

_titulo:

Registo Nacional de Anomalias Congénitas

_subtítulo:

Relatório 2016–2017

_edição:

INSA, IP

_autores:

Departamento de Epidemiologia

Paula Braz, Ausenda Machado, Rita Roquette, Carlos Matias Dias

_local / data:

Lisboa

Dezembro 2020



Instituto **Nacional de Saúde**
Doutor Ricardo Jorge



Catálogo na publicação:

PORTUGAL. Ministério da Saúde. Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP
Registo Nacional de Anomalias Congénitas: relatório 2016-2017 / Paula Braz, Ausenda Machado, Rita Roquette, Carlos Matias Dias.
- Lisboa : Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP, 2020. - 70 p. : il.

ISBN: 978-989-8794-77-2 (*online*)

© Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP 2020

Título: Registo Nacional de Anomalias Congénitas: relatório 2016-2019

Autores: Paula Braz, Ausenda Machado, Rita Roquette, 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

Lisboa, dezembro de 2020.

Relatório elaborado em dezembro de 2019.

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



RENAC



Registo Nacional de
Anomalias Congénitas

→ Instituto Nacional de Saúde
Doutor Ricardo Jorge

_título:

Registo Nacional de Anomalias Congénitas

_subtítulo:

Relatório 2016–2017

_edição:
INSA, IP

_autores:

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

_local / data:
Lisboa
Dezembro 2020



Registo Nacional de Anomalias Congénitas – Centros que notificaram casos nascidos em 2016 e 2017 até outubro de 2019

- **Centro: Abrantes**
Dra. Estela Sousa – Centro Hospitalar Médio Tejo, EPE – Serviço de Obstetrícia
- **Centro: Almada**
Dra. Maria Margarida Cabral – Hospital Garcia de Orta – Serviço de Pediatria
Dra. Antónia Santos – Hospital Garcia de Orta – Serviço de Obstetrícia
- **Centro: Amadora**
Dra. Benvinda Morais – Hospital Doutor Fernando da Fonseca – Serviço de Pediatria e Neonatologia
- **Centro: Barreiro**
Dra. Inês Marques e Equipa de Enfermagem do Serviço de Obstetrícia – Centro Hospitalar Barreiro Montijo – Serviço de Pediatria
- **Centro: Beja**
Dra. Sónia Garcês – Unidade Local de Saúde do Baixo Alentejo, EPE – Serviço de Pediatria
- **Centro: Bissaya Barreto**
Dra. Eulália Galhano, Enf^a Cristina Pita, Dr. Miguel Branco – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE – Maternidade Bissaya Barreto – Serviço Obstetrícia B
Dra. Lina Ramos – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE – Maternidade Bissaya Barreto – Serviço de Neonatologia
- **Centro: Braga**
Dra. Alexandra Cadilhe e Enf^a. Ludovina Barreiros – Hospital de S. Marcos – Serviço de Obstetrícia, Unidade de Diagnóstico Pré-Natal
- **Centro: Caldas da Rainha**
Dra. Anabela Bicho – Centro Hospitalar do Oeste – Hospital das Caldas da Rainha – Serviço de Pediatria
Dr. Eduardo Batista – Centro Hospitalar do Oeste – Hospital das Caldas da Rainha – Serviço de Obstetrícia
- **Centro: Cascais**
Dra. Maria del Rosário Sossai – Hospital de Cascais Dr. José De Almeida – Serviço de Pediatria
- **Centro: Castelo Branco**
Dra. Almerinda Silva – Hospital Amato Lusitano – Serviço de Pediatria
- **Centro: Covilhã**
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
- **Centro: CUF Descobertas**
Dra. Ana Rodrigues – Hospital CUF Descobertas – Unidade de Neonatologia
- **Centro: CUF Porto**
Dra. Gabriela Vasconcellos e Dra. Dulce Oliveira – Hospital CUF Porto – Unidade de Neonatologia

- **Centro: Daniel de Matos**
Dra. Sofia Franco, Dra. Filomena Coelho e Dra. Helena Gonçalves – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE – Maternidade Daniel de Matos – Serviço Obstetrícia A
Dra. Ana Silva – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE – Maternidade Daniel de Matos – Serviço Pediatria A
- **Centro: Estefânia**
Dr. Daniel Virella – Hospital D. Estefânia – Unidade Cuidados Intensivos Neonatais
- **Centro: Évora**
Dra. Sónia Antunes – Hospital Do Espírito Santo, EPE – Serviço De Pediatria
- **Centro: Faro**
Dra. Ângela Ferreira – Centro Hospitalar do Algarve – Hospital de Faro – Serviço de Obstetrícia
Dra. Claudia Calado – Centro Hospitalar do Algarve – Hospital de Faro – Serviço de Pediatria
- **Centro: Feira**
Dra. Raquel Maciel – Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga – Serviço de Obstetrícia.
- **Centro: Guarda**
Enfª Nélia Faria e Dr. António Mendes – Unidade Local de Saúde da Guarda, EPE – Serviço de Pediatria/Neonatologia
- **Centro: Guimarães**
Dra. Georgina Monteiro – Centro Hospitalar do Alto Ave – Hospital Sª da Oliveira – Serviço de Neonatologia
Dra. Adosinda Rosmaninho – Centro Hospitalar do Alto Ave – Hospital Sª da Oliveira – S. de Obstetrícia
- **Centro: Hospital da Luz**
Dra. Manuela Escumalha – Hospital da Luz – Unidade de Neonatologia
- **Centro: HPP Lusíadas**
Dr. Pedro Vieira da Silva – HPP – Lusíadas – Unidade de Neonatologia
- **Centro: Júlio Diniz**
Dra. Maria Céu Mota – Centro Hospitalar do Porto – Maternidade Júlio Dinis – Cuidados Intensivos Neonatais e Pediátricos
Dra. Andrea Lebre – Centro Hospitalar do Porto – Maternidade Júlio Dinis – Serviço Obstetrícia
- **Centro: Leiria**
Dr. João do Agro – Hospital Santo André – Serviço de Pediatria
- **Centro: Loures**
Dra. Fernanda Melo – Hospital Beatriz Ângelo – Serviço de Neonatologia
Dra. Mariana Torgal – Hospital Beatriz Ângelo – Serviço de Obstetrícia/Diagnóstico Pré-natal
- **Centro: MAC**
Dra. Helena Ramos – Maternidade Alfredo da Costa – Serviço Pediatria
- **Centro: Matosinhos**
Dra. Paula Noite – Unidade Local de Saúde de Matosinhos – Hospital Pedro Hispano – Serviço de Neonatologia
Dra. Fátima Soares – Unidade Local de Saúde de Matosinhos – Hospital Pedro Hispano – Serviço de Obstetrícia/Diagnóstico Pré-natal

- **Centro: Ponta Delgada**
Dra. Maria Fernanda Gomes – Hospital do Divino Espírito Santo – Serviço de Pediatria – Unidade Neonatologia
Dr. André Forjaz de Sampaio – Hospital do Divino Espírito Santo – Serviço de Obstetrícia
- **Centro: Portalegre**
Dra. Maria do Céu Novaz – Hospital Doutor José Maria Grande – Serviço de Pediatria
- **Centro: Portimão**
Dra. Angelina Calado – Centro Hospitalar Universitário do Algarve – Hospital de Portimão – Serviço de Pediatria
Dra. Paula Moniz e Dra. Flávia Vicente – Centro Hospitalar Universitário do Algarve – Hospital de Portimão – Serviço de Obstetrícia
- **Centro: Póvoa Varzim/Vila do Conde**
Dra. Conceição Casanova – Centro Hospitalar Povoas Varzim – Vila do Conde – Unidade Póvoa do Varzim – Serviço de Pediatria
Dra. Adelaide Cubal – Centro Hospitalar Povoas Varzim – Vila do Conde – Serviço de Obstetrícia
- **Centro: S. Francisco Xavier**
Dra. Constança Pinto – Centro Hospitalar Lisboa Ocidental – Unidade de Neonatologia
Dra. Rita Mamede – Centro Hospitalar Lisboa Ocidental – Serviço de Obstetrícia
- **Centro: S. João**
Dra. Carla Ramalho – Centro Hospitalar S. João – Hospital S. João – Serviço de Obstetrícia
Dra. Manuela Rodrigues – Centro Hospitalar S. João – Hospital S. João – Serviço de Pediatria
- **Centro: SAMS**
Dra. Paula Caetano – Hospital do SAMS – Serviço de Obstetrícia
Dra. Antónia Almeida e Enf^a. Paula Vicente – Hospital do SAMS – Serviço de Neonatologia
- **Centro: Santarém**
Dr. José Lima Delgado e Dra. Cristina Martins – Hospital Distrital de Santarém – Serviço de Obstetrícia
Dra. Isabel Santa Marta – Hospital Distrital de Santarém – Serviço de Pediatria
- **Centro: Setúbal**
Dr. Vítor 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
- **Centro: Santa Maria**
Dra. Juliette Dupont – Hospital de Sta. Maria – Serviço de Genética
- **Centro: Tâmega e Sousa**
Dr. Virgílio Oliveira – Centro Hospitalar Tâmega e Sousa, EPE – Hospital Padre Américo – Serviço de Pediatria
- **Centro: Viana Castelo**
Dra. Carla Dias – Unidade Local Saúde Alto Minho – Hospital de Santa Luzia – Serviço de Pediatria
- **Centro: Vila Franca de Xira**
Dra. Alexandra Neto Carvalho – Hospital Vila Franca de Xira – Serviço de Neonatologia

- **Centro: Vila Nova Famalicão**

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

- **Centro: Vila Nova Gaia**

Dra. Márcia 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

- **Centro: Vila Real**

Dr. Juan Calviño Cabezas – Centro Hospitalar Trás-Os-Montes e Alto Douro – H D. Luís I – Serviço de Pediatria;

- **Centro: Viseu**

Dra. Isabel Andrade – Centro Hospitalar Tondela Viseu – Serviço de Pediatria

Dra. Isabel Cerveira – Centro Hospitalar Tondela Viseu – Serviço de Obstetrícia

Índice

Índice de tabelas	8
Índice de figuras	9
Lista de abreviaturas e siglas	14
1 Introdução	15
2 Materiais e métodos	19
2.1 Dados	21
2.2 Definições	21
2.3 Validação de dados	22
2.4 Ética e deontologia	22
2.5 Análise Estatística	22
2.6 Mapeamento da distribuição geográfica e análise espacial do número total de casos de Anomalias Congénitas	22
2.7 Indicadores nacionais de Saúde Pública	23
3 Resultados	25
3.1 Características gerais dos casos com Anomalias Congénitas	27
3.2 Distribuição dos casos com Anomalias Congénitas por área geográfica	30
3.3 Distribuição da prevalência de Anomalias Congénitas por grande grupo de anomalias	32
3.3.1 Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central	32
3.3.2 Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face e Pescoço	33
3.3.3 Anomalias Cardíacas	35
3.3.4 Anomalias Congénitas do Aparelho Respiratório	36
3.3.5 Fenda Labial e Fenda Palatina	37
3.3.6 Anomalias Congénitas do Aparelho Digestivo	38
3.3.7 Anomalias Congénitas do Aparelho Genital	40
3.3.8 Anomalias Congénitas do Aparelho Urinário	41
3.3.9 Anomalias Congénitas e Deformações do Sistema Músculo-esquelético	43
3.3.10 Outras Anomalias Congénitas	44
3.3.11 Anomalias cromossómicas	46
3.4 Comparação da prevalência nacional com a prevalência EUROCAT	47
3.5 Características sociodemográficas maternas e paternas	48
3.5.1 Características maternas	48
3.5.2 Características paternas	50

3.6	Indicadores de Saúde Pública	51
3.6.1	Proporção de diagnóstico pré-natal de casos com anomalias congénitas	51
3.6.2	Prevalência de interrupção médica de gravidez após DPN de AC grave	53
3.6.3	Prevalência de nados vivos com síndrome de Down.....	55
3.6.4	Prevalência do total de casos com Defeitos do Tubo Neural.....	55
3.6.5	Mortalidade perinatal de casos com Anomalias Congénitas	56
4.	Comentários finais.....	57
	Referências bibliográficas.....	61
	Anexos	63
	Anexo I – Instrumento de notação para o registo de casos com anomalias congénitas no RENAC.....	64
	Anexo II – Lista anomalias minor a não reportar quando isoladas.....	67

Índice de tabelas

Tabela 1.	Número de notificações e prevalência de casos com Anomalias Congénitas, nos anos de 2016 e 2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	27
Tabela 2.	Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas, de acordo com o local de nascimento, o tipo de nascimento e o número de indivíduos malformados em cada parto, resultado da gestação e sexo, nos anos de 2016 e 2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	28
Tabela 3.	Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia, o estado do Feto ou Recém-Nascido na identificação da 1ª anomalia, o 1º exame alterado e a realização de estudo morfológico, nos anos de 2016 e 2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	29
Tabela 4.	Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas, de acordo com a realização de colheita de produtos fetais e exame invasivo realizado, nos anos de 2016 e 2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	30
Tabela 5.	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q00 a Q07, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos 2016-2017 e nos anos 2014-2015.	32
Tabela 6.	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face, Pescoço por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q10 a Q18 e K07.0, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos 2016-2017 e nos anos 2014-2015.	34
Tabela 7.	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas Cardíacas por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q20 a Q26, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos 2016-2017 e nos anos 2014-2015.	35
Tabela 8.	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q30 a Q34, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos 2016-2017 e nos anos 2014-2015.	36
Tabela 9.	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do grupo das Fendas Labial e do Palato, por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q35 a Q37, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos 2016-2017 e nos anos 2014-2015.	38
Tabela 10.	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q38 a Q45 e P75, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos 2016-2017 e nos anos 2014-2015.	39
Tabela 11.	Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho genital por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q50 a Q56, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos 2016-2017 e nos anos 2014-2015.	40

Tabela 12. Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho urinário por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q60 a Q64, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2016-2017 e nos anos 2014-2015.	41
Tabela 13. Número total e prevalência de Anomalias Congénitas e deformações do Sistema Músculo-esquelético por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q65 a Q79, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos 2016-2017 e nos anos 2014-2015.	43
Tabela 14. Número total e prevalência de Outras Anomalias Congénitas por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q80 a Q89; C41, C49; D18.00 e D82, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos 2016-2017 e nos anos 2014-2015.	45
Tabela 15. Número total e prevalência de Anomalias Cromossómicas por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q90 a Q99, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos 2016-2017 e nos anos 2014-2015.	46
Tabela 16. Descrição do total de notificações enviadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2016 e 2017, de acordo com a idade da mãe, situação perante o trabalho, naturalidade e estado migratório.	49
Tabela 17. Descrição do total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas relativas aos anos 2016 e 2017, de acordo com os comportamentos maternos: consumo de tabaco, álcool, drogas e toma de ácido fólico.	50
Tabela 18. Descrição do total de notificações enviadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2016 e 2017, de acordo com a idade do pai, situação perante o trabalho.	51
Tabela 19. Distribuição da frequência e proporção de casos com anomalias potencialmente detetadas em diagnóstico pré-natal, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017, de acordo com a idade de gestação no momento do diagnóstico.	52
Tabela 20. Distribuição da frequência, percentagem e prevalência de nados vivos e IMG (/1000 nascimentos) nos grandes grupos de anomalias congénitas, segundo a CID 10, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas e comparação com a prevalência na região EUROCAT, nos anos de 2016 e 2017.	54
Tabela 21. Mortalidade perinatal observada nos casos reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2016 a 2017.	56

