



REGISTO NACIONAL DE ANOMALIAS CONGÊNITAS



Relatório de 2002 - 2007



Instituto **Nacional de Saúde**
Doutor Ricardo Jorge



Ministério da Saúde



Registo Nacional de Anomalias Congénitas
(RENAC)

Relatório de 2002-2007

**Departamento de Epidemiologia
Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, IP**

Lisboa 2010

Catlogação na publicação

Propriedade: INSA, IP – Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge

FICHA TÉCNICA

Título Registo Nacional de Anomalias Congénitas, Relatório de 2002-2007

Autores Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP
Editor Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP
 Departamento de Epidemiologia

Impressão

Tiragem

ISBN

Depósito legal

Lisboa, Junho de 2010

Agradecimentos

A todos os médicos que nos serviços hospitalares de Portugal participam no Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Ao Dr. Fernando Guerra, médico visitante da Fundação FioCruz, pela revisão criteriosa do documento.

Equipa Central

O trabalho de recepção dos registos por via electrónica ou por correio, a sua validação, codificação, informatização bem como a análise estatística e epidemiológica dos dados foi efectuado pela equipa a trabalhar no Departamento de Epidemiologia do Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, IP, constituída por:

Carlos Matias Dias, médico especialista em Saúde Pública

Paula Braz, enfermeira graduada

Ausenda Machado, técnica superior

Índice

Resumo	1
Abstract	2
1 Introdução	3
2 Metodologia	4
3 Resultados	6
3.1 Participação das instituições	11
3.2 Notificações de anomalias por área de residência da mãe	11
3.3 Anomalias notificadas	18
3.4 Estudo de alguns grupos de anomalias congénitas	21
3.4.1 Anomalias do Sistema Nervoso Central	21
3.4.2 Anomalias do Aparelho Circulatório	23
3.4.3 Fenda Labial e/ou Fenda do Palato	24
3.4.4 Anomalias do Aparelho Urinário	25
3.4.5 Anomalias do Sistema Osteomuscular	26
3.4.6 Anomalias da Parede Abdominal	27
3.5 Variação na prevalência de algumas anomalias em relação ao sexo	28
3.5.1 Polidactilia	29
3.5.2 Transposição dos grandes vasos	30
3.5.3 Fenda Labial e/ou fenda palatina	30
3.5.4 Anencefalia	30
3.5.5 Fenda palatina isolada	31
3.6 Distribuição das anomalias de acordo com a idade das mães	31
3.6.1 Variação na prevalência de algumas anomalias em relação à idade das mães	33
3.7 Considerações finais	35
3.7.1 Sobre os resultados	35
3.7.2 Sobre o sistema	36
3.7.3 Recomendações	37
4 Bibliografia	38
Anexos	39
Anexo I – Participação das Instituições Hospitalares entre 2002 e 2007	40
Anexo II – Lista das anomalias minor a não registar	52

Índice de Abreviaturas

AC – Anomalias Congénitas.

CARD – Aparelho Cardiovascular.

CROM – Cromossomas.

DIG – Aparelho Digestivo.

DTN – Defeitos do Tubo Neural.

FM – Fetos Mortos.

G. EXT – Genitais externos.

IMG – Interrupção médica da gravidez.

FL/FP – Fenda Labial e/ou Fenda do palato.

MUSC - Sistema Osteomuscular.

NV – Nados vivos.

OCUL/AUD - Aparelho Ocular e Auditivo.

PREV – Prevalência.

RS – Região de Saúde.

RESP – Aparelho Respiratório.

RN – Recém-nascido.

SNC – Sistema Nervoso Central.

URIN – Aparelho Urinário.

Índice de Siglas

ARS – Administração Regional de Saúde.

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.

EUROCAT – European Surveillance of Congenital Anomalies.

RENAC – Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

OMS – Organização Mundial da Saúde.

Índice de Quadros

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 2002 a 2007, nos Hospitais participantes no Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	6
Quadro II. Descrição do total de registos de Anomalias Congénitas recebidos relativos ao período 2002-2007, de acordo com o tipo de nascimento, resultado da gestação e método de identificação da idade gestacional no parto.	7
Quadro III. Distribuição dos registos de anomalias segundo o momento da identificação da 1ª anomalia.	8
Quadro IV. Distribuição dos resultados do estudo citogenético nos registos de anomalias congénitas, entre 2002 e 2007.	8
Quadro V. Descrição dos hábitos tabágicos, alcoólicos e de toxicodependência das mães no total de registos de anomalias relativos ao período 2002-2007.	9
Quadro VI. Descrição do total de registos de anomalias relativos ao período 2004-2007, de acordo com o consumo de ácido fólico pelas mulheres, antes e no início da gravidez.	10
Quadro VII. Número de notificações, número de nascimentos e prevalência observada de casos de Anomalias Congénitas, por região de saúde, com base na residência da mãe, nos anos 2002 a 2007.	12
Quadro VIII. Número de notificações, número de partos e prevalência observada de casos de Anomalias Congénitas, por distritos, com base na residência da mãe, nos anos 2002 e 2003.	13
Quadro IX. Número de notificações, número de partos e prevalência observada de casos de Anomalias Congénitas, por distritos, com base na residência da mãe, nos anos 2004 e 2005.	14
Quadro X. Número de notificações, número de partos e prevalência observada de casos de Anomalias Congénitas, por distritos, com base na residência da mãe, nos anos 2006 a 2007.	15
Quadro XI. Frequência de anomalias isoladas ou múltiplas, evolução para o período 2002 - 2007 e total.	18
Quadro XII. Número total, percentagem e prevalência de Anomalias Congénitas, por grande grupo da CID 10, para o período 2002-2007.	18
Quadro XIII. Número total e prevalência de Anomalias Congénitas, por grandes grupos da CID 10, por ano de 2002 a 2007.	19

Quadro XIV. Número total e prevalência, por 10 000 nascimentos, de anomalias congénitas, por grande grupo do Sistema Nervoso Central e em alguns grupos específicos, nos anos 2002 a 2007.	21
Quadro XV. Número total e prevalência, por 10 000 nascimentos, de Defeitos do Tubo Neural, nos anos 2002 a 2007.	22
Quadro XVI. Número total e prevalência, por 10 000 nascimentos, de algumas anomalias congénitas do aparelho circulatório, nos anos 2002 a 2007.	23
Quadro XVII. Número total e prevalência, por 10 000 nascimentos, das anomalias congénitas do grupo da Fenda Labial (FL) e/ou Fenda do Palato (FP), nos anos 2002 a 2007.	24
Quadro XVIII. Número total e prevalência, por 10 000 nascimentos, de algumas anomalias congénitas do aparelho urinário, nos anos 2002 a 2007.	25
Quadro XIX. Número total e prevalência, por 10 000 nascimentos, de algumas anomalias congénitas do sistema osteomuscular e de alguns subgrupos de anomalias dos membros, nos anos 2002 a 2007.	26
Quadro XX. Número total e prevalência, por 10 000 nascimentos, de algumas anomalias congénitas da Parede abdominal, nos anos 2002 a 2007.	27
Quadro XXI. Número de casos notificados com anomalias, segundo o sexo, no período 2002-2007.	28
Quadro XXII. Variação na prevalência e percentagem da Polidactilia de acordo com o sexo para o período 2002-2007.	29
Quadro XXIII. Variação na prevalência e percentagem da Transposição dos Grandes Vasos de acordo com o sexo para o período 2002-2007.	30
Quadro XXIV. Variação na prevalência e percentagem da Fenda labial e / ou Fenda palatina de acordo com o sexo para o período 2002-2007.	30
Quadro XXV. Variação na prevalência e percentagem de Anencefalia, de acordo com o sexo para o período 2002-2007.	31
Quadro XXVI. Variação na prevalência e percentagem da Fenda palatina isolada de acordo com o sexo para o período 2002-2007.	31
Quadro XXVII. Número de nascimentos com anomalias e sua distribuição segundo a idade das mães no período entre 2002 e 2007.	32
Quadro XXVIII. Distribuição da prevalência (por 10 000) do total de anomalias congénitas por grupos etários das mães.	33

Índice de Figuras

Figura 1. Prevalência de anomalias congénitas (/10 000) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas no total dos anos de 2002 a 2007	16
Figura 2. Prevalência de anomalias congénitas (/10 000) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas nos anos de 2002 a 2007.....	17
Figura 3. Percentagem de anomalias congénitas (%) por grande grupo da CID 10 no período de 2002 a 2007 (total e por ano).....	20
Figura 4. Tendência observada na prevalência de anomalias congénitas dos grandes grupos do SNC, no período de 2002 – 2007.....	22
Figura 5. Tendência observada na prevalência de anomalias congénitas dos grandes grupos do DTN, no período 2002-2007.....	23
Figura 6. Tendência observada na prevalência de anomalias congénitas dos grandes grupos do aparelho circulatório, no período 2002-2007.	24
Figura 7. Tendência observada na prevalência de anomalias congénitas do grupo da Fenda Labial e/ou Fenda do Palato no período 2002-2007.	25
Figura 8. Tendência observada na prevalência de algumas anomalias congénitas do aparelho urinário, nos anos 2002 a 2007.	26
Figura 9. Tendência observada na prevalência das anomalias congénitas do sistema osteomuscular e de alguns subgrupos de anomalias dos membros, no período 2002-2007.	27
Figura 10. Tendência observada na prevalência de algumas anomalias congénitas da parede abdominal, nomeadamente Onfalocelo e Gastrosquisis, no período 2002-2007.	28
Figura 11. Distribuição (%) dos casos notificados, de acordo com o sexo, no período 2002-2007.	29
Figura 12. Prevalência (por 10 000) do total de anomalias congénitas por grupos etários das mães.....	32
Figura 13. Distribuição da prevalência (por 10 000) de anomalias do aparelho circulatório, cromossómicas e gastrosquisis por grupos etários das mães.	34

Resumo

O Registo Nacional de Anomalias Congénitas (RENAC, ex-CERAC) é um registo epidemiológico de base populacional, destinado a permitir a observação e a vigilância epidemiológica da ocorrência de casos de anomalias congénitas em Portugal.

O RENAC recebe notificações de diversas origens, principalmente dos Serviços de Obstetrícia e de Neonatologia dos hospitais portugueses, sendo registados todos os casos com pelo menos uma anomalia major.

O Registo cobre todo os recém-nascidos vivos, cujas anomalias sejam detectadas até ao final do período neo-natal, assim como os abortos espontâneos, os fetos mortos e as interrupções médicas de gravidez, com pelo menos uma anomalia congénita.

O presente relatório abrange um período de 6 anos, compreendido entre 2002 e 2007, em que a população sob vigilância variou entre o número máximo de 80840 nascimentos em 2002 e o número mínimo de 57088 nascimentos, em 2006, representando, respectivamente, 76,8% e 57,2% de todos os nascimentos ocorridos em Portugal.

A cobertura média no período sob vigilância foi de 66,6% do número total de nascimentos ocorridos nos hospitais que notificaram para o RENAC, de acordo com as estatísticas oficiais.

O número total de casos notificados neste período foi de 5815, com 8643 anomalias congénitas. O número máximo de casos verificou-se em 2002, 1306 casos e o valor mínimo, 684 casos, no ano 2006. O número máximo de anomalias registadas foi de 2062 anomalias, isoladas ou em associação, no ano 2002 e de 1009 anomalias, no ano 2006.

A prevalência máxima observada foi de 233,6/10000 no ano 2002 e a mínima de 165,5/10000 no ano 2006. De entre todas as anomalias registadas, o grupo mais frequente foi o das anomalias do aparelho circulatório (25,5%) a que correspondeu a prevalência de 50,5 por cada 10000 nascimentos. Seguiram-se as anomalias do sistema osteomuscular (20,7%; 40,9 casos por cada 10000 nascimentos) e do aparelho urinário (14,5%; 28,7 casos por cada 10000 nascimentos)

Abstract

The Portuguese Birth Defects Registry (RENAC, ex-CERAC) is a population-based Registry of cases of congenital anomalies, useful for epidemiological surveillance and observation. The Obstetrics and Paediatric hospital services in Portugal are the main sources of cases.

Participants are asked 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 medical terminations of pregnancy.

This report is based on cases born during a 6 years period (2002-2007), in a population under surveillance that varied from a maximum of 80840 births in 2002, and a minimum of 57088 births in 2006, representing respectively 76,8% and 57,2% of all births in Portugal. The mean coverage was 66,6% of births that have occurred in participating hospitals, according to official statistics.

The overall number of cases (lives births, stillbirths and terminations) born with congenital anomalies during this period was 5815 with 8643 anomalies, with a maximum number of cases in 2002 (1306 cases), and a minimum number of cases in 2006 (684 cases). The maximum number of anomalies, isolated or in combination, was observed in 2002 (2062) and the minimum number in 2006 (1009).

The highest prevalence rate was observed in 2020 with 233,6/10000, and the lowest in 2006 with 165,5/10000.

Among all registered anomalies, the most frequent group corresponded to anomalies of the circulatory system (25,5%) corresponding to a prevalence of 50,5 cases in each 10000 births. Anomalies of the osteomuscular system followed (20,7%; 40,9 cases per 10000 births) and anomalies of the urinary system (14,5%; 28,7 cases per 10000 births).

1 Introdução

O Registo Nacional de Anomalias Congénitas (RENAC) sucede na denominação ao Centro de Estudo e Registo de Anomalias Congénitas (CERAC), mantendo o seu funcionamento e coordenação no Departamento de Epidemiologia do Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge.

O RENAC é um registo nosológico de base populacional que recebe notificações da ocorrência de anomalias congénitas nos Serviços Hospitalares de Obstetrícia e de Pediatria/Neonatologia aderentes ao registo. Actualmente, não existe legislação que obrigue à notificação de anomalias congénitas, em Portugal. No entanto, a circular informativa emanada pela Direcção-Geral da Saúde (DGS) em 1996, recomenda a notificação de anomalias congénitas pelos serviços hospitalares (DGS, 1996).

À semelhança dos Registos de anomalias congénitas existentes noutros países, são objectivos do RENAC:

- Calcular a prevalência das anomalias congénitas no País (Continente e Regiões Autónomas) e caracterizar a sua distribuição epidemiológica, nomeadamente a geográfica, por residência das mães.
- Estabelecer e manter um sistema de vigilância epidemiológica que permita a detecção da ocorrência de agregados de anomalias congénitas no espaço e no tempo, promova a sua análise epidemiológica e divulgue de forma mais célere possível o resultado dessa análise às entidades que poderão intervir sobre essa situação.
- Manter uma base de dados nacional, disponível para o Ministério da Saúde, para os médicos que notificam as anomalias congénitas, assim como para a Comunidade Científica, a partir dos quais seja possível realizar estudos epidemiológicos na área das anomalias congénitas.

A Região do país situada a Sul do rio Tejo que notifica para o RENAC está, também, integrada no Projecto “European Surveillance of Congenital Anomalies” (EUROCAT). Esta é uma rede de vários registos europeus, de âmbito nacional ou regional, que partilham metodologias e publicam os seus dados de registo, bem como os resultados de investigações específicas realizadas, em conjunto.

