



_título:

Registo Nacional de Anomalias Congénitas

_subtítulo:

Relatório 2011-2013

_edição:

INSA, IP

_autores:

Departamento de Epidemiologia
Paula Braz, Ausenda Machado, Carlos Matias Dias

_local / data:

Lisboa
Dezembro 2015



Instituto **Nacional de Saúde**
Doutor Ricardo Jorge



Routine 0B
Har-mid
Pwr 92%
Gn -1
C7 / M5
EE1
CRI II 5 / CRI 3

Voluson
E8

FIB
TIB

TIB 3.13cm
GA 21w4d 75.4%
FIB 3.11cm
GA 21w0d 55.5%

Catálogo na publicação:

PORTUGAL. Ministério da Saúde. Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP
Registo Nacional de Anomalias Congénitas: relatório 2011-2013 / Paula Braz, Ausenda Machado, Carlos Matias Dias. -
Lisboa : Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP, 2015. - 39 p. : il.

ISBN (ebook): 978-989-8794-19-2

© Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP 2015

Título: Registo Nacional de Anomalias Congénitas: relatório 2011-2013

Autores: Paula Braz, Ausenda Machado, Carlos Matias Dias

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

Coleção: Relatórios científicos e técnicos

Coordenação técnica editorial: Elvira Silvestre

Composição gráfica: Francisco Tellechea

ISBN (ebook): 978-989-8794-19-2

Lisboa, dezembro de 2015

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

www.insa.pt

www.insa.pt

www.insa.pt

www.insa.pt

Routine 0B
Har-mid
Pwr 92%
Gn -1
C7 / M5
EE1
SRI II 5 / CRI 3

Vouison
E8

FIB
TIB

LTLEG

TIB 3.13cm
GA 21w4d 75.4%
FIB 3.11cm
GA 21w0d 55.5%



Instituto **Nacional de Saúde**
Doutor Ricardo Jorge



Instituto **Nacional de Saúde**
Doutor Ricardo Jorge



Instituto Nacional de Saúde
Doutor Ricardo Jorge, IP

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

www.insa.pt

_titulo:

Registo Nacional de Anomalias Congénitas

_subtitulo:

Relatório 2011-2013

_edição:
INSA, IP

_autores:

Departamento de Epidemiologia
Paula Braz, Ausenda Machado, Carlos Matias Dias

_local / data:
Lisboa
Dezembro 2015





Equipa

Carlos Matias Dias

Paula Braz

Ausenda Machado

Colaboração especial: Rita Roquette

Colaboradores locais

Dra. Olga Viseu - Centro Hospitalar do Algarve - Hospital de Faro - Serviço de Obstetrícia

Dra. Maria José Castro - Centro Hospitalar do Algarve - Hospital de Faro - Serviço de Pediatria

Dra. Andreia Costa - Centro Hospitalar Alto Ave - Hospital S^a da Oliveira- Serviço de Pediatria

Dra. Adosinda Rosmaninho - Centro Hospitalar Alto Ave - Hospital S^a da Oliveira- Serviço de Obstetrícia

Dra. Inês Marques e Dra. Nilse Batista - Centro Hospitalar Barreiro Montijo – Serviço de Pediatria

Dr. António Resende - Centro Hospitalar Cova da Beira - Hospital da Covilhã - Serviço de Pediatria

Dra. Nélia Pereira - Centro Hospitalar Cova da Beira - Hospital da Covilhã – Serviço de Obstetrícia

Dr. Sousa Gomes - Centro Hospitalar do Funchal - Serviço de Obstetrícia

Dra. Edite Costa - Centro Hospitalar do Funchal - Serviço de Pediatria

Dra. Constança Pinto e Dr. António Macedo - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental - Unidade de Neonatologia

Dra. M^a Manuel Torrão - Centro Hospitalar do Médio Ave - Unidade Vila Nova de Famalicão - Serviço de Obstetrícia

Dra. Felisbela Rocha - Centro Hospitalar do Médio Ave - Unidade Vila Nova de Famalicão - Serviço de Pediatria/Neonatologia

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

Dra. Andrea Lebre - Centro Hospitalar do Porto - Maternidade Júlio Dinis- Serviço Obstetrícia

Dra. Maria Céu Mota - Centro Hospitalar do Porto - Hospital Sto. António - Cuidados Intensivos Neonatais e Pediátricos

Dra. Carla Ramalho - Centro Hospitalar S. João - Hospital S. João - Serviço de Obstetrícia

Dra. Maria Beatriz Guedes - Centro Hospitalar S. João - Hospital S. João - Serviço de Pediatria

Dr. Vitor Gabriel - Centro Hospitalar de Setúbal - Hospital S. Bernardo - Serviço de Obstetrícia

Dra. Ana Cristina Figueiredo - Centro Hospitalar de Setúbal - Hospital S. Bernardo - Serviço de Pediatria

Dr. Virgílio Oliveira - Centro Hospitalar Tâmega e Sousa - Hospital Padre Américo - Serviço de Pediatria

Dra. Ana Isabel Rei - Centro Hospitalar Universidade Coimbra - Maternidade Bissaya Barreto - Serviço Obstetrícia B

Dra. Lina Ramos - Centro Hospitalar Universidade Coimbra - Maternidade Bissaya Barreto - Serviço Neonatologia B

Dra. Marcia Gonçalves - Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho - Unidade de Neonatologia II

Dra. Maria da Conceição Brito - Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho - Serviço Obstetrícia

Dra. Ana Arosa Monteiro - Centro Hospitalar Póvoa Varzim - Vila do Conde - Unidade Póvoa do Varzim - Serv. de Obstetrícia

Dra. Conceição Casanova - Centro Hospitalar Póvoa Varzim - Vila do Conde - Unidade Póvoa do Varzim - Serviço de Pediatria



Dr. Juan Calviño Cabezas - Centro Hospitalar Trás-Os-Montes e Alto Douro - H D. Luíz I - Serviço de Pediatria
Dra. Zelia do Carmo Nunes - Centro Hospitalar Trás-Os-Montes e Alto Douro - H D. Luíz I - Serviço Obstetrícia
Dra. Isabel Andrade - Centro Hospitalar Tondela Viseu - Serviço de Pediatria
Dr. António Portugal - Centro Hospitalar Tondela Viseu - Serviço de Obstetrícia
Dra. Almerinda Silva - Hospital Amato Lusitano - Serviço de Pediatria
Dra. Angelina Calado - Hospital do Barlavento Algarvio - Serviço de Pediatria
Dra. Fernanda Melo - Hospital Beatriz Ângelo- Serviço de Neonatologia
Dra. Maria del Rosário Sossai - Hospital de Cascais Dr. José De Almeida - Serviço de Pediatria
Dra. Ana Rodrigues - Hospital CUF Descobertas - Unidade de Neonatologia
Dra. Alda Luis e Dra. Paula Barroso - Hospital Distrital de Santarém - Serviço de Obstetrícia
Dra. Isabel Santa Marta - Hospital Distrital de Santarém - Serviço de Pediatria
Dra. Maria Fernanda Gomes - Hospital Divino Espírito Santo - Serviço de Pediatria
Dr. Daniel Virella - Hospital D. Estefânia - Unidade Cuidados Intensivos Neonatais
Dra. Benvinda Morais - Hospital Doutor Fernando da Fonseca - Serviço Pediatria/Neonatologia
Dra. Maria do Céu Novaz - Hospital Doutor José Maria Grande - Serviço de Pediatria
Dra. Sónia Antunes - Hospital do Espírito Santo - Serviço de Pediatria/Neonatologia
Dra. Maria Margarida Cabral - Hospital Garcia da Orta - Serviço de Pediatria
Dra. Antónia Santos - Hospital Garcia da Orta - Serviço de Obstetrícia
Dra. Manuela Escumalha - Hospital da Luz - Unidade de Neonatologia
Enfª. Paula Vicente - Hospital do SAMS- Serviço de Obstetrícia
Dra. Antónia Almeida - Hospital do SAMS - Serviço de Neonatologia
Dra. Juliette Dupont - Hospital de Sta. Maria - Serviço de Genética
Dr. Joao do Agro - Hospital Santo André - Serviço de Pediatria
Dra. Luisa Silveira - Hospital do Santo Espirito da Ilha Terceira - Cuidados Especiais Pediátricos
Enfª. Ludovina Barreiros - Hospital de S. Marcos - Serviço de Obstetrícia
Dra. Almerinda Pereira - Hospital de S. Marcos - Serviço de Pediatria
Dra. Alexandra Nelo Carvalho - Hospital Vila Franca de Xira - Serviço de Neonatologia
Dra. Carla Dias - Unidade Local Saúde Alto Minho - Hospital de Santa Luzia - Serviço de Pediatria
Dra. Helena Ramos - Maternidade Alfredo da Costa - Serviço Pediatria
Enfª Nelia Faria - Unidade Local de Saúde da Guarda - Hospital Sousa Martins - Serviço de Pediatria
Dra. Fátima Soares - Unidade Local de Saúde de Matosinhos - Hospital Pedro Hispano - Serviço de Obstetrícia
Dra. Paula Noite e Dra. Cláudia Ferrez - Unidade Local de Saúde de Matosinhos - Hospital Pedro Hispano - Serviço de Neonatologia

