

\_titulo:

# Registo Nacional de Anomalias Congénitas

\_subtítulo:

## Relatório 2018–2019

\_edição:

INSA, IP

\_autores: Departamento de Epidemiologia

Paula Braz, Ausenda Machado, Rita Roquette, Carlos Matias Dias

\_local / data:

Lisboa  
Dezembro 2021



Instituto **Nacional de Saúde**  
Doutor Ricardo Jorge



**Catálogo na publicação:**

PORTUGAL. Ministério da Saúde. Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP  
Registo Nacional de Anomalias Congénitas: relatório 2018-2019 / Paula Braz, Ausenda Machado, Rita Roquette, Carlos Matias Dias. -  
Lisboa : Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP, 2021. - 81 p. : il.

ISBN: 978-989-8794-84-0 (*online*)

© Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP 2021

---

**Título:** Registo Nacional de Anomalias Congénitas: relatório 2018-2019

**Autores:** Paula Braz, Ausenda Machado, Rita Roquette, Carlos Matias Dias

**Editor:** Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (INSA, IP)

**Coleção:** Relatórios científicos e técnicos

**Coordenação técnica editorial:** Elvira Silvestre

**Composição gráfica:** Francisco Tellechea

Lisboa, dezembro de 2021

(Relatório elaborado em novembro de 2021)

**Equipa Central do RENAC:** Paula Braz, Ausenda Machado, Carlos Matias Dias (coordenador)

---

Reprodução autorizada desde que a fonte seja citada, exceto para fins comerciais.



RENAC



Registo Nacional de  
Anomalias Congénitas



Instituto **Nacional de Saúde**  
Doutor Ricardo Jorge



Instituto Nacional de Saúde  
Doutor Ricardo Jorge

\_titulo:

# Registo Nacional de Anomalias Congénitas

\_subtítulo:

## Relatório 2018–2019

\_edição:

INSA, IP

\_autores: Departamento de Epidemiologia

Paula Braz, Ausenda Machado, Rita Roquette, Carlos Matias Dias

\_local / data:

Lisboa  
Dezembro 2021



## Registo Nacional de Anomalias Congénitas

### Centros que notificaram casos nascidos em 2018 e 2019

- **Centro: Abrantes**
  - Dra. Estela Sousa – Centro Hospitalar Médio Tejo, EPE – Hospital de Abrantes – Serviço de Obstetrícia.
- **Centro: Almada**
  - Dra. Maria Margarida Cabral – Hospital Garcia de Orta – Serviço de Pediatria.
  - Dra. Antónia Santos – Hospital Garcia de Orta – Serviço de Obstetrícia.
- **Centro: Amadora**
  - Dra. Benvinda Morais – Hospital Professor Doutor Fernando da Fonseca, EPE – Serviço de Pediatria/Neonatologia.
  - Dra. Ana Paula Ferreira – Hospital Professor Doutor Fernando da Fonseca, EPE – Serviço de Obstetrícia.
- **Centro: Angra do Heroísmo**
  - Dra. Helena Rego – Hospital do Santo Espírito da Ilha Terceira, EPER – Serviço de Pediatria.
- **Centro: Aveiro**
  - Dra. Marisa Moreira – Centro Hospitalar do Baixo Vouga, EPE – Hospital Infante D. Pedro – Serviço de Obstetrícia.
- **Centro: Barreiro**
  - Dra. Inês Marques, Dra. Cristina Lacerda e Equipa de Enfermagem do Serviço de Obstetrícia – Centro Hospitalar Barreiro Montijo, EPE – Serviço de Pediatria.
- **Centro: Bissaya Barreto:**
  - Dra. Eulália Galhano, Enf.ª Cristina Pita, Dr. Miguel Branco – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE – Maternidade Bissaya Barreto – Serviço de Obstetrícia B.
  - Dra. Lina Ramos – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE – Maternidade Bissaya Barreto – Serviço de Neonatologia.
- **Centro: Braga**
  - Dra. Alexandra Cadilhe e Enf.ª Ludovina Barreiros – Hospital de Braga, EPE – Serviço de Obstetrícia – Unidade de Diagnóstico Pré-Natal.
- **Centro: Caldas da Rainha**
  - Dra. Anabela Bicho – Centro Hospitalar do Oeste, EPE – Unidade das Caldas da Rainha – Serviço de Pediatria.
- **Centro: Cascais**
  - Dra. Maria del Rosário Sossai – Hospital de Cascais Dr. José de Almeida – Serviço de Pediatria.
- **Centro: Covilhã**
  - Dr. António Resende – Centro Hospitalar Universitário da Cova da Beira, EPE – Hospital da Pêro da Covilhã – Serviço de Pediatria.
  - Dra. Nélia Pereira – Centro Hospitalar Universitário da Cova da Beira, EPE – Hospital Pêro da Covilhã – Serviço de Obstetrícia.

- **Centro: CUF Descobertas**
  - Dra. Ana Rodrigues – Hospital CUF Descobertas – Unidade de Neonatologia.
- **Centro: CUF Porto**
  - Dra. Gabriela Vasconcellos e Dra. Dulce Oliveira – Hospital CUF Porto – Unidade de Neonatologia.
- **Centro: Daniel de Matos**
  - Dra. Sofia Franco, Dra. Filomena Coelho e Dra. Helena Gonçalves – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE – Maternidade Daniel de Matos – Serviço de Obstetrícia A.
  - Dra. Ana Silva – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE – Maternidade Daniel de Matos – Serviço de Pediatria A.
- **Centro: Estefânia**
  - Dr. Daniel Virella – Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, EPE – Hospital D. Estefânia – Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais.
- **Centro: Évora**
  - Dra. Sónia Antunes – Hospital do Espírito Santo de Évora, EPE – Serviço de Pediatria.
- **Centro: Faro**
  - Dra. Ângela Ferreira – Centro Hospitalar Universitário do Algarve, EPE – Hospital de Faro – Serviço de Obstetrícia.
  - Dra. Claudia Calado – Centro Hospitalar Universitário do Algarve, EPE – Hospital de Faro – Serviço de Pediatria.
- **Centro: Feira**
  - Dra. Raquel Maciel – Centro Hospitalar Entre o Douro e Vouga, EPE – Serviço de Obstetrícia.
  - Dra. Fátima Ribeiro – Centro Hospitalar Entre o Douro e Vouga, EPE – Serviço de Pediatria.
- **Centro: Guarda**
  - Enf.<sup>a</sup> Nélia Faria e Dr. António Mendes – Unidade Local de Saúde da Guarda, EPE – Serviço de Pediatria/Neonatologia.
- **Centro: Guimarães**
  - Dra. Georgina Monteiro – Hospital da Senhora da Oliveira Guimarães, EPE – Serviço de Neonatologia.
  - Dra. Adosinda Rosmaninho – Hospital da Senhora da Oliveira Guimarães, EPE – Serviço de Obstetrícia.
- **Centro: HPP Lusíadas**
  - Dr. Pedro Vieira da Silva – Hospital Lusíadas Lisboa – Unidade de Neonatologia.
- **Centro: Júlio Diniz**
  - Dra. Maria Céu Mota – Centro Hospitalar Universitário do Porto, EPE – Maternidade Júlio Diniz – Cuidados Intensivos Neonatais e Pediátricos.
  - Dra. Andrea Lebre e Dra. Ana Pereira Cunha – Centro Hospitalar Universitário do Porto, EPE – Maternidade Júlio Diniz – Serviço de Obstetrícia.
- **Centro: Leiria**
  - Dr. João do Agro – Centro Hospitalar de Leiria, EPE – Serviço de Pediatria.

- **Centro: Loures**
  - Dra. Fernanda Melo – Hospital Beatriz Ângelo – Serviço de Neonatologia.
  - Dr. João P. Marques – Hospital Beatriz Ângelo – Serviço de Obstetrícia/Diagnóstico Pré-natal.
- **Centro: MAC**
  - Dra. Helena Ramos – Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, EPE – Maternidade Dr. Alfredo Costa – Serviço de Pediatria.
- **Centro: Matosinhos**
  - Dra. Paula Noite – Unidade Local de Saúde de Matosinhos, EPE – Hospital Pedro Hispano – Serviço de Neonatologia.
  - Dra. Fátima Soares – Unidade Local de Saúde de Matosinhos, EPE – Hospital Pedro Hispano – Serviço de Obstetrícia/Diagnóstico Pré-natal.
- **Centro: Ponta Delgada**
  - Dra. Maria Fernanda Gomes – Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, EPE – Serviço de Pediatria/Unidade Neonatologia.
  - Dr. André Forjaz de Sampaio – Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, EPE – Serviço de Obstetrícia.
- **Centro: Portalegre**
  - Dra. Maria do Céu Novaz – Unidade Local de Saúde do Norte Alentejano, EPE – Hospital Doutor José Maria Grande – Serviço de Pediatria.
- **Centro: Portimão**
  - Dra. Angelina Calado e Dra. Marta Amado – Centro Hospitalar Universitário do Algarve, EPE – Hospital de Portimão – Serviço de Pediatria.
- **Centro: Póvoa Varzim/Vila do Conde**
  - Dra. Conceição Casanova – Centro Hospitalar Póvoa do Varzim/Vila do Conde – Unidade Póvoa do Varzim – Serviço de Pediatria.
- **Centro: S. Francisco Xavier**
  - Dra. Constança Pinto e Dra. Ana Teresa Maria – Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, EPE – Hospital S. Francisco Xavier – Unidade de Neonatologia.
  - Dra. Rita Mamede – Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, EPE – Hospital S. Francisco Xavier – Serviço de Obstetrícia.
- **Centro: S. João**
  - Dra. Carla Ramalho – Centro Hospitalar Universitário de S. João, EPE – Serviço de Obstetrícia.
  - Dra. Manuela Rodrigues – Centro Hospitalar Universitário de S. João, EPE – Serviço de Pediatria.
- **Centro: Santarém**
  - Dr. José Lima Delgado e Dra. Cristina Martins – Hospital Distrital de Santarém, EPE – Serviço de Obstetrícia.
  - Dra. Isabel Santa Marta e Dra. Susana Meleiro – Hospital Distrital de Santarém, EPE – Serviço de Pediatria.

- **Centro: Setúbal**
  - Dr. Vítor Gabriel – Centro Hospitalar de Setúbal, EPE – Hospital S. Bernardo – Serviço de Obstetrícia.
  - Dra. Teresa Gouveia – Centro Hospitalar de Setúbal, EPE – Hospital S. Bernardo – Serviço de Pediatria.
- **Centro: Santa Maria**
  - Dra. Juliette Dupont e Dra. Ana Raquel Silva – Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE Hospital de Sta. Maria – Serviço de Genética.
- **Centro: Tâmega e Sousa**
  - Dr. Virgílio Oliveira – Centro Hospitalar Tâmega e Sousa, EPE – Hospital Padre Américo – Serviço de Pediatria.
- **Centro: Viana Castelo**
  - Dra. Carla Dias – Unidade Local de Saúde do Alto Minho, EPE – Hospital de Santa Luzia – Serviço de Pediatria.
  - Dra. Paula Pinheiro – Unidade Local de Saúde do Alto Minho, EPE – Hospital de Santa Luzia – Serviço de Obstetrícia.
- **Centro: Vila Franca de Xira**
  - Dra. Alexandra Neto Carvalho – Hospital Vila Franca de Xira, EPE – Serviço de Neonatologia.
- **Centro: Vila Nova Famalicão**
  - Dra. M<sup>a</sup> Manuel Torrão – Centro Hospitalar do Médio Ave, EPE – Unidade Hospitalar de Famalicão – Serviço de Obstetrícia.
  - Dra. Felisbela Rocha – Centro Hospitalar do Médio Ave, EPE – Unidade Hospitalar de Famalicão Serviço de Pediatria/Neonatologia.
- **Centro: Vila Nova Gaia**
  - Dra. Márcia Gonçalves – Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, EPE – Unidade de Neonatologia II.
  - Dra. Maria da Conceição Brito – Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, EPE – Serviço de Obstetrícia.
- **Centro: Vila Real**
  - Dr. Juan Calviño Cabezas – Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE – Unidade Hospitalar de Vila Real – Serviço de Pediatria.
- **Centro: Viseu**
  - Dra. Isabel Andrade – Centro Hospitalar Tondela Viseu, EPE – Serviço de Pediatria.
  - Dra. Isabel Cerveira – Centro Hospitalar Tondela Viseu, EPE – Serviço de Obstetrícia.

# Índice

Índice de tabelas.....	9
Índice de figuras.....	11
Lista de abreviaturas e siglas.....	14
<b>1 Introdução.....</b>	<b>15</b>
<b>2 Materiais e métodos.....</b>	<b>19</b>
2.1 Definições.....	21
2.2 Dados.....	21
2.3 Validação de dados.....	22
2.4 Ética e deontologia.....	22
2.5 Análise estatística.....	22
2.6 Mapeamento da distribuição geográfica e análise espacial do número total de casos de Anomalias Congénitas.....	23
2.7 Indicadores nacionais de Saúde Pública.....	23
<b>3 Resultados.....</b>	<b>25</b>
3.1 Participação hospitalar.....	27
3.2 Características gerais dos casos com Anomalias Congénitas.....	28
3.3 Distribuição dos casos com Anomalias Congénitas por área geográfica.....	32
3.4 Distribuição da prevalência de Anomalias Congénitas por grande grupo de anomalias.....	33
3.4.1 Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central.....	33
3.4.2 Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face e Pescoço.....	35
3.4.3 Anomalias Cardíacas.....	37
3.4.4 Anomalias Congénitas do Aparelho Respiratório.....	39
3.4.5 Fenda Labial e Fenda Palatina.....	41
3.4.6 Anomalias Congénitas do Aparelho Digestivo.....	43
3.4.7 Anomalias Congénitas do Aparelho Genital.....	45
3.4.8 Anomalias Congénitas do Aparelho Urinário.....	47
3.4.9 Anomalias Congénitas e Deformações do Sistema Músculo-esquelético.....	49
3.4.10 Outras Anomalias Congénitas.....	51
3.4.11 Anomalias cromossómicas.....	53
3.5 Comparação da prevalência nacional com a prevalência EUROCAT.....	55
3.6 Características sociodemográficas maternas e paternas.....	56
3.6.1 Características maternas.....	56
3.6.2 Características paternas.....	59

3.7	Indicadores de Saúde Pública .....	60
3.7.1	Proporção de diagnóstico pré-natal de casos com anomalias congénitas .....	60
3.7.2	Prevalência de interrupção médica de gravidez após DPN de AC grave .....	62
3.7.3	Prevalência de nados-vivos com Síndrome de Down .....	63
3.7.4	Prevalência do total de casos com Defeitos do Tubo Neural .....	64
3.7.5	Mortalidade perinatal de casos com Anomalias Congénitas .....	64
<b>4.</b>	<b>Comentários finais .....</b>	<b>67</b>
	Referências bibliográficas .....	71
	Anexos .....	73
	Anexo I – Instrumento de notação para o registo de casos com anomalias congénitas no RENAC .....	75
	Anexo II – Lista anomalias <i>minor</i> a não reportar quando isoladas .....	78

## Índice de tabelas

<b>Tabela 1.</b>	Número de notificações e prevalência de casos com Anomalias Congénitas, nos anos de 2018 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	28
<b>Tabela 2.</b>	Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas, de acordo com o local de nascimento, o tipo de nascimento e o número de indivíduos malformados em cada parto, resultado da gestação e sexo, nos anos de 2018 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	29
<b>Tabela 3.</b>	Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia, o estado do Feto ou Recém-Nascido na identificação da 1ª anomalia, o 1º exame alterado e a realização de estudo morfológico, nos anos de 2018 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	30
<b>Tabela 4.</b>	Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas, de acordo com a realização de colheita de produtos fetais e exame invasivo realizado, nos anos de 2018 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	31
<b>Tabela 5.</b>	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q00 a Q07, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e 2016-2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	33
<b>Tabela 6.</b>	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face, Pescoço por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q10 a Q18 e K07.0, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e 2016-2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias.	35
<b>Tabela 7.</b>	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas Cardíacas por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q20 a Q26, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e 2016-2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	37
<b>Tabela 8.</b>	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q30 a Q34, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e 2016-2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	39
<b>Tabela 9.</b>	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do grupo das Fendas Labial e do Palato, por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q35 a Q37, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e 2016-2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	41
<b>Tabela 10.</b>	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q38 a Q45 e P75, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e 2016-2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	43
<b>Tabela 11.</b>	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho genital por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q50 a Q56, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e 2016-2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	45

<b>Tabela 12.</b> Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho urinário por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q60 a Q64, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e 2016-2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	47
<b>Tabela 13.</b> Número total e prevalência de Anomalias Congénitas e deformações do Sistema Músculo-esquelético por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q65 a Q79, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e 2016-2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	49
<b>Tabela 14.</b> Número total e prevalência de Outras Anomalias Congénitas por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q80 a Q89; C41, C49; D18.00 e D82, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e 2016-2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	51
<b>Tabela 15.</b> Número total e prevalência de Anomalias Cromossómicas por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q90 a Q99, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e 2016-2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	53
<b>Tabela 16.</b> Descrição do total de notificações enviadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos casos relativos aos anos 2018-2019, de acordo com a idade da mãe, situação perante o trabalho, naturalidade e estado migratório.	57
<b>Tabela 17.</b> Descrição do total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos casos relativos aos anos 2018-2019, de acordo com os comportamentos maternos: consumo de tabaco, álcool e drogas.	58
<b>Tabela 18.</b> Descrição do total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos casos relativos aos anos 2018 e 2019, de acordo com toma de ácido fólico.	59
<b>Tabela 19.</b> Descrição do total de notificações enviadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos casos relativos aos anos 2018-2019, de acordo com a idade do pai, situação perante o trabalho.	59
<b>Tabela 20.</b> Distribuição da frequência e proporção de casos com anomalias potencialmente detetáveis em diagnóstico pré-natal, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade de gestação no momento do diagnóstico.	61
<b>Tabela 21.</b> Distribuição da frequência, percentagem e prevalência de nados-vivos e IMG (/10 000 nascimentos) nos grandes grupos de anomalias congénitas, segundo a CID 10, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas e comparação com a prevalência na região EUROCAT, nos anos de 2018 e 2019.	62
<b>Tabela 22.</b> Mortalidade proporcional perinatal observada nos casos relativos aos anos 2018-2019, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	65

