



**CENTRO DE ESTUDOS E REGISTO
DE ANOMALIAS CONGÉNITAS**



Relatório de 2000 - 2001



INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE

Dr. Ricardo Jorge



Ficha Técnica

Título: CERAC, Relatório de 2000 – 2001
Editor: INSA – Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge
Tiragem: 600 exemplares
Impressão: Gráfica Central de Almeirim, Lda.
Depósito Legal: 195203/03
ISBN: 972-8643-12-8

Os resultados agora divulgados resultam do interesse, disponibilidade e empenhamento dos médicos que nas Instituições do Continente e Regiões Autónomas dão parte do seu precioso tempo ao registo e notificação das anomalias congénitas que observam no dia-a-dia.

Lisboa, Agosto de 2007

Agradecimento

Ao publicar os dados do Registo Nacional de Anomalias Congénitas referentes ao período de 2000 a 2001, não podemos deixar de relembrar o percurso do Centro de Estudos e Registo de Anomalias Congénitas (CERAC), iniciado pela Dra. Maria de Jesus Feijóo em 1995, a convite do Dr. José Bandeira Costa, então Director do Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge (INSA).

Com a competência a que nos habituou e a enorme dose de entusiasmo e persistência que sempre caracterizou toda a sua actividade científica, a Dra. Maria de Jesus Feijóo lançou as bases do Registo Nacional de Anomalias Congénitas e colocou-o em funcionamento (tarefa que sabemos por experiência não ser nada fácil) obtendo uma cobertura de 75% logo no primeiro ano. É de salientar que desde 1990 detinha a liderança do Projecto Europeu EUROCAT, em Portugal, com a região a sul do Tejo.

Após a sua aposentação do Serviço de Genética Médica do Hospital de Egas Moniz, a Dra. Maria de Jesus Feijóo continuou a liderar o Registo Nacional, agora já com sede no INSA, até que, por motivos alheios à sua vontade, em 2006, achou por bem pedir a rescisão do seu contrato com esta Instituição.

Apesar de afastada do Registo, a Dra. Maria de Jesus Feijóo acedeu em rever esta publicação que agora apresentamos, pelo que queremos deixar aqui os nossos mais sinceros agradecimentos.

Equipa Central

O trabalho de recepção, verificação, validação, codificação, informatização e análise das notificações enviadas ao Centro de Estudos e Registo de Anomalias Congénitas foi efectuado, à data, por uma equipa a trabalhar no Observatório Nacional de Saúde (actual Departamento de Epidemiologia), constituída por:

Maria de Jesus Feijóo, médica

Carlos Matias Dias, médico

Paula Braz, enfermeira

Adozinda Soares, bióloga

Resumo

O Registo Nacional de Anomalias Congénitas (CERAC) é um instrumento de observação e vigilância de base populacional que recebe notificações de várias origens, principalmente dos Serviços de Obstetrícia e Neonatologia.

São registados, através do preenchimento de um formulário, todos os recém-nascidos vivos cujas anomalias sejam detectadas até ao final do período neonatal, os abortos espontâneos, os fetos mortos com anomalias e as interrupções médicas de gravidez.

O presente relatório diz respeito a um período de 2 anos compreendido entre 2000 e 2001 tendo-se atingido uma cobertura de 84% e 77% do total de partos, que foram, respectivamente, 94358 e 80859, de acordo com as estatísticas oficiais.

O número total de casos notificados foi de 1469 para o ano 2000 tendo sido registadas 2172 anomalias, isoladas ou em associação, e de 1385 casos notificados para 2001, com 2064 anomalias registadas.

A prevalência observada foi, assim, de 155,68/10000 no ano 2000 e de 171,29/10000 no ano 2001.

Abstract

The Portuguese Birth Defects Registry (CERAC) is a population-based Registry using multiple sources of ascertainment.

Participants are asked to fill in a form to report each case with at least one major anomaly. The registry covers live births with anomalies diagnosed up to the end of the neonatal period, stillbirths and terminations of pregnancy.

This report is based on cases born during a 2 year period (2000-2001), with a population under surveillance of 94358 and 80859 births, which represents 84% and 77% of all births in Portugal.

The overall number of confirmed cases (lives births, stillbirths and terminations) born with congenital anomalies during this period was 1469 with 2172 anomalies isolated or multiple for 2000 and 1385 confirmed cases with 2064 congenital anomalies for 2001.

The prevalence rate was 155,68 per 10000 births in 2000 and 171,29 per 10000 births in 2001.

ÍNDICE

Capítulo.....	Página
1 - Introdução.....	12
2 - Resultados.....	15
2.1 - Participação das Instituições Hospitalares.....	16
2.2 - Distribuição das notificações pelos distritos de residência das mães.....	21
2.3 - Anomalias notificadas.....	24
2.4 - Estudo de alguns grupos de anomalias.....	27
• Anomalias do Sistema Nervoso Central.....	27
• Anomalias do Aparelho Cardiovascular.....	29
• Fenda labial e/ou Fenda do Palato.....	30
• Anomalias do Aparelho Urinário.....	31
• Anomalias do Sistema Osteomuscular.....	32
• Anomalias da parede abdominal.....	33
2.5 - Distribuição das anomalias segundo o sexo.....	33
3 - Considerações finais.....	35
4 - Bibliografia.....	37

Índice de abreviaturas

- AC – Anomalias Congénitas.
- CARD – Aparelho Cardiovascular.
- CERAC – Centro de Estudos e Registo de Anomalias Congénitas.
- CID 9 – Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, nona revisão.
- CID 10 – Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão.
- CROM – Cromossomas.
- DIG – Aparelho Digestivo.
- EUROCAT – European Surveillance of Congenital Anomalies.
- FM – Fetos Mortos.
- G. EXT – Genitais externos.
- IMG – Interrupção médica da gravidez.
- FL/FP – Fenda Labial e/ou Fenda do palato.
- MUSC - Sistema Osteomuscular.
- NM – Nados mortos.
- NV – Nados vivos.
- OCUL/AUD - Aparelho Ocular e Auditivo.
- OMS – Organização Mundial de Saúde.
- PREV – Prevalência.
- RS – Região de Saúde.
- RESP – Aparelho Respiratório.
- RN – Recém-nascido.
- SNC – Sistema Nervoso Central.
- URIN – Aparelho Urinário.

Índice de Quadros

Quadro	Página
Quadro I: Número de notificações, número total de anomalias registadas, número total de partos, número total e percentagem da população em vigilância, nos anos de 2000 e 2001, nos Hospitais participantes no Registo Nacional de Anomalias Congénitas.....	15
Quadro II: Número de notificações, número de partos e prevalência observada de casos de Anomalias Congénitas, por Hospital, nos anos de 2000 e 2001.....	16
Quadro III: Número de notificações, número de partos e prevalência de Anomalias Congénitas por distritos, com base na residência da mãe, nos anos de 2000 e 2001.....	22
Quadro IV: Número total, percentagem e prevalência de Anomalias Congénitas, por grande grupo da CID 10 para o ano 2000.....	24
Quadro V: Número total, percentagem e prevalência de Anomalias Congénitas, por grandes grupos da CID 10 para o ano 2001.....	25
Quadro VI: Número total e prevalência, por 10000 nascimentos, de Anomalias Congénitas, no grande grupo do Sistema Nervoso Central e em alguns grupos específicos, nos anos 2000 e 2001.....	27

Índice de Quadros (continuação)

Quadro	Página
Quadro VII:	
Número total e prevalência de defeitos do tubo neural, por 10000 nascimentos, de anomalias congénitas, nos anos 2000 e 2001.....	28
Quadro VIII:	
Numero total e prevalência, por 10000 nascimentos, de algumas anomalias congénitas do aparelho cardiovascular, nos anos 2000 e 2001.....	29
Quadro IX:	
Número total e prevalência, por 10 000 nascimentos, das anomalias do grupo Fenda labial e /ou Fenda do Palato, nos anos 2000 e 2001..	30
Quadro X:	
Número total e prevalência, por 10000 nascimentos, de anomalias congénitas do aparelho urinário e de algumas anomalias renais, nos anos 2000 e 2001.....	31
Quadro XI:	
Anomalias do Sistema Osteomuscular: Número total e prevalência, por 10000 nascimentos, de alguns subgrupos de anomalias dos membros nos anos 2000 e 2001.....	32
Quadro XII:	
Número total e prevalência, por 10000 nascimentos, de Anomalias da Parede Abdominal, Onfalocelo e Gastrosquisis, nos anos 2000 e 2001.....	33
Quadro XIII:	
Total de notificações recebidas pelo registo Nacional de Anomalias Congénitas, segundo o sexo, nos anos 2000 e 2001.....	33

Índice de Gráficos

Gráfico	Página
Gráfico I: Distribuição percentual do número total de Anomalias Congénitas pelos grandes grupos da CID 10, nos anos 2000 e 2001.....	26
Gráfico II: Número total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas, segundo o sexo, no ano 2000.....	34
Gráfico III: Número total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas, segundo o sexo, no ano 2001.....	34

Índice de Anexos

Anexo I - Número de anomalias notificadas, distribuídas pelos grandes grupos e sub-grupos da CID 10, de acordo com tipo de parto, no ano 2000.

Anexo II - Número de anomalias notificadas, distribuídas pelos grandes grupos e subgrupos da CID 10, de acordo com tipo de parto, no ano 2001.

1 – INTRODUÇÃO

O Registo Nacional de Anomalias Congénitas (CERAC) é um registo de base populacional que recebe notificações da ocorrência de anomalias congénitas (AC) *major*, as quais são centralizadas no Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge.

O CERAC recebe notificações referentes a anomalias congénitas observadas em:

- Recém nascidos vivos cujas anomalias sejam detectadas durante o período neonatal.
- Fetos mortos com idade gestacional igual ou superior a 22 semanas, ou com mais de 500 gramas de peso.
- Fetos resultantes de interrupção médica da gravidez por anomalia/s independentemente da idade gestacional ou do peso.

Daqui decorre que a notificação está a cargo dos Serviços Hospitalares de Obstetrícia e de Pediatria/Neonatologia que aderiram a este projecto. Não existe neste momento legislação que obrigue à notificação de anomalias congénitas, em Portugal.

Como todos os Registos de anomalias congénitas existentes noutros países, os objectivos do CERAC são:

- Determinar a prevalência das anomalias congénitas no País (Continente e Regiões Autónomas) bem como a sua distribuição geográfica, por residência das mães.
- Estabelecer um sistema de vigilância epidemiológica que permita a detecção da ocorrência de agregados de anomalias congénitas no espaço

e no tempo, promova a sua análise epidemiológica e divulgue os resultados à entidade que poderão intervir sobre essa situação.

- Manter uma base de dados nacional, disponível para o Ministério da Saúde e para a Comunidade Científica, nomeadamente os médicos que notificam anomalias congénitas que permita realizar estudos e análises epidemiológicas na área das anomalias congénitas.

A taxa de prevalência de anomalias congénitas é expressa em número de casos por 10000 nascimentos ocorridos durante o ano em análise, sendo calculadas prevalências quer para o número total de crianças com uma ou mais anomalias, quer para algumas anomalias específicas.

Os denominadores utilizados para o cálculo das prevalências são os publicados pela Direcção-Geral da Saúde, nomeadamente:

- Número total de partos ocorridos nas Instituições notificadoras no ano em estudo.
- Número de Nados Vivos (NV) e Fetos Mortos (FM) por idade das mães e residência das mesmas, no ano em estudo.

O número total de anomalias notificadas não é, naturalmente, igual ao número total de crianças já que cada uma destas pode ter mais do que uma anomalia.

A Região situada a Sul do rio Tejo está, também, integrada no Projecto “European Surveillance of Congenital Anomalies” (EUROCAT), constituído por uma rede de vários registos regionais europeus que partilham metodologias e publicam os seus dados de registo bem como os resultados de investigações específicas realizadas em conjunto (1).

A descrição dos sistemas de informação utilizados, bem como os critérios de notificação e a metodologia adoptada na organização do Registo encontram-se detalhados no Relatório de 1997 a 1999 (2).

É de notar que no relatório anterior foi adoptada a codificação das anomalias congénitas de acordo com a nona versão da Classificação Internacional de Doenças e causas de morte (CID 9) da Organização Mundial da Saúde (OMS).

À semelhança do que se verificou na maioria dos registos internacionais, nomeadamente no Eurocat, optou-se por utilizar a partir do ano 2000 a codificação das anomalias congénitas segundo a 10ª versão da mesma classificação (3).

2 – RESULTADOS

Como se verifica no Quadro I, durante o ano 2000 foram enviadas 1469 notificações com a descrição de 2172 anomalias, e durante o ano 2001 foram enviadas 1385 notificações com a descrição de 2064 anomalias.

Considerando o número total de partos ocorridos nas Instituições com participação efectiva no Registo Nacional de anomalias congénitas em cada um dos anos a que se refere este relatório, verifica-se que o número de NV e FM com anomalias congénitas tem origem em serviços onde ocorreram 84% dos NV e FM registados em 2000 e 77% em 2001.

Assim, de acordo com os dados obtidos, a prevalência de anomalias congénitas em Portugal foi de 155,68 por 10000 nascimentos em 2000 e de 171,29 por 10000 nascimentos em 2001.

Quadro I		
Número de notificações, número total de anomalias registadas, número total de partos, número total e percentagem da população em vigilância, nos anos de 2000 e 2001, nos Hospitais participantes no Registo Nacional de Anomalias Congénitas.		
	2000	2001
Número notificações	1469	1385
Número total de anomalias	2172	2064
Número total de partos*	112463	104714
Número total de partos nos Centros Notificadores do CERAC	94358	80859
Proporção de NV e FM observados	83,9%	77,2%

* Fonte: Direcção-Geral da Saúde – Divisão de Estatística

2.1 - Participação das Instituições Hospitalares

No Quadro II encontra-se referida a totalidade das Instituições Hospitalares convidadas a colaborar no registo nas diferentes Regiões do País, bem como a sua participação efectiva como Centro Notificador durante os anos 2000 e 2001.

