

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

**Autores:** Paula Braz<sup>1</sup>, Ausenda Machado<sup>1,2</sup>, Carlos Aniceto<sup>1</sup>, Carlos Matias Dias<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Departamento de Epidemiologia, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Portugal

<sup>2</sup> Escola Nacional de Saúde Pública, Universidade NOVA de Lisboa, Portugal

### **Introdução:**

O diagnóstico pré-natal (DPN), permite: o diagnóstico de patologia para programar tratamento, preparar pais para o nascimento de uma criança com anomalias e optar pela continuidade da gravidez. É objetivo deste estudo avaliar a evolução do DPN nas gravidezes com anomalia congénita (AC) ao longo do tempo e nas diferentes regiões do país.

### **Métodos:**

Realizou-se um estudo transversal, descritivo, usando dados do Registo Nacional de Anomalias Congénitas (RENAC. A análise contemplou dois resultados de interesse: i) quando foi detetada a primeira AC e respetivo primeiro exame alterado, (dados de 2000-2019); ii) quais as AC mais diagnosticadas ecograficamente, tanto a nível nacional como por região NUTS II de residência da grávida (dados de 2011-2019).

### **Resultados:**

Nos 23745 casos notificados ao RENAC, observou-se um aumento de casos diagnosticados na fase pré-natal (42,3% em 2000 e 62,9% em 2019) e uma redução ao nascer (40,2% em 2000 e 23,7% em 2019). O primeiro exame alterado foi a ecografia em 89,6% dos casos, e os exames invasivos reduziram de 6,4% em 2000 para 1,9% em 2019. Nos 11931 casos notificados entre 2011-2019, observou-se uma maior frequência de diagnóstico em algumas AC do Sistema Nervoso Central (89% a 93%), Aparelho Renal (93% a 96%), AC da Parede Abdominal (85% e 92%), Anomalias dos Cromossomas (85% a 98%) e coração esquerdo hipoplásico (95,1%). São também estes os grupos mais diagnosticados por NUTS II, registando-se na Região Norte frequências quase sempre superiores às nacionais.

### **Conclusões:**

Nos anos em estudo, observou-se um impacto do diagnóstico pré-natal, com aumento de diagnósticos na fase pré-natal e redução ao nascer, sendo a ecografia o exame que mais frequentemente diagnostica ou suspeita da presença de uma AC. Nas AC potencialmente detetáveis por ecografia, observou-se variação na frequência de diagnóstico de acordo com a região de residência da grávida.