2 Metodologia

O RENAC recebe notificações oriundas de Serviços Hospitalares de Obstetrícia e de Pediatria/Neonatologia relativas 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 20 semanas, ou com mais de 500 gramas de peso.
- Fetos oriundos de interrupções médicas da gravidez por malformação, independentemente da idade gestacional ou do peso.

Não são considerados os defeitos metabólicos ou funcionais que não se acompanhem de anomalias estruturais “major”, deformações ou lesões devidas a traumatismo de parto e anomalias estruturais “minor” quando isoladas. (Anexo II).

Considera-se “anomalia isolada”:

- uma anomalia *major* quando só ou acompanhada de uma anomalia *minor*;
- uma sequência.

Considera-se “anomalia múltipla” a ocorrência de duas ou mais anomalias major não relacionadas entre si.

São considerados todos os Nados Vivos (NV) e Fetos Mortos (FM) de mães residentes no Continente e nas Regiões Autónomas, mas não de mães residentes no estrangeiro.

A taxa de prevalência das anomalias congénitas é expressa em número de casos por 10000 nascimentos por ano de análise, isto é, número de nascimentos com pelo menos uma anomalia congénita ocorridos em cada 10000 nascimentos durante o ano em análise. São calculadas as taxas de prevalência de anomalias congénitas quer para o número total de casos com uma ou mais anomalias, quer para algumas anomalias específicas.

Os denominadores utilizados para o cálculo das prevalências são os valores publicados pela Direcção-Geral da Saúde e pelo Instituto Nacional de Estatística, nomeadamente para:

- Número total de partos ocorridos nas Instituições notificadoras no ano em estudo.
- Número de NV e FM distribuídos pela idade e residência das mães, no ano em estudo.

Neste trabalho foram ainda produzidos mapas que ilustram a distribuição espacial das anomalias congénitas (/10 000) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas nos anos de 2002 a 2007 tendo como base os limites administrativos dos concelhos do Continente disponibilizados pela APA (2009).

O número total de anomalias congénitas notificadas não é igual ao número total de crianças já que em cada uma destas pode ocorrer mais do que uma anomalia.

Os dados recolhidos são anónimos, não havendo identificação completa da mãe ou da criança. Apenas o notificador local tem acesso ao processo clínico através de um número de código de registo local. O acesso aos dados informatizados do Registo Central está protegido por meios informáticos e físicos e é reservado.

A recolha de informação é realizada com o apoio de um questionário enviado periodicamente ao Registo Central através de suporte em papel, ou pela via informática, através da internet. Os registos são verificados e os dados validados e codificados segundo a décima versão da Classificação Internacional de Doenças e causas de morte (CID 10), pelo que sempre que necessário são pedidas informações adicionais aos serviços de origem.

Todos os registos estão informatizados para posterior tratamento e análise dos dados. O programa informático contém mecanismos para detectar a duplicação de registos. É de notar que no relatório relativo aos dados de 1997 a 1999 foi adoptada a codificação das anomalias congénitas de acordo com a nona versão da Classificação Internacional de Doenças e causas de morte (CID 9) elaborada pela Organização Mundial da Saúde (OMS).

À semelhança do que se verificou na maioria dos registos internacionais, nomeadamente no EUROCAT, o RENAC utiliza a partir do ano 2000 a codificação das anomalias congénitas segundo a décima versão daquela classificação (CID 10).

3 Resultados

Considerando o número total de partos ocorridos nas instituições hospitalares com participação efectiva no RENAC, isto é, aquelas que notificaram casos nos anos em estudo, verifica-se que o registo teve uma cobertura média de 66,6% dos partos ocorridos durante os anos de 2002 a 2007 naquelas instituições. A percentagem máxima de cobertura ocorreu no ano 2002, com 76,8% dos partos em vigilância pelos centros notificadores e a mínima no ano 2006, com 57,8% dos partos em vigilância.

Assim, verifica-se que a percentagem de nados vivos (NV), fetos mortos (FM) e interrupções médicas da gravidez (IMG) sob vigilância pelo RENAC, tem vindo a diminuir, em comparação com os anos anteriores. Esta situação que atingiu o valor mais elevado no ano de 2006, resulta, certamente, no registo de um número de anomalias congénitas inferior ao realmente ocorrido nos hospitais participantes.

Os quadros descritivos da participação de cada uma das Instituições que enviou registos ao RENAC ao longo dos anos de 2002 a 2007 encontram-se no Anexo I.

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 2002 a 2007, nos Hospitais participantes no Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

	2002	2003	2004	2005	2006	2007	Total
Número de notificações	1306	1057	1052	958	684	758	5815
Número total de anomalias recebidas	2062	1610	1538	1317	1009	1107	8643
Número total de nascimentos*	114954	112922	109712	109814	105527	102865	655794
Número total de partos nos Centros Notificadores do RENAC	105298	102870	100938	100763	97553	94480	601902
Número de partos sob observação nos Centros Notificadores do RENAC**	80840	70417	70589	65664	56363	57088	400961
Proporção de NV e FM observados	76,8	68,5	69,9	65,2	57,8	60,4	66,6

** Fonte: Direcção Geral da Saúde; Secretarias Regionais da Saúde dos Açores e da Madeira

* Fonte: Instituto Nacional de Estatística (INE)

As 5815 notificações recebidas durante os anos de 2002 a 2007 foram maioritariamente referentes a nascimentos simples (96,6%), sendo apenas 3,1% observadas em nascimentos duplos.

A proporção de nascimentos duplos ou triplos manteve-se relativamente estável ao longo dos anos em estudo neste relatório.

A gestação terminou no nascimento de um NV em 84,9% dos registos recebidos e em IMG em 13,1% dos registos recebidos pelo RENAC.

Em 90,4% dos nascimentos a idade gestacional na altura do parto, foi determinada com base na datação ecográfica da gravidez.

Quadro II. Descrição do total de registos de Anomalias Congénitas recebidos relativos ao período 2002-2007, de acordo com o tipo de nascimento, resultado da gestação e método de identificação da idade gestacional no parto.

Tipo de nascimento	n	%
Simple	5615	96,6
Duplo	178	3,1
Triplo	9	0,2
Desconhecido	13	0,2
Total	5815	100,0
Resultado da gestação	n	%
Aborto espontâneo (<20 semanas)	29	0,5
Feto-morto	82	1,4
Interrupção de gravidez	762	13,1
Nado-vivo	4936	84,9
Desconhecido	6	0,1
Total	5815	100,0
Método para determinação da Idade Gestacional	n	%
Por amenorreia	412	7,1
Por ecografia	5255	90,4
Desconhecido	148	2,5
Total	5815	100,0

Ao longo do período em estudo, 42,4% das anomalias foram detectadas pela primeira vez durante a fase pré-natal, 35,3% foram detectadas na altura do nascimento, enquanto 18,3% foram detectadas durante a 1ª semana de vida do recém-nascido.

No momento de identificação da primeira anomalia a maior parte dos fetos estava vivo, (97,8%).

Quadro III. Distribuição dos registos de anomalias segundo o momento da identificação da 1ª anomalia.

Identificação da 1ª anomalia	2002		2003		2004		2005		2006		2007		Total	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Diagnóstico pré-natal	593	45,4	497	47,0	424	40,3	351	36,6	265	38,7	337	44,5	2467	42,4
Ao nascer	414	31,7	328	31,0	390	37,1	398	41,5	265	38,7	260	34,3	2055	35,3
Até 1 semana de vida	228	17,5	186	17,6	194	18,4	185	19,3	133	19,4	140	18,5	1066	18,3
Entre 1 e 4 semanas de vida	57	4,4	40	3,8	34	3,2	22	2,3	18	2,6	18	2,4	189	3,3
Na autópsia	10	0,8	6	0,6	8	0,8	0	0,0	2	0,3	3	0,4	29	0,5
Desconhecido	4	0,2	0	0,0	2	0,1	2	0,2	1	0,1	0	0,0	9	0,1
Total	1306	100,0	1057	100,0	1052	100,0	958	100,0	684	100,0	758	100,0	5815	100,0

O estudo citogenético do feto foi pedido em 31,4% do total de casos notificados entre 2002 e 2007, sendo o resultado desconhecido na altura da notificação em 8,8% deles.

Quadro IV. Distribuição dos resultados do estudo citogenético nos registos de anomalias congénitas, entre 2002 e 2007

	n	%
Resultado normal	1007	55,1
Resultado patológico	646	35,3
Resultado inconclusivo	14	0,8
Resultado desconhecido	161	8,8
Total	5815	100,0

Nos relatórios anteriores não foi efectuada a análise dos dados da história pessoal ou familiar da grávida ou do pai do feto/RN. Neste relatório optou-se por fazer referência a esses dados mas fomos confrontados com uma percentagem elevada de notificações em que não se obteve qualquer resposta dos centros notificadores em relação a essas questões.

De facto, numa percentagem significativa das notificações recebidas não consta qualquer informação sobre o pai do feto e, embora num menor número de notificações, a ausência total de informação também se verifica nos dados relacionados com a grávida.

Em cerca de 80% dos registos obtém-se alguma informação em relação aos antecedentes pessoais da grávida mas numa média de 18% das notificações nenhuma informação foi fornecida em relação aos comportamentos durante a gravidez, nomeadamente quanto ao consumo de álcool, tabaco ou drogas.

Designadamente a informação relativa ao consumo de medicamentos durante a gravidez estava ausente em 50% dos casos notificados.

Apesar deste constrangimento, optou-se por apresentar os dados referentes aos hábitos de consumo de tabaco, álcool e de toxicodependência da grávida

Assim, nos casos de anomalias congénitas notificados ao longo dos seis anos estudados, foi declarado consumo de tabaco durante a gravidez em 9,0% dos casos, (73,5% das mulheres afirma não ter fumado durante a gravidez), consumo de bebidas alcoólicas em 2,7% dos casos (79,2% refere não ter consumido álcool) e consumo de drogas em 0,7% dos casos (81,4% nega o consumo de drogas).

Sublinhamos que em 17% a 18% das notificações recebidas, nenhuma destas questões tinha dados registados, o que pode significar que os valores reais descritos podem ser na realidade maiores. No futuro, este viés de notificação pode dificultar e mesmo inviabilizar estudos que pretendam relacionar os hábitos maternos durante a gravidez com a ocorrência de anomalias no feto ou no recém-nascido.

Quadro V. Descrição dos hábitos tabágicos, alcoólicos e de toxicodependência das mães no total de registos de anomalias relativos ao período 2002-2007.		
Hábitos Tabágicos	n	%
Não	4272	73,5
Sim	521	9,0
Desconhecido	1022	17,6
Total	5815	100,0
Hábitos Alcoólicos	n	%
Não	4607	79,2
Sim	155	2,7
Desconhecido	1053	18,1
Total	5815	100,0
Toxicodependência	n	%
Não	4736	81,4
Sim	42	0,7
Desconhecido	1037	17,8
Total	5815	100,0

Desde os anos 70 que vários estudos mostram a relação entre o metabolismo dos folatos e o aparecimento de Defeitos do Tubo Neural (Smithells RW et al, 1976) pelo que têm sido desenvolvidas estratégias de prevenção primária através do uso periconcepcional de ácido fólico.

Em Portugal, numa Circular Normativa de 1998, a Direcção Geral da Saúde considera como componente básica dos cuidados pré-concepcionais a recomendação da suplementação com ácido fólico. Nova recomendação publicada em 2006 sugere que a suplementação com ácido fólico deve iniciar-se pelo menos dois meses antes da mulher suspender o método contraceptivo utilizado.

A variável sobre a suplementação com ácido fólico apenas foi introduzida no questionário do RENAC (então CERAC) no ano 2004, pelo que no Quadro VI só se consideraram os anos 2004 a 2007.

Ao longo do período considerado, verifica-se um aumento do número de mulheres que refere a adesão à toma de ácido fólico antes da gravidez ou no início do 1º trimestre. A percentagem de registos recebidos sem qualquer informação sobre o uso de ácido fólico no 1º trimestre e, por isso, codificado como “desconhecido” varia entre os 47,2% e os 30%. Estes números dificultam uma avaliação mais precisa sobre a adesão das mulheres a esta medida de prevenção primária dos Defeitos do Tubo Neural.

Quadro VI. Descrição do total de registos de anomalias relativos ao período 2004-2007, de acordo com o consumo de ácido fólico pelas mulheres, antes e no início da gravidez.

	2004		2005		2006		2007		Total	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Sim - início antes da gravidez	73	6,9	93	9,7	80	11,7	72	9,5	341	5,9
Sim, início no 1º trimestre	396	37,6	369	38,5	319	46,6	396	52,2	1577	27,1
Não tomou	87	8,3	81	8,5	61	8,9	59	7,8	346	6,0
Desconhecido	496	47,2	415	43,3	224	32,7	231	30,4	3551	61,0

3.1 Participação das instituições

Em relatórios anteriores do Registo, a participação efectiva das Instituições Hospitalares que enviaram notificações para RENAC foi integrada no documento principal mas, uma vez que este relatório se reporta a um período de 6 anos e de modo a torna-lo mais fácil de consultar, optou-se por transferir para Anexo a totalidade de quadros que descrevem a participação de cada uma das Instituições ao longo dos anos (Anexo I). Aí, em cada quadro encontra-se representado, por ano e por hospital, o número total de anomalias recebidas, o número total de partos, segundo os dados publicados pela Direcção Geral da Saúde e a prevalência de anomalias congénitas.

3.2 Notificações de anomalias por área de residência da mãe

O RENAC é um registo de base populacional que tem por objectivo determinar a prevalência das anomalias congénitas, considerando a sua distribuição geográfica, tendo por base o local de residência da grávida.

Nos próximos quadros e figuras encontram-se descritos o número de notificações recebidas e a prevalência de anomalias congénitas apresentadas por sub-região de saúde, distritos e concelhos de residência das grávidas.

O valor internacionalmente aceite para a prevalência mínima de anomalias congénitas numa determinada população durante um ano, é de 200/10000 nascimentos a 300/10000 nascimentos (EUROCAT, 2008).

Pela observação do quadro VII verifica-se que na área da Administração Regional de Saúde do Algarve as prevalências se situaram acima desse limite de referência nos anos de 2002, 2003 e 2005, enquanto na área da Administração Regional de Saúde do Alentejo essas prevalências se situaram dentro dos valores esperados apenas no ano 2002.

Nos anos em estudo, quase todas as Regiões de Saúde mostram prevalências muito inferiores ao esperado o que sugere fortemente uma sub notificação dos casos reportados ao RENAC pelos diversos centros hospitalares.

Quadro VII. Número de notificações, número de nascimentos e prevalência observada de casos de Anomalias Congénitas, por região de saúde, com base na residência da mãe, nos anos 2002 a 2007.

