

_título:

Registo Nacional de Anomalias Congénitas

_subtítulo:

Relatório 2020-2021

_edição:
_INSA, IP

_autores: Departamento de Epidemiologia

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

_local / data:

_Lisboa
_novembro 2025



Instituto **Nacional de Saúde**
Doutor Ricardo Jorge



Catálogo na publicação:

PORTUGAL. Ministério da Saúde. Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP
Registo Nacional de Anomalias Congénitas: Relatório 2020-2021 / Paula Braz, Ausenda Machado, Carlos Aniceto, Carlos Matias Dias. -
Lisboa : Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP, 2025. - 73 p. : il.

© Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP 2025

Título: Registo Nacional de Anomalias Congénitas: Relatório 2020-2021

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

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

Coordenação técnica editorial: Elvira Silvestre

Composição gráfica: Rodrigo Jorge

Lisboa, novembro de 2025

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



→ Instituto Nacional de Saúde
Doutor Ricardo Jorge

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

_título:

Registo Nacional de Anomalias Congénitas

_subtítulo:

Relatório 2020-2021

_edição:
INSA, IP

_autores: Departamento de Epidemiologia

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

_local / data:
Lisboa
novembro 2025

Registo Nacional de Anomalias Congénitas

Centros que notificaram casos nascidos em 2020 e 2021

■ Centro: Abrantes

- Dra. Estela Sousa - Centro Hospitalar Médio Tejo, EPE – Hospital de Abrantes - Serviço de Obstetrícia

■ Centro: Almada

- Dra. Maria Margarida Cabral e Dra. Mónica Sousa - Hospital Garcia de Orta, EPE - Serviço de Pediatria
- Dra. Antónia Santos - Hospital Garcia de Orta, EPE - Serviço de Obstetrícia

■ Centro: Amadora

- Dra. Joana Martins Marques - Hospital Professor Doutor Fernando da Fonseca, EPE - Serviço de Pediatria e Neonatologia
- Dra. Ana Paula Ferreira - Hospital Professor Doutor Fernando da Fonseca, EPE - Serviço de Obstetrícia

■ Centro: Angra do Heroísmo

- Dra. Helena Rego – Hospital do Santo Espírito da Ilha Terceira, EPER – Serviço de Pediatria

■ Centro: Barreiro

- Dra. Catarina Lacerda e Dra. Joana Extreia - Centro Hospitalar Barreiro Montijo, EPE - Serviço de Pediatria

■ Centro: Braga

- Dra. Alexandra Cadilhe e Enf. Ludovina Barreiros - Hospital de Braga, EPE - Serviço de Obstetrícia, Unidade de Diagnóstico Pré-Natal.

■ Centro: Caldas da Rainha

- Dra. Anabela Bicho - Centro Hospitalar do Oeste, EPE - Unidade das Caldas da Rainha - Serviço de Pediatria

■ Centro: Cascais

- Dra. Maria del Rosário Sossai - Hospital de Cascais Dr. José de Almeida - Serviço de Pediatria
- Dra. Guilhermina Ladeira - Hospital de Cascais Dr. José de Almeida - Serviço de Obstetrícia

■ Centro: CHUC

- Dra. Eulália Galhano, Enf. Cristina Pita, - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE. - Maternidade Bissaya Barreto - Serviço Obstetrícia B
- Dra. Joana Carvalho - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE - Maternidade Bissaya Barreto - Serviço de Neonatologia
- Dra. Sofia Franco, Dra. Filomena Coelho e Dra. Helena Gonçalves - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE. - Maternidade Daniel de Matos - Serviço Obstetrícia A

■ Centro: Covilhã

- Dr. António Resende - Centro Hospitalar Universitário da Cova da Beira, EPE - Hospital da Pêro da Covilhã - Serviço de Pediatria

■ Centro: CUF Descobertas

- Dra. Ana Rodrigues - Hospital CUF Descobertas - Unidade de Cuidados especiais ao recém-nascido

■ Centro: CUF Porto

- Dra. Dulce Oliveira - Hospital CUF Porto - Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais

■ **Centro: Estefânia**

- Dra. Ana Maia Pita - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, EPE - Hospital D. Estefânia - Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais

■ **Centro: Évora**

- Dra. Sónia Antunes - Hospital do Espírito Santo de Évora, EPE. - Serviço de Pediatria
- Dra. Marina Vale - Hospital do Espírito Santo de Évora, EPE. - Serviço de Obstetria

■ **Centro: Faro**

- Dra. Ângela Ferreira - Centro Hospitalar Universitário do Algarve, EPE - Hospital de Faro – Serviço de Obstetria
- Dra. Ecaterina Scortenschi - Centro Hospitalar Universitário do Algarve, EPE - Hospital de Faro – Serviço de Pediatria

■ **Centro: Guarda**

- Enf. Sabine Fernandes- Unidade Local de Saúde da Guarda, EPE - Serviço Pediatria, Unidade de Neonatologia

■ **Centro: Guimarães**

- Dra. Georgina Monteiro - Hospital da Senhora da Oliveira Guimarães, EPE - Serviço de Neonatologia
- Dra. Adosinda Rosmaninho e Dra. Elsa Pereira - Hospital da Senhora da Oliveira Guimarães, EPE – Serviço de Obstetria

■ **Centro: Horta**

- Dr. Yuriy Shmatko – Hospital da Horta, Serviço de Obstetria

■ **Centro: Júlio Diniz**

- Dra. Maria Céu Mota e Dra. Sofia Aires - Centro Hospitalar Universitário do Porto, EPE – Maternidade Júlio Dinis - Cuidados Intensivos Neonatais e Pediátricos
- Dra. Ana Pereira Cunha - Centro Hospitalar Universitário do Porto, EPE - Maternidade Júlio Dinis - Serviço Obstetria

■ **Centro: Leiria**

- Dr. João do Agro - Centro Hospitalar de Leiria, EPE - Serviço de Pediatria

■ **Centro: Loures**

- Dra. Diana Martins - Hospital Beatriz Ângelo - Serviço de Obstetria/Diagnóstico Pré-natal

■ **Centro: Matosinhos**

- Dra. Paula Noite e Dra. Sara Peixoto - Unidade Local de Saúde de Matosinhos, EPE - Hospital Pedro Hispano - Serviço de Neonatologia
- Dra. Fátima Soares - Unidade Local de Saúde de Matosinhos, EPE - Hospital Pedro Hispano – Serviço de Obstetria/Diagnóstico Pré-natal

■ **Centro: Ponta Delgada**

- Dra. Joana Fortuna - Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, EPE – Serviço de Pediatria/ Unidade Neonatologia
- Dr. André Forjaz de Sampaio - Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, EPE – Serviço de Obstetria

■ **Centro: Portalegre**

- Dra. Maria do Céu Novaz - Unidade Local de Saúde do Norte Alentejano, EPE - Hospital Doutor José Maria Grande - Serviço de Pediatria

■ **Centro: Portimão**

- Dra. Marta Amado - Centro Hospitalar Universitário do Algarve, EPE - Hospital de Portimão – Serviço de Pediatria

■ **Centro: S. Francisco Xavier**

- Dra. Ana Teresa Maria e Dra. Melissa Figueiredo - Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, EPE – Hospital de S. Francisco Xavier - Unidade de Neonatologia
- Dra. Rita Mamede - Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, EPE – Hospital de S. Francisco Xavier - Serviço de Obstetrícia

■ **Centro: Santarém**

- Dra. Cristina Martins - Hospital Distrital de Santarém, EPE - Serviço de Obstetrícia
- Dra. Susana Moleiro - Hospital Distrital de Santarém, EPE - Serviço de Pediatria

■ **Centro: Setúbal**

- Dr. Vítor Gabriel - Centro Hospitalar de Setúbal, EPE - Hospital S. Bernardo - Serviço de Obstetrícia
- Dra. Teresa Gouveia - Centro Hospitalar de Setúbal, EPE - Hospital S. Bernardo - Serviço de Pediatria

■ **Centro: Santa Maria**

- Dra. Juliette Dupont e Dra. Ana Raquel Silva - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE Hospital de Sta. Maria- Serviço de Genética

■ **Centro: Tâmega e Sousa**

- Dra. Vera Rocha - Centro Hospitalar Tâmega e Sousa, EPE - Hospital Padre Américo - Serviço de Pediatria

■ **Centro: Viana Castelo**

- Dra. Carla Dias - Unidade Local de Saúde do Alto Minho, EPE - Hospital de Santa Luzia - Serviço de Pediatria
- Dra. Paula Pinheiro - Unidade Local de Saúde do Alto Minho, EPE - Hospital de Santa Luzia - Serviço de Obstetrícia

■ **Centro: Vila Franca de Xira**

- Dra. Daniela Ramos - Hospital Vila Franca de Xira, EPE - Serviço de Neonatologia

■ **Centro: Vila Nova Famalicão**

- Dra. M^a Manuel Torrão - Centro Hospitalar do Medio Ave, EPE - Unidade Hospitalar de Famalicão - Serviço de Obstetrícia.
- Dra. Ana Sequeira - Centro Hospitalar do Medio Ave, EPE - Unidade Hospitalar de Famalicão Serviço de Pediatria/Neonatologia.

■ **Centro: Vila Nova de Gaia**

- Dra. Márcia Gonçalves - Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, EPE - Unidade de Neonatologia II.
- Dra. Maria da Conceição Brito - Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, EPE - Serviço de Obstetrícia

■ **Centro: Vila Real**

- Dr. Juan Calviño Cabezas e Dra. Sónia Gomes Correia - Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE - Unidade Hospitalar de Vila Real - Serviço de Pediatria

■ **Centro: Viseu**

- Dra. Isabel Andrade e Dra. Clara Diogo - Centro Hospitalar Tondela Viseu, EPE - Serviço de Pediatria - UCERN
- Dra. Carolina Ferreira - Centro Hospitalar Tondela Viseu, EPE - Serviço de Obstetrícia - UMF

■ **Centros: Beja, Feira, Hospital da Luz, MAC, S. João**

- Notificaram menos de 3 casos ao RENAC no biénio em estudo

Índice

Lista de abreviaturas, siglas e acrónomos.....	8
Índice de tabelas	9
Índice de figuras	11
1. Introdução.....	14
2. Materiais e métodos.....	17
2.1 Definições.....	17
2.2 Dados	17
2.3 Validação de dados	18
2.4 Proteção de dados	18
2.5 Análise estatística	18
2.6 Mapeamento da distribuição geográfica e análise espacial do número total de casos de Anomalias Congénitas	19
2.7. Indicadores com interesse para a Saúde Pública.....	20
3. Resultados.....	23
3.1 Participação hospitalar.....	23
3.2 Características gerais dos casos com Anomalias Congénitas.....	24
3.3 Distribuição dos casos com Anomalias Congénitas por área geográfica	28
3.4 Distribuição da prevalência de Anomalias Congénitas por grande grupo de anomalias.....	30
3.4.1 Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central	30
3.4.2 Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face e Pescoço	32
3.4.3 Anomalias Cardíacas	34
3.4.4 Anomalias Congénitas do Aparelho Respiratório	36
3.4.5 Fenda Labial e Fenda Palatina	38
3.4.6 Anomalias Congénitas do Aparelho Digestivo	40
3.4.7 Anomalias Congénitas do Aparelho Genital	42
3.4.8 Anomalias Congénitas do Aparelho Urinário	44
3.4.9 Anomalias Congénitas e Deformações do Sistema Músculo-esquelético	46
3.4.10 Outras Anomalias Congénitas	48
3.4.11 Anomalias cromossómicas	50
3.5 Comparação da prevalência nacional com a prevalência EUROCAT	52
3.6 Características sociodemográficas maternas e paternas	53
3.6.1 Características maternas	53
3.6.2 Características paternas	56

3.7 Indicadores de Saúde Pública	57
3.7.1 Proporção de diagnóstico pré-natal de casos com anomalias congénitas	57
3.7.2 Prevalência de interrupção médica de gravidez após DPN de AC grave	59
3.7.3 Prevalência de nados vivos com síndrome de Down	60
3.7.4 Prevalência do total de casos com Defeitos do Tubo Neural	61
3.7.5 Mortalidade perinatal de casos com Anomalias Congénitas	62
4. Considerações finais	63
Referências bibliográficas	66
ANEXOS	68
Anexo I – Instrumento de notação para o registo de casos com anomalias congénitas NO RENAC	69
Anexo II – Lista anomalias minor a não reportar quando isoladas	72

Lista de abreviaturas, siglas e acrónimos

AC – Anomalias Congénitas

Ap. – Aparelho

Card. – AC. Cardíacas

CID 10 – Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão

Digest. – AC. Digestivas

DPN – Diagnóstico Pré-Natal

DTN – Defeitos do Tubo Neural

EUROCAT – *European Surveillance of Congenital Anomalies*

FM – Feto-morto

IG – Idade de gestação

IMG – Interrupção médica da gravidez

INE – Instituto Nacional de Estatística

INSA – Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

LISA1 – Índice Local de Moran

NV – Nado-vivo

OOFP – AC. do Olho, ouvido, face e pescoço

RENAC – Registo Nacional de Anomalias Congénitas

Resp. – AC. Aparelho Respiratório

RN – Recém-nascido

SNC – AC do Sistema Nervoso Central

SME – AC do Sistema músculo-esquelético

Urin. – AC do Aparelho Urinário

Índice de tabelas

Tabela 1	Número de notificações e prevalência de casos com Anomalias Congénitas, nos anos de 2020 e 2021, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	24
Tabela 2	Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas, de acordo com o local de nascimento, o tipo de nascimento e o número de indivíduos malformados em cada parto, resultado da gestação e sexo, nos anos de 2020 e 2021, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	25
Tabela 3	Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia, o estado do Feto ou Recém-Nascido na identificação da 1ª anomalia, o 1º exame alterado e a realização de estudo morfológico, nos anos de 2020 e 2021, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	26
Tabela 4	Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas, de acordo com a realização de colheita de produtos fetais e exame invasivo realizado, nos anos de 2020 e 2021, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	27
Tabela 5	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q00 a Q07, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e 2018-2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	30
Tabela 6	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face, Pescoço por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q10 a Q18 e K07.0, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e 2018-2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias.	32
Tabela 7	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas Cardíacas por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q20 a Q26, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e 2018-2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	34
Tabela 8	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q30 a Q34, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e 2018-2019 notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	36
Tabela 9	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do grupo das Fendas Labial e do Palato, por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q35 a Q37, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e 2018-2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	38
Tabela 10	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q38 a Q45 e P75, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e 2018-2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	40
Tabela 11	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho genital por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q50 a Q56, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e 2018-2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	42
Tabela 12	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho urinário por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q60 a Q64, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e 2018-2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	44
Tabela 13	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas e deformações do Sistema Músculo-esquelético por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q65 a Q79, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e 2018-2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	46
Tabela 14	Número total e prevalência de Outras Anomalias Congénitas por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q80 a Q89; C41, C49; D18.00 e D82, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e 2018-2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	48

Tabela 15	Número total e prevalência de Anomalias Cromossómicas por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q90 a Q99, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e 2018-2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	50
Tabela 16	Descrição do total de notificações enviadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos casos relativos aos anos 2020-2021, de acordo com a idade da mãe, situação perante o trabalho, naturalidade e estado migratório.	54
Tabela 17	Descrição do total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos casos relativos aos anos 2020-2021, de acordo com os comportamentos maternos: consumo de tabaco, álcool e drogas.	55
Tabela 18	Descrição do total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos casos relativos aos anos 2020-2021, de acordo com toma de ácido fólico.	56
Tabela 19	Descrição do total de notificações enviadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos casos relativos aos anos 2020-2021, de acordo com a idade do pai, situação perante o trabalho.	56
Tabela 20	Distribuição da frequência e proporção de casos com anomalias potencialmente detetáveis em diagnóstico pré-natal, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade de gestação no momento do diagnóstico.	58
Tabela 21	Distribuição da frequência, percentagem e prevalência de nados vivos e IMG (/10 000 nascimentos) nos grandes grupos de anomalias congénitas, segundo a CID 10, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas e comparação com a prevalência na região EUROCAT, nos anos de 2020 e 2021.	59
Tabela 22	Mortalidade proporcional perinatal observada nos casos relativos aos anos 2020-2021, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	62

Índice de figuras

Figura 1	Participação dos serviços de obstetria ou diagnóstico pré-natal e pediatria ou neonatologia, no envio de notificações relativas aos anos de 2020-2021, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	23
Figura 2	Evolução anual da prevalência de casos com Anomalias Congénitas, nos anos de 2010 a 2021, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	24
Figura 3	Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10 000 nascimentos) nos concelhos do Continente e das Regiões Autónomas, nos anos de 2020 e 2021, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	28
Figura 4	Aglomerados de casos com anomalias congénitas (/10000 nascimentos) nos Concelhos de Portugal Continental, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, nos anos de 2020 a 2021.	29
Figura 5	Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central, segundo a CID 10: Q00 a Q07, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	31
Figura 6	Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central, segundo a CID 10: Q00 a Q07, de acordo com a fase em que foi identificada a 1ª anomalia congénita, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	31
Figura 7	Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face, Pescoço, segundo a CID 10: Q10 a Q18 e K07.0, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	33
Figura 8	Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face, Pescoço, segundo a CID 10: Q10 a Q18 e K07.0, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	33
Figura 9	Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas Cardíacas, segundo a CID 10: Q20 a Q26, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	35
Figura 10	Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas Cardíacas, segundo a CID 10: Q20 a Q26, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	35
Figura 11	Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório, segundo a CID 10: Q30 a Q34, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	37
Figura 12	Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório, segundo a CID 10: Q30 a Q34, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	37
Figura 13	Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do grupo das Fendas Labiais e das Fendas do Palato, segundo a CID 10: Q35 a Q37, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	39
Figura 14	Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do grupo das Fendas Labiais e das Fendas do Palato, segundo a CID 10: Q35 a Q37, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	39
Figura 15	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo, segundo a CID 10: Q38 a Q45 e P75, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	41

Figura 16	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo, segundo a CID 10: Q38 a Q45, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	41
Figura 17	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho genital, segundo a CID 10: Q50 a Q56, de acordo com resultado da gestação, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	43
Figura 18	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho genital, segundo a CID 10: Q50 a Q56, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	43
Figura 19	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho urinário, segundo a CID 10: Q60 a Q64, de acordo com resultado da gestação, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	45
Figura 20	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho urinário, segundo a CID 10: Q60 a Q64, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	45
Figura 21	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas e deformações do sistema músculo-esquelético, segundo a CID 10: Q65 a Q79, de acordo com resultado da gestação, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	47
Figura 22	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas e deformações do sistema músculo-esquelético, segundo a CID 10: Q65 a Q79, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	47
Figura 23	Distribuição da percentagem de casos notificados com Outras Anomalias Congénitas, segundo a CID 10: Q80 a Q89; C41, C49; D18.00 e D82, de acordo com resultado da gestação, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	49
Figura 24	Distribuição da percentagem de casos notificados com Outras Anomalias Congénitas, segundo a CID 10: Q80 a Q89; C41, C49; D18.00 e D82, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	49
Figura 25	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Cromossómicas, segundo a CID 10: Q90 a Q99, de acordo com resultado da gestação, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	51
Figura 26	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Cromossómicas, segundo a CID 10: Q90 a Q9, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	51
Figura 27	Comparação da prevalência por grande grupo de Anomalias Congénitas, de acordo com a CID 10: Q00 a Q99, nos casos relativos aos anos 2020-2021, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	52
Figura 28	Evolução da frequência anual de toma de ácido fólico de acordo com o início da suplementação, nos casos relativos aos anos 2011 a 2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	55
Figura 29	Prevalência de nados vivos com Síndrome de Down, de acordo com idade materna na altura do parto, observada nos casos relativos aos anos 2011 a 2021 e reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	60
Figura 30	Prevalência de total de casos com Defeitos do Tubo Neural, distribuídos por tipo de nascimento, relativos aos anos 2011 a 2021, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	61

1

Introdução

1. Introdução

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

São objetivos do RENAC:

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

Os serviços de obstetrícia ou unidades de diagnóstico pré-natal, e de pediatria ou neonatologia existentes em 42 Centros Hospitalares do Serviço Nacional de Saúde e em 5 hospitais privados, colaboram com o RENAC de forma voluntária, notificando todos os casos com AC por si diagnosticados. Os serviços de anatomia patológica e os laboratórios de genética participam, de forma indireta, na notificação, através do contributo do estudo necrópsico, citogenético e, ou, molecular para o diagnóstico dos casos notificados. Também os serviços de genética médica participam através do diagnóstico das síndromes genéticas.

