA, et al. Cardiopatia Congênita no Nordeste Brasileiro: 10 Anos Consecutivos Registrados no estado da Paraíba, Brasil. *Rev Bras Cardiol* [Internet]. 2014 [cited 2021 Feb 19]; 27(1): 509-15. Disponível em: <https://bit.ly/3pNdNK0>
16. Van Der Bom T, Zomer AC, Zwinderman AH, Meijboom FJ, Bouma BJ, Mulder BJM. The changing epidemiology of congenital heart disease [Internet]. Vol. 8, *Nature Reviews Cardiology*. Nat Rev Cardiol; 2011 [cited 2021 Feb 19]. p. 50-60. Disponível em: <https://bit.ly/3aO7OAJ>
17. Van Der Linde D, Konings EEM, Slager MA, Witsenburg M, Helbing WA, Takkenberg JJM, et al. Birth prevalence of congenital heart disease worldwide: A systematic review and meta-analysis [Internet]. Vol. 58, *Journal of the American College of Cardiology*. Elsevier USA; 2011 [cited 2021 Feb 19]. p. 2241-7. Disponível em: <https://bit.ly/3sfuY8I>
18. Rossano JW. Congenital heart disease: a global public health concern [Internet]. Vol. 4, *The Lancet Child and Adolescent Health*. Elsevier B.V.; 2020 [cited 2021 Feb 19]. p. 168-9. Disponível em: <https://bit.ly/3dGykh8>
19. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 1.727, de 11 de julho de 2017 - Imprensa Nacional [Internet]. [cited 2021 Feb 19]. Disponível em: <https://bit.ly/3qLQEJm>
20. Brasil. Ministério da Saúde Secretaria de Ciência B, Insumos Estratégicos Departamento de Ciência Tecnologia T. Síntese de evidências para políticas de saúde: diagnóstico precoce de cardiopatias congênitas [Internet]. [cited 2021 Feb 19]. Disponível em: www.brasil.evipnet.org
21. Dixon MJ, Marazita ML, Beaty TH, Murray JC. Cleft lip and palate: Understanding genetic and environmental influences [Internet]. Vol. 12, *Nature Reviews Genetics*. Nat Rev Genet; 2011 [cited 2021 Feb 19]. p. 167-78. Disponível em: <https://bit.ly/3btZQvK>
22. Mossey PA, Shaw WC, Munger RG, Murray JC, Murthy J, Little J. Global oral health inequalities: challenges in the prevention and management of orofacial clefts and potential solutions. *Adv Dent Res* [Internet]. 2011 May [cited 2021 Feb 19]; 23(2): 247-58. Disponível em: <https://bit.ly/3kntir9>
23. Mastroiacovo P, Maraschini A, Leoncini E, Mossey P, Bower C, Castilla EE, et al. Prevalence at birth of cleft lip with or without cleft palate: Data from the International Perinatal Database of Typical Oral Clefts (IPDTC). *Cleft Palate-Craniofacial J* [Internet]. 2011 Jan [cited 2021 Feb 19]; 48(1): 66-81. Disponível em: <https://bit.ly/3kihEO4>
24. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 126, de 22 de janeiro de 2014 [Internet]. 2014. Disponível em: <https://bit.ly/3bMukcz>
25. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 62, de 19 de abril de 1994 [Internet]. Disponível em: <https://bit.ly/3usLKTl>
26. Dolk H, Vrijheid M, Scott JES, Addor MC, Botting B, de Vigan C, et al. Toward the effective surveillance of hypospadias. *Environ Health Perspect* [Internet]. 2004 [cited 2021 Feb 19]; 112(3): 398-402. Disponível em: <https://bit.ly/37F7iD3>
27. Yu X, Nassar N, Mastroiacovo P, Canfield M, Groisman B, Bermejo-Sánchez E, et al. Hypospadias Prevalence and Trends in International Birth Defect Surveillance Systems, 1980–2010. *Eur Urol* [Internet]. 2019 Oct 1 [cited 2021 Feb 19]; 76(4): 482 -90. Disponível em: <https://bit.ly/3dEBZMz>
28. EUROCAT. Prevalence charts and tables | EU RD Platform [Internet]. EUROCAT. 2020 [cited 2020 Oct 30]. Disponível em: <https://bit.ly/3uqeEE7>
29. Krishnan S, Meyer J, Khattab A. Ambiguous Genitalia in the Newborn. 2019 Dec 2. In: Feingold KR, Anawalt B, Boyce A, Chrousos G, de Herder WW, Dungan K, Grossman A, Hershman JM, Hofland J, Kaltsas G, Koch C, Kopp P, Korbonits M, McLachlan R, Morley JE, Ne WD. Disponível em: [cited 2021 Feb 19]; Available from: <https://bit.ly/3kgZ6y3>

30. Dolk H, Loane M, Garne E. The prevalence of congenital anomalies in Europe. *Adv Exp Med Biol* [Internet]. 2010 [cited 2020 Oct 30]; 686: 349-64. Disponível em: <https://bit.ly/3bz6CAk>