	2002			2003			2004			2005			2006			2007		
	n	Nasc.	Prev./10 ⁵	n	Nasc.	Prev./10 ⁵	n	Nasc.	Prev./10 ⁵	n	Nasc.	Prev./10 ⁵	n	Nasc.	Prev./10 ⁵	n	Nasc.	Prev./10 ⁵
Desconhecido	0			0			1			2			1			0		
Norte	373	37044	100,7	351	35218	99,7	318	33797	94,1	227	33244	68,3	148	31680	46,7	156	30492	51,2
Centro	298	23572	126,4	281	23079	121,8	195	22197	87,8	233	21922	106,3	142	21001	67,6	142	19878	71,4
LVT	389	39650	98,1	231	39641	58,3	380	38948	97,6	299	39791	75,1	249	38721	64,3	334	38538	86,7
Alentejo	82	3959	207,1	45	3986	112,9	34	3952	86,0	27	3870	69,8	22	3553	61,9	20	3449	58,0
Algarve	117	4512	259,3	110	4677	235,2	85	4791	177,4	123	4976	247,2	89	4811	185,0	70	4916	142,4
RAA	46	3080	149,4	39	3121	125,0	37	3026	122,3	47	3037	154,8	33	2824	116,9	36	2862	125,8
RAM	1	3132	3,2	0	3195	0,0	2	2990	6,7	0	2969	0,0	0	2933	0,0	0	2725	0,0

No quadro VIII são apresentadas as prevalências de anomalias congénitas por distrito de residência das grávidas. Para o ano de 2002, o valor mínimo é de 3,2/10000 nascimentos na Ilha da Madeira e o valor máximo é de 307,7/10000 nascimentos na Ilha de Santa Maria. Em cinco outros distritos, (Beja, Faro, Leiria, Santarém, Vila Real) e Ilha de S. Miguel, foram observadas prevalências dentro dos valores internacionalmente aceites para prevalência de anomalias congénitas esperada numa determinada população.

Já no ano de 2003, a menor prevalência ocorreu no distrito da Guarda com 23,4/10000 nascimentos e a maior, de novo, na Ilha de Santa Maria, com 566,0/10000 nascimentos. Dentro dos valores esperados estavam os distritos de Faro e Leiria, a Ilha do Faial e Ilha do Pico.

Quadro VIII. Número de notificações, número de partos e prevalência observada de casos de Anomalias Congénitas, por distritos, com base na residência da mãe, nos anos 2002 e 2003.

	2002			2003		
	Nº notific.	Nº nasc. (NV+FM)	Taxa/10000	Nº notific.	Nº nasc. (NV+FM)	Taxa/10000
Aveiro	40	7848	51,0	44	7639	57,6
Beja	40	1361	293,9	18	1384	130,1
Braga	56	10181	55,0	64	9622	66,5
Bragança	10	1090	91,7	21	1078	194,8
Castelo Branco	33	1691	195,2	28	1543	181,5
Coimbra	17	4054	41,9	19	3981	47,7
Évora	25	1541	162,2	18	1579	114,0
Faro	117	4512	259,3	110	4677	235,2
Guarda	5	1359	36,8	3	1283	23,4
Leiria	141	4806	293,4	111	4823	230,1
Lisboa	161	25722	62,6	137	25947	52,8
Portalegre	17	1057	160,8	9	1023	88,0
Porto	256	21509	119,0	237	20234	117,1
Santarém	101	4427	228,1	60	4235	141,7
Setúbal	127	9501	133,7	34	9459	35,9
Viana do Castelo	9	2293	39,2	6	2222	27,0
Vila Real	42	1971	213,1	23	2062	111,5
Viseu	62	3814	162,6	76	3810	199,5
Ilha da Madeira	1	3077	3,2	0	3134	0,0
Ilha das Flores	0	34	0,0	0	27	0,0
Ilha de Santa Maria	2	65	307,7	3	53	566,0
Ilha de São Jorge	1	112	89,3	1	95	105,3
Ilha de São Miguel	39	1894	205,9	26	1894	137,3
Ilha do Faial	0	147	0,0	4	170	235,3
Ilha do Pico	1	136	73,5	3	124	241,9
Ilha Graciosa	0	45	0,0	0	36	0,0
Ilha Terceira	2	646	31,0	2	719	27,8
Desconhecido	1	-	-	0	-	-
Total	1306			1057		

No ano de 2004, todos os distritos revelaram prevalências de anomalias congénitas inferiores a 200/10000 nascimentos, sendo o valor máximo (191,2/10000 nascimentos), observado no distrito de Leiria.

Já em 2005, as prevalências encontravam-se dentro dos valores de referência nos distritos de Faro, Leiria e Viseu, enquanto na Ilha de Santa Maria (744,3/10000) e na Ilha Graciosa (540,5/10000) foram observadas prevalências superiores aos valores esperados (Quadro IX).

Quadro IX. Número de notificações, número de partos e prevalência observada de casos de Anomalias Congénitas, por distritos, com base na residência da mãe, nos anos 2004 e 2005.

	2004			2005		
	Nº notificações	Nº partos (NV+FM)	Taxa /10 000	Nº notificações	Nº partos (NV+FM)	Taxa 10 000
Aveiro	15	7073	21,2	6	7057	8,5
Beja	13	1404	92,6	12	1398	85,8
Braga	79	9336	84,6	63	9150	68,9
Bragança	10	1006	99,4	11	993	110,8
Castelo Branco	14	1592	87,9	7	1527	45,8
Coimbra	9	3869	23,3	1	3842	2,6
Évora	17	1567	108,5	13	1470	88,4
Faro	85	4791	177,4	123	4976	247,2
Guarda	6	1284	46,7	7	1247	56,1
Leiria	91	4760	191,2	127	4756	267,0
Lisboa	145	25153	57,6	79	25900	30,5
Portalegre	4	981	40,8	2	1002	20,0
Porto	187	19419	96,3	122	19278	63,3
Santarém	69	4403	156,7	53	4303	123,2
Setúbal	166	9392	176,7	167	9588	174,2
Viana do Castelo	28	2193	127,7	23	2175	105,7
Vila Real	14	1843	76,0	8	1648	48,5
Viseu	60	3619	165,8	85	3493	243,3
Ilha da Madeira	2	2936	6,8	0	2911	0,0
Ilha das Flores	0	26	0,0	0	38	0,0
Ilha de Santa Maria	1	58	172,4	4	56	714,3
Ilha de São Jorge	1	81	123,5	0	81	0,0
Ilha de São Miguel	31	1839	168,6	37	1893	195,5
Ilha do Faial	2	184	108,7	3	177	169,5
Ilha do Pico	0	119	0,0	0	135	0,0
Ilha Graciosa	0	46	0,0	2	37	540,5
Ilha Terceira	2	671	29,8	1	618	16,2
Desconhecido	1	-	-	2	-	-
Total	1052			958		

No ano 2006, a menor prevalência de anomalias congénitas foi observada no distrito de Coimbra (10,7/10000 nascimentos) e a mais elevada na Ilha de Santa Maria (428,6/10000), à semelhança de 2005.

Em dois distritos foram observadas prevalências de anomalias congénitas dentro dos valores esperados. Situação semelhante observou-se no ano de 2007.

Quadro X. Número de notificações, número de partos e prevalência observada de casos de Anomalias Congénitas, por distritos, com base na residência da mãe, nos anos 2006 a 2007.

	2006			2007		
	Nº notificações	Nº partos (NV+FM)	Taxa /10 000	Nº notificações	Nº partos (NV+FM)	Taxa /10 000
Aveiro	15	6695	22,4	6	6356	9,4
Beja	14	1233	113,5	11	1278	86,1
Braga	70	8815	79,4	37	8136	45,5
Bragança	6	936	64,1	7	922	75,9
Castelo Branco	12	1492	80,4	8	1446	55,3
Coimbra	4	3736	10,7	3	3535	8,5
Évora	7	1469	47,7	7	1363	51,4
Faro	89	4811	185,0	70	4916	142,4
Guarda	4	1161	34,5	5	1035	48,3
Leiria	94	4633	202,9	112	4361	256,8
Lisboa	59	25030	23,6	80	25059	31,9
Portalegre	1	851	11,8	2	808	24,8
Porto	67	18313	36,6	99	17876	55,4
Santarém	30	4145	72,4	51	4036	126,4
Setúbal	160	9546	167,6	203	9443	215,0
Viana do Castelo	3	1979	15,2	4	2071	19,3
Vila Real	2	1637	12,2	9	1487	60,5
Viseu	13	3284	39,6	8	3145	25,4
Ilha da Madeira	0	2873	0,0	0	2681	0,0
Ilha das Flores	1	43	232,6	0	45	0,0
Ilha de Santa Maria	3	70	428,6	0	55	0,0
Ilha de São Jorge	0	92	0,0	0	88	0,0
Ilha de São Miguel	23	1720	133,7	33	1759	187,6
Ilha do Faial	3	159	188,7	3	155	193,5
Ilha do Pico	0	134	0,0	0	109	0,0
Ilha Graciosa	0	22	0,0	0	50	0,0
Ilha Terceira	3	583	51,5	0	598	0,0
Desconhecido	1	-	-	0	-	-
Total	684			758		

Com os dados disponíveis apresentam-se nas páginas seguintes diversos mapas que representam a distribuição das taxas de prevalência de anomalias congénitas por concelho de residência das mães, no território do Continente e das Regiões Autónomas, em cada um dos anos em estudo e no total dos 6 anos.

Nos mesmos mapas estão, também, assinaladas as Regiões de Saúde, com base na sua constituição durante os anos referidos neste relatório.

É de salientar que ao apresentar os dados de registo sob esta forma, a subnotificação se torna mais evidente, dado que a taxa de prevalência foi aqui calculada tendo por denominador o número total de nascimentos registados em cada concelho e não a cobertura efectiva do registo, em cada ano, de acordo com os hospitais participantes.

Nos concelhos assinalados “sem registo” não é possível distinguir aqueles em que este indicador é o reflexo da subnotificação de casos, ou o reflexo da ausência real de casos de anomalias congénitas. Verifica-se ainda que entre 2002 e 2007 houve pelo menos 1 parto em cada concelho e que em 45 destes não foi notificado qualquer caso de anomalias congénitas.

A observação da distribuição geográfica da prevalência das anomalias congénitas ao longo dos anos em estudo, revela alguns concelhos do Continente e algumas Ilhas dos Açores com prevalências superiores a 300/10 000 nascimentos.

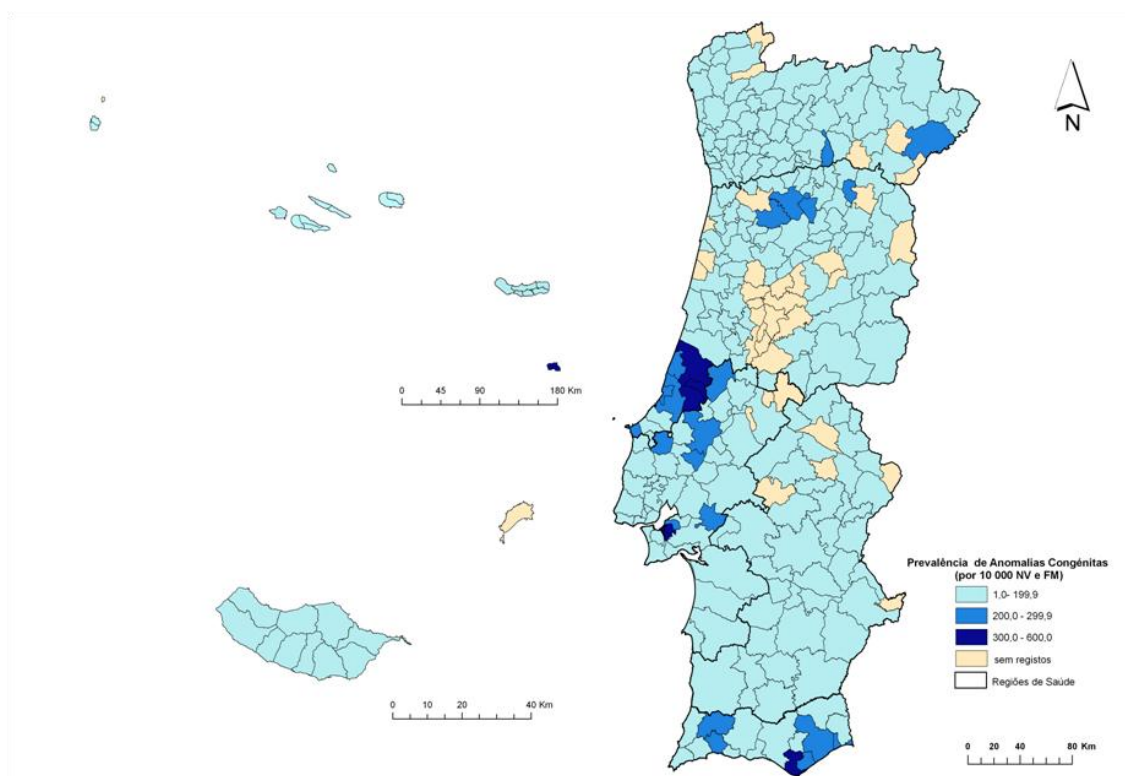


Figura 1. Prevalência de anomalias congénitas (/10 000) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas no total dos anos de 2002 a 2007

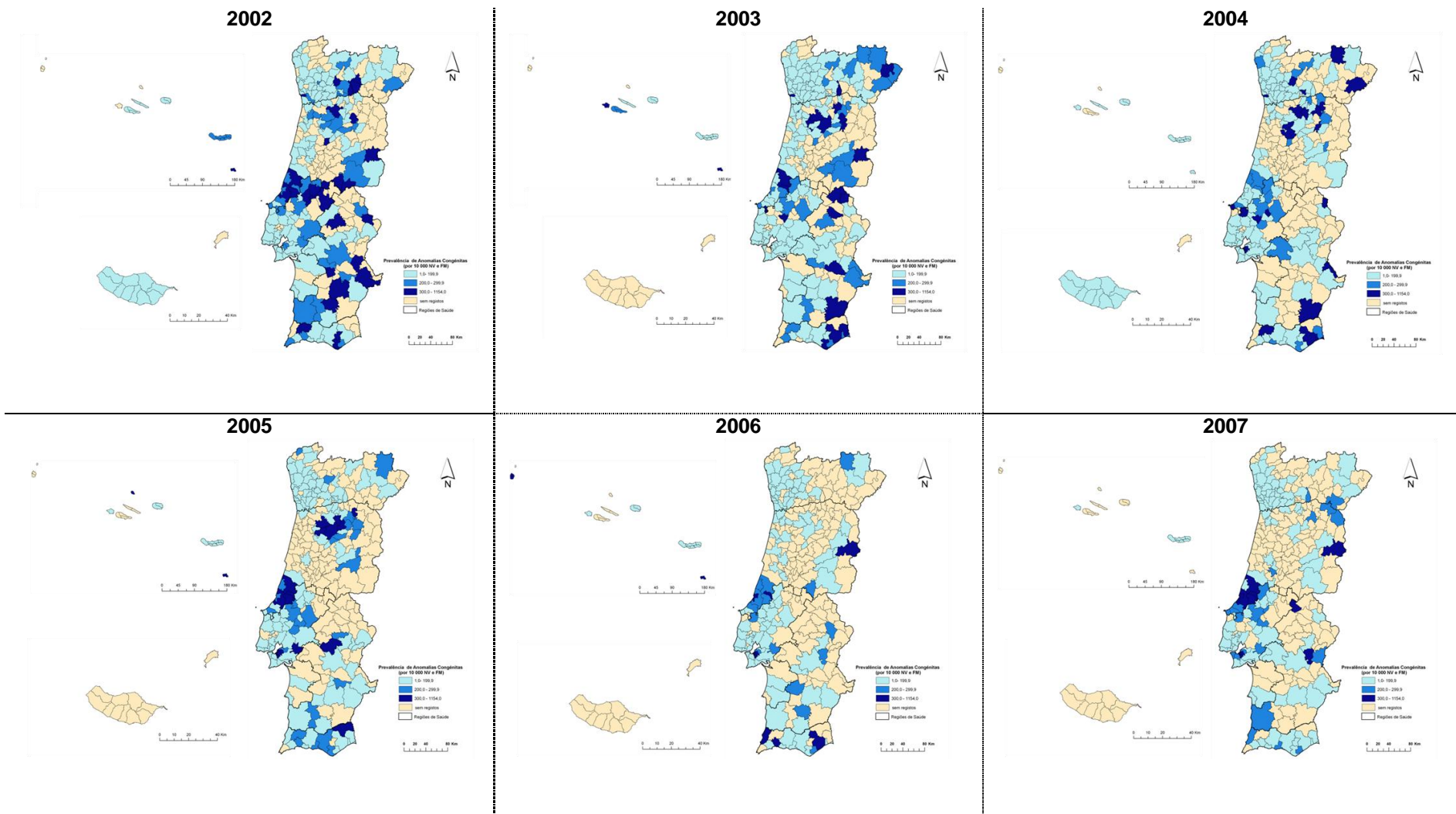


Figura 2. Prevalência de anomalias congénitas (/10 000) nos concelhos de Portugal Continental e Regiões Autónomas nos anos de 2002 a 2007

3.3 Anomalias notificadas

Para o total dos anos em estudo neste relatório (2002 a 2007), cerca de 26% dos casos notificados eram portadores de mais do que uma anomalia congénita, enquanto 73,9% tinham anomalias congénitas isoladas.

