



\_título:

# Registo Nacional de Anomalias Congénitas

\_sub-título:

## \_11 anos de vigilância em Portugal

\_edição:

\_INSA, IP

\_autores: Departamento de Epidemiologia

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

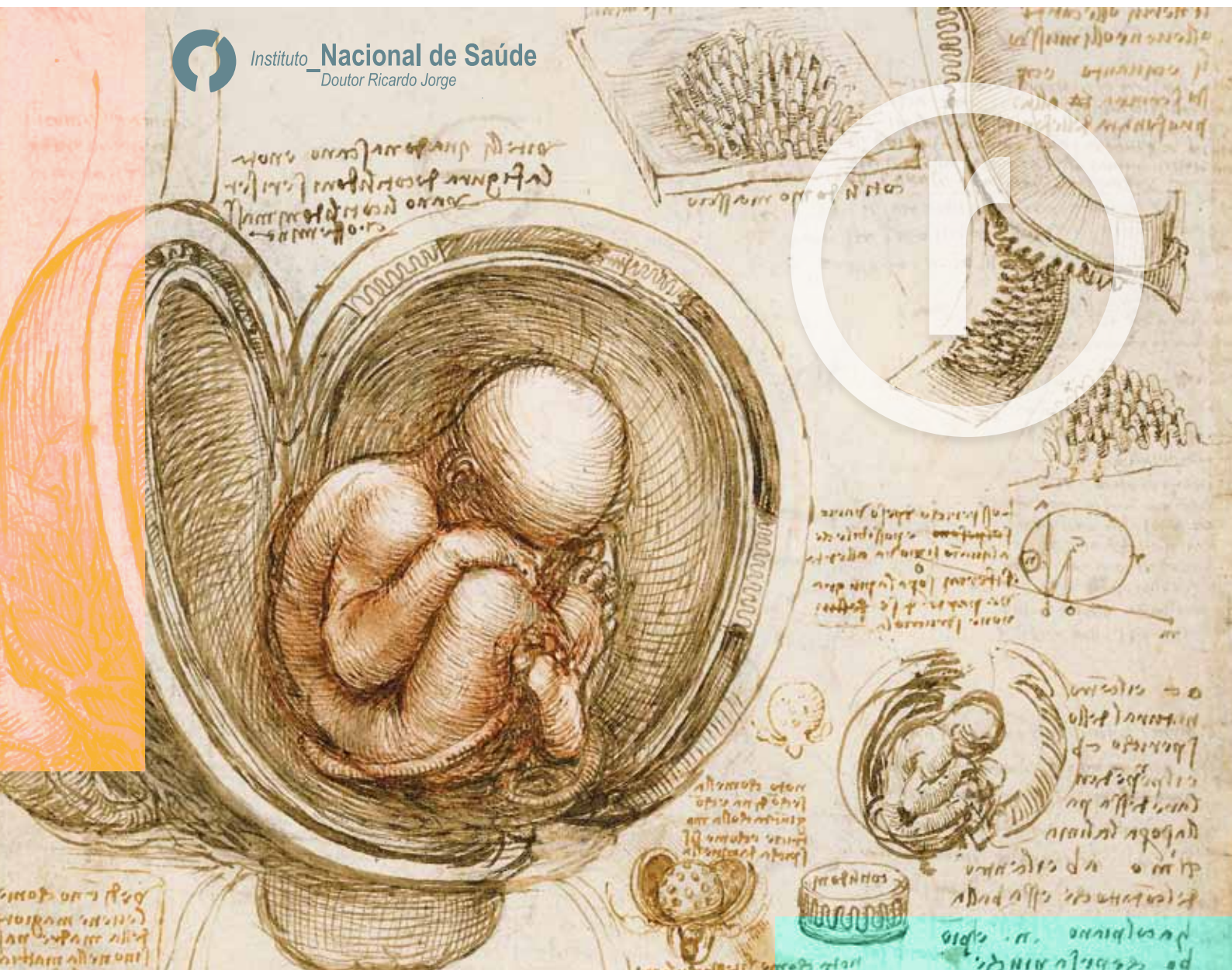
\_local / data:

\_Lisboa

\_Maio 2015



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: 11 anos de vigilância em Portugal / Paula Braz, Ausenda Machado, Rita Roquette, Carlos Matias Dias. - Lisboa : Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP, 2015. - 74 p. : il.

ISBN : 978-989-8794-05-5

© Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP 2015.

**Título:** Registo Nacional de Anomalias Congénitas: 11 anos de vigilância em Portugal  
**Autores:** Paula Braz, Ausenda Machado, Rita Roquette, Carlos Matias Dias (Departamento de Epidemiologia)  
**Editor:** Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (INSA, IP)  
**Coleção:** Relatórios científicos e técnicos  
**Coordenação técnica editorial:** Elvira Silvestre  
**Composição e paginação:** Francisco Tellechea  
**ISBN:** 978-989-8794-05-5

Lisboa, novembro de 2014

Coordenador do Registo Nacional de Anomalias Congénitas: Carlos Matias Dias

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





*Instituto Nacional de Saúde*  
*Doutor Ricardo Jorge, IP*

*Av. Padre Cruz 1649-016 Lisboa*  
*t: 217 519 200 @: info@insa.min-saude.pt*

[www.insa.pt](http://www.insa.pt)



*Relatórios*

**\_título:**

# **\_Registo Nacional de Anomalias Congénitas**

**\_sub-título:**

## **\_11 anos de vigilância em Portugal**

**\_edição:**

**\_INSA, IP**

**\_autores:** **\_Departamento de Epidemiologia**

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

**\_local / data:**

**\_Lisboa**

**\_Maio 2015**



[www.insa.pt](http://www.insa.pt)



Registo Nacional de  
**Anomalias Congénitas** \_2000/2010

# Índice

Agradecimentos .....	5
Prefácio .....	7
Resumo .....	8
Introdução .....	15
Materiais e métodos .....	16
<b>Parte I - Estudo de casos com Anomalia Congénita .....</b>	<b>19</b>
Resultados .....	21
Características gerais .....	21
O feto/RN .....	25
Características maternas .....	26
Características sociodemográficas .....	26
Comportamentos maternos .....	28
Doença materna: doença crónica, anomalia congénita e doença durante a gravidez .....	31
Características paternas .....	34
Características sociodemográficas .....	34
Anomalia congénita paterna .....	35
Características dos familiares de ambos os progenitores .....	35
Distribuição dos casos com AC por área geográfica da residência das mães .....	36
A destacar .....	38
<b>Parte II - Epidemiologia das Anomalias Congénitas .....</b>	<b>39</b>
Resultados .....	41
Distribuição da prevalência de AC .....	41
Distribuição do total de anomalias por grandes grupos segundo o sexo do feto ou do recém-nascido e nascimento simples ou múltiplo .....	42
Distribuição do total das anomalias congénitas de acordo com a idade dos progenitores .....	43
Variação na prevalência de algumas anomalias congénitas específicas em relação à idade da mãe .....	45
Variação na distribuição de algumas anomalias congénitas específicas em relação à presença de doença crónica materna .....	46
Distribuição da frequência de anomalias congénitas por grandes grupos, de acordo com o resultado da gestação e momento de deteção da 1ª anomalia .....	47
Estudo de anomalias específicas .....	49
Sistema nervoso central .....	49
Olho, ouvido, face e pescoço .....	51
Aparelho circulatório .....	53
Aparelho respiratório .....	55
Fenda labial e fenda palatina .....	56
Aparelho digestivo .....	58
Aparelho genital .....	59
Aparelho urinário .....	61
Sistema músculo-esquelético .....	63
Outras anomalias congénitas .....	65
Anomalias cromossómicas .....	66
A destacar .....	68



Limitações do estudo .....	69
Considerações finais .....	69
Referências bibliográficas .....	70
Anexos .....	71
Anexo I. Participação dos hospitais e respetivos serviços .....	73
Anexo II. Dados do EUROCAT por grande grupos .....	74



## Agradecimentos

A todos os médicos que nos serviços hospitalares do Continente e Regiões Autónomas participaram no Registo Nacional de Anomalias Congénitas com as notificações dos casos por si diagnosticados ao longo dos anos 2000 a 2010, nas quais se baseiam os relatórios do registo, incluindo o presente relatório relativo a 11 anos de trabalho.

**Colaboração especial:** Irina Kislaya



[www.insa.pt](http://www.insa.pt)



Registo Nacional de  
Anomalias Congénitas \_2000/2010



---

## Prefácio

---

As anomalias congénitas (AC) tornaram-se nas últimas décadas, uma das principais causas de mortalidade e morbidade infantil e por isso constituem um importante problema de saúde pública.

São diversas as entidades nosológicas que se encontram na génese de uma anomalia congénita, algumas ainda com aspectos por esclarecer. No entanto não há dúvida que podem ser secundárias a fatores teratogénicos ou mutagénicos, como foi exemplo o uso da Talidomida no início da gravidez nos anos 50-60 do século passado.

O conhecimento da prevalência das AC, dos seus diversos tipos, as regiões onde surgem e as características das famílias podem ser um indicador precioso dos efeitos que fatores ambientais, tecnológicos ou sociais podem ter no bem-estar dos indivíduos.

O Registo Nacional de Anomalias Congénitas (RENAC) tem procurado obter informação que permita fazer uma avaliação o mais rigorosa possível da situação portuguesa, pelo que é importante dispor de dados nacionais representativos e fiáveis, o que passa pelo preenchimento universal, completo e atempado do instrumento de notação do registo.

É objetivo do RENAC que a informação fornecida aos decisores políticos e aos profissionais de saúde se traduza em ações que permitam prevenir o aparecimento de AC, a sua deteção precoce mas, também, o desenvolvimento de atividades que melhorem a qualidade de vida das pessoas afetadas por estas anomalias.



---

## Resumo

---

O Registo Nacional de Anomalias Congénitas – RENAC – é um registo nosológico de base populacional, que recebe notificações de casos de anomalias congénitas *major* diagnosticadas em recém-nascidos vivos, em fetos mortos e nos fetos submetidos a interrupção médica da gravidez.

O presente relatório do RENAC abrange um período de 11 anos compreendido entre 2000 e 2010. Neste período foram notificados 11 502 casos e diagnosticadas 17 502 anomalias. Em 72,6% dos indivíduos observou-se uma anomalia isolada e 27,4% dos casos apresentavam múltiplas anomalias.

As anomalias cardiovasculares foram as mais prevalentes com 38,8 casos por 10000 nascimen-

tos, seguidas das alterações músculo-esqueléticas (29,09 casos/10000 nascimentos) e das anomalias do aparelho urinário (19,29 casos/10000 nascimentos). As anomalias cromossómicas apresentam uma prevalência de 13,42 casos/10000 nascimentos.

A idade materna e algumas doenças crónicas da grávida parecem estar associadas ao nascimento de um feto ou de um recém-nascido com AC.

Neste estudo foram elaborados mapas cartográficos que ilustram a distribuição espacial tanto de casos com AC como de anomalias específicas, por concelho de residência das mães, tendo-se encontrado alguns aglomerados espaciais de AC.



## Abreviaturas

AC – Anomalias Congénitas  
BVC – Biopsia das Vilosidades Coriônicas  
CARD – Aparelho Cardiovascular  
CROM – Cromossomas  
DIG – Aparelho Digestivo  
DTN – Defeitos do Tubo Neural  
FL/FP – Fenda Labial e/ou Fenda do Palato  
FM – Feto Morto  
G. EXT – Genitais Externos  
IMG – Interrupção Médica da Gravidez  
MUSC – Sistema Músculo-esquelético  
NV – Nado-vivo  
OCUL/AUD – Aparelho Ocular e Auditivo  
PREV – Prevalência  
RS – Região de Saúde  
RESP – Aparelho Respiratório  
RN – Recém-nascido  
SNC – Sistema Nervoso Central  
URIN – Aparelho Urinário

## Siglas

ARS – Administração Regional de Saúde.  
CID 10 – Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão.  
EUROCAT – European Surveillance of Congenital Anomalies.  
INE – Instituto Nacional de Estatística.  
RENAC – Registo Nacional de Anomalias Congénitas.  
OMS – Organização Mundial da Saúde.  
CAOP – Carta Administrativa Oficial de Portugal.



## Índice de tabelas

Tabela 1.	Evolução anual do número de notificações enviadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas e prevalência de casos com anomalia, nos anos de 2000 a 2010.	21
Tabela 2.	Descrição do total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas relativas ao período 2000-2010, de acordo com o local de nascimento, tipo de nascimento, resultado da gestação e número de indivíduos malformados em cada parto.	22
Tabela 3.	Descrição do total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas, relativas ao período 2000-2010, de acordo com momento de identificação da 1ª anomalia, o estado do Feto/RN na identificação da 1ª anomalia, 1º exame alterado e realização de estudo morfológico.	23
Tabela 4.	Descrição do total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com realização de colheita de produtos fetais, exame invasivo realizado e resultado do estudo citogenético.	25
Tabela 5.	Descrição do total de notificações recebidas relativas ao período 2000-2010, de acordo com o sexo nos casos reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	25
Tabela 6.	Descrição do total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas relativas ao período 2000-2010, de acordo com sobrevivência para além da 1ª semana e realização de autópsia.	26
Tabela 7.	Descrição do total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas relativas ao período 2000-2010, de acordo com a idade da mãe, ocupação/profissão.	27
Tabela 8.	Descrição do total de notificações recebidas relativas ao período 2000-2010, de acordo com gestações anteriores, nos casos reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	28
Tabela 9.	Descrição dos hábitos de consumo de tabaco, álcool e de drogas pelas grávidas, nos anos 2000-2010, nos casos reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	29
Tabela 10.	Descrição do período de início de consumo de ácido fólico pelas mães no total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas, relativas aos anos 2004 – 2010.	30
Tabela 11.	Descrição das exposições da grávida a agentes teratogénicos nos anos 2000-2010, nos casos reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	34
Tabela 12.	Descrição do total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas relativas ao período 2000-2010, de acordo com a ocupação do pai.	34
Tabela 13.	Descrição do total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas relativas ao período 2000-2010, de acordo com a existência de anomalias nos familiares maternos e paternos.	35
Tabela 14.	Frequência de anomalias congénitas simples e múltiplas reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, entre 2000 e 2010.	41
Tabela 15.	Número total, percentagem e prevalência de anomalias congénitas (/10000 nascimentos), por grande grupo da CID 10, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período 2000 a 2010.	41
Tabela 16.	Número total, percentagem e prevalência de anomalias congénitas (/10000 nascimentos) excluindo as anomalias congénitas cromossómicas, por grande grupo da CID 10, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período 2000 a 2010.	42
Tabela 17.	Distribuição do número total, frequência relativa (%) e prevalência (/10000 nascimentos) das anomalias congénitas reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas durante o período 2000 a 2010, de acordo com a idade da grávida à data do parto.	44



Tabela 18.	Distribuição da prevalência de anomalias congénitas específicas de acordo com a idade das mães à data do nascimento, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.	45
Tabela 19.	Número total e prevalência (por 10000 nascimentos) de anomalias congénitas do Sistema Nervoso Central e de alguns subgrupos específicos (códigos CID 10), registadas no Registo Nacional de Anomalias Congénitas, no período de 2000 a 2010.	49
Tabela 20.	Número total e prevalência das anomalias congénitas do grupo da fenda labial e, ou, da fenda do palato, por 10000 nascimentos (códigos CID 10), registadas no Registo Nacional de Anomalias Congénitas, no período de 2000 a 2010.	56
Tabela 21.	Número total e prevalência do total de anomalias congénitas do aparelho urinário e de algumas anomalias renais específicas, por 10000 nascimentos (códigos CID 10), registadas no Registo Nacional de Anomalias Congénitas, no período de 2000 a 2010.	61
Tabela 22.	Número total e prevalência de anomalias congénitas do sistema músculo-esquelético e de alguns subgrupos específicos (códigos CID 10), registadas no Registo Nacional de Anomalias Congénitas, no período de 2000 a 2010.	63



## Índice de figuras

Figura 1.	Evolução anual da prevalência de casos com anomalia congénita nos anos de 2000 a 2010, enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	22
Figura 2.	Evolução anual da proporção de casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas de acordo com o resultado da gestação, nos anos de 2000 a 2010.	23
Figura 3.	Evolução anual da proporção de casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas de acordo com a identificação da 1ª anomalia, nos anos de 2000 a 2010.	24
Figura 4.	Evolução anual da prevalência nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas de acordo com o sexo, nos anos de 2000 a 2010.	25
Figura 5.	Evolução anual dos casos notificados de acordo com a toma de ácido fólico, nos anos de 2000 a 2010, nos registos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	30
Figura 6.	Distribuição percentual de medicamentos tomados pela grávida durante o 1º trimestre da gravidez, nos casos de anomalia congénita reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.	31
Figura 7.	Prevalência de grávidas com informação registada sobre presença, ou não, de pelo menos uma doença crónica entre 2000 a 2010, nos casos reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	32
Figura 8.	Distribuição percentual de doenças crónicas maternas reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.	32
Figura 9.	Distribuição percentual de doenças maternas detetadas durante o 1º trimestre da gravidez entre 2000 e 2010, nos casos reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	33
Figura 10.	Evolução anual da prevalência de nascimentos com anomalias congénitas reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a região de residência da mãe nos anos de 2000 a 2010.	36
Figura 11.	Prevalência de casos de AC (/10000) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas no total dos anos de 2000 a 2010 reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	37
Figura 12.	Aglomerados de casos de anomalias congénitas (/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010 (Índice Local de Moran).	37
Figura 13.	Distribuição das frequências de anomalias congénitas por grandes grupos segundo o sexo do Feto ou do recém-nascido, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010	43
Figura 14.	Distribuição da frequência de anomalias congénitas por grandes grupos segundo o tipo de nascimento, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.	44
Figura 15.	Distribuição da frequência de alguns grandes grupos de anomalias congénitas segundo a presença de doença crónica materna, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos 2000 a 2010.	46
Figura 16.	Distribuição das anomalias congénitas por grandes grupos e segundo o resultado da gestação, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas durante o período de 2000 a 2010.	47
Figura 17.	Distribuição da frequência de anomalias congénitas por grandes grupos segundo o momento de identificação da 1ª anomalia, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre os anos 2000 e 2010.	48



Figura 18.	Tendência observada na prevalência anual das anomalias congénitas do sistema nervoso central e seus grupos, (nº de casos/10000 nascimentos/ano) reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, entre 2000 e 2010.	49
Figura 19.	Tendência observada na prevalência anual dos defeitos do tubo neural (nº de casos/10000 nascimentos/ano) reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, entre 2000 e 2010.	50
Figura 20.	Prevalência de anomalias congénitas do sistema nervoso central (casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas, de acordo com os concelhos de residência das mães durante a gravidez, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.	50
Figura 21.	Aglomerados de anomalias congénitas do sistema nervoso central (casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental, por concelho de residência da mãe durante a gravidez, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, no período de 2000 a 2010 (Índice Local de Moran).	51
Figura 22.	Tendência observada na prevalência anual (nº casos/10000 nascimentos/ano) de anomalias congénitas do olho, ouvido, face e pescoço, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.	51
Figura 23.	Prevalência de anomalias congénitas do olho, ouvido, face e pescoço (nº casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas, de acordo com os concelhos de residência das mães durante a gravidez, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.	52
Figura 24.	Aglomerados de anomalias congénitas do olho, ouvido, face e pescoço (nº casos/10000 nascimentos) de acordo com os concelhos de residência das mães durante a gravidez, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010 (Índice Local de Moran).	52
Figura 25.	Tendência observada na prevalência anual de anomalias congénitas do aparelho circulatório (nº casos/10000 nascimentos/ano), reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.	53
Figura 26.	Prevalência de anomalias congénitas do aparelho circulatório (nº casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.	54
Figura 27.	Aglomerados de anomalias congénitas do aparelho circulatório (nº de casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental no período de 2000 a 2010 (Índice Local de Moran).	54
Figura 28.	Tendência observada na prevalência anual de anomalias congénitas do aparelho respiratório, (nº casos/10000 nascimentos/ano), reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.	55
Figura 29.	Prevalência de anomalias congénitas do aparelho respiratório (nº casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.	55
Figura 30.	Tendência observada na prevalência anual das fendas labial e, ou, fendas do palato (nº casos/10000 nascimentos/ano), reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.	56
Figura 31.	Prevalência das fenda labial e, ou, fenda palatina (nº casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.	57
Figura 32.	Aglomerados de fenda labial e, ou, fenda palatina (nº de casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental no período de 2000 a 2010 (Índice Local de Moran).	57
Figura 33.	Tendência observada na prevalência anual de anomalias congénitas do aparelho digestivo, (nº casos/10000 nascimentos/ano), reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.	58



Figura 34.	Prevalência de anomalias congénitas do aparelho digestivo (nº casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.	58
Figura 35.	Aglomerados de anomalias congénitas do aparelho digestivo (nº de casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental, no período de 2000 a 2010 (Índice Local de Moran).	59
Figura 36.	Tendência observada na prevalência anual de anomalias congénitas do aparelho genital, (nº casos/10000 nascimentos/ano), reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.	59
Figura 37.	Prevalência de anomalias congénitas do aparelho genital (nº casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.	60
Figura 38.	Aglomerados de anomalias congénitas do aparelho genital (nº de casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental no período de 2000 a 2010 (Índice Local de Moran).	60
Figura 39.	Tendência observada na prevalência anual de anomalias congénitas do aparelho urinário e em algumas anomalias específicas (nº casos/10000 nascimentos/ano), reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.	61
Figura 40.	Prevalência de anomalias congénitas do aparelho urinário (nº casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.	62
Figura 41.	Aglomerados de anomalias congénitas do aparelho urinário (nº de casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental no período de 2000 a 2010 (Índice Local de Moran).	62
Figura 42.	Tendência observada na prevalência anual das anomalias congénitas do sistema músculo-esquelético e em algumas anomalias específicas (nº de casos/10000 nascimentos/ano), reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.	63
Figura 43.	Prevalência de anomalias congénitas e deformações do sistema musculo esquelético (nº casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.	64
Figura 44.	Aglomerados de anomalias congénitas e deformações do sistema musculo esquelético (nº de casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental no período de 2000 a 2010 (Índice Local de Moran).	64
Figura 45.	Tendência observada na prevalência anual das anomalias congénitas no grupo de Outras Anomalias Congénitas (nº de casos/10000 nascimentos/ano), reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.	65
Figura 46.	Prevalência de outras anomalias congénitas (nº casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.	65
Figura 47.	Aglomerados de outras anomalias congénitas (nº de casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental no período de 2000 a 2010 (Índice Local de Moran).	66
Figura 48.	Tendência observada na prevalência anual das anomalias cromossómicas (nº de casos/10000 nascimentos/ano), reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.	66
Figura 49.	Prevalência de anomalias cromossómicas (nº casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.	67
Figura 50.	Aglomerados de anomalias cromossómicas (nº de casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental no período de 2000 a 2010 (Índice Local de Moran).	67



---

## Introdução

---

O RENAC é um registo nosológico de base populacional que recebe notificações da ocorrência de AC no Continente e Regiões Autónomas.

Em Portugal não existe legislação que obrigue à notificação dos casos portadores de AC, pelo que a adesão à recomendação da Direção-Geral da Saúde (DGS) sobre a importância de registar as AC depende da concordância e disponibilidade dos serviços hospitalares <sup>(1)</sup>.

Relembramos que são objetivos do RENAC:

- Determinar a prevalência das AC no País (Continente e Regiões Autónomas) e caracterizar a sua distribuição epidemiológica, nomeadamente a geográfica, por residência das mães.
- 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 às entidades que poderão intervir sobre essa situação.
- Manter uma base de dados nacional, disponível para o Ministério da Saúde, para os médicos que notificam as AC, assim como para a comunidade científica, a partir da qual seja possível realizar estudos epidemiológicos nesta área.

A região do país situada a sul do rio Tejo está, também, integrada no “*European Surveillance of Congenital Anomalies*” (EUROCAT) desde 1990. Esta é uma rede de registos europeus, de âmbito nacional ou regional, que partilham métodos e publicam os seus dados de registo, bem como os resultados de investigações específicas realizadas em conjunto <sup>(2)</sup>.

O presente relatório consiste num estudo retrospectivo dos dados recebidos, e já publicados pelo RENAC, no período compreendido entre janeiro de 2000 e dezembro de 2010. Há no entanto várias diferenças nos resultados apresentados comparativamente aos relatórios anteriores, porque alguns centros notificadores desenvolveram um esforço para recuperar casos em atraso, porque uma amostra mais significativa permite maior robustez da análise epidemiológica mas, também, porque no denominador foram considerados todos os nascimentos do Continente e das Regiões Autónomas.



## Materiais e métodos

### Dados

Nos anos em estudo, as principais fontes de informação foram os serviços de obstetria e neonatologia dos hospitais públicos e privados que aceitaram colaborar no RENAC, informação já publicada em relatórios anteriores<sup>(3-6)</sup>. Como já foi referido, o registo de “casos” é voluntário e a decisão de colaborar com o RENAC depende, em cada um dos serviços convidados, do diretor médico indicar um responsável pela recolha de dados, codificação ou descrição das AC, e envio das notificações ao registo central em funcionamento no Departamento de Epidemiologia do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge.