## Índice de figuras

<b>Figura 1.</b> Participação dos hospitais e respetivos serviços de obstetria ou diagnóstico pré-natal e pediatria ou neonatologia, no envio de notificações relativas aos anos de 2018-2019, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	27
<b>Figura 2.</b> Evolução anual da prevalência de casos com Anomalias Congénitas, nos anos de 2010 a 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	28
<b>Figura 3.</b> Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10 000 nascimentos) nos continentes do Continente e das Regiões Autónomas, nos anos de 2018 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	32
<b>Figura 4.</b> Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central, segundo a CID 10: Q00 a Q07, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	34
<b>Figura 5.</b> Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central, segundo a CID 10: Q00 a Q07, de acordo com a fase em que foi identificada a 1ª anomalia congénita, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	34
<b>Figura 6.</b> Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face, Pescoço, segundo a CID 10: Q10 a Q18 e K07.0, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	36
<b>Figura 7.</b> Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face, Pescoço, segundo a CID 10: Q10 a Q18 e K07.0, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	36
<b>Figura 8.</b> Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas Cardíacas, segundo a CID 10: Q20 a Q26, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	38
<b>Figura 9.</b> Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas Cardíacas, segundo a CID 10: Q20 a Q26, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	38
<b>Figura 10.</b> Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório, segundo a CID 10: Q30 a Q34, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	40
<b>Figura 11.</b> Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório, segundo a CID 10: Q30 a Q34, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	40
<b>Figura 12.</b> Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do grupo das Fenda Labiais e das Fendas do Palato, segundo a CID 10: Q35 a Q37, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	42

<b>Figura 13.</b>	Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do grupo das Fendas Labiais e das Fendas do Palato, segundo a CID 10: Q35 a Q37, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	42
<b>Figura 14.</b>	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo, segundo a CID 10: Q38 a Q45 e P75, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	44
<b>Figura 15.</b>	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo, segundo a CID 10: Q38 a Q45 e P75, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	44
<b>Figura 16.</b>	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho genital, segundo a CID 10: Q50 a Q56, de acordo com resultado da gestação, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	46
<b>Figura 17.</b>	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho genital, segundo a CID 10: Q50 a Q56, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	46
<b>Figura 18.</b>	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho urinário, segundo a CID 10: Q60 a Q64, de acordo com resultado da gestação, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	48
<b>Figura 19.</b>	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho urinário, segundo a CID 10: Q60 a Q64, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	48
<b>Figura 20.</b>	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas e deformações do sistema músculo-esquelético, segundo a CID 10: Q65 a Q79, de acordo com resultado da gestação, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	50
<b>Figura 21.</b>	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas e deformações do sistema músculo-esquelético, segundo a CID 10: Q65 a Q79, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	50
<b>Figura 22.</b>	Distribuição da percentagem de casos notificados com Outras Anomalias Congénitas, segundo a CID 10: Q80 a Q89; C41, C49; D18.00 e D82, de acordo com resultado da gestação, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	52
<b>Figura 23.</b>	Distribuição da percentagem de casos notificados com Outras Anomalias Congénitas, segundo a CID 10: Q80 a Q89; C41, C49; D18.00 e D82, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	52

- Figura 24.** Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Cromossómicas, segundo a CID 10: Q90 a Q99, de acordo com resultado da gestação, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas. 54
- Figura 25.** Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Cromossómicas, segundo a CID 10: Q90 a Q9, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas. 54
- Figura 26.** Comparação da prevalência por grande grupo de Anomalias Congénitas, de acordo com a CID 10: Q00 a Q99, nos casos relativos aos anos 2018-2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas. 55
- Figura 27.** Evolução da frequência anual de toma de ácido fólico de acordo com o início da suplementação, nos casos relativos aos anos 2011 a 2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas. 58
- Figura 28.** Prevalência de nados-vivos com Síndrome de Down, de acordo com idade materna na altura do parto, observada nos casos relativos aos anos 2011 a 2019 e reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas. 63
- Figura 29.** Prevalência de total de casos com Defeitos do Tubo Neural, distribuídos por tipo de nascimento, relativos aos anos 2011 a 2019, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas. 64

## Lista de abreviaturas

AC – Anomalias Congénitas

Ap – Aparelho

DPN – Diagnóstico Pré-Natal

FM – Feto-morto

IG – Idade de gestação

IMG – Interrupção médica da gravidez

NV – Nado-vivo

OOFP – Olho, ouvido, face e pescoço

RN – Recém-nascido

SNC – Sistema Nervoso Central

SME – Sistema músculo-esquelético

## Lista de siglas

CID 10 – Classificação Internacional de Doenças e causas de morte (10.<sup>a</sup> revisão)

EUROCAT – *European Surveillance of Congenital Anomalies*

INE – Instituto Nacional de Estatística

INSA – Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

RENAC – Registo Nacional de Anomalias Congénitas

1

# Introdução



O Registo Nacional de Anomalias Congénitas (RENAC) é um instrumento estratégico na vigilância epidemiológica das anomalias congénitas (AC) que ocorrem em Portugal. É um registo nosológico de base populacional que recebe notificações de nascimentos com AC que ocorram no Continente e nas Regiões Autónomas dos Açores e da Madeira.

São objetivos do RENAC:

- Estimar a prevalência das AC em Portugal e caracterizar a sua epidemiologia, nomeadamente a evolução temporal, a distribuição geográfica por área de residência da mãe durante a gravidez, e a distribuição por características sociodemográficas da mãe e do pai;
- Estabelecer e manter um sistema de vigilância epidemiológica que permita detetar a ocorrência de agregados de AC no espaço e no tempo, promover a sua análise epidemiológica e divulgar o resultado dessa análise;
- Avaliar a efetividade de medidas de prevenção primária na área das AC e avaliar o impacto do diagnóstico pré-natal;
- Manter uma base de dados nacional, disponível para a comunidade científica, a partir da qual seja possível realizar estudos epidemiológicos na área das AC;
- Participar na *European Surveillance of Congenital Anomalies* – EUROCAT – colaborando na investigação relacionada com as causas e a prevenção de nascimentos com AC, o seu tratamento e os cuidados prestados às crianças afetadas.

Os serviços de obstetria (n=48), de pediatria e de neonatologia do país (n=49), tanto públicos

como privados, que colaboram com o RENAC de forma voluntária, notificam os casos com AC por si diagnosticados. Os serviços de anatomia patológica e os laboratórios de genética participam, de forma indireta, na notificação, através do contributo do estudo necrópsico ou citogenético e, ou, molecular para o diagnóstico dos casos notificados.

A coordenação do RENAC encontra-se no Departamento de Epidemiologia do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP (INSA) desde 2007 (1).

Através do RENAC, Portugal participa na rede europeia de registos EUROCAT (2,3) desde 1990. Esta rede, principal fonte de informação sobre a epidemiologia das AC na Europa, é constituída por um conjunto de registos de base populacional e utiliza diversas fontes de informação para obter dados de elevada qualidade, tanto em termos de detalhe de informação clínica e demográfica, como de diagnóstico.

Desde 2015 que o EUROCAT integra a plataforma europeia para o registo das doenças raras, sediada no *Joint Research Centre* da Comissão Europeia, localizado em Ispra, Itália. Estas colaborações permitem ao RENAC implementar em Portugal os mesmos critérios de qualidade e de diagnóstico preconizados pelo registo Europeu e, assim, comparar os dados nacionais com os dados europeus, colaborar na vigilância epidemiológica das AC a nível europeu e participar em estudos de investigação multicêntricos.

Os denominados “indicadores com interesse para a Saúde Pública” são cada vez mais propostos para o estudo de diferentes doenças, fatores de risco e resultados em saúde (4). Neste âmbito, e na sequência do relatório anterior, o presente rela-

tório bienal, incluí os resultados destes indicadores a nível nacional (5). São eles:

- a. proporção de casos com AC potencialmente detetáveis durante a gravidez cujo diagnóstico foi realizado no período pré-natal – utilizado como indicador da atividade dos centros de diagnóstico pré-natal;
- b. prevalência de interrupções médicas de gravidez (IMG) após diagnóstico de AC grave – utilizado como indicador do grau de opção por IMG após o diagnóstico pré-natal de AC e o efeito da IMG na mortalidade perinatal e na prevalência de nascidos vivos com AC;
- c. prevalência de nados-vivos (NV) com Síndrome de Down – utilizado como indicador da gravidez tardia, da implementação dos rastreios pré-natais e da política de IMG;
- d. prevalência dos defeitos do tubo neural (DTN) - utilizado como indicador da implementação da política de prevenção primária dos DTN através da suplementação com ácido fólico;
- e. mortalidade perinatal de nascimentos com anomalia congénita – utilizado para avaliar o contributo das AC na mortalidade perinatal.

As características maternas e paternas sempre foram objeto de estudo no âmbito das AC, sendo bem conhecido o efeito da idade materna nas anomalias cromossómicas como a trissomia 21 (6), assim como a exposição ao álcool (síndrome alcoólica fetal) (7) ou a algumas doenças infecciosas durante a gravidez (rubéola congénita) (8). Por esse motivo, questões relacionadas com o consumo materno de tabaco, álcool ou toxicodependência, sobretudo durante o 1º trimestre de gravidez, e a presença de doença crónica, ou

aguda, fazem parte do questionário do RENAC desde a sua origem em 1997 (9).

Assim, no presente relatório descrevem-se algumas características sociodemográficas dos progenitores dos casos nascidos entre 2018 e 2019, reportados ao RENAC.

Na persecução dos objetivos do RENAC referidos anteriormente, o presente relatório disponibiliza os dados recolhidos por este sistema de informação, reportando os casos de anomalias que ocorreram no período compreendido entre janeiro de 2018 e dezembro de 2019.

2

# Materiais e métodos



## 2.1 Definições

São notificados ao RENAC, todos os nascimentos com anomalias estruturais *major*, associadas, ou não, a anomalias *minor*, assim como as anomalias cromossómicas observadas em:

1. Nados-vivos, sempre que detetadas até ao final do período neonatal;
2. Fetos mortos com idade gestacional igual ou superior a 20 semanas;
3. Fetos submetidos a interrupção médica da gravidez (IMG), após o diagnóstico de uma AC grave, independentemente da idade gestacional.

São excluídos da notificação ao RENAC todos os nascimentos com defeitos metabólicos ou funcionais, deformações ou lesões devidas a traumatismo de parto, ou anomalias estruturais *minor* isoladas (lista de anomalias no [Anexo II](#)).

Define-se como uma anomalia *major* um defeito estrutural do corpo e, ou, de um órgão que compromete a viabilidade do indivíduo e requer tratamento médico ou cirúrgico. Uma anomalia *minor* é definida como uma alteração estrutural compatível com a vida e que não requer necessariamente tratamento, sendo, muitas vezes, considerada uma variante do normal <sup>(10)</sup>.

É considerada “anomalia isolada” qualquer anomalia *major* que tenha ocorrido isolada ou acompanhada de anomalia(s) *minor*. É considerada “anomalia múltipla” a ocorrência de duas ou mais anomalias *major* não relacionadas entre si <sup>(10)</sup>.

## 2.2 Dados

As principais fontes de informação utilizadas para este relatório foram os serviços de obstetria e neonatologia, públicos e privados, do Continente e das regiões autónomas dos Açores e da Madeira. A notificação, voluntária, foi efetuada preferencialmente através do preenchimento de um questionário disponível em suporte informático na plataforma informática – <https://rios-insa.min-saude.pt> – alojada no sistema informático interno do INSA, e acessível apenas à equipa central do RENAC, no Departamento de Epidemiologia.

O questionário de notificação abrange diversas áreas ([Anexo I](#)), entre as quais se salientam:

- dados da gestação, incluindo o diagnóstico pré-natal e o parto;
- dados da história pessoal e familiar dos progenitores;
- descrição pormenorizada das anomalias presentes;
- dados laboratoriais ou anatomopatológicos, quando existentes.

A informação recolhida para cada caso é anónima e apenas o médico notificador em cada serviço hospitalar pode aceder ao processo clínico, através de um número de código único para cada notificação enviada ao RENAC. Os dados anonimizados e informatizados existentes no registo central, nas instalações do INSA, estão protegidos por meios informáticos e são de acesso reservado aos elementos da equipa central do RENAC.

São notificados ao RENAC nascimentos com AC de mulheres residentes no Continente e nas Regiões Autónomas dos Açores e da Madeira, mas não de mulheres residentes no estrangeiro durante a gravidez.

## 2.3 Validação de dados

Cada uma das notificações recebidas foi verificada pela equipa central do RENAC que validou a congruência de todas as notificações recebidas e codificou as AC, sempre que necessário, de acordo com a 10ª versão da Classificação Internacional de Doenças e causas de morte (CID 10). Foram efetuados procedimentos de validação da base de dados com recurso a rotinas de validação pré-definidas que fazem parte do programa informático que serve de base ao registo. Estas rotinas de validação permitem detetar e eliminar os registos duplicados assim como assinalar aqueles que não cumprem os critérios de inclusão atrás referidos. Os procedimentos realizados a nível central não alteram o diagnóstico clínico que é realizado pelos médicos nos serviços hospitalares participantes.

A extração da base de dados para este relatório foi realizada em agosto de 2021. Na validação da base de dados extraída foi efetuada a verificação, confirmação e correção de valores omissos, incongruentes ou impossíveis. Para esta validação recorreu-se essencialmente a estatísticas descritivas (como tabelas de frequência e tabelas de cruzamento entre duas ou mais variáveis). Sempre que necessário foram contactados os médicos que são os pontos focais de contacto do RENAC em cada um dos serviços notificadores, para esclarecimento de questões relevantes para a qualidade final da base de dados.

## 2.4 Proteção de dados

A notificação e o tratamento de dados não carecem de consentimento escrito, fundamentado pelo interesse público importante do RENAC (Autorização nº 13484/2017), dando-se cumprimento à Lei da Proteção de Dados e à Lei de Investigação Clínica <sup>(11)</sup>.

## 2.5 Análise estatística

A análise dos dados incluiu, para as variáveis categóricas, a estimativa das frequências absolutas (contagens) e relativas (apresentadas na forma de percentagem).

É de notar que no cálculo da taxa de prevalência de casos com AC, cada caso foi contabilizado uma única vez, utilizando a fórmula descrita abaixo:

$$\text{Prevalência de casos com AC} = \frac{\text{Nº de casos (NV+FM+IMG)}}{\text{Total de nascimentos}}$$

No cálculo da prevalência das AC, o numerador foi constituído pelo número total de casos notificados com a AC em estudo e o denominador foi constituído pelo somatório do número de nados-vivos (NV) e fetos mortos (FM) em cada ano, de acordo com os dados disponibilizados pelo Instituto Nacional de Estatística (INE). Assim, cada notificação foi contabilizada apenas uma vez para a estimativa da prevalência de casos com AC. No entanto, quando um feto, ou um nado-vivo, era portador de mais do que uma anomalia, foi contabilizado em cada um dos grupos de anomalias que apresentou, pelo que o número total de casos com anomalias congénitas é diferente do número total de anomalias congénitas notificadas.

Neste relatório, as taxas de prevalência de AC são expressas em número de casos/1000 ou casos/10 000 nascimentos, isto é: o número de NV, FM e IMG, com pelo menos uma anomalia congénita, ocorridos em cada 1 000 ou em cada 10 000 nascimentos, durante os anos em estudo, tal como preconizado pelo EUROCAT.

## 2.6 Mapeamento da distribuição geográfica e análise espacial do número total de casos de Anomalias Congénitas

Neste relatório é apresentado um mapa que ilustra a distribuição geográfica das taxas de prevalência do número total de casos com AC. Considerando que a frequência anual de nascimentos com AC é baixa, e de modo a minimizar possíveis situações de instabilidade estatística associada aos pequenos números, o mapa das taxas de prevalência foi construído para a totalidade de AC do período em estudo (2018-2019).

Foi utilizado o *software* de Sistemas de Informação Geográfica ARCGIS (12), e a versão digital dos limites da Carta Administrativa Oficial de Portugal (13).

Na construção das classes, a taxa de prevalência dos casos com AC foi distribuída por categorias que se baseiam nos valores de prevalência internacionalmente esperados de 200 a 300 casos por 10 000 nascimentos por ano (14). Foi ainda construída uma classe específica para os concelhos sem notificações de nascimentos com AC, à semelhança do estudo publicado no relatório do RENAC para 2016-2017 (15).

## 2.7 Indicadores nacionais de Saúde Pública

Seguindo as recomendações do EUROCAT, são apresentados neste relatório os seguintes indicadores com interesse para a Saúde Pública:

### 1. Proporção de casos com AC potencialmente detetáveis durante a gravidez cujo diagnóstico foi realizado no período pré-natal (DPN).

→ Este indicador contribui para avaliar a atividade do DPN a nível nacional.

### 2. Prevalência de interrupção médica de gravidez (IMG) após DPN de AC grave

→ Este indicador contribui para quantificar a opção por IMG após o diagnóstico pré-natal de AC grave, e o efeito da IMG na mortalidade perinatal e prevalência de NV com AC.

### 3. Prevalência de nados-vivos com Síndrome de Down

→ Utilizado como indicador da gravidez tardia, e da implementação e adesão aos rastreios pré-natais.

### 4. Prevalência do total de casos com defeitos do tubo neural (DTN)

→ Permite avaliar a implementação da política nacional de prevenção primária dos DTN através da suplementação materna com ácido fólico, com início antes da gravidez e mantendo-se ininterruptamente até ao final do primeiro trimestre.

### 5. Mortalidade perinatal de casos com anomalia congénita

Para o cálculo desta proporção, o numerador foi constituído pelo somatório do número total de fetos mortos com idade gestacional  $\geq 28$  semanas, e do número total de nados-vivos falecidos até ao final da primeira semana de vida, que tinham pelo menos uma AC e foram reportados ao RENAC entre 2018 e 2019. Foi utilizado como denominador o total de óbitos verificados em nados-vivos falecidos até ao 7º dia de vida e fetos mortos com idade gestacional  $\geq 28$  semanas, de acordo com informação disponibilizada pelo INE para os anos em estudo (16).

→ Este indicador contribui para avaliar o contributo dos casos com AC para a mortalidade perinatal.