Encontram-se, também, representadas, por Hospital, o número total de notificações recebidas, o número de partos em cada ano, obtido com base nos dados publicados pela Direcção-Geral da Saúde e a prevalência de anomalias congénitas.

De notar que só existem prevalências para o Hospital de Dona Estefânia a partir de 2001, data da abertura da Maternidade Magalhães Coutinho.

Quadro II						
Número de notificações, número de partos e prevalência observada de casos de Anomalias Congénitas, por Hospital, nos anos de 2000 e 2001.						
Centros Notificadores	2000			2001		
	Número de notificações	Número de Partos	Preval. / 10 000	Número de notificações	Número de Partos	Preval. / 10 000
R.S. do Algarve						
H. D. de Faro	59	2873	205,36	37	2693	137,39
H. do Barlavento Algarvio - Portimão	28	1387	201,87	33	1345	245,35
R. S. do Alentejo						
H. Dr. José Joaquim Fernandes - Beja	21	1445	145,32	21	1301	161,41
H. do Espírito Santo - Évora	24	1737	138,16	27	1601	168,64
H. Dr. José Maria Grande – Portalegre	3	546	54,94	7	467	149,89

Preval. : Taxa de Prevalência;

RS: Região de Saúde; R: Região; H: Hospital; HD: Hospital Distrital

(-) não foi recebida informação acerca da ocorrência de Anomalias Congénitas

(*) notificações recebidas mas em que não foi possível conhecer o hospital de origem

Quadro II (Continuação)						
Número de notificações, número de partos e prevalência observada de casos de Anomalias Congénitas, por Hospital, nos anos de 2000 e 2001.						
Centros Notificadores	2000			2001		
	Número de notificações	Número de Partos	Preval. / 10 000	Número de notificações	Número de Partos	Preval. / 10 000
R. S. de Lisboa e Vale do Tejo						
H. de S. Bernardo – Setúbal	17	2301	73,88	35	2185	160,18
H. Garcia de Orta – Almada	38	4273	88,93	51	4019	126,89
H. Nossa Senhora do Rosário – Barreiro	55	1971	279,04	47	1809	259,81
H. Condes Castro Guimarães – Cascais	25	1269	197	16	1191	134,34
H. de S. Francisco Xavier	87	3376	257,7	68	3032	224,27
Maternidade Dr. Alfredo da Costa	66	7598	86,86	72	6206	116,01
H. D. de Santarém	26	1934	134,43	44	1826	240,96
H. de Santa Maria	75	3165	236,96	55	2978	184,68
H. Reynaldo dos Santos - V.F. Xira	6	1528	39,26	3	1444	20,77
H. de Torres Vedras	-	1490	-	1	1386	7,21
H. Fernando Fonseca – Amadora / Sintra	42	5855	71,73	43	5445	78,97
H. Dr. Manoel Constâncio - Abrantes	25	1528	163,61	31	1363	227,43
H. D. Estefânia/ M. M. Coutinho	25*	-	-	31	1040	298,07
H. de Santa Marta	-	-	-	1*	-	-

Preval. : Taxa de Prevalência;

RS: Região de Saúde; R: Região; H: Hospital; HD: Hospital Distrital

(-) não foi recebida informação acerca da ocorrência de Anomalias Congénitas

(*) notificações recebidas mas em que não foi possível conhecer o hospital de origem

Quadro II (Continuação)

Número de notificações, número de partos e prevalência observada de casos de Anomalias Congénitas, por Hospital, nos anos de 2000 e 2001.

Centros Notificadores	2000			2001		
	Número de notificações	Número de Partos	Preval. / 10 000	Número de notificações	Número de Partos	Preval. / 10 000
R. S. do Centro						
Maternidade Bissaya Barreto	70	3312	211,35	27	3100	87,09
Maternidade Daniel de Matos	61	3793	160,82	-	3581	-
Centro Hospitalar das Caldas da Rainha	-	1587	0	29	1485	195,28
H. da Cova da Beira – Covilhã	4	689	58,05	19	665	285,71
H. Sousa Martins - Guarda	-	1075	-	-	1008	-
H. de Santo André - Leiria	65	2878	225,85	75	2618	286,47
H. de S. Sebastião – Feira	-	3035	-	-	2941	-
H. D. da Figueira da Foz	10	678	147,49	5	586	85,32
H. Infante D. Pedro - Aveiro	-	2040	-	-	1756	-
H. S. Miguel - Oliveira de Azeméis	36	962	374,22	32	813	393,6
H. de São Teotónio - Viseu	75	2915	257,28	66	2866	230,28
H. D. de Lamego	2	816	24,5	-	722	-
H. de Amato Lusitano - Castelo Branco	12	643	186,62	12	618	194,17

Preval. : Taxa de Prevalência;

RS: Região de Saúde; R: Região; H: Hospital; HD: Hospital Distrital

(-) não foi recebida informação acerca da ocorrência de Anomalias Congénitas

(*) notificações recebidas mas em que não foi possível conhecer o hospital de origem

Quadro II (Continuação)

Número de notificações, número de partos e prevalência observada de casos de Anomalias Congénitas, por Hospital, nos anos de 2000 e 2001.

Centros Notificadores	2000			2001		
	Número de notificações	Número de Partos	Preval. / 10 000	Número de notificações	Número de Partos	Preval. / 10 000
R. S. do Norte						
H. de Vila Nova de Gaia	22	2674	82,27	17	2456	69,21
H. D. de Bragança	11	501	219,56	12	457	262,58
H. D. de Mirandela	-	582	-	1	558	17,92
H. D. de Chaves	10	554	180,5	2	488	40,98
H. de S. Pedro – Vila Real	51	1625	313,84	51	1458	349,79
H. de S. Gonçalo – Amarante	16	1366	117,13	9	1314	68,49
H. de Santa Luzia – Viana do Castelo	-	2442	-	-	2305	-
H. de Santa Maria Maior - Barcelos	-	1202	-	-	1034	-
Maternidade Júlio Dinis	102	3682	277	127	3418	371,56
H. de Sto. António	58	1553	373,47	52	1663	312,68
H. Pedro Hispano - Matosinhos	12	2456	48,85	11	2332	47,16
H. de S. João	80	3560	224,7	69	3002	229,84
H. Padre Américo - Vale do Sousa	-	2772	-	-	2525	-
H. Conde de S. Bento - S. Tirso	3	1113	26,95	8	1135	70,48
H.S. Pedro o Pescador - Póvoa do Varzim	8	1501	53,29	20	1514	132,1
H. de S. Marcos - Braga	3	3228	9,29	-	3117	-
H. Nossa Senhora da Oliveira - Guimarães	65	4361	149,04	87	3828	227,27
H. de S. João de Deus – V.N. Famalicão	-	1880	-	-	1686	-

Preval. : Taxa de Prevalência;

RS: Região de Saúde; R: Região; H: Hospital; HD: Hospital Distrital

(-) não foi recebida informação acerca da ocorrência de Anomalias Congénitas

(*) notificações recebidas mas em que não foi possível conhecer o hospital de origem

Quadro II (Continuação)						
Número de notificações, número de partos e prevalência observada de casos de Anomalias Congénitas, por Hospital, nos anos de 2000 e 2001.						
Centros Notificadores	2000			2001		
	Número de notificações	Número de Partos	Preval. / 10 000	Número de notificações	Número de Partos	Preval. / 10 000
R. Autónoma dos Açores						
H. de Ponta Delgada	44	2244	196,07	29	1988	145,87
H. de Angra do Heroísmo	3	833	36,01	1	833	12
H. da Horta	5	396	126,26	1	333	30,03
R. Autónoma da Madeira						
H. Funchal	19	3239	58,66	-	3180	-

Preval.: Taxa de Prevalência;

RS: Região de Saúde; R: Região; H: Hospital; HD: Hospital Distrital

(-) não foi recebida informação acerca da ocorrência de Anomalias Congénitas

(*) notificações recebidas mas em que não foi possível conhecer o hospital de origem

Verifica-se que, no ano 2000, todos os Hospitais da Região de Saúde do Algarve apresentaram prevalências acima de 200/10000, o que já não se verificou em 2001.

Considerando aquele valor como o internacionalmente aceitável para a prevalência mínima esperada de anomalias congénitas numa determinada população, verifica-se que em nenhum Hospital da Região de Saúde do Alentejo foi observada uma prevalência superior, em qualquer dos dois anos.

Dos Hospitais da Região de Lisboa e Vale do Tejo, apenas 3 apresentaram prevalências acima do valor mínimo de referência no ano 2000, enquanto que 5 Hospitais o fizeram em 2001.

Também na Região Centro, apenas 4 Hospitais apresentaram prevalências acima do valor mínimo de referência, em qualquer dos dois anos. Na Região

Norte, 3 Hospitais apresentaram prevalências acima do valor mínimo de referência em 2000 e 6 fizeram-no em 2001.

A Região Autónoma dos Açores não apresentou prevalências acima do valor de referência internacionalmente aceite, em qualquer dos anos. A Região Autónoma da Madeira só enviou notificações no ano 2000 mas não ultrapassou aquele valor.

A observação de prevalências de anomalias congénitas inferior a 200/10000 está, provavelmente, relacionada com uma situação de subnotificação de casos pelos centros notificadores.

É importante considerar as dificuldades em valorizar estes achados uma vez que alguns recém-nascidos (RN) com anomalias graves são transferidos muito rapidamente para Hospitais de referência, não sendo notificados nos Serviços de origem. Por isso tem sido pedido que as notificações indiquem se se trata de uma transferência o que, no entanto, nem sempre tem sido feito.

Contudo, é também relevante referir que não são os Hospitais de referência que apresentam as prevalências mais elevadas.

Por outro lado, sendo as anomalias congénitas um grupo muito diversificado do ponto de vista etiológico, é importante em termos de prevenção poder caracterizar a população e conhecer a área de residência das mães e não exclusivamente os Hospitais onde se deu o parto.

2.2 – Distribuição das notificações pelos distritos de residência das mães

Um Registo de base populacional tem muito mais interesse para os estudos epidemiológicos, genéticos e de impacto ambiental do que um registo de base institucional, uma vez que utiliza uma população em risco como denominador das taxas.

No Quadro III encontram-se relacionados o número de notificações e as prevalências com base nos Distritos de residência das mães.

Quadro III

Número de notificações, número de partos e prevalência de Anomalias Congénitas por distritos, com base na residência da mãe, nos anos de 2000 e 2001.

Distrito de Residência da Mãe	2000			2001		
	Número de Notificações	Número de partos (NV+FM)	Taxa/10000	Número de Notificações	Número de partos (NV+FM)	Taxa/10000
Aveiro	65	8565	75,89	42	7740	54,26
Beja	24	1449	165,63	18	1338	134,52
Braga	88	10977	80,16	88	10376	84,81
Bragança	12	1176	102,04	16	1113	143,75
Castelo Branco	28	1691	165,58	33	1624	203,2
Coimbra	59	4265	138,33	12	3919	30,62
Évora	21	1601	131,16	28	1491	187,79
Faro	88	4356	202,02	74	4180	177,03
Guarda	15	1465	102,38	5	1368	36,54
Ilha da Madeira	17	3226	52,69	-	3173	-
Ilhas dos Açores	63	3470	181,55	41	3148	130,24
Leiria	93	5075	183,25	96	4796	200,16
Lisboa	276	26412	104,49	248	25224	98,31
Portalegre	9	1157	77,78	16	1039	153,99
Porto	272	22580	120,46	292	20994	139,08
Santarém	68	4615	147,34	96	4394	218,47
Setúbal	129	9623	134,05	149	9072	164,24
Viana do Castelo	7	2461	28,44	5	2295	21,78
Vila Real	48	2162	222,01	50	1934	258,53
Viseu	80	4113	194,5	68	3936	172,76
Desconhecido	7	-	-	8	-	-
Total	1469	120439	-	1385	113154	-

No que respeita aos distritos de residência das mães e ao ano 2000, as prevalências situam-se entre o valor mínimo de 28,44/10000, no distrito de Viana do Castelo e o valor máximo de 222,01/10000, no distrito de Vila Real.

Vila Real e Faro são os dois únicos distritos em que as prevalências ultrapassam os valores mínimos de 200/10000.

No que respeita ao ano de 2001, as prevalências situam-se entre o valor mínimo de 21,78/10000, no distrito de Viana do Castelo e o valor máximo de 258,53/10000, no distrito de Vila Real.

Foram 4 os Distritos em que as prevalências ultrapassaram o valor internacionalmente referido como mínimo esperado para a frequência de anomalias congénitas numa determinada população: Castelo Branco, Leiria, Santarém e Vila Real.

Esta situação (prevalência inferior a 200/10000) está, muito provavelmente, associada a subnotificação de casos pelos centros notificadores.

2.3 – Anomalias notificadas

Nos Quadros IV e V estão representados os grandes grupos da CID 10, respectivamente para os anos 2000 e 2001, bem como o total de anomalias para cada grupo.