Índice de figuras

Figura 1.	Evolução anual da prevalência de casos com Anomalias Congénitas, nos anos de 1997 a 2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	27
Figura 2.	Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10 000 nascimentos) nos conce- lhos do Continente e das Regiões Autónomas, nos anos de 2016 e 2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.	31
Figura 3.	Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central, segundo a CID 10: Q00 a Q07, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.	33
Figura 4.	Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central, segundo a CID 10: Q00 a Q07, de acordo com a fase em que foi identificada a 1ª anomalia congénita, recebidos pelo Registo Nacional de Anoma- lias Congénitas entre 2016 e 2017.	33
Figura 5.	Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face, Pescoço, segundo a CID 10: Q10 a Q18 e K07.0, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congéni- tas entre 2016 e 2017	34
Figura 6.	Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face, Pescoço, segundo a CID 10: Q10 a Q18 e K07.0, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anoma- lias Congénitas entre 2016 e 2017.	34
Figura 7.	Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas Cardíacas, segundo a CID 10: Q20 a Q26, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017	36
Figura 8.	Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas Cardíacas, segundo a CID 10: Q20 a Q26, de acordo com a fase de identificação da 1ª ano- malia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.	36
Figura 9.	Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Aparelho res- piratório, segundo a CID 10: Q30 a Q34, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelos Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.	37
Figura 10.	Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório, segundo a CID 10: Q30 a Q34, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.	37
Figura 11.	Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do grupo das Fenda Labiais e das Fendas do Palato, segundo a CID 10: Q35 a Q37, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Con- génitas entre 2016 e 2017.	38

Figura 12.	Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas das Fenda Labiais e das Fendas do Palato, segundo a CID 10: Q35 a Q37, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.	38
Figura 13.	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo, segundo a CID 10: Q38 a Q45 e P75, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.	39
Figura 14.	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo, segundo a CID 10: Q38 a Q45 e P75, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.	39
Figura 15.	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho genital, segundo a CID 10: Q50 a Q56, de acordo com resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.	40
Figura 16.	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho genital, segundo a CID 10: Q50 a Q56, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.	41
Figura 17.	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho urinário, segundo a CID 10: Q60 a Q64, de acordo com resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.	42
Figura 18.	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho urinário, segundo a CID 10: Q60 a Q64, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.	42
Figura 19.	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas e deformações do sistema músculo-esquelético, segundo a CID 10: Q65 a Q79, de acordo com resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.	44
Figura 20.	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas e deformações do sistema músculo-esquelético, segundo a CID 10: Q65 a Q79, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.	44
Figura 21.	Distribuição da percentagem de casos notificados com Outras Anomalias Congénitas, segundo a CID 10: Q80 a Q89; C41, C49; D18.00 e D82, de acordo com resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.	45
Figura 22.	Distribuição da percentagem de casos notificados com Outras Anomalias Congénitas, segundo a CID 10: Q80 a Q89; C41, C49; D18.00 e D82, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.	45
Figura 23.	Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Cromossómicas, segundo a CID 10: Q90 a Q99, de acordo com resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.	46

- Figura 24.** Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Cromossómicas, segundo a CID 10: Q90 a Q99, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017. 47
- Figura 25.** Distribuição da prevalência por grande grupo de Anomalias Congénitas, de acordo com a CID 10: Q00 a Q99, registadas no Registo Nacional de Anomalias Congénitas e no EUROCAT, nos anos 2016 e 2017. 47
- Figura 26.** Prevalência de nados vivos com Síndrome de Down, de acordo com idade materna na altura do parto, observada nos casos reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2017. 55
- Figura 27.** Prevalência de total casos com Defeitos do Tubo Neural, distribuídos por tipo de nascimento, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2017. 56

Lista de abreviaturas

AC	Anomalias Congénitas
DPN	Diagnóstico Pré-Natal
FM	Feto-morto
IG	Idade de gestação
IMG	Interrupção médica da gravidez
NV	Nado-vivo
RN	Recém-nascido
SNC	Sistema Nervoso Central

Lista de siglas

CID 10	Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão
EUROCAT	<i>European Surveillance of Congenital Anomalies</i>
INE	Instituto Nacional de Estatística
INSA	Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP
RENAC	Registo Nacional de Anomalias Congénitas

1

Introdução



O Registo Nacional de Anomalias Congénitas (RENAC) é um instrumento estratégico na vigilância das anomalias congénitas (AC) que ocorrem em Portugal e conta com a colaboração voluntária dos serviços de obstetrícia e de pediatria e de neonatologia do país, tanto públicos como privados. Os serviços de anatomia patológica e os laboratórios de genética participam, de forma indireta, na notificação através do contributo do estudo necrópsico ou citogenético/molecular para o diagnóstico dos casos notificados. A coordenação do RENAC encontra-se no Departamento de Epidemiologia do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP (INSA) desde 2007 ⁽¹⁾.

O RENAC é um registo nosológico de base populacional que recebe notificações de casos de AC nascidos no Continente e nas Regiões Autónomas dos Açores e da Madeira.

São objetivos do RENAC:

- Estimar a prevalência das AC em Portugal e caracterizar a sua epidemiologia, nomeadamente a evolução temporal, a distribuição geográfica por área de residência da mãe durante a gravidez, e a distribuição por características sociodemográficas da mãe e do pai;
- Estabelecer e manter um sistema de vigilância epidemiológica que permita detetar a ocorrência de agregados de AC no espaço e no tempo, promover a sua análise epidemiológica e divulgar o resultado dessa análise;
- Avaliar a efetividade de medidas de prevenção primária na área das AC e avaliar o impacto do diagnóstico pré-natal;
- Manter uma base de dados nacional, disponível para a comunidade científica, a partir da

qual seja possível realizar estudos epidemiológicos na área das AC;

- Participar na European Surveillance of Congenital Anomalies – EUROCAT – colaborando na investigação relacionada com as causas e a prevenção de nascimentos com AC, o seu tratamento e os cuidados prestados às crianças afetadas.

O RENAC participa na rede europeia de registos EUROCAT ⁽²⁾⁽³⁾ desde 1990. Esta rede, principal fonte de informação sobre a epidemiologia das AC na Europa, é constituída por um conjunto de registos de base populacional e utiliza diversas fontes de informação para obter dados de elevada qualidade, tanto em termos de detalhe de informação clínica e demográfica, como de diagnóstico. Esta colaboração permite ao RENAC, ao implementar em Portugal os mesmos critérios de qualidade e de diagnóstico, comparar os dados nacionais com os dados europeus, colaborar na vigilância epidemiológica das AC a nível europeu e participar em estudos de investigação multicêntricos.

Indicadores com interesse para a Saúde Pública são cada vez mais propostos para o estudo de diferentes doenças, fatores de risco e resultados em saúde ⁽⁴⁾. Neste âmbito, o EUROCAT desenvolveu indicadores que visam avaliar o impacto tanto das AC na Saúde Pública como de algumas medidas preventivas sobre as AC ⁽⁵⁾. O presente relatório bienal inclui pela primeira vez os seguintes indicadores com interesse para a Saúde Pública:

- a. proporção de casos com AC potencialmente detetáveis durante a gravidez cujo diagnóstico foi realizado no período pré-natal – utilizado como indicador da atividade dos centros de diagnóstico pré-natal;

- b. prevalência de interrupções médicas de gravidez (IMG) após diagnóstico de AC grave – utilizado como indicador do grau de opção por IMG após o diagnóstico pré-natal de AC e o efeito da IMG na mortalidade perinatal e prevalência de nados-vivos;
- c. prevalência de nados vivos com Síndrome de Down – utilizado como indicador da gravidez tardia, da implementação dos rastreios pré-natais e da política de IMG;
- d. prevalência dos defeitos do tubo neural (DTN) – utilizado como indicador da implementação da política de prevenção primária dos DTN pela suplementação com ácido fólico;
- e. mortalidade perinatal de nascimentos com anomalia congénita – utilizado para avaliar o contributo das AC na mortalidade perinatal.

Em Portugal, respondendo aos objetivos de monitorização e vigilância atribuídos ao RENAC, enquanto instrumento nacional único na área das AC, foram construídos pela primeira vez indicadores com dados referentes ao período de 2011-2015, apresentados no relatório de vigilância quinquenal ⁽⁶⁾. Estes indicadores permitem sumarizar o estado das AC e avaliar a necessidade de medidas de prevenção primária e passaram, como referido, a serem apresentados nos relatórios bienais do RENAC.

As características maternas e paternas sempre foram objeto de estudo no âmbito das anomalias congénitas, sendo bem conhecido o efeito da idade materna nas AC dos cromossomas (trisomia 21) ⁽⁷⁾, assim como a exposição ao álcool (síndrome alcoólico fetal) ⁽⁸⁾ ou a algumas doenças infecciosas durante a gravidez (rubéola congénita) ⁽⁹⁾. Por esse motivo, questões relacionadas

com o consumo materno de tabaco, álcool ou toxicodependência, sobretudo no 1º trimestre de gravidez, e presença de doença crónica ou aguda, fazem parte do questionário do RENAC desde a sua origem em 1997.

Tendo-se observado uma melhoria no preenchimento do questionário do RENAC e um aumento da percentagem de notificações com informação materna e paterna, neste relatório descrevem-se as características sociodemográficas dos progenitores, reportadas nos casos notificados ao RENAC entre 2016 e 2017.

Na persecução dos objetivos referidos anteriormente, o presente relatório disponibiliza os dados recolhidos pelo sistema de informação do RENAC, reportando os casos de anomalias que ocorreram no período compreendido entre Janeiro de 2016 e Dezembro de 2017, e que foram notificados ao RENAC até Outubro de 2019.

2

Materiais e métodos



2.1 Dados

No período de reporte deste relatório, as principais fontes de informação foram os serviços de obstetrícia e neonatologia referidos no início deste relatório. A notificação foi efetuada preferencialmente através do preenchimento de um questionário disponível em suporte informático na plataforma informática – <https://rios-insa.min-saude.pt> – alojada no INSA, e acessível apenas à equipa central do RENAC, no Departamento de Epidemiologia.

O questionário de notificação abrange diversas áreas ([Anexo I](#)), entre as quais salienta-se:

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

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

São notificados ao RENAC nascimentos com AC de mulheres residentes no Continente e nas Regiões Autónomas dos Açores e da Madeira, mas não de mulheres residentes no estrangeiro durante a gravidez.

2.2 Definições

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

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

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

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

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

2.3 Validação de dados

Cada uma das notificações recebidas foi verificada pela equipa central do RENAC que validou a congruência de todas as notificações recebidas e codificou as AC, sempre que necessário, de acordo com a 10ª versão da Classificação Internacional de Doenças e causas de morte (CID 10). Foram efetuados procedimentos de validação da base de dados com recurso a rotinas de validação pré-definidas que fazem parte do programa informático que serve de base ao registo. Estas rotinas de validação permitem detetar e eliminar os registos duplicados assim como assinalar aqueles que não cumprem os critérios de inclusão atrás referidos. A extração da base de dados para este relatório aconteceu em Outubro de 2019. Na validação da base de dados extraída foi efetuada a verificação, confirmação e correção de valores omissos ou impossíveis. Para esta validação recorreu-se essencialmente a estatísticas descritivas (como tabelas de frequência e tabelas de cruzamento entre duas variáveis).

2.4 Ética e deontologia

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

2.5 Análise Estatística

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

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

$$\text{Prevalência de casos com AC} = \frac{\text{Nº de casos (NV+FM+IMG)}}{\text{Total de nascimentos}}$$

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

Neste relatório, as taxas de prevalência de AC são expressas em número de casos/1 000 ou casos/10 000 nascimentos, isto é: o número de NV, FM e IMG, com pelo menos uma anomalia congénita, ocorridos em cada 1 000 ou em cada 10 000 nascimentos, durante os anos em estudo.

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

Neste relatório é apresentado um mapa que ilustra a distribuição das taxas de prevalência do total de casos com AC. Considerando que a frequência anual de nascimentos com AC não é elevada, e de modo a minimizar possíveis situações

de instabilidade estatística associada aos pequenos números, o mapa das taxas de prevalência foi construído para a totalidade de AC do período em estudo (2016-2017).

Foi utilizado o *software* de Sistemas de Informação Geográfica ARCGIS ⁽¹²⁾, e a versão digital dos limites da Carta Administrativa Oficial de Portugal ⁽¹³⁾.

Na construção das classes, a taxa de prevalência dos casos com AC foi distribuída por categorias que se baseiam nos valores de prevalência internacionalmente esperados de 200 a 300 casos por 10 000 nascimentos por ano ⁽¹⁴⁾. Foi ainda construída uma classe específica para os conceitos sem notificações de nascimentos com AC, à semelhança do estudo publicado no relatório de vigilância do RENAC para 2011-2015 ⁽⁶⁾.

2.7 Indicadores nacionais de Saúde Pública

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

1. **Proporção de casos com AC potencialmente detetáveis durante a gravidez cujo diagnóstico foi realizado no período pré-natal (DPN).**
 - Estes indicadores contribuem para avaliar a atividade do DPN a nível nacional.
2. **Prevalência de interrupção médica de gravidez (IMG) após DPN de AC grave**
 - Estes indicadores contribuem para quantificar a opção por IMG após o diagnóstico pré-natal de AC grave, e o efeito da IMG na mortalidade perinatal e prevalência de nados-vivos.
3. **Prevalência de nados vivos com Síndrome de Down**
 - Utilizado como indicador da gravidez tardia, e da implementação e adesão aos rastreios pré-natais.
4. **Prevalência do total de casos com defeitos do tubo neural (DTN)**
 - Permite avaliar a implementação da política nacional de prevenção primária dos DTN através da suplementação materna com ácido fólico, com início antes da gravidez e mantendo-se ininterruptamente até ao final do primeiro trimestre.
5. **Mortalidade perinatal de casos com anomalia congénita**

Para o cálculo desta proporção o numerador foi constituído pelo somatório do número total de fetos mortos com idade gestacional ≥ 28 semanas, e do número total de nados vivos falecidos até ao final da primeira semana de vida, que tinham pelo menos uma AC e foram reportados ao RENAC entre 2016 e 2017. Foi utilizado como denominador o total de óbitos verificados em nados vivos falecidos até ao 7º dia de vida e fetos mortos com idade gestacional ≥ 28 semanas, de acordo com informação disponibilizada pelo Instituto Nacional de Estatística para os anos em estudo ⁽¹⁵⁾.

 - Este indicador contribui para avaliar o contributo dos casos com AC para a mortalidade perinatal.



3

Resultados



3.1 Características gerais dos casos com Anomalias Congénitas

Entre 2016 e 2017 foram recebidas pelo RENAC 2808 notificações de casos com AC, o que resulta numa prevalência de 161,50 casos/10 000 nascimentos para o total dos anos em observação (Tabela 1).

A prevalência de casos de AC tem vindo a aumentar nos últimos anos (Figura 1) atingindo no ano de 2014 o valor mais elevado desde o início de funcionamento do RENAC, o que parece dever-se a uma maior cobertura da vigilância efetiva de nascimentos a nível nacional. No entanto, apesar

do esforço quer dos notificadores hospitalares quer da equipa central, os valores da prevalência continuam abaixo do valor mínimo esperado estimado internacionalmente (200 casos/10 000 nascimentos)⁽¹⁴⁾.

Nas tabelas 2, 3 e 4 apresentam-se os resultados da notificação de casos com AC para os dois anos em estudo (2016 e 2017), observando-se que 99,5% dos nascimentos com AC decorreram no hospital e 95,5% foram nascimentos simples. Entre os 4,5% de nascimentos múltiplos notificados ao RENAC, na maior parte (77,6% dos casos) apenas um dos fetos era portador de AC.