Índice

1	Introdução.....	11
2	Materiais e Métodos.....	15
3	Resultados.....	19
3.1	Características gerais dos casos com AC.....	21
3.2	Distribuição dos casos com anomalias congénitas por área geográfica.....	25
3.3	Distribuição da prevalência de AC por grande grupo.....	26
3.3.1	Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central.....	26
3.3.2	Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face e Pescoço.....	27
3.3.3	Anomalias Congénitas do Aparelho Circulatório.....	28
3.3.4	Anomalias Congénitas do Aparelho Respiratório.....	29
3.3.5	Fenda Labial e Fenda Palatina.....	30
3.3.6	Anomalias Congénitas do Aparelho Digestivo.....	31
3.3.7	Anomalias Congénitas do Aparelho Genital.....	32
3.3.8	Anomalias Congénitas do Aparelho Urinário.....	33
3.3.9	Anomalias Congénitas e Deformações do Sistema Músculo-esquelético.....	34
3.3.10	Outras Anomalias Congénitas.....	36
3.3.11	Anomalias cromossómicas não classificadas em outro local.....	37
4	Referências bibliográficas.....	39



Abreviaturas

AC – Anomalias Congénitas

FM – Fetos Mortos

IMG – Interrupção médica da gravidez

NV – Nados vivos

RN – Recém-nascido

SNC – Sistema Nervoso Central

Siglas

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

EUROCAT – European Surveillance of Congenital Anomalies

INSA – Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP

RENAC – Registo Nacional de Anomalias Congénitas



Índice de Tabelas

Tabela 1 – Número de notificações e prevalência de casos com Anomalias Congénitas, nos anos de 2011 a 2013, enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	21
Tabela 2 – Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas, de acordo com o tipo de nascimento, local de nascimento, sexo, resultado da gestação e número de indivíduos malformados em cada parto, enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.	22
Tabela 3 – Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas de acordo com momento de identificação da 1ª anomalia, o estado do Feto/RN na identificação da 1ª anomalia, 1º exame pré-natal alterado e realização de estudo morfológico, enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.	23
Tabela 4 – Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas, de acordo com realização de colheita de produtos fetais, exame invasivo realizado e resultado do estudo citogenético, enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.	24
Tabela 5 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central por 10000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos casos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.	26
Tabela 6 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face e Pescoço por 10000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos casos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.	27
Tabela 7 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho circulatório por 10000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos casos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.	28
Tabela 8 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório por 10000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos casos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.	29
Tabela 9 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do grupo da Fenda Labial e/ou Fenda do Palato, por 10000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos casos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.	30
Tabela 10 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo por 10000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos casos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.	31
Tabela 11 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho genital por 10000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos casos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.	32
Tabela 12 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho urinário por 10000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos casos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.	33
Tabela 13 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas e Deformações do Sistema Músculo-esquelético por 10000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos casos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.	34
Tabela 14 – Número total e prevalência de outras Anomalias Congénitas por 10000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos casos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.	36
Tabela 15 – Número total e prevalência de Anomalias Cromossómicas por 10000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos casos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.	37



Índice de Figuras

- Figura 1** – Evolução anual da prevalência de casos com Anomalias Congénitas enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, nos anos de 1997 a 2013. 21
- Figura 2** – Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/ 10000 nascimentos) nos concelhos do Continente e das Regiões Autónomas, enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013. 25
- Figura 3** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central, de acordo com resultado da gestação, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013. 26
- Figura 4** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013. 26
- Figura 5** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Olho, ouvido, face e pescoço, de acordo com resultado da gestação, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013. 27
- Figura 6** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Olho, ouvido, face e pescoço, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013. 27
- Figura 7** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho circulatório, de acordo com resultado da gestação, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013. 28
- Figura 8** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho circulatório, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas. 28
- Figura 9** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório, de acordo com resultado da gestação, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013. 29
- Figura 10** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013. 29
- Figura 11** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do grupo da Fenda Labial e/ou Fenda do Palato, de acordo com resultado da gestação, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013. 30
- Figura 12** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas da Fenda Labial e/ou Fenda do Palato, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013. 30
- Figura 13** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo, de acordo com resultado da gestação, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013. 31
- Figura 14** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013. 31



- Figura 15** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho genital de acordo com resultado da gestação, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013. 32
- Figura 16** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho genital, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013. 32
- Figura 17** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho urinário de acordo com resultado da gestação, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013. 33
- Figura 18** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho urinário, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013. 33
- Figura 19** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas e Deformações do sistema músculo-esquelético de acordo com resultado da gestação, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013. 35
- Figura 20** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas e Deformações do sistema músculo-esquelético, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013. 35
- Figura 21** – Distribuição da percentagem de casos notificados com outras Anomalias Congénitas de acordo com resultado da gestação, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013. 36
- Figura 22** – Distribuição da percentagem de casos notificados com outras Anomalias Congénitas, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013. 36
- Figura 23** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Cromossómicas de acordo com resultado da gestação, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013. 37
- Figura 24** – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Cromossómicas, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013. 37



1

Introdução



Em Portugal, os primeiros registos de malformações conhecidos datam de 1980 com interrupção em 1987. Neste período participaram várias maternidades que notificaram anomalias congénitas (AC) detetadas em recém-nascidos. Apesar de não haver evidência de qualquer registo nacional entre os anos de 1988 a 1995, nesse período Portugal inicia a sua participação como membro efetivo no registo europeu de anomalias congénitas – EUROCAT - que se mantem até hoje ¹.

Em 1995, o então presidente do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Bandeira da Costa, convida Maria de Jesus Feijóo para iniciar oficialmente o registo nacional de anomalias congénitas e manter a colaboração com o EUROCAT. Em 1996, tendo sido convidados a participar todos os Serviços de obstetrícia e de pediatria do país, as bases estavam lançadas e implementado o registo nacional.

Nesse mesmo ano a Direção-Geral da Saúde emite uma circular informativa que *“recomenda que todos os estabelecimentos de saúde implicados prestem a sua colaboração ao registo de anomalias congénitas ... nomeadamente promovendo e facilitando as tarefas do interlocutor da instituição com o”* Registo Nacional de Anomalias Congénitas (RENAC) ².

O RENAC é um registo nosológico de base populacional que recebe notificações da ocorrência de anomalias congénitas (AC) no Continente e Regiões Autónomas e tem os seguintes objetivos:

- Determinar 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 detetar a ocorrência de agregados de anomalias congénitas no espaço e no tempo, promover a sua análise epidemiológica e divulgar de forma mais célebre 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 a comunidade científica, assim como para os médicos que notificam as anomalias congénitas, a partir da qual seja possível realizar estudos epidemiológicos na área das anomalias congénitas.

Os dados do RENAC têm sido publicados periodicamente, estando disponíveis 6 relatórios relativos aos anos de 1997 a 2010 (3).

Na sequência dos objetivos referidos anteriormente, o presente relatório disponibiliza os dados recolhidos pelo sistema de informação do RENAC, no período compreendido entre janeiro de 2011 e dezembro de 2013.