Quadro IV				
Número total, percentagem e prevalência de Anomalias Congénitas, por grande grupo da CID 10 para o ano 2000.				
	CID 10	Total de anomalias congénitas	%**	Prevalência / 10 000
Sistema Nervoso Central	Q00 – Q07	176	8,1	18,6
Aparelho Ocular e Auditivo	Q10 – Q18	139	6,4	14,7
Aparelho Cardiovascular	Q20 – Q28	528	24,3	55,9
Aparelho Respiratório	Q30 – Q34	25	1,1	2,6
Fenda labial e/ou Fenda do Palato	Q35 – Q37	67	3	7
Aparelho Digestivo	Q38 – Q45	108	5	11,4
Genitais Externos	Q50 – Q56	106	4,9	11,2
Aparelho Urinário	Q60 – Q64	302	14	31,9
Sistema Osteomuscular	Q65 – Q79	447	20,6	47,3
Outras Anomalias	Q80 – Q89	86	4	9,1
Anomalias Cromossómicas	Q90 – Q99	188	8,6	19,9
TOTAL		2172	100	

** Percentagem de cada grupo em relação ao total de anomalias

Quadro V				
Número total, percentagem e prevalência de Anomalias Congénitas, por grandes grupos da CID 10 para o ano 2001.				
	CID 10	Total de anomalias congénitas	% **	Prevalência / 10 000
Sistema Nervoso Central	Q00 – Q07	171	8,3	21,1
Aparelho Ocular e Auditivo	Q10 – Q18	111	5,4	13,7
Aparelho Cardiovascular	Q20 – Q28	508	24,6	62,8
Aparelho Respiratório	Q30 – Q34	28	1,4	3,5
Fenda labial e/ou Fenda do Palato	Q35 – Q37	67	3,2	8,3
Aparelho Digestivo	Q38 – Q45	89	4,3	11
Genitais Externos	Q50 – Q56	127	6,1	15,7
Aparelho Urinário	Q60 – Q64	297	14,4	36,7
Sistema Osteomuscular	Q65 – Q79	406	19,7	50,2
Outras Anomalias	Q80 – Q89	72	3,5	8,9
Anomalias Cromossómicas	Q90 – Q99	188	9,1	23,2
TOTAL		2064	100	

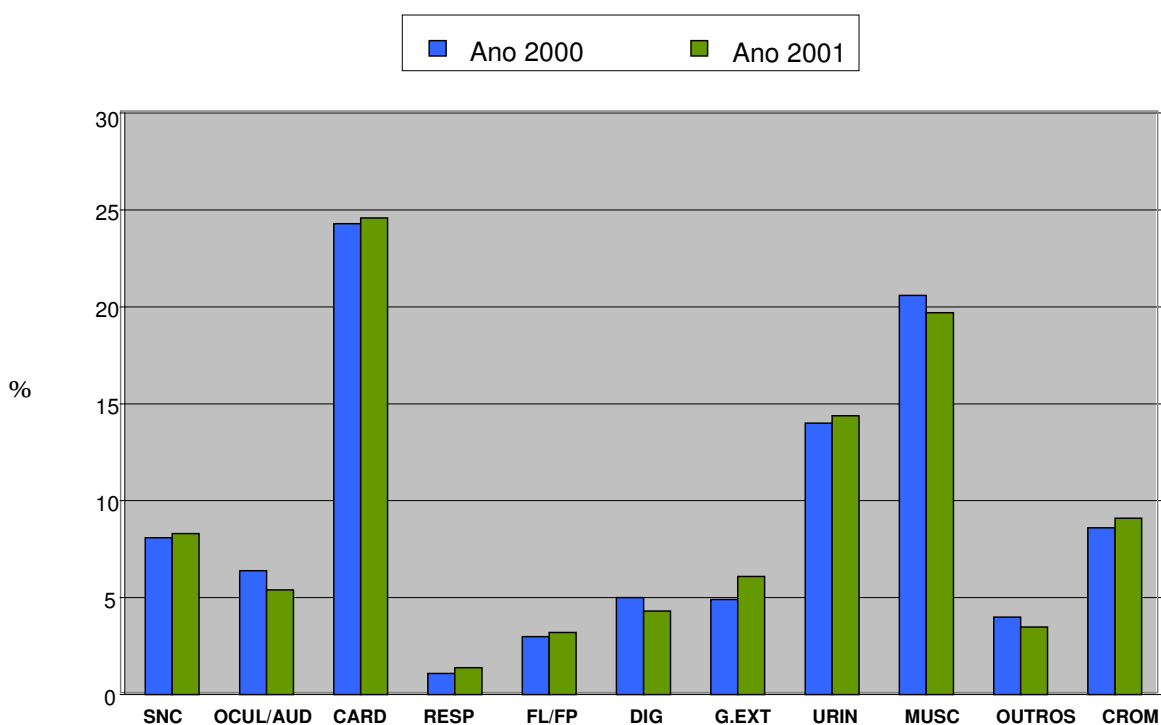
** Percentagem de cada grupo em relação ao total de anomalias

Tal como no Relatório anterior, as anomalias do aparelho cardiovascular constituem o grupo mais numeroso dentro do total de anomalias, com 24,4% em 2000 e 24,6% em 2001, seguidas das anomalias do grupo do sistema osteomuscular (que engloba as anomalias dos membros e as do sistema musculoesquelético, consideradas separadamente na anterior versão da CID),

com 20,6% em 2000 e 19,7% em 2001 e do grupo das anomalias do aparelho urinário com 14,0% em 2000 e 14,4% em 2001.

No Gráfico I observa-se a distribuição percentual do número total de anomalias pelos grandes grupos da CID 10.

Gráfico I
Distribuição percentual do número total de Anomalias Congénitas pelos grandes grupos da CID 10, nos anos 2000 e 2001.



Em anexo apresentam-se as frequências absolutas dos grandes grupos e subgrupos de anomalias notificadas de acordo com o tipo de parto, para os anos de 2000 (Anexo I) e 2001 (Anexo II).

Tal como no Relatório anterior o maior número de anomalias diz respeito ao grande grupo das anomalias congénitas do aparelho circulatório, com 528 anomalias no total (ano 2000) principalmente à custa das anomalias dos septos cardíacos.

2.4 – Estudo de alguns grupos de anomalias

Seguidamente caracteriza-se a frequência de anomalias congénitas em alguns dos grandes aparelhos ou sistemas.

Assim, no Quadro VI está representado o número total de anomalias do Sistema Nervoso Central (SNC), os subgrupos mais representativos e respectivas prevalências.

Comparando com os dados publicados em 1997, 1998 e 1999 verifica-se uma ligeira diminuição da frequência das anomalias do SNC em geral, principalmente à custa do decréscimo do número de casos de microcefalia.

Quadro VI Número total e prevalência, por 10000 nascimentos, de Anomalias Congénitas, no grande grupo do Sistema Nervoso Central e em alguns grupos específicos, nos anos 2000 e 2001.				
Ano de nascimento	2000	2001	2000 + 2001	Prev/ 10000
Total de anomalias do SNC CID 10: Q00 a Q07	176	171	347	
Prevalência / 10000	18,6	21,1		19,8
Defeitos do Tubo Neural CID 10: Q00, Q01, Q05	94	87	181	
Prevalência / 10000	9,9	10,7		10,3
Hidrocefalia CID 10: Q03	39	31	70	
Prevalência / 10000	4,1	3,8		3,9
Microcefalia CID 10: Q02	7	1	8	
Prevalência / 10000	0,7	0,1		0,4
Outras anomalias do SNC CID 10: Q04, Q07	36	52	88	
Prevalência / 10000	3,8	6,4		5,1

No Quadro VII estão indicados os números totais de defeitos do tubo neural, os vários subgrupos e respectivas prevalências. Observa-se que não houve alteração sensível em relação ao verificado nos três anos anteriores, quer no total quer nos vários tipos de defeitos do tubo neural.

Quadro VII				
Número total e prevalência de defeitos do tubo neural, por 10000 nascimentos, de anomalias congénitas, nos anos 2000 e 2001.				
Ano de nascimento	2000	2001	2000 + 2001	Prev/ 10000
Defeitos do Tubo Neural CID 10: Q00, Q01, Q05	94	87	181	
Prevalência / 10000	9,9	10,7		10,3
Anencefalia CID 10: Q00	29	28	57	
Prevalência / 10000	3,0	3,4		3,2
Espinha Bífida CID 10: Q05	57	48	105	
Prevalência / 10000	6,0	5,9		5,9
Encefalocelo CID 10: Q01	8	11	19	
Prevalência / 10000	0,8	1,4		1,1

No Quadro VIII está indicado o número total de anomalias do aparelho cardiovascular, bem como o número total e respectivas prevalências de quatro dos subgrupos mais significativos. A coartação da aorta surge como a anomalia mais frequente em cada um dos anos bem como no seu conjunto (3,2 / 10000).

Quadro VIII				
Número total e prevalência, por 10000 nascimentos, de algumas anomalias congénitas do aparelho cardiovascular, nos anos 2000 e 2001.				
Ano de nascimento	2000	2001	2000 + 2001	Prev/ 10000
Total de anomalias do Aparelho Circulatório CID 10: Q20 – Q28	528	508	1036	
Prevalência / 10000	55,9	62,8		59,3
Coração esquerdo hipoplásico CID 10: Q23.4	12	12	24	
Prevalência / 10000	1,2	1,4		1,3
Coartação da aorta CID 10: Q25.1	31	27	58	
Prevalência / 10000	3,2	3,3		3,2
Transposição grandes vasos CID 10: Q20.3	24	23	47	
Prevalência / 10000	2,5	2,8		2,6
Tetralogia de Fallot CID 10: Q21.3	20	28	48	
Prevalência / 10000	2,1	3,4		2,7

No Quadro IX estão indicados os números totais e as prevalências da fenda labial e/ou fenda do palato, com a discriminação da fenda do palato isolada, fenda labial isolada e associação fenda do palato/fenda labial.

Verificou-se uma diminuição da prevalência do número total de casos em relação aos três anos anteriores, principalmente à custa de fenda do palato + fenda labial cuja prevalência passou de 3,66/10000 para 1,3/10000.

Quadro IX Número total e prevalência, por 10000 nascimentos, das anomalias do grupo Fenda labial e /ou Fenda do Palato, nos anos 2000 e 2001.				
Ano de nascimento	2000	2001	2000 + 2001	Prev/10000
Total FL/FP CID 10: Q35 - Q37	67	67	134	
Prevalência / 10000	7,1	8,2		7,6
Fenda do palato CID 10: Q35	33	29	62	
Prevalência / 10000	3,4	3,5		3,5
Fenda labial CID 10: Q36	22	26	48	
Prevalência / 10000	2,3	3,2		2,7
Fenda labial + palato CID 10: Q37	12	12	24	
Prevalência / 10000	1,2	1,4		1,3

O Quadro X diz respeito às anomalias do aparelho urinário, totais e a três subgrupos, com as respectivas prevalências. É de notar o número muito elevado das lesões obstrutivas. Contudo é de referir que deverá estar em causa uma sobrenotificação, uma vez que são notificados muitos casos de dilatações pielocaliciais, quer no feto quer no recém-nascido, de que se não conhece informação posterior.

Quadro X				
Número total e prevalência, por 10000 nascimentos, de anomalias congénitas do aparelho urinário e de algumas anomalias renais, nos anos 2000 e 2001.				
Ano de nascimento	2000	2001	2000 + 2001	Prev/ 10000
Total de anomalias do Aparelho Urinário CID 10: Q60 – Q64	302	297	599	
Prevalência / 10000	32	36,7		34,3
Agenésia renal CID 10: Q60	25	27	52	
Prevalência / 10000	2,6	3,3		2,9
Rim quístico CID 10: Q61	31	24	55	
Prevalência / 10000	3,2	2,9		3,1
Lesões obstrutivas CID 10: Q62	216	223	439	
Prevalência / 10000	22,8	27,5		25,1

O Quadro XI diz respeito aos totais de anomalias do sistema osteomuscular e a quatro subgrupos: luxação congénita da anca, anomalias redutoras dos membros, polidactilia e sindactilia.

Quadro XI				
Anomalias do Sistema Osteomuscular: Número total e prevalência, por 10000 nascimentos, de alguns subgrupos de anomalias dos membros, nos anos 2000 e 2001.				
Ano de nascimento	2000	2001	2000 + 2001	Prev/ 10000
Total de anom. do S.Osteomuscular CID 10:Q65 – Q79	446	406	852	
Prevalência / 10000	47,3	50,1		48,7
Luxação congénita da anca CID 10: Q65	67	77	144	
Prevalência / 10000	7.1	9,5		8.3
Anomalias redutoras CID 10:Q71 – Q73	43	51	94	
Prevalência / 10000	4,5	6,3		5,4
Polidactilia CID 10: Q69	62	37	99	
Prevalência / 10000	6,5	4,5		5,5
Sindactilia CID 10: Q70	35	31	66	
Prevalência / 10000	3,7	3,8		3,75

Também aqui o elevado número de luxações congénitas da anca poderá ser mais aparente do que real e estar relacionado com uma sobrenotificação.

No Quadro XII estão representadas duas das anomalias mais frequentes da parede abdominal – onfalocelo e gastrosquisis – que têm uma prevalência semelhante nos dois anos em estudo.

Quadro XII Número total e prevalência, por 10000 nascimentos, de Anomalias da Parede Abdominal, Onfalocelo e Gastrosquisis, nos anos 2000 e 2001.				
Ano de nascimento	2000	2001	2000 + 2001	Prev/10000
Onfalocelo CID 10: Q79.2	11	12	23	
Prevalência / 10000	1,16	1,48		1,32
Gastrosquisis CID 10: Q79.3	12	15	27	
Prevalência / 10000	1,27	1,85		1,56

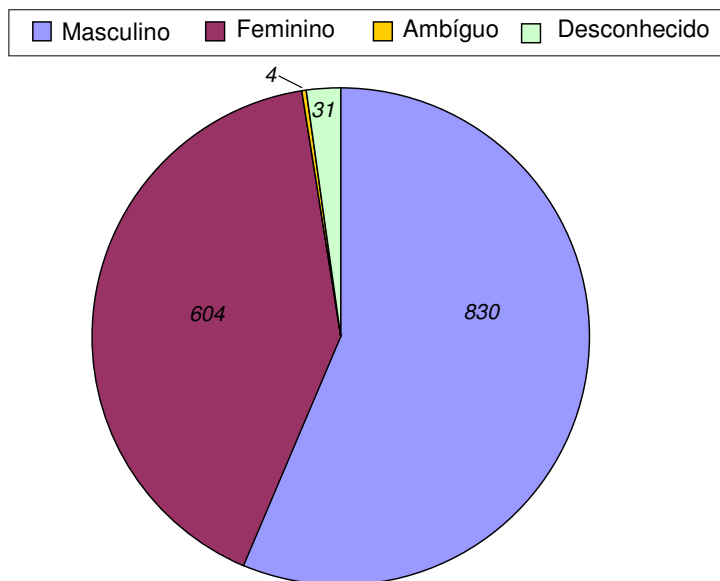
2.5 – Distribuição das anomalias segundo o sexo

O Quadro XIII mostra a distribuição do total de anomalias por sexos e para os dois anos, bem como o número de casos notificados como sexo ambíguo/desconhecido. Estes mesmos dados encontram-se representados nos gráficos II e III.