Tabela 1 – Número de notificações e prevalência de casos com Anomalias Congénitas, nos anos de 2016 e 2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Ano	Número de notificações	Percentagem (%)	Número de nascimentos*	Prevalência/ 10 000
2016	1458	51,9	87430	166,76
2017	1350	48,1	86437	156,18
Total	2808	100,0	173867	161,50

* Fonte: Instituto Nacional de Estatística (INE)

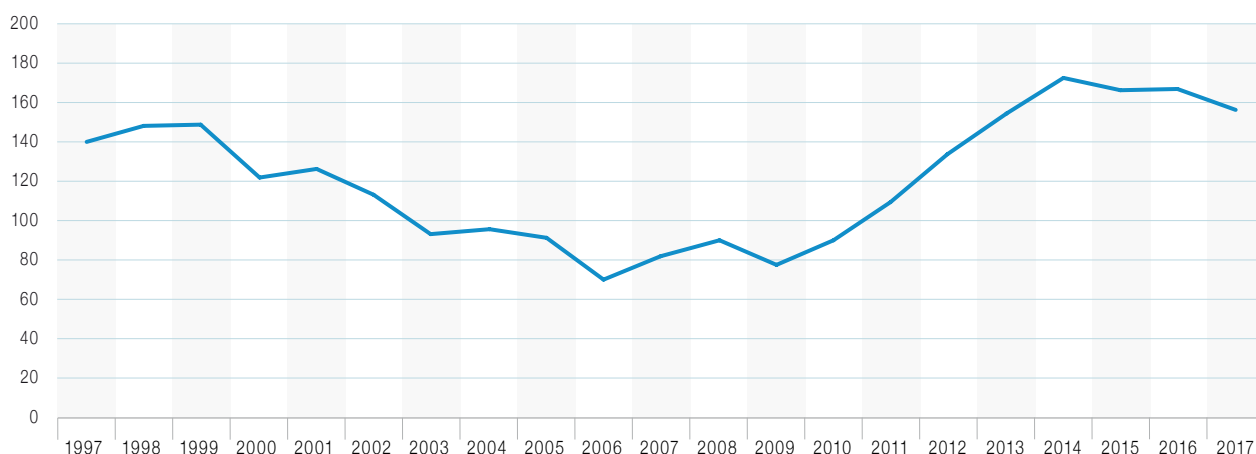


Figura 1 – Evolução anual da prevalência de casos com Anomalias Congénitas, nos anos de 1997 a 2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

A gestação terminou no nascimento de uma criança viva em 70,4% dos casos notificados. Após o diagnóstico de uma malformação fetal grave, 26,8% dos progenitores optou pela interrupção médica da gravidez (IMG). Nas restantes

notificações o desfecho foi a morte fetal (1,4%) ou o aborto espontâneo (1,4%), ([Tabela 2](#)).

Entre os casos de AC notificados, o sexo masculino foi o mais frequente (53,7% vs. 42,3%).

Tabela 2 – Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas, de acordo com o local de nascimento, o tipo de nascimento e o número de indivíduos malformados em cada parto, resultado da gestação e sexo, nos anos de 2016 e 2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Local de nascimento	n	%
Hospital	2794	99,5
Domicílio	10	0,4
Outro	4	0,1
Total	2808	100,0
Tipo de Nascimento	n	%
Gravidez simples	2681	95,5
Gravidez múltipla	125	4,5
o Duplo	119	4,2
o Triplo	5	0,2
o Mais de quatro	1	0,0
<i>Numero de Malformados em gravidez múltipla</i>	125	
1	97	77,6
2	27	21,6
Mais de 4	1	0,8
Total	2808	100,0
Resultado da Gestação	n	%
Nado-vivo	1977	70,4
Interrupção de gravidez	753	26,8
Feto-morto	38	1,4
Aborto espontâneo	38	1,4
Total	2808	100,0
Sexo	n	%
Masculino	1508	53,7
Feminino	1187	42,3
Ambíguo	22	0,8
Desconhecido	91	3,2
Total	2808	100,0

Em 59,0% dos casos notificados a identificação, ou suspeita, de AC aconteceu pela primeira vez na fase pré-natal (Tabela 3). A ecografia obstétrica foi o primeiro exame pré-natal a revelar alterações fetais em 54,1% das notificações, seguida do rastreio bioquímico (3,7%).

Em 69,4% dos casos notificados foram realizadas as ecografias obstétricas do 1º e do 2º trimestre de gravidez, em 4,5% dos casos notificados apenas foi realizada ecografia no 2º trimestre e em 1,6% dos casos notificados não foi realizada ecografia nem no 1º nem no 2º trimestre (Tabela 3).

Tabela 3 – Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas de acordo com o momento de identificação da 1ª anomalia, o estado do Feto ou Recém-Nascido na identificação da 1ª anomalia, o 1º exame alterado e a realização de estudo morfológico, nos anos de 2016 e 2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Momento de identificação da 1ª anomalia congénita	n	n
Diagnóstico pré-natal	1657	59,0
Ao nascer	654	23,3
Até 1 semana de vida	364	13,0
Entre 1 e 4 semanas de vida	91	3,2
Na autópsia	16	0,6
Desconhecido	26	0,9
Total	2808	100,0

Estado do Feto ou Recém-nascido quando da identificação da 1ª anomalia congénita	n	%
Vivo	2774	98,8
Morto	32	1,2
Total	100,0	100,0

Primeiro exame pré-natal alterado	n	%
Ecografia IG < 14 semanas	464	16,5
Ecografia IG 14 - 22 semanas	514	18,3
Ecografia IG > 22 semanas	480	17,1
Ecografia IG desconhecida	62	2,2
Rastreio bioquímico	103	3,7
Amniocentese ou Biópsia de vilosidades	55	2,0
Outros testes positivos	29	1,0
Desconhecido / Não fez exames	62	2,2
Sem resultados alterados	1039	37,0
Total	2808	100,0

Realização de ecografia obstétrica	n	%
Realizou no 1ºTrimestre e no 2ºTrimestre	1949	69,4
Realizou no 1º Trimestre mas não no 2ºTrimestre	497	17,7
Realizou no 2ºTrimestre mas não no 1ºTrimestre	126	4,5
Não realizou no 1º Trimestre nem no 2ºTrimestre	46	1,6
Desconhecido	190	6,8
Total	2808	100,0

Em 17,7% das notificações só foi realizada a ecografia do 1º trimestre já que, muito provavelmente devido à gravidade das AC, a gravidez terminou numa IMG.

A presença de uma alteração ecográfica foi o principal motivo para a colheita de produtos fetais (26,2%) seguida do rastreio bioquímico positivo (5,4%) e da idade materna (4,1%).

A amniocentese foi o exame invasivo mais frequentemente realizado (70,4%), seguida da biópsia de vilosidades coriónicas (26,3%) (Tabela 4).

Apesar de ter sido proposto pelo médico, a realização de um exame invasivo foi recusada pelos progenitores em 3,0% dos casos notificados.

3.2 Distribuição dos casos com Anomalias Congénitas por área geográfica

Apesar da notificação dos casos ao RENAC ter origem hospitalar, a sua análise geográfica é realizada com base no local de residência das mães durante a gravidez. Esta abordagem é importante para aumentar o conhecimento acerca da epidemiologia das AC, uma vez que é durante a gravidez que se terão feito sentir as exposições teratogénicas que podem explicar a ocorrência de uma ou mais AC.

Assim, o padrão da distribuição geográfica (por residência da mãe) da prevalência do total de

Tabela 4 – Número de notificações e percentagem de casos com Anomalias Congénitas, de acordo com a realização de colheita de produtos fetais e exame invasivo realizado, nos anos de 2016 e 2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

Colheita Produtos Fetais	n	%
Não foi proposta	1640	58,4
Proposta mas recusada	84	3,0
Realizou devido a presença de marcador ecográfico	737	26,2
Realizou devido a rastreio bioquímico positivo	153	5,4
Realizou devido a idade materna	115	4,1
Realizou por outra razão	79	2,8
Total	2808	100,0

Técnica de colheita de produtos fetais	n	%
Amniocentese	763	70,4
Biópsia de vilosidades	285	26,3
Cordocentese	11	1,0
Fetoscopia	5	0,5
Desconhecido	20	1,8
Total	1084	100,0

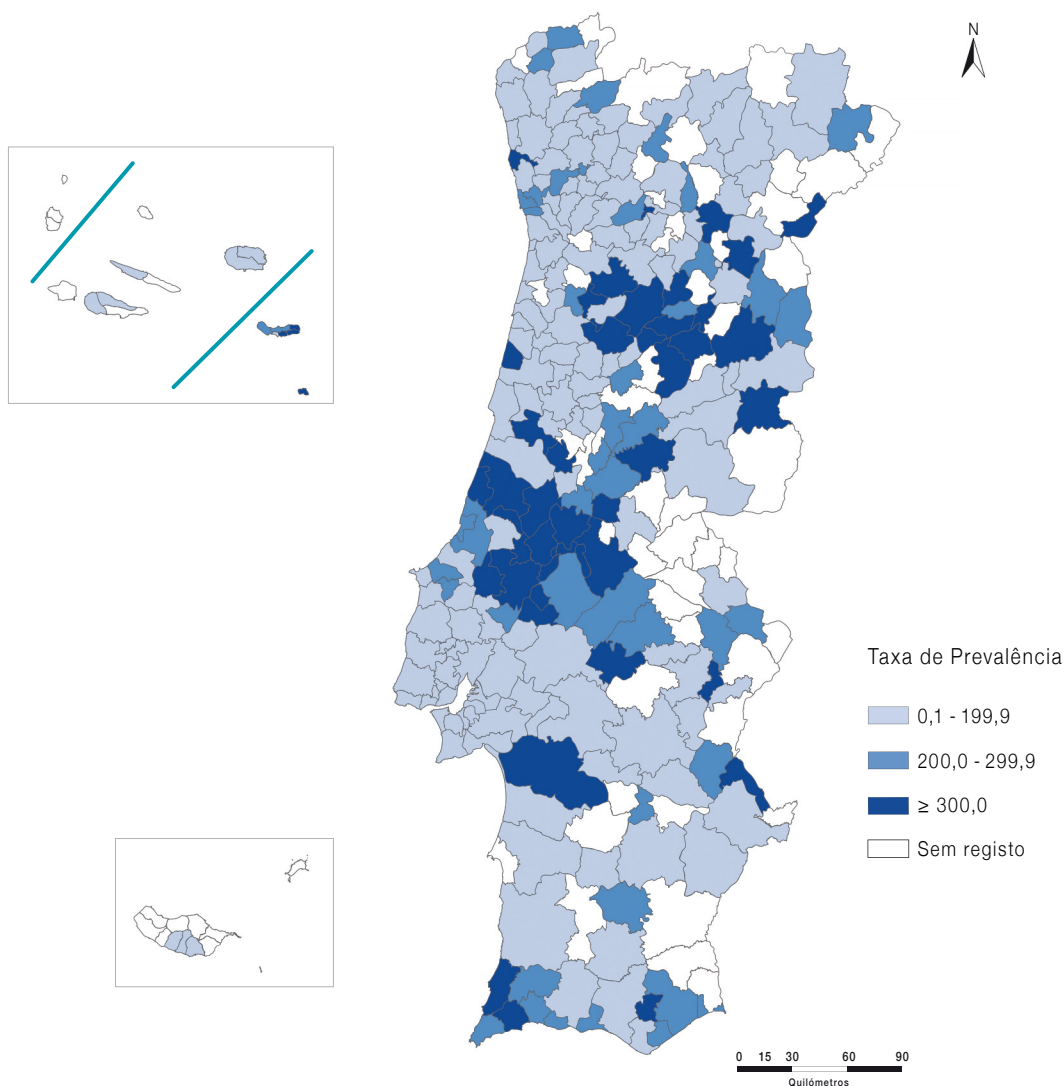


Figura 2 – Prevalência de casos com Anomalias Congénitas (/10 000 nascimentos) nos concelhos do Continente e das Regiões Autónomas, nos anos de 2016 e 2017, notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas.

casos com AC notificados nos anos em estudo (2016 e 2017) é apresentado na [Figura 2](#).

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

A observação da [Figura 2](#) revela, ainda, que em alguns concelhos não foram notificados nascimentos com AC durante o período em análise, o que pode estar relacionado com o decréscimo da natalidade em Portugal, ou com a reduzida adesão à notificação ao RENAC de algumas unidades hospitalares.

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

Neste subcapítulo descreve-se a distribuição das prevalências por grande grupo de AC, de acordo com a 10ª versão da Classificação Internacional de Doenças e causas de morte (CID 10) ⁽¹⁶⁾, juntamente com as prevalências observadas no biénio anterior (de 2014 e 2015), de modo a permitir uma rápida comparação.

3.3.1 Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central

Nos anos 2016 e 2017 a prevalência de AC do Sistema Nervoso Central (CID10: Q00 a Q07) foi de 21,22 casos/10 000 nascimentos, valor ligeiramente superior ao observado no biénio anterior, observando-se a presença de múltiplas anomalias em 67,5% dos casos notificados ([Tabela 5](#)).

Restringindo a análise aos casos sem a presença de anomalia dos cromossomas, a prevalência deste grande grupo foi de 18,3 casos/10 000 nascimentos.

Incluído neste grande grupo, encontram-se os Defeitos do Tubo Neural (CID10: Q00, Q01 e Q05) cuja prevalência foi de 5,07 casos/10 000 nascimentos, valor ligeiramente inferior ao observado no biénio 2014-2015 (6,3 casos/10 000 nascimentos). Esta diminuição pode dever-se à redução da prevalência da espinha bífida entre 2016 e 2017, relativamente à observada entre 2014 e 2015 (1,90 vs. 2,91) ([Tabela 5](#)).

Tabela 5 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q00 a Q07, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos 2016-2017 e nos anos 2014-2015.

Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central				
	n	%	2016-2017 Prevalência/10 000	2014-2015 Prevalência/10 000
Q00 - Q07 - Sistema Nervoso Central				
Defeitos do Tubo Neural (Q00, Q01, Q05)				
Q00 - Anencefalia e similares	369	11,1	21,22	20,12
Q01 - Encefalocelo		3,8		
Q05 - Espinha Bífida	41	8,9	2,36	2,55
Q02 - Microcefalia	14	10,8	0,81	0,83
Q03 - Hidrocefalia congénita	33	16,3	1,90	2,91
Q04 - Outras AC do Cérebro	40	38,2	2,30	1,60
Q06 - Outras AC da medula espinal	60	1,1	3,45	3,74
Q07 - Outra AC do Sistema Nervoso Central	141	9,8	8,11	6,05
AC Isolada	4	32,5	0,23	0,06
AC Múltipla*	36	67,5	2,07	2,37
Com AC cromossómicas	120	13,8		
Sem AC cromossómicas	249	86,2	18,3	

Nota: AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão;
* presença de mais de uma AC maior.

A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em 36,3% dos casos notificados com pelo menos uma AC do SNC, e a IMG foi a opção em 60,7% das notificações com AC deste grupo nosológico (Figura 3).

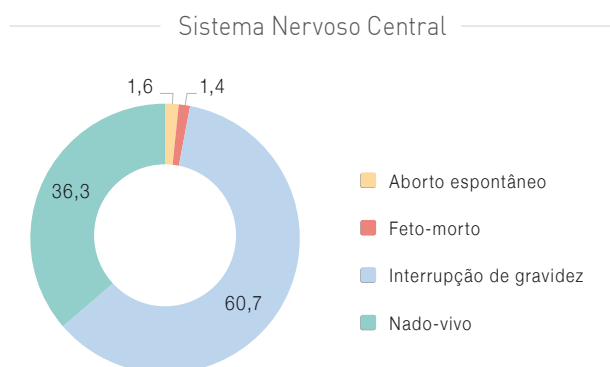


Figura 3 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central, segundo a CID 10: Q00 a Q07, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.

Em 86,2% dos casos pelo menos uma AC foi identificada, ou suspeita, na fase pré-natal, em 10,6% as AC foram diagnosticadas no momento do nascimento e em 2,2% o diagnóstico ocorreu durante a 1ª semana de vida (Figura 4).

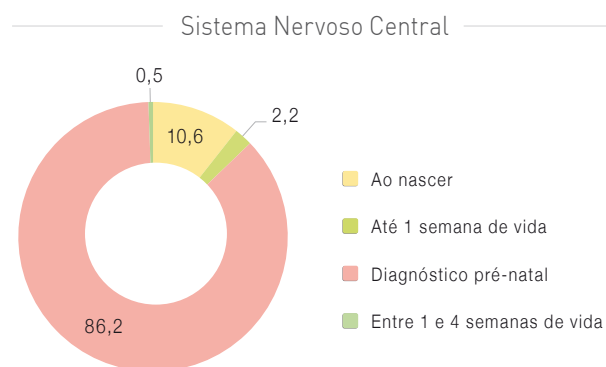


Figura 4 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Sistema Nervoso Central, segundo a CID 10: Q00 a Q07, de acordo com a fase em que foi identificada a 1ª anomalia congénita, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.