Quadro XI. Frequência de anomalias isoladas ou múltiplas, evolução para o período 2002 - 2007 e total.

	2002		2003		2004		2005		2006		2007		Total	
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Isoladas	929	71,1	769	72,8	767	72,9	761	79,4	509	74,4	564	74,4	4299	73,9
Múltipla	377	28,9	288	27,2	285	27,1	197	20,6	175	25,6	194	25,6	1516	26,1
Total	1306	100	1057	100	1052	100	958	100	684	100	758	100	5815	100

Nos quadros XII e XIII e na Figura 3, está representada a distribuição das anomalias congénitas segundo os grandes grupos considerados na CID 10, para o total dos anos em estudo e, também, para cada um dos anos. É apresentado o número total, absoluto de anomalias, bem como a prevalência por 10000 nascimentos. Os resultados são muito semelhantes aos observados nos relatórios anteriores.

Quadro XII. Número total, percentagem e prevalência de Anomalias Congénitas, por grande grupo da CID 10, para o período 2002-2007.

CID 10	Designação	2002 - 2007		
		Total de anomalias	%	Prevalência /10 000
Q00 – Q07	Sistema Nervoso Central	523	6,1	12,0
Q10 – Q18	Aparelho Ocular e Auditivo	527	6,1	12,1
Q20 - Q28	Aparelho Circulatório	2206	25,5	50,5
Q30 -Q34	Aparelho Respiratório	110	1,3	2,5
Q35 - Q37	Fenda Labial e/ou Fenda Palatina	351	4,1	8,0
Q38 - Q45	Aparelho Digestivo	451	5,2	10,3
Q50 - Q56	Aparelho Genital	436	5,0	10,0
Q60 - Q64	Aparelho Urinário	1254	14,5	28,7
Q65 - Q79	Sistema Osteomuscular	1788	20,7	40,9
Q80 -Q89	Outras Anomalias	332	3,8	7,6
Q90 -Q99	Anomalias cromossómicas	665	7,7	15,2
	Total	8643	100	197,8

Quadro XIII. Número total e prevalência de Anomalias Congénitas, por grandes grupos da CID 10, por ano de 2002 a 2007

Designação	2002		2003		2004		2005		2006		2007	
	A. C. (n)	Prevalência /10 ⁵	A. C. (n)	Prevalência /10 ⁵	A. C. (n)	Prevalência /10 ⁵	A. C. (n)	Prevalência /10 ⁵	A. C. (n)	Prevalência /10 ⁵	A. C. (n)	Prevalência /10 ⁵
Sistema Nervoso Central	132	15,0	112	14,5	101	13,2	50	7,0	59	9,7	69	11,1
Aparelho Ocular e Auditivo	135	15,3	119	15,4	78	10,2	78	10,9	68	11,2	49	7,9
Aparelho Circulatório	472	53,5	378	48,9	407	53,0	334	46,7	279	45,8	336	54,1
Aparelho Respiratório	26	2,9	15	1,9	29	3,8	15	2,1	14	2,3	11	1,8
Fenda Labial e/ou Fenda Palatina	92	10,4	72	9,3	59	7,7	55	7,7	33	5,4	40	6,4
Aparelho Digestivo	90	10,2	80	10,3	99	12,9	64	8,9	62	10,2	56	9,0
Aparelho Genital	144	16,3	70	9,1	63	8,2	64	8,9	50	8,2	45	7,2
Aparelho Urinário	294	33,3	243	31,4	192	25,0	230	32,1	133	21,8	162	26,1
Sistema Osteomuscular	405	45,9	322	41,7	329	42,9	298	41,6	225	36,9	209	33,6
Outras Anomalias	84	9,5	58	7,5	57	7,4	51	7,1	39	6,4	43	6,9
Anomalias cromossómicas	188	21,3	141	18,2	124	16,2	78	10,9	47	7,7	87	14,0
Total	2062	233,6	1610	208,3	1538	200,5	1317	184,0	1009	165,5	1107	178,1

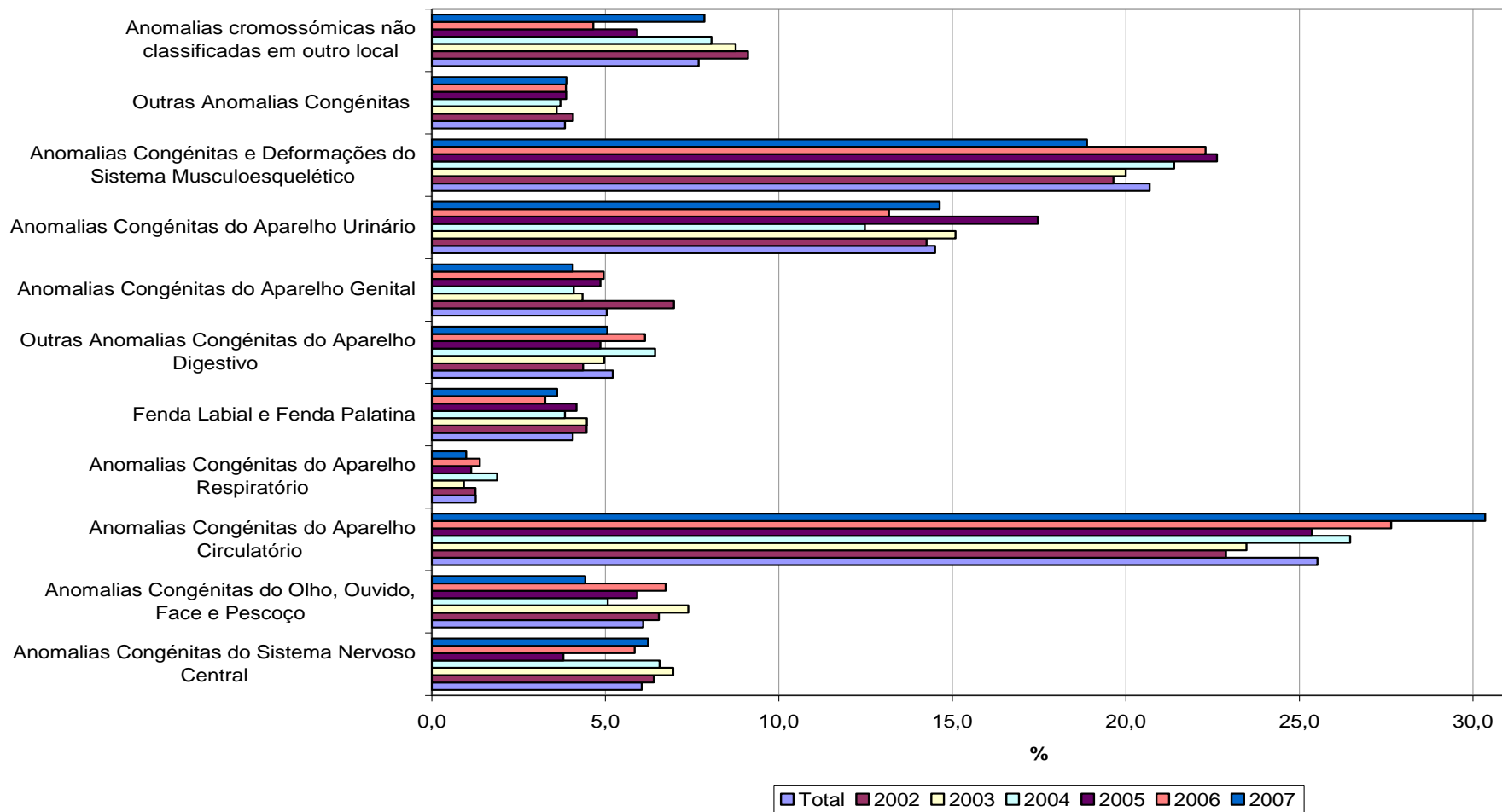


Figura 3. Percentagem de anomalias congénitas (%) por grande grupo da CID 10 no período de 2002 a 2007 (total e por ano).

Pela observação dos quadros e figura anteriores verifica-se que o grupo das anomalias congénitas do Aparelho Circulatório mantém-se, ao longo dos anos, como o grupo mais numeroso dentro do total de anomalias com uma média de 25,5% para os anos em estudo, seguido do Sistema Osteomuscular com 20,7%, em média, e do Aparelho Urinário com 14,5%.

3.4 Estudo de alguns grupos de anomalias congénitas

Nos quadros e figuras seguintes apresenta-se a distribuição dos números absolutos e das taxas de prevalência de anomalias congénitas segundo os grandes grupos considerados na CID 10.

3.4.1 Anomalias do Sistema Nervoso Central

No quadro XIV e figura 8 observa-se, comparando com os dados publicados nos anos anteriores, uma diminuição da prevalência das anomalias do SNC em geral e também do subgrupo dos Defeitos do Tubo Neural.

Quadro XIV. Número total e prevalência, por 10 000 nascimentos, de anomalias congénitas, por grande grupo do Sistema Nervoso Central e em alguns grupos específicos, nos anos 2002 a 2007.							
	2002	2003	2004	2005	2006	2007	Total
Total anomalias do SNC CID 10: Q00 – Q07	132	112	101	50	59	69	523
Prevalência / 10 000	15,0	14,5	13,2	7,0	9,7	11,1	12,0
Defeitos do Tubo Neural CID 10:Q00, Q01, Q05	77	53	43	20	23	20	236
Prevalência / 10 000	8,7	6,9	5,6	2,8	3,8	3,2	5,4
Hidrocefalia CID 10:Q03	15	17	13	9	9	22	85
Prevalência / 10 000	1,7	2,2	1,7	1,3	1,5	3,5	1,9
Microcefalia CID 10: Q02	8	8	8	2	2	3	31
Prevalência / 10 000	0,9	1,0	1,0	0,3	0,3	0,5	0,7
Outras anomalias do SNC CID 10:Q04,Q07	30	33	37	18	23	24	165
Prevalência / 10 000	3,4	4,3	4,8	2,5	3,8	3,9	3,8

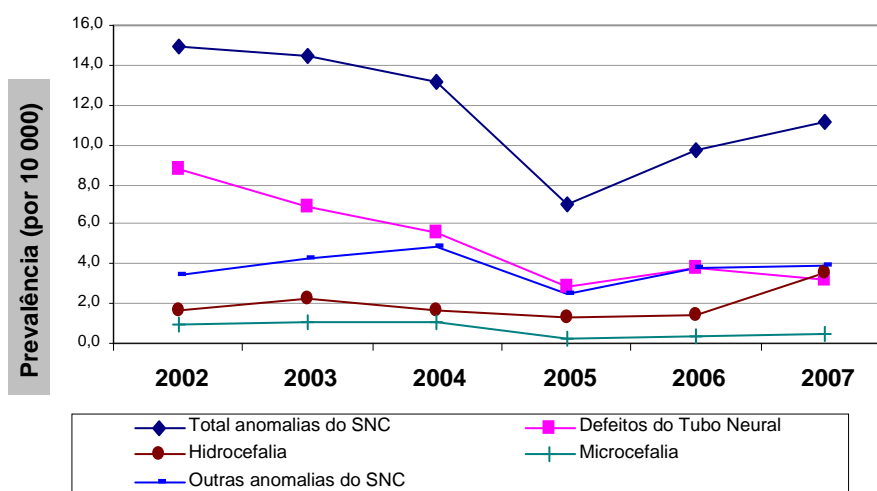


Figura 4. Tendência observada na prevalência de anomalias congénitas dos grandes grupos do SNC, no período de 2002 – 2007.

No quadro XV são apresentados os números totais e as prevalências dos Defeitos do Tubo Neural e os subgrupos neles inseridos. Em todos eles se observa uma diminuição das prevalências observadas, em especial em relação à Espinha Bífida quando comparado com as publicações dos anos anteriores.

Quadro XV. Número total e prevalência, por 10 000 nascimentos, de Defeitos do Tubo Neural, nos anos 2002 a 2007.							
	2002	2003	2004	2005	2006	2007	Total
Defeitos do Tubo Neural CID 10: Q00, Q01, Q05	77	53	43	20	23	20	236
Prevalência / 10 000	8,7	6,9	5,6	2,8	3,8	3,2	5,4
Anencefalia CID 10: Q00	40	21	13	4	10	5	93
Prevalência / 10 000	4,5	2,7	1,7	0,6	1,6	0,8	2,1
Espinha Bífida CID 10: Q05	34	29	27	15	12	13	130
Prevalência / 10 000	3,9	3,8	3,5	2,1	2,0	2,1	3,0
Encefalocelo CID 10: Q01	3	3	3	1	1	2	13
Prevalência / 10 000	0,3	0,4	0,4	0,1	0,2	0,3	0,3

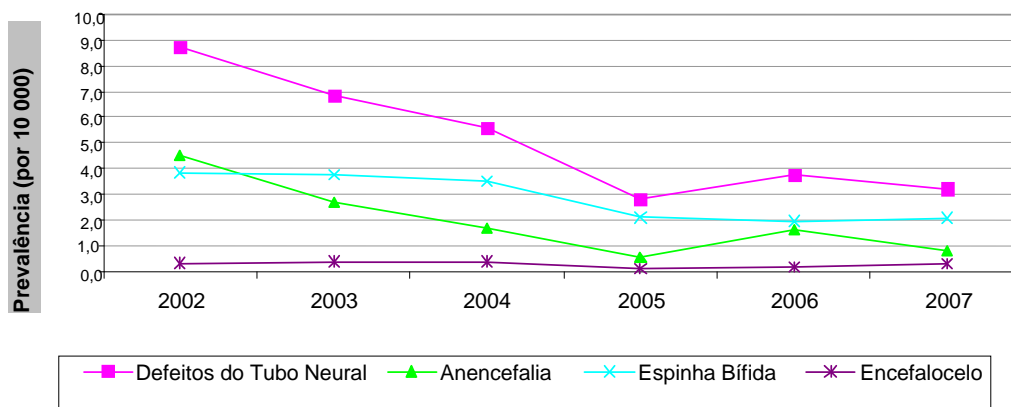


Figura 5. Tendência observada na prevalência de anomalias congénitas dos grandes grupos do DNT, no período 2002-2007.