A recolha de informação foi realizada com o apoio de um questionário, enviado ao registo central em suporte de papel ou pela internet, através da aplicação informática. Os dados recolhidos são anónimos, não havendo identificação do Feto/Recém-nascido (Feto/RN) ou dos progenitores. Só o notificador local tem acesso ao processo clínico, através de um número de registo local.

O registo central do RENAC validou e codificou todos os casos de acordo com a décima Classificação Internacional de Doenças e causas de morte (CID 10)<sup>(7)</sup>. Através de módulos de validação existentes no programa informático que serve de base ao registo, foram detetados e eliminados os registos duplicados.

Foram notificadas ao RENAC todas as anomalias estruturais *major* acompanhadas ou não de anomalias *minor*, e todas as anomalias cromossómicas observadas em:

1. recém-nascidos vivos, sempre que detetadas até ao fim do período neonatal;
2. fetos mortos com idade gestacional igual ou superior a 20 semanas;
3. fetos submetidos a interrupção médica da gravidez.

São excluídos da notificação do RENAC todos os casos de defeitos metabólicos ou funcionais, as deformações ou lesões devidas a traumatismo de parto e anomalias estruturais *minor*, quando isoladas.

Define-se como malformação *major* um defeito estrutural do corpo e/ou de um órgão que dificulta a viabilidade do indivíduo e requer tratamento médico ou cirúrgico. Uma anomalia *minor* é uma alteração estrutural compatível com vida e não requer tratamento sendo muitas vezes considerada uma variante do normal<sup>(8)</sup>.

Foi considerada “anomalia isolada” qualquer anomalia *major* que tenha ocorrido isolada ou acompanhada de uma anomalia *minor*. Foi considerada “anomalia múltipla” a ocorrência de duas ou mais anomalias *major* não relacionadas entre si.

Foram notificados ao RENAC os fetos e os recém-nascidos de mulheres residentes no Continente e nas Regiões Autónomas dos Açores e



da Madeira, mas não de mães residentes no estrangeiro.

No presente relatório os resultados obtidos são apresentados em duas partes. Na parte I apresentam-se os resultados referentes ao estudo realizado nos indivíduos com AC, a história obstétrica e familiar. Na parte II estudam-se as anomalias específicas descritas em cada indivíduo, agrupadas por grandes grupos de acordo com CID 10, e a sua relação com a história obstétrica e familiar.

## Análise estatística

A validação da base de dados foi efetuada através da verificação, confirmação e correção de valores omissos ou impossíveis. Para esta validação recorreu-se essencialmente a estatísticas descritivas (como tabelas de frequência e tabelas de cruzamento entre duas variáveis).

Para as variáveis categoriais foram calculadas frequências absolutas (contagens) e relativas (apresentadas na forma de percentagem).

As variáveis quantitativas foram descritas, essencialmente, através de medidas de tendência central (médias e medianas) e de medidas de dispersão (valor mínimo, valor máximo e desvio padrão).

No cálculo da taxa de prevalência de casos com AC, cada caso é contabilizado uma única vez utilizando a fórmula referida abaixo:

$$\text{Prevalência de casos AC} = \frac{\text{N}^\circ \text{ de casos (NV+FM+IMG)}}{\text{Total de nascimentos}}$$

Para o cálculo da prevalência de AC, o numerador é constituído por todos os casos que possuam a AC em estudo. Assim, quando um Feto/RN é portador de várias anomalias, é contabilizado para cada uma das anomalias que apresenta, pelo que o total de casos é diferente do total de AC.

Neste relatório as taxas de prevalência são expressas em número de casos por 10000 nascimentos por ano de análise, isto é, o número de nascimentos com pelo menos uma anomalia congénita ocorridos em cada 10000 nascimentos, durante os anos em estudo.

Os denominadores utilizados para o cálculo das prevalências são os valores publicados pelo Instituto Nacional de Estatística e foram revistos em relação aos apresentados nas anteriores publicações do RENAC <sup>(9)</sup>.

A associação entre variáveis foi estudada utilizando o teste de Qui-quadrado. Para avaliar a evolução temporal da prevalência de anomalias congénitas foi avaliada a significância estatística da tendência utilizando o Qui-Quadrado para a tendência <sup>(10)</sup> e em algumas situações foram ajustados os modelos de regressão linear. Como variável dependente foi considerada a prevalência de anomalias congénitas (grande grupo segundo CID 10) e como preditor o ano de nascimento (2000 a 2010).

Foi estabelecido um nível de significância de 5%.



## Distribuição geográfica e análise espacial

Neste estudo foram elaborados mapas que ilustram a distribuição espacial de casos com AC por concelho de residência das mães - parte I – assim como a distribuição geográfica da prevalência de AC agrupadas por grandes grupos de acordo com CID 10 – parte II.

Os mapas foram elaborados através de um software de Sistemas de Informação Geográfica (SIG), o ArcGIS, tendo por base a Carta Administrativa Oficial de Portugal <sup>(11)</sup>.

Para o mapeamento, as taxas de prevalência observadas foram distribuídas por categorias que se baseiam nos valores de prevalência internacionalmente esperados de 200 a 300 casos por 10000 nascimentos por ano (EUROCAT) <sup>(12)</sup>.

Considerando que a frequência de casos de AC não é elevada, foi aplicada a metodologia de agregação temporal para minimizar possíveis situações de instabilidade estatística associada aos pequenos números. Isto é, os mapas das taxas de prevalência foram construídos apenas para a totalidade do período em análise, não sendo realizada a análise por ano destes dados.

A análise de aglomerados espaciais foi feita através do Índice Global de Moran e do Índice Local de Moran (LISA). O índice global de Moran indica o valor de auto correlação espacial de uma dada anomalia para a totalidade da área geográfica em análise. O índice local de Moran, por sua vez, dá o valor local da auto correlação espacial de uma unidade de análise (neste caso, um concelho) tendo em conta o valor que a variável tem neste e nos seus vizinhos.

Nestas análises utilizou-se como critério de vizinhança a distância de 35000 metros entre os centróides dos concelhos. Foram excluídas destes mapas as Regiões Autónomas dos Açores e da Madeira, devido ao reduzido número de concelhos existentes nas ilhas, que não permite a aplicação dos referidos índices.

# Parte I

## Estudo de casos com Anomalia Congénita



[www.insa.pt](http://www.insa.pt)



— Registo Nacional de  
**Anomalias Congénitas** \_2000/2010



## Resultados

### Características gerais

Ao longo dos 11 anos em análise neste relatório, foram frequentes em Portugal alterações na estrutura e dinâmica dos serviços hospitalares, com influência direta na sua participação no RENAC. Por outro lado, no registo central observaram-se atrasos no estudo dos dados e diminuição do contacto com os registos locais. A conjugação destas várias realidades terá estado na origem da diminuição do número de casos notificados ao RENAC.

Desde 2009, o registo central desenvolveu diversas atividades com o objetivo de recuperar, atualizar e melhorar o contacto com os responsáveis locais do registo e foram publicados relatórios com os dados em atraso. Fruto deste trabalho, alguns colegas dos serviços hospitalares fizeram um enorme esforço para recuperar e notificar ao RENAC casos em atraso. Por isso, os resultados apresentados neste relatório são ligeiramente diferentes dos apresentados nos relatórios, já publicados, referentes aos mesmos anos em estudo <sup>(3, 4, 6)</sup>.

Apesar dos esforços descritos, a prevalência anual de casos com AC notificados ao RENAC entre 2000 e 2010 é muito baixa. A diminuição do valor da taxa de prevalência observada ao longo dos anos e ilustrada na [Tabela 1](#), não nos parece ser resultado de uma diminuição do número de nascimentos com AC mas antes, uma real subnotificação de casos. Em média, cerca de 70% das instituições contactadas, públicas e privadas, aceitaram participar no RENAC (Anexo 1). No entanto, as notificações recebidas representam cerca de

1% do total dos nascimentos (segundo dados publicados pelo INE) entre 2000 e 2010.

**Tabela 1** – Evolução anual do número de notificações enviadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas e prevalência de casos com anomalia, nos anos de 2000 a 2010.

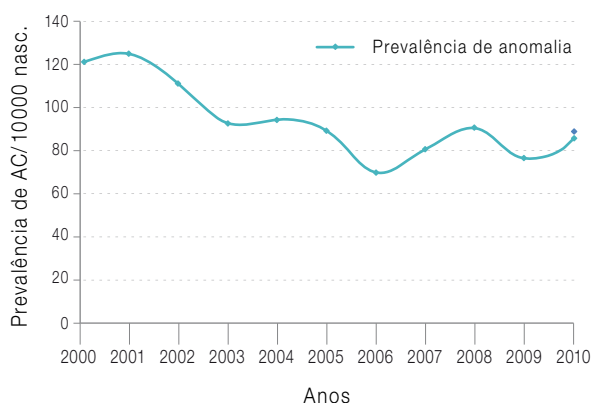
Ano	Número de notificações	Número de nascimentos*	Prevalência de casos notificados
2000	1475	120700	122,2
2001	1434	113433	126,4
2002	1300	114970	113,1
2003	1057	113021	93,5
2004	1052	109721	95,9
2005	1002	109831	91,2
2006	742	105863	70,1
2007	840	102868	81,7
2008	944	104935	90,0
2009	774	99870	77,5
2010	882	101713	86,7
Total	11502	1196925	96,1

\* Fonte: Instituto Nacional de Estatística (INE)

Os estudos internacionais estimam que 2% a 3% dos nascimentos tenham uma AC, sendo esta alteração detetada na fase pré-natal, ao nascer ou nos primeiros tempos de vida <sup>(13)</sup>.

Durante os anos agora estudados, foram calculadas as prevalências anuais com base no número de casos enviados ao RENAC e, como se pode observar na [Figura 1](#), obtiveram-se valores de prevalência de AC inferiores ao esperado, confirmando a muito possível subnotificação referida anteriormente.

A quase totalidade dos nascimentos com AC (99,6%) aconteceu no hospital, dos quais 96,6% foram nascimentos simples. Nos 3,6% de nascimentos múltiplos, em 2,9% apenas um dos fetos era portador de AC.



**Figura 1** – Evolução anual da prevalência de casos com anomalia congénita nos anos de 2000 a 2010, enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Cerca de 80% das gestações com AC terminaram no nascimento de uma criança viva, em 17,4% das gestações os progenitores optaram pela interrupção médica da gravidez (IMG) e 1,6% das gravidezes com AC terminou em morte fetal, como se observa na [Tabela 2](#).

Para a totalidade dos anos em estudo, a idade gestacional na altura do parto foi calculada com base nos dados ecográficos em 79,6% (9155) dos casos notificados, enquanto 16% (1835) tinham como referência o tempo de amenorria e 4,5% (512) das notificações não tinha qualquer informação acerca da idade gestacional na altura do nascimento.

O gráfico da [Figura 2](#) revela que após 2005 se verifica uma redução da proporção de gravidezes que terminam no nascimento de uma criança viva e um aumento da proporção de IMG. Esta alteração de tendência pode estar associada a uma deteção mais precoce de AC devido, sobretudo, ao desenvolvimento das atividades dos Centros de Diagnóstico Pré-natal, com uma melhoria da oferta de ecografias diferenciadas e da implementação dos testes de rastreio <sup>(14)</sup>.

**Tabela 2** – Descrição do total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas relativas ao período 2000-2010, de acordo com o local de nascimento, tipo de nascimento, resultado da gestação e número de indivíduos malformados em cada parto.

Local de nascimento	n	%
Hospital	11 461	99,6
Domicílio	23	0,2
Outro	13	0,1
Desconhecido	5	0,0
Total	11 502	100
Tipo de nascimento	n	%
Simplex	11 107	96,6
Duplo	335	2,9
Triplo	14	0,1
Quádruplo	1	0,0
Desconhecido	45	0,4
Total	11 502	100
Nº de fetos com AC	n	%
Nascimento simplex	11 074	96,3
Nascimento múltiplo		
Nº de malformados: 1	332	2,9
Nº de malformados: 2	79	0,7
Desconhecido	17	0,1
Resultado da gestação	n	%
Nado-vivo	9 192	79,9
Interrupção de gravidez	2 002	17,4
Feto morto	186	1,6
Aborto espontâneo	101	0,9
Desconhecido	21	0,2
Total	11 502	100

Não se verificam oscilações significativas entre 2000 e 2010, na proporção de gestações com AC que terminaram em feto morto ou em aborto espontâneo.

Em 43,7% das notificações recebidas, foi na fase pré-natal que se detetou pela primeira vez um exame alterado ou se diagnosticou uma AC.

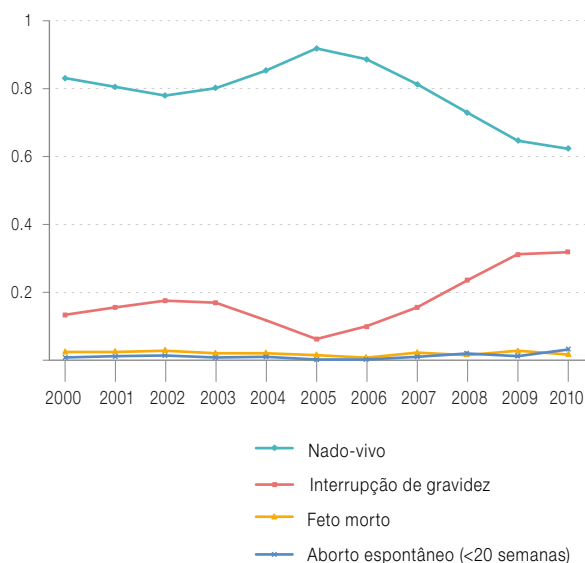


Figura 2 – Evolução anual da proporção de casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas de acordo com o resultado da gestação, nos anos de 2000 a 2010.

Nesta fase, a ecografia obstétrica foi o exame que mais vezes apresentou resultados alterados, tendo detetado AC em 39,2% dos casos como se observa na Tabela 3. Em 55,4% das notificações, a presença de pelo menos uma anomalia foi detetada ou no momento do nascimento, ou até ao fim do primeiro mês de vida. Para 4,5% dos registos não foi possível obter informação sobre a fase da gravidez em que foi detetada uma AC ou qual o exame alterado, porque os notificadores não tiveram acesso a essa informação. Também se contabilizaram aqui as situações em que a gravidez não tinha sido vigiada.

Independentemente do momento de deteção da primeira AC, 93,7% dos fetos ou dos recém-nascidos estava vivo quando foi feito o diagnóstico. Em 0,7% dos registos recebidos esta informação não estava preenchida.

O rastreio bioquímico (independentemente do tipo de rastreio utilizado) foi o primeiro exame alterado

Tabela 3 – Descrição do total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas, relativas ao período 2000-2010, de acordo com momento de identificação da 1ª anomalia, o estado do Feto/RN na identificação da 1ª anomalia, 1º exame alterado e realização de estudo morfológico.

Identificação da 1ª anomalia	n	%
Diagnóstico pré-natal	5030	43,7
Ao nascer	4090	35,6
Até 1 semana de vida	1911	16,6
Entre 1 e 4 semanas de vida	371	3,2
Na autópsia	57	0,5
Desconhecido	43	0,4
Total	11 502	100

Estado feto/RN na 1ª anomalia	n	%
Vivo	11191	97,3
Morto	227	2,0
Desconhecido	84	0,7
Total	11 502	100

Primeiro exame alterado	n	%
Sem resultados alterados	6036	52,5
Ecografia IG < 14 semanas	603	5,2
Ecografia IG 14 - 22 semanas	1467	12,8
Ecografia IG > 22 semanas	1643	14,3
Ecografia IG desconhecida	794	6,9
Rastreio bioquímico*	70	0,6
Amniocentese/BVC	362	3,2
Outros testes positivos	6	0,05
Desconhecido/ Não fez exames	521	4,5
Total	11 502	100

Ecografia obstétrica*	n	%
Não realizou no 1ºT nem no 2ºT	17	0,7
Realizou no 2ºT mas não no 1ºT	26	1,0
Realizou no 1ºT mas não no 2ºT	388	14,9
Realizou no 1ºT e 2ºT	466	17,9
Desconhecido	2143	82,4
Total	2 600	100

\* Dados obtidos a partir de 2008

IG – idade gestacional; BVC Biopsia de vilosidades coriônicas; T – trimestre

em 0,6% dos casos notificados. No entanto, não se pode comparar os valores desta variável com





**Tabela 4** – Descrição do total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com realização de colheita de produtos fetais, exame invasivo realizado e resultado do estudo citogenético.

Colheita produtos fetais*	n	%
Não proposta	1607	61,8
Realizou por alteração ecográfica	617	23,7
Realizou por idade materna	224	8,6
Proposta mas recusada	60	2,3
Realizou por rastreio bioquímico positivo	44	1,7
Realizou por outra razão	18	0,7
Desconhecido	30	1,2
Total	2 600	100
Exame invasivo realizado*	n	%
Amniocentese	714	27,5
Biópsia de vilosidades	148	5,7
Cordocentese	21	0,8
Desconhecido	1717	66,0
Total	2 600	100
Cariotipo	n	%
Não realizado	7 462	64,9
Sim, resultado normal	2 095	18,2
Sim, resultado patológico	1 542	13,4
Sim, resultado desconhecido	239	2,1
Inconclusivo	27	0,2
Desconhecido	137	1,2
Total	11 502	100

\* Dados colhidos a partir de 2008

## O Feto/RN

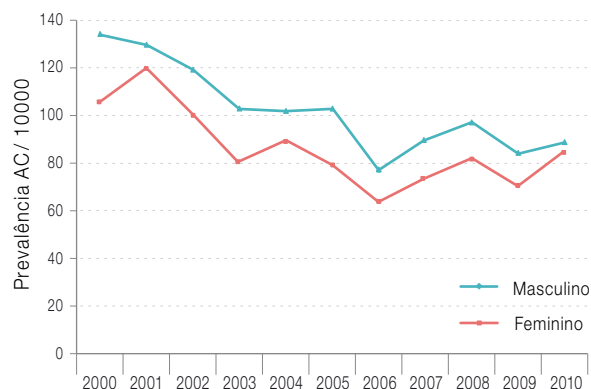
Nos onze anos em estudo, 54,9% das notificações recebidas pertenciam a indivíduos do sexo masculino e 43,4% a indivíduos do sexo feminino. Em 0,3% dos nascimentos com AC observou-se uma ambiguidade sexual e em 1,4% das notificações não estava registada qualquer refe-

rência ao sexo do indivíduo (Tabela 5). Esta falta de informação observa-se sobretudo na notificação de fetos com poucas semanas de gestação e pode ser provocada pela dificuldade em diagnosticar o sexo fetal através da avaliação macroscópica. Nestes casos, o recurso a informação obtida através do estudo anatomopatológico poderá ser fundamental para o preenchimento mais completo do questionário do RENAC.

**Tabela 5** – Descrição do total de notificações recebidas relativas ao período 2000-2010, de acordo com o sexo nos casos reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Sexo	n	%
Feminino	4989	43,4
Masculino	6317	54,9
Ambíguo	33	0,3
Desconhecido	163	1,4
Total	11 502	100

Entre 2000 e 2010, como se observa na Figura 4, a proporção de casos de AC do sexo masculino é sempre superior à do sexo feminino e só no ano de 2010 os valores para ambos os sexos se aproximam.



**Figura 4** – Evolução anual da prevalência nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas de acordo com o sexo, nos anos de 2000 a 2010.



No total dos 9192 nascimentos de crianças vivas com AC, 76,1% sobreviveu para além da primeira semana de vida e 21,8% faleceu durante a 1ª semana de vida.

A autópsia foi realizada em 81,6% dos casos de óbitos em recém-nascidos, fetos mortos e interrupções médicas da gravidez. Em 75,9% das autópsias realizadas o centro notificador conhecia o resultado do estudo anatomopatológico mas, em 5,7% das autópsias realizadas o centro notificador não teve acesso ao relatório (Tabela 6).

**Tabela 6** – Descrição do total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas relativas ao período 2000-2010, de acordo com sobrevivência para além da 1ª semana e realização de autópsia.

Sobrevivência para além da 1ª semana de vida	n	%
Sim	8754	76,1
Não	2509	21,8
Desconhecido	239	2,1
Total	11 502	100
Realização de autópsia	n	%
Sim - resultado conhecido	1949	75,9
Desconhecido	296	11,5
Não realizada	162	6,3
Sim - resultado desconhecido	146	5,7
Feto macerado	14	0,5
Total	2 567	100

A idade gestacional do Feto/RN na altura do nascimento foi calculada através da ecografia obstétrica em 79,6% dos casos notificados.

Quando o diagnóstico de uma AC aconteceu na fase pré-natal, o feto tinha, em média, 22 semanas de gestação.

## Características maternas

### Características sociodemográficas

Nos relatórios anteriores não foi apresentada qualquer análise de dados relativos à história pessoal da grávida, ou do pai do Feto/RN, devido à percentagem elevada de notificações em que se verificava a ausência total de informação relacionada com estas questões, realidade referida nessas publicações <sup>(3, 4, 6)</sup>.

Neste relatório apresenta-se uma breve análise descritiva das características maternas e paternas, antecedentes pessoais e exposições da grávida durante a gestação, uma vez que para o total dos anos em estudo o número de casos é maior e conseguimos obter uma amostra mais robusta, comparando com a realidade dos relatórios anteriores.

Em relação à idade da grávida na altura do parto, a maior percentagem de nascimentos com AC observou-se nas idades compreendidas entre os 25 e os 34 anos, o que corresponde, segundo o INE, aos intervalos de idade em que ocorre a maioria dos nascimentos em Portugal <sup>(9)</sup>.

Avaliando a situação da grávida perante o emprego, verificou-se que 71,6% das mulheres desenvolviam uma atividade profissional remunerada, 19,6% tinham uma atividade não remunerada (donas de casa), 6,3% estavam desempregadas e 2,5% eram estudantes.

Agrupadas as atividades profissionais de acordo com a tabela de Classificação Nacional de Profissões, cerca de 26% das grávidas eram trabalhadoras não qualificadas, 23,5% desenvolviam atividades intelectuais ou científicas, 22% eram vendedoras ou pessoal dos serviços, 17,5% tinham



profissões administrativas ou similares. Em 20,9% dos registos recebidos, a informação sobre a profissão da grávida não estava preenchida como se observa na [Tabela 7](#).

Desde 2008 foi introduzida uma variável que tem por objetivo estudar a relação entre o país de ori-

gem dos progenitores e o nascimento de uma criança com AC. A análise dos dados disponíveis revela uma enorme dispersão em termos mundiais, dos países de origem destas mulheres, mas não permite uma análise estatística uma vez que 76,6% dos registos não tinha esta variável preenchida.

**Tabela 7** – Descrição do total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas relativas ao período 2000-2010, de acordo com a idade da mãe, ocupação/profissão.

Grupo etário	n	%
<15 anos	12	0,1
15-19 anos	510	4,7
20-24 anos	1694	15,7
25-29 anos	3140	29,0
30-34 anos	3113	28,8
35-39 anos	1778	16,4
40-44 anos	523	4,8
45-49 anos	43	0,4
≥50 anos	1	0,0
Total	10 814	100

Situação perante o emprego	n	%
Ativa	6509	71,6
Desempregada	577	6,3
Dona de casa	1778	19,6
Estudante	225	2,5
Reformada	4	0,0
Total	9 093	100

Ocupação	n	%
Trabalhadora não qualificada	1658	25,5
Especialista das profissões intelectuais e científicas	1528	23,5
Pessoal dos serviços e vendedoras	1418	21,8
Pessoal administrativo e similares	1138	17,5
Quadros superiores da administração pública, dirigentes e quadros superiores de empresas	277	4,3
Operárias, artífices e trabalhadoras similares	229	3,5
Técnicas e profissionais de nível intermédio	179	2,7
Operadoras de instalações e máquinas e trabalhadoras da montagem	51	0,8
Forças armadas	28	0,4
Total	9 093	100
Desconhecido	2409	20,9



Considerando a paridade, verifica-se que 40,2% das mulheres eram nulíparas, em 42% dos casos a grávida já tinha tido uma ou duas gravidezes e 9,2% tinha tido três ou mais gravidezes anteriores à que foi objeto de registo.

Aprofundando um pouco mais a história obstétrica, observou-se que em 53,8% das notificações, a grávida tinha tido um ou dois abortos, 20,9% tinham optado por uma interrupção médica da gravidez por feto malformado e 7% tinham tido pelo menos uma gravidez que terminou em feto morto (Tabela 8).

**Tabela 8** – Descrição do total de notificações recebidas relativas ao período 2000-2010, de acordo com gestações anteriores, nos casos reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Gestações anteriores	n	%
Nulípara	4631	40,2
1 ou 2 gestações	4826	42,0
3 ou mais gestações	1056	9,2
Desconhecido	989	8,6
Total	11 502	100
Abortos espontâneos	n	%
0	1353	43,0
1 ou 2	1697	53,8
3 ou mais	100	3,2
Total	3 150	100
Interrupções da gravidez	n	%
0	1627	78,2
1 ou 2	434	20,9
3 ou mais	19	0,9
Total	2080	100
Feto morto	n	%
0	1671	92,9
1 ou 2	125	7,0
3 ou mais	2	0,1
Total	1 798	100

Nos anos em análise, 1,6% dos casais que teve um Feto/RN com AC recorreu a técnicas de reprodução medicamente assistida mas não existe qualquer informação sobre a técnica utilizada, porque essa variável só mais tarde foi introduzida no questionário.