3.3.2 Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face e Pescoço

Em 2016 e 2017, a prevalência das AC do grupo nosológico “Olho, Ouvido, Face e Pescoço” (CID10: Q10 a Q18 e K07.0, K07.1 e D18.10) foi de 16,16 casos/10 000 nascimentos, superior à observada entre 2014 e 2015 (13,9 casos/10 000

nascimentos), observando-se a presença de múltiplas anomalias em 85,5% dos casos notificados (Tabela 6).

Restringindo a análise aos casos sem a presença de anomalias cromossómicas, a prevalência deste grande grupo foi de 14,21 casos/10 000 nascimentos.

Tabela 6 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face, Pescoço por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q10 a Q18 e K07.0, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos 2016-2017 e nos anos 2014-2015.

Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face, Pescoço				
	n	%	2016-2017 Prevalência/10 000	2014-2015 Prevalência/10 000
Q10 - Q18 – Olhos, ouvido, face, pescoço	281		16,16	13,89
Q10 - AC das pálpebras, aparelho lacrimal e órbita	11	3,9	0,63	0,83
Q11 - Anoftalmia, microftalmia, macroftalmia	12	4,3	0,69	0,89
Q12 - AC do cristalino	16	5,7	0,92	0,47
Q13 - AC da câmara anterior do olho	14	5,0	0,81	0,24
Q14 - AC da câmara posterior do olho	4	1,4	0,23	0,12
Q15 - Outras AC do olho	12	4,3	0,69	0,59
Q16 - AC do ouvido com compromisso da audição	11	3,9	0,63	0,53
Q17 - Outras AC do pavilhão auricular	62	22,1	3,57	3,32
Q18 - Outras AC da face e do pescoço	41	14,6	2,36	2,61
K07.0 – Micrognatismo	36	12,8	2,07	2,32
AC Isolada	46	16,4		
AC Múltipla*	235	83,6		
Com AC cromossómicas	46	16,4		
Sem AC cromossómicas	235	83,6	14,21	

Nota: AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão;
* presença de mais de uma AC maior.

A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em 59,8% dos casos notificados com AC deste grupo nosológico e a IMG foi a opção em 34,2% das notificações (Figura 5).

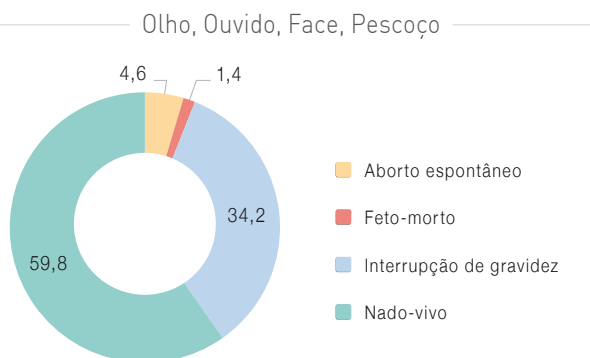


Figura 5 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face, Pescoço, segundo a CID 10: Q10 a Q18 e K07.0, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017

Em 55,5% dos casos registados com estas patologias, pelo menos uma AC foi identificada, ou suspeita, na fase pré-natal, em 33,3% foi diagnosticada no momento do nascimento e em 7,1% o diagnóstico ocorreu na primeira semana de vida (Figura 6).

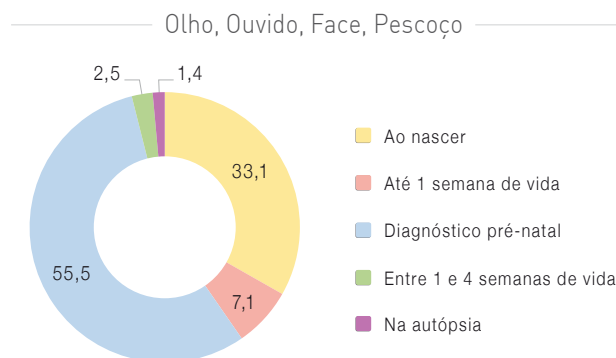


Figura 6 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Olho, Ouvido, Face, Pescoço, segundo a CID 10: Q10 a Q18 e K07.0, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.

3.3.3 Anomalias Cardíacas

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

Em 2016 e 2017, a prevalência de AC Cardíacas (CID10: Q20 a Q26) foi de 78,45 casos/10 000 nascimentos, valor semelhante ao observado em 2014 e 2015 (77,58 casos/10 000 nascimentos). À semelhança de outros anos, observou-se que as AC dos septos cardíacos foram as mais registadas (56,8%), seguidas das AC das grandes artérias (16,0%). Em 77,3% dos casos notificados foram diagnosticadas múltiplas anomalias (Tabela 7).

Restringindo a análise aos casos de AC cardíacas sem presença de anomalia dos cromossomas, a prevalência deste grande grupo foi de 65,11 casos/10 000 nascimentos.

A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em 73,4% dos casos, e a IMG foi a opção em 23,9% das notificações enviadas ao RENAC entre 2016 e 2017 (Figura 7).

Em 51,0% destes casos a primeira identificação, ou suspeita, de AC aconteceu na fase pré-natal, em 15% dos casos o diagnóstico ocorreu ao nascer e em 26,8% durante a primeira semana de vida (Figura 8).

Tabela 7 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas Cardíacas por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q20 a Q26, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos 2016-2017 e nos anos 2014-2015.

Anomalias Cardíacas				
	n	%	2016-2017 Prevalência/10 000	2014-2015 Prevalência/10 000
Q20 - Q26 – Anomalias Cardíacas	1364		78,45	77,58
Q20 - AC das câmaras e comunicações cardíacas	99	7,3	5,69	6,00
Q21 - AC dos septos cardíacos	775	56,8	44,57	42,92
Q22 - AC das válvulas pulmonar e tricúspide	108	7,9	6,21	4,81
Q23 - AC das válvulas aórtica e mitral	101	7,4	5,81	6,00
Q24 - Outras AC do coração	34	2,5	1,96	1,78
Q25 - AC das grandes artérias	218	16,0	12,54	15,20
Q26 - AC das grandes veias	29	2,1	1,67	0,89
K07.0 – Micrognatismo	309	22,7		
AC Isolada	1055	77,3		
AC Múltipla*	232	17,0		
Com AC cromossómicas	1132	83,0	65,11	
Sem AC cromossómicas				

Nota: AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão;
* presença de mais de uma AC major.

Anomalias Cardíacas

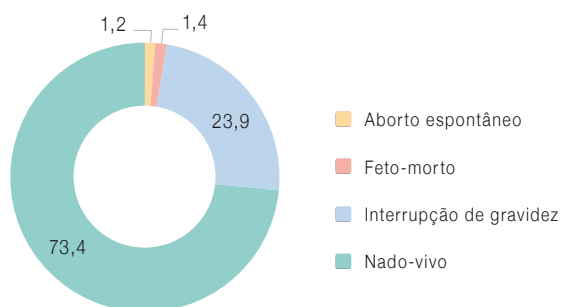


Figura 7 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas Cardíacas, segundo a CID 10: Q20 a Q26, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.

Anomalias Cardíacas

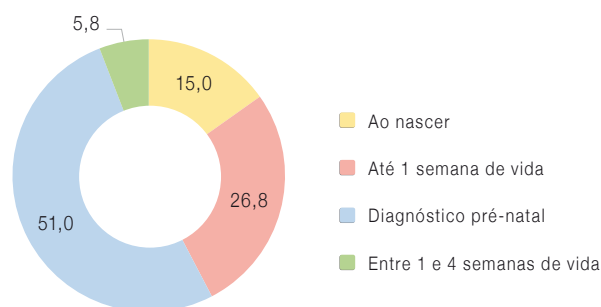


Figura 8 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas Cardíacas, segundo a CID 10: Q20 a Q26, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.

3.3.4 Anomalias Congénitas do Aparelho Respiratório

Nos anos 2016 e 2017 observou-se através do RENAC uma prevalência de 4,66 casos/10 000 nascimentos com AC do Aparelho respiratório (CID10: Q30 a Q34), valor inferior ao observado em 2014 e 2015 (6,00 casos/10 000 nascimen-

tos). Em 71,6% dos casos notificados foram diagnosticadas múltiplas anomalias (**Tabela 8**).

Restringindo a análise aos casos sem presença de anomalia dos cromossomas, a prevalência deste grande grupo foi de 4,26 casos/10 000 nascimentos.

Tabela 8 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q30 a Q34, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos 2016-2017 e nos anos 2014-2015.

Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório				
	n	%	2016-2017 Prevalência/10 000	2014-2015 Prevalência/10 000
Q30 - Q34 – Aparelho respiratório	81		4,66	6,00
Q30 - AC do nariz	11	13,6	0,63	0,71
Q31 - AC da laringe	10	12,3	0,58	1,07
Q32 - AC da traqueia e dos brônquios	5	6,2	0,29	0,06
Q33 - AC do pulmão	55	67,9	3,16	4,10
Q34 - Outras AC do aparelho respiratório	0	0,0	0,00	0,06
AC Isolada	23	28,4		
AC Múltipla*	58	71,6		
Com AC cromossómicas	7	8,6		
Sem AC cromossómicas	74	91,4	4,26	

Nota: AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão;
* presença de mais de uma AC major.

A gestação terminou com o nascimento de uma criança viva em 59,3% dos registos notificados ao RENAC e a IMG foi a opção em 33,3% dos casos (Figura 9).

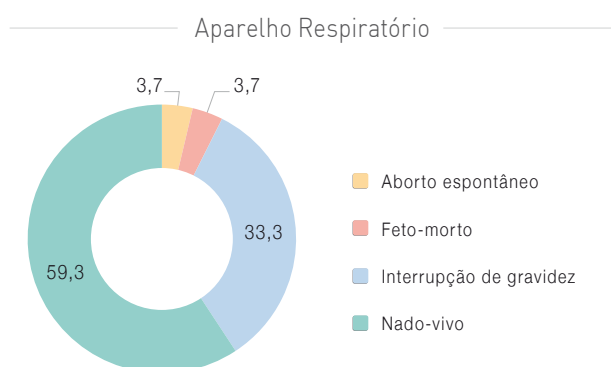


Figura 9 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório, segundo a CID 10: Q30 a Q34, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.

Pelo menos uma das AC foi identificada, ou suspeita, na fase pré-natal em 76,5% das notificações recebidas pelo RENAC, enquanto que em 6,2% foi detetada no momento do nascimento e em 8,6% foi diagnosticada entre a 1ª e a 4ª semanas de vida (Figura 10).

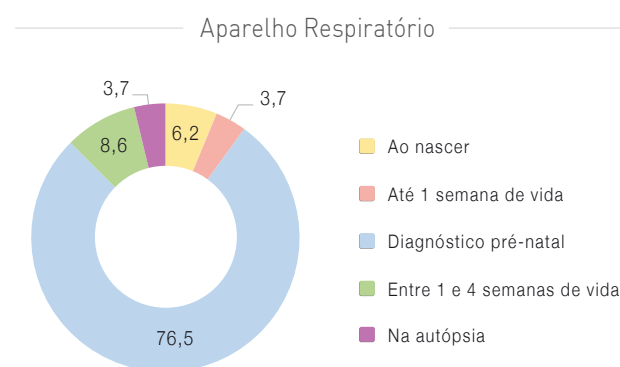


Figura 10 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do Aparelho respiratório, segundo a CID 10: Q30 a Q34, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.

3.3.5 Fenda Labial e Fenda Palatina

A prevalência de AC do grupo das Fendas Labiais e do Palato (CID10: Q35 a Q37) foi de 7,48 casos/10 000 nascimentos em 2016 e 2017, valor ligeiramente superior ao observado em 2014 e 2015 (6,77 casos/10 000 nascimentos). Em 51,5% dos casos notificados foram diagnosticadas múltiplas anomalias (Tabela 9).

Restringindo a análise aos casos sem a presença de anomalia dos cromossomas, a prevalência deste grande grupo foi de 6,84 casos/10 000 nascimentos.

A gestação terminou com o nascimento de uma criança viva em 76,2% dos casos notificados com AC deste grupo nosológico, e a IMG foi a opção em 17,7% dos casos (Figura 11).

Pelo menos uma das AC deste grupo foi identificada, ou suspeita, na fase pré-natal em 60,8% das notificações recebidas pelo RENAC, em 29,2% dos casos foi detetada no momento do nascimento e em 7,7% foi diagnosticada entre a 1ª e a 4ª semanas de vida (Figura 12).

Tabela 9 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do grupo das Fendas Labial e do Palato, por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q35 a Q37, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos 2016-2017 e nos anos 2014-2015.

Fendas labiais e fendas palatinas				
	n	%	2016-2017 Prevalência/10 000	2014-2015 Prevalência/10 000
Q35 - Q37 – Fenda labial e Fenda palatina	130		7,48	6,77
Q35 - Fenda palatina	58	44,6	3,34	2,91
Q36 - Fenda labial	26	20,0	1,50	1,31
Q37 - Fenda labial com fenda palatina	46	35,4	2,65	2,55
AC Isolada	63	48,5		
AC Múltipla*	67	51,5		
Com AC cromossómicas	11	8,5		
Sem AC cromossómicas	119	91,5	6,84	

Nota: AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão;
* presença de mais de uma AC maior.

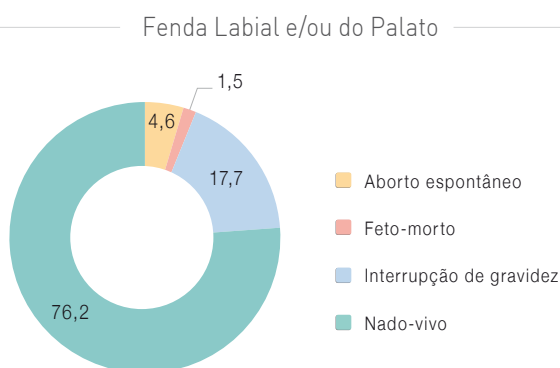


Figura 11 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas do grupo das Fenda Labiais e das Fendas do Palato, segundo a CID 10: Q35 a Q37, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.

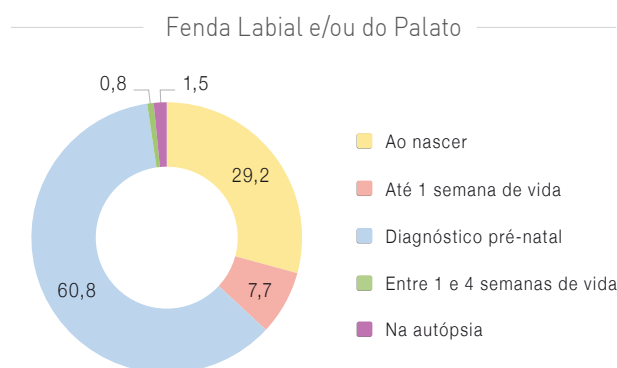


Figura 12 – Distribuição da percentagem de casos com Anomalias Congénitas das Fenda Labiais e das Fendas do Palato, segundo a CID 10: Q35 a Q37, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.

3.3.6 Anomalias Congénitas do Aparelho Digestivo

As AC do Aparelho digestivo (CID10: Q38 a Q45 e P75) ocorreram com uma prevalência de 13,23 casos/10 000 nascimentos entre 2016 e 2017, valor ligeiramente superior ao observado em 2014 e 2015 (12,17 casos/10 000 nascimentos).

Em 70,9% dos casos notificados foram diagnosticadas múltiplas AC (**Tabela 10**).

Restringindo a análise aos casos sem a presença de anomalia dos cromossomas, a prevalência deste grande grupo foi de 11,68 casos/10 000 nascimentos.

A gestação terminou com o nascimento de uma criança viva em 71,7% dos casos com anomalias deste grupo, e a IMG foi a opção em 23,9% das notificações enviadas ao RENAC entre 2016 e 2017 (Figura 13).

Pelo menos uma das AC foi identificada, ou suspeita, na fase pré-natal em 54,3% das notificações recebidas pelo RENAC, em 33,0% dos casos foi detetada no momento do nascimento e em 7,8% foi diagnosticada na 1ª semana de vida (Figura 14).

Tabela 10 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q38 a Q45 e P75, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos 2016-2017 e nos anos 2014-2015.

Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo				
	n	%	2016-2017 Prevalência/10 000	2014-2015 Prevalência/10 000
Q38 - Q45 – Outras AC do aparelho digestivo	230		13,23	12,17
Q38 - Outras AC da língua, boca e faringe	24	10,4	1,38	1,60
Q39 - AC do esófago	57	24,8	3,28	2,02
Q40 - Outras AC do aparelho digestivo superior	5	2,2	0,29	0,59
Q41 - Ausência, atresia, estenose do intestino delgado	26	11,3	1,50	1,60
Q42 - Ausência, atresia, estenose do cólon	47	20,4	2,70	1,72
Q43 - Outras AC do intestino	52	22,6	2,99	3,09
Q44 - AC da vesícula biliar, vias biliares e fígado	10	4,3	0,58	0,59
Q45 - Outras AC do aparelho digestivo	8	3,5	0,46	0,83
P75 - Ileon meconial	1	0,4	0,06	0,12
AC Isolada	67	29,1		
AC Múltipla*	163	70,9		
Com AC cromossómicas	27	11,7		
Sem AC cromossómicas	203	88,3	11,68	

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

* presença de mais de uma AC *major*.

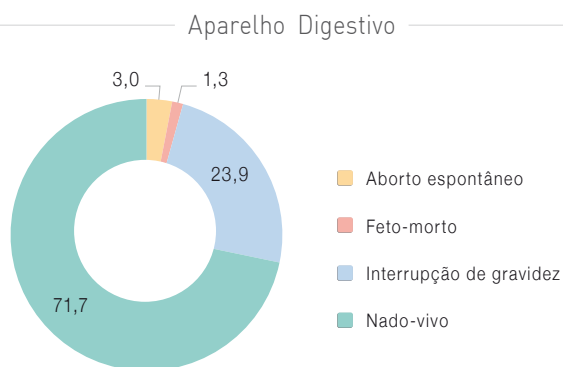


Figura 13 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo, segundo a CID 10: Q38 a Q45 e P75, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.

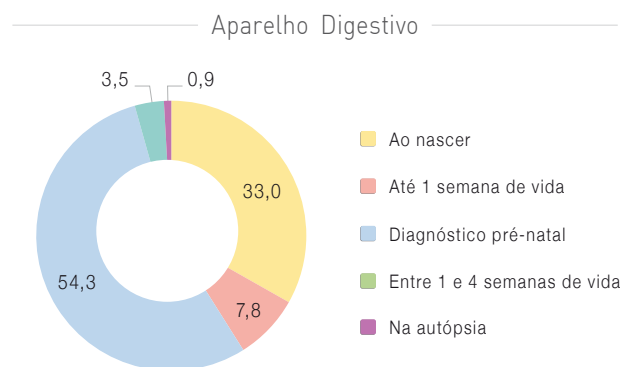


Figura 14 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo, segundo a CID 10: Q38 a Q45 e P75, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.

3.3.7 Anomalias Congénitas do Aparelho Genital

As anomalias do Aparelho genital (CID10: Q50 a Q56) apresentaram uma prevalência de 16,33 casos/10 000 nascimentos para o total dos anos em estudo, valor superior ao observado em 2014 e 2015 (12,53 casos/10 000 nascimentos). À semelhança de anos anteriores, é no subgrupo dos Hipospadias que se observa o número mais elevado de casos (52,1%). Em 58,8% dos casos notificados foram diagnosticadas múltiplas anomalias (Tabela 11).

Restringindo a análise aos casos sem a presença de anomalia dos cromossomas, a prevalência deste grande grupo foi de 15,13 casos/10 000 nascimentos.

A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em 84,2% dos registos notificados ao RENAC, e a IMG foi a opção em 12,3% dos casos (Figura 15).

Em 53,5% destes casos o diagnóstico da primeira AC foi feito ao nascer, na fase pré-natal foram diagnosticadas, ou suspeitas, 37,0% das AC deste grupo nosológico e 6,7% foi diagnosticado durante a primeira semana de vida (Figura 16).

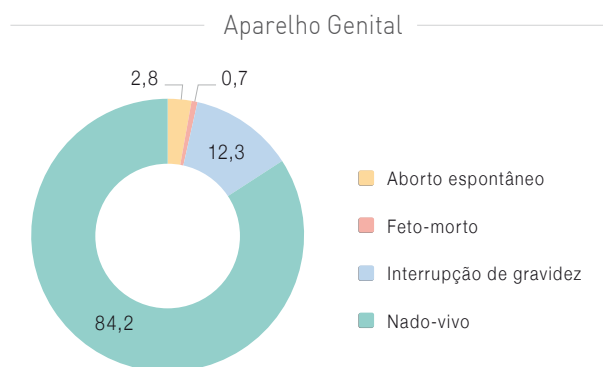


Figura 15 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho genital, segundo a CID 10: Q50 a Q56, de acordo com resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.

Tabela 11 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho genital por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q50 a Q56, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos 2016-2017 e nos anos 2014-2015.

Anomalias Congénitas do Aparelho genital				
	n	%	2016-2017 Prevalência/10 000	2014-2015 Prevalência/10 000
Q50 - Q56 – AC dos órgãos genitais	284		16,33	12,53
Q50 - AC dos ovários e trompas de Falópio	15	5,3	0,86	0,89
Q51 - AC do útero e do colo do útero	14	4,9	0,81	0,30
Q52 - Outras AC dos genitais femininos	15	5,3	0,86	0,24
Q53 - Testículo não descido	40	14,1	2,30	1,60
Q54 - Hipospadias	148	52,1	8,51	7,48
Q55 - Outras AC dos genitais masculinos	28	9,9	1,61	1,42
Q56 - Sexo indeterminado	24	8,5	1,38	0,59
AC Isolada	117	41,2		
AC Múltipla*	167	58,8		
Com AC cromossómicas	21	7,4		
Sem AC cromossómicas	263	92,6	15,13	

Nota: AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão;
* presença de mais de uma AC maior.

Aparelho Genital

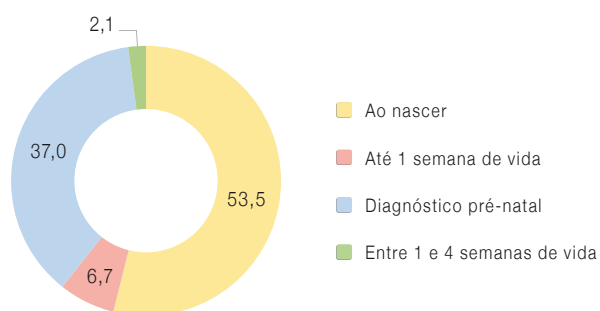


Figura 16 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho genital, segundo a CID 10: Q50 a Q56, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.

3.3.8 Anomalias Congénitas do Aparelho Urinário

As AC do Aparelho urinário (CID10: Q60 a Q64) revelaram uma prevalência de 35,54 casos/10 000 nascimentos nos anos em estudo, valor semelhante ao observado entre 2014 e 2015 (35,02 ca-

sos/10 000 nascimentos). Dentro deste grande grupo, as lesões obstrutivas foram as mais prevalentes (19,21 casos/10 000 nascimentos). Em 59,9% das notificações foi observada a presença de múltiplas anomalias (**Tabela 12**).

Restringindo a análise aos casos sem a presença de anomalia dos cromossomas, a prevalência deste grande grupo foi de 33,19 casos/10 000 nascimentos.

A gestação terminou com o nascimento de uma criança viva em 77,8% dos casos e a IMG foi a opção em 19,4% das notificações enviadas ao RENAC entre 2016 e 2017 (**Figura 17**).

Em 87,1% das notificações recebidas, foi na fase pré-natal que pelo menos uma AC deste grupo nosológico foi identificada, ou suspeita, em 4,7% dos casos o diagnóstico ocorreu ao nascer e em 3,6% aconteceu durante a 1ª semana de vida (**Figura 18**).

Tabela 12 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas do Aparelho urinário por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q60 a Q64, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2016-2017 e nos anos 2014-2015.

Anomalias Congénitas do Aparelho urinário				
	n	%	2016-2017 Prevalência/10 000	2014-2015 Prevalência/10 000
Q60 - Q64 – Aparelho Urinário	618		35,54	35,02
Q60 - Agenesia renal e outras reduções do rim	86	13,9	4,95	5,05
Q61 - Doença quística do rim	87	14,1	5,00	4,87
Q62 - AC obstrutivas bacinete e AC do ureter	334	54,0	19,21	18,10
Q63 - Outras AC do rim	73	11,8	4,20	4,16
Q64 - AC do aparelho urinário	38	6,1	2,19	2,85
AC Isolada	248	40,1		
AC Múltipla*	370	59,9		
Com AC cromossómicas	41	6,6		
Sem AC cromossómicas	577	93,4	33,19	

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

* presença de mais de uma AC *major*.

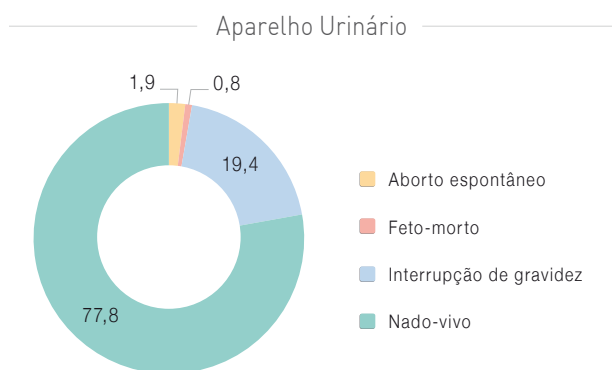


Figura 17 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho urinário, segundo a CID 10: Q60 a Q64, de acordo com resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.

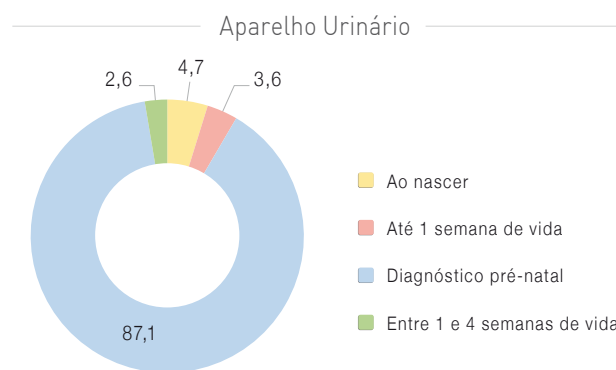


Figura 18 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas do Aparelho urinário, segundo a CID 10: Q60 a Q64, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.

3.3.9 Anomalias Congénitas e Deformações do Sistema Músculo-esquelético

As AC do Sistema Músculo-Esquelético (CID10: Q65 a Q79, K40 e K42) revelaram uma prevalência de 47,85 casos/10 000 nascimentos no período de 2016 e 2017, valor ligeiramente superior ao observado em 2014 e 2015 (42,38 casos/10 000 nascimentos). Em 62,5% das notificações foi observada a presença de múltiplas anomalias (**Tabela 13**).

Restringindo a análise aos casos sem a presença de anomalia dos cromossomas, a prevalência

deste grande grupo foi de 43,25 casos/10 000 nascimentos.

A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em 63,6% dos casos reportados ao RENAC com patologias deste grupo nosológico, e em 31,7% dos casos a opção foi a IMG (**Figura 19**).

A primeira anomalia foi identificada, ou suspeita, na fase pré-natal em 58,3% dos casos notificados entre 2016 e 2017, em 32,6% foi diagnosticada ao nascer e em 7,1% o diagnóstico ocorreu na 1ª semana de vida (**Figura 20**).

Tabela 13 – Número total e prevalência de Anomalias Congénitas e deformações do Sistema Músculo-esquelético por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q65 a Q79, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos 2016-2017 e nos anos 2014-2015.

Anomalias Congénitas do Aparelho digestivo				
	n	%	2016-2017 Prevalência/10 000	2014-2015 Prevalência/10 000
Q65 - Q79 – AC e deformações osteomusculares	832		47,85	42,38
Q65 - AC da anca	79	9,5	4,54	3,56
Q66 - Deformações congénitas do pé	176	21,2	10,12	9,08
Q67 - Deformações da cabeça, face, coluna, tórax	24	2,9	1,38	2,02
Q68 - Outras deformações osteomusculares	44	5,3	2,53	2,67
Q69 - Polidactilia	87	10,5	5,00	4,57
Q70 - Sindactília	49	5,9	2,82	2,97
Q71 - Anomalias de redução membro superior	52	6,3	2,99	2,61
Q72 - Anomalias de redução membro inferior	43	5,2	2,47	1,07
Q73 - Defeitos de redução membro não especificado	4	0,5	0,23	0,24
Q74 - Outras AC dos membros	39	4,7	2,24	1,96
Q75 - Outras AC dos ossos do crânio e da face	49	5,9	2,82	2,14
Q76 - AC da coluna vertebral e ossos do tórax	25	3,0	1,44	1,19
Q77 - Osteocondrodisplasia dos ossos longos e coluna	11	1,3	0,63	0,42
Q78 - Outras osteocondrodisplasias	7	0,8	0,40	0,47
Q79 - AC do sistema osteomuscular não classificadas em outro local	133	16,0	7,65	6,35
K40 - Hérnia inguinal	5	0,6	0,29	0,65
K42 - Hérnia umbilical	5	0,6	0,29	0,42
AC Isolada	312	37,5		
AC Múltipla*	520	62,5		
Com AC cromossómicas	80	9,6		
Sem AC cromossómicas	752	90,4	43,25	

Nota: AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão;
* presença de mais de uma AC major.

Sistema Músculo-esquelético

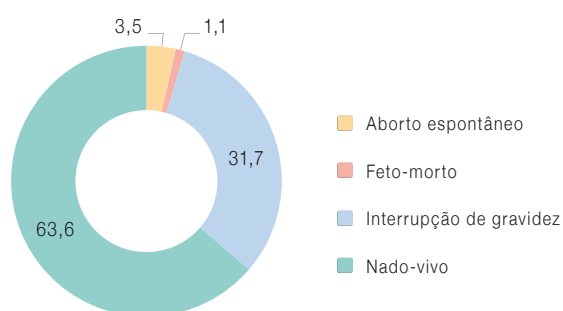


Figura 19 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas e deformações do sistema músculo-esquelético, segundo a CID 10: Q65 a Q79, de acordo com resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.

Sistema Músculo-esquelético

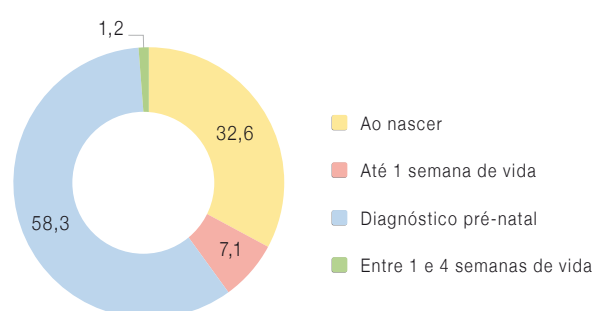


Figura 20 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Congénitas e deformações do sistema músculo-esquelético, segundo a CID 10: Q65 a Q79, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.

3.3.10 Outras Anomalias Congénitas

No grupo da CID 10 denominado “Outras anomalias congénitas” (CID10: Q80 a Q89, C41, C49, D18.00 e D82), observou-se uma prevalência de 9,72 casos/10 000 nascimentos entre 2016 e 2017, valor inferior ao observado entre 2014 e 2015. O subgrupo de AC mais observado foram as “Outras síndromes com AC” (2,99 casos/10 000 nascimentos) onde estão incluídas as síndromes genéticas. Em 60,9% dos casos notificados neste grande grupo, foram diagnosticadas múltiplas anomalias (Tabela 14).

Restringindo a análise aos casos sem anomalia dos cromossomas, a prevalência deste grande grupo foi de 8,80 casos/10 000 nascimentos.

A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em 63,3% dos casos reportados ao RENAC com patologias deste grupo nosológico e em 31,4% dos casos foi assinalada uma IMG (Figura 21).

Em 48,5% das notificações recebidas a identificação da 1ª anomalia aconteceu na fase pré-natal, em 38,5% dos casos foi diagnosticada no momento do nascimento e em 5,3% o diagnóstico ocorreu durante a 1ª semana de vida (Figura 22).