3

# Resultados

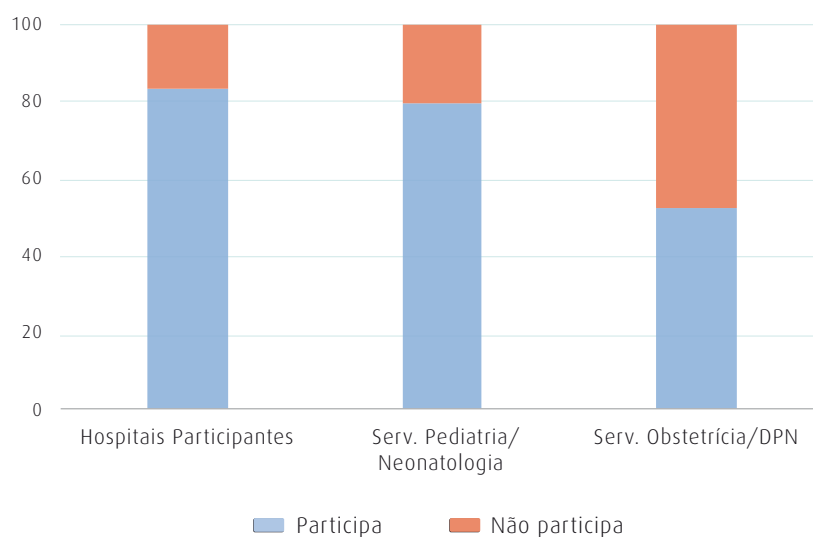


### 3.1 Participação hospitalar

Colaboram com o RENAC todos os hospitais públicos com Serviços de obstetrícia e pediatria ou neonatologia, localizados no continente e nas regiões autónomas (n=44), assim como 5 hospitais privados. Enviaram notificações referentes a nascimentos com AC em 2018-2019, 83,7% dos hospitais que colaboram com o RENAC. Esta participação

foi maior nos serviços de pediatria ou neonatologia comparativamente com a observada nos serviços de obstetrícia ou unidades de diagnóstico pré-natal (DPN) (79,6% vs 52,1%) (Figura 1).

Esta menor participação dos serviços de obstetrícia poderá explicar parte da subnotificação de casos recebidos pelo RENAC referentes ao biénio 2018-2019.



**Figura 1** – Participação dos hospitais e respetivos serviços de obstetrícia ou diagnóstico pré-natal e pediatria ou neonatologia, no envio de notificações relativas aos anos de 2018-2019, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

### 3.2 Características gerais dos casos com Anomalias Congénitas

Entre 2018 e 2019, foram recebidas pelo RENAC 2509 notificações de casos com AC, o que resulta numa prevalência de 144,02 casos/10 000 nascimentos para os anos em observação (Tabela 1).

A prevalência de casos de AC obtida através do RENAC aumentou desde 2010, atingindo o valor mais elevado no ano de 2014 (173,11 casos/10 000 nascimentos). No entanto, nos últimos anos observa-se uma redução da prevalência de AC a nível nacional. A prevalência de casos com AC tem oscilado ao longo dos anos, sendo sempre inferior ao

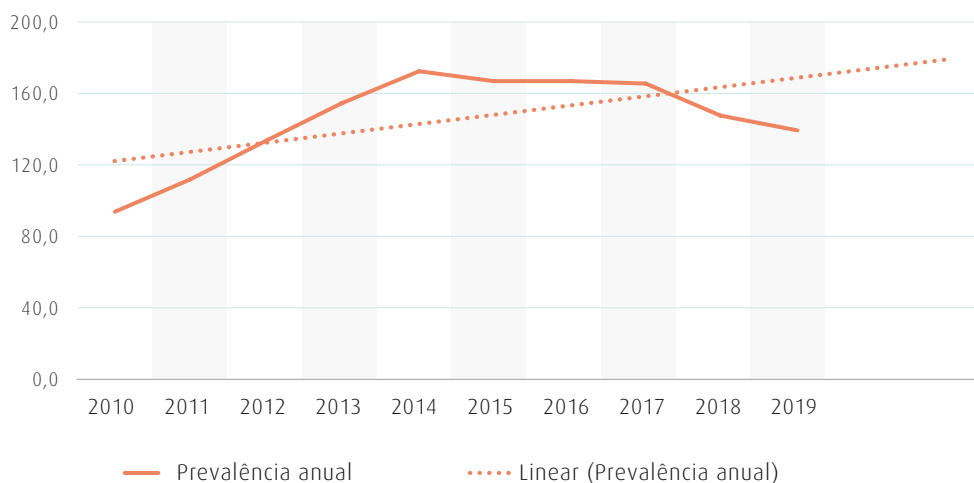
esperado, de acordo com os standards internacionais (Figura 2), o que deverá estar relacionado com uma subnotificação de casos, quer porque nem todos os serviços enviam notificações ao RENAC (Figura 1), quer porque nem todos os serviços notificam todos os casos.

Nas Tabelas 2, 3 e 4 descrevem-se as características dos casos notificados para o conjunto dos anos em estudo (2018 e 2019). Em 99,3% dos nascimentos com AC o parto decorreu no hospital e 95,7% foram nascimentos simples. A gravidez gemelar (dois gémeos) foi observada em 3,8% dos casos notificados, mas maioritariamente, apenas um dos gémeos apresentava pelos menos uma AC (67,7%).

**Tabela 1** – Número de notificações e prevalência de casos com Anomalias Congénitas, nos anos de 2016 e 2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Ano	Número de notificações	Percentagem anual (%)	Número de nascimentos*	Prevalência/ 10 000
2018	1293	51,53	87340	148,04
2019	1216	48,47	86872	139,98
Total	2509	100	174212	144,02

\* Fonte: Instituto Nacional de Estatística (INE)



**Figura 2** – Evolução anual da prevalência de casos com Anomalias Congénitas, nos anos de 2010 a 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

A gestação terminou no nascimento de uma criança viva em 65,5% dos casos notificados. Após o diagnóstico de uma malformação fetal grave, 32,3% dos progenitores optou pela interrupção médica da gravidez (IMG). Nas restantes notificações o desfecho foi a morte fetal (1,4%) ou o aborto espontâneo (0,4%).

Entre os casos de AC notificados, o sexo masculino foi o mais frequente (55,4% vs. 40,8%) (Tabela 2).

Em 63,3% dos casos notificados, a identificação ou suspeita de pelo menos uma AC, aconteceu pela primeira vez na fase pré-natal. Nestes casos (n=1589) a ecografia obstétrica foi o primeiro exame pré-natal a revelar a suspeita de alterações fetais (89,3%), destacando-se a ecografia do 2º trimestre (33,9%) seguida da ecografia do 1º trimestre (28,9%). Também o rastreio bioquímico e o teste pré-natal não invasivo, este incluído nos "Outros testes", assinalaram a suspeita de uma AC na fase pré-natal em 5,7% e 3,1% dos casos notificados, respetivamente (Tabela 3). Em 35,4% das notificações não foram assinaladas alterações nos exames realizados durante a gravidez.

As ecografias obstétricas do 1º e do 2º trimestre foram realizadas de acordo com o preconizado para a vigilância da gravidez em Portugal (17) em 88,5% dos casos notificados: em 68,5% das gravidezes ambas as ecografias foram realizadas e em 20,0% só foi realizada a ecografia do 1º trimestre, o que poderá ter estado relacionado com uma IMG realizada até as 20-22 semanas de gestação. Em 4,7% das gravidezes apenas foi realizada ecografia no 2º trimestre e em 1,8% não foi realizada ecografia nem no 1º nem no 2º trimestre (Tabela 3).

**Tabela 2** – Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas, de acordo com o local de nascimento, o tipo de nascimento e o número de indivíduos malformados em cada parto, resultado da gestação e sexo, nos anos de 2018 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Local de nascimento	n	%
Hospital	2491	99,3
Domicílio	13	0,5
Outro	5	0,2
Total	2509	100,0

Tipo de Nascimento	n	%
Gravidez simples	2402	95,7
Gravidez múltipla*		
Duplo	96	3,8
Triplo	3	0,1
Desconhecido	8	0,3
Total	2509	100,0

*Número de Malformados em gravidez múltipla	n	%
1	67	67,7
2	28	28,3
Desconhecido	4	4,0

Resultado da Gestação	n	%
Nado-vivo	1644	65,5
Interrupção de gravidez	811	32,3
Feto-morto	35	1,4
Aborto espontâneo	11	0,4
Desconhecido	8	0,3
Total	2509	100,0

Sexo	n	%
Masculino	1391	55,4
Feminino	1023	40,8
Ambíguo	9	0,4
Desconhecido	86	3,4
Total	2509	100,0

**Tabela 3** – Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia, o estado do Feto ou Recém-Nascido na identificação da 1ª anomalia, o 1º exame alterado e a realização de estudo morfológico, nos anos de 2018 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Momento de identificação da 1ª anomalia congénita	n	%
Diagnóstico pré-natal	1589	63,3
Ao nascer	569	22,7
Até 1 semana de vida	237	9,4
Entre 1 e 4 semanas de vida	86	3,4
Na autópsia	4	0,2
Desconhecido	24	1,0
<b>Total</b>	<b>2509</b>	<b>100,0</b>

Estado do Feto ou Recém-nascido na identificação da 1ª anomalia congénita	n	%
Vivo	2477	98,7
Morto	25	1,0
Desconhecido	7	0,3
<b>Total</b>	<b>2509</b>	<b>100,0</b>

Primeiro exame pré-natal alterado	n	%
Ecografia, Idade Gestacional < 14 semanas	460	28,9
Ecografia, Idade Gestacional 14 - 22 semanas	539	33,9
Ecografia, Idade Gestacional > 22 semanas	384	24,2
Ecografia, Idade Gestacional desconhecida	36	2,3
Rastreio bioquímico	91	5,7
Amniocentese ou Biópsia de vilosidades	30	1,9
Outros testes positivos	49	3,1
<b>Total</b>	<b>1589</b>	<b>100,0</b>

Realização de ecografia obstétrica	n	%
Realizou no 1º Trimestre e no 2º Trimestre	1718	68,5
Realizou no 1º Trimestre, mas não no 2º Trimestre	503	20,0
Realizou no 2º Trimestre, mas não no 1º Trimestre	117	4,7
Não realizou no 1º Trimestre nem no 2º Trimestre	44	1,8
Desconhecido	127	5,1
<b>Total</b>	<b>2509</b>	<b>100,0</b>

No universo das notificações recebidas pelo RENAC nas quais está registada a realização de colheita de produtos fetais (n=1020) o principal motivo referido para a realização dessa colheita foi a identificação de uma alteração fetal através da ecografia (71,6%), seguida do rastreio bioquímico positivo (13,7%), da idade materna (5,6%) e da pesquisa de DNA fetal no sangue materno (3,3%).

A amniocentese (66,2%) e a biópsia de vilosidades coriônicas (31,8%) foram os exames invasivos mais realizados (**Tabela 4**). Apesar de proposto pelo médico, a realização de um exame invasivo, após a suspeita de uma AC fetal, foi recusada pelos progenitores em 4,4% dos casos notificados.

**Tabela 4** – Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas, de acordo com a realização de colheita de produtos fetais e exame invasivo realizado, nos anos de 2018 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Colheita Produtos Fetais	n	%
Realizou devido a presença de marcador ecográfico	730	71,6
Realizou devido a rastreio bioquímico positivo	140	13,7
Realizou devido a idade materna	57	5,6
Realizou por outra razão	59	5,8
◦ Pesquisa de DNA fetal no sangue materno	34	3,3
Total	1020	100,0

Técnica de colheita de produtos fetais	n	%
Amniocentese	675	66,2
Biópsia de vilosidades	324	31,8
Cordocentese	16	1,6
Fetoscopia	5	0,5
Total	1020	100,0

### 3.3 Distribuição dos casos com Anomalias Congénitas por área geográfica

Apesar da notificação dos casos ao RENAC ter origem hospitalar, a sua análise epidemiológica e geográfica é realizada com base no local de residência das mães durante a gravidez. Esta abordagem é importante para aumentar o conhecimento acerca da epidemiologia das AC de base populacional, uma vez que é durante a gravidez que se terão feito sentir as exposições teratogénicas que podem explicar a ocorrência de uma ou mais AC.

Assim, o padrão da distribuição geográfica (por residência da mãe durante a gravidez) da prevalência do total de casos com AC notificados nos anos em estudo (2018 e 2019) é apresentado na [Figura 3](#).

A análise visual do mapa sugere a existência de concelhos com valores de prevalência mais elevados que os dos concelhos circundantes, o que poderá estar associado a uma maior notificação dos serviços hospitalares existentes nestes concelhos ou a uma efetiva concentração geográfica de nascimentos com AC.

A observação da [Figura 3](#) revela, ainda, que em alguns concelhos não foram notificados nascimentos com AC durante o período em análise, o que pode estar relacionado com o decréscimo da natalidade em Portugal, ou com a reduzida adesão à notificação ao RENAC por parte de algumas unidades hospitalares.

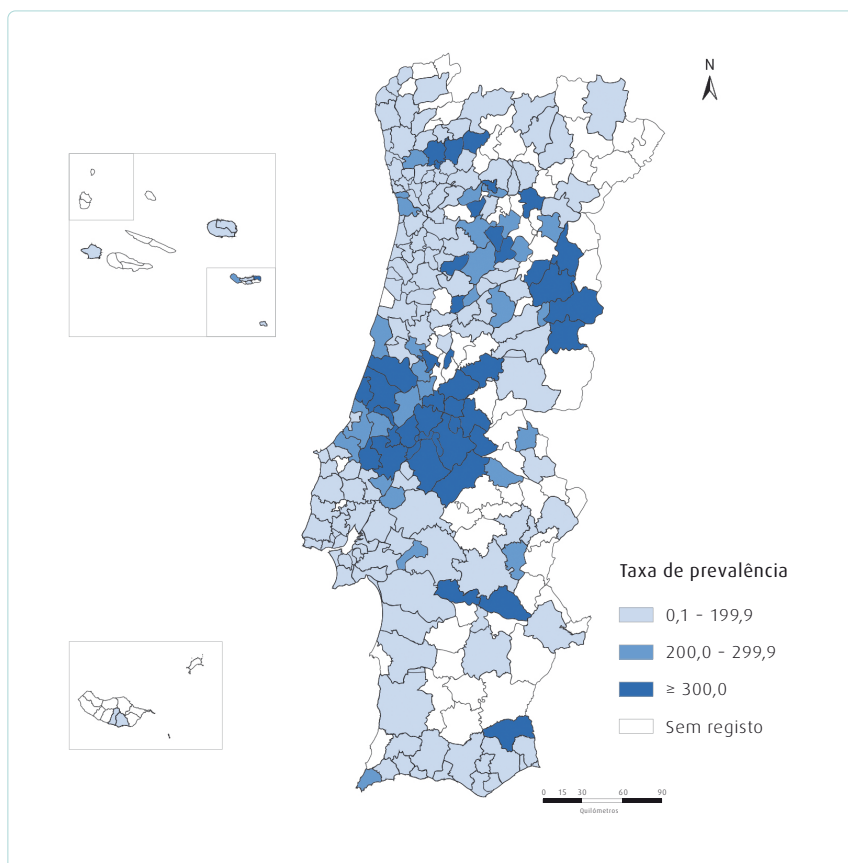


Figura 3 – Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10 000 nascimentos) nos concelhos do Continente e das Regiões Autónomas, nos anos de 2018 e 2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

### 3.4 Distribuição da prevalência de Anomalias Congénitas por grande grupo de anomalias.

Neste subcapítulo descreve-se a distribuição das prevalências por grande grupo de AC, de acordo com a 10ª versão da Classificação Internacional de Doenças e causas de morte (CID 10) (18). Apresentam-se igualmente as prevalências observadas no biénio anterior (de 2016 e 2017), de modo a permitir uma rápida comparação.

#### 3.4.1 Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central

Nos anos 2018 e 2019, a prevalência de AC do Sistema Nervoso Central (CID10: Q00 a Q07) foi de 21,01 casos/10 000 nascimentos, valor semelhante ao observado no biénio anterior, registando-se a presença de múltiplas anomalias em 34,7% dos casos notificados (Tabela 5). Restringindo a análise aos casos sem anomalia dos cromossomas, a prevalência deste grande grupo foi 18,13 casos/10 000 nascimentos.

**Tabela 5** – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q00 a Q07, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e 2016-2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central				
	n	%	2018-2019 Prevalência/10 000	2016-2017 Prevalência/10 000
<b>Q00 - Q07 – Sistema Nervoso Central</b>	<b>366</b>		<b>21,01</b>	<b>21,22</b>
<b>Defeitos do Tubo Neural (Q00, Q01, Q05)</b>				
Q00 – Anencefalia e similares	41	11,2	2,35	2,36
Q01 – Encefalocelo	15	4,1	0,86	0,81
Q05 – Espinha Bífida	46	12,6	2,64	1,90
Q02 – Microcefalia	18	4,9	1,03	2,30
Q03 – Hidrocefalia congénita	67	18,3	3,85	3,45
Q04 – Outras AC do Cérebro	131	35,7	7,52	8,11
Q06 – Outras AC da medula espinal	4	1,1	0,23	0,23
Q07 – Outra AC do Sistema Nervoso Central	44	12,0	2,53	2,07
AC Isolada	239	65,3		
AC Múltipla*	127	34,7		
Com AC cromossómicas	50			
Sem AC cromossómicas	74			
Síndromes	3			

AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão; \* presença de mais de uma AC *major*.

Incluídos neste grande grupo, encontram-se os Defeitos do Tubo Neural (CID10: Q00, Q01 e Q05) cuja prevalência foi de 5,85 casos/10 000 nascimentos, valor semelhante ao observado no biénio 2016-2017 (5,07 casos/10 000 nascimentos) (Tabela 5).

Relativamente ao resultado da gravidez, esta terminou com o nascimento de uma criança viva em 26% dos casos notificados com pelo menos uma AC do SNC, e a IMG foi a opção em 72,1%

das notificações com AC deste grupo nosológico (Figura 4). Em uma notificação não foi reportado o resultado da gestação (0,3%).

Pelo menos uma das AC foi diagnosticada, ou suspeita, na fase pré-natal em 91% dos casos; em 4,4% as AC foram diagnosticadas no momento do nascimento e em 2,5% o diagnóstico ocorreu durante a 1ª semana de vida (Figura 5). Em quatro notificações não foi reportado o momento da identificação das AC (1,1%).