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

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

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

epidemiológica das AC a nível europeu e participar em estudos de investigação multicêntricos com outros registos.

Os denominados “indicadores com interesse para a Saúde Pública” são propostos para o estudo de diferentes doenças, fatores de risco e resultados em saúde⁽⁴⁾. Neste âmbito, e na sequência de relatórios anteriores, o presente relatório bienal, inclui os resultados dos seguintes indicadores a nível nacional⁽⁵⁾:

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

As características maternas e paternas sempre foram objeto de estudo no âmbito das AC, sendo bem conhecido o efeito da idade materna nas anomalias cromossómicas como a trissomia 21⁽⁶⁾, assim como a exposição ao álcool (síndrome alcoólica fetal)⁽⁷⁾ ou a algumas doenças infecciosas durante a gravidez (rubéola congénita)⁽⁸⁾. Por esse motivo, questões relacionadas com o consumo materno de tabaco, álcool ou toxicod dependência, sobretudo durante o 1º trimestre de gravidez, e a presença de doença crónica, ou aguda, fazem parte do questionário do RENAC desde a sua origem em 1997⁽⁹⁾.

Na persecução dos objetivos do RENAC referidos anteriormente, o presente relatório disponibiliza os dados recolhidos por este sistema de informação, reportando os casos de anomalias que ocorreram no período compreendido entre Janeiro de 2020 e Dezembro de 2021.

②

Materiais e métodos

2. Materiais e métodos

2.1 Definições

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

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

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

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

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

2.2 Dados

Contribuíram através da identificação e notificação de casos com AC, os serviços de obstetrícia e neonatologia, públicos e privados, do Continente e das regiões autónomas dos Açores e da Madeira que aceitaram colaborar com o RENAC (n=47). A notificação, voluntária, foi efetuada preferencialmente através do preenchimento de um questionário disponível em suporte informático na plataforma informática - <https://rios-insa.min-saude.pt> - alojada no sistema informático interno do INSA, e acessível apenas à equipa central do RENAC, no Departamento de Epidemiologia.

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

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

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

São notificados ao RENAC nascimentos com AC de mulheres residentes no Continente e nas Regiões Autónomas dos Açores e da Madeira.

2.3 Validação de dados

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

A extração da base de dados para este relatório foi realizada em Setembro de 2024, devido ao atraso de notificação relacionada com a pandemia COVID-19. Na validação da base de dados extraída foi efetuada a verificação, confirmação e correção de valores omissos, incongruentes ou impossíveis. Para esta validação recorreu-se essencialmente a estatísticas descritivas (como tabelas de frequência e tabelas de cruzamento entre duas ou mais variáveis). Sempre que necessário foram contactados os médicos que são os pontos focais de contacto do RENAC em cada um dos serviços notificadores, para esclarecimento de questões relevantes para a qualidade final da base de dados.

2.4 Proteção de dados

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

2.5 Análise Estatística

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

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

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

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

Neste relatório, as taxas de prevalência dos grandes grupos de AC (e os respetivos Intervalos de Confiança (IC) a 95%) são expressas em número de casos/10 000 nascimentos. Também se apresentam taxas de prevalência expressas em número de casos/1 000 nascimentos nas situações em que o numerador era de menor dimensão. Em ambas as situações, a taxa foi calculada utilizando-se o número de NV, FM e IMG, com pelo menos uma anomalia congénita, ocorridos em cada 10 000 ou 1 000 nascimentos, durante os anos em estudo, tal como preconizado pelo EUROCAT.

Os IC foram calculados através da distribuição de Poisson, tendo sido utilizada o programa informático disponibilizado pelo EUROCAT ⁽¹²⁾.

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

Neste relatório é apresentado um mapa que ilustra a distribuição geográfica das taxas de prevalência do número total de casos com AC. Considerando que a frequência anual de nascimentos com AC é baixa, e de modo a minimizar possíveis situações de instabilidade estatística associada aos pequenos números, o mapa das taxas de prevalência foi construído para a totalidade de AC do período em estudo (2020-2021).

Na construção das classes, a taxa de prevalência dos casos com AC foi distribuída por categorias que se baseiam nos valores de prevalência internacionalmente esperados, de 200 a 300 casos por 10 000 nascimentos por ano ⁽¹³⁾. Foi ainda construída uma classe específica para os concelhos sem notificações de nascimentos com AC, à semelhança do publicado no último relatório do RENAC ⁽¹⁴⁾.

Foi também realizada a análise de aglomerados espaciais das taxas de prevalência do total de casos com AC, através do Índice Global de Moran I e do Índice Local de Moran I (LISA¹). Nesta análise foram excluídas ambas as Regiões Autónomas devido ao reduzido número de concelhos existentes nas ilhas.

O Índice Global de Moran I indica o valor de auto correlação espacial das AC para a totalidade da área geográfica em análise, isto é, Portugal continental. O LISA, por sua vez, indica 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 concelhos vizinhos, através do cálculo do z-score, usando a análise do vizinho mais próximo. Nestas análises utilizou-se como critério de vizinhança o método da distância inversa, que no processamento dos dados de determinado concelho, atribuiu maior influência aos valores dos concelhos vizinhos do que aos valores dos concelhos que estão mais distantes ⁽¹⁵⁻¹⁷⁾.

O algoritmo de cálculo do LISA classifica como clusters de valores alto-alto, os concelhos com valores de z-score alto, rodeados completamente por concelhos de valor de z-score alto, e como clusters de valores baixo-baixo os concelhos com valores de z-score baixo, rodeados completamente por concelhos de valor de z-score baixo, utilizando-se para o efeito os seguintes valores: < -1.96 ou $> +1.96$ ^(15,16). O *p-value* considerado para a classificação de clusters estatisticamente significativos foi de 0,05. Para verificar se existe aleatoriedade na distribuição dos valores de cluster foram calculadas 999 permutações, com um pseudo *p-value* de 0,001, para cada observação ⁽¹⁵⁻¹⁷⁾.

Em ambos os mapas, foi utilizado o software de Sistemas de Informação Geográfica ARCGIS ⁽¹⁸⁾ e a versão digital dos limites da Carta Administrativa Oficial de Portugal ⁽¹⁹⁾.

2.7 Indicadores com interesse para a Saúde Pública

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

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

- Este indicador contribui para avaliar a atividade do DPN a nível nacional;
- Neste indicador, foi definido um conjunto de AC potencialmente detetáveis por ecografia durante a gravidez ⁽²⁰⁾. Para cada uma destas AC específicas, a proporção detetada em DPN foi calculada utilizando no numerador o nº de casos com AC detetada por ecografia durante a gravidez, e no denominador o total de casos com cada uma destas AC.

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

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

- Neste indicador foi calculada a prevalência de IMG (/10 000 nascimentos) em cada grande grupo da CID 10, tendo sido utilizado no numerador o número de IMG em cada grande grupo de AC e no denominador o total de nascimentos nos anos em estudo.

3. Prevalência de nados vivos com Síndrome de Down

- Utilizado como indicador da gravidez tardia, e da implementação e adesão aos rastreios pré-natais.
- Neste indicador foi calculada a prevalência de nados vivos com S. Down (/1 000 nascimentos), tendo sido utilizado no numerador o número nados vivos com S. Down reportados ao RENAC, nos anos em estudo, e no denominador o total de nascimentos nos anos em estudo.

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

- Permite avaliar a implementação da política nacional de prevenção primária dos DTN através da suplementação materna com ácido fólico, com início antes da gravidez e mantendo-se ininterruptamente até ao final do primeiro trimestre.
- Neste indicador foi calculada a prevalência de casos com DTN (/1 000 nascimentos), tendo sido utilizado no numerador o número casos com DTN reportados ao RENAC, nos anos em estudo, e no denominador o total de nascimentos nos anos em estudo.

5. Mortalidade perinatal de casos com anomalia congénita

- Este indicador contribui para avaliar o contributo dos casos com AC para a mortalidade perinatal.
- Para o cálculo desta proporção, o numerador foi constituído pelo somatório do número total de fetos mortos com idade gestacional ≥ 28 semanas, e do número total de nados vivos falecidos até ao final da primeira semana de vida, que tinham pelo menos uma AC e foram reportados ao RENAC entre 2020 e 2021. Foi utilizado como denominador o total de óbitos verificados em nados vivos falecidos até ao 7º dia de vida e fetos mortos com idade gestacional ≥ 28 semanas, de acordo com informação disponibilizada pelo INE para os anos em estudo ⁽²¹⁾.

3

Resultados

3. Resultados

3.1 Participação hospitalar

Todos os centros hospitalares que colaboram com o RENAC enviaram notificações referentes a nascimentos com AC em 2020-2021. No entanto, quando se observa a distribuição desta participação pelos serviços hospitalares 19,1% dos serviços de obstetria e 8,5% dos serviços de pediatria ou neonatologia não enviou dados ao RENAC.

No biénio em estudo, e tal como verificado em anos anteriores, esta participação foi maior nos serviços de pediatria ou neonatologia comparativamente com a observada nos serviços de obstetria ou unidades de diagnóstico pré-natal (DPN) (83,7% vs 60,5%) (**Figura 1**).

Esta menor participação dos serviços de obstetria poderá explicar parte da subnotificação de casos recebidos pelo RENAC referentes ao biénio 2020-2021, mas também uma menor prevalência de alguns grupos de AC, nomeadamente as mais graves, quando comparados os dados nacionais com os europeus, uma vez que há uma maior opção pela IMG nestas situações.

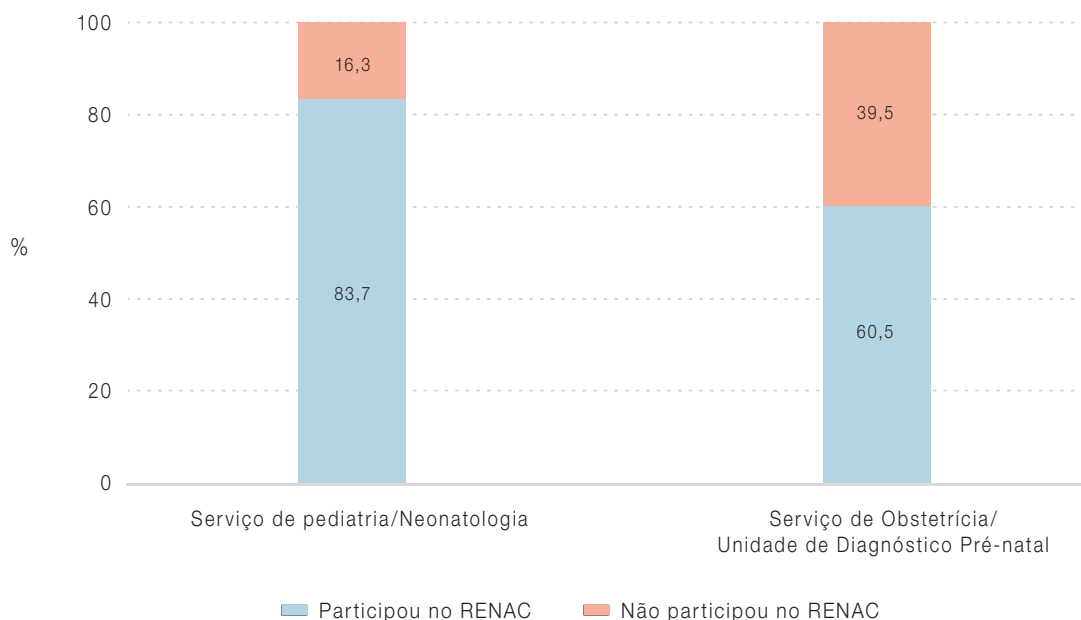


Figura 1 – Participação dos serviços de obstetria ou diagnóstico pré-natal e pediatria ou neonatologia, no envio de notificações relativas aos anos de 2020-2021, ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

3.2 Características gerais dos casos com Anomalias Congénitas

Entre 2020 e 2021 foram recebidas 2271 notificações de casos com AC, o que resulta numa prevalência de 137,9 casos/10 000 nascimentos para os anos em observação (Tabela 1).

A prevalência de casos de AC obtida através do RENAC aumentou desde 2010, atingindo o valor mais elevado no ano de 2014 (173,11 casos/10 000 nascimentos) (Figura 2). A prevalência de casos com AC tem oscilado ao longo dos anos, sendo sempre inferior ao esperado, de acordo com os standards internacionais (representados na Figura 2 a verde), o que poderá estar relacionado com

uma subnotificação de casos, quer porque nem todos os de serviços hospitalares notificam, quer porque nem todos os serviços notificam todos os casos (Figura 2).

Nas Tabelas 2, 3 e 4 descrevem-se as características dos casos notificados para o conjunto dos anos em estudo (2020 e 2021).

Em 99,6% dos nascimentos com AC o parto decorreu no hospital e 96,5% foram nascimentos simples. A gravidez gemelar (dois gémeos) foi observada em 3,3% dos casos notificados, mas maioritariamente, apenas um dos gémeos apresentava pelos menos uma AC (85,1%).

Tabela 1 – Número de notificações e prevalência de casos com Anomalias Congénitas, nos anos de 2020 e 2021, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Ano	Número de notificações	Percentagem anual (%)	Número de nascimentos*	Pervalência /10000
2020	1213	53,4	79873	151,9
2021	1058	46,6	84832	124,7
Total	2271	100	164705	137,9

* Fonte: Instituto Nacional de Estatística (INE)

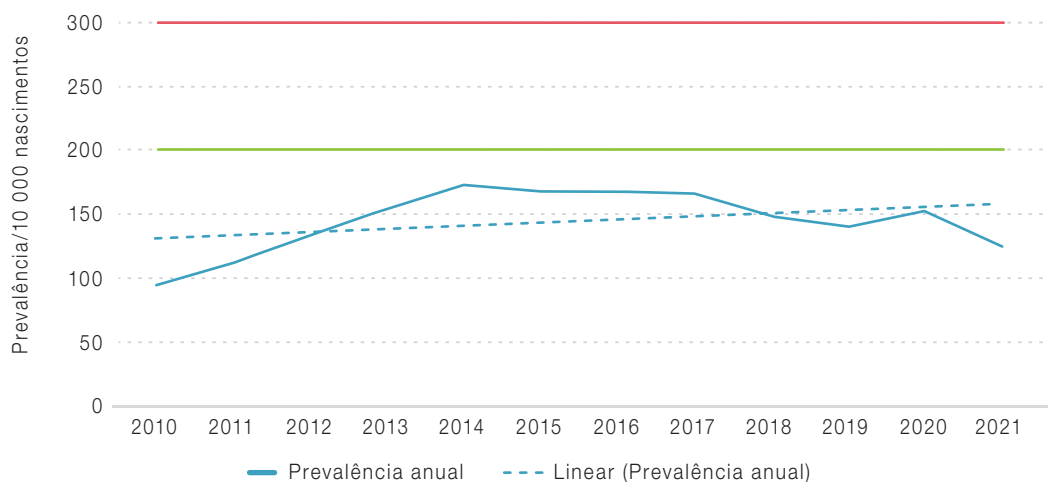


Figura 2 – Evolução anual da prevalência de casos com Anomalias Congénitas, nos anos de 2010 a 2021, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

A gestação terminou no nascimento de uma criança viva em 66,1% dos casos notificados. Após o diagnóstico de uma malformação fetal grave, 31,8% dos progenitores optou pela interrupção médica da gravidez (IMG). Nas restantes notificações o desfecho foi a morte fetal (1,3%) ou o aborto espontâneo (0,7%).

Entre os casos de AC notificados, o sexo masculino foi o mais frequente (53,9% vs. 40,2%) (Tabela 2).

Em 66,0% dos casos notificados, a identificação ou suspeita de pelo menos uma AC, aconteceu pela primeira vez na fase pré-natal. Nestes casos (n=1498) a ecografia obstétrica foi o primeiro exame pré-natal a revelar a suspeita de alterações fetais (91,7%), sendo semelhante o contributo da ecografia do 1º trimestre (32,2%) e da ecografia do 2º trimestre (34,5%) (Tabela 3).

Em 31,1% das notificações não foram assinaladas alterações nos exames realizados durante a gravidez.

As ecografias obstétricas do 1º e do 2º trimestre foram realizadas de acordo com o preconizado para a vigilância da gravidez em Portugal (22) em 90,6% dos casos notificados: em 69,7% das gravidezes ambas as ecografias foram realizadas e em 20,9% só foi realizada a ecografia do 1º trimestre, situações relacionadas com IMG até às 20-22 semanas de gestação.

Em 3,8% das gravidezes apenas foi realizada ecografia no 2º trimestre e em 1,3% não foi realizada qualquer ecografia no 1º nem no 2º trimestre (Tabela 3). Estas duas situações mostram que em cerca de 4% dos casos notificados, a gravidez foi mal vigiada.

