

Evolução do diagnóstico pré-natal em Portugal: dados do Registo Nacional de Anomalias Congénitas

Paula Braz¹, Ausenda Machado^{1,2}, Carlos Aniceto¹, Carlos Matias Dias^{1,2}

¹ Departamento de Epidemiologia, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Portugal

² Escola Nacional de Saúde Pública, Universidade NOVA de Lisboa, Portugal



SNS SERVIÇO NACIONAL DE SAÚDE



Diagnóstico Pré-Natal:

- conjunto de procedimentos que são realizados para determinar se um embrião ou feto é portador, ou não, de uma anomalia congénita;
 - Despacho 5411/97(2ªserie), de 6 de Agosto
 - Despacho 10325/99, de 26 de Maio
 - Circular Normativa Nº 4/DSMIA, de 1 de Março, 2001

Prevenção:

- o diagnóstico de patologia para programar tratamento;
- preparar pais para o nascimento de uma criança com anomalias;
- optar por continuar ou não com a gravidez.

Objetivo:

- avaliar a evolução do DPN nas gravidezes com anomalia congénita e a sua distribuição geográfica.

Estudo transversal;

Dados RENAC de 2000 – 2019;

REgisto **N**acional de **A**nomalias **C**ongénitas

- Sistema de Observação/Vigilância de AC;
- Malformações estruturais e AC cromossómicas;
- Nados vivos; Fetos mortos; IMG

Variáveis de interesse:

- i) “Quando foi detetada a 1ª AC”;
 - ii) “Qual o 1º exame pré-natal alterado”
- } 2000-2019
- iii) Quais as AC mais diagnosticadas ecograficamente – 2011 a 2019
 - Distribuição do diagnóstico ecográfico por NUTS II; idade materna; nacionalidade

Análise estatística:

- calculo de frequências relativas e
- análise da distribuição por NUTS II, de acordo com área de residência da grávida.