3.4.2 Anomalias do Aparelho Circulatório

Apesar da prevalência das anomalias do Aparelho Circulatório ter vindo a diminuir desde 1997, estas continuam a ser as mais frequentemente reportadas ao RENAC. Entre 2002 e 2007 verifica-se uma diminuição da prevalência da Coartação da aorta, tendo-se encontrado valores semelhantes aos anos anteriores em todos os outros subgrupos de anomalias congénitas do aparelho circulatório estudados.

Quadro XVI. Número total e prevalência, por 10 000 nascimentos, de algumas anomalias congénitas do aparelho circulatório, nos anos 2002 a 2007.

	2002	2003	2004	2005	2006	2007	Total
Total anomalias do Aparelho Circulatório	472	378	407	334	279	336	2206
CID 10: Q20 - Q28							
Prevalência / 10 000	53,5	48,9	53,0	46,7	45,8	54,1	50,5
Coração esquerdo hipoplásico	15	8	8	6	3	8	48
CID 10: Q23.4							
Prevalência / 10 000	1,7	1,0	1,0	0,8	0,5	1,3	1,1
Coartação da aorta	23	8	13	9	22	10	85
CID 10: Q25.1							
Prevalência / 10 000	2,6	1,0	1,7	1,3	3,6	1,6	1,9
Transposição grandes vasos	15	19	23	6	12	13	88
CID 10: Q20.3							
Prevalência / 10 000	1,7	2,5	3,0	0,8	2,0	2,1	2,0
Tetralogia de Fallot	27	13	12	20	15	12	99
CID 10: Q21.3							
Prevalência / 10 000	3,1	1,7	1,6	2,8	2,5	1,9	2,3

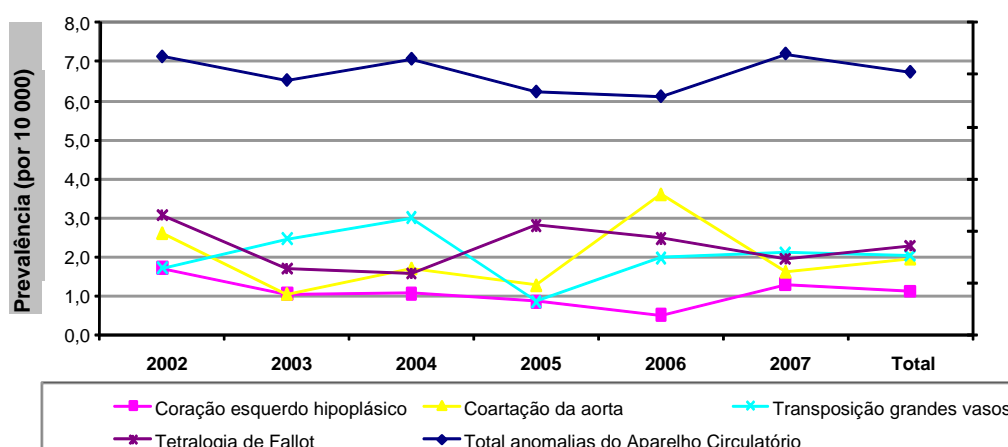


Figura 6. Tendência observada na prevalência de anomalias congénitas dos grandes grupos do aparelho circulatório, no período 2002-2007.

3.4.3 Fenda Labial e/ou Fenda do Palato

Considerando o número total de casos registados nos anos em estudo, a prevalência da Fenda Labial e/ou Fenda do Palato manteve valores muito semelhantes aos verificados no relatório anterior (2000 a 2001).

Observou-se, no entanto, um ligeiro aumento da prevalência de casos de Fenda labial associada a Fenda do palato.

Quadro XVII. Número total e prevalência, por 10 000 nascimentos, das anomalias congénitas do grupo da Fenda Labial (FL) e/ou Fenda do Palato (FP), nos anos 2002 a 2007.							
	2002	2003	2004	2005	2006	2007	Total
Total de anomalias Fenda Labial e/ou Fenda Palato	92	72	59	55	33	40	351
CID 10: Q35 - Q37							
Prevalência / 10 000	10,4	9,3	7,7	7,7	5,4	6,4	8,0
Fenda do Palato	37	42	25	21	13	21	159
CID 10: Q35							
Prevalência / 10 000	4,2	5,4	3,3	2,9	2,1	3,4	3,6
Fenda Labial	27	14	15	16	9	8	89
CID 10: Q36							
Prevalência / 10 000	3,1	1,8	2,0	2,2	1,5	1,3	2,0
Fenda Labial + Palato	28	16	19	18	11	11	103
CID 10: Q37							
Prevalência / 10 000	3,2	2,1	2,5	2,5	1,8	1,8	2,4

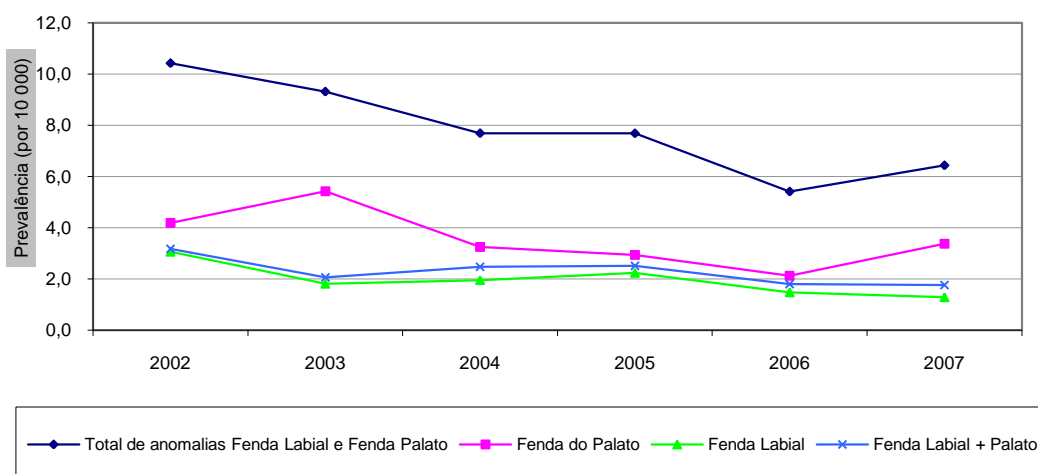


Figura 7. Tendência observada na prevalência de anomalias congénitas do grupo da Fenda Labial e/ou Fenda do Palato no período 2002-2007.

3.4.4 Anomalias do Aparelho Urinário

No Quadro XVIII observam-se as anomalias do Aparelho Urinário e respectivas prevalências, considerando o total e os mesmos três subgrupos apresentados nos relatórios anteriores (agenésia renal, rim quístico e lesões obstrutivas).

Verificou-se uma diminuição da prevalência do número total de casos em relação aos anos anteriores, principalmente à custa do subgrupo das Lesões obstrutivas.

Quadro XVIII. Número total e prevalência, por 10 000 nascimentos, de algumas anomalias congénitas do aparelho urinário, nos anos 2002 a 2007.

	2002	2003	2004	2005	2006	2007	Total
Anomalias Congénitas do Aparelho Urinário CID 10: Q60 - Q64	294	243	192	230	133	162	1254
Prevalência / 10 000	33,3	31,4	25,0	32,1	21,8	26,1	28,7
Agenésia renal CID 10: Q60	35	35	19	19	14	4	126
Prevalência / 10 000	4,0	4,5	2,5	2,7	2,3	0,6	2,9
Rim quístico CID 10: Q61	42	33	15	12	13	22	137
Prevalência / 10 000	4,8	4,3	2,0	1,7	2,1	3,5	3,1
Lesões obstrutivas CID 10: Q62	191	150	143	188	86	124	882
Prevalência / 10 000	21,6	19,4	18,6	26,3	14,1	20,0	20,2

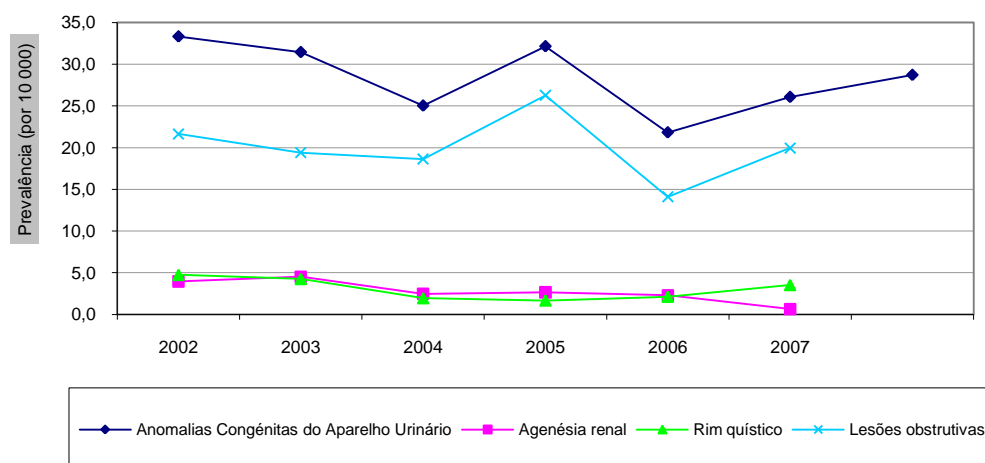


Figura 8. Tendência observada na prevalência de algumas anomalias congénitas do aparelho urinário, nos anos 2002 a 2007.

3.4.5 Anomalias do Sistema Osteomuscular

Apesar da redução da prevalência em relação ao total das anomalias, as anomalias congénitas do Sistema Osteomuscular continua a ser o segundo grupo de anomalias congénitas mais notificado.

Quadro XIX. Número total e prevalência, por 10 000 nascimentos, de algumas anomalias congénitas do sistema osteomuscular e de alguns subgrupos de anomalias dos membros, nos anos 2002 a 2007.							
	2002	2003	2004	2005	2006	2007	Total
Total de anomalias do Sistema Músculo-esquelético CID 10:Q65 - Q79	405	322	329	298	225	209	1788
Prevalência / 10 000	45,9	41,7	42,9	41,6	36,9	33,6	40,9
Luxação congénita da anca CID 10:Q65	69	41	59	56	50	27	302
Prevalência / 10 000	7,8	5,3	7,7	7,8	8,2	4,3	6,9
Anomalias redutoras CID 10:Q71 - Q73	54	20	23	14	7	11	129
Prevalência / 10 000	6,1	2,6	3,0	2,0	1,1	1,8	3,0
Polidactília CID 10:Q69	46	22	34	49	29	35	215
Prevalência / 10 000	5,2	2,8	4,4	6,8	4,8	5,6	4,9
Sindactília CID 10:Q70	35	40	33	28	22	24	182
Prevalência / 10 000	4,0	5,2	4,3	3,9	3,6	3,9	4,2

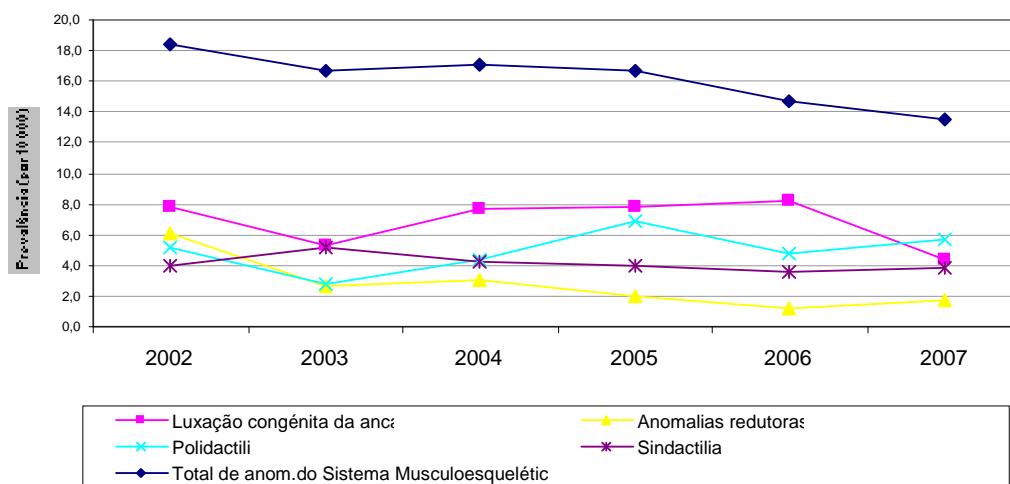


Figura 9. Tendência observada na prevalência das anomalias congénitas do sistema osteomuscular e de alguns subgrupos de anomalias dos membros, no período 2002-2007.

3.4.6 Anomalias da Parede Abdominal

Quando observadas as duas anomalias mais frequentes da parede abdominal, onfalocelo e gastrosquisis, regista-se um aumento contínuo, nos últimos anos, da prevalência desta última anomalia.

Quadro XX. Número total e prevalência, por 10 000 nascimentos, de algumas anomalias congénitas da Parede abdominal, nos anos 2002 a 2007.