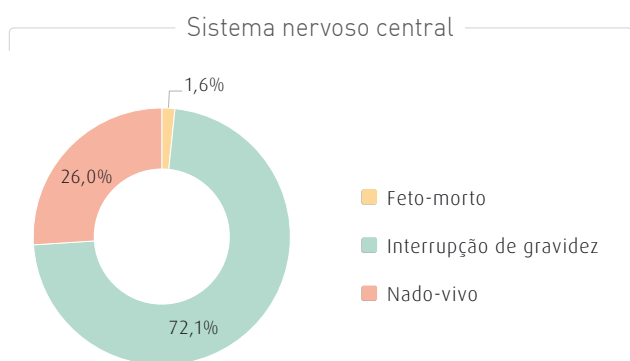


Figura 4 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central, segundo a CID 10: Q00 a Q07, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

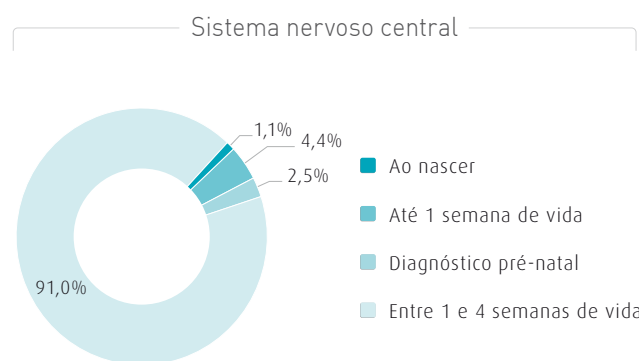


Figura 5 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central, segundo a CID 10: Q00 a Q07, de acordo com a fase em que foi identificada a 1ª anomalia congénita, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

### 3.4.2 Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face e Pescoço

Em 2018 e 2019, a prevalência das AC do grupo nosológico “Olho, Ouvido, Face e Pescoço” (CID10: Q10 a Q18 e K07.0, K07.1 e D18.10) foi de 11,37 casos/10 000 nascimentos, valor inferior ao observado entre 2016 e 2017 (16,16 casos/10 000 nas-

cimentos), observando-se a presença de múltiplas anomalias em 62,1% dos casos notificados (**Tabela 6**).

Restringindo a análise aos casos sem anomalias cromossómicas, a prevalência deste grande grupo foi de 9,93 casos/10 000 nascimentos.

**Tabela 6** – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face, Pescoço por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q10 a Q18 e K07.0, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e 2016-2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias.

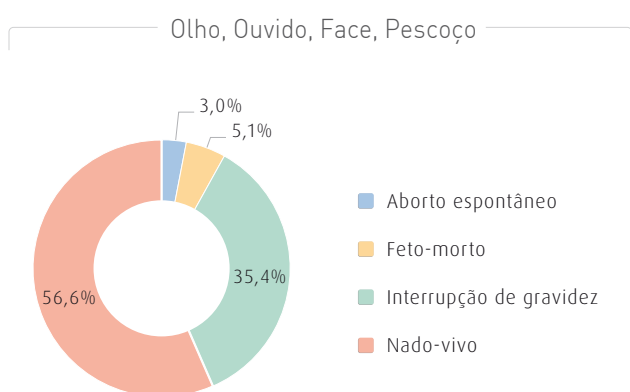
Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face, Pescoço				
	n	%	2018-2019 Prevalência/10 000	2016-2017 Prevalência/10 000
<b>Q10 - Q18 – Olhos, ouvido, face, pescoço</b>	<b>198</b>		<b>11,37</b>	<b>16,16</b>
Q10 – AC das pálpebras, aparelho lacrimal e órbita	13	6,6	0,75	0,63
Q11 – Anoftalmia, microftalmia, macroftalmia	11	5,6	0,63	0,69
Q12 – AC do cristalino	6	3,0	0,34	0,92
Q13 – AC da câmara anterior do olho	8	4,0	0,46	0,81
Q14 – AC da câmara posterior do olho	2	1,0	0,11	0,23
Q15 – Outras AC do olho	7	3,5	0,40	0,69
Q16 – AC do ouvido com compromisso da audição	4	2,0	0,23	0,63
Q17 – Outras AC do pavilhão auricular	42	21,2	2,41	3,57
Q18 – Outras AC da face e do pescoço	61	30,8	3,50	2,36
K07.0 – Micrognatismo	44	22,2	2,53	2,07
AC Isolada	75	37,9		
AC Múltipla*	123	62,1		
Com AC cromossómicas	25			
Sem AC cromossómicas	77			
Síndromes	21			

AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão; \* presença de mais de uma AC *major*.

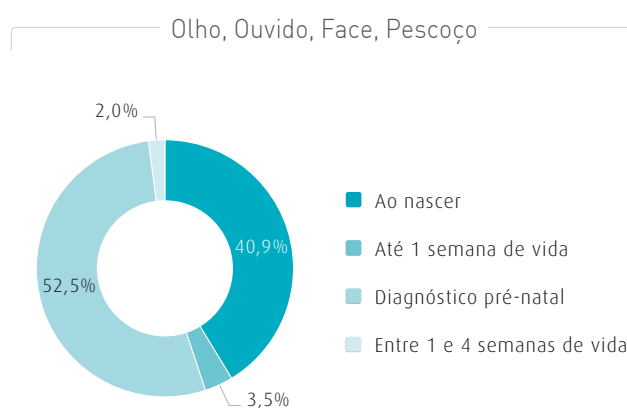
A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em 56,6% dos casos notificados com AC deste grupo nosológico e a IMG foi a opção em 35,4% das notificações (Figura 6).

Em 52,5% dos casos registados com estas patologias, pelo menos uma AC foi diagnosticada, ou

suspeita, na fase pré-natal. Em 40,9% foi diagnosticada no momento do nascimento e em 3,5% o diagnóstico ocorreu na primeira semana de vida (Figura 7). Em duas das notificações recebidas não foi reportado o momento da identificação das AC (1,0%).



**Figura 6** – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face, Pescoço, segundo a CID 10: Q10 a Q18 e K07.0, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.



**Figura 7** – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face, Pescoço, segundo a CID 10: Q10 a Q18 e K07.0, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

### 3.4.3 Anomalias Cardíacas

Neste relatório, e à semelhança do reportado pelo registo europeu (EUROCAT), é apresentada a prevalência das AC Cardíacas (CID10: Q20 a Q26) sendo retirados desta análise os códigos Q27, Q28 e P83.2 da CID10, referentes a AC do sistema vascular (que em conjunto com os códigos relativos a anomalias cardíacas constituem as AC do Aparelho cardiovascular).

Em 2018 e 2019, a prevalência de AC Cardíacas (CID10: Q20 a Q26) foi de 68,08 casos/10 000 nascimentos, valor inferior ao observado em 2016

e 2017 (78,45 casos/10 000 nascimentos). À semelhança do reportado em outros relatórios do RENAC, observou-se que as AC dos septos cardíacos foram as mais prevalentes (42,13 casos/10 000 nascimentos), seguidas das AC das grandes artérias (9,76 casos/10 000 nascimentos). Em 29,1% dos casos notificados foram diagnosticadas múltiplas anomalias (Tabela 7).

Restringindo a análise aos casos de AC cardíacas sem anomalia dos cromossomas, a prevalência deste grande grupo foi de 58,84 casos/10 000 nascimentos.

**Tabela 7** – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas Cardíacas por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q20 a Q26, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e 2016-2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Anomalias Cardíacas				
	n	%	2018-2019 Prevalência/10 000	2016-2017 Prevalência/10 000
<b>Q20-Q26 – Anomalias Cardíacas</b>	<b>1186</b>		<b>68,08</b>	<b>78,45</b>
Q20 – AC das câmaras e comunicações cardíacas	82	6,9	4,71	5,69
Q21 – AC dos septos cardíacos	734	61,9	42,13	44,57
Q22 – AC das válvulas pulmonar e tricúspide	96	8,1	5,51	6,21
Q23 – AC das válvulas aórtica e mitral	49	4,1	2,81	5,81
Q24 – Outras AC do coração	34	2,9	1,95	1,96
Q25 – AC das grandes artérias	170	14,3	9,76	12,54
Q26 – AC das grandes veias	21	1,8	1,21	1,67
AC Isolada	841	70,9		
AC Múltipla*	345	29,1		
Com AC cromossómicas	161			
Sem AC cromossómicas	148			
Síndromes	36			

AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão; \* presença de mais de uma AC *major*.

A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em 78,2% dos casos, valor superior ao observado no biénio anterior (73,4%), e a IMG foi a opção em 20,4% das notificações (Figura 8). Em 49,5% destes casos pelo menos uma AC foi diagnosticada, ou suspeita, na fase pré-natal, valor semelhante ao observado no biénio anterior (51%).

Cerca de 21% dos casos (21,3%) foram diagnosticados ao nascer e 21,0% durante a primeira semana de vida (Figura 9). Duas notificações referem que o diagnóstico aconteceu durante o exame necrótico e em dezoito não foi reportado o momento do diagnóstico.

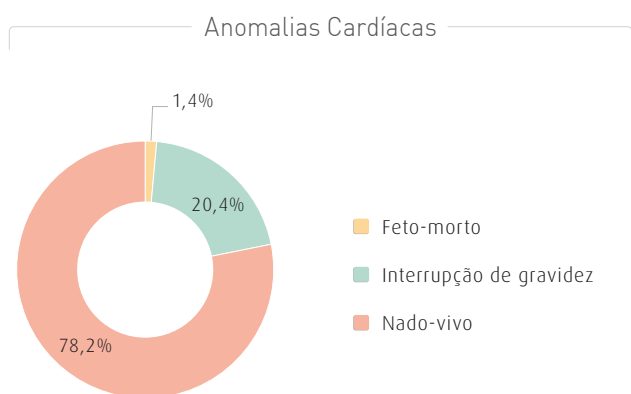


Figura 8 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas Cardíacas, segundo a CID 10: Q20 a Q26, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

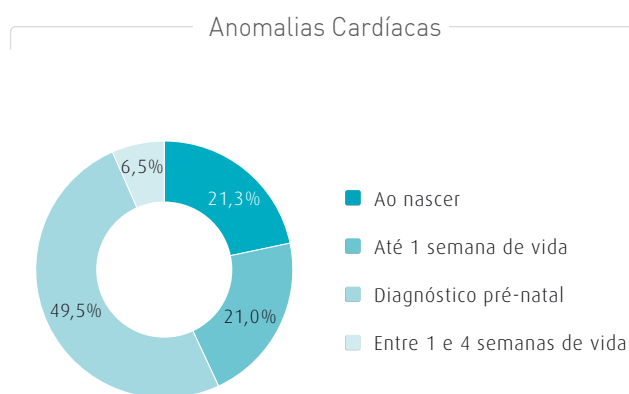


Figura 9 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas Cardíacas, segundo a CID 10: Q20 a Q26, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

### 3.4.4 Anomalias Congénitas do Aparelho Respiratório

Nos anos 2018 e 2019 observou-se através do RENAC uma prevalência de 3,33 casos/10 000 nascimentos com AC do Aparelho respiratório (CID10: Q30 a Q34), valor inferior ao observado em 2016 e 2017 (4,66 casos/10 000 nascimentos). Em 63,8% dos casos notificados foram diagnosticadas múltiplas anomalias ([Tabela 8](#)).

**Tabela 8** – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q30 a Q34, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e 2016-2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Anomalias Congénitas do Aparelho Respiratório				
	n	%	2018-2019 Prevalência/10 000	2016-2017 Prevalência/10 000
<b>Q30 - Q34 – Aparelho respiratório</b>	<b>58</b>		<b>3,33</b>	<b>4,66</b>
Q30 – AC do nariz	12	20,7	1,19	0,63
Q31 – AC da laringe	8	13,8	0,79	0,58
Q32 – AC da traqueia e dos brônquios	2	3,4	0,20	0,29
Q33 – AC do pulmão	35	60,3	3,46	3,16
Q34 – Outras AC do aparelho respiratório	1	1,7	0,10	0,00
AC Isolada	21	36,2		
AC Múltipla*	37	63,8		
Com AC cromossómicas	10			
Sem AC cromossómicas	21			
Síndromes	6			

AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão; \* presença de mais de uma AC *major*.

Restringindo a análise aos casos sem anomalia dos cromossomas, a prevalência deste grande grupo foi de 2,76 casos/10 000 nascimentos.

A gestação terminou com o nascimento de uma criança viva em 53,4% dos registos notificados ao RENAC e a IMG foi a opção seguida em 44,8% dos casos (Figura 10).

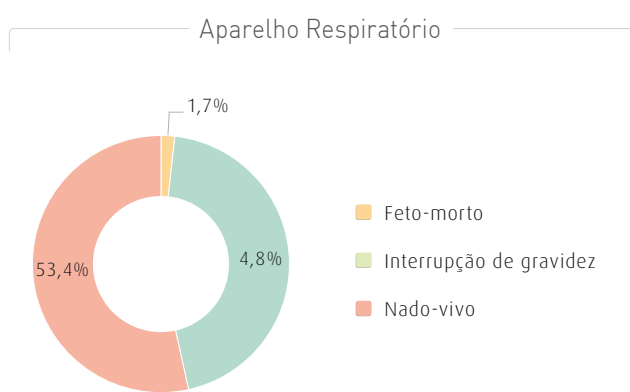


Figura 10 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório, segundo a CID 10: Q30 a Q34, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Pelo menos uma das AC foi diagnosticada, ou suspeita, na fase pré-natal em 69,0% das notificações recebidas pelo RENAC. Em 12,1% foi detetada no momento do nascimento, em 13,8% foi diagnosticada na 1ª semana de vida e em 5,2% foi diagnosticada entre a 1ª e a 4ª semanas de vida (Figura 11).

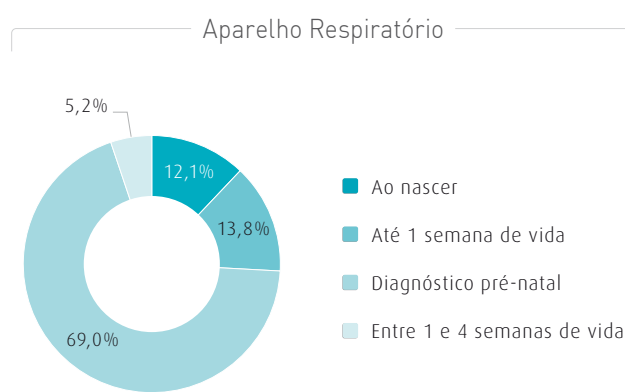


Figura 11 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório, segundo a CID 10: Q30 a Q34, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

### 3.4.5 Fenda Labial e Fenda Palatina

A prevalência de AC do grupo das Fendas Labiais e do Palato (CID10: Q35 a Q37) foi de 7,06 casos/10 000 nascimentos em 2018 e 2019, valor semelhante ao observado em 2016 e 2017 (7,48 casos/10 000 nascimentos). Em 39,0% dos casos notificados foram diagnosticadas múltiplas anomalias (**Tabela 9**).

Restringindo a análise aos casos sem anomalia dos cromossomas, a prevalência deste grande grupo foi de 6,20 casos/10 000 nascimentos.

**Tabela 9** – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do grupo das Fendas Labial e do Palato, por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q35 a Q37, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e 2016-2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Fendas labiais e Fendas palatinas				
	n	%	2018-2019 Prevalência/10 000	2016-2017 Prevalência/10 000
<b>Q35-Q37 – Fenda labial e Fenda palatina</b>	<b>123</b>		<b>7,06</b>	<b>7,48</b>
Q35 - Fenda palatina	59	48,0	3,39	3,34
Q36 - Fenda labial	17	13,8	0,98	1,50
Q37 - Fenda labial com fenda palatina	47	38,2	2,70	2,65
AC Isolada	75	61,0		
AC Múltipla*	48	39,0		
<i>Com AC cromossómicas</i>	15			
<i>Sem AC cromossómicas</i>	28			
<i>Síndromes</i>	5			

AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão; \* presença de mais de uma AC *major*.

A gestação terminou com o nascimento de uma criança viva em 76,4% dos casos notificados com AC deste grupo nosológico, e a IMG foi a opção em 22,8% dos casos (Figura 12).

Pelo menos uma das AC deste grupo foi diagnosticada, ou suspeita, na fase pré-natal em 65,0% das notificações recebidas pelo RENAC, em 25,2% dos casos foi detetada ao nascer e em 7,3% foi diagnosticada na 1ª semana de vida (Figura 13).

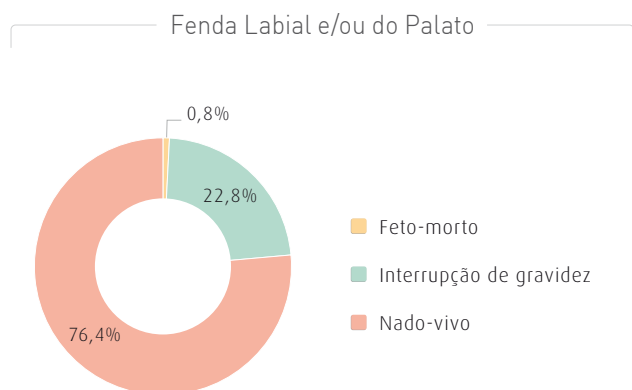


Figura 12 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do grupo das Fenda Labiais e das Fendas do Palato, segundo a CID 10: Q35 a Q37, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

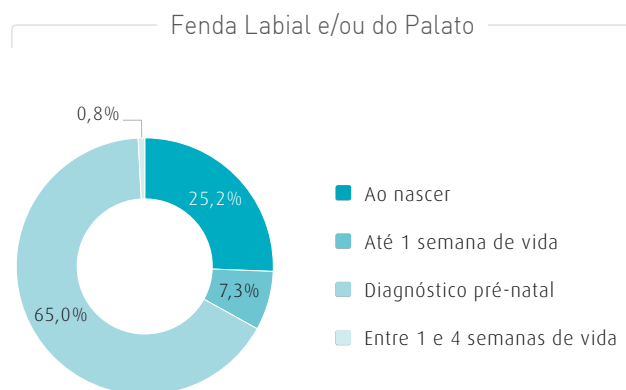


Figura 13 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do grupo das Fendas Labiais e das Fendas do Palato, segundo a CID 10: Q35 a Q37, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

### 3.4.6 Anomalias Congénitas do Aparelho Digestivo

As AC do Aparelho digestivo (CID10: Q38 a Q45 e P75) ocorreram com uma prevalência de 9,64 casos/10 000 nascimentos entre 2018 e 2019, valor inferior ao observado em 2016 e 2017 (13,23

casos/10 000 nascimentos). Em 53,0% dos casos notificados foram diagnosticadas múltiplas AC (Tabela 10).