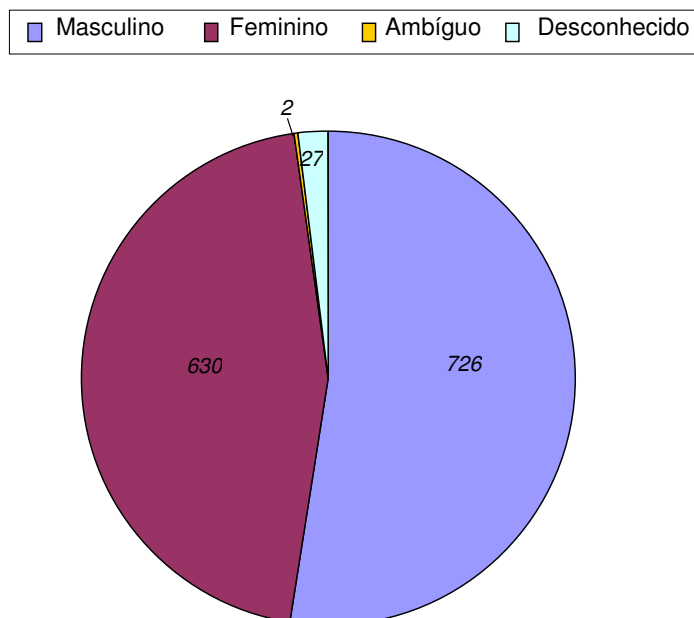
Quadro XIII Número total de notificações recebidas pelo registo Nacional de Anomalias Congénitas, segundo o sexo, nos anos 2000 e 2001.				
Ano	Total	Masculino	Feminino	Ambíguo/Desconhecido
2000	1469	830	604	35
2001	1385	726	630	29
Total	2854	1556	1234	64

Gráfico II

Número total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas, segundo o sexo, no ano 2000

**Gráfico III**

Número total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas, segundo o sexo, no ano 2001.



3 – CONSIDERAÇÕES FINAIS

As prevalências nacionais de anomalias congénitas obtidas através das notificações feitas ao CERAC durante os anos de 2000 e 2001 têm valores inferiores aos valores mínimos considerados internacionalmente na avaliação de qualidade de qualquer Registo de anomalias congénitas e que se situam entre 200 e 300/10000 nascimentos (FM/RN).

Esta situação está, muito provavelmente, associada a subnotificação de casos pelos centros notificadores. Nalguns casos é tão evidente que retira muito do interesse científico a este tipo de observação. É necessário que todos os Centros Notificadores aumentem a sua capacidade para notificar todas as anomalias congénitas que observem, de modo a garantir valores de notificação aceitáveis, de acordo com as recomendações internacionais.

As prevalências obtidas entre nós para os anos 2000 e 2001 foram, respectivamente, 155,68/10000 e 171,29/10000, com uma grande variação nos resultados entre os Hospitais que notificaram, com prevalências que oscilam entre 7.21/1000 e 393,6/10000. A subnotificação é a principal causa desta situação e não é só encontrada em Hospitais de reduzida dimensão como, também, em Hospitais de referência.

Tem-se verificado nos últimos anos um aumento crescente da detecção precoce de anomalias congénitas no período pré-natal, relacionado com a organização e a diferenciação crescente dos Centros de Diagnóstico Pré-natal de nível 2, dos Serviços Hospitalares de Obstetrícia.

Dado que uma percentagem importante de anomalias congénitas major termina em IMG, a notificação destes casos assume uma grande importância no contexto geral dos registos de anomalias congénitas. Contudo, por razões decorrentes da própria dinâmica desses Serviços, a notificação pré-natal é manifestamente insuficiente, o que se reflecte, naturalmente, nos resultados finais. O mesmo acontece com as mortes fetais espontâneas com anomalias.

Por outro lado, um dos objectivos mais interessantes de um registo desta natureza é poder avaliar a causa que levou ao aparecimento de uma anomalia, ou conjunto de anomalias, abrindo caminho para a prevenção primária das mesmas. Na maior parte dos casos, particularmente nas mortes fetais espontâneas ou nas IMG, os exames necessários ao esclarecimento destas situações são escassos, ou inexistentes, o que torna impossível o diagnóstico etiológico.

Esta situação é agravada pelo facto de factores etiológicos diferentes ocasionarem o aparecimento da mesma anomalia, ou conjunto de anomalias e, ainda, porque esses factores se podem relacionar e potenciar (4).

Os resultados que constam neste relatório evidenciam a necessidade absoluta de que o CERAC atinja dois objectivos no curto prazo:

1. Aumentar o número de notificações recebidas dos centros notificadores.
2. Fornecer informação de retorno aos centros notificadores em tempo inferior ao actual.

4 – BIBLIOGRAFIA

- 1 – Eurocat . Report 8: Surveillance of Congenital Anomalies in Europe 1980-1999. University of Ulster, Belfast, 2002.

- 2 - Cerac. Relatório de 1997 a 1999. Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Lisboa, 2003.

- 3 – World Health Organization. International Classification of Diseases 10th. WHO, Geneve 1992.

- 4 – Hospital Egas Moniz. Boletim Informativo da Unidade de Fetopatologia do Hospital de Egas Moniz. NÚMERO 2 – 2007.

ANEXOS

Anexo I

Nº de anomalias notificadas, distribuídas pelos grandes grupos e subgrupos da CID 10, de acordo com tipo de parto no ano 2000

Anomalias do Feto - Ano 2001	Nº Inquéritos	NV	FM	IMG	AE	Desc
Q00 - Q07 - Anomalias do Sistema Nervoso Central	176					
Q00.00 - Anencefalia e similares	25	5	1	17	2	
Q00.1 - Craniorraquisquisis; raquisquisis	4	1	1	2		
Q01 - Encefalocelo						
Q01.0 - Encefalocelo frontal	1			1		
Q01.2 - Encefalocelo occipital	4	2		2		
Q01.8 - Encefalocelo de outras localizações	2			2		
Q01.9 - Encefalocelo não especificado	1	1				
Q02 - Microcefalia	7	4		3		
Q03 - Hidrocefalia congénita						
Q03.0 - Anomalias do aqueduto de Sylvius	3	1		2		
Q03.1 - Atresia dos forâmen de Luschka e de Magendie; anomalia de Dandy Walker	1			1		
Q03.8 - Outra hidrocefalia congénita	5	2	1	2		
Q03.9 - Hidrocefalia congénita não especificada	30	11		18	1	
Q04 - Outras anomalias congénitas cerebrais						
Q04.0 - Anomalias congénitas do corpo caloso	14	7		7		
Q04.1 - Arrinencefalia	2			2		
Q04.2 - Holoprosencefalia	4	1		3		
Q04.3 - Outras anomalias por redução do encéfalo (agenésia, aplasia, hipoplasia de parte do encéfalo)	8	3		4	1	
Q04.6 - Quistos cerebrais congénitos	3	3				
Q05 - Espinha bífida						
Q05.1 - Espinha bífida torácica, dorsal ou dorsolombar com hidrocefalia	2			2		
Q05.2 - Espinha bífida lombar ou lombosagrada com hidrocefalia	14	7	1	6		
Q05.3 - Espinha bífida sagrada com hidrocefalia	5	1		4		
Q05.4 - Espinha bífida não especificada, com hidrocefalia	6	3		3		
Q05.5 - Espinha bífida cervical, sem hidrocefalia	3	3				
Q05.6 - Espinha bífida torácica, dorsal ou dorsolombar sem hidrocefalia	2	1		1		
Q05.7 - Espinha bífida lombar ou lombosagrada, sem hidrocefalia	10	6		3	1	
Q05.8 - Espinha bífida sagrada, sem hidrocefalia	7	4		3		
Q05.9 - Espinha bífida não especificada	8	5		3		
Q07 - Outras anomalias congénitas do Sistema Nervoso Central						
Q07.0 - Malformação de Arnold-Chiari	4	1		3		
Q07.8 - Outras anomalias congénitas especificadas do sistema nervoso central	1	1				
Q10 - Q18 - Anomalias congénitas do olho, ouvido, face e pescoço	139					
Q10 - Anomalias congénitas das pálpebras, aparelho lacrimal e órbita	1	1				
Q10.3 - Outras anomalias congénitas das pálpebras	9	9				
Q10.7 - Anomalias congénitas da órbita	1	1				
Q11 - Anoftalmia, microftalmia e macroftalmia						
Q11.1 - Outras formas de anoftalmia; agenésia ou aplasia do olho	2			1	1	
Q11.2 - Microftalmia	12	7		4		1
Q12 - Anomalias congénitas do cristalino						
Q12.0 - Catarata congénita	3	2		1		
Q13 - Anomalias congénitas da câmara anterior do olho						
Q13.0 - Coloboma da íris	4	4				
Q13.1 - Aniridia	1	1				
Q13.3 - Opacidade congénita da córnea	3	3				
Q13.4 - Outras anomalias congénitas da córnea	1	1				

Anexo I

Nº de anomalias notificadas, distribuídas pelos grandes grupos e subgrupos da CID 10, de acordo com tipo de parto no ano 2000

Anomalias do Feto - Ano 2000	Nº Anomalias	NV	FM	IMG	AE	Desc.
Q14 - Anomalias congénitas da câmara posterior do olho						
Q14.1 - Anomalia congénita da retina	1	1				
Q14.8 - Outras anomalias congénitas da câmara posterior do olho	1	1				
Q15 - Outras anomalias congénitas do olho						
Q15.0 - Glaucoma congénito	3	3				
Q15.8 - Outras anomalias congénitas especificadas do olho	1	1				
Q16 - Anomalias congénitas do ouvido com compromisso da audição						
Q16.1 - Ausência, atresia ou estenose do canal auditivo externo	4	3		1		
Q17 - Outras anomalias congénitas do pavilhão auricular						
Q17.0 - Pavilhão supranumerário	13	13				
Q17.2 - Microtia	7	6		1		
Q17.3 - Anomalias da forma do pavilhão auricular	8	7		1		
Q17.4 - Anomalias de posição do pavilhão auricular	21	16		5		
Q17.5 - Pavilhões auriculares proeminentes	2	2				
Q17.8 - Outras anomalias congénitas especificadas do pavilhão auricular	2	2				
Q17.9 - Anomalias congénitas não especificadas dos pavilhões auriculares	8	8				
Q18 - Outras anomalias congénitas da face e do pescoço						
Q18.1 - Sinus, fístula ou quisto pré-auricular	2	2				
Q18.3 - <i>Pterygium colli</i>	4	1		3		
Q18.4 - Macrostomia	1	1				
Q18.8 - Outras anomalias congénitas especificadas da face e do pescoço	5	5				
K07.0 - Micrognatia	5	5				
D18.10 - Higroma quístico	7	1	1	5		
Q18.9 - Anomalias congénitas não especificadas da face e do pescoço	7	5		2		
Q20 - Q28 - Anomalias congénitas do aparelho circulatório	528					
Q20.0 - Tronco arterial comum	29	29				
Q20.1 - Ventrículo direito com dupla saída	8	6		1		1
Q20.2 - Ventrículo esquerdo com dupla saída	2	2				
Q20.3 - Comunicação ventriculoarterial discordante	24	20	1	2		1
Q20.4 - Ventrículo com dupla entrada	3	1	1	1		
Q20.5 - Comunicação atrioventricular discordante	2	2				
Q20.6 - Isomerismo dos apêndices auriculares	1	1				
Q21 - Anomalias congénitas dos septos cardíacos						
Q21.0 - Comunicação interventricular	167	153	1	11	1	1
Q21.1 - Comunicação interauricular	20	18		1		1
Q21.10 - Comunicação inter-auricular tipo <i>Osteum secundum</i>	23	21		1		
Q21.2 - Anomalia do septo atrioventricular	18	15	1	2		
Q21.20 - Comunicação inter-auricular <i>Ostium primum</i>	4	3		1		
Q21.21 - Canal atrioventricular comum	7	7				
Q21.3 - Tetralogia de Fallot	20	19				1
Q21.8 - Outras anomalias congénitas dos septos cardíacos	5	5				
Q22 - Anomalias congénitas das válvulas pulmonar e tricúspida						
Q22.0 - Atrésia da válvula pulmonar	10	9		1		
Q22.1 - Estenose congénita da válvula pulmonar	23	23				
Q22.3 - Outras anomalias congénitas da válvula pulmonar	2	2				
Q22.4 - Estenose ou atrésia da válvula tricúspida	4	3		1		
Q22.5 - Anomalia de Ebstein	4	4				
Q22.6 - Coração direito hipoplásico	4	3		1		
Q22.8 - Outras anomalias congénitas da válvula tricúspida	2	2				
Q22.9 - Anomalias congénitas não especificadas da válvula tricúspida	2	2				

Anexo I

Nº de anomalias notificadas, distribuídas pelos grandes grupos e subgrupos da CID 10, de acordo com tipo de parto no ano 2000