### Comportamentos maternos

Os comportamentos maternos durante a gestação foram desde sempre objeto de estudo no âmbito das AC. Por esse motivo, questões relacionadas com o consumo de tabaco, álcool ou toxicodependência da grávida, sobretudo no 1º trimestre de gravidez, fazem parte do questionário do RENAC desde a sua origem, em 1997.

Estas variáveis foram analisadas apenas num dos relatórios anteriores, devido a uma percentagem razoável de notificações sem qualquer informação em relação a estas questões. Neste relatório de 11 anos decidiu-se voltar a estudar os comportamentos maternos, sendo os resultados apresentados nas tabelas seguintes.

Entre 2000 e 2010 o consumo de tabaco foi referido por 9,8% das grávidas, 2,8% das gestantes assumiu o consumo de bebidas alcoólicas e a toxicodependência foi confirmada por 0,7% das mulheres.

A Tabela 9 revela que a distribuição de consumo diário de cigarros nas 1123 (9,8%) mulheres que fumaram durante a gravidez foi: cerca de 41,4% das mulheres fumou até cinco cigarros por dia, 34,1% fumou entre cinco e dez cigarros diariamente e 21,4% fumou entre dez a vinte cigarros por dia.

Em 15,6% dos registos a informação sobre consumo de tabaco não estava preenchida.



**Tabela 9** – Descrição dos hábitos de consumo de tabaco, álcool e de drogas pelas grávidas, nos anos 2000-2010, nos casos reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Consumo de tabaco	n	%
Não	8583	74,6
Sim	1123	9,8
até 5/ dia	384	41,38
5-10 /dia	317	34,16
10-20 /dia	199	21,44
>20 dia	28	3,02
Sub-total	928	
Desconhecido	1796	15,6
Total	11 502	100
Consumo de álcool	n	%
Não	9315	81,0
Sim	325	2,8
Esporádico	72	26,09
Ligeiro	21	7,61
Moderado	137	49,64
Excessivo	46	16,67
Sub-total	276	
Desconhecido	1862	16,2
Total	11 502	100
Toxicodependência	n	%
Não	9616	83,6
Sim	83	0,7
Estimulantes do SNC (cocaína, anfetamina, )	3	5,17
Depressores do SNC (opiáceos)	26	44,83
Canabis e derivados	11	18,97
Combinação estimulante	18	31,03
Sub-total	58	100
Desconhecido	1803	15,7
Total	11 502	100

Nas 325 (2,8%) mulheres que assumiram ter ingerido álcool pelo menos durante o 1º trimestre de gravidez, foi referida uma frequência moderada por 49,6% das grávidas, cerca de 26% referiu um consumo reduzido e 16,6% das mulheres assumiu um consumo excessivo de bebidas alco-

ólicas. Em 16,2% das notificações, esta variável não estava preenchida.

A toxicodependência foi referida por 83 (0,7%) mulheres. Os opiáceos foram os mais utilizados (44,8%), seguidos pelo consumo de estimulantes (31%) e pelo consumo de canábise seus derivados (19%).

Em 15,7% das notificações, esta questão não estava preenchida.

Em Portugal, desde 1998 que é considerada uma componente base dos cuidados pré-concepcionais a suplementação com ácido fólico das mulheres que desejem engravidar. Esta recomendação da Direção-Geral da Saúde foi revista em 2006 e preconiza que toda a mulher que deseja engravidar deve iniciar suplemento com ácido fólico, pelo menos dois meses antes de suspender o método contraceptivo utilizado. Estas recomendações têm por base estudos que demonstram a importância do uso desta vitamina na prevenção primária dos defeitos do tubo neural (DTN) <sup>(15)</sup>.

A questão sobre a utilização do ácido fólico foi introduzida no questionário do RENAC em 2004. Entre 2004 e 2010 observa-se um aumento ligeiro na percentagem de grávidas que iniciaram o suplemento com ácido fólico antes da gravidez mas, apenas 6,2% das mulheres utilizou esta medida preventiva como se pode observar na [Tabela 10](#).



**Tabela 10** – Descrição do período de início de consumo de ácido fólico pelas mães no total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas, relativas aos anos 2004 – 2010.

Acido fólico nesta gravidez *	n	%
Sim, início antes da gravidez	718	6,2
Sim, início no 1º trimestre	3062	26,6
Não tomou	528	4,6
Desconhecido	7194	62,6
Total	11 502	100

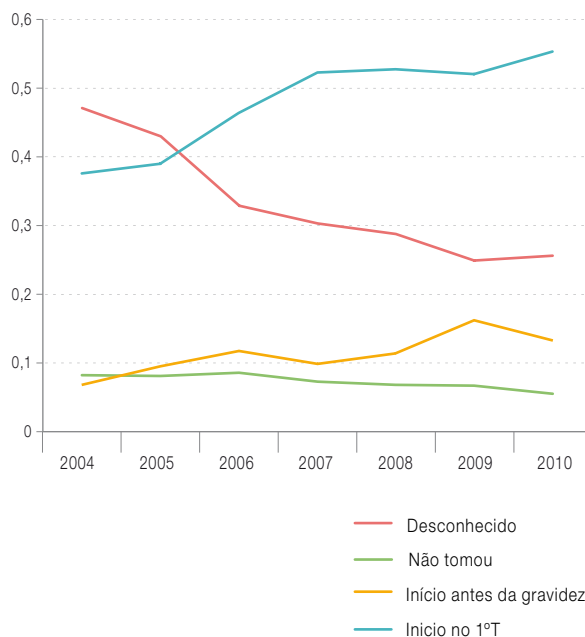
\* Dados colhidos a partir de 2004

A grande maioria das grávidas iniciou a toma de ácido fólico durante o 1º trimestre da gravidez (26,6%), como se pode observar na [Figura 5](#), o que compromete a redução da prevalência dos DTN, uma vez que o encerramento do tubo neural acontece antes do final do 1º mês de vida do embrião, altura em que, numa gravidez não planeada, a mulher pode não suspeitar estar grávida.

Sublinhe-se que entre 2004 e 2010, 62,6% dos registos recebidos não tinha esta questão preenchida. Apesar de se observar uma redução progressiva da percentagem de notificações sem informação sobre o uso do ácido fólico, a ausência de informação introduz um viés nos resultados e dificulta uma avaliação mais precisa sobre a adesão das mulheres a esta medida de prevenção primária.

Neste estudo considera-se como “não tomou” ácido fólico, as grávidas que iniciaram o consumo desta vitamina após o primeiro trimestre da gravidez ([Figura 5](#)).

Um dos objetivos do RENAC é contribuir para a identificação de fatores externos associados à ocorrência de AC. Sabendo que o uso de medi-



**Figura 5** – Evolução anual dos casos notificados de acordo com a toma de ácido fólico, nos anos de 2000 a 2010, nos registos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

camentos durante a gravidez pode ser teratogénico para o feto, a [Figura 6](#) apresenta os dados acerca da utilização de medicamentos durante o 1º trimestre de gravidez. Estes dados nunca haviam sido objeto de análise em qualquer relatório do RENAC, sobretudo devido ao baixo grau de preenchimento desta variável (46,4%).

Nos onze anos em estudo, 45,6% das mulheres refere não ter tomado qualquer medicamento durante os primeiros 3 meses de gravidez (exclui-se o uso de vitaminas como ácido fólico ou ferro) e 7,9% afirmam ter consumido pelo menos um medicamento no 1º trimestre.

Agrupados os medicamentos de acordo com alguns dos grandes grupos do Índice Nacional Terapêutico, verificou-se que o grupo dos antisséticos, antibióticos e antivirais foi o mais referido como sendo utilizado nos primeiros três meses de gra-

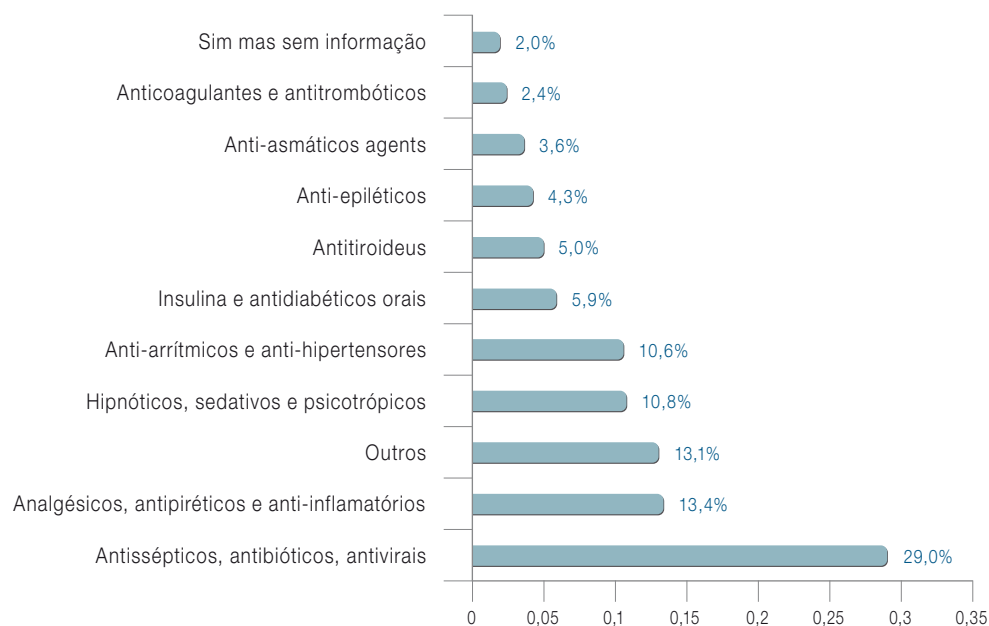


Figura 6 – Distribuição percentual de medicamentos tomados pela grávida durante o 1º trimestre da gravidez, nos casos de anomalia congénita reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.

videz (29%), seguido do grupo dos analgésicos, antipiréticos e anti-inflamatórios (13,4%). No grupo denominado “Outros”, incluem-se por de maior utilização, os anti-histamínicos (0,83%), as hormonas sexuais (0,83%), as vacinas (0,73%), atropínicos, antiespasmódicos e esteroides adrenocorticais (0,62% cada), tocolíticos (0,41%), entre outros.

Em 2% dos registos não estava identificado o grupo a que pertencia o medicamento utilizado pela grávida.

## Doença materna: doença crónica, anomalia congénita e doença durante a gravidez

### Doença crónica materna

No período de 2000 a 2010, a prevalência de doença crónica materna foi de 9,1%, tendo aumentado de 6,9% em 2000 para 14,0% em 2010 ( $p < 0,001$ , Teste Qui-quadrado para tendência de proporções). Em 10,3% dos registos enviados ao RENAC, não existia referência à presença, ou não, de qualquer doença crónica materna. É importante referir que, mercê do esforço dos notificadores, a subnotificação desta variável sofreu uma redução para cerca de 5% em 2009 e 2010 (Figura 7).

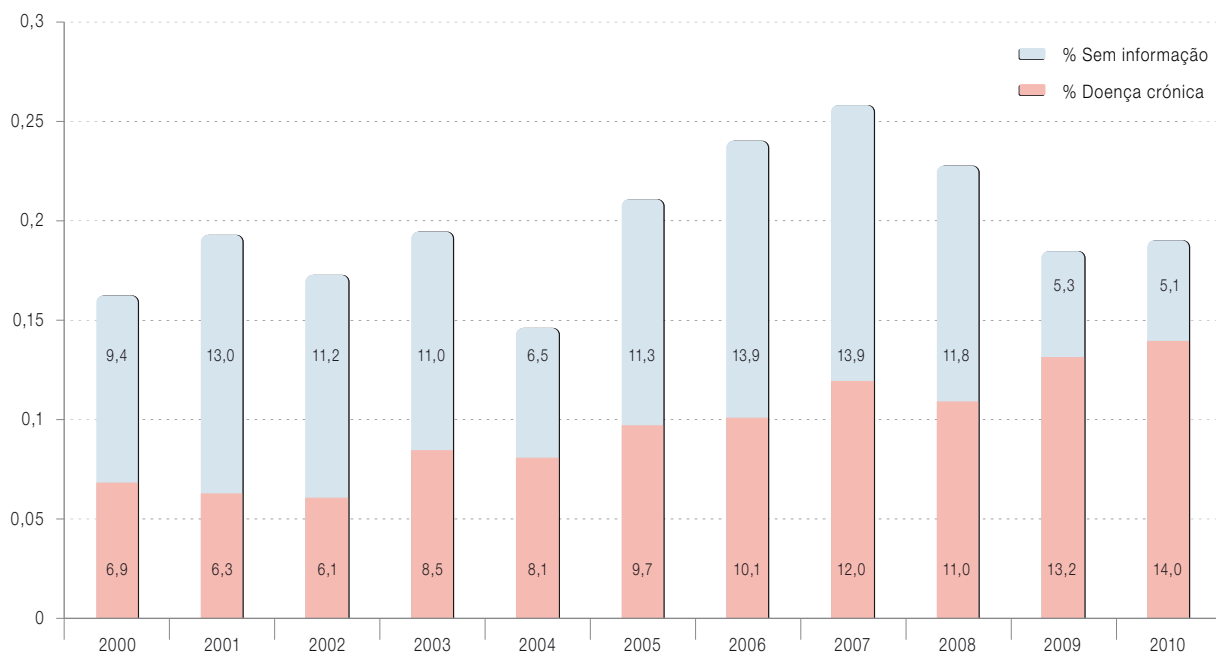


Figura 7 – Prevalência de grávidas com informação registada sobre presença, ou não, de pelo menos uma doença crónica entre 2000 a 2010, nos casos reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

As doenças crónicas maternas mais notificadas foram a asma (40,9%), as patologias da tiróide (22,8%), a epilepsia (14,9%) e a diabetes mellitus (10,7%). Em percentagens muito baixas também foi referida patologia renal, psiquiátrica e diversas doenças metabólicas (Figura 8).

### Anomalia congénita materna

Nos anos em estudo, 2,5% das grávidas eram portadoras de pelo menos uma anomalia congénita mas não se obteve informação em relação a esta variável em 10,7% dos registos recebidos.

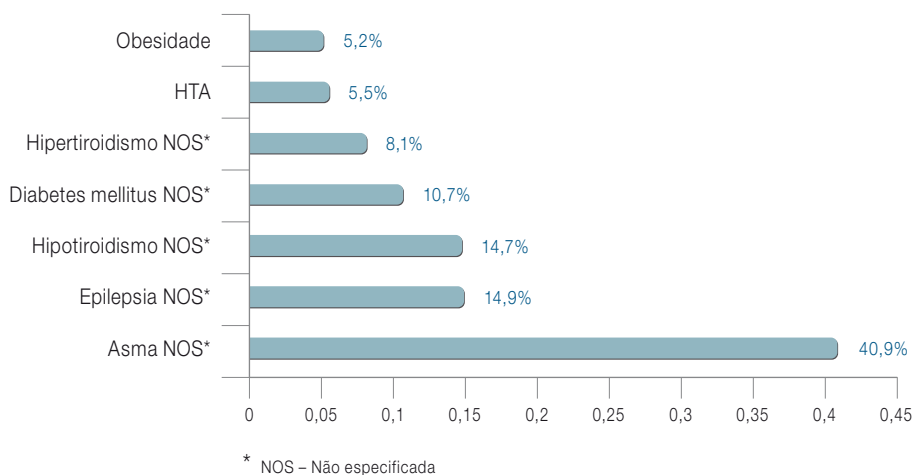


Figura 8 – Distribuição percentual de doenças crónicas maternas reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.

## Doença materna durante a gravidez

Foi diagnosticada a presença de pelo menos uma doença (normalmente aguda mas também crónica, sem diagnóstico anterior) durante o primeiro trimestre da gravidez em 9,0% das grávidas mas, em cerca de 42% dos questionários recebidos entre 2000 e 2010, não se obteve qualquer informação sobre esta questão. Assim, devido à elevada percentagem de registos sem informação, deve-se olhar para os valores apresentados na [Figura 9](#) com alguma cautela, sabendo que os valores podem estar subestimados.

A doença materna aguda mais vezes diagnosticada durante o primeiro trimestre da gravidez foi a “Infecção urinária” (32,7%), seguida da “Hipertensão durante a gravidez” (15%) e da “Diabetes gestacional” (13%). Em “Outras” estão incluídas doenças com pouca expressão percentual isoladamente, como é o caso da rubéola (1 caso), herpes *simplex*, varicela ou toxoplasmose ([Figura 9](#)).

Sabendo que os fatores ambientais podem estar na génese das AC, desde o início que o questionário do RENAC inclui uma questão relacionada com o contacto da grávida com eventuais agentes teratogénicos, tanto através da sua atividade profissional como em tempo de lazer. Voltando a salvaguardar o cuidado com que se deve olhar para os pequenos números, decidimos analisar esta variável para os anos em estudo.

A exposição a agentes químicos apresenta a maior percentagem de casos (54,7%), incluindo-se neste grupo o contacto com “colas”, “ácidos”, “tintas”, “pesticidas” entre outros. Alguns dos casos inseridos neste grupo podem não ser um “verdadeiro” contacto com substâncias teratogénicas pelo que esta variável precisa de mais informação de modo a controlar possíveis vieses ([Tabela 11](#)).

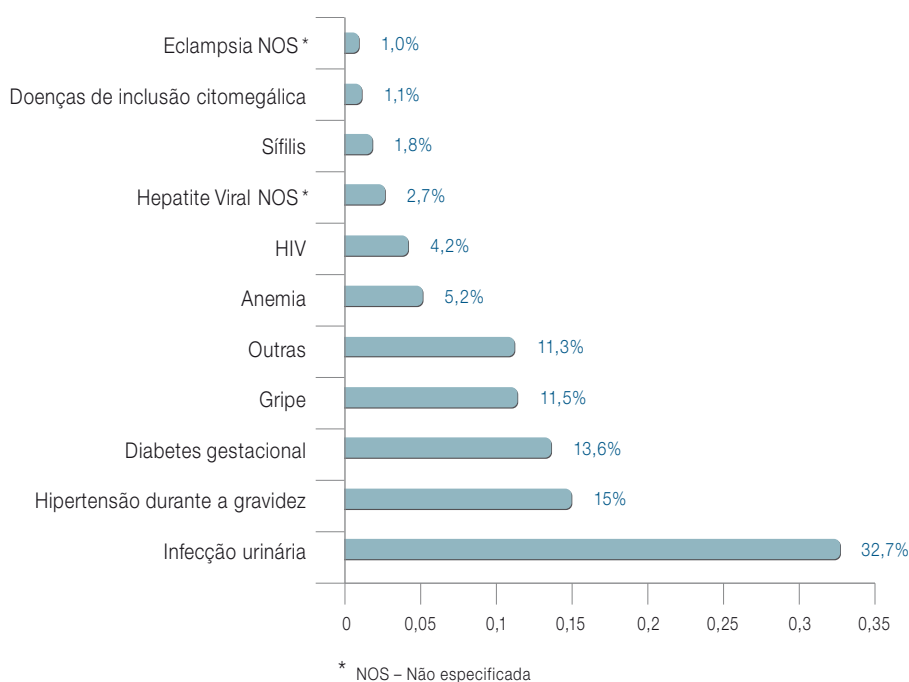


Figura 9 – Distribuição percentual de doenças maternas detetadas durante o 1º trimestre da gravidez entre 2000 e 2010, nos casos reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.



**Tabela 11** – Descrição das exposições da grávida a agentes teratogénicos nos anos 2000-2010, nos casos reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas

Agente teratogénico	n	%
Agentes químicos	81	54,73
Agentes medicamentosos	23	15,54
Ambiental	11	7,43
Radiação	23	15,54
Calor excessivo	10	6,76
Total	148	100

O grupo “calor excessivo” refere-se a situações de trabalho junto de fornos e similares e não a temperatura atmosférica elevada.

**Tabela 12**

– Descrição do total de notificações recebidas pelo RENAC relativas ao período 2000-2010, de acordo com a ocupação do pai.

Idade do pai	n	%
15-24	1046	11,24
25-34	5199	55,89
35-54	3014	32,4
≥55	43	0,46
Total	9302	100
Situação perante o emprego	n	%
Ativo	8137	796,5
Desempregado	192	2,3
Doméstico	4	0,1
Estudante	63	0,7
Reformado	34	0,4
Total	8 430	100
Ocupação	n	%
Trabalhadores não qualificados	2081	25,6
Operários, artífices e trabalhadores similares	1881	23,1
Especialistas das profissões intelectuais e científicas	1119	13,8
Pessoal dos serviços e vendedores	1089	13,4
Operadores de instalações e máquinas e trabalhadores da montagem	694	8,5
Quadros superiores da administração pública, dirigentes e quadros superiores de empresas	472	5,8
Pessoal administrativo e similares	377	4,6
Técnicos e profissionais de nível intermédio	249	3,1
Forças armadas	131	1,6
Agricultores e trabalhadores qualificados da agricultura e pescas	44	0,5
Total	8 137	100

## Características paternas

### Características sociodemográficas

Ao longo dos anos em estudo, foi sempre muito significativa a percentagem de registos recebidos sem qualquer informação acerca do pai do Feto/RN e, por isso, não foi analisada a informação relativa a este progenitor nos relatórios anteriores.

No total dos 11 anos em análise, a média das idades paternas foi de 32 anos, sendo a idade mais jovem registada 15 anos e a idade mais elevada 78 anos. Em cerca de 20% do total das notificações recebidas pelo RENAC não estava referida a idade paterna.



Nas 8430 notificações com informação sobre a profissão do pai, 96,5% dos pais desenvolviam uma atividade profissional, cerca de 2% estavam desempregados e os restantes eram estudantes ou reformados. Considerando as ocupações, observa-se que 25,6% eram trabalhadores não qualificados, 23,1% eram operários ou artífices, 13,8% desenvolviam atividades intelectuais ou científicas e 13,4 % trabalhavam nos serviços e nas vendas. Em 26,7% dos registos, a questão sobre a profissão não estava preenchida (Tabela 12).

### Anomalia congénita paterna

Em 1,7% das notificações recebidas, o pai do Feto/RN era portador de pelo menos uma anomalia congénita mas em 19,7% dos questionários não se obteve informação em relação a esta variável.

### Características dos familiares de ambos os progenitores

Em 70,6% dos registos recebidos entre 2000 e 2010 não foi identificada qualquer AC nos familiares do Feto/RN. Eram portadores de uma AC igual ao Feto/RN 2,9% dos familiares maternos e 1,2% dos familiares paternos. Tinham uma AC diferente 4,1% dos familiares maternos e 2% dos familiares paternos. Nestas variáveis encontrou-se uma percentagem entre os 22% e os 28% de registos que não tinham dados. São considerados familiares os irmãos do feto, os avós, os tios e primos em vários graus (Tabela 13).

**Tabela 13** – Descrição do total de notificações recebidas pelo RENAC relativas ao período 2000-2010, de acordo com a existência de anomalias nos familiares maternos e paternos.

Anomalias nos familiares da mãe	n	%
Não	8116	70,6
Não sabe	2553	22,2
Outra	473	4,1
A mesma anomalia (igual ao Feto/RN)	329	2,9
A mesma e outra	31	0,3
Total	11 502	100

Anomalias nos familiares do pai	n	%
Não	7861	68,3
Não sabe	3266	28,4
Outra	228	2,0
A mesma anomalia (igual ao Feto/RN)	138	1,2
A mesma e outra	9	0,1
Total	11 502	100

Em 2% das notificações recebidas verificou-se uma relação de consanguinidade entre os progenitores mas, 20% dos inquiridos não tinha esta questão preenchida.



## Distribuição dos casos com AC por área geográfica da residência das mães

Sendo o RENAC um registo de base populacional tem por objetivo determinar a prevalência das AC considerando a sua distribuição geográfica, de acordo com o local de residência da grávida durante a gestação.

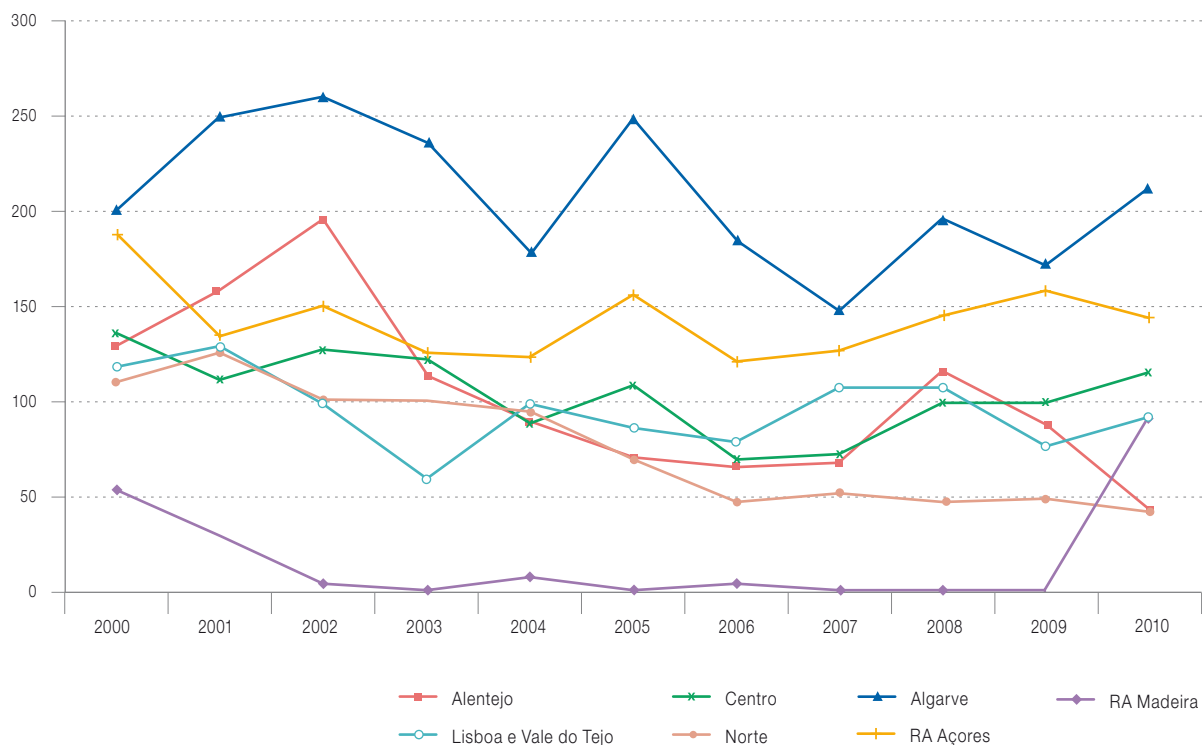
A [Figura 10](#) apresenta a evolução anual da prevalência de nascimentos com AC por região geográfica com base na residência da grávida durante a gestação, notificados ao RENAC entre 2000 e 2010.