Restringindo a análise aos casos sem anomalia dos cromossomas, a prevalência deste grande grupo foi de 7,52 casos/10 000 nascimentos.

**Tabela 10** – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q38 a Q45 e P75, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e 2016-2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Anomalias Congénitas do Aparelho Digestivo				
	n	%	2018-2019 Prevalência/10 000	2016-2017 Prevalência/10 000
<b>Q38 - Q45 – Outras AC do aparelho digestivo</b>	<b>168</b>		<b>9,64</b>	<b>13,23</b>
Q38 – Outras AC da língua, boca e faringe	14	8,3	0,80	1,38
Q39 – AC do esófago	27	16,1	1,55	3,28
Q40 – Outras AC do aparelho digestivo superior	5	3,0	0,29	0,29
Q41 – Ausência, atresia, estenose do intestino delgado	27	16,1	1,55	1,50
Q42 – Ausência, atresia, estenose do cólon	38	22,6	2,18	2,70
Q43 – Outras AC do intestino	39	23,2	2,24	2,99
Q44 – AC da vesícula biliar, vias biliares e fígado	12	7,1	0,69	0,58
Q45 – Outras AC do aparelho digestivo	4	2,4	0,23	0,46
P75 – Ileon meconial	2	1,2	0,11	0,06
AC Isolada	79	47,0		
AC Múltipla*	89	53,0		
Com AC cromossómicas	37			
Sem AC cromossómicas	42			
Síndromes	10			

AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão; \* presença de mais de uma AC *major*.

A gestação terminou com o nascimento de uma criança viva em 63,1% dos casos com anomalias deste grupo, e a IMG foi a opção seguida em 31,0% das notificações (Figura 14).

Pelo menos uma das AC foi diagnosticada, ou suspeita, na fase pré-natal em 62,5% das notificações recebidas pelo RENAC. Em 25,0% dos casos o

diagnóstico foi feito no momento do nascimento, em 5,4% na 1ª semana de vida e em 4,8% entre a 1ª e a 4ª semanas de vida (Figura 15). Uma notificação refere que o diagnóstico ocorreu no exame necrópsico e em três notificações não foi reportado o momento do diagnóstico.

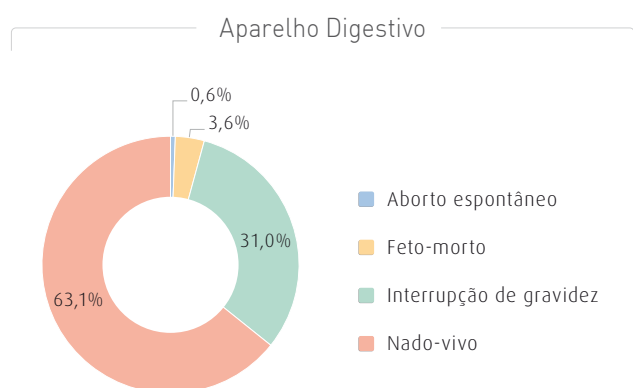


Figura 14 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo, segundo a CID 10: Q38 a Q45 e P75, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

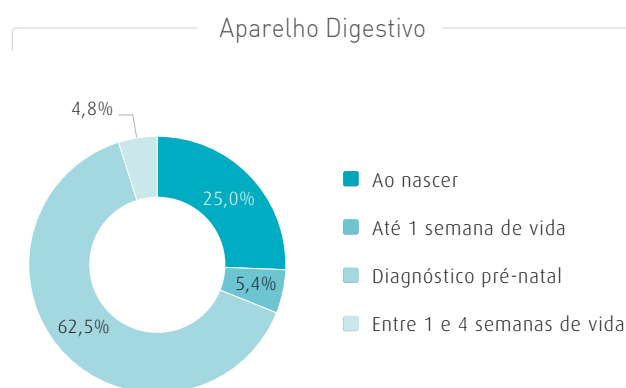


Figura 15 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo, segundo a CID 10: Q38 a Q45 e P75, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

### 3.4.7 Anomalias Congénitas do Aparelho Genital

A prevalência de anomalias do Aparelho genital (CID10: Q50 a Q56) foi de 12,28 casos/10 000 nascimentos para os dois anos em estudo, valor inferior ao observado em 2016 e 2017 (16,33

casos/10 000 nascimentos). À semelhança de anos anteriores, é no subgrupo dos Hipospadias que se observa a prevalência mais elevada (7,12 casos/10 000 nascimentos). Em 58,8% dos casos notificados foram diagnosticadas múltiplas anomalias (**Tabela 11**).

**Tabela 11** – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho genital por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q50 a Q56, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e 2016-2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Anomalias Congénitas do Aparelho Genital				
	n	%	2018-2019 Prevalência/10 000	2016-2017 Prevalência/10 000
<b>Q50 - Q56 – AC dos órgãos genitais</b>	<b>214</b>		<b>12,28</b>	<b>16,33</b>
Q50 – AC dos ovários e trompas de Falópio	7	3,3	0,40	0,86
Q51 – AC do útero e do colo do útero	8	3,7	0,46	0,81
Q52 – Outras AC dos genitais femininos	14	6,5	0,80	0,86
Q53 – Testículo não descido	24	11,2	1,38	2,30
Q54 – Hipospadias	124	57,9	7,12	8,51
Q55 – Outras AC dos genitais masculinos	29	13,6	1,66	1,61
Q56 – Sexo indeterminado	8	3,7	0,46	1,38
AC Isolada	147	68,7		
AC Múltipla*	67	31,3		
Com AC cromossómicas	17			
Sem AC cromossómicas	44			
Síndromes	6			

AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão; \* presença de mais de uma AC *major*.

Restringindo a análise aos casos sem anomalia dos cromossomas, a prevalência deste grande grupo foi de 11,31 casos/10 000 nascimentos.

A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em 81,3% dos registos notificados ao RENAC, e a IMG foi a opção em 17,3% dos casos (Figura 16).

Em 51,9% destes casos o diagnóstico da primeira AC foi feito ao nascer, enquanto na fase pré-natal foram diagnosticadas, ou suspeitas, 42,5% das AC deste grupo nosológico. Em 4,2% dos casos o diagnóstico foi realizado durante a primeira semana de vida (Figura 17).

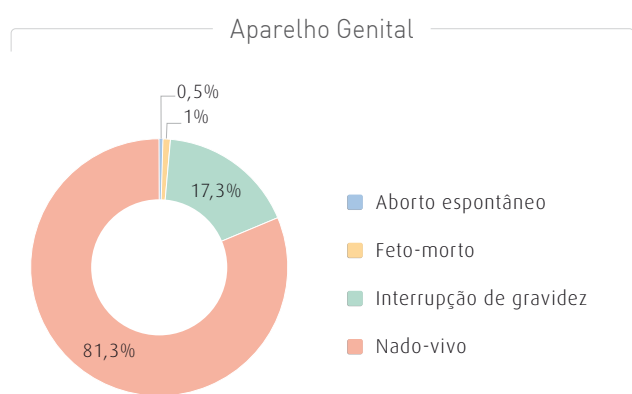


Figura 16 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho genital, segundo a CID 10: Q50 a Q56, de acordo com resultado da gestação, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

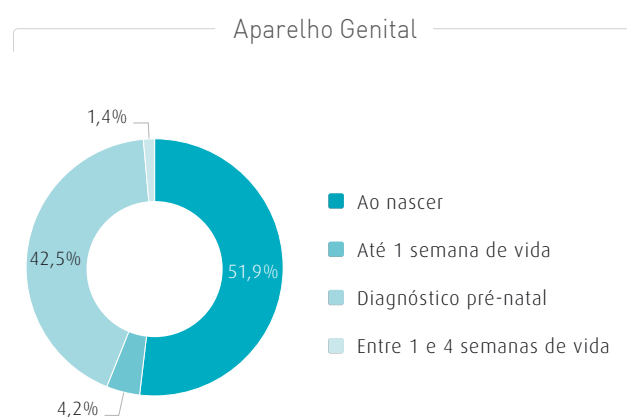


Figura 17 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho genital, segundo a CID 10: Q50 a Q56, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

### 3.4.8 Anomalias Congénitas do Aparelho Urinário

As AC do Aparelho urinário (CID10: Q60 a Q64) revelaram uma prevalência de 28,13 casos/10 000 nascimentos nos anos em estudo, valor inferior ao observado entre 2016 e 2017 (35,54 casos/10 000 nascimentos). Dentro deste grande grupo, as le-

sões obstrutivas foram as mais prevalentes (16,13 casos/10 000 nascimentos). Em 25,3% das notificações foi observada a presença de múltiplas anomalias (**Tabela 12**).

Restringindo a análise aos casos sem anomalia dos cromossomas, a prevalência deste grande grupo foi de 25,5 casos/10 000 nascimentos.

**Tabela 12** – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho urinário por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q60 a Q64, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e 2016-2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Anomalias Congénitas do Aparelho urinário				
	n	%	2018-2019 Prevalência/10 000	2016-2017 Prevalência/10 000
<b>Q60 - Q64 – Aparelho Urinário</b>	<b>490</b>		<b>28,13</b>	<b>35,54</b>
Q60 – Agenesia renal e outras reduções do rim	59	12,0	3,39	4,95
Q61 – Doença quística do rim	63	12,9	3,62	5,00
Q62 – AC obstrutivas bacinete e AC do ureter	281	57,3	16,13	19,21
Q63 – Outras AC do rim	45	9,2	2,58	4,20
Q64 – AC do aparelho urinário	42	8,6	2,41	2,19
AC Isolada	366	74,7		
AC Múltipla*	124	25,3		
Com AC cromossómicas	45			
Sem AC cromossómicas	63			
Síndromes	16			

AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão; \* presença de mais de uma AC *major*.

A gestação terminou com o nascimento de uma criança viva em 73,3% dos casos e a IMG foi a opção seguida em 23,5% das notificações (Figura 17).

Em 94,5% das notificações recebidas, foi na fase pré-natal que pelo menos uma AC deste grupo no-

sológico foi diagnosticada, ou suspeita. Em 2,9% dos casos o diagnóstico ocorreu ao nascer, e em 1,4% entre a 1ª e a 4ª semanas de vida (Figura 18). Em duas notificações o diagnóstico foi feito durante o exame necrópsico e em uma notificação não foi reportado o momento do diagnóstico.

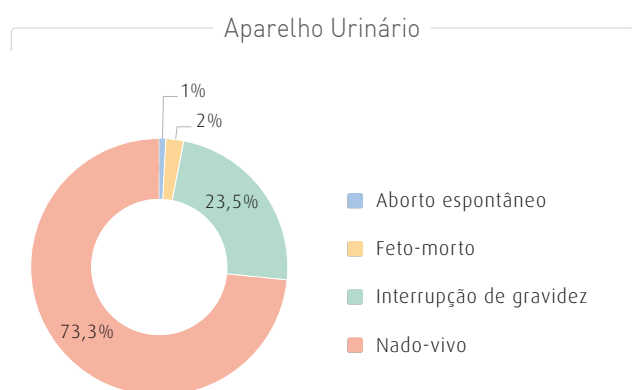


Figura 18 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho urinário, segundo a CID 10: Q60 a Q64, de acordo com resultado da gestação, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

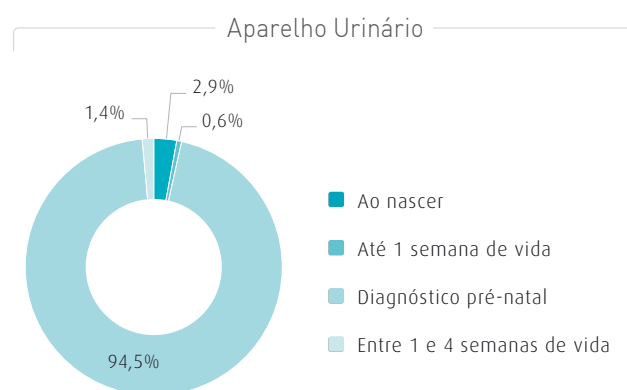


Figura 19 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho urinário, segundo a CID 10: Q60 a Q64, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

### 3.4.9 Anomalias Congénitas e Deformações do Sistema a Músculo-esquelético

As AC do Sistema Músculo-Esquelético (CID10: Q65 a Q79, K40 e K42) revelaram uma prevalência de 40,01 casos/10 000 nascimentos no período de 2018 e 2019, valor inferior ao observado em 2016 e

2017 (47,85 casos/10 000 nascimentos). Em 42,0% das notificações foi observada a presença de múltiplas anomalias (**Tabela 13**).

Restringindo a análise aos casos sem anomalia dos cromossomas, a prevalência deste grande grupo foi de 35,01 casos/10 000 nascimentos.

**Tabela 13** – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas e deformações do Sistema Músculo-esquelético por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q65 a Q79, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e 2016-2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

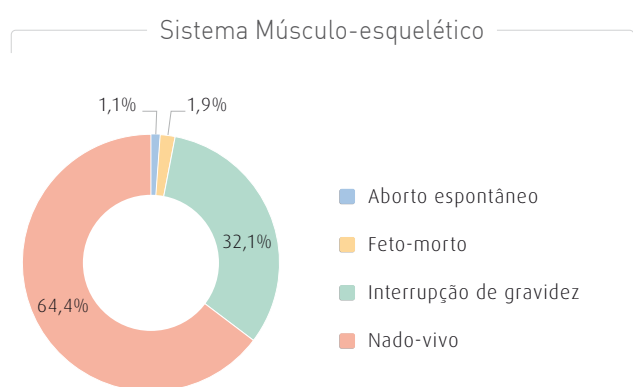
Anomalias Congénitas e Deformações do Sistema Músculo-esquelético				
	n	%	2018-2019 Prevalência/10 000	2016-2017 Prevalência/10 000
<b>Q65 - Q79 – AC e deformações osteomusculares</b>	<b>697</b>		<b>40,01</b>	<b>47,85</b>
Q65 – AC da anca	80	11,5	4,59	4,54
Q66 – Deformações congénitas do pé	147	21,1	8,44	10,12
Q67 – Deformações da cabeça, face, coluna, tórax	29	4,2	1,66	1,38
Q68 – Outras deformações osteomusculares	44	6,3	2,53	2,53
Q69 – Polidactilia	101	14,5	5,80	5,00
Q70 – Sindactilia	44	6,3	2,53	2,82
Q71 – Anomalias de redução membro superior	36	5,2	2,07	2,99
Q72 – Anomalias de redução membro inferior	18	2,6	1,03	2,47
Q73 – Defeitos de redução membro não especificado	8	1,1	0,46	0,23
Q74 – Outras AC dos membros	35	5,0	2,01	2,24
Q75 – Outras AC dos ossos do crânio e da face	34	4,9	1,95	2,82
Q76 – AC da coluna vertebral e ossos do torax	13	1,9	0,75	1,44
Q77 – Osteocondrodisplasia dos ossos longos e coluna	8	1,1	0,46	0,63
Q78 – Outras osteocondrodisplasias	6	0,9	0,34	0,40
Q79 – AC do sistema osteomuscular não classificadas em outro local	91	13,1	5,22	7,65
K40 – Hérnia inguinal	2	0,3	0,11	0,29
K42 – Hérnia umbilical	1	0,1	0,06	0,29
AC Isolada	404	58,0		
AC Múltipla*	293	42,0		
Com AC cromossómicas	87			
Sem AC cromossómicas	158			
Síndromes	48			

AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão; \* presença de mais de uma AC *major*.

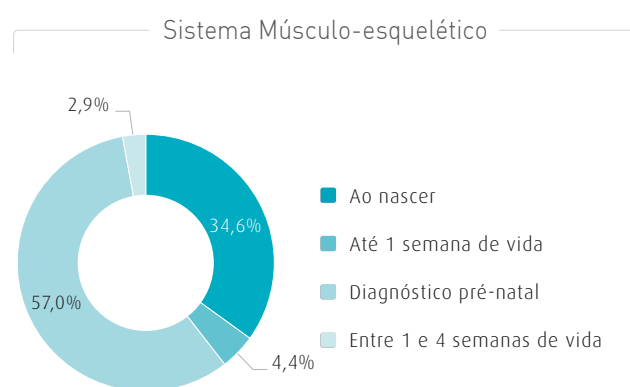
A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em 64,4% dos casos reportados ao RENAC com patologias deste grupo nosológico, e em 32,1% dos casos a opção foi a IMG (Figura 20).

A primeira anomalia foi diagnosticada, ou suspeita, na fase pré-natal em 57,0% dos casos notificados relativos a 2018 e 2019. Em 34,6% foi diagnosticada

ao nascer, enquanto em 4,4% e em 2,9% o momento do diagnóstico ocorreu durante a 1ª semana de vida e entre a 1ª e a 4ª semanas respetivamente (Figura 21). Uma notificação regista o diagnóstico durante o exame necrópsico e em sete não foi reportado o momento do diagnóstico.



**Figura 20** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas e deformações do sistema músculo-esquelético, segundo a CID 10: Q65 a Q79, de acordo com resultado da gestação, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.



**Figura 21** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas e deformações do sistema músculo-esquelético, segundo a CID 10: Q65 a Q79, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

### 3.4.10 Outras Anomalias Congénitas

No grupo da CID 10 denominado “Outras anomalias congénitas” (CID10: Q80 a Q89, C41, C49, D18.00 e D82), observou-se uma prevalência de 7,69 casos/10 000 nascimentos entre 2018 e 2019, valor inferior ao observado entre 2016 e 2017. O

subgrupo de AC mais prevalente foram as “Outras síndromes com AC” (2,35 casos/10 000 nascimentos) onde estão incluídas as síndromes genéticas. Em 56,7% dos casos notificados neste grande grupo, foram diagnosticadas múltiplas anomalias ([Tabela 14](#)).