②

Materiais e Métodos



Nos anos em estudo, as principais fontes de informação foram os Serviços de obstetrícia e neonatologia dos hospitais públicos e privados, em Portugal, que aceitaram colaborar no RENAC. A notificação é voluntária e a recolha de informação é realizada através de um suporte de notação em que o notificador anota os valores das variáveis em estudo. O questionário utilizado cobre várias áreas das quais salientamos: dados da gestação, incluindo o diagnóstico pré-natal e o parto do nado vivo (NV) ou do feto morto (FM); dados da história pessoal e familiar dos progenitores; descrição pormenorizada das anomalias presentes; dados laboratoriais ou anatomopatológicos, quando existentes.

Os dados recolhidos são anónimos e só o notificador local tem acesso ao processo clínico através de um número de código, único para cada notificação, cuja lista permanece no serviço local. O acesso aos dados informatizados existentes no Registo Central, nas instalações do INSA, está protegido por meios informáticos e é reservado.

Foram notificadas ao RENAC todas as anomalias estruturais *major*, acompanhadas ou não de anomalias *minor*, e todas as anomalias cromosómicas observadas nos recém-nascidos vivos (sempre que detetadas até ao fim do período neonatal), nos fetos mortos com idade gestacional igual ou superior a 20 semanas e nos casos submetidos a interrupção médica da gravidez devido a malformação congénita.

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

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

Só foram notificados ao RENAC os fetos/recém-nascidos de mulheres residentes, durante pelo menos o período gestacional, no Continente e nas Regiões Autónomas.

A taxa de prevalência das anomalias congénitas é expressa em número de casos por 10000 nascimentos por ano de análise, isto é, o número de nascimentos com pelo menos uma anomalia congénita ocorridos em cada 10000 nascimentos, durante os anos em estudo.

Os denominadores utilizados para o cálculo das prevalências são os valores publicados pelo Instituto Nacional de Estatística para os anos em estudo.



③

Resultados



3.1 Características gerais dos casos com AC

Entre 2011 e 2013 foram enviadas ao RENAC 3444 notificações de casos com AC, com uma prevalência para o total dos anos de 127,4 casos/10000 nascimentos (Tabela 1).

O aumento da prevalência de AC desde 2009 (Figura 1) é muito provavelmente reflexo do aumento de notificações recebidas, mercê do esforço de todos os colegas que têm colaborado com o RENAC nos últimos anos. No entanto, continuamos a registar valores de prevalência de AC abaixo do estimado internacionalmente.

Nas tabelas 2 a 4 apresentam-se resultados para o total dos três anos em estudo. Dos resultados obtidos verificou-se que 99,5% dos nascimentos com AC se realizaram em hospitais e que 95,5% foram nascimentos simples. Nos 4,2% de nascimentos múltiplos, só um dos fetos era portador de AC em 3,0% dos casos. Dos casos notificados com AC 56,2% eram do sexo masculino e 41,8% do sexo feminino.

Em 72,8% das notificações recebidas, as gestações com AC terminaram no nascimento de uma criança viva, enquanto em 24,2% das gestações os progenitores optaram pela interrupção médica da gravidez (IMG). Em 1,3% das gravidezes com

Tabela 1 – Número de notificações e prevalência de casos com Anomalias Congénitas, nos anos de 2011 a 2013, enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Ano	Número de notificações	Percentagem (%)	Número de nascimentos*	Prevalência/ 10 000
2011	1046	30,4	97150	107,67
2012	1190	34,5	90168	131,98
2013	1208	35,1	83032	145,49
Total	3444	100	270350	127,39

* Fonte: Instituto Nacional de Estatística (INE)

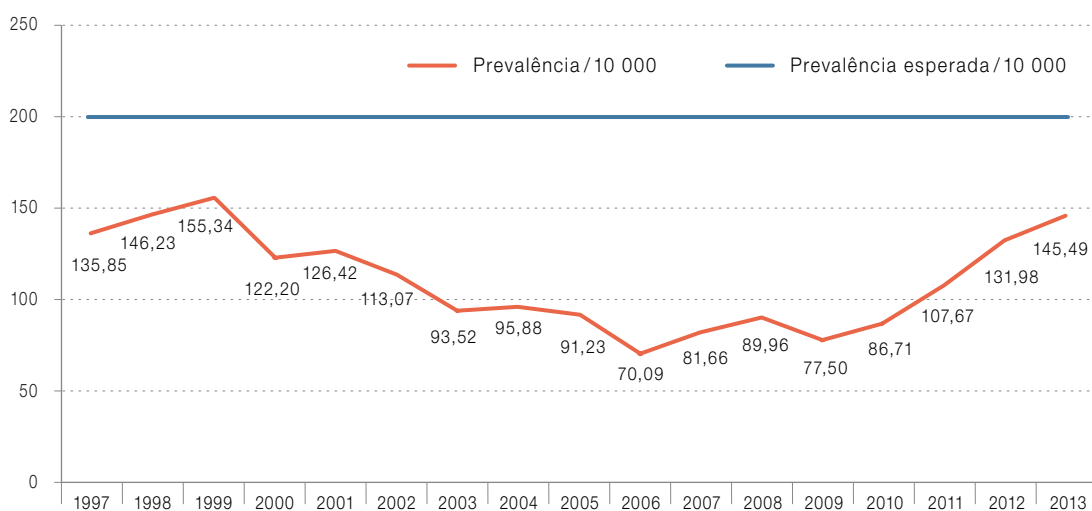


Figura 1 – Evolução anual da prevalência de casos com Anomalias Congénitas enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas, nos anos de 1997 a 2013.

AC o desfecho foi a morte fetal ou o aborto espontâneo, como se observa na [Tabela 2](#).

A identificação de anomalias aconteceu pela primeira vez na fase pré-natal em 54,2% dos casos notificados ([Tabela 3](#)), observando-se, no período agora estudado, um aumento superior a 10% em relação à percentagem de casos diagnosticados na fase pré-natal, nos anos anteriores ⁴.

Foram detetadas AC através da realização de ecografia obstétrica em 48,5% dos registos recebidos. Observou-se também, um aumento da percentagem de notificações em que o primeiro exame alterado foi o rastreio bioquímico (3,5% em 2011-2013 e 0,6% em 2008-2010) ⁴.

Em 64,1% dos casos notificados foi realizada ecografia obstétrica no 1º e no 2º trimestre de gravidez, um aumento significativo em relação aos anos anteriores (17,9% em 2008-2010), que pode representar um maior acesso aos cuidados pré-natais mas, também pode ser reflexo de uma maior qualidade dos dados enviados ao RENAC ([Tabela 3](#)).

Tabela 2 – Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas, de acordo com o tipo de nascimento, local de nascimento, sexo, resultado da gestação e número de indivíduos malformados em cada parto, enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.

Local de nascimento	n	%
Hospital	3427	99,5
Domicílio	5	0,1
Outro	6	0,2
Desconhecido	6	0,2
Total	3444	100

Tipo de nascimento	n	%
Simplex	3290	95,5
Duplo	137	4,0
Triplo	5	0,2
Desconhecido	12	0,3
Total	3444	100

Sexo	n	%
Feminino	1439	41,8
Masculino	1935	56,2
Ambíguo	18	0,5
Desconhecido	52	1,5
Total	3444	100

Resultado da gestação	n	%
Nado-vivo	2507	72,8
Aborto espontâneo	45	1,3
Interrupção de gravidez	832	24,2
Feto-morto	45	1,3
Desconhecido	15	0,4
Total	3444	100

Nº de Fetos/RN com AC	n	%
Gravidez simples	3290	95,5
Gravidez múltipla	133	4,0
<i>Nº malformados: 1</i>	99	3,0
<i>Nº malformados: 2</i>	34	1,0
Desconhecido	21	0,6
Total	3444	100

Tabela 3 – Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas de acordo com momento de identificação da 1ª anomalia, o estado do Feto/RN na identificação da 1ª anomalia, 1º exame pré-natal alterado e realização de estudo morfológico, enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.