As alterações na tendência da prevalência de AC ao longo dos anos em estudo, para cada região geográfica, pode refletir tendências reais mas tam-

bém o maior ou menor esforço de notificação por parte dos registos locais. Assim, deve-se olhar com algum cuidado para o gráfico da [Figura 10](#).

A percentagem de registos em que a região de residência da grávida não estava referida varia, para os anos em análise, entre 0% e 4%.

De modo a ultrapassar as dificuldades referidas acima com a avaliação anual da prevalência de casos com AC, foi calculada a taxa de prevalência para a totalidade do período em estudo, em função do concelho de residência da mãe. Esta taxa foi cartografada, tendo como referência a escala de valores internacionalmente aceite <sup>(12)</sup> até 199,9 casos por 10000 nascimentos/ano; entre 200,0 e 299,9 casos por 10000 nascimentos/ano; 300,0 casos ou mais por 10000 nascimentos/ano.



**Figura 10** – Evolução anual da prevalência de nascimentos com anomalias congénitas reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a região de residência da mãe nos anos de 2000 a 2010.



A [Figura 11](#) revela que a prevalência de casos de AC é, para a maioria dos concelhos de Portugal, inferior a 199,9 por 10000 nascimentos/ano.

Os concelhos em que o valor é 200 por 10000 nascimentos/ano ou superior tendem a aglomerar-se geograficamente. De igual forma, grande parte dos concelhos para os quais não há qualquer caso de AC registado são geograficamente limítrofes, constituindo um aglomerado formado por Vila Nova de Poiares, Arganil, Góis, Pampilhosa da Serra e Pedrogão Grande.

O índice global de Moran apresenta um valor z de 6.4 e um valor  $p < 0.001$ , que permitem inferir que a probabilidade da distribuição das taxas de prevalência dos concelhos ser aleatória é inferior a 1%.

A [Figura 12](#) apresenta os aglomerados das taxas de prevalência, calculados através do índice local de Moran.

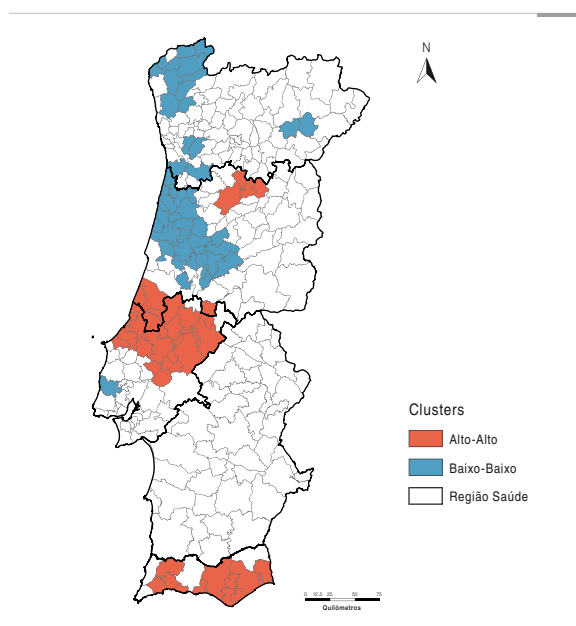


Figura 12 – Aglomerados de casos de anomalias congénitas (/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010 (Índice Local de Moran).

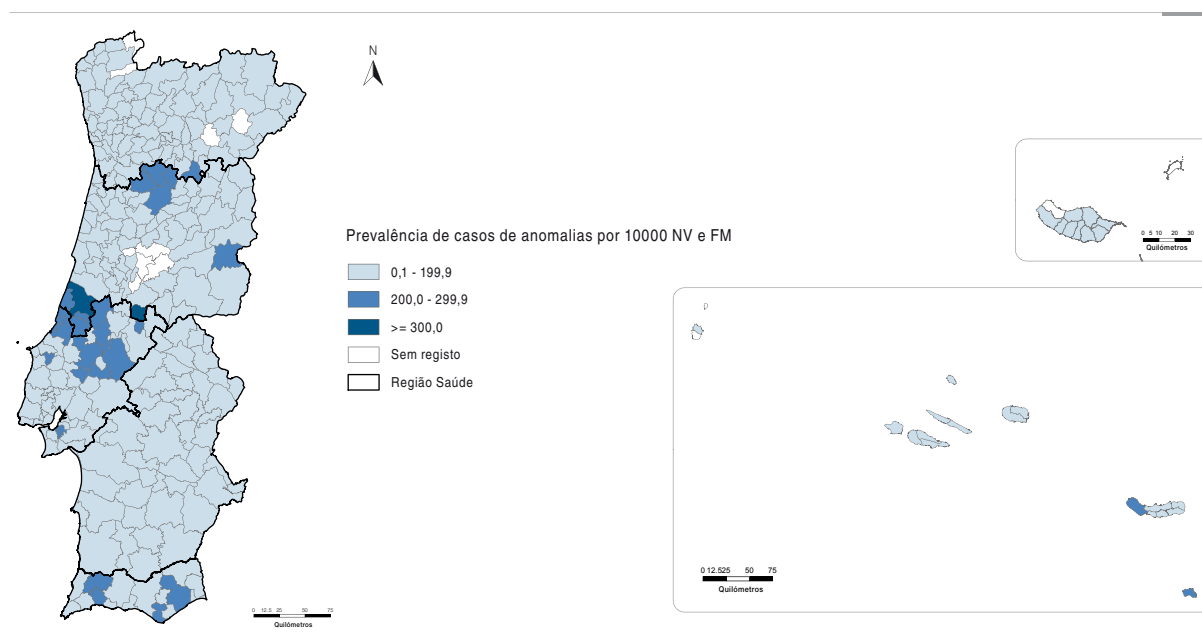


Figura 11 – Prevalência de casos de AC (/10000) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas no total dos anos de 2000 a 2010 reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.



Identificam-se aglomerados de valores elevados em concelhos dos distritos de Faro, Leiria, Santarém e Viseu, a saber:

- Monchique, Lagos, Portimão e Lagoa, no Algarve;
- Albufeira, Loulé, S. Brás de Alportel, Faro, Olhão, Tavira, Vila Real de Santo António e Castro Marim, no Algarve;
- Nazaré, Alcobaça, Caldas da Rainha, Óbidos, Rio Maior, Santarém, Cartaxo, Alcanena, Ourém, Torres Novas, Tomar, Vila Nova da Barquinha, Entroncamento, Sardoal, Constância, Abrantes, Golegã, Chamusca, Alpiarça, Almeirim e Salvaterra de Magos, em LVT e Marinha Grande, Leiria, Batalha, Porto de Mós e Vila de Rei, no Centro;
- Viseu, Vila Nova de Paiva, Sátão e Aguiar da Beira, no Centro.

Os aglomerados de valores baixos poderão ter alguma influência de subnotificação de casos, tanto mais que englobam concelhos para os quais não foi recebido qualquer registo pelo RENAC no período de 2000 a 2010, o que está abaixo do valor expectável.

É extremamente importante perceber até que ponto estes aglomerados estão relacionados com a ocorrência real de maior ou menor número de casos ou, alternativamente, com a já referida maior ou menor notificação.

## A destacar

- Observou-se uma diminuição da prevalência de casos com AC notificados nos anos 2000 a 2010, apesar do esforço de alguns centros notificadores em recuperarem casos anteriormente não enviados ao RENAC. Esta diminuição poderá estar associada a uma subnotificação de casos;
- Entre os anos 2005 e 2010 aumentou a percentagem de casos com AC detetados na fase pré-natal, o que poderá estar relacionado com uma maior oferta de acesso aos Centros de Diagnóstico Pré-Natal;
- A prevenção primária dos DTN pode estar comprometida considerando a reduzida percentagem de mulheres que tomou ácido fólico na fase pré-concepcional, nos anos em estudo;
- É importante melhorar a quantidade e qualidade dos dados enviados ao RENAC sobre as características maternas e paternas, e assim permitir a realização de estudos que mostrem a sua eventual influência na génese das AC;
- Identificaram-se aglomerados de nascimentos com AC em alguns concelhos de Portugal Continental, para o total dos anos em estudo.

# Parte II

## Epidemiologia das Anomalias Congénitas

---



[www.insa.pt](http://www.insa.pt)



Registo Nacional de  
Anomalias Congénitas \_2000/2010



## Resultados

### Distribuição da prevalência de AC

Os 11 502 casos de anomalias congénitas (AC) notificados entre 2000 e 2010 apresentavam um total de 17 502 anomalias. Em 72,6% dos indivíduos observa-se uma anomalia isolada e em 27,4% dos casos foram diagnosticadas mais do que uma anomalia para cada indivíduo (Tabela 14).

A distribuição de AC segundo os grandes grupos considerados na CID 10, para o conjunto dos anos em análise, está representada na Tabela 15.

As anomalias cardiovasculares foram as mais prevalentes (38,87 casos/10000 nascimentos), seguidas das alterações músculo-esqueléticas (29,09 casos/10000 nascimentos) e das anomalias do aparelho urinário (19,29 casos/10000 nascimentos). As anomalias cromossómicas apresentaram uma prevalência de 13,42 casos/10000 nascimentos no mesmo período.

Tabela 14 – Frequência de anomalias congénitas simples e múltiplas reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, entre 2000 e 2010.

Tipo de anomalias	n	%
Simple	8351	72,6
Múltipla	3151	27,4
2	1781	15,49
3	685	5,96
4	326	2,83
5	168	1,46
6	84	0,73
7	44	0,38
8	28	0,24
9	16	0,14
10	9	0,08
11	5	0,04
12	1	0,01
13	2	0,02
14	2	0,02
Total	11502	100

Tabela 15 – Número total, percentagem e prevalência de anomalias congénitas (/10000 nascimentos), por grande grupo da CID 10, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas (AC) no período 2000 a 2010.

CID 10	Designação	2000 - 2010		
		Total de anomalias	%	Prevalência /10000
Q00 - Q07	AC do sistema nervoso central	1249	7,1	10,44
Q10 - Q18	AC do olho, ouvido, face e pescoço	972	5,6	8,12
Q20 - Q28	AC do aparelho circulatório	4653	26,6	38,87
Q30 - Q34	AC do aparelho Respiratório	237	1,4	1,98
Q35 - Q37	Fenda labial e fenda palatina	658	3,8	5,50
Q38 - Q45	AC do aparelho digestivo	829	4,7	6,93
Q50 - Q56	AC do aparelho genital	852	4,9	7,12
Q60 - Q64	AC do aparelho urinário	2309	13,2	19,29
Q65 - Q79	AC e deformações do sistema músculo-esquelético	3482	19,9	29,09
Q80 - Q89	Outras AC	655	3,7	5,47
Q90 - Q99	Anomalias cromossómicas	1606	9,2	13,42
	Total	17 502	100	146,22



Comparando as prevalências dos grandes grupos de AC registadas pelo RENAC em Portugal entre os anos 2000 e 2010, com os valores apresentados pelo registo europeu de anomalias - EUROCAT – para os mesmos anos, observa-se uma concordância em relação à hierarquia dos grandes grupos com as prevalências mais elevadas (Anexo).

Considerando a influência que as anomalias cromossómicas podem ter no aparecimento de malformações estruturais, a Tabela 16 revela a prevalência das AC por grandes grupos, depois de terem sido retirados todos os casos com anomalias cromossómicas registadas pelo RENAC entre os anos 2000 e 2010. Observam-se pequenas reduções no valor da prevalência em todos os grandes grupos, sendo o grupo das AC do aparelho circulatório o que revela uma maior diminuição (3%).

### Distribuição do total de anomalias por grandes grupos segundo o sexo do feto ou do recém-nascido e nascimento simples ou múltiplo

Para a maioria dos grandes grupos de AC observa-se um equilíbrio relativo na distribuição percentual das malformações por sexo (Figura 13). No entanto, as AC do aparelho urinário e do aparelho genital apresentam maior percentagem de casos do sexo masculino com 69% e 84,4% respetivamente. Também as AC do aparelho digestivo e a fenda labial e, ou, do palato se observam em maior percentagem nos indivíduos do sexo masculino. Estas observações podem sugerir uma relação entre o sexo dos indivíduos e o tipo de AC.

Nas AC do SNC verifica-se maior percentagem de notificações com referência a “sexo desconhecido” (3,4%), talvez devido à idade gestacional precoce em que algumas AC deste grupo são diagnosticadas, conjugada com a opção de IMG.

**Tabela 16** – Número total, percentagem e prevalência de anomalias congénitas (/10000 nascimentos) excluindo as anomalias congénitas cromossómicas, por grande grupo da CID 10, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas (AC) no período 2000 a 2010.

CID 10	Designação	2000 - 2010			
		Total de anomalias	%	Nascimentos	Prevalência /10000
Q00 - Q07	AC do sistema nervoso central	1217	7,9	1196925	10,17
Q10 - Q18	AC do olho, ouvido, face e pescoço	950	6,2	1196925	7,94
Q20 - Q28	AC do aparelho circulatório	4297	27,9	1196925	35,90
Q30 - Q34	AC do aparelho respiratório	236	1,5	1196925	1,97
Q35 - Q37	Fenda labial e fenda palatina	651	4,2	1196925	5,44
Q38 - Q45	AC do aparelho digestivo	807	5,2	1196925	6,74
Q50 - Q56	AC do aparelho genital	847	5,5	1196925	7,08
Q60 - Q64	AC do aparelho urinário	2290	14,9	1196925	19,13
Q65 - Q79	AC do sistema músculo-esquelético	3447	22,4	1196925	28,80
Q80 - Q89	Outras AC	639	4,2	1196925	5,34
	Total	15381	100	1196925	128,50

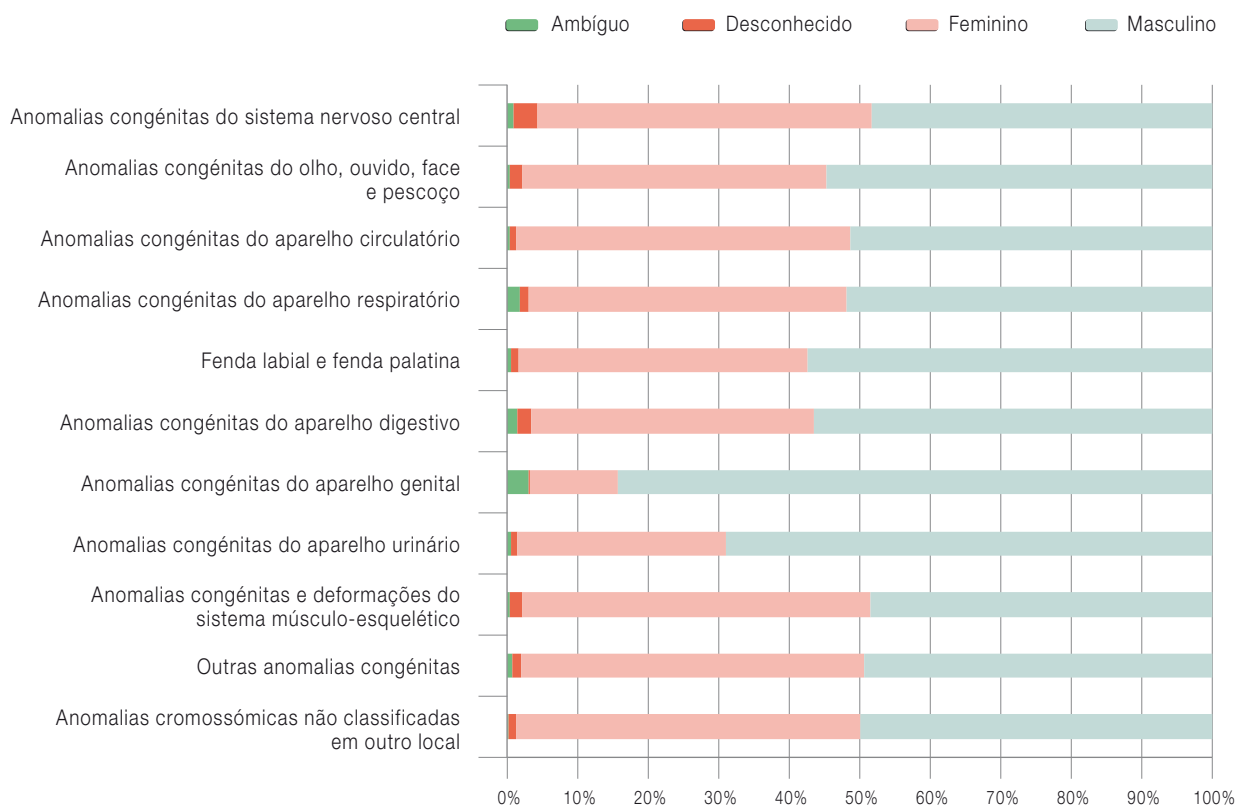


Figura 13 – Distribuição das frequências de anomalias congénitas por grandes grupos segundo o sexo do Feto ou do recém-nascido, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010

Comparando a gravidez simples e a gravidez múltipla (independentemente do número de indivíduos malformados) verifica-se que as gravidezes múltiplas apresentam maior percentagem de casos com AC do aparelho respiratório (70%,  $p=0,001$ ) e do aparelho digestivo (65%,  $p<0,001$ ) seguidas das AC do olho, ouvido, face e pescoço, embora neste último grupo sem significância estatística (Figura 14).

Nos partos simples observa-se maior percentagem de anomalias cromossómicas (>60%  $p=0,002$ ) e AC do SNC ( $p=0,019$ ) comparativamente aos partos múltiplos.

Para os restantes grupos de AC verifica-se um relativo equilíbrio entre a percentagem de casos de gravidez simples e casos de gravidez múltipla.

## Distribuição do total das anomalias congénitas de acordo com a idade dos progenitores

A Tabela 17 descreve a prevalência do número total de AC registadas pelo RENAC entre os anos 2000 e 2010, distribuídas pelos grupos etários das mães à data do parto, segundo os grupos etários utilizados pelo Instituto Nacional de Estatística <sup>(9)</sup>.

Observa-se uma prevalência moderadamente mais elevada de AC no grupo etário inferior aos 15 anos de idade comparativamente aos valores observados nos grupos etários seguintes. A partir do grupo etário materno 35-39 anos voltam a observar-se prevalências mais elevadas, em concordância com os resultados internacionais <sup>(16)</sup>.

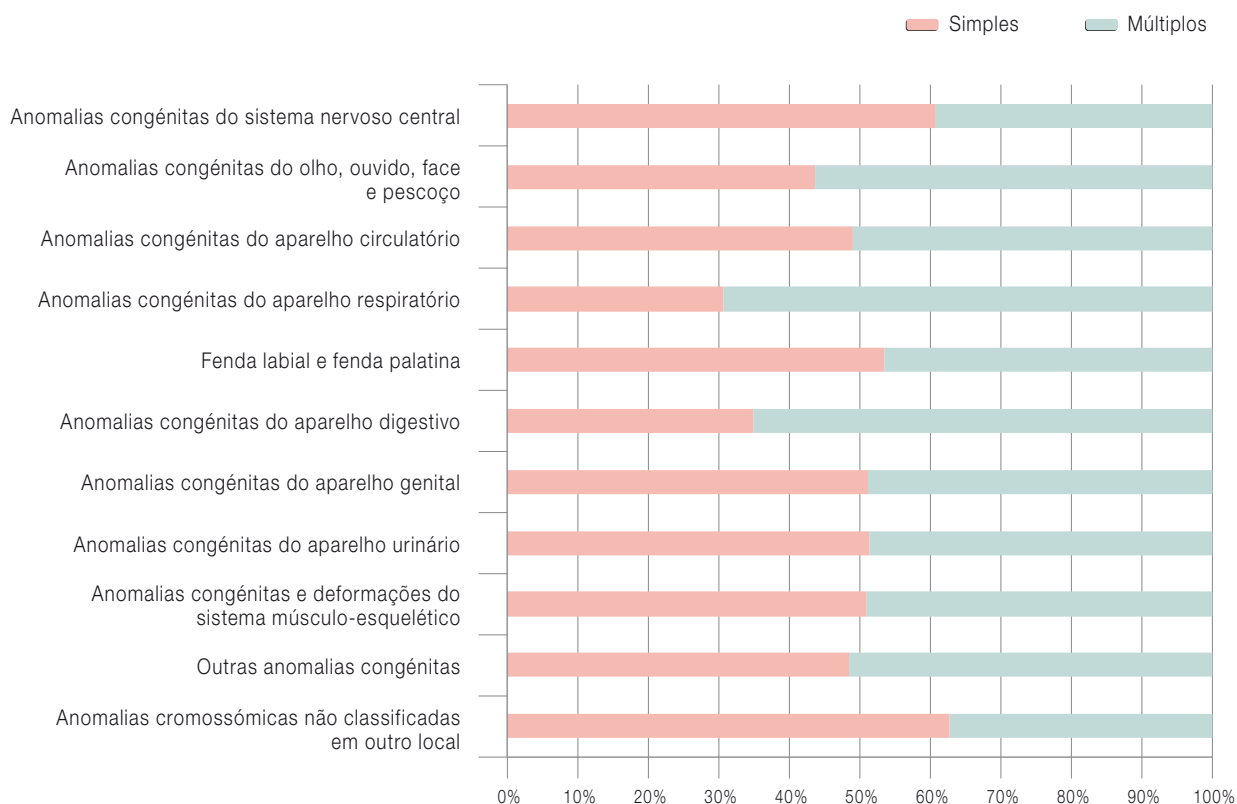


Figura 14 – Distribuição da frequência de anomalias congénitas por grandes grupos segundo o tipo de nascimento, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.

Tabela 17 – Distribuição do número total, frequência relativa (%) e prevalência (/10000 nascimentos) das anomalias congénitas reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas durante o período 2000 a 2010, de acordo com a idade da grávida à data do parto.

Idade da mãe	n	%	Nascimentos	Prevalência /10000
<15	15	0,09	864	173,61
15-19	804	4,88	60741	132,37
20-24	2663	16,17	191764	138,87
25-29	4686	28,46	367434	127,53
30-34	4779	29,02	374314	127,67
35-39	2721	16,52	166863	163,07
40-44	733	4,45	32076	228,52
45-49	64	0,39	1748	366,13
≥50	1	0,01	152	65,79
Total	16466	100	1195956	137,68



## Variação na prevalência de algumas anomalias congénitas específicas em relação à idade da mãe

A observação da [Tabela 18](#) revela que na maioria dos grandes grupos de AC não se verifica oscilação significativa nos valores da prevalência entre os diversos grupos de idade das mães. No entanto, nas idades maternas inferiores a 20 anos observa-se uma prevalência mais elevada da gastrosquisis (3,9%) e relativamente mais elevada da fenda labial (2,27%), em comparação com outras idades mater-

nas. Verifica-se, também, um aumento da prevalência das AC do aparelho circulatório nas idades maternas iguais ou superiores aos 35 anos, de acordo com resultados de outros estudos. Mantém-se a evidência de maior variação da prevalência de anomalias cromossómicas com o aumento da idade materna. Nos anos em estudo a prevalência deste grupo de AC aumenta 28,41% no grupo etário 35-39 anos face ao grupo etário anterior e 83,59% a partir dos 40 anos de idade. Neste último grupo etário, a trissomia 21 foi diagnosticada em 58,57% dos casos com alterações cromossómicas.

**Tabela 18** – Distribuição da prevalência de anomalias congénitas específicas de acordo com a idade das mães à data do nascimento, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.