Anomalias do Feto - Ano 2000	Nº Anomalias	NV	FM	IMG	AE	Desc.
Q23 - Anomalias congénitas das válvulas aorta e mitral						
Q23.0 - Estenose congénita ou atresia da válvula aórtica	7	7				
Q23.1 - Insuficiência congénita da válvula aórtica	1	1				
Q23.2 - Estenose congénita ou atresia da válvula mitral	2	1		1		
Q23.3 - Insuficiência congénita da válvula mitral	1	1				
Q23.4 - Coração esquerdo hipoplásico	12	8		4		
Q23.8 - Outras anomalias congénitas das válvulas aórtica ou mitral	1	1				
Q23.9 - Anomalias congénitas não especificadas das válvulas aórtica ou mitral	1	1				
Q24 - Outras anomalias congénitas do coração						
Q24.0 - Dextrocardia	3	3				
Q24.8 - Outras anomalias congénitas do coração	6	5				1
Q24.9 - Anomalias congénitas não especificadas do coração	5	5				
Q25 - Anomalias congénitas das grandes artérias						
Q25.0 - Persistência do canal arterial	25	24		1		
Q25.1 - Coartação da aorta	31	29				2
Q25.2 - Atrésia da aorta	5	4		1		
Q25.3 - Estenose da aorta	5	4			1	
Q25.4 - Outras anomalias congénitas da aorta	1			1		
Q25.41 - Persistência do arco aórtico direito	1	1				
Q25.6 - Estenose da artéria pulmonar	3	3				
Q25.7 - Outras anomalias congénitas da artéria pulmonar	5	4		1		
Q25.8 - Outras anomalias congénitas das grandes artérias	4	4				
Q26 - Anomalias congénitas das grandes veias						
Q26.0 - Estenose congénita da veia cava	1	1				
Q26.5 - Comunicação venosa portal anormal	1	1				
Q26.8 - Outras anomalias congénitas das grandes veias	1	1				
Q26.9 - Anomalias congénitas não especificadas das grandes veias	1	1				
Q27 - Outras anomalias congénitas do sistema vascular periférico						
Q27.0 - Ausência congénita ou hipoplasia da artéria umbilical	11	7	1	3		
P83.2 - <i>Hidrops fetalis</i>	7		1	6		
Q28 - Outras anomalias congénitas do aparelho circulatório						
Q28.9 - Anomalias não especificadas do aparelho circulatório	3	3				
Q30 - Q34 - Anomalias congénitas do aparelho respiratório	25					
Q30 - Anomalias congénitas do nariz						
Q30.0 - Atrésia das coanas	6	5		1		
Q30.1 - Agenesia ou hipoplasia do nariz	4	2		2		
Q31 - Anomalias congénitas da laringe						
Q31.1 - Estenose subglótica congénita	1	1				
Q33 - Anomalias congénitas do pulmão						
Q33.0 - Pulmão quístico congénito	5	4		1		
Q33.2 - Sequestro pulmonar	2	2				
Q33.6 - Hipoplasia e displasia do pulmão	6	4		2		
Q33.8 - Outras anomalias pulmonares congénitas	1			1		
Q35 - Q37 - Fenda labial e fenda palatina	67					
Q35 - Fenda palatina						
Q35.0 - Fenda bilateral do palato duro	2	2				
Q35.10 - Fenda unilateral do palato duro	3	3				
Q35.2 - Fenda bilateral do palato mole	1	1				
Q35.30 - Fenda unilateral do palato mole	4	4				

Anexo I

Nº de anomalias notificadas, distribuídas pelos grandes grupos e subgrupos da CID 10, de acordo com tipo de parto no ano 2000

Anomalias do Feto - Ano 2000	Nº Anomalias	NV	FM	IMG	AE	Desc.
Q35.4 - Fenda bilateral dos palatos duro e mole	1				1	
Q35.6 - Fenda mediana do palato	2	1		1		
Q35.7 - Úvula bífida	1	1				
Q35.8 - Fenda palatina bilateral não especificada	2	2				
Q35.90 - Fenda palatina unilateral não especificada	8	7		1		
Q35.99 - Fenda palatina não especificada	9	8		1		
Q36 - Fenda labial						
Q36.0 - Fenda labial bilateral	5	3		1	1	
Q36.90 - Fenda labial unilateral	12	9		2		1
Q36.99 - Fenda labial não especificada	5	5				
Q37 - Fenda labial com fenda palatina						
Q37.0 - Fenda bilateral do palato duro com fenda labial	4	4				
Q37.4 - Fenda bilateral dos palatos duro e mole com fenda labial	3	3				
Q37.99 - Fenda palatina com fenda labial não especificadas	5	5				
Q38 - Q45 - Outras anomalias congénitas do aparelho digestivo	108					
Q38 - Outras anomalias congénitas da língua, boca e faringe						
Q38.1 - Anquiloglossia	1	1				
Q38.2 - Macroglossia	1			1		
Q38.3 - Outras anomalias congénitas da língua	1	1				
Q39 - Anomalias congénitas do esófago						
Q39.0 - Atrésia do esófago, sem fístula	9	9				
Q39.1 - Atrésia do esófago com fístula traqueoesofágica	16	15	1			
Q39.2 - Fístula traqueoesofágica congénita sem atrésia	1	1				
Q39.3 - Estenose congénita do esófago	1	1				
Q40 - Outras anomalias congénitas do aparelho digestivo superior						
Q40.0 - Estenose hipertrófica congénita do piloro	4	4				
Q40.2 - Outras anomalias congénitas especificadas do estômago	1			1		
Q41 - Ausência, atresia ou estenose congénita do intestino delgado						
Q41.0 - Ausência, atresia ou estenose congénita do duodeno	7	7				
Q41.1 - Ausência, atresia ou estenose congénita do jejuno	3	3				
Q41.2 - Ausência, atresia ou estenose congénita do íleon	4	4				
Q41.9 - Ausência, atresia ou estenose congénita de zonas não especificadas do intestino delgado	1	1				
Q42 - Ausência, atresia ou estenose congénita do cólon						
Q42.0 - Ausência, atresia ou estenose congénita do recto com fístula	1	1				
Q42.1 - Ausência, atresia ou estenose congénita do recto sem fístula	7	5	1	1		
Q42.2 - Ausência, atresia ou estenose congénita do ânus com fístula	2	2				
Q42.3 - Ausência, atresia ou estenose congénita do ânus sem fístula	17	11	2	4		
Q43 - Outras anomalias congénitas do intestino						
Q43.0 - Divertículo de Meckel	2			2		
Q43.1 - Doença de Hirschsprung	2	2				
Q43.3 - Anomalias congénitas da fixação do intestino	8	5		3		
Q43.4 - Duplicação do intestino	1	1				
Q43.5 - Ânus ectópico	5	5				
Q43.7 - Persistência de cloaca	2	1		1		
Q43.8 - Outras anomalias congénitas especificadas do intestino	1	1				
Q43.9 - Anomalias congénitas não especificada do intestino	1	1				
Q44 - Anomalias congénitas da visícula biliar, das vias biliares e do fígado						
Q44.2 - Atrésia das vias biliares	1	1				
Q44.7 - Outras anomalias congénitas hepáticas	2	2				

Anexo I

Nº de anomalias notificadas, distribuídas pelos grandes grupos e subgrupos da CID 10, de acordo com tipo de parto no ano 2000

Anomalias do Feto - Ano 2000	Nº Anomalias	NV	FM	IMG	AE	Desc.
Q45 - Outras anomalias congénitas do aparelho digestivo						
Q45.1 - Pâncreas anular	1	1				
Q45.8 - Outras anomalias congénitas especificadas do aparelho digestivo	1	1				
P75 - Íleon meconial	4	4				
Q50 - Q56 - Anomalias congénitas dos órgãos genitais	106					
Q50 - Anomalias congénitas dos ovários, trompas de Falópio e ligamentos largos						
Q50.1 - Quisto ovárico de desenvolvimento	6	6				
Q52 - Anomalias congénitas do útero e do colo do útero						
Q52.0 - Ausência congénita da vagina	2	1		1		
Q52.3 - Imperfuração do hímen	1	1				
Q53 - Testículo não descido						
Q53.1 - Testículo não-descido unilateral	8	8				
Q53.2 - Testículo não-descido bilateral	4	4				
Q53.9 - Testículo não-descido não especificado	9	8				1
Q54 - Hipospádias						
Q54.0 - Hipospádias balânico	27	27				
Q54.1 - Hipospádias peniano	8	8				
Q54.2 - Hipospádias penoscrotal	4	4				
Q54.4 - Corda congénita	1	1				
Q54.9 - Hipospádias não especificado	24	23		1		
Q55 - Outras anomalias congénitas dos órgãos genitais masculinos						
Q55.2 - Outras anomalias congénitas do testículo e do escroto	1			1		
Q55.6 - Outras anomalias congénitas do pênis	5	5				
Q55.8 - Outras anomalias congénitas especificadas dos órgãos genitais masculinos	1	1				
Q56 - Sexo indeterminado e pseudo-hermafroditismo						
Q56.0 - Hermafroditismo não classificado em outro lugar	1	1				
Q56.4 - Sexo indeterminado	4	2		2		
Q60 - Q64 - Anomalias congénitas do aparelho urinário	302					
Q60 - Agenesia renal e outras anomalias de redução do rim						
Q60.0 - Agenesia unilateral do rim	13	10	1	2		
Q60.1 - Agenesia bilateral do rim	2	2				
Q60.3 - Hipoplasia renal unilateral	4	4				
Q60.4 - Hipoplasia renal bilateral	1	1				
Q60.5 - Hipoplasia renal não especificada	1	1				
Q60.6 - Sequência de Potter	4		1	3		
Q61 - Doenças quísticas do rim						
Q61.0 - Quisto congénito único do rim	1	1				
Q61.1 - Rim poliquístico tipo infantil	1	1				
Q61.3 - Rim poliquístico não especificado	11	7		4		
Q61.4 - Displasia renal	15	5	4	6		
Q61.8 - Outras doenças quísticas do rim	1	1				
Q61.9 - Doença quística não especificada do rim	2	1		1		
Q62 - Anomalias congénitas obstrutivas do bacinete e anom. cong. do ureter						
Q62.0 - Hidronefrose congénita	188	181	2	5		
Q62.1 - Atrésia e estenose do ureter	4	4				
Q62.2 - Megaureter congénito	7	3		4		
Q62.4 - Agenesia do ureter	1	1				
Q62.5 - Duplicação do ureter	4	3		1		
Q62.7 - Refluxo vésico-uretero-renal congénito	9	9				
Q62.8 - Outras anomalias congénitas do ureter	3	1				2

Anexo I

Nº de anomalias notificadas, distribuídas pelos grandes grupos e subgrupos da CID 10, de acordo com tipo de parto no ano 2000

Anomalias do Feto - Ano 2000	Nº Anomalias	NV	FM	IMG	AE	Desc.
Q63 - Outras anomalias congénitas do rim						
Q63.1 - Rim lobulado ou em ferradura	4	1		3		
Q63.2 - Rim ectópico	6	5		1		
Q63.8 - Outras anomalias congénitas especificadas do rim	2	2				
Q64 - Outras anomalias congénitas do aparelho urinário						
Q64.0 - Epispádias	1	1				
Q64.1 - Extrofia da bexiga	2	2				
Q64.2 - Válvulas congénitas da uretra posterior	6	3		3		
Q64.3 - Outras formas de atresia e de estenose da uretra e do colo vesical	2		1	1		
Q64.4 - Anomalia do úraco	1	1				
Q64.6 - Divertículo congénito da bexiga	1	1				
Q64.7 - Outras anomalias congénitas da bexiga e da uretra	4	2		2		
Q64.9 - Anomalias congénitas não especificadas do aparelho urinário	1	1				
Q65 - Q79 - Anomalias congénitas e deformações do sistema osteomuscular	447					
Q65 - Anomalias congénitas da anca						
Q65.0 - Luxação congénita unilateral da anca	38	37		1		
Q65.1 - Luxação congénita bilateral da anca	16	16				
Q65.2 - Luxação congénita da anca não especificada	10	10				
Q65.6 - Anca instável	2	2				
Q65.8 - Outras deformações congénitas da anca	1	1				
Q66 - Deformações congénitas dos pés						
Q66.0 - Talipes equinovarus	83	73	4	6		
Q66.1 - Talipes calcaneovarus	1	1				
Q66.4 - Talipes calcaneovalgus	10	10				
Q66.6 - Outras deformações dos pés em valgus	2	2				
Q66.7 - Pés cavus	2	2				
Q66.8 - Outras deformações congénitas do pé	3	2	1			
Q66.9 - Deformações congénitas não especificadas do pé	3	3				
Q67 - Deformações osteomusculares congénitas da cabeça, face, coluna e tórax						
Q67.0 - Assimetria facial	1	1				
Q67.3 - Plagiocefalia	5	5				
Q67.5 - Deformações congénitas da coluna vertebral	2	2				
Q67.6 - <i>Pectus excavatum</i>	2	2				
Q67.8 - Outras deformações congénitas do tórax	1	1				
Q68 - Outras deformações osteomusculares congénitas						
Q68.0 - Deformação congénita do músculo esternocleidomastoideu	1	1				
Q68.1 - Deformação congénita da mão	10	9		1		
Q68.2 - Deformação congénita do joelho	2	2				
Q68.5 - Encurvamento congénito de ossos longos não especificados do memb. inferior	2	1		1		
Q68.8 - Outras deformações osteomusculares congénitas	1	1				
Q69 - Polidactilia						
Q69.0 - Dedo(s) da mão supranumerário(s)	35	33		1		1
Q69.1 - Polegar(es) supranumerário(s)	6	6				
Q69.2 - Dedo(s) do pé supranumerário(s)	16	14	1	1		
Q69.9 - Polidactilia, não especificada	5	4				1
Q70 - Sindactilia						
Q70.0 - Sindactilia dos dedos da mão com sinostose	2	1		1		
Q70.1 - Sindactilia simples dos dedos da mão sem sinostose	12	9		2	1	
Q70.2 - Sindactilia dos dedos do pé com sinostose	3	2		1		

Anexo I

Nº de anomalias notificadas, distribuídas pelos grandes grupos e subgrupos da CID 10, de acordo com tipo de parto no ano 2000