Tabela 14 – Número total e prevalência de Outras Anomalias Congénitas por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q80 a Q89; C41, C49; D18.00 e D82, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos 2016-2017 e nos anos 2014-2015.

Outras Anomalias Congénitas				
	n	%	2016-2017 Prevalência/10 000	2014-2015 Prevalência/10 000
Q80 - Q89 – Outras Anomalias Congénitas	169		9,72	11,81
Q80 - Ictiose congénita	8	4,7	0,46	0,06
Q81 - Epidermólise bolhosa	25	14,8	1,44	0,24
Q82 - Outras AC da pele	5	3,0	0,29	3,86
Q83 - AC da mama	9	5,3	0,52	0,18
Q84 - Outras AC do tegumento	7	4,1	0,40	0,42
Q85 - Outras facomatoses	5	3,0	0,29	0,18
Q86 - AC por causas exógenas	38	22,5	2,19	0,18
Q87 - Outras síndromes com AC	52	30,8	2,99	1,19
Q89 - Outras AC	4	2,4	0,23	3,56
C41 - Teratoma sacrococcígeo	1	0,6	0,06	0,42
C49 - Teratoma cervical	7	4,1	0,40	0,36
D18.00 - Hemangioma capilar	8	4,7	0,46	0,71
D82 - Síndrome de Di George	8	4,7	0,46	0,47
AC Isolada	66	39,1		
AC Múltipla*	103	60,9		
Com AC cromossómicas	16	9,5		
Sem AC cromossómicas	153	90,5	8,80	

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

* presença de mais de uma AC *major*.

Outras anomalias congénitas

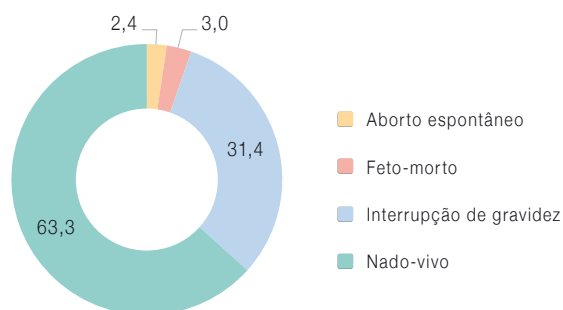


Figura 21 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Outras Anomalias Congénitas, segundo a CID 10: Q80 a Q89; C41, C49; D18.00 e D82, de acordo com o resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.

Outras anomalias congénitas

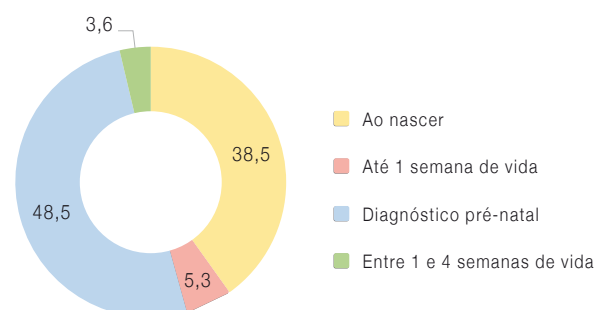


Figura 22 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Outras Anomalias Congénitas, segundo a CID 10: Q80 a Q89; C41, C49; D18.00 e D82, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.

3.3.11 Anomalias cromossómicas

A prevalência de nascimentos com anomalias cromossómicas foi de 33,53 casos/10 000 nascimentos, sendo a Síndrome de Down o grupo de AC que apresentou a prevalência mais elevada (16,91 casos/10 000 nascimentos) com um decréscimo apreciável comparativamente ao biénio anterior que foi de 19,65 casos/10 000 nascimentos (**Tabela 15**).

A gravidez terminou com o nascimento de uma criança viva em 21,6% dos casos reportados ao RENAC com patologias deste grupo nosológico e em 74,8% dos casos foi assinalada uma IMG (**Figura 23**).

Em 88,9% das dos casos notificados com AC cromossómica, a primeira AC foi identificada, ou suspeita, na fase pré-natal, seguido de 8,4% de casos diagnosticados ao nascer (**Figura 24**).

Tabela 15 – Número total e prevalência de Anomalias Cromossómicas por 10 000 nascimentos, de acordo com a CID 10: Q90 a Q99, nos casos notificados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos 2016-2017 e nos anos 2014-2015.

Anomalias cromossómicas				
	n	%	2016-2017 Prevalência/10 000	2014-2015 Prevalência/10 000
Q90 - Q99 – Anomalias cromossómicas	583		33,53	34,43
Q90 - Síndrome de Down	294	50,4	16,91	19,65
Q91 - Síndrome de Edwards e Síndrome de Patau	119	20,4	6,84	5,76
Q92 - Outras trissomias e trissomias parciais	60	10,3	3,45	2,55
Q93 - Monossomias e deleções dos autossomas	41	7,0	2,36	1,48
Q95 - Rearranjos equilibrados e marcadores	12	2,1	0,69	0,65
Q96 - Síndrome de Turner	33	5,7	1,90	2,73
Q97 - Outras AC dos cromossomas sexuais femininos	6	1,0	0,35	0,30
Q98 - Outras AC dos cromossomas sexuais masculinos	5	0,9	0,29	0,83
Q99 - Outras anomalias dos cromossomas	13	2,2	0,75	0,47
AC Isolada	358	61,4		
AC Múltipla*	225	38,6		

Nota: AC: Anomalia Congénita; CID10: Classificação Internacional de Doenças e causas de morte, décima revisão;
* presença de mais de uma AC *major*.

Anomalias Cromossómicas

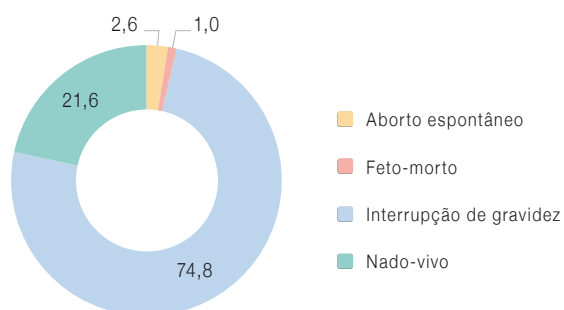


Figura 23 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Cromossómicas, segundo a CID 10: Q90 a Q99, de acordo com resultado da gestação, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017.

Anomalias Cromossómicas

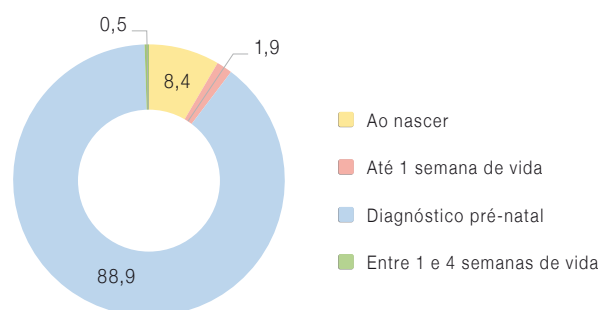


Figura 24 – Distribuição da percentagem de casos notificados com Anomalias Cromossómicas, segundo a CID 10: Q90 a Q9, de acordo com a fase de identificação da 1ª anomalia, recebidos pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017

3.4 Comparação da prevalência nacional com a prevalência EUROCAT

A **Figura 25** ilustra a comparação entre a prevalência de nascimentos com AC em Portugal com a reportada pelo EUROCAT, para igual período de tempo (2016-2017), distribuída pelos grandes grupos da CID 10.

Não se observou uma divergência apreciável entre os dados nacionais e os dados europeus, no entanto algumas diferenças podem ser discutidas:

- A prevalência nacional é inferior à europeia:
 - no grupo das AC do SNC e no grupo das anomalias cromossómicas
- por serem os dois grupos onde se observou uma maior percentagem de IMG, poderá ser reflexo de alguma subnotificação dos serviços de obstetrícia, a nível nacional;

- no grupo das fendas faciais, do aparelho digestivo e aparelho genital

algumas AC destes grupos, que por estarem associadas a anomalias dos cromossomas ou a síndromes genéticas, poderão não ter sido notificadas;

- A prevalência nacional é superior à europeia:

- no grupo das AC do olho, ouvido, face e pescoço

porque o diagnóstico de algumas síndromes genéticas pode não ser possível até ao momento da notificação ao RENAC (até aos 28 dias de vida), uma possível justificação poderá ser a notificação de dismorfias faciais que perante o diagnóstico de uma síndrome onde tivessem incluídas, não seriam notificadas (como acontece com a trissomia 21, em que as características faciais desta síndrome não são notificadas). Como na maioria

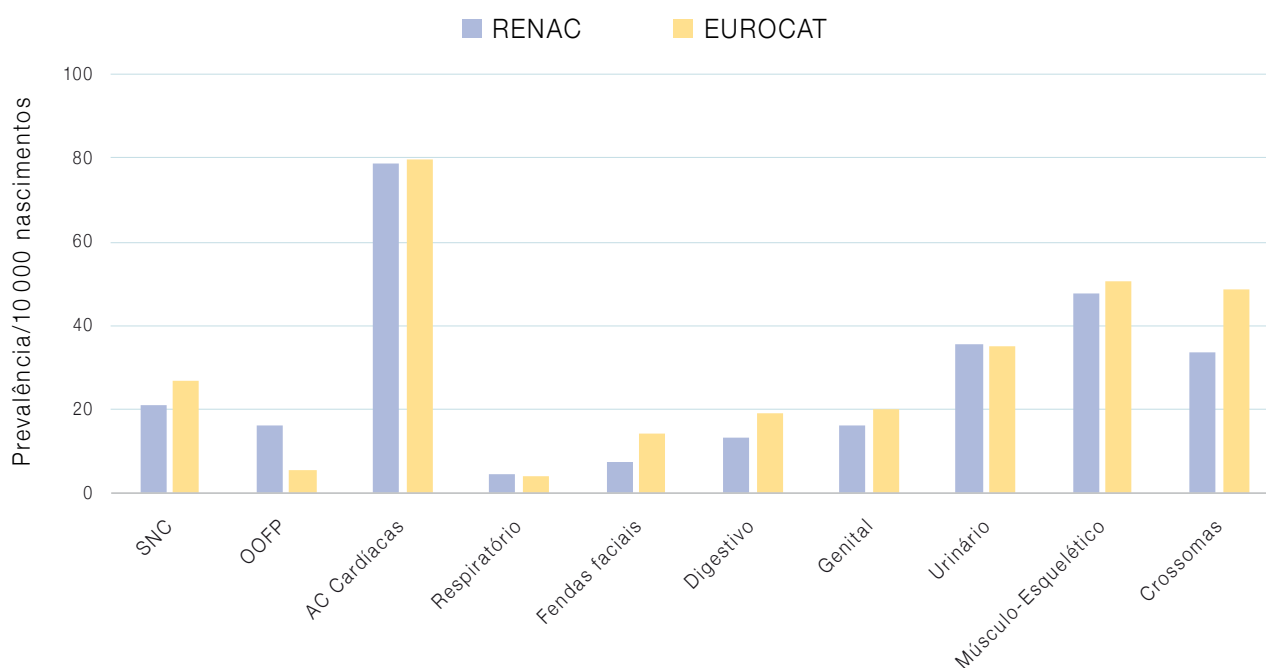


Figura 25 – Distribuição da prevalência por grande grupo de Anomalias Congénitas, de acordo com a CID 10: Q00 a Q99, registadas no Registo Nacional de Anomalias Congénitas e no EUROCAT, nos anos 2016 e 2017.

dos registos europeus se notifica até ao ano de idade, esta situação ao não se verificar, poderá explicar esta diferença. No entanto, não podemos deixar de lado a possibilidade de que o valor mais elevado da prevalência nacional esteja relacionado com um efeito teratogénico, pelo que futuras investigações necessitarão de ser realizadas.

3.5 Características sociodemográficas maternas e paternas

A associação entre a idade materna e a ocorrência da Síndrome de Down ou das AC da parede abdominal é bem conhecida⁽¹⁷⁾. Nas AC sem a presença de cromossomas, que parecem mais dependentes de fatores externos, os comportamentos maternos relacionados com o consumo de álcool e drogas parecem ser mais relevantes, assim como a presença de algumas doenças crónicas ou agudas, obesidade, nível de educação e características sócio-económicas maternas⁽¹⁸⁾. Já o efeito das características paternas nas AC é menos claro, existindo estudos com resultados contraditórios⁽¹⁹⁾⁽²⁰⁾.

Neste capítulo descrevem-se as características sociodemográficas maternas e paternas, reportadas nos casos notificados ao RENAC entre 2016 e 2017.

3.5.1 Características maternas

A percentagem mais elevada de nascimentos com AC ocorreu em mulheres com idades entre 30 – 34 anos e os 35 – 39 (28,8% em cada grupo) o que corresponde, segundo os dados do INE em 2016 e 2017, aos intervalos de idade em que ocorreu a maioria dos nascimentos em Portugal⁽¹⁵⁾. É de referir que a segunda prevalência mais elevada de nascimentos com AC (26,2%) se verificou no grupo etário igual ou inferior a 19 anos. Em 11,6% dos casos reportados, as mulheres tinham idade igual ou superior a 40 anos na altura do parto, valor superior ao observado em anos anteriores (8,9% em 2014-2015)⁽²¹⁾.

Avaliando a situação materna perante o emprego observou-se que 59,2% das grávidas era ativa

desenvolvendo uma atividade profissional remunerada, 5,0% tinha uma atividade não remunerada (dona de casa), 8,9% estava desempregada (valor inferior ao observado no biénio anterior que era de 12,1% entre 2014 - 2015) e 1,9% era estudante.

A naturalidade portuguesa foi assinalada em 75,1% das notificações reportadas em 2016 e 2017, enquanto que em 10,6% dos registos as mulheres eram naturais de diversos países. Destas, 60,9% eram naturais de países de língua oficial portuguesa e 44,4% tinha imigrado com idade igual ou superior a 18 anos, de países localizados fora da União Europeia ([Tabela 16](#)).

Tabela 16 – Descrição do total de notificações enviadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2016 e 2017, de acordo com a idade da mãe, situação perante o trabalho, naturalidade e estado migratório.

Grupo etário	n	n
≤ 19	737	26,2
20-29	74	2,6
30-34	808	28,8
35-39	809	28,8
≥ 40	325	11,6
Desconhecido	55	2,0
Total	2808	100,0
Situação perante o trabalho	n	%
Ativa	1663	59,2
Desempregada	251	8,9
Dona de casa	139	5,0
Estudante	53	1,9
Reformada	2	0,1
Desconhecido	700	24,9
Total	2808	100,0
Naturalidade	n	%
Portuguesa	2110	75,1
Estrangeira	297	10,6
<i>Países de Língua Oficial Portuguesa</i>	181	60,9
Desconhecido	401	14,3
Estado Migratório da Mãe	n	%
Imigrou de fora da UE com < 18 anos	27	9,1
Imigrou de fora da UE durante a gravidez	34	11,4
Imigrou de fora da UE em adulta (≥ 18)	132	44,4
Outra situação	29	9,8
Desconhecido	75	25,3
Total	297	100,0

No período em estudo (2016 e 2017), o consumo de tabaco foi referido por 9,3% das grávidas que tiveram pelo menos um nascimento com pelo menos uma AC reportada ao RENAC. Numa percentagem menor (1,1%) foi reportado o consumo de bebidas alcoólicas e a toxicodependência foi assinalada em 0,5% dos registos (Tabela 17). Comparativamente aos valores publicados no relatório do RENAC sobre 11 anos de vigilância das AC⁽²²⁾, observou-se uma redução da percentagem de mulheres que consumido bebidas alcoólicas durante a gravidez (2,8% vs. 1,1%). Esta ten-

Tabela 17 – Descrição do total de notificações recebidas pelo Registo Nacional de Anomalias Congénitas relativas aos anos 2016 e 2017, de acordo com os comportamentos maternos: consumo de tabaco, álcool, drogas e toma de ácido fólico.