Tabela 2 – Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas, de acordo com o local de nascimento, o tipo de nascimento e o número de indivíduos malformados em cada parto, resultado da gestação e sexo, nos anos de 2020 e 2021, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Local de nascimento	n	%
Hospital	2262	99,6
Domicílio	6	0,3
Outro	3	0,1
Total	2271	100,0

Tipo de Nascimento	n	%
Gravidez simples	2191	96,5
Gravidez múltipla*		
Duplo	74	3,3
Triplo	2	0,1
Desconhecido	4	0,2
Total	2271	100,0

*Número de Malformados em gravidez múltipla		
1	63	85,1
2	11	14,9

Resultado da Gestação	n	%
Nado-vivo	1501	66,1
Interrupção de gravidez	723	31,8
Feto-morto	30	1,3
Aborto espontâneo	16	0,7
Desconhecido	1	0,04
Total	2271	100,0

Sexo	n	%
Masculino	1224	53,9
Feminino	913	40,2
Ambíguo	11	0,5
Desconhecido	123	5,4
Total	2271	100,0

Tabela 3 – Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia, o estado do Feto ou Recém-Nascido na identificação da 1ª anomalia, o 1º exame alterado e a realização de estudo morfológico, nos anos de 2020 e 2021, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Momento de identificação da 1ª anomalia congénita	n	%
Diagnóstico pré-natal	1498	66,0
Ao nascer	453	19,9
Até 1 semana de vida	214	9,4
Entre 1 e 4 semanas de vida	51	2,2
Entre 1 mês e 12 meses	4	0,2
Pós-natal, idade desconhecida	6	0,3
Na autópsia	40	1,8
Desconhecido	6	0,3
Total	2271	100,0
Estado do Feto ou Recém-nascido na identificação da 1ª anomalia congénita	n	%
Vivo	2252	99,2
Morto	18	0,8
Desconhecido	1	0,04
Total	2271	100,0
Momento de identificação da 1ª anomalia congénita	n	%
Ecografia, Idade Gestacional < 14 semanas	482	32,2
Ecografia, Idade Gestacional 14 - 22 semanas	517	34,5
Ecografia, Idade Gestacional > 22 semanas	355	23,7
Ecografia, Idade Gestacional desconhecida	20	1,3
Rastreio bioquímico	58	3,9
Amniocentese ou Biópsia de vilosidades	28	1,9
Teste pré-natal não invasivo	23	1,5
Outros testes positivos	49	3,1
Desconhecido	3	0,2
Total	1589	100,0
Realização de ecografia obstétrica	n	%
Realizou no 1º Trimestre e no 2º Trimestre	1584	69,7
Realizou no 1º Trimestre, mas não no 2º Trimestre	474	20,9
Realizou no 2º Trimestre, mas não no 1º Trimestre	86	3,8
Não realizou no 1º Trimestre nem no 2º Trimestre	30	1,3
Desconhecido	97	4,3
Total	2271	100,0

No universo das notificações recebidas pelo RENAC nas quais está registada a realização de colheita de produtos fetais (n=894) o principal motivo referido para a realização dessa colheita foi a identificação de uma alteração fetal através da ecografia (70,8%), seguida do rastreio bioquímico positivo (12,8%) e da idade materna (3,2%).

A amniocentese (64,2%) e a biópsia de vilosidades coriónicas (34,1%) foram os exames invasivos mais realizados (**Tabela 4**). Apesar de proposto pelo médico, a realização de um exame invasivo, após a suspeita de uma AC fetal, foi recusada pelos progenitores em 2,9% dos casos notificados.

Tabela 4 – Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas, de acordo com a realização de colheita de produtos fetais e exame invasivo realizado, nos anos de 2020 e 2021, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Colheita Produtos Fetais	n	%
Realizou devido a presença de marcador ecográfico	633	70,8
Realizou devido a rastreio bioquímico positivo	114	12,8
Realizou devido a idade materna	29	3,2
Realizou por outra razão	118	13,2
Total	894	100,0
Técnica de colheita de produtos fetais	n	%
Amniocentese	302	64,2
Biópsia de vilosidades	569	34,1
Cordocentese	11	1,2
Fetoscopia	4	0,5
Total	886	100,0

3.3 Distribuição dos casos com Anomalias Congénitas por área geográfica

Apesar da notificação dos casos ao RENAC ter origem hospitalar, a sua análise epidemiológica, em particular no que respeita à componente espacial, é realizada com base no local de residência das mães durante a gravidez. Esta abordagem é importante para aumentar o conhecimento acerca da epidemiologia das AC de base populacional, uma vez que é durante a gravidez que se terão feito sentir as exposições teratogénicas que podem explicar a ocorrên-

cia de uma ou mais AC. Enquanto as exposições associadas ao seguimento clínico são acessíveis através dos próprios pais e médicos, as exposições ambientais são de mais difícil avaliação, pelo que a análise por local de residência da mãe durante a gestação é importante.

Assim, o padrão da distribuição geográfica (por residência da mãe durante a gravidez) da prevalência do total de casos com AC notificados nos anos em estudo (2020 e 2021) é apresentado na **Figura 3**.

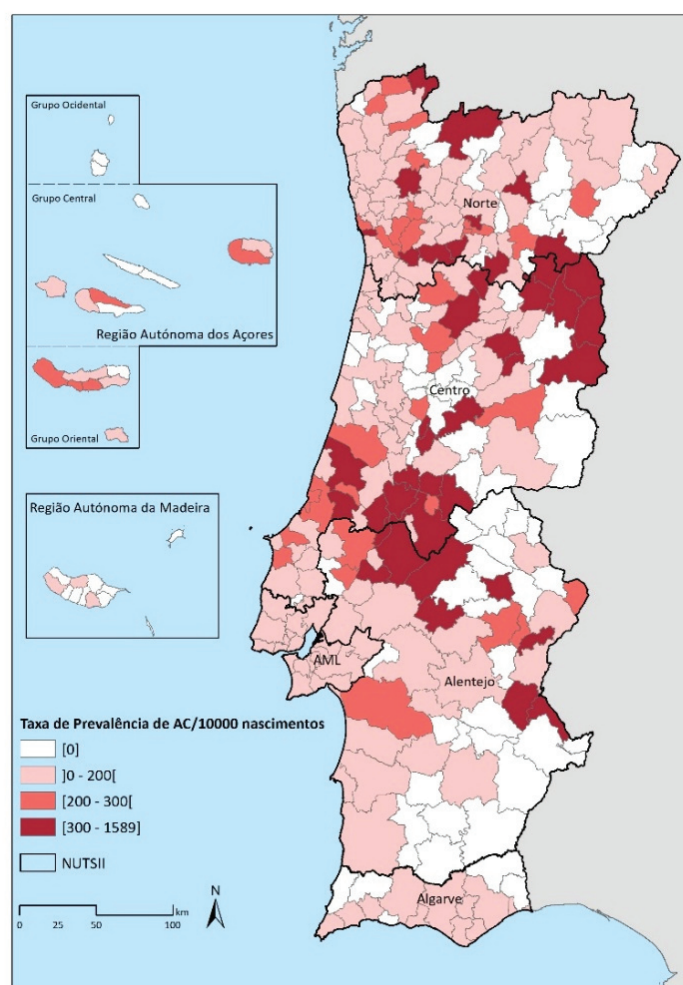


Figura 3 – Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10 000 nascimentos) nos concelhos do Continente e das Regiões Autónomas, nos anos de 2020 e 2021, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

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

A observação da **Figura 3** revela, ainda, que em alguns concelhos não foram notificados nascimentos com AC durante o período em análise, o que pode estar relacionado com o decréscimo da nata-

lidade em Portugal, ou com a reduzida adesão à notificação ao RENAC por parte de algumas unidades hospitalares.

O LISA (Índice local de Moran), representado na **Figura 4** para o período em estudo, identifica 1 aglomerado de valores alto-alto, de maior dimensão, na fronteira entre a zona norte da Região Alentejo e a zona sul da Região Centro e 3 aglomerados de valores alto-alto, de menor dimensão, na zona interior norte da Região Centro.

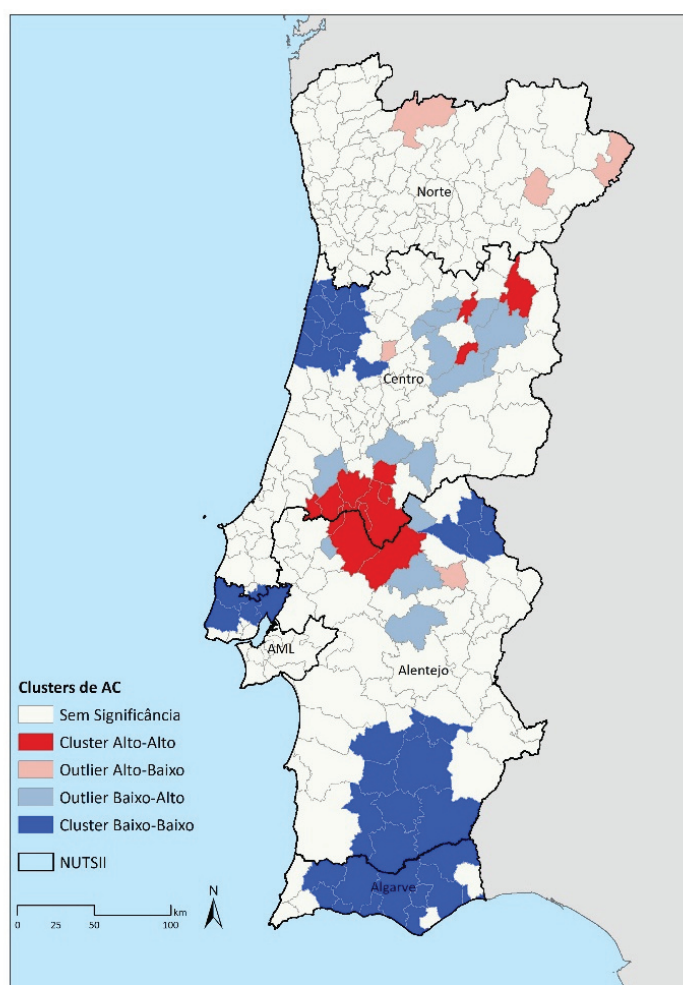


Figura 4 – Aglomerados de casos com anomalias congénitas (/10000 nascimentos) nos Concelhos de Portugal Continental, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, nos anos de 2020 a 2021.

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

Neste subcapítulo descreve-se a distribuição das prevalências por grande grupo de AC, de acordo com a 10ª versão da Classificação Internacional de Doenças e causas de morte (CID 10) ⁽²³⁾. Apresentam-se igualmente as prevalências observadas no biénio anterior (de 2018 e 2019), de modo a permitir uma rápida comparação.

3.4.1 Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central

Nos anos 2020 e 2021 a prevalência de AC do Sistema Nervoso Central (CID10: Q00 a Q07) foi de 18,2 casos/10 000 nascimentos (IC95%16,16-20,33), valor ligeiramente inferior ao observado em 2018-2019. Incluídos neste grande grupo, encontram-se os Defeitos do Tubo Neural (CID10: Q00, Q01 e Q05) cuja prevalência foi de 5,0 casos/10 000 nascimentos (IC95% 4,01-6,25), valor ligeiramente inferior ao observado no biénio 2018-2019 (5,9 casos/10 000 nascimentos) (Tabela 5).

Tabela 5 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q00 a Q07, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e 2018-2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central				
	n	%	2020-2021	2018-2019
			Prevalência/10 000 (IC 95%)	Prevalência/10 000
Q00 - Q07 - Sistema Nervoso Central	299		18,2 (16,16 - 20,33)	21,0
Defeitos do Tubo Neural (Q00, Q01, Q05)				
Q00 - Anencefalia e similares	42	14,0	2,6 (1,84 - 3,45)	2,4
Q01 - Encefalocelo	9	3,0	0,5 (0,25 - 1,04)	0,9
Q05 - Espinha Bífida	32	10,7	1,9 (1,33 - 2,74)	2,6
Q02 - Microcefalia	17	5,7	1,0 (0,60 - 1,65)	1,0
Q03 - Hidrocefalia congénita	42	14,0	2,6 (1,84 - 3,45)	3,8
Q04 - Outras AC do Cérebro	124	41,5	7,5 (6,26 - 8,98)	7,5
Q06 - Outras AC da medula espinal	12	4,0	0,7 (0,38 - 1,27)	0,2
Q07 - Outra AC do Sistema Nervoso Central	21	7,0	1,3 (0,79 - 1,95)	2,5

Nota: AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão.

Observou-se que 55,1% dos casos tinham AC isoladas, e a presença de múltiplas anomalias foi registada em 44,9% dos casos notificados. Dentro destas incluem-se 21,6% de casos com AC cromossómicas e 3,6% de síndromes genéticas.

Relativamente ao resultado da gravidez, esta terminou com o nascimento de uma criança viva em 32,4% dos casos notificados com pelo menos uma AC do SNC, e a IMG foi a opção em 64,4% das notificações com AC deste grupo nosológico (Figura 5).

Pelo menos uma das AC foi diagnosticada, ou suspeita, na fase pré-natal em 86,6% dos casos; em 8,1% as AC foram diagnosticadas no momento do nascimento e em 3,2% o diagnóstico ocorreu durante a 1ª semana de vida (Figura 6). Nos restantes casos as AC foram diagnosticadas ou durante o 1º ano de vida ou durante a autópsia (2,0%).

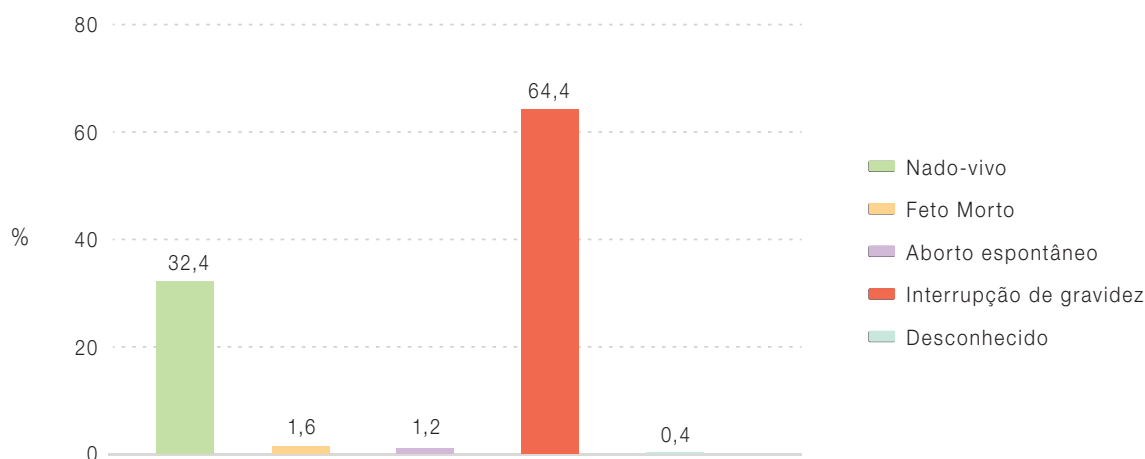


Figura 5 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central, segundo a CID 10: Q00 a Q07, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

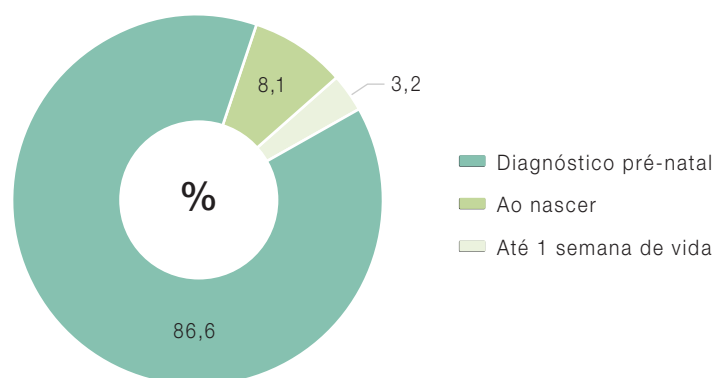


Figura 6 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central, segundo a CID 10: Q00 a Q07, de acordo com a fase em que foi identificada a 1ª anomalia congénita, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

3.4.2 Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face e Pescoço

Em 2020 e 2021, a prevalência das AC do grupo nosológico “Olho, Ouvido, Face e Pescoço” (CID10: Q10 a Q18 e K07.0) foi de 8,9 casos/10 000 nascimentos, valor inferior ao observado entre 2018 e 2019 (11,4 casos/10 000 nascimentos) (**Tabela 6**).

Observou-se que em 45,1% dos casos as AC foram isoladas e em 54,9% foram múltiplas. Nessas incluem-se 14,0% de casos com AC cromossómicas e 4,0% com síndromes genéticas.

Tabela 6 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q00 a Q07, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e 2018-2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face, Pescoço				
	n	%	2020-2021	2018-2019
			Prevalência/10 000 (IC 95%)	Prevalência/10 000
Q10 – Q18 - Olhos, ouvido, face, pescoço	146		8,9 (7,49 - 10,42)	11,4
Q10 - AC das pálpebras, aparelho lacrimal e órbita	9	6,2	0,5 (0,25 - 1,04)	0,7
Q11 - Anoftalmia, microftalmia, macroftalmia	11	7,5	0,7 (0,33 - 1,20)	0,6
Q12 - AC do cristalino	9	6,2	0,5 (0,25 - 1,04)	0,3
Q13 - AC da câmara anterior do olho	7	4,8	0,4 (0,17 - 0,88)	0,5
Q15 - Outras AC do olho	5	3,4	0,3 (0,10 - 0,71)	0,4
Q16 - AC do ouvido com compromisso da audição	11	7,5	0,7 (0,33 - 1,20)	0,2
Q17 - Outras AC do pavilhão auricular	34	23,3	2,1 (1,43 - 2,88)	2,4
Q18 - Outras AC da face e do pescoço	24	16,4	1,5 (0,93 - 2,17)	3,5
K07.0 - Micrognatismo	36	24,7	2,2 (1,53 - 3,03)	2,5

Nota: AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão.

A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em 73,6% dos casos notificados com AC deste grupo nosológico e a IMG foi a opção em 22,0% das notificações (**Figura 7**).

Em 45,1% dos casos registados com estas patologias, pelo menos uma AC foi diagnosticada, ou suspeita, na fase pré-natal. Em 36,3% foi diagnosticada no momento do nascimento e em 18,7% o diagnóstico ocorreu entre a primeira semana de vida e um ano de idade (**Figura 8**).

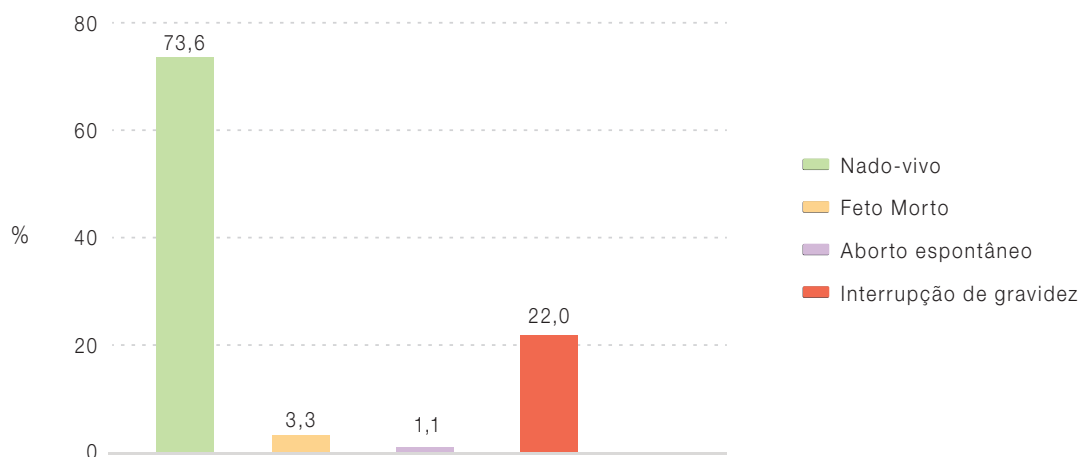


Figura 7 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face, Pescoço, segundo a CID 10: Q10 a Q18 e K07.0, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

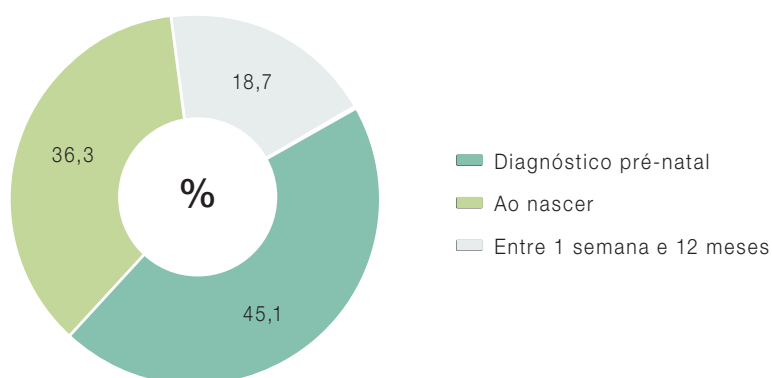


Figura 8 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face, Pescoço, segundo a CID 10: Q10 a Q18 e K07.0, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

3.4.3 Anomalias Cardíacas

Neste relatório, e à semelhança do reportado pelo registo europeu (EUROCAT), é apresentada a prevalência das AC Cardíacas (CID10: Q20 a Q26) sendo retirados desta análise os códigos Q27, Q28 e P83.2 da CID10, referentes a AC do sistema vascular (que em conjunto com os códigos relativos às anomalias cardíacas constituem as AC do Aparelho cardiovascular). Em 2020 e 2021, a prevalência de AC

Cardíacas (CID10: Q20 a Q26) foi de 57,0 casos/10 000 nascimentos, valor inferior ao observado em 2018 e 2019 (68,1 casos/10 000 nascimentos). À semelhança do reportado em outros relatórios do RENAC, observou-se que as AC dos septos cardíacos foram as mais prevalentes (61,2 casos/10 000 nascimentos), seguidas das AC das grandes artérias (15,4 casos/ 10 000 nascimentos) (**Tabela 7**).