Anomalias do Feto - Ano 2000	Nº Anomalias	NV	FM	IMG	AE	Desc.
Q70.3 - Sindactília simples dos dedos do pé sem sinostose	12	11			1	
Q70.4 - Polissindactília	1	1				
Q70.9 - Sindactília, não especificada	5	5				
Q71 - Anomalias de redução do membro superior						
Q71.1 - Ausência congénita do braço e do antebraço, com mão presente	1			1		
Q71.2 - Ausência congénita do antebraço e da mão	2	2				
Q71.3 - Ausência congénita da mão e de dedo(s)	8	6		2		
Q71.4 - Anomalia por redução longitudinal do rádio	3	3				
Q71.8 - Outras anomalias de redução do membro superior	11	8	1	2		
Q71.9 - Anomalias de redução não especificadas do membro superior	1			1		
Q72 - Anomalias por redução do membro inferior						
Q72.2 - Ausência congénita da perna e do pé	1			1		
Q72.4 - Anomalia por redução longitudinal do fémur	3	3				
Q72.8 - Outras anomalias por redução do(s) membro(s) inferior(es)	5	4		1		
Q72.9 - Anomalias de redução não especificadas do membro inferior	8	5		2		1
Q74 - Outras anomalias congénitas dos membros						
Q74.0 - Outras anom. cong. do(s) membro(s) superiores, incluindo a cintura escapular	2	2				
Q74.1 - Anomalias congénitas do joelho	2	2				
Q74.2 - Outras anom. cong. do(s) membro(s) inferior(es), incluindo a cintura pélvica	1	1				
Q74.3 - Artrogripose múltipla congénita	6	3		2	1	
Q74.8 - Outras anomalias congénitas especificadas dos membros	5	4		1		
Q74.9 - Anomalias congénitas não especificadas dos membros	3	2		1		
Q75 - Outras anomalias congénitas dos ossos do crâneo e face						
Q75.0 - Craniossinostose	1			1		
Q75.1 - Disostose craneofacial	1	1				
Q75.2 - Hipertelorismo	9	6	1	2		
Q75.3 - Macrocefalia	1	1				
Q76 - Anomalias congénitas da coluna vertebral e ossos do tórax						
Q76.3 - Escoliose congénita devida a anomalia óssea	2	1		1		
Q76.4 - Outras anomalias congénitas da coluna vertebral não associadas a escoliose	7	5		2		
Q76.6 - Outras anomalias congénitas das costelas	1	1				
Q76.7 - Anomalia congénita do esterno	1	1				
Q77 - Osteocondrodisplasias com anomalias de crescimento dos ossos longos e da coluna						
Q77.0 - Acondrogénese tipos I e II	1	1				
Q77.1 - Nanismo tanatóforo	1			1		
Q77.4 - Acondroplasia	1	1				
Q78 - Outras osteocondrodisplasias						
Q78.0 - Osteogénese imperfeita	3	1		2		
Q79 - Anomalias congénitas do sistema osteomuscular não classificadas em outro local						
Q79.0 - Hérnia diafragmática congénita	23	21		2		
Q79.2 - Onfalocelo	11	7		3	1	
Q79.3 - Gastrosquisis	12	10		1	1	
Q79.4 - S. de prune belly (abdómen em ameixa seca)	3	2		1		
Q79.5 - Outras anomalias congénitas da parede abdominal	2	1				1
Q79.8 - Outras anomalias congénitas do sistema osteomuscular	6	4		1	1	
Q79.9 - Anomalias congénitas não especificadas do sistema osteomuscular	1	1				
K 40 - Hérnia inguinal	1	1				
K 42 - Hérnia umbilical	2	2				

Anexo I

Nº de anomalias notificadas, distribuídas pelos grandes grupos e subgrupos da CID 10, de acordo com tipo de parto no ano 2000

Anomalias do Feto - Ano 2000	Nº Anomalias	NV	FM	IMG	AE	Desc.
Q80 - Q89 - Outras anomalias congénitas	86					
Q80 - Ictiose congénita						
Q80.2 - Ictiose lamelar	1	1				
Q80.4 - Feto arlequim	1	1				
Q81 - Epidermólise bulhosa						
Q81.9 - Epidermólise bulhosa não especificada	1	1				
Q82 - Outras anomalias congénitas da pele						
Q82.5 - Nevo não-neoplásico congénito	21	18				3
Q82.8 - Outras anomalias congénitas especificadas da pele	15	14				1
D18.00 - Hemangioma capilar	3	3				
D18.01 - Hemangioma cavernoso	1	1				
Q83 - Anomalias congénitas da mama						
Q83.2 - Ausência de mamilo	2		1	1		
Q83.3 - Mamilo supranumerário	2	2				
Q84 - Outras anomalias congénitas do tegumento						
Q84.3 - Anoníquia	2	2				
Q84.6 - Outras anomalias congénitas das unhas	2	2				
Q84.8 - Outras anomalias congénitas especificadas do tegumento	2	1				1
Q85 - Facomatoses não especificadas em outra parte						
Q85.1 - Esclerose tuberosa	1	1				
Q85.8 - Outras facomatoses não classificadas em outro local	1	1				
Q86 - Anomalias congénitas devidas a causas exógenas conhecidas e não classificadas em outro local						
Q86.0 - S. fetal alcoólica	3	3				
Q86.8 - Outras síndromes com anom. cong. devidas a causas exógenas conhecidas	1	1				
Q87 - Outras síndromes com anom. congénitas que afectam múltiplos sistemas						
Q87.01 - Acrocefalosindactilia	1	1				
Q87.08 - Sequência de Pierre Robin	3	3				
Q87.0F - Outros síndromes especificados que afectam predominantemente a face	2	2				
Q87.1 - Síndromes associadas predominantemente a baixa estatura	3	2		1		
Q87.2 - Síndromes afectando predominantemente os membros	2	1	1			
Q87.3 - Síndromes congénitas associadas a excesso de crescimento	1	1				
Q87.5 - Outras síndromes congénitas associadas a outras alterações esqueléticas	1	1				
Q87.8 - Outras síndromes especificadas não classificadas em outro local	2	2				
Q89 - Outras anomalias congénitas não classificadas em outro local						
Q89.0 - Anomalias congénitas do baço	4	4				
Q89.1 - Anomalias congénitas das supra-renais	1			1		
Q89.2 - Anomalias congénitas de outras glândulas endócrinas	1	1				
Q89.3 - <i>Situs inversus</i>	2	2				
Q89.4 - Gémeos siameses	1			1		
Q89.0 - Sequência de regressão caudal	1		1			
C41.4 - Teratoma sacrococcigeo	1			1		
C49.4 - Teratoma abdominal	1	1				
Q90 - QQ99 - Anomalias cromossómicas não classificadas em outro local	188					
Q90 - Síndrome de Down						
Q90.0 - Trissomia 21, não-disjunção meiótica	96	50	3	42	1	
Q90.2 - Trissomia 21, translocação	2	2				
Q90.9 - Síndrome de Down não especificada	9	8	1			

Anexo I

Nº de anomalias notificadas, distribuídas pelos grandes grupos e subgrupos da CID 10, de acordo com tipo de parto no ano 2000

Anomalias do Feto - Ano 2000	Nº Anomalias	NV	FM	IMG	AE	Desc.
Q91 - Síndrome de Edwards e síndrome de Patau						
Q91.0 - Trissomia 18, não-disjunção meiótica	22	4	1	15	1	1
Q91.1 - Trissomia 18, mosaicismo	2	1		1		
Q91.3 - Síndrome de Edwards, não especificada	1	1				
Q91.4 - Trissomia 13, não-disjunção meiótica	9	2		7		
Q91.6 - Trissomia 13, translocação	1	1				
Q92 - Outras trissomias e trissomias parciais de autossomas, não classificadas em outro local						
Q92.0 - Trissomia de um cromossoma inteiro, não-disjunção meiótica	1		1			
Q92.1 - Trissomia de um cromossoma inteiro, mosaicismo cromossómico (não-disjunção mitótica)	1	1				
Q92.2 - Trissomia parcial	2	1		1		
Q92.7 - Triploidia e poliploidia	6		1	5		
Q92.9 - Trissomias e trissomias parciais não especificadas dos autossomas	2			2		
Q93 - Monossomias e deleções dos autossomas não classificadas em outro local						
Q93.0 - Monossomia de cromossoma inteiro, não-disjunção meiótica	1	1				
Q93.3 - Deleção do braço curto do cromossoma 4	1	1				
Q93.4 - Deleção do braço curto do cromossoma 5	1	1				
Q93.5 - Outras deleções parciais de cromossomas	5	5				
Q93.7 - Deleções com outros rearranjos complexos	1		1			
Q93.8 - Outras deleções dos autossomas	3	3				
Q93.9 - Deleções não especificadas dos autossomas	1			1		
Q96 - Síndrome de Turner						
Q96.0 - Cariótipo 45,X	13	2	1	9	1	
Q96.3 - Mosaicismo cromossómico, 45,X/46,XX, ou XY	2	1		1		
Q97 - Outras anomalias dos cromossomas sexuais, fenótipo feminino, não classificadas em outro local						
Q97.0 - Cariótipo 47,XXX	2	2				
Q98 - Outras anomalias dos cromossomas sexuais, fenótipo masculino, não classificadas em outro local						
Q98.0 - Síndrome de Klinefelter, cariótipo 47,XXY	1			1		
Q98.5 - Cariótipo 47,XYY	2	1		1		
Q99 - Outras anomalias cromossómicas não classificadas noutra local						
Q99.8 - Outras anomalias cromossómicas especificadas	1			1		

Anexo II

Nº de anomalias notificadas, distribuídas pelos grandes grupos e subgrupos da CID 10, de acordo com tipo de parto no ano 2001

Anomalias do Feto - Ano 2001	Nº Inquéritos	NV	FM	IMG	AE	Desc
Q00 – Q07 – Anomalias do Sistema Nervoso Central	171					
Q00.00 - Anencefalia e similares						
Q00.00 - Anencefalia	24		3	20	1	
Q00.1 - Craniorraquisquisis; raquisquisis	4			4		
Q01 – Encefalocelo						
Q01.2 – Encefalocelo occipital	5	2		3		
Q01.8 – Encefalocelo de outras localizações	5			5		
Q01.9 – Encefalocelo não especificado	1			1		
Q02 – Microcefalia	1			1		
Q03 – Hidrocefalia congénita						
Q03.0 – Anomalias do aqueduto de Sylvius	2			2		
Q03.1 – Atrésia dos forâmen de Luschka e de Magendie; anomalia de Dandy Walker	5	2		3		
Q03.9 – Hidrocefalia congénita não especificada	24	10	2	12		
Q04 – Outras anomalias congénitas cerebrais						
Q04.0 – Anomalias congénitas do corpo caloso	14	9		5		
Q04.2 – Holoprosencefalia	11	5		5	1	
Q04.3 – Outras anomalias por redução do encéfalo (agenésia, aplasia, hipoplasia de parte do encéfalo)	11	6		5		
Q04.6 – Quistos cerebrais congénitos	8	5		3		
Q04.8 – Outras anomalias congénitas do encéfalo	2	2				
Q05 – Espinha bífida						
Q05.0 – Espinha bífida cervical com hidrocefalia	2	1		1		
Q05.1 – Espinha bífida torácica, dorsal ou dorsolombar com hidrocefalia	1		1			
Q05.2 – Espinha bífida lombar ou lombosagrada com hidrocefalia	11	4	1	6		
Q05.3 – Espinha bífida sagrada com hidrocefalia	3	1		2		
Q05.4 – Espinha bífida não especificada, com hidrocefalia	2	1		1		
Q05.7 – Espinha bífida lombar ou lombosagrada, sem hidrocefalia	13	8		5		
Q05.8 – Espinha bífida sagrada, sem hidrocefalia	10	10				
Q05.9 – Espinha bífida não especificada	6	3		3		
Q07 – Outras anomalias congénitas do Sistema Nervoso Central						
Q07.0 – Malformação de Arnold-Chiari	4	4				
Q07.8 – Outras anomalias congénitas especificadas do sistema nervoso central	2	1		1		
Q10 – Q18 – Anomalias congénitas do olho, ouvido, face e pescoço	111					
Q10 – Anomalias congénitas das pálpebras, aparelho lacrimal e órbita	1	1				
Q10.3 – Outras anomalias congénitas das pálpebras	4	4				
Q11 – Anoftalmia, microftalmia e macroftalmia						
Q11.1 – Outras formas de anoftalmia; agenésia ou aplasia do olho	2	1		1		
Q11.2 – Microftalmia	6	3	1	1		1
Q11.3 – Macroftalmia	1			1		
Q12 – Anomalias congénitas do cristalino						
Q12.0 – Catarata congénita	2	2				
Q12.9 – Anomalias congénitas não especificadas do cristalino	1	1				
Q13 – Anomalias congénitas da câmara anterior do olho						
Q13.0 – Coloboma da íris	2	2				
Q13.1 – Aniridia	1	1				

Anexo II

Nº de anomalias notificadas, distribuídas pelos grandes grupos e subgrupos da CID 10, de acordo com tipo de parto no ano 2001

