

## O impacto do diagnóstico pré-natal e da ecografia obstétrica na deteção de anomalias congénitas: uma análise nacional e regional entre 2011 e 2019

*The role of prenatal diagnosis and obstetric ultrasound in the diagnosis of congenital anomalies: a national and regional analysis with data from 2011 and 2019*

Paula Braz, Ausenda Machado, Carlos Aniceto, Carlos Matias Dias

[paula.braz@insa.min-saude.pt](mailto:paula.braz@insa.min-saude.pt)

Departamento de Epidemiologia, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Lisboa, Portugal

### \_Resumo

O diagnóstico pré-natal, ao integrar um conjunto de procedimentos que permitem determinar se um embrião ou feto é portador de uma anomalia congénita (AC), é um recurso essencial na deteção das gestações de alto risco de patologia fetal.

Uma vigilância adequada da gravidez, em Portugal, deve incluir a realização de ecografias obstétricas e de testes de rastreio, para além de exames invasivos, testes genéticos ou outros, em gestações que tenham risco aumentado de patologia fetal.

Em Portugal, entre 2011 a 2019, foram reportados ao RENAC, 11931 casos com pelo menos uma AC *major*, 58,6% das quais foram detetadas na fase pré-natal. Esta deteção durante a gravidez evoluiu de 51,4% em 2011 para 62,9% em 2019, a nível nacional.

A nível regional, de acordo com o local de residência da grávida agregada por NUTS II, a identificação de casos com AC na fase pré-natal variou entre os 71,1% da Região Norte e os 34,6% da Região Autónoma da Madeira (RAM), para o total dos anos em estudo.

Em todo o país, a ecografia obstétrica foi o principal exame pré-natal a detetar uma AC, tendo-se observado frequências superiores a 85% em todas as regiões.

### \_Abstract

*Prenatal diagnosis, by integrating a set of procedures designed to identify congenital anomalies (CAs) in embryos or fetuses, plays a critical role in identifying pregnancies at high risk of foetal pathology. Adequate pregnancy surveillance should include in Portugal obstetric ultrasound and screening tests, in addition to invasive examinations, genetic or other tests, in pregnancies that have an increased risk of foetal pathology.*

*In Portugal, between 2011 and 2019, 11,931 cases with at least one CA were reported to RENAC, 58.6% of which were detected in the prenatal phase. This detection during pregnancy increased from 51.4% in 2011 to 62.9% in 2019, at a national level.*

*At regional level, according to the place of residence of the pregnant woman aggregated by NUTS II, the identification of cases with CA in the prenatal phase varied between 71.1% in the North Region and 34.6% in the Autonomous Region of Madeira (RAM).*

*Across the country, obstetric ultrasound was the main prenatal examination to detect CA, with frequencies above 85% observed in all regions.*

### \_Introdução

Em Portugal nas últimas décadas, verificaram-se mudanças significativas na área da saúde materna e infantil, observando-se uma diminuição da mortalidade infantil por doenças evitáveis. As doenças genéticas e as anomalias congénitas (AC) surgiram então como importantes fatores de incapacidade a longo prazo, podendo ter um impacto significativo sobre os indivíduos, as famílias, os sistemas de cuidados de saúde e a sociedade.

Na área da vigilância da gravidez, o diagnóstico pré-natal, ao integrar um conjunto de procedimentos que permitem determinar se um embrião ou feto é portador de uma AC, é um essencial recurso na deteção das gestações com elevada probabilidade de patologia fetal.

Uma vigilância adequada da gravidez deve incluir a realização de ecografias obstétricas e de testes de rastreio. Podem também ser oferecidos exames invasivos, testes genéticos ou outros, a fim de aumentar e melhorar a taxa de deteção de AC, em gestações que tenham risco aumentado de patologia fetal.

Os exames ecográficos preconizados para a vigilância da gravidez permitem diagnosticar malformações *major* e concorrer para avaliar o risco de aneuploidias - ecografia do 1º trimestre; malformações potencialmente fatais, com tempo de vida limitado ou associadas a elevada morbilidade - ecografia do 2º trimestre; AC de aparecimento tardio - ecografia do 3º trimestre (1).

## \_Objetivo

Este estudo teve como finalidade descrever a proporção de casos com anomalias congénitas diagnosticados na fase pré-natal em Portugal, a nível nacional e regional (NUTS II), para o período de 2011-2019.

## \_Material e métodos

Estudo descritivo, transversal que utilizou dados notificados no Registo Nacional de Anomalias Congénitas (RENAC) entre 2011 e 2019.