Tabela 7 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas Cardíacas por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q20 a Q26, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e 2018-2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Anomalias Cardíacas				
	n	%	2020-2021	2018-2019
			Prevalência/10 000 (IC 95%)	Prevalência/10 000
Q20-Q26 - Anomalias Cardíacas	939		57,0 (53,42 - 60,78)	68,1
Q20 - AC das câmaras e comunicações cardíacas	64	6,8	3,9 (2,99 - 4,96)	4,7
Q21 - AC dos septos cardíacos	575	61,2	34,9 (32,12 - 37,88)	42,1
Q22 - AC das válvulas pulmonar e tricúspide	55	5,9	3,3 (2,52 - 4,35)	5,5
Q23 - AC das válvulas aórtica e mitral	60	6,4	3,6 (2,78 - 4,69)	2,8
Q24 - Outras AC do coração	23	2,4	1,4 (0,89 - 2,10)	1,9
Q25 - AC das grandes artérias	145	15,4	8,8 (7,43 - 10,36)	9,8
Q26 - AC das grandes veias	17	1,8	1,0 (0,60 - 1,65)	1,2

Nota: AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão.

Observou-se que em 64,2% dos casos as AC foram isoladas e em 35,8% foram múltiplas. Nestas incluem-se 35,8% de casos com AC cromossómicas e 5,3% com síndromes genéticas.

A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em 78,3% dos casos, valor semelhante ao observado no biénio anterior (78,2%), e a IMG foi a opção em 20,1% das notificações (**Figura 9**).

Em 51,0% destes casos pelo menos uma AC foi diagnosticada, ou suspeita, na fase pré-natal, valor igual ao observado no biénio anterior (51%). Em 17,6% destes casos as AC foram diagnosticadas ao nascer, em 22,2% durante a primeira semana de vida, e em 5,5% entre a primeira semana de vida e os 12 meses (**Figura 10**). Em vinte e três notificações não foi reportado o momento do diagnóstico.

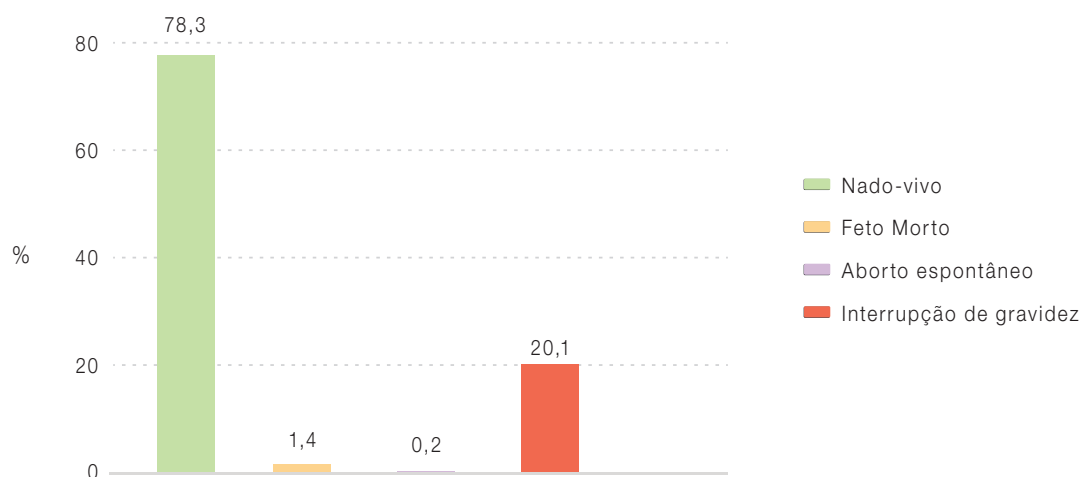


Figura 9 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas Cardíacas, segundo a CID 10: Q20 a Q26, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

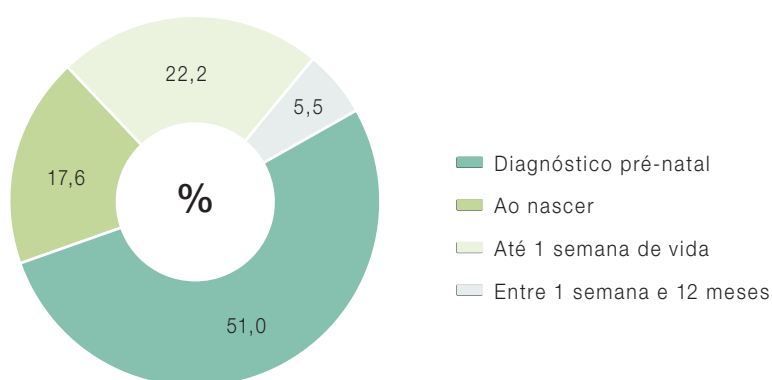


Figura 10 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas Cardíacas, segundo a CID 10: Q20 a Q26, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

3.4.4 Anomalias Congénitas do Aparelho Respiratório

Nos anos 2020 e 2021 observou-se através do RENAC uma prevalência de 3,5 casos/10 000 nascimentos com AC do Aparelho respiratório (CID10: Q30 a Q34), valor semelhante ao observado em 2018 e 2019 (3,3 casos /10 000 nascimentos) (**Tabela 8**).

Observou-se que em 33,9% dos casos as AC foram isoladas e em 66,1% foram múltiplas. Nestas incluem-se 24,3% de casos com AC cromossómicas, 5,4% com síndromes genéticas e 2,7% resultantes de exposição teratogénica.

Tabela 8 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q30 a Q34, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e 2018-2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Anomalias Congénitas do Aparelho respiratórios				
	n	%	2020-2021	2018-2019
			Prevalência/10 000 (IC 95%)	Prevalência/10 000
Q30 - Q34 - Aparelho respiratório	58		3,5 (2,67 – 4,55)	3,3
Q30 - AC do nariz	18	31,0	1,1 (0,65 – 1,73)	1,2
Q31 - AC da laringe	9	15,5	0,5 (0,25 – 1,04)	0,8
Q32 - AC da traqueia e dos brônquios	1	1,7	0,1 (0,00 – 0,34)	0,2
Q33 - AC do pulmão	30	51,7	1,8 (1,23 – 2,60)	3,5

Nota: AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão.

A gestação terminou com o nascimento de uma criança viva em 50,0% dos registos notificados ao RENAC e a IMG foi a opção seguida em 42,9% dos casos (**Figura 11**).

Pelo menos uma das AC foi diagnosticada, ou suspeita, na fase pré-natal em 69,6% das notificações recebidas pelo RENAC. Em 10,7% foi detetada no momento do nascimento, em 16,1% foi diagnosticada na 1ª semana de vida (**Figura 12**). Não foi reportado o momento do diagnóstico em 3,6% dos casos.

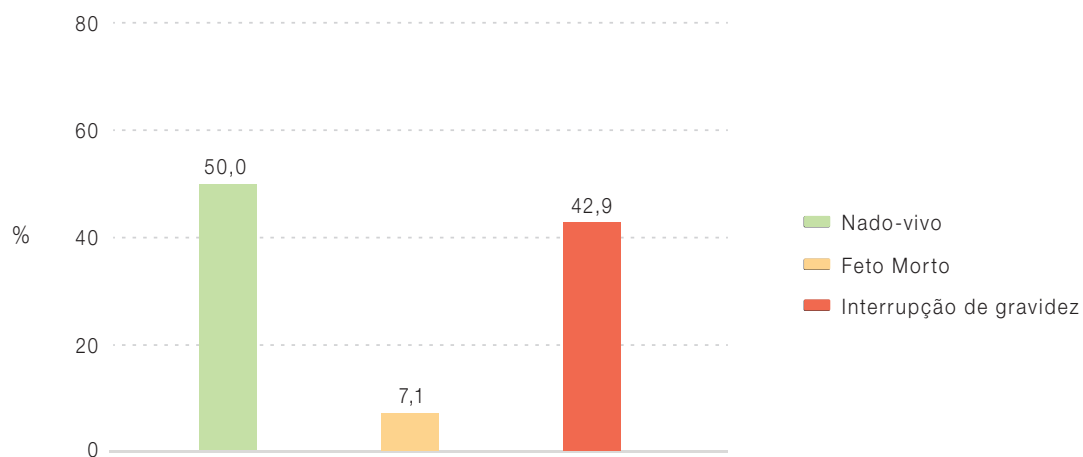


Figura 11 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório, segundo a CID 10: Q30 a Q34, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

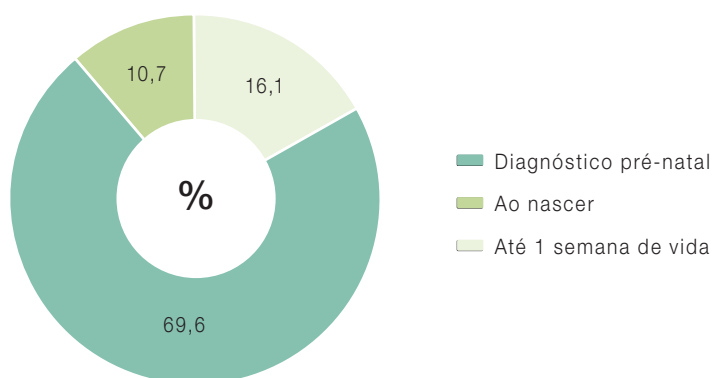


Figura 12 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório, segundo a CID 10: Q30 a Q34, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

3.4.5 Fenda Labial e Fenda Palatina

A prevalência de AC do grupo das Fendas Labiais e do Palato (CID10: Q35 a Q37) foi de 6,6 casos/10 000 nascimentos em 2020 e 2021, valor ligeiramente inferior ao observado em 2018 e 2019 (7,1 casos/10 000 nascimentos) (**Tabela 9**).

Observou-se que em 59,0% dos casos as AC foram isoladas e em 41,0% foram múltiplas. Nestas incluem-se 32,6% de casos com AC cromossómicas e 4,7% com síndromes genéticas.

Tabela 9 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do grupo das Fendas Labial e do Palato, por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q35 a Q37, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e 2018-2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Fendas labiais e fendas palatinas				
	n	%	2020-2021	2018-2019
			Prevalência/10 000 (IC 95%)	Prevalência/10 000
Q35-Q37 - Fenda labial e Fenda palatina	108		6,6 (5,38 – 7,92)	7,1
Q35 - Fenda palatina	49	45,4	3,0 (2,20 - 3,93)	3,4
Q36 - Fenda labial	21	19,4	1,3 (0,79 – 1,95)	1,0
Q37 - Fenda labial com fenda palatina	38	35,2	2,3 (1,63 – 3,17)	2,7

Nota: AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão.

A gestação terminou com o nascimento de uma criança viva em 81,0% dos casos notificados com AC deste grupo nosológico, e a IMG foi a opção em 19,0% dos casos (**Figura 13**).

Pelo menos uma das AC deste grupo foi diagnosticada, ou suspeita, na fase pré-natal em 63,8% das notificações recebidas pelo RENAC, em 26,7% dos casos foi detetada ao nascer, em 6,7% foi diagnosticada na 1ª semana de vida e em 1% o diagnóstico aconteceu durante as primeiras 4 semanas de vida. Não foi reportado o momento do diagnóstico em 1,9% dos casos (**Figura 14**).

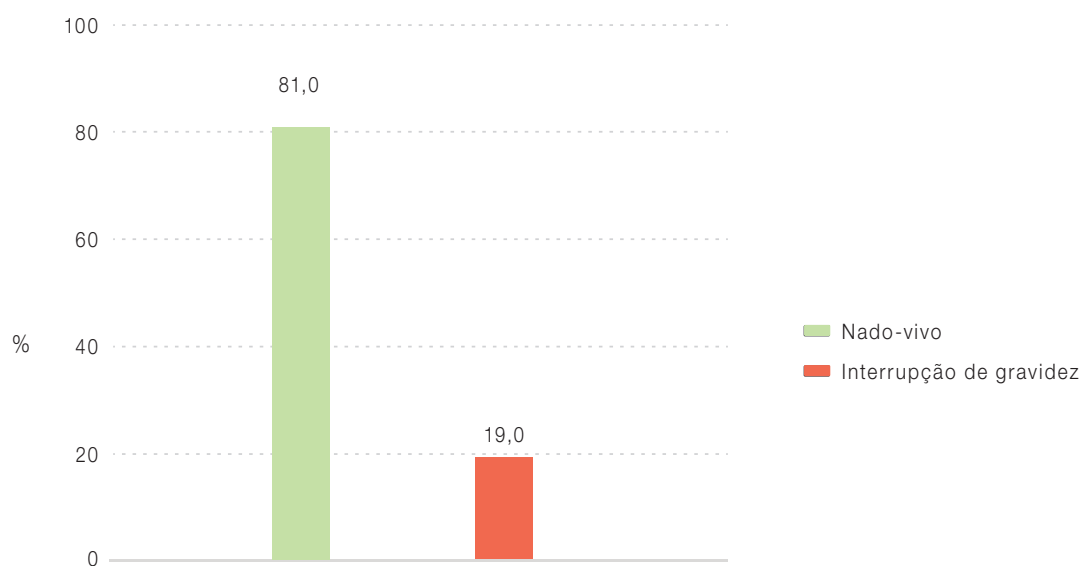


Figura 13 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do grupo das Fendas Labiais e das Fendas do Palato, segundo a CID 10: Q35 a Q37, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

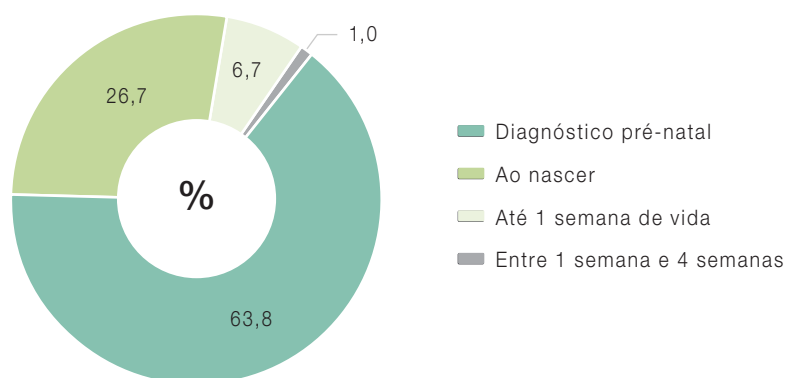


Figura 14 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do grupo das Fendas Labiais e das Fendas do Palato, segundo a CID 10: Q35 a Q37, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

3.4.6 Anomalias Congénitas do Aparelho Digestivo

As AC do Aparelho digestivo (CID10: Q38 a Q45) ocorreram com uma prevalência de 8,9 casos/10 000 nascimentos entre 2020 e 2021, valor ligeiramente inferior ao observado em 2018 e 2019 (9,6 casos/10 000 nascimentos) (**Tabela 10**).

Observou-se que em 50,8% dos casos as AC foram isoladas e em 49,2% foram múltiplas. Nessas incluem-se 20,0% de casos com AC cromosómicas, 6,2% com síndromes genéticas e 1,5% resultantes de exposição teratogénica.

Tabela 10 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q38 a Q45 e P75, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e 2018-2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo				
	n	%	2020-2021	2018-2019
			Prevalência/10 000 (IC 95%)	Prevalência/10 000
Q38 - Q45 - Outras AC do aparelho digestivo	147		8,9 (7,54 – 10,49)	9,6
Q38 - Outras AC da língua, boca e faringe	23	15,6	1,4 (0,89 – 2,10)	0,8
Q39 - AC do esófago	17	11,6	1,0 (0,60 – 1,65)	1,6
Q40 - Outras AC do aparelho digestivo superior	8	5,4	0,5 (0,21 – 0,96)	0,3
Q41 - Ausência, atresia, estenose do intestino delgado	24	16,3	1,5 (0,93 – 2,17)	1,6
Q42 - Ausência, atresia, estenose do cólon	35	23,8	2,1 (1,48 – 2,96)	2,2
Q43 - Outras AC do intestino	22	15,0	1,3 (0,84 – 2,02)	2,2
Q44 - AC da vesícula biliar, vias biliares e fígado	14	9,5	0,9 (0,46 – 1,43)	0,7
Q45 - Outras AC do aparelho digestivo	4	2,7	0,2 (0,06 – 0,62)	0,2

Nota: AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão.

A gestação terminou com o nascimento de uma criança viva em 70,5% dos casos com anomalias deste grupo, e a IMG foi a opção em 25,8% das notificações (**Figura 15**).

Pelo menos uma das AC foi diagnosticada, ou suspeita, na fase pré-natal em 56,1% das notificações recebidas pelo RENAC. Em 22,0% dos casos o diagnóstico foi feito no momento do nascimento, em 11,4% na 1ª semana de vida e em 5,3% entre a 1ª e a 4ª semanas de vida (**Figura 16**). Em 0,8 dos casos o diagnóstico ocorreu no exame necrópsico e em 1,6% não foi reportado o momento do diagnóstico.