Identificação da 1ª Anomalia Congénita	n	%
Diagnóstico pré-natal	1866	54,2
Ao nascer	895	26,0
Até 1 semana de vida	511	14,8
Entre 1 e 4 semanas de vida	118	3,4
Na autópsia	17	0,5
Desconhecido	37	1,1
Total	3444	100

Estado do Feto/RN quando detetada 1ª anomalia	n	%
Vivo	3354	97,4
Morto	57	1,7
Desconhecido	33	0,9
Total	3444	100

Tipo de primeiro exame pré-natal alterado	n	%
Ecografia Idade de Gestação <14 semanas	466	13,5
Ecografia Idade de Gestação 14 - 22 semanas	602	17,5
Ecografia Idade de Gestação > 22 semanas	532	15,5
Ecografia Idade de Gestação desconhecida	68	2,0
Amniocentese / Biópsia de vilosidades	111	3,2
Outros testes positivos	8	0,2
Rastreio bioquímico	122	3,5
Sem resultados alterados	1397	40,6
Desconhecido / Não fez exames	138	4,0
Total	3444	100

Realização de Ecografia Obstétrica	n	%
Realizou no 1ºtrimestre e 2ºtrimestre	2208	64,1
Realizou no 1ºtrimestre mas não no 2ºtrimestre	560	16,3
Realizou no 2ºtrimestre mas não no 1ºtrimestre	136	3,9
Não realizou no 1ºtrimestre nem no 2ºtrimestre	65	1,9
Desconhecido	475	13,8
Total	3444	100

Tabela 4 – Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas, de acordo com realização de colheita de produtos fetais, exame invasivo realizado e resultado do estudo citogenético, enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.

Colheita de produtos fetais	n	%
Não proposta	2067	60,0
Proposta mas recusada	121	3,5
Realizou por idade materna	231	6,7
Realizou por presença de marcador ecográfico	807	23,4
Realizou por rastreio bioquímico positivo	144	4,2
Realizou por outra razão	53	1,6
Desconhecido	21	0,6
Total	3444	100

Cariotipo	n	%
Não realizado	1.686	48,95
Sim, resultado normal	807	23,43
Sim, resultado patológico	656	19,05
Sim, resultado desconhecido	46	1,34
Inconclusivo	10	0,29
Desconhecido	239	6,24
Total	3444	100

Como se pode verificar na [Tabela 4](#), as alterações ecográficas continuam a ser o principal motivo da colheita de produtos fetais (23,4%). No entanto, observou-se uma redução do número de exames invasivos realizados por idade materna – 6,7%, em comparação com 8,6% entre 2000 e 2010 – assim como da percentagem de exames propostos mas recusados pelo casal – 3,5% (2,3% entre 2000 e 2010).

A amniocentese mantém-se como o exame invasivo mais realizado, observando-se porém, um aumento de cerca de 3% na realização da biópsia de vilosidades coriônicas - 8,6% entre 2011 e 2013 e 5,7% entre 2000 e 2010.



3.2 Distribuição dos casos com anomalias congénitas por área geográfica

A distribuição geográfica dos nascimentos com AC para os anos em estudo, de acordo com o

local de residência da grávida durante a gravidez, permite identificar alguns aglomerados de valores elevados. No entanto, considerando os pequenos números em análise, a interpretação destes aglomerados terá que ser complementada com estudos futuros.

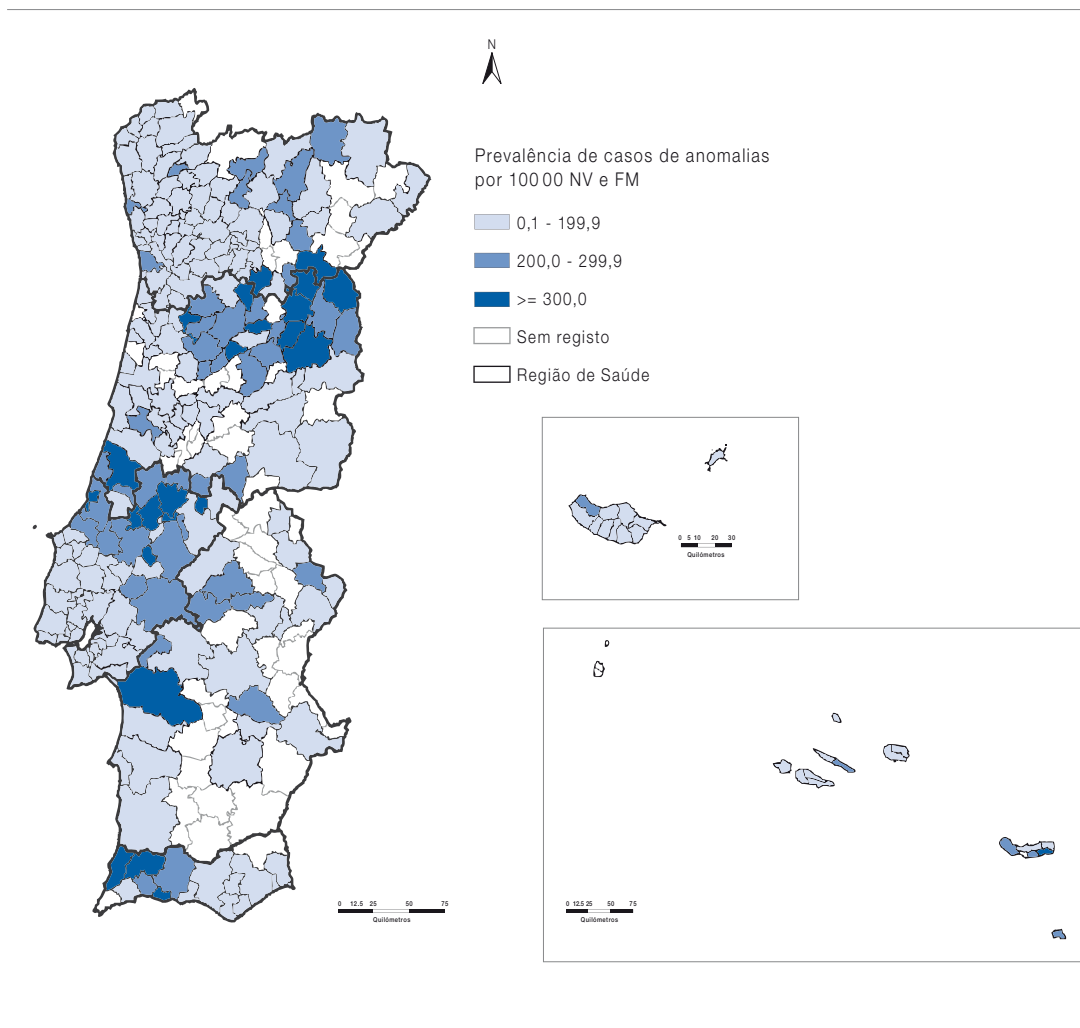


Figura 2 – Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/ 10000 nascimentos) nos concelhos do Continente e das Regiões Autónomas, enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.

3.3 Distribuição dos casos com anomalias congénitas por área geográfica

3.3.1 Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central

Nos 3 anos em estudo observa-se uma prevalência de AC do Sistema Nervoso Central (SNC) de 16,8 casos/10000 nascimentos. Cerca de 73%

dos casos notificados apresentavam múltiplas anomalias, dentro do mesmo grande grupo ou em associação com outros grandes grupos. Em 88% destes casos foi na fase pré-natal que pelo menos uma destas AC foi diagnosticada. A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em 63% dos registos de casos de AC do SNC enviados ao RENAC.

Tabela 5 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central por 10000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos casos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.

Sistema Nervoso Central			
	n	%	Prevalência/10000
Q00 - Q07 - Sistema Nervoso Central	453		16,8
Q00 - Anencefalia e similares	50	11,0	1,8
Q01 - Encefalocelo	12	2,7	0,4
Q02 - Microcefalia	26	5,7	1,0
Q03 - Hidrocefalia congénita	77	17	2,8
Q04 - Outras AC do Cérebro	159	35,1	5,9
Q05 - Espinha Bífida	59	13,0	2,2
Q06 - Outras AC da medula espinal	7	1,5	0,3
Q07 - Outra AC do SNC	63	14	2,3
Isolada	121	26,7	
Múltipla	332	73,3	
Q00 - Q07 - Sistema Nervoso Central sem Anomalias Cromossómicas	413		15,3

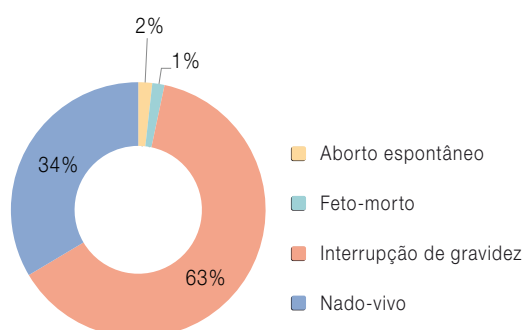


Figura 3 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central, de acordo com resultado da gestação, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013.