	<20	20-29	30-34	35-39	≥40	Total	p-value
Sistema nervoso central	10,88	10,55	8,63	10,37	10,30	9,93	<0,001
Anencefalia	1,95	1,79	1,23	1,50	0,29	1,54	0,007*
Espinha bífida	2,76	2,32	2,40	2,22	1,77	2,34	0,09
Encefalocelo	0,32	0,50	0,21	0,78	0,59	0,44	0,153
Hidrocefalia	1,46	1,73	1,58	1,68	2,94	1,70	0,853
Olhos, face, orelha e pescoço	9,90	7,42	7,48	8,33	8,83	7,73	0,016
Coração e aparelho circulatório	28,73	34,53	35,24	40,63	52,39	35,81	<0,001
Aparelho respiratório	1,62	2,06	1,50	2,10	2,65	1,88	0,395
Fenda labial e/ou fenda palatina	7,63	5,51	4,89	4,61	4,41	5,27	<0,001
Fenda labial	2,27	1,38	1,31	0,90	1,47	1,34	0,024
Fenda palatina	3,41	2,18	2,48	1,98	1,77	2,30	0,008
Fenda labial e fenda palatina	1,95	1,95	1,10	1,74	1,18	1,63	0,007
Aparelho digestivo	8,77	6,21	5,90	7,01	8,24	6,41	0,038
Órgãos genitais	7,30	6,96	6,81	6,41	6,18	6,83	0,001
Aparelho urinário	14,12	18,40	17,95	19,18	17,07	18,11	<0,001
Aparelho osteomuscular	32,95	27,61	24,90	30,32	35,32	27,63	<0,001
Polidactilia	4,06	3,56	2,46	3,24	4,71	3,23	0,02
Sindactilia	3,08	2,45	2,62	3,12	2,65	2,63	0,417
Hérnia diafragmática	0,65	1,20	1,23	1,62	2,65	1,28	0,686*
Onfalocelo	0,32	0,68	0,77	0,72	2,06	0,74	0,403
Gastrosquisis	3,90	1,07	0,40	0,36	0,29	0,89	<0,001*
Outras AC	5,84	5,40	4,27	5,69	5,89	5,13	0,046
Anomalias cromossómicas	5,19	6,78	10,10	28,41	83,59	12,94	<0,001
Síndrome de Down	2,92	2,93	4,94	17,50	58,57	7,17	<0,001
Síndrome de Edwards e Síndrome de Patau	0,32	1,14	1,82	5,45	16,78	2,36	<0,001*

\* Pressupostos do teste de qui-quadrado não verificados

### Variação na distribuição de algumas anomalias congénitas específicas em relação à presença de doença crónica materna

Nas grávidas com doença crónica a maioria dos fetos ou recém-nascidos apresentavam AC que se distribuíam principalmente pelos seguintes grandes grupos: 1º. anomalias cardíacas (29,5%); 2º. anomalias do sistema músculo-esquelético (18,6%); 3º. anomalias do sistema urinário (13,3%); 4º. anomalias do SNC (6,3%) (Figura 15).

O estudo da relação entre a presença de doença crónica materna e a ocorrência de AC do feto ou

no RN, revela uma relação estatisticamente significativa entre a presença de epilepsia materna e o nascimento de uma criança com anomalia(s) congénita(s) do SNC ( $p=0,002$ ). Observa-se igualmente uma relação entre a diabetes mellitus materna não especificada (NOS\*) e a presença de anomalias cardíacas no feto ou recém-nascido, embora sem significância estatística ( $p=0,09$ ). Nas AC do sistema músculo-esquelético e do sistema urinário, a asma e as doenças da tiroide são as DC maternas mais vezes referidas, não se tendo encontrada relação estatisticamente significativa. Dadas as características do registo, estes resultados não devem ser desvalorizados dado o seu relevo potencial para a prevenção das AC.

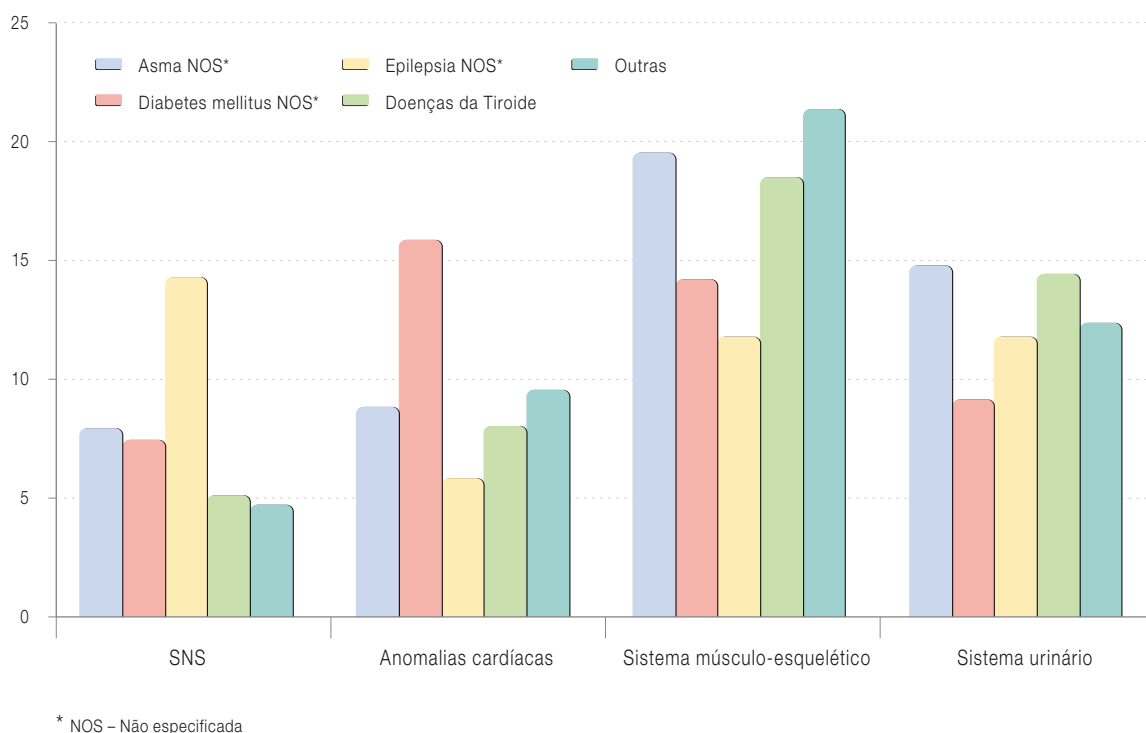


Figura 15 – Distribuição da frequência de alguns grandes grupos de anomalias congénitas segundo a presença de doença crónica materna, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos 2000 a 2010.



## Distribuição da frequência de anomalias congénitas por grandes grupos, de acordo com o resultado da gestação e momento de deteção da 1ª anomalia

Para os anos em estudo, os recém-nascidos vivos apresentavam pelo menos uma AC em um, ou vários, dos seguintes grupos: aparelho genital (91,9%); fendas labial e/ou do palato (88,4%); aparelho circulatório (85,6%); aparelho digestivo (84,7%); aparelho urinário (82,9%); sistema músculo-esquelético (82,6%), como se observa na [Figura 16](#). Também as AC do olho, ouvido, face e pescoço foram observadas em 74,3% dos recém-nascidos vivos que apresentavam pelo menos uma AC no período em estudo (2000 a 2010).

A interrupção médica da gravidez foi a opção mais utilizada quando observadas AC do SNC (59%), assim como no diagnóstico de anomalias cromossómicas (61%), associadas ou não a AC estruturais e, em menor percentagem, nas AC do aparelho respiratório (35,9%).

Nos fetos-mortos, as AC do aparelho respiratório foram diagnosticadas em 5,9% dos casos, seguidas das AC do olho, ouvido, face e pescoço (4,9%), das anomalias cromossómicas (3,2%) e das AC do SNC (3,0%).

Nos abortos espontâneos, 2,5% das AC diagnosticadas eram anomalias cromossómicas.

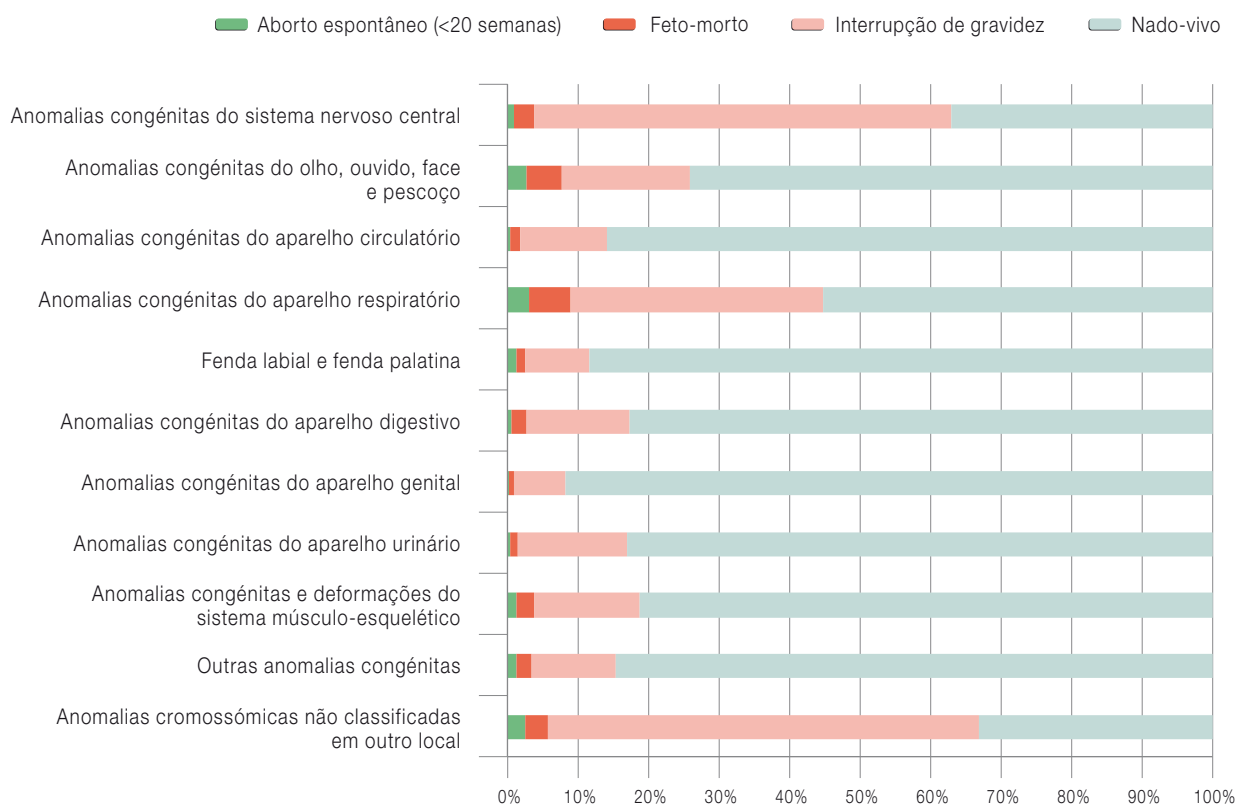


Figura 16 – Distribuição das anomalias congénitas por grandes grupos e segundo o resultado da gestação, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas durante o período de 2000 a 2010.



Conforme referido na [Tabela 3](#) no início do relatório, em 43,7% dos casos reportados ao RENAC e agora em estudo, foi na fase pré-natal que se diagnosticou a 1ª anomalia congénita. Considerando agora, os grandes grupos de AC, a [Figura 17](#) revela que foi na fase pré-natal que foram detetadas 87,7% das AC do aparelho urinário, 79,9% das AC do SNC, 73,3% das anomalias cromossómicas e 65,1% das AC do aparelho respiratório.

Por outro lado, foi no nascimento que se diagnosticaram 66,5% das AC do aparelho genital, 54,8% das AC do olho, ouvido, face e pescoço, 52% das AC do sistema músculo-esquelético e 56,4% de outras AC (onde se incluem as síndromes genéticas) reportadas ao RENAC.

No período em estudo, nas AC reportadas ao RENAC, observa-se um equilíbrio entre a percentagem de anomalias do aparelho circulatório diagnosticadas na fase pré-natal (28,5%) e ao nascer (27,8%). No entanto, a maior percentagem das anomalias deste grande grupo, 35,7%, foi diagnosticada durante a 1ª semana de vida do recém-nascido.

Até ao final do primeiro mês de vida as AC mais diagnosticadas são as do aparelho circulatório (7,7%), seguidas das AC do aparelho digestivo (4,7%).

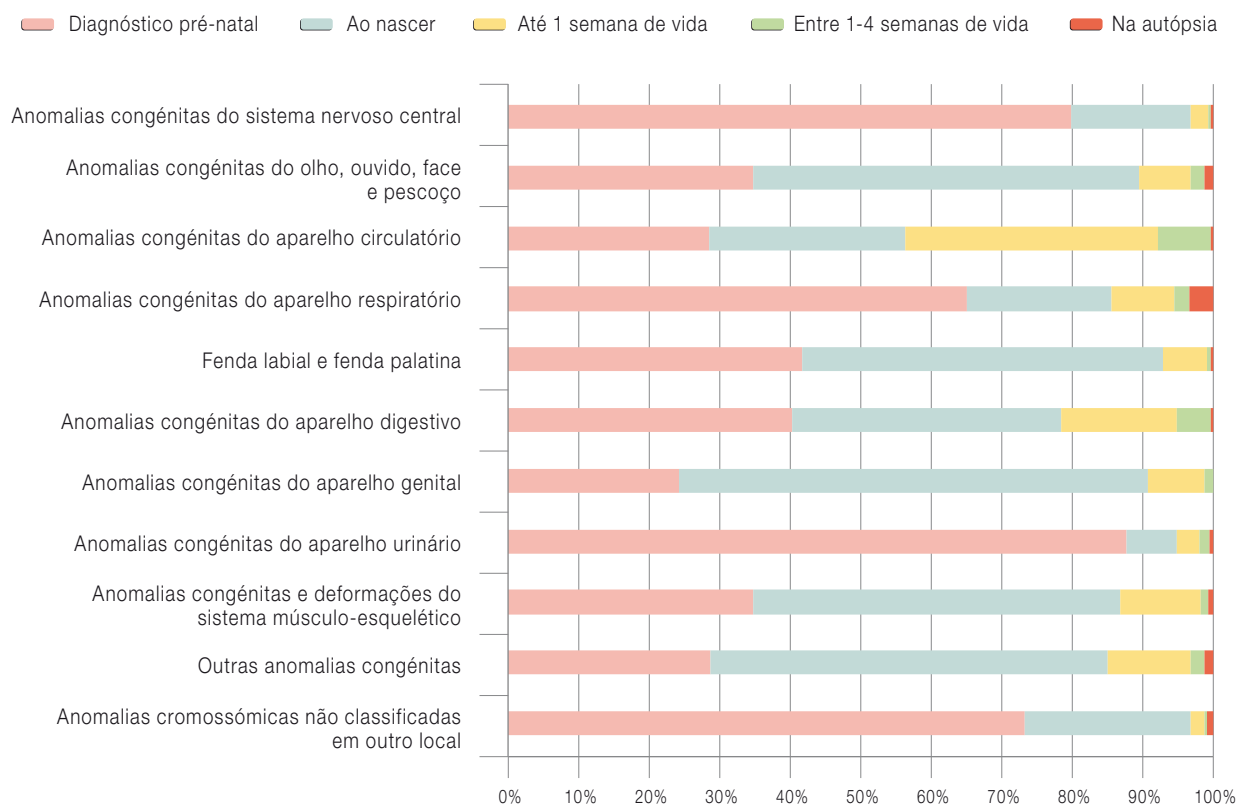


Figura 17 – Distribuição da frequência de anomalias congénitas por grandes grupos segundo o momento de identificação da 1ª anomalia, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre os anos 2000 e 2010.



## Estudo de anomalias específicas

Nos subcapítulos seguintes, a frequência dos grandes grupos de AC e de algumas anomalias específicas, reportadas ao RENAC entre 2000 e 2010, é descrita quanto à evolução temporal e distribuição geográfica de acordo com a residência das mães durante a gestação.

### Sistema nervoso central

Entre 2000 e 2010 observa-se uma prevalência de AC do SNC de 10,44 casos/10000 nascimentos. Neste grupo, os DTN têm a maior prevalência, com 4,61 casos/10000 nascimentos. A nível europeu, para igual período temporal, as AC do SNC registam uma prevalência de 24,19 casos/10000 nascimentos (Tabela 19).

Figura 18 – Tendência observada na prevalência anual das anomalias congénitas do sistema nervoso central e seus grupos, (nº de casos/10000 nascimentos) reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, entre 2000 e 2010.

Na Figura 18 observa-se entre 2000 e 2005, uma diminuição estatisticamente significativa da prevalência de anomalias do SNC ( $p=0,001$ , Teste Qui-quadrado para tendência de proporções). Em média, a prevalência decresce em 1,9 casos por 10000 nascimentos por ano (IC 95%: 1,1 casos/10000/ano; 2,6 casos/10000/ano). Entre 2005 e 2010 verifica-se um aumento, em média por ano, deste tipo de anomalias de 1,3 casos por 10000 nascimentos (IC 95%: 0,5 casos/10000/ano; 2,0 casos/10000/ano).

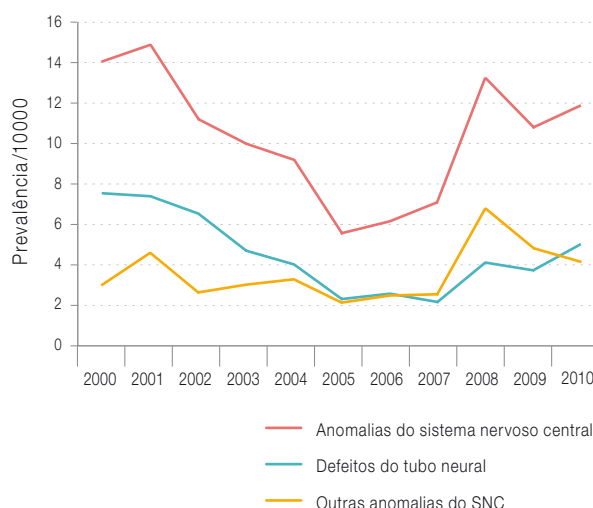


Tabela 19

– Número total e prevalência (por 10000 nascimentos) de anomalias congénitas do Sistema Nervoso Central e de alguns subgrupos específicos (códigos CID 10), registadas no Registo Nacional de Anomalias Congénitas, no período de 2000 a 2010.

	n	Prevalência/10000
<b>Anomalias do sistema nervoso central</b>		
Q00 - Q07	1 249	10,44
<b>Defeitos do tubo neural - Q00, Q01, Q05</b>	552	4,61
Anencefalia - Q00	196	1,64
Espinha bifida - Q05	301	2,51
Encefalocelo - Q01	55	0,46
Hidrocefalia - Q03	209	1,75
Microcefalia - Q02	55	0,46
<b>Outras anomalias do SNC - Q04, Q07</b>	424	3,54



Entre 2000 e 2005 observa-se uma diminuição estatisticamente significativa ( $p < 0,001$ ) da prevalência de AC do grupo dos DTN, sendo o decréscimo, em média, de 1,2 casos por 10000 nascimentos por ano (IC95%: 0,8 casos/10000/ano; 1,5 casos/10000/ano) (Figura 19). Desde 2005 observou-se uma inversão desta tendência, com aumento médio anual de 0,4 casos por 10000 nascimentos (IC95%: 0,1 casos/10000/ano; 0,7 casos/10000/ano).

Na Figura 20 está representada a distribuição geográfica das taxas de prevalência das anomalias do SNC no período de 2000 a 2010, segundo o concelho de residência das mães durante a gravidez. É de assinalar que não há concelhos com taxas de prevalência de AC superiores a 199,9 (/10000), e que a taxa assume o valor 0 em 36% dos concelhos portugueses.

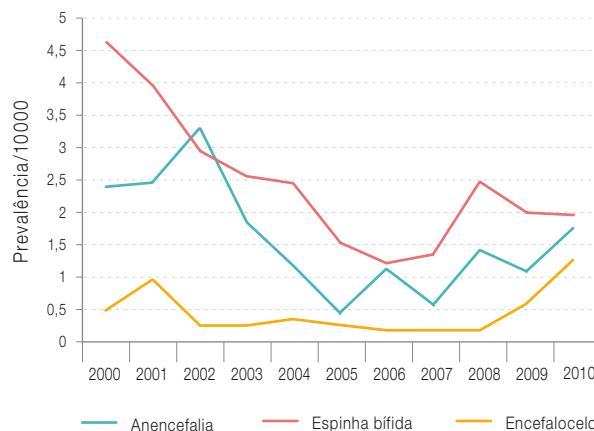


Figura 19 – Tendência observada na prevalência anual dos defeitos do tubo neural (nº de casos/10000 nascimentos) reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, entre 2000 e 2010.

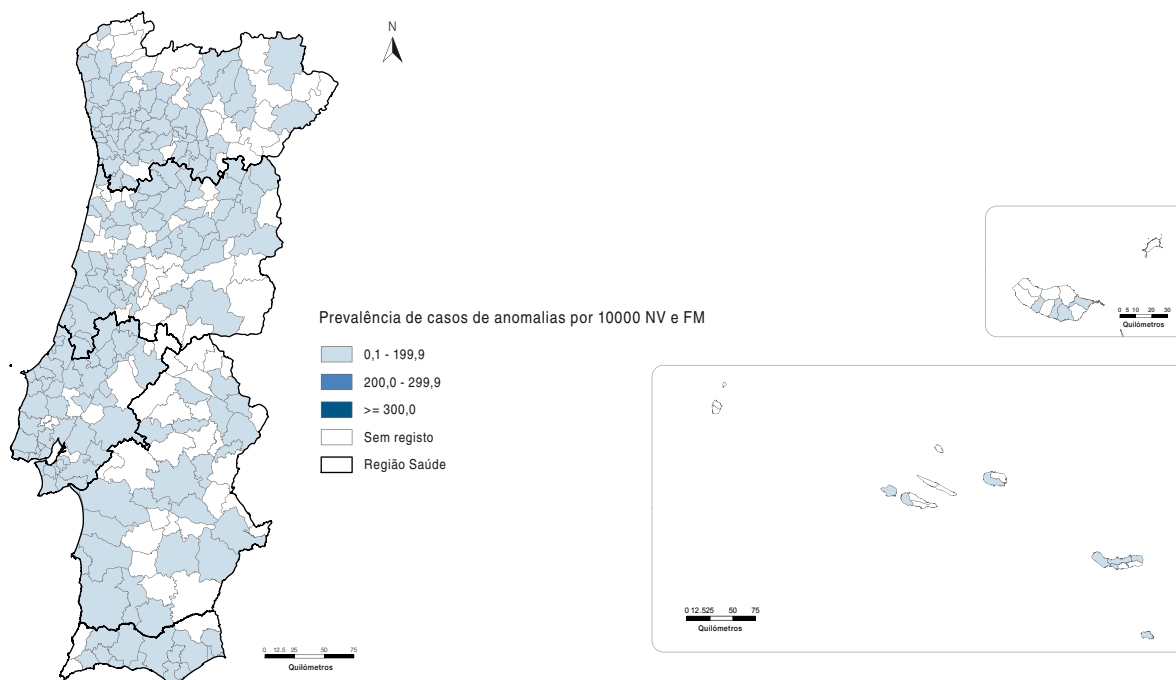


Figura 20 – Prevalência de anomalias congénitas do sistema nervoso central (casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas, de acordo com os concelhos de residência das mães durante a gravidez, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.

O índice global de Moran apresenta um valor  $z$  de 2,73 e um valor  $p=0,006$ , que permitem inferir que a probabilidade da distribuição das taxas de prevalência de AC estudadas neste relatório ser aleatória é inferior a 1%.

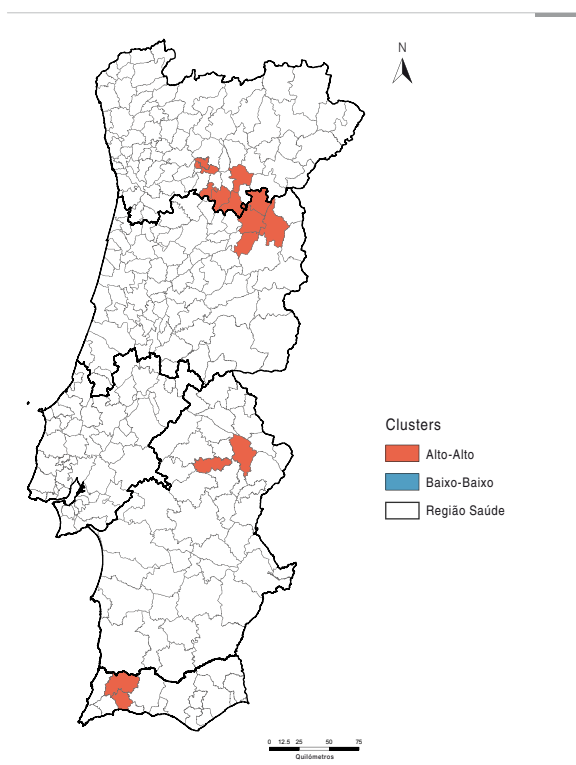
A [Figura 21](#) apresenta os aglomerados (clusters) das taxas de prevalência, calculados através do índice local de Moran.