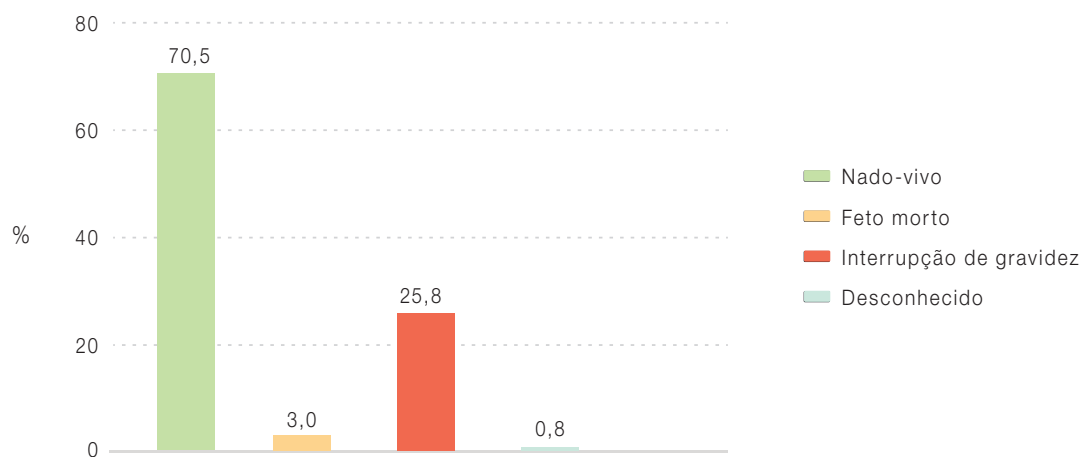


Figura 15 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo, segundo a CID 10: Q38 a Q45 e P75, de acordo com o resultado da gestação, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

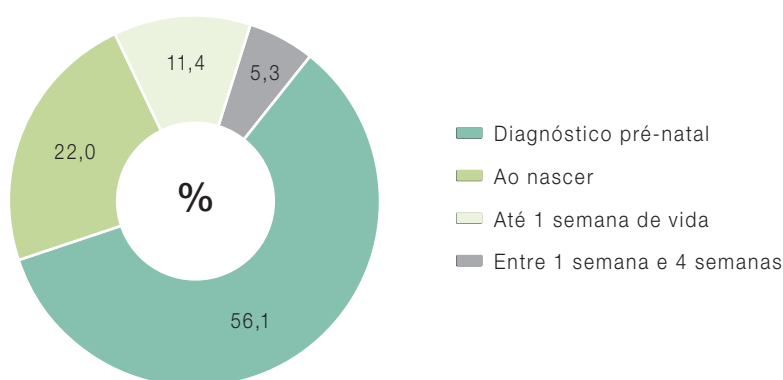


Figura 16 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo, segundo a CID 10: Q38 a Q45, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

3.4.7 Anomalias Congénitas do Aparelho Genital

A prevalência de anomalias do Aparelho genital (CID10: Q50 a Q56) foi de 12,3 casos/10 000 nascimentos para os dois anos em estudo, valor igual ao observado em 2018 e 2019 (12,3 casos/10 000 nascimentos). À semelhança de anos anteriores, é no subgrupo dos Hipospadias que se observa a prevalência mais elevada (6,0 casos/ 10 000 nascimentos) (**Tabela 11**).

Observou-se que em 65,0% dos casos as AC foram isoladas e em 35,0% foram múltiplas. Nessas incluem-se 31,7% de casos com AC cromossómicas e 4,8% com síndromes genéticas.

Tabela 11 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho genital por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q50 a Q56, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e 2018-2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Anomalias Congénitas do Aparelho genital				
	n	%	2020-2021	2018-2019
			Prevalência/10 000 (IC 95%)	Prevalência/10 000
Q50 - Q56 - AC dos órgãos genitais	180		10,9 (9,39 – 12,65)	12,3
Q50 - AC dos ovários e trompas de Falópio	9	4,5	0,5 (0,25 – 1,04)	0,4
Q51 - AC do útero e do colo do útero	13	6,4	0,8 (0,42 – 1,35)	0,5
Q52 - Outras AC dos genitais femininos	9	4,5	0,5 (0,25 – 1,04)	0,8
Q53 - Testículo não descido	37	18,3	2,2 (1,58 – 3,10)	1,4
Q54 - Hipospadias	98	48,5	6,0 (4,83 – 7,25)	7,1
Q55 - Outras AC dos genitais masculinos	24	11,9	1,5 (0,93 – 2,17)	1,7
Q56 - Sexo indeterminado	12	5,9	0,7 (0,38 – 1,27)	0,5

Nota: AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão.

A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em 86,7% dos registos notificados ao RENAC, e a IMG foi a opção em 12,8% dos casos (**Figura 17**).

Em 52,2% destes casos o diagnóstico da primeira AC foi feito ao nascer, enquanto na fase pré-natal foram diagnosticadas, ou suspeitas 36,1% das AC deste grupo nosológico. Em 7,2% dos casos o diagnóstico foi realizado durante a primeira semana de vida, e em 1,1% o diagnóstico aconteceu entre a 1ª e a 4ª semanas de vida (**Figura 18**).

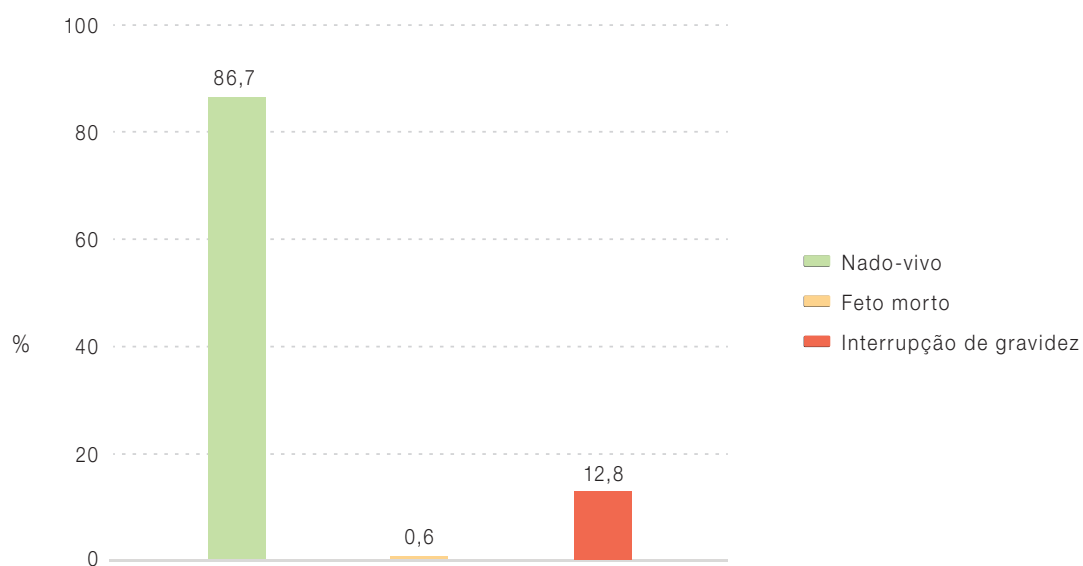


Figura 17 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho genital, segundo a CID 10: Q50 a Q56, de acordo com resultado da gestação, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

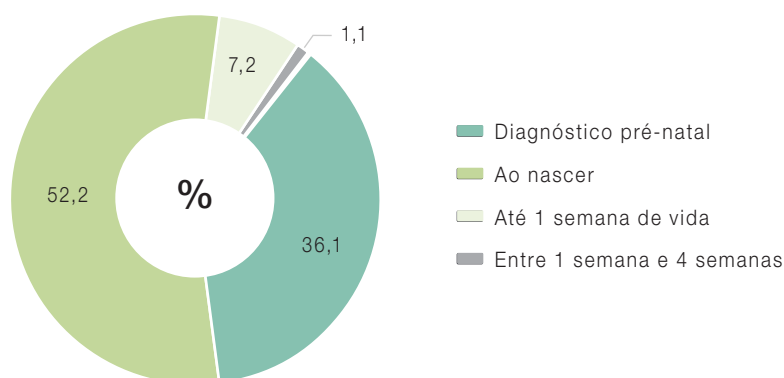


Figura 18 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho genital, segundo a CID 10: Q50 a Q56, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

3.4.8 Anomalias Congénitas do Aparelho Urinário

As AC do Aparelho urinário (CID10: Q60 a Q64) revelaram uma prevalência de 28,7 casos/10 000 nascimentos nos anos em estudo, valor semelhante ao observado entre 2018 e 2019 (28,1 casos/10 000 nascimentos). Dentro deste grande grupo, as lesões obstrutivas foram as mais prevalentes (15,4 casos/10 000 nascimentos) (**Tabela 12**).

Observou-se que 70,9% dos casos tinham AC isoladas, e a presença de múltiplas anomalias foi registada em 29,1% dos casos notificados. Dentro destas incluem-se 23,0% de casos com AC cromossómicas e 5,3% de síndromes genéticas.

Tabela 12 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho urinário por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q60 a Q64, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e 2018-2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Anomalias Congénitas do Aparelho urinário				
	n	%	2020-2021	2018-2019
			Prevalência/10 000 (IC 95%)	Prevalência/10 000
Q60 - Q64 - Aparelho Urinário	472		28,7 (26,13 – 31,36)	28,1
Q60 - Agenesia renal e outras reduções do rim	63	13,3	3,8 (2,94 – 4,89)	3,4
Q61 - Doença quística do rim	53	11,2	3,2 (2,41 – 4,21)	3,6
Q62 - AC obstrutivas bacinete e AC do ureter	254	53,8	15,4 (13,58 – 17,44)	16,1
Q63 - Outras AC do rim	62	13,1	3,8 (2,89 – 4,83)	2,6
Q64 - AC do aparelho urinário	40	8,5	2,4 (1,74 – 3,31)	2,4

Nota: AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão.

A gestação terminou com o nascimento de uma criança viva em 80,4% dos casos e a IMG foi a opção seguida em 17,0% das notificações (**Figura 19**).

Em 92,5% das notificações recebidas, foi na fase pré-natal que pelo menos uma AC deste grupo nosológico foi diagnosticada, ou suspeita. Em 3,9% dos casos o diagnóstico ocorreu ao nascer, e em 2,3% durante a 1ª semana de vida (**Figura 20**). Em 1,3% das notificações o não foi reportado o momento do diagnóstico.

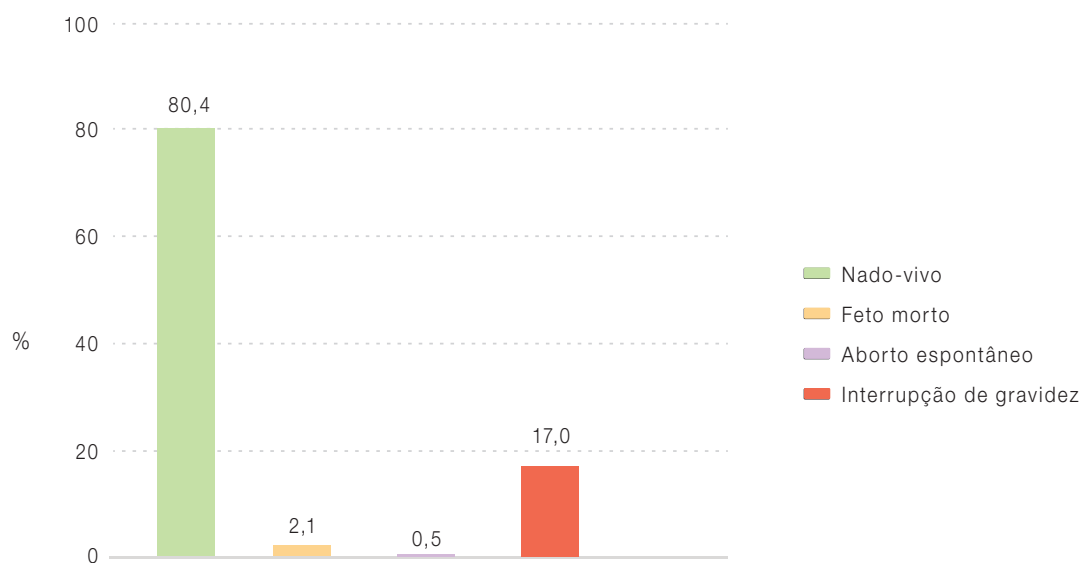


Figura 19 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho urinário, segundo a CID 10: Q60 a Q64, de acordo com resultado da gestação, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

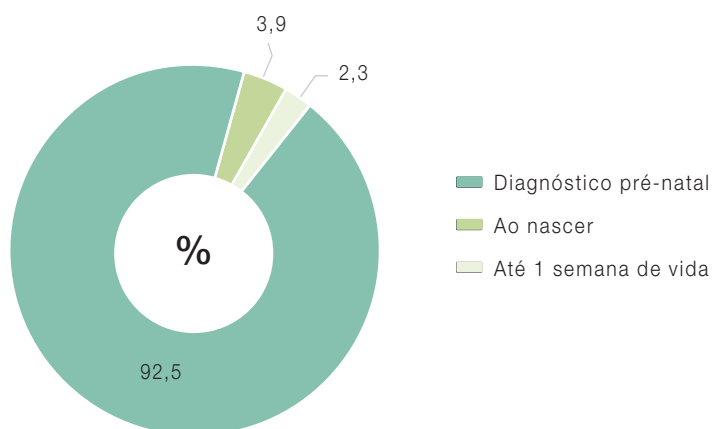


Figura 20 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho urinário, segundo a CID 10: Q60 a Q64, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

3.4.9 Anomalias Congénitas e Deformações do Sistema Músculo-esquelético

As AC do Sistema Músculo-Esquelético (CID10: Q65 a Q79, K40 e K42) revelaram uma prevalência de 38,7 casos/10 000 nascimentos no período de 2020 e 2021, valor inferior ao observado em 2018 e 2019 (40,0 casos/10 000 nascimentos) (**Tabela 13**).

Observou-se que 64,6% dos casos tinham AC isoladas, e a presença de múltiplas anomalias foi registada em 35,4% dos casos notificados. Dentro destas incluem-se 17,9% de casos com AC cromossómicas, 5,6% com síndromes genéticas e 2,2% resultantes de exposição teratogénica.

Tabela 13 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas e deformações do Sistema Músculo-esquelético por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q65 a Q79, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e 2018-2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Anomalias Congénitas e deformações do Sistema Músculo-esquelético				
	n	%	2020-2021	2018-2019
			Prevalência/10 000 (IC 95%)	Prevalência/10 000
Q65 - Q79 - AC e deformações osteomusculares	637		30,7 (35,73 – 41,80)	40,0
Q65 - AC da anca	53	8,3	3,2 (2,41 – 4,21)	4,6
Q66 - Deformações congénitas do pé	140	22,0	8,5 (7,15 – 10,03)	8,4
Q67 - Deformações da cabeça, face, coluna, tórax	18	2,8	1,1 (0,65 – 1,73)	1,7
Q68 - Outras deformações osteomusculares	40	6,3	2,4 (1,74 – 3,31)	2,5
Q69 - Polidactilia	98	15,4	6,0 (4,83 – 7,25)	5,8
Q70 - Sindactilia	38	6,0	2,3 (1,63 – 3,17)	2,5
Q71 - Anomalias de redução membro superior	37	5,8	2,2 (1,58 – 3,10)	2,1
Q72 - Anomalias de redução membro inferior	24	3,8	1,5 (0,93 – 2,17)	1,0
Q73 - Defeitos de redução membro não especificado	10	1,6	0,6 (0,29 – 1,12)	0,5
Q74 - Outras AC dos membros	26	4,1	1,6 (1,03 – 2,31)	2,0
Q75 - Outras AC dos ossos do crânio e da face	35	5,5	2,1 (1,48 – 2,96)	1,9
Q76 - AC da coluna vertebral e ossos do tórax	26	4,1	1,6 (1,03 – 2,31)	0,8
Q77 - Osteocondrodisplasia dos ossos longos e coluna	15	2,4	0,9 (0,51 – 1,50)	0,5
Q78 - Outras osteocondrodisplasias	4	0,6	0,2 (0,06 – 0,62)	0,3
Q79 - AC do sistema osteomuscular não classificadas em outro local	65	10,2	3,9 (3,05 – 5,03)	5,2
K40 - Hérnia inguinal	2	0,3	0,1 (0,01 – 0,44)	0,1
K42 - Hérnia umbilical	6	0,9	0,4 (0,13 – 0,79)	0,1

Nota: AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão.

A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em 73,5% dos casos reportados ao RENAC com patologias deste grupo nosológico, e em 23,7% dos casos a opção foi a IMG (Figura 21).

A primeira anomalia foi diagnosticada, ou suspeita, na fase pré-natal em 54,7% dos casos notificados relativos a 2020 e 2021. Em 33,6% foi diagnosticada ao nascer, enquanto em 6,5% e em 3,2% o momento do diagnóstico ocorreu durante a 1ª semana de vida e entre a 1ª semana e os 12 meses respetivamente (Figura 22). Em 2% das notificações não foi reportado o momento do diagnóstico.

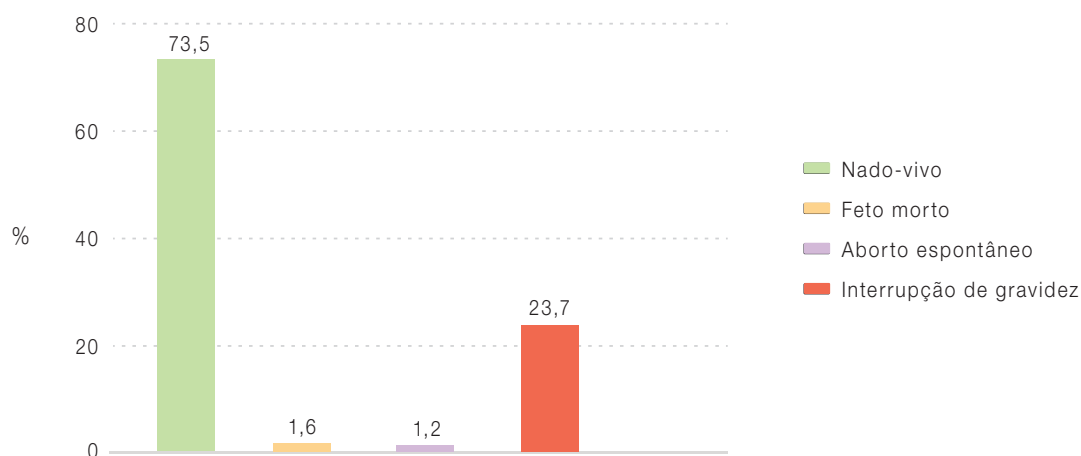


Figura 21 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas e deformações do sistema músculo-esquelético, segundo a CID 10: Q65 a Q79, de acordo com resultado da gestação, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

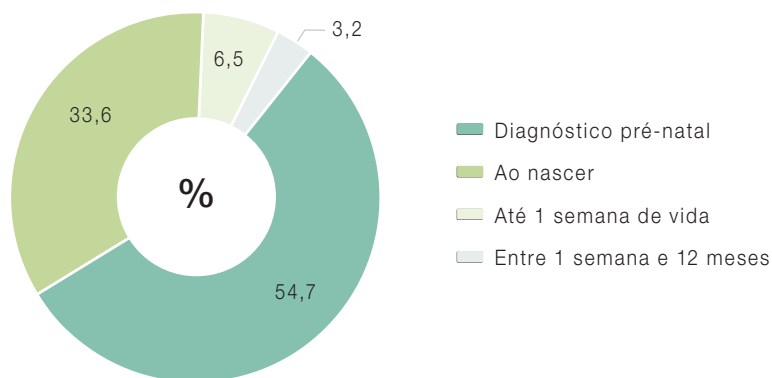


Figura 22 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas e deformações do sistema músculo-esquelético, segundo a CID 10: Q65 a Q79, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

3.4.10 Outras Anomalias Congénitas

No grupo da CID 10 denominado “Outras anomalias congénitas” (CID10: Q80 a Q89, C41, C49, D18.00 e D82), observou-se uma prevalência de 9,9 casos/10 000 nascimentos entre 2020 e 2021, valor superior ao observado entre 2018 e 2019 (**Tabela 14**).