**Tabela 14** – Número total e prevalência de Outras Anomalias Congénitas por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q80 a Q89; C41, C49; D18.00 e D82, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e 2016-2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Outras Anomalias Congénitas				
	n	%	2018-2019 Prevalência/10 000	2016-2017 Prevalência/10 000
<b>Q80 - Q89 – Outras Anomalias Congénitas</b>	<b>134</b>		<b>7,69</b>	<b>9,72</b>
Q80 – Ictiose congénita	0			0,46
Q81 – Epidermólise bolhosa	4	3,0	0,23	1,44
Q82 – Outras AC da pele	32	23,9	1,84	0,29
Q83 – AC da mama	2	1,5	0,11	0,52
Q84 – Outras AC do tegumento	6	4,5	0,34	0,40
Q85 – Outras facomatoses	4	3,0	0,23	0,29
Q86 – AC por causas exógenas	1	0,7	0,06	2,19
Q87 – Outras síndromes com AC	41	30,6	2,35	2,99
Q89 – Outras AC	31	23,1	1,78	0,23
C41 – Teratoma sacrococcígeo	3	2,2	0,17	0,06
C49 – Teratoma cervical	2	1,5	0,11	0,40
D18.00 – Hemangioma capilar	4	3,0	0,23	0,46
D82 – Síndrome de Di George	4	3,0	0,23	0,46
AC Isolada	58	43,3		
AC Múltipla*	76	56,7		
Com AC cromossómicas	10			
Sem AC cromossómicas	28			
Síndromes	38			

AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão; \* presença de mais de uma AC *major*.

Restringindo a análise aos casos sem anomalia dos cromossomas, a prevalência deste grande grupo foi de 7,12 casos/10 000 nascimentos.

A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em 65,7% dos casos reportados ao RENAC com patologias deste grupo nosológico e em 29,9% dos casos foi assinalada uma IMG (Figura 22).

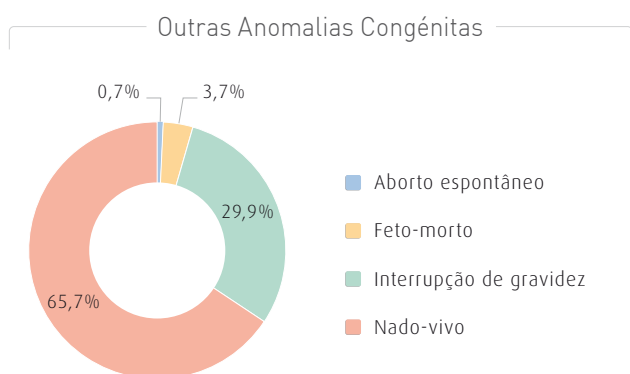


Figura 22 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Outras Anomalias Congénitas, segundo a CID 10: Q80 a Q89; C41, C49; D18.00 e D82, de acordo com resultado da gestação, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Em 56,7% das notificações recebidas o diagnóstico, ou suspeita, da 1ª anomalia aconteceu na fase pré-natal, enquanto em 32,1% dos casos foi diagnosticada no momento do nascimento e em 7,5% o diagnóstico ocorreu durante a 1ª semana de vida (Figura 23).

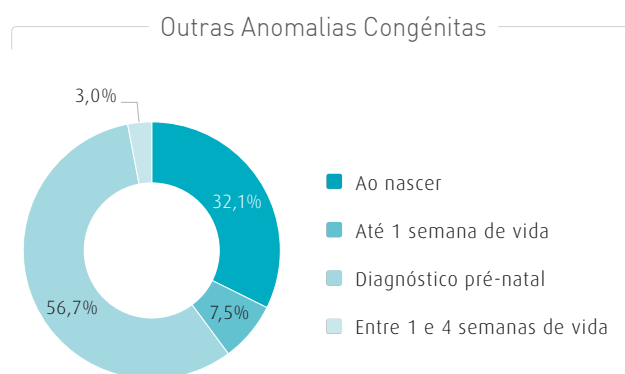


Figura 23 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Outras Anomalias Congénitas, segundo a CID 10: Q80 a Q89; C41, C49; D18.00 e D82, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

### 3.4.11 Anomalias Cromossómicas

A prevalência de nascimentos com anomalias cromossómicas foi de 34,10 casos/10 000 nascimentos, sendo a Síndrome de Down o subgrupo de AC que apresentou a prevalência mais elevada (19,52 casos/10 000 nascimentos) ([Tabela 15](#)).

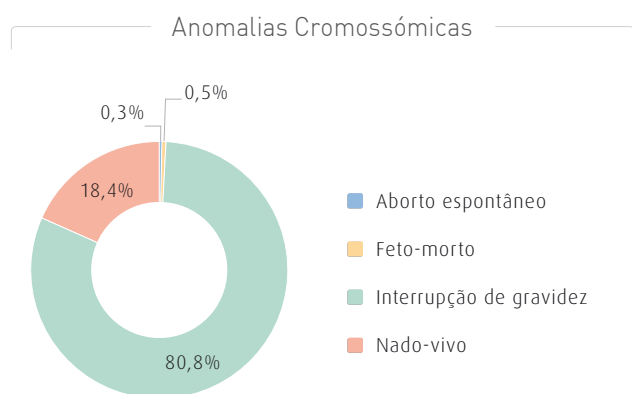
**Tabela 15** – Número total e prevalência de Anomalias Cromossómicas por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q90 a Q99, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e 2016-2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Anomalias Cromossómicas				
	n	%	2018-2019 Prevalência/10 000	2016-2017 Prevalência/10 000
<b>Q90 - Q99 – Anomalias cromossómicas</b>	<b>594</b>		<b>34,10</b>	<b>33,53</b>
Q90 – Síndrome de Down	340	57,2	19,52	16,91
Q91 – Síndrome de Edwards e Síndrome de Patau	118	19,9	6,77	6,84
Q92 – Outras trissomias e trissomias parciais	43	7,2	2,47	3,45
Q93 – Monossomias e deleções dos autossomas	38	6,4	2,18	2,36
Q95 – Rearranjos equilibrados e marcadores	8	1,3	0,46	0,69
Q96 – Síndrome de Turner	24	4,0	1,38	1,90
Q97 – Outras AC dos cromossomas sexuais femininos	6	1,0	0,34	0,35
Q98 – Outras AC dos cromossomas sexuais masculinos	11	1,9	0,63	0,29
Q99 – Outras anomalias dos cromossomas	6	1,0	0,34	0,75

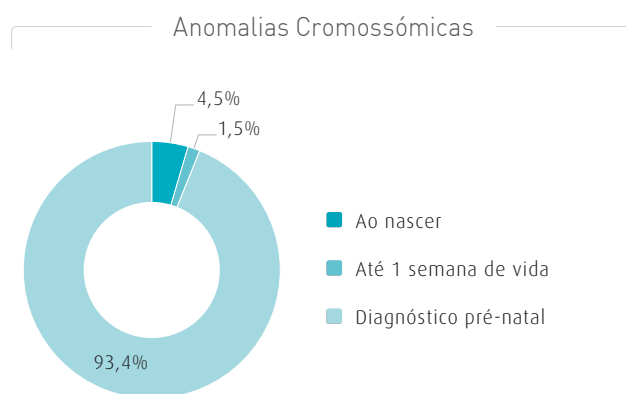
AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão; \* presença de mais de uma AC *major*.

A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em 18,4% dos casos reportados ao RENAC com patologias deste grupo nosológico e em 80,8% dos casos foi assinalada uma IMG (Figura 24).

Em 93,4% dos dos casos notificados com AC cromossómica, a primeira AC foi diagnosticada, ou suspeita, na fase pré-natal, seguido de 4,5% de casos diagnosticados ao nascer e 1,5% com o momento do diagnóstico situado durante a 1ª semana de vida (Figura 25).



**Figura 24** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Cromossómicas, segundo a CID 10: Q90 a Q99, de acordo com resultado da gestação, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.



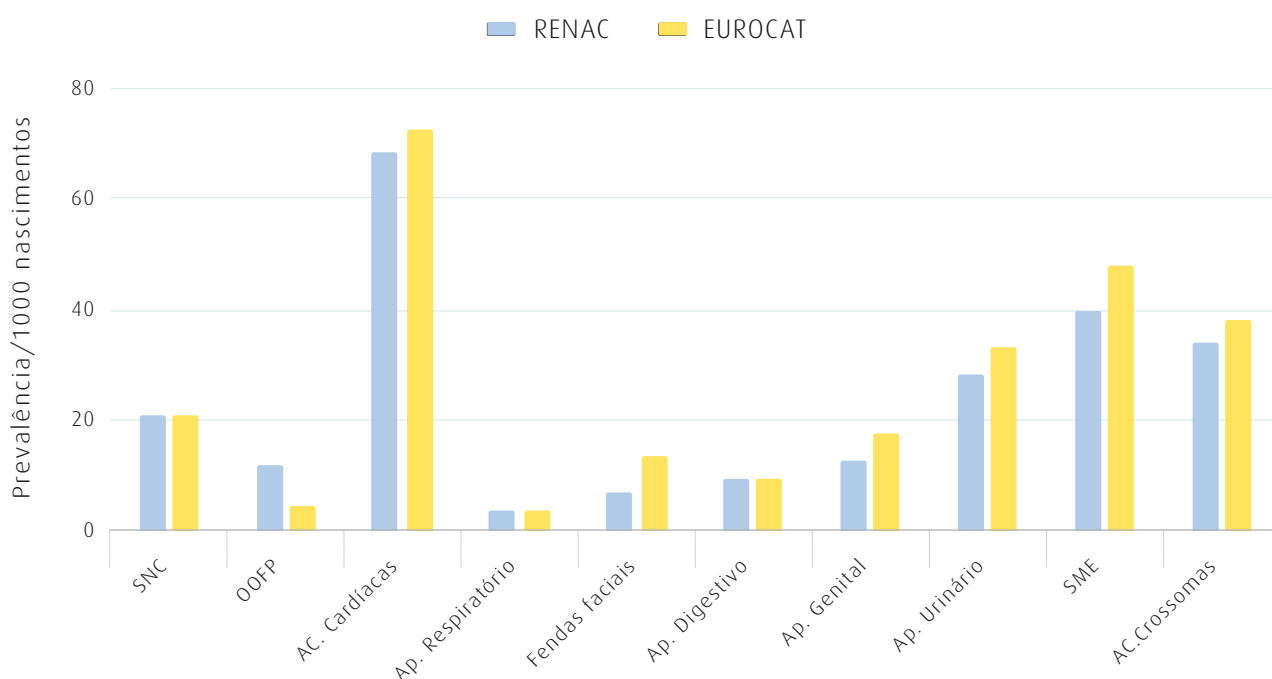
**Figura 25** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Cromossómicas, segundo a CID 10: Q90 a Q9, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2018-2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

### 3.5 Comparação da prevalência nacional com a prevalência EUROCAT

A comparação entre a prevalência de nascimentos com AC reportados ao RENAC com a reportada ao EUROCAT, para igual período de tempo (2018-2019), distribuída pelos grandes grupos da CID 10, pode ser observada na [Figura 26](#). De uma forma geral, a distribuição das prevalências nacionais segue a distribuição das prevalências reportadas pelo Registo Europeu, o que sugere a boa qualidade do diagnóstico reportado ao RENAC.

No entanto, a prevalência nacional para o biénio em estudo é inferior à prevalência reportada pelo EUROCAT, (RENAC=144,02 casos/10 000 nascimentos vs EUROCAT= 228,06 casos/10 000 nascimentos) o que suporta a já referida subnotificação que pode igualmente justificar as diferenças obser-

vadas em alguns grandes grupos de AC a nível nacional. Refira-se que a prevalência nacional se mantém superior à europeia no grupo das AC do “Olho, ouvido, face e pescoço”, situação semelhante à referida no relatório do biénio anterior. Não podendo excluir uma real prevalência aumentada para este grande grupo a nível nacional, que pelo seu baixo número não permite ainda a realização de um estudo mais aprofundado, a explicação poderá estar relacionada com uma diferença entre o número total de AC que podem ser notificadas em ambos os registos. Enquanto que o RENAC não tem número limite máximo de AC reportadas para cada caso, o EUROCAT só permite até oito AC, o que privilegia o reporte de AC mais graves e malformativas e pode condicionar o reporte de AC menos graves como, por exemplo, o reporte de um pavilhão auricular com posição ou formato diferente do habitual.



**Figura 26** – Comparação da prevalência por grande grupo de Anomalias Congénitas, de acordo com a CID 10: Q00 a Q99, nos casos relativos aos anos 2018-2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

### 3.6 Características sociodemográficas maternas e paternas

A associação entre a idade materna e a ocorrência da Síndrome de Down ou das AC da parede abdominal é bem conhecida na literatura científica (19). Nas AC sem a presença de cromossomas, que parecem mais dependentes de fatores externos, os comportamentos maternos relacionados com o consumo de álcool e drogas parecem ser mais relevantes, assim como a presença de algumas doenças crónicas ou agudas, obesidade, nível de educação e características socioeconómicas maternas (20). Já o efeito das características paternas nas AC é menos claro, existindo estudos com resultados contraditórios (21,22).

Neste capítulo descrevem-se as características sociodemográficas maternas e paternas, reportadas nos casos notificados ao RENAC e nascidos em 2018 e 2019.

#### 3.6.1 Características maternas

A percentagem mais elevada de nascimentos com AC ocorreu em mulheres com idades entre 30 - 34 anos e os 35 - 39 anos (28,1% e 28,0% respetivamente) o que corresponde, segundo os dados do INE para 2018 e 2019, aos intervalos de idades em que ocorreu a maioria dos nascimentos em Portugal (16). Em 13,3% dos casos de AC reportados, as mulheres tinham idade igual ou superior a 40 anos na altura do parto, valor superior ao observado em anos anteriores (11,6% em 2016-2017) (23).

Avaliando a situação materna perante o emprego observou-se que 63,8% das grávidas desenvolvia uma atividade profissional remunerada (valor ligeiramente superior ao observado no biénio de

2016-2017 que era de 59,2%); 4,7% tinha uma atividade não remunerada (dona de casa), 9,8% estava desempregada (8,9% em 2016-2017) e 1,7% era estudante.

A naturalidade portuguesa foi assinalada em 77,8% das notificações reportadas. Dos 12,2% de mulheres naturais de outros países, 48,3% tinha imigrado de países localizados fora da União Europeia com idade igual ou superior a 18 anos (Tabela 16). No total de mulheres com naturalidade não portuguesa (n=305), 70,5% eram naturais de países de língua oficial portuguesa.

No período em estudo (2018 e 2019), 9,6% das mulheres que tiveram uma criança com AC referem o consumo de tabaco no 1º trimestre da gravidez. Numa percentagem menor (0,7%) foi reportado o consumo de bebidas alcoólicas, e a toxicod dependência foi assinalada em 0,4% das notificações (Tabela 17). Comparativamente aos valores publicados no relatório de 2016 e 2017, observaram-se valores semelhantes neste biénio (tabaco: 9,6% vs. 9,3%; álcool: 0,7% vs. 1,1%; toxicod dependência: 0,5% vs. 0,4%). Em média, para o biénio em estudo, cerca de 15% das notificações não tinha informação sobre os hábitos maternos de consumo de tabaco, álcool ou drogas.

**Tabela 16** – Descrição do total de notificações enviadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos casos relativos aos anos 2018-2019, de acordo com a idade da mãe, situação perante o trabalho, naturalidade e estado migratório.

Local de nascimento	n	%
<=19	65	2,6
20-29	659	26,3
30-34	706	28,1
35-39	702	28,0
>=40	333	13,3
Desconhecido	44	1,8
Total	2509	100,0

Situação perante o trabalho	n	%
Ativa	1600	63,8
Desempregada	247	9,8
Dona de casa	119	4,7
Estudante	43	1,7
Reformada	2	0,1
Desconhecido	498	19,8
Total	2509	100,0

Naturalidade	n	%
Portuguesa	1952	77,8
Estrangeira	305	12,2
Desconhecido	252	10,0

Estado Migratório da Mãe	n	%
Imigrou de fora da UE com < 18 anos	25	9,4
Imigrou de fora da UE em adulta (>= 18)	129	48,3
Imigrou de fora da UE durante a gravidez	48	18,0
Outra situação	28	10,5
Desconhecido	37	13,9
Total	267	100,0

**Tabela 17** – Descrição do total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos casos relativos aos anos 2018-2019, de acordo com os comportamentos maternos: consumo de tabaco, álcool e drogas.

Consumo de tabaco	n	%
Não	1866	74,4
Sim	241	9,6
Desconhecido	392	16,0
<b>Total</b>	<b>2509</b>	<b>100,0</b>

Consumo de álcool	n	%
Não	2091	83,3
Sim	18	0,7
Desconhecido	400	15,9
<b>Total</b>	<b>2509</b>	<b>100,0</b>

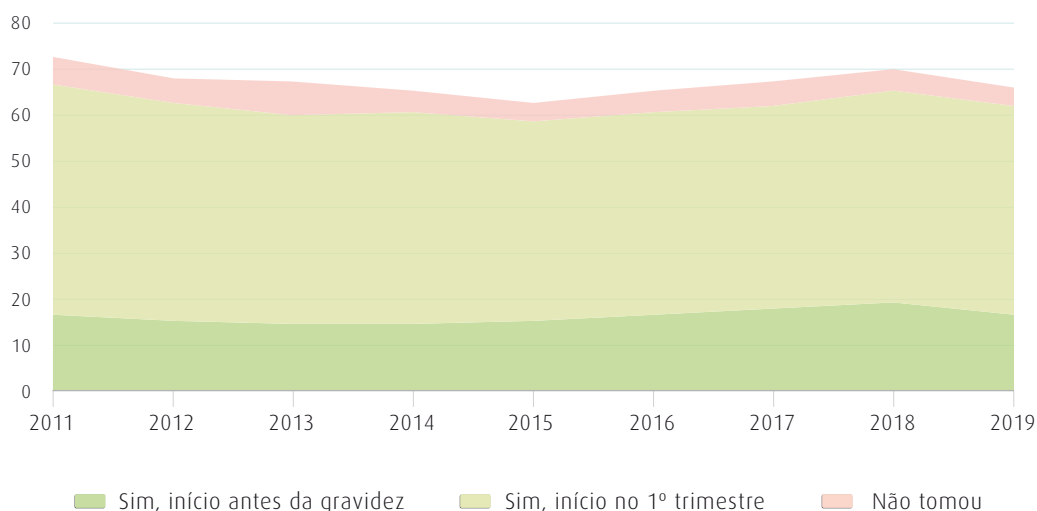
  

Consumo de drogas	n	%
Não	2162	86,2
Sim	9	0,4
Desconhecido	338	13,5
<b>Total</b>	<b>2509</b>	<b>100,0</b>

O suplemento com ácido fólico (AF) com início antes da gravidez e mantendo o consumo constante até ao final do 1º trimestre, é uma das medidas de prevenção primária disponível na área das AC. A questão sobre a fase em que cada mulher iniciou o suplemento com AF foi introduzida no questionário do RENAC em 2004. De acordo com as recomendações do Programa Nacional para a Vigilância da Gravidez de Baixo Risco, todas as mulheres que desejam engravidar devem iniciar a suplementação com ácido fólico antes de parar o método contraceptivo (17).