Identificam-se quatro aglomerados de valores altos, constituídos pelos seguintes concelhos:

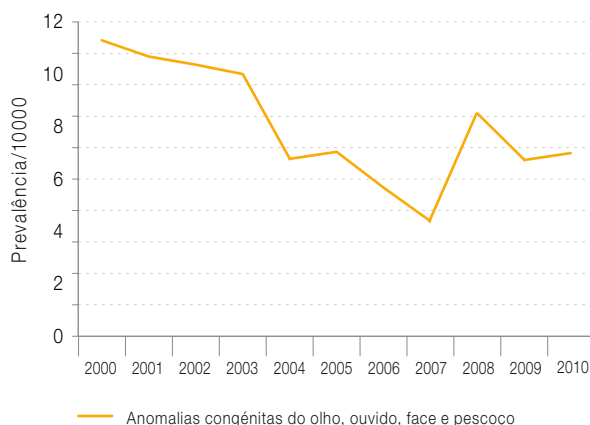
- Monchique e Portimão, na região do Algarve;
- Sousel e Monforte, no Alentejo. Embora cada um dos concelhos esteja isolado como aglomerado, são geograficamente muito próximos, pelo que se optou por considera-los num único aglomerado;
- Santa Marta de Penaguião e Peso da Régua, no Norte;
- Tarouca, Moimenta da Beira, Sernancelhe e São João da Pesqueira, da região Norte e Celorico da Beira, Trancoso, Meda e Pinhel, na região Centro, agrupados num único aglomerado.

### Olho, ouvido, face e pescoço

Entre 2000 e 2010, a prevalência do grupo das AC do olho, ouvido, face e pescoço foi de 8,12 casos/10000 nascimentos, muito semelhante aos valores observados a nível europeu (8,44 casos/10000 nascimentos). Verifica-se que a prevalência deste grupo de AC diminuiu, em média, 0,5 casos por 10000 nascimentos por ano (IC95%: 0,1 casos/10000/ano; 0,8 casos/10000/ano) no período agora em estudo ([Figura 22](#)).



**Figura 21** – Aglomerados de anomalias congénitas do sistema nervoso central (casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental, por concelho de residência da mãe durante a gravidez, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, no período de 2000 a 2010 (Índice Local de Moran).



**Figura 22** – Tendência observada na prevalência anual (nº casos/10000 nascimentos/ano) de anomalias congénitas do olho, ouvido, face e pescoço, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.

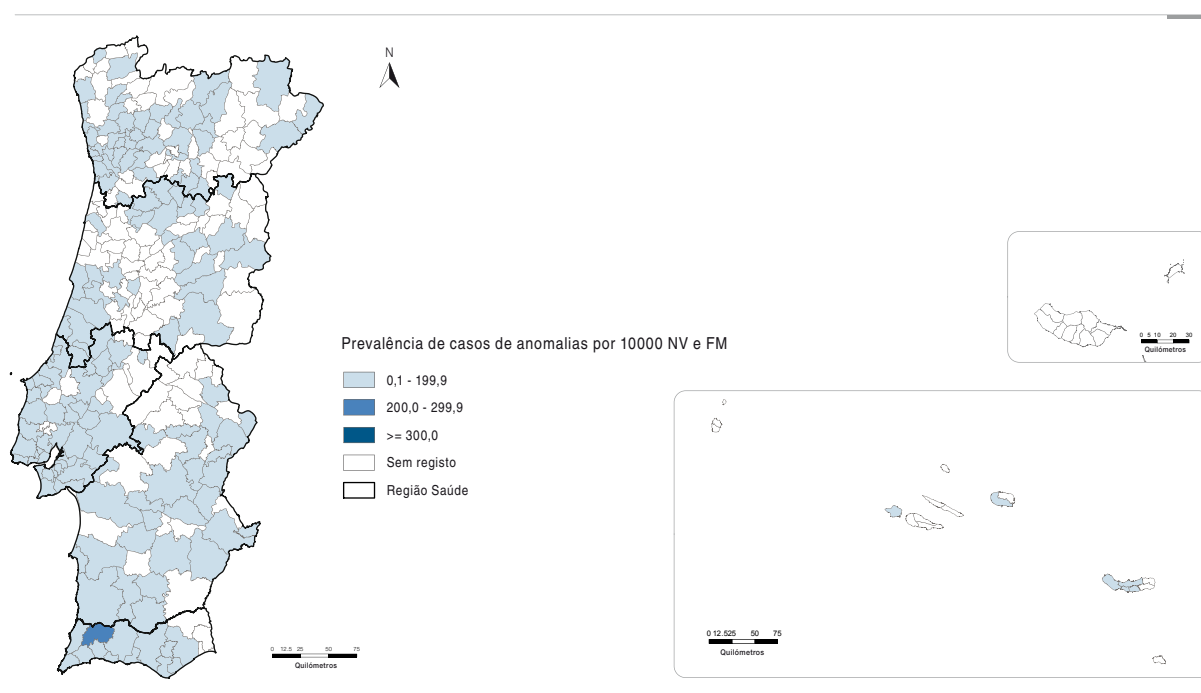


Figura 23 – Prevalência de anomalias congénitas do olho, ouvido, face e pescoço (nº casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas, de acordo com os concelhos de residência das mães durante a gravidez, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.

A Figura 23 ilustra a distribuição geográfica das taxas de prevalência das anomalias do olho, ouvido, face e pescoço no período de 2000 a 2010, de acordo com os concelhos de residência das mães durante a gravidez.

O valor da taxa está entre 200/10000 nascimentos e 299,9/10000 nascimentos no concelho de Monchique, ou seja, dentro dos limiares considerados expectáveis. Nos restantes concelhos é inferior a 199,9 (/10000 nascimentos), assumindo o valor 0 em 45% dos concelhos portugueses.

O índice global de Moran apresenta um valor  $z$  de 6,40 e um valor  $p < 0,001$ , que permitem inferir que a probabilidade da distribuição das taxas de prevalência ser aleatória é inferior a 1%.

A Figura 24 apresenta os aglomerados das taxas de prevalência, calculados através do índice local de Moran.

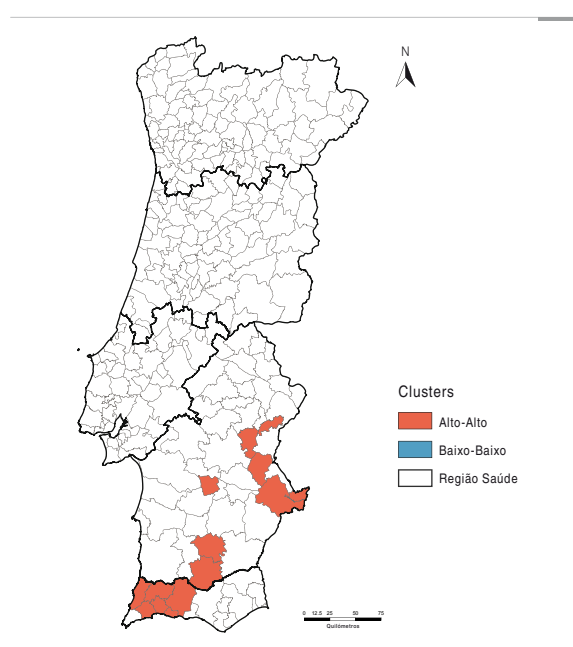


Figura 24 – Aglomerados de anomalias congénitas do olho, ouvido, face e pescoço (nº casos/10000 nascimentos) de acordo com os concelhos de residência das mães durante a gravidez, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010 (Índice Local de Moran).



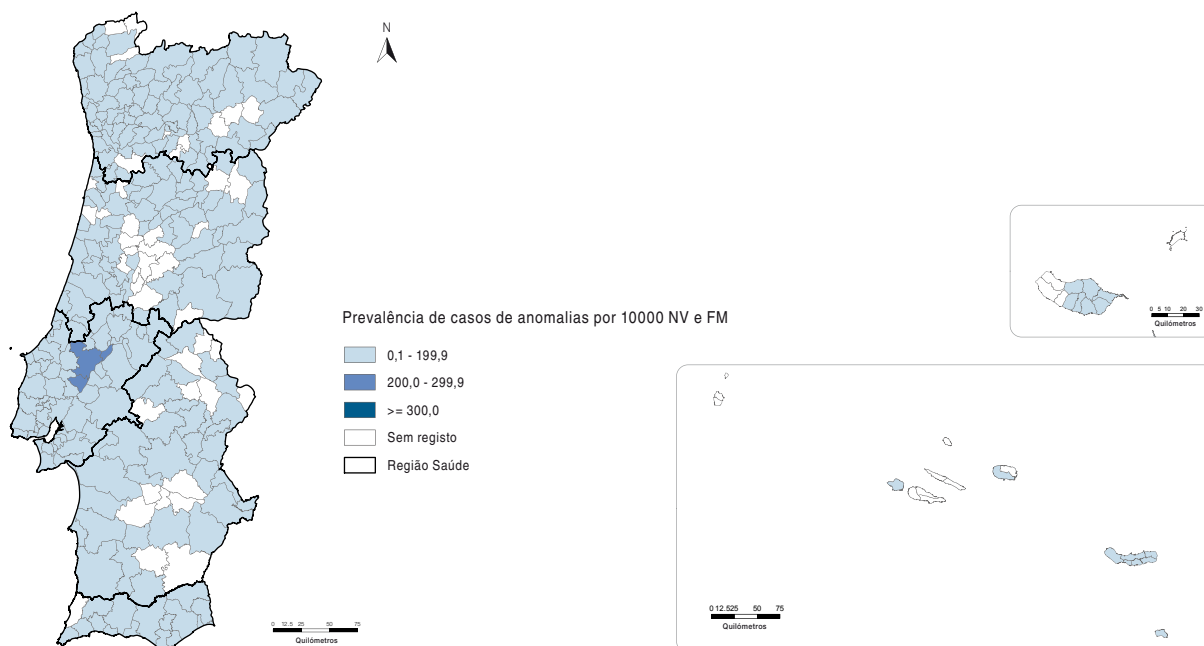


Figura 26 – Prevalência de anomalias congénitas do aparelho circulatório (nº casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.

A Figura 27 apresenta os aglomerados das taxas de prevalência anuais, calculados através do índice local de Moran.

Identificam-se três aglomerados de valores altos, constituídos pelos seguintes concelhos:

- Silves, Albufeira, Loulé, Faro, Olhão, Tavira, Alcoutim, Castro Marim e Vila Real de Santo António, no Algarve;
- Ourém, Alcanena, Nazaré, Alcobaça, Caldas da Rainha, Óbidos, Bombarral, Cadaval, Rio Maior, Santarém, Cartaxo, Azambuja, Golegã, Constância, Chamusca, Alpiarça, Almeirim, Salvaterra de Magos e Chamusca, em LVT, e Marinha Grande, Leiria, Batalha e Porto de Mós, no Centro;
- Viseu, no Centro.

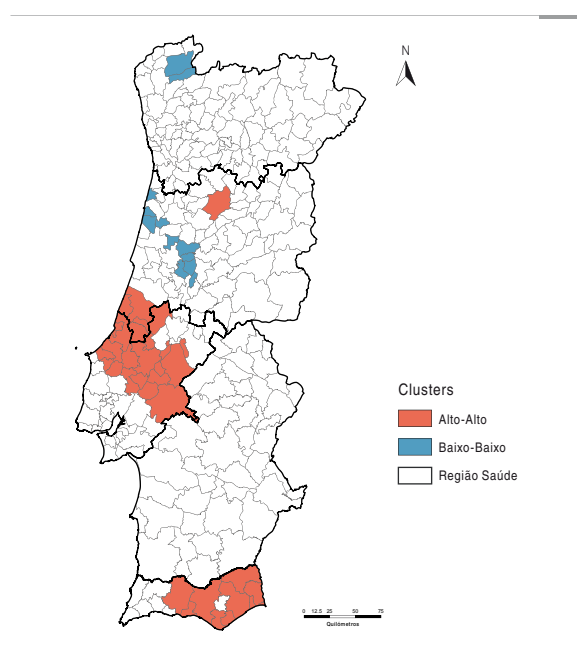


Figura 27 – Aglomerados de anomalias congénitas do aparelho circulatório (nº de casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental no período de 2000 a 2010 (Índice Local de Moran).



Existem quatro aglomerados de valores baixos, abrangendo os concelhos de:

- Arcos de Valdevez e Ponte da Barca, no Norte;
- Murtosa, no Centro;
- Ílhavo, Vagos e Oliveira do Bairro, no Centro;
- Mealhada, Penacova, Vila Nova de Poiares, Miranda do Corvo, Lousã e Castanheira de Pêra, no Centro.

### Aparelho respiratório

As anomalias do aparelho respiratório são as menos frequentemente reportadas ao RENAC pelo que apresentam uma prevalência para os anos em estudo de cerca de 2 casos/10000 nascimentos.

A análise de tendência anual revela que não houve uma alteração significativa dos valores ao longo dos anos em estudo ( $p=0,778$ ) (Figura 28).

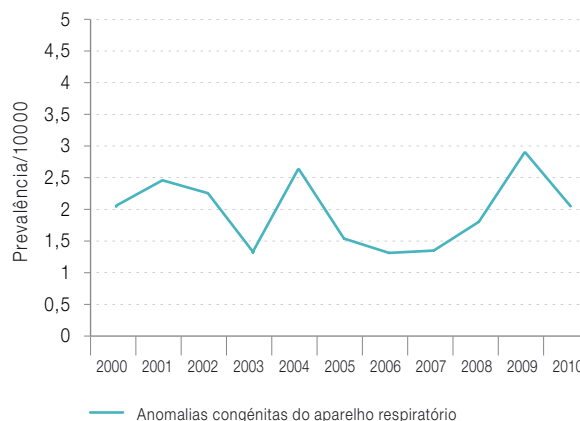


Figura 28 – Tendência observada na prevalência anual de anomalias congénitas do aparelho respiratório, (nº casos/10000 nascimentos/ano), reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.

A Figura 29 mostra a distribuição geográfica das taxas de prevalência das anomalias do aparelho respiratório no período de 2000 a 2010.

O valor da taxa de prevalência é inferior a 199,9 casos/10000 nascimentos em todos os concelhos de Portugal, assumindo o valor 0 em 67,21% dos concelhos.

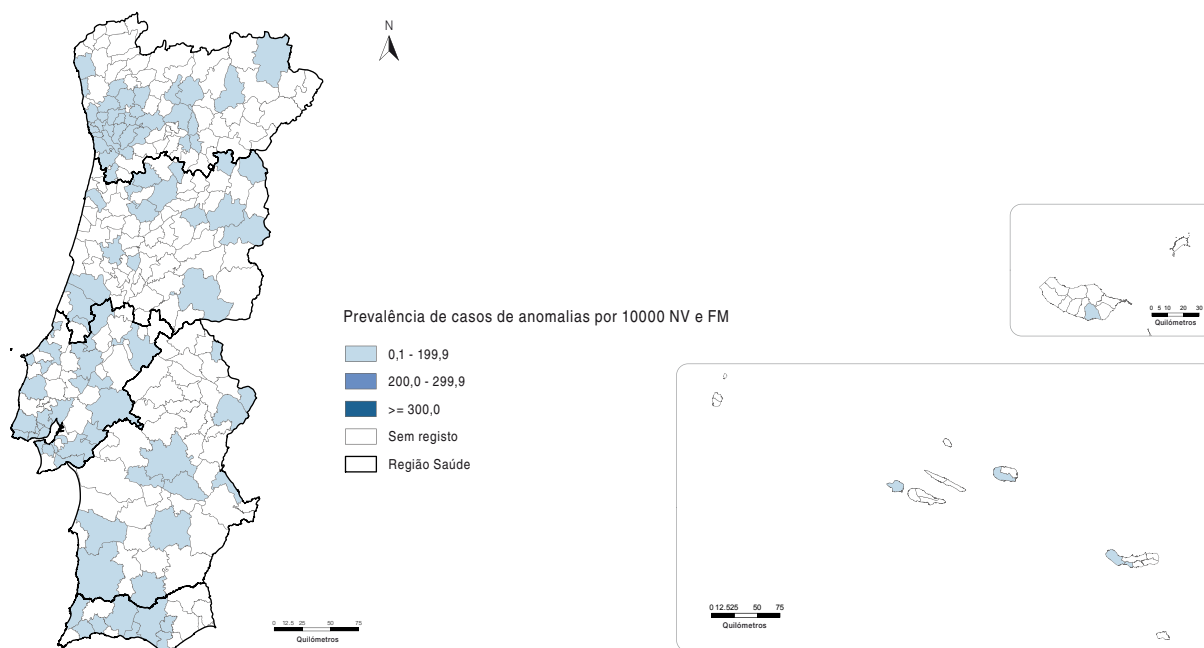


Figura 29 – Prevalência de anomalias congénitas do aparelho respiratório (nº casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.



Neste caso, o índice global de Moran apresenta um valor  $z$  de 0,83 e um valor  $p=0,41$ , pelo que não se pode concluir que o padrão de distribuição da taxa de prevalência de AC do aparelho respiratório não seja aleatório.

Tendo em conta estes resultados não foram calculados nem delimitados aglomerados a partir do índice local de Moran.

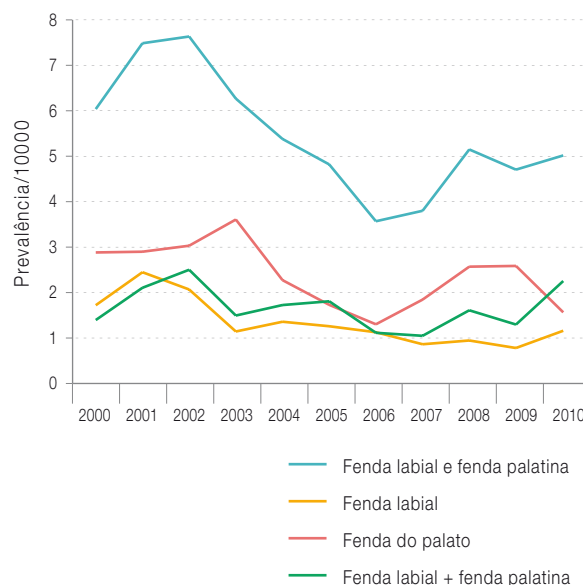
### Fenda labial e fenda palatina

As fendas labial e/ou do palato apresentam uma prevalência de 5,5 casos/10000 nascimentos para os anos em estudo, o que é inferior aos valores europeus para o mesmo período (14,7 casos/10000 nascimentos) como se observa na [Tabela 20](#).

**Tabela 20** – Número total e prevalência das anomalias congénitas do grupo da fenda labial e, ou, da fenda do palato, por 10000 nascimentos (códigos CID 10), registadas no Registo Nacional de Anomalias Congénitas, no período de 2000 a 2010.

	n	Prevalência/10000
Fenda labial e fenda palatina		
Q35 – Q37	658	5,50
Fenda do palato - Q35	290	2,42
Fenda labial - Q36	166	1,39
Fenda labial + fenda palatina - Q37	202	1,69

A evolução anual da tendência do grande grupo mostra uma diminuição das prevalência entre os anos 2000 a 2006, em média de 0,6 casos/10000 nascimentos/ano mas, inverte-se esta tendência nos últimos anos, de forma estatisticamente significativa ( $p<0,001$ ) ([Figura 30](#)).



**Figura 30** – Tendência observada na prevalência anual das fendas labial e, ou, fendas do palato (nº casos/10000 nascimentos/ano), reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.

A [Figura 31](#) ilustra a distribuição geográfica das taxas de prevalência do grupo fenda labial e/ou fenda palatina no período de 2000 a 2010.

O valor da taxa de prevalência é inferior a 199,9 casos/10000 nascimentos em todos os concelhos de Portugal, assumindo o valor 0 em 46% destes concelhos.

O índice global de Moran apresenta um valor  $z$  de 4,48 e um valor  $p<0,001$ , que permitem inferir que a probabilidade da distribuição das taxas de prevalência ser aleatória é inferior a 1%.

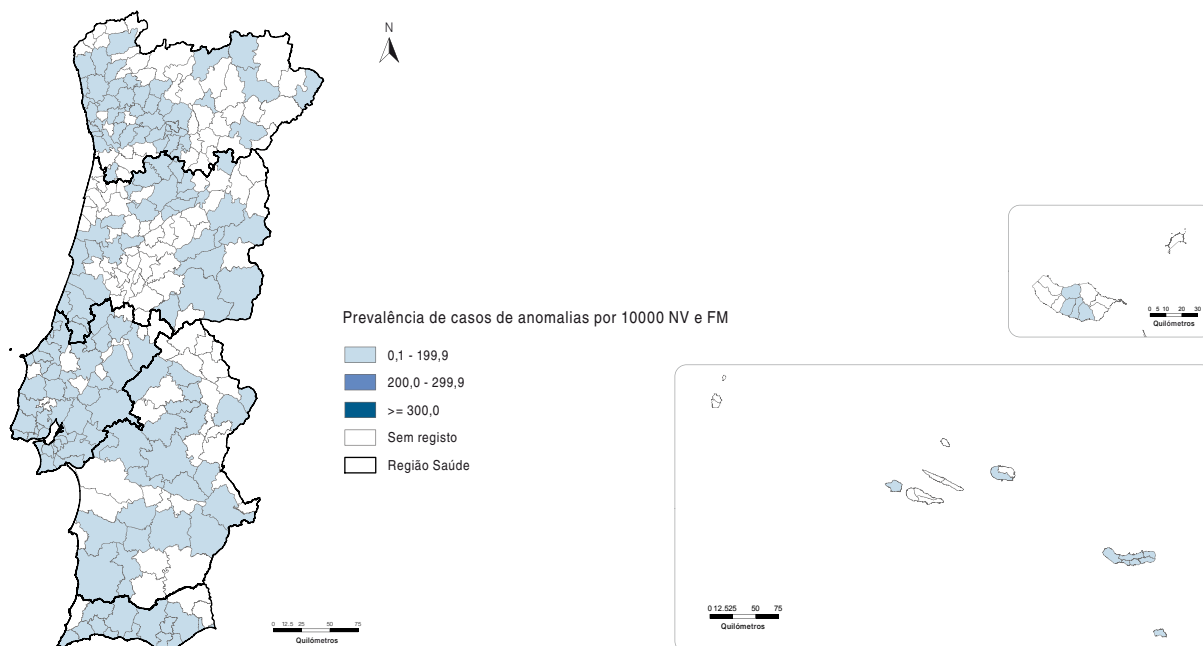


Figura 31 – Prevalência das fenda labial e, ou, fenda palatina (nº casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.

A [Figura 32](#) apresenta os aglomerados das taxas de prevalência, calculados através do índice local de Moran.

Identificam-se sete aglomerados de valores altos, vários dos quais constituídos por um único concelho:

- Monchique, Lagos, Portimão e Lagoa, no Algarve, e Odemira, Aljustrel e Ourique, no Alentejo;
- Albufeira, no Algarve;
- Faro e São Brás de Alportel, no Algarve;
- Sousel, no Alentejo;
- Évora, no Alentejo;
- Batalha, no Centro;
- Vila Nova de Paiva, no Centro.

É de assinalar a existência de um aglomerado de valores baixos, abrangendo o concelho de Pedrogão Grande.

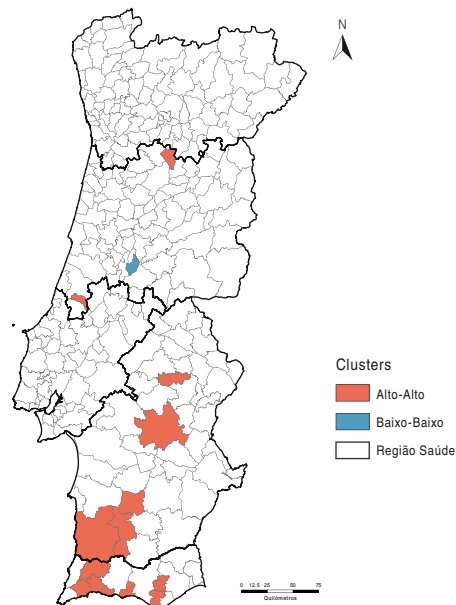


Figura 32 – Aglomerados de fenda labial e, ou, fenda palatina (nº de casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental no período de 2000 a 2010 (Índice Local de Moran).



### Aparelho digestivo

As anomalias do aparelho digestivo apresentam uma prevalência de 6,93 casos/10000 nascimentos para os anos em estudo.

Observa-se uma redução anual desta taxa de cerca de 0,3 casos/10000 nascimentos por ano (IC 95%:0,1 casos/10000 nascimentos por ano; 0,5 casos/10000 nascimentos por ano) (Figura 33).

A Figura 34 mostra a distribuição geográfica das taxas de prevalência do aparelho digestivo no período de 2000 a 2010.

O valor da taxa de prevalência é inferior a 199,9 casos/10000 nascimentos em todos os concelhos de Portugal, assumindo o valor 0 em 46% deles.

O valor z do índice global de Moran é de 2,15 ( $p=0,03$ ) o que permite inferir que a probabilidade

da distribuição das taxas de prevalência ser devinda ao acaso é inferior a 5%.

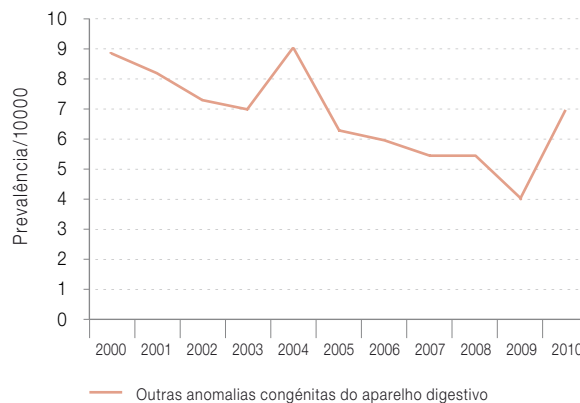


Figura 33 – Tendência observada na prevalência anual de anomalias congénitas do aparelho digestivo, (nº casos/10000 nascimentos/ano), reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.