Observou-se que 28,9% dos casos tinham AC isoladas, e a presença de múltiplas anomalias foi registada em 71,1% dos casos notificados. Dentro destas incluem-se 18,7% de casos com AC cromossómicas, 31,9% com síndromes genéticas e 4,4% resultantes de exposição teratogénica.

Tabela 14 – Número total e prevalência de Outras Anomalias Congénitas por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q80 a Q89; C41, C49; D18.00 e D82, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e 2018-2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Outras Anomalias Congénitas				
	n	%	2020-2021	2018-2019
			Prevalência/10 000 (IC 95%)	Prevalência/10 000
Q80 - Q89 - Outras Anomalias Congénitas	163		9,9 (8,44 – 11,54)	7,7
Q80 - Ictiose congénita	1	0,6	0,1 (0,00 – 0,34)	0,0
Q81 - Epidermólise bolhosa	1	0,6	0,1 (0,00 – 0,34)	0,2
Q82 - Outras AC da pele	27	16,6	1,6 (1,08 – 2,39)	1,8
Q83 - AC da mama	3	1,8	0,2 (0,03 – 0,54)	0,1
Q84 - Outras AC do tegumento	12	7,4	0,7 (0,38 – 1,27)	0,3
Q85 - Outras facomatoses	4	2,5	0,2 (0,06 – 0,62)	0,2
Q86 - AC por causas exógenas	4	2,5	0,2 (0,06 – 0,62)	0,1
Q87 - Outras síndromes com AC	34	20,9	2,1 (1,43 – 2,88)	2,4
Q89 - Outras AC	37	22,7	2,2 (1,58 – 3,10)	1,8
C41 - Teratoma sacrococcígeo	3	1,8	0,2 (0,03 – 0,54)	0,2
C49 - Teratoma cervical	1	0,6	0,1 (0,00 – 0,34)	0,1
D18.00 - Hemangioma capilar	30	18,4	1,8 (1,23 – 2,60)	0,2
D82 - Síndrome de Di George	6	3,7	0,4 (0,13 – 0,79)	0,2

Nota: AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão.

A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em 57,8% dos casos reportados ao RENAC com patologias deste grupo nosológico e em 39,8% dos casos foi assinalada uma IMG (Figura 23).

Em 68,0% das notificações recebidas o diagnóstico, ou suspeita, da 1ª anomalia aconteceu na fase pré-natal, enquanto em 22,7% dos casos foi diagnosticada no momento do nascimento. Em 6,3% o diagnóstico ocorreu durante a 1ª semana de vida e em 3,1% o diagnóstico ocorreu entre a 1ª semana de vida e os 12 meses (Figura 24).

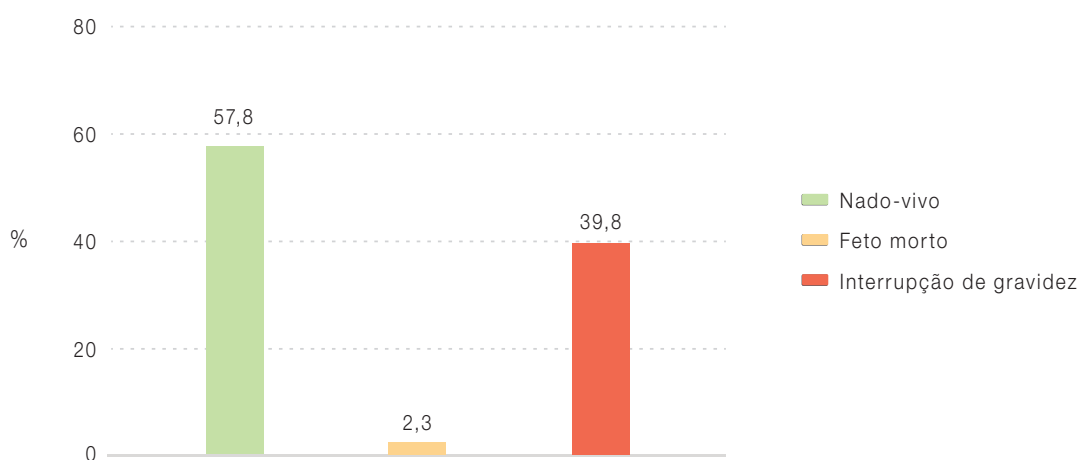


Figura 23 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Outras Anomalias Congénitas, segundo a CID 10: Q80 a Q89; C41, C49; D18.00 e D82, de acordo com resultado da gestação, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

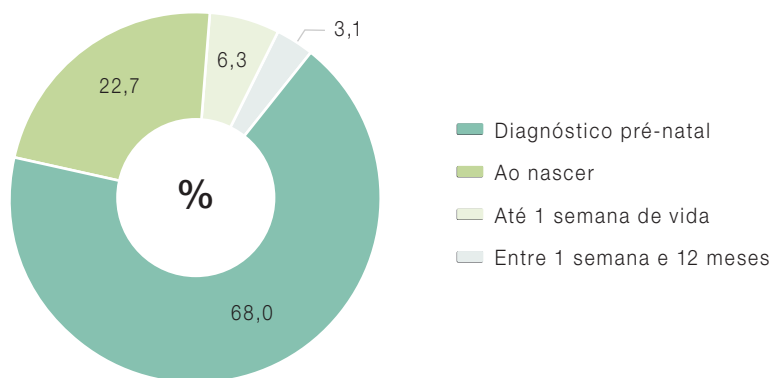


Figura 24 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Outras Anomalias Congénitas, segundo a CID 10: Q80 a Q89; C41, C49; D18.00 e D82, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

3.4.11 Anomalias cromossómicas

A prevalência de nascimentos com anomalias cromossómicas foi de 30,8 casos/10 000 nascimentos, sendo a Síndrome de Down o subgrupo de AC

que apresentou a prevalência mais elevada (16,3 casos/10 000 nascimentos) (**Tabela 15**).

Tabela 15 – Número total e prevalência de Anomalias Cromossómicas por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q90 a Q99, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e 2018-2019, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Outras Anomalias Congénitas				
	n	%	2020-2021	2018-2019
			Prevalência/10 000 (IC 95%)	Prevalência/10 000
Q90 - Q99- Anomalias cromossómicas	508		30,8 (28,22 – 33,64)	34,1
Q90 - Síndrome de Down	269	53,0	16,3 (14,44 – 18,40)	19,5
Q91 - Síndrome de Edwards e Síndrome de Patau	109	21,5	6,6 (5,43 – 7,98)	6,8
Q92 - Outras trissomias e trissomias parciais	42	8,3	2,6 (1,84 – 3,45)	2,5
Q93 - Monossomias e deleções dos autossomas	35	6,9	2,1 (1,48 – 2,96)	2,2
Q95 - Rearranjos equilibrados e marcadores	6	1,2	0,4 (0,13 – 0,79)	0,5
Q96 - Síndrome de Turner	23	4,5	1,4 (0,89 – 2,10)	1,4
Q97 - Outras AC dos cromossomas sexuais femininos	2	0,4	0,1 (0,01 – 0,44)	0,3
Q98 - Outras AC dos cromossomas sexuais masculinos	15	3,0	0,9 (0,51 – 1,50)	0,6
Q99 - Outras anomalias dos cromossomas	7	1,4	0,4 (0,17 – 0,88)	0,3

Nota: AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão.

A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em 15,6% dos casos reportados ao RENAC com patologias deste grupo nosológico e em 81,8% dos casos foi assinalada uma IMG (**Figura 25**).

Em 94,1% dos casos notificados com AC cromossómica, a primeira AC foi diagnosticada, ou suspeita, na fase pré-natal, seguido de 3,8% de casos diagnosticados ao nascer e 1,4% com o momento do diagnóstico situado durante a 1ª semana de vida e os 12 meses (**Figura 26**).

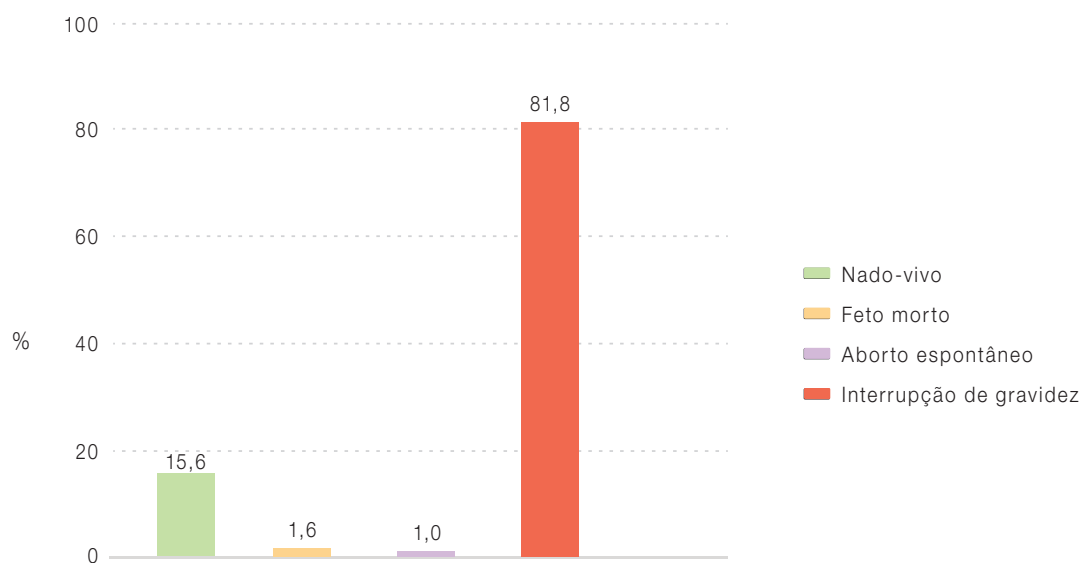


Figura 25 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Cromossómicas, segundo a CID 10: Q90 a Q99, de acordo com resultado da gestação, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

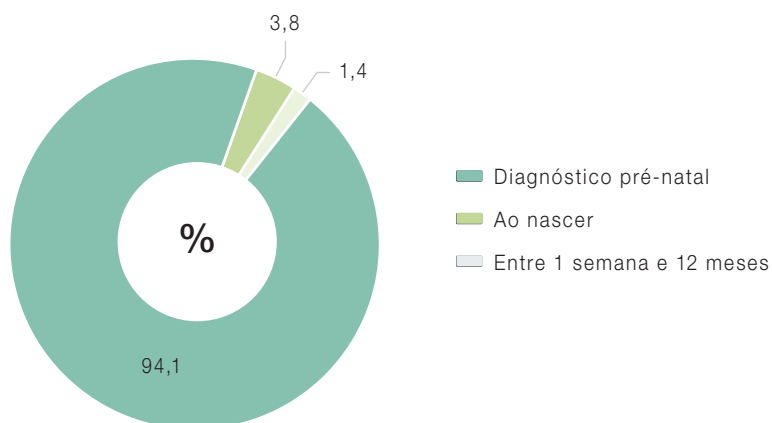


Figura 26 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Cromossómicas, segundo a CID 10: Q90 a Q99, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, relativos aos anos 2020-2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

3.5 Comparação da prevalência nacional com a prevalência EUROCAT

A comparação entre a prevalência de AC reportadas ao RENAC com a reportada ao EUROCAT, para igual período de tempo (2020-2021), distribuída pelos grandes grupos da CID 10, pode ser observada na **Figura 27**. De uma forma geral, a distribuição das prevalências nacionais segue a distribuição das prevalências reportadas pelo Registo Europeu, o que sugere a boa qualidade do diagnóstico reportado ao RENAC.

No entanto, a prevalência nacional para o biénio em estudo é inferior à prevalência reportada pelo EUROCAT, o que suporta a já referida subnotificação. Este facto poderá ainda justificar as diferenças observadas entre a prevalência de todos os grandes grupos de AC a nível nacional versus a observada a nível europeu.

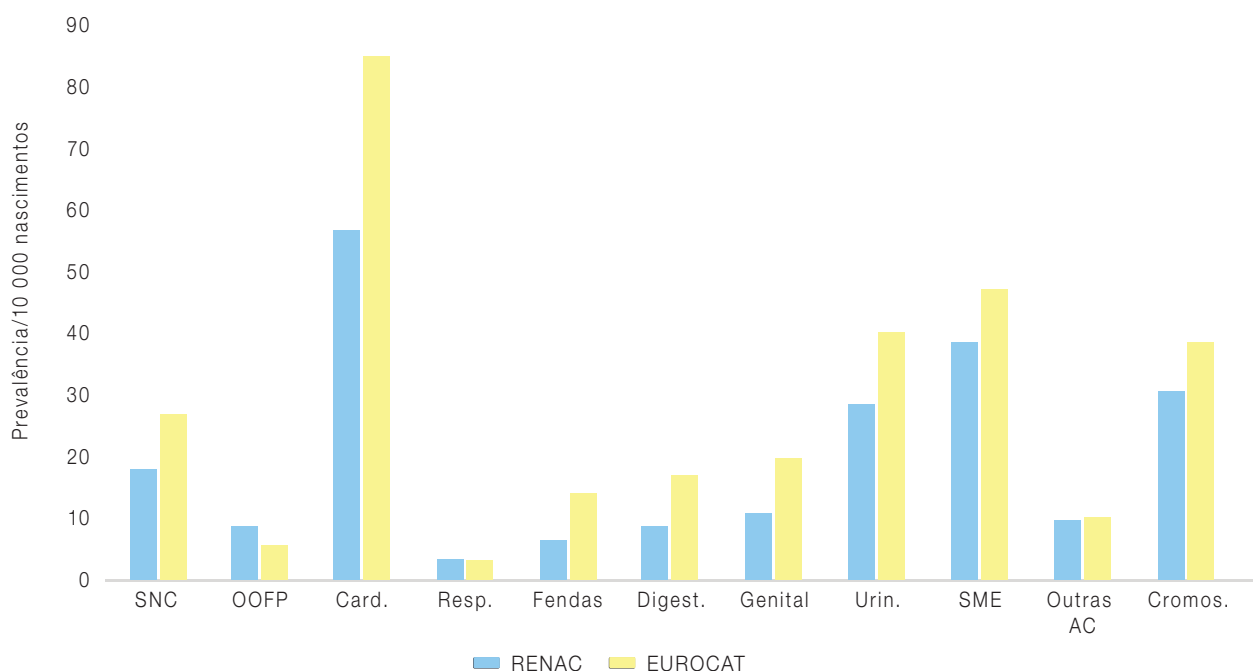


Figura 27 – Comparação da prevalência por grande grupo de Anomalias Congénitas, de acordo com a CID 10: Q00 a Q99, nos casos relativos aos anos 2020-2021, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

3.6 Características sociodemográficas maternas e paternas

A associação entre a idade materna e a ocorrência da Síndrome de Down ou das AC da parede abdominal é bem conhecida na literatura científica ⁽²⁴⁾. Nas AC sem a presença de cromossomas, que parecem mais dependentes de fatores externos, os comportamentos maternos relacionados com o consumo de álcool e drogas parecem ser mais relevantes, assim como a presença de algumas doenças crónicas ou agudas, obesidade, nível de educação e características socioeconómicas maternas ⁽²⁵⁾. Já o efeito das características paternas nas AC é menos claro, existindo estudos que observaram alguma relação entre a idade paterna mais tardia e o nascimento de crianças com AC e outros que não observaram qualquer relação ^(26,27).

Neste capítulo descrevem-se as características sociodemográficas maternas e paternas, reportadas nos casos notificados ao RENAC entre 2020 e 2021.

3.6.1 Características maternas

A percentagem mais elevada de nascimentos com AC ocorreu em mulheres com idades entre 30 - 34 anos e os 35 - 39 anos (27,6% respetivamente) o que corresponde, segundo os dados do INE para 2020 e 2021, aos intervalos de idades em que ocorreu a maioria dos nascimentos em Portugal ⁽²⁸⁾. Em 12,7% dos casos de AC reportados, as mulheres tinham idade igual ou superior a 40 anos na altura do parto, valor ligeiramente inferior ao observado em anos anteriores (13,3% em 2018-2019) ⁽¹⁴⁾.

Avaliando a situação materna perante o emprego observou-se que 57,7% das grávidas desenvolvia uma atividade profissional remunerada (valor inferior ao observado no biénio de 2018-2019 que era de 63,8%); 3,3% tinha uma atividade não remunerada (dona de casa), 9,3% estava desempregada, valor semelhante ao observado em 2018-2019 (9,8%) e 1,3% era estudante.

A naturalidade portuguesa foi assinalada em 76,4% das notificações reportadas. Dos 13,6% de mulheres naturais de outros países, 72,9% tinha imigrado de países localizados fora da União Europeia com idade igual ou superior a 18 anos (**Tabela 16**). No total de mulheres com naturalidade não portuguesa (n=309), 63,8% eram naturais de países de língua oficial portuguesa.

No período em estudo (2020 e 2021), 8,5% das mulheres que tiveram uma criança com AC referem o consumo de tabaco no 1º trimestre da gravidez. Numa percentagem menor (0,7%) foi reportado o consumo de bebidas alcoólicas, e a toxicod dependência foi assinalada em 0,3% das notificações (**Tabela 17**). Comparativamente aos valores publicados no relatório de 2018 e 2019, observaram-se valores semelhantes neste biénio (tabaco: 8,5% vs. 9,6%; álcool: 0,7% respetivamente; toxicod dependência: 0,3% vs. 0,4%). Em média, para o biénio em estudo, cerca de 14% das notificações não tinha informação sobre os hábitos maternos de consumo de tabaco, álcool ou drogas.

Tabela 16 – Descrição do total de notificações enviadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos casos relativos aos anos 2020-2021, de acordo com a idade da mãe, situação perante o trabalho, naturalidade e estado migratório.

Grupo etário	n	%
<=19	38	1,7
20-29	602	26,5
30-34	627	27,6
35-39	627	27,6
>=40	289	12,7
Desconhecido	88	3,9
Total	2271	100,0
Situação perante o trabalho	n	%
Ativa	1300	57,7
Desempregada	212	9,3
Dona de casa	74	3,3
Estudante	29	1,3
Reformada	2	0,1
Desconhecida	644	28,4
Total	2271	100,0
Naturalidade	n	%
Portuguesa	1736	76,4
Estrangeira	309	13,6
Desconhecida	226	10,0
Total	2271	100,0
Estado Migratório da Mãe	n	%
Imigrou de fora da UE com < 18 anos	21	10,2
Imigrou de fora da UE em adulta (>= 18)	164	72,9
Imigrou de fora da UE durante a gravidez	23	9,3
Imigrou de dentro da UE durante a gravidez	2	0,9
Imigrou de dentro da UE em adulta (>=18 anos)	6	2,7
Desconhecido	9	4,0
Total	225	100,0

Tabela 17 – Descrição do total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos casos relativos aos anos 2020-2021, de acordo com os comportamentos maternos: consumo de tabaco, álcool e drogas.