31. Alexander PG, Clark KL, Tuan RS. Prenatal exposure to environmental factors and congenital limb defects [Internet]. Vol. 108, *Birth Defects Research Part C - Embryo Today: Reviews*. John Wiley and Sons Inc.; 2016 [cited 2020 Oct 30]. p. 243-73. Disponível em: <https://bit.ly/3sjFI6b>
32. Gold NB, Westgate MN, Holmes LB. Anatomic and etiological classification of congenital limb deficiencies. *Am J Med Genet Part A* [Internet]. 2011 Jun [cited 2020 Oct 30]; 155(6): 1225-35. Disponível em: <https://bit.ly/3urlPvF>
33. Wilson RD, Johnson MP. Congenital abdominal wall defects: An update [Internet]. Vol. 19, *Fetal Diagnosis and Therapy*. Fetal Diagn Ther; 2004 [cited 2021 Feb 9]. p. 385-98. Disponível em: <https://bit.ly/2ZFwll7>
34. Christison-Lagay ER, Kelleher CM, Langer JC. Neonatal abdominal wall defects [Internet]. Vol. 16, *Seminars in Fetal and Neonatal Medicine*. Semin Fetal Neonatal Med; 2011 [cited 2021 Feb 9]. p. 164-72. Disponível em: <https://bit.ly/3bwA2Pw>
35. H. JN, O. LC, R. AÁ, P. MPB, C. FC, R. FM. Prevalencia de defectos de la pared abdominal al nacer. *Estudio ECLAMC. Rev Chil Pediatr* [Internet]. 2006 Jul 8 [cited 2021 Feb 9]; 77(5): 481-6. Disponível em: <https://bit.ly/3skcPXt>
36. Chircor L, Mehedinți R, Hîncu M. Risk factors related to omphalocele and gastroschisis. *Rom J Morphol Embryol* [Internet]. 2009 [cited 2021 Feb 9]; 50(4): 645-9. Disponível em: <https://bit.ly/3qR5miu>
37. Mac Bird T, Robbins JM, Druschel C, Cleves MA, Yang S, Hobbs CA. Demographic and environmental risk factors for gastroschisis and omphalocele in the National Birth Defects Prevention Study. *J Pediatr Surg* [Internet]. 2009 Aug [cited 2021 Feb 9]; 44(8): 1546-51. Disponível em: <https://bit.ly/3aKzE0w>
38. Silverman W. Down syndrome: Cognitive phenotype [Internet]. Vol. 13, *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*. Ment Retard Dev Disabil Res Rev; 2007 [cited 2021 Feb 19]. p. 228-36. Disponível em: <https://bit.ly/3kdUmsW>
39. Desai SS. Down syndrome: A review of the literature [Internet]. Vol. 84, *Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology, and Endodontics*. Mosby Inc.; 1997 [cited 2021 Feb 19]. p. 279-85. Disponível em: <https://bit.ly/3bB7Jzc>
40. Leoncini E, Botto LD, Cocchi G, Annerén G, Bower C, Halliday J, et al. How valid are the rates of Down syndrome internationally? Findings from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. *Am J Med Genet Part A* [Internet]. 2010 Jun 3 [cited 2021 Feb 19]; 152A(7): 1670-80. Disponível em: <https://bit.ly/3skuLkH>
41. Cocchi G, Gualdi S, Bower C, Halliday J, Jonsson B, Myreliid Å, et al. International trends of Down syndrome 1993-2004: Births in relation to maternal age and terminations of pregnancies. *Birth Defects Res Part A - Clin Mol Teratol* [Internet]. 2010 [cited 2021 Feb 19]; 88(6): 474-9. Disponível em: <https://bit.ly/3upswym>
42. Canada. PHA of. Down Syndrome Surveillance in Canada 2005-2013 [Internet]. 2017 [cited 2021 Feb 19]. Disponível em: <https://bit.ly/3pK9EGL>
43. Mai CT, Isenburg JL, Canfield MA, Meyer RE, Correa A, Alverson CJ, et al. National population-based estimates for major birth defects, 2010-2014. *Birth Defects Res* [Internet]. 2019 Nov 1 [cited 2021 Feb 19]; 111(18): 1420-35. Disponível em: <https://bit.ly/2ZKLZ0j>
44. Hultén MA, Patel S, Jonasson J, Iwarsson E. On the origin of the maternal age effect in trisomy 21 Down syndrome: The oocyte mosaicism selection model [Internet]. Vol. 139, *Reproduction*. Reproduction; 2010 [cited 2021 Feb 19]. p. 1-9. Disponível em: <https://bit.ly/3dGbMNI>

***Coordenação-Geral de Informações e Análises Epidemiológicas do Departamento de Análise em Saúde e Vigilância de Doenças Não Transmissíveis (CGIAE/DASNT/SVS):** Luciana de Almeida Costa, Giovanni Vinícius Araújo de França, Valdelaine Etelvina Miranda de Araújo, Ana Cláudia Medeiros de Souza, Augusto César Cardoso dos Santos, João Matheus Bremm, Julia do Amaral Gomes, Ruanna Sandrelly de Miranda Alves.