A população em estudo foram os nascimentos com AC (nados-vivos, fetos mortos e interrupções médicas da gravidez), reportados no período em estudo. Foram calculadas frequências relativas a nível nacional e regional, distribuídas por área de residência da mãe durante a gravidez, segundo NUTS II.

## \_Resultados e discussão

Entre 2011 e 2019, foram notificados no RENAC 11931 casos com AC, tendo a gravidez terminado no nascimento de uma criança viva em 70,0% dos casos. Nos restantes houve a opção por interromper a gravidez devido a malformação fetal grave (27,5%) ou aconteceu a morte fetal (2,5%).

Quando se analisa o trabalho desenvolvido na área do diagnóstico pré-natal (DPN), a nível nacional, ao longo dos anos (**gráfico 1**), observa-se uma evolução da frequência de casos com AC detetadas na fase pré-natal, variando entre 51,4% em 2011 e 62,9% em 2019.

No entanto, para o total dos anos em estudo, em 58,6% (n=6986) dos casos notificados a nível nacional, a identificação de pelo menos uma AC aconteceu durante a gravidez. A ecografia obstétrica foi o principal exame pré-natal a detetar uma AC (88,4%), seguida do rastreio bioquímico (5,7%) e dos exames invasivos (4,0%) (**tabela 1**).

A nível regional, a identificação de casos com AC na fase pré-natal variou entre os 71,1% na Região Norte e os 34,6% na Região Autónoma da Madeira (RAM) (**tabela 1**). A ecografia obstétrica foi o principal exame pré-natal a detetar uma AC em todas as regiões, tendo oscilado entre os 95,5% na RAM e os 86,3% na Região Autónoma dos Açores (RAA). O rastreio bioquímico foi o segundo exame a detetar uma AC nas Regiões Norte, Centro, Área Metropolitana de Lisboa e RAA, enquanto os testes invasivos foram o segundo exame nas Regiões Alentejo, Algarve e RAM (**tabela 1**).

A idade gestacional em que se observou uma maior frequência de diagnóstico ecográfico é diferente nas várias regiões geográficas. Na Região Norte a maior percentagem de casos com AC foi detetada antes das 14 semanas de gestação (31,4%), enquanto nas regiões Centro, AML e Alentejo foi na ecografia entre as 14 e as 22 semanas que essa deteção se verificou com maior frequência. Já nas RA dos Açores e da Madeira, a maior frequência de deteção observou-se na ecografia realizada após as 22 semanas de gestação.

Gráfico 1: Distribuição percentual do momento do diagnóstico de Anomalias Congénitas nos casos relativos aos anos 2011 a 2019, e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

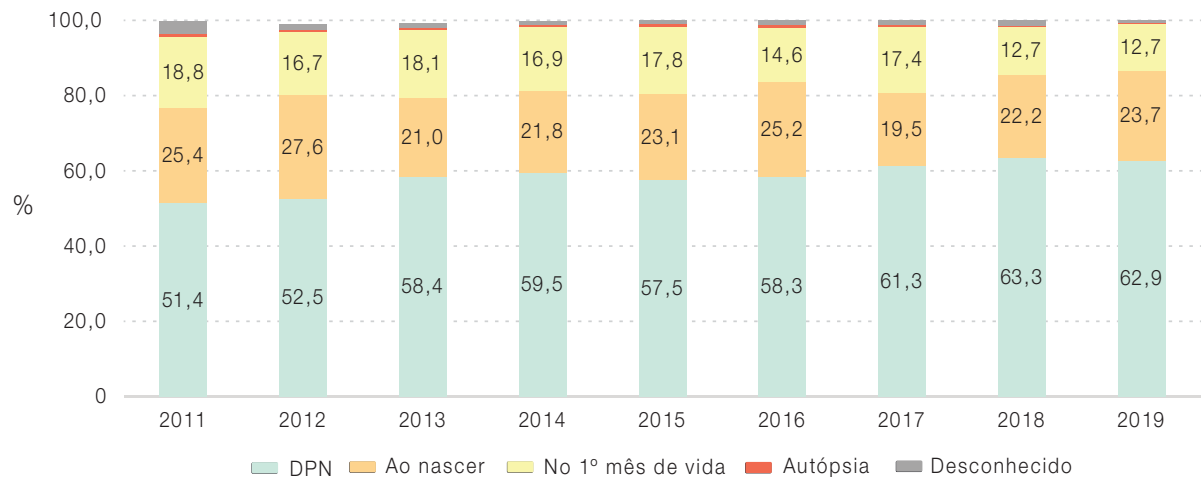


Tabela 1: Número de notificações e distribuição percentual de casos com Anomalias Congénitas em Portugal e nas sete regiões geográficas (NUTS II), entre 2011 e 2019, de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia, o 1º exame pré-natal alterado, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