Consumo de tabaco	n	%
Sim	1746	76,9
Não	194	8,5
Desconhecido	331	14,6
Total	2271	100,0
Consumo de álcool	n	%
Sim	1935	85,2
Não	17	0,7
Desconhecido	319	14,0
Total	2271	100,0
Consumo de drogas	n	%
Sim	1967	86,6
Não	6	0,3
Desconhecido	298	13,1
Total	2271	100,0

O suplemento com ácido fólico (AF) com início antes da gravidez e mantendo o consumo constante até ao final do 1º trimestre, é uma das medidas de prevenção primária disponível na área das AC. De acordo com as recomendações do Programa Nacional para a Vigilância da Gravidez de Baixo Risco, todas as mulheres que desejam engravidar devem iniciar a suplementação com ácido fólico antes de parar o método contraceutivo ⁽²²⁾.

Como se observa na **Figura 28**, nas notificações enviadas ao RENAC para os anos de 2011 a 2021, não se observa evidência de uma alteração da frequência de mulheres que refere ter iniciado a toma de ácido fólico antes da gravidez.

Dada a elevada proporção de valores omissos (32,9%), a interpretação dos resultados referentes à caracterização da suplementação com AF deve ser realizada com cautela. Na categoria “Não tomou” estão contabilizadas as mulheres que só iniciaram o suplemento no 2º trimestre (fase em que a suplementação com ácido fólico não tem um objetivo preventivo de AC) ou não fizeram qualquer suplementação.

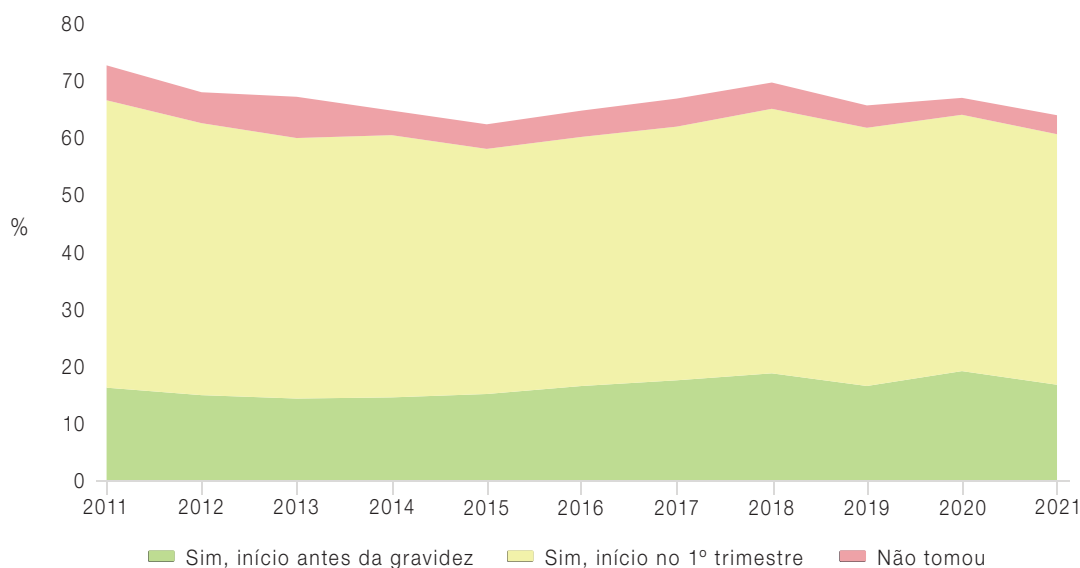


Figura 28 – Evolução da frequência anual de toma de ácido fólico de acordo com o início da suplementação, nos casos relativos aos anos 2011 a 2021 e notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Tabela 18 – Descrição do total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos casos relativos aos anos 2020-2021, de acordo com toma de ácido fólico.

Toma de ácido fólico	n	%
Início antes da gravidez	413	18,2
Início no 1º trimestre	1006	44,3
Sim, início desconhecido	33	1,5
Não tomou	71	3,1
Desconhecido	748	32,9
Total	2271	100,0

3.6.2 Características paternas

Observou-se que a maior percentagem de nascimentos com AC ocorreu nos pais com idades entre os 35-54 anos de idade (41,0%). Segundo os dados do INE, estes intervalos etários paternos correspondem aqueles em que se observou a maior percentagem dos nascimentos em Portugal ⁽²¹⁾.

Avaliando a situação paterna perante o trabalho, 61,7% dos pais era ativo desenvolvendo uma atividade profissional remunerada, 2,6% estava desempregado e 0,6% era estudante. Em 36,2% das notificações não havia referência à ocupação do pai (**Tabela 19**).

A naturalidade portuguesa foi assinalada em 61,7% das notificações reportadas, e em 37,8% os pais eram naturais de diversos países.

Em 0,8% das notificações recebidas foi referida a existência de consanguinidade entre os progenitores, mas em 11,6% esta informação não estava disponível.

Tabela 19 – Descrição do total de notificações enviadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos casos relativos aos anos 2020-2021, de acordo com a idade do pai, situação perante o trabalho.

Grupo etário	n	%
14-24	120	5,3
25-34	719	31,7
35-54	932	41,0
55+	18	0,8
Desconhecido	482	21,2
Total	2271	100,0
Situação perante o trabalho	n	%
Ativo	1373	60,5
Desempregado	60	2,6
Estudante	13	0,6
Reformado	2	0,1
Desconhecido	823	36,2
Total	2271	100,0
Naturalidade	n	%
Portuguesa	1402	61,7
Estrangeira	859	37,8
Desconhecido	10	0,4
Total	2271	100,0

3.7 Indicadores de Saúde Pública

Tal como referido, são apresentados neste relatório 5 indicadores nacionais para a área das AC, à semelhança do realizado no relatório do biénio anterior ⁽¹⁴⁾. A utilização e divulgação destes indicadores permite dispor de informação mais detalhada, incluindo aquela que está associada ao impacte das intervenções de saúde pública na área materno-infantil. Além disso, estes indicadores facilitam uma abordagem da problemática das AC de forma mais objetiva pelas agendas de saúde pública:

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

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

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

fim de aumentar e melhorar a taxa de deteção de AC em gestações com risco aumentado de patologia fetal.

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

No biénio 2020-2021, todas as notificações de casos com anencefalia, holoprosencefalia, ventrículo único e agenesia e displasia renal foram diagnosticados/suspeitas na fase pré-natal. As AC menos detetadas na fase pré-natal foram os defeitos do septo ventricular (22,2%) e a atresia ou estenose da válvula pulmonar (28,0%).

Foi no 1º trimestre da gravidez que maioritariamente se diagnosticaram os casos com anencefalia (90,5%), trissomia 21 (93,8%), trissomia 18 (87,8%), trissomia 13 (77,3%) e a gastrosquisis e o onfalocelo (71,4%). No 2º trimestre as AC mais frequentemente diagnosticadas foram a agenesia renal bilateral (100,0%), a espinha bífida (64,3%), a anomalia de Ebstein (66,7%), as atresias ou estenose da tricúspide e da aórtica (66,7% e 60,0% respetivamente), a displasia renal (64,7%) as AC de redução dos membros (62,3%) e o Talipes equinovaro (61,2%). No 3º trimestre destacou-se a transposição dos grandes vasos (58,3%), a hérnia diafragmática (54,5%) e a Hidronefrose congénita (53,7%) (**Tabela 20**).

Tabela 20 – Distribuição da frequência e proporção de casos com anomalias potencialmente detetáveis em diagnóstico pré-natal, nos casos relativos aos anos 2020-2021 e reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, de acordo com a idade de gestação no momento do diagnóstico.

	Idade gestacional no momento de suspeita/diagnóstico								
	Total	DPN*		<14 semanas		14-22 semanas		≥23 semanas	
	n	n	%	n	%	n	%	n	%
Anencefalia e similares	42	42	100,0	38	90,5	2	4,8	2	4,8
Hidrocefalia	42	39	92,9	9	23,1	21	53,8	8	20,5
Espinha bífida	32	28	87,5	6	21,4	18	64,3	3	10,7
Holoprosencefalia	19	19	100,0	11	57,9	7	36,8	0	-
Transposição dos grandes vasos	18	12	66,7	3	25,0	2	16,7	7	58,3
Coartação da aorta	25	18	72,0	5	27,8	7	38,9	5	27,8
Tetralogia de Fallot	33	27	81,8	3	11,1	16	59,3	8	29,6
Coração esquerdo hipoplásico	27	26	96,3	7	26,9	15	57,7	4	15,4
Ventrículo único	2	2	100,0	0	-	1	50,0	1	50,0
Tronco arterial comum	8	7	87,5	1	14,3	3	42,9	3	42,9
Atresia ou estenose da tricúspide	9	3	33,3	1	33,3	2	66,7	0	-
Anomalia de Ebstein	4	3	75,0	1	33,3	2	66,7	0	-
Atresia ou estenose da válvula aórtica	8	5	62,5	0	-	3	60,0	2	40,0
Atresia ou estenose da válvula pulmonar	25	7	28,0	1	14,3	3	42,9	3	42,9
Defeito do septo ventricular	230	95	41,3	22	23,2	39	41,1	33	34,7
Defeito do septo auricular	266	59	22,2	11	18,6	23	39,0	23	39,0
Fenda labial isolada e fenda labial com fenda palatina	59	51	86,4	9	17,6	14	27,5	17	33,3
Hérnia diafragmática	13	11	84,6	2	18,2	3	27,3	6	54,5
Gastrosquisis e Onfalocelo	38	35	92,1	25	71,4	6	17,1	4	11,4
Agenesia renal bilateral	3	3	100,0	0	-	3	100,0	0	-
Displasia renal	18	17	94,4	2	11,8	11	64,7	4	23,5
Hidronefrose congénita	174	162	93,1	11	6,8	63	38,9	87	53,7
Anomalias de redução dos membros	70	53	75,7	19	35,8	33	62,3	1	1,9
Talipes equinovarus	111	85	76,6	12	14,1	52	61,2	19	22,4
Trissomia 21	269	193	71,7	181	93,8	11	5,7	1	0,5
Trissomia 18	81	74	91,4	65	87,8	5	6,8	4	5,4
Trissomia 13	28	22	78,6	17	77,3	3	13,6	2	9,1

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

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

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

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

Na **Tabela 21** observa-se a frequência e a percentagem de casos segundo o tipo de nascimento (NV ou IMG) desagregadas por grande grupo da CID 10. A prevalência segundo o tipo de nascimento (/10 000 nascimentos) em cada grande grupo de AC é

comparada com a prevalência reportada no registo europeu (EUROCAT) para o mesmo período.

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

Tabela 21 – Distribuição da frequência, percentagem e prevalência de nados vivos e IMG (/10 000 nascimentos) nos grandes grupos de anomalias congénitas, segundo a CID 10, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas e comparação com a prevalência na região EUROCAT, nos anos de 2020 e 2021.

	Portugal			EUROCAT
	n	%	Prevalência/10 000	Prevalência/10 000
Sistema Nervoso Central				
IMG	159	64,4	9,7	13,8
Nado-Vivo	80	32,4	4,9	13,3
Olho, Ouvido, Face e Pescoço				
IMG	20	22,0	1,2	0,6
Nado-Vivo	67	73,6	4,1	5,1
AC Cardíacas				
IMG	127	20,1	7,7	10,4
Nado-Vivo	494	78,3	30,0	74,8
Aparelho Respiratório				
IMG	24	42,9	1,5	0,7
Nado-Vivo	28	50,0	1,7	0,8
Fendas Labial e do Palato				
IMG	20	19,0	1,2	2,1
Nado-Vivo	85	81,0	5,2	12,1
Aparelho Digestivo				
IMG	34	25,8	2,1	2,4
Nado-Vivo	93	70,5	5,6	14,7
Aparelho Genital				
IMG	23	12,8	1,4	0,5
Nado-Vivo	156	86,7	9,5	4,3
Aparelho Urinário				
IMG	17	17,0	1,0	0,7
Nado-Vivo	312	80,4	18,9	19,1
AC Sistema Músculo-esquelético				
IMG	120	23,7	7,3	5,1
Nado-Vivo	372	73,5	22,6	35,1
Outras AC Congénitas				
IMG	51	39,8	3,1	3,1
Nado-Vivo	74	57,8	4,5	11,9
AC Cromossómicas				
IMG	413	81,8	25,1	31,3
Nado-Vivo	79	15,6	4,8	12,8

3.7.3 Prevalência de nados vivos com Síndrome de Down

Neste indicador foi considerada a prevalência (/1000 nascimentos) de NV com o diagnóstico clínico ou genético de Síndrome de Down, distribuída de acordo com a idade materna à data do parto, entre os anos de 2011 e 2021 (Figura 29). É apresentada a série temporal, desde 2011, de modo a permitir o estudo da evolução deste indicador.

Nos anos de 2020 e 2021 observou-se uma redução da prevalência total de NV com trissomia 21, relativamente ao biénio anterior. Ao longo da série temporal, observa-se consistentemente uma prevalência superior de NV com S. de Down no subgrupo de mulheres com 35 ou mais anos, em comparação com as faixas etárias mais jovens. (Figura 29).

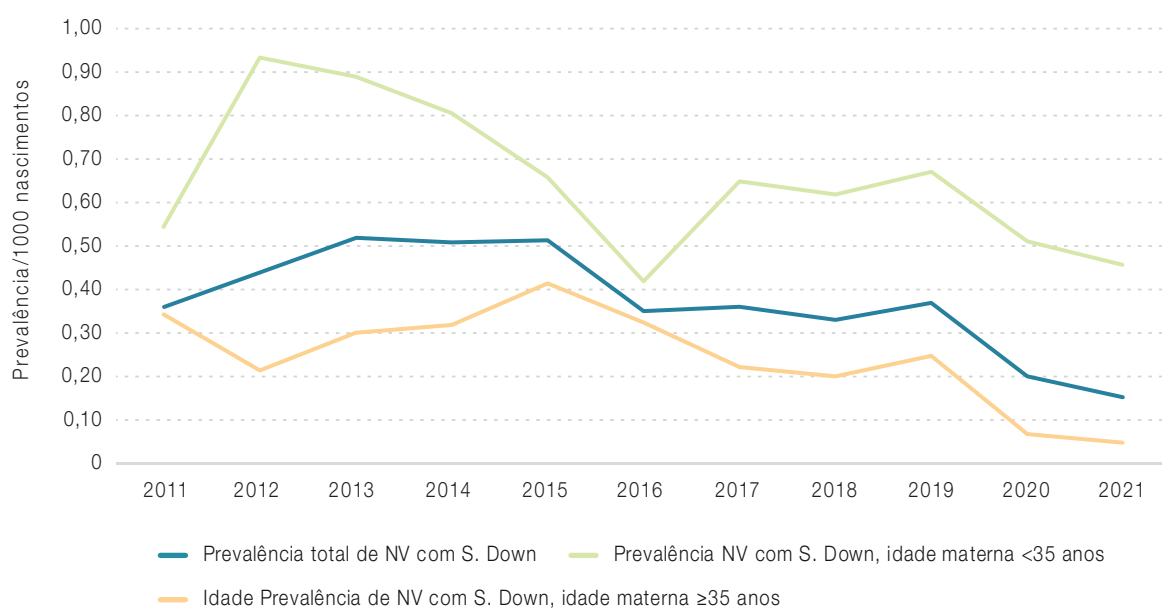


Figura 29 – Prevalência de nados vivos com Síndrome de Down, de acordo com idade materna na altura do parto, observada nos casos relativos aos anos 2011 a 2021 e reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

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

A prevalência dos DTN é utilizada como indicador da implementação da política de prevenção primária deste conjunto de AC através da suplementação com ácido fólico. Neste relatório foi analisada a prevalência (/1000 nascimentos) do número total de casos com DTN reportados ao RENAC entre 2011 e 2021, assim como a prevalência dos NV e das IMG com DTN (**Figura 30**). É apresentada uma série temporal, desde 2011, de modo a permitir o estudo da evolução deste indicador.

Observa-se uma redução da prevalência de casos com DTN em 2021, o que poderá estar relacionada com a subnotificação de casos já referida anteriormente, uma vez que não se observou um aumento na frequência de mulheres que tomaram ácido fólico antes da gravidez, nos anos em estudo. De acordo com a evidência, a implementação de políticas que promovam uma maior adesão a esta medida preventiva poderá contribuir para reduzir a prevalência de casos com um DTN e, conseqüentemente, a percentagem de gravidezes que são interrompidas ⁽²⁹⁾, que em Portugal, para o biénio em estudo, foi de 86,3%.

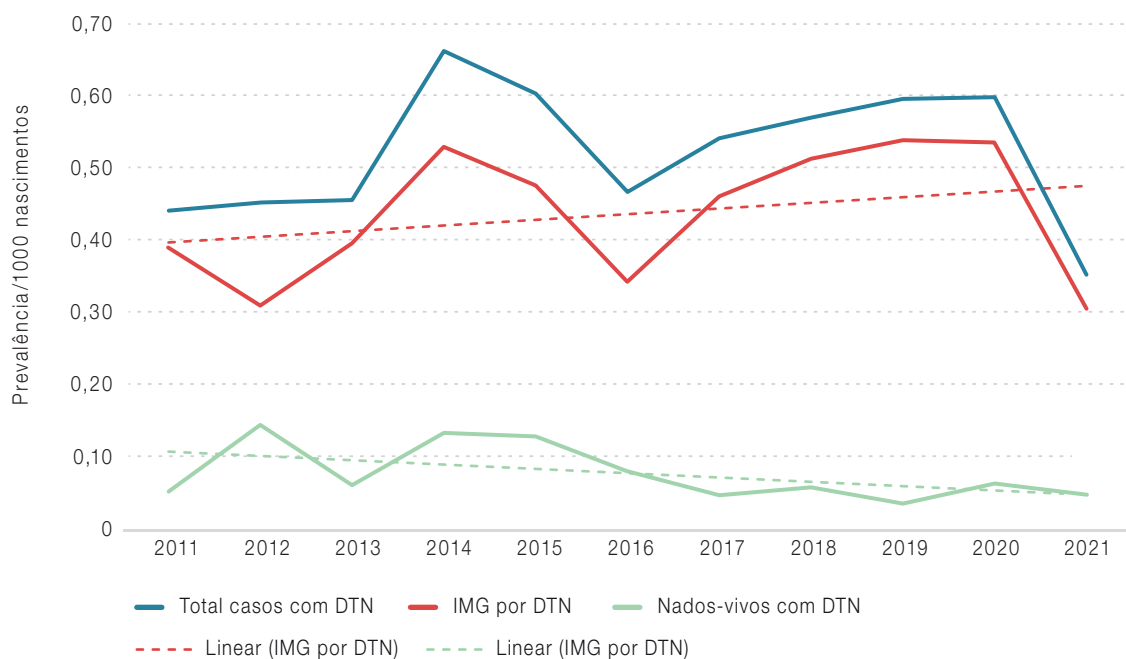


Figura 30 – Prevalência de total de casos com Defeitos do Tubo Neural, distribuídos por tipo de nascimento, relativos aos anos 2011 a 2021, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

3.7.5 Mortalidade perinatal de casos com Anomalias Congénitas

Este indicador permite avaliar o contributo das AC para a mortalidade perinatal. Os resultados relativos aos anos de 2020 e 2021 encontram-se na **Tabela 22**.