Consumo de tabaco	n	%
Não	2064	73,5
Sim	262	9,3
Desconhecido	482	17,2
Total	2808	100,0
Consumo de álcool	n	%
Não	2317	82,5
Sim	31	1,1
Desconhecido	460	16,4
Total	2808	100,0
Consumo de drogas	n	%
Não	2392	85,2
Sim	14	0,5
Desconhecido	402	14,3
Total	2808	100,0
Toma de ácido fólico	n	%
Não tomou	136	4,8
Início antes da gravidez	488	17,4
Início no 1º trimestre	1226	43,7
Desconhecido	958	34,1
Total	2808	100,0

ada pelo Serviço de Intervenção nos Comportamentos Aditivos e nas Dependências, para a população feminina dos 15 aos 34 anos, relativamente ao consumo nos 12 meses anteriores à entrevista para os anos 2016 e 2017⁽²³⁾.

Nos restantes consumos, em 2016 e 2017, observaram-se valores semelhantes (tabaco: 9,8% vs. 9,3%; toxicodependência: 0,7% vs. 0,5%) aos publicados no relatório sobre os 11 anos de vigilância do RENAC⁽⁶⁾.

Desde que a questão sobre o início da toma ácido fólico foi introduzida no questionário do RENAC (2004), têm-se observado um progressivo aumento da percentagem de mulheres que inicia o suplemento com esta vitamina antes da gravidez. No entanto, o valor observado no período em estudo (17,4%) (Tabela 17) sugere que esta medida de prevenção primária ainda não alcançou o objetivo de todas as mulheres que desejam engravidar iniciem a suplementação com ácido fólico antes de parar o método contraceptivo, de acordo com as recomendações do Programa Nacional para a Vigilância da Gravidez de Baixo Risco⁽²⁴⁾.

3.5.2 Características paternas

Observou-se que, relativamente à idade paterna na altura do parto para os anos de 2016 e 2017, a maior percentagem de nascimentos com AC ocorreu entre os 25 e os 34 anos (37,4%) e os 35 – 54 anos de idade (36,3%). Segundo os dados do INE, estes intervalos etários paternos correspondem aqueles em que se observou a maior percentagem dos nascimentos em Portugal⁽¹⁵⁾.

Avaliando a situação paterna perante o trabalho, 65,3% dos pais era ativo desenvolvendo uma atividade profissional remunerada, 4,9% estava

desempregado e 1% era estudante. Em 28,7% das notificações não havia referência à ocupação do pai (Tabela 18).

Tabela 18 – Descrição do total de notificações enviadas ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2016 e 2017, de acordo com a idade do pai, situação perante o trabalho.

Grupo etário	n	%
14-24	196	7,0
25-34	974	34,7
35-54	1086	38,7
56+	13	0,5
Desconhecido	539	19,2
Total	2808	100,0

Situação perante o trabalho	n	%
Ativo	1794	63,9
Desempregado	111	4,0
Estudante	21	0,7
Reformado	3	0,1
Desconhecido	879	31,3
Total	2808	100,0

3.6 Indicadores de Saúde Pública

São apresentados neste relatório 5 indicadores nacionais para a área das AC, na sequência do estudo realizado no relatório de vigilância do RENAC relativo aos anos 2011 a 2015⁽⁶⁾. A utilização e divulgação destes indicadores permite dispor de informação mais precisa, incluindo aquela que está associada ao impacto das intervenções de saúde pública na área materno-infantil. Além disso, estes indicadores facilitam uma abordagem da problemática das AC de forma mais objetiva pelas agendas de saúde pública:

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

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

Em Portugal, de acordo como Programa Nacional para a Vigilância da Gravidez de Baixo Risco, a vigilância da gravidez deve incluir a realização de ecografia obstétrica entre as 11 e as 13 semanas e 6 dias de gravidez, realizada em combinação com os testes de rastreio bioquímico, e entre as 20 e as 22 semanas e 6 dias de gravidez, como parte do programa de vigilância pré-natal da gravidez de baixo risco⁽²⁴⁾. Podem também ser oferecidos outros testes, como exames invasivos ou testes genéticos, a fim de aumentar e melhorar a

Tabela 19 – Distribuição da frequência e proporção de casos com anomalias potencialmente detetadas em diagnóstico pré-natal, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas entre 2016 e 2017, de acordo com a idade de gestação no momento do diagnóstico.

	Total	Idade gestacional no momento de suspeita/diagnóstico							
		DPN*		<14 semanas		14 - 23 semanas		≥24 semanas	
		n	%	n	%	n	%	n	%
Anencefalia e similares	41	39	95,1	33	84,6	4	10,3	1	2,6
Hidrocefalia	60	54	90,0	4	7,4	30	55,6	15	27,8
Espinha bífida	33	29	87,9	6	20,7	16	55,2	5	17,2
Holoprosencefalia	17	17	100,0	11	64,7	4	23,5	1	5,9
Transposição dos grandes vasos	26	17	65,4	2	11,8	9	52,9	6	35,3
Coartação do aorta	20	12	60,0	1	8,3	6	50,0	5	41,7
Tetralogia de Fallot	51	38	74,5	8	21,1	14	36,8	12	31,6
Coração esquerdo hipoplásico	30	30	100,0	11	36,7	9	30,0	7	23,3
Ventrículo único	1	1	100,0		0,0		0,0	1	100,0
Tronco arterial comum	4	4	100,0	1	25,0	3	75,0		0,0
Atresia ou estenose da tricúspide	11	11	100,0	5	45,5	4	36,4	2	18,2
Anomalia de Ebstein	7	5	71,4	2	40,0	2	40,0	1	20,0
Atresia ou estenose da válvula aórtica	19	16	84,2	6	37,5	5	31,3	5	31,3
Atresia ou estenose da válvula pulmonar	65	38	58,5	10	26,3	13	34,2	7	18,4
Defeito do septo ventricular	352	135	38,4	28	20,7	41	30,4	43	31,9
Defeito do septo auricular	218	60	27,5	17	28,3	13	21,7	26	43,3
Hérnia diafragmática	37	31	83,8	13	41,9	15	48,4	3	9,7
Gastrosquisis e Onfalocelo	79	69	87,3	48	69,6	15	21,7	5	7,2
Agenesia renal bilateral	12	11	91,7	2	18,2	8	72,7	1	9,1
Displasia renal	33	31	93,9	9	29,0	14	45,2	7	22,6
Hidronefrose congénita	229	204	89,1	12	5,9	59	28,9	118	57,8
Anomalias de redução dos membros	99	75	75,8	21	28,0	41	54,7	12	16,0
Talipes equinovarus	132	101	76,5	22	21,8	55	54,5	15	14,9
Fenda labial isolada e fenda labial com fenda palatina	72	58	80,6	9	15,5	30	51,7	18	31,0
Trissomia 21	294	253	86,1	145	57,3	13	5,1	12	4,7
Trissomia 18	98	95	96,9	64	67,4	8	8,4	4	4,2
Trissomia 13	21	21	100,0	17	81,0	3	14,3	0	0,0

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

Nota: os dois casos de anencefalia não detetados na fase pré-natal resultam de uma gravidez não vigiada e de uma morte fetal tendo a anencefalia sido diagnosticada na autópsia.

em algumas anomalias, o total de casos diagnosticados em DPN não coincide com o somatório da distribuição pela idade gestacional no momento de suspeita/diagnóstico, uma vez que não estava foi notificada a idade gestacional em que este aconteceu.

ser oferecidos outros testes, como exames invasivos ou testes genéticos, a fim de aumentar e melhorar a taxa de deteção de AC em gestações com risco aumentado de patologia fetal ⁽²⁵⁾.

Utilizou-se nestes indicadores um conjunto de AC potencialmente detetáveis na fase pré-natal, cuja lista pode ser consultada em relatórios anteriores ⁽⁶⁾.

Nos anos em estudo, nas AC que potencialmente poderiam ser diagnosticadas em DPN, as menos detetadas na fase pré-natal foram os defeitos dos septos cardíacos (27,5% e 38,4%) variando a percentagem de deteção para as restantes AC estudadas entre 58,5% e 100%.

No 1º trimestre da gravidez foram diagnosticadas com maior frequência a anencefalia (84,6%), a gastrosquisis e o onfalocelo (69,6%) e a holoprosencefalia (64,7%). No 2º trimestre a AC mais frequentemente diagnosticada foi o tronco arterial comum (75%) e no 3º trimestre destacaram-se o ventrículo único (100%), a hidronefrose congénita (57,8%) e os defeitos do septo auricular (43,3%) (**Tabela 19**).

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

Estes indicadores permitem analisar o grau de opção por IMG após o diagnóstico pré-natal de AC e o efeito da IMG na mortalidade perinatal e na prevalência de nados-vivos com AC.

Na **Tabela 20** observa-se a frequência e a percentagem de casos segundo o tipo de nascimento (nado-vivo ou IMG) desagregadas por grande grupo da CID 10. A prevalência segundo o tipo de nascimento (/1000 nascimentos) em cada grande grupo de AC é comparada com a observada no registo europeu (EUROCAT) para o mesmo período.

Em Portugal, nos anos em estudo, foi no grupo da AC do SNC e das AC cromossómicas que a frequência de IMG foi superior à frequência de nados-vivos, observando-se também esta relação no EUROCAT. A frequência de nados-vivos no EUROCAT é sempre superior à frequência nacional (com exceção do grupo do Olho, ouvido, face e pescoço) o que pode ser justificado por a IMG não ser permitida em alguns dos países que integram o EUROCAT.

Tabela 20 – Distribuição da frequência, percentagem e prevalência de nados vivos e IMG (/1000 nascimentos) nos grandes grupos de anomalias congénitas, segundo a CID 10, reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas e comparação com a prevalência na região EUROCAT, nos anos de 2016 e 2017.

	Portugal		EUROCAT	
	n	%	Prevalência/ 1000	Prevalência/ 1000
Sistema Nervoso Central				
IMG	224	60,7	1,29	1,45
Nado-Vivo	134	36,3	0,77	1,12
Olho, Ouvido, Face e Pescoço				
IMG	96	34,2	0,55	0,06
Nado-Vivo	168	59,8	0,97	0,48
AC Cardíacas				
IMG	326	23,9	1,87	0,94
Nado-Vivo	1001	73,4	5,76	6,86
Aparelho Respiratório				
IMG	27	33,3	0,16	0,07
Nado-Vivo	48	59,3	0,28	0,32
Fendas Labial e do Palato				
IMG	23	17,7	0,13	0,16
Nado-Vivo	99	76,2	0,57	1,24
Aparelho Digestivo				
IMG	55	23,9	0,32	0,26
Nado-Vivo	165	71,7	0,95	1,57
Aparelho Genital				
IMG	35	12,3	0,20	0,07
Nado-Vivo	239	84,2	1,37	1,92
Aparelho Urinário				
IMG	120	19,4	0,69	0,48
Nado-Vivo	481	77,8	2,77	2,96
AC Sistema Músculo-esquelético				
IMG	264	31,7	1,52	1,00
Nado-Vivo	529	63,6	3,04	3,92
AC Cromossómicas				
IMG	436	74,8	2,51	2,85
Nado-Vivo	126	21,6	0,72	1,85

3.6.3 Prevalência de nados vivos com síndrome de Down

Neste indicador foi considerada a prevalência (/1000 nascimentos) de nados vivos com o diagnóstico clínico ou genético de Síndrome de Down, distribuída de acordo com a idade materna à data do parto, entre os anos de 2011 e 2017 (Figura 25). É apresentada uma série temporal, desde 2011, de modo a permitir o estudo da evolução deste indicador.

Nos anos de 2016 e 2017 observou-se uma redução da prevalência total de nados-vivos com trissomia 21. Relativamente à prevalência por idade materna inferior, e superior e igual a 35 anos, observaram-se em 2015 e em 2017 inversões da tendência, porém estas variações podem ser consequência dos pequenos números observados.

Entre os 62 nados vivos notificados, 22 casos (35,5%) foram diagnosticados na fase pré-natal através do estudo do cariotipo fetal. A realização

de exames invasivos, após a suspeita clínica de S. de Down, foi recusada pelos progenitores em 11 casos (3 recusas em 2016 e 8 recusas em 2017).

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

A prevalência dos DTN é utilizada como indicador da implementação da política de prevenção primária destas anomalias congénitas através da suplementação com ácido fólico. Para este relatório foi analisada a prevalência (/1000 nascimentos) do número total de casos com DTN reportados ao RENAC entre 2011 e 2017, assim como a prevalência dos nados vivos e das IMG com DTN (Figura 26). É apresentada uma série temporal, desde 2011, de modo a permitir o estudo da evolução deste indicador.

Entre 2016 e 2017 em 79,5% das notificações recebidas pelo RENAC com AC deste grupo nosológico, os progenitores optaram por uma IMG.

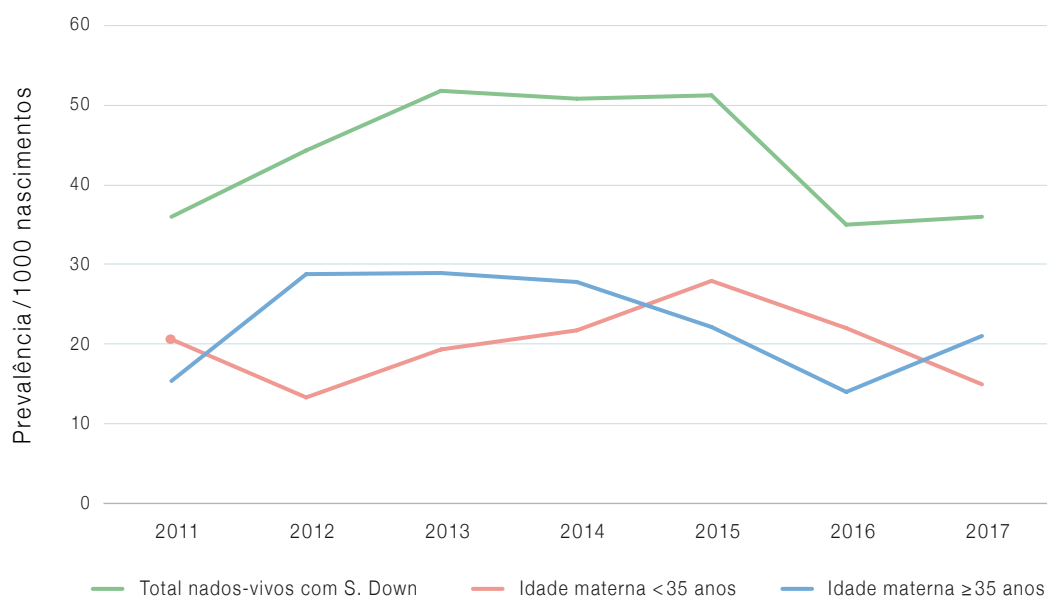


Figura 26 – Prevalência de nados vivos com Síndrome de Down, de acordo com idade materna na altura do parto, observada nos casos reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2017.

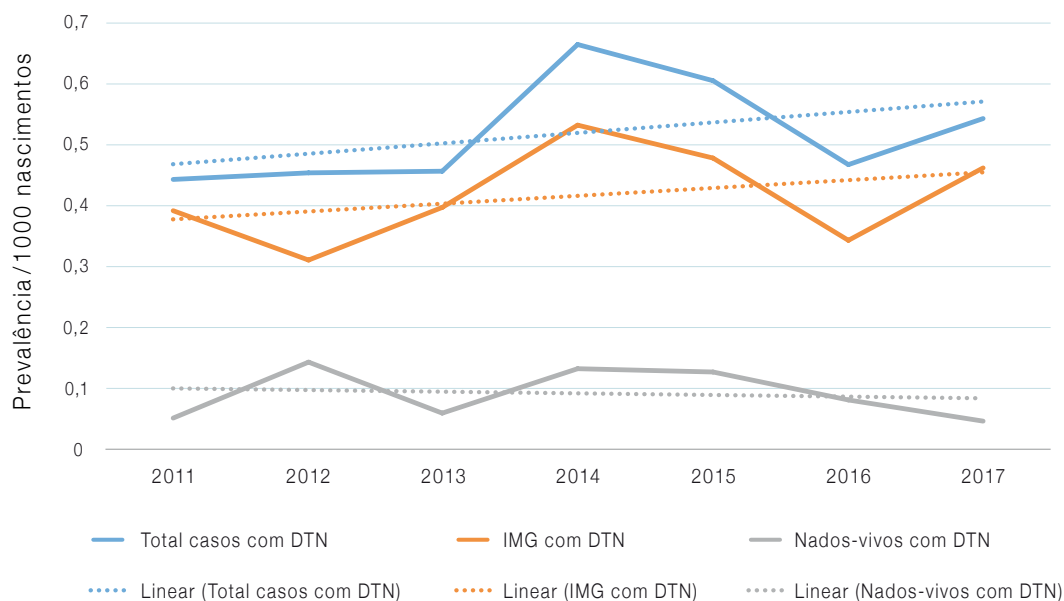


Figura 26 – Prevalência de nados vivos com Síndrome de Down, de acordo com idade materna na altura do parto, observada nos casos reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2011 a 2017.