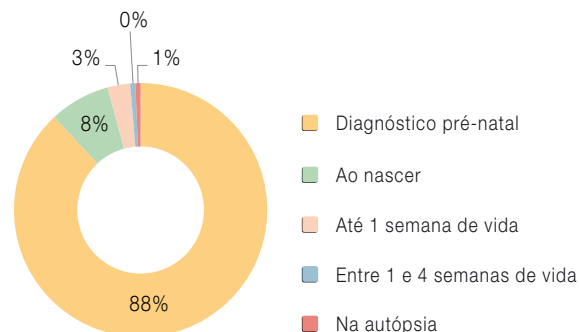


Figura 4 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013.

3.3.2 Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face e Pescoço

Entre 2011 e 2013 a prevalência das AC do grupo nosológico “olho, ouvido, face e pescoço” foi de 11,4 casos/10000 nascimentos. Nos casos notifi-

cados, 88,6% tinham múltiplas anomalias, dentro do mesmo grande grupo ou em associação com outros grandes grupos. Em 39,7% das notificações, estas AC foram detetadas ao nascer e em 50,8% foram detetadas na fase pré-natal.

Tabela 6 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face e Pescoço por 10000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos casos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.

Olhos, ouvido, face e pescoço			
	n	%	Prevalência/10000
Q10 – Q18 - Olhos, ouvido, face, pescoço	307		11,4
Q10 - AC pálpebras, aparelho lacrimal e orbita	12	4,0	0,4
Q11 - Anoftalmia, microftalmia, macroftalmia	17	5,5	0,6
Q12 - AC do cristalino	8	2,6	0,3
Q13 - AC da câmara anterior do olho	10	3,3	0,4
Q14 - AC da câmara posterior do olho	10	3,3	0,4
Q15 - Outra AC do olho	15	4,9	0,5
Q16 - AC ouvido com compromisso da audição	22	7,2	0,8
Q17 - Outra AC do pavilhão auricular	71	23,0	2,6
Q18 - Outra AC da face e do pescoço	48	15,6	1,8
D18 - Higroma quístico	32	10,4	1,2
K07 - Micrognatismo	62	20,2	2,3
Isolada	35	11,4	
Múltipla	272	88,6	
Q10 – Q18 - Olhos, ouvido, face, pescoço sem Anomalias Cromossômicas	274		10,1

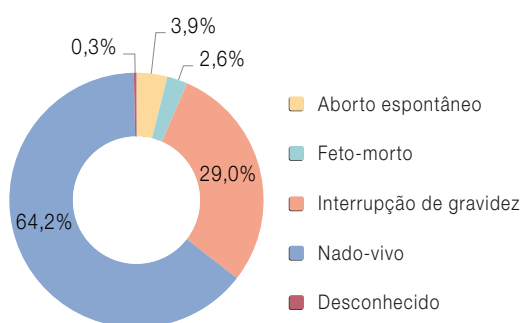


Figura 5 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Olho, ouvido, face e pescoço, de acordo com resultado da gestação, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013.

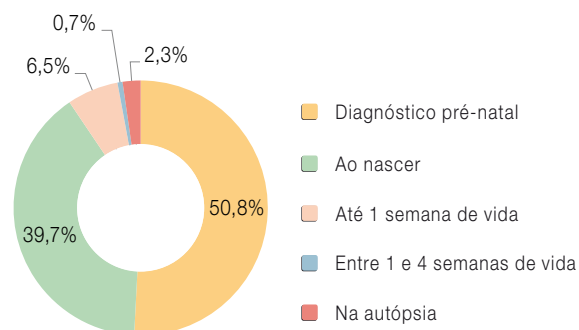


Figura 6 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Olho, ouvido, face e pescoço, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013.

3.3.3 Anomalias Congénitas do Aparelho Circulatório

As anomalias do aparelho circulatório mantêm-se como as mais frequentemente reportadas ao RENAC com uma prevalência de 63,6 de casos/10000 nascimentos para o total dos anos em estudo. A gravidez terminou com o nascimen-

to de uma criança viva em 81,7% dos registos enviados ao RENAC. Apresentavam múltiplas anomalias, dentro do mesmo grande grupo ou em associação com outros grandes grupos, 75,3% dos casos notificados. Em 40,8% destes casos foi na fase pré-natal que pelo menos uma destas AC foi diagnosticada.

Tabela 7 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho circulatório por 10000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos casos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.

Aparelho Circulatório			
	n	%	Prevalência/10000
Q20-Q28 - Aparelho Circulatório	1719		63,6
Q20 - AC câmaras e comunicações cardíacas	114	6,6	4,2
Q21 - AC dos septos cardíacos	1010	58,8	37,4
Q22 - AC válvulas pulmonar e tricúspide	109	6,3	4,0
Q23 - AC válvulas aórtica e mitral	86	5	3,2
Q24 - Outras AC do coração	33	1,9	1,2
Q25 - AC das grandes artérias	239	13,9	8,8
Q26 - AC das grandes veias	32	1,9	1,9
Q27 - AC do sistema vascular periférico	48	2,8	1,8
Q28 - Outras AC do aparelho circulatório	12	0,7	0,4
P83 - Hidropsis fetalís	36	2,1	1,3
Isolada	425	24,7	
Múltipla	1294	75,3	
Q20-Q28 - Aparelho Circulatório sem Anomalias Cromossómicas	1511		55,9

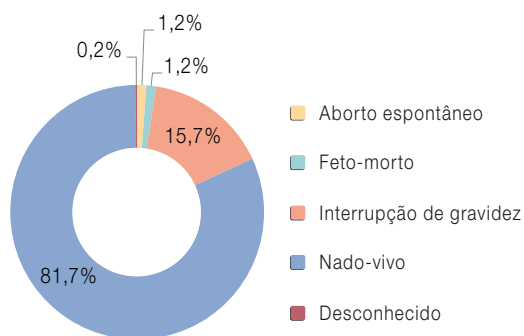


Figura 7 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho circulatório, de acordo com resultado da gestação, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013.

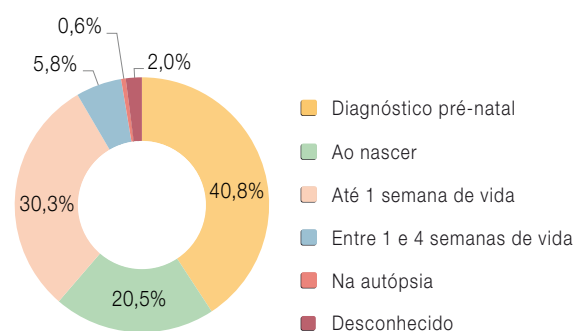


Figura 8 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho circulatório, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013.

3.3.4 Anomalias Congénitas do Aparelho Respiratório

As anomalias do aparelho respiratório mantêm-se como as menos frequentemente reportadas ao RENAC, com uma prevalência de 4,5 casos/10000 nascimentos, para os anos em estudo. Nos casos notificados entre 2011 e 2013,

70,5% apresentavam múltiplas anomalias, dentro do mesmo grande grupo ou em associação com AC de outros grandes grupos. Em 70,5% destes casos foi na fase pré-natal que pelo menos uma destas AC foi diagnosticada. A gestação terminou com o nascimento de uma criança viva em 63,1% dos registos enviados ao RENAC.

Tabela 8 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório por 10000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos casos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.

Aparelho Respiratório			
	n	%	Prevalência/10000
Q30 - Q34 - Aparelho respiratório	122		4,5
Q30 - AC do nariz	21	17,2	0,8
Q31 - AC da laringe	17	14	0,6
Q32 - AC da traqueia e dos brônquios	7	5,7	0,3
Q33 - AC do pulmão	73	59,8	2,7
Q34 - Outras AC do aparelho respiratório	4	3,3	0,1
Isolada	36	29,5	
Múltipla	86	70,5	
Q30 - Q34 - Aparelho respiratório sem Anomalias Cromossómicas	106		3,9

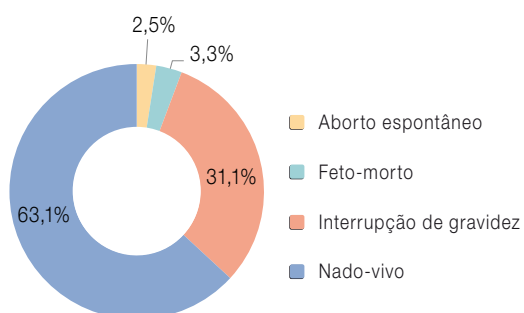


Figura 9 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório, de acordo com resultado da gestação, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013.