✓ 23745 casos notificados entre 2000 e 2019

Momento de diagnóstico/suspeita da 1ª AC

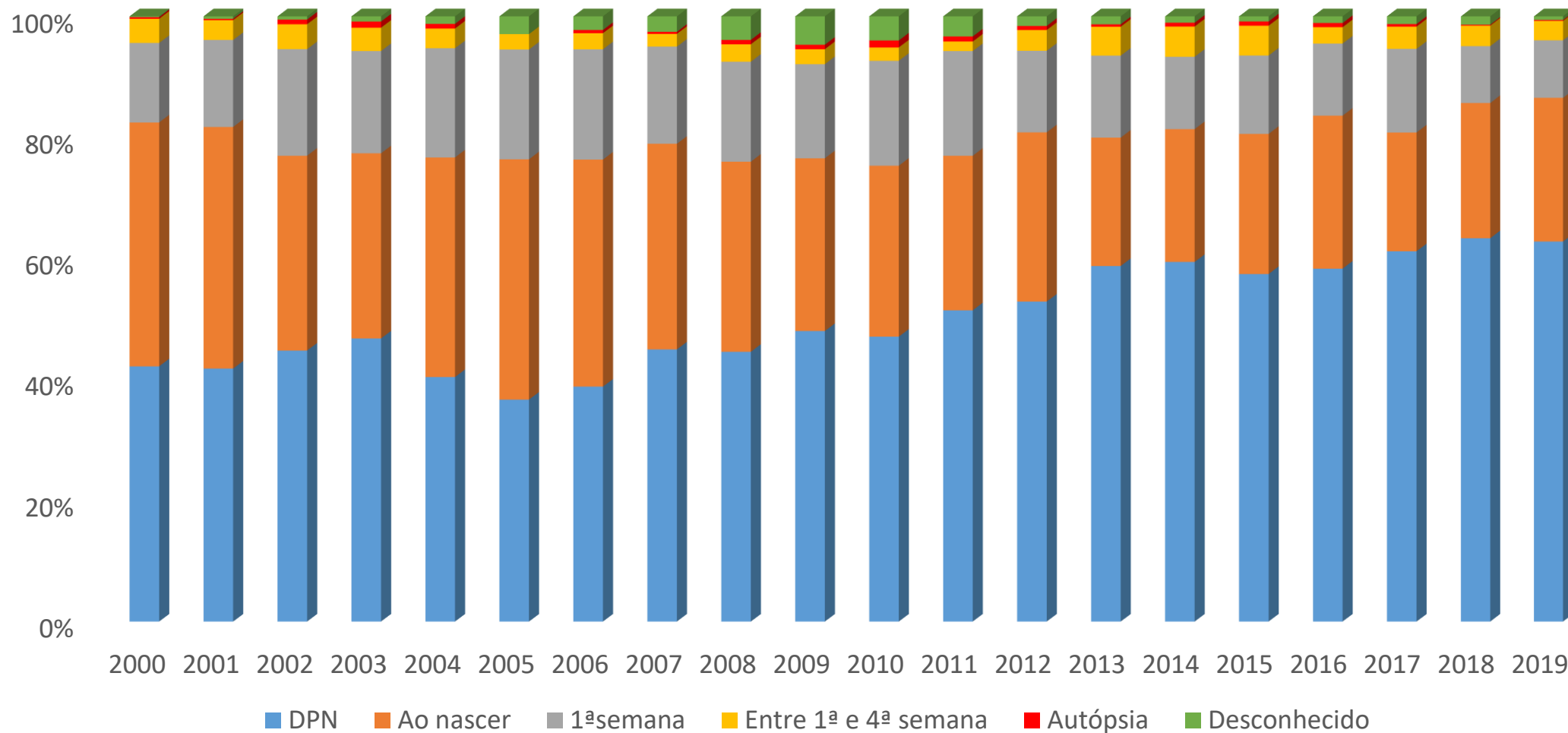


Figura 1. Distribuição da frequência de casos com anomalias congénitas de acordo com o momento de diagnóstico/suspeita da 1ª AC, em Portugal, notificados ao RENAC entre 2000 - 2019

✓ 23745 casos notificados entre 2000 e 2019

1º exame pré-natal alterado

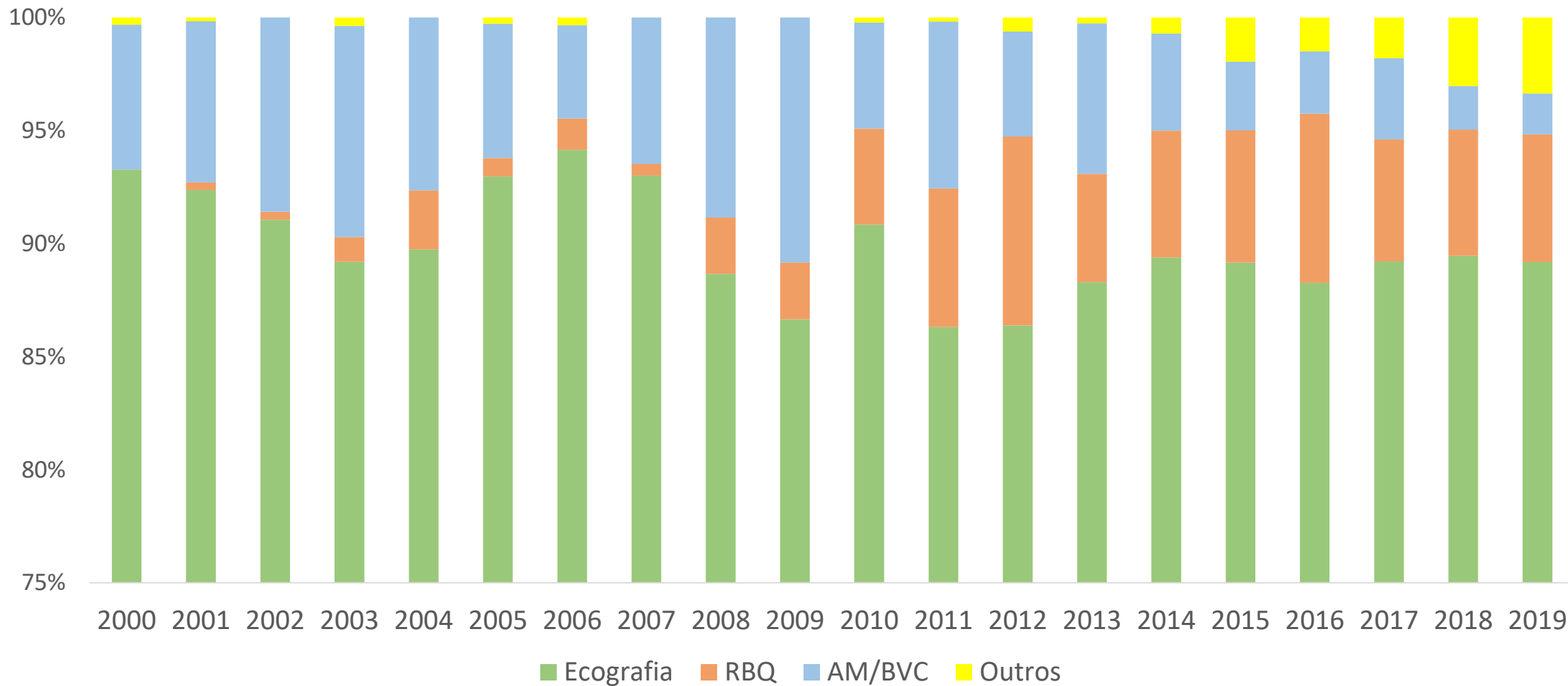


Figura 2. Distribuição da frequência de casos com anomalias congénitas de acordo com o 1º exame pré-natal alterado, em Portugal, notificados ao RENAC entre 2000 - 2019