	2002	2003	2004	2005	2006	2007	Total
Onfalocelo CID 10: Q79.2	8	15	10	4	4	7	48
Prevalência / 10 000	0,9	1,9	1,3	0,6	0,7	1,1	1,1
Gastrosquisis CID 10:79.3	9	7	9	11	11	12	59
Prevalência / 10 000	1,0	0,9	1,2	1,5	1,8	1,9	1,4

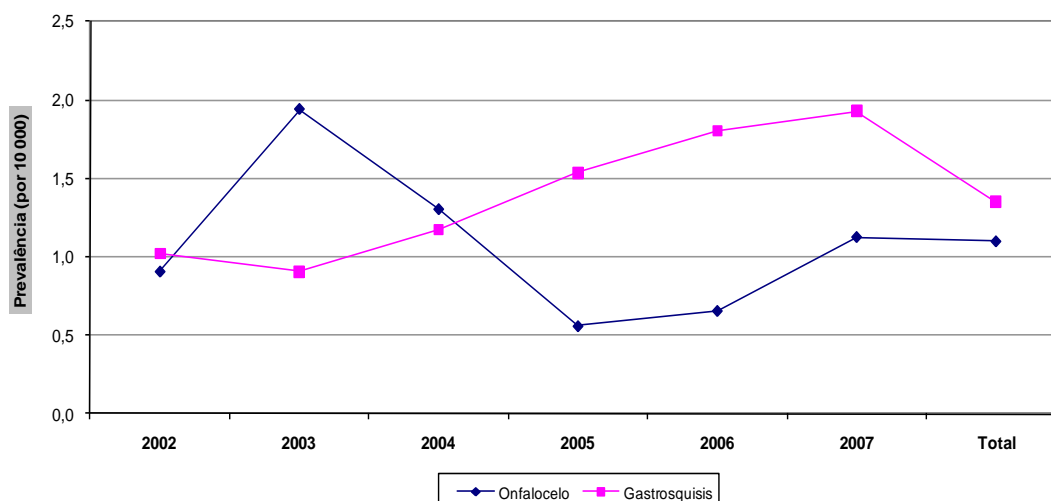


Figura 10. Tendência observada na prevalência de algumas anomalias congénitas da parede abdominal, nomeadamente Onfalocelo e Gastrosquisis, no período 2002-2007.

3.5 Variação na prevalência de algumas anomalias em relação ao sexo

De uma forma geral, como referido em relatórios anteriores, a prevalência das anomalias congénitas é mais elevada no sexo masculino que no sexo feminino. Também nos anos a que se refere este relatório, se observa uma predominância de nascimentos do sexo masculino com anomalias congénitas, como se verifica no Quadro XXI.

	2002	2003	2004	2005	2006	2007	Total
Feminino	555	437	473	395	296	336	2492
Masculino	706	593	567	557	380	416	3219
Ambíguo	4	6	5	2	3	2	22
Desconhecido	41	20	7	3	5	4	82
Total	1306	1057	1052	958	684	758	5815

Na Figura 11 apresenta-se a distribuição percentual dos casos notificados, por sexo, nos anos de 2002 a 2007.

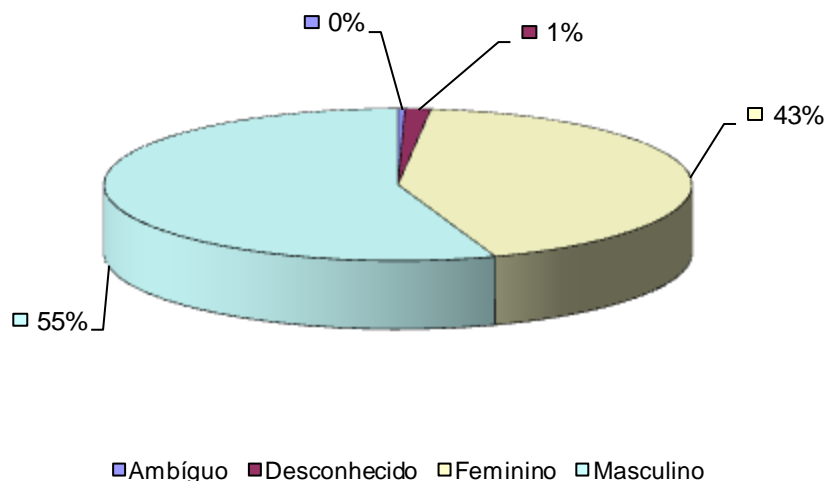


Figura 11. Distribuição (%) dos casos notificados, de acordo com o sexo, no período 2002-2007.

Algumas anomalias são referidas na literatura (ICBD, 2000) como mais prevalentes no sexo masculino – polidactilia, transposição dos grandes vasos e fenda labial e/ou fenda do palato – e outras como mais prevalentes no sexo feminino – anencefalia e fenda palatina isolada.

No relatório de 1997 - 1999 apresentaram-se os resultados referentes a estas cinco anomalias observadas durante o triénio. Como os dados do RENAC permitem estudar a variação das anomalias por sexo em todas as anomalias notificadas, retomamos o estudo iniciado no primeiro relatório, utilizando a mesma metodologia.

3.5.1 Polidactilia

Observa-se uma prevalência da polidactilia mais elevada para o sexo masculino com 5,9/10 000 comparando com uma prevalência de 3,6/10 000 para o sexo feminino.

Quadro XXII. Variação na prevalência e percentagem da Polidactilia de acordo com o sexo para o período 2002-2007.

	Total	Total nascimentos	Prevalência/10 000	Percentagem
Feminino	77	317763	3,6	36,5
Masculino	134	338496	5,9	63,5
Desconhecido	4	-	-	-
Total	215	656259	4,9	100

3.5.2 Transposição dos grandes vasos

Assim como no primeiro relatório, também para a transposição dos grandes vasos se verifica uma prevalência mais elevada no sexo masculino com 2,8/10 000 nascimento comparando com 1,2/10 000 nascimentos para o sexo feminino.

Quadro XXIII. Variação na prevalência e percentagem da Transposição dos Grandes Vasos de acordo com o sexo para o período 2002-2007.				
	Total	Total nascimentos	Prevalência/10 000	Percentagem
Feminino	26	317763	1,2	29,5
Masculino	62	338496	2,8	70,5
Total	88	656259	2,0	100,0

3.5.3 Fenda Labial e/ou fenda palatina

Mantém-se uma prevalência mais elevada no sexo masculino para os casos de fenda labial isolada ou com fenda do palato de acordo com o que é descrito na literatura.

Quadro XXIV. Variação na prevalência e percentagem da Fenda labial e / ou Fenda palatina de acordo com o sexo para o período 2002-2007.				
	Total	Total nascimentos	Prevalência/10 000	Percentagem
Feminino	140	317763	6,6	40,8
Masculino	203	338496	9,0	59,2
Desconhecido	8	-	-	-
Total	351	656259	8,0	100,0

3.5.4 Anencefalia

No relatório de 1997-1999 observou-se uma inversão dos valores da prevalência nos dados nacionais, em relação ao descrito habitualmente na literatura para o domínio da anencefalia no sexo feminino.

Essa inversão da tendência nacional mantém-se para os anos em estudo, sendo superior a prevalência da anencefalia nos indivíduos do sexo masculino. Uma explicação possível continua a ser o número de casos em que o sexo não foi referido e por isso não foram considerados para o cálculo da prevalência.

Quadro XXV. Variação na prevalência e percentagem de Anencefalia, de acordo com o sexo para o período 2002-2007

	Total	Total nascimentos	Prevalência/10 000	Percentagem
Desconhecido	10	-	-	-
Feminino	36	317763	1,7	44,4
Masculino	45	338496	2,0	55,6
Ambíguo	2	-	-	-
Total	93	656259	2,1	100

3.5.5 Fenda palatina isolada

Na fenda palatina isolada verificou-se uma prevalência ligeiramente maior no sexo feminino.

Quadro XXVI. Variação na prevalência e percentagem da Fenda palatina isolada de acordo com o sexo para o período 2002-2007.

	Total	Total nascimentos	Prevalência/10 000	Percentagem
Feminino	81	317763	3,8	51,6
Masculino	76	338496	3,4	48,4
Desconhecido	2	-	-	-
Total	159	656259	3,6	100

3.6 **Distribuição das anomalias de acordo com a idade das mães**

O Quadro XXVII apresenta o número total de registos recebidos em cada ano, distribuídos pela idade das mães na altura do parto, segundo os grupos etários referidos nas tabelas do Instituto Nacional de Estatística. Também é referido o número dos nados vivos. Em 290 registos não constava qualquer informação que permitisse saber, ou calcular, a idade da mãe.

Quadro XXVII. Número de nascimentos com anomalias e sua distribuição segundo a idade das mães no período entre 2002 e 2007.								
		2002	2003	2004	2005	2006	2007	Total
<15	T	2	1	0	2	1	1	7
	NV	2	1	0	2	0	1	6
15-19	T	66	29	54	52	32	44	277
	NV	55	25	52	50	31	40	253
20-24	T	187	178	163	149	115	115	907
	NV	155	155	147	141	104	103	805
25-29	T	344	290	320	282	206	191	1633
	NV	291	248	285	269	190	169	1452
30-34	T	345	260	273	257	185	234	1554
	NV	263	203	233	245	170	188	1302
35-39	T	201	167	168	131	93	122	882
	NV	138	117	127	120	84	103	689
40-44	T	55	45	40	33	32	41	246
	NV	25	22	28	25	25	26	151
45-49	T	4	1	4	2	4	2	17
	NV	2	0	3	1	3	1	10
≥50	T	2	0	0	0	0	0	2
	NV	1	0	0	0	0	0	1
Total	T	1206	971	1022	908	668	750	5525
	NV	932	771	875	853	607	631	4669

Na Figura 12 pode observar-se a prevalência do total de anomalias congénitas referentes aos anos em estudo, distribuída pelas idades das mães.

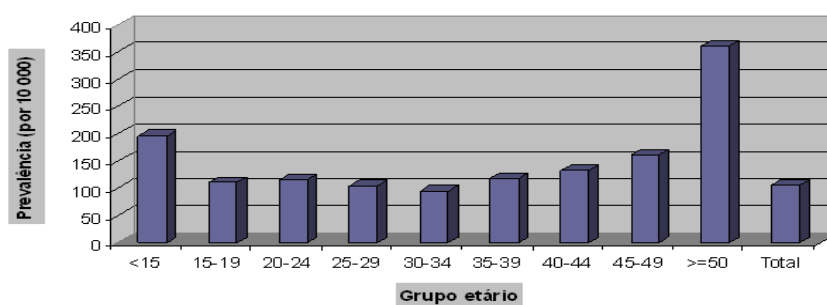


Figura 12. Prevalência (por 10 000) do total de anomalias congénitas por grupos etários das mães.

Os resultados mostram uma subida acentuada da prevalência nas idades inferiores aos 15 anos, mantendo-se mais ou menos estável até aos 30-34 anos. Sobe moderadamente após os 35-39 anos e volta a apresentar uma subida mais acentuada após os 50 anos de idade.

3.6.1 Variação na prevalência de algumas anomalias em relação à idade das mães

Apresentam-se os resultados de todos os grandes grupos de anomalias e algumas anomalias isoladas, distribuídas pelos grupos etários das mães. Algumas destas anomalias congénitas têm sido referidas na literatura como mais prevalentes em alguns destes grupos etários (Loane M et al, 2007) (Dobson R, 2006).

Quadro XXVIII. Distribuição da prevalência (por 10 000) do total de anomalias congénitas por grupos etários das mães.						
Anomalias congénitas	Grupos etários (anos)					Total
	<20	20-29	30-34	35-39	≥40	
Sistema Nervoso Central	15,3	12,1	9,8	11,2	11,6	11,4
Anencefalia	2,2	1,8	1,5	1,9	0,0	1,7
Espinha bífida	3,1	3,0	2,7	3,1	0,0	2,9
Encefalocelo	0,0	0,4	0,0	0,7	0,0	0,3
Hidrocefalia	2,6	1,7	1,9	1,4	5,8	1,9
Olhos, face, orelha e pescoço	12,7	11,3	9,0	12,4	11,6	10,8
Coração e aparelho circulatório	46,7	44,8	43,8	55,0	66,2	46,5
Aparelho respiratório	2,2	2,9	1,6	2,9	2,5	2,4
Fenda labial e/ou fenda palatina	10,9	8,4	6,8	6,7	4,1	7,7
Fenda labial	4,8	3,5	3,2	3,4	1,7	3,4
Fenda palatina	3,5	1,8	2,2	1,6	1,7	2,0
Fenda labial e fenda palatina	2,6	3,1	1,4	1,7	0,8	2,3
Aparelho digestivo	14,8	8,8	8,4	12,4	12,4	9,6
Órgãos genitais	10,5	9,8	9,3	10,0	8,3	9,7
Aparelho urinário	18,8	28,5	27,3	30,2	25,7	27,7
Aparelho osteomuscular	49,3	41,4	32,0	44,8	38,1	39,2
Polidactília	6,1	5,2	3,5	4,5	4,1	4,6
Sindactília	3,5	3,8	4,6	4,1	3,3	4,1
Hérnia diafragmática	0,4	2,0	2,1	2,2	4,1	2,0
Onfalocelo	0,4	1,2	0,8	1,6	1,7	1,1
Gastrosquisis	7,4	1,7	0,4	0,0	0,0	1,4
Outras anomalias Congénitas	5,7	6,6	12,5	31,7	109,3	7,1
Anomalias cromossómicas	3,9	3,2	6,3	20,0	77,0	14,6
Síndrome de Down	0,4	1,0	2,3	4,8	19,0	8,5
Síndrome de Edwards e Síndrome de Patau	7,9	7,4	5,6	9,3	6,6	2,4

A análise do quadro mostra que nas anomalias do Aparelho Cardiovascular verificam-se prevalências mais elevadas nos intervalos de idade entre os 35-39 anos e os 40-44 anos, como se pode comprovar na Figura13.

Para a Gastrosquisis, o intervalo de idade das mães em que esta anomalia tem prevalência mais elevada é entre os 15-19 anos de idade.

É porém evidente que o grande grupo em que se encontra maior variação da prevalência quando considerada a idade materna é o das Anomalias cromossómicas.

Seleccionamos os três grandes grupos mais significativos do quadro anterior e apresentamos na figura seguinte de modo a ser mais fácil de visualizar a relação entre estes grupos e a idade materna na altura do parto.

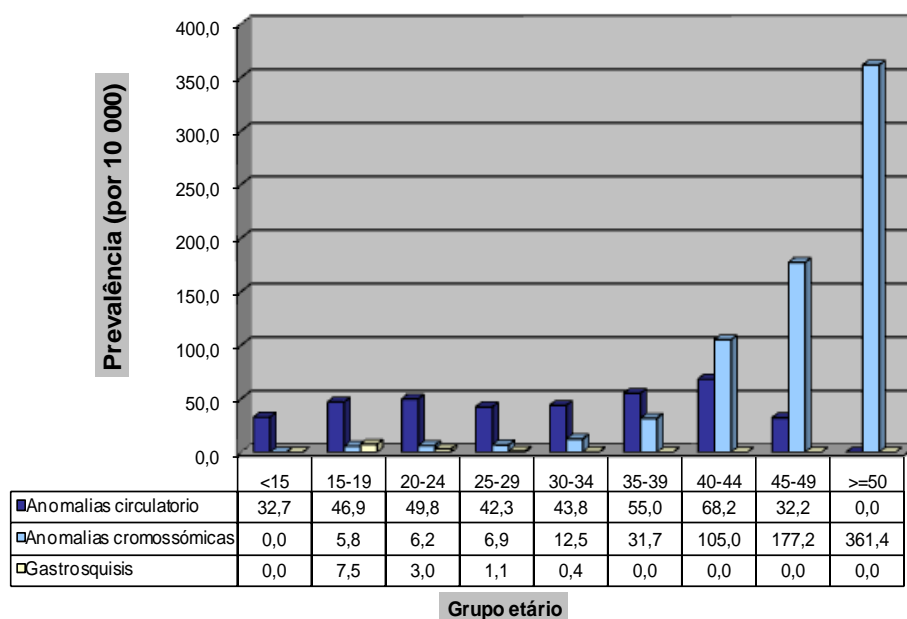


Figura 13. Distribuição da prevalência (por 10 000) de anomalias do aparelho circulatório, cromossómicas e gastrosquisis por grupos etários das mães.