A Figura 35 representa os aglomerados das taxas de prevalência, calculados através do índice local de Moran.

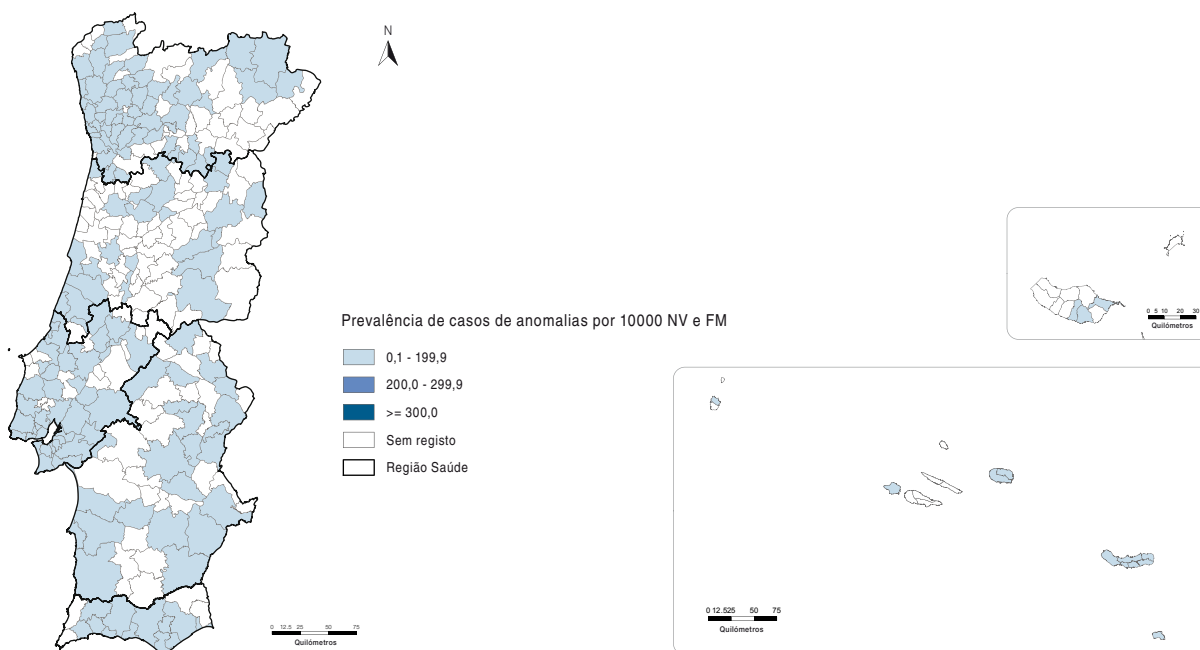


Figura 34 – Prevalência de anomalias congénitas do aparelho digestivo (nº casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.

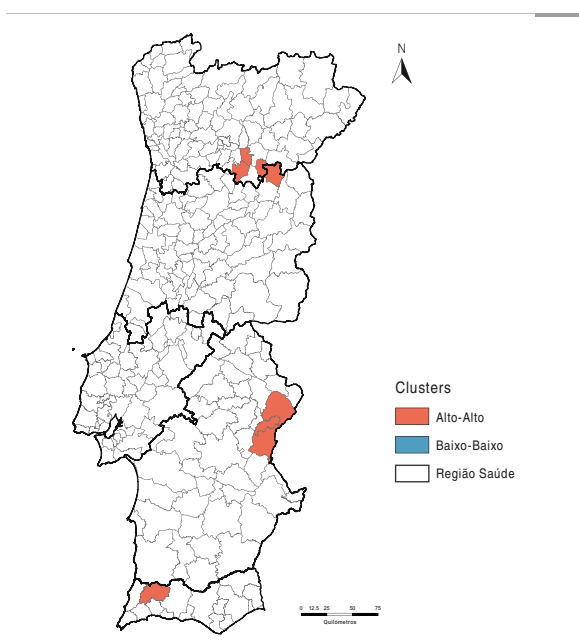


Figura 35 – Aglomerados de anomalias congénitas do aparelho digestivo (nº de casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental, no período de 2000 a 2010 (Índice Local de Moran).

Identificam-se quatro aglomerados de valores altos, constituídos pelos seguintes concelhos:

- Monchique, no Algarve;
- Elvas, Vila Viçosa e Alandroal, no Alentejo;
- Meda no Centro e Penedono, no Norte;
- Tabuaço e Moimenta da Beira, no Norte.

### Aparelho genital

As anomalias do aparelho genital apresentam uma prevalência de 7,2 casos/10000 nascimentos para o total dos anos em estudo mas, desde 2003 as taxas têm-se mantido relativamente constantes (evolução desde 2003  $p=0,5575$ , Teste Qui-quadrado para tendência de proporções) (Figura 36).

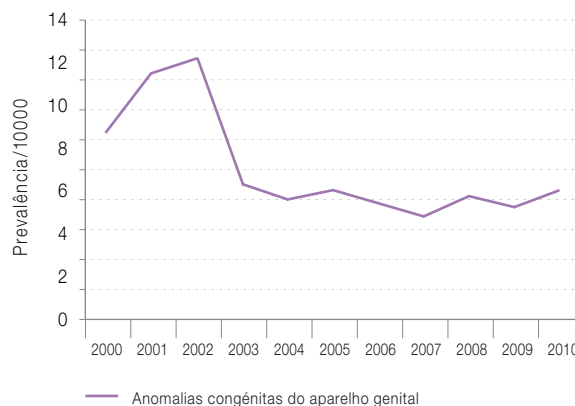


Figura 36 – Tendência observada na prevalência anual de anomalias congénitas do aparelho genital, (nº casos/10000 nascimentos/ano), reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.

Comparando os valores da prevalência nacional, de acordo com os dados reportados ao RENAC, com os apresentados pelo EUROCAT para os mesmos anos, temos valores muito mais baixos (EUROCAT 21,1 casos/10000 nascimentos).

A Figura 37 revela a distribuição geográfica das taxas de prevalência de AC do aparelho genital no período de 2000 a 2010.

O valor da taxa de prevalência é inferior a 199,9 casos/10000 nascimentos em todos os concelhos de Portugal, assumindo o valor 0 em 48% desses concelhos.

O índice global de Moran apresenta um valor  $z$  de 9,38 e um valor  $p < 0,001$ , que permitem inferir que a probabilidade de que a distribuição das taxas de prevalência de AC do aparelho genital seja aleatória é inferior a 1%.

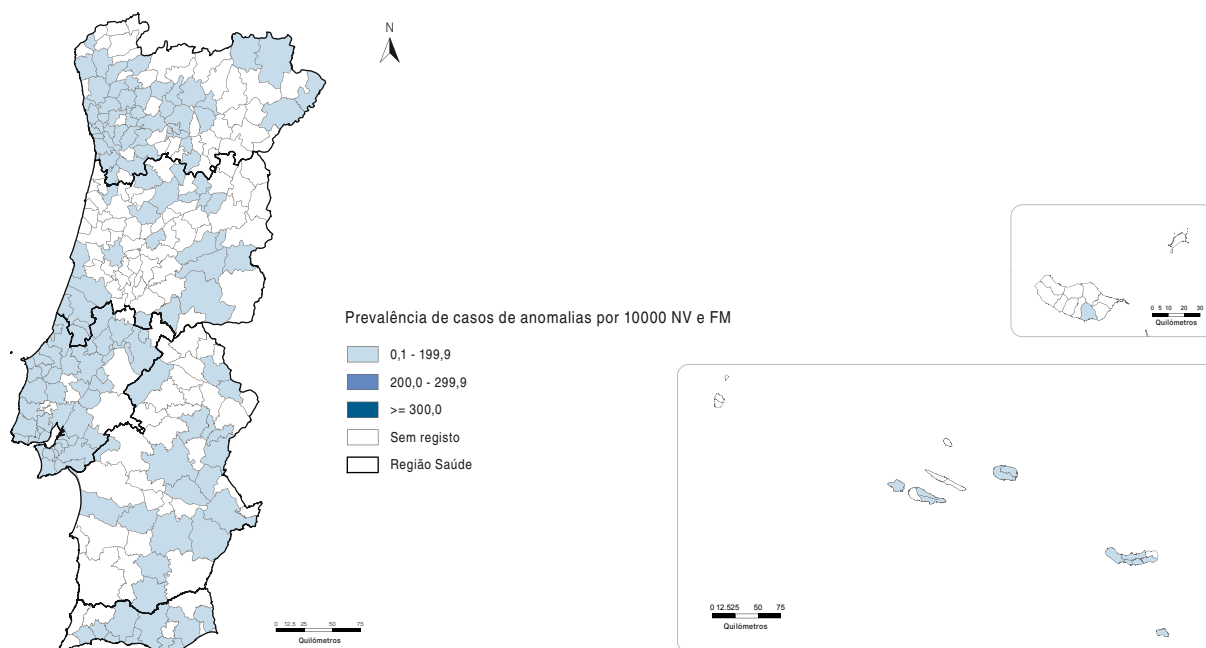


Figura 37 – Prevalência de anomalias congénitas do aparelho genital (nº casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.

A Figura 38 apresenta os aglomerados das taxas de prevalência, calculados através do índice local de Moran.

Identificaram-se cinco aglomerados de valores altos, constituídos pelos seguintes concelhos:

- Alandroal, no Alentejo;
- Óbidos, em LVT;
- Nazaré, Alcobaça, Santarém, Alcanena, Alpiarça, Torres Novas, Golegã, Entroncamento, Vila Nova da Barquinha, Tomar, Constância, Abrantes e Sardoal, em LVT, e Marinha Grande, Leiria, Batalha, Porto de Mós e Vila de Rei, no Centro;
- Vila Nova de Paiva, no Centro;
- Miranda do Douro, no Norte.

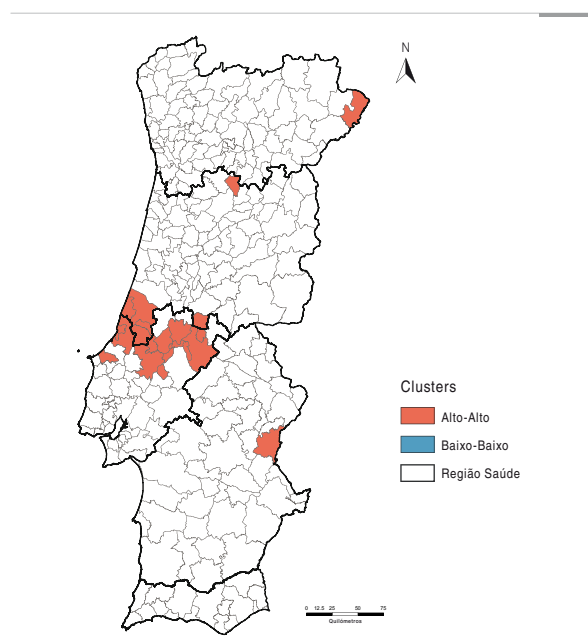


Figura 38 – Aglomerados de anomalias congénitas do aparelho genital (nº de casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental no período de 2000 a 2010 (Índice Local de Moran).



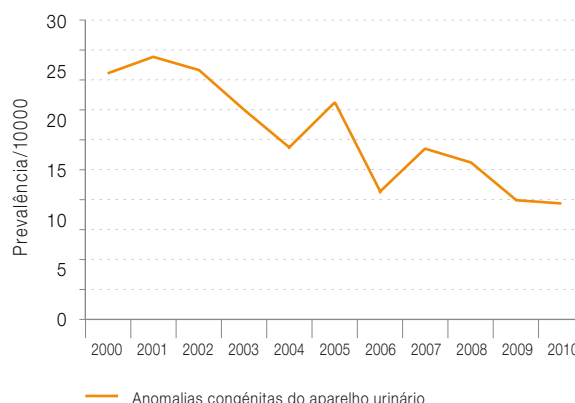
## Aparelho urinário

A taxa de prevalência de anomalias do aparelho urinário é de 19,29 casos/10000 nascimentos no total dos anos em estudo. Dentro deste grande grupo, são as lesões obstrutivas que apresentam prevalências mais elevadas, com valores de 18,0 casos/10000 nascimentos no ano 2000 mas de apenas 4,13 casos/10000 nascimentos em 2010 (Tabela 21).

**Tabela 21** – Número total e prevalência do total de anomalias congénitas do aparelho urinário e de algumas anomalias renais específicas, por 10000 nascimentos (códigos CID 10), registadas no Registo Nacional de Anomalias Congénitas, no período de 2000 a 2010.

AC do aparelho urinário	n	Prevalência/10000
Q60 - Q64	2 309	19,29
Agenésia renal - Q60	242	2,02
Rim quístico - Q61	284	2,37
Lesões obstrutivas - Q62	1 530	12,78

A redução da taxa de prevalência deste grande grupo, de cerca de 0,3 casos/10000 nascimentos por ano, parece estar relacionada com a redução da prevalência das lesões obstrutivas referida acima. Esta alteração pode ter sido consequência da modificação dos critérios de notificação das lesões obstrutivas, revistos pelo RENAC, de acordo com as indicações europeias para o registo das dilatações urinárias detetadas na fase pré-natal (Figura 39).



**Figura 39** – Tendência observada na prevalência anual de anomalias congénitas do aparelho urinário e em algumas anomalias específicas (nº casos/10000 nascimentos/ano), reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.

A Figura 40 ilustra a distribuição geográfica das taxas de prevalência de AC do aparelho urinário no período de 2000 a 2010.

O valor da taxa de prevalência é inferior a 199,9 casos/10000 nascimentos em todos os concelhos de Portugal, assumindo o valor 0 em 32% deles.

O índice global de Moran tem o valor z de 12,21 e o valor  $p < 0,001$ , que permitem inferir que a probabilidade da distribuição geográfica destas taxas de prevalência ser aleatória, é inferior a 1%.

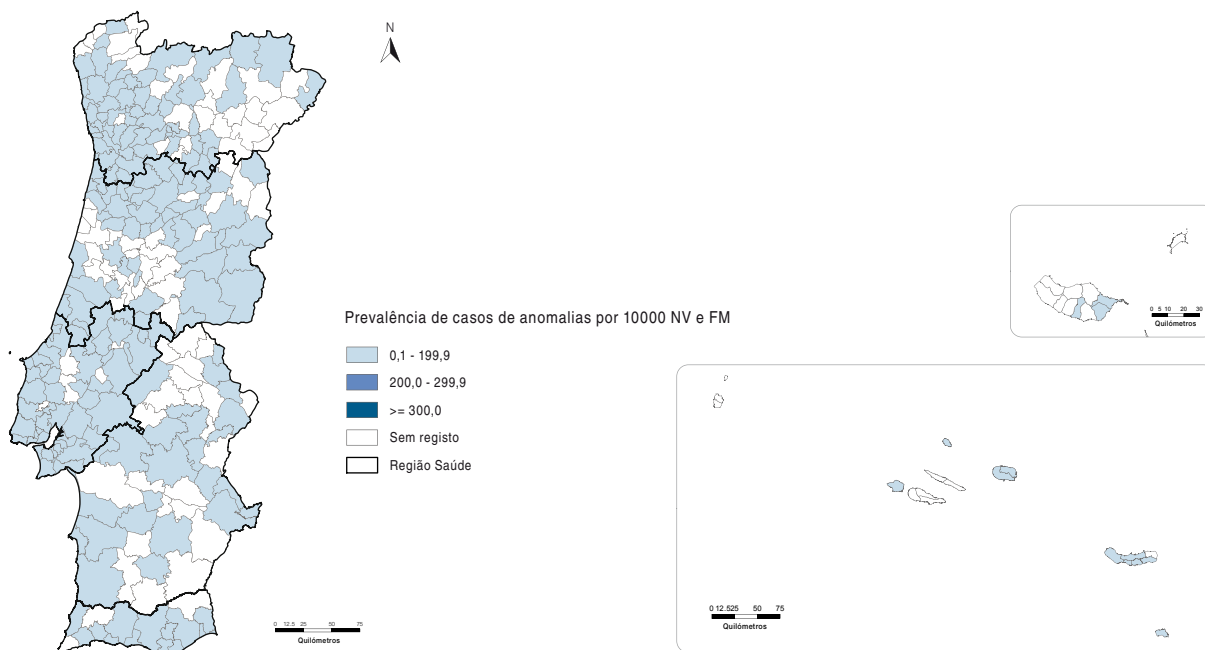


Figura 40 – Prevalência de anomalias congénitas do aparelho urinário (nº casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.

A [Figura 41](#) apresenta os aglomerados das taxas de prevalência de AC do aparelho urinário, calculados através do índice local de Moran.

Identificam-se dois aglomerados de valores altos, constituídos pelos seguintes concelhos:

- Nazaré, Alcobaça, Caldas da Rainha, Ourém, Alcanena, Torres Novas, Golegã, Entroncamento, Tomar, Ferreira do Zêzere, Constância e Abrantes, em LVT, e Marinha Grande, Leiria, Porto de Mós e Batalha, no Centro;
- Oliveira de Frades, Vouzela, S. Pedro do Sul, Castro Daire, Vila Nova de Paiva, Viseu, Sátão, Nelas e Mangualde, no Centro.

Existem também dois aglomerados de valores baixos, um correspondendo ao concelho de Montemor-o-Velho e outro ao concelho de Vagos, ambos da região Centro.

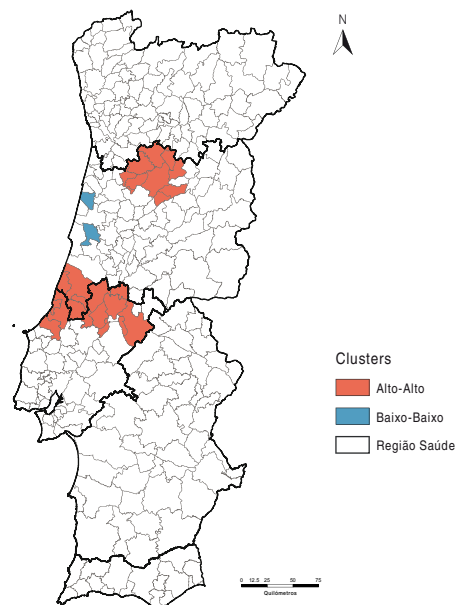


Figura 41 – Aglomerados de anomalias congénitas do aparelho urinário (nº de casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental no período de 2000 a 2010 (Índice Local de Moran).



## Sistema músculo-esquelético

As AC do sistema músculo-esquelético foram o segundo grupo mais reportado ao RENAC durante os anos em estudo. Apesar disso a prevalência deste grande grupo está abaixo da registada pelo EUROCAT no mesmo período (44,0 casos/10000 nascimentos) (Tabela 22).

Na Figura 42 observa-se uma diminuição significativa da taxa de prevalência deste grande grupo ( $p < 0,001$ , Teste Qui-quadrado para tendência de proporções) entre os anos 2000 e 2010. Esta diminuição foi, em média, de 1,4 casos/10000 nascimentos por ano (IC95%: 0,9 casos/10000 nascimentos por ano; 2,0 casos/10000 nascimentos por ano). As taxas de prevalência do onfalocelo e da gastroquiasis não revelam alteração significativa, mantendo-se baixas ao longo dos anos em estudo.

Tabela 22 – Número total e prevalência de anomalias congénitas do sistema músculo-esquelético e de alguns subgrupos específicos (códigos CID 10), registadas no Registo Nacional de Anomalias Congénitas, no período de 2000 a 2010.

	n	Prevalência/10000
Sistema músculo-esquelético		
Q65 - Q79	3 482	29,09
Onfalocelo - Q79.2	94	0,79
Gastroquiasis - Q79.3	108	0,90

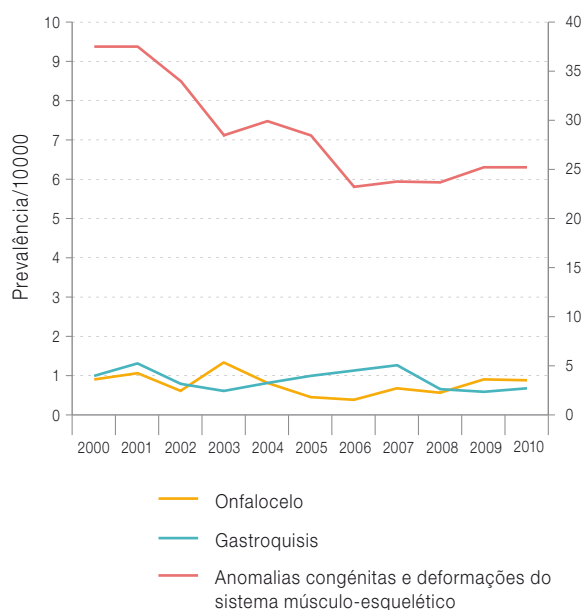


Figura 42 – Tendência observada na prevalência anual das anomalias congénitas do sistema músculo-esquelético e em algumas anomalias específicas (nº de casos/10000 nascimentos/ano), reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.

A Figura 43 mostra a distribuição geográfica das taxas de prevalência de AC e deformações do sistema músculo-esquelético no período de 2000 a 2010.

O valor da taxa está entre 200 casos/10000 nascimentos e 299,9 casos/10000 nascimentos no concelho de Ourique, ou seja, dentro dos limites considerados expectáveis pela literatura. Nos restantes concelhos a taxa de prevalência destas AC é inferior a 199,9 casos/10000 nascimentos, assumindo o valor 0 em 19% dos concelhos portugueses.

A distribuição geográfica destas AC não é aleatória, de acordo com o índice global de Moran cujo valor  $z$  é de 9,94 e o valor  $p < 0,001$ , o que permite inferir que a probabilidade da distribuição das taxas de prevalência ser aleatória é inferior a 1%.

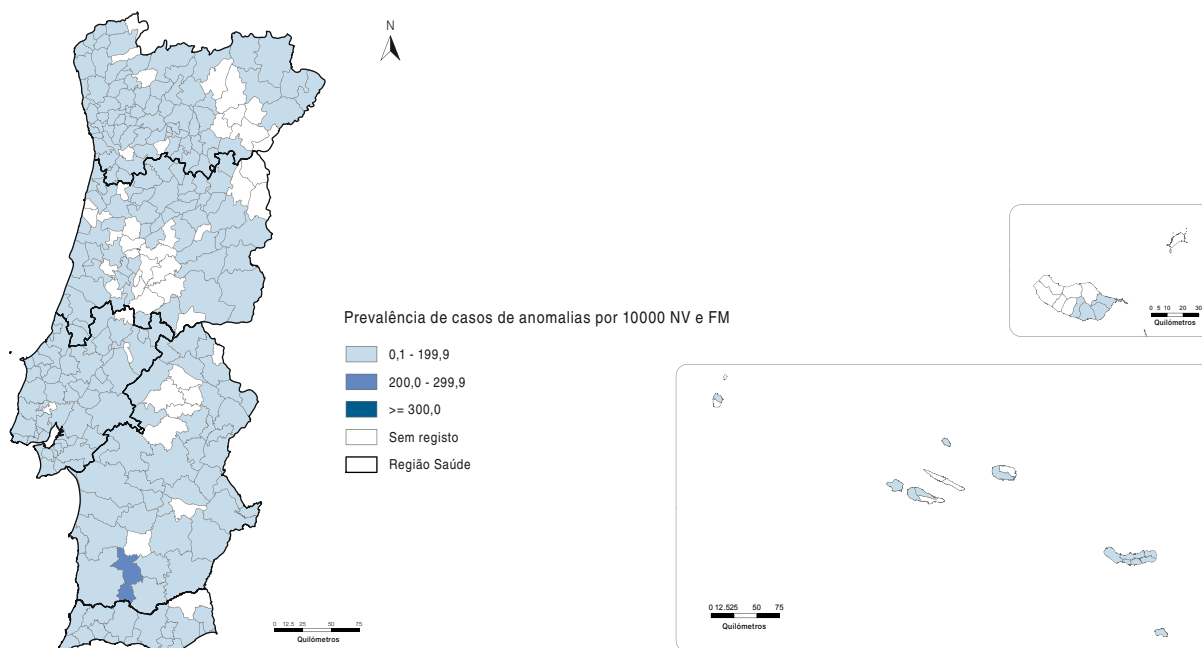


Figura 43 – Prevalência de anomalias congénitas e deformações do sistema músculo-esquelético (nº casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.

A [Figura 44](#) apresenta os aglomerados das taxas de prevalência, calculados através do índice local de Moran.

Identificam-se seis aglomerados de valores altos, constituídos pelos seguintes concelhos:

- Vila do Bispo, Lagos, Monchique, Portimão e Lagoa, no Algarve, e Odemira, Ourique, Castro Verde e Almodôvar, no Alentejo;
- Mourão, Moura e Barrancos, no Alentejo;
- Gavião, no Alentejo;
- Óbidos, em LVT;
- Nazaré e Alcobaça, em LVT, e Marinha Grande, Leiria e Batalha, no Centro;
- Aguiar da Beira, no Centro.