Tabela 1. Frequência de diagnóstico pré-natal de anomalias congénitas específicas, no Continente, notificadas ao RENAC entre 2011 e 2019

	DPN Nacional	DPN Norte	DPN Centro	DPN AML	DPN Alentejo	DPN Algarve
	%	%	%	%	%	%
Anencefalia e similares	98,3	100,0	96,9	97,4	100,0	95,2
Hidrocefalia	90,2	97,9	87,7	85,4	89,5	81,8
Espinha bífida	88,7	88,9	90,7	92,0	81,8	76,9
Holoprosencefalia	92,0	100,0	93,8	79,2	100,0	83,3
Transposição dos grandes vasos	61,9	65,7	69,6	61,4	50,0	50,0
Ventrículo único	87,5	100,0	69,6	66,7	100,0	100,0
Tronco arterial comum	82,4	100,0	55,6	90,0	50,0	100,0
Atresia ou estenose da tricúspide	87,8	85,0	100,0	91,7	100,0	66,7
Coartação do aorta	50,9	58,8	38,5	48,4	50,0	20,0
Tetralogia de Fallot	68,0	80,7	64,5	66,7	84,6	41,7
Coração esquerdo hipoplásico	95,1	96,6	100,0	92,3	100,0	85,7
Atresia ou estenose da válvula aórtica	66,3	76,5	56,3	75,0	60,0	50,0
Atresia ou estenose da válvula pulmonar	53,1	58,5	29,2	78,6	25,0	40,0
Anomalia de Ebstein	78,3	90,0	33,3	100,0	100,0	50,0
Defeito do septo ventricular	37,4	46,3	24,8	56,7	18,8	26,9
Defeito do septo auricular	25,5	40,6	15,7	36,0	18,2	31,7
Fenda labial isolada e fenda labial com fenda palatina	82,3	94,9	82,4	71,6	83,3	77,8
Agenesia renal bilateral	96,0	100,0	100,0	77,8	100,0	100,0
Displasia renal	95,6	97,4	97,1	88,9	100,0	100,0
Hidronefrose congénita	93,0	95,1	90,1	93,4	93,6	94,3
Talipes equinovarus	73,0	84,2	73,9	77,4	62,5	50,0
Anomalias de redução dos membros	68,0	74,7	76,8	64,0	56,3	44,4
Hérnia diafragmática	85,0	88,9	96,0	77,8	50,0	77,8
Gastrosquisis e Onfalocelo	91,9	95,8	97,8	88,0	80,0	92,9
Trissomia 21	84,7	93,6	88,5	76,7	70,5	73,1
Trissomia 18	96,3	99,3	96,6	93,6	84,6	91,7
Trissomia13	97,8	98,4	100,0	94,4	100,0	100,0

Tabela 2. Distribuição por idade materna e por NUTS II dos casos do Continente, notificados ao RENAC entre 2011 e 2019

Região	<=19	20-29	30-34	35-39	>=40	Total
AML	3,8	28,7	28,2	27,9	11,3	100
Alentejo	5,1	32,6	31,5	22,5	8,2	100
Algarve	3,1	35,6	28,4	21,8	11,1	100
Centro	2,6	29,9	32,3	25,4	9,8	100
Norte	2,4	27,5	32,2	26,9	11,0	100

Tabela 3. Distribuição por nacionalidade materna e NUTS II dos casos do Continente, notificados ao RENAC entre 2011 e 2019

Região	Portugal	Outra	Total
AML	61,6	38,4	100
Alentejo	85,7	14,3	100
Algarve	68,5	31,5	100
Centro	81,1	18,9	100
Norte	78,2	21,8	100

$p < 0,001$

- Evolução positiva do DPN:
 - ↑ deteção de AC na fase pré-natal;
 - ↓ diagnósticos ao nascer.
- ✓ A ecografia é o exame que mais frequentemente diagnostica/suspeita de AC;
- ✓ Há variação geográfica na frequência de diagnóstico/suspeita de AC;
- A colaboração do DPN com o RENAC é fundamental para permitir o estudo epidemiológico das AC em Portugal.

Muito obrigada a todos os notificadores que ao longo destes anos, muitas vezes com esforço, colaboraram, e colaboram, com o RENAC