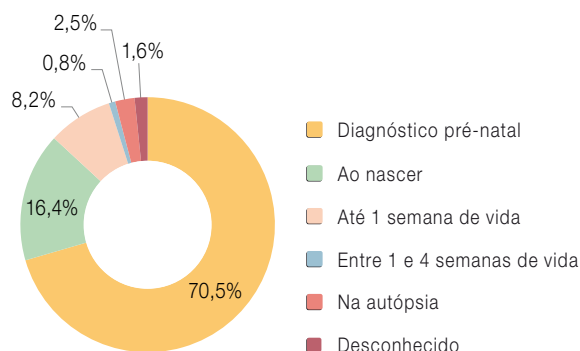


Figura 10 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013.

3.3.5 Fenda Labial e Fenda Palatina

Nos 3 anos em estudo observa-se uma prevalência de AC do grupo da Fenda Labial e/ou Fenda do Palato de 6,2 casos/10000 nascimentos. Em 52,1% dos casos notificados foram diagnosticadas múltiplas anomalias, dentro do mesmo grande grupo ou em associação com

outros grandes grupos. Em 51,5% das notificações deste grande grupo, foi na fase pré-natal que pelo menos uma das AC foi diagnosticada. A gestação terminou com o nascimento de uma criança viva em 80,8% dos registos enviados ao RENAC.

Tabela 9 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do grupo da Fenda Labial e/ou Fenda do Palato, por 10000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos casos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.

Fenda labial e fenda palatina			
	n	%	Prevalência/10000
Q35-Q37 - Fenda labial e Fenda palatina	167		6,2
Q35 - Fenda palatina	91	54,5	3,4
Q36 - Fenda labial	26	15,6	1,0
Q37 - Fenda labial com fenda palatina	50	29,9	1,8
Isolada	80	47,9	
Múltipla	87	52,1	
Q35-Q37 - Fenda labial e Fenda palatina sem Anomalias Cromossómicas	150		5,5

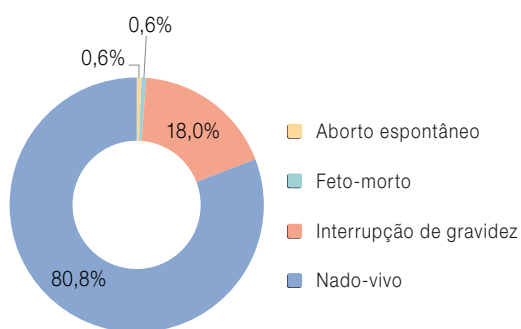


Figura 11 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do grupo da Fenda Labial e/ou Fenda do Palato, de acordo com resultado da gestação, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013.

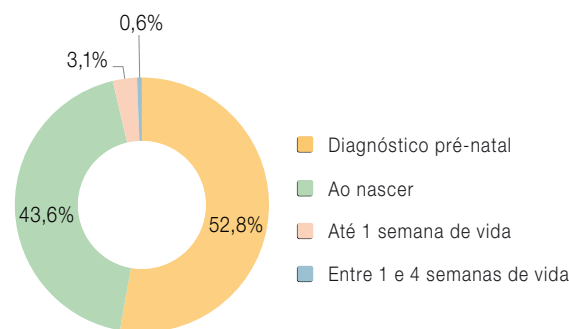


Figura 12 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas da Fenda Labial e/ou Fenda do Palato, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013.

3.3.6 Anomalias Congénitas do Aparelho Digestivo

As anomalias do aparelho digestivo apresentam uma prevalência de 11,9 casos/10000 nascimentos nos anos em estudo. Em 67,3% das notificações recebidas observou-se a presença

de múltiplas anomalias, sendo pelo menos uma delas detetada na fase pré-natal em 54,8% dos casos. A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em cerca de 80% dos registos recebidos pelo RENAC.

Tabela 10 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo por 10000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos casos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.

Aparelho digestivo			
	n	%	Prevalência/10000
Q38 - Q45 - Outras AC do aparelho digestivo	321		11,9
Q38 - Outras AC da língua, boca e faringe	20	6,2	0,7
Q39 - AC do esófago	68	21,2	2,5
Q40 - Outras AC aparelho digestivo superior	13	4,0	0,5
Q41 - Ausência, atresia, estenose intestino delgado	43	13,4	1,6
Q42 - Ausência, atresia, estenose do cólon	67	20,9	2,5
Q43 - Outra AC do intestino	72	22,4	2,7
Q44 - AC vesícula biliar, vias biliares e fígado	20	6,2	0,7
Q45 - Outras AC aparelho digestivo	14	4,4	0,5
P75 - Ileon meconial	4	1,3	0,2
Isolada	105	32,7	
Múltipla	216	67,3	
Q38 - Q45 - Outras AC do aparelho digestivo sem Anomalias Cromossómicas	300		11,1

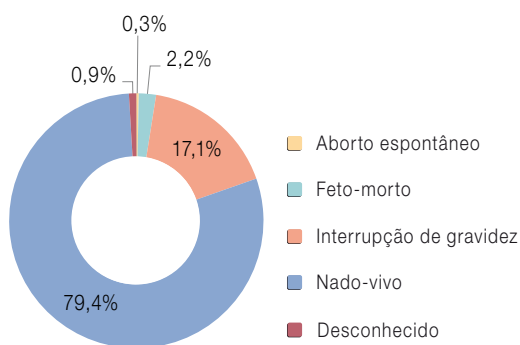


Figura 13 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo, de acordo com resultado da gestação, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013.

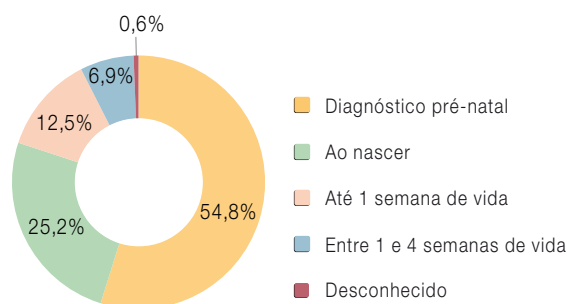


Figura 14 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013.

3.3.7 Anomalias Congénitas do Aparelho Genital

As anomalias do aparelho genital apresentam uma prevalência de 11,0 casos/10000 nascimentos para o total dos anos em estudo. Em 52% dos casos notificados observou-se a presença

de múltiplas anomalias, tendo pelo menos uma delas sido detetada ao nascer em 53,4% dos casos. A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em 84,9% dos registos enviados ao RENAC.

Tabela 11 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho genital por 10000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos casos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.

Aparelho genital			
	n	%	Prevalência/10000
Q50 - Q56 - AC dos órgãos genitais	298		11,0
Q50 - AC ovários e trompas de Falópio	12	4,0	0,4
Q51 - AC do útero e do colo do útero	7	2,4	0,3
Q52 - Outras AC órgãos genitais femininos	21	7,1	0,8
Q53 - Testículo não descido	57	19,1	2,1
Q54 - Hipospadias	152	51,0	5,6
Q55 - Outras AC órgãos genitais masculinos	31	10,4	1,2
Q56 - Sexo indeterminado	18	6,0	0,7
Isolada	143	48,0	
Múltipla	155	52,0	
Q50 - Q56 - AC dos órgãos genitais sem Anomalias Cromossómica	284		10,5

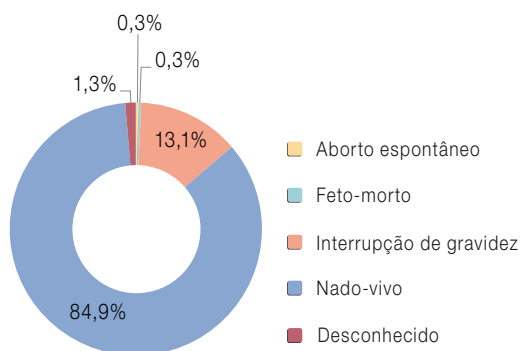


Figura 15 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho genital de acordo com resultado da gestação, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013.