3.7 Considerações finais

3.7.1 Sobre os resultados

A prevalência média de anomalias congénitas observada nos anos em estudo foi de 197,8/10000 nascimentos. A prevalência máxima de anomalias congénitas foi de 233,6/10000 no ano 2002 e a mínima de 165,5/10000 no ano 2006.

As anomalias congénitas mais frequentes foram as do grupo das anomalias do aparelho circulatório (25,5%) a que correspondeu a prevalência de 50,5 por cada 10000 nascimentos. Seguiram-se as anomalias do sistema osteomuscular (20,7%; 40,9 casos por cada 10000 nascimentos) e do aparelho urinário (14,5%; 28,7 casos por cada 10000 nascimentos)

Entre os anos 2002 e 2007, a população sob vigilância pelo CERAC/RENAC variou entre um máximo de 80840 nascimentos em 2002 e um mínimo de 57088 nascimentos em 2006, representando respectivamente, 76,8% e 57,2% de todos os nascimentos ocorridos em Portugal.

A cobertura média no período foi de 66,6% do número total de partos ocorridos nos hospitais que notificaram para o RENAC, de acordo com as estatísticas oficiais.

O número total de casos notificados neste período foi de 5815, com 8643 anomalias congénitas. O número máximo de casos verificou-se em 2002 (1306 casos) e o valor mínimo em 2006 (684 casos).

A maioria dos casos notificados correspondeu a nascimentos simples (96,6%), em resultado de nascimento vivo (84,9%). Dos casos registados, 13,1% correspondiam a interrupções de gravidez.

O número máximo de anomalias, isoladas ou em associação, foi registado em 2002 (2062 anomalias), e o mínimo ano 2006 (1009 anomalias).

No momento de identificação da primeira anomalia a maior parte dos fetos estava vivo (97,8%).

Mais de dois quintos (42,4%) das anomalias foram detectadas pela primeira vez durante a fase pré-natal, 35,3% foram detectadas na altura do nascimento, enquanto 18,3% foram detectadas durante a 1ª semana de vida do recém-nascido.

Num pouco mais de um quarto dos casos (27,1%) a mulher tinha iniciado a toma de ácido fólico no primeiro trimestre da gravidez, 5,9% tinha-o iniciado antes da gravidez e apenas em 6% dos casos reportados ao RENAC não foi efectuada a toma de ácido fólico.

Entre 2002 e 2007 foi registado consumo de tabaco em 9,0% das mulheres com casos de anomalias congénitas e consumo de bebidas alcoólicas em 2,7%. Estes valores poderão estar subestimados uma vez que em 17% dos casos não foi registada informação sobre estes dois consumos.

Não foi possível estudar o consumo de medicamentos durante a gravidez por ausência de dados nos registos recebidos pelo RENAC.

3.7.2 Sobre o sistema

Este relatório apresenta os resultados obtidos através de um sistema de informação que tem mantido os critérios de classificação e codificação de anomalias congénitas desde o início da sua actividade, em 1996.

Entre 2002 e 2007, serviços de 56 hospitais reportaram casos de anomalias congénitas ao RENAC.

Os valores das taxas de prevalência descritos, são inferiores aos valores mínimos considerados internacionalmente na avaliação de qualidade de qualquer registo de anomalias congénitas e que se situa entre 200 e 300/10 000 nascimentos.

Esta situação está, muito provavelmente, associada a sub-notificação de casos pelos centros notificadores por razões decorrentes da dinâmica dos próprios serviços. Observa-se em Hospitais de menor dimensão mas, também, em Hospitais de referência.

É desejável que todos os Centros Notificadores aumentem a sua capacidade para notificar todas as anomalias congénitas que observem. É também desejável alargar o número de Serviços efectivamente participantes no RENAC, de modo a garantir valores de notificação aceitáveis e aumentar a qualidade dos registos, de acordo com as recomendações internacionais.

Apesar deste viés, a distribuição das taxas de prevalência pelos grandes grupos de anomalias congénitas considerados na CID10 é bastante próxima da distribuição verificada desde o início de funcionamento do registo em 1997.

Um dos objectivos de um registo desta natureza é poder avaliar a causa do aparecimento de uma ou mais anomalias, abrindo caminho para a sua prevenção. Uma possível associação de A. C. com factores ambientais levou à retomada neste relatório, da análise da distribuição espacial dos casos notificados de acordo com a distribuição geográfica da residência da grávida. Considerando o efeito dos pequenos números, a interpretação dos resultados deve ser feita com alguma precaução.

3.7.3 Recomendações

Com o objectivo de melhorar a qualidade dos dados obtidos é importante como estratégias para os próximos anos:

- 1 – Aumentar o número e a qualidade de notificações recebidas dos Centros Notificadores;
- 2 – Fornecer informação aos Centros Notificadores quer através da Newsletter do RENAC, quer através da disponibilização de informação e resultados no site do Instituto Nacional de Saúde;
- 3 – Alargamento do número de Serviços participantes solicitando nomeadamente às Unidades de Fetopatologia, Cardiologia Pediátrica, Nefrologia Pediátrica, Cirurgia e Ortopedia Pediátrica, Genética Médica e Laboratórios de Citogenética, quer publicas quer privadas, o fornecimento de informação suplementar.

4 Bibliografia

APA (Agência Portuguesa do Ambiente). Atlas do Ambiente, limites administrativos dos concelhos do Continente - Disponível em: <http://www2.apambiente.pt/atlas/est/index.jsp> [Acedido em Novembro de 2009].

Centro de Estudos e Registo de Anomalias Congénitas. Relatório de 1997 a 1999. Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Lisboa, 2003.

Centro de Estudos e Registo de Anomalias Congénitas. Relatório de 2000 a 2001. Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Lisboa, 2008.

Direcção Geral da Saúde. Circular informativa Nº 4/DSSP, Lisboa 1996.

Direcção-Geral da Saúde. Direcção de Serviços de Informação e Análise. Divisão de Estatística. Centros de Saúde e Hospitais: Recursos e produção do SNS: Ano de 2002, 2003, 2004, 2005, 2006, 2007 www.dgsaude.pt [Acedido em Outubro de 2009].

Dobson R. Rise in Maternal Age has led to Increase in Pregnancies Affected by Down's Syndrome. BMJ 2006; 332:1234.

EUROCAT REPORT 8 – Surveillance of congenital anomalies in Europe 1980 – 1999. University of Ulster, UK, 2002.

Instituto Nacional de Estatística. Dados Estatísticos: Ano de 2002, 2003, 2004, 2005, 2006, 2007 www.ine.pt [Acedido em Outubro de 2009].

International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems. Annual Report. Rome 2000.

Loane M, Dolk H, Bradbury and a EUROCAT Working Group. Increasing Prevalence of Gastroschisis in Europe 1980-2002: A Phenomenon Restricted to Younger Mothers?. Paediatric and Perinatal Epidemiology 2008; 21: 363-369.

Loane M, Dolk H, Morris JK and a EUROCAT Working Group. Maternal Age-Specific Risk of Non-Chromosomal Anomalies. British Journal of Gynaecology, 2009; 116, pp 1111-1119.

Smithells RW et al. Possible prevention of neural tube defects by periconceptional vitam in supplementation. Lancet 1980 ;8169:647.

Smithells RW et al. Vitamin deficiencies and neural tube defects. Arch Dis Child 1976; 51:944-50.

World Health Organization. International Classification of Diseases 10th. Geneve 1992.

Anexos

Anexo I – Participação das Instituições Hospitalares entre 2002 e 2007.

Participação das Instituições Hospitalares em 2002			
Centro	Nº Inquéritos	Nº partos	Prevalência (por 10 000)
Região Saúde Algarve			
H. Faro	82	2878	284,9
H. Barlavento Algarvio – Portimão	33	1482	222,7
Região Saúde Alentejo			
H. J. José Fernandes - Beja	30	1344	223,2
H. Espírito Santo - Évora	28	1611	173,8
H. Dr José M Grande - Portalegre	10	528	189,4
Região Saúde LVT			
H. Abrantes	43	1349	318,8
H. Garcia de Orta - Almada	33	3217	102,6
H. Fernando Fonseca - Amadora Sintra	40	5158	77,5
H. Nª Sª Rosário - Barreiro	40	2254	177,5
C.H. Cascais	5	1251	40,0
H. D. Estefânia e Magalhães Coutinho	41	1892	216,7
Maternidade Dr. Alfredo da Costa	1	6191	1,6
H. S. Francisco Xavier	11	2795	39,4
H. SAMS	1	1137	8,8
H. Santarém	25	1818	137,5
H. S. Bernardo - Setúbal	37	2242	165,0
H. Stª Maria	62	3157	196,4
H. Stª Marta	37	0	
C.H. Torres Vedras	1	1240	8,1
H. Reynaldo Santos - Vila Franca de Xira	12	1403	85,5
Região Saúde Centro			
H. Aveiro	0	1756	0,0
Maternidade Bissaya Barreto	43	3053	140,8
C.H. Caldas da Rainha	44	1652	266,3
H. Amato Lusitano - Castelo Branco	13	602	215,9
H. Cova Beira - Covilhã	12	758	158,3
H. Univ Coimbra - Daniel de Matos	0	3591	0,0
H. S. Sebastião da Feira	0	2992	0,0
H. Figueira de Foz	9	632	142,4
H. Sousa Martins - Guarda	0	994	0,0
H. Lamego	1	604	16,6
H. S. André - Leiria	99	2739	361,4
H. Oliveira de Azeméis	24	851	282,0
H. S. Teotónio - Viseu	63	2862	220,1
Região Saúde Norte			
H. S. Gonçalo - Amarante	6	1239	48,4
H. Sta. Maria Maior - Barcelos	0	1020	0,0
H.S. Marcos - Braga	0	3142	0,0

Participação das Instituições Hospitalares em 2002			
Centro	Nº Inquéritos	Nº partos	Prevalência (por 10 000)
H. Bragança	8	443	180,6
H. Chaves	2	531	37,7
H. Senhora da Oliveira -Guimarães	57	3625	157,2
Maternidade Júlio Diniz	156	4339	359,5
H. Pedro Hispano - Matosinhos	14	2435	57,5
H. Mirandela	2	535	37,4
C.H. Póvoa do Varzim/Vila do Conde	2	1476	13,6
H. S. João	29	2942	98,6
H. Conde S. Bento - Santo Tirso	5	1058	47,3
H. Stº António	31	548	565,7
H. Padre Américo/Vale de Sousa	1	2680	3,7
H. Santa Luzia - Viana do Castelo	12	2245	53,5
H. S. João de Deus - V. Nova de Famalicão	0	1546	0,0
C.H. Vila Nova de Gaia	19	2552	74,5
C.H. Vila Real/Peso Régua	43	1486	289,4
Região Autónoma Açores			
H Angra do Heroísmo	0	790	0,0
H. Horta	1	282	35,5
H. Ponta Delgada	38	1915	198,4
Região Autónoma Madeira			
H. Funchal	0	2436	0,0
Total registos e total partos	1306	105298	124,0

Participação das Instituições Hospitalares em 2003			
Centro	Nº Inquiritos	Nº partos	Prevalência (por 10 000)
Região Saúde Algarve			
H. Faro	89	2935	303,2
H. Barlavento Algarvio SA - Portimão	20	1609	124,3
Região Saúde Alentejo			
H. J. José Fernandes SA - Beja	17	1344	126,5
H. Espírito Santo - Évora	23	1640	140,2
H. Dr José M Grande - Portalegre	2	486	41,2
Região Saúde LVT			
C.H. Médio Tejo SA - Abrantes	0	1236	0,0
H. Garcia de Orta SA - Almada	0	3954	0,0
H. Fernando Fonseca -Amadora Sintra	31	4818	64,3
H. Nª Sª Rosário SA - Barreiro	0	1886	0,0
C.H. Cascais	1	1282	7,8
H. D. Estefânia e Magalhães Coutinho	38	1903	199,7
Maternidade Dr. Alfredo da Costa	0	6059	0,0
H. S. Francisco Xavier	17	2823	60,2
H. SAMS	3	1189	25,2
H. Santarém SA	34	1734	196,1
H. S. Bernardo SA - Setúbal	22	2102	104,7
H. Stª Maria	63	3041	207,2
H. Stª Marta	1	0	
C.H. Torres Vedras	0	1072	0,0
H. Reynaldo Santos - V Franca de Xira	6	1299	46,2
Região Saúde Centro			
H. Aveiro SA	0	1653	0,0
C.H. Coimbra - Bissaya Barreto	39	3180	122,6
C.H. Caldas da Rainha	28	1671	167,6
H. Amato Lusitano - Castelo Branco	10	523	191,2
C.H. Cova Beira - Covilhã	15	733	204,6
H. Univ. Coimbra - Daniel de Matos	0	3491	0,0
H. S. Sebastião da Feira SA	0	2884	0,0
H. Figueira de Foz	4	625	64,0
H. Sousa Martins - Guarda	0	919	0,0
H. Lamego	0	600	0,0
H. Santo André SA - Leiria	89	2635	337,8
H. Oliveira de Azeméis	17	838	202,9
H. S. Teotónio SA - Viseu	76	2792	272,2
Região Saúde Norte			
H. S. Gonçalo SA - Amarante	15	1192	125,8
H. Sª Maria Maior SA - Barcelos	0	943	0,0
H. S. Marcos - Braga	0	2927	0,0
H. Bragança SA	12	411	292,0
H. Chaves	7	528	132,6
H. Senhora Oliveira SA - Guimarães	35	3275	106,9

Participação das Instituições Hospitalares em 2003			
Centro	Nº Inquéritos	Nº partos	Prevalência (por 10 000)
Maternidade Júlio Diniz	87	4187	207,8
U.L.S. de Matosinhos	15	2157	69,5
H. Mirandela	3	536	56,0
C.H. Póvoa do Varzim/ Vila do Conde	3	1402	21,4
H. S. João	99	2830	349,8
H. Conde S. Bento - Santo Tirso	3	941	31,9
H. Stº António SA	47	808	581,7
H. Padre Américo/Vale de Sousa SA	0	2599	0,0
C.H. Alto Minho SA - Viana do Castelo	5	2075	24,1
H. S. João de Deus SA -V N Famalicão	0	1409	0,0
C.H. Vila Nova de Gaia	28	2368	118,2
C.H. Vila Real/Peso Rega SA	15	1527	98,2
Região Autónoma Açores			
H. Angra do Heroísmo	0	821	0,0
H. Horta	5	303	165,0
H. Ponta Delgada	32	1908	167,7
Região Autónoma Madeira			
H. Funchal	1	2767	3,6
Total registos e partos	1057	102870	102,8