Observa-se que no biénio em estudo entre 6% e 7% dos óbitos perinatais (fetos mortos com 28 e mais semanas e NV falecidos até à 1ª semana de vida) a nível nacional tinham pelo menos uma AC e foram notificados ao RENAC.

Tabela 22 – Mortalidade proporcional perinatal observada nos casos relativos aos anos 2020-2021, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Ano	Feto morto com IG \geq 28s		Nado vivo falecido até 7º dia		Total de casos	
	n	%	n	%	n	%
2020	8	2,8	12	4,1	20	6,9
2021	5	1,8	11	3,9	16	5,7

4

Comentários finais

- A distribuição das prevalências nacionais por grande grupo de AC, classificadas segundo a CID10, alinha-se com a distribuição das prevalências reportadas pelo registo europeu (EUROCAT). Esta conformidade sugere uma elevada qualidade do diagnóstico reportado ao RENAC.
- As cardiopatias congénitas mantêm-se como o grupo de AC mais prevalente (57,0 casos/10 000 nascimentos) seguido do grupo das AC do sistema músculo-esquelético e das AC dos cromossomas (30,7 casos/10 000 nascimentos e 30,8 casos/10 000 nascimentos, respetivamente). Também se evidenciam com frequências elevadas as AC do Aparelho urinário (28,7 casos/10 000 nascimentos) e as AC do SNC (18,2 casos/10 000 nascimentos). Estes resultados são idênticos à distribuição observada pelo EUROCAT para os mesmos anos.
- A quase totalidade dos nascimentos com AC notificados ao RENAC (99,6%) ocorreram em ambiente hospitalar, e destes, 66,1% corresponderam a um recém-nascido vivo.
- A percentagem de IMG, realizada após um diagnóstico de malformação fetal grave permaneceu estável em comparação com o biénio anterior (31,8% vs 32,3%).
- A IMG foi a opção mais frequente nas gestações diagnosticadas com anomalias cromossómicas (81,8%) ou anomalias do SNC (64,4%).
- Em cerca de 66% dos casos notificados o diagnóstico, ou suspeita, de pelo menos uma AC aconteceu na fase pré-natal. Este valor é ligeiramente superior ao observado no biénio anterior (63,0%).
- Em 5,1% das notificações analisadas, a vigilância ecográfica durante a gravidez não foi realizada de acordo com as diretrizes em Portugal: 3,8% dos casos só realizaram ecografia no 2º trimestre e em 1,3% não foi realizada ecografia nem no 1º nem no 2º trimestre. Estas situações podem estar associadas à gravidez não planeada, à dificuldade de acesso aos serviços de saúde ou ao desconhecimento sobre a importância da realização destes exames em fases específicas da gravidez. A elucidação destas causas carece de investigação adicional.
- A frequência da realização de exames invasivos (amniocentese ou biopsia de vilosidades coriónicas) exclusivamente realizados por idade materna, reduziu de 5,6% em 2018-2019 para 3,2% em 2020-2021.
- A realização de um exame invasivo após a suspeita de malformação fetal, foi recusada em 2,9 % de todos os casos reportados ao RENAC entre 2020 e 2021, valor inferior ao observado no biénio anterior (4,4%).
- A percentagem de nascimentos em mulheres com idade igual ou superior a 40 anos (12,7%), reduziu relativamente à observada no biénio anterior (13,3%).
- O início da toma de ácido fólico antes da gravidez foi observado em cerca de 18% das notificações recebidas, frequência semelhante à observada noutros anos, e abaixo do desejável relativamente ao objetivo de prevenção primária dos DTN.

- Nos anos em estudo, entre 6% e 7% dos óbitos na fase perinatal aconteceu em fetos ou NV com diagnóstico de pelo menos uma AC, valor semelhante ao observado no biénio anterior.
- Apesar de todo o esforço dos colegas que colaboraram com o RENAC nestes anos, o valor da prevalência de casos com AC no período em análise (2020 a 2021) mantém-se abaixo do esperado, de acordo com as recomendações internacionais (137,9 casos/10 000 nascimentos em Portugal vs 266,5 casos/10 000 nascimentos no EUROCAT). De notar que os resultados do presente relatório referem-se às notificações reportadas ao RENAC durante os anos mais difíceis da pandemia provocada pelo vírus SARS-CoV-2.
- A maior percentagem de participação observou-se nos serviços de pediatria ou neonatologia, pelo que a subnotificação observada poderá estar relacionada com uma menor participação dos serviços de obstetrícia no envio de casos ao RENAC.

Referências bibliográficas

1. Portaria no834/85, de 5 de novembro. Diário da Republica no 254 - I série. Ministério da Saúde, Lisboa. 1985 p. 3717.
2. Martin S, Cruz J De, Lanzoni M, Nicholl C. Eurocat jrc. 2016.
3. Boyd PA, Haeusler M, Barisic I, Loane M, Garne E, Dolk H. Paper 1: The EUROCAT network-organization and processes. Birth Defects Res Part A - Clin Mol Teratol. 2011;91(SUPPL. 1):2–15.
4. Dias CM, Freitas M, Briz T. Indicadores de saúde: Uma visão de saúde pública, com interesse em Medicina Geral e Familiar. Rev Port Med Geral e Fam. 2007;v. 23:439–50.
5. Braz P, Machado A, Roquette R, Kislaya I, Matias Dias C. Registo Nacional de Anomalias Congénitas: relatório 2016-2017. Lisboa: Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP; 2019.
6. Loane M, Morris JK, Addor MC, Arriola L, Budd J, Doray B, et al. Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: Impact of maternal age and prenatal screening. Eur J Hum Genet. 2013;21(1):27–33.
7. Popova S, Lange S, Probst C, Gmel G, Rehm J. Estimation of national, regional, and global prevalence of alcohol use during pregnancy and fetal alcohol syndrome: a systematic review and meta-analysis. Lancet Glob Heal. 2017;5(3):e290–9.
8. Mendes IC, Jesuino RSA, Pinheiro D da S, Rebelo ACS. Anomalias congênitas e suas principais causas evitáveis: uma revisão. Rev méd Minas Gerais [Internet]. 2018;28:[1-6]. Available from: <http://www.rmmg.org/artigo/detalhes/2329%0Ahttp://fi-admin.bvsalud.org/document/view/8v8w2>
9. Braz, Paula; Matias Dias, Carlos; Soares, Adozinda; Feijóo MJ. Centro de Estudos e Registo de Anomalias congénitas: Relatório 1997-1999.
10. Queiber-Luft A, Spranger J. Congenital malformations. Dtsch Arztebl [Internet]. 2006;103:(38)(A3):2464–71. Available from: <https://cdn.aerzteblatt.de/pdf/di/103/38/a2464e.pdf?ts=23.10.2006+16%3A37%3A39>
11. Autorização n.o 13484/ 2017. Comissão Nacional de Protecção de Dados. Portugal; 2017.
12. JRC-EUROCAT Guide 1.5 [Internet]. JRC-EUROCAT. 2022. Available from: https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data/prevalence/guide_en
13. Rasmussen SA, Hernandez-Diaz S, Abdul-Rahman OA, Sahin L, Petrie CR, Keppler-Noreuil KM, et al. Assessment of congenital anomalies in infants born to pregnant women enrolled in clinical trials. Clin Infect Dis. 2014;59(Suppl 7):S428–36.
14. Braz P, Machado A, Matias Dias C. Registo Nacional de Anomalias Congénitas: relatório 2018-2019. 2020.

15. Anselin L. Local Indicators of Spatial Association-LISA. *Geogr Anal* [Internet]. 2010 Sep 3;27(2):93–115. Available from: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1538-4632.1995.tb00338.x>
16. Cluster-and-outlier-analysis-anselin-local-moran-s @ desktop.arcgis.com [Internet]. Available from: <https://desktop.arcgis.com/en/arcmap/latest/tools/spatial-statistics-toolbox/cluster-and-outlier-analysis-anselin-local-moran-s.htm>
17. Waller L, Gotway C. *Applied Spatial Statistics for Public Health Data* [Internet]. John Wiley & Sons I, editor. New jersey; 2004. 473 p. Available from: <https://web.archive.org/web/20170808223810/http://dlib.bpums.ac.ir/multiMediaFile/9812053-4-1.pdf>
18. ArcGIS: Weighted Overlay [Internet]. Available from: <https://desktop.arcgis.com/en/arcmap/latest/tools/spatial-analyst-toolbox/weighted-overlay.html>
19. Território DG do. *Carta Administrativa Oficial de Portugal, Versão 2011*. 2013;
20. Garne E, Loane M, Dolk H, De Vigan C, Scarano G, Tucker D, et al. Prenatal diagnosis of severe structural congenital malformations in Europe. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2005;25(1):6–11.
21. Instituto Nacional de Estatística. No Title [Internet]. Instituto Nacional de Estatística. Dados estatísticos: anos 2020 a 2021. Available from: https://www.ine.pt/xportal/xmain?xpid=INE&xpgid=ine_indicadores&indOcorrCod=0008173&contexto=bd&selTab=tab2
22. Saúde DG de. *Programa Nacional para a Vigilância da Gravidez de Baixo Risco*. Pnvgbr-Dgs. 2015. 23–96 p.
23. WHO. World Health Organization. *International statistical classification of diseases and related health problems*. [Internet]. 10th revis. WHO, editor. Geneve; 2010. Available from: <https://icd.who.int/browse10/2016/en>
24. Rychtaříková J, Gourbin C, Šípek A, Wunsch G. Impact of parental ages and other characteristics at childbearing on congenital anomalies: Results for the Czech Republic, 2000-2007. *Demogr Res*. 2013;28(January):137–76.
25. Morales-Surez Varela MM, Nohr EA, Llopis-Gonzlez A, Andersen AMN, Olsen J. Socio-occupational status and congenital anomalies. *Eur J Public Health*. 2009;19(2):161–7.
26. Green RF, Sc MM, Ph D, Devine O, Ph D, Crider KS, et al. Association of paternal age and risk of major CA 1997-2004. 2011;20(3):241–9.
27. Căpățîină D, Cozaru GC. Risk factors associated with congenital anomalies in children. *ARS Medica Tomitana*. 2015;21(2):105–11.
28. Instituto Nacional de Estatística (2018). No Title [Internet]. Instituto Nacional de Estatística. Dados estatísticos:anos 2016 e 2017. [cited 2019 Dec 27]. Available from: www.ine.pt
29. Prevention of neural tube defects: Results of the Medical Research Council Vitamin StudyNo Title. *Lancet*. 1991;338(8760):131–7.

Anexos

Mãe		
<p>1 - Nome: <input type="text"/> (Iniciais dos 4 primeiros nomes do B.I.)</p> <p>2 - Idade: <input type="text"/> a a a a m m d d</p> <p>3 - Naturalidade: <input type="text"/></p> <p>4 - Residência durante a gravidez: Distrito: <input type="text"/> Concelho: <input type="text"/> Freguesia: <input type="text"/></p> <p>5 - Ocupação: <input type="text"/></p> <p>6 - Etnia: <input type="text"/></p> <p>7 - Gestações anteriores:</p> <p>7.1 - Abortos espontâneos: <input type="text"/></p> <p>7.2 - Interrupções de Gravidez: <input type="text"/></p> <p>7.3 - Fetos-mortos: <input type="text"/></p> <p>7.4 - Nados vivos: <input type="text"/></p> <p>7.5 - Total gestações anteriores: <input type="text"/></p> <p>8 - Doenças crónicas: <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Desconhecido Especifique 1: _____ 2: _____</p>	<p>9 - Anomalias Congénitas: <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Desconhecido Especifique 1: _____ 2: _____</p> <p>10 - Reprodução medicamente assistida: <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Não</p> <p>11 - Ocorrências durante esta gravidez:</p> <p>11.1 - Hábitos tabágicos no 1º Trim.: <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Desconhecido Especifique <input type="text"/></p> <p>11.2 - Hábitos alcoólicos no 1º Trim.: <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Desconhecido Especifique <input type="text"/></p> <p>11.3 - Toxicodependência no 1º Trim.: <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Desconhecido Especifique <input type="text"/></p> <p>11.4 - Doenças no 1º Trimestre: _____ _____</p> <p>11.5 - Medicamentos no 1º Trimestre: _____ _____</p>	<p>11.6 - Ácido Fólico nesta gravidez: <input type="checkbox"/> Sim, início antes da gravidez <input type="checkbox"/> Sim, início no 1º trimestre <input type="checkbox"/> Não tomou <input type="checkbox"/> Desconhecido</p> <p>11.7 - Outros agentes potencialmente teratogénicos: Especifique _____</p> <p>12 - Familiares da mãe com anomalias: <input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Não sabe <input type="checkbox"/> A mesma anomalia <input type="checkbox"/> Outra <input type="checkbox"/> A mesma e outra Especifique _____</p> <p>13 - Estado migratório: <input type="checkbox"/> Imigrou de fora da UE durante a gravidez <input type="checkbox"/> Imigrou de fora da UE em adulta (≥ 18) <input type="checkbox"/> Imigrou de fora da UE com < 18 anos <input type="checkbox"/> Outra situação <input type="checkbox"/> Desconhecido</p>

Pai		
<p>1 - Idade: <input type="text"/></p> <p>2 - Naturalidade: <input type="text"/></p> <p>3 - Ocupação: <input type="text"/></p> <p>4 - Etnia: <input type="text"/></p> <p>5 - Anomalias congénitas: <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Desconhecido Especifique 1: _____ 2: _____</p>	<p>6 - Familiares do pai com anomalias: <input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Não sabe <input type="checkbox"/> A mesma anomalia <input type="checkbox"/> Outra <input type="checkbox"/> A mesma e outra Especifique _____ _____</p>	<p>7 - Estado migratório: <input type="checkbox"/> Imigrou de fora da UE durante a gravidez <input type="checkbox"/> Imigrou de fora da UE em adulto (≥ 18) <input type="checkbox"/> Imigrou de fora da UE com < 18 anos <input type="checkbox"/> Outra situação <input type="checkbox"/> Desconhecido</p>

Consanguinidade dos Pais		
<input type="checkbox"/> Sim, especifique <input type="text"/> <input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Desconhecido		

Descrição das Anomalias Presentes no Feto / RN

1 - _____

2 - _____

3 - _____

4 - _____

5 - _____

6 - _____

7 - _____

8 - _____

2 - Etiologia:

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

Comentários: _____

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

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

CABEÇA	Código CID 10	PESCOÇO	Código CID 10
Dolicocefalia	Q67.2	Sinus, fístula ou quisto branquial	Q18.0
Plagiocefalia – cabeça assimétrica	Q67.3	Sinus, fístula ou quisto pré-auricular	Q18.1
3ª fontanela	----	Outras anomalias das fendas branquiais	Q18.2
Face assimétrica	Q67.0	Torcicolo congénito	Q68.0

OLHOS	Código CID 10	MÃOS	Código CID 10
Epicantos inversos	----	Ossos do carpo supranumerários	Q74.00
Ectropion congénito	Q10.1	Pregas palmares anómalas (únicas)	Q82.80
Entropion congénito	Q10.2	Hipertrofia e alargamento das unhas	Q84.5
Fissuras palpebrais com inclinação para cima e para fora	Q10.3	Clinodactília do 5º dedo	----
Fissuras palpebrais com inclinação para baixo e para fora	Q10.3	Dedos curtos (4º e 5º dedos)	----
Estenose do canal lacrimal	Q10.5		
Hipertelorismo	Q75.2		
Hipotelorismo	----		
Sinófris	Q18.80		
Escleróticas azuis	Q13.5		

PAVILHÕES AURICULARES	Código CID 10	PÉ E PERNA	Código CID 10
Apêndices pré-auriculares	Q17.0	Sindactília do 2º e 3º dedo	----
Macrotia	Q17.1	Espaçamento entre os dedos (1º e 2º dedos)	----
Microtia	Q17.2	1º dedo curto	----
Anomalias da forma do pavilhão auricular	Q17.3	Hipertrofia e alargamento das unhas	Q84.5
Anomalias de posição do pavilhão auricular	Q17.4	Calcâneo proeminente	----
Pavilhões auriculares proeminentes	Q17.5	Anca instável ou sub-luxação da anca unilateral	Q65.3-Q65.6
Anomalias não especificadas dos pavilhões auriculares	Q17.9	Deformações de origem postural (pé boto, metatarsus varus ou adductus e talipes calcaneovalgus...)	Q66.2-Q66.3-Q66.4 Q66.6-Q66.8
Sinus, fístula ou quisto pré-auricular	Q18.1	Pé plano congénito	Q66.5

BOCA	Código CID 10	PELE	Código CID 10
Freio sub-lingual	----	Hemangioma (com localização que exclua face ou pescoço)	----
Macrostoma	Q18.4	Lesões cutâneas com superfície <4cm2 (nevus, angiomas,...)	Q82.5,Q82.50,Q82.51
Microstoma	Q18.5	Linfangioma; Angioma	----
Macroqueilia	Q18.6	Lanugo persistente	----
Microqueilia	Q18.7	Mancha mongólica	Q82. 52
Anquiloglossia	Q38.1	Mamilos ectópicos	----
Macroglossia	Q38.2	Mamilos supranumerários	Q83. 3

ESQUELETO	Código CID 10
Pectus excavatum	Q67.6
Pectus carinatum	Q67.7
Esterno bífido	Q76.71
Genu recurvatum	Q68.2
Encurvamento congénito do fémur	Q68.3
Encurvamento congénito da tíbia e do peróneo	Q68.4
Encurvamento congénito dos ossos longos não especificados do MI	Q68.5
Espinha bífida oculta	Q76.0

CÉREBRO	Código CID 10
Quisto aracnoideu	----
Quisto do plexo coroideu	----
Anomalias do septum pellucidum	----

CARDIOVASCULAR	Código CID 10
Ausência ou hipoplasia da artéria umbilical, artéria umbilical única	Q27.0
Sopro cardíaco funcional	----
Persistência do canal arterial (< 37 semanas)	Q25.0
Foramen ovale patente	Q21.11

PULMONAR	Código CID 10
Lobo pulmonar acessório	Q33.1
Estridor congénito da laringe	Q31.4
Traqueomalácia congénita	Q32.0

GASTRO-INTESTINAL	Código CID 10
Hérnia do hiato	Q40.1
Hérnia umbilical, para-umbilical,	K42
Hérnia inguinal	K40
Estenose do piloro	Q40.0
Divertículo de Meckel	Q43.0
Outras anomalias funcionais do aparelho gastro-intestinal	Q40.2, Q43.2, Q43.8
Ânus anterior	----

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

GENITAIS EXTERNOS	Código CID 10
Criptorquidia	Q53
Testículos retrácteis	Q55.2
Hidrocele	----
Fimose	----
Escroto bífido	Q55.2
Curvatura lateral do pénis	----
Hipoplasia do pénis	----
Hímen imperfurado	Q52.3
Fusão dos lábios vulvares	Q52.5

OUTROS	Código CID 10
Anomalias congénitas não especificadas	Q89.9

CROMOSSOMAS	Código CID 10
Translocação ou inserção equilibrada em indivíduo normal	Q95.0
Inversão cromossómica em indivíduo normal	Q95.1

_Departamento de Epidemiologia

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

Tel.: (+351) 217 526 404

E-mail: dep@insa.min-saude.pt

www.insa.pt