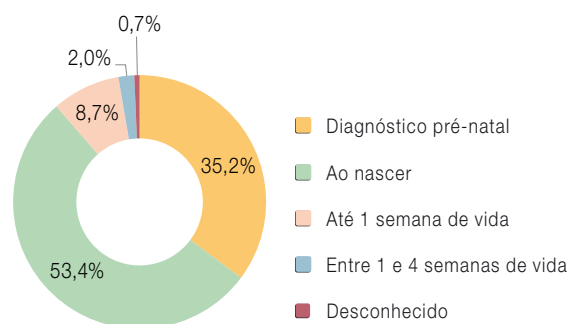


Figura 16 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho genital, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013.

3.3.8 Anomalias Congénitas do Aparelho Urinário

As AC do aparelho urinário são das mais frequentes com uma prevalência de 25,6 casos/10000 nascimentos para os anos em estudo. Dentro deste grande grupo, verifica-se que o conjunto de anomalias mais observadas se insere no

grupo das lesões obstrutivas, com uma prevalência de 14,1 casos/10000 nascimentos. Em cerca de 92% das notificações recebidas, foi na fase pré-natal que pelo menos uma destas anomalias foi detetada. A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em 76% dos casos enviados ao RENAC.

Tabela 12 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho urinário por 10000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos casos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.

Aparelho urinário			
	n	%	Prevalência/10000
Q60 - Q64 - Aparelho Urinário	691		25,6
Q60 - Agenesia renal e outras reduções do rim	106	15,3	3,9
Q61 - Doença quística do rim	104	15,1	3,8
Q62 - AC obstrutivas bacinete e AC do ureter	381	55,1	14,1
Q63 - Outras AC do rim	37	5,4	1,4
Q64 - AC do aparelho urinário	63	9,1	2,3
Isolada	306	44,3	
Múltipla	385	55,7	
Q60 - Q64 - Aparelho Urinário sem Anomalias Cromossómica	669		24,7

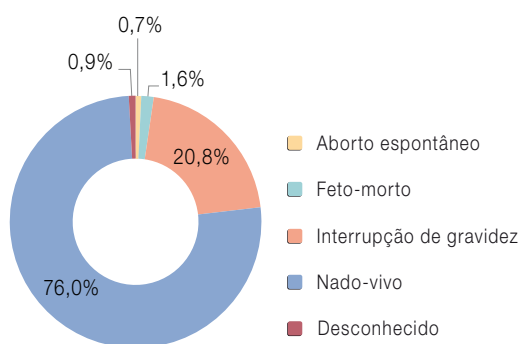


Figura 17 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho urinário de acordo com resultado da gestação, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013.

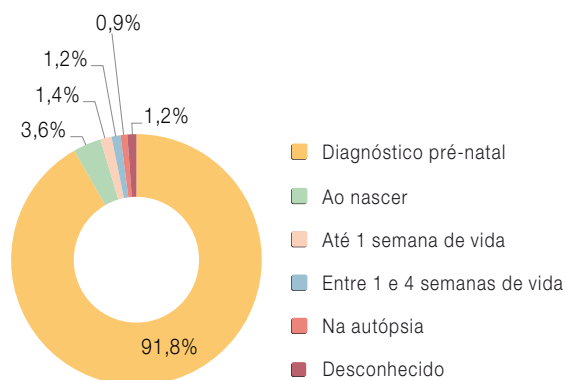


Figura 18 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho urinário, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013.

3.3.9 Anomalias Congénitas e Deformações do Sistema Músculo-esquelético

As anomalias congénitas e as deformações do sistema músculo-esquelético são o segundo grupo mais reportado ao RENAC e entre 2011 e 2013 a prevalência destas AC foi de 36,6

casos/10000 nascimentos. Em 61,9% dos casos notificados observou-se a presença de múltiplas anomalias, dentro do mesmo grande grupo ou em associação com outros grandes grupos. A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em 72% dos casos enviados ao RENAC.

Tabela 13 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas e Deformações do Sistema Músculo-esquelético por 10000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos casos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.

Deformações do Sistema Músculo-esquelético			
	n	%	Prevalência/10000
Q65 - Q79 - AC e deformações osteomusculares	990		36,6
Q65 - AC da anca	107	10,8	4,0
Q66 - Deformações congénitas do pé	214	21,7	7,9
Q67 - Deformações da cabeça, face, coluna, tórax	46	4,7	1,7
Q68 - Outras deformações osteomusculares	44	4,4	1,6
Q69 - Polidactília	126	12,7	4,7
Q70 - Sindactília	79	8	2,9
Q71 - Anomalias redução membro superior	78	7,9	3,0
Q72 - Anomalias redução membro inferior	23	2,3	0,8
Q73 - Defeitos redução membro não especificado	4	0,4	0,2
Q74 - Outras AC dos membros	40	4,0	1,5
Q75 - Outras AC dos ossos do crânio e da face	33	3,3	1,2
Q76 - AC coluna vertebral e ossos do torax	30	3,1	1,1
Q77 - Osteocondrodisplasia ossos longos e coluna	14	1,4	0,5
Q78 - Outras osteocondrodisplasias	5	0,5	0,2
Q79 - AC sistema osteomuscular não classificadas	138	13,9	5,1
K40 - Hérnia inguinal	6	0,6	0,2
K42 - Hérnia umbilical	3	0,3	0,1
Isolada	377	38,1	
Múltipla	613	61,9	
Q65 - Q79 - AC e deformações osteomusculares sem Anomalias Cromossómicas	936		34,6

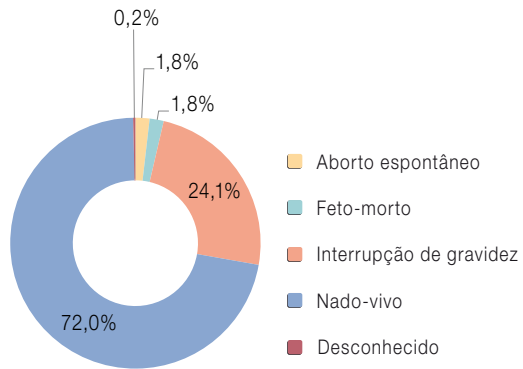


Figura 19 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas e Deformações do sistema músculo-esquelético de acordo com resultado da gestação, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013.

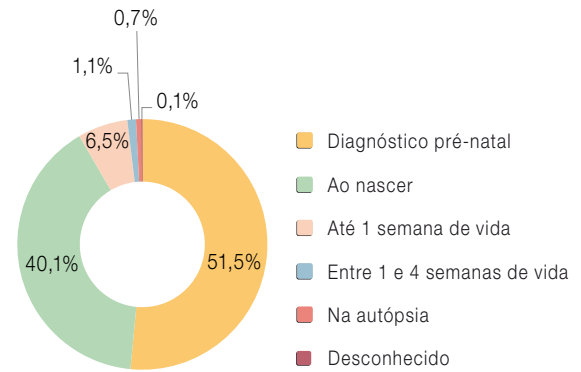


Figura 20 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas e Deformações do sistema músculo-esquelético, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013.

3.3.10 Outras Anomalias Congénitas

No grupo da CID 10 denominado “Outras anomalias congénitas”, onde se inserem as síndromes genéticas, observou-se uma prevalência de 6,6 casos/10000 nascimentos, para os anos em estudo. Em 73,6% das notificações foi registado

o nascimento de uma criança viva, tendo 43,3% das AC sido diagnosticadas na fase pré-natal e em 42,1% dos casos ao nascer. Foram notificadas múltiplas AC em 52,3% dos casos enviados ao RENAC.

Tabela 14 – Número total e prevalência de Outras Anomalias Congénitas por 10000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos casos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.