Como se observa na **Figura 27**, nas notificações enviadas ao RENAC para os anos de 2011 a 2019, não se observa evidência de uma alteração da frequência de mulheres que refere ter iniciado a toma de ácido fólico antes da gravidez.

Dada a elevada proporção de valores omissos (32,2%), a interpretação dos resultados referentes à caracterização da suplementação com AF deve ser realizada com cautela. Na categoria “Não tomou” estão contabilizadas as mulheres que só iniciaram



**Figura 27** – Evolução da frequência anual de toma de ácido fólico de acordo com o início da suplementação, nos casos relativos aos anos 2011 a 2019 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

o suplemento no 2º trimestre (fase em que a suplementação com ácido fólico não tem um objetivo preventivo de AC) ou não fizeram qualquer suplementação (**Tabela 18**).

**Tabela 18** – Descrição do total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos casos relativos aos anos 2018 e 2019, de acordo com toma de ácido fólico.

Toma de ácido fólico	n	%
Início antes da gravidez	447	17,8
Início no 1º trimestre	1147	45,7
Não tomou	106	4,2
Desconhecido	809	32,2
<b>Total</b>	<b>2509</b>	<b>100,0</b>

### 3.6.2 Características paternas

Observou-se que, relativamente à idade paterna na altura do parto, a maior percentagem de nascimentos com AC ocorreu nos pais com idades entre os 35 – 54 anos de idade (42,4%) valor superior ao observado em 2016-2017 (36,3%). Segundo os dados do INE, estes intervalos etários paternos correspondem aqueles em que se observou a maior percentagem dos nascimentos em Portugal (16).

Avaliando a situação paterna perante o trabalho, 68,5% dos pais era ativo desenvolvendo uma atividade profissional remunerada, 3,6% estava desempregado e 0,6% era estudante. Em 27,2% das notificações não havia referencia à ocupação do pai (**Tabela 19**).

A naturalidade portuguesa foi assinalada em 67,3% das notificações reportadas, e em 8,7% os pais eram naturais de diversos países. No total de pais com naturalidade não portuguesa (n=219), 70,3% eram naturais de países de língua oficial portuguesa (**Tabela 19**).

Em 1,7% das notificações recebidas foi referida a existência de consanguinidade entre os progenitores, mas em 11,1% esta informação não estava disponível.

**Tabela 19** – Descrição do total de notificações enviadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos casos relativos aos anos 2018-2019, de acordo com a idade do pai, situação perante o trabalho.

Grupo etário	n	%
14-24	157	6,3
25-34	824	32,8
35-54	1065	42,4
55+	14	0,6
Desconhecido	449	17,9
<b>Total</b>	<b>2509</b>	<b>100,0</b>

Situação perante o trabalho	n	%
Ativo	1718	68,5
Desempregado	90	3,6
Estudante	16	0,6
Reformado	3	0,1
Desconhecido	682	27,2
<b>Total</b>	<b>2509</b>	<b>100,0</b>

Naturalidade	n	%
Portuguesa	1688	67,3
Estrangeira	219	8,7
Desconhecido	602	24,0
<b>Total</b>	<b>2509</b>	<b>100,0</b>

### 3.7 Indicadores de Saúde Pública

Tal como referido, são apresentados neste relatório 5 indicadores nacionais para a área das AC, à semelhança do realizado no relatório do biénio anterior (5). A utilização e divulgação destes indicadores permite dispor de informação mais detalhada, incluindo aquela que está associada ao impacte das intervenções de saúde pública na área materno-infantil. Além disso, estes indicadores facilitam uma abordagem da problemática das AC de forma mais objetiva pelas agendas de saúde pública:

1. Proporção de diagnóstico pré-natal (DPN) de AC;
2. Prevalência de interrupção médica de gravidez após DPN de AC grave;
3. Prevalência de nados-vivos com Síndrome de Down;
4. Prevalência do total de casos com Defeitos do Tubo Neural.
5. Mortalidade perinatal de casos com AC;

#### 3.7.1 Proporção de diagnóstico pré-natal de casos com anomalias congénitas

Em Portugal, de acordo como Programa Nacional para a Vigilância da Gravidez de Baixo Risco, a vigilância da gravidez deve incluir a realização de ecografia obstétrica entre as 11 e as 13 semanas e 6 dias de gravidez, realizada em combinação com os testes de rastreio bioquímico, e entre as 20 e as 22 semanas e 6 dias de gravidez, como parte do programa de vigilância pré-natal da gravidez de baixo risco (17). Podem também ser ofe-

recidos outros testes, como exames invasivos ou testes genéticos, a fim de aumentar e melhorar a taxa de deteção de AC em gestações com risco aumentado de patologia fetal (24).

Utilizou-se nestes indicadores um conjunto de AC potencialmente detetáveis na fase pré-natal, cuja lista pode ser consultada em relatórios anteriores (15).

No biénio 2018-2019, todas as notificações de casos com anencefalia, coração esquerdo hipoplásico, ventrículo único, agenesia e displasia renal e trissomia 13 e 18, foram diagnosticados/suspeitas na fase pré-natal. Foi no 1º trimestre da gravidez que maioritariamente se diagnosticaram os casos com anencefalia (78,0%), trissomia 13 (71,9%) e trissomia 18 (62,8%). Nas AC cardíacas e renais referidas, foi sobretudo a ecografia do 2º trimestre que permitiu o diagnóstico.

No 1º trimestre da gravidez também foram diagnosticadas com maior frequência a gastrosquisis e o onfalocelo (62,8%), a holoprosencefalia (57,9%) e o tronco arterial comum (57,1%) para além da trissomia 21 (60,6%). No 2º trimestre as AC mais frequentemente diagnosticadas foram a tetralogia de Fallot (68,2%), a espinha bífida (64,4%), a hidrocefalia (53,3%) e as fendas labiais (52,6%). No 3º trimestre destacou-se a anomalia de Ebstein (66,7%).

As AC menos detetadas na fase pré-natal foram os defeitos dos septos cardíacos (23,2% e 47,0% respetivamente) variando a percentagem de deteção para as restantes AC entre os 66,7% da coartação da aorta até ao conjunto de AC com 100%, referido anteriormente (Tabela 20).

**Tabela 20** – Distribuição da frequência e proporção de casos com anomalias potencialmente detetáveis em diagnóstico pré-natal, nos casos relativos aos anos 2018-2019 e reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade de gestação no momento do diagnóstico.

	Idade gestacional no momento de suspeita/diagnóstico								
	Total	DPN*		<14 semanas		14 – 23 semanas		≥24 semanas	
	n	n	%	n	%	n	%	n	%
Anencefalia e similares	41	41	100,0	32	78,0	5	12,2	3	7,3
Hidrocefalia	67	60	89,6	7	11,7	32	53,3	16	26,7
Espinha bífida	46	45	97,8	7	15,6	29	64,4	7	15,6
Holoprosencefalia	21	19	90,5	11	57,9	3	15,8	3	15,8
Transposição dos grandes vasos	26	19	73,1	4	21,1	8	42,1	7	36,8
Coartação da aorta	9	6	66,7	3	50,0	1	16,7	2	33,3
Tetralogia de Fallot	31	22	71,0	3	13,6	15	68,2	4	18,2
Coração esquerdo hipoplásico	16	16	100,0	2	12,5	8	50,0	5	31,3
Ventrículo único	2	2	100,0	1	50,0	1	50,0		
Tronco arterial comum	8	7	87,5	4	57,1	2	28,6	1	14,3
Atresia ou estenose da tricúspide	9	8	88,9	3	37,5	2	25,0	2	25,0
Anomalia de Ebstein	4	3	75,0			1	33,3	2	66,7
Atresia ou estenose da válvula aórtica	13	11	84,6	1	9,1	8	72,7	2	18,2
Atresia ou estenose da válvula pulmonar	50	36	72,0	8	22,2	15	41,7	9	25,0
Defeito do septo ventricular	304	143	47,0	32	22,4	48	33,6	45	31,5
Defeito do septo auricular	211	49	23,2	6	12,2	8	16,3	24	49,0
Hérnia diafragmática	30	27	90,0	11	40,7	11	40,7	3	11,1
Gastrosquisis e Onfalocelo	47	43	91,5	27	62,8	16	37,2		
Agenesia renal bilateral	8	8	100,0	2	25,0	4	50,0	2	25,0
Displasia renal	22	22	100,0	8	36,4	11	50,0	3	13,6
Hidronefrose congénita	191	181	94,8	9	5,0	79	43,6	84	46,4
Anomalias de redução dos membros	62	47	75,8	12	25,5	22	46,8	10	21,3
Talipes equinovarus	105	88	83,8	12	13,6	53	60,2	18	20,5
Fenda labial isolada e fenda labial com fenda palatina	64	57	89,1	12	21,1	30	52,6	11	19,3
Trissomia 21	340	310	91,2	188	60,6	22	7,1	5	1,6
Trissomia 18	86	86	100,0	54	62,8	9	10,5	3	3,5
Trissomia13	32	32	100,0	23	71,9	4	12,5	1	3,1

\* Cálculo de proporção para cada AC: total de cada AC com DPN/total de cada AC notificadas

Nota: Em algumas anomalias, o total de casos diagnosticados em DPN não coincide com o somatório da distribuição pela idade gestacional no momento de suspeita/diagnóstico, uma vez que não foi notificada a idade gestacional em que este aconteceu.

### 3.7.2 Prevalência de interrupção médica de gravidez após DPN de AC grave

Este indicador permite analisar o grau de opção por IMG após o diagnóstico pré-natal de AC e o efeito da IMG na mortalidade perinatal e na prevalência de NV com AC.

Na **Tabela 21** observa-se a frequência e a percentagem de casos segundo o tipo de nascimento (NV ou IMG) desagregadas por grande grupo da CID 10. A prevalência segundo o tipo de nascimento (/10 000 nascimentos) em cada grande grupo de AC é comparada com a prevalência reportada no registo europeu (EUROCAT) para o mesmo período.

**Tabela 21** – Distribuição da frequência, percentagem e prevalência de nados-vivos e IMG (/10 000 nascimentos) nos grandes grupos de anomalias congénitas, segundo a CID 10, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas e comparação com a prevalência na região EUROCAT, nos anos de 2018 e 2019.

	Portugal			EUROCAT
	n	%	Prevalência/ 10 000	Prevalência/ 10 000
Sistema Nervoso Central				
IMG	264	72,1	15,15	14,24
Nado-Vivo	95	26,0	5,45	11,06
Olho, Ouvido, Face e Pescoço				
IMG	70	35,4	4,02	0,56
Nado-Vivo	112	56,6	6,43	4,96
AC Cardíacas				
IMG	242	20,4	13,89	10,62
Nado-Vivo	927	78,2	53,21	69,97
Aparelho Respiratório				
IMG	26	44,8	1,49	0,6
Nado-Vivo	31	53,4	1,78	3,66
Fendas Labial e do Palato				
IMG	28	22,8	1,61	1,82
Nado-Vivo	94	76,4	5,40	12,66
Aparelho Digestivo				
IMG	52	31	2,98	1,95
Nado-Vivo	106	63,1	6,08	15,54
Aparelho Genital				
IMG	37	17,3	2,12	0,87
Nado-Vivo	174	81,3	9,99	18,85
Aparelho Urinário				
IMG	115	23,5	6,60	5,56
Nado-Vivo	359	73,3	20,61	32,17
AC Sistema Músculo-esquelético				
IMG	224	32,1	12,86	8,42
Nado-Vivo	449	64,4	25,77	39,08
AC Cromossómicas				
IMG	480	80,8	27,55	29,9
Nado-Vivo	109	18,4	6,26	16,95

Em Portugal, nos anos em estudo, foi no grupo da AC do SNC e das AC cromossómicas que a prevalência de IMG foi superior à prevalência de NV, observando-se também esta relação nos dados europeus compilados pelo EUROCAT. A prevalência de NV no EUROCAT é sempre superior à nacional (com exceção do grupo do “Olho, ouvido, face e pescoço”) o que pode ser explicado pelo facto da IMG não ser permitida em alguns dos países que integram o EUROCAT.

### 3.7.3 Prevalência de nados-vivos com Síndrome de Down

Neste indicador foi considerada a prevalência (/1000 nascimentos) de NV com o diagnóstico clínico ou genético de Síndrome de Down, distribuída de acordo com a idade materna à data do parto, entre os anos de 2011 e 2019 (Figura 28).

É apresentada a série temporal, desde 2011, de modo a permitir o estudo da evolução deste indicador.

Nos anos de 2018 e 2019 não se observou uma alteração da prevalência total de NV com trissomia 21, relativamente ao biénio anterior. À semelhança do observado entre 2012 e 2014, a prevalência de NV com S. Down foi superior nas mulheres com 35 e mais anos (Figura 28).

Entre os 61 NV notificados com trissomia 21, 31 casos apresentaram um exame alterado na fase pré-natal (50,8%). Destes, 15 casos foram diagnosticados durante a gravidez, através da realização de um exame invasivo e do estudo do cariotipo fetal. Já noutros 16 casos o exame invasivo foi recusado pelos progenitores tendo o diagnóstico ocorrido depois do nascimento (7 recusas em 2018 e 9 recusas em 2019).

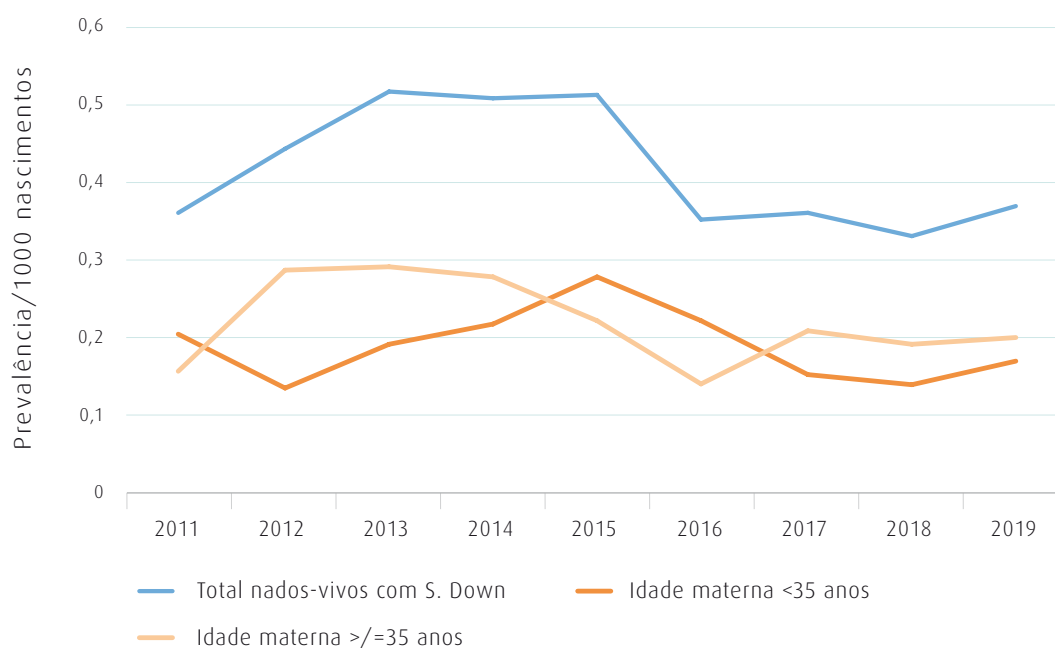


Figura 28 – Prevalência de nados-vivos com Síndrome de Down, de acordo com idade materna na altura do parto, observada nos casos relativos aos anos 2011 a 2019 e reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

### 3.7.4 Prevalência do total de casos com Defeitos do Tubo Neural

A prevalência dos DTN é utilizada como indicador da implementação da política de prevenção primária deste conjunto de AC através da suplementação com ácido fólico. Neste relatório foi analisada a prevalência (/1000 nascimentos) do número total de casos com DTN reportados ao RENAC entre 2011 e 2019, assim como a prevalência dos NV e das IMG com DTN (Figura 29). É apresentada uma série temporal, desde 2011, de modo a permitir o estudo da evolução deste indicador.

Não se observa uma redução da prevalência de casos com DTN, o que poderá estar relacionada com o facto de apenas 17,4% das mulheres terem referido o início da toma de ácido fólico antes da gravidez (Figura 29). De acordo com a evidência, a implementação de políticas que promovam uma maior adesão a esta medida preventiva poderá contribuir para reduzir a prevalência de casos com um DTN e, consequentemente, a percentagem de gravidezes que são interrompidas (25), que em Portugal, para o biénio em estudo, foi cerca de 90%.

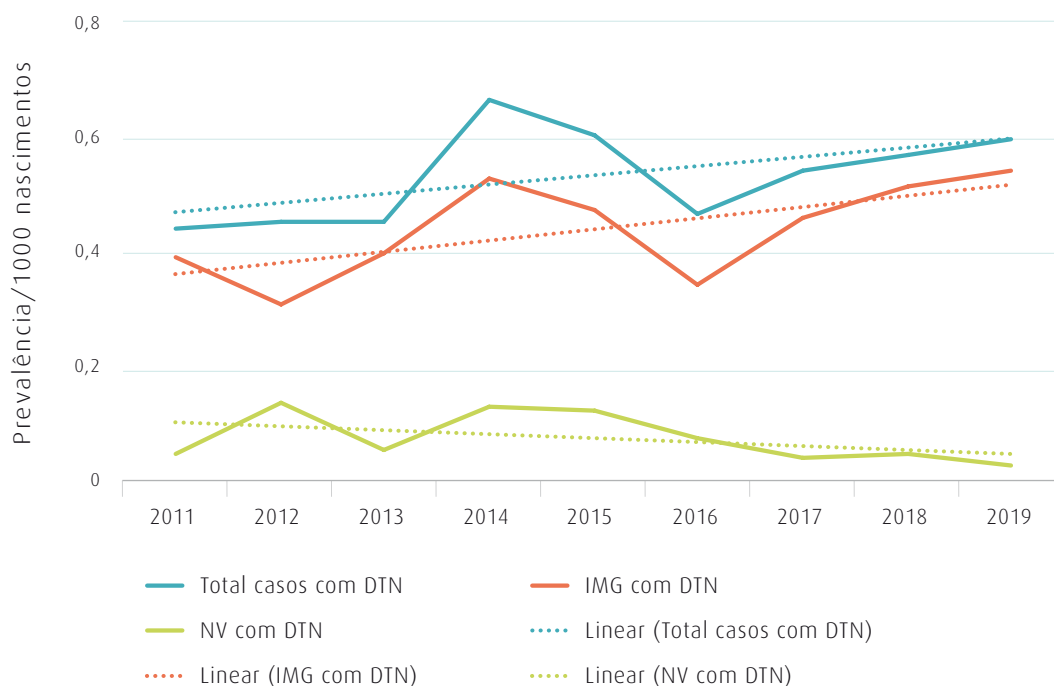


Figura 29 – Prevalência de nados-vivos com Síndrome de Down, de acordo com idade materna na altura do parto, observada nos casos relativos aos anos 2011 a 2019 e reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

### 3.7.5 Mortalidade perinatal de casos com Anomalias Congénitas

Este indicador permite avaliar o contributo das AC para a mortalidade perinatal. Os resultados relativos aos anos de 2018 e 2019 encontram-se na **Tabela 22**.