Anomalias do Feto - Ano 2001	Nº Inquéritos	NV	FM	IMG	AE	Desc
Q13.3 – Opacidade congénita da córnea	1	1				
Q13.4 – Outras anomalias congénitas da córnea	1	1				
Q14 – Anomalias congénitas da câmara posterior do olho						
Q14.1 – Anomalia congénita da retina	2	1		1		
Q15 – Outras anomalias congénitas do olho						
Q15.0 – Glaucoma congénito	4	4				
Q15.9 – Anomalias congénitas não especificadas do olho	2	1		1		
Q16 – Anomalias congénitas do ouvido com compromisso da audição						
Q16.0 – Ausência congénita do pavilhão auricular	1	1				
Q16.1 – Ausência, atresia ou estenose do canal auditivo externo	3	3				
Q17 – Outras anomalias congénitas do pavilhão auricular						
Q17.0 – Pavilhão supranumerário	6	6				
Q17.2 – Microtia	3	3				
Q17.3 – Anomalias da forma do pavilhão auricular	5	5				
Q17.4 – Anomalias de posição do pavilhão auricular	24	16	2	5	1	
Q17.8 – Outras anomalias congénitas especificadas do pavilhão auricular	4	4				
Q17.9 – Anomalias congénitas não especificadas dos pavilhões auriculares	3	3				
Q18 – Outras anomalias congénitas da face e do pescoço						
Q18.0 – Sinus, fístula ou quisto branquial	4	4				
Q18.1 – Sinus, fístula ou quisto pré-auricular	3	3				
Q18.3 – <i>Pterygium colli</i>	1	1				
Q18.4 – Macrostomia	1	1				
Q18.5 – Microstomia	2	2				
Q18.8 – Outras anomalias congénitas especificadas da face e do pescoço	2	2				
K07.0 – Micrognatia	9	6		3		
K07.1 – Prognatismo	1	1				
D18.10 – Higroma quístico	7	2		4	1	
Q18.9 – Anomalias congénitas não especificadas da face e do pescoço	2	1		1		
Q20 – Q28 – Anomalias congénitas do aparelho circulatório	508					
Q20.0 – Tronco arterial comum	16	16				
Q20.1 – Ventriculo direito com dupla saída	2	2				
Q20.3 – Comunicação ventriculoarterial discordante	23	22		1		
Q20.4 – Ventriculo com dupla entrada	4	3		1		
Q20.5 – Comunicação atrioventricular discordante	3	3				
Q20.8 – Outras anomalias das câmaras e comunicações cardíacas	2	2				
Q21 – Anomalias congénitas dos septos cardíacos						
Q21.0 – Comunicação interventricular	171	161	1	9		
Q21.1 – Comunicação interauricular	34	33		1		
Q21.10 – Comunicação interauricular tipo <i>Osteum secundum</i>	29	29				
Q21.2 – Anomalia do septo atrioventricular	12	9		3		
Q21.20 – Comunicação interauricular <i>Ostium primum</i>	5	4		1		
Q21.21 – Canal atrioventricular comum	1	1				
Q21.3 – Tetralogia de Fallot	28	25		3		
Q21.8 – Outras anomalias congénitas dos septos cardíacos	1	1				
Q21.9 – Anomalias congénitas não especificadas dos septos cardíacos	2	2				

Anexo II

Nº de anomalias notificadas, distribuídas pelos grandes grupos e subgrupos da CID 10, de acordo com tipo de parto no ano 2001

Anomalias do Feto - Ano 2001	Nº Inquéritos	NV	FM	IMG	AE	Desc
Q22 – Anomalias congénitas das válvulas pulmonar e tricúspide						
Q22.0 – Atrésia da válvula pulmonar	17	16		1		
Q22.1 – Estenose congénita da válvula pulmonar	22	21		1		
Q22.2 – Insuficiência congénita da válvula pulmonar	1	1				
Q22.4 – Estenose ou atrésia da válvula tricúspide	4	4				
Q22.5 – Anomalia de Ebstein	2	2				
Q22.6 – Coração direito hipoplásico	4	4				
Q22.8 – Outras anomalias congénitas da válvula tricúspide	1	1				
Q22.9 – Anomalias congénitas não especificadas da válvula tricúspide	1	1				
Q23 – Anomalias congénitas das válvulas aorta e mitral						
Q23.0 – Estenose congénita ou atrésia da válvula aórtica	8	7		1		
Q23.2 – Estenose congénita ou atrésia da válvula mitral	1			1		
Q23.3 – Insuficiência congénita da válvula mitral	3	3				
Q23.4 – Coração esquerdo hipoplásico	12	9		3		
Q23.8 – Outras anomalias congénitas das válvulas aórtica ou mitral	2	2				
Q24 – Outras anomalias congénitas do coração						
Q24.0 – Dextrocardia	2	2				
Q24.2 – <i>Cor triatriatum</i>	1	1				
Q24.5 – Anomalias dos vasos coronários	1	1				
Q24.8 – Outras anomalias congénitas do coração	8	5	1	2		
Q24.9 – Anomalias congénitas não especificadas do coração	5	4		1		
Q25 – Anomalias congénitas das grandes artérias						
Q25.0 – Persistência do canal arterial	24	23				1
Q25.1 – Coartação da aorta	27	26				1
Q25.4 – Outras anomalias congénitas da aorta	2	1		1		
Q25.41 – Persistência do arco aórtico direito	1	1				
Q25.5 – Atrésia da artéria pulmonar	1	1				
Q25.6 – Estenose da artéria pulmonar	3	3				
Q25.7 – Outras anomalias congénitas da artéria pulmonar	2	2				
Q25.8 – Outras anomalias congénitas das grandes artérias	1			1		
Q26 – Anomalias congénitas das grandes veias						
Q26.2 – Comunicação venosa pulmonar anormal total	1	1				
Q27 – Outras anomalias congénitas do sistema vascular periférico						
Q27.0 – Ausência congénita ou hipoplasia da artéria umbilical	11	7		4		
Q27.3 – Anomalias arteriovenosas periféricas	1				1	
P83.2 – <i>Hidrops fetalis</i>	3	1	2			
Q28 – Outras anomalias congénitas do aparelho circulatório						
Q28.3 – Outras anomalias dos vasos cerebrais	1	1				
Q28.9 – Anomalias não especificadas do aparelho circulatório	2	2				
Q30 – Q34 – Anomalias congénitas do aparelho respiratório	28					
Q30 – Anomalias congénitas do nariz						
Q30.0 – Atrésia das coanas	2	2				
Q30.8 – Outras anomalias congénitas do nariz	5	3		2		
Q30.9 – Anomalias congénitas não especificadas do nariz	1			1		
Q31 – Anomalias congénitas da laringe						
Q31.1 – Estenose subglótica congénita	1	1				
Q31.9 – Anomalias congénitas não especificadas da laringe	1	1				

Anexo II

Nº de anomalias notificadas, distribuídas pelos grandes grupos e subgrupos da CID 10, de acordo com tipo de parto no ano 2001

Anomalias do Feto - Ano 2001	Nº Inquéritos	NV	FM	IMG	AE	Desc
Q32 – Anomalias congénitas da traqueia e brônquios						
Q32.0 – Traqueomalácia congénita	2	2				
Q32.1 – Outras anomalias congénitas da traqueia	1	1				
Q33 – Anomalias congénitas do pulmão						
Q33.0 – Pulmão quístico congénito	2	1		1		
Q33.6 – Hipoplasia e displasia do pulmão	9	2		7		
Q33.8 – Outras anomalias pulmonares congénitas	3	2		1		
Q33.80 – Malformação adenomatoide pulmonar	1	1				
Q35 – Q37 – Fenda labial e fenda palatina	67					
Q35 – Fenda palatina						
Q35.0 – Fenda bilateral do palato duro	1	1				
Q35.30 – Fenda unilateral do palato mole	3	3				
Q35.4 – Fenda bilateral dos palatos duro e mole	2	2				
Q35.5 - Fenda unilateral dos palatos duro e mole	1	1				
Q35.6 – Fenda mediana do palato	3	3				
Q35.8 – Fenda palatina bilateral não especificada	1	1				
Q35.90 – Fenda palatina unilateral não especificada	10	9		1		
Q35.99 – Fenda palatina não especificada	8	7		1		
Q36 – Fenda labial						
Q36.0 – Fenda labial bilateral	6	3		2	1	
Q36.1 – Fenda labial mediana	1			1		
Q36.90 – Fenda labial unilateral	8	8				
Q36.99 – Fenda labial não especificada	11	11				
Q37 – Fenda labial com fenda palatina						
Q37.0 – Fenda bilateral do palato duro com fenda labial	4	2		2		
Q37.4 – Fenda bilateral dos palatos duro e mole com fenda labial	4	4				
Q37.99 – Fenda palatina com fenda labial não especificadas	4	3		1		
Q38 – Q45 – Outras anomalias congénitas do aparelho digestivo	89					
Q38 – Outras anomalias congénitas da língua, boca e faringe						
Q38.0 – Anomalias congénitas dos lábios, não classificadas em outro local	3	3				
Q38.2 – Macroglossia	3	3				
Q39 – Anomalias congénitas do esófago						
Q39.0 – Atrésia do esófago, sem fístula	3	3				
Q39.1 – Atrésia do esófago com fístula traqueoesofágica	14	14				
Q39.2 – Fístula traqueoesofágica congénita sem atrésia	1	1				
Q39.9 – Anomalia congénita do esófago não especificada	1	1				
Q40 – Outras anomalias congénitas do aparelho digestivo superior						
Q40.0 – Estenose hipertrófica congénita do piloro	3	3				
Q40.2 – Outras anomalias congénitas especificadas do estômago	1	1				
Q41 – Ausência, atresia ou estenose congénita do intestino delgado						
Q41.0 – Ausência, atresia ou estenose congénita do duodeno	4	4				
Q41.1 – Ausência, atresia ou estenose congénita do jejuno	3	3				
Q41.2 – Ausência, atresia ou estenose congénita do íleon	3	3				
Q41.9 - Ausência, atresia ou estenose congénita de zonas não esp. do intes. delgado	3	3				

Anexo II

Nº de anomalias notificadas, distribuídas pelos grandes grupos e subgrupos da CID 10, de acordo com tipo de parto no ano 2001

Anomalias do Feto - Ano 2001	Nº Inquéritos	NV	FM	IMG	AE	Desc
Q42 – Ausência, atresia ou estenose congénita do cólon						
Q42.1 – Ausência, atresia ou estenose congénita do recto sem fístula	10	6		4		
Q42.3 – Ausência, atresia ou estenose congénita do ânus sem fístula	17	8	2	7		
Q42.8 – Ausência, atresia ou estenose congénita de outras zonas do cólon	1			1		
Q42.9 – Ausência, atresia ou estenose congénita de zonas não especificadas do cólon	2	2				
Q43 – Outras anomalias congénitas do intestino						
Q43.1 – Doença de Hirschsprung	3	3				
Q43.2 – Outras alterações funcionais congénitas do cólon	1	1				
Q43.3 – Anomalias congénitas da fixação do intestino	8	5		3		
Q43.5 – Ânus ectópico	2	2				
Q43.7 – Persistência de cloaca	1	1				
Q43.8 – Outras anomalias congénitas especificadas do intestino	1			1		
Q44 – Anomalias congénitas da visícula biliar, das vias biliares e do fígado						
Q44.0 – Agenesia, aplasia ou hipoplasia da vesícula biliar	1			1		
Q50 – Q56 – Anomalias congénitas dos órgãos genitais	127					
Q50 – Anomalias congénitas dos ovários, trompas de Falópio e ligament. largos						
Q50.1 – Quisto ovárico de desenvolvimento	6	6				
Q50.3 – Outras anomalias congénitas do ovário	4	1		3		
Q50.6 – Outras anomalias congénitas das trompas de Falópio e dos ligamentos largos	2			2		
Q51 – Anomalias congénitas do útero e do colo do útero						
Q51.0 – Agenesia ou aplasia do útero	1			1		
Q51.3 – Útero bicórneo	2	2				
Q52 – Anomalias congénitas do útero e do colo do útero						
Q52.0 – Ausência congénita da vagina	2			2		
Q52.2 – Fístula recto-vaginal congénita	1	1				
Q52.7 – Outras anomalias congénitas da vulva	1			1		
Q53 – Testículo não descido						
Q53.0 – Testículo ectópico uni ou bilateral	1	1				
Q53.1 – Testículo não descido unilateral	8	8				
Q53.2 – Testículo não-descido bilateral	11	11				
Q53.9 – Testículo não-descido não especificado	8	7	1			
Q54 – Hipospádias						
Q54.0 – Hipospádias balânico	32	32				
Q54.1 – Hipospádias peniano	10	10				
Q54.2 – Hipospádias penoscrotal	2	2				
Q54.9 - Hipospádias não especificado	20	19		1		
Q55 – Outras anomalias congénitas dos órgãos genitais masculinos						
Q55.0 – Aplasia do testículo	1	1				
Q55.2 – Outras anomalias congénitas do testículo e do escroto	1	1				
Q55.6 – Outras anomalias congénitas do pênis	7	6		1		
Q55.8 – Outras anomalias congénitas especificadas dos órgãos genitais masculinos	1	1				
Q56 – Sexo indeterminado e pseudo-hermafroditismo						
Q56.4 – Sexo indeterminado	6	2		4		
Q60 – Q64 – Anomalias congénitas do aparelho urinário	297					
Q60 – Agenesia renal e outras anomalias de redução do rim						
Q60.0 – Agenesia unilateral do rim	12	10	1	1		

Anexo II

Nº de anomalias notificadas, distribuídas pelos grandes grupos e subgrupos da CID 10, de acordo com tipo de parto no ano 2001