Esta elevada percentagem de IMG poderá estar relacionada com o facto de apenas 17,4% das mulheres terem referido o início da toma de ácido fólico antes da gravidez, nos anos em estudo. De acordo com a evidência, a implementação de políticas que promovam uma maior adesão a esta medida preventiva poderá contribuir para reduzir a prevalência de casos com um DTN ⁽²⁶⁾.

3.6.5 Mortalidade perinatal de casos com Anomalias Congénitas

Este indicador permite avaliar o contributo das AC para a mortalidade perinatal. Os resultados relativos aos anos de 2016 e 2017 encontram-se na [Tabela 21](#).

Em 2017 observou-se uma ligeira redução da proporção de casos com AC que faleceram no período perinatal, comparativamente a 2016.

Tabela 21 – Mortalidade perinatal observada nos casos reportados ao Registo Nacional de Anomalias Congénitas nos anos de 2016 a 2017.

ANO	Feto morto com IG \geq 28S		Nado vivo falecido até 7º dia		Total de casos	
	n	%	n	%	n	%
2016	9	2,62	16	4,66	25	7,29
2017	6	2,12	13	4,59	19	6,71

4

Comentários finais



- Apesar de todo o esforço dos colegas que colaboraram com o RENAC nestes anos, o valor da prevalência de casos com AC no período em análise (2016 a 2017) mantém-se abaixo do esperado, de acordo com as recomendações internacionais (161,50/10000 em Portugal vs 254,04/10000 no EUROCAT). De notar que os resultados do presente relatório referem-se às notificações reportadas ao RENAC até Outubro de 2019, e serão sempre atualizados em relatórios posteriores.
- A interrupção médica da gravidez, realizada após um diagnóstico de malformação fetal grave, mantém valores semelhantes aos observados no biénio anterior (26,8% vs 27,7%).
- Cerca de 59% de todos os casos com AC foram detetados na fase pré-natal, valor semelhante ao observado no biénio anterior.
- Em 4,5% das gravidezes reportadas só foi realizada uma ecografia no 2º trimestre e em 1,6% não foi realizada ecografia nem no 1º trimestre nem no 2º trimestre, o que pode estar associado a gravidezes não planeadas ou a desconhecimento ou dificuldade de acesso a estes exames, motivos que carecem de investigação adicional.
- A frequência da realização de exames invasivos (amniocentese ou biópsia de vilosidades coriónicas) devido à idade materna, aumentou de 3,8% em 2014-2015 para 4,1% em 2016-2017.
- A realização de um exame invasivo após a suspeita de malformação fetal, foi recusada em 3% dos casos reportados ao RENAC entre 2016 e 2017.
- Em 2016 e 2017, as cardiopatias congénitas foram o grupo de AC mais prevalente (78,45 casos/10 000 nascimentos) seguido do grupo das AC do sistema músculo-esquelético (47,85 casos/10 000 nascimentos). Também se evidenciam com frequências elevadas, as AC do aparelho urinário (cerca de 35,54 casos/10 000 nascimentos), as AC cromossómicas (33,53 casos/10 000 nascimentos) e as AC do SNC (21,22 casos/10 000 nascimentos). Estes resultados são idênticos à distribuição observada pelo EUROCAT para os mesmos anos.
- A IMG foi a opção mais escolhida quando foram detetadas anomalias cromossómicas (74,8%) ou AC do SNC (60,7%).
- A percentagem de nascimentos em mulheres com idade igual ou superior a 40 anos, 11,6%, aumentou relativamente à observada no biénio anterior (8,9%).
- O início da toma de ácido fólico antes da gravidez foi observado em 17,4% das notificações recebidas nos anos em estudo, valor abaixo do desejável relativamente ao objetivo de prevenção primária dos DTN.
- Nos anos em estudo a prevalência da mortalidade perinatal de casos com AC, regressa para valores observados no início desta década, após um pico verificado em 2014.



Referências bibliográficas

1. Portaria no834/85, de 5 de novembro. Diário da Republica no 254 – I série. Ministério da Saúde, Lisboa. 1985 p. 3717.
2. Martin S, Cruz J De, Lanzoni M, Nicholl C. Eurocat jrc. 2016.
3. Boyd PA, Haeusler M, Barisic I, Loane M, Garne E, Dolk H. Paper 1: The EUROCAT network-organization and processes. *Birth Defects Res Part A – Clin Mol Teratol.* 2011;91(SUPPL. 1):2–15.
4. Dias CM, Freitas M, Briz T. Indicadores de saúde: Uma visão de saúde pública, com interesse em Medicina Geral e Familiar. *Rev Port Med Geral e Fam.* 2007;v. 23:439–50.
5. Khoshnood B, Greenlees R, Loane M, Dolk H. Paper 2: EUROCAT public health indicators for congenital anomalies in Europe. *Birth Defects Res Part A – Clin Mol Teratol.* 2011;91(SUPPL. 1):1–7.
6. Braz P, Machado A, Antunes L, Roquette R, Matias Dias C. Registo Nacional de Anomalias Congénitas, 2011-2015 – 5 anos de vigilância das anomalias congénitas em Portugal. Lisboa; 2018.
7. Loane M, Morris JK, Addor MC, Arriola L, Budd J, Doray B, et al. Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: Impact of maternal age and prenatal screening. *Eur J Hum Genet.* 2013;21(1):27–33.
8. Popova S, Lange S, Probst C, Gmel G, Rehm J. Estimation of national, regional, and global prevalence of alcohol use during pregnancy and fetal alcohol syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Lancet Glob Heal.* 2017;5(3):e290–9.
9. Mendes IC, Jesuino RSA, Pinheiro D da S, Rebelo ACS. Anomalias congénitas e suas principais causas evitáveis: uma revisão. *Rev méd Minas Gerais* [Internet]. 2018;28:[1-6]. Available from: <http://www.rmmg.org/artigo/detalhes/2329%0Ahttp://fi-admin.bvsalud.org/document/view/8v8w2>
10. Queiber-Luft A, Spranger J. Congenital malformations. *Dtsch Arztebl* [Internet]. 2006;103:(38)(A3):2464–71. Available from: <https://cdn.aerzteblatt.de/pdf/di/103/38/a2464e.pdf?ts=23.10.2006+16%3A37%3A39>
11. Autorização n.o 13484/ 2017. Comissão Nacional de Protecção de Dados. Portugal; 2017.
12. ArcGIS [Internet]. Available from: <http://desktop.arcgis.com/en/arcmap/10.3/map/working-with-layers/classifying-numerical-fields-for-graduated-symbols.htm>
13. Território DG do. Carta Administrativa Oficial de Portugal, Versão 2011. 2013;
14. Rasmussen SA, Hernandez-Diaz S, Abdul-Rahman OA, Sahin L, Petrie CR, Keppler-Noreuil KM, et al. Assessment of congenital anomalies in infants born to pregnant women enrolled in clinical trials. *Clin Infect Dis.* 2014;59(Suppl 7):S428–36.
15. Instituto Nacional de Estatística (2018). No Title [Internet]. Instituto Nacional de Estatística. Dados estatísticos:anos 2016 e 2017. [cited 2019 Dec 27]. Available from: www.inec.pt
16. WHO. World Health Organization. International statistical classification of diseases and related health problems. [Internet]. 10th revis. WHO, editor. Geneve; 2010. Available from: <https://icd.who.int/browse10/2016/en>
17. Rychtařiková J, Gourbin C, Šípek A, Wunsch G. Impact of parental ages and other characteristics at childbearing on congenital anomalies: Results for the Czech Republic, 2000-2007. *Demogr Res.* 2013;28(January):137–76.
18. Morales-Surez Varela MM, Nohr EA, Llopis-Gonzalez A, Andersen AMN, Olsen J. Socio-occupational status and congenital anomalies. *Eur J Public Health.* 2009;19(2):161–7.

19. Green RF, Sc MM, Ph D, Devine O, Ph D, Crider KS, et al. Association of paternal age and risk of major CA 1997-2004. 2011;20(3):241–9.
20. Căpățînă D, Cozaru GC. Risk factors associated with congenital anomalies in children. ARS Medica Tomitana. 2015;21(2):105–11.
21. Braz P, Machado A, Matias Dias C. Registo Nacional de Anomalias Congénitas: relatório 2014-2015. 2017 [cited 2018 May 17];1–47. Available from: <http://repositorio.insa.pt/handle/10400.18/5382>
22. Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge. Registo Nacional de Anomalias Congénitas, Relatório de 2000-2010. Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP Departamento de Epidemiologia. 2010. 38 p.
23. Investigação S de I nos CA e nas DD de S de M e I/ D de E e. Relatório anual 2017 A situação do País em matéria de álcool [Internet]. Serviço de Intervenção nos Comportamentos Aditivos e nas Dependências. Lisboa; 2018. Available from: www.sicad.pt
24. Saúde DG de. Programa Nacional para a Vigilância da Gravidez de Baixo Risco. Pnvgrbr – Dgs. 2015. 23–96 p.
25. Direção Geral da Saúde. Circular Normativa No: 11/DSMIA, de 26 de Setembro. Direção Geral da Saúde 2006 p. 1–2.
26. Prevention of neural tube defects: Results of the Medical Research Council Vitamin Study. Lancet. 1991;338(8760):131–7.

Anexos

Anexo I – Instrumento de notação para o registo de casos com anomalias congénitas no RENAC.

Anexo II – Lista anomalias minor a não reportar quando isoladas

Mãe

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

Pai

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

Consanguinidade dos Pais

Sim, especifique _____ Não Desconhecido

Enviar para:
Dr. Carlos Matias Dias
RENAC - DEP/INSA
Av. Padre Cruz, 1649 - 016 Lisboa

Tel: 217526490
email: carlos.dias@insa.min-saude.pt
paula.braz@insa.min-saude.pt
ausenda.machado@insa.min-saude.pt



Descrição das Anomalias Presentes no Feto / RN

1 - _____

2 - _____

3 - _____

4 - _____

5 - _____

6 - _____

7 - _____

8 - _____

2 - Etiologia:

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

Comentários: _____

Enviar para:
Dr. Carlos Matias Dias
RENAC - DEP/INSA
Av. Padre Cruz, 1649 - 016 Lisboa

Tel: 217526490
email: carlos.dias@insa.min-saude.pt
paula.braz@insa.min-saude.pt
ausenda.machado@insa.min-saude.pt

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



Anomalias *minor* a não registar quando isoladas

(de acordo com indicações do Registo Europeu de Anomalias (EUROCAT))

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

	Código CID 10
CABEÇA	
Dolicocefalia	Q67.2
Plagiocefalia – cabeça assimétrica	Q67.3
3ª fontanela	
Face assimétrica	Q67.0
Olhos	
Epicantos inversos	
Ectropion congénito	Q10.1
Entropion congénito	Q10.2
Fissuras palpebrais com inclinação para cima e para fora	Q10.3
Fissuras palpebrais com inclinação para baixo e para fora	Q10.3
Estenose do canal lacrimal	Q10.5
Hipertelorismo	Q75.2
Hipotelorismo	
Sinófris	Q18.80
Escleróticas azuis	Q13.5
Pavilhões auriculares	
Apêndices pré-auriculares	Q17.0
Macrotia	Q17.1
Microtia	Q17.2
Anomalias da forma do pavilhão auricular	Q17.3
Anomalias de posição do pavilhão auricular	Q17.4
Pavilhões auriculares proeminentes	Q17.5
Anomalias não especificadas dos pavilhões auriculares	Q17.9
Sinus, fístula ou quisto pré-auricular	Q18.1
Boca	
Freio sub-lingual	
Macrostoma	Q18.4
Microstoma	Q18.5
Macroqueilia	Q18.6
Microqueilia	Q18.7
Anquiloglossia	Q38.1
Macroglossia	Q38.2



Registo Nacional de Anomalias Congénitas (RENAC)

Lista anomalias *minor* a não registar quando isoladas

Pescoço	
Sinus, fístula ou quisto branquial	Q18.0
Sinus, fístula ou quisto pré-auricular	Q18.1
Outras anomalias das fendas branquiais	Q18.2
Torcicolo congénito	Q68.0
Mãos	
Ossos do carpo supranumerários	Q74.00
Pregas palmares anómalas (únicas)	Q82.80
Hipertrofia e alargamento das unhas	Q84.5
Clinodactilia do 5º dedo	
Dedos curtos (4º e 5º dedos)	
Pé e perna	
Sindactilia do 2º e 3º dedo	
Espaçamento entre os dedos (1º e 2º dedos)	
1º dedo curto	
Hipertrofia e alargamento das unhas	Q84.5
Calcaneo proeminente	
Anca instável ou sub-luxação da anca unilateral	Q65.3-Q65.6
Deformações de origem postural (pé boto, metatarsus varus ou adductus e talipes calcaneovalgus...)	Q66.2-Q66.3-Q66.4 Q66.6-Q66.8
Pé plano congénito	Q66.5
Pele	
Hemangioma (com localização que exclua face ou pescoço)	
Lesões cutâneas com superfície <4cm2 (nevus, angiomas,...)	Q82.5,Q82.50,Q82.51
Linfangioma; Angioma	
Lanugo persistente	
Mancha mongólica	Q82.52
Mamilos ectópicos	
Mamilos supranumerários	Q83.3
Esqueleto	
Pectus excavatum	Q67.6
Pectus carinatum	Q67.7
Esterno bifido	Q76.71
Genu recurvatum	Q68.2
Encurvamento congénito do fémur	Q68.3
Encurvamento congénito da tíbia e do peróneo	Q68.4
Encurvamento congénito dos ossos longos não especificados do membro inferior	Q68.5
Espinha bífida oculta	Q76.0



Registo Nacional de Anomalias Congénitas (RENAC)

Lista anomalias *minor* a não registar quando isoladas

Cérebro

Quisto aracnoideu
 Quisto do plexo coroideu
 Anomalias do septum pellucidum

Cardiovascular

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

Pulmonar

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

Gastro-intestinal

Hérnia do hiato Q40.1
 Hérnia umbilical, para-umbilical, K42
 Hérnia inguinal K40
 Estenose do piloro Q40.0
 Divertículo de Meckel Q43.0
 Outras anomalias funcionais do aparelho gastro-intestinal Q40.21, Q43.2, Q43.8
 Ânus anterior

Renal

Rim hiperplásico Q63.3
 Hidronefrose - se dilatação < 10mm

Genitais externos

Criptorquidia Q53
 Testículos retracteis Q55.2
 Hidrocelo
 Fimose
 Escroto bifido Q55.2
 Curvatura lateral do pénis
 Hipoplasia do pénis
 Hímen imperfurado Q52.3
 Fusão dos lábios vulvares Q52.5

Outros

Anomalia congénitas não especificadas Q89.9

Cromossomas

Translocação ou inserção equilibrada em indivíduo normal Q95.0
 Inversão cromossómica em indivíduo normal Q95.1



Registo Nacional de Anomalias Congénitas (RENAC)

Lista anomalias *minor* a não registar quando isoladas

Notas

- Os centros podem registar localmente os RN/Feto que sejam portadores de qualquer uma das anomalias integradas nesta lista mesmo quando isoladas. No entanto, se estes registos forem enviados ao RENAC, ficam registados na base de dados de cada centro notificador mas, não são validados e por isso serão excluídos da análise epidemiológica e do relatório final.
- É importante registar todas as anomalias *minor* detectadas em casos de RN/Feto com malformações *major* ou síndromes.

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

www.insa.pt