Observa-se que no biénio em estudo cerca de 6% dos óbitos perinatais (fetos mortos com 28 e mais semanas e NV falecidos até à 1ª semana de vida) a nível nacional tinham pelo menos uma AC e foram notificados ao RENAC.

**Tabela 22** – Mortalidade proporcional perinatal observada nos casos relativos aos anos 2018-2019, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Ano	Feto morto com IG ≥ 28s		Nado-vivo falecido até 7º dia		Total de casos	
	n	%	n	%	n	%
2018	6	4,2	15	6,6	21	5,7
2019	8	7,9	9	4,5	17	5,6



# 4

## Comentários finais



- De uma forma geral, a distribuição das prevalências nacionais por grande grupo de AC de acordo com CID10, segue a distribuição das prevalências reportadas pelo registo europeu (EUROCAT), o que sugere a boa qualidade do diagnóstico reportado ao RENAC.
- As cardiopatias congénitas mantêm-se como o grupo de AC mais prevalente (68,08 casos/10 000 nascimentos) seguido do grupo das AC do sistema músculo-esquelético (40,01 casos/10 000 nascimentos). Também se evidenciam com frequências elevadas, as AC cromossómicas (34,10 casos/10 000 nascimentos), as AC do Aparelho urinário (28,13 casos/10 000 nascimentos) e as AC do SNC (21,01 casos/10 000 nascimentos). Estes resultados são idênticos à distribuição observada pelo EUROCAT para os mesmos anos.
- A quase totalidade dos nascimentos (99,3%) notificados ao RENAC com pelo menos uma AC, decorreu no hospital e em 65,5% observou-se o nascimento de um nado-vivo.
- A percentagem de IMG, realizada após um diagnóstico de malformação fetal grave, revela um ligeiro aumento relativamente aos valores observados no biénio anterior (32,3% vs 26,8%).
- A IMG foi a opção mais escolhida quando foi diagnosticado um DTN (90,2%), ou anomalias cromossómicas (80,8%).
- O diagnóstico, ou suspeita, da presença de pelo menos uma AC aconteceu na fase pré-natal em cerca de 63% de todos os casos notificados, valor superior ao observado no biénio anterior (59,0%).
- Em cerca de 6,5% das notificações observou-se que a vigilância ecográfica não foi realizada de acordo com o que está preconizado para a vigilância da gravidez em Portugal: 4,7% dos casos só realizaram ecografia no 2º trimestre e em 1,8% não foi realizada ecografia nem no 1º trimestre nem no 2º trimestre. Estas situações podem estar associadas à gravidez não planeada, à dificuldade de acesso ou ao desconhecimento destes exames, motivos que carecem de investigação adicional.
- A frequência da realização de exames invasivos (amniocentese ou biópsia de vilosidades coriônicas) devido à idade materna, aumentou de 4,1% em 2016-2017 para 5,6% em 2018-2019.
- A realização de um exame invasivo após a suspeita de malformação fetal, foi recusada em 4,4% de todos os casos reportados ao RENAC entre 2018 e 2019, valor superior ao observado no biénio anterior (3,0%).
- A percentagem de nascimentos em mulheres com idade igual ou superior a 40 anos (13,3%), aumentou relativamente à observada nos biénios anteriores (11,6% em 2016-2017 e 8,9% em 2014-2015). Segundo dados do INE para os mesmos anos, também se observou um aumento da proporção de mulheres que tiveram uma gravidez
- O início da toma de ácido fólico antes da gravidez foi observado em cerca de 18% das notificações recebidas, frequência semelhante à observada noutros anos, e abaixo do desejável relativamente ao objetivo de prevenção primária dos DTN.

- Nos anos em estudo cerca de 6% dos óbitos na fase perinatal foram de fetos ou NV com diagnóstico de pelo menos uma AC.
- Apesar de todo o esforço dos colegas que colaboraram com o RENAC nestes anos, o valor da prevalência de casos com AC no período em análise (2018 a 2019) mantém-se abaixo do esperado, de acordo com as recomendações internacionais (144,02 casos/10 000 nascimentos em Portugal vs 228,06 casos/10 000 nascimentos no EUROCAT). De notar que os resultados do presente relatório referem-se às notificações reportadas ao RENAC até Agosto de 2021, e serão sempre atualizados em relatórios posteriores.
- A maior percentagem de participação observou-se nos serviços de pediatria ou neonatologia, pelo que a subnotificação observada poderá estar relacionada com uma menor participação dos serviços de obstetria no envio de casos ao RENAC.

## Referências bibliográficas

1. Portaria no834/85, de 5 de novembro. Diário da República no 254 – I série. Ministério da Saúde, Lisboa. 1985 p. 3717.
2. Martin S, Cruz J De, Lanzoni M, Nicholl C. Eurocat jrc. 2016.
3. Boyd PA, Haeusler M, Barisic I, Loane M, Garne E, Dolk H. Paper 1: The EUROCAT network-organization and processes. Birth Defects Res Part A – Clin Mol Teratol. 2011;91(SUPPL. 1):2–15.
4. Dias CM, Freitas M, Briz T. Indicadores de saúde: Uma visão de saúde pública, com interesse em Medicina Geral e Familiar. Rev Port Med Geral e Fam. 2007;v. 23:439–50.
5. Braz P, Machado A, Roquette R, Kislaya I, Matias Dias C. Registo Nacional de Anomalias Congénitas: relatório 2016-2017. Lisboa: Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP; 2019.
6. Loane M, Morris JK, Addor MC, Arriola L, Budd J, Doray B, et al. Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: Impact of maternal age and prenatal screening. Eur J Hum Genet. 2013;21(1):27–33.
7. Popova S, Lange S, Probst C, Gmel G, Rehm J. Estimation of national, regional, and global prevalence of alcohol use during pregnancy and fetal alcohol syndrome: a systematic review and meta-analysis. Lancet Glob Heal. 2017;5(3):e290–9.
8. Mendes IC, Jesuino RSA, Pinheiro D da S, Rebelo ACS. Anomalias congénitas e suas principais causas evitáveis: uma revisão. Rev méd Minas Gerais [Internet]. 2018;28:[1-6]. Available from: <http://www.rmmg.org/artigo/detalhes/2329%0Ahttp://fi-admin.bvsalud.org/document/view/8v8w2>
9. Braz, Paula; Matias Dias, Carlos; Soares, Adozinda; Feijóo MJ. Centro de Estudos e Registo de Anomalias Congénitas: Relatório 1997-1999. Lisboa: Instituto Nacional de Saude Doutor Ricardo Jorge, IP; 2002
10. Queiber-Luft A, Spranger J. Congenital malformations. Dtsch Arztebl [Internet]. 2006;103:(38)(A3): 2464–71. Available from: <https://cdn.aerzteblatt.de/pdf/di/103/38/a2464e.pdf?ts=23.10.2006+16%3A37%3A39>
11. Autorização n.o 13484/ 2017. Comissão Nacional de Protecção de Dados. Portugal; 2017.
12. ArcGIS [Internet]. Available from: <http://desktop.arcgis.com/en/arcmap/10.3/map/working-with-layers/classifying-numerical-fields-for-graduated-symbols.htm>
13. Território DG do. Carta Administrativa Oficial de Portugal, Versão 2011. 2013;
14. Rasmussen SA, Hernandez-Diaz S, Abdul-Rahman OA, Sahin L, Petrie CR, Keppler-Noreuil KM, et al. Assessment of congenital anomalies in infants born to pregnant women enrolled in clinical trials. Clin Infect Dis. 2014;59(Suppl 7):S428–36.
15. Braz P, Machado A, Antunes L, Roquette R, Matias Dias C. Registo Nacional de Anomalias Congénitas, 2011-2015 - 5 anos de vigilância das anomalias congénitas em Portugal. Lisboa: Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge; 2018.
16. Instituto Nacional de Estatística (2018). Dados estatísticos: anos 2016 e 2017. [cited 2019 Dec 27]. Available from: [www.ine.pt](http://www.ine.pt)
17. Direção Geral da Saúde .Programa Nacional para a Vigilância da Gravidez de Baixo Risco. Pnvgr-Dgs. 2015. 23–96 p.

18. WHO. World Health Organization. International statistical classification of diseases and related health problems.. 10th revis. WHO, editor. Geneve; 2010. Available from:  
<https://icd.who.int/browse10/2016/en>
19. Rychtaříková J, Gourbin C, Šípek A, Wunsch G. Impact of parental ages and other characteristics at childbearing on congenital anomalies: Results for the Czech Republic, 2000-2007. *Demogr Res.* 2013;28(January):137-76.
20. Morales-Surez Varela MM, Nohr EA, Llopis-Gonzalez A, Andersen AMN, Olsen J. Socio-occupational status and congenital anomalies. *Eur J Public Health.* 2009;19(2):161-7.
21. Green RF, Sc MM, Ph D, Devine O, Ph D, Crider KS, et al. Association of paternal age and risk of major CA 1997-2004. 2011;20(3):241-9.
22. Căpățină D, Cozaru GC. Risk factors associated with congenital anomalies in children. *ARS Medica Tomitana.* 2015;21(2):105-11.
23. Braz P, Machado A, Matias Dias C. Registo Nacional de Anomalias Congénitas: relatório 2014-2015. Lisboa: Instituto Nacional de Saude Doutor Ricardo Jorge. 2017 Available from:  
<http://repositorio.insa.pt/handle/10400.18/5382>
24. Direção Geral da Saúde. Circular Normativa No: 11/DSMIA, de 26 de Setembro. Direção Geral da Saúde 2006 p. 1-2.
25. Prevention of neural tube defects: Results of the Medical Research Council Vitamin Study. *Lancet.* 1991;338(8760):131-7.

---

## Anexos

**Anexo I** – Instrumento de notação para o registo de casos com anomalias congénitas NO RENAC

**Anexo II** – Lista anomalias minor a não reportar quando isoladas







Registo Nacional de Anomalias Congénitas

### Descrição das Anomalias Presentes no Feto / RN

1 - \_\_\_\_\_

2 - \_\_\_\_\_

3 - \_\_\_\_\_

4 - \_\_\_\_\_

5 - \_\_\_\_\_

6 - \_\_\_\_\_

7 - \_\_\_\_\_

8 - \_\_\_\_\_

**2 - Etiologia:**

- |                                       |  |
|---------------------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> Cromossómica | <input type="checkbox"/> Dominante (de novo) |
| <input type="checkbox"/> Familiar     | <input type="checkbox"/> Outra genómica      |
| <input type="checkbox"/> Isolada      | <input type="checkbox"/> Síndrome            |
| <input type="checkbox"/> Múltipla     | <input type="checkbox"/> Teratogénica        |

**Comentários:** \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Enviar para:  
Dr. Carlos Matias Dias  
RENAC - DEP/INSA  
Av. Padre Cruz, 1649 - 016 Lisboa

Tel: 217526490  
email: carlos.dias@insa.min-saude.pt  
paula.braz@insa.min-saude.pt  
ausenda.machado@insa.min-saude.pt

## Anexo II – Lista anomalias *minor* a não reportar quando isoladas



### Anomalias *minor* a não reportar quando isoladas

(de acordo com indicações do Registo Europeu de Anomalias (EUROCAT))

Quando isoladas, não devem ser registadas as seguintes anomalias (segundo os critérios de qualidade EUROCAT):

	Código CID 10
<b>CABEÇA</b>	
Dolicocefalia	Q67.2
Plagiocefalia – cabeça assimétrica	Q67.3
3ª fontanela	----
Face assimétrica	Q67.0
<b>OLHOS</b>	
Epicantos inversos	----
Ectropion congénito	Q10.1
Entropion congénito	Q10.2
Fissuras palpebrais com inclinação para cima e para fora	Q10.3
Fissuras palpebrais com inclinação para baixo e para fora	Q10.3
Estenose do canal lacrimal	Q10.5
Hipertelorismo	Q75.2
Hipotelorismo	----
Sinófris	Q18.80
Escleróticas azuis	Q13.5
<b>PAVILHÕES AURICULARES</b>	
Apêndices pré-auriculares	Q17.0
Macrotia	Q17.1
Microtia	Q17.2
Anomalias da forma do pavilhão auricular	Q17.3
Anomalias de posição do pavilhão auricular	Q17.4
Pavilhões auriculares proeminentes	Q17.5
Anomalias não especificadas dos pavilhões auriculares	Q17.9
Sinus, fístula ou quisto pré-auricular	Q18.1



Registo Nacional de Anomalias Congénitas (RENAC)

**Lista anomalias *minor* a não reportar quando isoladas**

BOCA	----
Freio sub-lingual	Q18.4
Macrostoma	Q18.5
Microstoma	Q18.6
Macroqueilia	Q18.7
Microqueilia	Q38.1
Anquiloglossia	Q38.2
Macroglossia	
PESCOÇO	
Sinus, fístula ou quisto branquial	Q18.0
Sinus, fístula ou quisto pré-auricular	Q18.1
Outras anomalias das fendas branquiaais	Q18.2
Torcicolo congénito	Q68.0
MÃOS	
Ossos do carpo supranumerários	Q74.00
Pregas palmares anómalas (únicas)	Q82.80
Hipertrofia e alargamento das unhas	Q84.5
Clinodactilia do 5º dedo	----
Dedos curtos (4º e 5º dedos)	----
PÉ E PERNA	
Sindactilia do 2º e 3º dedo	----
Espaçamento entre os dedos (1º e 2º dedos)	----
1º dedo curto	----
Hipertrofia e alargamento das unhas	Q84.5
Calcâneo proeminente	----
Anca instável ou sub-luxação da anca unilateral	Q65.3-Q65.6
Deformações de origem postural (pé boto, metatarsus varus ou adductus e talipes calcaneovalgus...)	Q66.2-Q66.3-Q66.4
	Q66.6-Q66.8
Pé plano congénito	Q66.5



Registo Nacional de Anomalias Congénitas (RENAC)

### Lista anomalias *minor* a não reportar quando isoladas

<b>PELE</b>	
Hemangioma (com localização que exclua face ou pescoço)	----
Lesões cutâneas com superfície <4cm <sup>2</sup> (nevus, angiomas,...)	Q82.5,Q82.50,Q82.51
Linfangioma; Angioma	----
Lanugo persistente	----
Mancha mongólica	Q82. 52
Mamilos ectópicos	----
Mamilos supranumerários	Q83. 3
<b>ESQUELETO</b>	
Pectus excavatum	Q67.6
Pectus carinatum	Q67.7
Esterno bífido	Q76.71
Genu recurvatum	Q68.2
Encurvamento congénito do fémur	Q68.3
Encurvamento congénito da tíbia e do peróneo	Q68.4
Encurvamento congénito dos ossos longos não especificados do MI	Q68.5
Espinha bífida oculta	Q76.0
<b>CÉREBRO</b>	
Quisto aracnoideu	----
Quisto do plexo coroideu	----
Anomalias do septum pellucidum	----
<b>CARDIOVASCULAR</b>	
Ausência ou hipoplasia da artéria umbilical, artéria umbilical única	Q27.0
Sopro cardíaco funcional	----
Persistência do canal arterial (< 37 semanas)	Q25.0
Foramen ovale patente	Q21.11
<b>PULMONAR</b>	
Lobo pulmonar acessório	Q33.1
Estridor congénito da laringe	Q31.4
Traqueomalácia congénita	Q32.0



Registo Nacional de Anomalias Congénitas (RENAC)

**Lista anomalias *minor* a não reportar quando isoladas**
**GASTRO-INTESTINAL**

Hérnia do hiato	Q40.1
Hérnia umbilical, para-umbilical,	K42
Hérnia inguinal	K40
Estenose do piloro	Q40.0
Divertículo de Meckel	Q43.0
Outras anomalias funcionais do aparelho gastro-intestinal	Q40.2, Q43.2, Q43.8
Ânus anterior	----

**RENAL**

Rim hiperplásico	Q63.3
Hidronefrose – se dilatação < 10mm	----

**GENITAIS EXTERNOS**

Criptorquidia	Q53
Testículos retrácteis	Q55.2
Hidrocele	----
Fimose	----
Escroto bífido	Q55.2
Curvatura lateral do pénis	----
Hipoplasia do pénis	----
Hímen imperfurado	Q52.3
Fusão dos lábios vulvares	Q52.5

**OUTROS**

Anomalia congénitas não especificadas	Q89.9
---------------------------------------	-------

**CROMOSSOMAS**

Translocação ou inserção equilibrada em indivíduo normal	Q95.0
Inversão cromossómica em indivíduo normal	Q95.1





RENAC



Colabore connosco

### Registo Nacional de Anomalias Congénitas

Tel.: (+351) 217 526 492/91

E-mail: [carlos.dias@insa.min-saude.pt](mailto:carlos.dias@insa.min-saude.pt)

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

E-mail: [ausenda.machado@min-saude.pt](mailto:ausenda.machado@min-saude.pt)

### \_Departamento de Epidemiologia

Instituto Nacional de Saúde *Doutor Ricardo Jorge*  
Av. Padre Cruz, 1649-016 Lisboa, Portugal

Tel.: (+351) 217 526 404

[www.insa.min-saude.pt](http://www.insa.min-saude.pt)