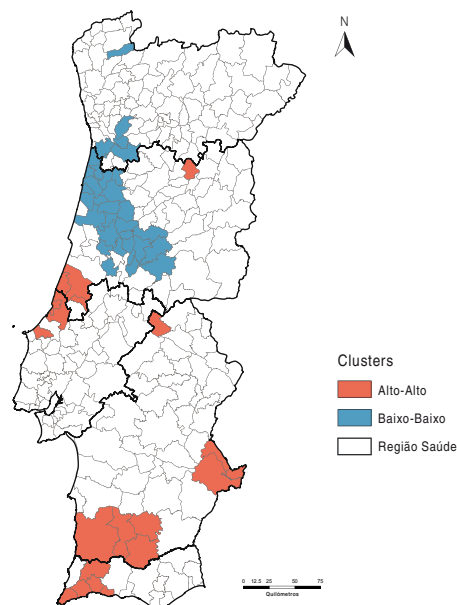


Figura 44 – Aglomerados de anomalias congénitas e deformações do sistema músculo-esquelético (nº de casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental no período de 2000 a 2010 (Índice Local de Moran).



Existem também três aglomerados de valores baixos, englobando os seguintes concelhos:

- Ansião, no Centro;
- Ovar, Murtosa, Estarreja, Albergaria-a-Velha, Sever do Vouga, Aveiro, Ílhavo, Vagos, Oliveira do Bairro, Águeda, Cantanhede, Mealhada, Anadia, Mortágua, Penacova, Coimbra, Condeixa-a-Nova, Miranda do Corvo, Vila Nova de Poiares, Lousã, Arganil, Góis, Castanheira de Pera, Pedrogão Grande, Pampilhosa da Serra e Oleiros, no Centro, e Santa Maria da Feira, São João da Madeira, Penafiel, Castelo de Paiva e Arouca, no Norte;
- Ponte da Barca, no Norte.

### Outras anomalias congénitas

O grande grupo da CID 10 denominado “Outras AC” revelou uma tendência estatisticamente significativa ( $p < 0,001$ ) de diminuição das taxas de prevalência ao longo dos 11 anos de dados reportados ao RENAC agora analisados. Para o total

do período entre 2000 e 2010 este grande grupo teve uma taxa de 5,47 casos/10000 nascimentos (Figura 45).

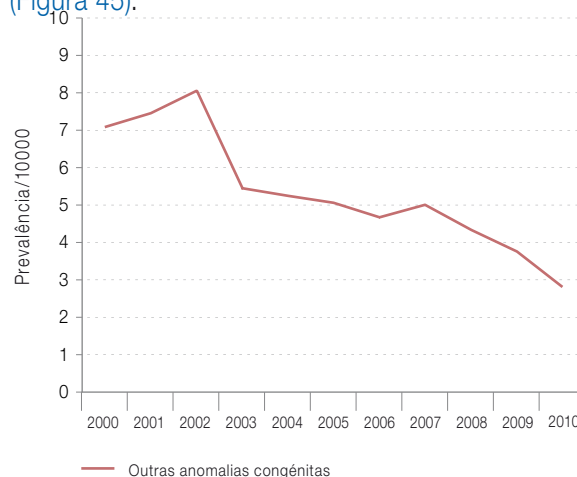


Figura 45 – Tendência observada na prevalência anual das anomalias congénitas no grupo de Outras anomalias congénitas (nº de casos/10000 nascimentos/ano), reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.

A Figura 46 ilustra a distribuição geográfica das taxas de prevalência do grupo "Outras AC" no pe-

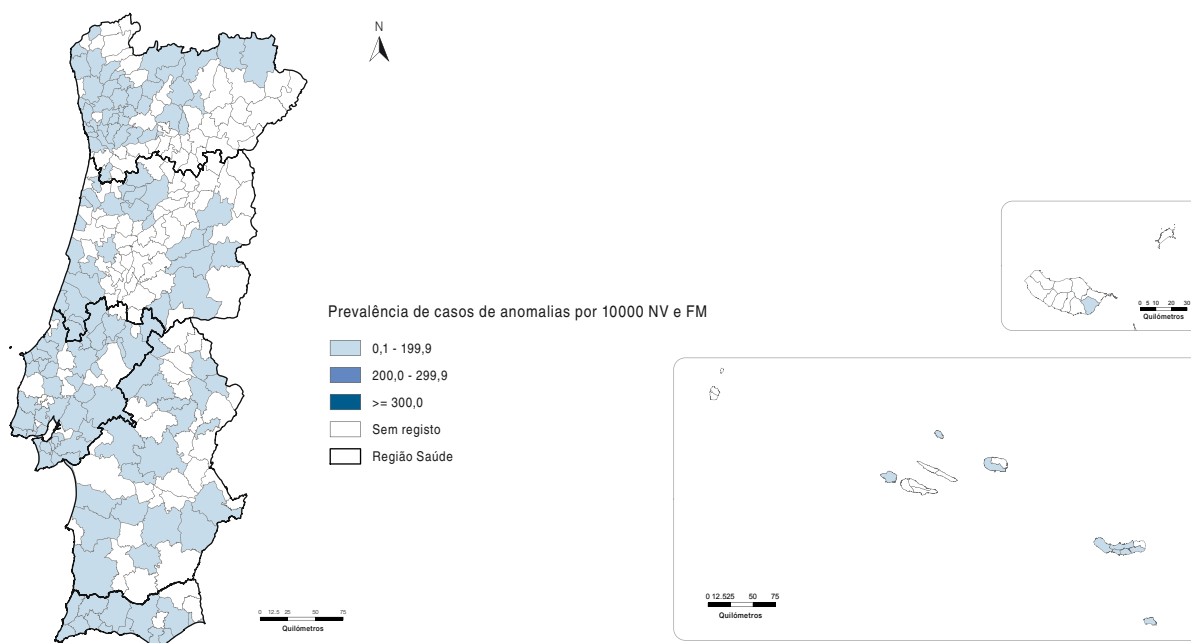


Figura 46 – Prevalência de outras anomalias congénitas (nº casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.

O índice global de Moran apresenta um valor  $z$  de 7,23 e o valor  $p < 0,001$ , que permitem inferir que a probabilidade da distribuição das taxas de prevalência ser aleatória é inferior a 1%.

A [Figura 47](#) apresenta os aglomerados das taxas de prevalência, calculados através do índice local de Moran.

Identificam-se cinco aglomerados de valores altos, constituídos pelos seguintes concelhos:

- Aljezur, Vila do Bispo, Lagos, Monchique, Portimão, Silves e Lagoa, no Algarve;
- Monforte, no Alentejo;
- Ponte de Sôr e Gavião, no Alentejo, Constância, Abrantes e Mação, em LVT, e Proença-a-Nova, no Centro;
- Ourém, Torres Novas e Golegã, em LVT, e Leiria, Batalha e Porto de Mós, no Centro;
- Fundão e Penamacor, no Centro.

### Anomalias cromossómicas

Apesar de instável, a tendência da prevalência das anomalias cromossómicas tem vindo a aumentar nos últimos anos, provavelmente devido ao aumento do número de grávidas com idade mais elevada, onde este tipo de anomalias é mais frequente, de acordo com a literatura. Para o total dos anos em estudo obteve-se uma prevalência de 13,42 casos/10000 nascimentos.

O menor valor observado em 2006 pode dever-se à menor notificação recebida pelo RENAC neste ano ([Figura 48](#)).

A [Figura 49](#) mostra a distribuição geográfica das taxas de prevalência do grupo das anomalias cromossómicas no período de 2000 a 2010.

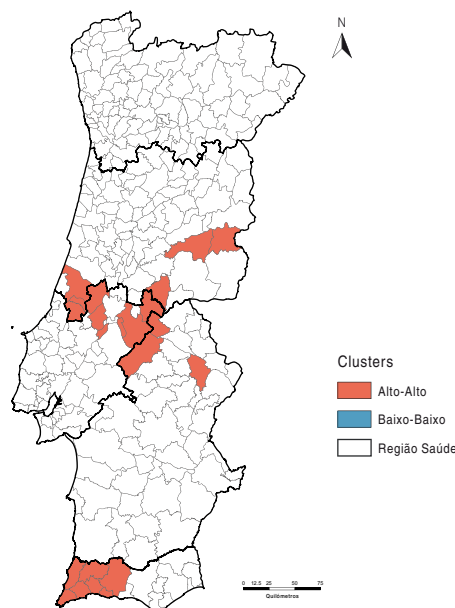


Figura 47 – Aglomerados de outras anomalias congénitas (nº de casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental no período de 2000 a 2010 (Índice Local de Moran).

O valor da taxa de prevalência é inferior a 199,9 casos/10000 nascimentos em todos os concelhos de Portugal, assumindo o valor 0 em 29% deles.



Figura 48 – Tendência observada na prevalência anual das anomalias cromossómicas (nº de casos/10000 nascimentos/ano), reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2000 e 2010.

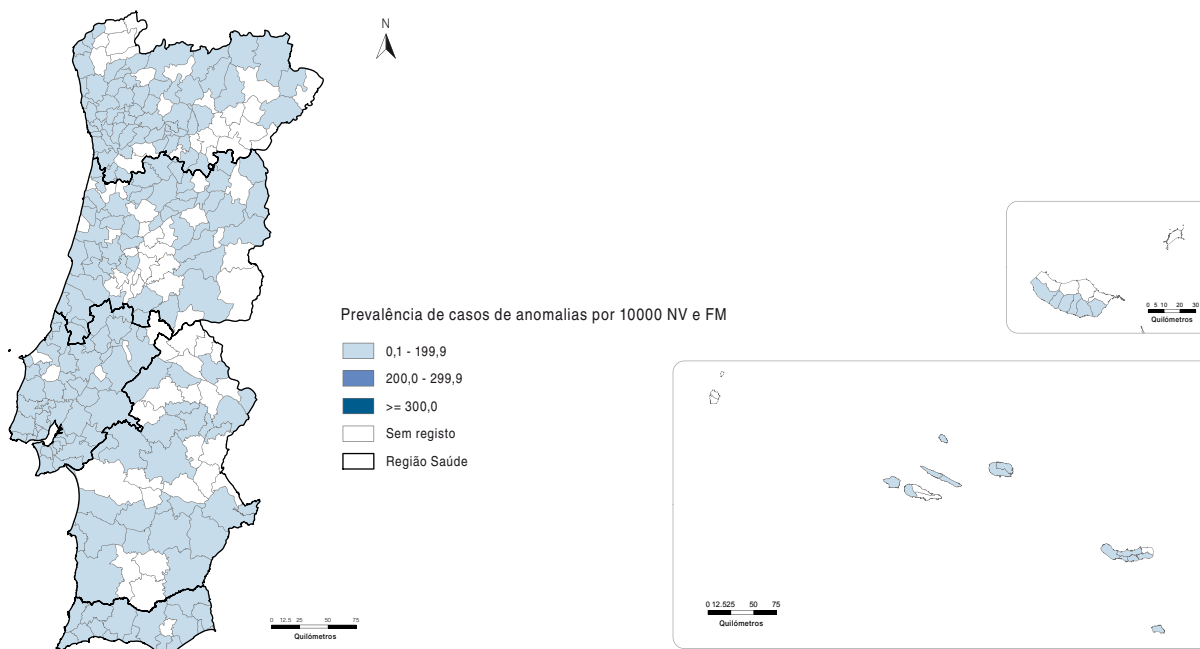


Figura 49 – Prevalência de anomalias cromossómicas (nº casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas, reportadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas no período de 2000 a 2010.

O índice global de Moran apresenta o valor  $z$  de 4,23 e o valor  $p < 0,001$ , que permitem inferir que a probabilidade da distribuição das taxas de prevalência ser aleatória é inferior a 1%.

A Figura 50 apresenta os aglomerados das taxas de prevalência, calculados através do índice local de Moran.

Identificam-se quatro aglomerados de valores altos, constituídos pelos seguintes concelhos:

- Aljezur, Vila do Bispo, Lagos, Monchique, Portimão, Lagoa e Silves, no Algarve;
- Alcoutim, no Algarve;
- Ferreira do Alentejo e Beja, no Alentejo;
- Porto de Mós, no Centro.

Existem também três aglomerados de valores baixos, englobando os seguintes concelhos:

- Marvão, no Alentejo;

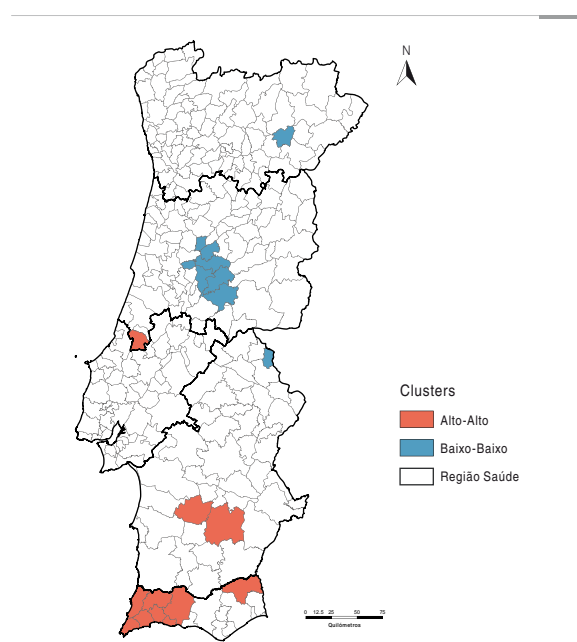


Figura 50 – Aglomerados de anomalias cromossómicas (nº de casos/10000 nascimentos) nos concelhos de Portugal Continental no período de 2000 a 2010 (Índice Local de Moran).



- Santa Comba Dão, Tábua, Vila Nova de Poiares, Arganil, Góis, Pampilhosa da Serra e Oleiros, no Centro;
- Vila Flor, no Norte.

## A destacar

Em resumo, da análise epidemiológica dos casos de AC reportadas ao RENAC entre 2000 e 2010 podem destacar-se os seguintes aspectos:

- Entre 2000 e 2010 foram reportadas ao RENAC 11502 casos de AC num total de 17502 anomalias, das quais 72,6% eram isoladas e 27,4% múltiplas, num mesmo indivíduo;
- A hierarquia dos grandes grupos de AC mais prevalentes em Portugal é idêntica à verificada noutros países europeus, embora as taxas de prevalência agora reportadas sejam inferiores às publicadas nesses países, o que será devido à subnotificação de casos de AC ao RENAC;
- O grupo das AC cardiovasculares revelou a prevalência mais elevada (38,87 casos/10000 nascimentos/ano), seguido do grupo das AC músculo-esqueléticas (29,09 casos/10000 nascimentos/ano) e do grupo das AC do aparelho urinário (19,29 casos/10000 nascimentos/ano);
- Observaram-se associações estatisticamente significativas entre a idade materna e a presença de doença crónica materna com nascimentos com AC específicas;
- A opção pela IMG parece estar relacionada com o tipo de AC diagnosticada, sendo mais frequente nas AC do SNC (59%) e nas AC cromossómicas (61%);
- A deteção precoce de AC parece estar relacionada com uma melhoria de oferta de cuidados de saúde pré-natais, uma vez que em 43,7% dos casos a 1ª AC foi diagnosticada na fase pré-natal;
- Foram identificados agregados de AC específicas, com significado estatístico, em alguns concelhos do Continente.



---

## Limitações do estudo

---

- Os resultados do estudo podem estar enviesados quer pela falta de registo dos valores de algumas das variáveis que constam no questionário do RENAC, quer devido à provável subnotificação de casos com AC enviados ao RENAC;
- Considerando o efeito dos pequenos números, a interpretação dos resultados deve ser feita com precaução dada a instabilidade de algumas taxas de prevalência;
- Em relação aos concelhos com taxas de prevalência de AC com valor nulo coloca-se a questão da real não existência de casos, ou da subnotificação de casos de AC prevalentes.

---

## Considerações finais

---

- É desejável que os centros notificadores aumentem a sua capacidade para notificar todas as AC que diagnostiquem e observem, melhorando assim a quantidade e a qualidade de informação enviada ao RENAC;
- Será interessante olhar para a evolução das atividades dos Centros de Diagnóstico Pré-natal, ao longo dos próximos anos, e a sua influência na prevenção de AC uma vez que novos métodos de diagnóstico vão estar disponíveis;
- É também importante manter a monitorização de prevenção primária de AC através da utilização pré-concepcional de ácido fólico e perceber a necessidade de novas medidas de informação junto dos profissionais de saúde e das mulheres em idade fértil;
- A identificação e estudo epidemiológico dos aglomerados de AC será aprofundado de modo a compreender até que ponto estão relacionados com a ocorrência real de maior ou menor número de nascimentos com AC ou, se os resultados apresentados estão enviados por períodos de maior ou menor subnotificação;
- A comparação da prevalência e distribuição de AC por grandes grupos deverá ser aprofundada em relação a outros países.



## Referências bibliográficas

1. Ministério da Saúde. Direção-Geral da Saúde. Circular Informativa n.º 4/DSSP de 30.01.1996. Registo de nacional de anomalias congénitas  
<http://www.saudereprodutiva.dgs.pt/normas-e-orientacoes/gravidez/registo-de-nacional-de-anomalias-congenitas-pdf.aspx>
2. Boyd PA, Haeusler M, Barisic I, Loane M, Garne E, Dolk H. Paper 1: The EUROCAT network-organization and processes. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2011;91 Suppl 1:S2-15.
3. Braz P, Machado A, Matias-Dias C. Registo Nacional de Anomalias Congénitas (RENAC), Relatório de 2002-2007. Lisboa: Departamento de Epidemiologia, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, 2010.  
<http://hdl.handle.net/10400.18/436>
4. Braz P, Machado A, Matias-Dias C. Registo Nacional de Anomalias Congénitas (RENAC): Relatório de 2008-2010. Lisboa: Departamento de Epidemiologia, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, 2012.  
<http://hdl.handle.net/10400.18/985>
5. Centro de Estudos e Registo de Anomalias Congénitas (CERAC): Relatório de 1997 a 1999. Lisboa: Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, 2003. <http://hdl.handle.net/10400.18/1645>
6. Centro de Estudos e Registo de Anomalias Congénitas (CERAC): Relatório de 2000 a 2001. Lisboa: Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, 2008. <http://hdl.handle.net/10400.18/1644>
7. World Health Organization. International Classification of Diseases, 10th. Geneve: WHO, 1992.  
<http://www.who.int/classifications/icd/en/>
8. Queißer-Luft A, Spranger J. Congenital malformations. Deutsches Arzteblatt. 2006;103(38):A2464-71.
9. Instituto Nacional de Estatística. Dados estatísticos: ano de 2008, 2009, 2010. Lisboa: INE. [www.ine.pt](http://www.ine.pt)
10. Armitage P, Berry G, Matthews JNS. Matthews, Statistical Methods in Medical Research, 4th ed. Blackwell Publishers, 2001.
11. Direção-Geral do Território. Carta Administrativa Oficial de Portugal (CAOP) - Versão 2012.1. Lisboa: DGT.  
[http://www.dgterritorio.pt/cartografia\\_e\\_geodesia/cartografia/carta\\_administrativa\\_oficial\\_de\\_portugal\\_\\_caop\\_/caop\\_\\_download/](http://www.dgterritorio.pt/cartografia_e_geodesia/cartografia/carta_administrativa_oficial_de_portugal__caop_/caop__download/)
12. Boyd PA, Haeusler M, Barisic I. EUROCAT Report 9: Surveillance of congenital anomalies in Europe 1980-2008. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2011;91 Suppl 1:S1.
13. EUROCAT- European surveillance of congenital anomalies: Report 8 - Surveillance of Congenital Anomalies in Europe 1980-1999. UK. EUROCAT Central Registry, University of Ulster, 2002.
14. Ministério da Saúde. Despacho n.º 10325/99 (2.ª Série), de 3 de maio. Orientações reguladoras dos centros de diagnóstico pré-natal. DR n.º 122/1999, Série II de 1999-05-26, pp. 7785-86. <https://dre.pt/application/file/699663>
15. Ministério da Saúde. Despacho n.º 10325/99 (2.ª Série), de 3 de maio. Orientações reguladoras dos centros de diagnóstico pré-natal. DR n.º 122/1999, Série II de 1999-05-26, pp. 7785-86. <https://dre.pt/application/file/699663>
16. Loane M, Dolk H, Morris JK; EUROCAT Working Group. Maternal age-specific risk of non-chromosomal anomalies. BJOG. 2009 Jul;116(8):1111-9.

# Anexos

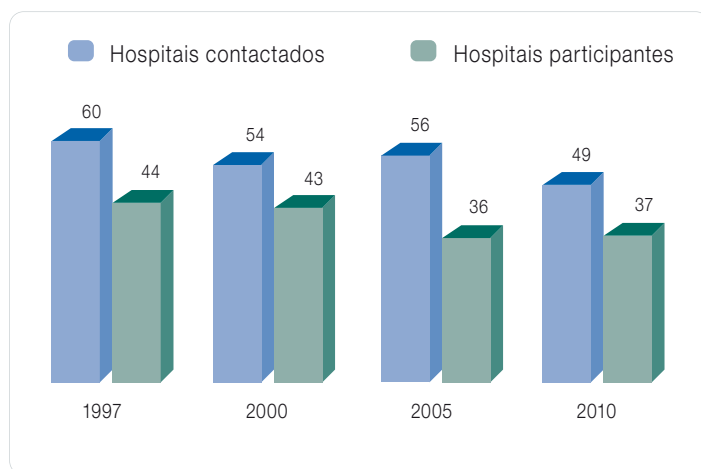
---



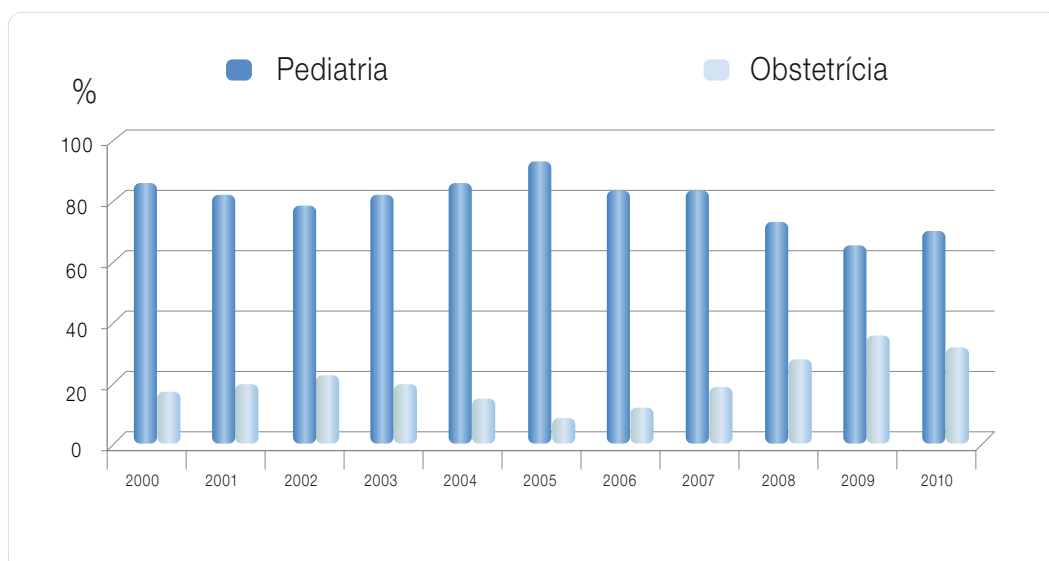


## Anexo I – Participação dos hospitais e respetivos serviços

Número de hospitais contactados e hospitais que enviaram dados ao RENAC entre 1997 e 2010



Percentagem de Serviços de Pediatria e Serviços de Obstetrícia que enviaram dados ao RENAC entre os anos 2000 e 2010





## Anexo II – Dados do EUROCAT por grande grupos

**Tabela II.1.** – Prevalence per 10,000 births of the following anomalies: Nervous system, Eye, Ear, face and neck, Congenital heart defects, Respiratory, Oro-facial clefts, Digestive system, Abdominal wall defects, Urinary, Genital, Limb, Chromosomal, for All Full Member Countries, from 2000 - 2010

Anomaly	Total Prevalence (95% CI)	Total Prevalence Excluding Chromosomal (95% CI)
Nervous system	24.19 (23.87 - 24.51)	21.96 (21.66 - 22.27)
Eye	4.50 (4.36 - 4.64)	4.00 (3.87 - 4.13)
Ear, face and neck	3.94 (3.81 - 4.07)	3.29 (3.17 - 3.41)
Congenital heart defects	80.65 (80.06 - 81.23)	71.87 (71.32 - 72.42)
Respiratory	6.44 (6.28 - 6.61)	5.74 (5.59 - 5.90)
Oro-facial clefts	14.76 (14.51 - 15.01)	13.68 (13.44 - 13.92)
Digestive system	17.90 (17.62 - 18.17)	16.18 (15.92 - 16.45)
Abdominal wall defects	5.82 (5.67 - 5.98)	4.96 (4.82 - 5.11)
	23,72	21,14
Urinary	33.16 (32.79 - 33.54)	31.61 (31.25 - 31.98)
Genital	21.14 (20.85 - 21.45)	20.65 (20.35 - 20.95)
Limb	44.06 (43.63 - 44.50)	41.69 (41.28 - 42.12)
Chromosomal	35.57 (35.18 - 35.96)	0.00





## Registo Nacional de Anomalias Congénitas

Página web do RENAC em [www.insa.pt](http://www.insa.pt)

**Tel.:** (+351) 217 526 490/ 92/ 91 | 217 526 499

**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@insa.min-saude.pt](mailto:ausenda.machado@insa.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

**Fax:** (+351) 217 526 499

**E-mail:** [dep@insa.min-saude.pt](mailto:dep@insa.min-saude.pt)

[www.insa.pt](http://www.insa.pt)



*A cuidar dos portugueses*