Participação das Instituições Hospitalares em 2004			
Centro	Nº Inquiritos	Nº partos	Prevalência (por 10 000)
Região Saúde Algarve			
H. Faro	61	2973	205,2
H. Barlavento Algarvio SA - Portimão	20	1649	121,3
Região Saúde Alentejo			
H. Joaquim J. Fernandes SA - Beja	10	1344	74,4
H. Espírito Santo - Évora	15	1635	91,7
H. Dr José M Grande - Portalegre	0	458	0,0
Região Saúde LVT			
C.H. Médio Tejo SA - Abrantes	0	1205	0,0
H. Garcia de Orta SA - Almada	82	3898	210,4
H. Fernando Fonseca -Amadora Sintra	28	4346	64,4
H. Nª Sª Rosário SA - Barreiro	63	1865	337,8
C.H. Cascais	2	1198	16,7
H. Cuf Descobertas	2	2192	9,1
H. D. Estefânia e Magalhães Coutinho	39	1908	204,4
Maternidade Dr. Alfredo da Costa	0	5666	0,0
H. S. Francisco Xavier	18	2628	68,5
H. SAMS	0	1158	0,0
H. Santarém SA	43	1740	247,1
H. S. Bernardo SA - Setúbal	9	2045	44,0
H. Stª Maria	64	2944	217,4
Stª Marta	8	0	
C.H. Torres Vedras	0	1195	0,0
H. Reynaldo Santos - V Franca Xira	10	1337	74,8
Região Saúde Centro			
H. Infante D. Pedro SA - Aveiro	0	1582	0,0
C.H. Coimbra - Bissaya Barreto	0	3054	0,0
C.H. Caldas da Rainha	28	1674	167,3
H. Amato Lusitano -Castelo Branco	0	532	0,0
C.H. Cova Beira SA - Covilhã	14	741	188,9
H. Univ. Coimbra - Daniel de Matos	0	3396	0,0
H. S. Sebastião SA - Feira	0	2591	0,0
H. Figueira de Foz	17	675	251,9
H. Sousa Martins - Guarda	0	850	0,0
H. Lamego	3	574	52,3
H. Santo André SA - Leiria	85	2572	330,5
H. S. Miguel - Oliveira de Azeméis	3	713	42,1
H. S. Teotónio SA - Viseu	64	2774	230,7
Região Saúde Norte			
H. S. Gonçalo SA - Amarante	13	1169	111,2
H. Sta. Maria Maior SA - Barcelos	3	1022	29,4
H. S. Marcos - Braga	6	2787	21,5
H. Bragança SA	8	398	201,0
H. Chaves	3	499	60,1

Participação das Instituições Hospitalares em 2004			
Centro	Nº Inquéritos	Nº partos	Prevalência (por 10 000)
H. Senhora da Oliveira SA - Guimarães	55	3071	179,1
Maternidade Júlio Diniz	2	3211	6,2
U.L.S. Matosinhos	6	2033	29,5
H. Mirandela	0	469	0,0
C.H. Póvoa do Varzim/Vila do conde	13	1241	104,8
H. S. João	93	2767	336,1
H. Conde S. Bento -Santo Tirso	0	829	0,0
H. Stº António SA	58	1212	478,5
H. Padre Américo/Vale de Sousa SA	0	2516	0,0
C.H. Alto Minho SA - Viana do Castelo	19	2058	92,3
H. S. João Deus SA - V N Famalicão	0	1334	0,0
C.H. Vila Nova de Gaia	36	2137	168,5
C.H. Vila Real/Peso Régua SA	14	1390	100,7
Região Autónoma Açores			
H. Angra do Heroísmo	0	769	0,0
H. Horta	1	319	31,3
H. Ponta Delgada	34	1850	183,8
Região Autónoma Madeira			
H. Funchal	0	2745	0,0
Total registos e partos	1052	100938	104,2

Participação das Instituições Hospitalares em 2005			
Centro	Nº Inquéritos	Nº partos	Prevalência (por 10 000)
Região Saúde Algarve			
H. Faro	94	3110	302,3
C.H. Barlavento Algarvio SA - Portimão	24	1669	143,8
Região Saúde Alentejo			
C.H. Baixo Alentejo - Beja	8	1315	60,8
H. Espírito Santo - Évora	17	1466	116,0
H. Dr José M Grande - Portalegre	1	480	20,8
Região Saúde LVT			
C.H. Médio Tejo SA - Abrantes	0	1259	0,0
H. Garcia de Orta SA - Almada	49	3891	125,9
H. Fernando Fonseca -Amadora Sintra	20	4270	46,8
H. Nª Sª Rosário SA - Barreiro	117	1870	625,7
C.H. Cascais	13	1244	104,5
H. Cuf Descobertas	9	2690	33,5
H. D. Estefânia e Magalhães Coutinho	33	2086	158,2
Maternidade Dr. Alfredo da Costa	0	5707	0,0
H. S. Francisco Xavier	0	2850	0,0
H. SAMS	0	1115	0,0
H. Santarém SA	34	1700	200,0
H. S. Bernardo SA - Setúbal	2	2048	9,8
H. Stª Maria	2	3022	6,6
H. Stª Marta	1	0	
C.H. Torres Vedras	0	1135	0,0
H. Reynaldo Santos - V Franca de Xira	6	1331	45,1
Região Saúde Centro			
H. Infante D. Pedro SA - Aveiro	0	1570	0,0
C.H. Coimbra - Bissaya Barreto	1	3047	3,3
C.H. Caldas da Rainha	30	1633	183,7
H. Amato Lusitano -Castelo Branco	0	504	0,0
C.H. Cova Beira SA -Covilhã	6	674	89,0
H. Univ. Coimbra -Daniel de Matos	0	3531	0,0
H. S. Sebastião SA - Feira	0	2591	0,0
H. Figueira de Foz SA	0	616	0,0
H. Sousa Martins - Guarda	1	838	11,9
H. Lamego	0	504	0,0
H. Santo André SA - Leiria	121	2442	495,5
H. S. Miguel - Oliveira de Azeméis	0	706	0,0
H. S. Teotónio SA - Viseu	92	2715	338,9
Região Saúde Norte			
H. S. Gonçalo SA - Amarante	3	1106	27,1
H. S. Maria Maior SA - Barcelos	0	1003	0,0
H. S. Marcos - Braga	8	2877	27,8
H. Bragança SA	7	379	184,7
H. Chaves	1	455	22,0

Participação das Instituições Hospitalares em 2005			
Centro	Nº Inquéritos	Nº partos	Prevalência (por 10 000)
H. Senhora da Oliveira SA - Guimarães	39	2926	133,3
Maternidade Júlio Diniz	0	3210	0,0
U.L.S. Matosinhos SA	10	2082	48,0
H. Mirandela	0	439	0,0
C.H. Póvoa do Varzim/Vila Conde	13	1203	108,1
H. S. João	62	2574	240,9
H. Conde S. Bento - Santo Tirso	0	696	0,0
H. Stº António SA	54	1402	385,2
H. Padre Américo/Vale de Sousa SA	0	2547	0,0
C.H. Alto Minho SA - Viana do Castelo	25	1991	125,6
H. S. João Deus SA - V N Famalicão	0	1350	0,0
C.H. Vila Nova de Gaia	2	1965	10,2
C.H. Vila Real/P. Régua SA	8	1254	63,8
Região Autónoma Açores			
H. Angra do Heroísmo	0	706	0,0
H. Horta	0	316	0,0
H. Ponta Delgada	45	1909	235,7
Região Autónoma Madeira			
H. Funchal	0	2744	0,0
Total registo e partos	958	100763	95,1

Participação das Instituições Hospitalares em 2006			
Centro	Nº Inquéritos	Nº partos	Prevalência (por 10 000)
Região Saúde Algarve			
H. Faro	50	2939	170,1
C.H. Barlavento Algarvio SA - Portimão	33	1712	192,8
Região Saúde Alentejo			
C.H. Baixo Alentejo - Beja	11	1170	94,0
H. Espírito Santo - Évora	8	1498	53,4
H. Dr José M Grande - Portalegre	1	476	21,0
Região Saúde LVT			
C.H. Médio Tejo SA - Abrantes	0	1133	0,0
H. Garcia de Orta SA - Almada	56	3880	144,3
H. Amadora - Sintra SA	19	3999	47,5
H. Nª Sª Rosário SA - Barreiro	97	1862	520,9
C.H. Cascais	2	1120	17,9
H.Cuf Descobertas	3	2727	11,0
H. D. Estefânia e Magalhães Coutinho	41	2031	201,9
Maternidade Dr. Alfredo da Costa	0	5763	0,0
C.H.Lisboa Ocidental - H.S.F Xavier	0	3009	0,0
H. SAMS	0	1040	0,0
H. Santarém SA	17	1642	103,5
C.H. Setúbal	6	1984	30,2
H. Stª Maria	1	2874	3,5
C.H. Torres Vedras	0	1106	
H. Reynaldo Santos - V. Franca Xira	6	1204	49,8
Região Saúde Centro			
H. Infante D. Pedro SA - Aveiro	0	1572	
C.H. Coimbra - Bissaya Barreto	23	3034	75,8
C.H. Caldas da Rainha	36	1602	224,7
H. Amato Lusitano -Castelo Branco	2	489	40,9
C.H. Cova Beira SA - Covilhã	8	660	121,2
H. Univ. Coimbra -Daniel de Matos	0	3362	0,0
H. S. Sebastião SA - Feira	0	2804	0,0
H. Figueira de Foz SA	0	522	0,0
H. Sousa Martins - Guarda	0	747	0,0
H. Lamego	0	257	0,0
H. Santo André SA - Leiria	67	2434	275,3
H. S. Miguel - Oliveira de Azeméis	0	250	0,0
H. S. Teotónio SA - Viseu	13	2594	50,1
Região Saúde Norte			
H. S. Gonçalo SA - Amarante	0	877	0,0
H. S. Maria Maior SA - Barcelos	0	409	0,0
H. S. Marcos - Braga	11	2949	37,3
C.H. Nordeste - Bragança	5	715	69,9
H. Chaves	0	416	0,0
H. Sª da Oliveira - Guimarães	32	2906	110,1

Participação das Instituições Hospitalares em 2006			
Centro	Nº Inquéritos	Nº partos	Prevalência (por 10 000)
Maternidade Júlio Diniz	0	3121	0,0
U.L.S. Matosinhos SA	0	1990	0,0
C.H. Póvoa do Varzim/ V. Conde	21	1290	162,8
H. S. João	87	2564	339,3
H. Conde S. Bento - Santo Tirso	0	254	0,0
H. Stº António	0	1423	0,0
H. Padre Américo/Vale de Sousa SA	0	2673	0,0
C.H. Alto Minho SA - Viana do Castelo	0	2005	0,0
H. S. João Deus SA - V N Famalicão	0	1560	0,0
C.H. Vila Nova de Gaia	1	1933	5,2
C.H. Vila Real/ P. Régua SA	0	1558	0,0
Região Autónoma Açores			
H. Angra do Heroísmo	0	657	0,0
H. Horta	2	304	65,8
H. Ponta Delgada	25	1771	141,2
Região Autónoma Madeira			
H. Funchal	0	2682	0,0
Total registos e partos	684	97553	70,1

Participação das Instituições Hospitalares em 2007			
Centro	Nº Inquiritos	Nº partos	Prevalência (por 10 000)
Região Saúde Algarve			
H. Faro	45	2993	150,4
C.H. Barlavento Algarvio SA - Portimão	22	1764	124,7
Região Saúde Alentejo			
C.H. Baixo Alentejo - Beja	11	1197	91,9
H. Espírito Santo - Évora	8	1372	58,3
U.L.S. Norte Alentejo - Portalegre	0	406	0,0
Região Saúde LVT			
C.H. Médio Tejo SA - Abrantes	0	1109	0,0
H. Garcia de Orta SA - Almada	88	3651	241,0
H. Amadora - Sintra SA	26	3959	65,7
H. Nª Sª Rosário SA - Barreiro	97	1900	510,5
C.H. Cascais	2	1093	18,3
H. Cuf Descobertas	3	2821	10,6
C.H. Lisboa Central - Estefânia	44	2011	218,8
Maternidade Dr. Alfredo da Costa	0	5748	0,0
C.H. Lisboa Ocidental - HSF Xavier	21	2981	70,4
H. SAMS	0	974	0,0
H. Santarém SA	24	1567	153,2
C.H. Setúbal	10	1891	52,9
H. Stª Maria	0	2793	0,0
C.H. Torres Vedras	0	1047	
H. Reynaldo Santos -V Franca de Xira	0	1218	0,0
Região Saúde Centro			
H. Infante D. Pedro SA - Aveiro	0	1641	
C.H. Coimbra - Bissaya Barreto	19	3128	60,7
C.H. Caldas da Rainha	31	1526	203,1
H. Amato Lusitano - Castelo Branco	0	474	0,0
C.H. Cova Beira SA - Covilhã	9	660	136,4
H. Univ. Coimbra - Daniel de Matos	0	3375	0,0
H. S. Sebastião SA - Feira	0	2672	0,0
H. Sousa Martins - Guarda	0	710	0,0
H. S. André SA - Leiria	96	2377	403,9
H. S. Teotónio SA - Viseu	0	2487	0,0
Região Saúde Norte			
H. S. Marcos - Braga	10	3003	33,3
C.H. Nordeste - Bragança	7	577	121,3
C.H. Alto Ave - Guimarães	17	2686	63,3
U.L.S. Matosinhos SA	0	1864	0,0
C.H. Póvoa do Varzim/ V. Conde	27	1269	212,8
H. S. João, EPE	97	2556	379,5
C.H. Porto, EPE - MJD+ST. Antonio	0	4480	0,0
C.H. Tâmega e Sousa, EPE	0	3177	0,0
C.H. Alto Minho SA - Viana do Castelo	1	2180	4,6

Participação das Instituições Hospitalares em 2007			
Centro	Nº Inquéritos	Nº partos	Prevalência (por 10 000)
C.H. Médio Ave, EPE (Famalicão)	1	1658	6,0
C.H. Vila Nova de Gaia - Espinho, EPE	4	2029	19,7
C.H. TM e Alto Douro, EPE	1	2148	4,7
Região Autónoma Açores			
H. Angra do Heroísmo	0	681	0,0
H. Horta	2	297	67,3
H. Ponta Delgada	34	1794	189,5
Região Autónoma Madeira			
H. Funchal	0	2536	0,0
Total registos e partos	757	94480	80,1

Anexo II – Lista das anomalias *minor* a não registar

Estenose do canal lacrimal

Apêndices pré-auriculares

Freio sub-lingual

Artéria umbilical única

Sopro cardíaco funcional

Persistência do canal arterial (< 37 semanas/<2500g)

Criptorquidia

Fimose

Hidrocelo

Anca instável

Deformações de origem postural (pé boto, *metatarsus varus* ou *adductus e talipes calcaneovalgus*).

Anomalias *minor* dos dedos dos pés

Espinha bífida oculta.

Pectus excavatum

Mamilos ectópicos ou supranumerários

Hérnia umbilical, inguinal, para-umbilical, do hiato.

Prega palmar única

Lesões cutâneas com superfície <4cm² (nevus, angiomas, etc.)

Fosseta sagrada.