2011-2019	Portugal	Região Norte	Região Centro	Área Metropolitana Lisboa	Região Alentejo	Região Algarve	Região Autónoma da Madeira	Região Autónoma dos Açores
Momento de identificação da 1ª anomalia congénita	%	%	%	%	%	%	%	%
Diagnóstico pré-natal	58,6	71,1	48,6	61,8	41,6	47,6	34,6	47,6
Ao nascer	23,2	16,0	22,5	24,4	35,1	38,0	46,9	33,1
Até 1 semana de vida	12,5	8,4	20,0	9,0	16,6	11,0	13,9	16,0
Entre 1 e 4 semanas de vida	3,7	2,2	7,2	2,5	4,4	2,0	3,9	2,3
Entre 1 mês e 12 meses	0,0	0,1	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0
Pós-natal, idade desconhecida	0,6	0,2	0,1	0,4	0,1	0,3	0,8	0,0
Na autópsia	0,5	0,8	0,3	0,4	0,5	0,4	0,0	0,5
Desconhecido	0,9	1,3	1,3	1,4	1,7	0,7	0,0	0,5
Total	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0
Primeiro exame pré-natal alterado	%	%	%	%	%	%	%	%
Ecografia, IG* < 14 semanas	26,9	31,4	25,7	23,3	22,1	29,3	4,4	17,9
Ecografia, IG* 14 - 22 semanas	31,6	29,7	34,5	33,3	33,3	29,1	35,6	29,5
Ecografia, IG* > 22 semanas	26,2	23,7	28,1	28,1	26,8	26,2	46,7	35,3
Ecografia, IG* desconhecida	3,7	5,2	1,9	2,0	5,3	2,3	8,9	3,7
Rastreio bioquímico	5,7	6,3	5,1	6,7	5,6	5,4	0,0	4,7
Amniocentese/Biópsia de vilosidades	4,0	2,2	3,7	5,2	6,9	7,7	4,4	3,2
Teste pré-natal não invasivo	0,1	0,1	0,1	0,1	0,0	0,0	0,0	2,1
Outros testes positivos	1,4	1,3	0,8	1,3	0,0	0,0	0,0	3,7
Desconhecido	0,4	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0	0,0
Total	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0	100,0

\* IG - Idade de gestação

## \_Discussão

Alguns estudos têm demonstrado que a vigilância ecográfica, associada ou não a outros testes, quando integrados em programas de DPN, são essenciais na deteção precoce de AC (2,3). O conjunto de exames utilizados em DPN possibilita a estratificação de risco e o aconselhamento genético, promovendo a autonomia dos pais na tomada de decisões informadas sobre a continuidade da gestação e o planeamento do cuidado neonatal.

Do ponto de vista epidemiológico, a deteção pré-natal de AC permite a implementação de estratégias de intervenção multidisciplinares, com potencial para reduzir a morbi-mortalidade perinatal e minimizar as sequelas a longo prazo.

## \_Conclusões

A implementação de protocolos de diagnóstico pré-natal (DPN) configura-se como uma intervenção de saúde pública de elevada relevância, visando a otimização dos desfechos perinatais.

A implementação de redes de referência para o acompanhamento de gestações de alto risco e a padronização de protocolos de intervenção neonatal são cruciais para a maximização dos benefícios do DPN, com impacto positivo na saúde individual e coletiva.

### Referências bibliográficas:

- (1) Direção-Geral da Saúde. Consulta Pré-concepcional. Programa Nacional para a Vigilância da Gravidez de Baixo Risco. Lisboa: DGS, 2015. [www.dgs.pt/em-destaque/programa-nacional-para-a-vigilancia-da-gravidez-de-baixo-risco-pdf11.aspx](http://www.dgs.pt/em-destaque/programa-nacional-para-a-vigilancia-da-gravidez-de-baixo-risco-pdf11.aspx)
- (2) Paladini D, Volpe P. Ultrasound of Congenital Fetal Anomalies: Differential Diagnosis and Prognostic Indicators. 2nd ed. London: CRC Press, 2018. <https://doi.org/10.4324/9780429462450>
- (3) Poenaru M-O, Bogheanu D-M, Sima R-M, et al. Ultrasound-based differential diagnosis of fetal abdominal wall defects in early pregnancy. 2024 Mar 28;43(1):30-35. <https://revistaginecologia.ro/index.php/arhiv/489>