Outras Anomalias Congénitas			
	n	%	Prevalência/10000
Q60 - Q64 - Outras Anomalias Congénitas	178		6,6
Q80 - Ictiose congénita	5	2,8	0,2
Q81 - Epidermólise bolhosa	3	1,7	0,1
Q82 - Outras AC da pele	28	15,7	1,0
Q83 - AC da mama	2	1,1	0,1
Q84 - Outras AC do tegumento	19	10,7	0,7
Q85 - Outras facomatoses	4	2,3	0,2
Q86 - AC por causas exógenas	3	1,7	0,1
Q87 - Outras síndromes com AC	51	28,7	1,9
Q89 - Outras AC	49	27,5	1,8
C41 - Teratoma sacrococcigeo	2	1,1	0,1
C49 - Teratoma cervical	5	2,8	0,2
D82 - Síndrome Di George	7	3,9	0,3
Isolada	85	47,7	
Múltipla	93	52,3	
Q80 - Q89 - Outras Anomalias Congénitas sem Anomalias Cromossómicas	171		6,3

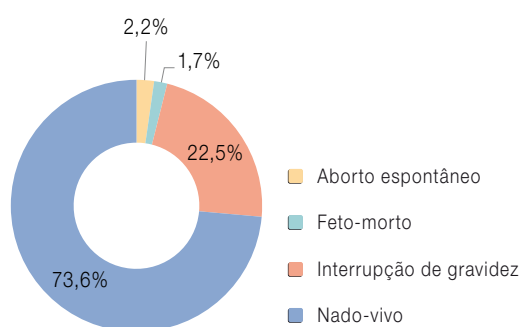


Figura 21 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Outras Anomalias Congénitas de acordo com resultado da gestação, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013.

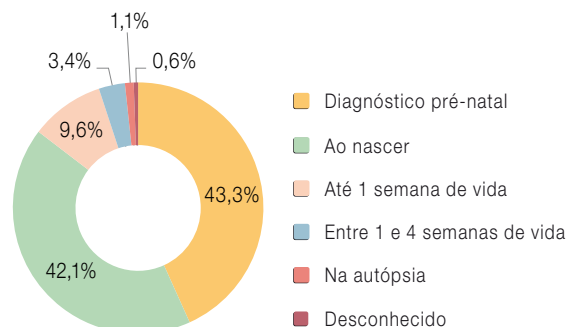


Figura 22 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Outras Anomalias Congénitas, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013.

3.3.11 Anomalias cromossómicas não classificadas em outro local

A prevalência de notificações com anomalias cromossómicas foi de 25,8 casos/10000 nascimentos. Em 65,1% dos registos enviados ao

RENAC, os pais optaram pela interrupção médica da gravidez sempre que o feto era portador de uma anomalia deste grande grupo. Estas patologias foram detetadas na fase pré-natal em cerca de 84% das notificações recebidas.

Tabela 15 – Número total e prevalência de Anomalias Cromossómicas por 10000 nascimentos, de acordo com CID 10, nos casos enviados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2013.

Anomalias cromossómicas			
	n	%	Prevalência/10000
Q90 - Q99- Anomalias cromossómicas	697		25,8
Q90 - Síndrome de Down	371	53,2	13,7
Q91 - Síndrome de Edwards e Patau	133	19,1	4,9
Q92 - Outras trissomias e trissomias parciais	61	8,7	2,3
Q93 - Monossomias e deleções dos autossomas	37	5,3	1,4
Q95 - Rearranjos equilibrados e marcadores	22	3,2	0,8
Q96 - Síndrome de Turner	40	5,7	1,5
Q97 - Outras AC cromossomas sexuais femininos	4	0,6	0,2
Q98 - Outras AC cromossomas sexuais masculinos	18	2,6	0,7
Q99 - Outras anomalias dos cromossomas	11	1,6	0,4
Isolada	465	66,7	
Múltipla	232	33,3	

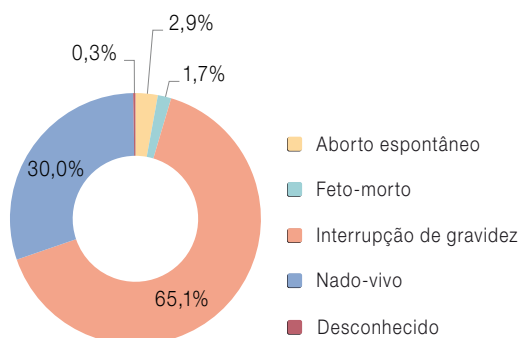


Figura 23 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Cromossómicas de acordo com resultado da gestação, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013.

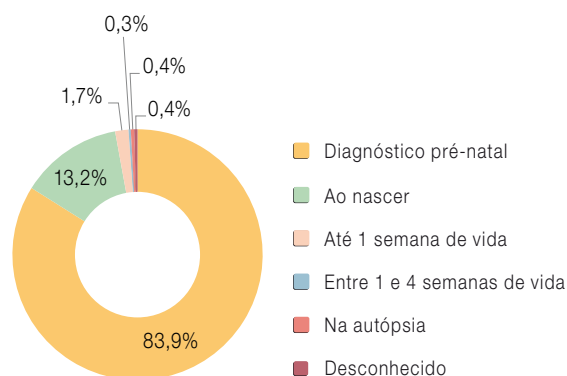


Figura 24 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Cromossómicas, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2011 e 2013.

A destacar

- O aumento da prevalência de AC nos anos em estudo, muito provavelmente reflexo do aumento de notificações recebidas, mercê do esforço de todos os colegas que têm colaborado com o RENAC nestes anos.
- Observou-se um aumento da percentagem de deteção de AC na fase pré-natal, em comparação com anos anteriores, o que mostra o bom desempenho dos centros de diagnóstico pré-natal.
- Entre os anos 2011 a 2013, as cardiopatias congénitas continuam a constituir o grupo de AC mais prevalente (63,6 casos/10000 nascimentos) seguido do grupo das anomalias do sistema músculo-esquelético (36,6 casos/10000 nascimentos). Também se evidenciam com frequências elevadas, as anomalias cromossómicas e as AC do sistema urinário (cerca de 25 casos por 10000 nascimentos para cada grupo).
- A interrupção médica da gravidez foi a opção mais escolhida quando, através das técnicas de diagnóstico pré-natal, foram detetadas anomalias cromossómicas (65,1%) ou AC do SNC (63%). Nestes grandes grupos, também se verificaram as percentagens mais elevadas de casos detetados na fase pré-natal, respetivamente, e 83,9%.
- Segundo os dados enviados ao RENAC, as técnicas de diagnóstico pré-natal permitiram detetar, durante a gestação, 91,8% das AC do sistema urinário, 88,0% das anomalias cromossómicas, 84,9% das patologias do aparelho genital e 80,8% das patologias do grupo das fendas labiais e/ou do palato.
- No grande grupo das AC do aparelho genital verificou-se a maior percentagem de anomalias detetadas ao nascer (53,4%), e no grupo das cardiopatias cerca de 30% da patologia foi diagnosticada durante a 1ª semana de vida do recém-nascido.
- A distribuição geográfica dos nascimentos com AC para os anos em estudo, permite identificar alguns aglomerados de valores elevados. No entanto, a interpretação destes aglomerados terá que ser complementada com estudos futuros.



④ Referências bibliográficas

1. Departamento de epidemiologia. RENAC: 20 anos de vigilância epidemiológica em Portugal
www.insa.pt/sites/INSA/Portugues/AreasCientificas/Epidemiologia/Unidades/UnInstrObser/Paginas/RENAC20anos.aspx
2. Ministério da Saúde. Direção-Geral da Saúde. Circular Informativa nº4/DSSP de 30.01.1996. Registo Nacional de Anomalias Congénitas.
3. Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP, Departamento de Epidemiologia
<http://repositorio.insa.pt/>
4. Braz, Paula; Machado, Ausenda; Roquette, Rita; Dias, Carlos Matias. Registo Nacional de Anomalias Congénitas: relatório de 2000-2010: 11 anos de vigilância em Portugal. Departamento de Epidemiologia, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, 2015
<http://hdl.handle.net/10400.18/2575>







Instituto **Nacional de Saúde**
Doutor Ricardo Jorge

Colabore connosco

Registo Nacional de Anomalias Congénitas

Tel.: (+351) 217 526 492 /91

E-mail: carlos.dias@insa.min-saude.pt

E-mail: paula.braz@insa.min-saude.pt

E-mail: ausenda.machado@min-saude.pt

_Departamento de Epidemiologia

Instituto Nacional de Saúde *Doutor Ricardo Jorge*

Av. Padre Cruz, 1649-016 Lisboa, Portugal

Tel.: (+351) 217 526 404