Anomalias do Feto - Ano 2001	Nº Inquéritos	NV	FM	IMG	AE	Desc
Q60.1 – Agenésia bilateral do rim	6	1		5		
Q60.3 – Hipoplasia renal unilateral	4	4				
Q60.4 – Hipoplasia renal bilateral	3			3		
Q60.6 – Sequência de Potter	2			2		
Q61 – Doenças quísticas do rim						
Q61.1 – Rim poliquístico tipo infantil	1	1				
Q61.2 – Rim poliquístico tipo adulto	1			1		
Q61.3 – Rim poliquístico não especificado	10	5		5		
Q61.4 – Displasia renal	6	3		3		
Q61.5 – Rim quístico medular	1			1		
Q61.8 – Outras doenças quísticas do rim	1			1		
Q61.9 – Doença quística não especificada do rim	4	2		2		
Q62 – Anomalias congénitas obstrutivas do bacinete e anom. cong. do ureter						
Q62.0 – Hidronefrose congénita	193	181		9		3
Q62.1 – Atrésia e estenose do ureter	3	2		1		
Q62.2 – Megaureter congénito	7	2		5		
Q62.3 – Outras anomalias congénitas obstrutivas pelvico-uretericas	6	5		1		
Q62.4 – Agenésia do ureter	1	1				
Q62.5 – Duplicação do ureter	4	3		1		
Q62.7 – Refluxo vésico-uretero-renal congénito	7	7				
Q62.8 – Outras anomalias congénitas do ureter	2	1		1		
Q63 – Outras anomalias congénitas do rim						
Q63.2 – Rim ectópico	5	5				
Q63.8 – Outras anomalias congénitas especificadas do rim	1	1				
Q63.9 – Anomalias congénitas não especificadas do rim	1	1				
Q64 – Outras anomalias congénitas do aparelho urinário						
Q64.0 – Epispádias	1			1		
Q64.1 – Extrofia da bexiga	2	1		1		
Q64.2 – Válvulas congénitas da uretra posterior	3	1		2		
Q64.3 – Outras formas de atrésia e de estenose da uretra e do colo vesical	2			2		
Q64.4 – Anomalia do úraco	2	2				
Q64.7 – Outras anomalias congénitas da bexiga e da uretra	6	1	1	4		
Q65 – Q79 – Anomalias congénitas e deformações do sistema osteomuscular	406					
Q65 – Anomalias congénitas da anca						
Q65.0 – Luxação congénita unilateral da anca	35	35				
Q65.1 – Luxação congénita bilateral da anca	25	25				
Q65.2 – Luxação congénita da anca não especificada	13	13				
Q65.3 – Sub-luxação congénita unilateral da anca	2	2				
Q65.4 – Sub-luxação da anca não especificada	1	1				
Q65.8 – Outras deformações congénitas da anca	1	1				
Q66 – Deformações congénitas dos pés						
Q66.0 – Talipes equinovarus	64	50	3	9	2	
Q66.1 – Talipes calcaneovarus	1	1				
Q66.2 – Metatarsus varus	4	4				
Q66.4 – Talipes calcaneovalgus	6	6				
Q66.6 – Outras deformações dos pés em valgus	5	4		1		
Q66.8 – Outras deformações congénitas do pé	6	5		1		
Q66.9 – Deformações congénitas não especificadas do pé	1			1		

Anexo II

Nº de anomalias notificadas, distribuídas pelos grandes grupos e subgrupos da CID 10, de acordo com tipo de parto no ano 2001

Anomalias do Feto - Ano 2001	Nº Inquéritos	NV	FM	IMG	AE	Desc
Q67 – Deformações osteomusculares congénitas da cabeça, face, coluna e tórax						
Q67.5 – Deformações congénitas da coluna vertebral	3	3				
Q67.6 – Pectus excavatum	1	1				
Q67.8 – Outras deformações congénitas do tórax	1			1		
Q68 – Outras deformações osteomusculares congénitas						
Q68.1 – Deformação congénita da mão	4	3		1		
Q68.3 – Encurvamento congénito do fémur	1	1				
Q68.4 – Encurvamento congénito da tíbia e do perónio (fíbula)	1	1				
Q68.5 – Encurvamento congénito de ossos longos não espec. do membro inferior	2			2		
Q68.8 – Outras deformações osteomusculares congénitas	3	2		1		
Q69 – Polidactília						
Q69.0 – Dedo (s) da mão supranumerário (s)	17	17				
Q69.1 – Polegar (es) supranumerário (s)	3	3				
Q69.2 – Dedo (s) do pé supranumerário (s)	9	8				1
Q69.9 – Polidactília, não especificada	8	7		1		
Q70 – Sindactília						
Q70.0 – Sindactília dos dedos da mão com sinostose	1	1				
Q70.1 – Sindactília simples dos dedos da mão sem sinostose	9	7	1	1		
Q70.2 – Sindactília dos dedos do pé com sinostose	1	1				
Q70.3 – Sindactília simples dos dedos do pé sem sinostose	9	8	1			
Q70.4 – Polissindactília	1	1				
Q70.9 – Sindactília, não especificada	10	9		1		
Q71 – Anomalias de redução do membro superior						
Q71.0 – Ausência congénita completa do (s) membro (s) superior (es)	1			1		
Q71.2 – Ausência congénita do antebraço e da mão	6	4		1	1	
Q71.3 – Ausência congénita da mão e de dedo (s)	5	3		2		
Q71.8 – Outras anomalias de redução do membro superior	15	11		4		
Q71.9 – Anomalias de redução não especificadas do membro superior	2	1		1		
Q72 – Anomalias por redução do membro inferior						
Q72.0 – Ausência congénita completa do (s) membro (s) inferior (es)	1	1				
Q72.2 – Ausência congénita da perna e do pé	2	1			1	
Q72.3 – Anomalia por redução longitudinal do fémur	2	2				
Q72.4 – Anomalia por redução longitudinal da tíbia	2	2				
Q72.5 – Anomalia por redução longitudinal do peróneo	2	2				
Q72.7 – Pé bífido	1			1		
Q72.8 – Outras anomalias por redução do (s) membro (s) inferior (es)	3	2		1		
Q72.9 – Anomalias de redução não especificadas do membro inferior	4	2		2		
Q73 – Anomalias por redução de membro não especificado						
Q73.0 – Ausência congénita de membro (s) não especificado (s)	1			1		
Q73.1 – Focomelia de membro (s) não especificado (s)	2	1		1		
Q73.8 – Outros defeitos de redução de membro (s) não especificado (s)	2	2				
Q74 – Outras anomalias congénitas dos membros						
Q74.0 – Outras anom. cong. do(s) membro(s) superior(es), incluindo a cintura escapular	1	1				
Q74.2 – Outras anom. cong. do (s) membro (s) inferior (es), incluindo a cintura pélvica	2	2				
Q74.3 – Artrogripose múltipla congénita	11	6	2	3		
Q74.8 – Outras anomalias congénitas especificadas dos membros	7	5		2		

Anexo II

Nº de anomalias notificadas, distribuídas pelos grandes grupos e subgrupos da CID 10, de acordo com tipo de parto no ano 2001

Anomalias do Feto - Ano 2001	Nº Inquéritos	NV	FM	IMG	AE	Desc
Q75 – Outras anomalias congénitas dos ossos do cráneo e face						
Q75.0 – Craniossinostose	4	2		1		1
Q75.2 – Hipertelorismo	6	4		2		
Q75.3 – Macrocefalia	2	1		1		
Q76 – Anomalias congénitas da coluna vertebral e ossos do tórax						
Q76.0 – Espinha bífida oculta	1			1		
Q76.1 – Síndrome de Klippel-Feil	1	1				
Q76.3 – Escoliose congénita devida a anomalia óssea	3	1		2		
Q76.4 – Outras anomalias congénitas da coluna vertebral não associadas a escoliose	3	2		1		
Q76.6 – Outras anomalias congénitas das costelas	2	2				
Q76.7 – Anomalia congénita do esterno	2	2				
Q77 – Osteocondrodisplasias com anomalias de crescimento dos ossos longos e da coluna						
Q77.1 – Nanismo tanatóforo	1	1				
Q77.4 – Acondroplasia	1	1				
Q77.5 – Nanismo diastrófico	1			1		
Q78 – Outras osteocondrodisplasias						
Q78.0 – Osteogénese imperfeita	3	2		1		
Q78.8 – Outras osteocondrodisplasias especificadas	2	1		1		
Q78.9 – Osteocondrodisplasias não especificadas	1			1		
Q79 – Anomalias congénitas do sistema osteomuscular não classificadas em outro local						
Q79.0 – Hérnia diafragmática congénita	16	13	1	2		
Q79.1 – Outras anomalias congénitas do diafragma	1	1				
Q79.2 – Onfalocelo	12	7		4	1	
Q79.3 – Gastrosquisis	15	13	1	1		
Q79.4 – S. de prune belly (abdómen em ameixa seca)	4	2		2		
Q79.5 – Outras anomalias congénitas da parede abdominal	1			1		
Q79.8 – Outras anomalias congénitas do sistema osteomuscular	2	1		1		
Q79.9 – Anomalias congénitas não especificadas do sistema osteomuscular	2	1			1	
Q80 – Q89 – Outras anomalias congénitas	72					
Q80 – Ictiose congénita						
Q80.4 – Feto arlequim	1	1				
Q80.9 – Ictiose congénita não especificada	1	1				
Q81 – Epidermolise bulhosa						
Q81.2 – Epidermolise bulhosa distrófica	1	1				
Q82 – Outras anomalias congénitas da pele						
Q82.5 – Nevo não-neoplásico congénito	12	12				
Q82.8 – Outras anomalias congénitas especificadas da pele	7	7				
D18.00 – Hemangioma capilar	5	5				
D18.01 – Hemangioma cavernoso	1	1				
Q83 – Anomalias congénitas da mama						
Q83.3 – Mamilo supranumerário	2	2				
Q83.8 – Outras anomalias congénitas da mama	1	1				
Q83.9 – Anomalias congénitas não especificadas da mama	1	1				
Q84 – Outras anomalias congénitas do tegumento						
Q84.0 – Alopecia congénita	1	1				
Q84.6 – Outras anomalias congénitas das unhas	2	2				
Q84.8 – Outras anomalias congénitas especificadas do tegumento	4	2		1		

Anexo II

Nº de anomalias notificadas, distribuídas pelos grandes grupos e subgrupos da CID 10, de acordo com tipo de parto no ano 2001

Anomalias do Feto - Ano 2001	Nº Inquéritos	NV	FM	IMG	AE	Desc
Q85 – Facomatoses não especificadas em outra parte						
Q85.0 – Neurofibromatose	1	1				
Q85.1 – Esclerose tuberosa	1	1				
Q86 – Anomalias congénitas devidas a causas exógenas conhecidas e não classificadas em outro local						
Q86.8 – Outras síndromes com anom. cong. devidas a causas exógenas conhecidas	2	1	1			
Q87 – Outras síndromes com anomalias congénitas que afectam múltiplos sistemas						
Q87.0 – Síndromes afectando predominantemente o aspecto da face	3	3				
Q87.04 – S. de Goldenhar	1	1				
Q87.08 – Sequência de Pierre Robin	2	2				
Q87.1 – Síndromes associadas predominantemente a baixa estatura	3	3				
Q87.2 – Síndromes afectando predominantemente os membros	6	4		2		
Q87.3 – Síndromes congénitas associadas a excesso de crescimento	2	2				
Q87.30 - S. de Beckwith-Wiedemann	1	1				
D 82.1 - S. de Di George	1	1				
Q89 – Outras anomalias congénitas não classificadas em outro local						
Q89.0 – Anomalias congénitas do baço	1			1		
Q89.2 – Anomalias congénitas de outras glândulas endócrinas	1	1				
Q89.3 – Situs inversus	2	2				
Q89.4 – Gémeos siameses	1			1		
Q89.8 – Outras anomalias congénitas especificadas	1			1		
C41.4 – Teratoma sacrococcigeo	3	2		1		
C49.0 – Teratoma cervical	1	1				
Q90 – QQ99 – Anomalias cromossómicas não classificadas em outro local	188					
Q90 – Síndrome de Down						
Q90.0 – Trissomia 21, não-disjunção meiótica	86	42	1	42	1	
Q90.2 – Trissomia 21, translocação	2	1	1			
Q90.9 – Síndrome de Down não especificada	13	9	1	1	1	
Q91 -Síndrome de Edward e síndrome de Patau						
Q91.0 – Trissomia 18, não-disjunção meiótica	26	5	2	19		
Q91.2 – Trissomia 18, translocação	1			1		
Q91.4 – Trissomia 13, não-disjunção meiótica	8	1		6		1
Q91.5 – Trissomia 13, mosaicismo (não-disjunção mitótica)	1			1		
Q91.6 – Trissomia 13, translocação	2			2		
Q92 – Outras trissomias e trissomias parciais de autossomas, não classificadas em outro local						
Q92.0 – Trissomia de um cromossoma inteiro, não-disjunção meiótica	1			1		
Q92.1 – Trissomia de um cromossoma inteiro, mosaicismo cromossómico (não-disjunção mitótica)	1			1		
Q92.2 – Trissomia parcial major	6	1		5		
Q92.6 – Cromossomas marcadores suplementares	1	1				
Q92.7 – Triploidia e poliploidia	5			5		
Q93 – Monossomias e deleções dos autossomas não classificadas em outro local						
Q93.0 – Monossomia de cromossoma inteiro, não-disjunção meiótica	3	1		2		
Q93.4 – Deleção do braço curto do cromossoma 5	2			2		
Q93.5 – Outras deleções parciais de cromossomas	4	1	1	2		

Anexo II

Nº de anomalias notificadas, distribuídas pelos grandes grupos e subgrupos da CID 10, de acordo com tipo de parto no ano 2001

Anomalias do Feto - Ano 2001	Nº Inquéritos	NV	FM	IMG	AE	Desc
Q96 – Síndrome de Turner						
Q96.0 – Cariótipo 45,X	10	1	1	7	1	
Q96.2 – Cariótipo 46,X iso(Xq)	1			1		
Q96.3 - Mosaicismo cromossómico, 45,X/46,XX, ou XY	1		1			
Q97 - Outras anomalias dos cromossomas sexuais, fenotipo feminino, não classificadas em outro local						
Q97.0 - Cariótipo 47,XXX	2	1		1		
Q97.8 - Outras anomalias dos cromossomas sexuais, fenotipo feminino, não classificadas em outro local	1			1		
Q98 - Outras anomalias dos cromossomas sexuais, fenotipo masculino, não classificadas em outro local						
Q98.0 - Síndrome de Klinefelter, cariótipo 47,XXY	6	4		2		
Q98.5 - Cariótipo 47,XYX	1	1				
Q98.6 - Homem com cromossomas sexuais estruturalmente anormais	1			1		
Q98.7 - Homem com mosaicismo dos cromossomas sexuais	1	1				
Q99 - Outras anomalias cromossómicas não classificadas noutro local						
Q99.2 - Fragilidade do cromossoma X	1	1				
Q99.8 - Outras anomalias dos cromossomas especificadas	1					1



Ministério da Saúde